



Планета генов



**Студенческая газета кафедры биологии
биологического факультета ГГУ им. Ф. Скорины
Выпуск 99 март 2024 г.**

Наши новости

В преддверии праздника 8 марта студенты 3 курса организовали сладкий стол для своих однокурсниц. Поздравили преподавателей и подняли себе и окружающим праздничное настроение.

**В этом
выпуске:**

Наши новости 1

**Генетические
заболевания** 2-3

**Зарядка для
ума** 4
**Полезная ин-
фографика**



Научная новость

Генетические заболевания – это большая группа болезней человека, вызванных патологическими изменениями в генетическом аппарате. В настоящее время известно более 6 тысяч синдромов с наследственным механизмом передачи.

Виды генетических заболеваний человека

Основу наследственных заболеваний составляют генные, хромосомные и митохондриальные мутации.

- *Аутосомно-доминантные.* При данном виде мутации человек наследует одну нормальную и одну изменённую копию гена, однако последняя форма подавляет первую. Одни доминантные генетические заболевания могут появиться сразу после рождения, другие – в более зрелом возрасте, и тогда их называют «заболевания с поздним дебютом». Примеры: поликистозная болезнь почек, синдром Гентингтона, ахондроплазия, хоря Хантингтона.
- *Аутосомно-рецессивный.* В этом случае происходит полная замена здоровых генов на мутантные. Ребёнок должен получить по одной копии рецессивного мутантного гена от каждого из родителей. У отца и матери может не наблюдаться данного заболевания, но это не исключает их как носителей гетерозиготной мутации. Вероятность, что у пары появится ребёнок с аутосомным рецессивным заболеванием равна 25%. Примеры: альбинизм, муковисцидоз.
- *Кодоминантный.* Этот тип наследования подразумевает проявление и доминантного, и рецессивного гена, поэтому заболевание наследуется частично. Яркий пример: серповидно-клеточная анемия.
- *Наследование, сцепленное с полом.* Означает, что наследование признаков передаётся только определённому полу. Например, гемофилией болеют исключительно мужчины.

Генные мутации

Генные (точечные) мутации – это те, что возникают в результате изменения химической структуры гена и представляют собой замену, удаление или вставку нуклеотида. Возникают чаще, чем хромосомные и геномные, однако в меньшей степени меняют структуру ДНК. Также к генным мутациям относятся транслокации (перенос), дупликации (повторение), инверсии (переворот на 180°) участков гена, но не хромосомы.

Пример 1:

рассмотрим мутацию ГТТ ЦЦЦ ГГТ → ГТЦ ЦЦЦ ГГТ.

В первом триплете произошла замена тимина на цитозин. Триплеты ГТТ и ГТЦ кодируют глутаминовую кислоту, поэтому данная мутация не вызвала изменений в структуре белка: глу-гли-про → глу-гли-про.

В других же случаях замена нуклеотида может изменить порядок аминокислот в молекуле белка и привести к фенотипическим последствиям.

Научная новость

Пример 2:

ГТТ ЦЦЦ ГГТ → ГТГ ЦЦЦ ГГТ.

В первом триплете тимин заменился на гуанин. ГТТ кодирует глутаминовую кислоту, а ГТГ — гистидин. Соответственно, первичная структура белка изменяется: глу-гли-про → гис-гли-про. Существует большая вероятность появления фенотипических изменений.

Мультифакториальные генетические болезни

Мультифакториальными генетическими заболеваниями называют патологии, возникающие при сочетании генетической предрасположенности и влиянии окружающей среды. Простой пример: пациент предрасположен к раку лёгких + в течении нескольких лет злоупотребляет курением. Соответственно, риск возникновения заболевания увеличивается в 2 и более раз.

К наиболее часто встречающимся мультифакториальным болезням относятся псориаз, цирроз печени, ревматоидный артрит, ишемическая болезнь сердца, бронхиальная астма.

Диагностика наследственных болезней

Жизнь человека начинается с момента зачатия. Чтобы уточнить состояние плода, важно провести пренатальную диагностику во втором триместре беременности. Тест поможет рассчитать риски различных синдромов (Дауна, Эдвардса, Корнели де Ланге) и дефектов.

Полезная инфографика

Название заболевания	Причина заболевания	Как проявляется	лечение
<u>Фенилкетонурия (ФКУ)</u>	Нарушение обмена аминокислоты <u>фенилаланин</u> , которая поступает с пищей	Тяжелая умственная отсталость, судороги	Специальная диета с низким содержанием <u>фенилаланина</u>
<u>Врожденный гипотериоз</u>	Нарушение образования гормонов щитовидной железы	Тяжелое нарушение умственного и физического развития	<u>Гормонозаместительная терапия</u>
<u>Адреногенитальный синдром (АГС)</u>	Нарушение образования гормонов надпочечников	Угрожающее жизни состояние и/или неправильное строение наружных половых органов	<u>Гомонозаместительная терапия</u>
<u>Муковисцидоз (МВ)</u>	Нарушение транспорта солей через мембраны клеток	Нарушение работы дыхательной и пищеварительной систем	Комплексное лечение ферментами, антибиотиками и другими препаратами
<u>Галактоземия (ГАЛ)</u>	Нарушение обмена галактозы (молочного сахара), которая поступает с пищей	Угрожающее жизни состояние, умственная отсталость, катаракта	Специальная диета с низким содержанием галактозы
11 других наследственных нарушений обмена	Нарушения обмена аминокислот, органические <u>ацидемии</u> , дефекты В-окисления жирных кислот	Внезапная смерть, судороги, угнетение нервной системы, рвота, снижение <u>интеллекта</u> и др.	Специальная диета и/или прием лекарственных препаратов

Учредитель:
студенческий актив кафедры
БИОЛОГИИ

Авторы напечатанных материалов несут полную ответственность за подбор и точность приведенных фактов.

Email:

Сайт газеты:
<http://vk.com/gensplanet>

ПЛАНЕТА ГЕНОВ

Студенческая газета кафедры биологии биологического факультета
ГГУ им. Ф. Скорины

Наш адрес:
246019, г. Гомель,
ул. Советская, 108, к. 3-9

Главные редакторы:
Заболотникова А.Р.,
Курако И.В.

Редколлегия:
Чернышев И.С.,
Мартинкевич И.В.

Редактора-оформители:
Зяцьков С.А.,
Лысенко А.Н.