Демиденко Любовь Анатольевна

кандидат биологических наук, доцент, доцент кафедры биологии Медицинской академия имени С.И. Георгиевского ФГАОУ ВО «КФУ им. В.И. Вернадского», г. Симферополь

Глушак Дарья Николаевна

студентка 110 Л-2 группы II медицинского факультета Медицинской академия имени С.И. Георгиевского ФГАОУ ВО «КФУ им. В.И. Вернадского», г. Симферополь.
Dasha44543@mail.ru

Геногеография наследственных заболеваний

Аннотация: *В данной работе рассмотрена тема наследственных заболеваний, их распространение и частота встречаемости в разных странах мира. Установлены возможные причины неравномерно распределения данных болезней.*

Ключевые слова: *Наследственные заболевания, геногеография, частота встречаемости.*

Все мы живем в разных точках Земли и отличаемся многими признаками: внешним видом, культурным наследием, языковой принадлежностью, генетическим материалом. Каждый из нас хранит в себе какую-то часть генов наших предков, поскольку человек, как и все виды живых существ на Земле, на протяжении ряда поколений сохраняет постоянство своих видовых признаков. Это свойство стабильности организма обусловлено наследственностью – способностью родителей передавать свои анатомические и физиологические особенности потомкам. В каждом организме, с течением времени, происходят различные мутационные изменения наследственных структур, которые, как правило, обычно закрепляются, т.е. передаются последующим поколениям, что и служит основой возникновения наследственных заболеваний.

Наследственные заболевания - это болезни, вызываемые нарушениями в генетическом аппарате клеток. В повседневной деятельности медицинские работники постоянно встречаются с наследственными заболеваниями, которые связанны с нарушением генетического аппарата клетки. Сегодня известно более 2,5 тысяч генетически обусловленных болезней, при которых в первую очередь страдает нервная система и опорно-двигательный аппарат. Многие из этих заболеваний неизлечимы и могут поражать все органы и системы нашего организма: мозг, мышцы, печень, сердечно-сосудистую систему и т.д. Но наследственные заболевания, имеют еще и географический характер, ведь частота этих заболеваний в разных странах и регионах различна. С чем это связанно и как это проявляется?

У каждой популяции имеется свой определенный набор аллелей, причем многие аллели могут быть универсальными для каждой этнической группы или расы, что может быть связанно с их историей и образом жизни. Частота наследственных заболеваний, в каждых этнических группах различна, что скорее всего связанно с естественным отбором в человеческих популяциях.

Например, в странах Европы самыми распространенными наследственными заболеваниями является: гемофилия, муковисцидоз, синдром нарушенного кишечного всасывания, фенилкетонурия. Такое заболевание как серповидно-клеточная анемия характерна в основном для стран Средиземноморья, а в Японии самым распространенным наследственным заболеванием является Синдром

Ямагучи. Что доказывает взаимосвязь расовой предрасположенности к наследственным заболеваниям. [7]

Для изучения геногеографии наследственных заболеваний были выбраны самые распространенные наследственные заболевания, с целю анализа их частоты встречаемости и взаимосвязи с расовой принадлежностью.

Гемофилия - это врожденное наследственное заболевание, которое связанно с нарушением систем свертываемости крови, гемофилия наследуется сцеплено с Х-хромосомой по аутосомно-рецессивному признаку. Изучая геногеографию данного заболевания, можно сказать о том, что частота встречаемости составляет 1:50000 новорожденных. Причем различают гемофилию А, которая диагностируется чаще: 1 случай болезни на 10000 человек, и гемофилию В, с частотой встречаемости намного реже: 1:30000-50000. Всемирной федерации гемофилии известно о проживании в мире около 400 тыс. людей с гемофилией, из которых 80-85% больны гемофилией А. Следует отметить, что при этом наследуется не только тип заболевания, но и его тяжесть. Для данного заболевания характерны такие признаки как кровоизлияние в суставы, мышцы и внутренние органы, кровотечение может возникать неожиданно, даже после самой незначительной травмы. [2]

Если рассматривать частоту встречаемости этого заболевания на 2015 год, то можно отметить, что распространенность в разных странах различна. Данные представленные в таб.1

Таблица 1

Частота встречаемости заболеваний гемофилии на 1000 человек в 2015 году

Страна	% встречаемости гемофилии от общего числа населения	% встречаемости гемофилии среди мужского населения
Армения	0,077	0,165
Беларусь	0,060	0,129
Великобритания	0,096	0,195
Россия	0,106	0,228
Украина	0,058	0,127

Анализируя эту таблицу, можно с уверенностью сказать, что в 2015 году самая низкая частота встречаемости гемофилии в Украине, она составляет 0,05 случаев на 1000 человек. Частота встречаемости гемофилии в Республике Беларусь средняя по сравнению с другими европейскими странами и составляет 0,06 случаев на 1000 населения. Но, самым высоким показателем является Россия, с частой встречаемости 0,1 на 1000 человек.

Скорее всего, одной из причин такого неравномерного распространения заболевания является то, что истоком зарождения данного заболевания была Англия, ведь королева Виктория являлась одной из первых носительниц гемофилии. Это связанно с неизвестной мутацией в ее генотипе, ведь у ее предков этого заболевания не наблюдалось. Поскольку у королевы Виктории было большое потомство и ее дочери, которые являлись носительницами гемофилии, вышли замуж за разных европейских представителей, то заболевание проявилось сразу в нескольких царствующих домах: в прусском, испанском и русском. Так как, последующие поколения королевской семьи обустраивали свою жизнь в Российской Империи, то носителей гемофилии в России намного больше. В связи с этим и статистически данные в России выше, по сравнению с другими странами.

Большой интерес может представлять также распространенность фенилкетонурии - генного заболевания, наследующегося по аутосомно-рецессивному типу. Фкнилкетонурия характеризуется нарушением обмена

аминокислот, прогрессирующим слабоумием и обусловлена дефектом в ферментативной системе фенилаланингидроксилазы. Из-за недостатка фенилаланингидроксилазы в организме накапливаются продукты нарушенного метаболизма, что приводит к слабоумию и судорожным припадкам. Если диагноз фенилкетонурии поставлен в раннем детском возрасте и назначено лечение, а также специальная диета, то есть возможность вырастить полноценного человека. Так как болезнь то частота гетерозиготного носительства 1:50. [1]

Изучая статистические данные по фенилкетонурии за период 2015-го года, можно сказать, что распространённость заболевания в странах различна. Данные представлены в диаграмме 1.

Диаграмма 1

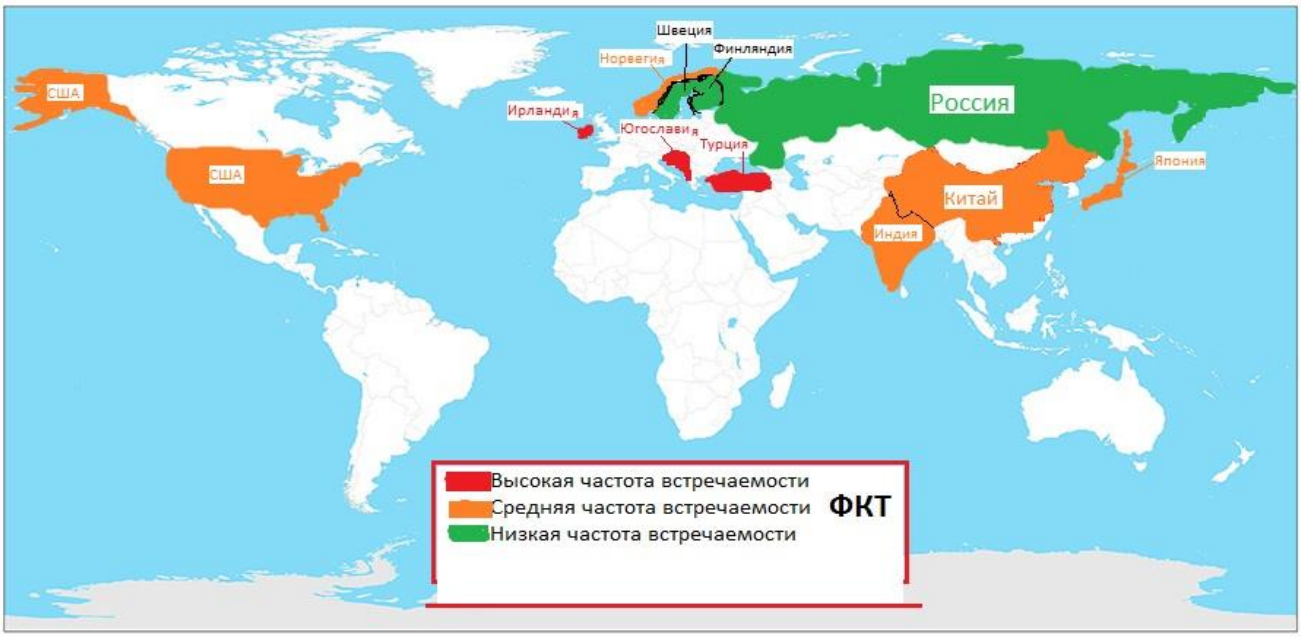
Из диаграммы видно, что частота фенилкетонурии в разных странах значительно варьирует: от 1:1260 в Турции, до 1:12000 в Японии. Наибольшую распространенность заболевание получило у лиц европеоидной расы, однако, и у них частота существенно отличается в различных регионах и этнических группах. Так, по статистическим данным частота встречаемости в восточно-европейской популяции выше, чем в популяциях запада и юго-запада Европы. Например, в Ирландии составляет 1:4500 новорожденных, в Югославии 1:7300, тогда как в Италии 1:10280. В Скандинавских популяциях частота фенилкетонурии исключительно низка, особенно в Финляндии (1:71000) и Швеции (1:43230). [7]

Причиной такого неравномерного распространения заболевания является то, что частота встречаемости в различных популяциях зависит от вида мутаций в гене. Доказано, что каждый регион имеет свой определенный вид мутации, что связанно с сочетанием основных факторов в популяционной динамике, миграционных процессов, эффекта основателя, генетического дрейфа, и скорее всего, преимущества гетерозигот.

Если смотреть на карту миру, то распространенность фенилкетонурии, выглядит следующим образом (рис.1)

Рисунок 1

Распространенность фенилкетонурии на карте мира



Самая высокая частота встречаемости фенилкетонурии проявляется в Турции (1:2600); Ирландии (1:4500); Югославии (1:7300).

Средняя частота встречаемости фенилкетонурии проявляется в Индии (1:18:300); Китае (1:18000);США (1:15000); Норвегии (1:13:000); Японии (1:12000).

Низкая частота встречаемости фенилкетонурии характерна для таких стран, как Финляндия (1:71000); Россия (1:70003); Швеция (1:43230); Корея (1:41000).

В основном данное заболевание вызвано одной и той же мутацией, принесённой сюда переселенцами из Северной Европы. Неравномерность распространения этой мутации связанна с так называемым эффектом основателя – присутствием поврежденного гена у одного или нескольких членов небольшой предковой группы, давшей начало современной популяции. Также причиной фенилкетонурии являются близкородственные браки, которые были распространены в Северной Европе.

Также следует сказать, что в последние годы внимание педиатров было направлено на изучение повсеместно распространенного заболевание, имеющего различные названия: муковисцидоз, кистозный фиброз поджелудочной железы, врожденная энтеро-бронхо-панкреатическая диспория.

Муковисцидоз — заболевание, которое наследуется по аутосомно-доминантному типу. При данном заболевании поражаются экзокринные железы, железистые клетки организма. Это одно из многих широко распространенных заболеваний Европы, ведь пораженный ген носит в себе почти каждый 20-й европеец. А если мужчина и женщина, которые являются носителями данного заболевания создадут пару, то вероятность рождения больного ребенка составит 25%. [2]

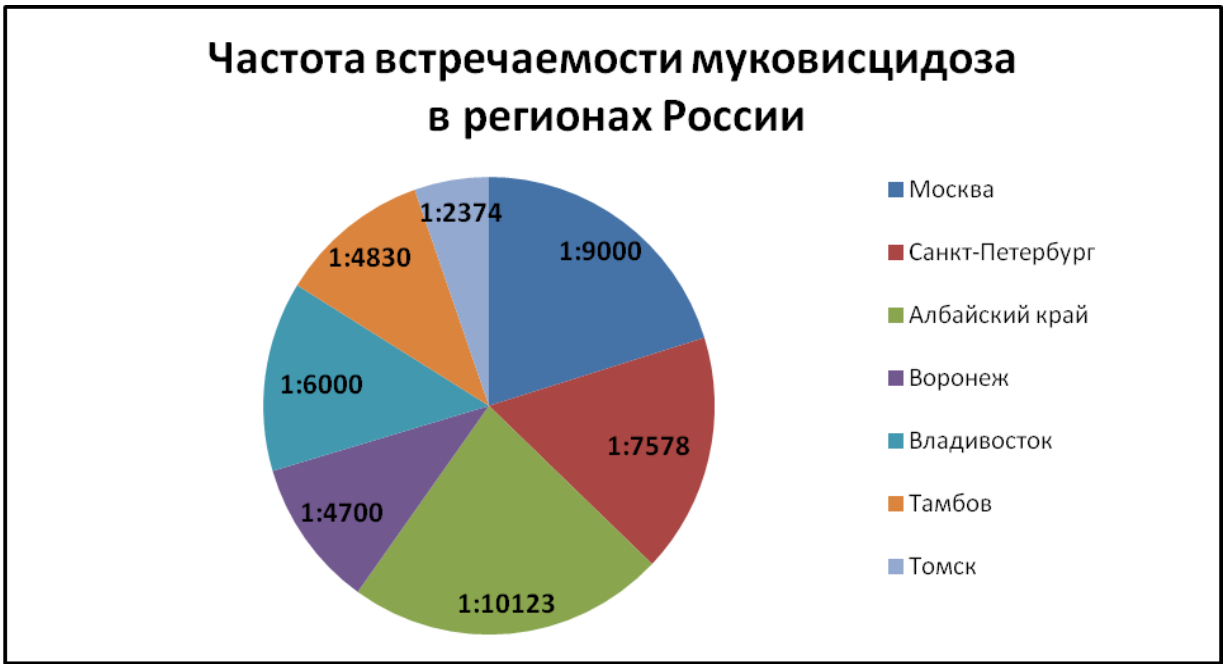
Частота встречаемости данного заболевания на 2015 год различна и зависит от географической и этнической предрасположенности. В Европе частота встречаемости заболевания составляет в среднем 1:2000 - 1:3000 новорожденных. Данные представлены в диаграмме 2.

Диаграмма 2

Частота встречаемости муковисцидоза в Европе

В России частота встречаемости составляет – 1:10566, при этом она значительно варьирует по регионам. Так, самая высокая частота встречаемости в Албайском крае 1:10123, Москве 1:9000 и в Санкт-Петербурге 1:7578. Низкая частота встречаемости в Томске 1:2374 , Воронеже 1:4700 и Тамбове 1:4830. Данные представлены в диаграмме 3. [6]

Диаграмма 3



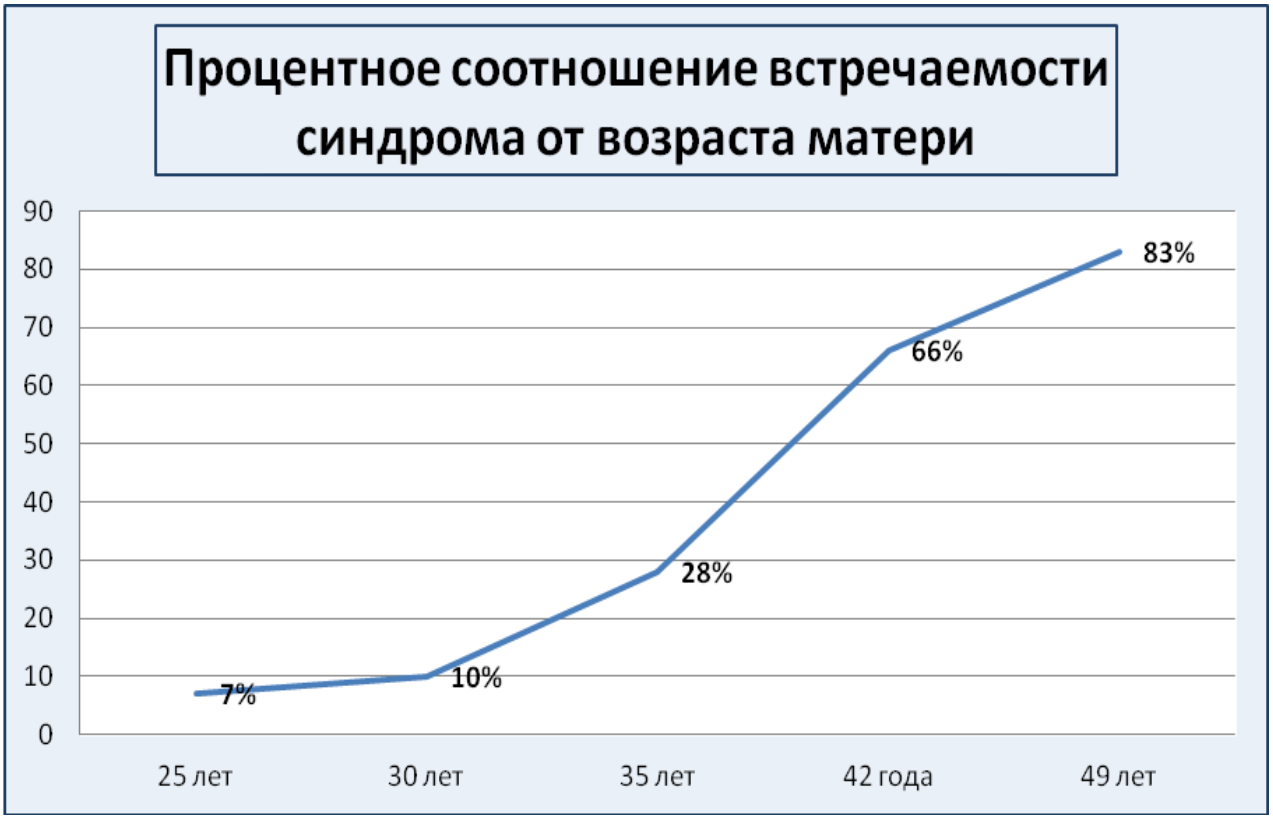
Частота встречаемости в восточных популяциях, а также у африканского и азиатского населения составляет 1:100000 новорожденных. Это связанно с этническим происхождением, а так же, с тем, что во многих популяциях мутация гена

происходит по разному, что дает возможность этому гену мутировать в разных формах и закрепиться за разными географическими зонами.

Изучая тему геногеографии и исследуя статистические данные наследственных заболеваний, необходимо сказать о частоте распространения синдрома Дауна в разных странах. Ведь синдром Дауна является заболеванием, которое не зависит от географического положения, этнической принадлежности, но все же встречаемость этого заболевания абсолютно разная. Так, например, за 2015 год, в США с синдромом Дауна родилось 3120 детей, в Англии 1843 детей, в Италии 570, а в России 2500 детей.

Частота встречаемости данного заболевания 1:700 - 1:800 новорожденных. На частоту рождения больных не влияют расовые, географические и популяционные данные. Рождение детей с синдромом Дауна на 60% зависит от возраста матери, ведь с каждым годом после 25-ти лет шанс рождения ребенка с синдромом Дауна возрастает, что можно проследить на графике 1.

График 1



Из данного графика видно, что с возрастом матери увеличивается шанс рождения ребенка с синдром Дауна. Если смотреть по частоте, то в возрасте 25 лет вероятность рождения больного ребенка равна - (7%,) до 30 лет - (10%), в 35 лет риск возрастает до (28%), в 42 года — до (66%), а в 49 лет - до (83%).

Исходя из этого можно сделать вывод о том, что такие колеблющиеся цифры рождаемости больных детей с синдромом Дауна связанны скорее всего не только с геногеографией, а также с установлением диагноза и рождаемостью таких детей. По зарегистрированным данным в Англии ежедневно совершается 3 аборта, после поставленного диагноза. В Италии рождается только 1 ребенок из 10-ти с синдромом Дауна. Исследования показывают, что ежегодно, около 1100 детей в странах мира не рождаются, после установленного диагноза. [1]

Выводы:

1. Частота наследственных заболеваний разнообразна в странах мира, что связанно с этническим разнообразием населения, ведь это обусловлено влиянием отбора в человеческих популяциях.
2. Особенности географического распределения болезней могут быть обусловлены миграцией генов (перемещением их носителей). А также наличие гена «основателя» в определенной стране.
3. Одной из самых распространенных причин наследственных заболеваний являются близкородственные браки, которые вызывают мутации в генотипе.

Ссылки на источники:

1. Руководство по педиатрии. Врожденные и наследственные заболевания (под ред. П.В. Новикова). Издательский Дом «Династия», - 2007 г. - 554 с.
2. Медицинская генетика: учеб. для студентов сред. образоват. учреждений/ Л.В. Акуленко, И.В. Угаров; под редакцией О.О.Янушевича и С.Д. Арутюнова. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. -208 с.
3. Генофонд и геногеография народонаселения /Под ред. Ю.Г. Рычкова/. Т.1. Генофонд населения России и сопрдельных стран. - СПб.:Наука, 2000. - 611 с.
4. http://www.who.int/gho/ru/ - Данные Глобальной обсерватории здравоохранения
5. Генетика. Учебник для ВУЗов /Под ред. академика РАМН В.И. Иванова/. – М.: ИКЦ «Академкнига», 2006.– 638с.
6. Гинтер Е.К. Анализ разнообразия аутосомно-рецессивных заболеваний в российских популяциях // Генетика. 2001. - Т. 37. № 11. - С. 1559-1570.
7. Наследственные болезни в популяциях человека / Под ред. Е.К. Гинтера/. М.: Медицина, 2002. - 303 с.
8. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Н. Молекулярная биология. Учебное пособие для студентов медицинских вузов – М.: Наука, 2003, - 544 с.
9. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Общая и медицинская генетика. - М.:Academia, 2003 .- 252 с.
10. Иванов В.И Генетика. - М.: ИКЦ «Академкнига», 2006.-638 с.