

Лекція № 6
з курсу «Медична екологія»
на тему:
«Спадковість та довкілля»

**Викладач курсу: доцент кафедри фізіології, імунології і біохімії з курсом цивільного захисту та медицини
Григорова Наталя Володимирівна**

ПЛАН

1. Роль спадковості в патології.
2. Мутації.
3. Мутагенні фактори.
4. Спадкові хвороби.

РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА

1. Гігієна та екологія : підручник / [В. Г. Бардов, С. Т. Омельчук, Н. В. Мережкіна та ін.]; за заг. ред. В. Г. Бардова. Вінниця : Нова Книга, 2020. 472 с.
2. Гончаренко М. С., Бойчук Ю. Д. Екологія людини. Суми : Університетська книга. 2019. 391 с.
3. Гребняк М. Щ., Щудро С. А. Медична екологія : навч. посібник. Дніпропетровськ : Акцент, 2016. 483 с.
4. Димань Т. М. Екологія людини. Київ : Академія, 2009. 380 с.
5. Іщейкіна Ю. О., Буря Л. В. Гігієна та екологія. Полтава : АСМІ, 2018. 305 с.
6. Кушнірук Ю. С. Рекреація та курортологія : навч. посібник. НУВПГ, 2012. 146 с.
7. Мороз О. І., Петрушка І. М., Кузь О. Н., Руда М. В. Технології адаптації до змін клімату. Львів : Львівська політехніка, 2022. 452 с.
8. Основи екології та профілактична медицина : підручник для мед. ВНЗ I-III р. а. Затверджено МОЗ / Д. О. Ластков, І. В. Сергета, О. В. Швидкий, А. Ю. Сергієнко та ін. Київ, 2017. 472 с.

1. РОЛЬ СПАДКОВОСТІ В ПАТОЛОГІЇ

Спадковість – властивість організмів зберігати та забезпечувати передачу ознак нащадкам, а також визначати особливості їх індивідуального розвитку в конкретних умовах середовища.

Стан здоров'я або хвороби – результат взаємодії спадкових і середовищних факторів.

Генетичні чинники відіграють одну з ключових ролей у виникненні і поширенні в популяції патологічних процесів і станів, однак конкретний внесок спадкових факторів в виникнення тієї чи іншої нозологічної форми різний.

Залежно від ступеня спадкового вкладу та впливу зовнішніх факторів виділяють наступні групи захворювань:

1. **Моногенні (монофакторні)** – захворювання, розвиток яких обумовлено спадковими (генетичними) факторами.
2. **Полігенні (мультифакторіальні)** – захворювання, в етіології яких основне значення має вплив зовнішніх факторів на тлі спадкової схильності.
3. **Захворювання, в етіології яких вирішальна роль належить різним екзогенним факторів** (наприклад, інфекції або травми). При цих захворюваннях роль генотипу обмежена регулюванням ступеня сприйнятливості організму, ефективністю імунної відповіді і можливостями адаптаційно-компенсаторних реакцій у відповідь на зовнішній вплив. Види генетичних захворювань в залежності від ступеня впливу спадкових і середовищних факторів і їх причини представлені на рисунку.

ПАТОЛОГІЯ ЛЮДИНИ

Моногенні

(монофакторіальні) хвороби

10%

90%

Полігенні

(мультифакторіальні)
хвороби

ГЕННІ

Фактор патології -
мутантні гени (генні
мутації), мутації в
одиначному локусі
хромосом

- Фенілкетонурія
- Глікогенози.
- Муковісцидоз та ін.

ХРОМОСОМНІ

Фактор патології - мутантні гени
(генні мутації), мутації в
одиначному локусі хромосом.
Результат зміни числа
хромосом (геномні мутації)
або порушення їх будови
(транслокація, делеція, інверсія,
дуплікація)

- Хвороба Дауна.
- Синдром Шерешевського-Тернера.
- Синдром Едвардса та ін.

Результат сукупних дій
мутацій у декількох
локусах хромосом.
Генетичні дефекти
викликають схильність
до хвороби.
Патологія - результат
складної взаємодії
генетичних факторів і
факторів середовища

- Цукровий діабет
(1-6% населення).
- Світлова сліпота
(0,5% жінок, 8% чоловіків).
- Гіпертонічна хвороба
(30% населення) та ін.

Близько 10% всіх форм патологічних станів є монофакторні хвороби, причина яких виключно генетична – поломки на генному або хромосомальному рівні. **Ген** – функціональна одиниця спадковості. Через статеві клітини батьків передаються не ознаки, а інформація про них. Первинна дія генів полягає в тому, що вони програмують біосинтез ферментів за принципом «один ген – один фермент».

Ферментні системи контролюються відповідними комплексами генів і зміни (мутації) в них гена тягнуть за собою ланцюги процесів – змінюється або випадає фермент, що призводить до випадання відповідної ступені метаболічної реакції і, як наслідок, до зміни або порушення розвитку окремих ознак організму, тобто розвиток спадкових ознак йде за схемою **«ген - фермент – біохімічна реакція – ознака»**.

Для **моногенних захворювань** характерно прояв ознаки в альтернативній формі: є генетична поломка – є хвороба (наприклад, фенілкетонурія), немає поломки (дефекту геному) – немає хвороби. Тоді як у **полігенних захворювань** ознака варіюється кількісно (наприклад, така ознака, як артеріальний тиск, є у всіх осіб, але рівень прояви цієї ознаки строго індивідуальний).

Хромосомні і генні мутації надають різноманітні дії на організм. У багатьох випадках ці мутації летальні, тому що порушують розвиток; у людини, наприклад, близько 20 % вагітностей закінчуються природним викиднем в терміни до 12 тижнів, і в половині таких випадків можна виявити хромосомні аномалії.

У результаті деяких хромосомних мутацій певні гени можуть опинитися разом, і їх загальний ефект може викликати появу будь-якої «сприятливої» ознаки.

Крім того, зближення деяких генів один з одним робить менш ймовірним їх поділ в результаті кросинговера, а в разі «сприятливих» генів це створює перевагу. Геномні мутації, нарівні зі зміною фенотипу, часто призводять до мимовільного абортів або хромосомної хвороби. Серед новонароджених і дітей, померлих у перинатальний період, хромосомні хвороби зустрічаються з частотою 1 випадок на 200.

Спадкові хвороби – це хвороби, зумовлені порушеннями спадкової інформації, отриманими організмом зі статевими клітинами своїх батьків.

Частота поширення спадково обумовлених захворювань залежить від характеру успадкування генетично змінених ознак і є досить постійною в тій чи іншій популяції. Однак можливості сучасної медицини, в тому числі, хірургічних втручань, доживати до віку статевої зрілості і частіше, ніж раніше, мати потомство, що збільшує частоту індивідів з генетичними дефектами в популяціях.

Вроджені хвороби – це хвороби, які проявляються при народженні дитини.

Вроджені хвороби можуть бути як генетично детермінованими, так і внутрішньоутробно надбаними (в тому числі фенкопії).

Генетично детерміновані вроджені захворювання розвиваються в результаті пошкодження генетичного апарату батьків, а також можуть також бути результатом мутації «*de novo*» – мутацій у гаметах батьків, які знову виникають.

Внутрішньоутробно надбані хвороби є вродженими станами. Вони виникають у результаті дії екзогенних тератогенних факторів у період вагітності.

Фенкопії – зміни ознак організму під впливом факторів зовнішнього середовища в період ембріонального розвитку, які по основним проявам подібні до спадкової патології.

Причини виникнення фенкопій:

- Киснєве голодування плода.
- Хвороба матері під час вагітності.
- Психічна травма у вагітної.
- Ендокринні захворювання у вагітної.
- Неправильне харчування вагітної (нестача вітамінів С, В, Р, РР і мікроелементів кобальту, кальцію, залози та ін.).
- Прийом лікарських препаратів під час вагітності (антибіотиків, сульфаніламідів та ін.).

Мінливість – властивість організму набувати нових ознак і особливості індивідуального розвитку, що відрізняються від батьківських.

Мінливість може бути фенотипичною і генетичною.

- **Фенотипична (неспадкова, модифікаційна) мінливість.** Зміни стосуються тільки індивідуальних ознак при незмінному генетичному матеріалі. Такі зміни не передаються у спадок.
- **Генетична (спадкова) мінливість.** Зміни відбуваються в геномі.
- **Генеративна мінливість** – зміни в спадковому апараті гамет (статевих клітин).
- **Соматична мінливість** – зміни в апараті клітин тіла (соматичних клітинах).

Як генеративна, так і соматична мінливість буває мутаційною та комбинативною.

Мутаційна мінливість обумовлена виникненням мутацій – стійких змін генетичного матеріалу, що призводять до зміни успадкованої ознаки.

Комбінативна мінливість обумовлена випадковою перекомбінацією алелей у генотипі нащадків, що призводить до виникнення відмінностей їх генотипу від батьківського.

Алельні гени, алелі (від лат. *allelos* – протилежний) – парні гени, що займають одні й ті самі локуси гомологічних хромосом і визначають альтернативні взаємовиключні стани тієї самої ознаки. Трапляються в межах однієї популяції організмів та визначають різні фенотипи цих організмів. Таким чином, при комбінаторній мінливості самі гени не змінюються, але генотипи батьків і дітей виявляються різними.

Механізми комбінативної мінливості: незалежна розбіжність хромосом у мейозі, рекомбінація генів при кросинговері, випадкова зустріч гамет при заплідненні.

Полігенні захворювання виявляються після народження не відразу. Це обумовлено наступними причинами:

1. Ген, що детермінує певну патологію, знаходиться в загальмованому (зарепресованому) стані, а через деякий час експресується.
2. Потрібен час, щоб фактор середовища достатньо подіяв на властивість, що детермінується даним геном.
3. З віком змінюється активність процесів репарації.

2. МУТАЦІЇ

Мутація – стійка раптова стрибкоподібна зміна в спадковому апараті клітини, не пов'язана зі звичайною рекомбінацією генетичного матеріалу.

Види мутацій:

1. За причинами виникнення:

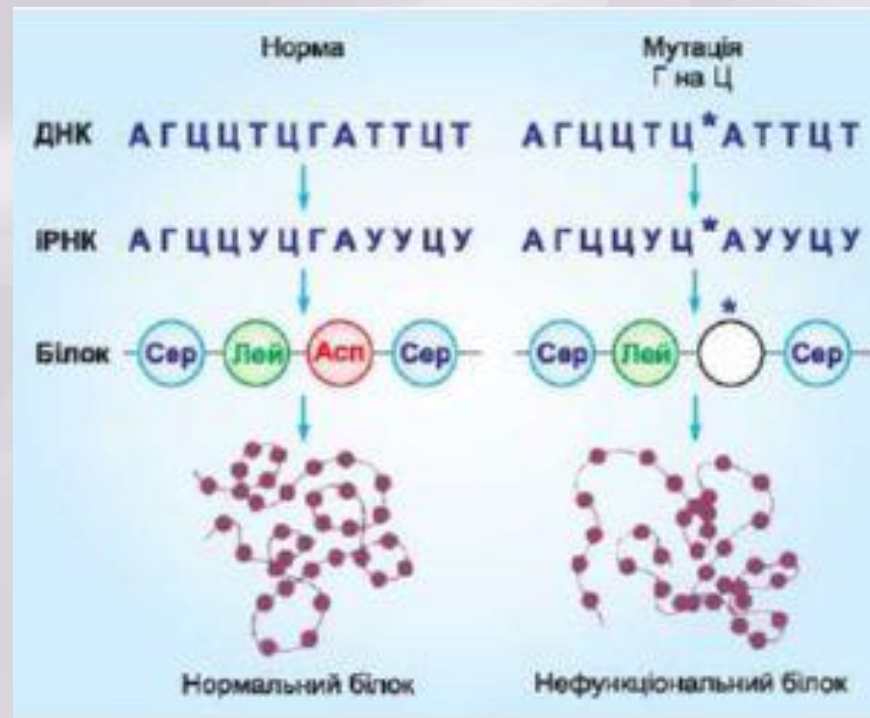
- **Спонтанні.** Виникають при дії звичайних факторів зовнішнього середовища. Частота їх невелика.
- **Індуковані:** виникають під впливом різних фізичних, хімічних і біологічних факторів (мутагенів).

2. За локалізацією:

- **Соматичні.** Виникають в соматичних клітинах. Наслідки соматичних мутацій пов'язані тільки з долею даного організму. З його загибеллю зникають сліди сталася мутації.
- **Статеві.** Виникають в статевих клітинах. Наслідки мутації позначаються на долі потомства.

3. За характером зміни генотипу відповідно до 3-х рівнів організації генетичного матеріалу (гени-хромосоми-геном) розрізняють:

- **Генні мутації**, зумовлені зміною послідовності пуринових і піримідинових основ ділянки ДНК (зміни структури гена). При цьому мутантні гени можуть бути **домінантними**, які проявляють себе в гетерозиготному стані, і **рецесивними** – проявляються в гомозиготному стані.



- **Хромосомні мутації**, тобто структурні перебудови хромосом (делеції, дуплікації, інверсії, транслокації).



Хромосомні мутації – це зміни структури хромосом

НОРМАЛЬНА ПОСЛІДОВНІСТЬ ГЕНІВ У ХРОМОСОМІ



1. Делеція – втрата ділянки хромосоми



2. Дуплікація – подвоєння ділянки хромосоми



3. Інверсія – поворот фрагмента хромосоми на 180°



4. Транслокація - обмін ділянок між негомологічними хромосомами



- **Геномні мутації**, зумовлені зміною числа хромосом внаслідок неправильного розподілу їх в процесі ділення, але не супроводжуються зміною їх структури.



Геномні мутації – це зміни кількості хромосом



4. За значенням для організму:

- **Корисні мутації.** Підвищують життєздатність організму або виду (наприклад, темне забарвлення шкірного покриву у жителів африканського континенту).
- **Нейтральні мутації.** Не впливають на життєдіяльність організму (веснянки, зміни кольору волосся і райдужної оболонки ока).
- **Шкідливі (патогенні) мутації.** Призводять до загибелі ембріона (**летальні мутації**) і до розвитку спадкової і вродженої патології (**нелетальні**).



Властивості мутацій

- 1. Мутації універсальні.**
- 2. Мутації неспрямовані.**
- 3. Ступінь вираження мутацій у фенотипі не залежить від інтенсивності і тривалості дії мутагенного фактора.**
- 4. Частота мутацій зростає коли дія мутагенного фактора довготриваліша і сильніша.**
- 5. Для мутагенних факторів не існує нижнього порогу їхньої дії (навіть найнижчі дози мутагенних факторів здатні спричинити мутацію).**

3. Мутагенні фактори

Мутагенні фактори – це фактори, які є причиною мутацій.

Групи мутагенних чинників:

1. За походженням:

- **Екзогенні мутагени.** Це різні фактори зовнішнього середовища (віруси, радіаційне випромінювання, окислювачі, алкілюючі сполуки і ін.).
- **Ендогенні мутагени.** Утворюються в процесі життєдіяльності організму (вільні радикали O₂, продукти перекисного окислення ліпідів та ін.).

2. За природою:

- **Фізичні:** іонізуюче і ультрафіолетове опромінення.
- **Хімічні:** цитостатики, особливо інгібітори синтезу ДНК – меркаптопурин, теофілін; алкілюючі сполуки – азотистий іприт, фенол, формальдегід; аналоги пуринових і піримідинових основ; вільні радикали і антиметаболіти.
- **Біологічні:** віруси (наприклад, краснухи, вірусного гепатиту), антигени деяких мікроорганізмів.

Формирование свободных радикалов



Основні механізми фізичних мутагенних факторів:

- 1) порушення структури генів і хромосом;
- 2) утворення вільних радикалів, що вступають у хімічну взаємодію з ДНК;
- 3) розриви ниток ахроматинового веретена поділу;
- 4) утворення димерів.

Найбільш повно вивченим з фізичних мутагенів є радіація.

Широке застосування іонізуючого випромінювання в різних галузях науки і техніки, сільського господарства і медицині викликає опромінення значних верств населення.

Особливу небезпеку становить нерегульоване підвищення природного фону радіації на Землі, яка зумовлює зростання рівня мутацій у всього населення земної кулі, що призводить до генетичного накопичення шкідливих мутацій (**генетичний тягар**).

За сучасною оцінкою у світі хімічною промисловістю і хімічними лабораторіями синтезовано близько 4 млн. різних хімічних сполук, використовується понад 500000 різних хімічних речовин і близько 10000 щорічно синтезується в кількості від 0,5 до 1,0 млн. кг. У щодобовому застосуванні знаходиться 65000 різноманітних хімічних сполук. Зазначимо, що 6000 сполук характеризуються мутагенною активністю.

Іонізуюче випромінювання викликає переважно хромосомні перебудови, які супроводжуються різкими змінами структури та функції організмів. Більшість їх шкідлива.

Хімічних мутагенів надзвичайно багато. Вони можуть впливати на спадковість різних експериментальних об'єктів: фагів, мікроорганізмів, рослин, комах, ссавців. Мутагенну активність проявляють чотири умовних групи хімічних факторів зовнішнього середовища: **пестициди, промислові отрути, харчові домішки, ліки.**

Серед хімічних мутагенів до найбільш сильних відносять **(перша група)**: етиленамін, діетилсульфат, диметилсульфат, нітрозоетилсечовину, нітрозометил-сечовину, пероксид водню, іприт та ін. Їх ще називають **супермутагенами**, оскільки викликають один і той самий тип мутацій. **Другу групу** складають речовини, які близькі за будовою до азотистих основ нуклеїнових кислот і діють на них: 5-бромурацил, 5-фтор-діоксіуредин, 5-бромоксіурацил та ін. До **третьої групи** відносять акридини та їх похідні (акридиновий жовтий, етидій броміду, профлавін акридинового смарагдового та ін.). Вони здатні змішувати окремі основи ДНК або викликати мутації типу делецій (випадіння ділянки ДНК). **У четверту групу** входять азотиста кислота, формальдегід, гідроксиламін та ін.

Кожний з хімічних мутагенів може викликати як хромосомні розриви, так і генні мутації. Але на відміну від фізичних мутагенів, які переважно індукують генні мутації, їх дія більш тривала, мутації з'являються не зразу, а через певний час. Хімічні мутагени викликають переважно **точкові (генні) мутації**, які впливають на фізіологічні та кількісні ознаки.

Характер спадкових змін, викликаних дією хімічних чинників, залежить від дози мутагену. Невеликі концентрації хімічної речовини – мутагену викликають здебільшого дрібні мутації, які стосуються переважно кількісних ознак; із збільшенням дози зростає ефект мутацій, зумовлений перебудовою хромосом.

Хімічні мутагени здатні впливати на спадкову основу як прямо, так і опосередковано. До хімічних мутагенів можна віднести і деякі лікарські речовини. Лікарські препарати, як хімічні речовини різної структури, є чужорідними для організму людини. Звідси виникає проблема їх мутагенності. Нові і давно відомі лікарські речовини здатні викликати мутації генів у рослин, мікроорганізмів, комах, а також у культурі клітин ссавців і людини.

Деякі з лікарських препаратів за величиною мутагенного потенціалу не поступаються іонізуючій радіації. Так, наприклад, усі цитостатичні й антимітотичні препарати, які використовуються для лікування злоякісних пухлин, здатні індукувати генні мутації, хромосомні аномалії й інші біологічні ефекти, характерні для іонізуючого випромінювання. Лікарські препарати можуть викликати широкий спектр мутацій – від **точкових до пошкодження всього хромосомного набору**. У наш час всі лікарські речовини випробовують на мутагенну активність.

Механізми дії хімічних мутагенів:

- 1) дезамінування;
- 2) алкілування;
- 3) заміни азотистих основ їхніми аналогами;
- 4) пригнічення синтезу попередників нуклеїнових кислот.

Механізми дії біологічних мутагенів:

- 1) віруси вбудовують свою ДНК у ДНК клітин хазяїна;
- 2) продукти життєдіяльності паразитів – збудників хвороб діють як хімічні мутагени.

4. Спадкові хвороби

Основні критерії класифікації спадкових хвороб:

вид мутантних клітин і внесок спадкових чинників і середовища.

Залежно від виду первинно уражених клітин виділені наступні групи захворювань:

- **Хвороби внаслідок мутацій в статевих клітинах** – «гаметичні», тобто власне спадкові хвороби (наприклад, фенілкетонурія, гемофілії). Ці хвороби передаються у спадок.
- **Хвороби внаслідок мутацій в соматичних клітинах** – «соматичні» (наприклад, пухлини, деякі хвороби імунної аутоагресії). Ці захворювання не передаються у спадок.
- **Хвороби внаслідок комбінації мутацій в статевих і соматичних клітинах** (наприклад, сімейна ретинобластома).

Залежно від ролі спадковості і середовища виділяють чотири групи захворювань:

- **Власне спадкові хвороби** (розвиваються внаслідок мутацій).
- **Екогенетичні захворювання** (розвиваються при наявності мутації під впливом специфічного фактора середовища).
 - **Хвороби генетичної схильності** (внесок генетичних факторів очевидний).
 - **Хвороби, що викликаються факторами зовнішнього середовища** (строго кажучи, ця група хвороб не належить до спадкових хвороб, так як внесок генетичних факторів в їх виникнення, розвиток і результат може бути вкрай малим, сумнівним або невідомим).

Власне спадкові хвороби

Причина: мутації (генні, хромосомні, геномні).

Умови: фактори зовнішнього середовища не впливають на їх виникнення і можуть лише модифікувати їх клінічний перебіг.

Відомо, що клітини з дефектними механізмами репарації мають збільшену чутливість до генотоксичних агентів і, отже, будуть мати підвищену частоту мутацій.

У індивідумів зі спадковими дефектами ДНК виявляється збільшена чутливість до генотоксичного впливу, збільшений рівень хромосомних аберацій і мутацій у соматичних клітинах, що вказують на хромосомну нестійкість і схильність до раку.

Ці порушення виражаються у вигляді пігментної ксеродерми, синдрому Коккейна (Cockayne), атаксії-телеангіектазії, анемії Фанконі і синдрому Блума.

Наприклад, **синдром Блума** пов'язаний з дефектом гена, що кодує на 15-й хромосомі амінокислотну послідовність ДНК-лігази. Дане порушення не є критичним, однак нездатність відновлювати дефекти ДНК веде до її нестабільності, збільшеної частоти мутацій і збільшеного ризику онкологічних захворювань.

Пігментна ксеродерма – рідкісний генодерматоз, що характеризується вираженою фотофобією, гіперпігментацією шкіри та дистрофією з розвитком неоплазій. Уперше описана М. Каросі в 1870 р. Частота виявлення захворювання становить 1:1 000 000. Характеризується пігментною дисхромією та дистрофією шкіри з розвитком неоплазм унаслідок підвищеної чутливості до сонячного випромінювання, що зумовлено спадковим дефектом репаративних ферментів. Тип успадковування автосомно-рецесивний.



Синдром Коккейна – рідкісний аутосомно-рецесивний, нейродегенеративний розлад, що характеризується недоліком зростання, порушенням розвитку нервової системи, аномальною чутливістю до сонячного світла (фотосенсибілізація), захворюваннями очей і передчасним старінням.



Атаксія-телеангіектазія (АТ або А-Т), також відома як атактично-телеангіоектатичний синдром або Луї-Бар синдром,

Це рідкісне, нейродегенеративне, аутосомно-рецесивне захворювання, що викликає важку інвалідність. Атаксія вказує на порушення координації, а телеангіектазія – на невеликі розширені кровоносні судини, обидві ознаками характерні для даного захворювання.[

А-Т вражає різні частини тіла:

- вражає певні ділянки мозку, включаючи мозочок, викликаючи труднощі з пересуванням і координацією;
- послаблює імунну систему, викликаючи схильність до інфекції; запобігає відновленню пошкоджених ДНК, збільшуючи ризик раку.



Анемія Фанконі – спадкове автосомно-рецесивне з варіабельною пенетрантністю і генетичною гетерогенністю захворювання із загальним ураженням гемопоезу, вродженими аномаліями розвитку і порушеними репаративними можливостями організму.

У перші роки життя симптоматика мінімальна;

- синдром анемії виникає у віці 6-8 років;
- до провідних симптомів належить затримка фізичного розвитку;
- діти народжуються з малою масою тіла, а надалі сповільнюється збільшення росту, при цьому відставання у рості і масі пропорційне;
- характерними є чисельні аномалії розвитку скелета:
 - мікроцефалія;
 - відсутність або гіпоплазія великого пальця рук;
 - зменшення кількості кісток зап'ястка;
 - полідактилія;
 - синдактилія;

- клинодактилія;
- запізнiла поява ядер скостеніння;
- вроджений вивих стегна;
- клишоногість;
- сколіоз;
- кіфоз;
- гіпоплазія нижньої щелепи;
- аномалії розвитку ребер і хребців;
- важливим діагностичним критерієм є пігментація шкіри і слизових, яка переважно має дифузний характер і максимально виражена в аксиллярних та пахових ділянках, на шиї, животі, статевих органах;
- гіперпігментація шкіри поєднується із сухістю та лущенням;
- різноманітні вроджені вади розвитку серця і судин, органів дихання, травного каналу, статевої системи (гіпогеніталізм, крипторхізм, гіпоспадія, атрофія шийки матки та вагіни, дворога матка, кісти яєчників);

- вроджені вади щитоподібної залози, очей (мікрофтальм, стробізм, епікантус) і нервової системи (гідроцефалія);
- виражена ендокринна недостатність у поєднанні з вродженими аномаліями розвитку та пігментацією шкіри;
- гематологічні зміни виникають у дітей після року, що збігається з появою змін на шкірі (кровоточивість, петехії, екхімози).



Синдром Блума – це рідкісний аутосомно-рецесивний хромосомний розлад, що характеризується високою частотою розривів і перебудов в хромосомах хворої людини. Цей синдром був вперше описаний лікарем дерматологом Девідом Блумом.

Ознаки та симптоми.

Особи, хворі СБ, як правило, не високого зросту, з характерними висипаннями на шкірі, що виникають майже відразу після першого впливу сонячних променів. Ці висипання, як правило виникають на щоках (викликаючи почервоніння) і мають форму метелика. Але висип може виникати не тільки на обличчі, а й на інших частинах тіла, на які потрапляли сонячні промені (спина, руки і т.д.).



Пенетрантність – проявляємість даного гена в популяції особин, які мають даний ген. Пенетрантність може бути висока, середня, низька.

Експресивність – ступінь вираженості дії гена у конкретного хворого.

Приклади власне спадкових захворювань:

- Моногенні хвороби (фенілкетонурія, гемофілії А і В, мукополісахаридози, галактозимія, гемоглобінопатії).
- Хромосомні хвороби (синдром Дауна, синдроми Шерешевського-Тернера, Клайнфельтера, трисомії X).

Екогенетичні захворювання

Причина: генні мутації.

Необхідна умова: дія на організм специфічного фактора зовнішнього середовища.

Приклади екогенетичних захворювань:

- Анемія у індивідів, гетерозиготних по HbS при зниженні парціального тиску O₂ вдихуваного повітрі.
- Постанестетичне апное під впливом суксамтонія (з групи деполяризуєчих міорелаксантів периферичної дії).
- Гемоліз еритроцитів при прийомі сульфаніламідів (при дефекті глюкозо-6-фосфатдегідрогенази).

Хвороби генетичної схильності (багатофакторні захворювання)

Безпосередня причина: фактор зовнішнього середовища або, частіше, комплекс факторів.

Необхідна умова: генетично детермінована схильність індивіда.

Ступінь схильності може бути у різних індивідів слабкою, помірною або високою. У зв'язку з великою кількістю чинників, що вносять вклад в розвиток захворювання, ці хвороби називають також багатофакторними.

Приклади багатофакторних захворювань:

- Ішемічна хвороба серця.
- Гіпертонічна хвороба.
- Цукровий діабет.
- Псоріаз.
- Шизофренія (1% населення).
- Виразкова хвороба шлунка та дванадцятипалої кишки.

Хвороби, що викликаються факторами середовища

Причини: фактори зовнішнього і внутрішнього середовища (інфекційні та неінфекційні; фізичної, хімічної та біологічної природи).

Генетичні чинники не впливають на виникнення хвороби, але визначають особливості її перебігу (можливість ускладнень, вираженість адаптивних реакцій, ступінь резистентності організму, ефективність лікування та ін.).

Приклади хвороб, що викликаються факторами середовища:

- Більшість інфекційних хвороб.
- Більшість травм і посттравматичних станів.
- Хвороби, викликані хімічними агентами та ін.

ДЯКУЮ ЗА УВАГУ!