

# Гены и заболевания, гены и признаки, гены и судьбы людей



# фенотип = генотип + условия окружающей среды

**Взаимосвязь между генами и окружающей средой ученые иногда сравнивают с заряженным пистолетом и курком.**

***Пистолет не выстрелит, пока не будет нажат курок.***

**Имеется и другое сравнение — с карточной игрой: *хороший игрок может выиграть и с плохими картами.***



# Гены депрессии



За развитие депрессивного состояния в человеке отвечает группа взаимодействующих генов (50%), плюс такие факторы как условия жизни человека или психологические травмы (50%):

- «ген самоубийства» 5-HTT, вырабатывающий нейромедиатор и гормон, связанный со сменой настроения, **серотонин**;
- ген депрессии SERT-1 – **переносчик серотонина**.

# Гены депрессии и хорошего настроения

- Укороченная версия гена-транспортера **серотонина 5-HTTLPR** связана с ранимостью и депрессией.
- У людей, имеющих удлиненную версию этого гена, чаще наблюдается хорошее настроение





У человека с депрессией на 20% увеличена задняя часть таламуса головного мозга, отвечающая за негативные эмоции, другие отделы мозга, наоборот, уменьшены.

# Ген устойчивости к стрессу и ОПТИМИЗМА

Один из генов окситоцинового рецептора (гормона материнства) представлен в двух видах: в определенном участке последовательности ДНК может состоять либо из Аденина, либо из Гуанина. Если два Гуанина – самая высокая устойчивость к стрессам.



# Ген жестокости (воина)

- Ген AVPR1a кодирует белки, влияющих на активность рецепторов головного мозга, детектирующих гормон вазопрессин. Ученые считают, что этот гормон кроме сужения сосудов и антидиуретического эффекта воздействует на ЦНС, уровень агрессии и социальное поведение человека. Белок моноамин оксидазы А катализирует окисление большого количества различных моноаминов, в том числе **адреналина, норадреналина и серотонина**, которые влияют на поведение. Ген расположен на X-хромосоме, поэтому мужчины, обладающие одной X-хромосомой и одной Y-хромосомой, имеют единственную его копию, а женщины с двумя X-хромосомами – две. Таким образом, у мужчины с вариантом гена MAOA, связанным с насилием, нет второй копии, которая противодействует ему.



# Гены агрессивности, раздражительности, активности

Российскими учеными было проведено исследование детей-близнецов на предмет того, в какой мере генетика и среда влияют на **агрессивность, раздражительность, активность и общительность**. Определяется генотипом: **агрессивность поведения** - на 94 %, **активность** — на 89 %, **раздражительность** - на 85 %. А **общительность** почти на 90% формируется под влиянием окружающей среды.





# Гены поиска новизны



**Дофамин** – вещество, играющего ключевую роль в работе центров удовольствия мозга. Избыток **дофамина** вызывает у животных исследовательскую гиперактивность.

Люди с данными генами склонны к поиску новых впечатлений, поэтому обнаруженный ген так и назвали **«геном поиска новизны»**. У американцев длинная аллель гена рецептора дофамина встречается в 25 раз чаще, чем, у жителей Южной и Восточной Азии.

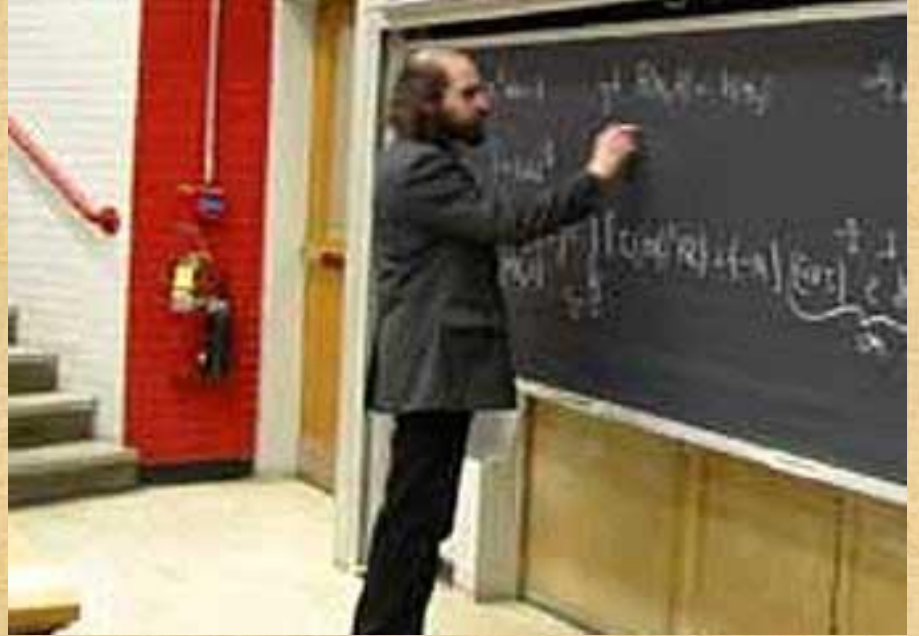
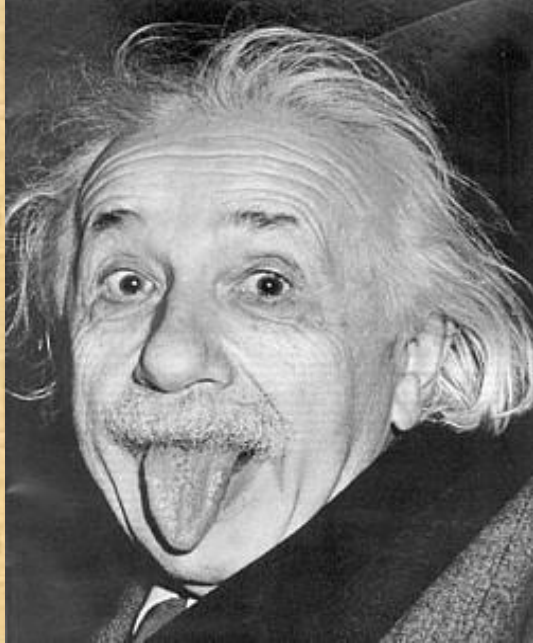


# Гены материнского инстинкта

Гены «материнского инстинкта» девочки получают от отцов.

Животные, у которых данные гены отсутствуют, не заботятся о новорожденном потомстве

# Гены умственного развития



При анализе близнецов было выявлено, что **умственное развитие** имеет генетическую предрасположенность.



# Гены шизофрении

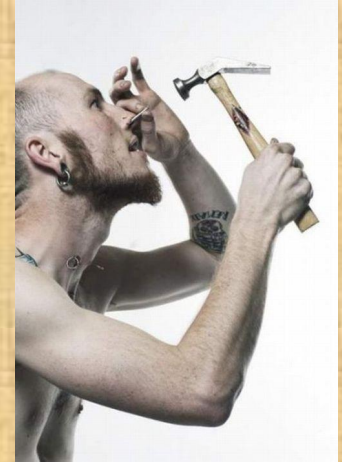
- К развитию шизофрении причастны 74 гена (?). Работа этих генов затрагивает ключевые моменты созревания и нормальной работы мозга в дальнейшем. Чем больше дефектных генов, тем больше вероятность заболеть.
- Не все гены равнозначны в плане риска. Например, дефекты в генах **16-ой хромосомы** могут увеличить риск болезни в 8 раз, а **3-ей хромосомы** — в 16 раз.

У шизофреников активен один из вариантов гена **КСNH2**. Он связан с работой калиевых каналов, которые влияют на скорость передачи сигналов между нейронами.

С мутацией этого гена связывают и некоторые сердечные заболевания, например **синдром «короткого интервала QT»**, при котором возможна внезапная остановка сердца.



# Гены гипер- и нечувствительности к боли



- Нечувствительность к боли связана с мутацией гена SCN9A, кодирующего специфический натриевый канал, который формирует и проводит в мозг сигнал о боли.
- Обратная мутация в сходных генах заставляет людей сильнее чувствовать боль и вызывает нервное расстройство и болевой шок.

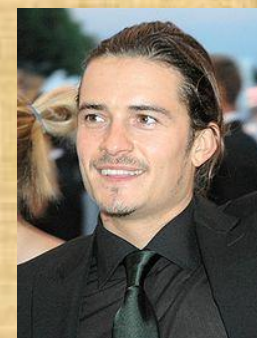
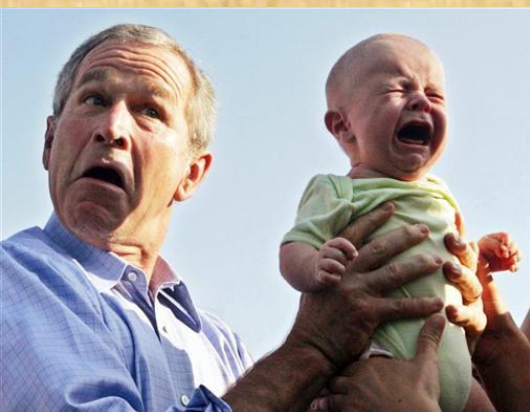
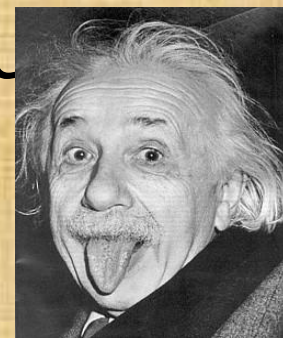
# Ген, оказывающий влияние на формирование речи

- Ген `foxp2`. Мутации в гене приводят к нарушениям речи и сложности контроля движения языка и губ, нарушение в понимании и применении некоторых правил грамматики



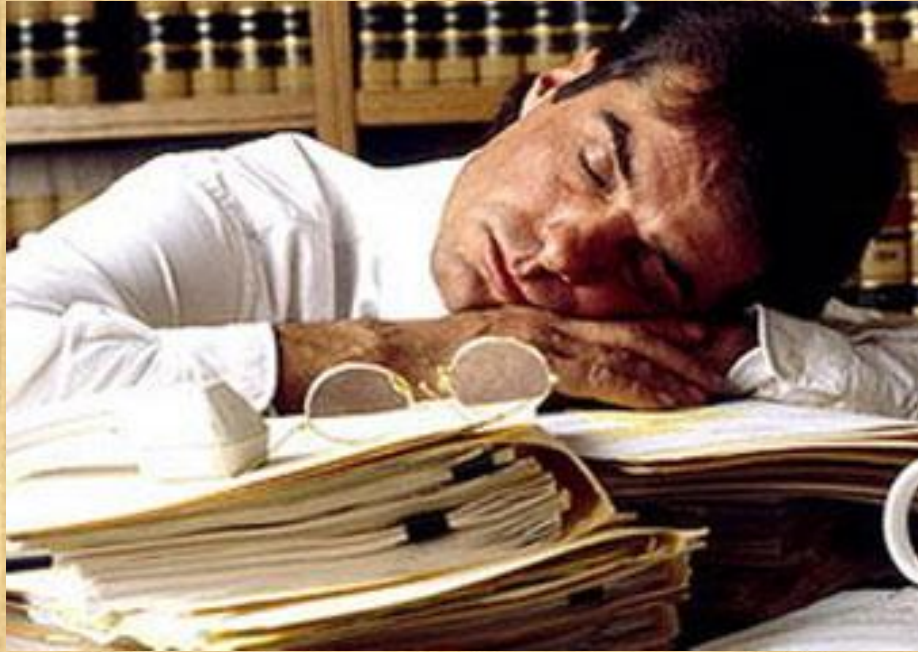
# Гены дислексии

- Дислексия – заболевание, при котором человек испытывает затруднения в чтении и понимании прочитанного.
- Ген дислексии DCDC2 повышает вероятность поражения человека в 5 раз.





# Гены бессонницы



Люди, страдающие бессонницей, имеют больше шансов умереть раньше срока по сравнению с людьми, нормально засыпающими.

# Ген Наполеона

- Способность мало спать – это не проявление силы воли, а генетическая предрасположенность. Мутация гена *hDEC2* приводит к нарушению суточных ритмов.



# Ген злопамятности

- Носители гена ADRA2B намного лучше запоминают как позитивно, так и негативно окрашенные с точки зрения эмоций события. Эмоционально насыщенные события заставляют мозг выделять гормон и нейромедиатор **норадреналин**, который стимулирует миндалевидную железу и гиппокамп – отделы мозга, связанные с чувством страха, формированием и обработкой воспоминаний.



# Гены навязчивых мыслей

- Обнаружена связь болезни с геном SLC1A1, который вызывает обсессивно-компульсивное расстройство.
- Ген кодирует белок EAAC1, который регулирует появление и выделение глутамата из клеток мозга.



# Гены алкоголизма

Обнаружена связь между генетическими вариациями в рецепторе GABRA2 и риском развития алкоголизма.

Алкоголь высвобождает **GABA (гамма-аминобутировая кислота)**, которая вызывает состояние эйфории.

Избыток GABA может нарушать мышечный контроль и замедлять реакцию. Поэтому в ответ на избыток GABA мозг вырабатывает стимулятор **глутамат**. Когда воздействие алкоголя заканчивается, уровень глутамата остается высоким и может вызывать раздражительность и дискомфорт. Чтобы ослабить эти ощущения, мозг требует выпить еще.



# Ген – модификатор алкоголизма

- Ген, который стимулирует выработку гормона устойчивости организма к стрессу, при модификации может повышать склонность человека к алкоголизму.



# Антисоциальные гены у женщин

- Гены GABRA2, CHRM2 и ADH4 способствуют возникновению пристрастия к алкоголю. Гены CHRNA5, CHRNA3 и CHRNB4 активны у табакокурительниц. Один из вариантов гена CAMK4 связан с ускоренным и более сильным привыканием к кокаину. Ген алкоголизма и наркомании PKNOX2 сильнее проявляется у европейских женщин.



# Генетическая тяга к шоколаду

- любители шоколада обладают особым метаболическим профилем - в их крови низок уровень липопротеидов низкой плотности ( «плохого» холестерина), зато содержание альбумина едва ли не выше нормы;





# Ген предрасположенности к инсультам

- 25% европейцев имеют ген риска инсульта, который отвечает за образование атеросклеротических бляшек.
- Различные мутации гена HFE приводят к нарушению переноса ионов железа из крови в клетки различных тканей, что или **уменьшает обеспечение клеток железом** или – ведет к повышению, что приводит к развитию **гемохроматоза** и впоследствии к нарушению работы различных органов (к диабету и циррозу печени).



# Влияние овощной диеты на сердечные гены

- Изменения в локусе 9p21 увеличивают предрасположенность человека к сердечно-сосудистым заболеваниям, но если потенциальные пациенты-сердечники употребляли много растительной пищи, то по частоте инфарктов они не отличались от людей с «нормальными» генами



# Гены ожирения

- Найдено 6 вариантов генов ожирения ассоциируются с увеличением индекса массы тела (ИМТ) – стандартным показателем, который рассчитывается по соотношению веса и квадрата роста.
- Выяснилось также, что 5 из 6 генов участвуют в регуляции пищевого поведения – чувства голода и насыщения в соответствующих центрах головного мозга и не связаны с особенностями пищеварения и обмена веществ.
- По данным близнецовых исследований, показатель ИМТ в 40-70% зависит от генетических особенностей человека.



# Гены худощавости

- Найдено 28 генов, отвечающие за вес. У многих людей эти гены аномальным образом продублированы, что не дает их носителю набирать вес.



# Гены вегетарианства

- У людей с дупликацией участка 16-й хромосомы увеличивается в 43 раза вероятность неприятия мясных белков



# Гены продолжительности жизни

Согласно современным оценкам, **продолжительность жизни** человека, связана с генетическими факторами, роль которых оценивается на уровне 65—70%.

- Ген S6K1 – ген мешающий долголетию. Удаление этого гена может значительно продлить существование организма.



# Ген долгожительства

- У долгожителей из числа евреев ашкенази уровень теломеразы и длина теломер значительно больше, чем в контроле. Эти особенности передаются по наследству, т.е. обусловлены определенным вариантом гена фермента.



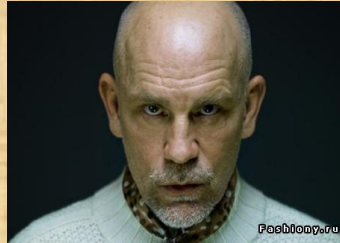
# Гены ума у евреев-ашкензи

- Большинство наследственных заболеваний ашкенази вызваны сфинголипидами — жировыми молекулами, передающими сигналы нервной системы. У некоторых ашкенази имеется «гетерозиготное преимущество» (наличие в организме двух копий дефектного гена может привести к смерти, а присутствие только одной копии — повышает уровень IQ).





# Гены облысения



- 1/3 всех мужчин планеты старше 45 лет страдает от 1 или 2-х вариантов генов. Долгое время учёные считали, что гены, связанные с облысением, скрываются только на X-хромосоме и передаются по материнской линии. Совместное присутствие двух генов повышает вероятность уменьшения волосяного покрова головы в 7 раз. 14% всего мужского населения планеты имеют двойной набор генов.

# Ген болезни Паркинсона

**Болезнь Паркинсона** – хроническое заболевание, обусловленное нарушением обмена адреналина, норадреналина и допамина и проявляющееся расстройством двигательной функции, дрожанием конечностей и скованностью мышц.

Причина - мутация гена KCNC3, который кодирует белок, формирующий каналы для калия, регулирующие поток в клетку.



# Ген болезни Альцгеймера

Ген продуцирует отложение в головном мозгу белка в виде «сенильных бляшек» и образование нейрофибриллярных клубочков, состоящих из поврежденных нейронов. У больных пропадает память, но при этом профессиональные навыки могут долго сохраняться.



# Ген синдрома «Плюшкина»

- Исследование на близнецах показало ген предрасположенности к патологическому накопительству - психологическое расстройство, при котором человек испытывает необходимость в собирании ненужных вещей



# Гены сколиоза

- На работу гена *SHD7* действует участок мусорной ДНК.



# Ген, ответственный за восприимчивость к герпесу

- Самое распространенное вирусное заболевание, от которого страдают более 70 % населения Земли.
- Выявлен ген C21orf91, который создает условия для проникновения герпеса в организм



# Гены спорта

- Ген — альфа-актинин-3 (ACTN3) — имеет две вариации: одна предрасполагает людей к лёгкой атлетике, вторая — к тяжёлой. Аллель R производит белок **актинин**, который присутствует только в быстрых волокнах мышц, необходимых спринтерам, аллель X не производит этот белок



# Гены выносливости в спорте

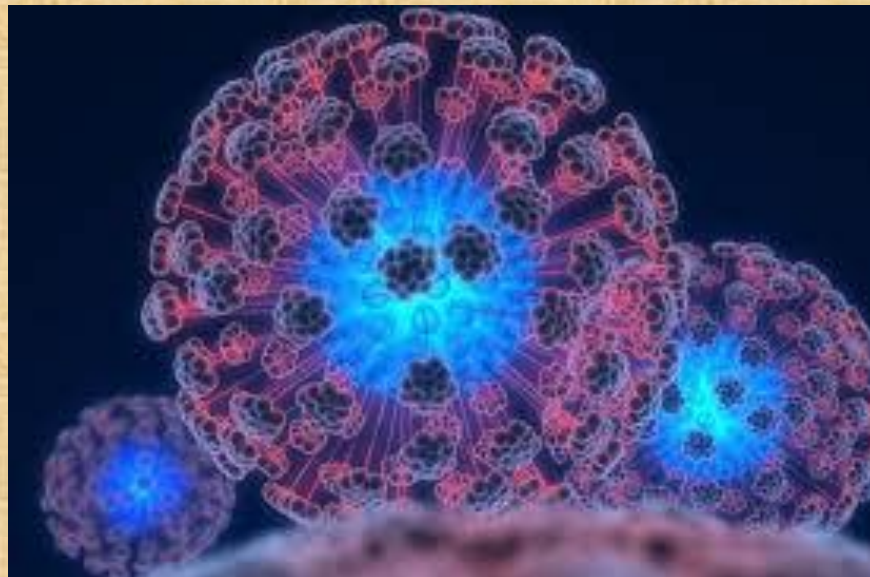
- Обнаружены частоты 10 аллелей, которые преобладают в группе спортсменов, тренирующих качество выносливости (стайеры) по сравнению с контрольной группой. Количество аллелей повышает шансы достижения выдающихся результатов в видах спорта на выносливость



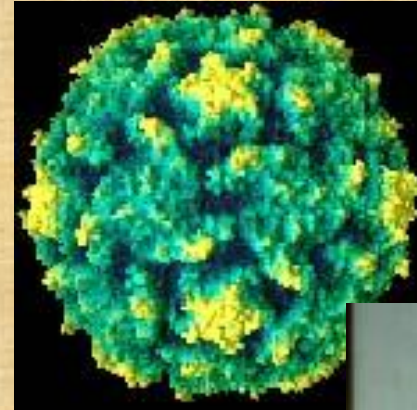


# Ген невосприимчивости к ВИЧ

- *Ген CCR5*. В Европе такой вариант широко распространен и достигает в некоторых регионах 9%. В Африке он обнаружен менее чем у 0,1% жителей.



# Гены полиомиелита и туберкулеза



- **Инфекционные заболевания полиомиелит и туберкулез определяются прежде всего наследственными свойствами человека**

# Гены предрасположенности к раку

Изучено влияние генетических факторов **на возникновение рака простаты, рака прямой кишки и рака груди.**



# Ген влияющий на появление синдрома Дауна, Эдвардса и Патау

- Мутантный ген *Vub1* производит усеченный белок, который не может выполнять контроль над ходом расхождения хромосом. Поэтому образуются яйцеклетки с недостающей и с избыточной хромосомой.



# Хрупкость Y хромосомы

- Синдром Шерешевского-Тернера -тяжелое наследственное нарушение, при котором у человека в клетках содержится всего по одной половой хромосоме, только X. Ранее считалось, что дефект связан со второй X-хромосомой, стало известно, что в «нулевую» превращается именно слабая мужская хромосома.



# Ген катаракты

- Ген *ERNA 2* кодирует:
- фермент **тирозинкиназу**, которая обеспечивает присоединение фосфатных групп к молекулам белка, необходимое для их функциональной активности;
- **белок HSP 25**. Если ген с мутацией, то основные белки хрусталика кристаллины оказываются неправильно сложенными. По этой причине хрусталик теряет свою прозрачность.



Нормальный хрусталик



Мутный хрусталик - катаракта

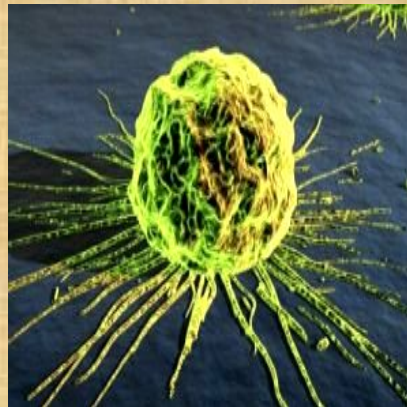
# Войны между генами родителей приводят к болезням детей

- В 15 хромосоме
- Синдром Прадера-Вилли – пример «победы» маминых генов. В норме гены конкурируют с отцовскими.  
«Победа» отцовских генов приводит к развитию синдрома Ангельмана

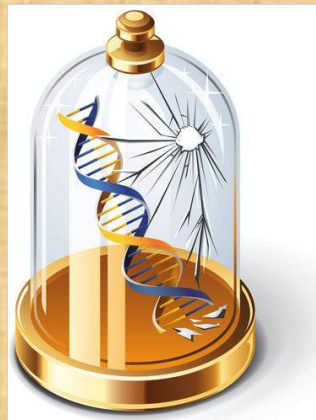


# Гены рака кожи

- Установлена взаимосвязь между участками ДНК и количеством родинок на теле
- выявленные гены влияют на рост числа родинок и провоцируют их перерождение в злокачественную опухоль







# Спасибо за внимание!

Презентация подготовлена по материалам баз Medline и  
<http://mygenome.ru/articles/89/>

канд.биол. наук, доц. кафедры логопедии и медико-биологических  
дисциплин Магнитогорского государственного университета  
Легостаевой Т.Б.