

Сегодня мы с Вами поговорим о здоровье, которое нам «предсказывает» генетика. Такое предсказание - не чудо, не мистика и не гадание. Наука генетика объясняет, почему мы выглядим именно так, а не иначе. Почему, например, Ваши папа и мама кареглазые и курносые, а у Вас глаза голубые и греческий нос. А Ваши широкие плечи и милая улыбка... да это же копия деда и бабушки!

Начнем издалека.

Предположим, Вам нужен дом для жилья: определенной внешней конфигурации, в несколько этажей, с нужным количеством и планировкой комнат, внутренними и внешними лестницами, с балконами и окнами. Однако для того, чтобы строители смогли построить такой дом, им необходим инженерный проект. Такой проект – это еще не сам дом, но это его полная характеристика со всеми мельчайшими подробностями.

По аналогии, то, какие мы, было определено еще с самого момента зачатия, то есть наш «проект» был подготовлен родителями и прописан в генетическом коде с помощью слов – генов. Помимо внешних черт, генетика определяет весь наш внутренний потенциал - готова поделиться с нами информацией о тех или иных заболеваниях, к которым мы предрасположены или же являемся лишь носителями. Зачастую человек является носителем довольно серьезных неизлечимых болезней, приводящих к очень тяжелым последствиям.

Как же понять, к чему мы предрасположены? И что же подразумевает под собой «носительство» болезни?

Дело в том, что каждый признак внешности или же какая-либо наследственная патология закодированы в геноме и определяются двумя генами, которые мы получаем от родителей: один от отца, другой от матери. Все наши признаки связаны с работой соответствующих пар генов. При этом гены могут быть доминантными – сильными, например, ген кареглазости - более сильный, чем гены голубого или серого цвета глаз – это рецессивные, то есть более слабые признаки. Если ген, полученный от одного родителя, определяет карий цвет глаз, а ген от второго родителя определяет голубой цвет глаз, то в паре кареглазый ген будет сильнее голубоглазого, и ребенок родится с темным цветом глаз. Определение «носительства» связано именно с такими слабыми рецессивными генами, так как они никак внешне не проявляются, однако в генотипе присутствуют, и мы можем передать эти гены своим детям.

Предположим, у Ваших родителей карие глаза, у обоих дедушек также карие глаза, у бабушек же глаза голубого цвета. В этом случае с большей вероятностью в 75%, Вы обладатель карих глаз, но при этом у Вас есть 25% вероятности быть голубоглазым. То есть, если говорить на генетическом языке, то кареглазые родители, носители доминантного гена карих глаз и рецессивного гена голубых глаз, являются гетерозиготами (от «гетеро» - разный). У них может родиться как ребенок с карими глазами, если хотя бы один родитель передаст ему доминантный ген, так и голубоглазый ребенок – гомозигота (от «гомо»- одинаковый, двойной рецессивный ген) – если оба родителя передадут ему по гену голубоглазости.

По рождению голубоглазого ребенка мы наглядно видим, что кареглазые родители явились носителями рецессивного гена голубых глаз, хотя внешне он у родителей никак не проявлялся.

Сходно, по принципу носительства рецессивных признаков, происходит наследование различных генетических болезней, обусловленных мутациями (изменениями, дефектами) генов. Дефектные гены, несущие глухоту, слепоту, муковисцидоз и прочие врожденные патологии, в большинстве случаев являются рецессивными. Иными словами, чтобы такой ген себя проявил, его надо унаследовать от обоих родителей. В противном случае человек рождается носителем дефектного гена, но заболевание у него не проявляется, как в случае с наследованием цвета глаз.

Если в семье есть дефектный ген, то все члены этой семьи являются его носителями. И в случае, если мужчина и женщина из такой семьи вступят в близкородственный брак, вероятность рождения ребенка с двойным дефектным геном (гомозигота) резко возрастает. Такие браки ведут к увеличению генетического груза - накоплению летальных и сублетальных мутаций, вызывающих снижение жизнеспособности будущих детей. К сожалению, такие дети будут астеничными, менее приспособлены к условиям окружающей среды. Безусловно, и при обычном браке случается так, что встречаются два носителя дефектного гена, но вероятность такого события ничтожно мала. Этим и объясняется низкая частота генетических заболеваний у детей, чьи родители не состоят в родстве. Если же родители являются родственниками, то у них чаще могут появиться дети с генетическими болезнями. И чем ближе степень родства, тем выше риск.



Иллюстрация РИА Новости . Depositphotos/inspiring.vector.gmail.com

Если оба родителя несут X-хромосому с мутантным геном, то риск передать их ребенку возрастает до 25%. Эта ситуация нередко складывается в близкородственных браках.

Приведем несколько исторических примеров.

Именно генетики доказали, что близкородственные браки сгубили династию испанских Габсбургов - привели к вырождению династии.

Дом Габсбургов считался самой мощной династией в средневековой и ренессансной Европе. В начале XII века семейство доминировало в Швейцарии, Австрии, Венгрии, Италии, Испании. К XVI веку представители династии уже расширили влияние на Филиппины и Америку. Тем не менее, их успешное правление имело драматический конец из-за проблем с инбридингом (близкородственными брачными связями).

Отличительными особенностями представителей династии Габсбургов были выпирающий подбородок и губы, а также высокая смертность среди новорожденных детей. Так, Филипп II в первом браке был женат на двоюродной сестре, во втором – на племяннице; его сын Филипп III – на двоюродной сестре, Филипп IV – на племяннице. Известны потомки этих королей, страдающие разнообразными болезнями, неспособные к какой бы то ни было деятельности, по большей части утратившие способность к продолжению рода.

К тому моменту, когда родился последний представитель рода, занимавший испанский престол, Карл II, коэффициент инбридинга составлял 25 %, т. е. почти 80% браков заключалось между близкими родственниками.

Поэтому Карл II стал самой наглядной жертвой длительного инбридинга. С самого рождения у короля был целый «букет» различных заболеваний, в том числе и эпилепсия. Из-за такого сильного кровосмешения пострадала внешность короля. Характерный подбородок Габсбургов у Карла II приобрел гипертрофированную форму. Его вытянутая нижняя челюсть и язык не позволяли королю нормально пережевывать пищу и изъясняться.



Монарх начал ходить и заговорил очень поздно. Так случилось еще и потому, что Карл II был долгожданным наследником. Его братья и сестры рано умерли, поэтому с королем до 10 лет обращались как с младенцем. В возрасте 30 лет он выглядел стариком и умер в 38 лет, что было даже слишком большим сроком для людей с таким количеством заболеваний. Он не оставил наследников, т. к. не был способен к зачатию. Так некогда самая влиятельная правящая династия Европы в буквальном смысле выродилась, и виной тому – огромное количество близкородственных браков. Если среднестатистический человек в пятом поколении может похвастаться 32 разными предками, то у Карла II их насчитывалось только 10, причем 8 из них вели свое начало от королевы Хуаны I Безумной.

Инбридинг Габсбургов - далеко не единственный случай кровосмешения. В борьбе за власть и «за чистоту крови» заключалось множество близкородственных браков и в других династиях.

Однако проблемы носительства и наследования генетических поломок касаются не только «небожителей» - царских, королевских, фараоновых династий.

Например, известный всем основатель теории эволюции человека Чарльз Дарвин, несмотря на осведомленность о риске браков между родственниками, женился на своей двоюродной сестре. В результате у пары родилось десять детей, трое из которых скончались в раннем возрасте, а выжившие были болезненны и слабы. Дарвин опасался, что данное состояние детей – это последствия кровосмешения. Это нашло отражение в его работах, посвященных проблемам болезненности детей от близкородственного скрещивания и о преимуществах далеких скрещиваний.

Неужели все эти примеры не наталкивали людей на размышления? Были ли позитивные примеры запретов подобного рода браков в истории человечества?

У некоторых народов, даже до развития цивилизации, были запреты на брак между ближайшими и дальними родственниками. Разумеется, древние люди ничего не знали о генах и хромосомах, и, тем не менее, об этом упоминается в народных сказках, в которых герой отправляется за невестой «в тридевятое царство». Речь шла о дальних землях чужих племен – в своем роду невесту выбирать было нельзя. Такой обычай преодолевал изначальную замкнутость древнего рода, способствовал установлению дружеских отношений между племенами.

Во многих странах Азии для каждого человека строгой необходимостью было знание своего генеалогического древа до 7-го колена, что спасало от браков между родственниками. Традиция счета родственников весьма развита у этносов Австралии и Океании, а также в некоторых республиках бывшего Советского Союза.

Конечно же, тяжелые последствия родственных браков не могли не привлечь внимания врачей и ученых: дальнейшие исследования подтвердили обоснованность этого беспокойства.

Одно из наиболее глобальных исследований выполнено генетиком Кари Стефансон - она со своими помощниками изучила медицинские карты нескольких десятков тысяч человек, проживавших с 1800 по 1965 года в небольшом городке в Исландии. Место было

выбрано неспроста - здесь долгое время практиковались родственные связи. Большинство из 360-тысячного населения Исландии - потомки нескольких групп викингов, обосновавшихся на острове в IX веке. Популяция генетически очень однородная. Исследования показали, что в подавляющем большинстве у родных и двоюродных родственников действительно рождались дети с различными отклонениями, которые либо погибали сразу, либо в возрасте 30—40 лет. Их здоровье было слабым, а умственные способности не самыми выдающимися. Несколько лет назад местная компания deCode Genetics даже выпустила приложение на основе базы данных ДНК-тестов, чтобы молодые исландцы могли проверить степень своего родства и не заключили случайно брак с близким родственником.

Риски возникновения патологий в близкородственных браках:

- Риск умственной отсталости возрастает в 5 раз
- Риск мертворождения или внутриутробной гибели плода - 24%
- Риск смерти ребенка в раннем возрасте - 34%
- Риск развития различных дефектов развития плода - 48%

В странах СНГ родственные браки наиболее распространены в Азербайджане и государствах Центральной Азии. И если ранее это явление было характерно для небольших населенных пунктов, то теперь оно наблюдается и в городах. Согласно наблюдениям, многие близкородственные браки заключаются в обеспеченных и богатых семьях, которые нацелены на сохранение материального богатства рода.

Проведенные в Азербайджанской Республике исследования показали, что частота кровнородственных браков составляет от 15 до 60% среди населения различных районов страны: в г. Баку до 20%, в сельских районах – более 50%. Зачастую это браки между двоюродными братьями и сестрами. В результате изучения структуры и факторов врождённых и наследственных форм ЛОР-заболеваний было выявлено, что более трети пациентов с патологией уха, треть пациентов с патологией носа и околоносовых пазух, почти половина пациентов с патологией глотки рождены в родственных браках. Начиная с 2015 года, в Азербайджане все пары перед вступлением в брак обязаны пройти медицинское обследование, чтобы выявить риск рождения детей с наследственными болезнями.

Имеются сообщения о высокой частоте близкородственных браков в Республике Узбекистан среди женщин, родивших детей с врожденными пороками развития челюстно-лицевой области и с нейросенсорной тугоухостью. Наибольшее число родственных браков составляют браки между двоюродными родственниками: детьми сестер, детьми братьев и сестер и детьми братьев.

О высокой частоте родственных браков в Республике Таджикистан сообщается во взаимосвязи наследственными болезнями нервно-мышечной системы, тугоухостью, мочекаменной болезнью. Почти половина всех детей-инвалидов имеет наследственный недуг, так как это дети от близких по крови родителей.

В Российской Федерации актуальность данной проблемы характерна доля разных народностей, в частности, для Дагестана. При изучении брачной структуры во взаимосвязи с железодефицитными анемиями, установлена высокая частота кровнородственных браков – 60%. Отечественные специалисты пришли к выводу, что у

практически половины детей, рожденных в результате родственных браков, наблюдаются различные патологии, в четверти случаев эти дети рождаются с генетическими отклонениями и лишь 25 % полностью здоровы.

Заключение

Проблема родственных браков является на сегодняшний день актуальной для многих государств и этносов нашей планеты. Несмотря на наметившуюся тенденцию к снижению в последние десятилетия, эта проблема затрагивает не менее 20% населения и десятки стран. Распространенность кровнородственных браков в мире значительно варьирует, составляя 0,1-0,4% в США и Европе, и более чем 50% в странах Северной Африки, Ближнего и Среднего Востока и Западной Азии. Наиболее частой формой родственного брака является брачный союз между двоюродными родственниками. В целом чаще в родственные браки вступают сельские жители, имеющие более низкий уровень образования.

С точки зрения генетики и медицины кровнородственные браки оказывают на человечество исключительно негативное влияние, которое заключается в высокой частоте врожденных патологий у новорожденных, в дополнительном риске младенческой и детской смертности, в проявлении и накоплении генетических дефектов, ослабляющих человечество в целом.