

УДК 616:575

## **ИЗУЧЕНИЕ МУЛЬТИФАКТОРНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ**

**Коханевич А. А.**

**Научный руководитель: старший преподаватель И. В. Фадеева**

**Учреждение образование**

**«Гомельский государственный медицинский университет»**

**г. Гомель, Республика Беларусь**

### **Введение**

Мультифакторные заболевания (заболевания с наследственной предрасположенностью, «Complex genetic disorders») — это большая и очень разнообразная группа наследственных болезней, развитие которых определяется взаимодействием определенных сочетаний аллелей и факторов среды. Этиология и патогенез данных болезней сложны, многоступенчаты, во многом еще неясны и разные для каждого заболевания.

Болезни с наследственной предрасположенностью возникают у лиц с соответствующим генотипом при провоцирующем действии факторов среды. Часто существует необходимость для семьи с такими заболеваниями выявить теоретическую вероятность развития болезни у членов семьи, обратить внимание на влияние условий жизни на развитие таких заболеваний. Для этого в генетике используется генеалогический метод.

### **Цель**

Определить характер наследования некоторых наследственных болезней с генетической предрасположенностью с помощью генеалогического метода и влияние факторов окружающей среды на проявление фенотипических признаков этих заболеваний.

### **Материал и методы исследования**

Исследование проводилось с использованием генеалогического метода — составление и анализ родословной. Проводили анализ родословной семьи со случаями миопии и сахарного диабета с целью определения характера наследования болезней с генетической предрасположенностью и влияния условий жизни на развитие заболеваний.

### **Результаты исследования и их обсуждение**

При аутосомном доминантном типе наследования близорукость возникает в более позднем возрасте, протекает более благоприятно и, как правило не достигает высоких степеней. Для миопии, наследуемой по аутосомному рецессивному типу, характерен фенотипический полиморфизм, который возникает на более ранних этапах онтогенеза. Наблюдается большая склонность к прогрессированию и развитию осложнений близорукости, нередкое сочетание с рядом врожденных заболеваний глаз и более тяжелое течение процесса в следующем поколении по сравнению с предыдущим. Наличие частого инбридинга при рецессивном типе наследования ухудшает течение близорукости и повышает пенетрантность соответствующих генов. Миопия в таких случаях нередко сопровождается глазными аномалиями, глухонемой и психоневрологическими расстройствами, которые встречаются также у родственников пробанда не имеющих близорукости.

Нами был проведен генетический анализ семьи со случаями миопии. Проведен сбор медицинских данных и опрос 34 членов одной семьи. Далее была построена родословная семьи, которая представлена на рисунке 1, и проведен ее генеалогический анализ. Согласно опросам родственников пробанда, было установлено, что близорукость у старших 1–2 поколений появлялась к 45–50 годам, когда уже в силу возраста и большой нагрузки зрение начинало падать. К 60–65 годам миопия была уже ярко выражена. В поколениях 3–4 близорукость

стала проявляться гораздо раньше. Эта форма миопии проявляется уже в подростковом возрасте, когда нагрузка на зрение становится максимальной в связи с тем, что подростки большую часть времени проводят за мониторами телефонов, компьютеров. В этих поколениях к 18 годам у членов семьи миопия была уже ярко выражена.

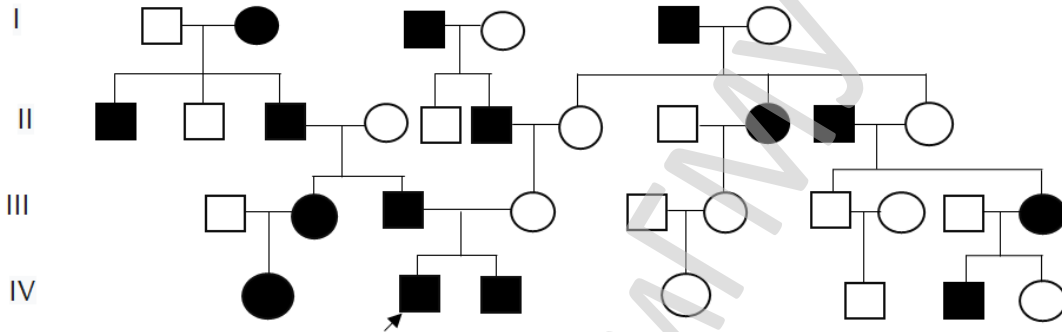


Рисунок 1 — Родословная семьи со случаями близорукости (миопии)

Обозначения:

■, ● — члены семьи, страдающие миопией; □, ○ — члены семьи без миопии.

При анализе родословной можно заметить, что ген миопии проявляется в гетерозиготном состоянии у лиц обоих полов сразу в первом поколении от брака больного и здорового супругов, наблюдается большое количество больных в родословной, как по вертикали, так и по горизонтали. В данной семье миопия не проявляется в раннем возрасте. Заболевание выявляется как правило с 16–18 лет и позже. Следовательно, данный вид близорукости наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Нами была изучена и построена родословная семьи со случаями сахарного диабета. Данные представлены на рисунке 2. Проведен сбор медицинских данных на наличие сахарного диабета и опрос 34 членов семьи. Сахарный диабет проявляется у 2 членов семьи в зрелом возрасте (после 40 лет). Это члены семьи с повышенным давлением, нарушением также функций гипофиза, нарушением липидного обмена, ведущие малоподвижный образ жизни. Случаи сахарного диабета в семье редки. Это заболевание в семье проявляется не в каждом поколении, наследуется по вертикали. Следовательно, предрасположенность к данному виду сахарного диабета наследуется в этой семье по аутосомно-рецессивному типу. Заболевание у членов данной семьи развивается как мультифакториальное.

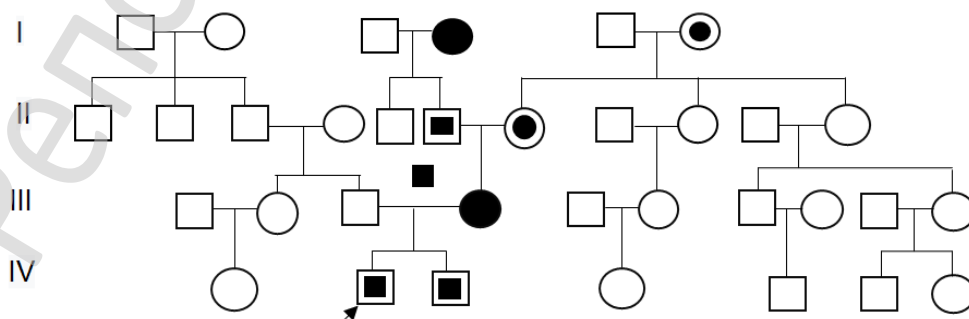


Рисунок 2 — Родословная семьи со случаями сахарного диабета

Обозначения:

■, ● — члены семьи, страдающие сахарным диабетом; ■, ● — носители гена сахарного диабета; □, ○ — члены семьи без сахарного диабета.

### **Выводы**

Использование генеалогического метода и анализ семьи со случаями заболеваний миопии и сахарного диабета позволили определить, что исследуемый вид близорукости (миопии) наследуется по аутосомно-доминантному типу и проявляясь обычно в более позднем возрасте, хотя в последние годы в связи с развитием электроприборов и их частым использованием стал проявляться раньше. Таким образом, можно считать, что в отличие от наследственных глазных болезней, при которых наследственность играет роль основного этиологического фактора, данный вид близорукости относится к группе глазных болезней с наследственной предрасположенностью, когда наследственность выступает как патогенетический или условно-этиологический фактор. Сахарный диабет является мультифакториальным заболеванием, наследуется по аутосомно-рецессивному типу. При этом симптомы близорукости и сахарного диабета и их выраженность зависят от факторов среды, а в случае диабета наличия и сопутствующих патологий. При ведении здорового образа жизни и прохождении периодических диагностических исследований эти заболевания проявляются в более позднем возрасте, либо вовсе человек будет здоров по этим признакам.

### **ЛИТЕРАТУРА**

1. Аветисов, Э. С. Близорукость / Э. С. Аветисов. — 2-е изд. — М.: Медицина, 1999. — 286 с.
2. Астамирова, Ч. С. Настольная книга диабетика / Ч. С. Астамирова, М. С. Ахманов. — 6-е изд. — М.: ЭКСМО, 2015. — 496 с.

**УДК 616.341-092.9:599.323.45]:612.014.482.4**

## **ИЗМЕНЕНИЕ МОРФОМЕТРИЧЕСКИХ ПОКАЗАТЕЛЕЙ СЛИЗИСТОЙ ОБОЛОЧКИ ТОНКОГО КИШЕЧНИКА КРЫС В РАННИЕ СРОКИ ПОСЛЕ ВОЗДЕЙСТВИЯ ГАММА-ОБЛУЧЕНИЯ**

*Кульчик Е. Э. Комаровская Н. А.*

**Научный руководитель: ассистент Н. С. Мышковец**

**Учреждение образования**

**«Гомельский государственный медицинский университет»**

**г. Гомель, Республика Беларусь**

### **Введение**

Желудочно-кишечный тракт (ЖКТ) обеспечивает поддержание гомеостаза организма, осуществляя переваривание, всасывание питательных веществ, выполняя барьерную функцию. Слизистая тонкого кишечника подвержена повышенной антигенной нагрузке из-за обширной контактной поверхности с внешней средой [1]. Защитная роль желудочно-кишечного тракта состоит в предотвращении попадания потенциально вредных агентов, патогенов, антигенов и противовоспалительных факторов во внутреннюю среду организма из просвета кишечника, обеспечивая при этом селективное прохождение веществ, способствующих развитию кишечного иммунитета и иммунной толерантности [2]. Для реализации данных функций важно сохранение целостности и функциональной активности слизистой тонкого кишечника, особенно в условиях негативного воздействия.

### **Цель**

Изучить морфометрические параметры тонкой кишки белых беспородных крыс после воздействия малых доз гамма-облучения.

### **Материал и методы исследования**

Образцами исследования послужили фрагменты тонкого кишечника крыс-самцов массой 150–180 г. Нами были сформированы контрольная и две опытные группы. Экспериментальных животных однократно облучили на установке