

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МУТАЦИИ И ИХ ВЛИЯНИЕ НА ЗДОРОВЬЕ

Юсупова Мубина

*Студентка, факультета медицины
Ташкентского Международного университета
Кимё Узбекистан, г.Ташкент*

Абдувалиев Анвар Арсланбекович

*PhD, доцент Кафедры фундаментальных медицинских дисциплин,
Ташкентский Международный Университет Кимё
Узбекистан, г.Ташкент*

Абстракт: Генетические мутации — это изменения в последовательности ДНК, возникающие как самопроизвольно, так и под влиянием внешних факторов, например радиации, химических веществ или вирусов. Они могут затрагивать как отдельные гены, так и крупные участки хромосом, изменяя структуру и функции белков, которые кодируются этими генами.

Мутации имеют двойственное значение для организма человека. С одной стороны, они обеспечивают генетическое разнообразие и лежат в основе эволюционных процессов. С другой — некоторые из них могут вызывать различные заболевания. В зависимости от типа изменений различают точечные мутации, вставки, делеции и хромосомные перестройки, а их последствия могут быть как нейтральными, так и крайне неблагоприятными.

Многие наследственные болезни обусловлены мутациями в определённых генах. Такие изменения могут нарушать синтез белков и приводить к метаболическим нарушениям, онкологическим процессам или врождённым дефектам развития. Однако не все мутации вредны: часть из них протекает бессимптомно, а некоторые даже дают организму преимущества в адаптации.

Современные достижения молекулярной генетики позволяют обнаруживать мутации на ранних этапах и оценивать вероятность развития заболеваний. Это создаёт основу для персонализированного подхода в медицине, включая профилактику, раннюю диагностику и целенаправленное лечение.

Таким образом, генетические мутации играют важную роль в формировании состояния здоровья человека, а их изучение необходимо для понимания природы заболеваний и разработки эффективных методов их профилактики и методов.

Ключевые слова: Генетические мутации, днк, геном, изменение последовательности днк, генетическая изменчивость, наследственность.

Введение

Генетическая информация, зашифрованная в молекуле ДНК, составляет основу жизни, определяя строение, развитие и функции организма. Однако этот генетический код не является постоянным: в ДНК могут возникать устойчивые изменения — мутации. Они появляются как под влиянием внешних факторов (например, радиации или химических веществ), так и вследствие ошибок при делении клеток. Мутации служат естественным источником биологической изменчивости и играют важную роль в эволюции, но для отдельного человека могут представлять серьёзную угрозу для здоровья.

По своему воздействию на организм мутации подразделяются на три основные группы: нейтральные, которые не вызывают заметных изменений и встречаются наиболее часто; полезные, повышающие адаптационные возможности организма; и вредные, нарушающие нормальные функции и способствующие развитию различных заболеваний, включая наследственные патологии и злокачественные новообразования.

Влияние мутаций на здоровье человека многогранно. Герминальные мутации передаются потомству и могут быть причиной тяжёлых врождённых заболеваний, таких как синдром Дауна, муковисцидоз и гемофилия. В отличие от них, соматические мутации возникают в клетках организма в течение жизни и часто связаны с развитием онкологических процессов.

По оценкам специалистов, каждый человек является носителем большого числа потенциально неблагоприятных генетических изменений, а примерно у 4% новорождённых выявляются наследственные заболевания. Изучение механизмов мутаций имеет важное значение не только для медицины — с точки зрения ранней диагностики и лечения, — но и для понимания процессов старения, адаптации и эволюционного развития человека.

Основная часть Типы мутаций

Мутационные процессы происходят постоянно во всех клетках многоклеточного организма. Изменения, возникающие в соматических клетках, отражаются лишь на функционировании самого организма и не передаются потомству. Их последствия могут проявляться в виде онкологических заболеваний или нарушений работы отдельных органов.

Иная ситуация наблюдается при мутациях в половых клетках или зиготе: в этом случае изменённая генетическая информация передаётся следующим поколениям и может закрепляться в генофонде популяции. Считается, что каждый человек наследует от родителей ДНК, содержащую от 100 до 200 мутаций; в среднем этот показатель составляет около 132 мутаций на одного новорождённого.

В зависимости от уровня организации генетического материала мутации

подразделяются на несколько типов:

Генные мутации — возникают на уровне последовательности нуклеотидов в гене. Они могут быть вызваны ошибками репликации ДНК, воздействием физических и химических факторов или случайными изменениями. Такие мутации влияют на структуру синтезируемых белков и изменяют клеточные процессы.

Хромосомные мутации — затрагивают крупные участки генома и связаны со структурными перестройками хромосом. К ним относятся, например, транслокации — перенос участков одной хромосомы на другую

Геномные мутации — связаны с изменением числа или набора хромосом в клетке. Они могут включать как увеличение, так и уменьшение количества хромосомных комплектов.

Цитоплазматические мутации — происходят вне ядра, в цитоплазме клетки, чаще всего в митохондриальной ДНК. Такие изменения передаются

по материнской линии и могут влиять на функционирование всего организма.

Последствия мутаций для человека

Исследования генома показали, что человек является носителем значительного количества мутаций. По сравнению с многими другими видами, у людей наблюдается высокий уровень накопления генетических изменений. В природе действие мутаций регулируется естественным отбором: вредные изменения, как правило, устраняются, а полезные закрепляются.

В человеческом обществе влияние естественного отбора частично ослаблено благодаря развитию медицины и социальным факторам. Это способствует сохранению и накоплению генетических изменений, что может приводить к снижению стабильности генофонда популяции.

По имеющимся данным, каждое новое поколение наследует в среднем от 3 до 7 потенциально неблагоприятных мутаций, что может рассматриваться как фактор генетической нагрузки. В связи с этим особое значение приобретают современные достижения биотехнологии, включая методы генной инженерии и генотерапии, направленные на коррекцию и профилактику наследственных заболеваний.

Примеры положительных генных мутаций

Некоторые генетические мутации могут приносить организму преимущества и способствовать адаптации к условиям окружающей среды.

Одним из наиболее известных примеров является появление голубого цвета глаз, возникшее примерно 8–13 тысяч лет назад. Эта мутация затронула гены OCA2 и HERC2, регулирующие распределение меланина в радужке.

Предполагается, что она могла возникнуть как адаптация к условиям низкой освещённости у северных народов. Согласно одной из гипотез, все голубоглазые

люди происходят от одного общего предка, тогда как другая теория связывает распространение признака с его привлекательностью при выборе партнёра.

Изменения в гене *СМАН*, произошедшие около 3 миллионов лет назад у предков человека, способствовали увеличению мышечной массы, повышению выносливости и развитию дополнительных потовых желёз. Эти

особенности улучшили способность организма к физическим нагрузкам и терморегуляции, повышая шансы на выживание.

Мутация в гене *ACTN3* сыграла роль в адаптации человека к холодному климату, улучшая терморегуляцию и физическую выносливость, что было особенно важно для населения северных регионов.

Ген *EPAS1* у жителей Тибета претерпел изменения, позволяющие эффективно переносить условия высокогорья с низким содержанием кислорода.

Благодаря этому тибетцы реже страдают от горной болезни по сравнению с другими людьми.

Мутация гена *LRP5*, обнаруженная у одной семьи в Калифорнии, приводит к значительному увеличению плотности костной ткани. Это обеспечивает устойчивость к переломам, однако сопровождается снижением плавучести тела.

Изменение *G6PD-Mahidol487A* обеспечивает частичную защиту от малярии у некоторых популяций Африки и Азии, что имеет большое значение в регионах с высокой распространённостью этого заболевания.

Мутация гена *CCR5* (в частности вариант $\Delta 32$) делает её носителей устойчивыми к заражению ВИЧ, что является одним из наиболее известных примеров защитного генетического эффекта.

Вариации гена *APOC3*, выявленные у отдельных групп населения Италии, связаны со снижением уровня холестерина и защитой от развития атеросклероза, даже при употреблении жирной пищи.

Наконец, мутация гена *ADRB1* связана с особенностями сна: её носители способны полноценно восстанавливаться, спя всего около четырёх часов в сутки, без негативных последствий для здоровья.

Примеры отрицательных генных мутаций

Неблагоприятные генетические мутации встречаются значительно чаще, чем полезные, и чаще всего проявляются при сочетании дефектных генов, унаследованных от обоих родителей, либо возникают в процессе эмбрионального развития.

Рассмотрим некоторые примеры.

Мутации в генах *SCN9A*, *SCN11A* и *PRDM12*, выявленные у пациентки Эшлин Блокер, привели к редкому состоянию — врождённой нечувствительности к

боли. Нарушения в работе болевых рецепторов и соответствующих центров нервной системы делают организм неспособным реагировать на повреждающие

факторы. В результате такие пациенты подвержены высокому риску тяжёлых травм и могут погибнуть даже при, казалось бы, неопасных состояниях, например при аппендиците или ожогах.

Спинальная мышечная атрофия — тяжёлое наследственное заболевание, связанное с мутацией гена SMN1. Оно характеризуется прогрессирующей мышечной слабостью, снижением тонуса и атрофией мышц. Частота встречаемости составляет примерно один случай на 6–11 тысяч новорождённых.

Несиндромальная сенсоневральная тугоухость обусловлена мутациями в генах GJB2, GJB6 и других. Данное состояние проявляется частичной или полной потерей слуха и диагностируется в среднем у 2–3 детей на тысячу новорождённых.

Мутации в генах BRCA1 и BRCA2 нарушают механизмы репарации ДНК, что приводит к накоплению генетических ошибок. В результате значительно повышается риск развития различных онкологических заболеваний, включая рак молочной железы, яичников, предстательной железы и поджелудочной железы.

Примеры геномных и хромосомных патологий

Одним из наиболее известных примеров геномной патологии является трисомия по 21-й хромосоме, приводящая к развитию синдрома Дауна. Это врождённое заболевание сопровождается выраженными когнитивными нарушениями и отклонениями в работе эндокринной системы. Наличие дополнительной хромосомы влияет на общее физическое развитие: наблюдаются снижение массы тела, замедление роста и формирования головного мозга, включая сосудистую сеть. Также часто отмечаются нарушения со стороны сердечно-сосудистой системы, печени и других органов. Для пациентов характерны специфические черты внешности: узкие глазные щели, уплощённая переносица, эпикантус (кожная складка у внутреннего угла глаза), приоткрытый рот и увеличенный язык.

Синдром Шерешевского–Тернера обусловлен отсутствием одной X-хромосомы (моносомия X). Это приводит к недоразвитию половой системы и нарушению функций передней доли гипофиза, что отражается на общем росте и развитии организма. У пациентов обычно наблюдаются низкий рост, задержка полового созревания, отсутствие менструаций, бесплодие и

недоразвитие молочных желёз. Возможны также различные степени интеллектуальных нарушений. Частота встречаемости составляет примерно один случай на 3300 новорождённых девочек.

Синдром ломкой X-хромосомы связан с изменениями структуры X-хромосомы и является одной из частых причин умственной отсталости у мальчиков, достигая значительной доли случаев. Заболевание часто сопровождается признаками расстройств аутистического спектра. У девочек симптомы, как правило, выражены слабее благодаря наличию второй X-хромосомы.

Для данного синдрома характерен комплекс признаков, включающий:

-Когнитивные нарушения различной степени выраженности;

-Характерные особенности внешности (высокий узкий лоб, выступающая нижняя челюсть, удлинённые уши);

-Увеличение размеров яичек.

Кроме того, у пациентов могут наблюдаться эпилептические приступы, синдром дефицита внимания с гиперактивностью, а у женщин — аффективные и психические расстройства, в том числе депрессивные состояния и симптомы, сходные с шизофренией.

Влияние генетических мутаций на здоровье человека

Генетические мутации представляют собой изменения в структуре ДНК, возникающие как вследствие естественных внутриклеточных процессов, так и под воздействием факторов окружающей среды. Они являются важным источником биологической вариабельности и оказывают существенное влияние на развитие и функционирование организма человека.

Воздействие мутаций на здоровье может быть различным. Значительная их часть не вызывает заметных изменений и остаётся нейтральной. Однако некоторые мутации приводят к развитию серьёзных патологий. К таким последствиям относятся наследственные заболевания, включая муковисцидоз и гемофилия, а также хромосомные нарушения, например синдром Дауна. Подобные состояния нередко сопровождаются отклонениями в физическом и психическом развитии, а также снижением продолжительности и качества жизни.

Особое значение имеют мутации, затрагивающие гены, контролирующие клеточное деление. Их изменения могут нарушать регуляцию клеточного

цикла, что приводит к неконтролируемому росту клеток и формированию злокачественных новообразований. Таким образом, накопление мутаций в соматических клетках является одним из ключевых факторов развития онкологических заболеваний.

В отдельных случаях мутации могут играть положительную роль, обеспечивая организму определённые преимущества. Например, некоторые генетические изменения повышают устойчивость к инфекциям или помогают адаптироваться к неблагоприятным условиям окружающей среды. Такие мутации могут закрепляться в популяции в процессе естественного отбора.

Степень влияния мутаций определяется их типом, местом расположения в геноме и взаимодействием с другими генами, а также условиями внешней среды. Существенным фактором является и тип клеток, в которых произошли изменения: мутации в половых клетках могут передаваться потомству, тогда как изменения в соматических клетках наследованию не подлежат.

Развитие молекулярной генетики значительно расширило возможности диагностики и изучения мутаций. Современные методы позволяют выявлять генетические изменения на ранних стадиях, оценивать риски развития заболеваний и разрабатывать подходы к их профилактике и лечению. Это стало основой для формирования персонализированной медицины, учитывающей индивидуальные особенности генома пациента.

Таким образом, генетические мутации оказывают многогранное влияние на здоровье человека, выступая одновременно как источник генетического разнообразия и как фактор, способствующий развитию заболеваний. Их изучение имеет ключевое значение для медицины, поскольку способствует совершенствованию методов диагностики, лечения и профилактики различных патологий.

Заключение:

Генетические мутации — это естественный и постоянный процесс изменения наследственного материала, играющий важную роль в существовании и развитии живых организмов. Они могут возникать на различных уровнях организации генетической информации — от отдельных генов до целых хромосом и геномов — и проявляться как в соматических, так и в половых клетках.

Роль мутаций носит двойственный характер. С одной стороны, они обеспечивают генетическое разнообразие, лежат в основе эволюционных процессов и способствуют адаптации человека к меняющимся условиям окружающей среды. С другой стороны, мутации способны вызывать серьёзные нарушения здоровья, включая наследственные заболевания, развитие опухолей и хромосомные аномалии. Их последствия зависят от типа мутации, её локализации и условий проявления, поэтому они могут быть нейтральными, вредными или, в редких случаях, полезными.

Современные достижения в области молекулярной биологии и генетики позволяют обнаруживать мутации на ранних стадиях, изучать их влияние на организм и разрабатывать подходы к профилактике и лечению наследственных патологий. Это создаёт основу для развития персонализированной медицины, ориентированной на индивидуальные особенности каждого пациента.

Таким образом, изучение генетических мутаций имеет ключевое значение для понимания механизмов наследственности, природы заболеваний человека и способов их предупреждения, а также способствует дальнейшему прогрессу медицины и биотехнологий.

Библиография:

Мирзокаримова Н. У., Ялалова И. Р.

Генетические мутации и их роль в развитии заболеваний // *Fan, Jamiyat va Innovatsiyalar*. – 2025. – №2(20). – С. 82–85.

Жукова А. Г., Кизиченко Н. В., Ядыкина Т. К., Лузина Ф. А.

Генетические полиморфизмы и риски развития профессиональной патологии (обзор литературы) // *Гигиена и санитария*. – 2025.

Chen Y., Eyre-Walker A.

The role of mutation rate variation and genetic diversity in the architecture of human disease // *arXiv*. – 2013.

McFarland C. D., Kryukov G. V., Sunyaev S., Mirny L.

The impact of deleterious passenger mutations on cancer progression // *arXiv*. – 2012.

Simons Y. B., Turchin M. C., Pritchard J. K., Sella G.

The deleterious mutation load is insensitive to recent population history // *arXiv*. – 2013.

Генетические изменения в организме человека и их влияние на здоровье // научно-популярный ресурс.

Мутация (биология) // справочно-энциклопедический источник.

Генотоксичность и её влияние на ДНК // энциклопедический ресурс.

Nature Communications: влияние образа жизни родителей на генетические мутации у детей // научные новости.