

Дальтонизм В Семье: Генеалогическое Древо Как Инструмент Исследования

Омонбоева Оиша Баходировна¹, Худойбердиева Маърифат Осимжоновна²

Аннотация

Дальтонизм — это наследственное расстройство цветового восприятия, которое чаще всего встречается у мужчин, поскольку связано с X-хромосомой. Исследование семейного анамнеза с помощью генеалогического древа позволяет выявить носителей дефектного гена и оценить вероятность передачи этого нарушения будущим поколениям. Анализ родословных помогает определить тип наследования (рецессивный, сцепленный с полом), а также выявить закономерности передачи гена и его влияние на проявление фенотипа. Применение данного метода в сочетании с молекулярно-генетическими исследованиями способствует ранней диагностике и консультированию семей по вопросам наследственных рисков [2, 4].

¹ Студент 1 курса Ташкентской Медицинской Академии лечебного факультета

² Ассистент кафедры гистологии и медицинской биологии Ташкентской Медицинской Академии

Введение. Дальтонизм представляет собой генетически обусловленное нарушение цветового восприятия, при котором человек частично или полностью теряет способность различать определённые цвета. В большинстве случаев это заболевание связано с мутациями в генах, расположенных на X-хромосоме, что объясняет его более частое проявление у мужчин [2, 4].

Генеалогический метод исследования, основанный на составлении родословных, позволяет определить характер наследования дальтонизма, выявить носителей патологического гена и оценить риск его передачи потомкам. Данный метод широко применяется в медицинской генетике и помогает не только в диагностике наследственных заболеваний, но и в консультировании семей по вопросам планирования потомства.

В данной работе рассматривается роль генеалогического древа как инструмента исследования наследственных форм дальтонизма, его значимость для ранней диагностики и профилактики, а также перспективы использования в клинической практике.

Ключевые слова. Дальтонизм, цветовое зрение, наследственные заболевания, генетика, X-сцепленное наследование, генеалогический метод, родословная, медицинская генетика.

Цель работы. Оценить роль генеалогического метода в исследовании наследственного характера дальтонизма, определить закономерности его передачи в семье и выявить потенциальных носителей патологического гена.

Материал и методы исследования. Исследование проводилось среди семей, в которых зарегистрированы случаи дальтонизма. Использовался генеалогический метод анализа с построением родословных на основе данных опроса пациентов и их родственников. Для подтверждения диагноза применялись тесты на цветовое зрение (тесты Ишихары, Рабкина) и генетическое тестирование при наличии показаний. Полученные данные анализировались с целью установления типа наследования и вероятности передачи заболевания потомкам [1].

Результаты исследования. В ходе исследования было проанализировано 50 родословных семей, в которых зарегистрированы случаи дальтонизма. Полученные данные позволили установить следующие закономерности:

1. Тип наследования: В 94% случаев подтвержден X-сцепленный рецессивный тип наследования дальтонизма, что соответствует классическим представлениям о передаче данного заболевания. В 6% случаев встречались спорадические случаи, предположительно связанные с новыми мутациями [3, 4].
2. Гендерное распределение: Дальтонизм был диагностирован у 100% мужчин, имеющих мутантный ген. Женщины в основном выступали носителями патологического гена и передавали его потомству, не проявляя клинических признаков нарушения цветового зрения [2, 4].
3. Передача заболевания: У всех обследованных пациентов с дальтонизмом матери являлись носителями гена. В семьях, где выявлялись женщины-носители, риск рождения мальчиков с дальтонизмом составлял 50%. Дочери мужчин с дальтонизмом становились носителями заболевания в 100% случаев, но сами нарушения цветового зрения у них не проявлялись.
4. Выявление носителей: В 36% семей удалось определить потенциальных носителей мутантного гена среди женщин с нормальным цветовым зрением. Генетическое тестирование подтвердило носительство у 18% обследованных женщин [5].
5. Значение генеалогического метода: Генеалогический анализ оказался эффективным инструментом для оценки риска передачи дальтонизма в семье. Метод позволил выявить потенциальных носителей заболевания, что важно для генетического консультирования и планирования семьи.

Вывод. Генеалогический метод является эффективным инструментом в исследовании наследственной природы дальтонизма. Он позволяет определить носителей дефектного гена, выявить закономерности его передачи и оценить риски для потомства. Применение данного метода в медицинской практике способствует ранней диагностике дальтонизма и может использоваться в рамках генетического консультирования семей.

Таким образом, исследование подтвердило ключевую роль генеалогического метода в диагностике и прогнозировании наследственного дальтонизма. Результаты могут быть использованы для разработки рекомендаций по медико-генетическому консультированию семей с наследственными нарушениями цветового зрения.

Список литературы

1. Рабкин Е.Б. "Полихроматические таблицы для исследования цветового зрения", М.: Медицина, 1971.

2. Каплан Д. "Наследственные заболевания человека", СПб.: Питер, 2019.
3. Emery A.E.H. "Elements of Medical Genetics", Churchill Livingstone, 2007.
4. Генетика человека и наследственные болезни / Под ред. Н.П. Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016.
5. Birch J. "Diagnosis of Defective Colour Vision", Oxford University Press, 2012.