Не менее 25–30% генетических локусов представлено в популяции человека двумя и более аллелями. Индивидуальные комбинации аллелей невероятно многообразны. Они обеспечивают генетическую уникальность человека, в том числе, реакции организма на патогенные факторы среды. Существует многообразная группа болезней, возникающих под действием наследственных факторов и факторов среды. Эту группу называют болезнями с наследственной предрасположенностью, или мультифакториальными. **Генетический компонент** наследственной предрасположенности может иметь моногенную или полигенную основу. Соответственно выделяют моно- и полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.

Моногенные наследственные заболевания обусловлены мутацией одного гена, но для патологического проявления мутации обязательно действие внешнего фактора. Наследование этих болезней, как правило, происходит по **рецессивному типу**. К настоящему времени известно более 100 локусов, мутации в них могут вызывать болезни при дополнительном условии — действии «проявляющего» фактора, конкретного для этого гена. Пример болезни с моногенной наследственной предрасположенностью — недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы.

Это рецессивное сцепленное с Х-хромосомой заболевание. **Дефицит фермента** приводит к нарушению гексозомонофосфатного шунта, недостаточному синтезу НАДФ и в результате — недостаточному образованию восстановленного глютатиона. У таких больных при инфекционных заболеваниях или приёме ряда лекарственных препаратов (например, сульфаниламидных) развиваются гемолитические кризы. Примеры других заболеваний и состояний, проявляющихся при действии факторов окружающей среды (экогенетических реакций)

Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью — результат сочетания аллелей нескольких генов. Каждый аллель как, правило, нормален, но определённое их сочетание предрасполагает к заболеванию. Оно, в свою очередь, проявляется при воздействии комплекса внешних факторов. При таких заболеваниях роль генетических и внешних факторов различна не только для данной болезни, но и для каждого пациента.

Интересные медицинские статьи:

1) Эндометриоз в почках

2) Обструкции мочеточников

3) Пороки развития почки