



Основы генетики человека и медицинской генетики

Генетика человека раскрывает механизмы наследования и разнообразие признаков человека.

Истоки и развитие науки о наследственности человека



Грегор Мендель сформулировал основы наследования в XIX веке. Расшифровка ДНК в 1953 году открыла новую эру биологии. Современные методы молекулярной генетики расширяют возможности изучения наследственных заболеваний.

Строение и функции ДНК

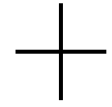
- **Молекулярная структура ДНК**

ДНК состоит из двух антипараллельных цепей, образующих двойную спираль, соединённую азотистыми основаниями. Последовательность нуклеотидов кодирует наследственную информацию.



- **Основные биологические роли**

Главная функция ДНК — хранение и передача генетических данных при делении клеток, а также регуляция синтеза белков, необходимого для жизнедеятельности организма.



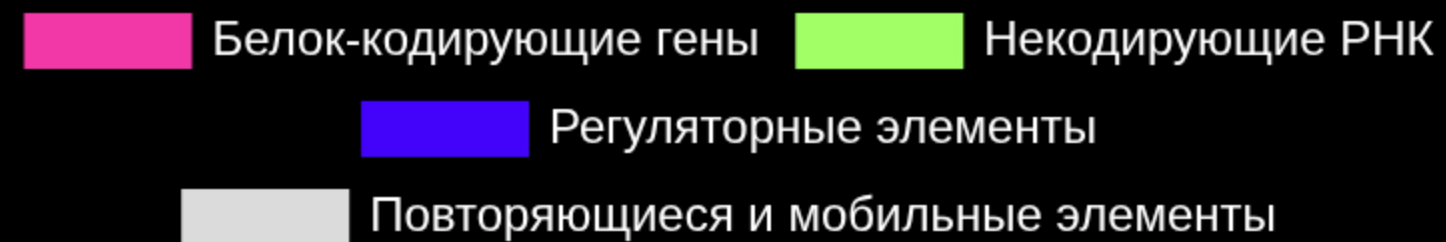
Геном содержит примерно 20–25 тысяч генов, регулирующих развитие и функции организма. Большинство последовательностей совпадает у всех людей.

3 миллиарда пар нуклеотидов

составляют основу человеческого генома и определяют уникальность каждого человека.

Международный проект «Геном человека»

Компоненты генома: доли разных типов ДНК



Большая часть генома состоит из некодирующих последовательностей, выполняющих регуляторные и структурные функции.

Небелок-кодирующие участки важны для контроля активности генов, несмотря на малую долю кодирующих последовательностей.

ENCODE Project, 2020

Законы Менделя в применении к человеку



Закон расщепления объясняет распределение признаков у наследственных заболеваний, таких как фенилкетонурия, выявляя вероятность проявления заболевания у потомков.

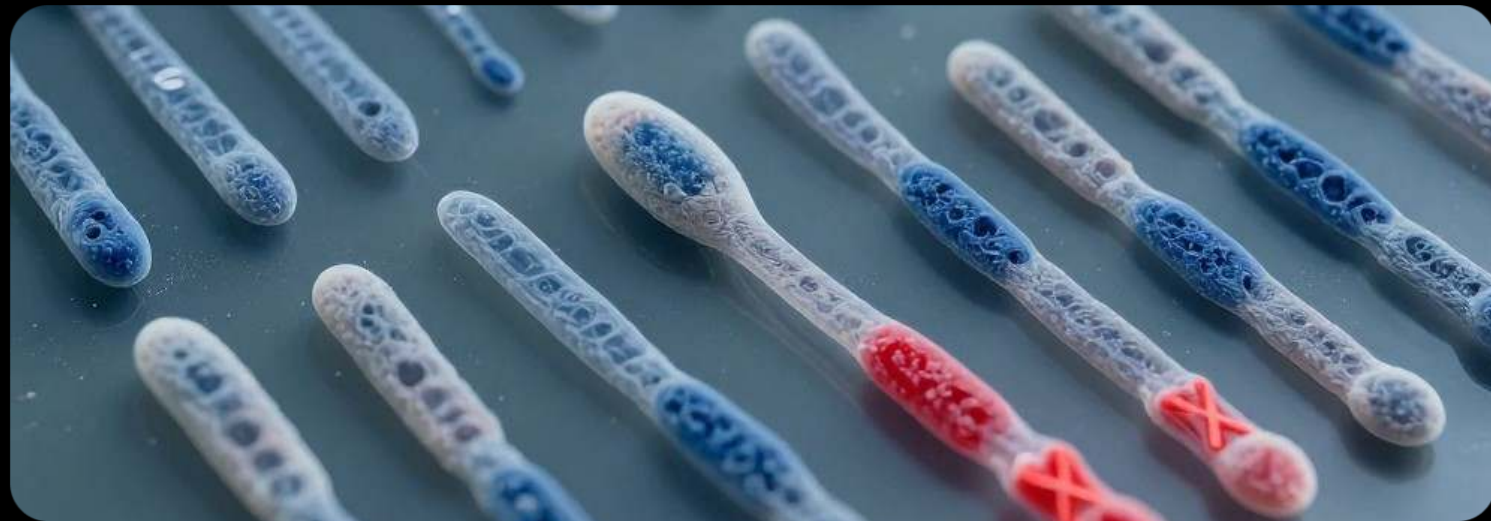


Закон независимого сочетания признаков демонстрирует, что гены на разных хромосомах передаются независимо, что влияет на разнообразие наследуемых характеров.



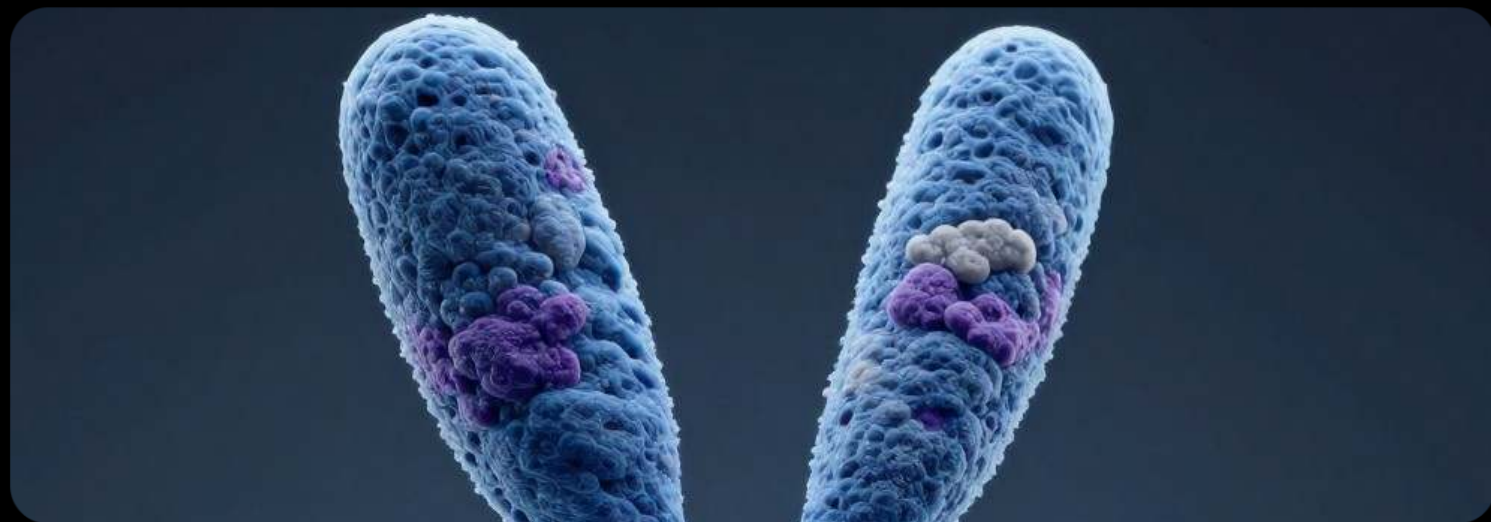
Анализ семейных родословных помогает выявлять менделевские типы наследования, что важно для оценки рисков и консультирования.

Хромосомы человека: строение и диагностика



Состав человеческого кариотипа

Человек обладает 46 хромосомами, включая 22 пары аутосом и пару половых. Пол определяется сочетанием XX у женщин и XY у мужчин, что оказывает влияние на наследование.



Кариотипический анализ в диагностике

Исследование кариотипа выявляет хромосомные аномалии, например, при синдроме Дауна, позволяя поставить диагноз и определить прогностические особенности.



Визуализация и классификация хромосом

Гомологичные хромосомы отличаются длиной и позицией центромеры. Фотографии кариотипа помогают идентифицировать хромосомные изменения и аномалии.

Основные наследуемые заболевания

Заболевание	Тип наследования	Частота	Основные симптомы
Муковисцидоз	Аутосомно-рецессивный	1:2500	Проблемы с дыханием и пищеварением
Гемофилия	Х-сцепленная рецессивная	1:10000 (мальчики)	Нарушение свертываемости крови
Фенилкетонурия	Аутосомно-рецессивный	1:7000	Умственная отсталость без лечения

Таблица отражает распространённость и симптомы наиболее частых наследственных болезней человека.

Частота заболеваний указывает на необходимость ранней диагностики для своевременного лечения.

Всемирная организация здравоохранения (ВОЗ)

Мутации: типы и последствия

01.

Точковые мутации изменяют отдельные нуклеотиды, что может приводить к смене или прекращению синтеза белка.

02.

Делеции — потеря участков ДНК, часто вызывающая серьёзные нарушения в структуре и функции генов.

03.

Инсерции включают дополнительные нуклеотиды, влияя на рамку считывания и структуру продукции гена.

04.

Мутации могут быть вредными, нейтральными или редкими положительными изменениями, способствуя эволюции и адаптации.

Генетическая диагностика и методы исследования

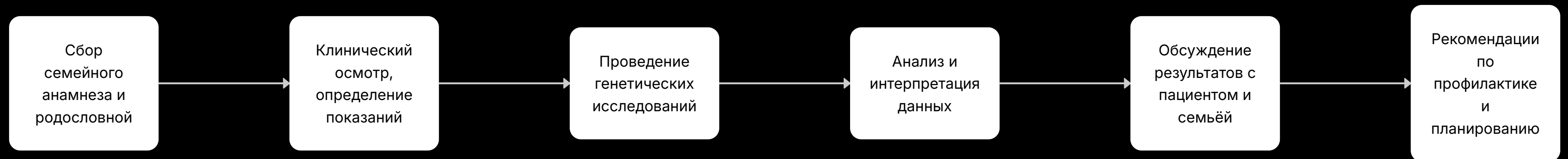
ПЦР применяют для быстрого обнаружения мутаций с высокой точностью, что важно при диагностике наследственных заболеваний.

Секвенирование нового поколения позволяет выявлять сложные генетические вариации и адаптировать лечение под индивидуальные особенности пациента.



Основные этапы генетического консультирования

Последовательность действий в медицинской генетике



Этические аспекты медицинской генетики



- Информированное согласие является обязательным условием для проведения генетических тестов и требует полного раскрытия информации о целях, возможных результатах и рисках исследования.

- Конфиденциальность генетических данных крайне важна, так как раскрытие может привести к дискриминации на работе или в страховании, что требует надежных механизмов защиты персональной информации.

- Пациенты имеют право контролировать доступ к своей генетической информации, решать, кому и как она предоставляется, что поддерживает уважение к их автономии и личной безопасности.

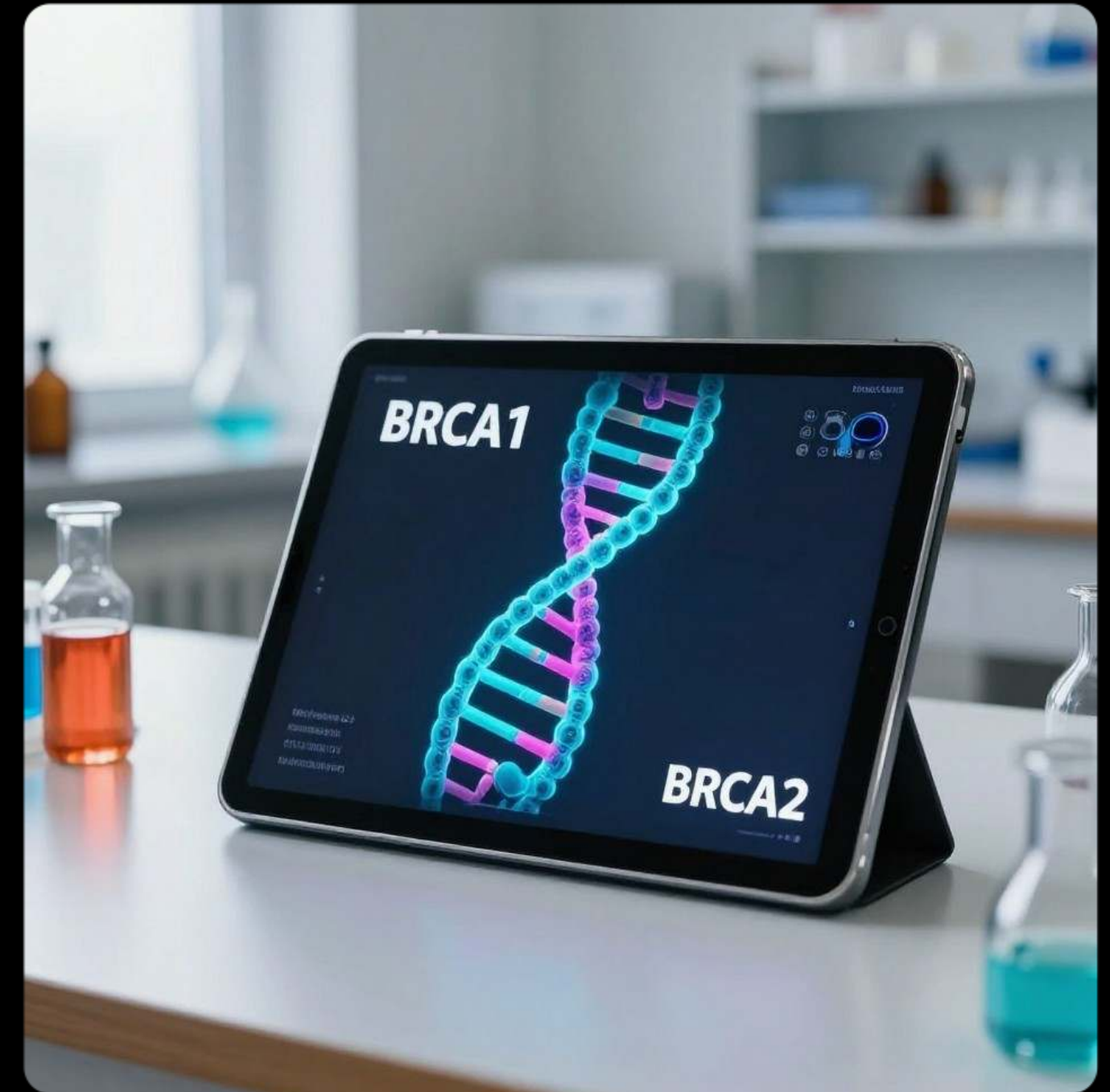
Генетические исследования и персонализированная медицина

01.

Персонализированная медицина использует генетические данные, чтобы создавать индивидуальные схемы терапии, повышая эффективность лечения и снижая риски побочных эффектов. Такой подход особенно важен при сложных заболеваниях.

02.

Примером является таргетная терапия рака молочной железы при мутациях BRCA1/BRCA2, где лечение направлено конкретно на патологические механизмы, заложенные в генетическом коде пациента.

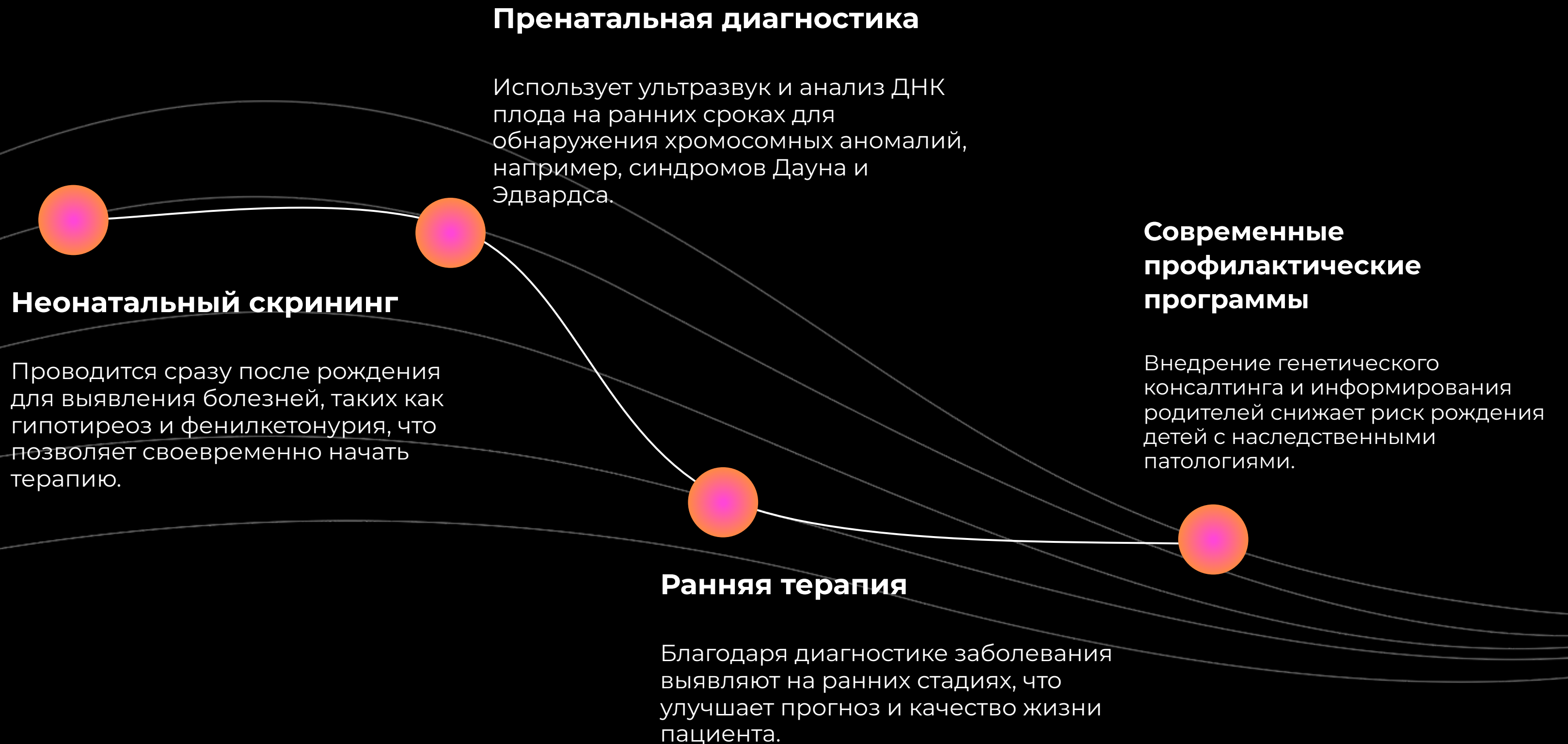


Распространённость хромосомных синдромов

- Частота хромосомных синдромов в разных популяциях и их генетические причины.
- Синдром Дауна встречается значительно чаще остальных, что требует усиленного внимания к диагностике и профилактике.

Синдром	Хромосомная причина	Частота
Дауна	Трисомия 21	1:700
Тернера	Моносомия X	1:2500 девочек
Клайнфельтера	XXY	1:1000 мальчиков

Ключевые этапы скрининга и профилактики наследственных заболеваний



Генетические механизмы наследования пола



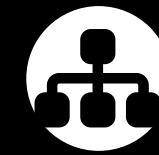
Определение пола по хромосомам

Пол формируется сочетанием половых хромосом: XX у женщин и XY у мужчин, что влияет на передачу многих генетических признаков.



Сцепленные с X-хромосомой заболевания

Некоторые патологии, например дальтонизм и гемофилия, чаще проявляются у мужчин вследствие отсутствия второго X-хромосомы.



Роль SRY-гена

Ген SRY на Y-хромосоме запускает развитие мужских половых признаков, определяя генетическую основу пола у человека.

Разнообразие генетических нарушений у человека



- **Генные мутации и их последствия**

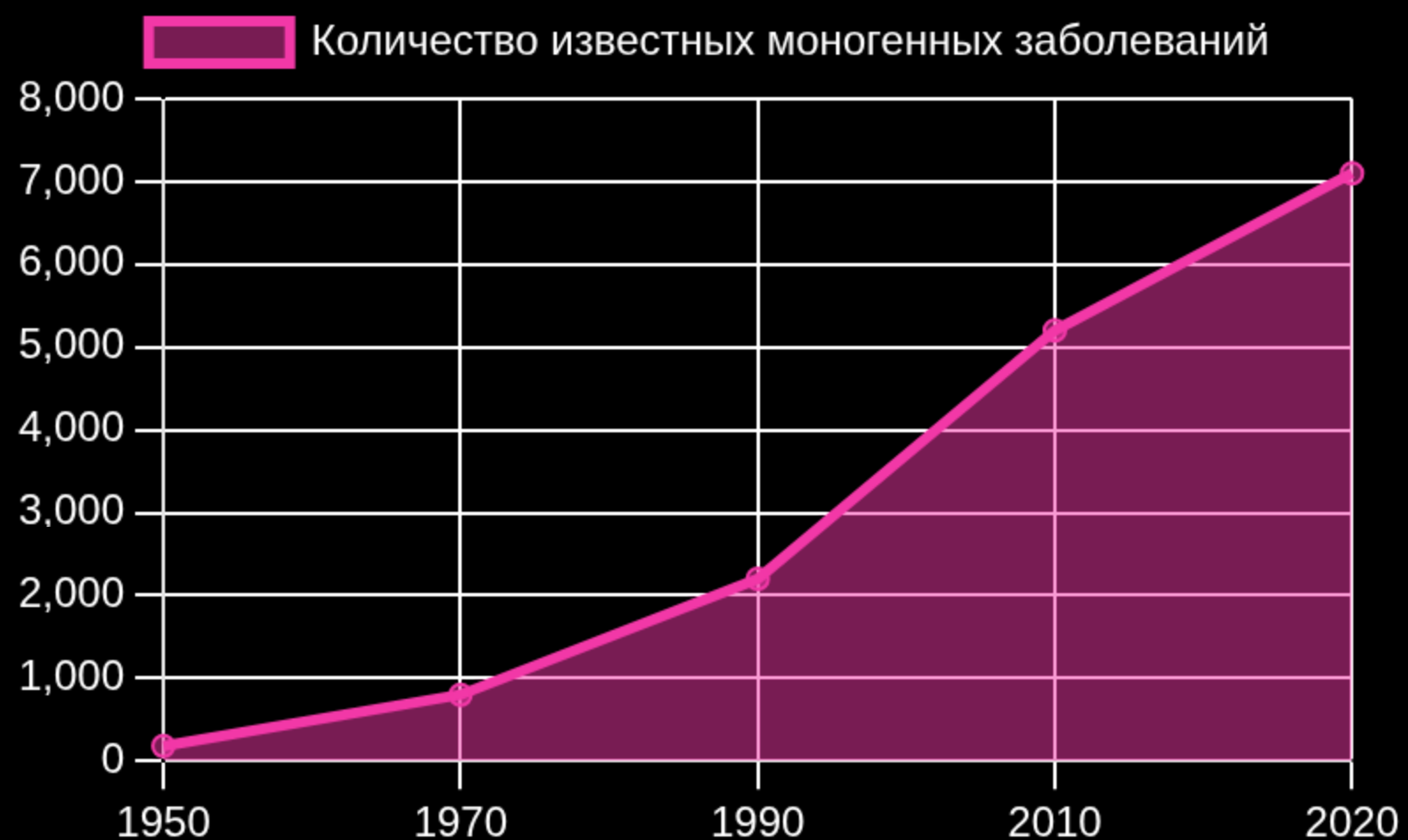
Генные нарушения связаны с изменениями в одном гене, например, при бета-талассемии, вызванной мутацией в гене HBB. Такие мутации нарушают функцию белка и ведут к серьёзным заболеваниям.



- **Широкий спектр хромосомных аномалий**

Хромосомные нарушения включают изменение числа или структуры хромосом, как при синдроме кошачьего крика, вызванном делецией 5p. Визуальная диагностика помогает различить такие патологии.

Динамика роста выявленных моногенных заболеваний



Увеличение диагностируемых болезней связано с развитием технологий секвенирования и расширением исследовательских возможностей.

Рост числа известных заболеваний способствует улучшению диагностики и более точному выбору лечебных стратегий, что повышает качество медицинской помощи.

Научные публикации последних десятилетий

Перспективы и вызовы медицинской генетики



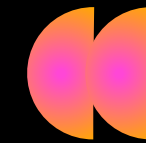
Разработка технологий редактирования генома, таких как CRISPR/Cas9, открывает новые возможности для терапии наследственных заболеваний с высокой точностью.



Генная терапия постепенно становится эффективным средством лечения, позволяя корректировать генетические дефекты непосредственно в клетках пациента.



Этические вопросы использования генетической информации остаются актуальными, требуя дисциплинированного подхода и законодательных норм для защиты прав.



Управление большими массивами генетических данных требует инновационных методов хранения, анализа и защиты информации в медицинских учреждениях.

Генетика человека и медицинская генетика: ключевые выводы



Генетика формирует новую эру медицины, объединяя фундаментальные знания с практическими применениями, что позволяет создавать эффективные профилактические и лечебные стратегии при учёте этических норм.