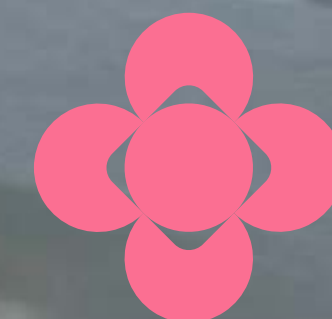




Генетика человека: наследственность , разнообразие и здоровье

Как ДНК формирует признаки,
болезни и наследственные
различия человека.



Почему генетика человека стала ключевой наукой

После расшифровки структуры ДНК генетика объединила биологию и медицину. Сегодня она помогает объяснять наследование признаков, находить причины болезней и оценивать риски для человека и семьи.



ДНК, гены и хромосомы как основа наследственности

3

01

ДНК хранит информацию

Молекула ДНК записывает наследственные сведения с помощью четырёх нуклеотидов. Их последовательность определяет, какие белки и РНК будут синтезироваться в клетке.

02

Ген — единица наследования

Ген представляет собой участок ДНК, в котором содержится инструкция для синтеза белка или функциональной молекулы РНК. Именно гены напрямую связаны с признаками организма.

03

Хромосомы упаковывают ДНК

У человека 46 хромосом, объединённых в 23 пары. Двадцать две пары являются аутосомами, а одна пара определяет пол и содержит половые хромосомы.

04

Наследование от родителей

При оплодотворении ребёнок получает по одной копии каждой хромосомы от матери и отца. Поэтому наследственные признаки формируются как результат сочетания двух генетических наборов.



05

Варианты определяют разнообразие

Различия в последовательности ДНК создают индивидуальные особенности людей. Даже небольшие изменения в генах могут менять внешний вид, обмен веществ и предрасположенность к заболеваниям.

Где находится генетический материал в клетке

4



Ядро клетки

Основная часть ДНК сосредоточена в ядре и находится там в компактной форме. Такая упаковка позволяет хранить огромный объём информации и точно передавать его при делении клетки.



Митохондриальная ДНК

Небольшая часть наследственной информации расположена в митохондриях. Она передаётся преимущественно по материнской линии, что важно для изучения семейного происхождения.



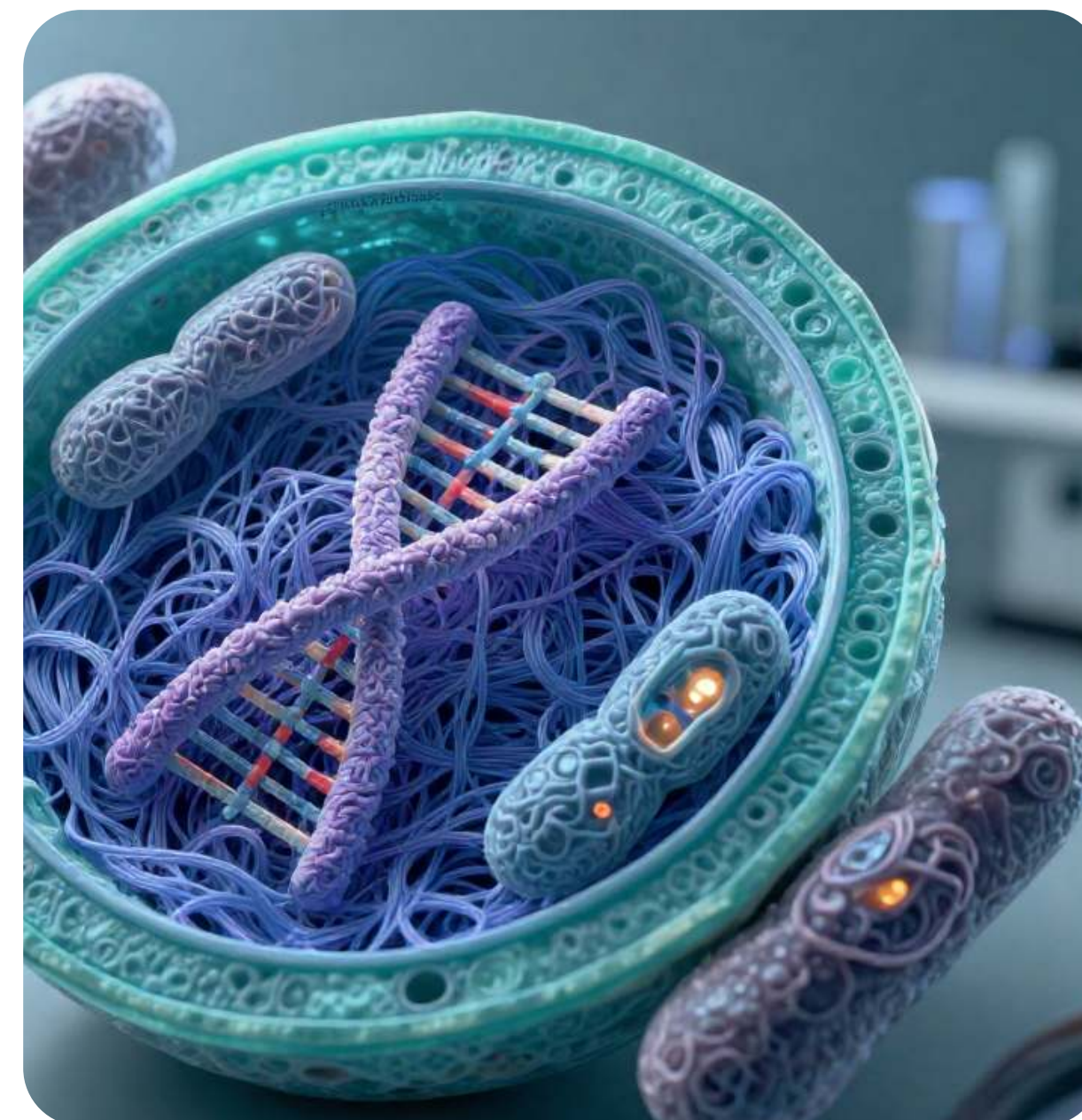
Хроматин и хромосомы

В обычном состоянии ДНК связана с белками и образует хроматин. Перед делением клетка уплотняет его в хромосомы, которые хорошо различимы под микроскопом.



Что показать на рисунке

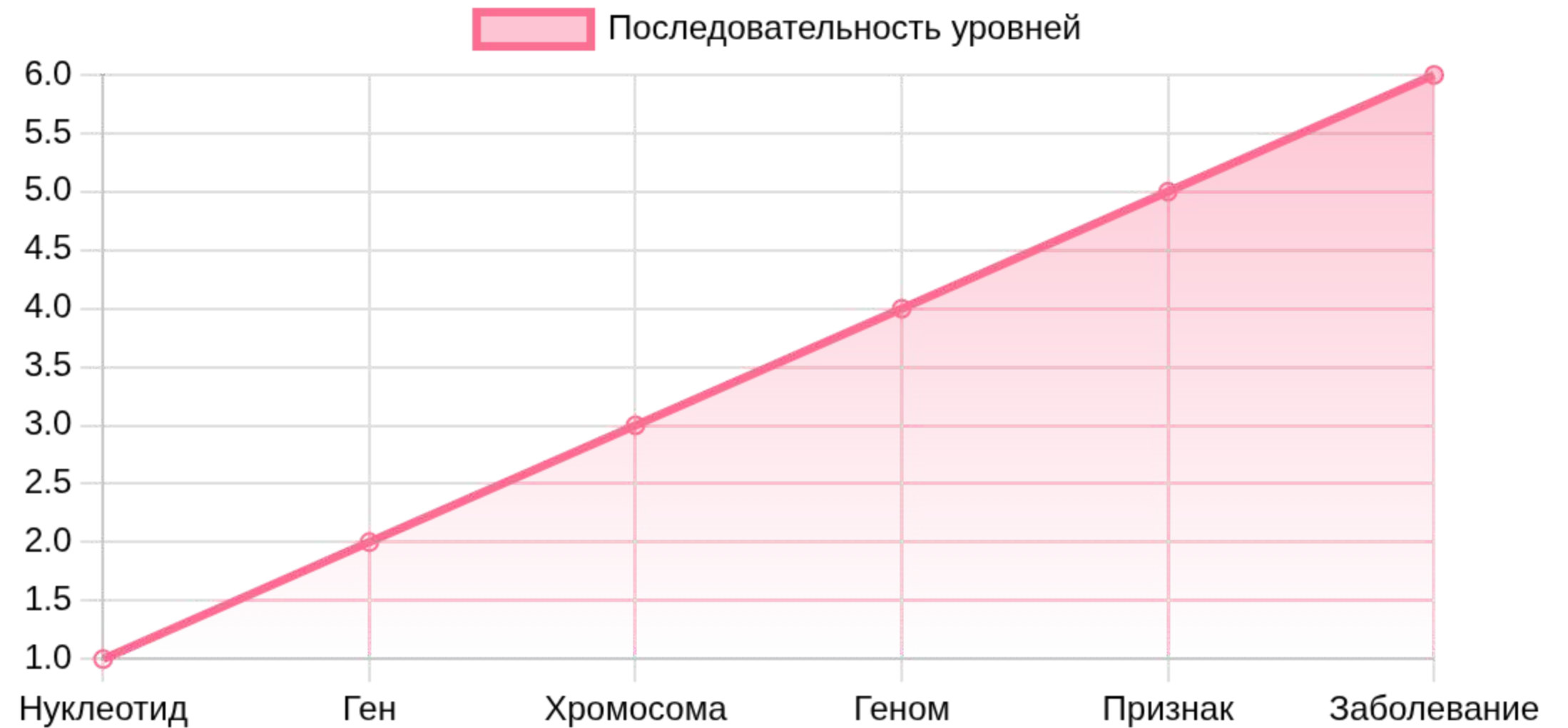
Для наглядности уместны ядро, двойная спираль ДНК, хромосома и митохондрия. Вместе они показывают, где и в каком виде хранится генетическая информация.



Уровни организации генетической информации

5

Последовательность показывает, как молекулярные изменения могут затронуть целый организм и проявиться в фенотипе.



Чем выше уровень организации, тем заметнее последствия даже малых изменений в ДНК.

Учебное обобщение по молекулярной генетике

Основные типы наследования у человека

6

01

Аутосомно-доминантный тип

Для такого наследования достаточно одной изменённой копии гена. Признак или болезнь часто проявляются в каждом поколении и одинаково встречаются у мужчин и женщин.

02

Аутосомно-рецессивный тип

Здесь заболевание развивается только при наличии двух изменённых копий гена. Родители могут быть здоровыми носителями и не подозревать о риске для детей.

03

Сцепление с X-хромосомой

При этом типе наследования чаще болеют мальчики, потому что у них одна X-хромосома. Если в ней есть мутация, она сразу проявляется.

04

Митохондриальное наследование

Митохондриальная ДНК передаётся ребёнку только от матери. Поэтому такие признаки и заболевания прослеживаются по материнской линии и не передаются через отца.



05

Полигенные признаки

Рост, цвет кожи и многие особенности обмена веществ определяются не одним геном, а множеством генов и влиянием среды. Их наследование сложнее и менее предсказуемо.

Сравнение типов наследования

Таблица помогает увидеть, чем различаются механизмы передачи, семейный рисунок признака и примеры наследственных заболеваний.

Тип	Механизм	Пример
Аутосомно-доминантный	1 мутантный ген	Синдром Марфана
Аутосомно-рецессивный	2 мутантных гена	Муковисцидоз
Сцепленный с X	Чаще у мальчиков	Гемофилия
Митохондриальный	Только от матери	Митохондриальные болезни

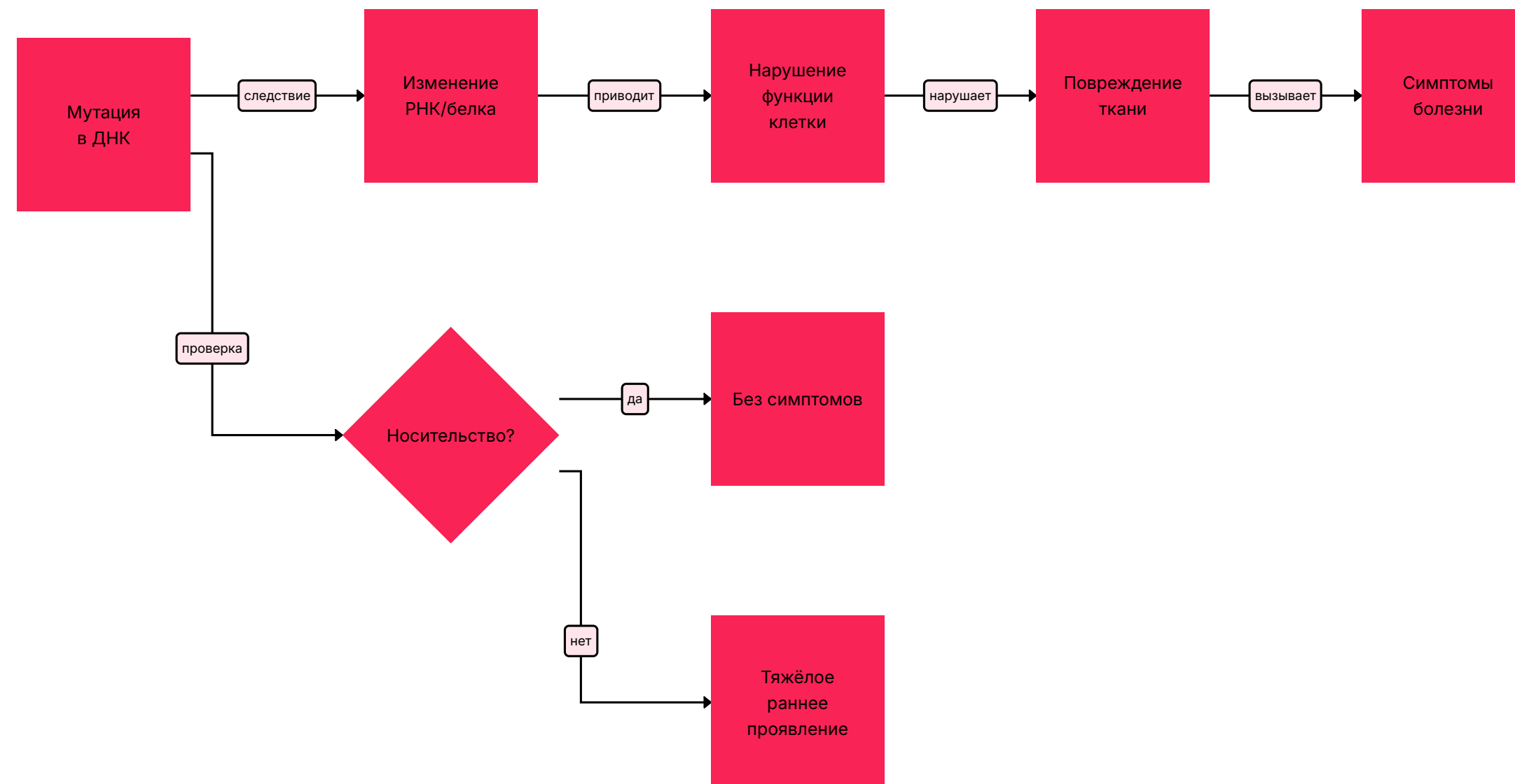
Один и тот же признак может наследоваться по разным схемам, поэтому семейный анамнез важен для точной оценки риска.

Учебные примеры наследования в человеке

Как возникает наследственное заболевание

8

Схема показывает путь от мутации в ДНК до клинических проявлений и различия между носительством и тяжёлыми формами.



Мутации и их биологическое значение

9

Виды изменений

Мутации бывают точечными, вставками, делециями, дупликациями и крупными перестройками хромосом. Они затрагивают отдельные буквы ДНК или большие участки наследственного материала.



Откуда они берутся

Изменения возникают случайно при копировании ДНК или под действием мутагенов. К ним относятся ультрафиолетовое излучение, ионизирующая радиация, некоторые химические вещества и вирусы.

Не все мутации вредны

Часть мутаций не влияет на организм, потому что не меняет работу гена заметным образом. Другие, наоборот, нарушают синтез белка и вызывают болезнь.

Польза для эволюции

Иногда мутации повышают приспособленность организма к среде. Именно они создают наследственную изменчивость, на которой основаны естественный отбор и эволюционные изменения.

Почему это важно

Понимание природы мутаций помогает объяснить происхождение наследственных болезней и показывает, почему генетическое разнообразие является нормой для живых организмов.

Распространённость некоторых наследственных нарушений

10

Частота наследственных болезней зависит от типа мутации, пола, возраста родителей и особенностей популяции.

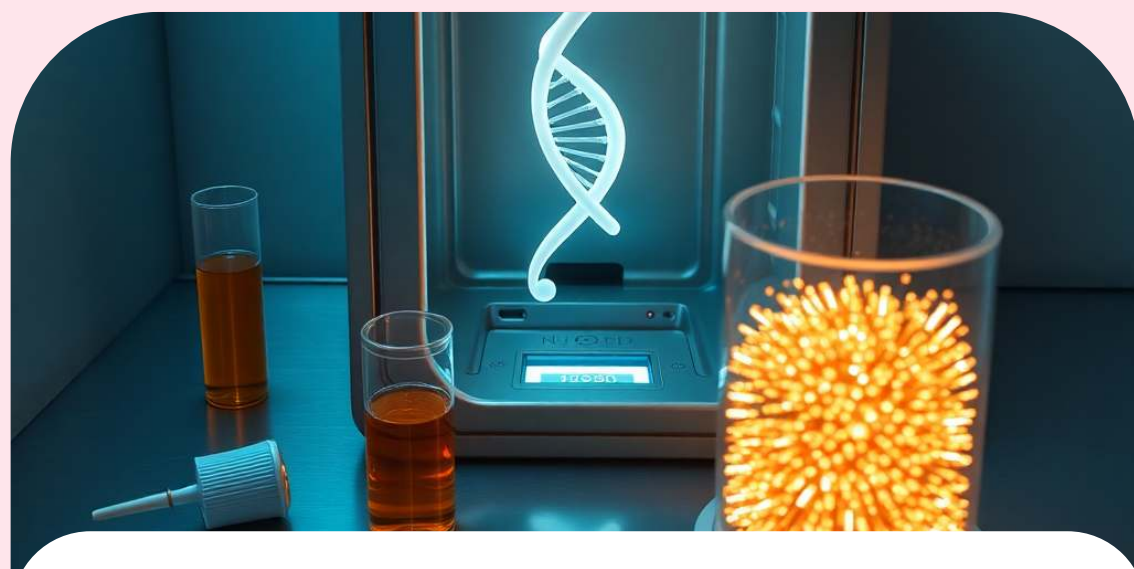


Даже редкие нарушения имеют значимое медицинское и семейное значение, поэтому ранняя диагностика особенно важна.

Учебные данные и общеизвестные эпидемиологические оценки

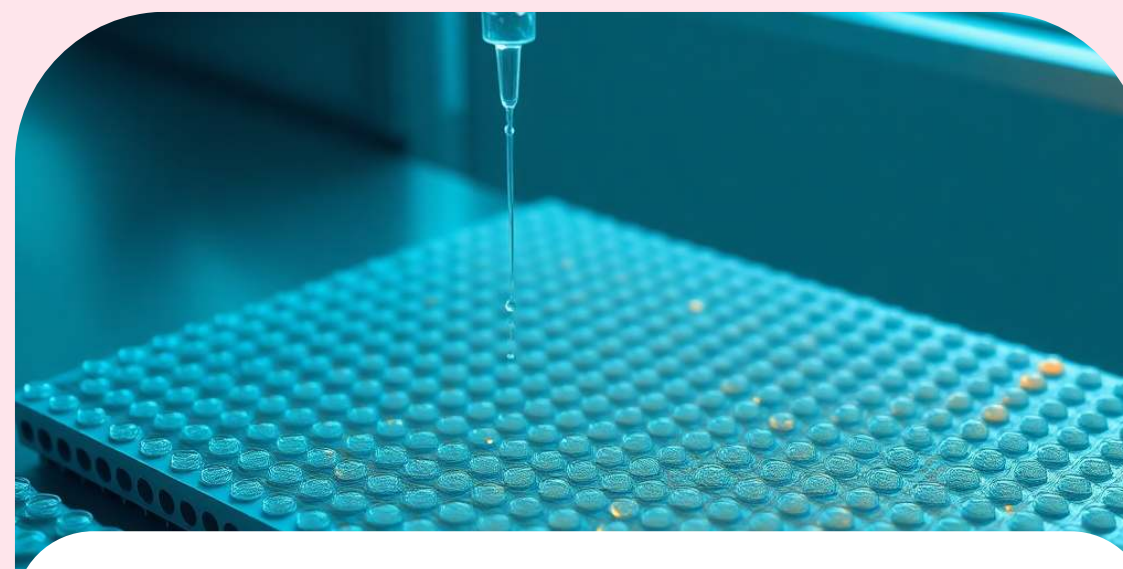
Геномные технологии: как читают ДНК сегодня

11



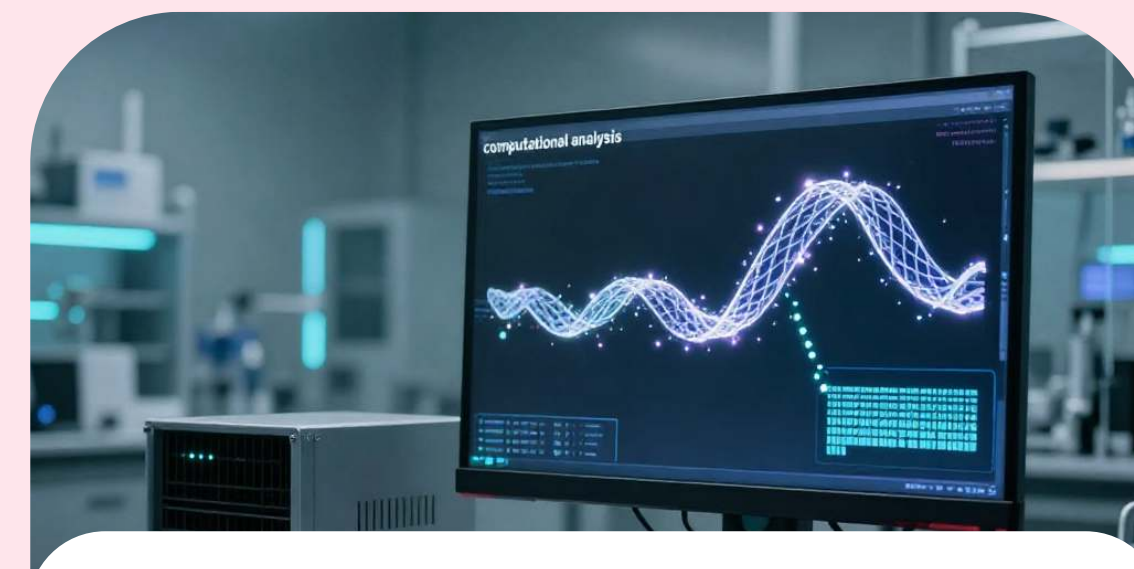
От образца к последовательности

В лабораторию поступает кровь или слюна, а затем прибор для секвенирования «считывает» фрагменты ДНК. Полученные сигналы превращаются в цифровой набор данных, который можно сравнить с эталонным геномом человека.



Поиск редких вариантов

Панели генов, экзомное и полногеномное секвенирование помогают находить даже редкие мутации. Такой подход особенно полезен, когда симптомы не позволяют сразу заподозрить конкретное наследственное заболевание.



Анализ на компьютере

Следующий шаг выполняет биоинформатика: специальные программы сопоставляют последовательности с референсным геномом и выделяют отличия. Именно здесь врач получает интерпретируемый результат, пригодный для диагностики и дальнейшего наблюдения.

Методы генетической диагностики

Метод	Что ищет	Пример
Кариотипирование	Трисомии	Синдром Дауна
ПЦР	Конкретную мутацию	Носительство CFTR
FISH	Микроделеции	Синдром Ди Джорджи
Секвенирование	Точечные замены	Моногенные болезни
Пренатальный скрининг	Риск аномалий	Плод, 1-й триместр

Сравнение показывает, что каждый метод «видит» свой уровень изменений: от целой хромосомы до одной буквы ДНК.

Крупные перестройки выявляют цитогенетические методы, а точные изменения в ДНК — ПЦР и секвенирование; выбор теста зависит от задачи и уровня предполагаемого дефекта.

Учебные сведения по молекулярной генетике и клинической диагностике

Путь от скрининга к раннему лечению

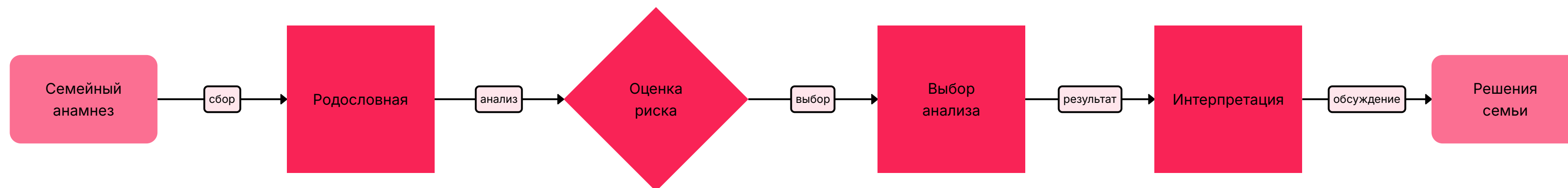
13



Как проходит генетическое консультирование семьи

14

Схема отражает последовательность действий от сбора семейных данных до обсуждения вариантов дальнейших решений.



Генетика и онкология: когда наследственность повышает риск

15



Гены BRCA1 и BRCA2

Наследственные изменения в BRCA1 и BRCA2 нарушают защиту клетки от накопления повреждений ДНК. Это повышает вероятность рака молочной железы и яичников, особенно при семейных случаях заболевания.



Синдром Линча

При нарушениях генов репарации ДНК возрастает риск опухолей кишечника и ряда других органов. Такой вариант наследственной предрасположенности требует внимательного наблюдения и раннего скрининга.



Зачем нужно тестирование

Генетический анализ помогает отличить случайный онкологический риск от наследственной предрасположенности. Это влияет на частоту обследований, выбор профилактики и тактику наблюдения для родственников.



Роль семейного анамнеза

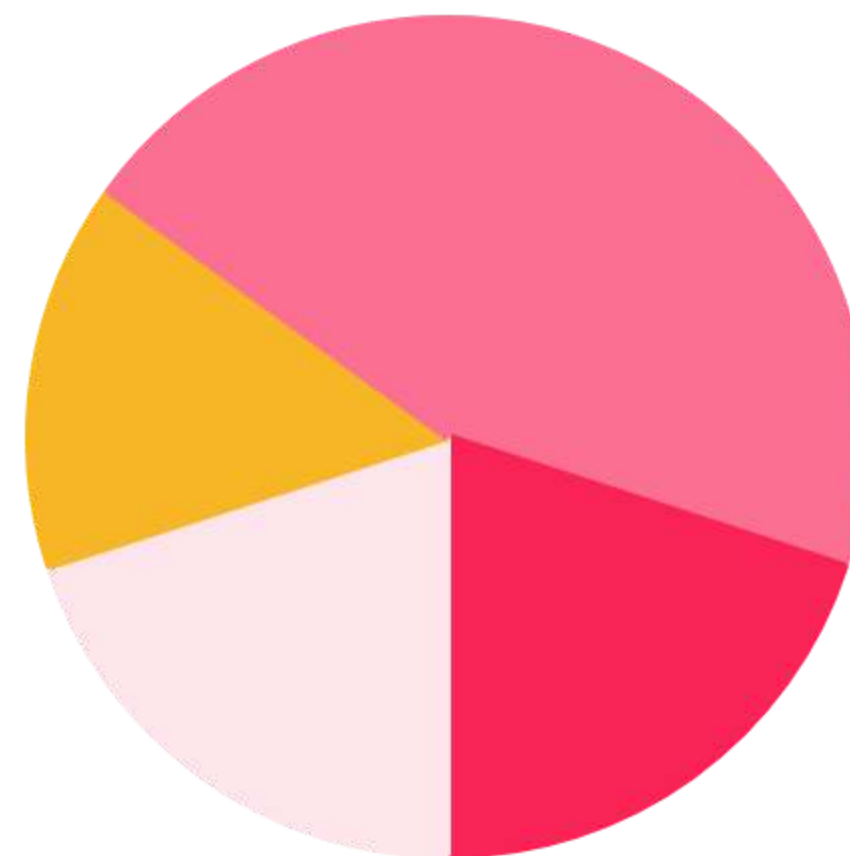
Если опухоли повторяются в нескольких поколениях, врач обращает внимание на возможную наследственную форму. В таких случаях генетическое консультирование становится частью онкологической помощи.



Этические вопросы генетического тестирования

16

Этические риски особенно заметны, когда анализ затрагивает не только пациента, но и его родственников, а также будущие решения семьи.

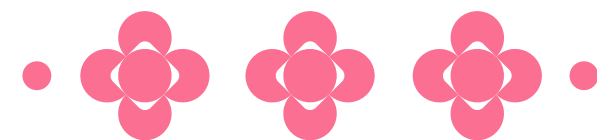


Главные проблемы связаны не с самим тестом, а с тем, как хранить, объяснять и использовать полученную информацию.

Схематическое распределение ключевых этических проблем в генетическом тестировании

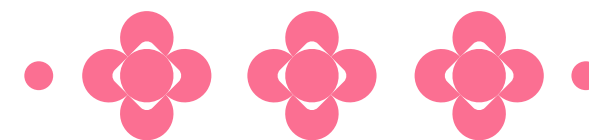
Генетика популяций и происхождение человека

17



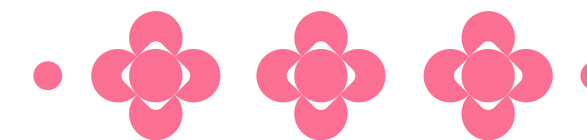
Частоты аллелей

Популяционная генетика изучает, как часто встречаются разные варианты генов в группах людей. Эти различия помогают понять историю изоляции, смешения популяций и действие отбора.



Миграции и дрейф

Перемещения людей по планете, случайные изменения частот генов и влияние среды постепенно формировали генетическое разнообразие современных популяций. Так реконструируют древние пути расселения *Homo sapiens*.



Общее происхождение

Генетические маркеры и гаплогруппы показывают, что современные люди имеют общих предков и связаны между собой множеством ветвей родства. Это подтверждает единство вида при различиях между популяциями.

Современные направления развития генетики

18

Особенно быстро растёт применение генетики там, где можно соединить данные ДНК, вычислительный анализ и клиническое решение для конкретного человека.



Тренд указывает на переход от общих подходов к персонализированным: чем точнее анализ, тем шире возможности терапии и профилактики.

Схематическая визуализация тенденции развития направлений генетики

Примеры генетических заболеваний и их признаков

Примеры показывают, что наследственные нарушения различаются по типу дефекта, способу передачи и возрасту проявления, но все требуют точного подтверждения.

Заболевание	Наследование	Дефект	Подтверждение
Муковисцидоз	Аутосомно-рец.	CFTR	ПЦР/секвен.
Гемофилия	Сцепл. с X	Факторы свёртыв.	Генет. тест
Фенилкетонурия	Аутосомно-рец.	Обмен аминокислот	Неонат. скрининг
Синдром Дауна	Хромосомное	Трисомия 21	Кариотип
Болезнь Хантингтона	Аутосомно-дом.	HTT	Секвенирование

Одна и та же клиническая картина может иметь разную генетическую причину, поэтому метод подтверждения выбирают по предполагаемому уровню нарушения — ген, хромосома или обмен веществ.

Учебные сведения по наследственным и хромосомным заболеваниям



Генетика человека: наука о наследственности и точной медицине

Генетика объясняет, как передаются признаки, почему возникают болезни и как современные технологии помогают находить риски раньше симптомов. Чем лучше мы понимаем ДНК, тем точнее становятся профилактика, диагностика и лечение.

