



**Генетика человека с основами  
медицинской генетики.  
Основные понятия дисциплины и её  
связь с другими науками.  
История развития генетики**

**Автор: Кириченко Юлия Павловна  
ГБПОУ Республики Саха (Якутия)  
«Нерюнгринский медицинский колледж»**

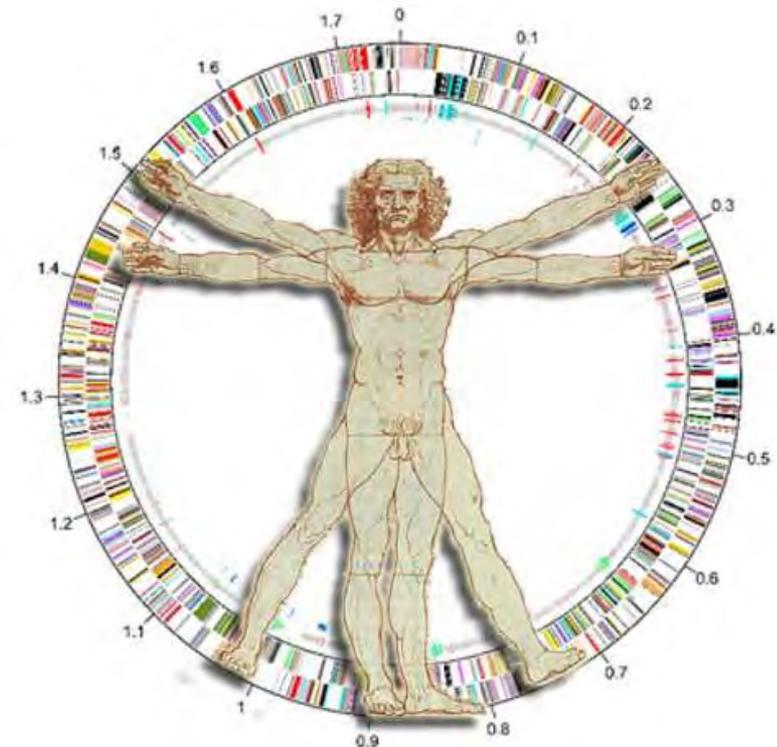


# Содержание

- ▶ Введение в предмет.
- ▶ История развития генетики человека
- ▶ Место генетики в практической медицине.
- ▶ Зарождение учения о наследственности
- ▶ Предмет и задачи медицинской генетики. Наследственность и изменчивость
- ▶ Понятие медицинской генетики и основные положения
- ▶ Задачи медицинской генетики
- ▶ Контрольные вопросы по теме

## ***Введение в предмет***

За неполных 100 лет после вторичного открытия законов *Г.Менделя* генетика прошла путь от понимания законов наследственности и изменчивости через экспериментальное накопление фактов к молекулярно-биологическому пониманию сущности гена, его структуры и функции.



От теоретических построений о гене как *абстрактной единице наследственности* - к пониманию его материальной природы как фрагмента молекулы ДНК, до клонирования индивидуальных генов, создания подробных генетических карт человека, животных, идентификации генов, мутации которых сопряжены с тяжелыми наследственными недугами, разработки *методов биотехнологии и генной инженерии*, позволяющих направленно получать организмы с заданными наследственными признаками, а также проводить направленную коррекцию мутантных генов человека, то есть генотерапию наследственных заболеваний.



## 2. Место генетики в практической медицине

**Генетика**- это наука о наследственности и изменчивости организмов, она раскрывает сущность того, каким образом каждая живая форма воспроизводит себя в следующем поколении, и как в этих условиях возникают наследственные изменения, которые передаются потомкам, участвуя в процессах эволюции и селекции.

Предметом генетики человека служит изучение *явлений наследственности* и изменчивости у человека на всех уровнях его организации и существования:

молекулярном,  
клеточном, организменном,  
популяционном, биохронологическом,  
биогеохимическом.

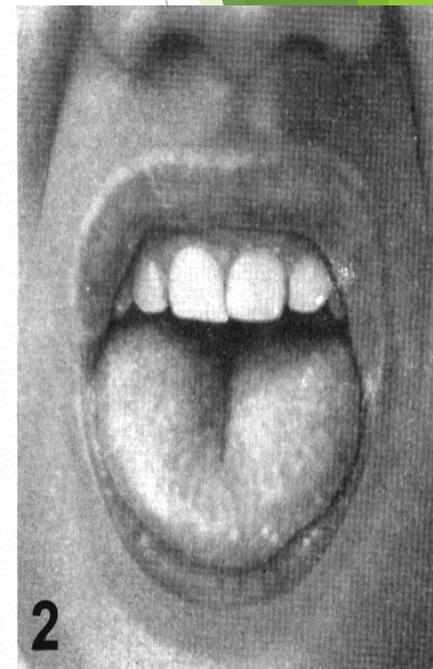
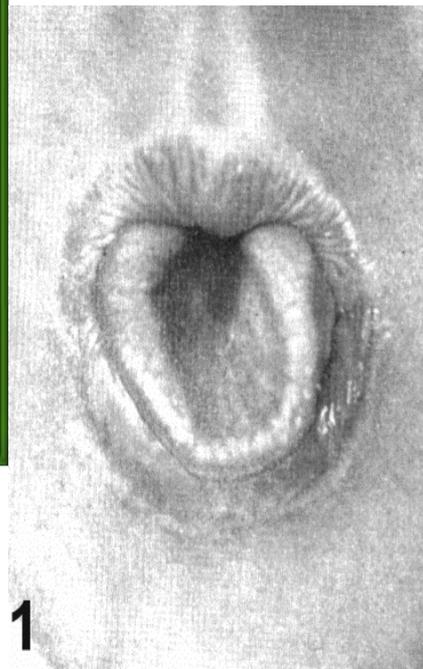


Группы факторов, влияющих на наше здоровье



Наследственность как свойство всех организмов интересовала людей с древних времен.

Но только в 19в это явление стали объективно изучать.



## Зарождение учения о наследственности

### Учение о

**наследственности** человека зарождалось в недрах медицины из эмпирических наблюдений семейных и врожденных болезней.

В XVIII- XIX веках появились отдельные работы о значении наследственности в происхождении болезней.

Пьер Луи Моро де **Мопертюи** в 1750 г. описал, что *полидактилия* может передаваться по аутосомно-доминантному типу любым из родителей.



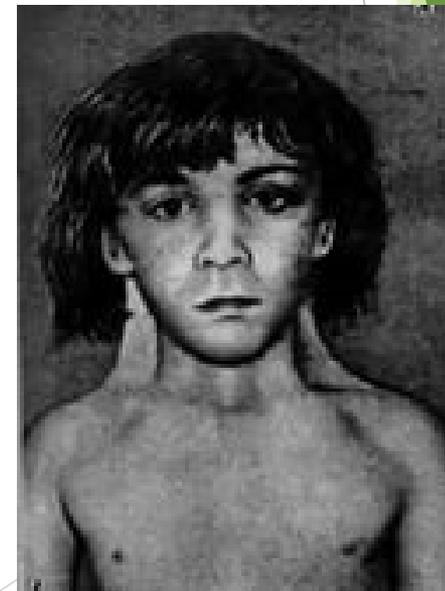
## Виктория

Самая известная  
в истории  
носительница  
заболевания  
гемофилии

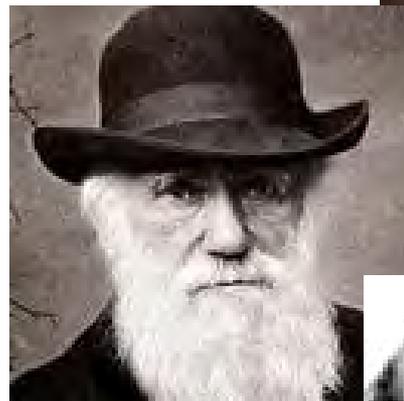


В начале XIX века при исследовании ряда родословных, в которых встречались лица, страдающие гемофилией, были выявлены некоторые закономерности наследования этой болезни.

Во второй половине XIX века понятие о патологической наследственности у человека утвердилось, и было принято многими врачебными школами.



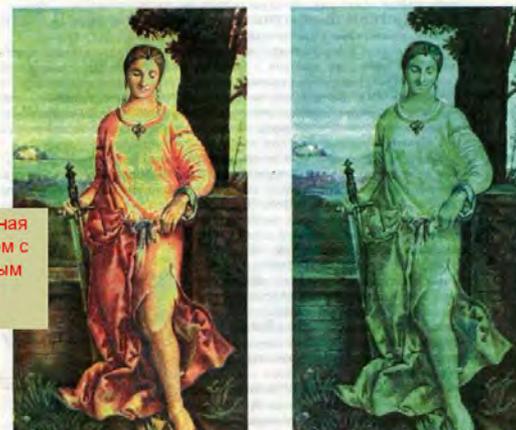
Предпосылки развития учения о наследственности человека вытекали из биологических открытий: клеточной теории (*Теодор Шванн*), доказательства клеточной преемственности (*Рудольф Вирхов*), оформлении идеи об онто - и филогенезе, теории естественного отбора и борьбы за существование (*Чарльз Дарвин*). Кроме того, изучение причин заболевания стало главным направлением в медицинской науке.



Изучение *патологических* симптомов сменилось изучением форм болезненных процессов, которые можно было проследить в родословных как отдельные формы.

Несмотря на явные успехи, в целом в XIX веке учение о наследственных болезнях содержало еще много противоречий. Этот период можно назвать *доменделевским*.

Репродукция картины Джорджоне



Выполненная художником с нормальным цветовым зрением

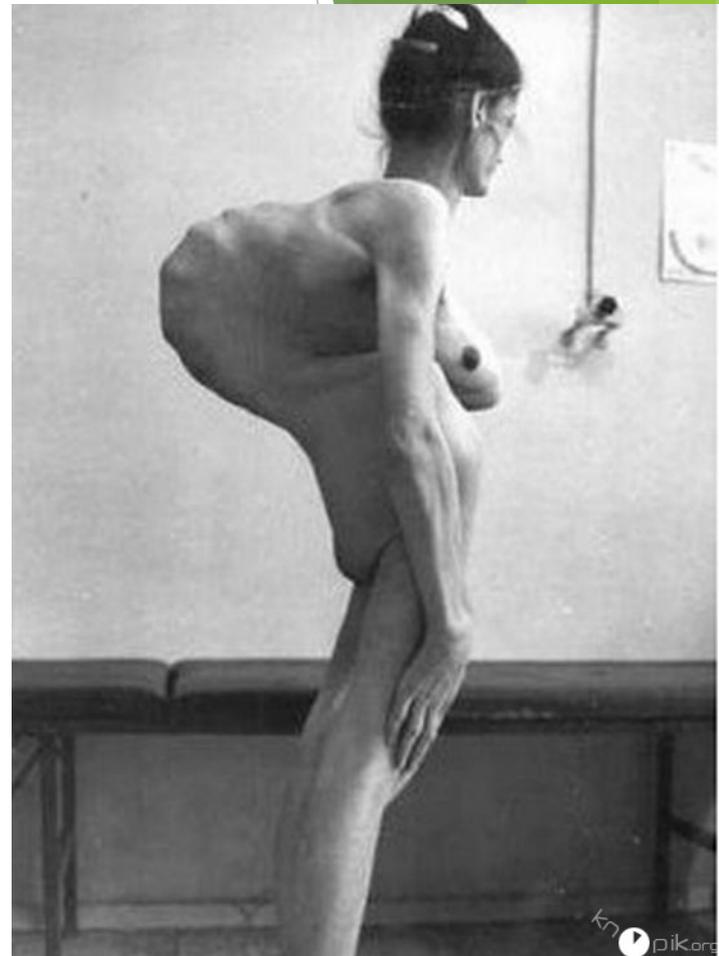
Выполненная художником - дальтоником



*Менделевский период .*  
Переоткрытие законов Менделя в 1900 г. дало новый толчок развитию медицинской генетики.

*Наследственность как этиологический фактор* болезни прочно вошла в медицину.

В первые десятилетия XX века роль наследственности в формировании поведения человека и наследственной отягощенности населения была даже существенно преувеличена.



Концепция *вырождения семей* с наследственной патологией стала ведущей для объяснения отягощенности общества потомством таких больных. Диагноз наследственной болезни считался приговором больному и его семье.

На этой почве сформировалось направление (или даже наука) об улучшении породы человека - **евгеника**.

Целью евгенического движения стало освобождение человечества от лиц с наследственной патологией путем насильственной стерилизации и ограничения репродуктивной свободы.



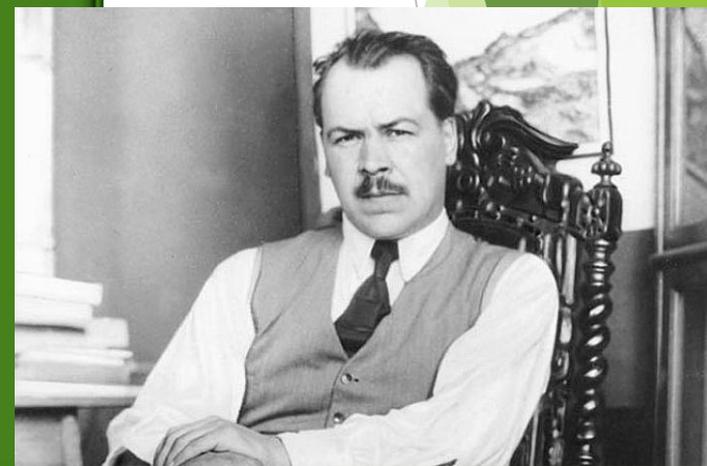
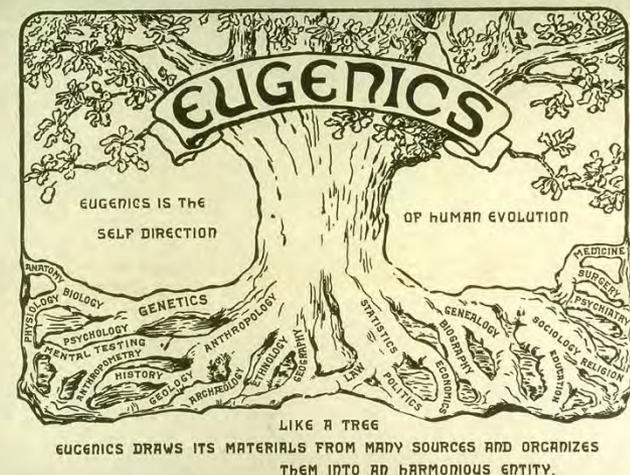
## Хромосомный набор человека



В целом евгеника сыграла отрицательную роль в развитии генетики и медико-биологической науки.

В нашей стране медицинская генетика успешно развивалась в 20-30-х годах.

В 1921 г. Ю. А. Филипченко организовал бюро по евгенике при Российской Академии наук, впоследствии реорганизованное в лабораторию генетики, ставшую в 1933 г. институтом генетики, который возглавил *Н. И. Вавилов*.



Огромная роль в развитии медицинского направления в генетике принадлежит основоположнику клинической генетики *С. Н. Давиденкову* одновременно генетику и невропатологу.

Наряду с огромным вкладом в изучение генетики нервных болезней он на несколько десятилетий определил разработку общегенетических проблем.

Он первым в мире поставил вопрос о необходимости составления каталога генов человека, сформулировал понятие о *генетической гетерогенности* наследственных болезней, организовал медико-генетическую консультацию.



С 1930-1937 гг. медицинская генетика развивалась в Медико-биологическом институте.

Однако в период сталинских репрессий генетика была объявлена "лженаукой".

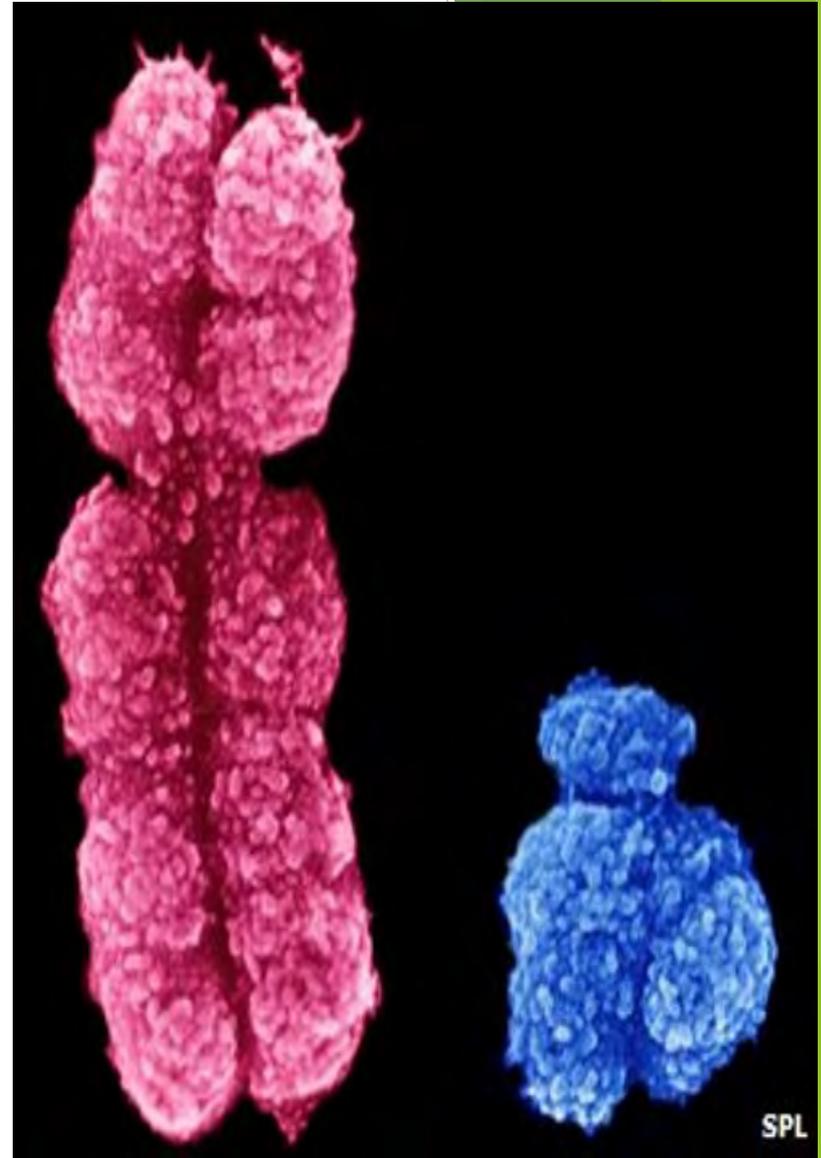
Генетические исследования у нас в стране возобновились только в начале 60-х годов.

При этом в мире, начиная с 50-х годов XX века, наступает наиболее бурный период развития генетики человека.



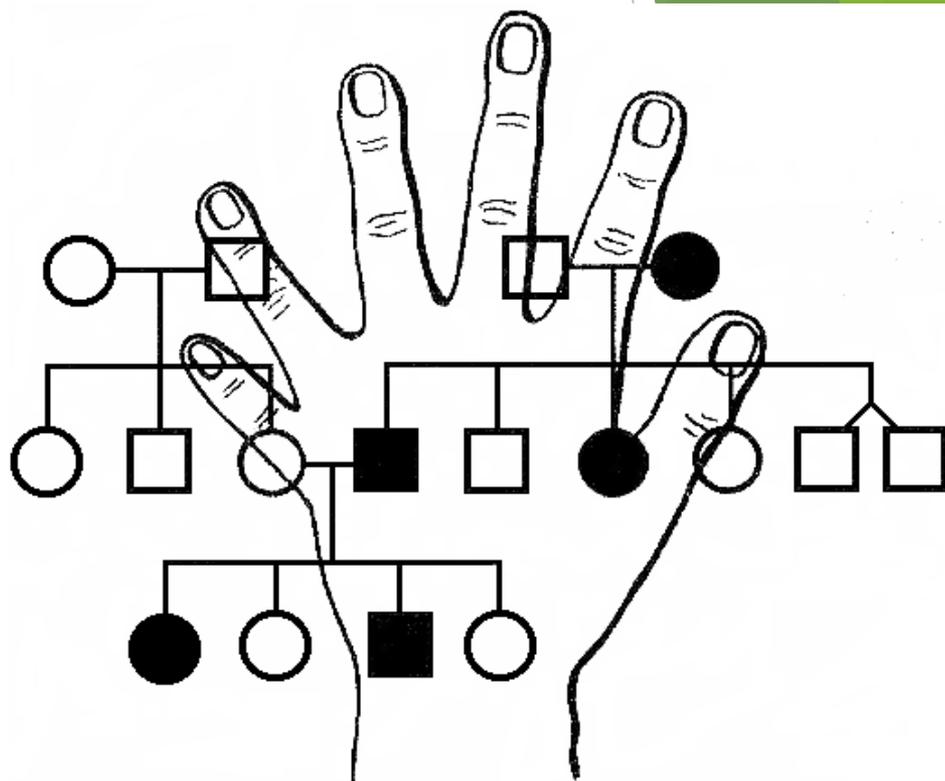
В 1959 г. была открыта *хромосомная* природа болезней, и *цитогенетика* на несколько лет стала ведущим направлением.

В этот период сформировалась клиническая генетика как результат слияния цитогенетики, менделевской генетики и биохимической генетики, а человек стал главным объектом общегенетических исследований.



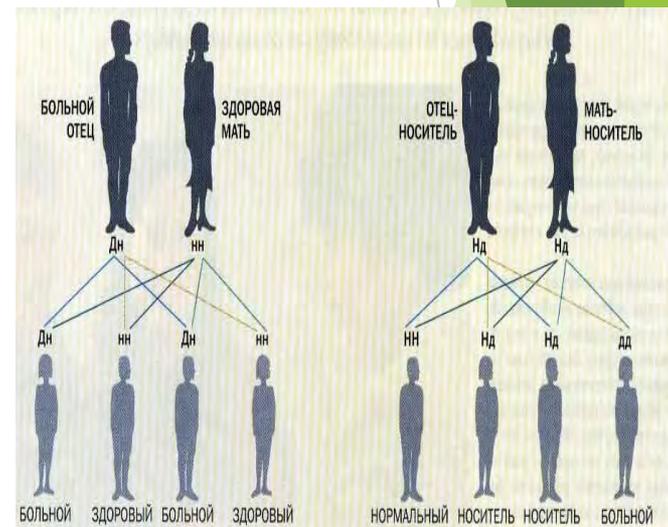
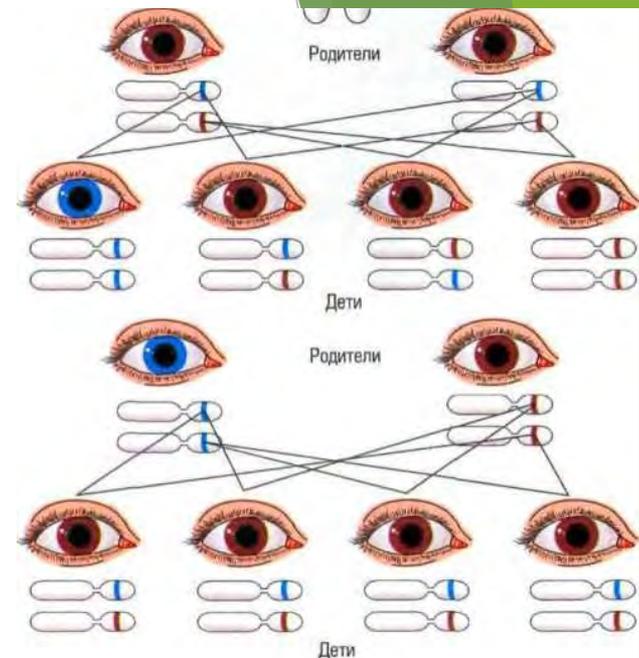
## *Предмет и задачи медицинской генетики*

*Генетика (genesis – происхождение) – наука, изучающая явления наследственности и изменчивости организма человека на всех уровнях его организации.*



Наследственность – свойство организма повторять в ряду поколений сходные признаки, типы обмена веществ и индивидуальное развитие, т.е. производить себе подобных.

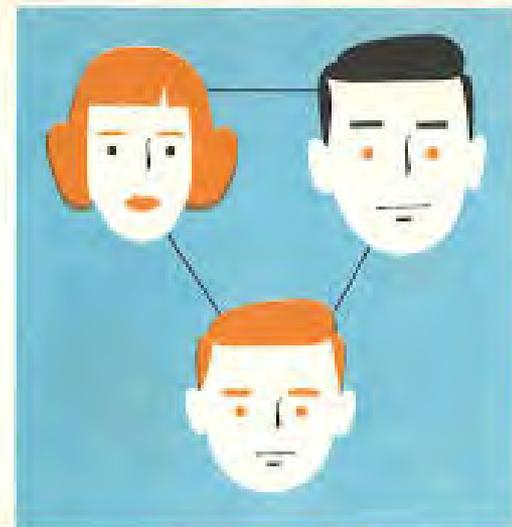
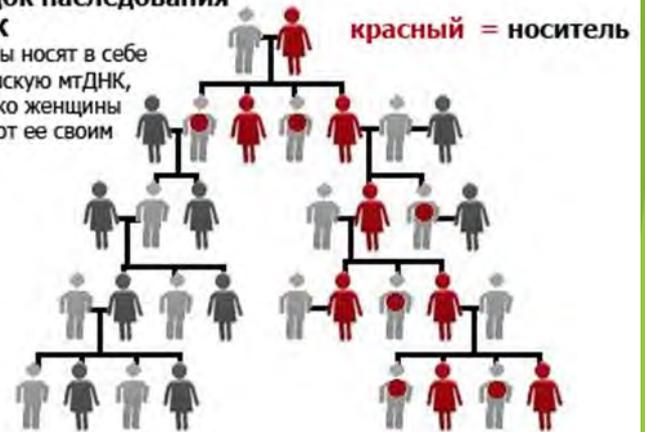
При этом наследственность означает не полное повторение родительских особей, а лишь их чрезвычайное сходство между собой и отличие от индивидов, принадлежащих к другим близким биологическим индивидам.



Наследственности  
сопутствует феномен  
изменчивость - явление,  
отражающее  
индивидуальные, семейные и  
иные различия между  
особями одного вида,  
благодаря которым у  
потомства появляются новые  
признаки, обеспечивающие  
естественный отбор.  
В совокупности  
наследственность и  
изменчивость живых  
организмов составляют  
предмет изучения генетики.

### Порядок наследования мтДНК

Мужчины носят в себе  
материнскую мтДНК,  
но только женщины  
передают ее своим  
детям



2

... takes after both his  
mother and father.

Генетика не только изучает закономерности наследственности и изменчивости у человека, но и стремится найти способы управлять ими.

Генетика прошла несколько этапов, в результате чего появились современные классические знания о генетических основах живого организма.

Генетику можно считать теоретическим фундаментом современной медицинской науки. Генетика занимает лидирующую роль в фундаментальной биологии.

Наряду с физиологией, биохимией, морфологией. Достижения практической генетики внедряются в ежедневную работу практической медицины. 20

медицинские открытия

генетические открытия

М  
Е  
Д  
И  
Ц  
И  
Н  
А

БИОХИМИЯ

Б  
И  
О  
Л  
О  
Г  
И  
Я

МЕДИЦИНСКАЯ  
ГЕНЕТИКА

- иммуногенетика
- клиническая генетика

- цитогенетика
- молекулярная генетика
- биохимическая генетика

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

- генетика развития
- популяционная генетика

АНТРОПОЛОГИЯ

***Медицинская генетика*** изучает роль наследственности в патологии человека, закономерности передачи от поколения поколению наследственных болезней, а также разрабатывает методы диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии, в том числе и болезней с *наследственной предрасположенностью*, объединяя, таким образом, медицинские и генетические открытия и достижения для борьбы с недугами.

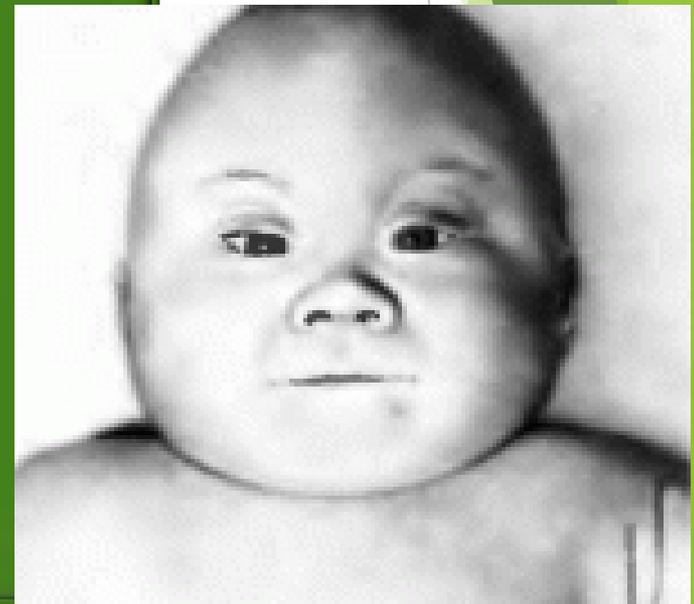


**5. Прикладным разделом МГ является клиническая генетика.**

***Клиническая генетика*** -

прикладной раздел медицинской генетики, в котором достижения последней применяются для решения клинических проблем у пациентов или в их семьях.

Она изучает роль наследственных факторов в возникновении патологических симптомов и признаков в организме человека, закономерности передачи наследственных болезней, а также болезней с наследственной предрасположенностью.



Достижения медицины и МГ направлены на борьбу с болезнями и на улучшение здоровья людей.

Важнейшей задачей МГ является изучение процессов функционирования организма.

Достижения в генетике обусловлены анализом законов природы и типом наследования мутационных изменений у человека.

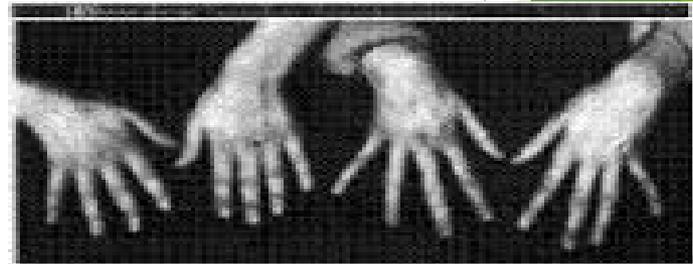
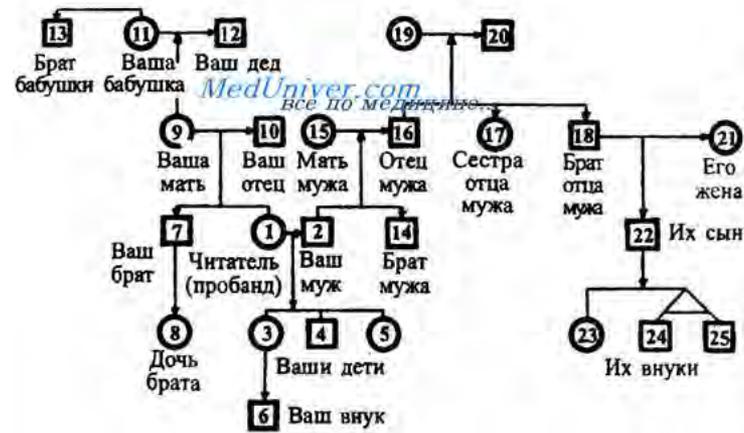


Рис. 4.151. Руки и ноги больного синдромом Марфана (ахондроплазия). 8-летний мальчик с синдромом Марфана (сильно вытянутые под пальцами хрустальные ногти (они в очках), высокий рост, отсутствие подкожной жировой клетчатки, сколиоз,

## Основные положения медицинской генетики:

Наследственные болезни возникают в результате общей наследственной изменчивости человека. Популяции человека отягощены огромным грузом мутаций

В развитии наследственной патологии играет роль генотип и внешняя среда

Наследственность современного человека отягощена накоплением патологических мутаций в процессе эволюции и вновь возникшими наследственными изменениями в половых клетках



1. Williams-Beuren

2. Del22q11

3. Rubinstein-Taybi syndrome

C. Other microdeletion syndromes (example [MedicalPlanet.su](http://MedicalPlanet.su))

- медицина для вас.



1. Fetus: 22nd week



2. 5 months



3. 8 years

D. Phenotype of duplication 5q at different ages

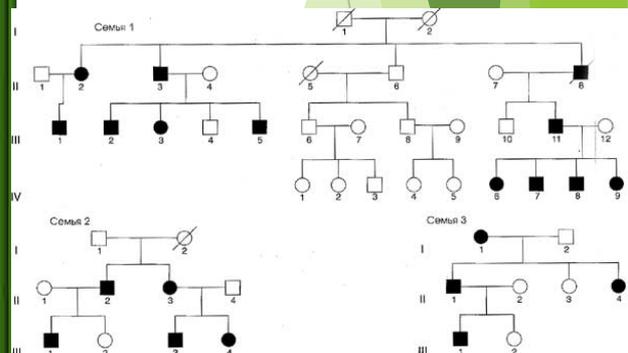


Резко изменилась среда обитания человека, планирование семьи и границы браков.

Человек сталкивается с новыми условиями среды, испытывает нагрузки социального и экологического характер.

Увеличились масштабы миграции, расширился круг потенциальных партнеров

Современная МГ обладает большими возможностями в ДЗ, профилактике и лечении наследственной патологии, основываясь на данных цитогенетики, биохимической генетики, клинической и молекулярной генетики, а т.ж. популяционной и экологической генетики.



**Медицинская  
генетика включает в  
себя:**

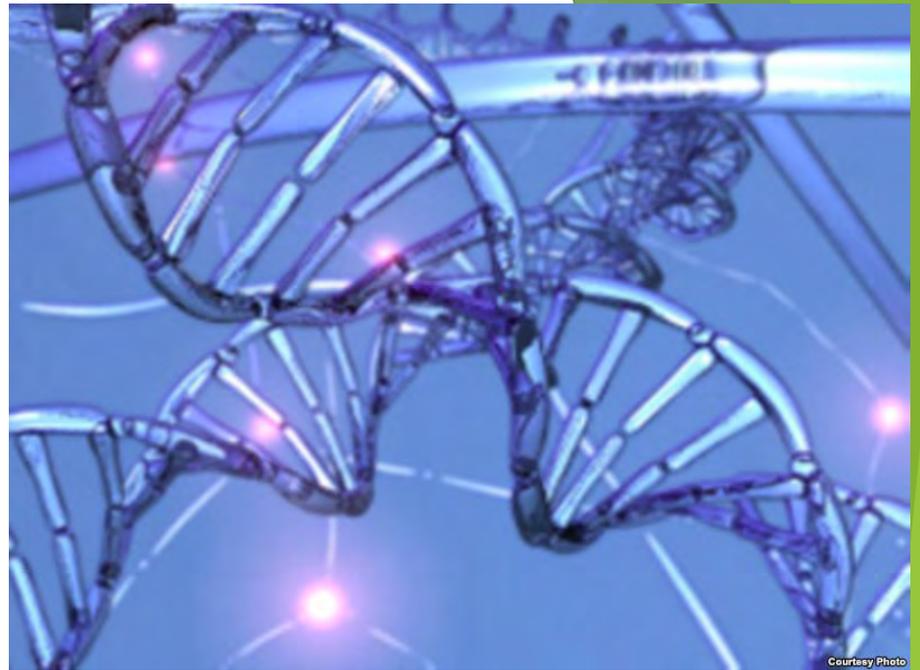
Иммуногенетику

Генетику онтогенеза

Онкогенетику

Нейрогенетику

Офтальмогенетику и  
др.



Courtesy Photo



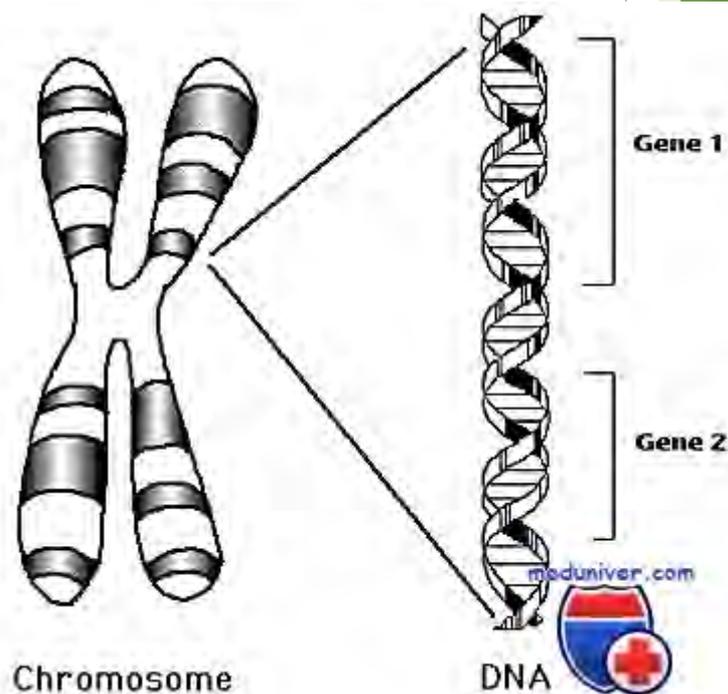
Выявлено, в течение жизни человека примерно у 70% людей проявляются те или иные наследственные заболевания.

С наследственными и врожденными заболеваниями рождаются около 5% детей.

Известно более 10 000 наследственных признаков, половину из которых составляют наследственные болезни.



Таким образом, у большинства людей в течение жизни проявляется хотя бы 1 генетически обусловленное отклонение от нормы, снижающее работоспособность и продолжительность жизни человека.



Наиболее важными направлениям в исследованиях считаются изучение молекулярной природы генетических изменений, анализ их закономерностей, оценка их распространенности, изучение роли мутагенных факторов окружающей среды.

Интенсивное изучение наследственных болезней увеличило их число до 10 000 (только в 1966г было изучено 1500 НБ). Для более 3900 из этих недугов изучена локализация мутантных генов в хромосомах и проведен молекулярный анализ.

Эти достижения легли в основу разработки новых методов ДС, профилактики и генотерапии наследственных болезней.



# Методы изучения наследственности человека



## ***6. Задачи и направления медицинской генетики:***

Изучение роли генетических и внешних факторов в развитии наследственной патологии, а так же характера наследования и проявления патологических генов

Изучение молекулярной природы генетических изменений и анализа закономерностей их наследования

Изучение характера наследственной патологии на клеточном, молекулярном, организменном и популяционном уровнях

Разработка систематики, ДЗ и профилактики НЗ



Выявление распространения НБ и ВПР.

Оценка их в различных популяциях человека

Выявление мутагенных факторов внешней среды и разработка их нейтрализации

Совершенствование методов генной инженерии с целью генотерапии и получения новых лекарственных веществ

Широкое и повсеместное применение МГК

Развитие методов прекоцепционной профилактики и пренатальной диагностики.



## *Контрольные вопросы:*

- ▶ Дайте понятие генетики.
- ▶ Назовите основные положения медицинской генетики
- ▶ В чем суть наследственности и изменчивости?
- ▶ Что такое наследственные болезни с точки зрения эволюции?
- ▶ Назовите достижения медицинской генетики.
- ▶ Назовите примеры значения медицинской генетики.
- ▶ Что изучает медицинская генетика?
- ▶ Какова связь с другими дисциплинами?
- ▶ Что является объектом изучения клинической генетики?

**Благодарю  
за внимание!**