

Тема: СУЧАСНІ ЗАВДАННЯ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ. СПАДКОВІ ХВОРОБИ І ВАДИ ЛЮДИНИ, ХВОРОБИ ЛЮДИНИ ЗІ СПАДКОВОЮ СХИЛЬНІСТЮ, ЇХНІ ПРИЧИНИ.

Вивчення нового матеріалу

1. Сучасні завдання медичної генетики

Медична генетика — розділ загальної генетики, наука, яка вивчає спадкові хвороби людини. Близько 50 % хронічних захворювань дітей і дорослих зумовлені генетично. Саме цим пояснюється важливість знань з медичної та загальної генетики в лікуванні цих хвороб.

Предметом медичної генетики є вивчення явищ спадковості й мінливості людини на всіх рівнях організації — молекулярному, клітинному, популяційному, біохронологічному, біогеохімічному. Завданнями медичної генетики є:

- 1) Вивчення спадкових хвороб, закономірностей їх успадкування, особливостей патогенезу, лікування та профілактики.
- 2) Вивчення спадкової схильності та стійкості до спадкових хвороб.
- 3) Вивчення патологічної спадковості.
- 4) Дослідження теоретичних медико-біологічних проблем (біосинтез видоспецифічних білків, синтез імунних антитіл, генетичні механізми захворювання на рак).
- 5) Вивчення питань генної інженерії, яка розробляє методи лікування спадкових хвороб шляхом переносу генів нормального метаболізму у ДНК хворого.

2. Спадкові хвороби і вади людини, хвороби людини зі спадковою схильністю, їхні причини

У наш час існує така класифікація спадкових хвороб людини:

- 1) *Моногенні хвороби* — викликані одиничними генними мутаціями, які спричиняють зміну складу або порядку нуклеотидів у ДНК,

порушення трансляції та послідовності амінокислот у поліпептиду. Фенотипічно генні мутації виявляються як спадкові хвороби обміну речовин:

- спадкові хвороби обміну вуглеводів (галактоземія — порушення метаболізму молочного цукру — лактози; мукополісахаридози — порушення розщеплення полісахаридів);
- спадкові дефекти обміну амінокислот (фенілкетонурія — порушення обміну фенілаланіну; тирозиноз — порушення обміну тирозину; альбінізм — порушення синтезу пігменту меланіну з тирозину та ін.);
- спадкові дефекти синтезу гормонів (порушення синтезу гормонів щитовидної залози, статевих залоз);
- спадкові дефекти білків еритроцитів (гемолітичні анемії, еритроцитом, серповидноклітинна анемія) та інші.

2) *Хромосомні хвороби* — зумовлені порушенням числа та структури хромосом у соматичних або статевих клітинах (хромосомні та геномні мутації). Проявляються різними аномаліями розвитку:

- аутосомні синдроми (синдром Дауна, синдром Патау, синдром Едвардса);
- порушення у статевих хромосомах (синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевського-Тернера, полісомія X-хромосом).

3) *Мультифакторіальні захворювання* — для виявлення потребують дії факторів зовнішнього середовища. Спричиняються генетичними чинниками та чинниками середовища. До них належать усі захворювання, окрім моногенних, хромосомних та травм, а саме: ішемічна хвороба серця, психози, цукровий діабет, виразка, більшість ізольованих вад розвитку, ймовірно, деякі інфекційні захворювання — туберкульоз, лепра, ревматизм.

4) *Хвороби з нетрадиційним типом успадкування*. Переважно це мітохондріальні хвороби:

- хвороби, які викликані точковими мутаціями, що призводять до заміни амінокислот у білках мітохондрій (пігментний ретинит, нейроофтальмо- патія Лебера);
- хвороби, які викликані мутаціями в генах тРНК (численні дегенеративні захворювання);
- хвороби, які викликані діленням та дуплікаціями ділянок мітохондріальних генів (відтермінована кардіопатія);
- хвороби, які викликані зменшенням кількості копій мітохондріальної ДНК (летальна інфантильна дихальна недостатність, синдром молочнокислого ацидозу, міопатія, нефропатія, печінкова недостатність та ін.).

Зміни у ДНК мітохондрій супроводжуються порушенням клітинного дихання. Є також гіпотеза, що накопичення спонтанних мутацій мітохондріальної ДНК є ланцюгом у механізмі старіння і розвитку дегенеративних процесів у людини.

Домашнє завдання:



1. Опрацювати конспект та переглянути відео за посиланням:

<https://www.youtube.com/watch?v=7IRl3X6IBh8>

2. Виконати тестове завдання за посиланням:

<https://naurok.com.ua/test/join?gamecode=2368435>

3. Дати відповіді на запитання (усно)

1. Що таке медична генетика і які її завдання?
2. Які спадкові хвороби людини існують і чим вони зумовлені?
3. Що таке хвороби зі спадкової схильністю? За яких умов вони розвиваються у людини?

4. Чи можливі випадки, коли хвороба зі спадковою схильністю наявна в генотипі, але не виявляється протягом життя людини? Від чого це залежить?

Бережіть себе та близьких!

