

ТЕМА: ИСТОРИЯ РАЗВИТИЯ И ОСНОВНЫЕ ДОСТИЖЕНИЯ СОВРЕМЕННОЙ ГЕНЕТИКИ

План лекции:

1. Место дисциплины «Медицинская генетика» в цикле общепрофессиональных дисциплин.
2. История развития и основные достижения современной генетики.

Место дисциплины Генетика человека и медицинская генетика» в ОПОП

Изучение дисциплины направлено на усвоение студентами знаний и выработку умений по медицинской генетике для обследования пациента, постановке предварительного диагноза.

История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых

Важнейшей задачей развития науки в течение всего периода существования человечества являлось изучение процессов функционирования живых организмов, в первую очередь - человеческого.

Генетика – наука о законах наследственности и изменчивости живых организмов. Под *наследственностью* понимают свойство организмов повторять в ряду поколений признаки, сходные типы обмена веществ и индивидуального развития в целом. Другими словами, наследственность обеспечивает воспроизведение нового поколения в строгих формах исходного вида за счёт передачи наследственной информации о признаках и свойствах.

Изменчивость – прямо противоположное свойство. Благодаря ему у потомства появляются новые признаки. Измененная наследственная информация передаётся в последующем от поколения к поколению.

Наследственность как свойство всех организмов интересовала людей с древних времён. Но только в XIX в. это явление стали объективно изучать. Определяющий вклад в понимание механизмов наследования признаков внёс чешский исследователь *Грегор Иоганн Мендель*. Его можно считать основателем научной генетики. В 1866 г. Г. Мендель опубликовал результаты экспериментов на горохе, в которых показал, что наследственность передаётся через половые клетки *в виде дискретных факторов* от одного поколения к другому, *не смешиваясь и не растворяясь*. Эти законы были приняты (переоткрыты) только в 1900 г. Этот год и считается годом рождения генетики как науки.

В последующие 100 лет к наиболее значимым открытиям в генетике можно отнести:

- обоснование хромосомной теории наследственности (1910-1920 гг.);
- доказательства информационной роли дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК) и расшифровка её стереохимической структуры (1930-1953 гг.);
- расшифровка генетического кода и генетических механизмов синтеза белка (60-е годы XX в.);
- создание технологий рекомбинантных ДНК (генная инженерия, 70-е годы XX в.);
- расшифровка геномов организмов (1980-1990 гг.).

В каждом десятилетии XX в. в генетике совершались важные открытия. Постепенно эта наука заняла ключевые позиции и лидирующее положение в фундаментальной биологии.

Задачами генетики человека является исследование проявлений наследственных нарушений на молекулярном, клеточном и органном уровнях, разработка методов дородовой диагностики, позволяющих предупредить рождение тяжело больного ребенка, а также определение подходов к генотерапии, т.е. коррекции генетических нарушений путём замещения аномальных генов на нормальные.

Генетика человека наряду с морфологией, физиологией биохимией является теоретическим фундаментом современной медицины. Она изучает явления наследственности и изменчивости у человека на всех уровнях его организации и существования: молекулярном, клеточном, организменном и популяционном. В своём развитии генетика человека постоянно «подпитывалась» из общебиологических концепций (эволюционное учение, онтогенез), из генетических открытий (менделизм, хромосомная теория наследственности, информационная роль ДНК), из достижений теоретической и клинической медицины.

В настоящее время всё больше внимания уделяется генетической патологии.

Медицинские работники постоянно сталкиваются с наследственными заболеваниями. Так, около 5% новорожденных имеют подобные нарушения. Перинатальная и младенческая смертность на 30% обусловлены генетической патологией.

Подобными проблемами занимается медицинская генетика.

Медицинская генетика изучает роль наследственности в возникновении патологии человека, закономерности передачи наследственных болезней, разрабатывает методы диагностики, лечения и профилактики всех форм наследственной патологии. В этом направлении синтезируются достижения и в медицине, и в генетике. Такой синтез направлен на борьбу с болезнями и улучшение здоровья людей.

Задачи м/г:

1. Изучает роль наследственности в патологии человека.
2. Изучает закономерности передачи наследственных болезней от поколения к поколению.
3. Разрабатывает методы диагностики, лечения и профилактики всех форм наследственной патологии

Основные положения м/г:

1. м/г является частью общей наследственной изменчивостью человека.
2. В развитии наследственных болезней участвуют генотип и внешняя среда.
3. В процессе эволюции человечество накопило огромное количество разнообразных мутаций.
4. Наследственная отягощенность современного человека состоит из накопленных в процессе эволюции патологических наследственных изменений в половых клетках.
5. Появляются новые виды наследственной патологии – экологические болезни.
6. Отмечается увеличение числа больных наследственными заболеваниями в популяции, благодаря прогрессу медицины и общества.

В настоящее время медицинская генетика интенсивно развивается в разных направлениях: изучение генома человека, цитогенетика, молекулярная и биохимическая генетика, иммуногенетика, генетика развития, популяционная генетика, клиническая генетика, экогенетика.

В результате столетнего пути развития генетики человека как науки сложились основные положения медицинской генетики, знание которых обязательно образованному медицинскому работнику.

1. Наследственные болезни являются частью общей наследственной изменчивости человека. Нет резкой границы между наследственной изменчивостью, ведущей к вариациям нормальных признаков, и изменчивостью, вызывающей наследственные болезни. В одних и тех же генах могут возникать и нейтральные, и патологические мутации.

2. В развитии наследственных признаков или болезней участвуют наследственная конституция (генотип) и внешняя среда. Во всех жизненных проявлениях между наследственностью и средой всегда имеется взаимодействие. Хотя для развития одних признаков или болезней определяющую роль играет наследственность (генотип), а для развития других существенное значение имеет внешняя среда, нет таких признаков, которые бы зависели только от наследственности или только от среды.

3. Человечество «отягощено» огромным «грузом» разнообразных мутаций, накопление которых протекало в процессе длительной эволюции. Постоянно протекающий мутационный процесс поставлял новые мутации в генофонд человечества, а естественный отбор либо сохранял и умножал их число, либо приводил к исчезновению.

4. Наследственная «отягощённость» современного человечества состоит из двух компонентов. Одни – это накопленные в процессе эволюции и истории человечества патологические мутации, другой – вновь возникающие наследственные изменения в половых клетках. Количественный объём вновь возникающих мутаций может увеличиваться под влиянием мутагенных факторов среды (ионизирующая радиация, химические вещества и другие факторы).

5. Среда обитания человека в широком смысле слова, границы браков, планирование семьи резко изменились. Человек сталкивается с новыми факторами среды, ранее никогда не встречавшимися на протяжении всей его эволюции, а также испытывает большие нагрузки социального и экологического характера. Это приводит к появлению новых видов наследственной патологии – экогенетическим болезням. Расширился круг потенциальных брачных партнёров, широких масштабов достигла миграция населения – всё это меняет генетическую структуру популяции человека. В то же время популяционный процесс обладает большой силой инерции, и поэтому не следует ожидать, что мутационный процесс и экогенетические реакции могут в короткий срок (одно – два поколения) вызвать «взрыв» наследственности человека или резкий подъём частоты наследственных болезней.

6. Прогресс медицины и общества приводит к увеличению продолжительности жизни больных наследственными заболеваниями, восстановлению у них репродуктивной функции и, следовательно, к увеличению их числа в популяции. Больной или носитель патологического задатка является полноправным членом общества и имеет равные права со здоровым человеком. Такие концепции, как евгеника, вырождение семей с наследственной патологией, неизлечимость наследственных болезней, запрещение браков или стерилизация по генетическим показаниям, ушли в прошлое. В диагностике, лечении и профилактике наследственных болезней современная медицина обладает большими возможностями, которые в будущем станут ещё больше.

Значение генетики для медицины трудно переоценить. Во-первых, как часть теоретического фундамента медицины генетика расширяет и углубляет биологическое

мышление специалиста. Будущий медицинский работник через понимание законов наследственности и изменчивости должен реально представлять все стадии индивидуального развития человека (от оплодотворения до старости) под углом зрения наследственной программы в конкретных условиях среды. Генетические знания необходимы для понимания новых методов диагностики, лечения и профилактики наследственных болезней, создания новых вакцин и лекарств методами генной инженерии.

Во-вторых, достижения медицинской генетики как клинической дисциплины эффективно внедряются во все разделы медицинской помощи и здравоохранения (больничная, поликлиническая, диспансерная службы). Наследственные заболевания занимают существенное место в работе каждого врача и медицинской сестры в связи с их частотой и тяжестью. Известно уже более 10 000 наследственных признаков, почти половину из которых составляют наследственные болезни, поражающие все органы, системы и функции организма. Около 5 % детей рождаются с наследственными и врождёнными болезнями. С возрастом меняется «профиль» наследственной патологии, но «груз» её не уменьшается. Дети с неизлечимыми формами наследственных болезней или тяжёлыми врождёнными пороками умирают. Казалось бы, что за счёт летальности в детском возрасте частота наследственных болезней должна была бы уменьшаться. Однако этого не наблюдается, потому что в пубертатном возрасте и позже развиваются новые болезни. После 20-30 лет начинают проявляться наследственные заболевания у взрослых, главным образом – болезни с наследственной предрасположенностью. Не менее 25 % всех больничных коек заняты пациентами, страдающими заболеваниями с наследственной предрасположенностью, такими как гипертоническая болезнь, ишемическая болезнь сердца, псориаз, бронхиальная астма, рассеянный склероз, глаукома.

Таким образом, наследственная патология может «преследовать» человека на всех этапах его жизни: от рождения до старости. Следовательно, медицинская помощь и психологическая поддержка должны оказываться не только больному, но и его семье. В этом чрезвычайно важном деле неопределима роль медицинской сестры.

Наследственные болезни длительное время не поддавались лечению, а единственным методом профилактики была рекомендация воздержаться от деторождения.

Современная медицинская генетика вооружила клиницистов методами ранней перинатальной диагностики наследственных болезней. Интенсивно развиваются (и в некоторых центрах уже применяются) методы преимплантационной (до имплантации зародыша) диагностики. Понимание молекулярных механизмов патогенеза наследственных болезней и высокие медицинские технологии обеспечили успешное лечение многих форм этой патологии.

Сложилась стройная система профилактики наследственных болезней: медико-генетическое консультирование, перинатальная диагностика, массовая диагностика у новорожденных наследственных болезней обмена, поддающихся диетической и лекарственной коррекции, диспансеризация больных и членов их семей. Внедрение этой системы обеспечивает снижение частоты рождения детей с врождёнными пороками развития и наследственными болезнями на 60-70 %.

Медицинская сестра и фельдшер, вместе с врачом, активно участвуют в реализации достижений медицинской генетики на практике, ради счастливой семьи со здоровым потомством.

Биотехнология – это использование живых организмов (преимущественно бактерий, таких как кишечная палочка, дрожжеподобные грибы), и их биологически-активных процессов в производстве необходимых для человека веществ.

1. Получение интерферона (белка выработанного в организме человека в ответ на внедрение вируса). Обычно его получают из лейкоцитов крови человека (в 1 литре крови – 2 дозы препарата), а рекомбинантные штаммы кишечной палочки являлись дешевым и доступным материалом позволяет получить из 1 л массы 150-200 доз препарата.
2. **Гормон роста** – необходим для лечения карликовости, ожогов, вырабатывается в организме передней долей гипофиза, раньше его получали из гипофиза трупов, в настоящее время используются рекомбинантные штаммы бактерий. По биологической активности этот гормон не уступает гормону гипофиза.
3. Производство безлактозного молока. **Лактоза** – это молочный сахар, который для большинства людей является полезным, но некоторые люди не способны его расщепить из-за отсутствия определенного фермента. Заболевание, связанное с нарушением обмена лактоз называется – **галактоземия**.
4. С помощью метода биотехнологии получают не только продукты, но и ряд витаминов, лекарственных препаратов, антибиотиков, незаменимые аминокислоты (фенилаланин, метионин, лизин) при нарушенном обмене фенилаланина, у ребенка развивается фенилкетонурия, которая может привести к умственной отсталости при отсутствии необходимых диет.
5. Получили рекомбинантный инсулин, который ранее получали из поджелудочной железы свиней, он является чужеродным, что могло привести к серьезным осложнениям, аллергическим реакциям до анафилактического шока.