

ОСНОВИ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ



Лекція 1.

Тема: Предмет та завдання медичної генетики

Медична генетика вивчає роль спадкових чинників у виникненні патологічних симптомів і ознак в організмі людини, закономірностей успадкування спадкових захворювань, методи діагностування, профілактики та лікування спадкових захворювань, а також захворювання зі спадковою схильністю та є важливим розділом сучасної генетики.

Медична генетика привертає все більше увагу в тому числі і через можливості прогнозування загального показника здоров'я окремих популяцій людей та людства в цілому. Саме медична генетика намагається розкрити етіологію розвитку певних захворювань та шукає шляхи вирішення багатьох проблем сьогодення. Еволюція життя в цілому і еволюція певних видів живих організмів (враховуючи і людство) відбувається постійно, проте останнім часом зміни чинників навколишнього середовища стрімко пришвидшились, що призводить до необхідності змін живих організмів з метою пристосування до нових умов існування.

Для того щоб краще зрозуміти як наші організми реагують на ці зміни необхідно дослідити так би мовити «норму» те що було раніше, яким чином функціонували види в попередні відрізки часу. Саме медична генетика займається дослідженнями функціонування людських організмів та пошуком генетичного підґрунтя такої роботи.

В результаті напрацювань з цього приводу вимальовуються наступні **положення медичної генетики**:

1. Спадкові захворювання виникають в результаті загальної спадкової мінливості людини.
2. Популяції людей несуть в собі величезний тягар мутацій.
3. В розвитку спадкової патології відіграють роль як генотип, так і середовище.
4. Спадковість сучасної людини відрізняється накопиченими у процесі еволюційного розвитку патологічними мутаціями та спадковими змінами у статевих клітинах які постійно виникають і на сучасному етапі розвитку людства.
5. Різко змінилось середовище існування людини, з'явилося планування родин та межі шлюбів. Людині доводиться

ОСНОВИ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ



стикатись з новими умовами існування, відчувати значні навантаження соціального та екологічного спрямувань. Збільшились масштаби міграцій населення, значно розширилось коло потенційних партнерів.

6. Сучасна медична генетика має у своєму арсеналі велику кількість можливостей для діагностування, профілактики та лікування спадкових патологій, базуючись на даних цитогенетики, біохімічної генетики, клінічної та молекулярної генетики, а також популяційної та екологічної генетики.

Медична генетика включає також імуногенетику, яка вивчає генетичні фактори та механізми генетичної відповіді і механізми імунної відповіді, генетику онтогенезу, яка вивчає і виявляє генетичний контроль процесів раннього ембріонального розвитку, онкогенетику, яка вивчає генетику утворення пухлин.

Також з'являються окремі розділи медицини присвячені дослідженням спадкових захворювань: нейрогенетика, офтальмогенетика та інші.

Значення генетики для медицини важко переоцінити. Вона є теоретичним підґрунтям медицини, розширює та поглиблює розуміння функціонування організму та причини виникнення та розвитку певних захворювань. Спадкові хвороби дуже чисельні, і потребують ретельного вивчення.

Виявлено, що спадкова мінливість вельми висока протягом життя людини приблизно у 70% виявляються ті чи інші спадкові захворювання. Зі спадковими чи вродженими патологіями народжується приблизно 5% дітей. Виявлено більш ніж 10000 спадкових ознак серед яких більш ніж половину складають саме спадкові захворювання. Таким чином у більшості людей протягом життя проявляється хоча б одне серйозне генетично обумовлене відхилення від норми, яке здатне знизити якість та тривалість життя.

Найбільш **важливими напрямками** в дослідженнях медичної генетики є вивчення молекулярної природи генетичних змін, аналіз закономірностей їх успадкування, оцінка їх розповсюдження в різних популяціях людей, вивчення ролі мутагенних факторів оточуючого середовища.

Наразі відомо про більш ніж 10000 спадкових захворювань. І більш ніж для 5000 з них вивчено локалізацію мутантних генів в хромосомах та проведено молекулярний аналіз продуктів їх діяльності. Ці досягнення дозволили вивести на новий рівень розробку методів діагностування спадкових захворювань, їх

ОСНОВИ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ



профілактику та генотерапію. Прикладним розділом медичної генетики є клінічна генетика.

Завданнями медичної генетики та найбільш важливими напрямками досліджень є:

1. Вивчення ролі генетичних та зовнішніх чинників в розвитку спадкових патологій, а також характеру успадкування та проявів патологічних генів.
2. Вивчення молекулярної природи генетичних змін і аналіз закономірностей їх успадкування.
3. Вивчення характеру успадкування патологій на клітинному, молекулярному рівнях та на рівні організму та популяції.
4. Розробка систематики, діагностики і профілактики спадкових захворювань.
5. Виявлення розповсюдження спадкових захворювань та вроджених вад розвитку та оцінка їх розповсюдження у різних популяціях людей.
6. Виявлення мутагенних чинників навколишнього середовища та розробка методів їх нейтралізації.
7. Покращення методів генної інженерії з метою генотерапії та отримання нових лікарських речовин.
8. Розширення застосування медико-генетичного консультування.
9. Розвиток методів пренатального діагностування.

Використані джерела:

1. Запорожан В. М. та ін. Медична генетика: Підручник для вузів. Одеса: Одес. держ. мед. ун-т, 2005. 260 с. ISBN 966-7733-66-1
2. Бужієвська Т.І. Основи медичної генетики. Київ : Здоров'я, 2001. 136 с. ISBN 5-311-01204-8
3. Коджебаш В. Ф. Методичні рекомендації до практичних занять з дисципліни «Медична генетика» для здобувачів вищої освіти спеціальності 222 Медицина / укладач: В. Ф. Коджебаш. Одеса : Університет Ушинського, 2022. 63 с.