



Предмет та завдання медичної генетики

ЛЕКЦІЯ 1



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 пришвидшилися, що призводить до необхідності змін живих організмів з метою пристосування до нових умов існування.



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 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.



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 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.



Дякую за увагу!

