

Лекция 1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками

История развития генетики

Наши врачи должны как азбуку знать законы наследственности...

*Воплощение в жизнь научной истины о законах наследственности
поможет избавить человечество от многих скорбей и горя.*

И. П. Павлов

Познакомьтесь с учебным материалом (см. ниже или см. учебник Бочков Н.П. Медицинская генетика, ГЭОТАР-Медиа, 2020 в электронной библиотеке студента), в тетради ДАЙТЕ ПИСЬМЕННЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ:

1. В чем состоит суть явлений наследственности и изменчивости?
2. Назовите наиболее значимые открытия в генетике?
3. Что изучает медицинская генетика?
4. Каковы основные направления современной медицинской генетики?
5. Назовите основные положения медицинской генетики.
6. Приведите основные примеры значения медицинской генетики.

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 счет передачи наследственной информации о признаках и свойствах. *Изменчивость* - прямо противоположное свойство. Благодаря изменчивости у потомства появляются новые признаки. Измененная наследственная информация передается в последующем от поколения к поколению.

Наследственность как свойство всех организмов интересовала людей с древних времен. Но только в XIX в. это явление подверглось объективному изучению. Определяющий вклад в понимание механизмов наследования признаков внес 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 передается 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.);

- доказательство информационной роли ДНК и расшифровку ее стереохимической структуры (1930-1953 гг.);
- расшифровку генетического кода и генетических механизмов синтеза белка (1960-е гг.);
- создание технологий рекомбинантных ДНК (генная инженерия) (1970-е гг.);
- расшифровку геномов организмов (1980-1990 гг.);
- секвенирование генома человека (1990-2003 гг.).

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

Наследственность и изменчивость являются первичными неотъемлемыми свойствами живых организмов. Они лежат в основе всех жизненных проявлений. Без наследственности и изменчивости невозможна была бы эволюция жизни на Земле. Человек является «продуктом» длительной эволюции живой природы. В его формировании как биологического вида Человека разумного (*Homo sapiens*) отражены все общебиологические генетические закономерности.

Генетика человека наряду с морфологией, физиологией и 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 своем 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.

Медицинская генетика изучает роль наследственности в возникновении патологии человека, закономерности передачи от поколения к поколению наследственных болезней, разрабатывает методы диагностики, лечения и профилактики всех форм наследственной патологии. Синтез достижений в медицине и генетике направлен на борьбу с болезнями и улучшение здоровья людей.

Медицинская генетика отвечает на следующие конкретные вопросы: какие наследственные механизмы поддерживают гомеостаз организма и определяют здоровье индивида; каково значение наследственных факторов в этиологии болезней; каково соотношение наследственных и средовых (ненаследственных) факторов в патогенезе болезней; какова роль наследственных факторов в определении клинической картины болезней (и наследственных, и ненаследственных); влияет ли (и если влияет, то как) наследственная конституция на процесс выздоровления и на исход болезни; какие наследственные факторы определяют специфику фармакологического и других видов лечения.

В настоящее время медицинская генетика интенсивно развивается в разных направлениях: изучение генома человека, цитогенетика (изучение структуры и морфологии хромосом, их

наборов, а также построение генетических карт), молекулярная (исследование материальной природы генов, т.е. молекул ДНК и всех процессов, которые происходят с нуклеиновыми кислотами в клетках) и биохимическая (исследование связей между различными генами и органическими соединениями, присутствующими в живых системах) генетика, иммуногенетика, генетика развития (генетический контроль эмбриогенеза), популяционная генетика (изучение частот мутаций и генотипов в популяциях), клиническая генетика (исследование вопросов патогенеза, клиники, диагностики, профилактики и лечения наследственных болезней), экологическая генетика.

В результате столетнего развития генетики человека сложились основные положения медицинской генетики, знание которых обязательно для медицинского работника:

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

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

3. Человечество «отягощено» огромным «грузом» разнообразных мутаций, которые накапливались 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 «отягощенность» современного человечества состоит из двух компонент. Одна - это накопленные в процессе эволюции и истории человечества патологические мутации, другая - вновь возникающие наследственные изменения в половых клетках. Количественный объем 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 постоянно меняются. 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. Расширен круг потенциальных брачных партнеров, широких масштабов достигла миграция населения, - все это меняет генетическую структуру популяции человека. В то же время популяционные процессы обладают 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 подъем частоты наследственных болезней.

6. Прогресс медицины и общества приводит к увеличению продолжительности жизни больных с наследственными болезнями, восстановлению у них репродуктивной функции и, следовательно, к увеличению их числа в популяциях. 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 еще 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 реально представляет все стадии индивидуального развития человека (от оплодотворения до старости) под углом зрения реализации унаследованной индивидом программы в конкретных условиях среды. Генетические знания необходимы для понимания новых методов диагностики, лечения и профилактики наследственных болезней, создания новых вакцин и лекарств методами генетической инженерии.

Во-вторых, достижения медицинской генетики, как клинической дисциплины, эффективно внедряются во все разделы медицинской помощи и здравоохранения (больничная, поликлиническая, диспансерная службы). Наследственные болезни занимают существенное место в работе каждого врача и медицинской сестры в связи с их частотой и тяжестью. Известно уже около 20 000 наследственных признаков, почти 5000 из которых составляют наследственные болезни, поражающие все органы, системы и функции организма. Около 5% детей рождается с наследственными и врожденными болезнями. С возрастом меняется «профиль» наследственной патологии, но «груз» ее не уменьшается. Дети с неизлечимыми формами наследственных болезней или тяжелыми врожденными пороками умирают. Казалось бы, за счет 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 болезни 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 зарождения 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 досимптомной (доклинической) и даже пренатальной 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, пренатальная 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 врожденными пороками развития и наследственными болезнями на 60-70%.

Медицинская сестра и фельдшер-лаборант вместе с врачом могут активно участвовать в реализации достижений медицинской генетики в практику ради счастливой семьи со здоровым потомством. «Объектом» медицинской помощи с генетической точки зрения является не только больной, но и его семья, иногда в широком смысле слова (двоюродные, троюродные).

Вспомните основные этапы развития генетики и выполните тестовые задания

Выберите один правильный ответ

1. Генетика – это:

- А) наука о закономерностях наследственности и изменчивости,
- Б) учение о наследственном здоровье человека и методах его улучшения, о способах влияния на наследственные качества будущих поколений с целью их улучшения,
- В) наука о химическом составе живых клеток и организмов и о лежащих в основе их жизнедеятельности процессах

2. Термин «генетика» в 1905 году ввел:

- А) Бэтсон
- Б) Дарвин
- В) Мендель

3. В каком году произошло так называемое «переоткрытие» законов Менделя?

- А) 1825
- Б) 1900
- В) 1913
- Г) 1920

4. Кто из ученых описал сцепление генов?

- А) У. Бэтсон
- Б) Н. Вавилов
- В) Т. Морган
- Г) Г. Мендель
- Д) де Фриз

5. Расшифровка генетического кода связана с именем ученого:

- А) Джеймс Уотсон
- Б) Маршалл Ниренберг
- В) Френсис Крис
- Г) Вильгельм Иоган Сен

6. Международный проект «Геном человека» начал свою работу в:

- А) 1953г.
- Б) 2000г.
- В) 1990г.
- Г) 2005г.

7. Какая из перечисленных стран не приняла участия в секвенировании человеческого генома:

- А) США
- Б) Китай
- В) Австралия
- Г) Франция

8. Расшифровку структуры молекулы ДНК в 1953г. осуществили:

- А) Д.Х.Тийо и А.Леван
- Б) Д.Романовский и Г.Гимза
- В) Ф.Крик и Д.Уотсон
- Г) Д.Даун и Ж.Лежен

9. Основные задачи международной программы «геном человека»:

- А) определение нуклеотидных последовательностей всех хромосом
- Б) сравнение геномов разных людей
- В) идентификация генов
- Г) сравнение геномов разных видов