

Генетика человека

Лекция 1.

Введение в генетику человека

Ловинская Анна Владимировна,

PhD, кафедра молекулярной
биологии и генетики

Генетика человека

Антропогенетика

Медицинская генетика

Клиническая генетика

Генетика рака

Цитогенетика

Иммуногенетика

Фармакогенетика

Молекулярная
генетика

Митохондриальная
генетика

Генетика
развития

Популяционно-
статистическая
генетика

Метаболическая или
биохимическая
генетика

Генетика человека

Антропогенетика изучает наследственность и изменчивость нормальных признаков человеческого организма.

Медицинская генетика - область медицины, наука, которая изучает явления наследственности и изменчивости в различных популяциях людей, особенности проявления и развития нормальных и патологических признаков, зависимость заболеваний от генетической предрасположенности и условий окружающей среды



Задачи медицинской генетики:

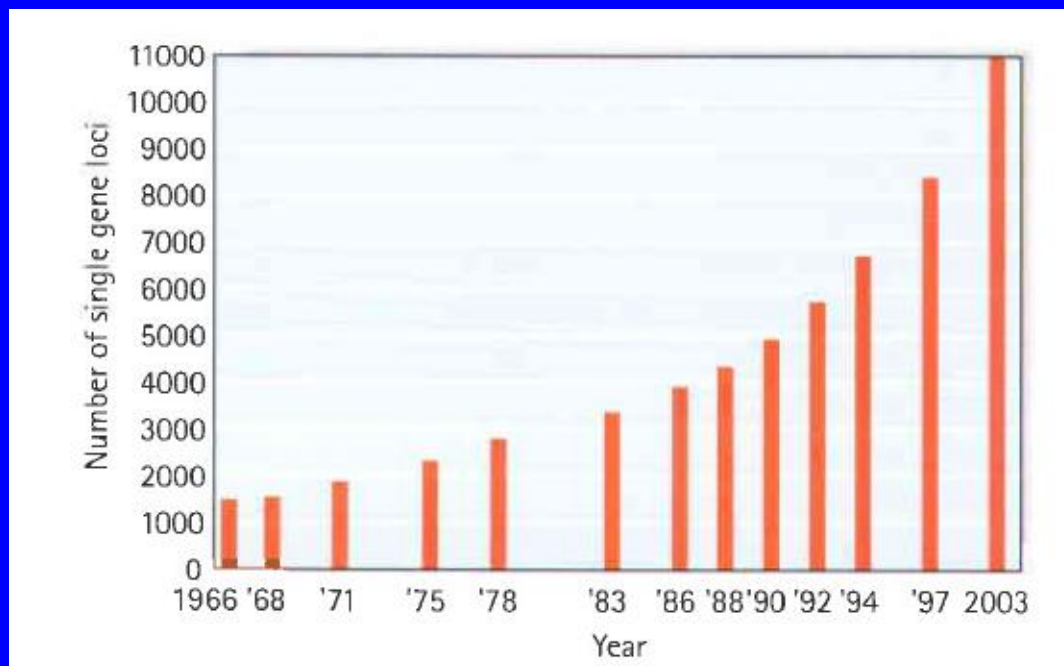
- ✓ Изучение молекулярно-генетических основ этиологии и патогенеза наследственных заболеваний;
- ✓ Анализ распространения наследственных заболеваний в популяциях и этнических группах;
- ✓ Выявление факторов риска мультифакториальных заболеваний;
- ✓ Диагностика, в том числе пренатальная (дородовая) наследственных заболеваний;
- ✓ Медико-генетическое консультирование

Принципы современной медицинской генетики:

- наследственные заболевания возникают в результате общей наследственной изменчивости человека;
- человеческие популяции обременены огромным «грузом» мутаций, как наследуемых, так и вновь возникающих;
- генотип и внешняя среда влияют на развитие наследственной патологии;
- кардинально изменились окружающая человека среда, условия планирования семьи;

Наследственные болезни:

- ✓ Генные (моногенные) заболевания (альбинизм);
- ✓ Хромосомные аномалии (синдром Дауна);
- ✓ Мультифакториальные (полигенные) заболевания (сахарный диабет);
- ✓ Приобретенные соматические генетические заболевания (рак)



Определения, используемые в медицинской генетике:

Заболеваемость - это скорость, с которой возникают новые случаи заболевания. Отражает только вновь выявленные случаи заболевания за отчетный период.

$$\text{Заболеваемость} = \frac{\text{новые случаи}}{\text{общая численность населения}}$$

Распространенность - доля популяции, затронутую одновременно. Общее число зарегистрированных случаев заболеваний в текущем периоде, ранее установленных, так и впервые в пересчете на 100 тысяч населения.

$$\frac{\text{количество случаев}}{\text{численность населения или группы}} \times 100$$

Определения, используемые в медицинской генетике:

Врожденное заболевание - заболевание, которое присутствует при рождении.

Не все генетические нарушения являются врожденными с точки зрения возраста (например, болезнь Хантингтона), и не все врожденные аномалии являются генетическими по происхождению (например, пороки развития плода).

Генетическими или наследственными факторами обусловлены около 20 % врожденных заболеваний.



Влияние генетических факторов на развитие болезни в зависимости от возраста

Самопроизвольные выкидыши. Хромосомная аномалия присутствует в 40-50% всех признанных случаев невынашивания беременности в первом триместре. Примерно 1 из 6 всех беременностей приводит к самопроизвольному выкидышу. Около 5-7% всех признанных зачатий имеют хромосомные аномалии.

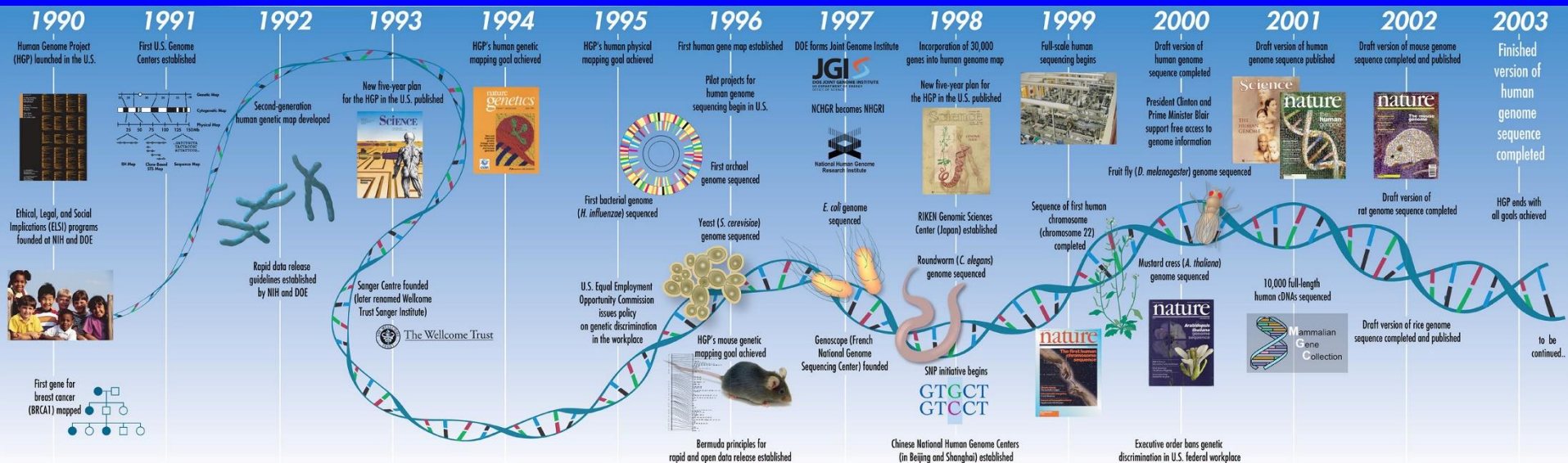
Новорожденные. Из всех новорожденных 2-3% имеют, по крайней мере, одну серьезную врожденную аномалию, из которых по крайней мере 50% вызваны исключительно или частично генетическими факторами. Частота хромосомных аномалий и моногенных нарушений у новорожденных составляет примерно 1 из 200 и 1 из 100 соответственно.

Детство. На генетические нарушения приходится 50% всех случаев детской слепоты, 50% всех случаев детской глухоты и 50% всех случаев серьезных трудностей в интеллектуальном развитии. В развитых странах генетические нарушения и врожденные пороки развития составляют 30% госпитализации детей и 40-50% детской смертности.

Взрослая жизнь. Примерно 1% всех злокачественных новообразований вызывается наследованием одного гена, и от 5% до 10% распространенных видов рака (груди, толстой кишки и яичников) имеют сильный наследственный компонент. К 25 годам у 5% населения будет заболевание, в котором важную роль играют генетические факторы.

Основные проекты

Проект «Геном человека» - это международный научно-исследовательский проект, целью которого было определение последовательности пар нуклеотидных оснований, составляющих ДНК человека, а также идентификация и картирование всех генов человеческого генома как на физическом, так и на функциональном уровне. Проект генома человека был объявлен завершенным в 2003 году.



Основные проекты

UK Biobank - это крупное долгосрочное исследование биобанка в Великобритании, в котором изучается вклад генетической предрасположенности и воздействия окружающей среды (включая питание, образ жизни, лекарства и т. д.) в развитии заболеваний. Проект начат в 2006 году.



Сайты и базы данных

1) Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) – онлайн-доступ к каталогу МакКусика (Victor A. McKusick), бесценному ресурсу клинической генетической информации со множеством ссылок на многие другие - <http://omim.org/>

2) Информационный архив проекта "Геном человека" https://web.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/index.shtml;

3) Human Gene Mutation Database – база данных зарегистрированных мутаций в генах человека - <http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php>;

4) MedlinePlus - это служба Национальной медицинской библиотеки (NLM), входящей в состав Национальных институтов здравоохранения (НИИ, США) - <https://medlineplus.gov/about/>

Спасибо за внимание!