**Учебная дисциплина «Основы медицинской генетики»**

Материал для самостоятельного изучения

**Дополнительная специальность:** **«Воспитатель дошкольных учреждений для детей с недостатками умственного и (или) речевого развития»**

**Предмет изучения медицинской генетики**

**Медицинская генетика** (или генетика человека, **клиническая генетика**, **генопатология**) - область [медицины](http://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%9C%D0%B5%D0%B4%D0%B8%D1%86%D0%B8%D0%BD%D0%B0), 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. Задачей мед. генетики является выявление, изучение, профилактика и лечение наследственных болезней, разработка путей предотвращения воздействия негативных факторов среды на наследственность человека.

Медицинская генетика как наука базируется на ряде принципиальных положений, раскрывающих суть проблемы наследственных болезней человека, и принятых в настоящее время как аксиомы:

  \* наследственные болезни являются частью общей наследственной изменчивости человека. Нет резкой границы между наследственной изменчивостью, ведущей к изменению нормальных признаков, и изменчивостью приводящей к возникновению наследственных болезней;

  \* в развитии наследственных признаков или болезней принимают участие наследственная конституция и внешняя среда. При этом для развития одних признаков или болезней определяющую роль играет наследственность, а для других существенное значение имеет внешняя среда, но нет таких признаков, которые зависели бы только от наследственности или только от среды;

  \* наследственная отягощенность современного человечества состоит из накопленных в процессе эволюции патологических мутации и из вновь возникающих наследственных изменений в половых клетках. Количественный объем вновь возникающих мутаций может увеличиться под влиянием мутагенных факторов среды (ионизирующая радиация, химические вещества и другие воздействия);

  \* среда обитания человека продолжает изменяться. Расширился круг потенциальных брачных партнеров, широких масштабов достигла миграция населения, увеличивается мутагенная нагрузка - все это меняет генетическую структуру популяций человека и приводит к появлению новых видов наследственной патологии - экогенетических болезней;

  \* 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 популяции. Больной или носитель патологического задатка - полноправный член общества и имеет равные права со здоровым человеком. Современная медицина обладает большими возможностями в диагностике, лечении и профилактике наследственных болезней, а в будущем будет обладать еще большими.

**Практические достижения генетики**

Медицинская генетика помогает понять взаимодействие биологических и средовых факторов в патологии человека. На основании медико-генетических знаний приобретаются навыки диагностики наследственных болезней. В настоящее время сложилась стройная система профилактики наследственных болезней: медико-генетическое консультирование, перенатальная диагностика, массовая диагностика у новорожденных наследственных заболеваний обмена, поддающихся диетической и лекарственной терапии, диспансеризация больных и членов их семей. Внедрение этой системы обеспечило снижение частоты рождения детей с врожденными пороками развития и наследственными болезнями на 60-70 %.

Исходя из уже реализуемых в практическом здравоохранении достижений генетики, можно прогнозировать такие перспективы, как широкое применение преимплантационной диагностики в основных медико-генетических центрах, проведение генетического тестирования на болезни с наследственным предрасположением и принятием, согласно полученным результатам, профилактических мер, создание новых подходов и методов лечения (в том числе генная терапия отдельных заболеваний), а также производство новых типов лекарств на основе генной информации. Население среднего и старшего возраста может быть обследовано на предмет риска многих болезней, которые могут быть предупреждены или облегчены путем диетического или лекарственного воздействия. Проверка индивидуальной чувствительности к лекарствам молекулярно-генетическим методом должна стать стандартной процедурой перед любым медикаментозным лечением.

# Основы медицинской генетики. Учебное пособие

Автор: [Е. К. Хандогина, З. Н. Рожкова, А. В. Хандогина](http://www.ozon.ru/context/detail/id/1678165/#tab_person)

#

# ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА И МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

#

Взаимосвязь генетики человека с фундаментальными науками и медициной. Элементы истории генетики человека. Изображение наследственных больных в искусстве. Описание наследственных признаков и болезней до середины XIX века. Вторая половина XIX века. В.М.Флоринский. Ф.Гальтон. Начало XX века - менделизм в генетике человека. Евгеника.

Этапы развития медицинской генетики. А.Гаррод, С.Н.Давиденков. Медико-биологический (позже - генетический) институт. С.Г.Левит. Евгеническое движение в России (Н.К.Кольцов, Ю.А.Филипченко, А.С.Серебровский). Роль С.Н.Давиденкова, А.А.Прокофьевой-Бельговской, В.П.Эфроимсона и др. в возрождении медицинской генетики в 60-х годах. Значение генетики для медицины.

Современные направления научных исследований в генетике человека и в медицинской генетике.

## Методы изучения наследственности и изменчивости человека

## в норме и патологии

Человек как объект генетических исследований: преимущества и недостатки.

**Генеалогический метод***.* Определение и содержание метода, область применения. Клинико-генеалогический анализ: формы представления данных и правила составления родословных (графика, условные обозначения, легенда родословной. Генетический анализ: критерии различных типов наследования. Сегрегационные отношения. Причины смещения оценок сегрегационных отношений, полученных из клинических данных. Методы коррекции.

**Близнецовый метод***.* Понятие близнецовости, типы и происхождение близнецов, частоты рождения близнецов и наследуемость близнецовости. Генетические характеристики моно- и дизиготных близнецов. Диагностика зиготности. Использование близнецового метода для генетического анализа.

**Популяционно-статистический метод.**Содержание метода, разрешающие возможности, ограничения. Выбор популяций в соответствии с решаемой задачей, подходы к сбору материала, статистический анализ).

**Цитогенетический метод***.* Суть метода, возможности и ограничения. Источники материала, варианты метода. Молекулярно-цитогенетические методы.

**Методы генетики соматических клеток***.* Суть и техника метода, решаемые задачи. Ткани для культивирования, варианты методов.

**Биохимические методы***.* Содержание методов. Уровни биохимической диагностики (первичный продукт гена, клеточный уровень, метаболиты в биологических жидкостях).

**Иммуногенетические методы***.* Суть и техника методов (сыворочные, эритроцитарные и лейкоцитарные системы).

**Молекулярно-генетические методы***.* Универсальность методов. Характеристика основных методических подходов (выделение ДНК, рестрикция, электрофорез, блоттинг, гибридизация). Полимеразная цепная реакция, секвенирование. Возможности и область применения молекулярно-генетических методов в диагностике наследственной патологии.

**Методы изучения сцепления генов***.* Основы и условия применения метода в генетике человека и медицинской генетике.

**Биологическое моделирование наследственных болезней***.* Суть подходов, разрешающие возможности, ограничения.

  **Геном человека**

Уровни организации и методы изучения генома человека.

Общая характеристика генома человека (число пар оснований, структурные гены, уникальные и повторяющиеся последовательности). Внеядерная, внехромосомная, хромосомная ДНК.

Гены человека: структурно-функциональная огранизация. Размеры. Каталог генов. Карты хромосом человека. Методы картирования и локализации генов.

Международная программа "Геном человека": ее цели и задачи. Результаты выполнения. Клинические приложения программы.

 **Наследственность и патология**

Генетические механизмы роста и развития человека. Гамето-, бласто-, эмбрио-, фетопатии. Врожденные пороки развития. Генетические основы гомеостаза организма и здоровья. Роль наследственности в патологии (наследственность как этиологический фактор, наследственность и патогенез, наследственность и особенности клинической картины, наследственность и исходы болезней).

## Мутационный процесс у человека

Общая характеристика наследственной изменчивости у человека в зародышевых и соматических клетках на генном, хромосомном и геномном уровнях.

Характеристика интенсивности и направленности спонтанного мутационного процесса в зародышевых и соматических (отдельно) клетках.

Индуцированный мутагенез в популяциях человека (экспериментальные доказательства, закономерности, популяционные исследования).

Генетический мониторинг популяций человека и прогнозирование последствий от радиационных и химических загрязнений.

Популяционная и экологическая генетика человека

Основные факторы, определяющие генетическую структуру популяций человека (отбор, миграция, инбридинг, изоляция).

Репродуктивная компенсация, планирование семьи и медико-генетическое консультирование как новые факторы, влияющие на генетическую структуру современных популяций человека.

Генетический полиморфизм популяций человека и индивидуальные патологические реакции на факторы среды (экогенетические болезни).

 **Генные болезни**

Классификации менделирующей патологии. Типы генных мутаций у человека и их патологические эффекты. Особенности патогенеза генных болезней. Пути реализации генотипа в фенотип. Разнообразие клинических (фенотипических) проявлений мутаций генов. Гено-, фенокопии болезней. Понятие о нормокопиях.

Общая характеристика клинической картины. Примеры наследственных болезней с разными типами наследования. Генетические и средовые причины клинического полиморфизма генных болезней. Генетический импринтинг.

Генетико-географическая эпидемиология генных болезней. Гено- и феногеография (А. С. Серебровский).

## Хромосомные болезни

Цитогенетические варианты болезней (этиология). Фенотипические эффекты хромосомных и геномных мутаций на разных стадиях онтогенеза. Хромосомный импритинг. Патогенез на клеточном, тканевом и органном уровне. Изодисомии.

Клиническая картина хромосомных болезней. Примеры разных типов болезней. Хромосомные варианты у потомства индивидов с мутациями.

Частота хромосомных болезней и факторы ее определяющие. Медицинский и социальный "груз" хромосомной патологии.

Болезни с наследственным предрасположением.

Общая схема болезней с наследственным предрасположением (БНП). Доказательства генетической предрасположенности к болезням. Биологические механизмы реализации наследственной предрасположенности.

Клинические особенности БНП. Генетика БНП. Теоретические модели. Таблицы эмпирического риска.

## Принципы лечения и профилактики наследственной патологии

Понятие об этиологическом, патогенетическом и симптоматическом лечении.

Генетические основы нормокопирования мутантов. Генотерапия через соматические клетки (методические пути, медицинские показания, генетический и медицинский контроль).

Понятие о первичной и вторичной профилактике наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование: основные этапы. Пренатальная диагностика и первичная профилактика (методы, возможности, ограничения).

Просеивающие программы преклинической диагностики болезней у новорожденных. Охрана окружающей среды.

## Этические и социальные вопросы генетики человека и медицинской генетики

"Груз" наследственной патологии для семьи и общества. Евгеника. Евтаназия. Искусственное оплодотворение. Врачебная тайна при генетическом прогнозировании. Помощь семье в принятии решения. Религиозные ограничения в профилактике наследственных болезней.

**Основная литература:**

# 1. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М.: Медицина, 1997.

# 2. Бочков Н.П., Асанов А.Ю. Медицинская генетика. М.:Медицина, 2005.

3. Захаров А.Ф. и др. Хромосомы человека. Атлас. М.: Медицина, 1982.

4. Заяц Р.Г., Рачковская И.В. Основы общей и медицинской генетики

5. Лазюк Г.И. (ред.) Тератология человека. М.: Медицина, 1991.

6.  Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. М.: Мир, 1990. (в 3-х т.)

7. [Хандогина Е. К. Рожкова З. Н., Хандогина](http://www.ozon.ru/context/detail/id/1678165/#tab_person) А. В. Основы медицинской генетики. Учебное пособие. М.: Медицина, 2010.

**Дополнительная литература**:

1. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. М.: Мир, 1988. (в 3-х т.)

2. Баев А.А. (ред.). Геном человека, ВИНИТИ, т. 1. М., 1990.

3. Баранов В.С., Горбунова В.Н. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных заболеваний. Спб.: Специальная литература, 1997.

4. Бочков Н.П., Чеботарев А.Н. Наследственность человека и мутагены окружающей среды. М.: Медицина, 1989.

Основные этапы развития генетики, Цитологические основы наследственности, Организация наследственного материала, Закономерности наследования, Изменчивость, Биология и генетика пола, Основы онтогенетики, Генетика популяций, Генетика человека, Моногенно наследуемые болезни человека, Хромосомные болезни человека, Врождённые пороки развития и болезни с наследственным предрасположением, Медико-генетическое консультирование.

Генетика — наука, изучающая наследственность и наследственную изменчивость.

Непосредственно под наследственностью подразумевают материальные носители наследственности, закономерности передачи этих материальных носителей наследственности в череде поколений. Данные положения обеспечивают воспроизведение существующего разнообразия жизни на Земле, способность направлять и контролировать индивидуальное развитие каждой особи, ее онтогенез.

Следовательно, понятие наследственности является многозначным. Так же многозначно понятие наследственной изменчивости, так как оно включает закономерности возникновения изменений в наследственном материале, наследования этих изменений и их влияния не только на онтогенез отдельной особи, но и на популяцию или даже вид в целом.

Развитие генетики как науки берет начало с работы Менделя «Опыты над растительными гибридами», опубликованной в 1865 г. Смысл данной работы заключался в том, что в результате количественного анализа по отдельным качественным признакам у гороха учёный предположил существование элементарных единиц наследственности, не смешивающихся с другими такими же единицами и свободно комбинирующимися при образовании половых клеток.

В настоящее время достаточно правомочным является мнение о том, что медицинская генетика составляет фундамент современной медицины и ее значение в понимании этиологии и патогенеза любой патологии человека постоянно возрастает.

В современной медицине все чаще ученые обращают внимание на то, что любой патологический процесс имеет определенную молекулярную основу, а в последней гены и (или) их продукты обязательно играют важную роль.

Наиболее ценной медицинская генетика является в профилактической медицине, так как предупреждение рождения больного ребенка в семье с наследственной патологией или даже в популяции в целом с помощью специальных мероприятий — наверняка самая актуальная цель всех медицинских исследований.

На современном уровне развития генетики наиболее ценными являются разработки методов генной терапии. Генная терапия предполагает лечение самых разнообразных, а не только наследственных болезней с помощью введения больному генов, играющих ключевую роль в патогенезе соответствующих заболеваний. Таким образом, медицинская генетика к профилактике наследственных болезней добавляет патогенетически корректные методы лечения и в этом отношении становится полноценной составной частью и основой современной медицины.

Существуют объективные доказательства, способствующие увеличению значимости медицинской генетики. На протяжении XIX—XX вв. удалось разработать эффективные методы борьбы со многими инфекционными болезнями, значительны были также достижения в лечении других болезней, в частности авитаминозов, которые были причиной заболеваемости и смертности сотен тысяч людей.

По данным многих зарубежных и отечественных исследователей, в педиатрических клиниках почти 50% коек заняты больными с наследственными болезнями или болезнями с наследственным предрасположением.

***Медицинская генетика***

**Генетика –** это наука о наследственности и изменчивости организмов. Она раскрывает сущность того, каким образом каждая живая форма воспроизводит себя в следующих поколениях, и как в этих условиях возникают наследственные изменения, которые передаются потомкам.

**Медицинская генетика** изучает закономерности наследственности и изменчивости с точки зрения патологии. Она выявляет причины возникновения наследственных болезней, разрабатывает меры по профилактике действия мутагенных факторов на организм человека. При их действии на половые клетки здоровых людей происходят нарушения структуры генотипа (мутации), проявляющиеся у потомства наследственными болезнями.

Задачами медицинской генетики является изучение характера наследственных болезней на молекулярном, клеточном уровнях и на уровне целостного организма, а также дальнейшая разработка и усовершенствование методов генной инженерии с целью повышения производства лекарственных веществ (инсулин, интерферон и др.) и генотерапии (замещение патологических генов их нормальными аллелями), интенсивное развитие методов *пренатальной (дородовой)* диагностики, позволяющих предотвратить рождение ребенка с тяжелой наследственной патологией.

Особый раздел медицинской генетики **– клиническая генетика**, исследующая вопросы патогенеза, клиники, диагностики, профилактики и лечения наследственных болезней.

В последние годы на фоне общего снижения заболеваемости и смертности увеличился удельный вес врожденных и наследственных болезней. В связи с этим роль генетики в практической медицине значительно возросла. Без знаний медицинской генетики нельзя эффективно проводить диагностику, лечение и профилактику наследственных и врожденных заболеваний.

Генетика – это наука с более чем вековым стажем. Важнейшие открытия в этой области касаются расшифровки структуры ДНК, понимания строения гена, хранения, кодирования и передачи наследственной информация в живой клетке. Основы биосинтеза, механизмы репликации (удвоения) ДНК теперь проходят в программе “Общая биология” средней школы. Изучение основ генетики – это тоже школьная программа. Поэтому предполагается, что читатель знаком с основными генетическими понятиями. Тем не менее, для лучшего понимания текста, следует напомнить основные генетические определения.

**Наследственность** – это свойство живых организмов сохранять генетическую информацию и признаки предков и передавать их в ряду поколений.

**Наследование** – это процесс воспроизведения признаков предков в последующих поколениях.

**Хромосома** – это ДНК плюс белки (гистоновые и не гистоновые). Хромосома – это сильно скрученнная (спирализованная) во время деления клетки молекула ДНК и потому хорошо видимая под световым микроскопом в виде темной палочки при соответствующем окрашивании, дословно хромосома переводится как окрашенное тельце.

В *каждой клетке* (кроме эритроцитов и половых клеток) человеческого организма имеется *46 хромосом,* т.е. *46 молекул ДНК.* Длина одной молекулы ДНК около 4 см, соответственно длина 46 молекул ДНК *около 2 метров.*

**Гомологичные хромосомы** – одинаковые по размерам и форме, по составу генов, но разные по происхождению: одна – от матери, другая – от отца.

**Ген** – это участок молекулы ДНК, кодирующий первичную структуру белковой цепочки.

**Аллельные гены** – гены, которые локализованы в гомологичных хромосомах, в одинаковых локусах (местах) и кодируют один и тот же признак или его вариации.

**Гомозигота** – организм, в котором данная пара аллельных генов одинакова: **АА** или **аа.**

**Гетерозигота** – организм, в котором пара аллелей неодинакова: **Аа.**

**Доминантный ген** – преобладающий, который подавляет проявление других аллелей, обозначается прописной буквой латинского алфавита.

**Рецессивный ген** – он проявляется только в гомозиготном состоянии, обозначается строчной буквой латинского алфавита.

**Генотип** – совокупность генов данного организма. Однако часто под генотипом понимают одну или две пары аллелей (гомозиготы и гетерозиготы).

**Фенотип** – совокупность признаков данного организма (внешних и внутренних). Он развивается в результате взаимодействия генотипа с внешней средой. В фенотипе реализуются не все генотипические возможности, а лишь часть их, для которых были конкретные оптимальные условия. Фенотип – это частный случай реализации генотипа в конкретных условиях.

Генетика человека изучает закономерности наследования нормальных и патологических признаков в зависимости от генотипа и факторов внешней среды, эта область генетики называется медицинской генетикой. *Задачей медицинской генетики является выявление, лечение, профилактика наследственных заболеваний, а так же прогнозирование потомства с наследственной патологией.*

Генетика человека имеет ряд особенностей:

1) на людях запрещены экспериментальные браки;

2) у людей рождается малое количество потомков (в среднем, 1 – 2 ребенка в семье, для сравнения вспомните, например, плодовитость крыс и мышей);

3) у людей наблюдается позднее половое созревание и большая продолжительность смены поколений (25 – 30 лет);

4) у человека сложный кариотип – много хромосом и групп сцепления;

5) невозможность создания одинаковых условий жизни исследуемых.

Несмотря на перечисленные трудности, генетика человека изучена сегодня лучше, чем генетика многих других организмов.

***Методы изучения наследственности человека***

К *основным методам изучения наследственности человека* относятся.

***1. Клинико-генеалогический метод***. Он был введен в конце XIX в. английским ученым Френсисом Гальтоном и основан на составлении и анализе родословных. В генетическую карту подробно записывают все сведения о человеке, который обратился за консультированием (в генетике его называют “**пробанд*”***), составляется *анамнез*, так в медицине называется запись воспоминаний, связанных с историей болезни пациента, ее начало, последующее течение, выясняется возраст, в котором появились первые признаки заболевания. Затем собираются сведения о его *пробанд*. Существуют определенные опросники, анкеты, по которым работают врачи. Сбор такого материала длительный и трудоемкий процесс. В генеалогическом методе можно выделить два этапа: составление родословной и генеалогический анализ. При составлении родословной используются специальные символы графического изображения родословной (рис. 5).



***Рис. 5. Символы, используемые при составлении родословной***

***2. Цитогенетический метод*** (цито – это клетка). *Цитогенетическим методом* под световым микроскопом, применяя специальные методики окрашивания, изучают хромосомы различных *клеток* человека. Материалом для цитогенетических исследований могут быть клетки периферической крови, например, лимфоциты, клетки кожи (фибробласты), клетки, полученные из амниотической жидкости плода и др. Медики изучают особенности кариотипа больного человека. *Кариотип* – это совокупность хромосом клетки. У человека 46 хромосом, 23 пары гомологичных хромосом. Если число хромосом меняется хотя бы на одну хромосому в сторону уменьшения или увеличения – это признак серьезного генетического заболевания. Каждая пара хромосом человека имеет определенную форму, характеризуется расположением центромеры, окраской, длиной плеч. При различных заболеваниях эти внешние признаки строения хромосом могут меняться и служат критерием для постановки раннего диагноза заболевания. Это особенно важно, когда исследуются клетки, взятые из амниотической жидкости беременной женщины, что позволяет еще до рождения ребенка установить наследственную патологию и назначить нужное лечение.

Для окраски хромосом чаще всего используют краситель ***Романовского – Гимзы,*** 2%-ный ацеткармин или 2%-ный ацетарсеин (название красителей). Они окрашивают хромосомы целиком, равномерно и могут быть использованы для выявления численных аномалий хромосом человека (45, 47 и т.д.).

Для получения детальной картины структуры хромосом используют различные способы *дифференциального окрашивания*. В ***G-методе*** по длине хромосомы выявляется ряд окрашенных и неокрашенных полос. Чередование полос и их размеры строго индивидуальны и постоянны для каждой пары гомологичных хромосом, поэтому по дифференциальной окраске можно легко определить, к какой паре относится хромосома, если даже пары сходны между собой по размерам и форме. При различной патологии рисунок специфической исчерченности также меняется, что служит важным диагностическим критерием (рис. 6).

Много наследственных заболеваний сцеплены с половыми хромосомами. Половой хроматин определяют анализом эпителиальных клеток в соскобе слизистой оболочки щеки человека. У женщин вторая Х-хромосома обнаруживается в виде округлого характерного пятнышка в ядре клетки, ее называют *тельцем Барра*. Отсутствие тельца Барра у женщин свидетельствует о хромосомном заболевании – синдроме Шерешевского – Тернера.

***3. Биохимические методы*** позволяют выявить изменения в обмене веществ, для уточнения диагноза заболевания. Заболевания, в основе которых лежат нарушения обмена веществ, составляют значительную часть наследственных заболеваний, так как изменения, которые происходят на уровне генов, не могут не повлечь за собой нарушения синтеза различных белков, принимающих важное участие в регуляции процессов жизнедеятельности.



***Рис. 6. Схематические карты хромосом человека***

***при дифференциальной окраске***

***4. Близнецовый метод*** позволяет оценить относительную роль среды и генетических факторов в развитии конкретного признака или заболевания. Особенно большой интерес для науки представляет изучение близнецовых пар *однояйцовых, т.е. монозиготных близнецов*, которые были разлучены в детстве и воспитывались в разных семьях, в разных условиях. Поскольку у таких людей набор хромосом полностью одинаков, на развитие конкретного признака или заболевания будут влиять именно различия в окружающей среде. Эти исследования показали, что далеко не все наследственные заболевания обязательно проявляются у конкретного человека, на их развитие большое влияние оказывает образ жизни самого человека, т.е. окружающая среда, например для таких наследственных болезней как сахарный диабет или шизофрения. Близнецовый метод применяется и для изучения *дизиготных, разнояйцовых* братьев и сестер, которые хотя и имеют различные генотипы, но при этом обладают большим сходством, так как несут гены одной супружеской пары.

***5. Популяционно-генетический метод*** дает возможность рассчитать частоту нормальных и патологических генотипов в популяции: гетерозигот, гомозигот доминантных и рецессивных, а также частоту нормальных и патологических фенотипов. Это метод медицинской статистики. Следует помнить, что наследственные заболевания распределены по различным регионам земного шара, среди различных рас и народностей неравномерно. Знание частоты заболеваний в данном регионе способствует правильной организации профилактических мероприятий.

***6. Методы пренатальной*** *(внутриутробной, до рождения человека)* ***диагностики*** представляют собой совокупность исследований, позволяющих обнаружить заболевание до рождения ребенка. К основным методам пренатальной диагностики относятся ультразвуковое обследование, *биопсия* (взятие небольшого кусочка ткани из органа или какой-либо части тела для микроскопического исследования), *хориона* (наружная оболочка плода) и многие другие.

***7. Метод моделирования*** изучает болезни человека на животных, которые могут болеть этими заболеваниями. В основе лежит закон Вавилова о гомологичных рядах наследственной изменчивости, например, гемофилию, сцепленную с полом, можно изучать на собаках, эпилепсию – на кроликах, сахарный диабет, мышечную дистрофию – на крысах, незаращение губы и неба – на мышах.

***8. Генетика соматических клеток*** изучает наследственность и изменчивость соматических клеток, т.е. клеток тела, не половых. Соматические клетки имеют весь набор генетической информации, на них можно изучать генетические особенности целостного организма.

Соматические клетки человека получают для генетических исследований из материала *биопсий* (прижизненное иссечение тканей или органов), когда для исследования берется небольшой кусочек ткани. Как правило, это делается во время операций, когда надо установить имеет ли данное образование, например, опухоль, злокачественную или доброкачественную природу.

В настоящее время применяют следующие методы генетики соматических клеток*: простое культивирование, гибридизация*, *клонирование и селекция.* *Простое культивирование* – это размножение клеток на питательных средах, чтобы получить их в достаточном количестве, для цитогенетического, биохимического, иммунологического и других методов.

При *гибридизации соматических клеток* можно скрещивать клетки, полученные от разных людей, а также клетки человека с клетками мыши, крысы, морской свинки, обезьяны и других животных. Такие исследования позволяют установить группы сцепления, а используя хромосомные перестройки выявлять последовательность расположения генов и строить генетические карты хромосом человека.

*Клонирование* – это получение потомства одной клетки (клона). Все клетки в результате клонирования будут одинакового генотипа.

*Селекция* – это отбор клеток с заранее заданными свойствами. Затем проводится выращивание и размножение этих клеток на специальных питательных средах. Например, можно использовать питательную среду без лактозы, но с добавлением других сахаров, и из большого  числа клеток, помещенных в нее, могут оказаться несколько, способных жить в отсутствии лактозы. Потом из таких клеток получают клон.

# Вопросы к зачету

по учебной дисциплине «Основы медицинской генетики»

для студентов 6 курса ОЗО

квалификация: Воспитатель детей дошкольного возраста, воспитатель дошкольных учреждений для детей с задержкой умственного и (или) речевого развития

### Основная литература

1. Бочкова Н.П. Медицинская генетика. Учебное пособие для медицинских колледжей. – М., 2001.

2. Общая и медицинская генетика. / под ред. Р.Г.Заяц. – Ростов-на-Дону, Феникс, 2002.

3. Методическое пособие по самостоятельной работе.