

МЕДИЦИНА, ПЕДАГОГИКА И ТЕХНОЛОГИЯ: ТЕОРИЯ И ПРАКТИКА

Researchbib Impact factor: 13.14/2024

SJIF 2024 = 5.444

Том 3, Выпуск 05, Мая

ИЗУЧЕНИЕ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ ЧЕЛОВЕКА

Абсаматова Ирода Камолиддин қизи

Факультет педиатрии Кафедра педиатрии

absamatovairoda094@gmail.com

Аннотация. Изучение наследственности и изменчивости человека затруднено вследствие невозможности применить многие стандартные подходы генетического анализа. В частности, невозможно осуществить направленное скрещивание или экспериментально получить мутации.

Человек является трудным объектом для генетических исследований также из-за позднего полового созревания и малочисленного потомства. Однако генетиками разработаны приемы и методы, позволяющие изучать наследственность и изменчивость у человека. Открытие строения генома человека - это событие столь же важное для истории, как и открытие атомной энергии, изобретение радио, электричества, телефонной связи, компьютеров. Как однажды сказал известный биолог Майкл Декстер, понятие полной структуры генома человека, полученное в результате выполнения международного научного проекта «Геном Человека», представляет собой одно из величайших открытий человечества, которое превосходит по своему значению высадку человека на Луне. А текст, записанный в геноме человека, иногда даже называют Энциклопедией жизни.

Ключевые слова: ген, генетика, биология, генетика человека.

АБСТРАКТ

Генéтика челове́ка — раздел генетики, изучающий закономерности наследования и изменчивости признаков у человека. Эту отрасль условно подразделяют на антропогенетику, изучающую наследственность и изменчивость нормальных признаков человеческого организма, и медицинскую генетику. Генетика человека связана также с эволюционной теорией, так как исследует конкретные механизмы эволюции человека и его место в природе, вместе с психологией, философией и социологией.

МЕДИЦИНА, ПЕДАГОГИКА И ТЕХНОЛОГИЯ: ТЕОРИЯ И ПРАКТИКА

Researchbib Impact factor: 13.14/2024

SJIF 2024 = 5.444

Том 3, Выпуск 05, Мая

ВВЕДЕНИЕ

Методы изучения генетики человека

Изучение наследственности и изменчивости человека затруднено вследствие невозможности применить многие стандартные подходы генетического анализа. В частности, невозможно осуществить направленное скрещивание или экспериментально получить мутации. Человек является трудным объектом для генетических исследований также из-за позднего полового созревания и малочисленности потомства. Особенности человека как генетического объекта отражаются на наборе доступных методов исследования.

Генеалогический метод

В генетике человека вместо классического гибридологического анализа применяют генеалогический метод, который состоит в анализе распределения в семьях (точнее, в родословных) лиц, обладающих данным признаком (или аномалией) и не обладающих им, что раскрывает тип наследования, частоту и интенсивность проявления признака и так далее. При анализе семейных данных получают также цифры эмпирического риска, то есть вероятность обладания признаком в зависимости от степени родства с его носителем. Генеалогическим методом уже показано, что более 1800 морфологических, биохимических и других признаков человека наследуется по законам Менделя. Многие признаки и болезни человека наследуются сцепленно с полом и обусловлены генами, локализованными в X-хромосоме. Таких генов известно около 120. К ним относятся гены гемофилии А и В, недостаточности фермента глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы, цветовой слепоты и другие.

Близнецовый метод

Основная статья: Близнецовый метод

Другой метод — близнецовый. Однояйцевые близнецы (ОБ) развиваются из одной яйцеклетки, оплодотворённой одним спермием; поэтому их генотип идентичен. Разнояйцевые близнецы (РБ) развиваются из двух и более яйцеклеток, оплодотворённых разными спермиями; поэтому их генотипы различаются так же, как у братьев и сестёр (сисбсов). Сравнение внутриварных различий между ОБ и РБ позволяет судить об относительном значении наследственности и среды в определении свойств человеческого организма. В близнецовых исследованиях особенно важен показатель конкордантности,

МЕДИЦИНА, ПЕДАГОГИКА И ТЕХНОЛОГИЯ: ТЕОРИЯ И ПРАКТИКА

Researchbib Impact factor: 13.14/2024

SJIF 2024 = 5.444

Том 3, Выпуск 05, Мая

выражающий (в %) вероятность обладания данным признаком одним из членов пары ОБ или РБ, если его имеет другой член пары. Если признак детерминирован преимущественно наследственными факторами, то процент конкордантности намного выше у ОБ, чем у РБ. Например, конкордантность по группам крови, которые детерминированы только генетически, у ОБ равна 100 %. При шизофрении конкордантность у ОБ достигает 67 %, в то время как у РБ — 12,1 %; при врождённом слабоумии (олигофрении) — 94,5 % и 42,6 % соответственно. Подобные сравнения проведены в отношении ряда заболеваний. Исследования близнецов показывают, что вклад наследственности и среды в развитие самых разнообразных признаков различен и признаки развиваются в результате взаимодействия генотипа и внешней среды. Одни признаки обусловлены преимущественно генотипом, при формировании других признаков генотип выступает в качестве предрасполагающего фактора (или фактора, лимитирующего норму реакции организма на действия внешней среды).

Популяционно-статистический метод

Распространение мутаций среди больших групп населения изучает популяционная генетика человека, позволяющая составить карты распространения генов, определяющих развитие нормальных признаков и наследственных болезней. Особый интерес для этой генетики представляют изоляты — группы населения, в которых по каким-либо причинам (например, географическим, экономическим, социальным, религиозным) браки заключаются чаще между членами группы. Это приводит к повышению частоты кровного родства вступающих в брак, а значит, и вероятности того, что рецессивные гены перейдут в гомозиготное состояние и проявятся, что особенно заметно при малочисленности изолята.

Методами популяционной генетики пользуются органы здравоохранения для решения вопросов медицинского, медикаментозного и диагностического обеспечения населения. Данные популяционной генетики используются в практическом здравоохранении для расчета коечного фонда, количества необходимых специалистов, выделения финансов при организации лечебно-профилактической помощи при особо опасных, но редко встречающихся заболеваниях.

Цитогенетический метод

МЕДИЦИНА, ПЕДАГОГИКА И ТЕХНОЛОГИЯ: ТЕОРИЯ И ПРАКТИКА

Researchbib Impact factor: 13.14/2024

SJIF 2024 = 5.444

Том 3, Выпуск 05, Мая

См. также: Половые хромосомы

Широкое использование в генетике человека цитологических методов способствовало развитию цитогенетики, где основной объект исследования — хромосомы, то есть структуры клеточного ядра, в которых локализованы гены. Установлено (1956), что хромосомный набор в клетках тела человека (соматических) состоит из 46 хромосом, причём женский пол определяется наличием двух X-хромосом, а мужской — X-хромосомы и Y-хромосомы. В зрелых половых клетках находится половинное (гаплоидное) число хромосом. Митоз, мейоз и оплодотворение поддерживают преемственность и постоянство хромосомного набора как в ряду клеточных поколений, так и в поколениях организмов. В результате нарушений указанных процессов могут возникать аномалии хромосомного набора с изменением числа и структуры хромосом, что приводит к возникновению т. н. хромосомных болезней, которые нередко выражаются в слабоумии, развитии тяжёлых врождённых уродств, аномалий половой дифференцировки или обуславливают самопроизвольные аборты.

Дерматоглифический метод

Дерматоглифика — раздел медицинской генетики, изучающий наследственную обусловленность рисунков на коже кончиков пальцев, ладоней и подошв человека. Дерматоглифика может применяться для диагностики некоторых врождённых пороков развития, так как они сопровождаются характерным изменением не только рисунков пальцев и ладоней, но и основных стигматических борозд на коже ладоней.

Рисунки кожных узоров строго индивидуальны и наследственно обусловлены. Процесс образования папиллярного рельефа пальцев, ладоней и стоп происходит в течение 3-6 месяца внутриутробного развития. В процессе формирования гребней на коже выделяют 3 этапа. Первый (подготовительный этап): на 8-10 неделе беременности происходит накопление индукторов и репрессоров для «запуска» генов, детерминирующих гребнеобразование и формирование папиллярных рисунков. Второй этап: на 10-24-й неделе наблюдаются генетически обусловленное формирование гребней и папиллярных узоров. Третий этап: с 24-й недели до момента рождения происходит формирование кожи как тактильного органа.

Значение и достижения

МЕДИЦИНА, ПЕДАГОГИКА И ТЕХНОЛОГИЯ: ТЕОРИЯ И ПРАКТИКА

Researchbib Impact factor: 13.14/2024

SJIF 2024 = 5.444

Том 3, Выпуск 05, Мая

Успехи в развитии генетики человека сделали возможными предупреждение и лечение наследственных заболеваний. Один из эффективных методов их предупреждения — медико-генетическое консультирование с предсказанием риска появления больного в потомстве лиц, страдающих данным заболеванием или имеющих больного родственника. Достижения биохимической генетики человека раскрыли первопричину (молекулярный механизм) многих наследственно обусловленных дефектов, аномалий обмена веществ, что способствовало разработке методов экспресс-диагностики, позволяющих быстро и рано выявлять больных, и лечения многих прежде неизлечимых наследственных болезней. Чаще всего лечение состоит во введении в организм веществ, не образующихся в нём вследствие генетического дефекта, или в составлении специальных диет, из которых устранены вещества, оказывающие токсическое действие на организм в результате наследственно обусловленной неспособности к их расщеплению. Многие генетические дефекты исправляются с помощью своевременного хирургического вмешательства или педагогической коррекции. Практические мероприятия, направленные на поддержание наследственного здоровья человека, на охрану генофонда человечества, осуществляются через систему медико-генетических консультаций. Их основная цель — информировать заинтересованных лиц о вероятности риска появления в потомстве больных. К медико-генетическим мероприятиям относится также пропаганда генетических знаний среди населения, так как это способствует более ответственному подходу к деторождению. Медико-генетическая консультация воздерживается от мер принудительного или поощрительного характера в вопросах деторождения или вступления в брак, принимая на себя лишь функцию информации. Большое значение имеет система мер, направленных на создание наилучших условий для проявления положительных наследственных задатков и предотвращение вредных воздействий среды на наследственность человека.

Использованные источники:

1. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. - М.: Мир, 1990.
2. Курчанов Н. Генетика человека с основами общей генетики. - Санкт-Петербург: Спец-Лит, 2017.
3. Ананьев Б.Г. Человек как предмет познания. - Санкт-Петербург: ПИТЕР, 2001.

МЕДИЦИНА, ПЕДАГОГИКА И ТЕХНОЛОГИЯ: ТЕОРИЯ И ПРАКТИКА

Researchbib Impact factor: 13.14/2024

SJIF 2024 = 5.444

Том 3, Выпуск 05, Мая

4. Супотницкий М. В. Словарь генетических терминов. — М.: Вузовская книга, 2007. — 508 с. — (Словари. Справочники). — ISBN 5-9502-0201-5.
5. ↑ Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции: учебник для студентов высших учебных заведений / С. Г. Инге-Вечтомов. — СПб.: Изд-во Н-Л, 2010. — С. 597—658. — 720 с. — ISBN 978-5-94869-105-3.
6. ↑ Перейти обратно:1 2 3 О.-Я.Л.Бекиш. Медицинская биология. — Минск: Ураджай, 2000. — С. 171—173. — 518 с.
7. ↑ Schaumann B., Alter M. Dermatoglyphics in medical disorders. — Springer Science & Business Media, 1976. — ISBN 978-3-642-51622-1.