

МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА.

Ученицы 11 класса «А»

МАОУ СОШ №47

Павловой Анастасии

Преподаватель

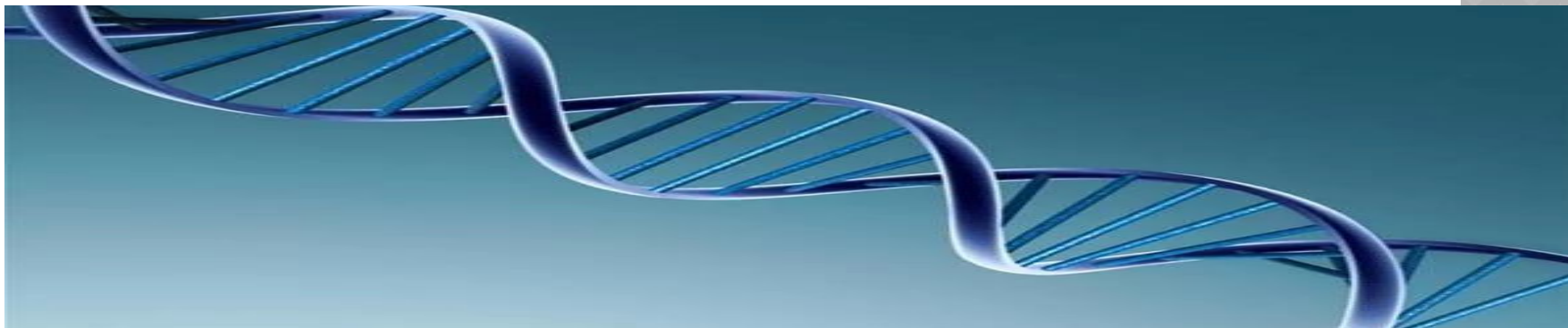
Леонтьевна И.М.

ПЛАН:

- Медицинская генетика.
- Наследственные болезни.
- Виды заболеваний.
- Профилактика.
- Достижение.
- Список литературы.

МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА - раздел общей генетики, изучающий наследственные заболевания человека. Она играет важную интегрирующую роль в клинической медицине, противостоит разделению интересов педиатров, терапевтов, акушеров, ставя превыше всего интересы семьи и здоровье популяции в целом.



Медицинская генетика

1. Изучает *роль генетических факторов в патологии человека*
2. Разрабатывает *методы диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии*

Что такое медицинская генетика?



НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ.

Наследственные болезни - часть общей наследственной изменчивости человека. На их возникновение влияет и наследственность конкретного человека, и окружающая среда. Наследственная отягощенность человечества равна сумме патологических мутаций в ходе эволюции. Изменение среды обитания приведет к возникновению новых генетических болезней.

МИТОХОНДРИАЛЬНЫЕ БОЛЕЗНИ

- Митохондрии, как цитоплазматические органеллы, передаются от матери всему потомству (сперматозоиды содержат практически только ядерную ДНК). Митохондриальная ДНК (мт-ДНК) представлена кольцевыми молекулами с пониженными процессами репарации, что приводит к накоплению мутаций в мт-ДНК. Такие мутации демонстрируют характерное наследование от поражённой матери всему потомству, поражённый отец не может передать заболевание своим детям.



СИНДРОМ НУНАН

- **Наследственное аутосомно-доминантное заболевание. В 50% случаев возможна молекулярно генетическая верификация мутаций гена PTPN11.**
- **У новорождённых отмечается задержка роста (длина при рождении 48см и менее) при нормальной массе тела. С рождения диагностируются ВПС (клапанный стеноз лёгочной артерии, ДМЖП), крипторхизм у мальчиков в 60% случаев, комбинированная деформация грудной клетки.**



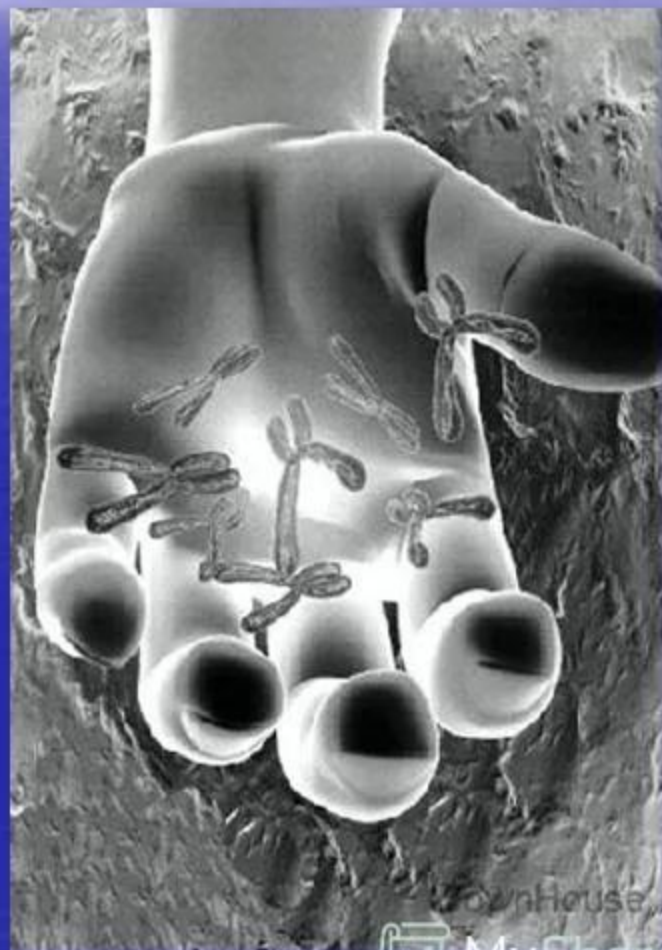
МОНОГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

- **Моногенные заболевания характеризуются сходными признаками — определяются одним геном и наследуются согласно законам Менделя. Гены делятся на доминантные и рецессивные и могут локализоваться на аутосомах или на половых хромосомах (практически всегда это X-хромосома). Соответственно типу гена (доминантный или рецессивный) и его локализации (аутосома или X-хромосома) существуют различные типы наследования.**



Наследственные болезни и их причины:

- НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ, патологические состояния организма, обусловленные изменениями генетического материала — мутациями.

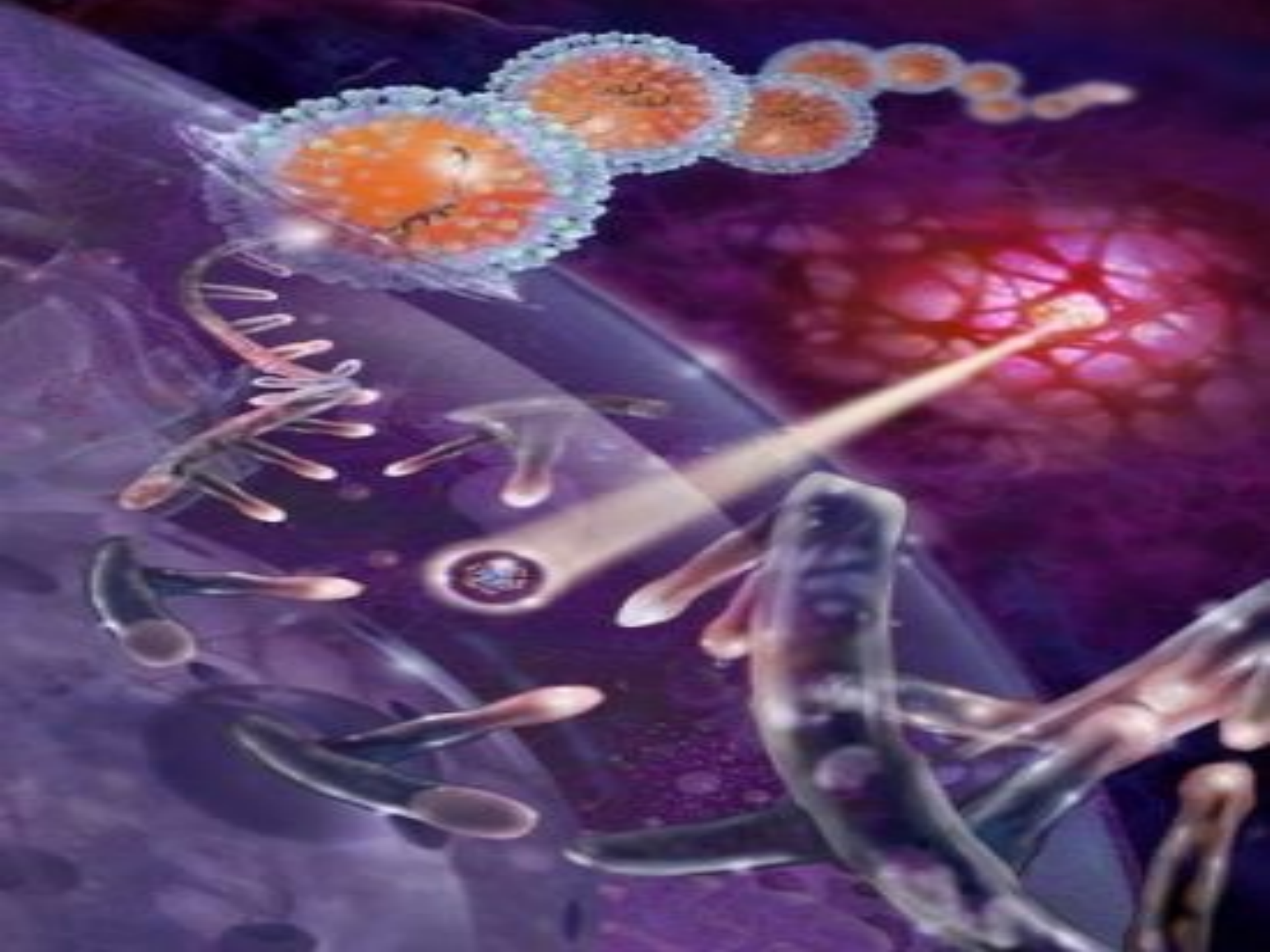


ПРОФИЛАКТИКА.

Медицинская генетика проводит профилактику наследственных заболеваний, предупреждая новые мутации и распространение уже известных. Для этого проводят консультации, диагностируют наследственные заболевания у новорожденных. Некоторые заболевания могут выявить даже до рождения ребенка. Разрабатываются методы генной терапии наследственных заболеваний, в будущем могут появиться лекарства от наследственных болезней.

Методы пренатальной диагностики

- ▶ **неинвазивные** (УЗИ, фетоскопия, определение фетопротеина);
- ▶ **инвазивные** (биопсия хориона - хориоцентез с культивированием клеток, амниоцентез с цитологическим, цитогенетическим, биохимическим, молекулярно - генетическим изучением клеток амниона и околоплодной жидкости, кордоцентез - пункция вены пуповины исследование крови плода, биопсия клеток плода).



ДОСТИЖЕНИЕ.

Достижением медицинской генетики является расшифровка природы большинства моногенных наследственных болезней и разработка методов их диагностики. Также она занимается изучением генетики наследственных болезней на уровне популяции. Учитывают разные факторы: генетическую структуру популяции, демографические и миграционные характеристики, условия внешней среды.



- В настоящее время благодаря успехам генетики в целом и существенному прогрессу теоретической и клинической медицины можно твердо утверждать, что многие наследственные болезни успешно лечатся. Именно такая установка должна быть у врача.

- С. Н. Давиденков – генетик, невропатолог. Основатель клинической генетики в СССР. Поставил вопрос о необходимости составления каталога генов человека (1925). Организовал медико-генетическую консультацию (1929). По генетике наследственных заболеваний опубликовал несколько книг: «Наследственные болезни нервной системы» (1925), «Проблемы полиморфизма наследственных болезней нервной системы» (1934), «Эволюционно-генетические проблемы в невропатологии» (1947).

Ученые-генетики

- Н. К. Кольцов – экспериментальный биолог, генетик. Первым предложил гипотезу о молекулярном строении и матричной репродукции хромосом. Предложил и обосновал новое направление в медицинской генетике – евгенетику – «учение о хорошем проявлении наследственных задатков».

перспективы

- широкое применение преимплантационной диагностики в основных медико-генетических центрах,
- проведение генетического тестирования на болезни с наследственным предрасположением и принятием
- Этиологическая коррекция наследственных болезней через генную терапию.





СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ:

- www.nedug.ru
- www.kakprosto.ru
- Studfiles.net
- Яндекс картинки.