

# **Введение в медицинскую генетику**

Какова роль генетики в жизни  
каждого из вас?

# Законы генетики: родители и дети на одно лицо



Актриса Блайт Дэннер и ее дочь Гвинет Пэлтроу



Певец Джон Леннон и его сын Шон Леннон

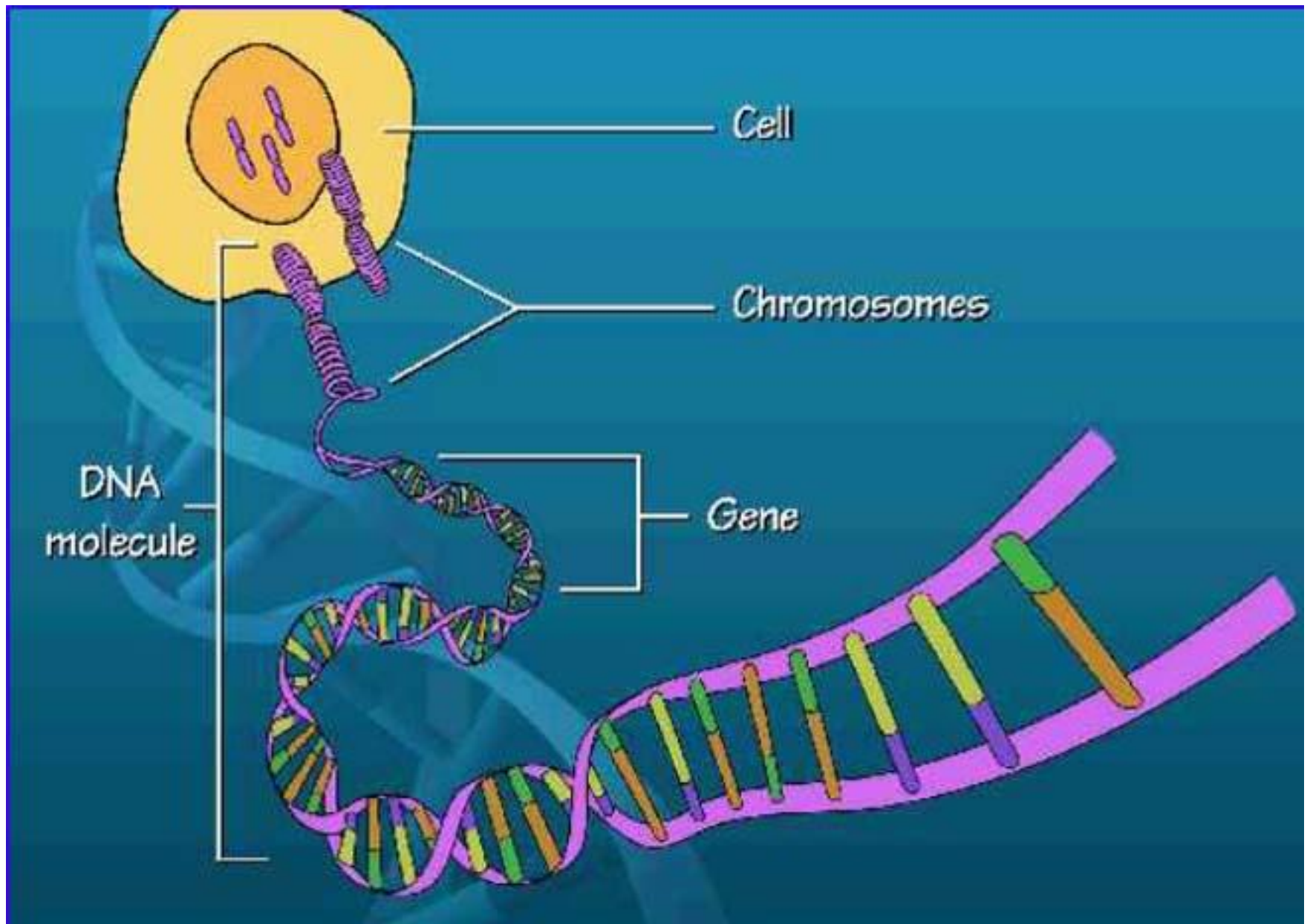


Image from the National Cancer Institute

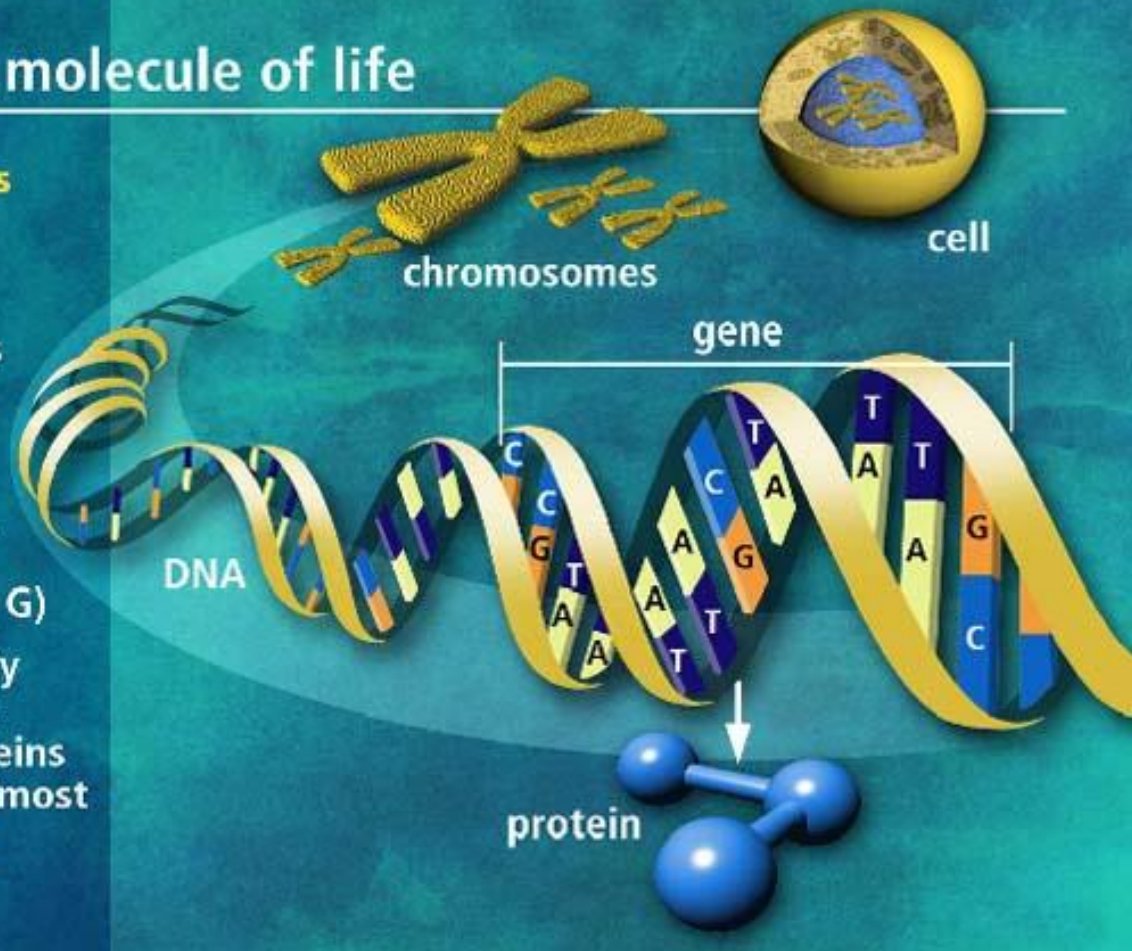
# Что такое ДНК?

## DNA the molecule of life

### Trillions of cells

Each cell:

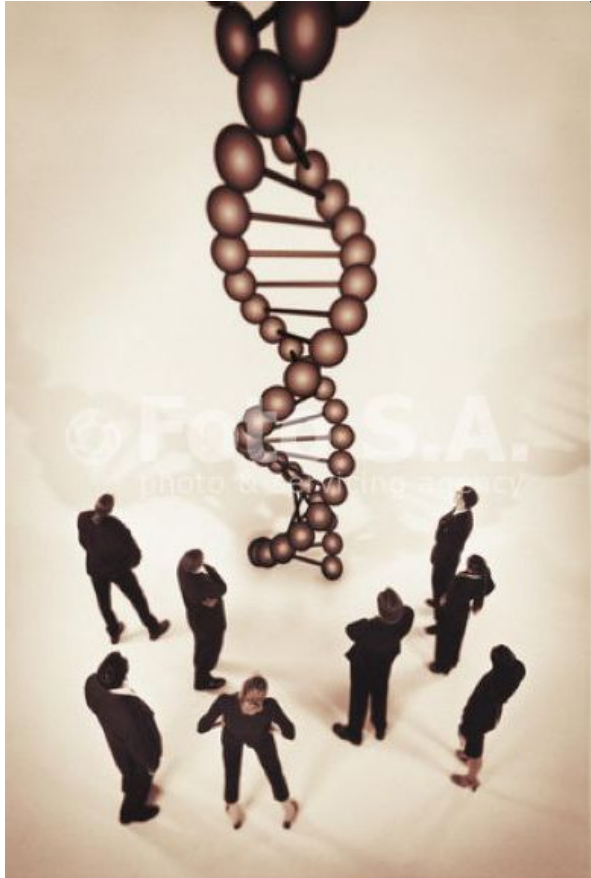
- 46 human chromosomes
- 2 meters of DNA
- 3 billion DNA subunits (the bases: A, T, C, G)
- Approximately 30,000 genes code for proteins that perform most life functions





Что такое  
медицинская генетика?

# Представления о медицинской генетике у студентов



**Сложная дисциплина  
«Сухая» наука**

**Высокоспециализированная  
медицинская специальность**  
(но порой пациенты знают о  
генетике больше, чем Вы :)

**Очень сложный предмет  
разговора и объяснения  
причины болезней при  
беседе с пациентами и  
членами их семьи**

# Медицинская генетика

- Система знаний о роли генетических факторов в патологии человека и система методов диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии в широком смысле.

(Гинтер Е.К., 2003)

## Клиническая генетика

- Прикладной раздел медицинской генетики, изучающий наследственные заболевания и методы их предупреждения, диагностики и лечения.

(Бочков Н.П., 2004)





# Задачи клинической генетики

- Изучение роли наследственности и среды в возникновении заболеваний.
- Разработка методов диагностики и лечения наследственных заболеваний.
- Прогноз в семьях, где имеются наследственные заболевания.
- Медико-генетическое консультирование.



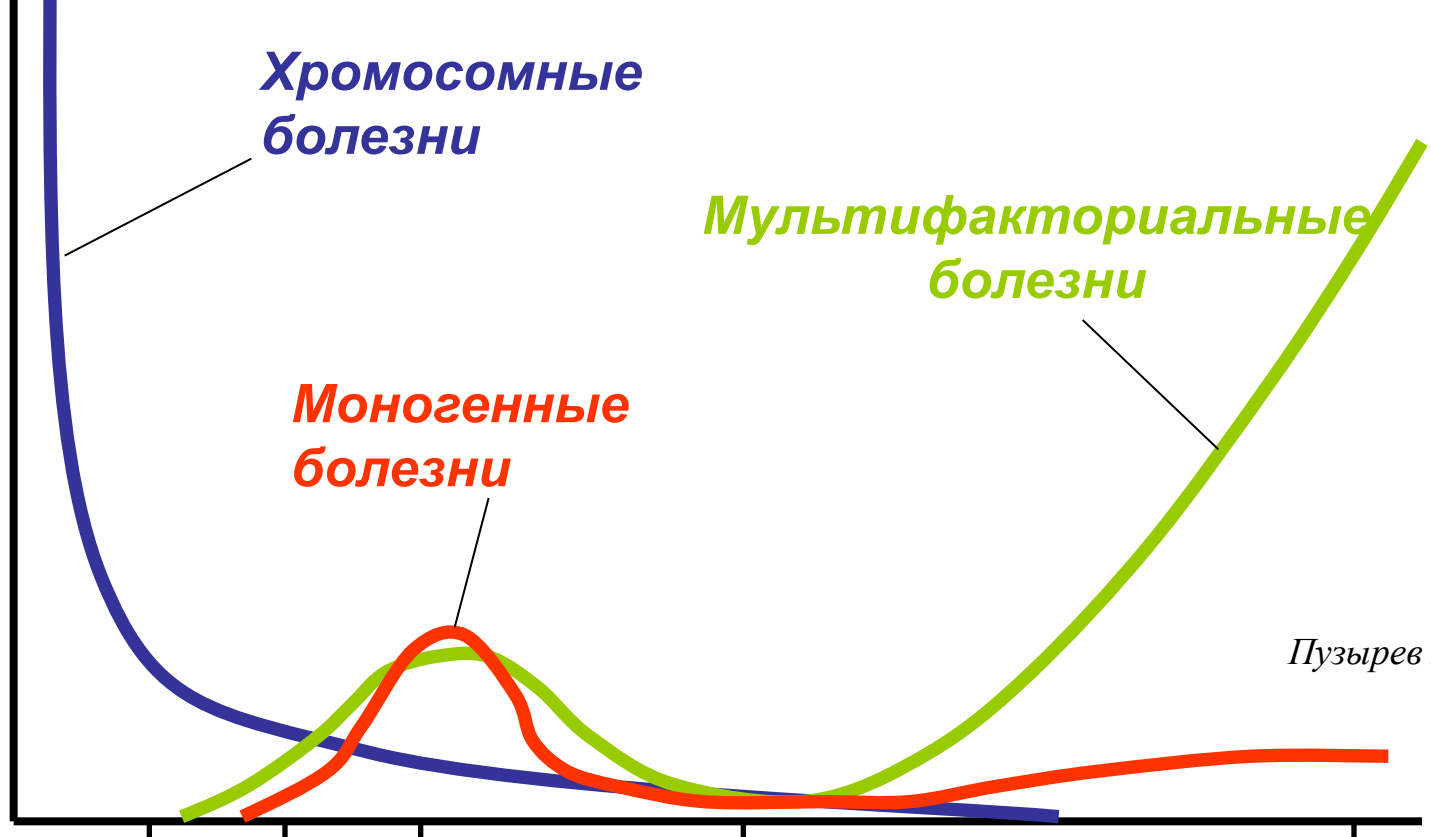
# Генетические болезни не так редки, как предполагалось ранее

- ▶ 2-3 % всех беременностей завершается рождением ребенка с серьезными наследственными болезнями или врожденными аномалиями, которые являются причиной инвалидности, умственной отсталости или ранней смерти.
- ▶ К 25 годам 50-70 из 1000 живорожденных индивидуумов имеют болезни со значительной генетической компонентой.
- ▶ Более 25 % пациентов детских клиник имеют наследственную патологию.
- ▶ У более 50 % детей не способных к обучению – генетические причины.

*« Употребление термина «негенетические» совершенно не обосновано ввиду малой вероятности, что какие-то болезни полностью не зависят от генетических факторов»*

*Пузырев В.П., 2006*

# Возраст дебюта наследственных болезней



*Хромосомные  
болезни*

*Мультифакториальные  
болезни*

*Моногенные  
болезни*

*Пузырев В.П., 2006*

**Новорожденные**

**Подростки**

**Взрослые**



Что такое  
«наследственные  
заболевания»?

# Определение ВОЗ

## *«Ненаследственных заболеваний нет»*

**Простота данного определения:** Зачем, казалось бы, с этих пор задумываться о том, что есть наше наследство, а что собственное приобретение?

**Сложность данного определения:** Раз каждое заболевание, «принадлежащее» человеку, является наследственным, то есть закрепленным у него на генном уровне, то значит, что его можно диагностировать, а как следствие – предупредить или лечить!

**«Врожденное» и  
«наследственное» заболевание**

**—**

**ЭТО ОДНО И ТО  
же?**



# Определение ВОЗ

## *«Это разные понятия»*

Термин **«врожденное заболевание»** говорит нам о том, что патология присутствовала у человека с момента его рождения. И явиться она могла следствием как «поломки» его генов, так и результатом воздействия на развивающийся плод неблагоприятных факторов во время беременности или травмы во время родов.

Термин **«наследственная болезнь»** подразумевает то, что причина нарушения кроется в структурном изменении наследственной информации клеток человека. А будет заболевание передано по наследству или нет – зависит от конкретной нозологии.

# Врожденные пороки развития



**Spina bifida**



**Анэнцефалия**

# Генные мутации



Изменения в ДНК, которые приводят к искажению генетической информации

# Каковы причины мутаций?

Выделяют 2 пути, которые могут привести к появлению мутации:

- Мутации могут быть унаследованы:
  - От родителя к ребенку
- Мутации могут быть впервые возникшими:
  - Экологическое повреждение ДНК
  - Ошибки при копировании ДНК

# Группы наследственных заболеваний

# 5 групп наследственных заболеваний

- *Моногенные болезни*
- *Хромосомные болезни*
- *Болезни с наследственной предрасположенностью (мультифакториальные)*
- *Генетические болезни соматических клеток*
- *Болезни генетической несовместимости матери и плода*



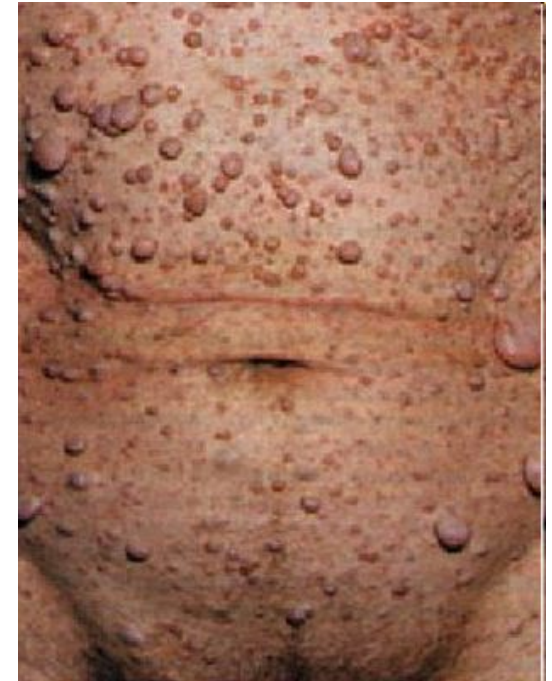
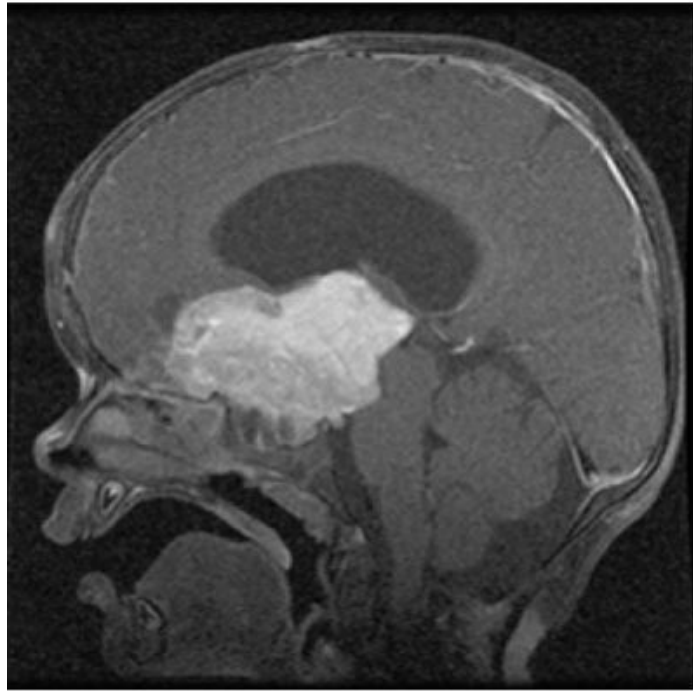
# Моногенные болезни

- Болезни, возникшие в результате структурных изменений в одном гене.
- Включают в себя:
  - «менделевские болезни» (наследуемые согласно законам Менделя, например, с аутосомной передачей или сцепленные с полом),
  - «неменделевские», которые наследуются не по законам Менделя (например, митохондриальные заболевания, передающиеся по материнской линии).
  - Мутации в генах возникают наиболее часто, но и чаще всего их фенотипическое проявление отсутствует, благодаря незначительности мутаций, механизмам репарации генетических повреждений и вырожденности (избыточности) генетического кода. Однако именно этот тип мутаций вызывает большинство нарушений обмена аминокислот и веществ в организме (например, фенилкетонурию или различные дисахаридозы).



# Моногенные болезни

## Нейрофиброматоз 1 типа





# Моногенные болезни

## Нейрофиброматоз 1 типа

Симптом	Ранний детский возраст (0-2 г.)	Дошкольный возраст (2-6 л.)	Школьники и подростки (6-16 л.)	Взрослые (старше 16 л.)
пятна "кофе с молоком"	→			
диффузные плеksiформные нейрофибромы	→	→		
тибмальная дисплазия	→	→		
"веснушки" в кожных складках	.....	→	→	
опухоль зрительных путей	.....	→		
нарушения обучения	.....	→	→	
гипертензия	.....	→	→	→
головная боль	.....	→	→	→
кожные нейрофибромы	.....	→	→	→
сколиоз	.....	.....	→	
злокачественные опухоли ЦНС	.....	.....	→	→

# Моногенные болезни

## Наследственная нейропатия Шарко-Мари-Тута





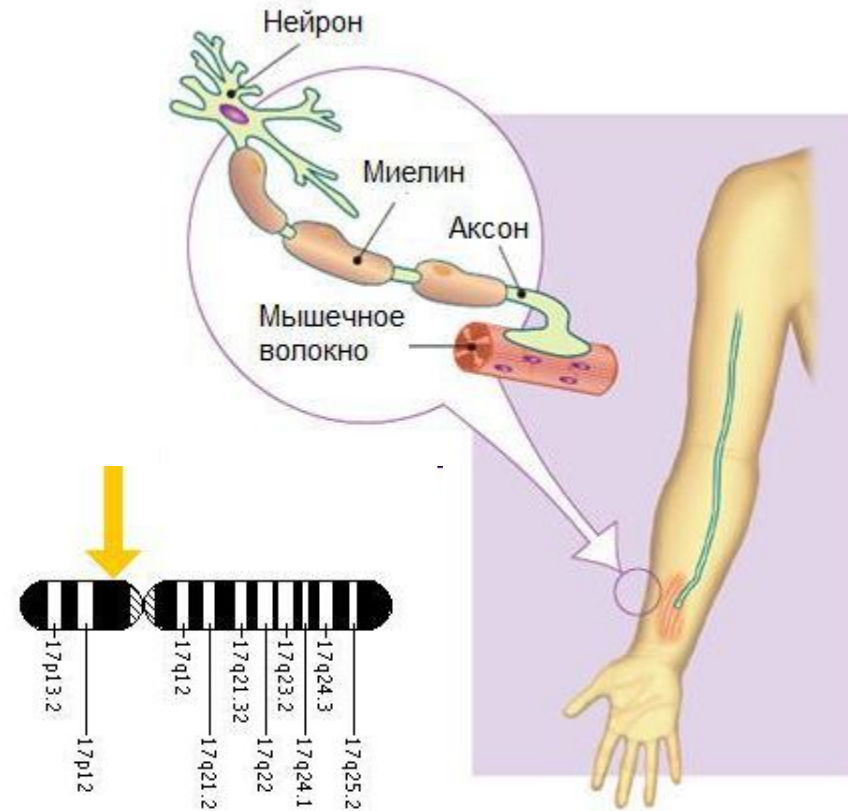
# Моногенные болезни

Наследственная нейропатия  
Шарко-Мари-Тута



# Моногенные болезни

## Наследственная нейропатия Шарко- Мари-Тута





# Моногенные болезни

## Наследственная нейропатия Шарко-Мари-Тута



**23-24 сентября 2011 г. –  
Всемирный День  
повышения  
осведомленности о  
болезни Шарко-Мари-Тута**

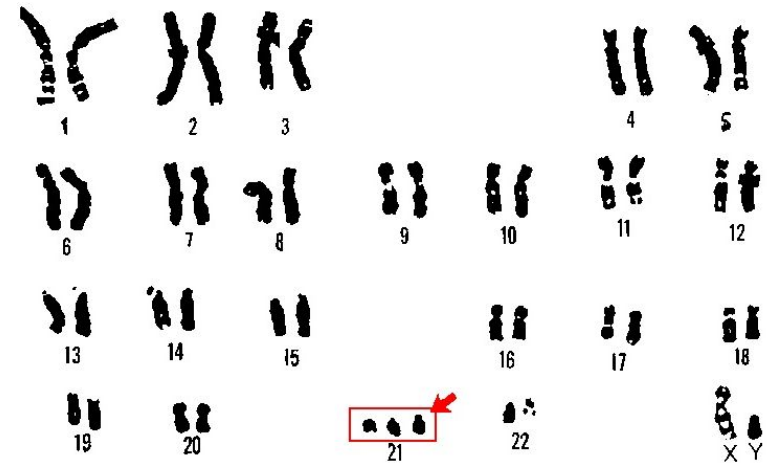
# Хромосомные болезни

- Обусловлены геномными мутациями или структурными изменениями отдельных хромосом.
- Возникают в результате мутаций в половых клетках одного из родителей.
- Из поколения в поколение передаются не более 3—5 % из них.
- **Хромосомными нарушениями обусловлены примерно 50 % спонтанных абортс и 7 % всех мёртворождений.**
- Когда будущих родителей спрашивают, каким они хотели бы видеть своего ребенка, они могут перебрать множество вариантов: умным, красивым, сильным, гениальным...
- Но спросите: а что самое главное? И вам, не колеблясь, ответят: «Здоровым!» При этом наибольшие опасения у родителей вызывают врожденные хромосомные болезни и пороки развития. Отсутствие такой патологии у детей во многом зависит от полноценной овуляции. Овуляция — это период, когда в одном из яичников лопаются фолликул (водяной пузырек) и выходит созревшая, готовая к оплодотворению яйцеклетка — женская половая клетка.



# Хромосомные болезни

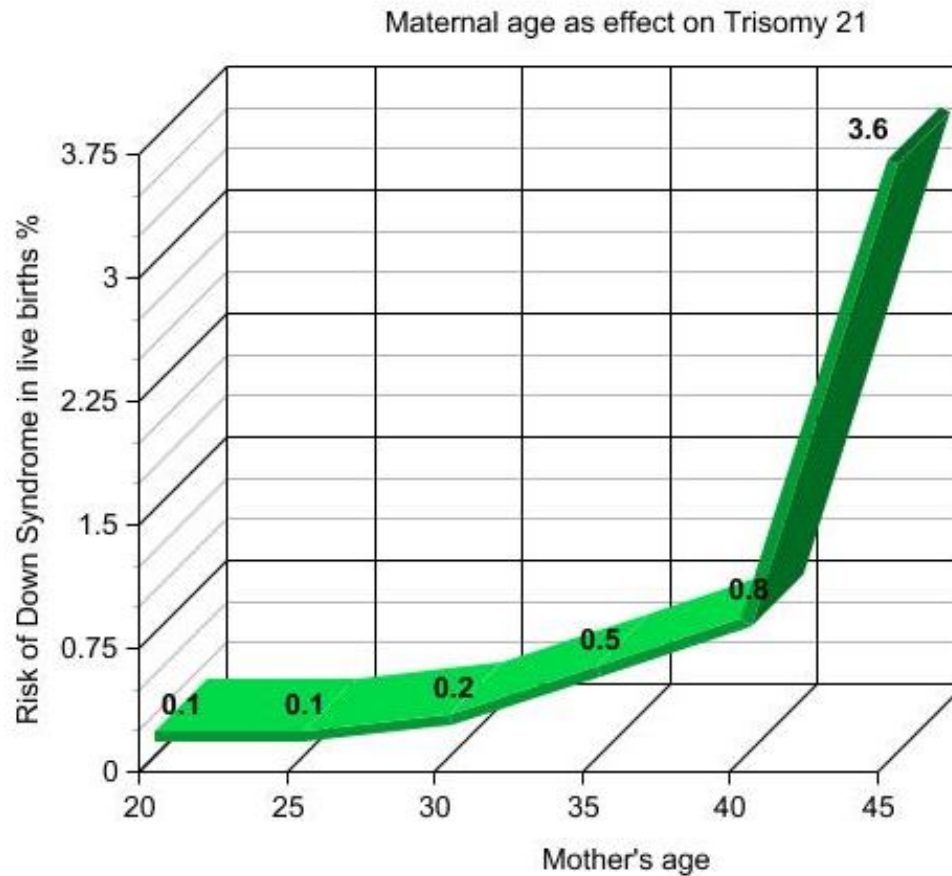
## Болезнь Дауна – трисомия 21



47,XX,(+21)

# Хромосомные болезни

## Болезнь Дауна – трисомия 21



# Мутации половых хромосом

- Синдром Шерешевского-Тернера
  - 45,X
  - Девочки
  - Недоразвитие половых органов
  - Стерильность
  - Короткий рост



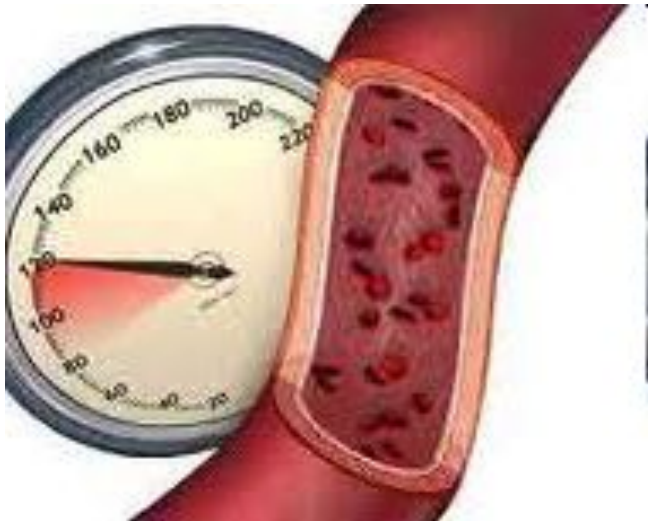
# Болезни с наследственной предрасположенностью

- Могут быть моногенными и полигенными.
- Для их реализации недостаточно только соответствующей генетической «особенности» индивида - нужен ещё фактор или комплекс факторов среды, «запускающих» формирование мутантного фенотипа (или болезни).

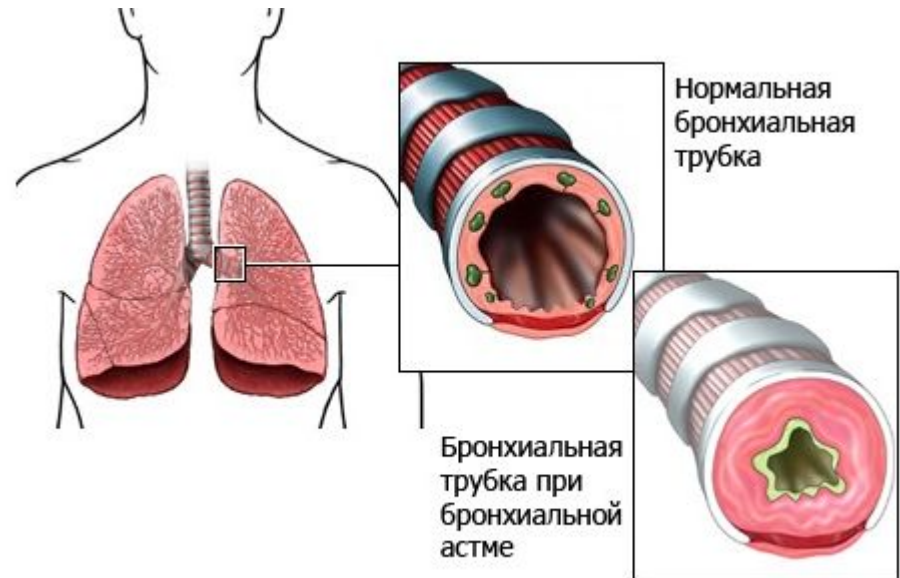


# Болезни с наследственной предрасположенностью

## Артериальная гипертония



## Бронхиальная астма



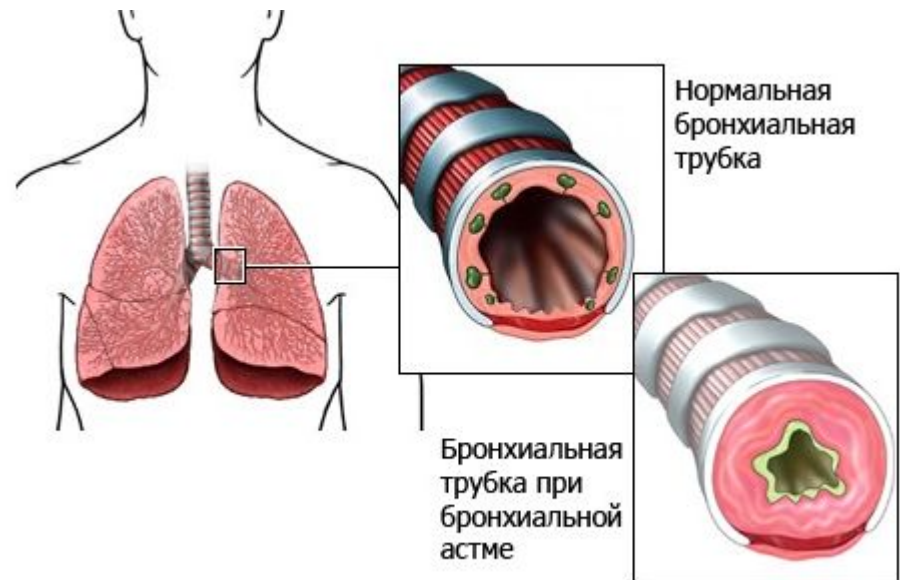
# Болезни с наследственной предрасположенностью

Мутации генов интерлейкина-9 и интерлейкина-4, картированные на хромосоме 5q31-q33.

Значимая ассоциация с локусом хромосомы 20p13, где локализован ген мембран-ассоциированного белка клеточного сурфактанта из семейства цитокинов/цитокиновых рецепторов.

Гены локализованных в хромосомных регионах - 6p21.3 - p21.1(TNFA), Hq12-q13(IGEL и FCER1b), 12q15-q24.1 (IGIF и NOS1), 13q14.2-q14.3 (ESD).

## Бронхиальная астма



# Фармакогенетика

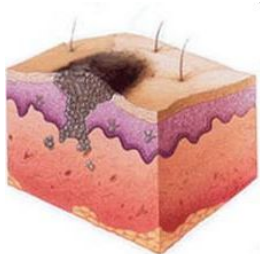
Генетические болезни соматических клеток выделены в отдельную группу наследственной патологии недавно. Поводом к этому послужило обнаружение при злокачественных новообразованиях специфических хромосомных перестроек в клетках, вызывающих активацию онкогенов (ретинобластома, опухоль Вильмса). Эти изменения в генетическом материале клеток являются этиопатогенетическими для злокачественного роста и поэтому могут быть отнесены к категории генетической патологии. Уже имеются первые доказательства того, что спорадические случаи врождённых пороков развития являются результатом мутаций в соматических клетках в критическом периоде эмбриогенеза. Следовательно, такие случаи можно рассматривать как генетическую болезнь соматических клеток.

Весьма вероятно, что аутоиммунные процессы и старение могут быть отнесены к этой же категории генетической патологии.



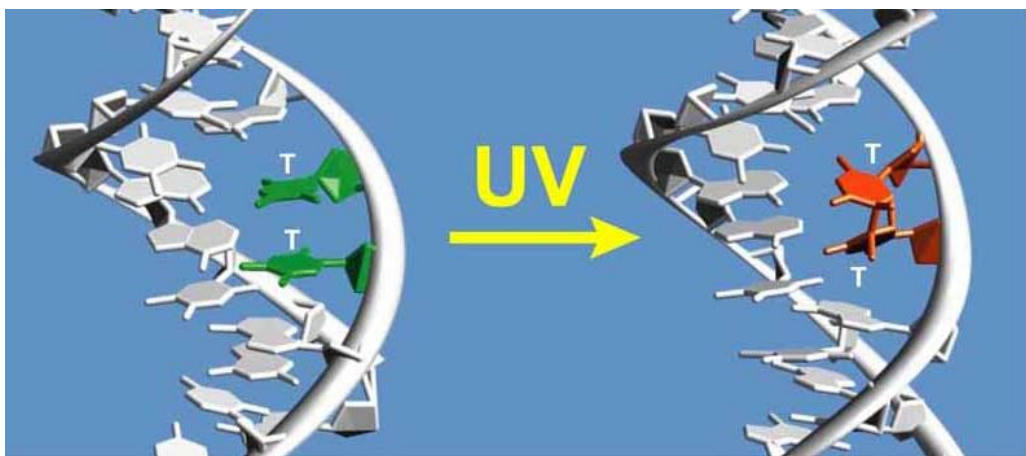
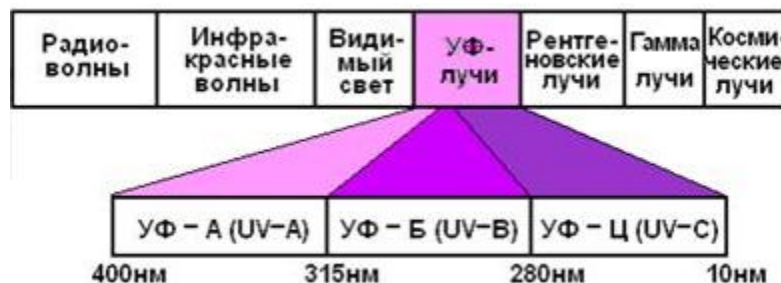
# Генетические болезни соматических клеток

- Это изменения в генетическом материале клеток, которые являются этиопатогенетическими для злокачественного роста и поэтому могут быть отнесены к категории генетической патологии.
- Вероятно, что аутоиммунные процессы и старение могут быть отнесены к этой же категории генетической патологии.



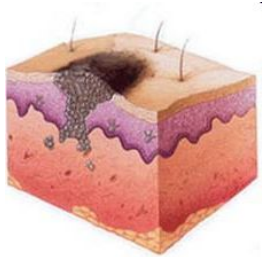
# Генетические болезни соматических клеток

Рак кожи



Мутагенное действие ультрафиолета основано на необратимых повреждениях ДНК и РНК - носителей наследственной информации.





# Генетические болезни соматических клеток

## Рак кожи

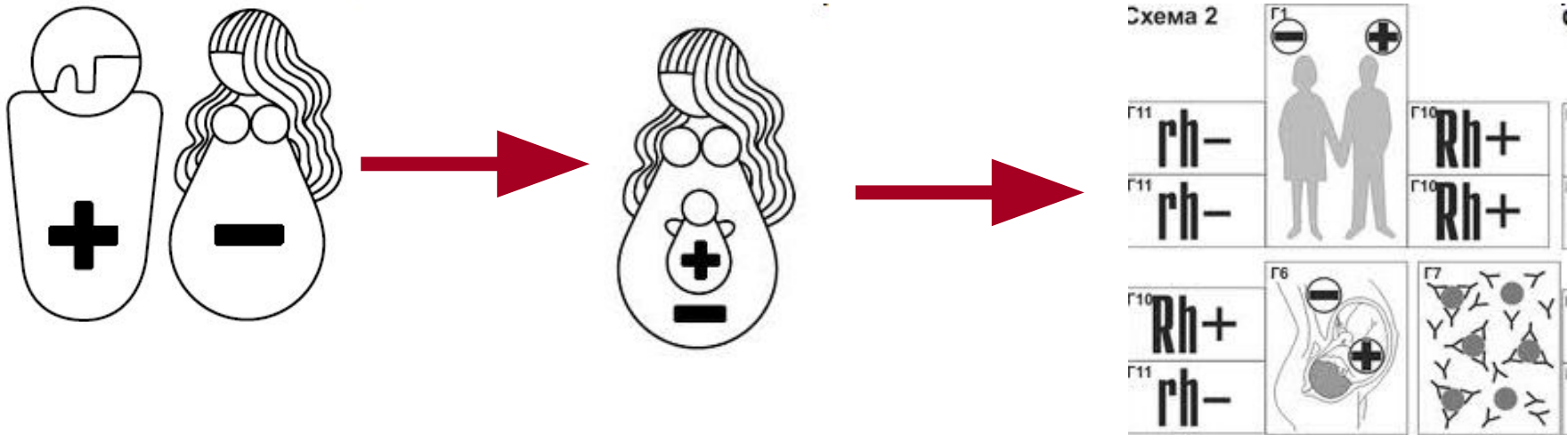


# Болезни, возникающие при аутоиммунной несовместимости матери и плода

- Развиваются в результате иммунной реакции матери на антигены плода.
- Кровь плода в небольшом количестве попадает в организм беременной. Если плод унаследовал от отца такой аллель антигена (Ag<sup>+</sup>), которого нет у матери (Ag<sup>-</sup>), то организм беременной отвечает иммунной реакцией.
- Антитела матери, проникая в кровь плода, вызывают у него иммунный конфликт.

# Болезни, возникающие при аутоиммунной несовместимости матери и плода

## Гемолитическая болезнь новорожденных

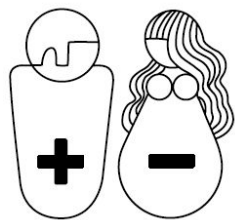


Проникая через плаценту, антитела антирезус попадают из крови матери в организм плода, фиксируются матери с резус-положительным плодом:

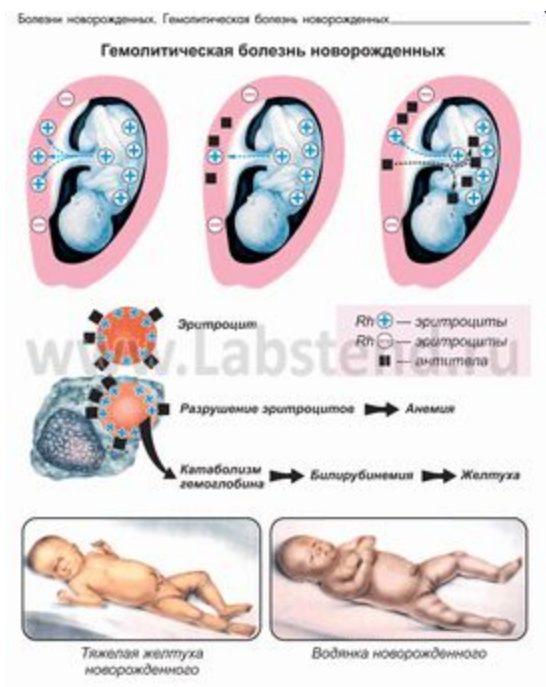
- а — при первой беременности резус-положительные эритроциты плода проникают в организм матери и вызывают его сенсibilизацию;
- б — при второй беременности антитела антирезус из кровотока матери проникают в организм плода и гемолизуют его резус-положительные эритроциты (по Ш. Ауэрбах) на его эритроцитах, содержащих антиген резус, и вызывают их гемолиз.



# Болезни, возникающие при аутоиммунной несовместимости матери и плода



## Гемолитическая болезнь новорожденных



Как классифицируются  
наследственные заболевания?

# Генетический принцип классификации наследственных заболеваний

✓ Аутосомно-доминантные,



✓ Аутосомно-рецессивные,

✓ Х-сцепленные доминантные,



✓ Х-сцепленные рецессивные,



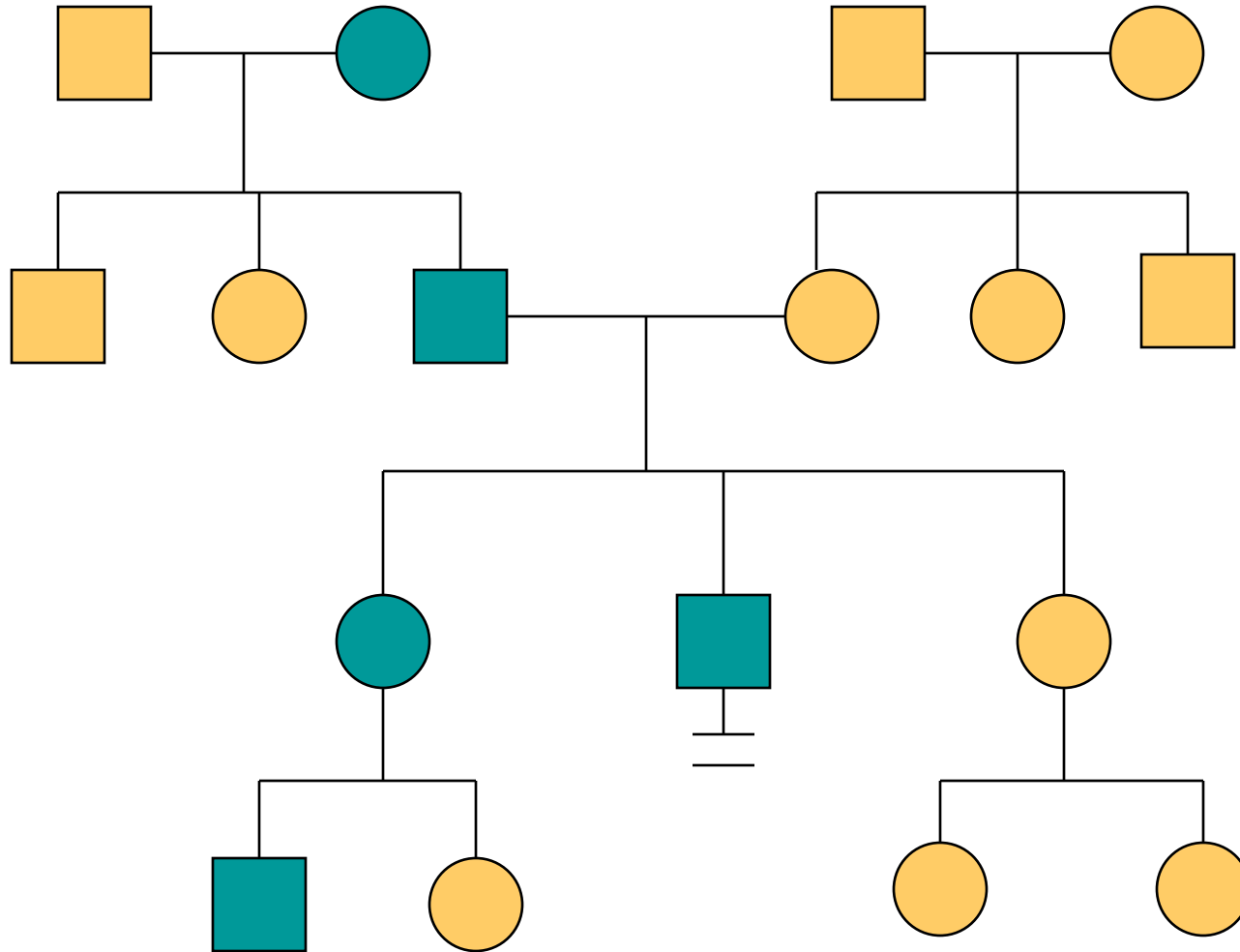
✓ Y-сцепленные (голандрические),

✓ Митохондриальные.



□ Отнесение болезни к той или иной группе помогает врачу сориентироваться относительно ситуации в семье и определить вид медико-генетической помощи.

# Аутосомно-доминантный тип

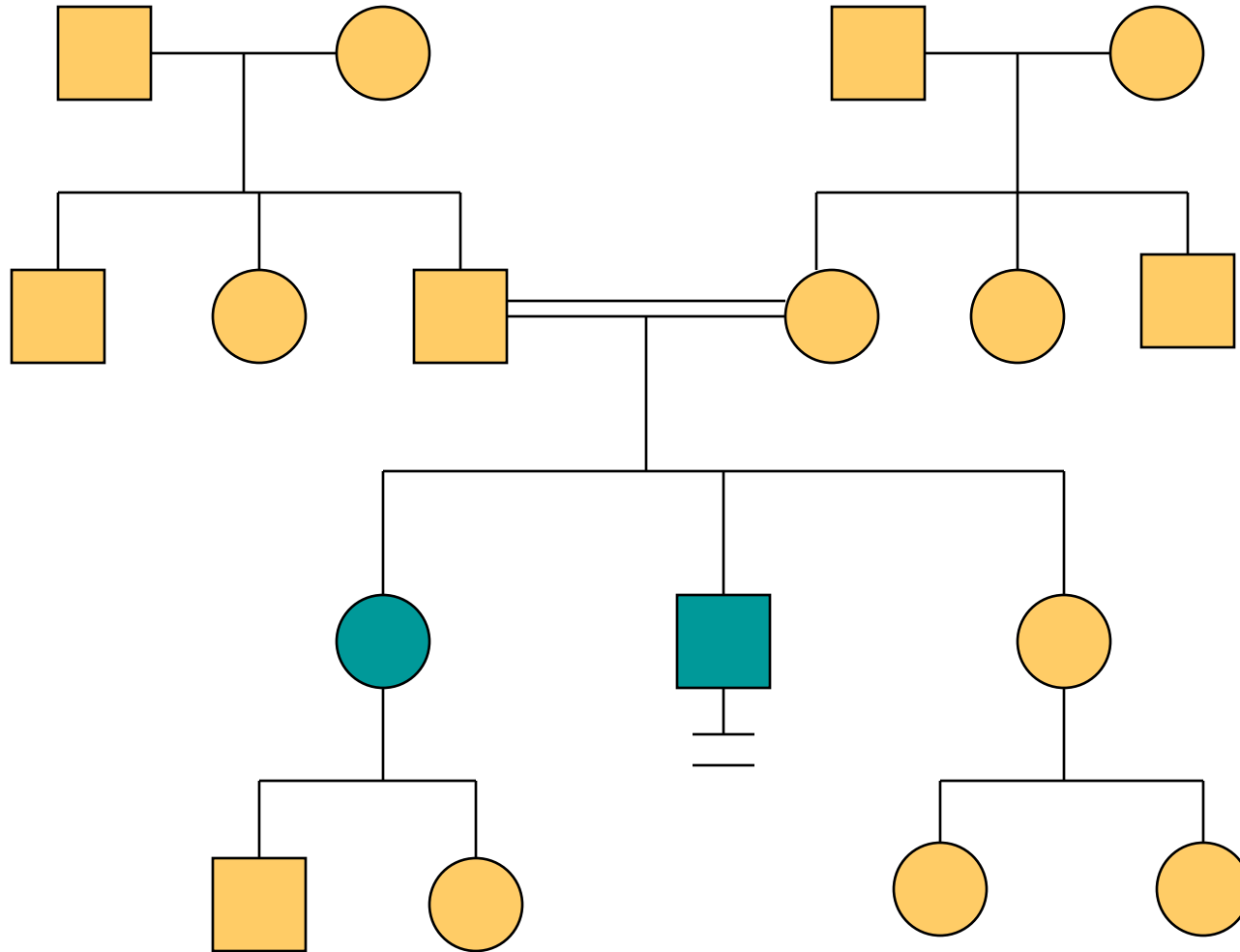


 = больные

# Синдром Марфана



# Аутосомно-рецессивный тип

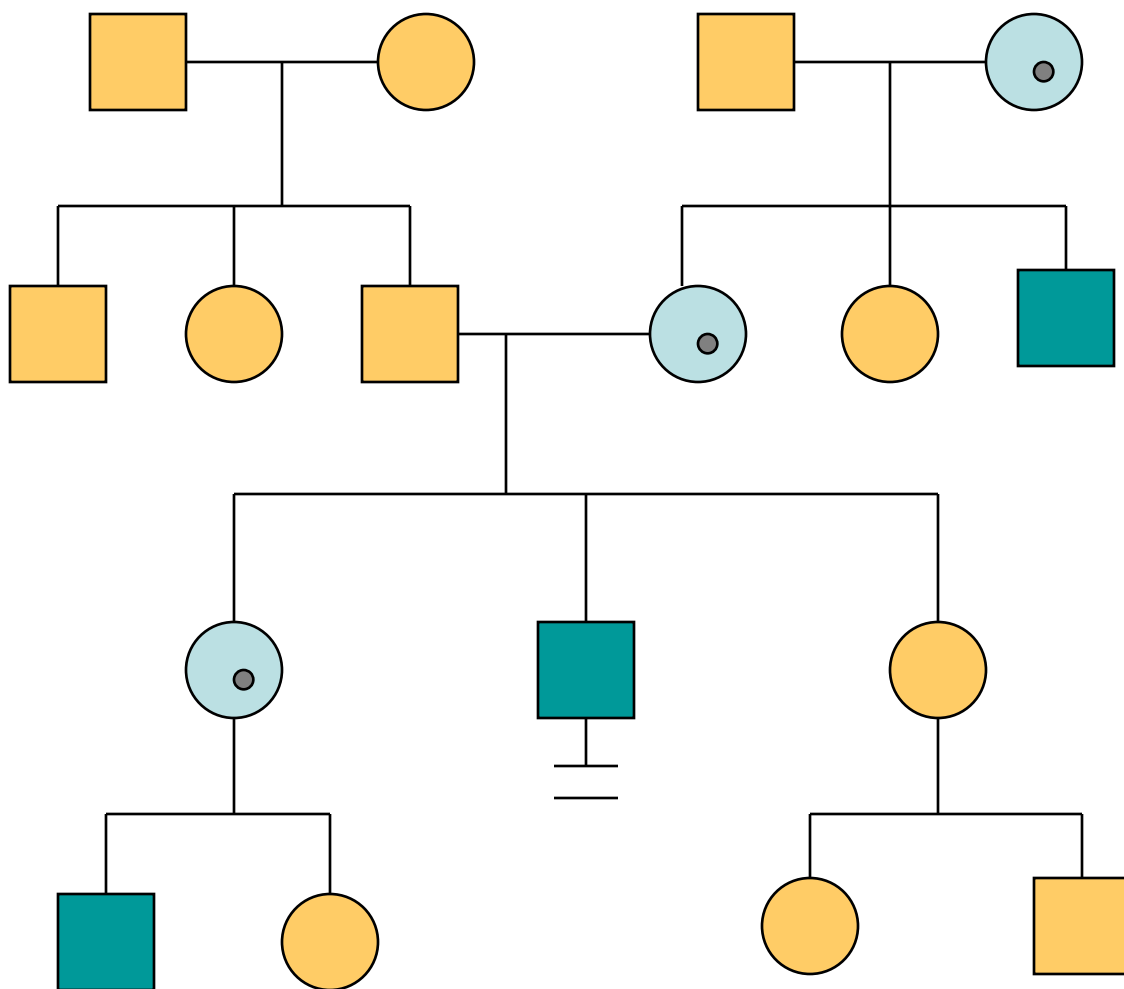


 = Больные

# Гомоцистинурия



# X-сцепленный рецессивный тип





# Клинический принцип классификации наследственных болезней

Основывается на отнесении болезни к той или иной группе в зависимости от системы или органа, наиболее вовлеченных в патологический процесс.

Так, **различают наследственные болезни:**

- ✓ нервные,
- ✓ нервно-мышечные,
- ✓ кожные,
- ✓ глазные,
- ✓ опорно-двигательного аппарата,
- ✓ эндокринные,
- ✓ крови,
- ✓ сердечно-сосудистой системы,
- ✓ психические,
- ✓ мочеполовой системы,
- ✓ желудочно-кишечного тракта,
- ✓ легких.



# Клинический принцип классификации наследственных болезней

Основывается на отнесении болезни к той или иной группе в зависимости от системы или органа, наиболее вовлеченных в патологический процесс.

Так, различают наследственные болезни:

- ✓ нервные,
  - ✓ нервно-мышечные,
  - ✓ кожные,
  - ✓ глазные,
  - ✓ опорно-двигательного аппарата,
  - ✓ эндокринные,
  - ✓ крови,
  - ✓ сердечно-сосудистой системы,
  - ✓ психические,
  - ✓ мочеполовой системы,
  - ✓ желудочно-кишечного тракта,
  - ✓ легких.
- нейрогенетика
- офтальмогенетика
- кардиогенетика

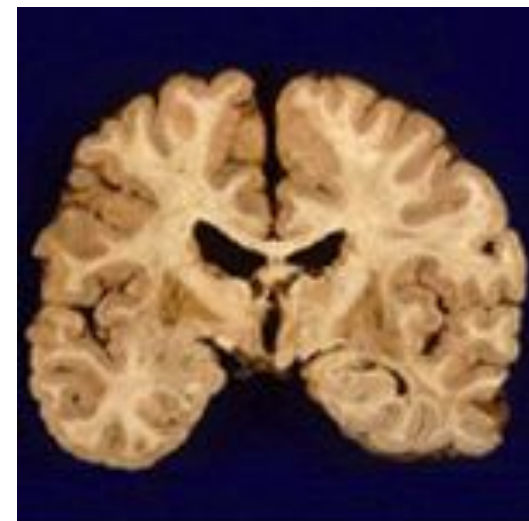
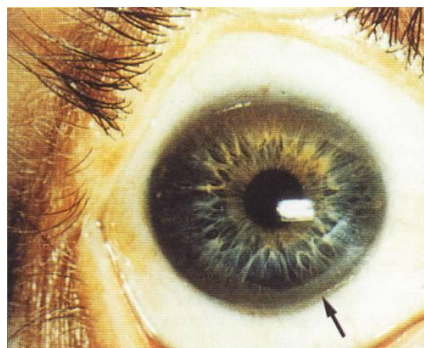
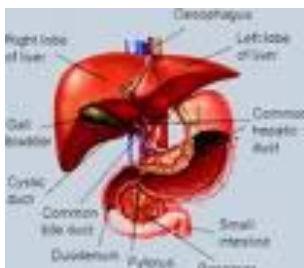
# Патогенетический принцип классификации наследственных заболеваний

Например, наследственные болезни обмена по патогенезу классифицируют на:

- ✓ Наследственные болезни аминокислот,
- ✓ Наследственные болезни обмена углеводов,
- ✓ Наследственные болезни обмена липидов,
- ✓ Наследственные болезни обмена витаминов,
- ✓ Наследственные болезни обмена металлов и др.

# Болезнь Вильсона-Коновалова

Патогенетическая классификация НБ:  
-НБО металлов



In Wilson's disease, toxic levels of copper accumulate and damage many tissues and organs, including the basal ganglia of the brain. [Image credit: Kevin Roth and Robert Schmidt, Washington University, St. Louis, MO, USA.]

**Гепатолентикулярная дегенерация (болезнь Вильсона-Коновалова) – наследственное заболевание обмена меди**

# Клинические генетические базы данных

- Online Mendelian Inheritance in Man – OMIM
  - [www.omim.org](http://www.omim.org)
- Gene Clinics
  - [www.geneclinics.org](http://www.geneclinics.org)
- National Newborn Screening and Genetics Resource Center web site: NNSGRC –
  - [www.genes-r-us.uthscsa.edu/](http://www.genes-r-us.uthscsa.edu/)
- Alliance of Genetic Support Groups
  - [www.medhlp.netusa.net/www/agsg.htm](http://www.medhlp.netusa.net/www/agsg.htm)

# Электронная база данных "Менделевское наследование у человека" (OMIM)

**OMIM - on-line mendelian inheritance of man).**

Для каждой болезни суммированы клинические и молекулярно-генетические данные (о картировании, идентификации гена, практических возможностях генодиагностики).

База находится в Национальном центре биотехнологической информации (США).

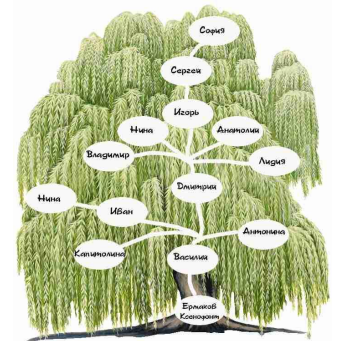
Адрес в Интернете: [www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/)

Что такое клинико-  
генеалогический метод?

# Клинико-генеалогический метод



- раскрывает закономерности наследования признаков в границах одной семьи, поэтому его называют методом родословного дерева; позволяет установить тип наследования данного наследственного заболевания;
- оформление родословного дерева проводится путем специальных обозначений и правил;
- полученные данные должны быть отражены в легенде (генетической карте).





# Надеюсь, что вы не относитесь к тем,



- Кого история своей семьи не интересует вообще,
- Кто не хочет узнать о своих предках больше,
- Кого не интересует своя судьба и судьба своих детей и внуков.



# Начни родословную с себя!



# Этапы клинико-генеалогического анализа

- **Сбор данных** обо всех родственниках обследуемого (анамнез);
- **Построение родословной;**
- **Оформление легенды** к родословной;
- **Клинико-генеалогический анализ родословной:**
  - выявление наследственных болезней и врожденных пороков развития в родословной,
  - определение типа наследования болезни, зиготности (гомо-, гетерозигота) и пенетрантности гена,
  - расчет генетического риска (вероятности рождения ребенка с наследственной патологией),
  - выводы и рекомендации для пробанда и членов родословной.

# С чего начать?

- Запишите все, что знаете вы.
- Расспросите своих родителей и других родственников.
- Запишите всю полученную информацию – наличие братьев и сестер, место рождения, возраст на момент заполнения родословной (или на момент смерти), кто были по профессии, чем болели.

**Русская традиция – имя и отчество – очень важно, ведь если, вы знаете как звали вашего деда по имени отчеству, значит вы уже знаете и имя прадеда, хотя его никто и не помнит.**



# Сложности клинико-генеалогического анализа

- **В зависимости от цели исследования** родословная может быть полной или ограниченной.
- **Желательно стремиться к наиболее полному составлению родословной** по восходящему, нисходящему и боковым направлениям.
- **Сложность сбора анамнеза**: пробанд должен хорошо знать родственников по линии матери и отца не менее трех поколений и состояние их здоровья, что бывает крайне редко.
- **Одного опроса, как правило, недостаточно**: для некоторых членов родословной приходится назначать полное клиническое, параклиническое или лабораторное обследование для уточнения состояния их здоровья.

# Сложности клинико-генеалогического анализа

Подробное клинико-генеалогическое исследование проводится во всех случаях, когда при первичном клиническом осмотре возникает подозрение на наследственную болезнь.



# Как оформить?

- В виде схемы (со стрелочками, квадратиками и кружочками).
- На листе бумаги формата А4 – проще, быстрее, понятнее.
- Лист имеет свойство заканчиваться в самый не подходящий момент, не мучайтесь с какого места начать, все равно не угадаете и листа не хватит, лучше подклейте еще один лист.
- Можно сделать родословную в программах MS Word или MS Excel или других программах.
- Существует несколько программ, позволяющих составить свою родословную (генеалогические компьютерные программы).



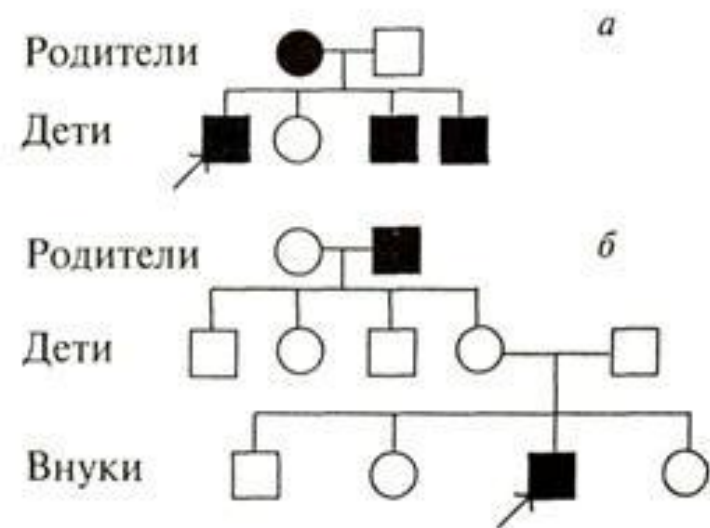


# Правила построения родословной

Родословную начинают строить с пробанда.

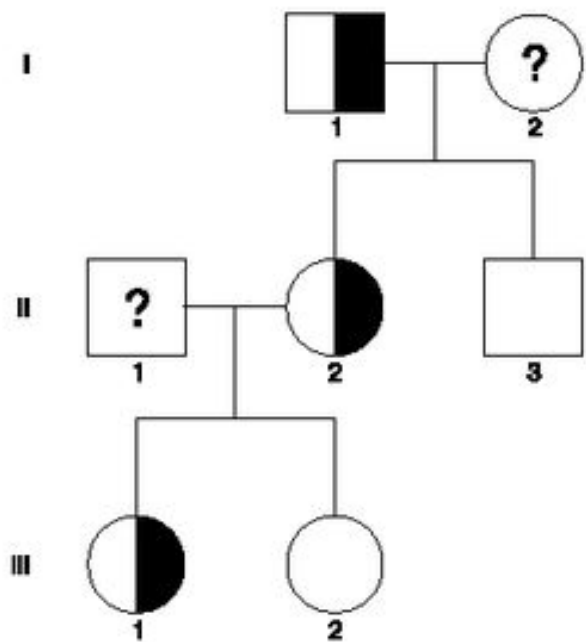
- Каждое поколение нумеруется римскими цифрами слева сверху-вниз
- Символы, обозначающие особей одного поколения, располагаются на одной горизонтальной линии и нумеруются арабскими цифрами слева-направо
- Дети одной супружеской пары (сибсы) располагаются слева-направо в порядке рождения,
- Основой родословной является пробанд — лицо, с которого начинается исследование семьи

# Условные обозначения



- **Пробанд** (человек для которого начинают строить родословную) обозначается стрелкой.
- **Сибсы** (поколение одной супружеской пары) располагаются на «коромысле».
- **Больные** члены родословной закрашиваются.

# Условные обозначения



- **Гетерозиготные носители мутаций** заштриховываются наполовину.
- **Необследованные члены родословной** (имеющие риск наследственного заболевания или сходную клиническую симптоматику) обозначаются знаком вопроса.

# Условные обозначения



Х. Гольциус («Лот с дочерьми»)

*Отцу — соложник сын и  
детям брат,  
Что с матерью  
преступное общенье  
и с ней детей рожу я  
На отвращенье  
смертным племенам,  
Я ль не порочней всех  
во Ойкумене?*

Софокл («Царь Эдип»)

- **Близкородственные браки** обозначаются двойной линией.
- **Инцэст** (лат. *incestus* — преступный, греховный) — *кровосмешение*, половая связь между кровными родственниками (родителями и детьми, братьями и сёстрами).
- **Экзогамия** — выбор брачного партнера из другого племени.

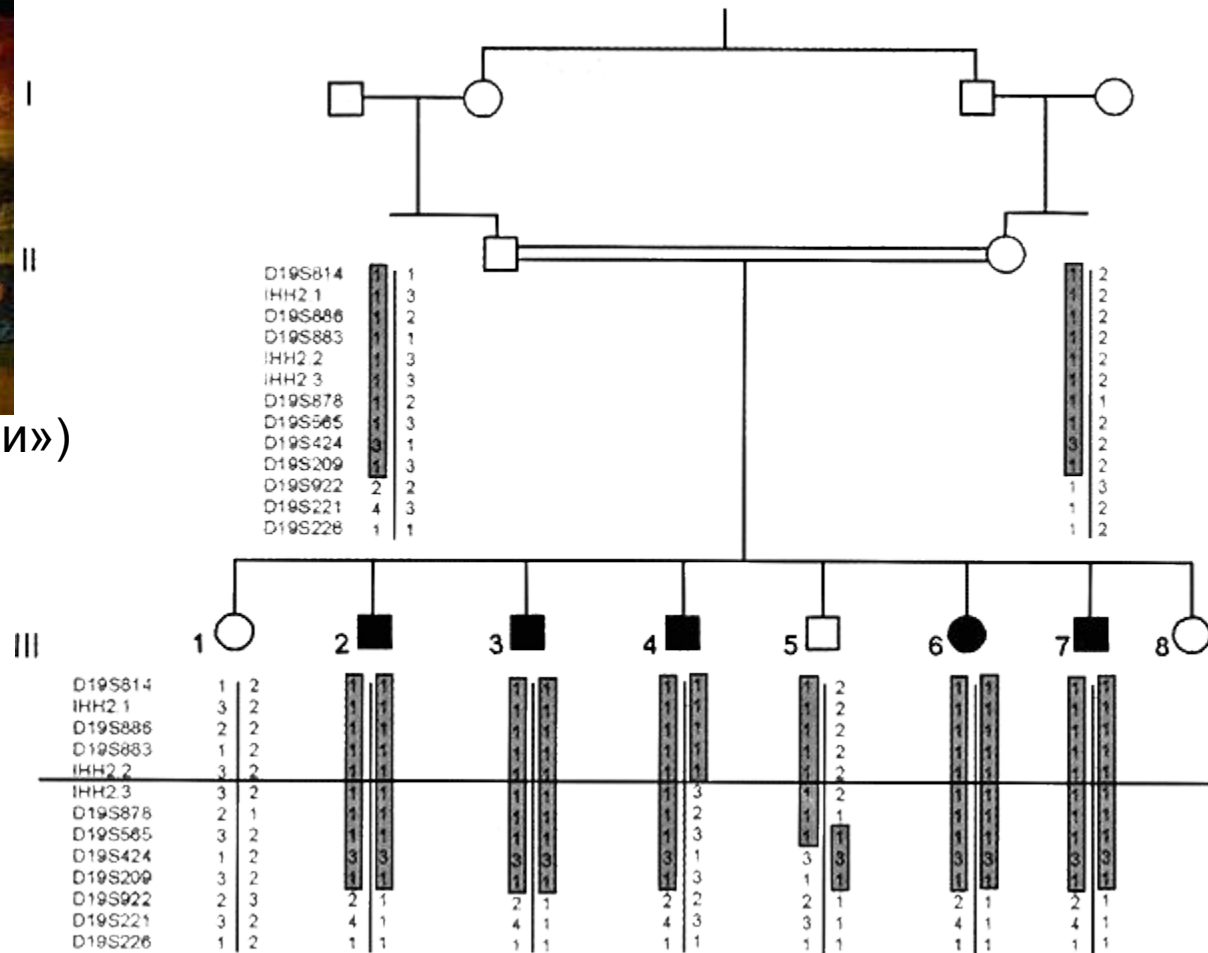
# Условные обозначения



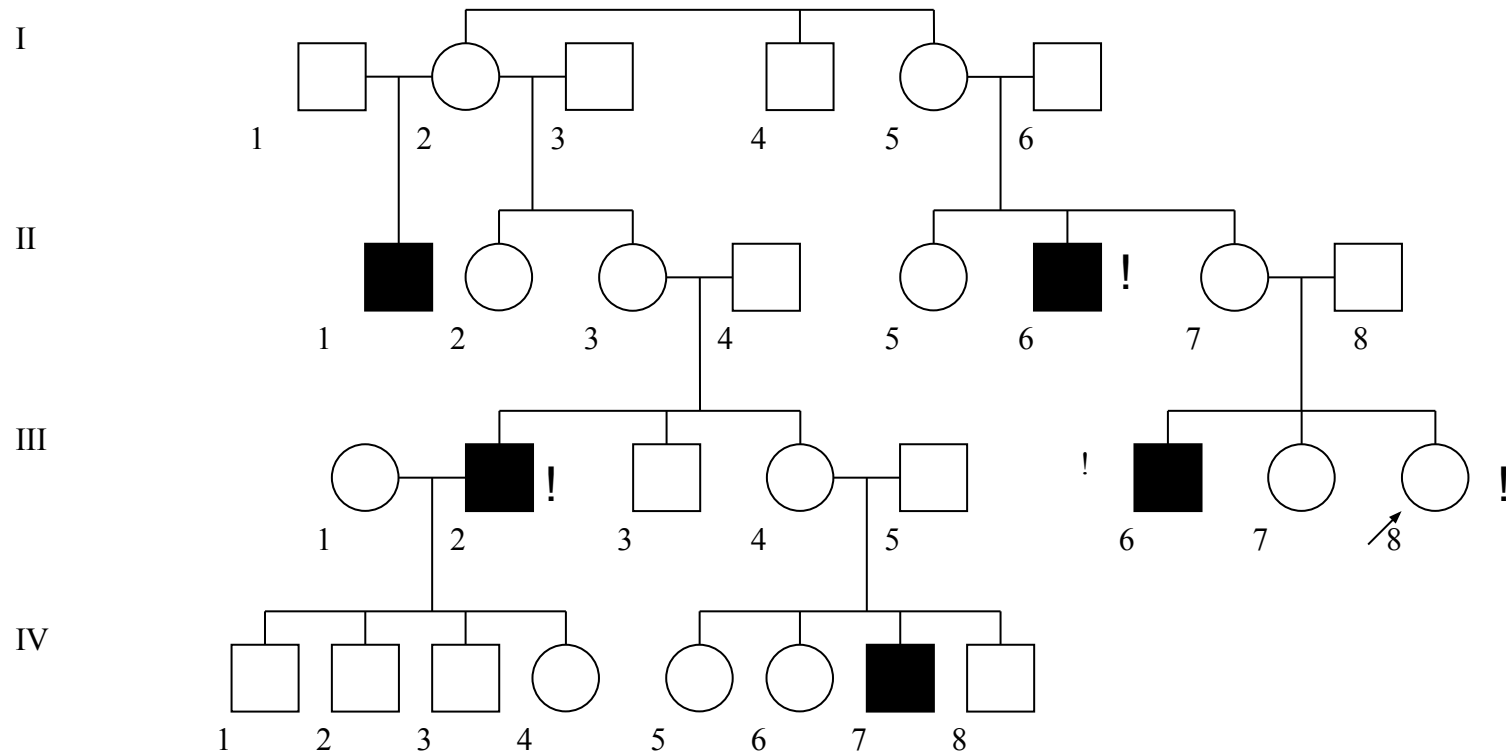
X. Гольциус («Лот с дочерьми»)

*Отцу — соложник сын и  
детям брат,  
Что с матерью  
преступное общенье  
и с ней детей рожу я  
На отвращенье  
смертным племенам,  
Я ль не порочней всех  
во Ойкумене?*

Софокл («Царь Эдип»)



# Оформление родословной

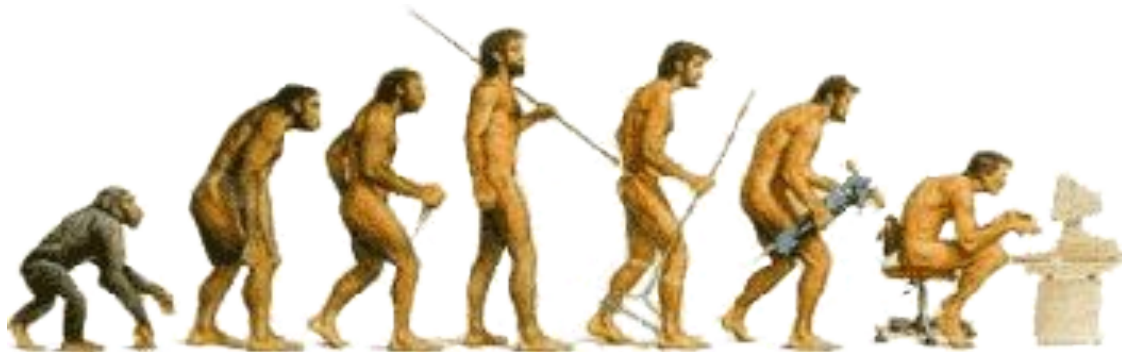




# Компьютерные генеалогические программы

Составление родословной – задача непростая, требующая и массу интеллектуальных расходов и немало временных затрат.

В век информатизации для облегчения сбора и хранения генеалогической информации предложены различные русскоязычные и англоязычные электронные программы, позволяющие облегчить и ускорить составление родословной.



# «Всеобщая родословная»

COPE (Всеобщая Родословная, описывающая Среду обитания) - включает в себя программу Java для рисования родословных и стандартную программу для хранения родословных.

В отличие от других существующих программ для создания родословных, она особенно удобна для эпидемиологических генетических исследований, поскольку позволяет использовать автоматически настроенный рисунок для большого количества родословных и осуществлять дистанционные консультации по родословным.

# «Кириллица»

**CYRILLIC** (Кириллица) – позволяет оформить родословную с полностью интегрированным анализом риска и возможностью импорта стандартных баз данных (MS Access and Corel Paradox).

Программа разработана для консультирующих генетиков и врачей других специальностей, которые работают с пациентами, страдающими наследственными заболеваниями. Если Вы используете данные генетических маркеров, Вам стоит использовать Cyrillic 2. (version 2). Эта версия Cyrillic рисует родословные, работает с данными генетических маркеров, позволяет Вам производить предварительное типирование и экспортировать анализ редактирования в базу данных.

# «Генотипирование»

GGT (Графический пакет GenoTyping) - комбинирует генетические данные карты и данные местоположения, показывая графические генотипы.

Данные могут рассматриваться человеком или группой, а также сортируются по генетическим маркерам. Есть возможность вычислять статистические данные автоматически и одновременно проводить фильтрацию/выбор в многократно отредактированных группах.

Возможна печать рисунков генотипа с высокой разрешающей способностью непосредственно на принтер или трансформировать их в emf/jpeg/bitmap изображение.

# «Родня»

**KINDRED** (Родня) - программа, которая сохраняет и пополняет данные по семьям и членам семей; автоматически рисует родословные в формате, подходящем для доклада/публикации.

**MAPCHART** (Программное обеспечение Windows для графического представления карт редактирования и QTLs) - рисует диаграммы клинико-генеалогического анализа родословных.

Диаграммы составлены из последовательности вертикальных панелей, представляющих группы редактирования или хромосомы. На этих панелях обозначены положения мест, а рядом с ними можно показать интервалы QTL и графы QTL. MapChart считывает информацию редактирования (то есть местоположение и названия QTL и их положения) из текстовых файлов.

Существует множество вариантов использования диаграмм в различных целях.

# «Родословная»

- RED (Программа для рисования родословных) - мощная программа для создания родословных с функцией построения чертежей с двумя режимами рисования:
  - 1) вводный режим для быстрого и автоматического рисования и режим редактирования текстовых аннотаций, легенд, специальных символов;
  - 2) вводный режим, и режим редактирования обеспечивают автоматическую нумерацию, автоматическое изменение размеров символов и шрифтов, и изменения масштабов изображения. RED 4.2a использует при работе "Рекомендации для стандартизированного составления родословных", предложенной PSTF (Bennet RL et al, Am J Hum Genet 56:745-752, 1995).

Кроме редактируемой по размеру распечатки результатов, родословные могут быть экспортированы как вставки в фактически любой текстовый редактор Windows или программу построения чертежей.

# Другие программы

[PEDHUNTER](#) (Охотник за родословными) - пакет программ, который облегчает создание и проверку родословных в пределах больших генеалогий.

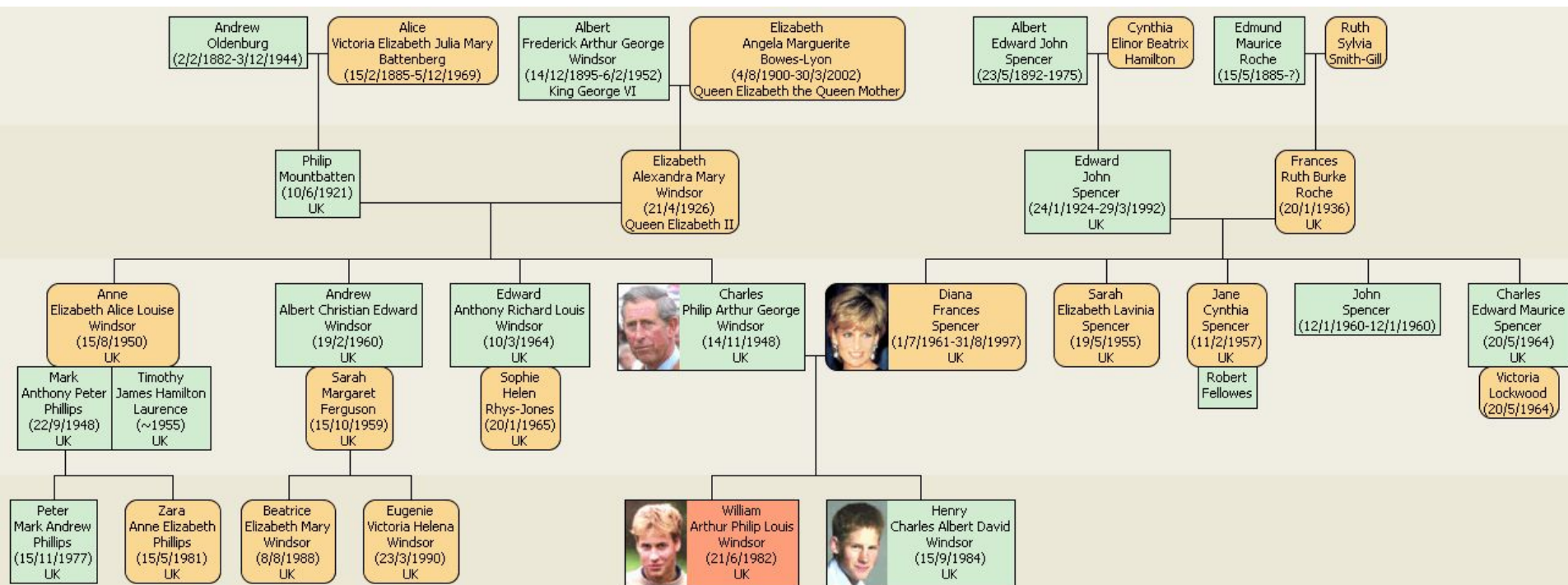
[PEDIGRAPH](#) (Рисование родословных) - программа визуализации родословных, специально разработанная для рисования больших, сложных родословных.

[PEDIGREE/DRAW](#) – пакет для рисования родословных.

[PEDIGREE-VISUALIZER](#) (Визуализатор родословных) – пакет программ для создания родословных, разработанный Национальным Университетом Сингапура.



# «Древо жизни»



Текущая версия: 3.1.1. Пробный период не ограничен, но не более 40 персон в файле данных. Требуется Microsoft Windows® 2000, XP или Vista.



<http://genery.com/ru/drevo/>



# Анализ родословной

**Первая задача при анализе родословной — установление наследственного характера признака.**

Если в родословной встречается один и тот же признак (болезнь) несколько раз, то можно думать о его наследственной природе.

После обнаружения наследственного характера признака (болезни) необходимо установить тип наследования.

Для этого используются принципы генетического анализа и различные статистические методы обработки данных многих родословных.

# Генетический риск



- 0-9% - низкий
- 10-19% - средний
- 20% и выше - высокий



Добро пожаловать  
в геномную эру!



# Почему важно изучение медицинской генетики?

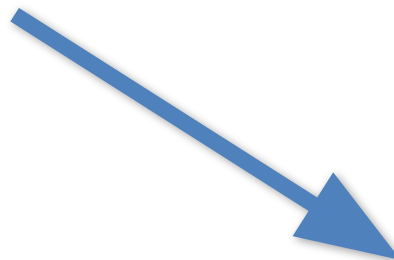
Идентификация генов



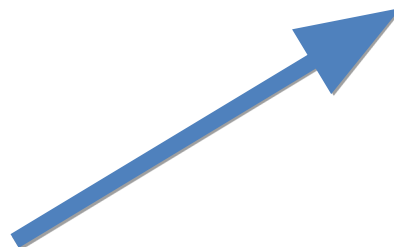
Понимание механизмов




Развитие специфической  
терапии и  
персонализированный подход  
к профилактике



Генетический скрининг  
индивидуумов группы  
высокого риска



# Главные итоги медицинской генетики к концу XX века

Область медицины	Решаемые вопросы
<p data-bbox="86 357 396 392"><b>Теоретическая</b></p> 	<p data-bbox="608 357 1796 628">«Инвентаризация» болезней по нозологическому принципу Расшифровка патогенеза болезней Причины клинического полиморфизма Причины хронического течения болезней Фармакогенетика</p>
<p data-bbox="86 664 357 699"><b>Клиническая</b></p> 	<p data-bbox="608 664 1816 935">Диагностика наследственных и инфекционных заболеваний Патогенетическое лечение наследственных заболеваний Генотерапия Производство лекарств на основе генной инженерии Профилактика наследственных болезней</p>
<p data-bbox="86 1113 492 1149"><b>Профилактическая</b></p> 	<p data-bbox="608 1113 1864 1363">Генетико-гигиеническое нормирование факторов окружающей среды Предупреждение мутагенных, тератогенных и канцерогенных эффектов Создание новых вакцин</p>

# Клинические приложения сведений о геноме человека

Этап изучения наследственной болезни	Клиническое приложение
Регистрация болезни как наследственной формы	Медико-генетическое консультирование
Локализация гена в хромосоме	Дифференциальная диагностика на основе анализа сцепления генов
Выделение гена	Генотерапия
Определение дефекта гена	Диагностика (ДНК-специфическая)
Обнаружение первичного продукта гена	Диагностика (биохимическая) Улучшение профилактики и лечения на основе понимания патогенеза заболеваний

**ДГеном** – полный состав ДНК клетки, т.е. совокупность всех генов и межгенных участков.

**ДГеном** – это полный набор инструкций для формирования и функционирования индивида.



**Благодарю за внимание!**