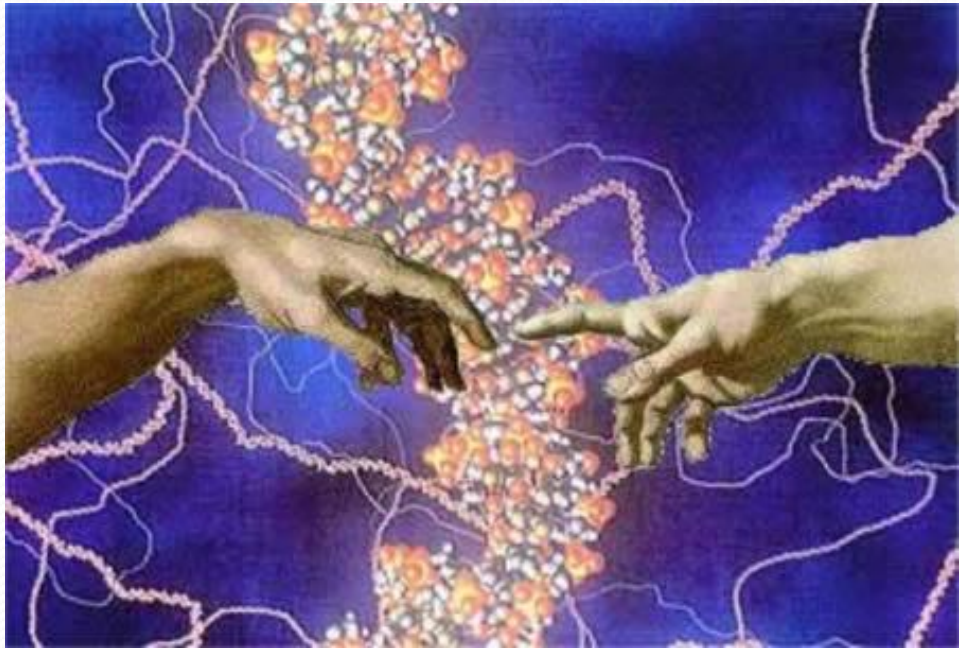
ЯК ОБ’ЄКТА ГЕНЕТИЧНИХ ДОСЛІДЖЕНЬ. МЕТОДИ ДОСЛІДЖЕНЬ, ЯКІ ВИКОРИСТОВУЮТЬ У ГЕНЕТИЦІ ЛЮДИНИ

Спочатку це лише клітина, у хромосомах якої записана вся історія роду жінки та чоловіка. Якою буде ця дитинка, який у неї характер, здібності, талант?

Генетика людини вивчає закономірності спадковості й мінливості людини.
Слід зазначити, що всі основні загальні закономірності спадковості, встановлені для тварин і рослин, є справедливими й для людини.



Нині описано понад 8000 різних спадкових синдромів, а також доведено роль генотипу в схильності до розповсюджених хвороб (онкологічних, серцевосудинних, психічних тощо). З іншого боку, потреби генетики людини (медичної генетики, зокрема) стимулюють розвиток сучасних напрямів загальної генетики, молекулярної біології тощо.

Унаслідок взаємодії генетики людини та медицини виникл***а медична генетика –*** *наука, яка вивчає спадкові хвороби людини.*

Близько 50% хронічних захворювань дітей і дорослих зумовлені генетично.

Її основними завданнями є виявлення, вивчення, профілактика

та лікування спадкових захворювань, розроблення профілактики

Предмет і завдання медичної генетики

Медична генетика вивчає закономірності спадкування і мінливості ознак стосовно до патології людини, а саме:

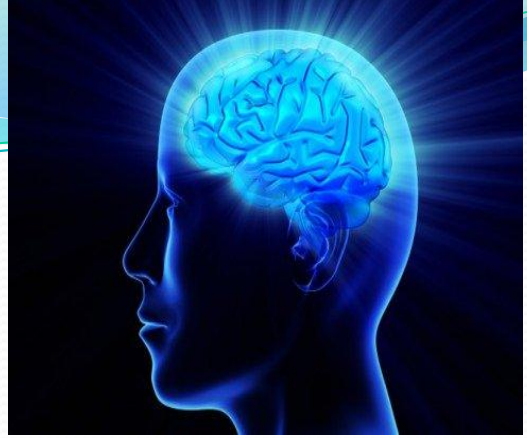
- причини виникнення спадкових захворювань людини;
- характер їх спадкування в сім'ях;
- розповсюдження в популяціях;
- специфічні процеси на клітинному і молекулярному рівнях

• **Медико-генетичне консультування** – спеціальний вид медичної допомоги населенню, який направлений на профілактику спадкових хвороб.

Значення медико-генетичних консультацій:

- допомога людям у прогнозуванні шлюбу, майбутніх дітей;
- консультація вагітних жінок;
- допомога у вирішенні питань усиновлення дитини;
- проведення точної діагностики спадкових захворювань.

Під час консультування визначається прогноз народження дитини зі спадковою патологією, пояснюється ймовірність цієї події і надається допомога родині в прийнятті
рішення про народження.



Особливості людини як генетичного об’єкта.

Людина є найцікавішим та найскладнішим об’єктом експериментальної генетики.

Під час розв’язання дослідницьких завдань з генетики людини виникають труднощі як методичного, так і етичного плану. Які саме?

1. **Неможливість експериментальних схрещувань.**

Цілком зрозуміло, що неможливо за заздалегідь розробленою схемою відбирати батьків з потрібними генотипами та одержувати й аналізувати їхніх нащадків. Люди беруть шлюб вільно, не зважаючи на генотип партнера та без будь якої «дослідницької» мети.

В історії людства були спроби своєрідної «селекції», що відображено в багатьох міфах і релігійних текстах. «Науковим» підґрунтям для цих ідей наприкінці XIX ст. стали праці відомого англійського вченого Ф. Гальтона, який ввів термін **«євгеніка»** та визначив євгеніку як науку, що покликана поліпшити властивості людини біологічними методами.

Основною ідеєю євгеніки було обмеження чи заборона небажаних шлюбів і сприяння бажаним.

Вважається, що вперше євгеніку стали широко практикувати німці, стерилізуючи і вбиваючи представників "нижчих рас", а також божевільних і гомосексуалістів - словом, усім, хто міг би зіпсувати генофонд арійців. Але, виявляється, селекцію людей широко проводили набагато раніше і в цілком демократичних країнах, де стерилізація "генетично неповноцінних" людей проводилася часто навіть без їх згоди.

2. Пізня статева зрілість і довга тривалість генерацій (покоління, що представлене одноманітними особинами, які змінюються наступним поколінням, яке при диференціації життєвого циклу може істотно відрізнятися від попереднього).

Для зміни одного покоління у людини потрібно 20–30 років, що ускладнює проведення генетичного аналізу успадкування ознак.

3. Невелика кількість нащадків. Статистичний аналіз розщеплення ознак потребує достатньо великої кількості нащадків, отриманих від однієї пари батьків. Але в людини за один раз рідко народжується більше ніж одна дитина. Отже, здійснювати аналіз розщеплення ознак на прикладі однієї родини майже неможливо.

4. Відсутність чистих ліній і неможливість їх отримання

5. Велика кількість хромосом (груп зчеплення).

6. Неможливість створення стандартних умов існування для різних груп індивідуумів значно утруднює вивчення спадковості багатьох ознак людини, особливо тих, що успадковуються як багатофакторні. Наприклад, основними причинами таких захворювань, як гіпертонічна хвороба, ішемічна хвороба серця, виразкова хвороба кишечнику тощо, є несприятливий вплив певних чинників довкілля, але їхній розвиток залежить від генетичної схильності. Тому такі хвороби називають багатофакторними, або хворобами з *генетичною схильністю*.

Методи, які застосовують у генетиці людини, принципово не відрізняються

Назва методу	Коротка характеристика методу
Генеалогічний	складання генетичних карт
Молекулярно-генетичні	• ***FISH*** (флуоресцентна гібридизація in situ) – виявлення генетичних мутацій за допомогою спеціально помічених фрагментів ДНК-зондів; • ***ПЛР*** (полімеразна ланцюгова реакція) – дуже точний метод, дозволяє виявити інфекцію в організмі, навіть якщо її присутність ледь помітна; • ***CGH*** (порівняльна геномна гібридизація) – застосовується в онкологічній генетиці; • ***SKY*** (спектроскопічний аналіз хромосом) – за цього методу застосовуються спеціальні барвники, що реагують на конкретні ділянки ДНК).

Біохімічні	виявлення спадкових хвороб обміну речовин: фенілкетонурію, хвороби пуринового обміну, глікогенову хворобу тощо.
Цитогенетичний	дослідження клітин і виявлення аномалій хромосом під мікроскопом.
Дерматогліфіка	дослідження візерунків на шкірі пальців, долонь та стоп.
Метод виявлення носія гетерозиготи	визначають ушкодження лише одного гена.
Генетичне прогнозування	генетичні особливості визначають схильність людини до патології, а за дії певних факторів середовища захворювання може або виникнути, або ні.
Пренатальне діагностування спадкових захворювань	сукупність методів, за яких дослідження проводять під час вагітності для того, щоб виявити вроджені порушення *(УЗД плоду, генетичний аналіз амніотичної рідини або пуповинної крові, дослідження сироватки крові матері, біопсія ворсинок хоріону)*.

Можливі рекомендації медико-генетичних консультацій

- Уникати родинних шлюбів.
- Виключення народження дитини у носіїв генетичних порушень, відмова від народження дитини.
- Штучне запліднення.
- Усиновлення дітей.
- Узяти до уваги ризик спадкової патології в сім'ї.