

ЛЕКЦИЯ 11.

**МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ:
ВИД СПЕЦИАЛИЗИРОВАННОЙ МЕДИЦИНСКОЙ
ПОМОЩИ – ИДЕЯ, ПРИНЦИПЫ и МЕТОДЫ,
ОРГАНИЗАЦИЯ.**

ПЛАН ЛЕКЦИИ:

- 1. МГК – ОПРЕДЕЛЕНИЕ, СУТЬ, ОРГАНИЗАЦИОННАЯ
ФОРМА в ПРАКТИЧЕСКОМ ЗДРАВООХРАНЕНИИ;**
- 2. ГЕНЕТИКА и ПАТОЛОГИЯ ЧЕЛОВЕКА;**
- 3. МЕТОДИЧЕСКИЕ ПОХОДЫ и МЕТОДЫ МГК
(ГЕНОМНЫЙ и ПОСТГЕНОМНЫЙ ИСТОРИЧЕСКИЕ
ПЕРИОДЫ РАЗВИТИЯ МЕДИЦИНЫ) –
ПЕРСОНИФИЦИРОВАННОЕ и ГРУППОВОЕ
ПРЕДИКТИВНО-ПРОФИЛАКТИЧЕСКОЕ
ЗДРАВООХРАНЕНИЕ;**

МГК: ВИД СПЕЦИАЛИЗИРОВАННОЙ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ -

= МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ (МГК) –
ОДИН из ВИДОВ СПЕЦИАЛИЗИРОВАННОЙ МЕДИЦИНСКОЙ
ПОМОЩИ с ЗАДАЧЕЙ ПРЕДУПРЕДИТЬ РОЖДЕНИЕ
в СЕМЬЯХ ДЕТЕЙ с НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИЕЙ, а
в случае подозрений на наследственную
болезнь УТОЧНИТЬ и/или КОНКРЕТИЗИРОВАТЬ
ДИАГНОЗ;

= МГК - КОМПЛЕКС МЕРОПРИЯТИЙ, ИМЕЮЩИЙ ЦЕЛЮ
СООБЩИТЬ ЛЮДЯМ, ЖЕЛАЮЩИМ (и СПОСОБНЫМ) КОНТРОЛИРОВАТЬ
свою РЕПРОДУКТИВНУЮ ФУНКЦИЮ, ПРОГНОЗ ПОЯВЛЕНИЯ или
ПОВТОРЕНИЯ в семье детей с НАСЛЕДСТВЕННЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ,
ПОМОЧЬ СФОРМИРОВАТЬ ОТНОШЕНИЕ к СООБЩЕННОЙ
ИНФОРМАЦИИ, дать ПРОГНОЗ ТЕЧЕНИЯ и ИСХОДА НАСЛЕДСТВЕННОГО
ЗАБОЛЕВАНИЯ; в случае применения ГЕНОМНЫХ и ПОСТГЕНОМНЫХ
ТЕХНОЛОГИЙ ПОМОЧЬ ЛЮДЯМ в ОЦЕНКЕ РЕЗУЛЬТАТОВ ГЕНОМНОГО
ПОРТРЕТИРОВАНИЯ и/или ГЕНЕТИЧЕСКОГО СКРИНИНГА и ПРИНЯТИИ
ими РЕШЕНИЯ;

МГК: вид СПЕЦИАЛИЗИРОВАННОЙ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ (ПРОДОЛЖЕНИЕ 1) -

**= МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ
КОНСУЛЬТАЦИЯ - УЧРЕЖДЕНИЕ
ПРАКТИЧЕСКОГО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ, в ШТАТЕ
которого есть СПЕЦИАЛЬНО ПОДГОТОВЛЕННЫЕ
ВРАЧИ-ГЕНЕТИКИ и где ПРОВОДИТСЯ МЕДИКО-
ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ
НАСЕЛЕНИЯ;**

ПОДХОДЫ и ПРИНЦИПЫ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ -

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ:

= **РЕТРОСПЕКТИВНОЕ**, ПРОВОДИТСЯ в случае РОЖДЕНИЯ в семье БОЛЬНОГО РЕБЕНКА (есть ПРОБАНД); **СМЫСЛ** – ПРОГНОЗ ВЕРОЯТНОСТИ и ОЦЕНКА ВЕЛИЧИНЫ РИСКА РОЖДЕНИЯ БОЛЬНЫХ ДЕТЕЙ в данной семье в перспективе;

ПОДХОДЫ и ПРИНЦИПЫ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ (ПРОДОЛЖЕНИЕ 1) -

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ:

= ПРОСПЕКТИВНОЕ, ПРОВОДИТСЯ до ЗАЧАТИЯ и/или до РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА; **СМЫСЛ** - ПРОГНОЗ ВЕРОЯТНОСТИ и ОЦЕНКА ВЕЛИЧИНЫ РИСКА РОЖДЕНИЯ ДЕТЕЙ с НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИЕЙ в парах РОДИТЕЛЕЙ, прежде всего, из ГРУПП РИСКА: БЛИЗКОРОДСТВЕННЫЕ БРАКИ, ПРОЖИВАНИЕ в НЕБЛАГОПОЛУЧНЫХ по АБИОТИЧЕСКИМ ФАКТОРАМ ЭКОЛОГИЧЕСКИХ ЗОНАХ;

ПОДХОДЫ и ПРИНЦИПЫ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ (ПРОДОЛЖЕНИЕ 2) -

ПРОСПЕКТИВНОЕ МГК:

= до **ЗАЧАТИЯ** – МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ КАРИОТИПОВ БУДУЩИХ РОДИТЕЛЕЙ, а также их ТЕСТИРОВАНИЕ на ГЕТЕРОЗИГОТНОЕ НОСИТЕЛЬСТВО ПРОБЛЕМНЫХ РЕЦЕССИВНЫХ АЛЛЕЛЕЙ;

= до **ИМПЛАНТАЦИИ** – ЭКСТРАКОРПОРАЛЬНОЕ ЗАЧАТИЕ; РАЗВИТИЕ ЗАРОДЫША “в ПРОБИРКЕ” до СТАДИИ БЛАСТОЦИСТЫ; МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ КЛЕТОК ЗАРОДЫША методами БИОХИМИЧЕСКИМ, ИММУНОХИМИЧЕСКИМ, ДНК-ДИАГНОСТИКИ, ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ, МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ и др.; ОТБОР и ИМПЛАНТАЦИЯ в МАТКУ ГЕНОТИПИЧЕСКИ НОРМАЛЬНОЙ БЛАСТОЦИСТЫ;

ПОДХОДЫ И ПРИНЦИПЫ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ (ПРОДОЛЖЕНИЕ 3) -

ПРОСПЕКТИВНОЕ МГК:

= до РОДОВ (РАННИЕ СТАДИИ ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ) – АМНИОЦЕНТЕЗ, проводится на **15-16** неделе **БЕРЕМЕННОСТИ**: ПУНКЦИЯ через **БРЮШНУЮ СТЕНКУ ПЛОДНОГО ПУЗЫРЯ** с **ЗАБОРОМ ОКОЛОПЛОДНОЙ ЖИДКОСТИ** с **КЛЕТКАМИ ПЛОДА**; **РАЗМНОЖЕНИЕ КЛЕТОК in vitro** и их **ИЗУЧЕНИЕ** методами **АНТРОПОГЕНЕТИКИ** – **ДНК-диагностики**, биохимическим, цитогенетическим и др.; - **БИОПСИЯ ВОРСИН ХОРИОНА**, проводится в **1-ом триместре БЕРЕМЕННОСТИ**; **изучение КЛЕТОК ПЛОДА** методами **АНТРОПОГЕНЕТИКИ**; - **ПУНКЦИЯ СОСУДОВ ПЛОДА**, проводится в **1-ом триместре БЕРЕМЕННОСТИ** с целью выявления **ГЕМОГЛОБИНОПАТИЙ**;

- **ФЕТОСКОПИЯ** и/или **УЗИ** (неинвазивный метод) **ПЛОДА**, проводится в **1-ом триместре БЕРЕМЕННОСТИ** с целью выявления **ГРУБЫХ НАРУШЕНИЙ РАЗВИТИЯ**; **РЕШЕНИЕ о ПРЕРЫВАНИИ БЕРЕМЕННОСТИ** по **МЕДИЦИНСКИМ ПОКАЗАНИЯМ** следует принять в сроки не позже **20-22 недель БЕРЕМЕННОСТИ**, когда **ПЛОД** в случае прекращения **ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ** не **СПОСОБЕН** к **САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ ЖИЗНИ**;

ПОДХОДЫ и ПРИНЦИПЫ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ (ПРОДОЛЖЕНИЕ 4) -

- = ПЕРИНАТАЛЬНОЕ**, ПРОВОДИТСЯ НЕПОСРЕДСТВЕННО при РОЖДЕНИИ или в ПЕРВЫЕ ДНИ после РОЖДЕНИЯ (в РОДИЛЬНОМ ДОМЕ) с целью ВЫЯВЛЕНИЯ НЕБЛАГОПРИЯТНОЙ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ КОНСТИТУЦИИ и ПРОФИЛАКТИКИ РАЗВИТИЯ НЕЖЕЛАТЕЛЬНЫХ ФЕНОТИПИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ (см. ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ);
- = ПОСТНАТАЛЬНОЕ**, ПРОВОДИТСЯ после РОЖДЕНИЯ с целью - см. РЕТРОСПЕКТИВНОЕ МГК и ПОДГОТОВКА ПАЦИЕНТА к ГЕНОТЕРАПИИ или др. видам ТЕРАПИИ;

РАБОТА ВРАЧЕЙ-ГЕНЕТИКОВ, ПРОВОДЯЩИХ МГК, ЗАКЛЮЧАЕТСЯ -

- = в ОСУЩЕСТВЛЕНИИ ПРОГНОЗА РОЖДЕНИЯ у КОНСУЛЬТИРУЕМЫХ РЕБЕНКА с НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИЕЙ;
- = в ОБЪЯСНЕНИИ КОНСУЛЬТИРУЕМЫМ ВЕРОЯТНОСТИ этого СОБЫТИЯ;
- = в ПОМОЩИ КОНСУЛЬТИРУЕМЫМ при ПРИНЯТИИ ими РЕШЕНИЯ (но не в форме СОВЕТА или РЕКОМЕНДАЦИИ);
- = в УТОЧНЕНИИ ДИАГНОЗА НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ и в ОСУЩЕСТВЛЕНИИ ПРОГНОЗА его ТЕЧЕНИЯ и ИСХОДА;
- = в КОНСУЛЬТИРОВАНИИ по РЕЗУЛЬТАТАМ ГЕНОМНОГО ПОРТРЕТИРОВАНИЯ;

ПРОГНОЗ – ЦЕНТРАЛЬНОЕ ЗВЕНО В КОМПЛЕКСЕ МЕРОПРИЯТИЙ, ПРОВОДИМЫХ В РАМКАХ МГК -

ПРОГНОЗ –

МЕДИЦИНСКИЙ:

= ПРЕДСКАЗАНИЕ по поводу ТЕЧЕНИЯ и ИСХОДА БОЛЕЗНИ;

МЕДИКО-

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ:

= ПРЕДСКАЗАНИЕ по поводу ЗДОРОВЬЯ ЛЮДЕЙ, которые:

- еще не БОЛЬНЫ,**
- еще не РОДИЛИСЬ,**
- еще не ЗАЧАТЫ**

НЕОБХОДИМОСТЬ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПРОГНОЗА ВЫТЕКАЕТ ИЗ НАЛИЧИЯ В ГЕНО(АЛЛЕЛО)ФОНДАХ ЧЕЛОВЕЧЕСКИХ ПОПУЛЯЦИЙ И В ГЕНОТИПАХ ЛЮДЕЙ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ГРУЗА -

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ГРУЗ (ГГ) –

НАЛИЧИЕ в ГЕНО(АЛЛЕЛО)ФОНДАХ и в ГЕНОТИПАХ АЛЛЕЛЕЙ с НЕБЛАГОПРИЯТНЫМ ФЕНОТИПИЧЕСКИМ ЭФФЕКТОМ, то есть СНИЖАЮЩИХ ОБЩУЮ ПРИСПОСОБЛЕННОСТЬ ПОПУЛЯЦИИ или ЖИЗНЕСПОСОБНОСТЬ ОСОБИ в сравнении с МАКСИМАЛЬНО ВОЗМОЖНЫМ УРОВНЕМ; ВЕЛИЧИНА ГГ ВЫРАЖАЕТСЯ в “ЛЕТАЛЬНЫХ ЭКВИВАЛЕНТАХ”, то есть в числе фенотипически неблагоприятных АЛЛЕЛЕЙ, которые, будучи РАСПРЕДЕЛЕННЫМИ между несколькими ОСОБЯМИ ПРИВОДЯТ, в среднем, к ОДНОМУ ЛЕТАЛЬНОМУ ИСХОДУ по ГЕНЕТИЧЕСКИМ ПРИЧИНАМ; в БИОЛОГИЧЕСКОМ ПЛАНЕ ГГ ЦЕЛЕСООБРАЗЕН, так как ОБУСЛОВЛИВАЕТ ДОСТАТОЧНЫЙ ЭКОЛОГИЧЕСКИЙ и ЭВОЛЮЦИОННЫЙ ПОТЕНЦИАЛ ВИДОВ, в МЕДИЦИНСКОМ ПЛАНЕ ГГ ВРЕДЕН, так как СНИЖАЕТ ЗДОРОВЬЕ – ГРУППОВОЕ и ИНДИВИДУАЛЬНОЕ.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ГРУЗ у ЛЮДЕЙ -

= в среднем, в ГЕНОМЕ (в гамете) каждого ИНДИВИДУУМА ПРИСУТСТВУЕТ 2-4 РЕЦЕССИВНЫХ АЛЛЕЛЯ, которые в ГОМОЗИГОТНОМ СОСТОЯНИИ (такое состояние возникает при образовании зиготы)

ЛЕТАЛЬНЫ; напомним, что в ГЕНОМЕ ЧЕЛОВЕКА порядка 30-40 000 локусов , а не 4 (задача для геномных технологий решаемая);

= вероятность отсутствия таких АЛЛЕЛЕЙ по 4-м ЛОКУСАМ равна - у ОДНОГО человека из 55 или у ОДНОЙ СУПРУЖЕСКОЙ ПАРЫ из 2980; чтобы ОГРАДИТЬ ГЕНО(АЛЛЕЛО)ФОНДЫ СЛЕДУЮЩИХ ПОКОЛЕНИЙ от таких АЛЛЕЛЕЙ, РАЗРЕШАЕТСЯ ИМЕТЬ ДЕТЕЙ одной ПАРЕ из 2980-ти или ВСТУПАТЬ в БРАК одному МУЖЧИНЕ из 55-ти при ВЫБОРЕ ЖЕНЫ из 2% ЧЛЕНОВ РОДИТЕЛЬСКОЙ ПОПУЛЯЦИИ;

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ГРУЗ, ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПРОГНОЗ, РИСК развития наследственной патологии -

- = при наличии ГЕНЕТИЧЕСКОГО ГРУЗА необходимость ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПРОГНОЗА вытекает из наличия РИСКА развития НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ;
- = РИСК оценивается как НИЗКИЙ - при 5%-ой вероятности рождения ребенка с наследственной патологией, как ПОВЫШЕННЫЙ – при 10%-ой вероятности, как СРЕДНИЙ – при 20%-ой вероятности и как ВЫСОКИЙ – вероятность выше 20%;

ВЕЛИЧИНА РИСКА развития НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ зависит от ОБСТОЯТЕЛЬСТВ -

ГЕНЕТИЧЕСКИХ:

- = ТИП и ВАРИАНТ НАСЛЕДОВАНИЯ,
- = ПЕНЕТРАНТНОСТЬ и ЭКСПРЕССИВНОСТЬ,
- = НОРМА РЕАКЦИИ,
- = “НЕТРАДИЦИОННЫЙ” ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ (МИТОХОНДРИАЛЬНЫЙ, ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ИМПРИНТИНГ, ЭКСПАНСИЯ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ),
- = ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ НЕАЛЛЕЛЬНЫХ ГЕНОВ;

ИНЫХ:

- = БЛИЗКОРОДСТВЕННЫЙ БРАК,
- = ВОЗРАСТ РОДИТЕЛЕЙ (особенно МАТЕРИ),
- = СЕМЕЙНАЯ НАСЛЕДСТВЕННАЯ ОТЯГОЩЕННОСТЬ;

**ОКОНЧАТЕЛЬНОЕ РЕШЕНИЕ о
РОЖДЕНИИ РЕБЕНКА при НАЛИЧИИ
РИСКА НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ
и, следовательно, при неблагоприятном
ГЕНЕТИЧЕСКОМ ПРОГНОЗЕ
принимается только РОДИТЕЛЯМИ с
учетом всей СОВОКУПНОСТИ
ОБСТОЯТЕЛЬСТВ путем
определения ЦЕНЫ РИСКА;**

МЕДИЦИНСКИЕ ДЕЙСТВИЯ в отношении НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ -

= ДИАГНОСТИКА:

- ВРАЧ – КЛИНИКА, АНАМНЕЗ, ДАННЫЕ ЛАБОРАТОРНЫХ И ИНСТРУМЕНТАЛЬНЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ;
- ВРАЧ-ГЕНЕТИК – ДНК-ДИАГНОСТИКА и др. МЕТОДЫ АНТРОПОГЕНЕТИКИ;

= ПРОФИЛАКТИКА:

- ИСКЛЮЧЕНИЕ БЕРЕМЕННОСТИ и/или РОДОВ, в т. ч. путем ПЛАНИРОВАНИЯ СЕМЬИ;
- КОРРЕКЦИЯ ФЕНОТИПА до или после РОЖДЕНИЯ (ПОЛИВИТАМИНЫ 2-3 мес. до ЗАЧАТИЯ, а БЕРЕМЕННАЯ ЖЕНЩИНА + 1-ый ТРИМЕСТР; ФАРМАКОГЕНЕТИКА – МУКОВИСЦИДОЗ; ИСКУССТВЕННОЕ ВСКАРМЛИВАНИЕ – ФКУ;

= ЛЕЧЕНИЕ:

- ГЕНОТЕРАПИЯ (методы ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНЖЕНЕРИИ);

МЕДИЦИНСКИЕ ДЕЙСТВИЯ в отношении НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ (ПРОДОЛЖЕНИЕ 1) -

= ВРАЧ: на основании АНАМНЕЗА, КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЫ, данных БИОХИМИЧЕСКОГО и ИНСТРУМЕНТАЛЬНОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ предполагается наследственное заболевание, например, МУКОВИСЦИДОЗ (увеличение вязкости секрета слизиобразующих клеток; клиника – бронхиты, мальабсорбция, запоры, легочно-сердечная недостаточность, в поте высокое содержание хлоридов – нарушен трансмембранный транспорт Na^+ и Cl^-);

= ВРАЧ-ГЕНЕТИК: прямая ДНК-ДИАГНОСТИКА (мажорная мутация delF508 в гене 7q13.2: делеция 3 п.н. в 10 экзоне – потеря белком из 1480 аминокислот фенилаланина-508);

= ФАРМАКОГЕНЕТИК: АЭРОЗОЛЬ (легочная форма) – ЛИПОСОМЫ как средство доставки в организм “НОРМАЛЬНОГО” ГЕНА;

МЕДИЦИНСКИЕ ДЕЙСТВИЯ в отношении НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ (ПРОДОЛЖЕНИЕ 2) -

МУКОВИСЦИДОЗ – моногенное заболевание с **АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ** типом наследования; встречается с частотой от **1 : 2 000** новорожденных (**АНГЛИЯ, РОССИЯ**) до **1 : 40 000** новорожденных (**ФИНЛЯНДИЯ**); известно порядка **800** мутаций гена, дающих соответствующие изменения в **ФЕНОТИПЕ**, из которых **6** требуют активного вмешательства **ВРАЧА**; сейчас пациенты доживают в среднем до **30** лет;

МЕДИЦИНСКИЕ ДЕЙСТВИЯ в отношении НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ (ПРОДОЛЖЕНИЕ 3) -

ГЕНОТЕРАПИЯ – лечение, предусматривающее манипуляции с **БИОИНФОРМАЦИЕЙ**:

= путем **ВВЕДЕНИЯ** в **ОРГАНИЗМ ПАЦИЕНТА** отсутствующей, но **НЕОБХОДИМОЙ** для **НОРМАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ** и **ЖИЗНЕДЕЯТЕЛЬНОСТИ** **ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ** (**КОРРЕКЦИЯ** **ГЕНОТИПА**);

= путем **БЛОКИРОВАНИЯ ЭКСПРЕССИИ** (**транскрипции** или **трансляции**) **МУТАНТНОГО ГЕНА**;

= путем **ВВЕДЕНИЯ** в **опухолевые клетки генов-убийц** или **генов-супрессоров** **опухолевого роста**;

= путем **БЛОКИРОВАНИЯ ЭКСПРЕССИИ ОНКОГЕНОВ**;

= путем **ИСПОЛЬЗОВАНИЯ ДНК-ВАКЦИН**; **повышающих ИММУННЫЙ ОТВЕТ** организма на **НИЗКО ИММУНОГЕННУЮ** чужеродную (обычно вирусную) **ГЕНЕТИЧЕСКУЮ ИНФОРМАЦИЮ**;

ГЕНЕТИКА и ПАТОЛОГИЯ ЧЕЛОВЕКА -

= БОЛЕЗНИ с ОЧЕВИДНОЙ
НАСЛЕДСТВЕННОЙ
СОСТАВЛЯЮЩЕЙ;

= БОЛЕЗНИ без
ОЧЕВИДНОЙ
НАСЛЕДСТВЕННОЙ
СОСТАВЛЯЮЩЕЙ:
ТРАВМЫ, ОЖОГИ,
ОБМОРОЖЕНИЯ;

= БОЛЕЗНИ без
очевидной наследст-
венной составляющей,
но требующие опреде-
ленного ГЕНЕТИЧЕС-
КОГО ФОНА;

ГЕНЕТИКА и ПАТОЛОГИЯ ЧЕЛОВЕКА

(ПРОДОЛЖЕНИЕ 1) -

= БОЛЕЗНИ без ОЧЕВИДНОЙ (НЕПОСРЕДСТВЕННОЙ) НАСЛЕДСТВЕННОЙ СОСТАВЛЯЮЩЕЙ, в РАЗВИТИИ которых БОЛЬШОЕ ЗНАЧЕНИЕ имеет ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ФОН:

- ГЕТЕРОЗИГОТЫ по АЛЛЕЛЮ СЕРПОВИДНОКЛЕТОЧНОСТИ ЭРИТРОЦИТОВ HbA/HbS не заболевают ТРОПИЧЕСКОЙ МАЛЯРИЕЙ (возбудитель *Pl. falciparum*) или ПЕРЕНОСЯТ БОЛЕЗНЬ в ЛЕГКОЙ ФОРМЕ;
- при делеции в гене CCR-5 носительство ВИЧ обычно не дает заболевания СПИД;
- при наличии в генотипе аллеля I^B (группы крови АВО) ИНДИВИДУУМ относительно УСТОЙЧИВ к заболеваниям ЧУМОЙ и ОСПОЙ;

ГЕНЕТИКА и ПАТОЛОГИЯ ЧЕЛОВЕКА

(ПРОДОЛЖЕНИЕ 2) -

= СОБСТВЕННО НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ (не менее 4 тыс.):

- (МОНО)ГЕННЫЕ;

- ХРОМОСОМНЫЕ (среди новорожденных 0,6-0,8% имеют хромосомные аберрации);

- ГЕНОМНЫЕ (не совместимы с жизнью; жизнеспособны индивидуумы-мозаики);

= СОБСТВЕННО НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ, требующие для своей реализации наличия в среде специфического разрешающего фактора:

- НЕПЕРЕНОСИМОСТЬ ЛАКТОЗЫ - ЭКОГЕНЕТИЧЕСКИЕ РЕАКЦИИ (95-100% членов некоторых азиатских популяций, до 70-75% среди североамериканских негров и индейцев);

ГЕНЕТИКА и ПАТОЛОГИЯ ЧЕЛОВЕКА

(ПРОДОЛЖЕНИЕ 3) -

- = НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ с НЕТРАДИЦИОННЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ:
- МИТОХОНДРИАЛЬНЫЕ БОЛЕЗНИ;
- БОЛЕЗНИ ГЕНОМНОГО ИМПРИНТИНГА (синдромы ПРАДЕРА-ВИЛЛИ и ЭНГЕЛЬМАНА);
- БОЛЕЗНИ ЭКСПАНСИИ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ (хорея ГЕНТИНГТОНА, синдром МАРТИНА-БЕЛЛА или ЛОМКОЙ ХРОМОСОМЫ X);
- ПРИОННЫЕ БОЛЕЗНИ (одна из форм болезни АЛЬЦГЕЙМЕРА, болезнь КРЕЙТЦФЕЛЬДА-ЯКОБА);

ГЕНЕТИКА и ПАТОЛОГИЯ ЧЕЛОВЕКА (ПРОДОЛЖЕНИЕ 4) -

**= МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ БОЛЕЗНИ
(БОЛЕЗНИ с выраженной ГЕНЕТИЧЕСКОЙ
ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬЮ):**

- **ЭССЕНЦИАЛЬНАЯ АРТЕРИАЛЬНАЯ
ГИПЕРТЕНЗИЯ (не менее 9 кандидатных
генов, среди которых ген АНГИОТЕНЗИН
ПРЕВРАЩАЮЩЕГО ФЕРМЕНТА – 17q22-q24);**
- **БРОНХИАЛЬНАЯ АСТМА (около 10
кандидатных генов, среди которых гены
ИНТЕРЛЕЙКИНОВ, ЦИТОКИНОВ и их
РЕЦЕПТОРОВ);**

ГЕНЕТИКА и ПАТОЛОГИЯ ЧЕЛОВЕКА (ПРОДОЛЖЕНИЕ 5) -

**= НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ,
СВЯЗАННЫЕ с СОМАТИЧЕСКИМИ
МУТАЦИЯМИ:**

**- ОНКОЛОГИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ
(МУТАЦИИ, ПЕРЕВОДЯЩИЕ ПРОТООНКОГЕНЫ
в ОНКОГЕНЫ или ВЫКЛЮЧАЮЩИЕ ГЕНЫ-
СУПРЕССОРЫ ОПУХОЛЕВОГО РОСТА);**