

# ЛЕКЦИЯ №1

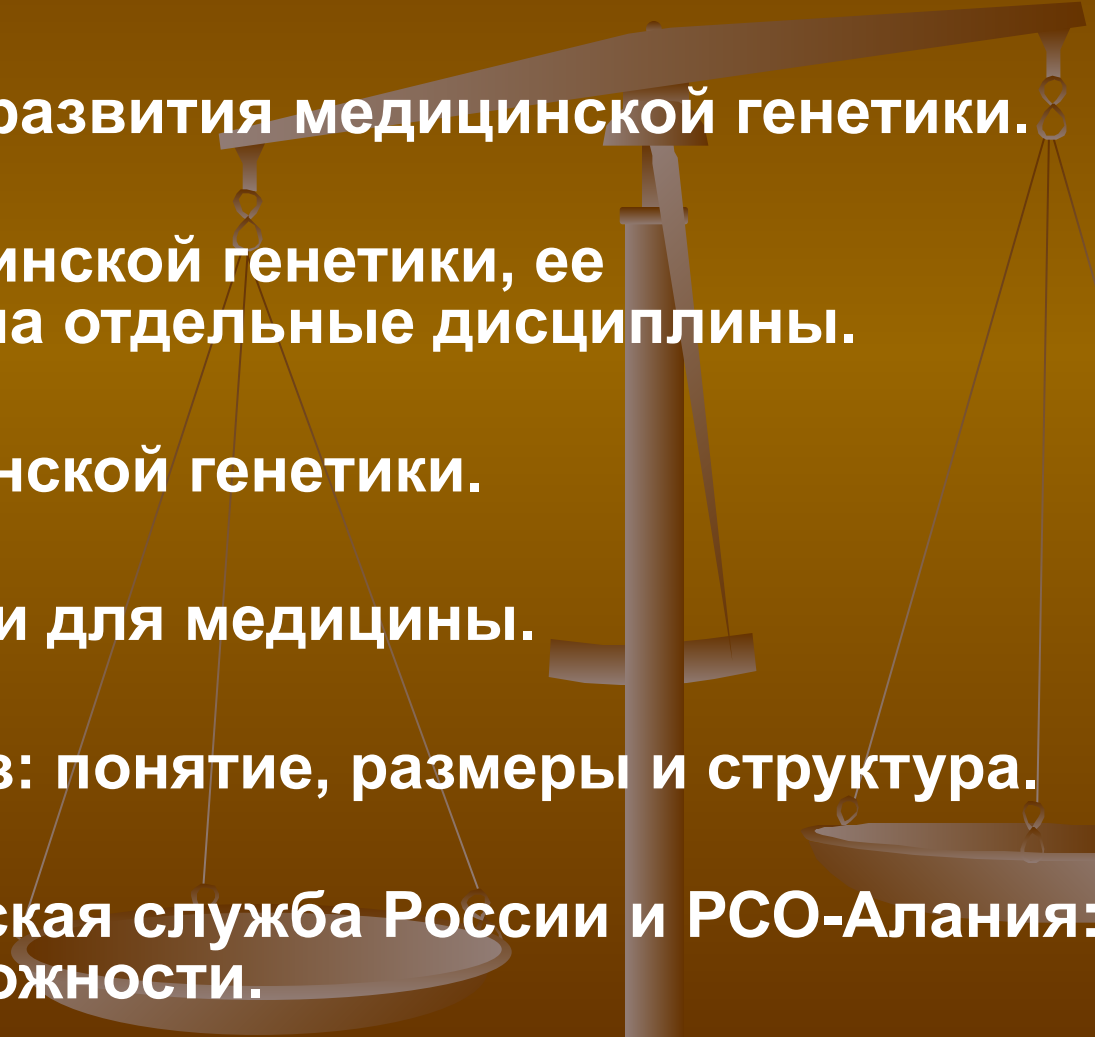
## «Медицинская генетика – наука о наследственной патологии человека»

Лектор

Заведующая курсом мед. генетики СОГМА  
доцент Гетоева Залина Казбековна



# План лекции:

1. Генетика: общая генетика, генетика человека, медицинская и клиническая генетика.
  2. Краткая история развития медицинской генетики.
  3. Структура медицинской генетики, ее дифференциация на отдельные дисциплины.
  4. Аксиомы медицинской генетики.
  5. Значение генетики для медицины.
  6. Генетический груз: понятие, размеры и структура.
  7. Медико-генетическая служба России и РСО-Алания: цели, задачи, возможности.
- 

## Вопрос 1.

**Генетика: общая генетика,  
генетика человека, медицинская  
и клиническая генетика.**



**Генетика** –  
это наука о  
наследственности  
и наследственной изменчивости,  
которые являются  
фундаментальными  
свойствами живого и присущи  
всем живым организмам

**Общая генетика**  
изучает принципы  
организации генетической  
информации, закономерности  
ее функционирования и  
передачи в процессе  
размножения.

**Генетика человека,**  
или **антропогенетика,**  
изучает проявления  
наследственности и  
изменчивости у человека на всех  
уровнях его организации и  
существования: молекулярном,  
клеточном, организменном,  
популяционно-видовом,  
биогеоценологическом.

## **генетика –**

это наука,  
изучающая  
проявления  
наследственности  
и изменчивости  
человека под

Как фундаментальная дисциплина изучает:

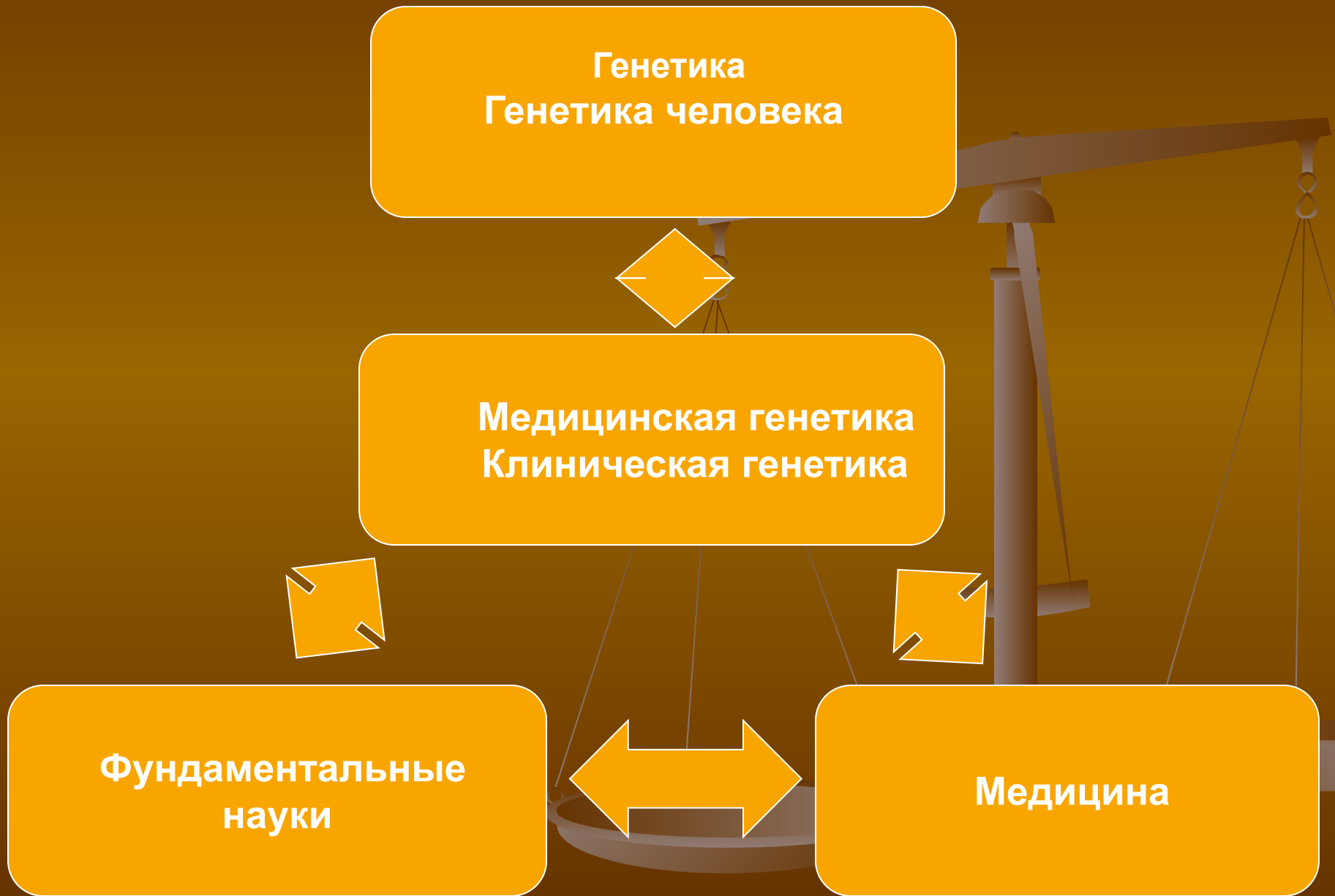
- наследственные механизмы поддержания **гомеостаза** организма и **здоровья** индивида;
- роль наследственных факторов в **этиологии и патогенезе** болезней;
- влияние наследственных факторов на **клиническую картину, особенности течения и исход** болезней;
- влияние генотипа на эффективность проводимого **лечения** и индивидуальные реакции пациента на лекарственные препараты.

Как клиническая дисциплина изучает и **внедряет**

- в практику здравоохранения:
- современные методы максимально точной **диагностики** наследственных болезней, **лечения и реабилитации** больных;
  - мероприятия по **профилактике** наследственных болезней в отдельных семьях и в популяции

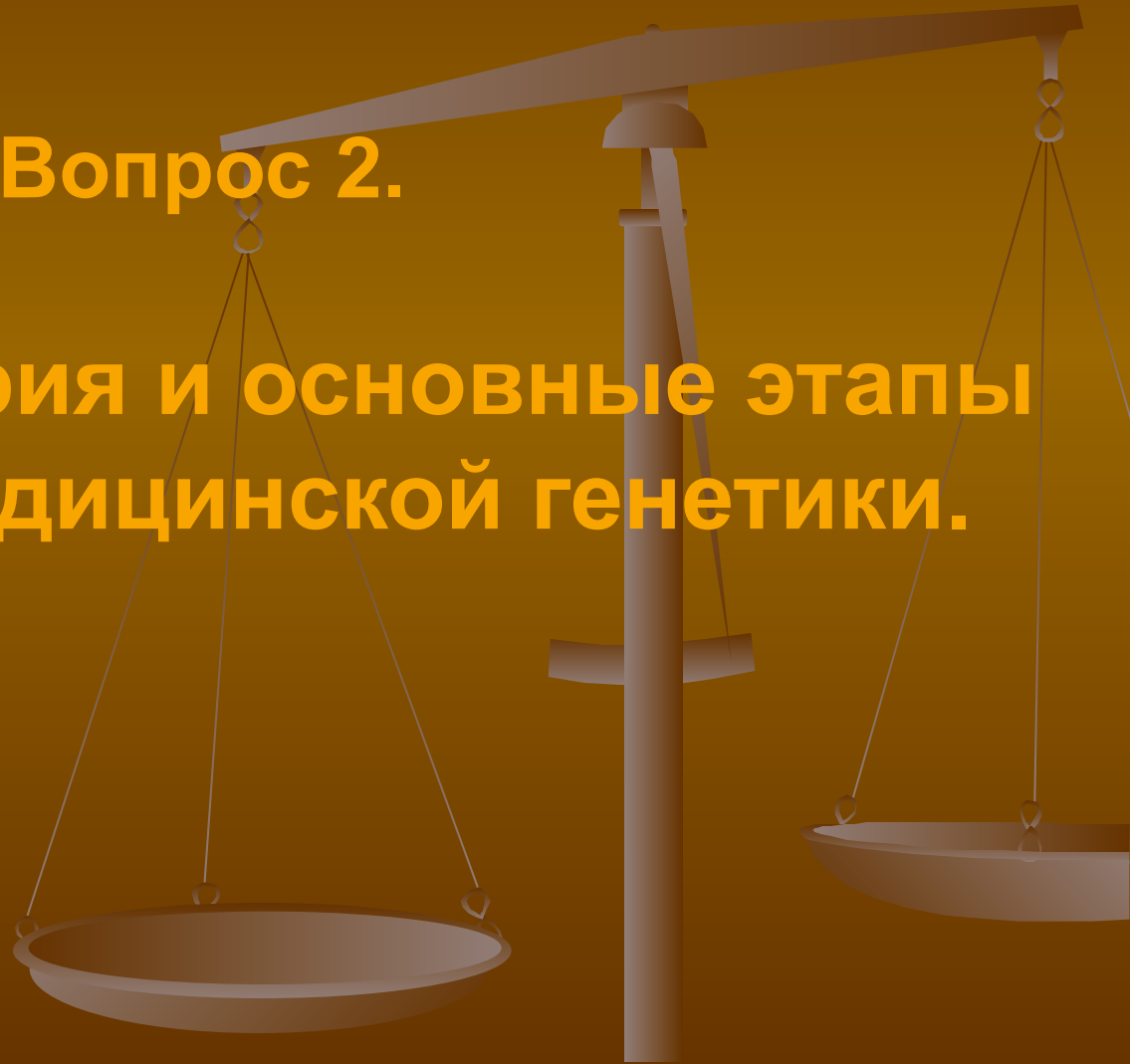
**Генетика – теоретический фундамент современной медицины**

# Схема взаимовлияния наук



## Вопрос 2.

**Краткая история и основные этапы  
развития медицинской генетики.**



# В истории развития медицинской генетики выделяют 3 периода:

## ■ Доменделевский период

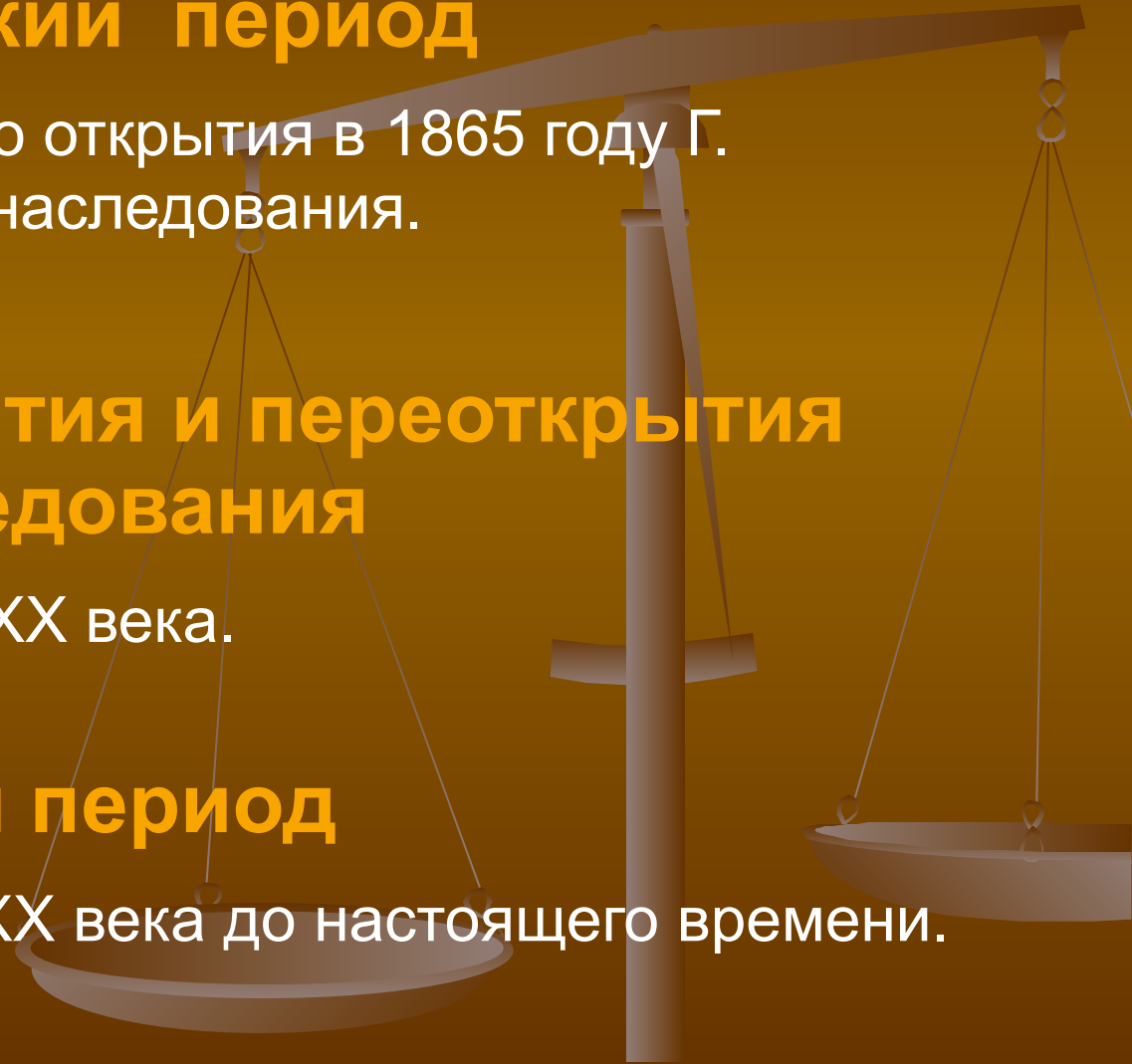
с древних времен до открытия в 1865 году Г. Менделем законов наследования.

## ■ Период открытия и переоткрытия законов наследования

с 1865 г. до начала XX века.

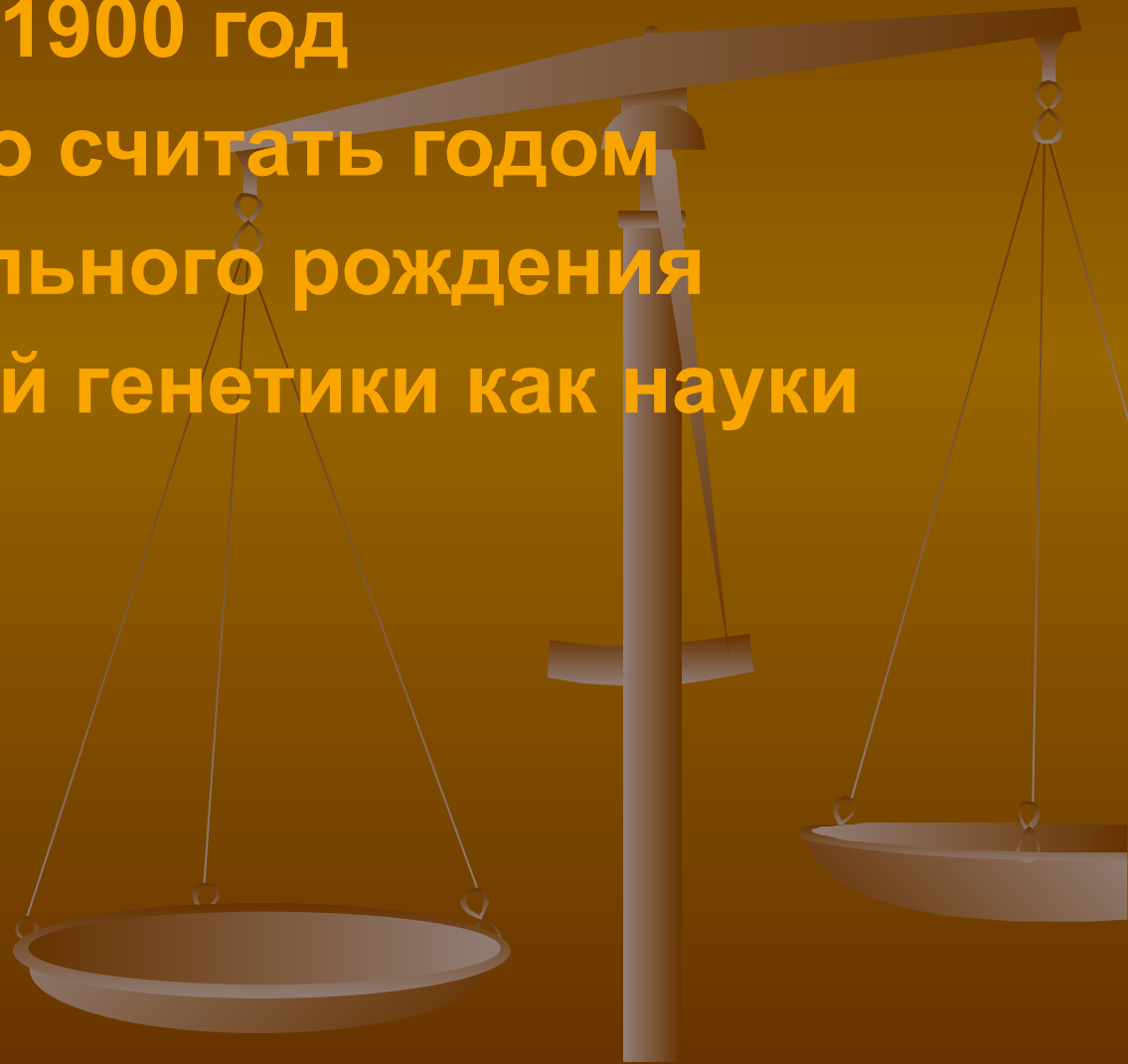
## ■ Современный период

с 9-тисотых годов XX века до настоящего времени.





**1900 год**  
**принято считать годом**  
**официального рождения**  
**медицинской генетики как науки**



# Доменделевский период

| Период                     | Ученый               | Утверждения, представления, достижения  |
|----------------------------|----------------------|---|
| Иудея<br>Древняя<br>Греция | «Талмуд»             | ...Опасно производить обрезание крайней плоти у мальчиков, родственники матерей которых страдают кровоточивостью  |
|                            | Гиппократ            | ...Семя производит все тело: здоровое семя производит здоровые части тела, а больное – больные. Как правило, у лысого рождается лысый, у голубоглазого – голубоглазый, у косоного – косоной.<br>...Эпилепсия, как и другие болезни, развивается на почве наследственности; и действительно, если от флегматика происходит флегматик, от желчного – желчный, от чахоточного – чахоточный, от страдающего болезнью селезенки – страдающий болезнью селезенки, то что может помешать, чтобы болезнь, которую страдают отец и мать, поразила бы также одного из их детей  |
|                            | Аристотель           | Мужской и женский организм вносят различный вклад в деторождение. Женский организм предоставляет материал, а мужской – запускает действие. Когда мужское начало сильнее – рождается сын, который при этом больше похож на отца, и наоборот. Вот почему сыновья обычно похожи на своих отцов, а дочери – на матерей.   |
|                            | Платон<br>«Политика» | ...Люди подбирают супругов без достаточного основания, заботясь лишь о минутном покое, и выбирают себе подобных; тех же, кто на них не похож, отталкивают, отмеривая им величайшую меру презрения.<br>...Те, кто отличается упорядоченностью, ищут нрав, подобный их собственному, и по возможности берут жен из таких же родов, а дочерей стараются выдать в такие же семьи.<br>То же самое делает мужественный род людей, когда ищет близких к собственной природе, в то время как оба рода должны бы делать прямо противоположное.<br>...Мужество многих родов, не смешанное от рождения с благоразумной природой, сначала наливается силой, под конец же превращается в совершеннейшее безумие.   |
| Испания<br>1605 год        | врач<br>Меркадо      | ...Оба родителя, а не только отец, определяют то, каким будет будущий ребенок.  |
| Франция<br>1752 год        | врач<br>П.Мопертюи   | Описал семью, в которой в четырех поколениях наблюдалась <b>полидактилия</b> . Указал, что этот признак в равной мере передается отцами и матерями. Описал семью с <b>альбинизмом</b> .   |
| Англия<br>1814 год         | врач<br>Дж.Адамс     | Сформулировал некоторые <b>особенности наследственных болезней</b> :<br>1. Существуют четкие различия между семейными и наследственными заболеваниями.<br>2. Родственные браки ведут к увеличению частоты наследственной патологии.<br>3. Наследственные заболевания не обязательно обнаруживаются при рождении, они могут проявляться в разном возрасте.<br>4. Существует предрасположенность, которая ведет к болезни только при дополнительном воздействии внешних факторов.<br>5. Одинаковые по своим клиническим проявлениям болезни могут иметь разную основу.<br>6. Не вся врожденная патология может быть отнесена к наследственным болезням, некоторые болезни возникают из-за внутриутробных поражений.<br>7. Многие наследственные болезни сопровождаются бесплодием, поэтому такие болезни со временем должны исчезнуть, если не будут возникать у детей здоровых родителей.<br>Предлагал ввести <b>регистрацию семей</b> , в которых встречаются наследственные болезни. |
| Германия<br>1820 год       | врач<br>Нассе        | Представил развернутую родословную семьи с <b>гемофилией</b> , указал некоторые черты ее наследования: «кровотечениям подвержены только лица мужского пола; женщины в таких семьях передают эту склонность от отцов к части своих сыновей, т.к. у некоторых сыновей таких женщин отсутствует склонность к кровотечениям»  |

# Период открытия и переоткрытия законов наследования

|  |   |   |
|--|---|---|
| Россия<br>1865 год                         | врач<br><b>В.М.Флоринский</b><br>«Усовершенствование и вырождение человеческого рода»   | Заложил <b>основы евгеники</b> . Утверждал, что патологическая наследственность и родственные браки ведут к вырождению человеческого рода, а гибридизация и смешанные браки способствуют повышению жизнеспособности. Отмечал наследственный характер <b>глухонемых, пигментного ретинита, альбинизма</b> и некоторых врожденных уродств (заячьей губы и дефектов нервной трубки).   |
| Англия<br>1865 год<br>1869 год<br>1909 год | биолог<br><b>Ф. Гальтон</b><br>«Наследование таланта и характера»<br>«Наследственный гений: исследование его законов и следствий»<br>«Очерки по евгенике»<br><b>Основоположник генетики человека и евгеники</b> | Заложил <b>основы евгеники</b> , генетики человека и биометрической генетики. Впервые поставил вопрос о наследственности человека как о предмете изучения. Разработал и внедрил в практику генеалогический, близнецовый и статистический методы исследования генетики. Применил биометрический подход к оценке таких свойств человека, как работоспособность, талантливость, интеллект, характер, а также для расчетов степени развития этих признаков у потомков исследуемого. |
| Чехия<br>1865 год                          | монах, биолог<br><b>Г. Мендель</b><br>«Опыты над растительными гибридами»<br><b>Основоположник классической общей генетики.</b>   | Сформулировал концепцию о наследственных задатках (элементарных единицах наследственности), которые не смешиваются с другими такими же единицами и свободно комбинируются при образовании половых клеток.   |
| Голландия<br>1900 год                      | <b>Г.Де Фриз</b>  | «Переоткрытие» законов наследования.<br>Формирование <b>генетики как науки.</b>   |
| Германия<br>1900 год                       | <b>К.Корренс</b>  |   |
| Австрия<br>1900 год                        | <b>Э.Чермак</b>   |   |
| Германия -<br>1900 год                     | <b>Ландштейнер</b>  | Открыл АВО-систему групп крови  |
| Англия<br>1902 год                         | врач<br><b>А.Гэррод</b>   | Установил рецессивный характер наследования <b>алкаптонурии</b> . Высказал гипотезу о том, что гены контролируют течение химических процессов в организме, а их «поломки» ведут к наследственным болезням обмена веществ (альбинизма, цистинурии и др.).  |

# Современный период

|                             |  |  |
|-----------------------------|--|--|
| 1911 год                    | Ван Дунгерн, Гершвелд                      | Установили факт наследования групп крови   |
| 1924 год                    | Бернштейн                                  | Установил, что система АВО контролируется серией множественных аллелей.  |
| Россия<br>1934 год          | С.Н.Давиденков                             | Организовал <b>первую в мире медико-генетическую консультацию</b> .<br>Определил основные направления профилактики наследственных болезней.                |
| США                         | Д.Бидл<br>Э.Татум                          | Установили, что мутации в генах приводят к дефектам ферментов и соответствующих этапов метаболизма. Высказали гипотезу « <b>один ген – один фермент</b> ». |
| США<br>1934 год             | А.Феллинг                                  | Впервые описал <b>фенилкетонурию (ФКУ)</b> как самостоятельное заболевание у больных с тяжелой умственной отсталостью.                                     |
| Россия<br>1935 год          | С.Г.Левит                                  | Директор первого медико-генетического института.<br>Руководил работами в области цитогенетики, клинической и формальной генетики.                          |
| США<br>1944 год             | О.Эвери, К.Мак Леод, М. Мак-Карти          | Привели доказательства того, что химическим субстратом наследственности является молекула <b>ДНК</b> .   |
| Россия<br>1947 год          | С.Н.Давиденков                             | Сформулировал понятие о генетической гетерогенности наследственных болезней  |
| США<br>1949 год             | Л.Полинг                                   | Показал, что изменение гена изменяет структуру контролируемого этим геном белка и уточнил формулу функции гена: « <b>один ген – один белок</b> »           |
| 1952 год                    | А.Феллинг                                  | Установил, что причиной фенилкетонурии (ФКУ) является дефект печеночного фермента фенилаланинтирозингидроксилазы.  |
| США<br>1953 год             | Дж.Уотсон, Ф.Крик                          | Предложили модель ДНК в виде <b>двойной спирали</b> .  |
| 1953 год                    | Г.Биккель                                  | Успешно применил <b>метод лечения ФКУ</b> путем исключения из пищи больных продуктов, содержащих фенилаланин,  |
| 1956 год                    | Дж.-К.Тио А.Леван                          | Установили, что число хромосом равно 46, а не 48   |
| 1957 год                    | В.Ингрэм                                   | Установил, что ген определяет последовательность аминокислот в белке (полипептиде).  |
| Франция<br>1959 год         | Ж.Лежен                                    | Установил, что основой синдрома Дауна является <b>трисомия</b> по <b>21-й</b> хромосоме.   |
| США<br>1962 год             | Ф.Крик, С.Бреннер, М. Нирегберг, Г. Маттен | Расшифровали <b>генетический код</b> .<br>Получили данные о химической природе гена.   |
| США<br>1966 год             | В.Мак Кьюсик                               | Первое издание каталога наследственных болезней и нормальных признаков человека.   |
| США<br>1990 год<br>2003 год | Национальный институт здоровья             | Объявление о начале проекта « <b>Геном человека</b> »<br>Объявление о завершении программы и расшифровке генома человека.                                  |

# Основоположники медицинской генетики в России

- **Н.К.Кольцов** – экспериментальный биолог, генетик, разработал гипотезу о молекулярном строении и матричной репродукции хромосом, предложил и обосновал новое направление в медицинской генетике – **евфенику** – «учение о хорошем проявлении наследственных задатков»
- **С.Г.Левит** – генетик-клиницист и цитогенетик, директор первого открытого в 1930 г. в Советском союзе медико-биологического института, преобразованного в 1935 г. в медико-генетический институт.
- **С.Н.Давиденков** – невропатолог, генетик, основатель клинической генетики в СССР, организовал первую в мире медико-генетическую консультацию, опубликовал несколько монографий по наследственным болезням нервной системы.

# Известные российские генетики современности

- *В.И.Иванов* – академик РАМН, бывший директор Медико-генетического научного центра РАМН,
- *Е.К.Гинтер* – профессор, директор Медико-генетического научного центра РАМН,
- *Н.П.Бочков* – академик РАМН, зав.кафедрой мед.генетики ММА им.Сеченова,
- *П.В.Новиков* – д.м.н., профессор, руководитель отдела клинической генетики НИИ педиатрии и детской хирургии МЗ РФ,
- *С.И.Козлова* - д.м.н., профессор, зав.кафедрой мед.генетики РМАПО,
- *Е.Т.Лильин* – д.м.н., профессор, зав.кафедрой мед.генетики ММСИ, главный реабилитолог МЗ РФ,
- *Г.Г.Гузеев* –к.м.н, заведующий медико-генетической консультацией ГДКБ №13 им. Филатова, главный генетик г.Москвы,
- *В.Ф.Солониченко* – к.м.н., ведущий синдромолог России,
- *Н.С.Демикова* - д.м.н, ст.научный сотрудник Федерального Центра Мониторинга ВПР,
- *Н.П.Кулешов* - д.м.н., профессор зав.лабораторией цитогенетики МГНЦ РАМН,
- *Д.А.Залетаев* - д.м.н., зав.лабораторией молекулярной цитогенетики МГНЦ РАМН,
- *Ю.Б.Юров* и *С.Г.Ворсанова* – д.м.н., ведущие специалисты в области молекулярной цитогенетики,
- *А.Д.Байков* - д.м.н.-руководитель Федерального Центра по диагностике и лечению ФКУ,
- *Н.И.Капранов* - д.м.н., руководитель центра по диагностике и лечению муковисцидоза,
- *Е.Ю.Захарова, Т.М. и А.М.Букины*, – сотрудники лаборатории наследственных болезней обмена веществ МГНЦ РАМН.

**Вопрос 3.**

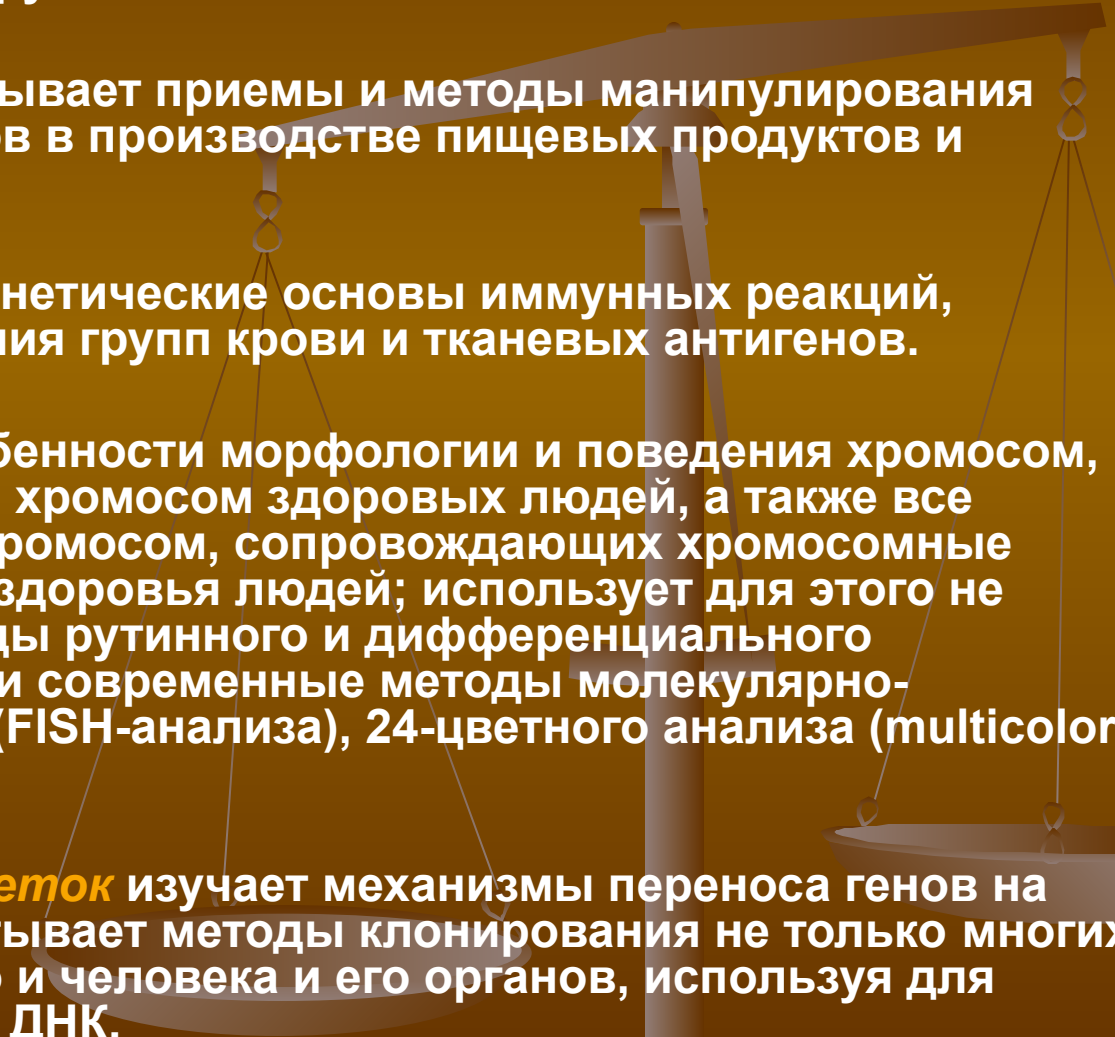
**Структура медицинской генетики,  
ее дифференциация на отдельные  
дисциплины.**



«Современная **медицинская генетика** – это система знаний о роли генетических факторов в развитии патологии человека и система методов диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии в широком смысле».  
*(Е.К.Гинтер)*

В рамках современной медицинской генетики сформировались новые научные направления и самостоятельные науки, изучающие вопросы организации и функционирования генетической информации человека в норме и в условиях наследственной и ненаследственной патологии.



- 
- **Молекулярная и биохимическая генетика** изучают биохимию нуклеиновых кислот, белков, ферментов, тонкую структуру гена, механизмы реализации генетической информации, химизм реакций, протекающих на уровне клеток и организма, исследует природу наследственных болезней обмена веществ; использует не только методы стандартной биохимии, но и такие методы, как электрофорез, жидкостная и газовая хроматография, флюориметрия, рентгеноструктурный и рестрикционный анализ и другие.
  - **Генная инженерия** разрабатывает приемы и методы манипулирования генами, использования генов в производстве пищевых продуктов и лекарственных препаратов.
  - **Иммуногенетика** изучает генетические основы иммунных реакций, закономерности наследования групп крови и тканевых антигенов.
  - **Цитогенетика** изучает особенности морфологии и поведения хромосом, индивидуальные варианты хромосом здоровых людей, а также все разнообразие изменений хромосом, сопровождающих хромосомные болезни и иные нарушения здоровья людей; использует для этого не только традиционные методы рутинного и дифференциального окрашивания хромосом, но и современные методы молекулярно-цитогенетического анализа (FISH-анализа), 24-цветного анализа (multicolor FISH).
  - **Генетика соматических клеток** изучает механизмы переноса генов на клеточном уровне, разрабатывает методы клонирования не только многих биологических объектов, но и человека и его органов, используя для этого методы гибридизации ДНК.

■ **Генетика размножения и развития** исследует особенности образования и структурно-функциональную организацию половых клеток (гамет), генетические механизмы эмбриогенеза и постэмбрионального развития, формирования врожденных пороков и аномалий развития.

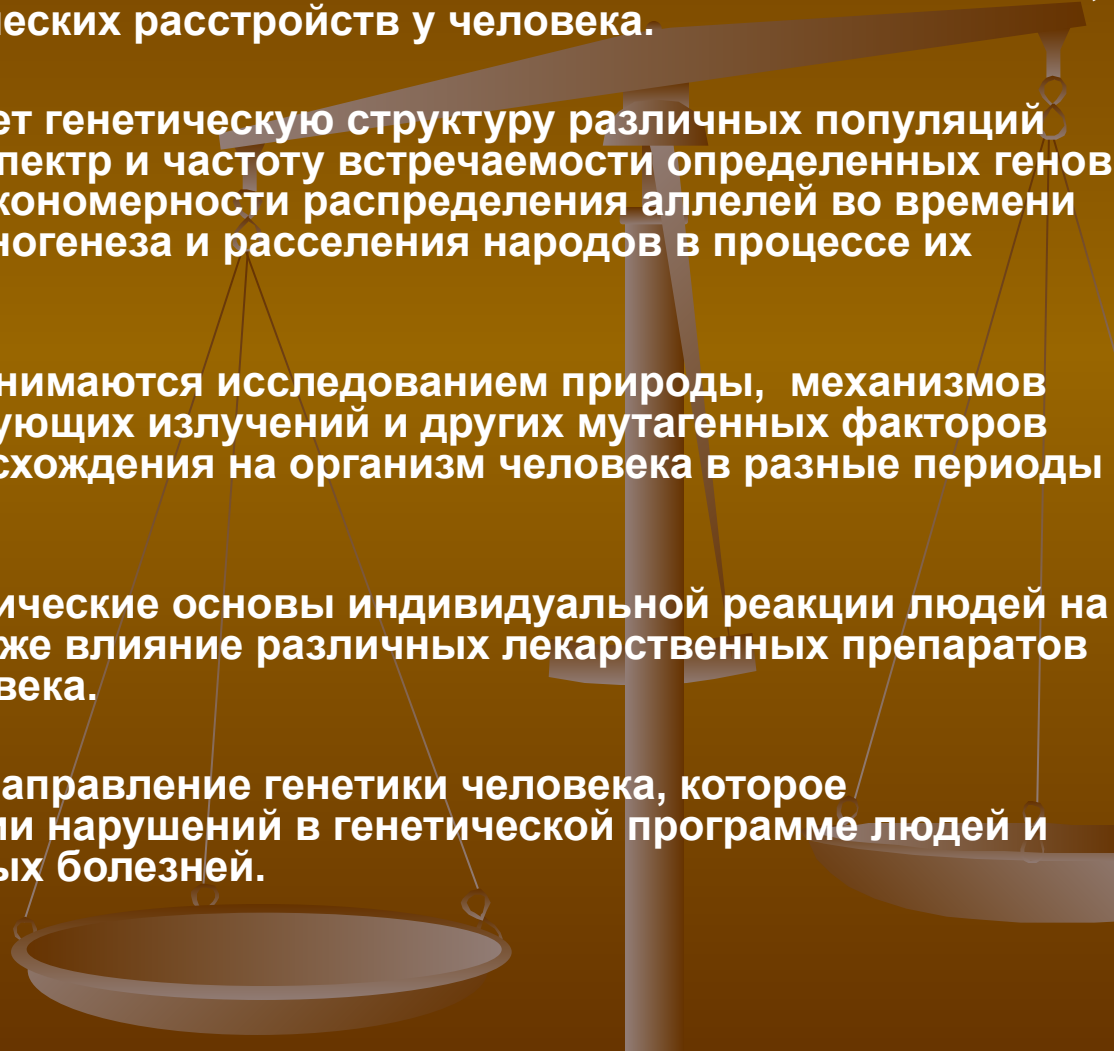
■ **Генетика поведения** изучает генетические механизмы поведения здоровых и больных людей, генетические основы интеллекта и познавательных способностей, умственной отсталости и психических расстройств у человека.

■ **Популяционная генетика** изучает генетическую структуру различных популяций людей (состав их генофондов, спектр и частоту встречаемости определенных генов и наследственных болезней), закономерности распределения аллелей во времени и по территории, механизмы этногенеза и расселения народов в процессе их исторического развития.

■ **Радиационная и экогенетика** занимаются исследованием природы, механизмов последствий действия ионизирующих излучений и других мутагенных факторов эндогенного и экзогенного происхождения на организм человека в разные периоды его развития.

■ **Фармакогенетика** изучает генетические основы индивидуальной реакции людей на лекарственные препараты, а также влияние различных лекарственных препаратов на генетические структуры человека.

■ **Генотерапия** – самое молодое направление генетики человека, которое разрабатывает методы коррекции нарушений в генетической программе людей и способы лечения наследственных болезней.



# Генетика

Генетика  
человека

Медицинская  
генетика

Молекулярная генетика  
Биохимическая генетика  
Генная инженерия  
Иммуногенетика  
Цитогенетика  
Генетика соматических клеток  
Генетика размножения и  
развития  
Генетика поведения  
Популяционная генетика  
Геногеография  
Радиационная генетика  
Экогенетика  
Фармакогенетика  
Генотерапия

норма


патология



**Вопрос 4.**

**Аксиомы медицинской генетики.**

# Аксиомы медицинской генетики

- Все в организме человека определяется его **генетической программой**: биохимические, морфологические, физиологические, психологические, поведенческие и иные признаки, свойства и особенности.
  - Генетическая информация **стабильна**, но может **изменяться** спонтанно или под действием внешних и внутренних факторов. Изменения генетической информации – мутации могут быть нейтральными, полезными (положительными) или вредными (патологическими); могут накапливаться в организме, не проявляясь фенотипически и обуславливая генетический полиморфизм популяции, а могут проявляться вариантами нормальных и/или патологических признаков и болезней.
  - **Наследственные болезни** – это патологические состояния, причиной которых являются изменения генетического материала - **мутации**. Они являются частью наследственной изменчивости человека.
- 

# Аксиомы медицинской генетики

## (продолжение)

- Любой наследственный **признак** (нормальный или патологический) – есть результат взаимодействия **генотипа** и внешней **среды**.  
Среда может оказывать модифицирующее влияние как на сам факт формирования признака (**пенетрантность**), так и на степень его проявления (**экспрессивность**).
- В природе не существует людей с абсолютно «**нормальной**» генетической информацией и популяций с «**идеальным**» генофондом. Любой здоровый человек может обладать от 1 до 10 патологических мутаций. Любая популяция содержит некоторый набор патологических генов в своем генофонде.  
Человечество в целом отягощено весомым «**генетическим грузом**», размеры которого могут увеличиваться под влиянием неблагоприятных мутагенных факторов внешней и внутренней среды.

# Аксиомы медицинской генетики

## (продолжение)

- На генетическую структуру человеческих популяций оказывают существенное влияние **социальные** факторы: снимаются межнациональные, религиозные, этнические и социальные ограничения для вступления в брак и расширяется круг потенциальных брачных партнеров, растет число браков, нарастает миграция населения, меняется экология, возрастает уровень эмоционально-психического напряжения и стресса. Все перечисленное повышает риск наследственных изменений, однако не может за 1-2 поколения существенно изменить генофонд и вызвать всплеск или резкое увеличение частоты наследственных болезней. Никакой ощутимой **угрозы генофонду** отдельных наций и человечества в целом, в настоящее время не существует.
- **Относительный рост частоты** врожденных и наследственных болезней объясняется достижениями медицины и общества: ростом выживаемости больных, увеличением продолжительности их жизни, восстановлением их репродуктивной функции. Больной или носитель патологического гена – полноправный член общества и имеет равные со здоровым человеком **права.**

## Вопрос 5.

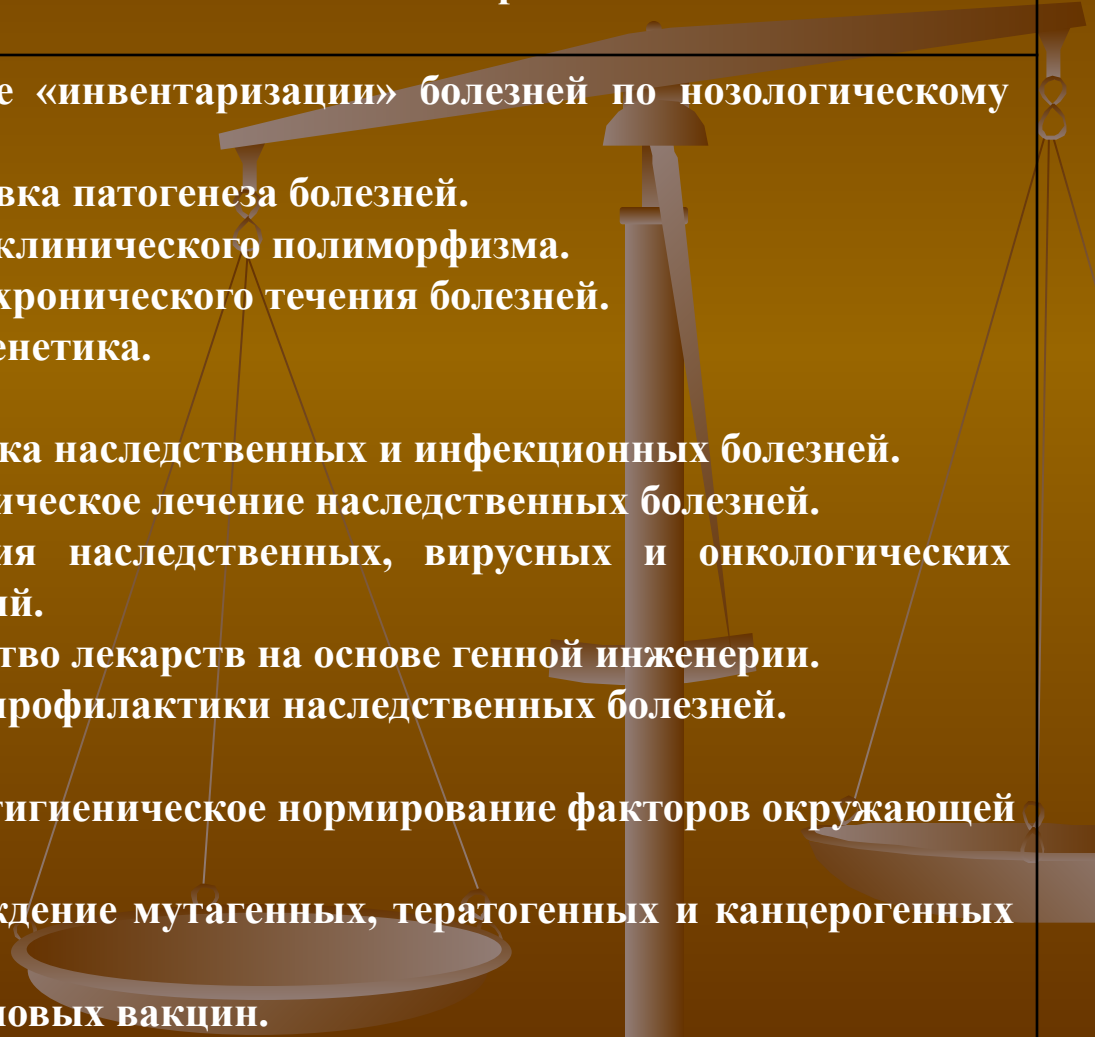
**Значение генетики для медицины.  
Генетический груз: понятие,  
размеры, структура.**





# Вклад генетических технологий в решение трудных вопросов медицины и здравоохранения.

| Область медицины | Решаемые вопросы   |
|------------------|--|
| Теоретическая    | <p>Углубление «инвентаризации» болезней по нозологическому принципу.</p> <p>Расшифровка патогенеза болезней.</p> <p>Причины клинического полиморфизма.</p> <p>Причины хронического течения болезней.</p> <p>Фармакогенетика.</p>   |
| Клиническая      | <p>Диагностика наследственных и инфекционных болезней.</p> <p>Патогенетическое лечение наследственных болезней.</p> <p>Генотерапия наследственных, вирусных и онкологических заболеваний.</p> <p>Производство лекарств на основе генной инженерии.</p> <p>Все виды профилактики наследственных болезней.</p> |
| Профилактическая | <p>Генетико-гигиеническое нормирование факторов окружающей среды.</p> <p>Предупреждение мутагенных, тератогенных и канцерогенных эффектов.</p> <p>Создание новых вакцин.</p>   |



«Жизнь требует всемерного использования законов наследования. Генетические истины достаточно изучены для того, чтобы интенсивно начать применять их. Наши врачи как азбуку должны знать законы наследственности. Воплощение в жизнь научной истины о законах наследственности поможет избавить человечество от многих скорбей и горя» (*И.П.Павлов, 1935г.*)


«Как наша современная медицинская практика опирается на уточненные знания в области анатомии человека, физиологии и биохимии, так в будущем изучение генетических болезней потребует детального понимания молекулярной патологии, физиологии и биохимии генома человека. Нам потребуются врачи настолько осведомленные в молекулярной анатомии и физиологии хромосом и генов, насколько кардиохирург знает работу сердца и структуру сосудистого дерева». (*П.Берг в 1981 г.*)

# Значение генетики

## для медицины и здравоохранения

XX и XXI век отличаются повсеместным ростом частоты врожденной и наследственно обусловленной патологии в структуре заболеваемости, смертности и инвалидизации населения, что объясняется рядом факторов:

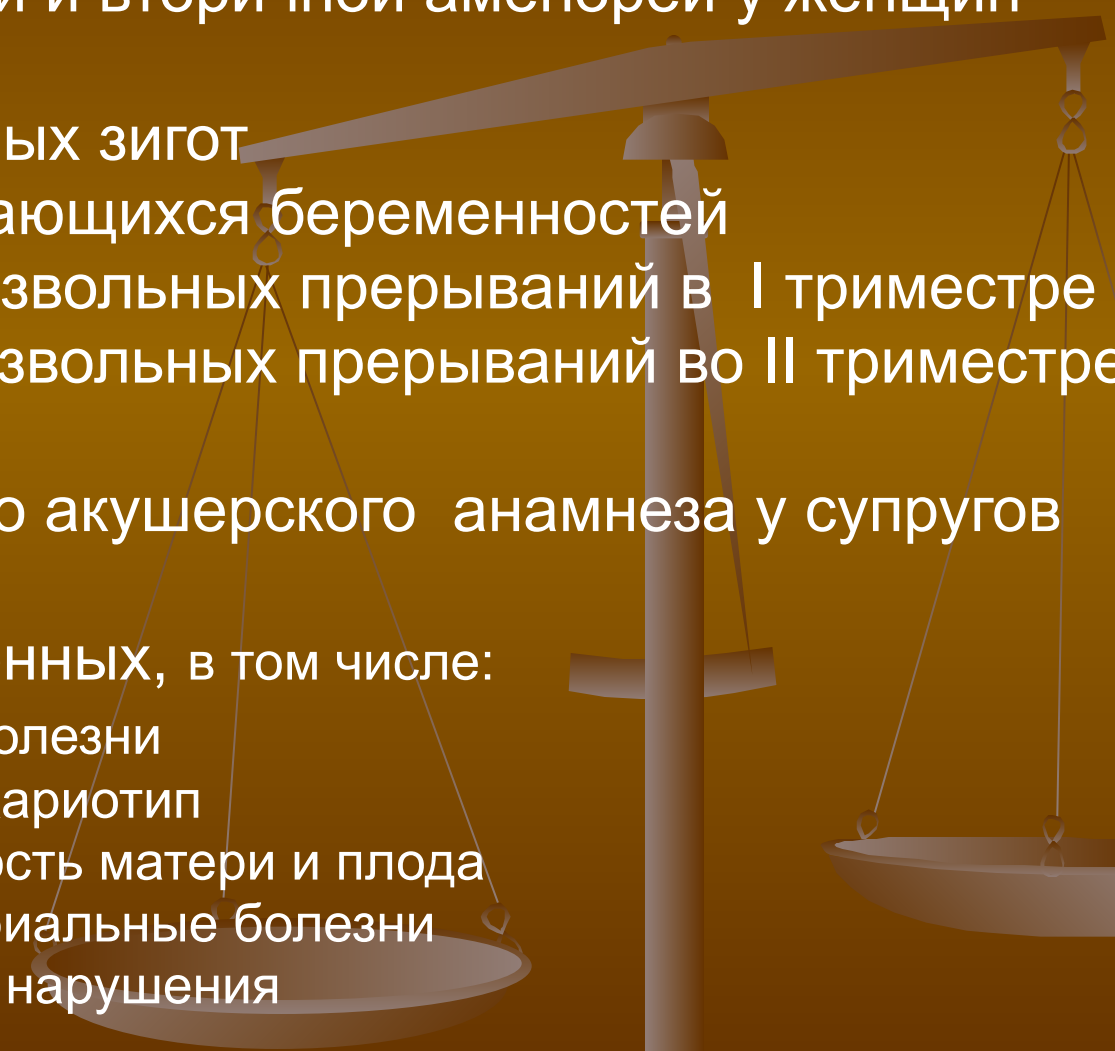
- **Во-первых**, относительным снижением в уровня инфекционных и алиментарных заболеваний;
- **Во-вторых**, повышением возможностей лабораторной и инструментальной медицины по диагностике патологических изменений в организме больного, более точная нозологизация патологии человека: в настоящее время описано более 4000 нозологических форм наследственных болезней и синдромов;
- **В-третьих**, достижениями генетики человека и медицинской генетики в области разработки специальных методов диагностики нарушений генетической информации на уровне отдельных генов и хромосом;
- **В-четвертых**, повышением информированности врачей по проблемам наследственных болезней, ростом выявляемости этой группы патологии, достижениями в области терапии этих болезней, возросшей выживаемостью больных;
- **В-пятых**, изменением среды обитания человека, высоким уровнем нагрузок социального и экологического характера (избыток негативной информации, высокий уровень эмоционального напряжения и стресса, загрязнение окружающей среды, изменение состава воды, пищи, фальсификация лекарственных препаратов и др.).



В последнее время наблюдается как абсолютный рост частоты врожденной и наследственной патологии - за счет роста частоты новых мутаций, так и относительный - за счет расширения возможностей и достижений современной медицины и генетики.

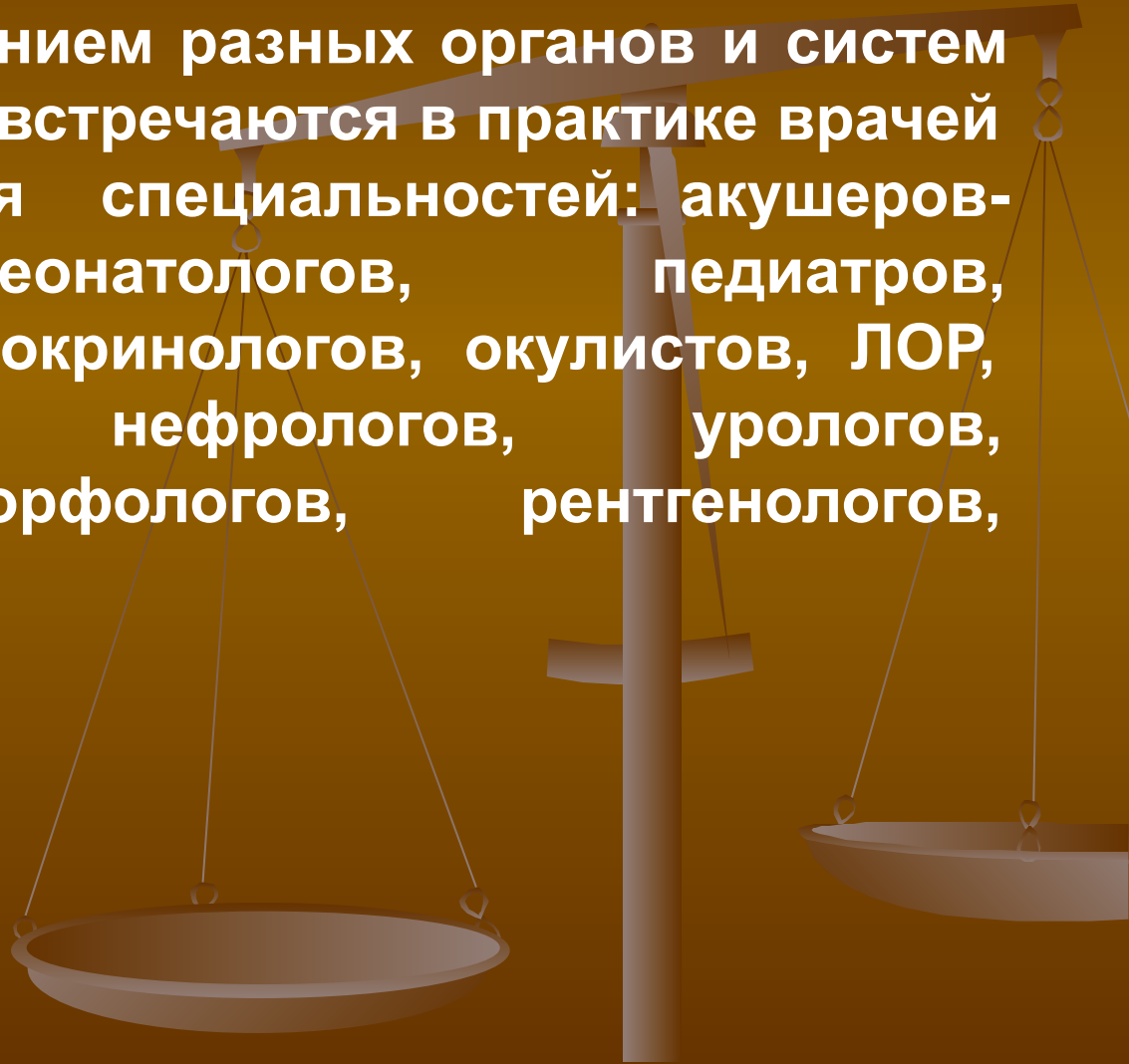
# По данным ВОЗ

## генетические факторы являются причинами

- **10 - 15%** мужского бесплодия
  - **10 - 50%** первичной и вторичной аменореи у женщин
  - **20 - 30%** аномальных зигот
  - **80%** неразвивающихся беременностей
  - **50 - 60%** самопроизвольных прерываний в I триместре
  - **10%** самопроизвольных прерываний во II триместре
  - **5%** отягощенного акушерского анамнеза у супругов
  - **5 - 5,5%** новорожденных, в том числе:
    - 1% - моногенные болезни
    - 0,5-1% - аномальный кариотип
    - 0,5% - несовместимость матери и плода
    - 3-3,5% - мультифакториальные болезни
    - 0,5% - соматические нарушения
- 

- 
- **5-7% - 20-25%** - новорожденных с ВПР и ВАР
  - **30%** - перинатальной и неонатальной смертности ( в сроке до 168 часов и 1 мес.)
  - **25%** - младенческой смертности (в возрасте до 1 года)
  - **23%** - детской смертности (в возрасте от 1 до 4 лет)
  - **25 - 40%** - коечного фонда больниц
  - **1-2%** - суммарной патологии населения
  - **30%** - умственной отсталости
  - **50%** - слабого зрения и слепоты
  - **> 50%** - глухоты и глухонемые
  - **50%** - врожденной патологии

**Врожденные и наследственные болезни** проявляются поражением разных органов и систем организма, а потому встречаются в практике врачей всех без исключения специальностей: акушеров-гинекологов, неонатологов, педиатров, невропатологов, эндокринологов, окулистов, ЛОР, гастроэнтерологов, нефрологов, урологов, хирургов, патоморфологов, рентгенологов, лаборантов и т.д.



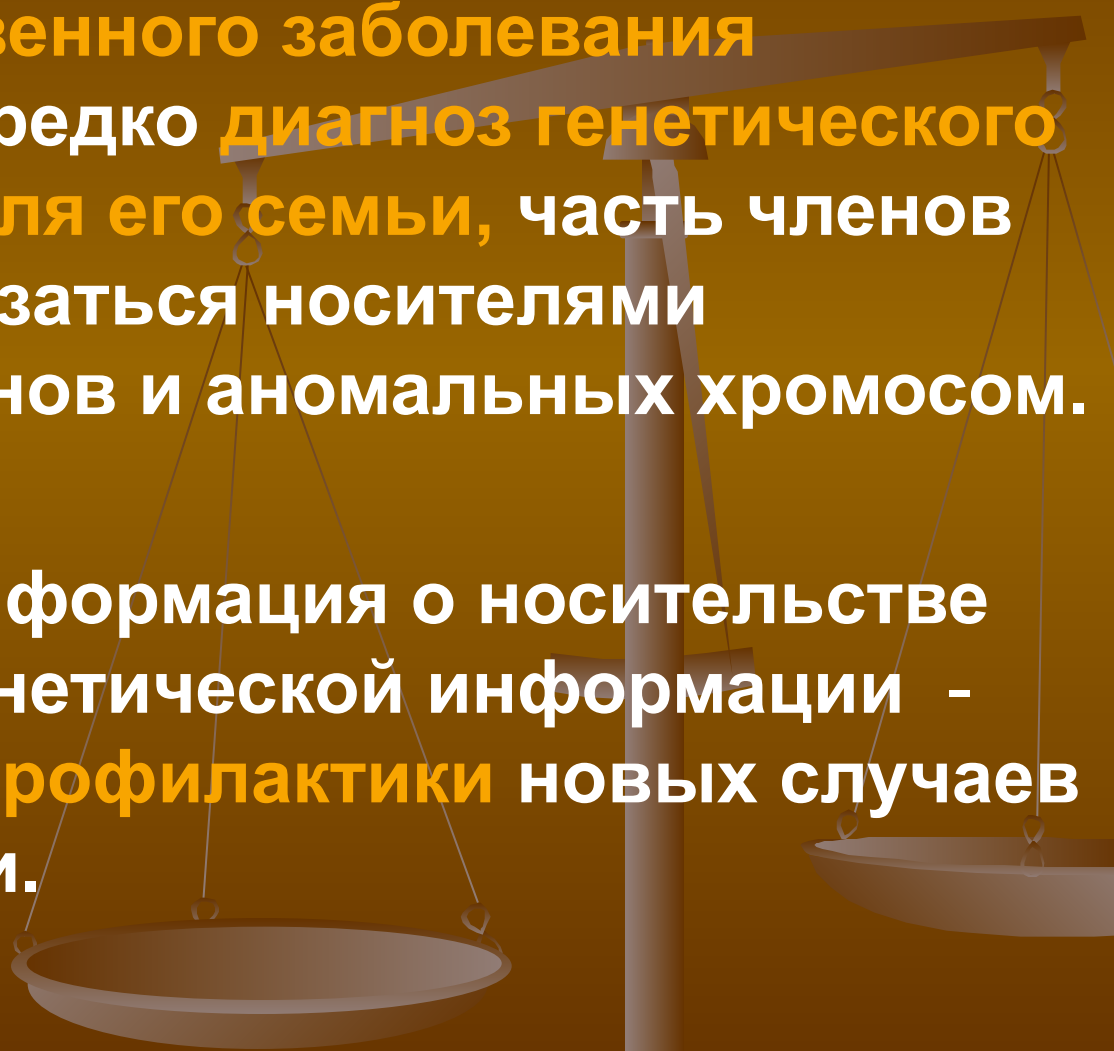
# Изменение спектра наследственной патологии с возрастом.


- **При рождении** – большинство хромосомных болезней
- **Детский возраст** - большинство наследственных нарушений обмена веществ, которые в отсутствие точной диагностики и адекватного лечения (если таковое разработано) приводят к летальности.
- **Пубертатный возраст** – большинство наследственных нарушений полового развития и системные заболевания (болезни нервной, эндокринной и других систем, болезни соединительной ткани ...).
- **После 20-30 лет** - болезни с наследственным предрасположением (более 90% хронических неинфекционных заболеваний человека – злокачественные новообразования, гипертоническая болезнь, ишемическая болезнь, некоторые формы сахарного диабета и патологии щитовидной железы, остеопороз, ревматизм, псориаз, язвенная болезнь желудка и 12-перстной кишки, шизофрения и многие другие).



# Роль медицинской генетики в профилактической медицине

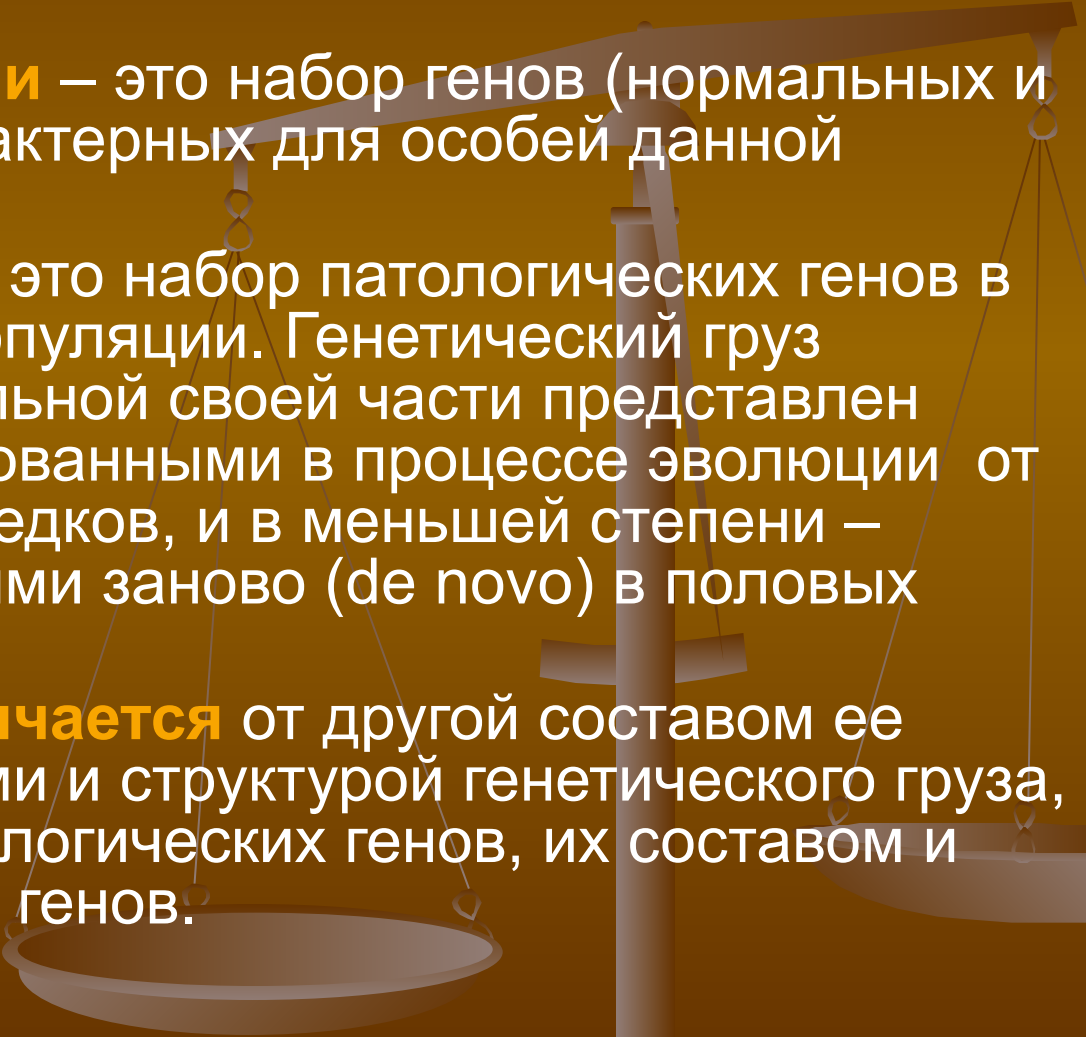
- **Диагноз наследственного заболевания больному – это нередко диагноз генетического неблагополучия для его семьи, часть членов которой может оказаться носителями патологических генов и аномальных хромосом.**
- **Своевременная информация о носительстве патологической генетической информации - это возможность профилактики новых случаев патологии в семье.**





**Главная задача  
медицинской генетики –  
профилактика**

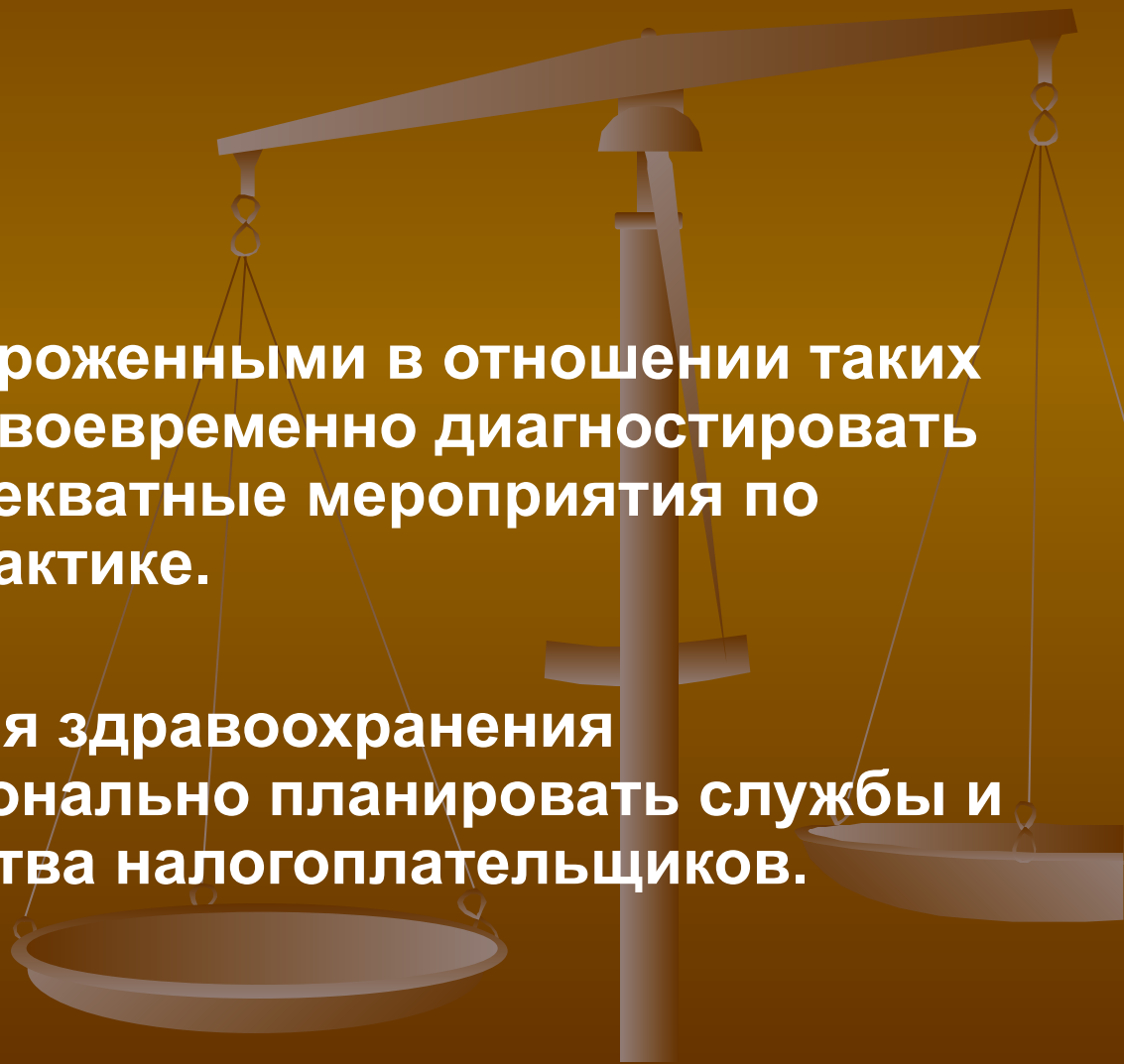
**врожденных и наследственных  
заболеваний в семьях и популяциях.**

- 
- **Популяция** – это неслучайная группа людей, формирующая супружеские пары по какому-либо принципу, характеризующаяся определенным генофондом и обладающая определенным генетическим грузом.
  - **Генофонд популяции** – это набор генов (нормальных и патологических), характерных для особей данной популяции.
  - **Генетический груз** – это набор патологических генов в генофонде данной популяции. Генетический груз популяции в значительной своей части представлен мутациями, унаследованными в процессе эволюции от далеких и близких предков, и в меньшей степени – мутациями, возникшими заново (*de novo*) в половых клетках людей.
  - Одна популяция **отличается** от другой составом ее генофонда, размерами и структурой генетического груза, т.е. количеством патологических генов, их составом и частотами отдельных генов.

**Каждый народ, каждая популяция должна знать: какие наследственные болезни и с какой частотой встречаются среди ее населения, т.е. знать свой **генофонд**.**

**Это позволит:**

- **врачам быть настороженными в отношении таких видов патологии, своевременно диагностировать их и проводить адекватные мероприятия по лечению и профилактике.**
- **органам управления здравоохранения максимально рационально планировать службы и расходовать средства налогоплательщиков.**



**Вопрос 6.**

**Медико-генетическая служба  
России и РСО-Алания**



# Структура медико-генетической службы России

Медико-генетический  
научный центр  
(МГНЦ) РАМН

```
graph TD; A[Медико-генетический научный центр (МГНЦ) РАМН] --> B[Федеральные генетические Центры]; B --> C[Межрегиональные медико-генетические консультации]; C --> D[Республиканские медико-генетические консультации]; D --> E[Кабинеты медико-генетического консультирования];
```

Федеральные генетические  
Центры

Межрегиональные  
медико-генетические  
консультации

Республиканские  
медико-генетические  
консультации

Кабинеты медико-генетического  
консультирования

# Структура медико-генетической службы РСО-Алания

