

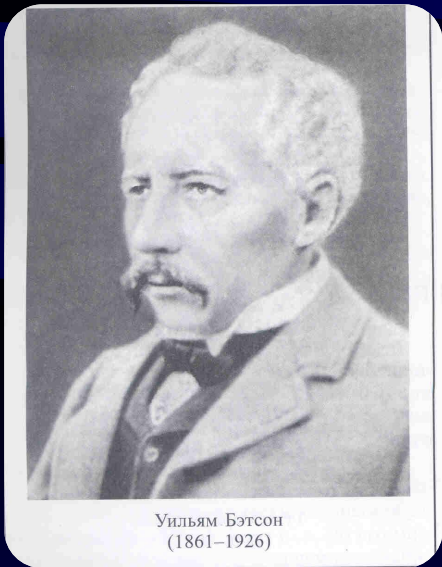
Санкт – Петербургский  
Государственный Педиатрический  
Медицинский Университет  
Факультет Клинической психологии

# Проблемы и достижения генетики

Работу выполнили студентки 1 курса  
172 гр. Грановская Е., Собенникова  
А., Нарышкина Н., Ларионова Н.

# Что такое генетика?

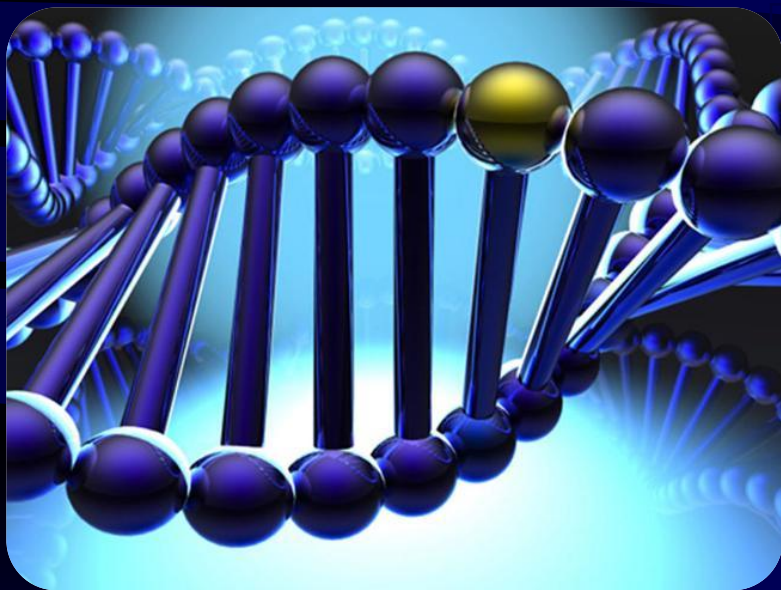
- Генетика — это наука о закономерностях наследования внешних и внутренних признаков от родителей к потомкам и об изменчивости этих признаков;
- Название генетика было предложено английским ученым У. Бэтсоном в 1906 г ;



(1861–1926)  
Уильям Бэтсон

- В результате многочисленных экспериментов в области молекулярной генетики современная биология были установлены два фундаментальных открытия:

1. Возможность работать с изолированными генами (получена благодаря выделению гена в чистом виде и синтеза его);

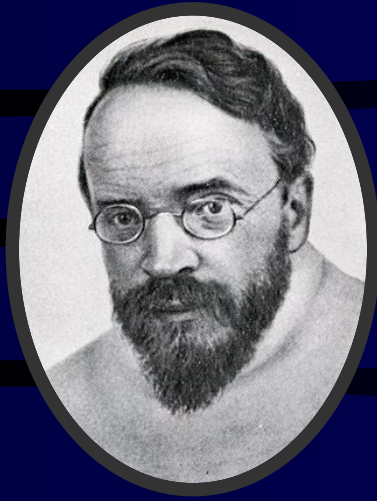


Исследования в области вирусогенетической теории возникновения злокачественных опухолей (включает в себя обнаружение синтеза ДНК на РНК-матрице);

Опыты с профаговой трансдукцией (подтвердили возможность функционирования генов простых организмов в клетках млекопитающих, включая клетки человека);

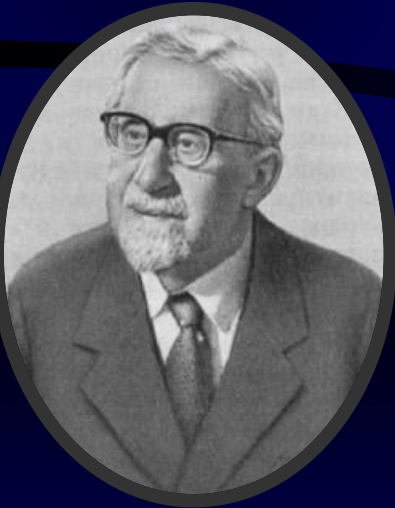
# ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

# История развития генетики человека



К. Корренс

- Рубеж XIX- XX вв. – считается периодом, когда возникла генетика как наука;
- 1900 год считается датой рождения генетики, так как именно в этом году Корренс, Чермак и де Фриз независимо друг от друга обнаружили закономерности в передаче наследственных признаков;
- Открытие законов наследственности – 1865 – чешский ученый Грегор Мендель (эксперименты с садовым горохом);
- И, наконец, в конце XX века генетика вплотную подошла к решению одного из фундаментальных вопросов биологической науки - вопроса о полной расшифровке наследственной информации о человеке;



Э. Чермак

# HUGO (Human Genome Organization)

- - проект по расшифровке генетического кода ДНК;
- Приняло участие 220 ученых из разных стран, в том числе и 5 советских биологов;
- В России была создана своя программа «Геном человека», руководителем которой стал академик А. Баев;
- Впервые идея организации подобной программы была выдвинута в 1986 году. Тогда идея показалась неприемлемой: геном человека содержит около трех миллиардов нуклеотидов, а в конце 80-х годов затраты на определение одного нуклеотида составляли около 5 долларов США;
- 1988 году Конгресс США одобрил создание американского проекта исследований;
- Осуществление российской программы началось в 1989 году.



А.Баев



## *В наше время...*

- Определение одного нуклеотида стоит – 1 \$;
- Созданы аппараты, способные секвенировать (от лат. sequi - следовать) до 35 млн. последовательностей нуклеотидов в год;
- Полимеразная цепная реакция - позволяет из микроскопических количеств ДНК за несколько часов получить объем ДНК, достаточный для генетического анализа;
- По оценкам специалистов существует возможность завершения проекта через 15 лет, и уже сейчас программа приносит полезные результаты.
- Суть работ заключается в следующем: сначала проводится картирование генома (определение положения гена в хромосоме), локализация некоторых генов, а после этого секвенирование (определение точной последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК);

## Успехи проекта

- Первым геном, который удалось локализовать, стал ген дальтонизма, картированный в половой хромосоме в 1911 году. К 1990 году число идентифицированных генов достигло 5000, из них картированных 1825, секвенированных - 460. Удалось локализовать гены, связанные с тяжелейшими наследственными болезнями, такими, как хорея Гентингтона, болезнь Альцгеймера, мышечная дистрофия Дюшена, кистозный фиброз и др.





# Достижения генетики

- Возникновение новых областей знания (молекулярная биология, молекулярная генетика), биотехнологий (генная инженерия) и методов (ПЦР), позволяющих выделять и синтезировать нуклеотидные последовательности.
- Разработка принципов выведения трансгенных растений и животных, обладающих признаками разных видов.
- Новые возможности для исследования деятельности организма, изучения наследственных, раковых заболеваний.
- Генетическая основа предрасположенности к алкоголизму или наркомании.
- Развитие фармакогенетики.

В современном обществе генетические вопросы широко обсуждаются в разных аудиториях и с разных точек зрения, в том числе этической. Интерес к генетике человека обусловлен несколькими причинами:

1. Это естественное стремление человека познать самого себя.
2. После того как были побеждены многие инфекционные болезни – чума, холера, оспа и др., – увеличилась относительная доля наследственных болезней.
3. После того как были поняты природа мутаций и их значение в наследственности, стало ясно, что мутации могут быть вызваны факторами внешней среды, на которые ранее не обращали должного внимания.

В связи с этим можно выделить следующие проблемы генетики:

1. Наследственные болезни и их причины;
2. Наследование способностей;
3. Действие естественного отбора в человеческом обществе;
4. Генная инженерия (создание чистых вакцин);
5. Пересадка органов;
6. Конфиденциальность генетической информации;
7. Несовершенство генной инженерии и генной терапии;
8. Евгеника;
9. Изменение половой структуры общества;
10. Изучение генетики психических болезней.

# Медико-генетическое консультирование

Включает 3 этапа:

1. Уточнение диагноза с использованием специальных генетических методов
2. Определение прогноза потомства
3. Формулирование заключения и объяснение





Прямыми показаниями для направления к специалисту-генетику являются:

- установленная или подозреваемая наследственная болезнь в семье;
- кровнородственные браки;
- воздействие возможных мутагенов до или в течение первых трёх месяцев беременности;



# Генетический мониторинг



Цель генетического мониторинга - следить за влиянием мутагенов, то есть всех соединений, вводимых в среду, а особенно тех, что играют первостепенную роль для промышленности, сельского хозяйства, медицины, быта.



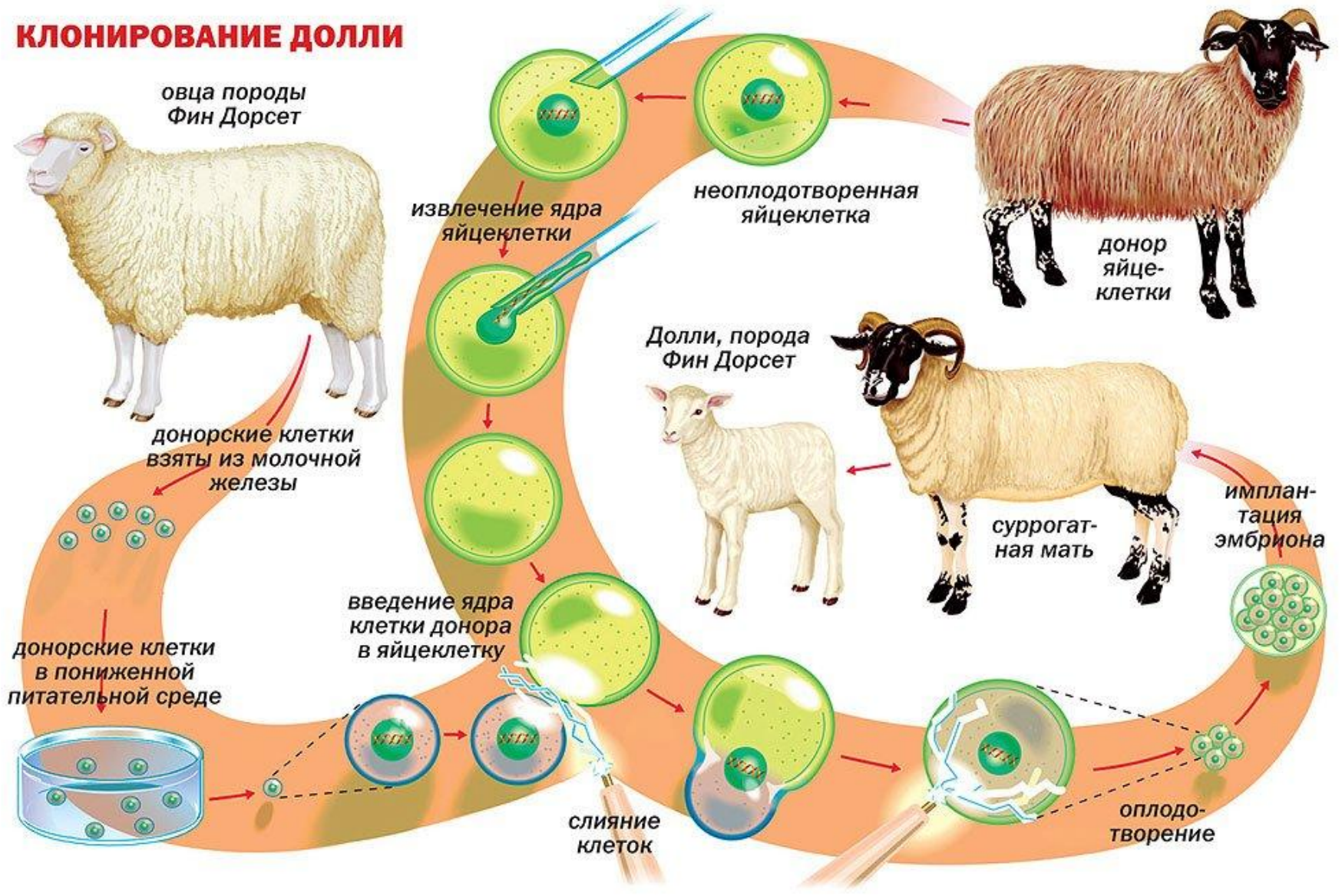


Особое значение имеет генетический мониторинг, позволяющий проводить контроль за мутационным процессом у человека, выявлять и предотвращать всю возможность генетической опасности

# Проблема клонирования ЖИВОТНЫХ И ЧЕЛОВЕКА

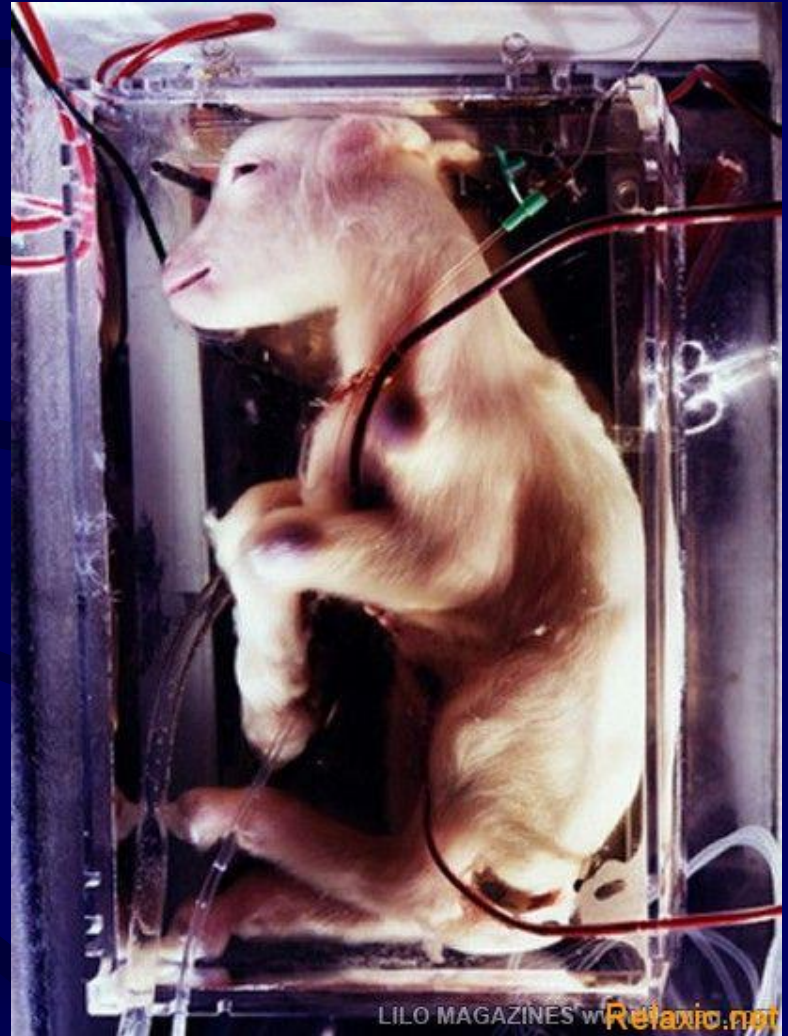
Пожалуй, одним из наиболее ярких достижений генетики за последнее время является эксперимент по клонированию овцы, успешно завершённый 23 февраля 1997 года учеными Рослинского университета в Шотландии под руководством Яна Вилмута. После шести неудачных попыток, учёным удалось воссоздать особь, идентичную матери – овечку Долли.

# КЛОНИРОВАНИЕ ДОЛЛИ

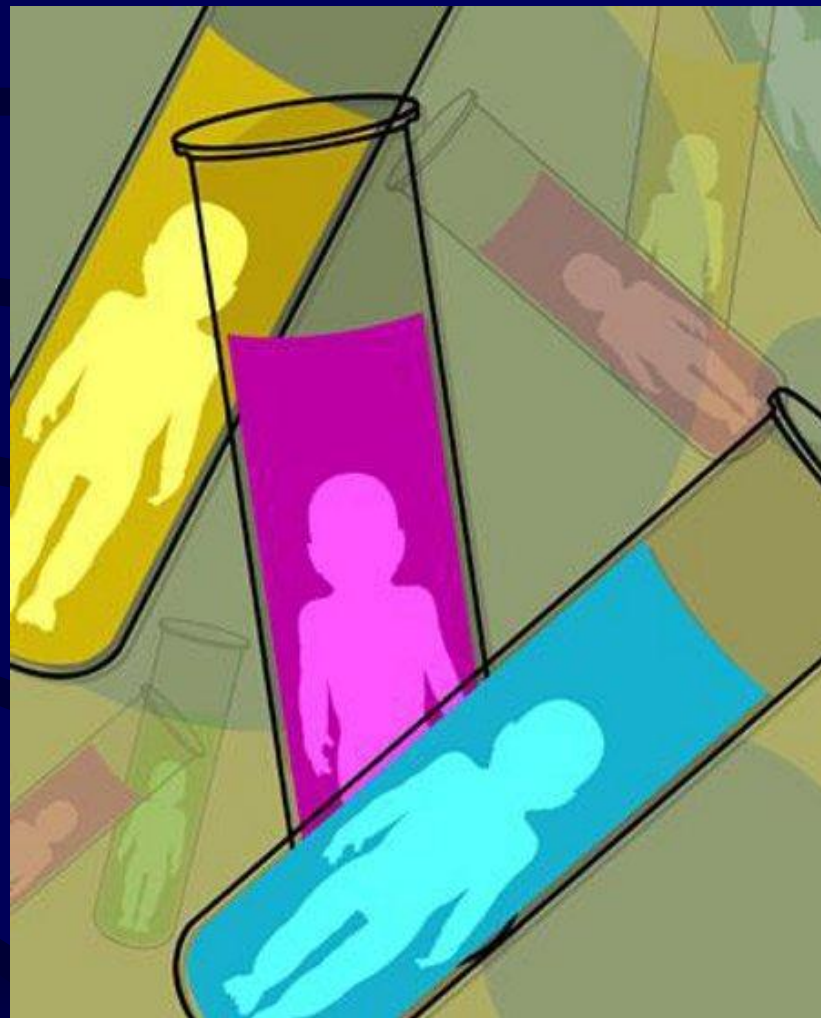




После публикации работы Вилмута, выяснилось, что еще несколько крупных научных центров были близки к успеху шотландских генетиков. Американцам удалось создать точные генетические копии человекообразных обезьян, правда, с использованием клеток зародыша. Выяснилось, что с 1993 году китайские генетики проводят работы по клонированию быков, российским ученым удалось клонировать каспийского осетра, а австрийцы заявили о том, что также располагают технологией генетического тиражирования.

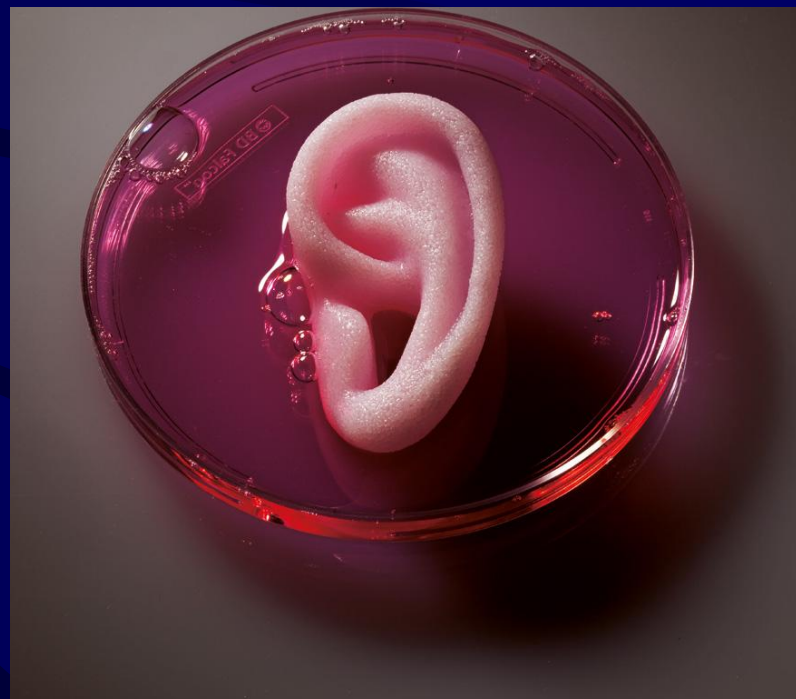


Успех клонирования млекопитающих не оставляет сомнений в том, что преодоление технических трудностей, связанных с клонированием человека, - лишь дело времени. В связи с этим возникает множество вопросов этико-правового характера



Действительно ли стоит бояться последствий клонирования? Хотя в газетах всего мира и пишут о том, что клонирование позволит маньякам создавать свои копии и становиться неуловимыми, эти подозрения беспочвенны.

Многих пугает возможность выращивания клонов ради получения органов, идентичных органам донора. В то же время клонирование может быть применено и для спасения животных, занесенных в Красную книгу, и восстановления лесов. Новая технология пересадки ядра упростит создание трансгенных растений и животных.







В настоящее время при определённых условиях общество может склониться в пользу разрешения клонирования человека, ведь это может решить вопрос рождения детей в семьях, где родители по той или иной причине не могут этого, а также позволит передавать по наследству только те признаки, которые родитель хочет передать ребёнку.

# Генетика и проблема рака.

Достижения генетики и молекулярной биологии последних десятилетий оказали огромное влияние на понимание природы инициализации и прогрессии злокачественных образований.

Влияние конкретных генетических нарушений, лежащих в основе опухолевого роста, позволило обнаружить специфические молекулярные маркеры и разработать на их основе тесты ранней диагностики опухолей.



В настоящее время сформировалось несколько направлений использования молекулярных тестов в онкологии:

- ❖ Определении мутаций *ras* и *p53*.
- ❖ Метастазирование и распространенность опухоли
- ❖ Анализ цитологических и гистологических препаратов
- ❖ Оценки эффективности онкопротекторов на популяционном уровне.
- ❖ Генетическое тестирование онкологического риска

В заключение следует подчеркнуть, что внедрение современных методов молекулярной диагностики в широкую онкологическую практику неизбежно потребует серьезного технического перевооружения существующих клинических лабораторий, а также специально подготовленного персонала. Сами методы диагностики при этом должны пройти масштабные клинические испытания с учетом принципов рандомизации.

Спасибо за внимание!

