

Аннотация дисциплины «Основы медицинской генетики»

Предметом *медицинской генетики* являются те направления генетики человека, которые изучают роль генетических факторов в этиологии и патогенезе заболеваний. Основной целью этих исследований является обеспечение здоровья не только настоящего, но и будущих поколений. Раздел медицинской генетики, используемый в клинической практике, называется *клинической генетикой*. Однако четкой границы между этими двумя направлениями не существует, и многие положения медицинской генетики, которые по началу рассматривались как чисто теоретические, через какое-то время находят применение в клинике. Интенсивно развивается *фармакогенетика*, т. е. изучение влияния генотипических особенностей пациентов на метаболизм лекарственных препаратов.

С генетических позиций все болезни человека можно разделить на три класса: собственно наследственные болезни, куда входят хромосомные и генные заболевания, болезни с наследственной предрасположенностью, которые называют полигенными, комплексными или, чаще, многофакторными, и приобретенные, основной этиологический механизм которых связан с определенными неблагоприятными внешними воздействиями. *Хромосомными* являются болезни, вызванные нарушением числа хромосом либо их структуры. *Генные болезни* обусловлены присутствием мутаций в генах. *Моногенными* называются болезни, обусловленные присутствием мутаций в одном гене. В этиологии *многофакторных заболеваний* наряду с действием неблагоприятных внешних факторов существенно влияние не одного, а многих генов. Количество этих генов, формирующих наследственную предрасположенность, иногда исчисляется десятками или даже сотнями. К многофакторным заболеваниям относятся большинство наиболее распространенных болезней человека, таких как гипертония, атеросклероз, ишемическая болезнь сердца, бронхиальная астма, сахарный диабет, онкологические, аутоиммунные заболевания и др.

Травмы и инфекции относятся к классу *приобретенных заболеваний*. Однако в последнем случае часто не удается полностью исключить влияния генетических факторов, определяющих дифференциальную чувствительность разных индивидуумов к действию инфекционных агентов. В этих случаях инфекционные заболевания рассматриваются как многофакторные.

В настоящее время интенсивно изучают ассоциации разных генов человека с моногенными и многофакторными заболеваниями. Эти исследования являются основой для планомерной разработки совместно со специалистами разных медицинских профилей новых патогенетических и этиологических методов лечения наследственных заболеваний, а также предупреждения развития тех заболеваний, к которым у человека имеется генетическая склонность.

В последние десятилетия медицинская генетика развивается столь стремительно, что существующая учебная литература не отражает основных достижений этой науки, и преподаватели медицинских колледжей и вузов не имеют возможности использовать новую информацию в учебном процессе. В этом курсе сделана попытка изложить основные положения современной генетики человека и дать представление об их применении в практической медицине.

Курс состоит из трех разделов. В разделе I излагаются основные положения современной генетики, начиная с законов Менделя до цитологических и молекулярных основ наследственности и изменчивости. Раздел II посвящен генетике человека. Рассмотрены типы наследования признаков, полиморфизм популяций, генетические основы развития, структура генома и эпигенома человека. В III разделе изложены методы медицинской генетики, представлена общая характеристика врожденных и наследственных болезней, основы канцерогенеза, обсуждаются вопросы профилактики наследственных заболеваний.