

Алексова Арина Витальевна

студентка

Тютюнникова Евгения Борисовна

преподаватель

ФГБОУ ВО «Армавирский государственный

педагогический университет»

г. Армавир, Краснодарский край

ЧЕЛОВЕК КАК СПЕЦИФИЧЕСКИЙ ОБЪЕКТ ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

Аннотация: в статье говорится о значении человека в генетики и роли его генетического материала при изучении наследственных болезней.

Ключевые слова: генетика, медицина, наследственные заболевания, патология, половое созревание, патогенез.

Генетика человека изучает закономерности наследования патологических и нормальных признаков и зависимость их проявления. Медицинская генетика изучает наследственные заболевания человека.

Важность этого раздела очень велика. В настоящее время известно примерно 5000 нозологических форм наследственных заболеваний, 2,5–5% новорожденных детей имеют наследственную или врожденную патологию, 40% ранней детской смертности и инвалидности обусловлено наследственной патологией.

Задачами медицинской генетики являются:

- раннее выявление наследственных заболеваний с помощью совершенствования экспресс-методов и пренатальной диагностики;
- изучение патогенеза, диагностики, клиники, фармакологического и других видов лечения и профилактики наследственных болезней человека;
- исследование механизмов наследственной предрасположенности и врожденной устойчивости к мультифакториальным болезням;

- изучение генетических аспектов иммунитета, аллергии, канцерогенеза, трансплантологии, генной инженерии и др.;
- широкое внедрение в медицинскую практику медико-гениалогического консультирования.

Изучение генетики человека связано с множеством особенностей и трудностей:

- сложный кариотип – 46 хромосом, 23 группы сцепления и около 30 000 генов;
- позднее половое созревание и редкая смена поколений: период рождения детей у человека 18 – 35 лет; врач – генетик за свою жизнь может наблюдать не более трех поколений;
- небольшое количество потомков – в большинстве семей только 1–2 ребенка;
- недопустимость применения гибридологического метода; у врача нет права вмешиваться в формирование брачных пар, но, если интересующие врача молодые люди уже вступили в брак, он может их предупредить о наследовании патологических признаков у детей и предложить обследование.

Несмотря на перечисленные трудности, на сегодняшний день генетика человека изучена лучше, чем генетика других организмов. Этому помогали социальный характер человека, растущие потребности медицины и разнообразие современных методов исследования.

Для диагностики больных и решения вопросов патогенеза врожденных и наследственных болезней в медицинской генетики используются общепринятые методы клинического обследования: ультрасонография, электромиография, биохимические анализы биологических жидкостей, биопсия тканей и др. Также имеется целый ряд специфических методов, с помощью которых можно изучать проблемы возникновения, развития, распространения, механизмы передачи наследственных болезней и роль факторов среды в их проявлении.

Заключение: человек как специфический объект генетического анализа играет большую роль в изучении генетики.

Список литературы

1. Медицинская биология и общая генетика: Учебник / Р.Г. Заяц, В.Э. Бутвиловский, В.В. Давыдов, И.В. Рачковская. – 2-е изд., испр. – Минск: Высшая школа, 2012. – 496 с.
2. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: Учебное пособие. – 2-е изд., перераб. и доп. – СПб.: СпецЛит, 2009. – 192 с.