

## АКТУАЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ XXI ВЕКА

**Шигакова Люция Анваровна**

*научный руководитель ассистент,  
кафедры гистологии и медицинской биологии,  
Ташкентская медицинская академия,  
Узбекистан, г.Ташкент*

**Иванова Лада Евгеньевна**

*Студентка международного факультета  
Ташкентская медицинская академия,  
Узбекистан, г.Ташкент*

### АННОТАЦИЯ

В статье изложены актуальные вопросы медицинской генетики, ее методы, достижения последних лет и перспективы развития. Успехи исследований в области медицинской генетики человека имеют практическое значение для всего человечества. Расширение знаний о генетических болезнях помогает улучшить их диагностику, найти новые терапевтические подходы и, более того, предотвратить их возникновение. В статье изложены некоторые интересные моменты перспективы развития медицинской генетики.

**Ключевые слова:** медицинская генетика, наследственность, ДНК, ген, геном, биология, хроматин, нуклеотид.

Генетика человека и такие фундаментальные дисциплины, как медицинская биология, анатомия, физиология, биохимия, составляют основу современной медицины. Место генетики среди биологических наук и интерес к ней определяются тем, что она изучает основные свойства организмов, а именно наследственность и изменчивость. Наследственность и изменчивость у человека являются предметом изучения генетики человека на всех уровнях его организации: молекулярном, клеточном, организменном, популяционном. Генетика человека своими успехами в значительной мере обязана медицинской генетике - науке, изучающей роль наследственности в патологии человека [1].

В молекуле ДНК, на которой записана программа жизни, а конкретнее, весь процесс синтеза, структура и функция белков, как основных элементов жизни. Кроме сохранения программы жизни, молекула ДНК выполняет еще одну важнейшую функцию - ее самовоспроизведение, копирование, создает преемственность между поколениями. Единожды возникнув, жизнь самовоспроизводится в огромном разнообразии, которое обеспечивает ее

устойчивость, приспособленность к разнообразным условиям среды и эволюцию [7].

Медицинские генетики могут глубже исследовать популяционные и эволюционные процессы, изучать наследственные болезни, проблему раковых заболеваний и многое другое. Современная генетика обеспечила новые возможности для исследования деятельности организма: с помощью индуцированных мутаций можно выключать и включать почти любые физиологические процессы, прерывать биосинтез белков в клетке, изменять морфогенез, останавливать развитие на определенной стадии. Развитие молекулярно- биологических подходов и методов позволило медицинским генетикам не только расшифровать геномы многих организмов, но и конструировать живые существа с заданными свойствами.[6].

Медицинская генетика изучает роль наследственности в патологии человека, закономерности передачи от поколения к поколению наследственных болезней, разрабатывает методы диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии, включая болезни с наследственной предрасположенностью. Это направление синтезирует медицинские и генетические открытия и достижения, направляя их на борьбу с болезнями и улучшение здоровья людей. Медицинская генетика, составляет важную часть теоретической медицины, рассматривает в связи с патологией вопросы: какие наследственные механизмы поддерживают гомеостаз организма и определяют здоровье индивида; значение наследственных факторов в этиологии болезней; каково соотношение наследственных и средовых факторов в патогенезе болезней; какова роль наследственных факторов в определении клинической картины болезней; влияет ли наследственная конституция на процесс выздоровления человека и исход болезни; как наследственность определяет специфику фармакологического и других видов лечения. Как теоретическая и клиническая дисциплина медицинская генетика продолжает интенсивно расширяться в разных направлениях: изучение генома человека, цитогенетика, молекулярная и биохимическая генетика, иммуногенетика, генетика развития, популяционная генетика, клиническая генетика. [8].

В ходе выполнения проекта «Геном человека» было разработано много новых методов исследования. Эти же методы анализа могут использоваться и для других целей: в медицине, фармакологии, криминалистике и так далее. В мире каждый тысячный ребенок рождается с каким-либо наследственным дефектом. К настоящему времени известно около 15 тыс. различных заболеваний человека, из которых более 4 тысяч – наследственные. Выявлены такие мутации, отвечающие за такие заболевания, как гипертония, диабет, некоторые виды

слепоты и глухоты, злокачественные опухоли. Обнаружены гены, ответственные за одну из форм эпилепсии, гигантизм и др. Была открыта молекулярная основа наследственности, расшифрован генетический код; создаются новые искусственные гены; в пробирках выращиваются вирусы; из клеток зрелого организма создаются идентичные близнецы лягушек и овец; в пробирках оплодотворяются человеческие клетки; женщинам пересаживают эмбрионы; врачи лечат многие наследственные заболевания; выращиваются гибриды крыс и мышей [7].

С каждым годом мы становимся ближе к тому, чтобы предотвращать развитие наследственных болезней на этапе развития плода. Основной инструмент, способный на такое волшебство, — это генное редактирование при помощи технологии CRISPR. Именно она позволяет буквально влезать в ДНК, удалять или преобразовывать нужные гены [5].

По прогнозам медицинских генетиков, уже к концу второго десятилетия XXI века на смену привычным прививкам придут генетические вакцины, и медики получат возможность навсегда покончить с такими неизлечимыми болезнями, как рак, болезнь Альцгеймера, диабет, астма. В этом направлении ведутся научные исследования, которое имеет свое название - генотерапия. По некоторым прогнозам, примерно в 2021 году на свет будут появляться исключительно здоровые дети: уже на эмбриональной стадии развития плода генетики смогут исправлять наследственные неполадки. Ученые прогнозируют, что в 2055 году будут попытки по усовершенствованию человеческого вида. Мы прочтем всё, что записано в наших хромосомах, и научимся это понимать, воспользуемся этим, чтобы исправить все найденные ошибки. К этому времени научимся проектировать людей определенной специализации: математиков, физиков, художников, поэтов, а может быть, и гениев. Исполнится мечта человека: процессом старения, несомненно, можно будет управлять, а там недалеко и до бессмертия [4].

### **Заключение**

Развитие медицинской генетики – это непрерывно расширяющийся фронт исследований. В этой области сделано уже очень много, и с каждым днем передний край науки приближается к цели – разгадки природы гена. К настоящему времени установлен целый ряд явлений, характеризующих природу гена. Ген в хромосоме обладает свойством самовоспроизводиться, он способен мутационно изменяться, он связан с определенной химической структуры – ДНК, он контролирует синтез аминокислот и их последовательностей в белковую молекулу. [2]. В связи с последними исследованиями формируется новое представление о гене как функциональной системе, а действие гена на

определение признаков рассматривается в целостной системе генов – генотипе. Раскрывающиеся перспективы синтеза живого вещества привлекают огромное внимание генетиков, биохимиков, физиков и других специалистов. С помощью новейших цитологических методов, цитогенетических, в частности, производят широкие исследования генетических причин различного рода заболеваний, благодаря чему существует новый раздел медицины - медицинская цитогенетика. Разделы генетики, связанные с изучением действия мутагенов на клетку, имеют прямое отношение к профилактической медицине.

#### Список литературы:

1. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики. «Учебное пособие»: СпецЛит; Санкт-Петербург, 2008. 1221 с.
2. Гринев В.В. Генетика человека: курс лекций / В.В. Гринев. Минск: БГУ, 2005. 130 с.
3. Думенко В.Б. О здоровье тела, разума, души. Справочник. К. Гиперион, 2015. 462.с.
4. Бабаев М.Ш., Мамедова Р.Ф. История развития биологии. С. 381.
5. Багрикова С.В. Основные положения современной генетики. Генная инженерия, 2016.
6. Кушниров В.В. Генетика человека: состояние и перспективы.2019
7. Мир знаний, перспективы развития генетики. С. 3.2018
8. Генетика и человек - Достижения и проблемы современной генетики. 2020 С. 300.
9. Возможности современной генетики. [Электронный ресурс]. Режим доступа: [http:// biofile.ru/bio/ 5140. html/](http://biofile.ru/bio/5140.html) .2018