



Methods for studying human genetics

Dilafuz TADJIBAEVA¹

Fergana Medical Institute of Public Health

ARTICLE INFO

Article history:

Received July 2024

Received in revised form

15 August 2024

Accepted 25 August 2024

Available online

15 September 2024

Keywords:

genetics,
medical genetics,
methods for studying human
genetics,
hereditary diseases,
chromosomal,
gene,
multifactorial diseases.

ABSTRACT

This article discusses genetics, a science focused on the study of the material basis of heredity and variation. This includes the analysis of the substance of heredity – DNA molecules, the study of how genetic material is packaged in cells, and its transmission across generations, as well as the structure and mutations of genes, types of inheritance, basic informational processes, and other related topics. Among the branches of genetics, human genetics holds a leading position. Areas devoted to human pathology fall under the scope of medical genetics. The article also considers methods used in human genetics to diagnose and support the treatment of chromosomal, genetic, and multifactorial diseases through medical genetic counseling.

2181-1415/© 2024 in Science LLC.

DOI: <https://doi.org/10.47689/2181-1415-vol5-iss8/S-pp118-122>

This is an open access article under the Attribution 4.0 International (CC BY 4.0) license (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/deed.ru>)

Inson genetikasini o'rganish usullari

ANNOTATSIYA

Ushbu maqolada irsiyat va o'zgaruvchanlikning moddiy asoslarini o'rganishga bag'ishlangan genetik fanni ko'rib chiqildi, bu DNK molekulalarida bo'lgan irsiyat moddasini tahlil qilishni, genetik materialni hujayralarga qadoqlash usulini va uning irsiyilagini o'rganishni o'z ichiga oladi bir qancha avlodlarga uzatilishi, genlarning tuzilishi va mutatsiyalari, irsiyat turlari, asosiy axborot jarayonlari hamda boshqa ko'plab masalalar ko'rilgan. Genetika fanining tarmoqlari orasida inson genetikasi yetakchi o'rinni egallaydi. Inson patologiyasiga bag'ishlangan sohalar tibbiy genetika mavzusidir. Tibbiy genetik konsultatsiyalar o'tkazish orqali xromosoma, gen va multifaktorial kasalliklarga tashxis qo'yish va davolashni qo'llab-quvvatlash imkonini beradigan inson genetikasini o'rganish usullari ham ko'rib

Kalit so'zlar:
genetika,
tibbiy genetika,
odam genetikasini o'rganish
usullari,
irsiy kasalliklar,
xromosoma,
gen,
multifaktorial kasalliklar.

chiqiladi.

Методы исследования генетики человека

АННОТАЦИЯ

Ключевые слова:

генетика,
медицинская генетика,
методы исследования
генетики человека,
наследственные
заболевания,
хромосомные,
генные,
мультифакториальные
заболевания.

В данной статье рассматривается генетическая наука, которая изучает материальные основы наследственности и изменчивости. Это включает анализ молекул ДНК, являющихся носителями наследственной информации, исследование способов упаковки генетического материала в клетках и его передачи из поколения в поколение, изучение структуры и мутаций генов, типов наследования, основных информационных процессов и многих других вопросов. Ведущее место среди разделов генетики занимает генетика человека. Те направления, которые связаны с патологией человека, составляют предмет медицинской генетики. Также в статье рассматриваются методы исследования генетики человека, которые позволяют диагностировать хромосомные, генные и мультифакториальные заболевания, а также проводить медико-генетическое консультирование и лечение.

ВВЕДЕНИЕ

Фундаментальными свойствами живой природы, отличающими ее от неживой материи, являются способность к размножению и наследственность, которая заключается в том, что особи любых видов рождают только себе подобных и их потомки, в среднем, более похожи на своих родственников, чем на других представителей того же вида. При этом каждый вид характеризуется определенным уровнем изменчивости, и даже братья и сестры никогда не являются точными копиями друг друга и своих родителей. Генетика – это наука о наследственности и изменчивости. Как любая другая биологическая наука генетика состоит из общих и частных разделов. Общие разделы генетики посвящены изучению материальных основ наследственности и изменчивости. Они охватывают анализ ДНК как вещества наследственности, исследование упаковки генетического материала в клетках, его передачу из поколения в поколение, а также изучение структуры и мутаций генов, типов наследования и основных информационных процессов. В частных разделах генетики рассматриваются особенности проявления этих общих теоретических закономерностей у различных видов организмов. Ведущее место среди этих разделов занимает генетика человека, а те её направления, которые связаны с патологией человека, составляют предмет медицинской генетики.

Основной целью медицинской генетики является изучение роли генетических составляющих в этиологии и патогенезе различных заболеваний человека. Эти болезни делятся на два класса: собственно наследственные болезни, куда входят хромосомные и генные заболевания, и болезни с наследственной предрасположенностью, которые называют мультифакториальными заболеваниями [1].

Известно уже около 4000 нозологических форм наследственных болезней человека, которые обусловлены определенным генетическим дефектом, и имеют

специфические клинические проявления (моногенные болезни). Ежегодно в литературе появляются около сотни новых описаний генетически обусловленных аномалий. Кроме того, существует большое количество болезней с наследственной предрасположенностью (полигенные или мультифакториальные болезни), когда заболевание возникает в результате наследования слабого «звена» в генетической конституции и под влиянием факторов риска формируется патологический фенотип. К таким заболеваниям относятся большинство обменных нарушений, эндокринная патология, ишемическая болезнь сердца, гипертоническая болезнь, атеросклероз, язвенная болезнь, псориаз, бронхиальная астма, психические расстройства, опухоли и др. Необходимо различать понятия «наследственные» и «врожденные» болезни. Врожденные болезни – это более широкое понятие, включающее все патологические состояния, которые присутствуют при рождении ребенка. Сюда относятся не только наследственные заболевания, обусловленные мутантным генотипом, но также внутриутробные инфекции и осложнения, возникшие в результате патологии беременности и родов. Некоторые наследственные заболевания проявляются только в более позднем возрасте и могут не диагностироваться при рождении, например, миодистрофия Дюшенна-Беккера, муковисцидоз, хорея Гентингтона и другие [2].

ОБЪЕКТЫ И МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Человек как вид обладает целым рядом особенностей, не позволяющих применять при изучении его наследственности гибридологический метод генетического анализа, благодаря которому были открыты основные закономерности наследственности и изменчивости живых организмов. У человека невозможно проводить направленные скрещивания в интересах исследования, у него низкая плодовитость, редкая смена поколений, в геноме большое число хромосом и др. Генетические исследования и диагностика отклонений в развитии человека основываются на комплексном применении таких методов генетики, как: цитогенетический, близнецовый, генеалогический, иммунологический, биохимический, молекулярно-генетический, популяционный, цитологический. Объектами данных методов исследований являются: хромосомы, близнецы, семьи, факторы иммунитета, ферменты, ДНК, популяции, клетки тканей, соответственно [3].

Одним из наиболее распространенных методов изучения наследственности человека является метод *анализа родословных*, т.е. клинико-генеалогический, который служит основой для проведения медико-генетического консультирования и заключается в прослеживании патологического признака или самой болезни в семье. Данный метод включает анализ исследования моногенных признаков. С помощью генеалогического анализа можно установить: является ли признак наследственным, характер наследования признака (доминантный или рецессивный, аутосомный, сцепленный с полом, зависимый от пола и т.д.), генотипы членов родословной, вероятность проявления признака у потомков. Генеалогический метод включает два этапа: 1) составление родословной и ее графическое изображение, 2) генетический анализ полученных данных.

С помощью *цитогенетического метода* изучают кариотип человека в норме и патологии. Метод стали применять с 1956 года, а с 1969 года в нем используют разработанный Т. Касперсоном метод дифференциального окрашивания

хромосом, что позволяет точно идентифицировать хромосомы по характеру распределения в них окрашенных сегментов.

Различаютmono- и дизиготных близнецов, у которых изучают наличие и степень выраженности интересующего признака. *Близнецовый метод* включает подбор близнецовых пар (моно- и дизиготных), определение зиготности близнецов, а также сопоставление групп моно- и дизиготных близнецов по изучаемому признаку. Этот метод предполагает сравнение: монозиготных (однояйцевых) близнецов с дизиготными (двуяйцевыми), партнеров в монозиготных парах между собой, а также данных близнецовой выборки с общей популяцией.

Популяционно-статистический метод широко применяется в медицинской генетике для определения частоты нормальных и патологических генов, генотипов и фенотипов в различных популяциях, регионах, городах и странах. Рассчитав частоту рецессивного аллеля в генофонде текущего поколения, можно предсказать частоту появления людей с рецессивным признаком в ближайших поколениях, а также частоту гетерозиготных носителей рецессивного аллеля. Это позволяет прогнозировать частоту наследственных заболеваний, определяемых рецессивными аллелями. Кроме того, популяционно-статистический метод применяется для выяснения роли генетических факторов в антропогенезе, в частности, в процессе расообразования.

Биохимические методы основаны на изучении активности ферментных систем. Они определяют активность самого фермента или количество конечных продуктов реакции, которую данный фермент катализирует, выявляя генные мутации, которые служат причиной болезней обмена веществ (например, фенилкетонурия, галактоземия, алкаптонурия и др.) Современные биохимические методы (электрофорез, спектроскопия, хроматография и др.) позволяют определять любые метаболиты, специфичные для конкретной наследственной болезни. Биохимические показатели более точно отражают сущность болезни по сравнению с клиническими и поэтому важны в диагностике наследственных болезней. Биохимические методы применяются и для диагностики гетерозиготного носительства патологических генов. Объектами биохимического анализа могут служить плазма и сыворотка крови, форменные элементы крови, культуры клеток (фибробласты, лимфоциты), моча, пот.

В основе *молекулярно-генетических*, *молекулярно-цитогенетических* и *молекулярно-биологических* методов лежат современные методики работы с ДНК и РНК. Эти методы сводятся к выявлению изменений (мутаций) в определенных участках ДНК, гена или хромосомы, что выводит на качественно новый уровень диагностику наследственных болезней, в том числе пренатальную диагностику, в частности, преимплантационную, то есть в период, когда дробящаяся зигота еще не внедрилась в стенку матки.

С помощью данных методов изучают наследственность и изменчивость *соматических клеток*, что дает возможность исследовать многие вопросы генетики человека в эксперименте. Благодаря тому, что эти клетки содержат весь набор генетической информации, на них можно изучать генетические особенности целостного организма [3].

РЕЗУЛЬТАТЫ ОБСУЖДЕНИЯ ЭКСПЕРИМЕНТА

Основной задачей медицинской генетики в широком смысле является расшифровка механизмов наследственности и изменчивости человека и предупреждение наследственной патологии. Эти задачи решаются биологами и биохимиками на молекулярном уровне, морфологами – на клеточном и тканевом уровне, а врачами – на уровне организма. Важную роль в этом процессе играет медико-генетическое консультирование [2]. Оно направлено на профилактику наследственных заболеваний, прогнозирование вероятности рождения ребенка с наследственной патологией, оказание помощи семьям с больными детьми, а также принятие решений о дальнейшем деторождении. Показаниями к медико-генетическому консультированию являются: подозрение на наследственную или врожденную патологию, нарушение репродуктивной функции у женщин и мужчин (бесплодие, повторные самопроизвольные выкидыши, мертворождения), наличие в семье наследственного заболевания, возраст женщин старше 35 лет и мужчин старше 40 лет при планировании деторождения, близкородственный брак, химические и радиационные мутагенные воздействия, неблагополучное протекание беременности. Основной задачей медико-генетического консультирования является установление диагноза с определением этиологии отклонений в развитии. Медико-генетическое консультирование включает следующие этапы: диагноз, прогноз потомства, заключение и советы родителям [3].

ВЫВОД

Развитие и внедрение генетических методов в научную и практическую медицину существенно расширяет возможности ученых и врачей. Современное высшее медицинское образование конкурентоспособного специалиста невозможно без получения генетических знаний [7].

БИБЛИОГРАФИЧЕСКИЕ ССЫЛКИ:

1. Горбунова В.Н. Медицинская генетика. Учебник для студентов медицинских вузов и слушателей последипломного образования. СПб.: СПб ГПМУ; 2012-357с.
2. Семинский. И. Ж. (2000) Медицинская генетика: основные понятия методы, задачи (сообщение 1). Байкальский медицинский журнал. 23 (4). 83-86.
3. Основы генетики: пособие / Г.И. Индушко. – Гродно: ГрГУ, 2011. – 139 с. ISBN 978-985-515-439-7.
4. Бочков Н.П, Захаров А.Ф., Иванов В.И. Медицинская генетика. – М.: Медицина, 1984,- 366с.
5. Бочков Н.П. Клиническая генетика; Учебник. – М.: Медицина, 1997. - 288с
6. Козлова С.И., Демикова Н.С., Семанова Е, Блинникова О.Е, Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. – М.: Практика, 1996. -415с.
7. Ткачук Е.А., Семинский И.Ж. РОЛЬ ГЕНЕТИКИ В СОВРЕМЕННОЙ МЕДИЦИНЕ. Байкальский медицинский журнал. 2022;1(1):81-88. <https://doi.org/10.57256/2949-0715-2022-1-81-88>.