

# Генетика как наука будущего в контексте сегодняшнего дня

Кафедра медицинской генетики  
ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России

доцент, к.м.н. Елена Евгеньевна Баранова

06 декабря 2018 г.

# 14 апреля 2003 – завершен проект «Геном человека»

99 % генома секвенировано с точностью 99.99%.

Проект начался в 1990 году, под руководством Джеймса Уотсона под эгидой Национальной организации здравоохранения США.

В 2000 году был выпущен рабочий черновик структуры генома,

**полный геном — в 2003 году**

**Выполнялся с 1990 года (13 лет)**

**Стоимость 15 млрд долл.**






*Нет гена человеческой души*

*Фильм «Гаттака», 1997*

# Генетическое тестирование на наличие предрасположенности к различным заболеваниям названо величайшим изобретением 2008 года

Time, Sunday, January 11, 2009

**TIME** IN PARTNERSHIP WITH **CNN** SUNDAY, JANUARY 11, 2009 

HOME U.S. POLITICS WORLD BUSINESS & TECH HEALTH & SCIENCE ENTERTAINMENT PHOTOS PEOPLE BEST & WORST LISTS MAGAZINE TRAVEL

Special Reports Best Websites Worst Cars Design 100 Best Inventions Best TV Shows Top 10 ALL Time 100

## TIME's Best Inventions of 2008

### Invention of the Year

Next ▶


# 1. The Retail DNA Test

By Anita Hamilton

Before meeting with Anne Wojcicki, co-founder of a consumer gene-testing service called 23andMe, I know just three things about her: she's pregnant, she's married to Google's Sergey Brin, and she went to Yale. But after an hour chatting with her in the small office she shares with co-founder Linda Avey at 23andMe's headquarters in Mountain View, Calif., I know some things no Internet search could reveal: coffee makes her giddy, she has a fondness for sequined shoes and fresh-baked bread, and her unborn son has a 50% chance of inheriting a high risk for Parkinson's disease.

ARTICLE TOOLS

- Print
- Email
- Sphere
- AddThis
- RSS
- Yahoo! Buzz




### Top Stories on Time.com

- The Mystery of Borderline Personality Disorder
- In Fake Arab Town, Israeli Lawyers and Actors Prep For Real War
- The Compelling Case For Big Government
- The Recession's Big Test
- Will There Be A New Intifada?

### The Best Inventions of the Year

From a genetic testing service to an invisibility cloak to an ingenious public bike system to the world's first moving skyscraper — here are TIME's picks for the top innovations of 2008



MORE STORIES

*Мы раньше думали, что нашу судьбу  
определяют звезды. Сейчас мы знаем,  
что во многом наша судьба - это наши  
гены*

*нобелевский лауреат Джеймс Уотсон*

*Нет гена человеческой души*

*Фильм «Гаттака»*

Раньше биологию называли наукой, бедной фактами, в отличие от, например, физики, где очень много фактов. Теперь же биология - это наука, сверхбогатая фактами, если под фактами иметь в виду структурную информацию. Мы сидим на горе золота, но как превратить это золото в полезные для нас предметы, мы не знаем.

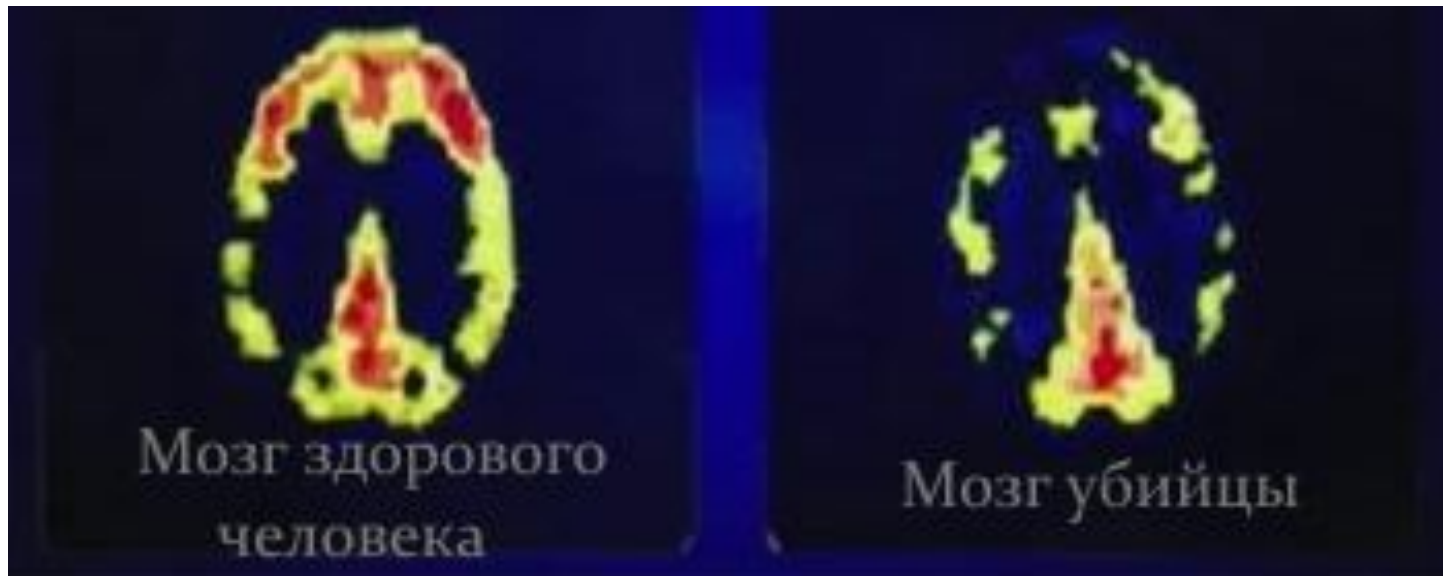
*Лев Киселев*

*глава российской программы  
«Геном человека» в 1994-2001 гг*

# Психопатия и особенности мозга



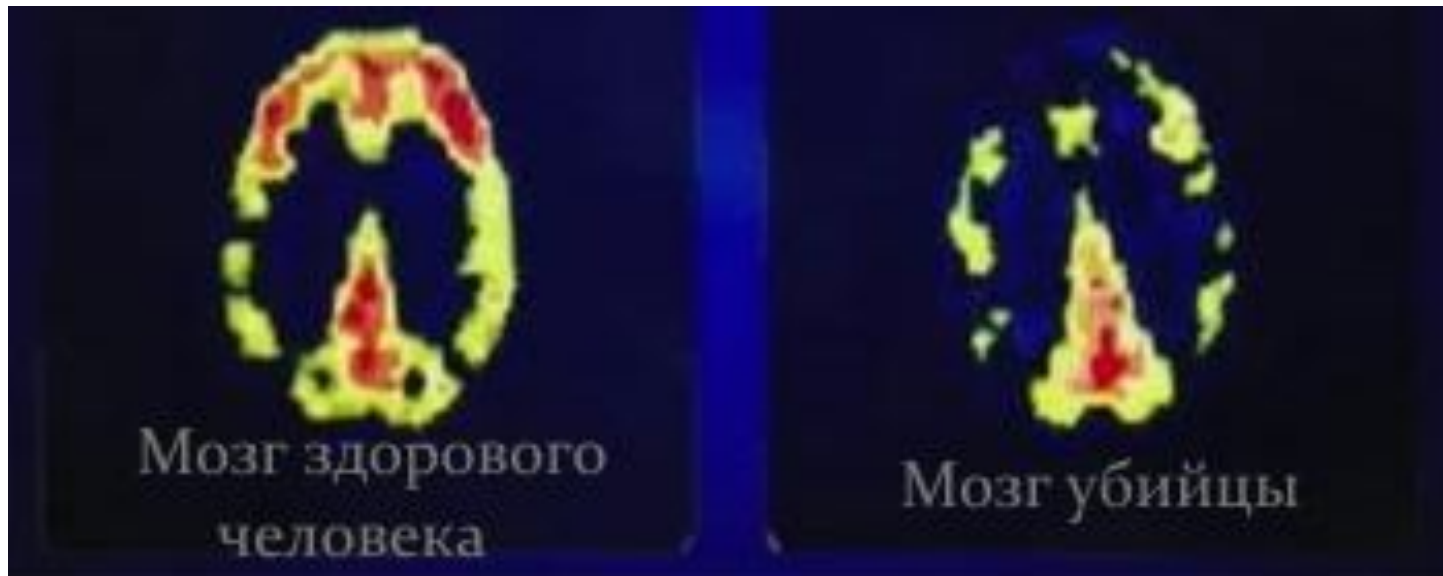
*В 2005 г. нейробиолог Дж. Фэллон, профессор университета Калифорнии (США), обнаружил закономерности, отличающие мозг психопата от мозга «нормального человека»*



# Психопатия и особенности мозга



*Такие же особенности головного мозга обнаружались у самого Дж. Фэллона*





# Ген война



Этот ген открыл в Нидерландах в 1993 г. генетик Ханс Брюннер, это вариант моноаминоксидазы А, или ген MAO А, расположенный в X-хромосоме

Получены доказательства о связи агрессии и низкой активности этого гена (слабо гасит активность нейротрансмиттеров)

Колумнист Энн Гиббонс назвала этот ген «геном война»

**NB! Около 30% людей имеют эту форму гена**

# «Предрасположенность» к видам спорта



# «Генетический груз» в популяции

1-2% - частота моногенной патологии

≈10-15 – рецессивных мутаций заболеваний или леталей



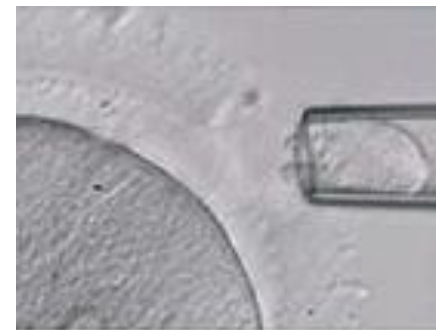
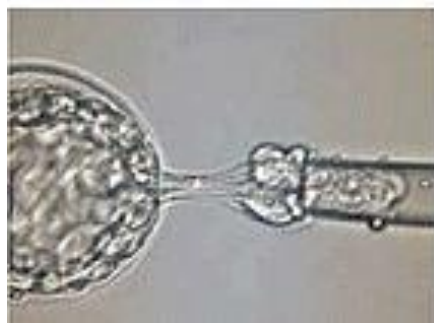
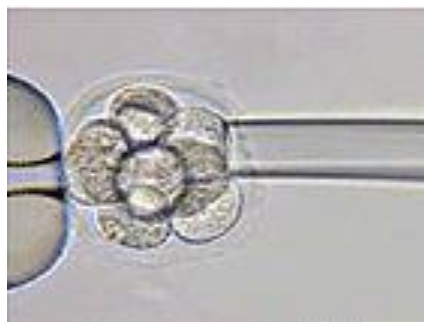
# Предимплантационный генетический тест - ПГТ



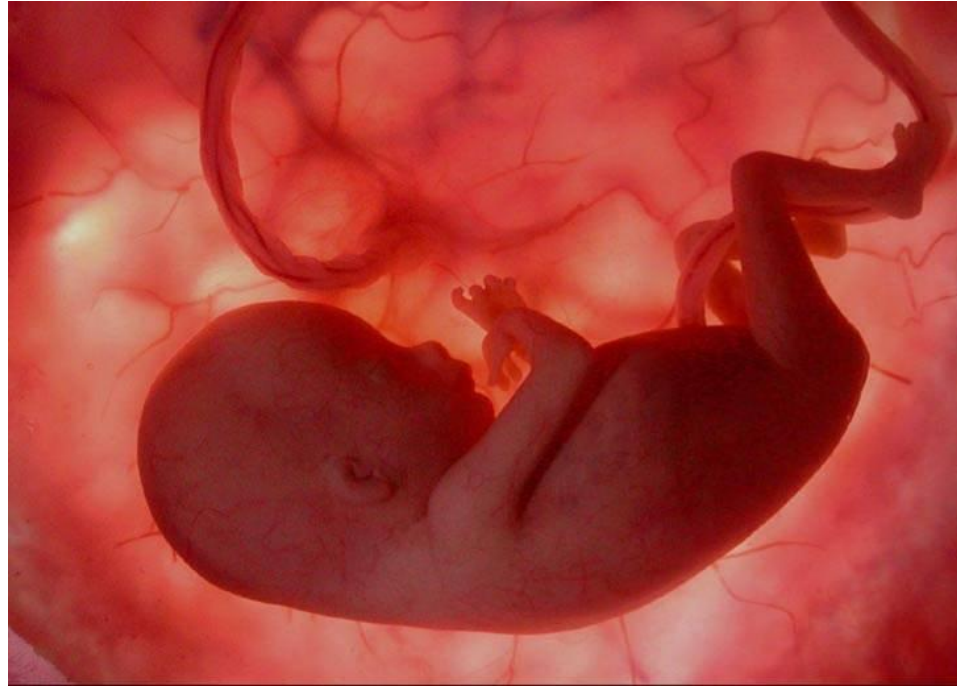
Биопсия бластомера

Биопсия трофэктодермы

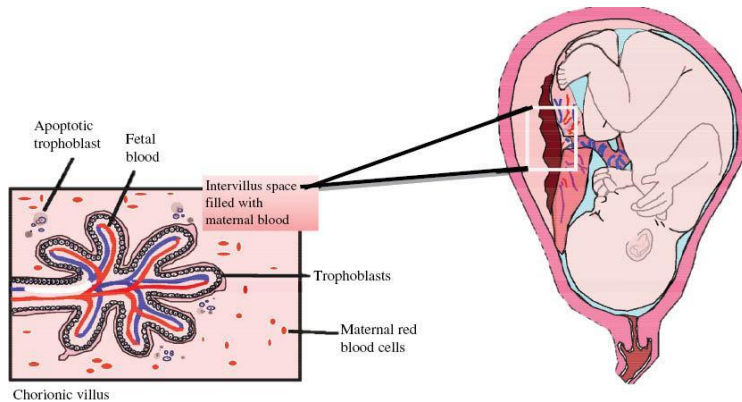
Биопсия полярного тельца



# Пренатальная диагностика



## ДНК плода в крови матери



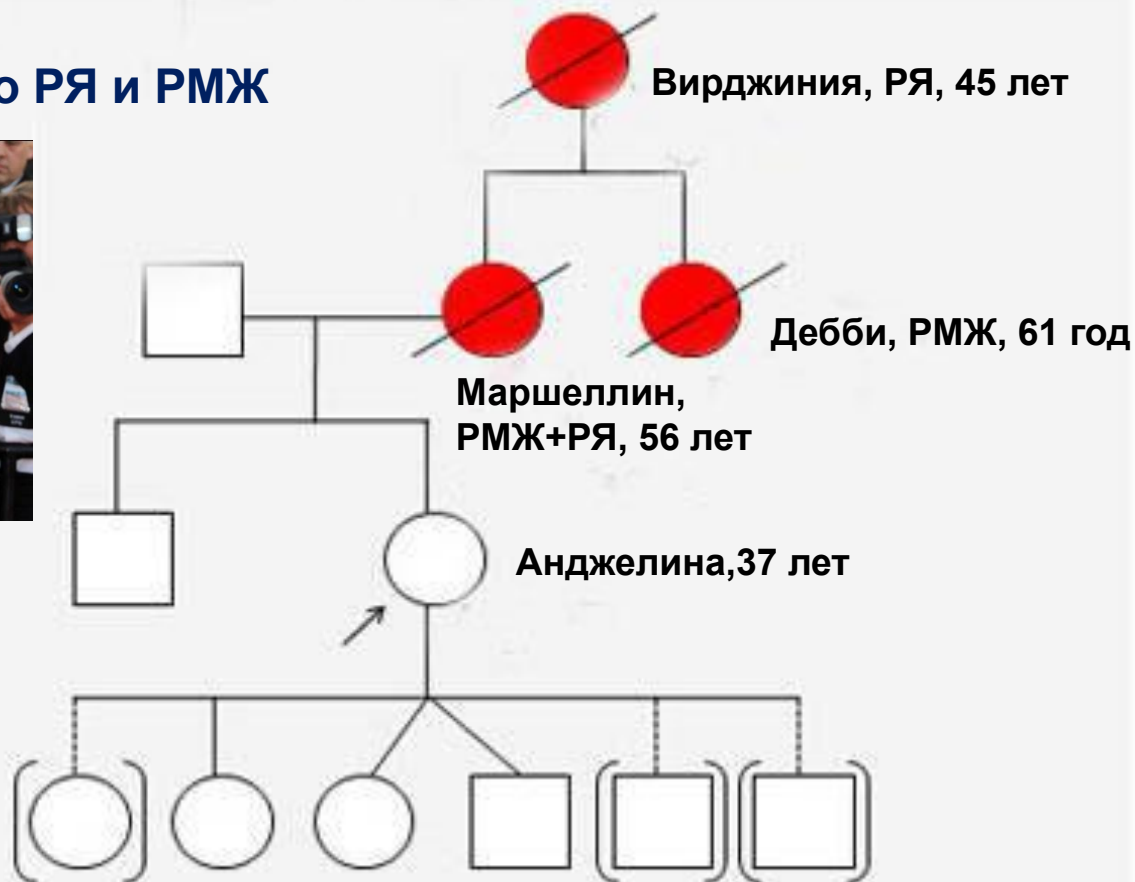
## Микроперестройки в геноме



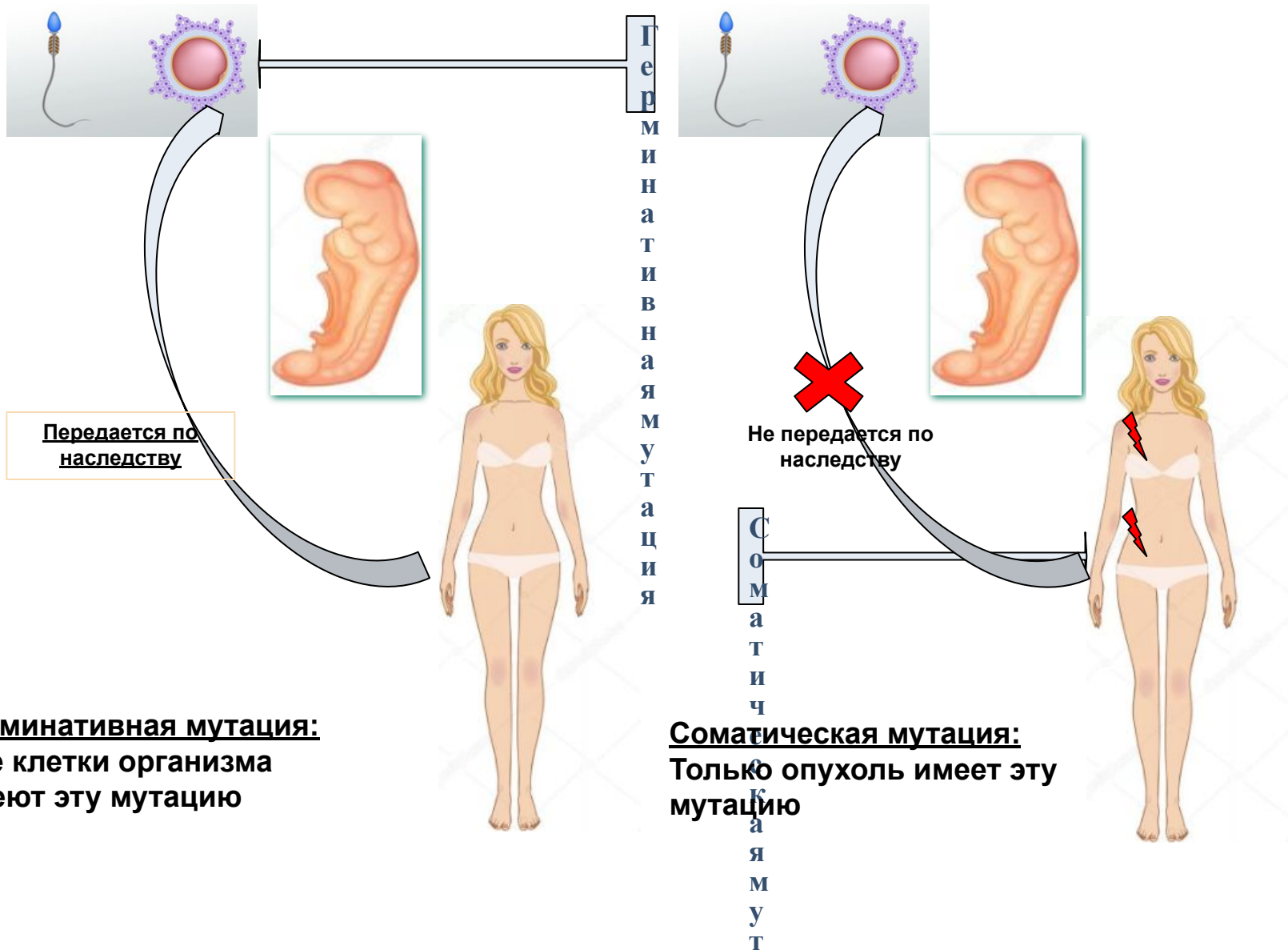
# 10% от всех наследственных заболеваний - онкологические

## Семейный анамнез

### Анджелины Джоли по РЯ и РМЖ

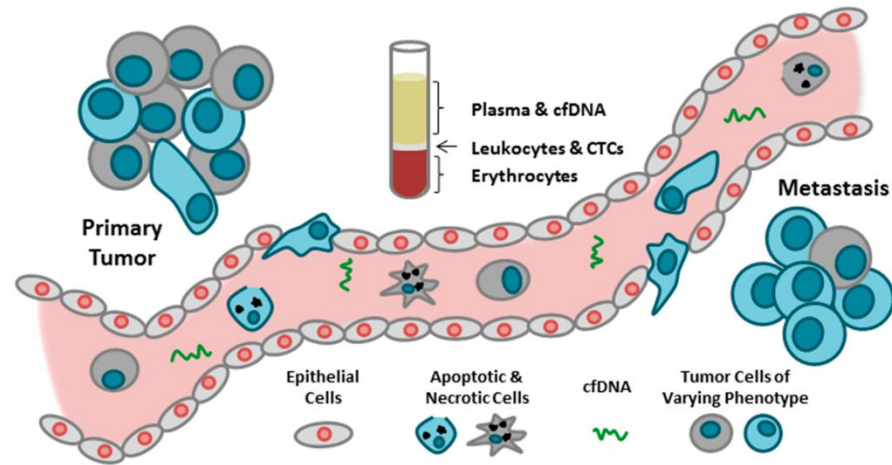


# Любое онкологическое заболевание – генетическая патология!

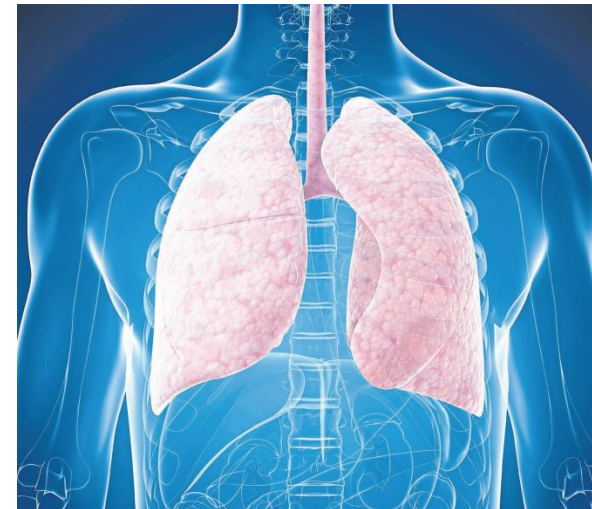


# Лечение и прогнозирование течения онкологических заболеваний

## Жидкостная биопсия

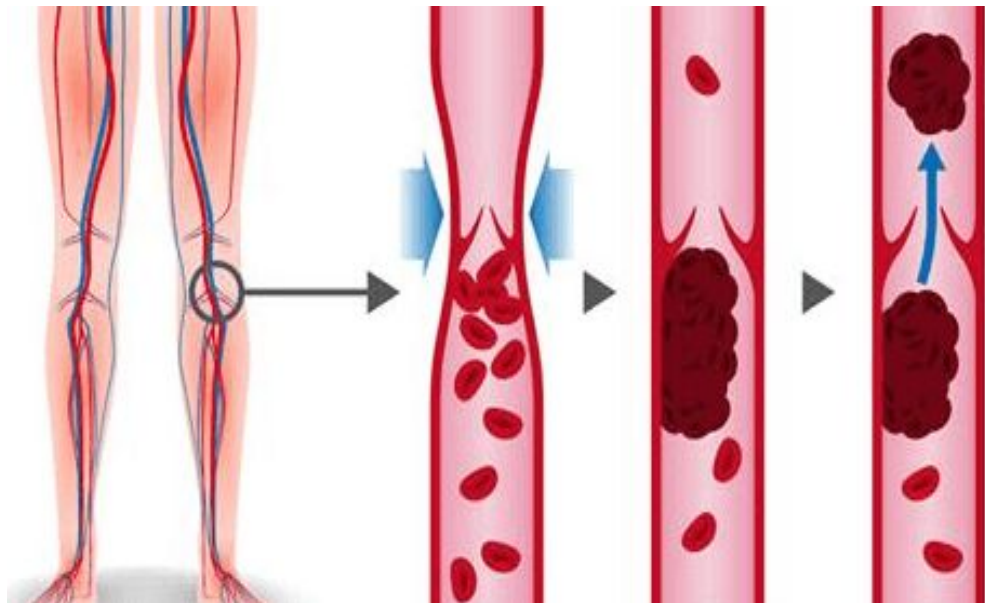
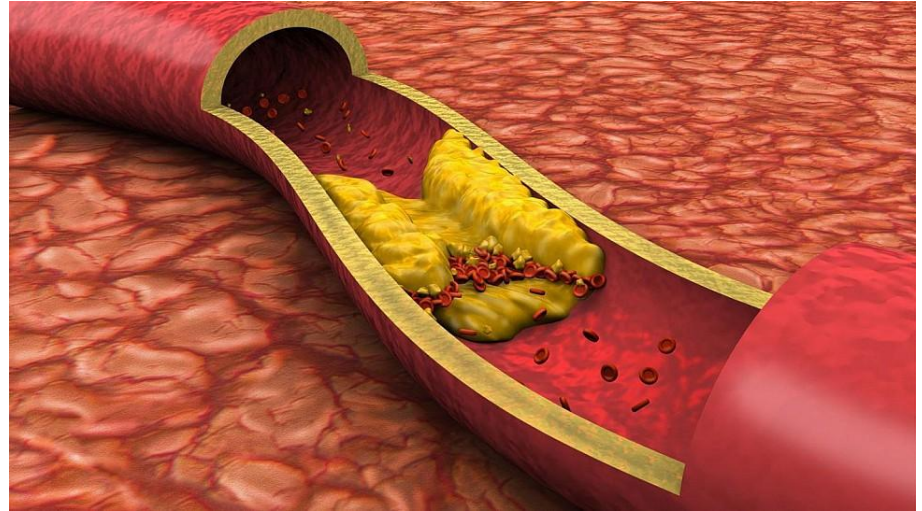


## «Таргетные» препараты





# Кардиология



# Фенотип



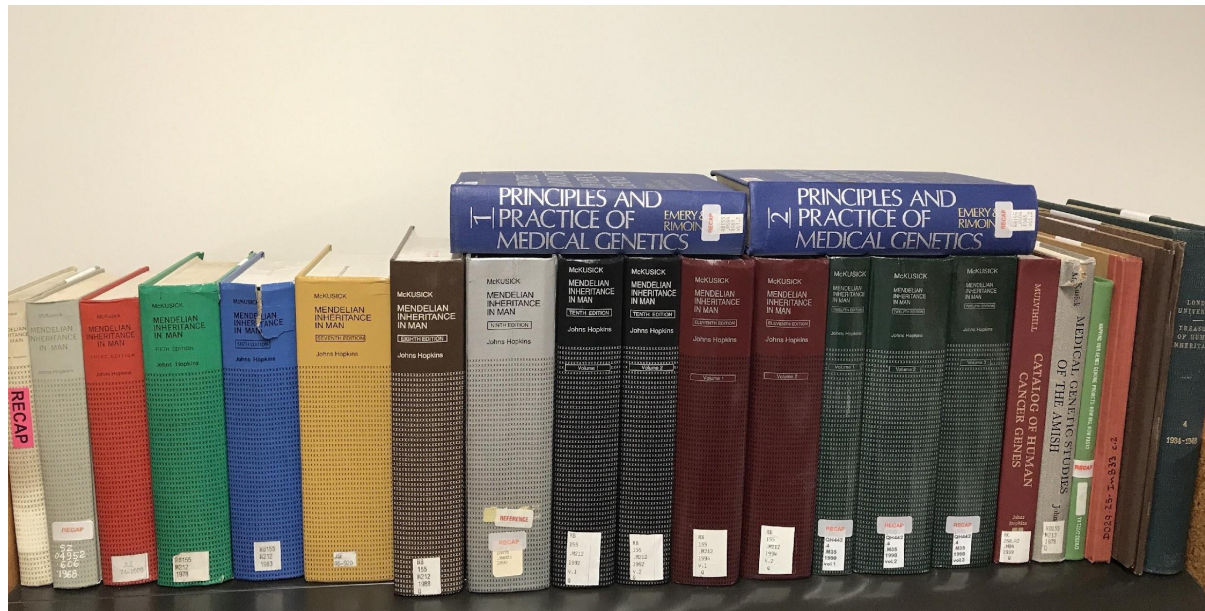
«Мир Кристины» Эндрю

# OMIM Online Mendelian Inheritance in Man®

Впервые «MIM» в виде отдельной книги был опубликован в 1966 году и издавался 12 раз

OMIM является продолжением MIM (Mendelian Inheritance in Man)

На сегодняшний день база данных менделирующих заболеваний (OMIM®) является постоянно обновляемым каталогом генов человека и генетических нарушений (>8500)





## Fragile X Mental Retardation Syndrome

CANCEL

APPLY

## Image Comparison



CASE PHOTO ▾



COMPOSITE PHOTO ▾



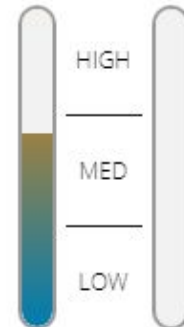
HEAT MAP



SPLIT VIEW



## Similarity



GESTALT

FEATURE

## Diagnosis

- Differential
- Clinically Diagnosed
- Molecularly Diagnosed

## Syndrome Info

(London Medical Databases)



## SYNONYMS

Fragile X Syndrome, Marker X Syndrome, Martin-bell Syndrome, Mental Retardation, X-linked, Associated With Marxq28, X-linked Mental Retardation And Macroorchidism

## Typical Features

## Related Genes

SELECTED (0)

TYPICALLY PRESENT (39) ^

- Large forehead
- Mitral valve prolapse i
- Hyperactivity
- Periventricular gray matter heterotopia i

---

## Resources

These external links will open in a new window.

[POSSUMweb](#)

[OMIM](#)

[Orphanet](#)

[GeneReviews](#)

[GTR: Genetic Testing Registry](#)



# Summary of Molecular Genetic Testing Used in *FMR1*-Related Disorders

Gene <sup>1</sup>	Test Method	Pathogenic Variants Detected <sup>2</sup>	Frequency by Test Method <sup>3</sup>
<i>FMR1</i>	Targeted analysis for pathogenic variants	<b>PCR.</b> CGG expansion in <i>FMR1</i> ( <u>allele</u> sizes in the normal and lower <u>premutation</u> range) <sup>4, 5</sup>	>99%
		<b>Southern blot.</b> CGG expansion in <i>FMR1</i> (all repeat ranges); <u>methylation</u> status <sup>4, 6</sup>	
		<b>AGG trinucleotide repeat genotyping.</b> Number and position of AGG trinucleotide repeats that may interrupt the CGG repeats of <i>FMR1</i> <sup>7</sup>	100% of alleles of this structure <sup>7</sup>
	Methylation analysis	Methylation of <i>FMR1</i> <u>promoter region</u> <sup>8</sup>	100% of alleles with this modification
	<u>FISH</u>	Large (partial- or whole- <u>gene</u> ) <i>FMR1</i> deletions	<1%
Deletion/ <u>duplication</u> analysis <sup>9</sup>	Large (partial- or whole- <u>gene</u> ) <i>FMR1</i> deletions/duplications	<1%	
Sequence analysis <sup>10</sup>	<i>FMR1</i> sequence variants <sup>4, 5</sup>	<1%	

# Редактирование генома

В последние годы каждая вторая новость об открытиях в мире генетики посвящена CRISPR-технологиям. Этот метод редактирования генома ученые называют одним из наиболее перспективных. Однако самые громкие достижения сегодня в области CRISPR-технологий – дело рук зарубежных ученых.

В феврале 2018 года появилась надежда на ускоренное распространение исследований этой системы и в России: президент Владимир Путин поставил задачу в кратчайшие сроки разработать программу геномных исследований, прослушав доклад о «природоподобной» технологии изменения генома CRISPR на Совете по науке и образованию.





# Редактирование генома

Российские биологи с помощью системы CRISP-Cas9 отредактировали геном нескольких эмбрионов, сделав их устойчивыми к ВИЧ. Это первый в России эксперимент по созданию эмбрионов, несущих мутацию в гене CCR5, которая определяет устойчивость к заражению вирусом иммунодефицита человека. Группа ученых из МГУ, РНИМУ им. Н.И. Пирогова и НМИЦ АГП им. В. И. Кулакова опубликовала свое исследование в журнале «Вестник РГМУ».



<http://polit.ru/news/2015/12/14/rebrikov/>

<http://genetics-info.ru/stati/231018-hiv.html>



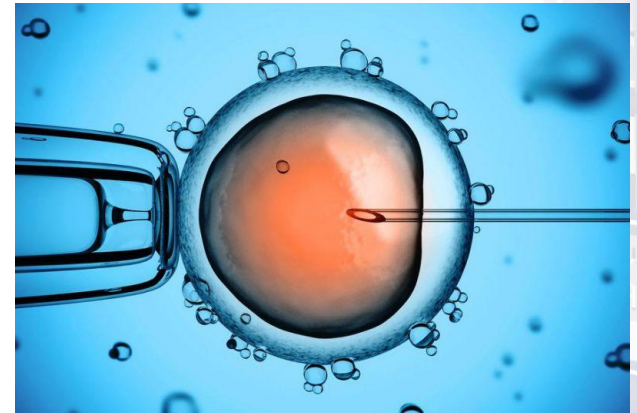
THE NEW ENGLAND  
JOURNAL of MEDICINE



# Редактирование генома

**The Telegraph сообщает о рождении первых детей с отредактированным геномом.**  
Редактирование было произведено на стадии эмбрионального развития для защиты девочек-близнецов от ВИЧ. Об этом заявил ученый из Южного университета науки и технологий в Шэньчжэне Хэ Цзянькуй.

Исследователь утверждает, что он отредактировал геном зародышей для 7 пар, обратившихся за искусственным оплодотворением. Беременности удалось добиться в одном случае.



# Будущее медицинской генетики



GTA CCT CCT  
AAA CAC GTA  
TAC TTC AAA  
AAA GAC TAC  
TCG ATT AAA  
CCA ATC CAA  
AGT AGT GTG  
TAT TAT ATT

SUGGESTED SYNDROMES (30)  
Down Syndrome  
OMIM: 190685

## СОТРУДНИЧАЕМ С FACE2GENE

Face2Gene это бесплатный инструмент для скрининга ваших пациентов на генетические синдромы. Получите код активации для регистрации здесь. Запрос на регистрацию по почте [support@genetics-info.ru](mailto:support@genetics-info.ru)

[Подробнее](#)

[www.genetics-info.ru](http://www.genetics-info.ru)



[@geneticsinfo](#)



[medgen@rmapo.ru](mailto:medgen@rmapo.ru)

