

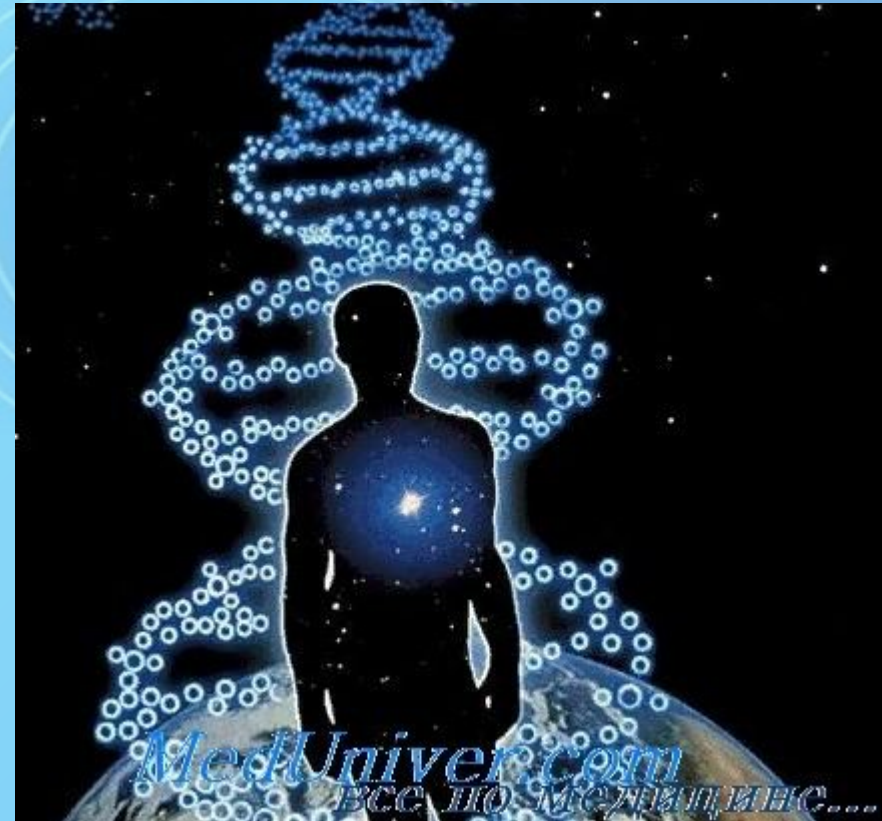


# Тема: Генетика в медицине.

Выполнила студентка отделения  
«Акушерское дело», группа 130, бригада 1  
Абрашина Анастасия.

# Значение генетики в медицине

- Генетика является одной из областей биологии, занимающаяся изучением явлений изменчивости и наследственности, реализующихся внутри популяций людей. Также она исследует особенности появления и развития нормальных и патологических свойств, возникающих у человека. Предметом изучения данной науки является и развитие некоторых болезней, связанных с генетической предрасположенностью.



# Значение генетики в медицине.

- В 30-х годах прошлого столетия обособилась отдельная область генетики – медицинская. Она взялась за исследование фактов, подтверждающих изменчивый характер наследования признаков у людей. Сегодня медицинская генетика занимается раскрытием механизмов выявления, изучения, профилактики и лечения наследственных заболеваний.



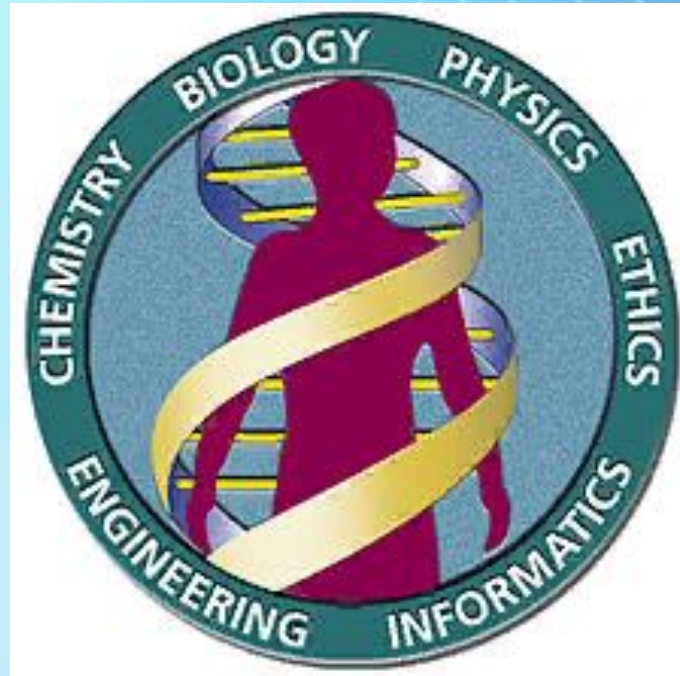
# Применение генетики в медицине

- Применение генетики в медицине началось в начале XX столетия, с понимания Гарродом и другими врачами, что законы наследования Менделя могут объяснить повторное появление отдельных заболеваний в семьях. В течение последующих 100 лет медицинская генетика выросла от небольшого раздела, занимающегося несколькими редкими наследственными заболеваниями, до признанной медицинской специальности, понятия и методы которой — важные компоненты диагностики и лечения множества заболеваний, как частых, так и редких.



# Проект «Геном человека».

- И более того, в начале XXI в. завершен проект «Геном человека» — международное исследование, поставившее целью определить полное содержание генома человека как сумму генетической информации нашего вида (суффикс -оте — от греч. «все» или «полный»). Теперь мы можем изучать геном человека как единый цельный объект, а не по одному гену за раз.



# Медицинская генетика.

- Медицинская генетика стала частью более широкой области — геномной медицины, проводящей крупномасштабный анализ генома человека, включая управление экспрессией генов, исследования вариабельности генов человека и взаимодействия генов со средой, с целью расширения возможностей мед



# Медицинская генетика.

- Медицинская генетика фокусирует внимание не только на пациенте, но на всей его семье. Исчерпывающая семейная история — важный первый шаг для анализа любого заболевания, независимо от того, генетическое оно или нет. Как указывал Чайлдс, «не уточнить семейную историю — плохая практика».



# Медицинская генетика.

- Семейная история важна, поскольку она может быть определяющей в диагностике, она может указывать, что заболевание наследственное, может рассказать о естественной истории болезни и изменениях в ее течении, наконец, она может помочь выяснить тип наследования.





# Медицинская генетика.

- Кроме того, осознание семейного компонента в заболевании позволяет оценить риск для других членов семьи, нуждающихся в обследовании или профилактике, а пациенту и его семье может быть предложено медико-генетическое консультирование.



# Применение проекта «Геном человека».

- За последние несколько лет проект «Геном человека» сделал доступной полную последовательность всей дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК) человека, знание которой позволяет идентифицировать все гены человека, определить степень их изменчивости в различных популяциях и в конце концов понять то, как изменения в этих генах содействуют здоровью или болезни.



# Применение проекта «Геном человека».

- В партнерстве со всеми другими современными биологическими дисциплинами проект «Геном человека» революционно изменил медицинскую генетику, обеспечив понимание основ многих болезней и продвинув разработку дальнейших диагностических инструментальных средств, предупредительных мер и терапевтических методов, основанных на исчерпывающем представлении о структуре генома.

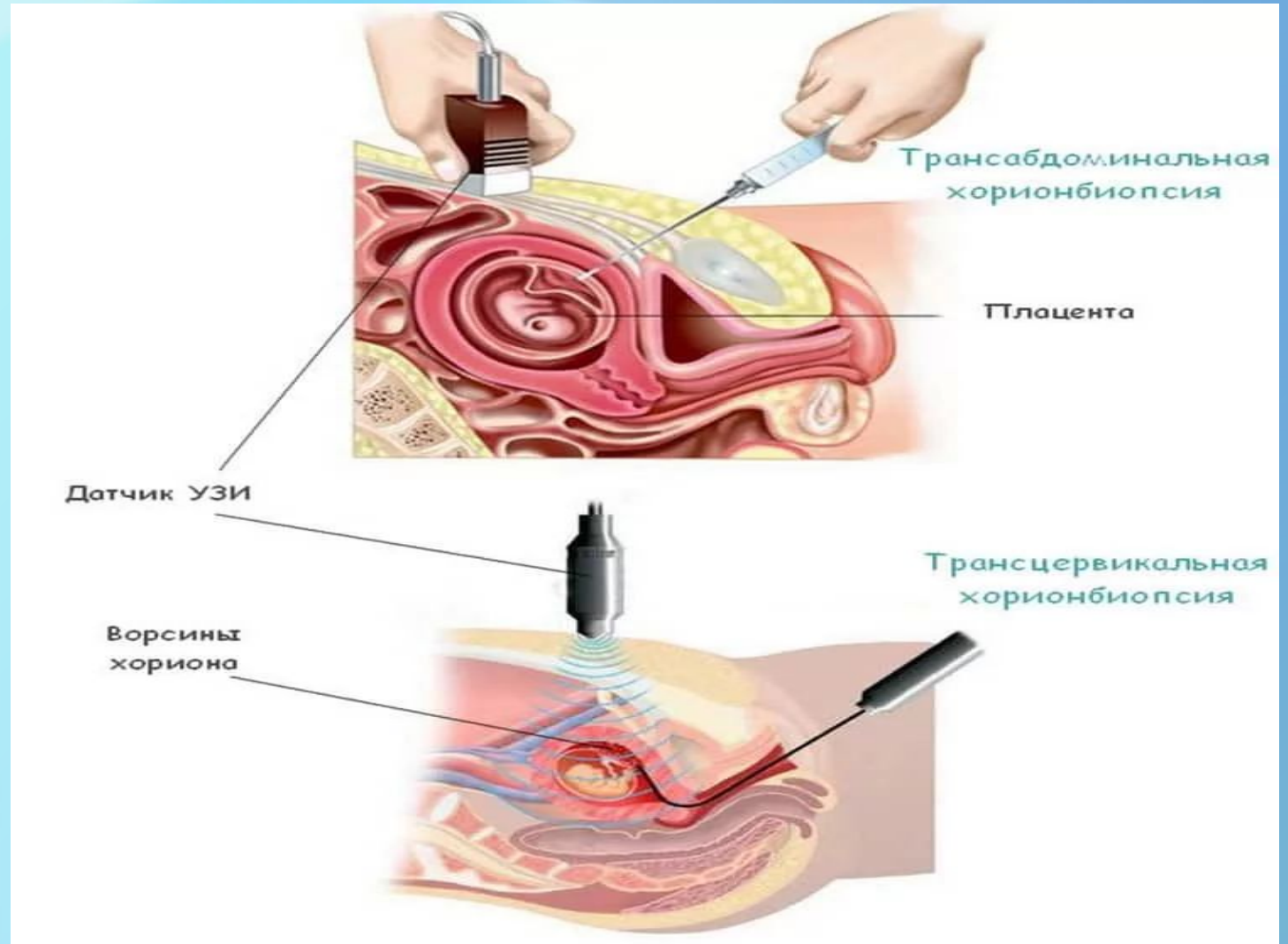
# Генетика в медицинской практике.

- Генетика быстро становится центральным организационным звеном в медицинской практике. Вот только несколько примеров обширного массива приложений генетики и геномики в медицине сегодня.
- Ребенок, имеющий многочисленные врожденные пороки развития и нормальный обычный хромосомный анализ, проходит геномный тест с высоким разрешением для исключения субмикроскопических хромосомных делеций или частичных трисомий.
- Молодая женщина с семейной историей рака молочной железы получает целенаправленное обучение, интерпретацию проведенных обследований и поддержку консультанта, специализирующегося по наследственному раку молочной железы.



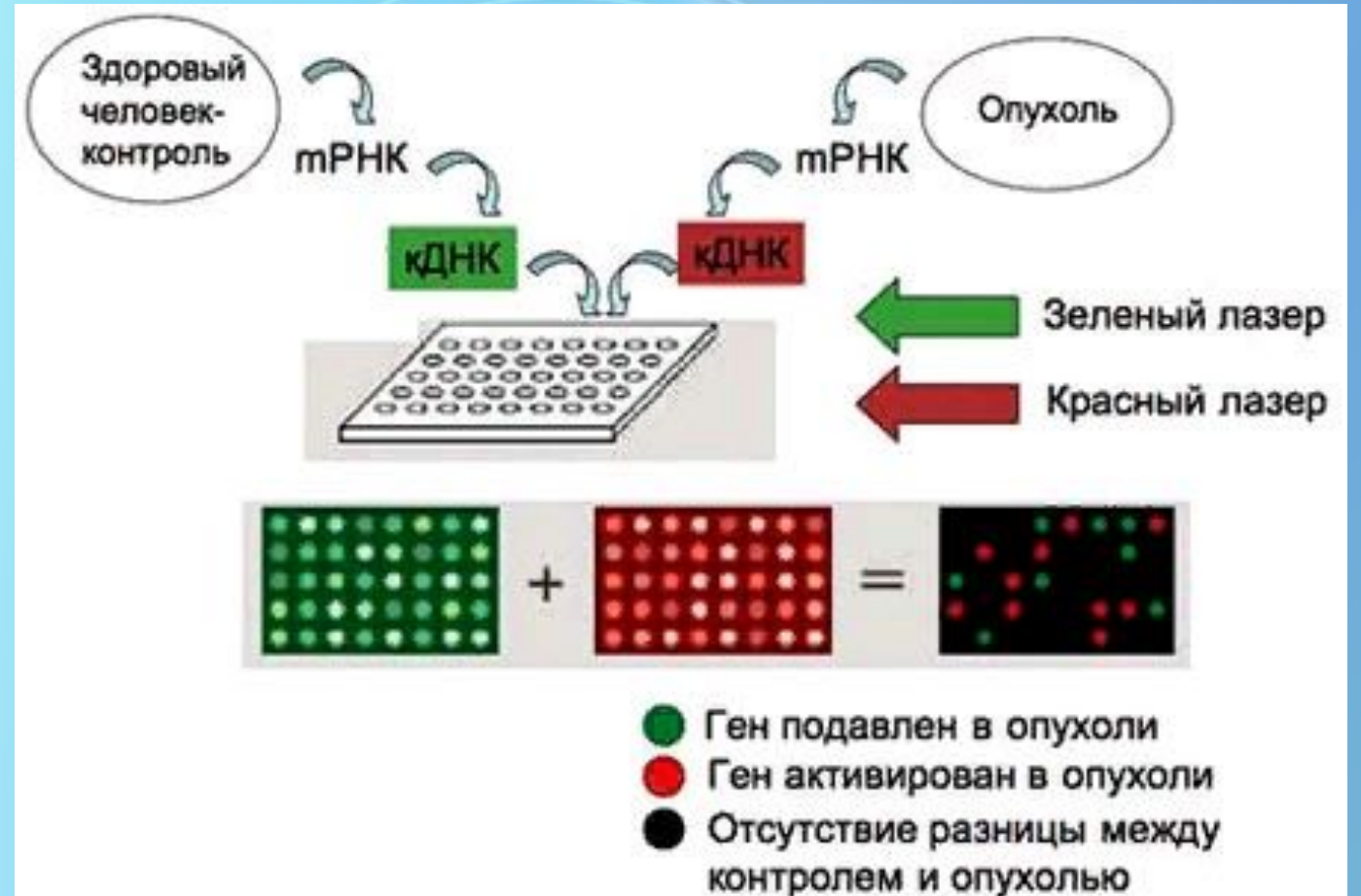
# Генетика в медицинской практике.

- Акушер-гинеколог посылает образцы ворсин хориона, взятые у 38-летней беременной в лабораторию цитогенетики на обследование для исключения аномалий в количестве или структуре хромосом плода.
- Гематолог объединяет семейную и медицинскую историю с исследованием генов молодого человека с глубоким венозным тромбозом (ГВТ), чтобы оценить преимущества и риски от введения антикоагулянтной терапии.



# Генетика в медицинской практике

- В онкологии применяют микрочиповый анализ экспрессии генов опухоли для определения прогноза и выбора тактики лечения.
- • Онколог тестирует пациентов на наличие генетических вариантов, которые могут предсказать хороший ответ или неблагоприятную реакцию на химиотерапевтический препарат.
- • Судебно-медицинский патолог использует базы данных генетических полиморфизмов в анализе образцов ДНК, полученных из останков жертв и их родственников, чтобы идентифицировать погибших (например, 11 сентября 2001 г. при нападении на Центр международной торговли в Нью-Йорке).



# Генетика в медицинской практике.

- Для того чтобы пациенты и их семьи получили максимальную пользу от расширяющихся генетических знаний, все врачи должны понимать основные принципы генетики человека. Эти принципы включают: существование альтернативных форм генов (аллелей) в популяциях; возможность появления сходных фенотипов, вызванных мутациями или вариантами различных генов;
- Эти понятия в настоящее время влияют на всю медицинскую практику и в будущем станут только более важными.

# Генетика в медицине.

- Понимание языка и понятий медицинской генетики и оценка перспектив воздействия генетики и геномики на норму и патологию формируют основу пожизненного образования — неотъемлемую часть профессионального роста каждого медика.

