

*ВЫСШЕЕ ОБРАЗОВАНИЕ*

---

В. П. ЩИПКОВ, Г. Н. КРИВОШЕИНА

# ОБЩАЯ И МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

*Рекомендовано*

*Учебно-методическим объединением по медицинскому  
и фармацевтическому образованию вузов России в качестве  
учебного пособия для студентов медицинских вузов*

Москва  
  
ACADEMA  
2003

УДК 575  
ББК 28.04/52.5я73  
Щ861

Рецензенты:

д-р мед. наук, профессор кафедры медицинской генетики ММА  
им. И. М. Сеченова *А. Ю. Асанов*;  
д-р мед. наук, профессор, зав. кафедрой биологии и гистологии Рязанского  
государственного медицинского университета им. И. П. Павлова *Ю. И. Ухов*

**Щипков В. П.**

Щ861    **Общая и медицинская генетика: Учеб. пособие для студ.  
высш. мед. учеб. заведений / В. П. Щипков, Г. Н. Кривошеина.** — М.: Издательский центр «Академия», 2003. — 256 с.  
ISBN 5-7695-1296-2

Содержится систематизированная информация по основным разделам общей и медицинской генетики. Рассмотрены молекулярные и хромосомные основы наследственности и изменчивости организмов, цитологические основы и закономерности наследования генов и признаков, наиболее актуальные вопросы медицинской генетики. Значительное внимание уделяется проблемам профилактики и ранней диагностики наследственной патологии человека.

УДК 575  
ББК 28.04/52.5я73

ISBN 5-7695-1296-2

© Щипков В. П., Кривошеина Г. Н., 2003  
© Издательство «Мастерство», 2003  
© Оформление. Издательский центр «Академия», 2003

## ВВЕДЕНИЕ

Генетика (от греч. *genesis* — происхождение) как наука о закономерностях наследственности и изменчивости организмов прошла несколько этапов развития, в результате которого появились современные знания о генетических основах структурно-функциональной организации живой материи.

Основополагающим моментом возникновения научных представлений в этой области явилось открытие Г. Менделем (*G. Mendel*, 1866) законов наследования элементарных генетических структур, названных позднее генами, и контролируемых ими признаков. Эти законы были повторно открыты в 1900 г., и теперь этот год принято считать официальной датой появления генетики. В работах Т. Моргана (*T. Morgan*) и его сотрудников (1910—1915) получила классическое обоснование хромосомная теория наследственности. В 1920—30-е гг. XX в. большую роль в развитии генетики сыграли работы отечественных ученых Н. И. Вавилова, Н. К. Кольцова, С. С. Четверикова и др. В период с 1925 по 1940 г. были открыты возможности искусственного вызова (индукции) мутационных изменений (мутаций) в генах различных организмов.

В 1940—50-е гг. XX в. начинается новый этап генетики, связанный с установлением роли молекул дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК) как хранителя и переносчика генетической информации. Дальнейшее изучение молекулярных основ наследственности и изменчивости организмов привело к расшифровке генетического кода ДНК, выяснению механизмов биосинтеза белков в клетке и молекулярных механизмов генных мутаций.

Современный этап развития генетики характеризуется, в первую очередь, накоплением обширной информации об особенностях геномной организации различных организмов, включая человека, о молекулярной (тонкой) структуре многих генов и механизмах регуляции их активности. На основе достижений теоретической генетики стало возможным создание прикладных технологий генетической инженерии. Задача последней состоит в искусственном (экспериментальном) конструировании гибридных (рекомбинантных) молекул ДНК, содержащих отдельные гены либо определенные комплексы генов, интересующие исследователя.

В связи с интенсивным развитием исследований в последние десятилетия наблюдается быстрый процесс дифференциации отдельных направлений генетики, приводящий к появлению спе-

специализированных областей знания, которые обычно рассматриваются в качестве самостоятельных генетических наук (генетика вирусов, генетика бактерий, генетика человека, молекулярная генетика, цитогенетика, популяционная генетика, иммуногенетика, фармакогенетика, генетика развития и др.). Вместе с тем все специализированные генетические дисциплины связаны необходимостью совместного использования фундаментальной научной информации, которая накапливается и систематизируется в рамках общей генетики.

Следует также отметить, что решение многих сложных задач теоретического и прикладного значения становится возможным лишь в случае объединения (интеграции) разных научных направлений. Так, успешное развитие идей популяционной генетики в связи с нерешенными проблемами эволюционного учения, которые первоначально были сформулированы С. С. Четвериковым еще в 1926 г., привело к открытию механизмов образования новых видов и появлению теории микроэволюции как принципиально важного раздела современной эволюционной биологии.

Генетика является теоретической основой селекции новых продуктивных форм микроорганизмов, синтезирующих антибиотики, витамины и другие биологически активные соединения, используемые в медицинской промышленности и биотехнологии, а также сельскохозяйственных растений и животных.

В последнее время происходит быстрое развитие генетики человека, изучающей основные закономерности его наследственности и изменчивости, включая особенности геномной организации, структурно-функциональную организацию отдельных генов, механизмы их наследования и др. В рамках завершающихся исследований по международной программе «Геном человека» совместными усилиями ученых из разных стран составлены генетические карты всех хромосом человека, содержащие в сумме около 32 000 генных локусов.

Наблюдающаяся в настоящее время тенденция к дифференциации наук и научных направлений проявляется и в случае генетических исследований, связанных с изучением человека. Область генетических знаний, имеющих отношение к медицине, получила название медицинской генетики. Следует, однако, заметить, что разделение генетики человека и медицинской генетики имеет довольно условный характер, поскольку во многих случаях практически нельзя провести четкую границу между этими областями знания. Иными словами, невозможно рассматривать медицинские аспекты генетики в отрыве от сведений о нормальной генетической организации человека.

В свою очередь, в рамках интенсивно развивающихся генетики человека и медицинской генетики идет формирование новых специализированных научных направлений и разделов: биохимиче-

ской генетики человека, цитогенетики человека, иммуногенетики человека, популяционной генетики человека, клинической генетики, нейрогенетики, генетики сердечно-сосудистых заболеваний и др.

Особенности современного этапа генетического изучения человека определяются широким использованием молекулярно-генетических, биохимических, цитогенетических и других новейших методов исследования. Это привело к значительному прогрессу в знаниях о наследственности и изменчивости человека, в том числе о молекулярных механизмах генетических процессов, лежащих в основе нормальных и патологических состояний организма. Научные достижения в этой области открывают принципиально новые возможности для решения ряда практических задач, связанных прежде всего с ранней диагностикой, профилактикой и лечением наследственных заболеваний.