МИНИСТЕРСТВО ВНУТРЕННИХ ДЕЛ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

БЕЛГОРОДСКИЙ ЮРИДИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ

Кафедра гуманитарных и социально-экономических дисциплин

Дисциплина: " Концепции современного естествознания "

**РЕФЕРАТ**

**по теме № :**

**" *Концепция метаболизма и биологическая картина мира* "**

Подготовил:

Студент 534 группы

Малявкин Г.Н.

Проверил:

профессор кафедры ГиСЭД,

к.ф.н., доц.

Номерков А.Л.

Белгород – 2008

План Реферата

Страницы

1. Живая материя как единство растительного и животного мира 4

2. Белок как основа живой материи 7

3. Гены и генетика 9

4. Человек как феномен природы 11

Приложение (вместо заключения): "Генетика, генный код, геном человека" 13

**Введение**

Растительный и животный мир обладают признаками характерными для живой материи: способны к самовоспроизводству, для них характерны рост, развитие, раздражимость, саморегуляция, обмен веществ с окружающей средой и ряд других параметров.

При всей кажущейся очевидности отличий живой материи от неживой, следующих из определений жизни, между ними невозможно провести резкую границу. Хотя наиболее просто устроенные "живые тела" - вирусы — вне клеток живых организмов, то есть в неактивной форме, проявляют свойства кристаллов и, в определенном смысле, сближаются с неживыми телами, их нельзя рассматривать в качестве переходной ступени между неживым и живым веществом. Это крайне специализированные живые тела, которые могли появиться в биосфере не ранее, чем полноценные клеточные организмы, и уж в любом случае - после появления нуклеиновых кислот (генетических матриц).

Мы не можем сколько-нибудь точно воспроизвести детали перехода вещества от предбиологической (химической) к биологической эволюции, тем более, что процесс этот был чрезвычайно длительным и, вероятнее всего, не одноактным. Поэтому приходится ориентироваться на современные представления о живой природе.

Живое вещество биосферы характеризуется огромной свободной энергией. Это, по выражению В.И. Вернадского, форма активированной материи. В отличие от неживой материи, осуществляющей пассивное взаимодействие, живая - активно взаимодействует с окружающей средой, чем, с одной стороны, обеспечивает поддержание собственного существования, а с другой, - одновременно изменяет среду, делая невозможным прежнее неизменное существование в ней. В живом веществе резко (в 103 - 106 раз) ускоряется протекание химических реакций, что объясняется действием ферментов.

Индивидуальные химические соединения, слагающие живое вещество, устойчивы только в живых телах, в том числе и минералы, входящие в живое вещество. Эту особенность подметил еще Ф.Энгельс, указывая, что "Смерть есть разрушение органического тела, ничего не оставляющего после себя, кроме химических составных частей, образовавших его субстанцию".

Общим признаком всякого живого естественного тела в биосфере является в значительной степени регулируемое произвольное движение. Выделяются две специфические формы движения живого вещества: пассивная, которая создается размножением и присуща всем живым организмам, и активная, которая осуществляется за счет направленного пе­ремещения организмов и особенно наглядно проявляется у животных.

Живое вещество стремится заполнить собой все доступное пространство. Свойство к максимальной экспансии (распространению, расширению) присуще живому веществу так же, как свойственно теплоте переходить от более нагретых тел к менее нагретым, растворяемому веществу находиться в растворе, а газу - рассеиваться в пространстве. Экспансия живого вещества в неживой среде проявляется в подчинении этой среды самому существу живого. Подчинить - означает сделать своим, частью себя или условием собственного существования. Как живое вещество вообще, так и каждое живое тело в частности, осуществляя активное взаимодействие с внешней средой, тем самым реализует свое атрибутное свойство - способность и стремление к экспансии. В простейшем случае экспансия проявляется в способности живых тел воспринимать раздражения, воздействия внешней среды. "Опознание" среды для живого тела - начальный этап ее освоения, использования для собственного воспроизводства.

Проявлением экспансии можно считать и питание, то есть извлечение из среды порций вещества, энергии и информации для самовоспроизводства и в порядке реализации системной функции. При этом часть внешней среды становится частью тела. К проявлению экспансии относится и средообразующая деятельность живых тел и всего живого вещества, заклю­чающаяся в создании условий для существования. Наиболее интересные формы экспансия приобретает у человека: общение, познание, творчество, власть и другие.

**1. Живая материя как единство растительного и животного мира**

Движение живого вещества в его специфической форме, обозначаемой как экспансия, предполагает захват нового при сохранении старого, что совпадает с содержанием "расширенного самовоспроизводства". Из достаточно хорошо известных примеров этого рода приведем наследственную изменчивость, сукцессию биоценозов, эволюцию биосферы. Видимо, все это различные формы экспансии, а сама экспансия есть специфическое проявление трехмерности времени (прошлое, настоящее, будущее) в особой группе неравновесных вещественных систем - живых системах.

Живое вещество обнаруживает значительно большее морфологическое и химическое разнообразие, чем неживое. Известно более 2 млн. различных органических соединений, входящих в состав живого вещества. В то же время, количество природных соединений неживого вещества - минералов составляет всего около 2 тыс. Кроме того, в отличие от неживого, не связанного своим происхождением с живыми организмами (абиогенного) вещества, живое не бывает представлено исключительно жидкой или газовой фазой. Тела организмов построены из веществ, находящихся во всех трех фа­зовых состояниях (твердое, жидкое, газообразное).

Органические вещества биогенного и абиогенного происхождения имеют существенные отличия.

В биоорганическом мире полностью нарушена зеркальная симметрия (Закон хиральной, или киральной чистоты). Молекулы, в которых имеется атом углерода, связанный своими четырьмя валентностями с разными "соседями", существуют в двух зеркально противоположных формах. Их называют левыми и правыми оптически активными зеркальными стереомерами. Так, все природные аминокислоты - левые, а сахара - правые зеркальные изомеры. При искусственном же синтезе этих веществ образуются в равных отношениях и левые, и правые.

Открытие молекулярной асимметрии живой природы принадлежит Луи Пастеру. По его словам "асимметрия единственная четкая демаркационная линия, которую ... можно провести между химией живой и неживой природы". Сегодня считается установленным, что все важнейшие вещества, играющие в организме первостепенную роль, имеют определенный знак асимметрии, всегда один и тот же для всех живых систем на нашей планете. Оптически активное вещество вне организма в течение определенного времени становится нейтральным. Чтобы предотвратить это, требуется непрерывная затрата энергии. Между тем, живой организм поражает чистотой асимметрии, которая является непременным условием жизни.

Живое вещество представлено в биосфере в виде дисперсных (отдельных, рассеянных) тел - индивидуальных живых организмов, размеры которых лежат в пределах от 2,5·10–9 до 1,5·102 м. Самые крупные в геологической истории организмы встречаются в настоящее время: из животных это киты, а из растений - секвойи и эвкалипты.

Непрерывная протяженность ряда неживых веществ на многие тысячи километров имеет стационарный характер и не зависит от времени. Живое вещество, несмотря на дисперсность организации, при рассмотрении его в пространстве-времени, то есть в динамике, также оказывается непрерывным.

Это имеет место и в случае с каждым отдельным видовым живым веществом, и в случае с разнородными смесями от биоценоза до биосферы.

Будучи дисперсным, живое вещество никогда не находится на Земле в морфологически чистой форме, то есть в виде популяций организмов одного вида. Оно всегда представлено смесями - комплексами популяций разных видов. Такие комплексы популяций принято называть сообществами живых организмов или биоценозами.

Живое вещество существует на Земле в форме непрерывного чередования поколений. Благодаря этому современное живое вещество, характеризуясь непрерывным обновлением, оказывается генетически связанным с живым веществом всех прошлых геологических эпох. Краткая формулировка этой особенности: "Все живое из живого", обозначается как Принцип Реди. В противоположность этому, неживое вещество абиогенного происхождения поступает в биосферу из космоса или вносится порциями из нижележащих оболочек земного шара. Отдельные такие порции могут образовываться в результате одинаковых процессов и, таким образом, быть аналогичными по составу, но генетической связи между собой, в общем случае, они не имеют.

Характерным для живого вещества является наличие эволюционного процесса. Воспроизводство живого вещества идет не по типу точного копирования предшествующих поколений, а путем новообразований на их основе. Общее направление эволюции живого вещества состоит в увеличении упорядоченности живых систем при накоплении свободной энер­гии. При этом, упорядочиванию подвергаются, прежде всего, динамические отношения, процессы. Способность неживых систем и элементов живых систем переходить в более упорядоченное состояние, рассеивая свободную энергию, не является аналогом эволюционного процесса, так как она реализуется в отдельных живых телах, а эволюция - в ряду поколений живых тел.

Хотя между неживым и живым веществом фактически нет четкой границы ни в истории, ни на срезе времени в любой момент их одновременного существования, а функционирование неживых и живых систем на молекулярном уровне подчиняется единым, наиболее общим законам природы, все же можно выделить некоторые характерные признаки (критерии) живых систем. Перечень критериев, предложенных разными авторами, включает: специфический химический состав, обмен веществ, самовоспроизводство, наследственность и изменчивость, рост и развитие, раздражимость, дискретность, саморегуляцию, ритмичность, энергозависимость.

**2. Белок как основа живой материи**

"Во всех растениях и животных присутствует некое вещество, которое без сомнения является наиболее важным из всех известных веществ живой природы и без которого жизнь была бы на нашей планете невозможна. Это вещество я наименовал - протеин". Так писал еще в 1838 году голландский биохимик Жерар Мюльдер, который впервые открыл существование в природе белковых тел и сформулировал свою теорию протеина.

Слово "протеин" (белок) происходит от греческого слова "proteios", что означает "занимающий первое место". И в самом деле, все живое на земле содержит белки. Они составляют около 50% сухого веса тела всех организмов. У вирусов содержание белков колеблется в пределах от 45 до 95%.

Белки являются одними из четырех основных органических веществ живой материи (белки, нуклеиновые кислоты, углеводы, жиры), но по своему значению и биологическим функциям они занимают в ней особое место. Около 30% всех белков человеческого тела находится в мышцах, около 20% -в костях и сухожилиях и около 10% - в коже. Но наиболее важными белками всех организмов являются ферменты, которые, хотя и присутствуют в их теле и в каждой клетке тела в малом количестве, тем не менее управляют рядом существенно важных для жизни химических реакций. Все процессы, происходящие в организме: переваривание пищи, окислительные реакции, активность желез внутренней секреции, мышечная деятельность и работа мозга регулируется ферментами. Разнообразие ферментов в теле организмов огромно. Даже в маленькой бактерии их насчитываются многие сотни.

Белки, или, как их иначе называют, протеины, имеют очень сложное строение и являются наиболее сложными из питательных веществ. Белки -обязательная составная часть всех живых клеток. В состав белков входят: углерод, водород, кислород, азот, сера и иногда фосфор. Наиболее характерно для белка наличие в его молекуле азота. Другие питательные вещества азота не содержат. Поэтому белок называют азотосодержащим веществом.

Основные азотосодержащие вещества, из которых состоят белки, - это аминокислоты. Количество аминокислот невелико - их только 28. Все громадное разнообразие содержащихся в природе белков представляет собой различное сочетание известных аминокислот. От их сочетания зависят свойства и качества белков.

При соединении двух или нескольких аминокислот образуется более сложное соединение - полипептид. Полипептиды, соединяясь, образуют еще более сложные и крупные частицы и в итоге - сложную молекулу белка.

Когда в пищеварительном тракте или в эксперименте белки расщепляются на более простые соединения, то через ряд промежуточных стадий (альбумов и пептонов) они расщепляются на полипептиды и, наконец, на аминокислоты. Аминокислоты в отличие от белков легко всасываются и усваиваются организмом. Они используются организмом для образования собственного специфического белка. Если же вследствие избыточного поступления аминокислот их расщепление в тканях продолжается, то они окисляются до углекислого газа и воды.

Большинство белков растворяется в воде. Молекулы белков в силу их больших размеров почти не проходят через поры животных или растительных мембран. При нагревании водные растворы белков свертываются. Есть белки (например, желатина), которые растворяются в воде только при нагревании.

Образование нового белка в организме человека и животных идет беспрерывно, так как в течении всей жизни взамен отмирающих клеток крови, кожи, слизистой оболочки, кишечника и т. д. создаются новые, молодые клетки. Для того чтобы клетки организма синтезировали белок, необходимо, чтобы белки поступали с пищей в пищеварительный канал, где они подвергаются расщеплению на аминокислоты, и уже из всосавшихся аминокислот будет образован белок.

Если же, минуя пищеварительный тракт, ввести белок непосредственно в кровь, то он не только не может быть использован человеческим организмом, он вызывает ряд серьезных осложнений. На такое введение белка организм отвечает резким повышением температуры и некоторыми другими явлениями. При повторном введении белка через 15-20 дней может наступить даже смерть при параличе дыхания, резком нарушение сердечной деятельности и общих судорогах.

Белки не могут быть заменены какими-либо другими пищевыми веществами, так как синтез белка в организме возможен только из аминокислот.

Для того чтобы в организме мог произойти синтез присущего ему белка, необходимо поступление всех или наиболее важных аминокислот.

Из известных аминокислот не все имеют одинаковую ценность для организма. Среди них есть аминокислоты, которые могут быть заменены другими или синтезированными в организме из других аминокислот; наряду с этим есть и незаменимые аминокислоты, при отсутствии которых или даже одной из них белковый обмен в организме нарушается.

Белки не всегда содержат все аминокислоты: в одних белках содержится большее количество необходимых организму аминокислот, в других -незначительное. Разные белки содержат различные аминокислоты и в разных соотношениях.

Белки, в состав которых входят все необходимые организму аминокислоты, называются полноценными, белки, не содержащие всех необходимых аминокислот, являются неполноценными белками.

Для человека важно поступление полноценных белков, так как из них организм может свободно синтезировать свои специфические белки. Однако полноценный белок может быть заменен двумя или тремя неполноценными белками, которые, дополняя друг друга, дают в сумме все необходимые аминокислоты. Следовательно, для нормальной жизнедеятельности организма необходимо, чтобы в пище содержались полноценные белки или набор неполноценных белков, по аминокислотному содержанию равноценных полноценным белкам.

Поступление полноценных белков с пищей крайне важно для растущего организма, так как в организме, например, ребенка не только происходит восстановление отмирающих клеток, как у взрослых, но и в большом количестве создаются новые клетки.

Обычная смешанная пища содержит разнообразные белки, которые в сумме обеспечивают потребность организма в аминокислотах. Важна не только биологическая ценность поступающих с пищей белков, но и их количество. При недостаточном количестве белков нормальный рост организма приостанавливается или задерживается, так как потребности в белке не покрываются из-за его недостаточного поступления.

К полноценным белкам относятся преимущественно белки животного происхождения, кроме желатины, относящейся к неполноценным белкам. Неполноценные белки - преимущественно растительного происхождения. Однако некоторые растения (картофель, бобовые и др.) содержат полноценные белки. Из животных белков особенно большую ценность для организма представляют белки мяса, яиц, молока и др.

**3. Гены и генетика**

Судя по разнообразным археологическим данным, уже 6000 лет назад люди понимали, что некоторые физические признаки могут передаваться от одного поколения другому. Отбирая определенные организмы из природных популяций и скрещивая их между собой, человек создавал улучшенные сорта растений и породы животных, обладавшие нужными ему свойствами. Генетика по праву может считаться одной из самых важных областей биологии. На протяжении тысячелетий человек пользовался генетическими методами для улучшения домашних животных и возделываемых растений, не имея представления о механизмах, лежащих в основе этих методов.

Однако лишь в начале прошлого века ученые стали осознавать в полной мере важность законов наследственности и ее механизмов. Хотя успехи микроскопии позволили установить, что наследственные признаки передаются из поколения в поколение через сперматозоиды и яйцеклетки, оставалось неясным, каким образом мельчайшие частицы протоплазмы могут нести в себе "задатки" того огромного множества признаков, из которых слагается каждый отдельный организм.

Несмотря на то, что уже многое известно о хромосомах и структуре ДНК, дать определение гена очень трудно, пока удалось сформулировать только три возможных определения гена.

Во-первых, ген выступает как единица рекомбинации.

На основании своих работ по построению хромосомных карт дрозофилы Морган постулировал, что ген - это наименьший участок хромосомы, который может быть отделен от примыкающих к нему участков в результате кроссинговера. Согласно этому определению, ген представляет собой крупную единицу, специфическую область хромосомы, определяющую тот или иной признак организма;

Во-вторых, ген выступает как единица мутирования.

В результате изучения природы мутаций было установлено, что изменения признаков возникают вследствие случайных спонтанных изменений в структуре хромосомы, в последовательности оснований или даже в одном основании. В этом смысле можно было сказать, что ген - это одна пара комплементарных оснований в нуклеотидной последовательности ДНК, т.е. наименьший участок хромосомы, способный претерпеть мутацию.

В-третьих, ген выступает как единица функции.

Поскольку было известно, что от генов зависят структурные, физиологические и биохимические признаки организмов, было предложено определять ген как наименьший участок хромосомы, обусловливающий синтез определенного продукта.

Наука о наследственности и изменчивости, которая стремительно развивается с начала XX века имеет четыре официальных назначения:

1. Раскрытие законов воспроизведения живого по поколениям;

2. Создание новых свойств у организмов;

3. Выявление законов индивидуального развития особи;

4. Выявления материальной основы исторических преобразований организмов в процессе эволюции.

Для работы над реализацией этих назначений существуют отдельные теории генетики: теория наследственности, теория гена, теория мутации и т.д.

Одним из основоположников современных представлений о генетике явился чешский ботаник-любитель Иоганн Грегор Мендель (1856-1863), которому принадлежит открытие количественных закономерностей, сопровождающих формирование гибридов. Его классические опыты с горохом стали известны всему миру, хотя поначалу его гений был не замечен научным сообществом биологов. Им, например, была выведена ныне известная пропорция расщепления первичных признаков при моногибридном скрещивании - 3:1, и дигибридном - 9:3:3:1.

В наше время медико-биологические науки и технологии достигли такого уровня, что на их основе можно не только описывать в терминах молекулярных структур и процессов тонкое строение отдельных частей тела и их согласованную работу, но и создавать принципиально новые методы диагностики, лечения и профилактики многих заболеваний.

Такое проникновение в ультратонкую организацию и жизнедеятельность организма стало возможным благодаря установлению химического строения и функций нуклеиновых кислот, содержащих передаваемые от поколения к поколению генетические тексты, согласно которым реализуется программа развития организма.

Но существуют острые проблемы, над которыми в данный момент усиленно трудятся генетики всей планеты, состоящие в борьбе с наследственными болезнями, поражающими 4-5% новорожденных и 15% немного повзрослевших детей, таких как сахарный диабет, бронхиальная астма, гипертонические болезни, псориаз, большая группа неврологических расстройств и др.

За последнее время появилось очень много новых технологий для решения подобных проблем, таких как генодиагностика, генотерапия и т.д. В случае какой-то болезни, а особенно генетической, диагностика имеет очень большое, и порой даже решающее, вследствие чего необходимо применение генодиагностики, которая является прежде всего ДНК-диагностикой, молекулярной цитогенетикой, тонкой биохимической и иммунодиагностикой, компьютерным информационным анализом.

Технология генотерапии представляет из себя очень тонкий вид работы, ориентированной на получение корригирующих последовательностей и векторов, их перенос и встраивание в клетки-реципиенты. Для этой цели испытываются плазмидные и вирусные векторы, баллистические микроинфузии, трансплантация клеток и др.

**4. Человек как феномен природы**

Общей предпосылкой всякого органического существования является обмен веществ между организмом и природой. В этом отношении и человек, и животное одинаково связаны с окружающей средой природными узами. Главной задачей оказывается перекачка из природной среды необходимой для жизнедеятельности энергии. Однако в отношении способов присвоения природных благ человек существенным образом отличается от животных.

В животном мире обмен веществ между организмами и природой происходит непосредственно. Животное воспринимает вещества природы в том виде, в каком они ему даны. Животные являются только потребителями того, что дает природа, или сами служат объектами потребления для других организмов. В производстве потребляемых объектов они участия не принимают и ограничиваются тем, что пожирают готовые запасы пищи, никогда не приступая границ элементарного непосредственно потребительского отношения. Каждый новый акт потребления только повторяет один и тот же процесс, и ничего нового, кроме естественных изменений в самой природе (рост, размножение биологического вида и стихийного изменения окружающей среды), не происходит. В конце акта такого потребления, как и в начале всякого нового акта, взаимодействия происходят между теми же двумя членами начального отношения: определенным биологическим видом и природной средой, разумеется, несколько измененной. Между этими двумя членами не возникает никакой новой действительности. Процесс вращается в одной и той же плоскости, в границах природно-биологического круга.

В отличие от животного у человека адаптация условием географической среды не является экологической специализацией. Этой специализации препятствует хозяйственно-культурная деятельность человека, обуславливающая взаимодействие его со средой, т.е. индивидуум в меньшей степени зависит от природы, чем животные и человеку дана возможность взаимодействовать с природой. Это связано со сложной психической деятельностью человека.

Так, если сложная психическая деятельность высших животных всегда обусловлена закономерностями адаптивного (приспособительного) поведения и животное генетически связано с "поведенческим амплуа" только своего вида ("рожденный ползать летать не может"), то человеку свойственна вариативность поведения. В отличии от животных, он может вести себя "по мерки любого вида" (Маркс). А там, где он ограничен естественно-природными данными, он создает и использует искусственные посредники - орудия труда.

Существенно иными чертами характеризуются отношения людей с природной средой. В них разорван круг пригодно-биологического потребления, осуществлен скачек в эволюционном развитии. Обмен веществ между человеком и природой происходит не прямо и непосредственно, как в мире животных, а через целый ряд опосредствующих звеньев, рождающих мир новых отношений общественного характера.

Человек, являясь потребителем благ природы, предваряет и определяет потребление производством этих благ. Если при потребительском отношении между животными и средой не возникало никаких новых связей и никакой новой действительности, то при производственных отношениях между человеком и природой вырастает целый мир материальной культуры. Этот мир не является только природным, он создается человеком и помещается им между собой и природой. Он составляет не естественную, а искусственную, произведенную действительность (рукотворную природу).

Каждый человек - биологическое существо, представитель Homo Sapiens. В этой ипостаси он является носителем жизни и должен стремиться к сохранению и воспроизведению жизни. Жизнь как биологическое явление изначально является целесообразной, и смысл жизни, следовательно, коренится в самой жизни.

К объективно-субъективному пониманию смысла жизни приводит осознание человеком принадлежности к конкретно-историческому типу общества, стремление наполнить биологическое существование социально-значимым содержанием. Для человека важно, чтобы его деятельность была востребована, признана и положительно оценена другими людьми. Смысловое оправдание своей деятельности человек ищет в различных направлениях: в творчестве, познании, выполнении долга, творении добра.

Выделение человека из мира природы знаменовало рождение качественно нового материального единства, ибо, как известно, человеку присущи не только природные свойства, но и социальные. Общество встало в противоречия с природой в двух отношениях: во-первых, как социальная действительность, оно есть не что иное, чем сама природа; во-вторых, оно целенаправленно с помощью орудий труда воздействует на природу, изменяя ее.

Природные и социальные системы находятся во взаимодействии. Природная среда, географические и климатические условия оказывают значительное воздействие на жизнь людей, обуславливают во многом разнообразие обществ, особенности развития этносов, народностей, наций.

В то же время сама природа испытывает на себе "организующую" силу общества. Человек по своему усмотрению "окультуривает" природу, искусственно "упорядочивая" ее. И вопрос здесь заключается в мере этого гармоничного воздействия. Отсутствие гармоничного взаимодействия социальной и природной системы приводят к экологическим кризисам и катастрофам. Уже на заре индустриальной цивилизации в XIX в. появились первые признаки ухудшения качества биосферы, связанные с загрязнением атмосферы крупных городов, источников воды и питания.

Но с особой остротой экологические проблемы встали перед человечеством во второй половине XX в., что послужило одним из признаков кризиса индустриальной культурно-исторической эпохи. Корни этих проблем, причины разрушительной деятельности человека следует видеть не в неведении или злом умысле, а в так называемом техническом типе мышления, когда природа рассматривается как источник сырья для материального производства. Для этого типа мышления характерно то, что человек мало задумывается над смыслом вещей, а увлечен лишь некоторыми из их различных сторон. Решение экологических проблем зависит от способности человечества изменить позицию по отношению к окружающему миру, изменить тип мышления. Необходимо осознание того, что живая природа и человечество - это единый организм, что жизнь общества - это составная часть глобального биохимического процесса.

**Приложение (вместо заключения)**

"Генетика, генный код, геном человека"

Генетика представляет собой одну из основных и сложных дисциплин современного естествознания. Место генетики среди биологических наук и особый интерес к ней определяются тем, что она изучает основные свойства организмов, а именно наследственность и изменчивость.

В результате многочисленных экспериментов в области молекулярной генетики современная биология обогатилось двумя фундаментальными открытиями, которые уже нашли широкое отражение в генетике человека, а частично и выполнены на клетках человека.

Первое открытие - это возможность работать с изолированными генами. Она получено благодаря выделению гена в чистом виде и синтезу его.

Второе открытие - это включение чужеродной информации в геном, а также функционирование его в клетках высших животных и человека.

Материалы для этого открытия накапливались прежде всего в области вирусо-генетической теории возникновения злокачественных опухолей, включая обнаружение синтеза ДНК на РНК-матрице.

Без преувеличения можно сказать, что, наряду с молекулярной генетикой, генетика человека относится к наиболее прогрессирующим разделам генетики в целом. Ее исследования простираются от биохимического до популяционного, с включением клеточного и организменного уровней.

Нуклеиновые кислоты, как и белки, необходимы для жизни. Они представляют собой генетический материал всех живых организмов вплоть до самых простых вирусов. Выяснение структуры ДНК открыло новую эпоху в биологии, так как позволило понять, каким образам живые клетки точно воспроизводят себя и как в них кодируется информация, необходимая для регулирования их жизнедеятельности. Нуклеиновые кислоты состоят из мономерных единиц, называемых нуклеотидами. Из нуклеотидов строятся длинные молекулы - полинуклеотиды. Молекула нуклеотида состоит из трех частей: пятиуглеродного сахара, азотистого основания и фосфорной кислоты. Сахар, входящий в состав нуклеотидов, представляет собой пентозу.

Различают два типа нуклеиновых кислот - рибонуклеиновые (РНК) и дезоксирибонуклеиновые (ДНК). В обоих типах нуклеиновых кислот содержатся основания четырех разных видов: два из них относятся к классу пуринов, другие - к классу пиримидинов. Азот, содержащийся в кольцах, придает молекулам основные свойства.

Нуклеиновые кислоты являются кислотами потому, что в их молекулах содержится фосфорная кислота. В результате соединения сахара с основанием образуется нуклеотид. Это соединение происходит с выделением молекулы воды. Для образования нуклеотида требуется еще одна реакция конденсации, в результате которой, между нуклеотидом и фосфорной кислотой возникает фосфорэфирная связь. Разные нуклеотиды отличаются друг от друга природой сахаров и оснований, которые входят в их состав. Роль нуклеотидов в организме не ограничивается тем, что они служат строительными блоками нуклеиновых кислот.

Два нуклеотида, соединяясь, образуют динуклеотид, т.е. эфирный мостик, который за счет прочных ковалентных связей сообщает всей нуклеотидной цепи прочность и стабильность, что очень важно, так как в результате этого уменьшается риск «поломок» ДНК.

РНК имеет две формы: транспортную (тРНК) и рибосомную (рРНК). Они имеют довольно сложную структуру. Третья форма РНК - это информационная, или матричная (мРНК). Все эти формы участвуют в синтезе белка.

Рибосомная РНК кодируется особыми генами, находящимися в нескольких хромосомах. Последовательность в рРНК сходная у всех организмов. Оно содержится в цитоплазме, где образует вместе с белковыми молекулами клеточные органеллы, называемые рибосомами. На рибосомах происходит синтез белка. Что касается тРНК, то они играют роль связующих звеньев между триплетным кодом, содержащимся в мРНК и аминокислотной последовательностью в полипептидной цепи.

Последовательность оснований в нуклеотидах ДНК должна определять аминокислотную последовательность белков. Эта зависимость между основаниями и аминокислотами является генетическим кодом. С помощью четырех типов нуклеотидов записаны параметры для синтеза белковых молекул. В настоящее время успехи молекулярной биологии достигли такого уровня, что стало возможно определить последовательность оснований в целых генах. Эта серьезная веха в развитии науки, ток как теперь можно искусственно можно синтезировать целые гены. Это нашло применение в генной инженерии.

Единственные молекулы, которые синтезируются под прямым контролем генетического материала клетки, - это белки (если не считать РНК). Белки могут быть структурными или играть функциональную роль и быть ответственными за регуляцию клеточного метаболизма. Именно набор содержащихся в данной клетке ферментов определяет, к какому типу клеток она будет относиться. В 1961 году два французских биохимика Жакоб и Моно, исходя из теоретических соображений, постулировали существование особой формы РНК, выполняющей в синтезе белка роль посредника. Впоследствии этот посредник получил название мРНК.

На Земле не существует двух совершенно одинаковых людей, за исключением однояйцовых близнецов. Причины этого многообразия нетрудно понять с генетических позиций. Число хромосом у человека - 46 (23 пары). Если допустить, что родители отличаются по каждой поре хромосом лишь по одному гену, то общее количество возможных генотипических комбинаций - 223. Но самом деле количество возможных комбинаций будет намного больше, так как в этом расчете не учтен перекрест между гомологичными хромосомами. Следовательно, уже с момента зачатия каждый человек генетически уникален и неповторим.

Гены, находящиеся в половых хромосомах, называются сцепленными с полом. Явление сцепления генов, локализированных в одной хромосоме, известно под названием закона Моргана. В X-хромосоме имеется участок, для которого в Y-хромосоме нет гомолога. Поэтому у особи мужского пола признаки, определяемые генами этого участка, проявляются даже в том случае, если они рецессивны. Это особая форма сцепления позволяет объяснить наследование признаков, сцепленных с полом, например цветовой слепоты, раннего облысения и гемофилии у человека. Гемофилия - сцепленный с полом рецессивный признак, при котором нарушается свертывание крови. Ген, детерминирующий этот процесс, находится в участке Х-хромосомы, не имеющем гомолога, и представлен двумя аллелями -доминантным нормальным и рецессивным мутантным.

Особи женского поло, гетерозиготных по рецессиву или по доминанту, называют носителем соответствующего рецессивного гена. Они фенотипически нормальны, но половина их гамет несет рецессивный ген. Несмотря на наличие у отца нормального гена, сыновья матерей-носителей с вероятностью 50% будут страдать гемофилией.

Изменчивость организмов является одним из главных факторов эволюции. Она служит основным источником для отбора форм, наиболее приспособленных к условиям существования. Изменчивость является сложным процессом. Обычно биологи делят ее на наследственную и ненаследственную. К наследственной изменчивости относят такие изменения признаков и свойств организмов, которые при половом размножении не исчезают, сохраняются в ряду поколений. К ненаследственной изменчивости - модификациям, или флюктуациям, относят изменения свойств и признаков организма, которые возникают в процессе его индивидуального развития под влиянием факторов внешней среды, сложившейся специфическим образом для каждого индивидуума, и при половом размножении не сохраняются.

Наследственная изменчивость представляет собой изменение генотипа, ненаследственная – изменение фенотипа организма.

Термин "мутация" впервые был предложен Гуго де Фризом в его классическом труде "Мутационная теория" (1901–1903). Мутацией он называл явление скачкообразного, прерывного изменения наследственного признака. Основные положения теории Г. де Фриза до сих пор не утратили своего значения, и поэтому их следует здесь привести;

1) мутация возникает внезапно, без всяких переходов;

2) новые формы вполне константны, т.е. устойчивы;

3) мутации в отличие от ненаследственных изменений (флюктуации) не образуют непрерывных рядов, не группируются вокруг среднего типа (моды). Мутации являются качественными изменениями;

4) мутации идут в разных направлениях, они могут быть кок полезными, так и вредными;

5) выявление мутаций зависит от количества особей, проанализированных для обнаружения мутаций.

6) Одни и те же мутации могут возникать повторно.

Однако Г. де Фриз допустил принципиальную ошибку, противопоставив теорию мутаций теории естественного отбора. Он неправильно считал, что мутации могут сразу давать новые виды. приспособленные к внешней среде, без участия естественного отбора. На самом деле мутации являются лишь источником наследственных изменений, служащих материалом для естественного или искусственного отбора.

Термин "ген" был впервые применен для обозначения наследственно-обусловленного признака Иогансеном в 1911 г. Связь между геном и белком, структура которого определяется структурой гена впервые была сформулирована в виде гипотезы "1 ген - 1 фермент" Бидлом и Татумом. Прямые доказательства того, что мутации гена человека вызывают изменение в первичной структуре белков получены в 1949 г. Полингом.

Исследуя первичную структуру гемоглобина, выделенного из эритроцитов больных с серповидно клеточной анемией, Полинг показал, что подвижность аномального гемоглобина в электрическом поле (электрофорез) изменено по сравнению с нормальной. С этого открытия началась новая эра открытий в человеческой биохимической генетики наследственных болезней обмена. Они вызываются мутациями генов, которые продуцируют белки с аномальной структурой, что приводит к изменению их функций.

Большинство организмов хранят генетическую информацию в ДНК: последовательность нуклеотидов одной цепи точно определяет последовательность в другой, и обе цепи являются комплементарными одна другой. Последовательность четырех нуклеотидов вдоль полинуклеотидной цепи варьирует среди ДНК неродственных организмов и является молекулярной базой их генетического расхождения. Поскольку большинство наследственных характеристик стабильно передается от родителей к потомству, последовательность нуклеотидов в ДНК должна точно копироваться при репродукции организма. Это имеет место в обеих цепях. Последовательность нуклеотидов и отсюда генетическая информация консервируется в ходе процесса репликации.

Хотя в настоящее время вопрос о природе гена выяснен не окончательно, тем не менее прочно установлен ряд общих закономерностей мутирования гена. Мутации генов возникают у всех классов и типов животных, высших и низших растений, многоклеточных и одноклеточных организмов, у бактерий и вирусов. Мутационная изменчивость как процесс качественных скачкообразных изменений является всеобщей для всех органических форм.

Изменчивостью называют всю совокупность различий по тому или иному признаку между организмами, принадлежащими к одной и той же природной популяции или виду. Поразительное морфологическое разнообразие особей в пределах любого вида привлекло внимание Дарвина и Уоллеса во время их путешествий. Закономерный, предсказуемый характер передачи таких различий по наследству послужил основой для исследований Менделя. Дарвин установил, что определенные признаки могут развиваться в результате отбора, тогда как Мендель объяснил механизм, обеспечивающий передачу из поколения в поколение признаков, по которым ведется отбор. Мендель описал, каким образом наследственные факторы определяют генотип организма, который в процессе развития проявляется в структурных, физиологических и биохимических особенностях фенотипа.

Изучение фенотипических различий в любой большой популяции показывает, что существуют две формы изменчивости - дискретная и непрерывная. Для изучения изменчивости какого-либо признака, например роста у человека, необходимо измерить этот признак у большого числа индивидуумов в изучаемой популяции.

Поскольку дискретная изменчивость ограничена некоторыми четко выраженными признаками, ее называют также качественной изменчивостью в отличие от количественной, или непрерывной, измен­чивости.

Главный фактор, детерминирующий любой фенотипический признак, - это генотип. Генотип организма определяется в момент оплодотворения, но степень последующей экспрессии этого генетического потенциала в значительной мере зависит от внешних факторов, воздействующих на организм во время его развития. Так, например, использованный Менделем сорт гороха с длинным стеблем обычно достигал высоты 180 см. Однако для этого ему необходимы были соответствующие условия - освещение, снабжение водой и хорошая почва. При отсутствии оптимальных условий (при наличии лимитирующих факторов) ген высокого стебля не мог в полной мере проявить свое действие.

Эффект взаимодействия генотипа и факторов среды продемонстрировал датский генетик Иогансен. В ряде экспериментов на карликовой фасоли он выбирал из каждого поколения самоопылявшихся растений самые тяжелые и самые легкие семена и высаживал их для получения следующего поколения. Повторяя эти эксперименты на протяжении нескольких лет. он обнаружил, что в пределах "тяжелой" или "легкой" селекционной линии семена мало различались по среднему весу. тогда как средний вес семян из разных линий сильно различался. Это позволяет считать, что на фенотипическое проявление признака оказывают влияние как наследственность, так и среда. На основании этих результатов можно определить непрерывную фенотипическую изменчивость как "кумулятивный эффект варьирующих факторов среды, воздействующих на вариабельный генотип".

Необходимо ясно представлять себе, что взаимодействие между дискретной и непрерывной изменчивостью и средой делает возможным существование двух организмов с идентичным фенотипом.

Практически неограниченными источниками генетической изменчивости служат два процесса, происходящие во время мейоза:

1. Реципрокный обмен генами между хромата- дамп гомологичных хромосом, который может про­исходить в профазе 1 мейоза. Он создает новые группы сцепления, т.е. служит важным источником генетической рекомбинации аллелей.

2. Ориентация пар гомологичных хромосом (бивалентов) в экваториальной плоскости веретено в метафазе I мейоза определяет направление, в котором каждый член пары будет перемещаться в анафазе I. Эта ориентация носит случайный характер. Во время метафазы 2-й пары хроматид опять-таки ориентируется случайным образом, и этим определяется, к какому из двух противоположных полюсов направится та или иная хромосома во время анафазы II. Случайная ориентация и последующее независимое расхождение (сегрегация) хромосом делают возможным большое число различных хромосомных комбинаций в гаметах; число это можно подсчитать.

Третий источник изменчивости при половом размножении - это то, что слияние мужских и женских гамет, приводящее к объединению двух гаплоидных наборов хромосом в диплоидном ядре зиготы, происходит совершенно случайным образом (во всяком случае, в теории); любая мужская гамете потенциально способна слиться с любой женской гаметой.

Эти три источника генетической изменчивости и обеспечивают постоянную "перетасовку" генов, лежащую в основе происходящих все время генетических изменений. Среда оказывает воздействие на весь ряд получающихся таким образом фенотипов, и те из них, которые лучше всего приспособлены к данной среде, преуспевают. Это ведет к изменениям частот аллелей и генотипов в популяции. Однако эти источники изменчивости не порождают крупных изменений в генотипе, которые необходимы, согласно эволюционной теории, для возникновения новых видов. Такие изменения возникают в результате мутаций.

Известное общее положение о единстве внутреннего и внешнего в развитии и существовании нормального и больного организмов не теряет своего значения применительно к наследственным, передающимся от родителей к детям, болезням, как бы ни казались такие болезни заранее детерминированными патологическими наследственными задатками. Наследственность и среда оказываются этиологическими факторами или играют роль в патогенезе любого заболевания человека, но доля их участия при каждой болезни своя. причем чем больше доля одного фактора, тем меньше другого. Все формы патологии с этой точки зрения можно разделить но четыре группы, между которыми нет резких границ.

Первую группу составляют собственно наследственные болезни, у которых этиологическую роль играет патологический ген, роль среды заключается в модификации лишь проявлений заболевания. В эту группу входят моногенно обусловленные болезни (такие как, например, фенилкетонурия, гемофилия), а также хромосомные болезни.

Вторая группа - это тоже наследственные болезни, обусловленные патологической мутацией, однако для их проявления необходимо специфическое воздействие среды. В некоторых случаях такое "проявляющее" действие среды очень наглядно, и с исчезновением действия средового фактора клинические проявления становятся менее выраженными. В других случаях (например, при подагре) для проявления патологического гена необходимо длительное неблагоприятное воздействие среды (особенности питания).

Третью группу составляет подавляющее число распространенных болезней, особенно болезней зрелого и преклонного возраста (гипертоническая болезнь, язвенная болезнь желудка, большинство злокачественных образований и др.). Основным этиологическим фактором в их возникновении служит неблагоприятное воздействие среды, однако, реализация действия фактора зависит от индивидуальной генетически детерминируемой предрасположенности организма, в связи с чем эти болезни называют мультифакториальными или болезнями с наследственным предрасположением. Необходимо отметить. что разные болезни с наследственным предрасположением неодинаковы по относительной роли наследственности и среды. Среди них можно было бы выделить болезни со слабой, умеренной и высокой степенью наследственного предрасположения.

Четвертая группа болезней - это сравнительно немногие формы патологии, в возникновении которых исключительную роль играет фактор среды. Обычно это экстремальный средовой фактор, по отношению к действию которого организм не имеет средств защиты (травмы, особо опасные инфекции). Генетические факторы в этом случае играют роль в течении болезни, влияют на ее исход.

По мере развития медицины наследственные заболевания составляют все большую долю в общей патологии человека. Большинство наследственных болезней имеет хроническое течение, вследствие чего повторная обращаемость таких больных высока. В то же время, как показывает анализ контингента больных, наследственные формы диагностируются не всегда даже в клинических условиях.

При общем клиническом обследовании любого больного постановка диагноза должна завершиться одним из трех заключений:

1. четко поставлен диагноз ненаследственного заболевания;

2. четко поставлен диагноз наследственного заболевания;

3. имеется подозрение, что основная или сопутствующая болезнь является наследственной.

Первые два заключения составляют подавляющую часть при обследовании больных. Третье заключение, как правило, требует применения специальных дополнительных методов обследования. которые определяются врачом-генетиком.

Полного клинического обследования, включая параклиническое, обычно достаточно для диагностики такого наследственного заболевания, как ахондроплазия. В тех случаях, когда диагноз больному не поставлен и необходимо уточнить его. особенно при подозрении но наследственную патологию, используют следующие специальные методы:

1. Подробное клинико-генеалогическое обследование проводится во всех случаях, когда при первичном клиническом осмотре возникает подозрение на наследственное заболевание. Здесь следует подчеркнуть, что речь идет о подробном обследовании членов семьи. Это обследование заканчивается генетическим анализом его результатов.

2. Цитогенетическое исследование может проводиться у родителей, иногда у других родственников и плода. Хромосомный набор изучается при подозрении на хромосомную болезнь для уточнения диагноза. Большую роль цитогенетического анализа составляет пренатальная диагностика

3. Биохимические методы широко применяются в тех случаях, когда имеется подозрение на наследственные болезни обмена веществ, на те формы наследственных болезней, при которых точно установлены дефект первичного генного продукта или патогенетическое звено развития заболевания-

4. Иммуногенетические методы применяют для обследования пациентов и их родственников при подозрении но иммунодефицитные заболевания, при подозрении на антигенную несовместимость матери и плода, при установлении истинного родительства в случаях медико-генетического консультирования или для определения наследственного предрасположения к болезням.

5. Цитологические методы применяются для диагностики пока еще небольшой группа наследственных болезней, хотя возможности их достаточно велики. Клетки от больных можно исследовать непосредственно или после культивирования цитохимическими, радиоавтографическими и другими методами.

6. Метод сцепления генов применяется в тех случаях, когда в родословной имеется случай заболевания и надо решить вопрос, унаследовал ли пациент мутантный ген. Это необходимо знать в случаях стертой картины заболевания или позднего его проявления.

Длительное время диагноз наследственной болезни оставался как приговор обреченности больному и его семье. Несмотря на успешную расшифровку формальной генетики многих наследственных заболеваний, лечение их оставалось лишь симптоматическим. Впервые С. Н. Давиденков еще в 30-х годах указал на ошибочность точки зрения о неизлечимости наследственных болезней. Он исходит из признания роли факторов внешней среды в проявлении наследственной патологии. Однако отсутствие сведений о патогенетических механизмах развития заболеваний в тот период ограничивало возможности разработки методов, и все попытки, несмотря на правильную теоретические установки, оставались длительное время эмпирическими. В настоящее время благодаря успехам генетики в целом (всех ее разделов) и существенному прогрессу теоретической и клинической медицины можно утверждать, что уже многие наследственные болезни успешно лечатся. Общие подходы к лечению наследственных болезней остаются теми же, что и подходы к лечению болезней другого происхождения. Тут можно выделить три подхода: симптоматическое, патогеническое, этиологическое,

Симптоматическое лечение применяют при всех наследственных болезнях, даже и там, где имеются методы патогенетической терапии. Для многих форм патологии симптоматическое лечение является единственным. Когда было выяснено, что при муковисцидозе, например, образуется очень густая слизь в протоках эндокринных желез бронхов, то для облегчения состояния таким больным стали назначать вещества, разжижающие слизь (муколитические вещества).

Хирургическое симптоматическое лечение занимает существенное место в лечении наследственной патологии, особенно выражающейся в виде врожденных пороков развития или системных поражений скелета. Так, например, переливание крови при талассемиях, пластические операции при незаращении верхней губы, удаление катаракты - все это примеры симптоматического лечения.

В общей форме виды хирургической помощи больным с наследственной патологией могут быть трех видов: удаление (опухоли и др.); коррекция (незаращение верхней губы, врожденные пороки сердца и др.); трансплантация (комбинированная иммунная недостаточность и др.). В некоторых случаях хирургическая помощь выходит за рамки симптоматического лечения, приближаясь по своему характеру к патогенетическому.

Многие виды физических методов лечения (теплолечение. разные виды электротерапии и др.) применяются при наследственных заболеваниях нервной системы, наследственных болезнях обмена веществ, заболеваниях скелета. К симптоматическому лечению можно отнести и рентгенорадиологическое облучение при наследственно обусловленных опухолях до и после хирургического вмешательства.

Возможности симптоматического лечения для многих болезней еще далеко не исчерпаны, особенно в области лекарственной, диетической и хирургической помощи.

Лечение многих болезней по принципу вмешательства в патогенез болезней всегда эффективнее симптоматического. Однако следует понимать, что ни один из существующих ныне методов не устраняет причину заболевания, так как не восстанавливает структуру поврежденных генов. Действие каждого из них продолжается сравнительно короткое время, поэтому лечение должно быть непрерывным. Кроме того. приходиться признать ограниченность возможностей современной медицины: еще многие наследственные болезни не поддаются эффективному купированию. Особые надежды в связи с этим возлагают но использование методов генной инженерии для введения нормальных. неизмененных генов в клетки больного человека. Таким путем можно будет добиться кардинального излечения данного больного, но, однако это дело будущего,

В настоящее время существуют следующие основные направления терапии наследственных болезней.

1. Полное или частичное устранение из пищи субстрата или предшественника субстрата блокированной метаболической реакции.

2. Восполнение кофакторов извне с целью повышения активности фермента. Чаще всего речь идет о витаминах.

3. Нейтрализация и устранение экскреции токсических продуктов, накапливающихся в случае блокирования их дальнейшего метаболизма.

4. Искусственное введение в организм больного продукта блокированной у него реакции.

5. Воздействие на "испорченные" молекулы.

6. Введение отсутствующего гормона или фермента.

7. Блокирование патологической активности ферментов с помощью специфических ингибиторов или конкурентное торможение аналогами субстратов данного фермента.

Несмотря но успехи симптоматического и патогенетического лечения наследственных болезней, вопрос о возможности их этиологического лечения не снимается. И чем больше будет прогресс теоретической биологии, тем чаще будет подниматься вопрос о радикальном, т. е. этиологическом, лечении наследственных болезней.

Этиологическое лечение любых наследственных болезней является наиболее оптимальным. поскольку оно устраняет первопричину заболевания и полностью излечивает его. Однако устранение причины наследственного заболевания означает такое серьезное "маневрирование" с генетической информацией в живом организме человека, как "включение" нормального гена (или подсадку его). "выключение" мутантного гена, обратная мутация патологического аллеля.

Профилактика наследственной патологии в целом, несомненно, является важнейшим разделом современной медицины и организации здравоохранения.

Известны случаи, когда один ген может оказывать влияние на несколько признаков, в том числе на жизнеспособность. У человека и других млекопитающих определенный рецессивный ген вызывает образование внутренних спаек легких, что приводит к смерти при рождении. Другим примером служит ген, который влияет но формирование хряща и вызывает врожденные уродства, ведущие к смерти плода или новорожденного.

Наиболее распространенным и эффективным подходом к профилактике наследственных болезней является медико-генетическая консультация. С точки зрения организации здравоохранения медико-генетическое консультирование - один из видов специализированной медицинской помощи. Суть консультирования заключается в следующем: 1) определение прогноза рождения ребенка с наследственной болезнью; 2) объяснение вероятности этого события консультирующимся; 3) помощь семье в принятии решения.

При большой вероятности рождения больного ребенка правильными с профилактической точки зрения могут быть две рекомендации: либо воздержание от деторождения, либо пренатальная диагностика, если она возможна при данной нозологической форме.

В настоящее время во всем мире насчитывается около тысячи генетических консультаций, в России их 80. Основная причина, которая заставляет людей обращаться к врачу-генетику, - это желание узнать прогноз здоровья будущего потомства относительно наследственной патологии. Как правило, в консультацию обращаются семьи, где имеется ребенок с наследственным или врожденным заболеванием (ретроспективное консультирование) или его появление предполагается (проспективное консультирование) в связи с наличием наследственных заболеваний у родственников, кровнородственным браком, возрастом родителей (старше 35-40 лет), облучением и по другим причинам. Эффективность консультации как врачебного заключения зависит в основном от трех факторов: точности диагноза, точности расчета генетического риска и уровня понимания генетического заключения консультирующимися.

По существу это три этапа консультирования.

Первый этап консультирования всегда начинается с уточнения диагноза наследственного заболевания. Точный диагноз является необходимой предпосылкой любой консультации. Он зависит от тщательности клинического и генеалогического исследований, от знания новейших данных по наследственной патологии, от проведения специальных исследований.

Генеалогическое исследование является одним из основных методов в практике медико-генетического консультирования. Все исследования обязательно подтверждаются документацией. Информацию получают не меньше чем от трех поколений родственников по восходящей и боковой линии, причем данные должны быть получены обо всех членах семьи, включая и рано умерших.

В ходе генеалогического исследования может возникнуть необходимость направления объекта или его родственников на дополнительное клиническое обследование с целью уточнения диагноза.

Второй этап консультирования - определение прогноза потомства. Генетический риск определяется двумя способами: 1)путем теоретических расчетов, основанных на генетических зако­номерностях с использованием методов генетического анализа и вариационной статистики; 2) с помощью эмпирических данных для мультифакториальных и хромосомных болезней, а также для забо­леваний с неясным механизмом генетической детерминации. В некоторых случаях оба принципа комбинируются, т. е. в эмпирические данные вносятся теоретические поправки. Сущность генетического прогноза состоит в оценке вероятности появления наследственной патологии у будущих или уже родившихся детей.

Консультирование по прогнозу потомства, как указывалось выше, бывает двух видов: проспективное и ретроспективное.

Проспективное консультирование - это наиболее эффективный вид профилактики наследственных болезней, когда риск рождения больного ребенка определяется еще до наступления беременности или в ранние ее сроки. Наиболее часто такие консультации проводятся в следующих случаях: при наличии кровного родство супругов, когда по линии мужа или жены имели место случаи наследственной патологии, при воздействии вредных средовых факторов на кого-либо из супругов незадолго до наступления беременности или в первые недели ее (лечебное или диагностическое облучение. тяжелые инфекции и др.)

Ретроспективное консультирование - это консультирование после рождения больного ребенка в семье относительно здоровья будущих детей. Это наиболее частые причины обращения в консультации.

Третий этап консультирования является заключительным. После постановки диагноза у объекта, обследования родственников, решения генетической задачи по определению генетического риска врач-генетик объясняет семье в доступной форме смысл генетического риска или сущность пренатальной диагностики и помогает ей в принятии решения.

С социальной точки зрения целью генетического консультирования в целом является уменьшение частоты патологических генов в популяциях человека, о целью конкретной консультации - помощь семье в решении вопроса о возможности деторождения. При широком внедрении генетического консультирования может быть достигнуто некоторое уменьшение частоты наследственных болезней, а также смертности, особенно детской. Однако уменьшение частоты тяжелых доминантных заболеваний в популяциях в результате медико-генетического консультирования не будет существенным, потому что 80-90% из них составляют новые мутации.

Генетический груз, подразумевающий собой генетические нарушения, подрывающие наследственное здоровье населения, растет. Так в СССР с восьмидесятого года рождалось 200 000 детей с серьезными генетическими дефектами и около 30 000 мертвых. Около 25% беременностей не донашивается по генетическим причинам. На данный момент у 10% всего населения существует нарушение психики. Увеличивается также число онкологических заболеваний. И при этом, в большинстве случаев, болезни связаны с загрязнением окружающей среды. По донным ВОЗ 80% болезней вызвано состоянием экологического напряжения. Поэтому проблемы генетики, экологии и адаптации человека становятся особенно острыми.

**Заключение**

На данный момент, однако, исследования мутаций трудно осуществимы. Возникшие трудности исследования мутаций прежде всего связаны с проблемой обнаружения их в организме человека. Так, например, дело обстоит с регистрацией рецессивной аномалии, ток как такой мутантный ген проявляется в организме в гомозиготном состоянии, для достижения которого требуется некоторое время. Значительно проще дело обстоит с регистрацией доминантных генных и хромосомных мутаций, особенно, если их появление в фенотипе легко обнаружимо.

Однако еще не разработан ряд необходимых экономических механизмов для стимулирования мероприятий по охране окружающей среды. Хотя генетический мониторинг - дело сложное, он просто необходим для решения экологических проблем человека, а также уменьшения роста заболеваний, в том числе наследственных.

Генетика - сравнительно молодая наука. Но перед ней стоят очень серьезные для человека проблемы. Так генетика очень важна для решения многих медицинских вопросов, связанных прежде всего с различными наследственными болезнями нервной системы (эпилепсия, шизофрения). эндокринной системы (кретинизм), крови (гемофилия, некоторые анемии), а также существованием целого ряда тяжелых дефектов в строении человека: короткопалость, мышечная атрофия и другие. 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 (такие как радиационная генетика), имеют прямое отношение к профилактической медицине.

Особую роль генетика стала играть в фармацевтической промышленности с развитием генетики микроорганизмов и генной инженерии. Несомненно, многое остается неизученным, например, процесс возникновения мутаций или причины появления злокачественных опухолей. Именно своей важностью для решения многих проблем человека вызвана острая необходимость в дальнейшем развитии генетика. Тем более что каждый человек ответственен за наследственное благополучие своих детей, при этом важным фактором является его биологическое образование, так как знания в области аномалии, физиологии, генетики предостерегут человека от совершения ошибок.

**Литература:**

I. Основная

1. \*\* **Билич Г.Л., Назарова Л.В.** Основы валеологии. СПб., 2000.
2. \*\* **Горбачев В.В.** Концепции современного естествознания. М., 2003.
3. \* **Горелов А.А.** Концепции современного естествознания. М., 1999.
4. \* **Карпенков С.Х.** Концепции современного естествознания. М., 2000.
5. \*\* **Коробкин В.И., Передельский Л.В.** Экология. Ростов н/Д, 2001.

II. Дополнительная

1. \* Концепции современного естествознания / Под ред. С.И. Самыгина. Ростов н/Д, 2001.
2. \*\* Лучшие рефераты. Концепции современного естествознания. Ростов н/Д, 2002.
3. \* **Найдыш В.М.** Концепции современного естествознания. М., 2002.
4. \*\* **Скопин А.Ю.** Концепции современного естествознания. М., 2003.
5. \* **Соломатин В.А.** История и концепции современного естествознания. М., 2002.