Медицинская генетика

Курс посвящен медико-генетическим аспектам здоровья в свете достижений в изучении генома человека, исследованию и профилактике повреждающего действия неблагоприятных факторов внешней среды на разных стадиях онтогенеза человека. Программа включает: общие представления о медицинской генетике как науке о наследственной изменчивости человека и наследственных болезнях как частных проявлений генных и хромосомных мутаций; основные сведения о структуре генома человека и современные представления об этиологии, патогенезе и диагностике наследственных болезней; научные предпосылки и современное состояние предиктивной (предсказательной) медицины и проблемы «генетического паспорта»**;** роль внешних факторов в патологии эмбрионального развития человека; современное состояние, достижения и перспективы исследований эмбриональных и соматических стволовых клеток человека; концептуальные и методические основы фармакогенетики и фармакогеномики; генетические аспекты старения. По материалам лекционного курса предполагается выпустить методическое пособие со слайдами всех лекций и краткими комментариями к каждой лекции.

На долю всех наследственных болезней приходится менее 5% патологии человека. Её основную часть составляют болезни, возникающие вследствие взаимодействия неблагоприятных факторов внешней среды с врожденными (наследственными) факторами – генами «предрасположенностями». Такие болезни называются мультифакториальными. Расшифровка генома человека позволила по-новому взглянуть на эти заболевания, наметить реальные пути ранней, досимптоматической диагностики, профилактики и лечения. На стыке экогенетики и молекулярной медицины возникло и набирает силу новое научно-практическое направление, получившее название предиктивной (предсказательной) медицины. Основные положения, цели, задачи предиктивной медицины и методы их решения будут освещены в данном курсе лекций.

В вводной части дается определение генетического груза (понятие, критерии оценки и его составляющие), генетического мониторинга (понятие и основные данные по мониторингу врожденных и наследственных болезней в Санкт-Петербурге), генетического полиморфизма (варианты, методы исследования), генных сетей мультифакториальных заболеваний и генетического паспорта. Специальные разделы курса касаются фармакогенетики и фармакогеномики – новых направлений молекулярной медицины, цели которых – выяснить молекулярные (генетические) особенности индивидуальной чувствительности организма человека к лекарственным препаратам (фармакогенетика) и применить данные о геномике человека для разработки новых лекарственных препаратов направленного действия. В заключительном разделе курса рассматриваются современное состояние и проблемы генной терапии наследственных и мультифакториальных заболеваний.

Автор : Член-корреспондент РАН. д.м.н., проф. В.С.Баранов