



Генетика (с древнегреческого «γένεσις *ghénesis*» - "источник, происхождение") - наука, изучающая наследственные механизмы и варибельность среди индивидов. Предметом медицинской генетики является установление роли наследственности в патологии человека. Являясь медицинской дисциплиной, медицинская генетика имеет дело с наследственными факторами, исследуя моногенные или менделевские болезни (как правило, редкие заболевания, вызванные аномалией единственного гена), хромосомные болезни (в основе которых лежат изменения структуры или числа хромосом) и мультифакториальные заболевания, которые встречаются намного чаще и вызываются как генетическими аномалиями, так и факторами внешней среды.

Менделевские болезни наследуются в родословных согласно законам, описанным в 19 столетии Грегором Менделем. Существует три основных механизма передачи наследственной информации: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный и X-сцепленный. У человека генетический материал организован в 46 хромосомах: в 22 парах аутосом (от 1 до 22) и в 2 половых хромосомах (женщины имеют две X-хромосомы, мужчины – одну X и одну Y-хромосому). Каждый из нас имеет две копии каждого гена, расположенных в аутосомах. В случае доминантных болезней (например, ахондропластическая карликовость) достаточно, чтобы единственная копия определенного гена имела мутацию. Для формирования рецессивных болезней (например, средиземноморская анемия и муковисцидоз), мутацию должны иметь обе копии определенного гена. Передача X-сцепленных болезней (например, мышечная дистрофия Дюшенна) более сложна, поскольку женщины могут быть здоровыми носителями, так как у них есть вторая нормальная X-хромосома, однако они могут родить больных сыновей, передав им единственную X-хромосому с мутацией.

Проект CHERISH объединяет десять Научно-исследовательских институтов и организаций, вовлеченных в междисциплинарный консорциум, который стремится идентифицировать генетические дефекты, вызывающие умственную отсталость. В общем виде, умственная отсталость – это достаточно гетерогенное состояние, в основе которого лежат как генетические, так и внешнесредовые факторы, однако у многих пациентов эти факторы остаются не идентифицированными. Так, например, хромосомные мутации, вызывающие синдром Дауна, могут быть обнаружены рутинными методами цитогенетического анализа примерно у 25 % пациентов с умственной отсталостью. Новый высокоразрешающий метод сравнительной геномной гибридизации на микрочипах, который будет использован в данном проекте, позволит идентифицировать "мелкие" структурные аномалии хромосом, не выявляемые стандартным анализом, как ожидается, еще у 10-20 % пациентов дополнительно.

Среди моногенных наследственных форм наиболее распространен синдром X-сцепленной умственной отсталости (синдром Мартина-Белл), встречающийся с частотой 1 на 4000 мальчиков. К сожалению, генетические причины большинства других синдромов, сопровождающихся умственной отсталостью, до сих пор остаются неизвестными, что существенно затрудняет диагностику и медицинскую помощь таким больным и им семьям.

Главной целью проекта CHERISH является улучшение генетической диагностики пациентов с умственной отсталостью, что позволит определить риск повторных рождений таких детей в семьях, уже имеющих больного ребёнка. Мы также надеемся, что в будущем лучшее понимание основных генетических механизмов, вызывающих умственную отсталость, поможет исследователям разработать новые методы лечения.



Grant number 223692
Agreement Start date 01/02/2009

End date
31/01/2012

