**Достижения генетики**

Если век 19-й по праву вошел в историю мировой цивилизации как Век Физики, то стремительно завершающемуся веку 20-му, в котором нам счастливилось жить, по всей вероятности, уготовано место Века Биологии, а может быть, и Века Генетики.

Действительно, за неполных 100 лет после вторичного открытия законов Г. Менделя генетика прошла триумфальный путь от натурфилосовского понимания законов наследственности и изменчивости через экспериментальное накопление фактов формальной генетики к молекулярно-биологическому пониманию сущности гена, его структуры и функции. От теоретических построений о гене как абстрактной единице наследственности - к пониманию его материальной природы как фрагмента молекулы ДНК, кодирующего аминокислотную структуру белка, до клонирования индивидуальных генов, создания подробных генетических карт человека, животных, идентификации генов, мутации которых сопряжены с тяжелыми наследственными недугами, разработки методов биотехнологии и генной инженерии, позволяющих направленно получать организмы с заданными наследственными признаками, а также проводить направленную коррекцию мутантных генов человека, т.е. генотерапию наследственных заболеваний. Молекулярная генетика значительно углубила наши представления о сущности жизни, эволюции живой природы, структурно-функциональных механизмов регуляции индивидуального развития. Благодаря ее успехам начато решение глобальных проблем человечества, связанных с охраной его генофонда.

 Середина и вторая половина XX столетия ознаменовались значительным уменьшением частоты и даже полной ликвидацией ряда инфекционных заболеваний, снижением младенческой смертности, увеличением средней продолжительности жизни. В развитых странах мира центр внимания служб здравоохранения был перемещен на борьбу с хронической патологией человека, болезнями сердечно-сосудистой системы, онкологическими заболеваниями.

Стало очевидным, что прогресс в области медицинской науки и практики тесно связан с развитием общей и медицинской генетики, биотехнологии. Потрясающие достижения генетики позволили выйти на молекулярный уровень познания генетических структур организма, и наследования, вскрыть сущность многих серьезных болезней человека, вплотную подойти к генной терапии.

Получила развитие клиническая генетика – одно из важнейших направлений современной медицины, приобретающих реальное профилактическое значение. Выяснилось, что множество хронических болезней человека есть проявление генетического груза, риск их развития может быть предсказан задолго до рождения ребенка на свет, и уже появились практические возможности снизить давление этого груза.

Генетический груз включает, с одной стороны, патологические генные мутации, наследуемые от родителей и прародителей, и называемые серегационным грузом, если в виде болезни проявляются рецессивные или нелетальные доминантные мутации генов (от латинского segregatio – выщепление).

С другой стороны, определенную часть этого груза составляют новые, вновь возникшие генные мутации (в результате мутагенных влияний внешней среды). Они не прослеживаются в восходящих поколениях и составляют так называемый мутационный генетический груз.

Согласно данным Н.П.Дубинина, частота спонтанных генных мутаций установлена в пределах 10-10 на геном на поколение. В геноме человека имеется около 100000 генов. Расчеты показывают, что примерно у 10% людей возникают новые мутации, вызванные мутагенным воздействием факторов окружающей среды (радиационный фон Земли, действие продуктов сжигания топлива, влияния вирусов). Безусловно, частота мутаций будет значительно выше в условиях антропогенного загрязнения внешней среды. Каждый человек наследует, как минимум, 10 скрытых мутаций, опасных для здоровья. В целом по А. Кнудсону (1986), величина постнатального генетического груза составляет 0.2 т.е. у 20% членов популяции существует вероятность развития наследственных болезней (моногенных, полигенных или связанных с мутациями генов соматических клеток).

Генетический груз проявляется, как бесплодие и спонтанные аборты, выкидыши и мертворождения, врожденные пороки и умственная отсталость. Он определяет риск гемолитической болезни новорожденных, проявления несовместимости матери и плода по ряду антигенов.

Суммарная частота моногенных наследственных болезней пока не может быть точно оценена, она колеблется в зависимости от уровня диагностических возможностей и различна в разных этнических группах. Отдельно взятые моногенные наследственные болезни редки, но учитывая колоссальное число нозологических форм, можно определенно сказать, что наследственные болезни вносят существенный вклад в общую патологию человека. Кроме того, по выражению Г.Фанкони, редкие болезни редки до тех пор, пока они нам мало известны. В целом суммарная частота моногенных наследственных болезней в Европейских популяциях может достигать 10%, и не менее 10% приходится на полигенно наследуемые болезни.