

УДК 37.02

Yigitaliyeva Nasima Numonovna, teacher

Йигиталиева Насима Нумоновна, преподаватель

Специализировался по специальности "Естественные и точные

науки" республиканский академический лицей имени

С.Х.Сирожиддинова

Узбекистан, Ташкент

## ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

**Аннотация:** Благодаря расшифровке генома человека возможно будет предотвратить все заболевания, исправить ошибки эволюции.

Ключевые слова: ген, генетика, биология, генетика человека.

## HUMAN GENETICS

**Abstract:** Thanks to the decoding of the human genome, it will be possible to prevent all diseases and correct the errors of evolution.

**Key words:** gene, genetics, biology, human genetics.

Изучение наследственности и изменчивости человека затруднено вследствие невозможности применить многие стандартные подходы генетического анализа. В частности, невозможно осуществить направленное скрещивание или экспериментально получить мутации.

Человек является трудным объектом для генетических исследований также из-за позднего полового созревания и малочисленного потомства. Однако генетиками разработаны приемы и методы, позволяющие изучать наследственность и изменчивость у человека. Открытие строения генома человека - это событие столь же важное для истории, как и открытие атомной энергии, изобретение радио, электричества, телефонной связи, компьютеров. Как однажды сказал известный биолог Майкл Декстер, понятие полной структуры генома человека, полученное в результате выполнения международного научного проекта «Геном Человека», представляет собой одно из величайших открытий человечества, которое превосходит по своему

значению высадку человека на Луне. А текст, записанный в геноме человека, иногда даже называют Энциклопедией жизни.

На рубеже третьего тысячелетия удалость раскрыть одну из важнейших тайн человечества - структуру генома человека разумного (*Homo sapiens*). Однако бурное развитие генетики сделала ее труднопонимаемой для неспециалистов. Несмотря на гигантские научные открытия, мистика и суеверия не только продолжают существовать в современном обществе, но даже прогрессируют. Хотелось бы надеяться, что эта научная работа хотя бы в небольшой мере поможет закрыть существующий пробел в понимании сути и значения последних достижений ученых.

В начале моего исследования рассмотрим главные генетические понятия, и рассмотрим все возможные заболевания, а так же возможность диагностировать эти заболевания. Возможность лечения генетических болезней.

Генетика человека - это наука, объединяющая в себе генетику и медицины, она посвящена закономерностям наследования, изменения, эволюции человека. Она рассматривает индивидуумов, состояние которых соответствует норме так и умеющих различные отклонения, доставшиеся с рождения, а также патологические признаки.

Геном - это совокупность наследственного материала, заключенного в клетке человека.

Ген - это структурно-функциональная единица наследственности.

Генотип - это совокупность наследственных признаков организма, полученных от родителей.

Фенотип - это совокупность признаков и свойств организма, проявляющихся при взаимодействии генотипа со средой обитания.

Мутация - это наследственное изменение генотипа человека. Мутации бывают генные, хромосомные, генеративные, внеядерные.

Самые распространённые генетические заболевания:

– Дальтонизм - 850–860 случаев на 10000 рожденных детей;

- Синдром Клайнфельтера - 15–20 случаев на 10000;
- Расщепление позвоночника - 11–20 на 10000 рожденных детей;
- Синдром Дауна – 10-13 на 10000 рожденных детей;
- Синдром Тернера – 7-8 на 10000 рожденных детей;
- Фенилкеталурия - 3–3,8 на 10000 рожденных детей;
- Нейрофиброматоз - 2–3 на 10000 рожденных детей;
- Муковисцелоз - 2–5 на 10000 рожденных детей;
- Гемофилия - 1–1,5 на 10000 рожденных детей.

Диагностика генетических заболеваний:

1. Клинико-диагностический (метод родословной);
2. Молекулярно-цитогенетический метод;
3. Молекулярно-генетический;
4. Биохимический метод;
5. Дерматоглифический метод;
6. Синдромологический метод;
7. Ультразвуковое исследование (УЗИ);

Лечение генетических болезней у детей:

- Увеличение числа коферментов, например витаминов;
- Диетотерапия;
- Назначение ингибиторов;
- Трансплантация органов участков тканей, клеток, содержащих нормальный генетический материал;
- Потребление веществ, отсутствующих в организме малыша из-за генетического заболевания.

В своем исследовании я рассматривала, как некоторые физические признаки могут передаваться от одного поколения другому, каким образом они могут изменяться, вызывая различные отклонения и мутации.

Для выяснения причин возникновения генетических болезней был проведен анализ данных, частоты возникновения заболеваний у различных народов. В ходе исследования было выявлено, что все народы подвержены

генетическим заболеваниям. Причины возникновения генетических болезней:

– Дефекты в генетическом аппарате (генные заболевания, хромосомные заболевания).

– Нарушение хромосом - добавление лишней хромосомы или потеря одной.

– Изменение структуры хромосом.

– Различные факторы: физические (радиации, ультрафиолетовое излучения и д. р.); биологические (вирусы оспы, грипп, паротит и д. р.); химические (алкоголь, наркотики, гербициты и д. р.).

Целью работы было доказать, что при грамотном планировании беременности можно избежать появления малыша с генетической болезнью. Родители, у которых есть вероятность рождения больного ребенка, обязательно должны быть проконсультированы с врачом - генетиком. Поэтому самая главная задача генетики - это своевременная профилактика генетических болезней.

Литература:

1.Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. - М.: Мир, 1990.

2.Курчанов Н. Генетика человека с основами общей генетики. - Санкт-Петербург: Спец-Лит, 2017.

3.Ананьев Б.Г. Человек как предмет познания. - Санкт-Петербург: ПИТЕР, 2001.