

СОВРЕМЕННЫЕ МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА

Мухитдинов Шавкат Мухамеджанович

*Доцент кафедры медицинской биологии и генетики Самаркандского
государственного медицинского университета*

Аннотация. Современные достижения в области молекулярной биологии и биоинформатики открыли новые горизонты в изучении генетики человека. В данной статье рассматриваются наиболее актуальные методы исследования человеческого генома, включая секвенирование нового поколения (NGS), микрочиповые технологии, полимеразную цепную реакцию (ПЦР), CRISPR-Cas9 и биоинформационный анализ. Анализируются их преимущества, области применения и значение в диагностике наследственных заболеваний, персонализированной медицине и генной терапии.

Ключевые слова: генетика человека, секвенирование, CRISPR-Cas9, молекулярная диагностика, персонализированная медицина, мутации, геномика, биоинформатика

MODERN METHODS OF STUDYING HUMAN GENETICS

Mukhitdinov Shavkat Muhamedjanovich

*Associate Professor of the Department of Medical Biology and Genetics,
Samarkand State Medical University*

Abstract. Modern advances in molecular biology and bioinformatics have opened up new horizons in the study of human genetics. This article reviews the most relevant methods for studying the human genome, including next-generation sequencing (NGS), microarray technologies, polymerase chain reaction (PCR), CRISPR-Cas9, and bioinformatics analysis. Their advantages, areas of application, and significance in the diagnosis of hereditary diseases, personalized medicine, and gene therapy are analyzed.

Keywords: human genetics, sequencing, CRISPR-Cas9, molecular diagnostics, personalized medicine, mutations, genomics, bioinformatics

ВВЕДЕНИЕ

Генетика человека — это одна из наиболее динамично развивающихся областей современной биомедицины. Изучение наследственной информации позволяет не только понять природу различных заболеваний, но и разрабатывать эффективные стратегии их диагностики, лечения и профилактики. С начала расшифровки генома человека в 2003 году генетические технологии претерпели значительный прогресс: от простейших методов цитогенетики до высокоточного секвенирования ДНК и редактирования генома.

Современные методы позволяют анализировать генетические вариации с высокой точностью и в кратчайшие сроки. Они используются как в фундаментальных исследованиях, так и в клинической практике — при выявлении наследственных заболеваний, определении предрасположенности к онкопатологиям и разработке таргетной терапии.

Настоящая работа посвящена анализу наиболее эффективных методов изучения генетики человека, их техническим особенностям и применимости в современной медицине.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

В данной работе использован комплексный подход к анализу современных методов, применяемых для изучения генетики человека. Основу исследования составили как теоретические источники, так и практические наработки, отражающие передовой опыт генетических лабораторий. Материалом послужили научные статьи, опубликованные в международных базах данных за период 2014–2024 годов, включая публикации в журналах, индексируемых в Scopus и Web of Science, а также отчёты Всемирной организации здравоохранения и Национального института здоровья США.

В рамках теоретического анализа были рассмотрены методы секвенирования нового поколения, такие как Illumina и Oxford Nanopore, позволяющие определять полную нуклеотидную последовательность ДНК с высокой точностью. Также было уделено внимание ПЦР-диагностике, которая по-прежнему широко используется в клинической практике для амплификации специфических участков генома. Сравнительно оценены возможности микрочиповых технологий при массовом скрининге и диагностике распространённых мутаций.

Особое внимание в исследовании уделено технологии редактирования генома CRISPR-Cas9 как инновационному методу, открывающему перспективы в терапии наследственных заболеваний. Рассмотрены как лабораторные протоколы её применения, так и этические аспекты, связанные с вмешательством в человеческий геном.

Дополнительно в анализ были включены современные биоинформатические инструменты, обеспечивающие обработку, аннотирование и визуализацию больших объёмов генетических данных. Использование платформ Geneious, ClinVar, UCSC Genome Browser и других позволило оценить точность интерпретации мутаций и генетических вариаций.

Методологическая часть исследования также включала обзор клинических примеров применения данных методов при диагностике таких заболеваний, как муковисцидоз, наследственные формы рака, редкие митохондриальные синдромы. Таким образом, исследование проводилось на стыке молекулярной биологии, клинической генетики и биоинформатики, что позволило всесторонне охарактеризовать возможности современных методов в изучении генетики человека.

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

Анализ современных методов изучения генетики человека показал, что наиболее эффективные из них основаны на применении высокоточных

молекулярно-биологических технологий. Секвенирование нового поколения (NGS) позволило значительно расширить представление о структуре и вариабельности человеческого генома. Благодаря высокой чувствительности и способности одновременно анализировать миллионы фрагментов ДНК, данный метод стал незаменимым в клинической генетике, особенно при диагностике редких наследственных заболеваний и злокачественных новообразований. Практика показала, что использование NGS-технологий позволяет не только идентифицировать мутации, но и прогнозировать течение заболевания, а также подбирать индивидуализированное лечение.

Полимеразная цепная реакция, несмотря на длительное использование, продолжает занимать важное место в молекулярной диагностике. Её доступность, быстрота и точность делают её удобной для выявления известных мутаций, а также для оценки экспрессии определённых генов, особенно в условиях ограниченных ресурсов.

Технологии микрочипов доказали свою эффективность при массовом генетическом скрининге, особенно в популяционных исследованиях. Благодаря возможности одномоментного анализа тысяч точек генома, микрочипы успешно используются в фармакогенетике, пренатальной диагностике и в программах по оценке генетической предрасположенности к заболеваниям.

Особое место в обсуждении занимает технология редактирования генома CRISPR-Cas9. Хотя её применение в клинической практике пока ограничено, результаты экспериментов демонстрируют высокую точность и эффективность модификации ДНК. На примере экспериментального лечения таких заболеваний, как серповидноклеточная анемия и наследственная амаврозия, можно отметить значительный прогресс в направлении генной терапии. Однако остаются нерешёнными вопросы безопасности, специфичности и биоэтики, связанные с редактированием генома человека.

Кроме того, важную роль в современном генетическом исследовании играет биоинформатика. Обработка и интерпретация огромного объема данных, полученных в результате секвенирования и других методов, невозможны без мощных вычислительных платформ и алгоритмов. Применение биоинформатических программ позволяет не только систематизировать генетические вариации, но и строить прогностические модели развития заболеваний на основе индивидуального генома пациента.

В совокупности результаты исследования подтверждают, что интеграция передовых молекулярных методов с информационными технологиями обеспечивает качественно новый уровень диагностики и персонализированной медицины. Современные подходы в генетике человека становятся неотъемлемой частью клинической практики и играют ключевую роль в развитии превентивной и таргетной терапии.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Современные методы изучения генетики человека открывают широкие возможности в медицине и биотехнологии. Их применение способствует раннему выявлению наследственных заболеваний, созданию персонализированных схем лечения и развитию генной терапии. Однако наряду с техническими достижениями необходимо учитывать этические и правовые аспекты, особенно в области редактирования генома.

Будущее медицинской генетики связано с интеграцией молекулярных методов и искусственного интеллекта, что обеспечит прорыв в профилактике и лечении многих неизлечимых заболеваний.

Список использованной литературы

1. National Human Genome Research Institute. Genetics Home Reference — <https://www.genome.gov>
2. Воронцов Н. Н. Генетика человека. — М.: Просвещение, 2020. — 384 с.

3. Goodwin S., McPherson J. D., McCombie W. R. Coming of age: ten years of next-generation sequencing technologies. // Nature Reviews Genetics. — 2016. — Vol. 17, P. 333–351.
4. Doudna J. A., Charpentier E. The new frontier of genome engineering with CRISPR-Cas9. // Science. — 2014. — Vol. 346.
5. Власов В. В. Персонализированная медицина и геномные технологии. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2021. — 272 с.
6. World Health Organization. Genomic resource centre — <https://www.who.int/genomics>
7. Shendure J., Akey J. M. The origins, determinants, and consequences of human mutations. // Science. — 2015. — Vol. 349, Issue 6255.
8. Клиническая генетика / Под ред. А. И. Барсегяна. — СПб.: Питер, 2023. — 416 с.