

Н. В. Грищенко

Нейрогенетика

НЕЙРОГЕНЕТИКА (від нейро... і генетика) – наука, що вивчає роль генетичних факторів (індивідуальних або видоспецифічних варіацій нуклеотидної послідовності та епігенетичних змін геному певного організму) у розвитку та функціонуванні нервової системи в нормі та при різних патологічних станах. Н. – відносно молода наука, що утворилася на перетині генетики, нейробіології та біології розвитку. У контексті Н. досліджують нервові захворювання, особливості поведінки, реакцію на стрес, характеристики особистості, інтелект, здатність до навч. і пам'ять. Підґрунтям для виокремлення Н. як самост. науки став розвиток технологій та досягнення 1-ї пол. 20 ст. у галузі класич. генетики (хромосомна теорія спадковості Т. Морґана, відкриття гена В. Йоганнсеном), наук про вищу нервову діяльність та психогенетику (дослідження рефлексів Ч. Шеррінґтоном, І. Павловим, відкриття спадковості поведінки у щурів А. Єркс), нейробіології та ембріології (див. Ембріологія тварин і людини; нейронна теорія Г. Вальдеєра та С. Рамон-і-Кахалю, відкриття нейромедіаторів О. Леві, заснування біології розвитку та відкриття ембріонал. нейроіндукції Г. Шпеманном, С. Тойвоненом, Л. Саксенном), а також усвідомлення того, що неврол. процеси (рефлекси, поведінка, мозкова активність) мають спадк. складову. Знач. розвиток Н. у 2-й пол. 20 – на поч. 21 ст. пов'язаний із відкриттям молекулярно-генет. механізмів спадковості та нейробіохім. механізмів регуляції процесів життєдіяльності, геном. та епігенет. досліджень неврол. патологій: розшифрування структури ДНК та генет. коду Дж. Вотсоном і Ф. Кріком, відкриття генів нейродегенерат., нейропсихіч., нейром'язових захворювань, отримання повної нуклеотид. послідовності геномів деяких організмів, зокрема геному людини та розроблення методології комплекс. повногеном. досліджень. У цей період найвагоміший внесок у розвиток Н. зробили лауреати Нобелів. премії амер. учений С. Бензер (засн. генетики поведінки, автор концепції «від гена – до поведінки»), австрій. зоолог К. Лоренц (засн. зоопсихології), амер. генетик Е. Льюїс (один із засн. біології розвитку), який отримав премію «за відкриття, що стосуються генетичного контролю на ранній стадії ембріонального розвитку», амер. нейробіолог П. Грінґард, який досліджував молекулярно-генет. регуляцію нейронів. За даними ВООЗ, від поч. моніторингу (1990) спостерігається зростання кількості пацієнтів із нерв. захворюваннями. Нині внаслідок цих захворювань щороку вмирають 9 млн осіб (16,5 % від заг. кількості смертей), 276 млн осіб мають

інвалідність (11,6 %). Цей клас патології займає 2-е м. за смертністю після серц.-судин. захворювань та 1-е м. за інвалідизацією. Прибл. 25–50 % нерв. захворювань мають спадк. природу: моногенну (рідкісні патології, порушення у певному гені майже у 100 % випадків асоційоване з розвитком патології), полігенну (захворювання виникає при патології декількох генів) і мультифакторну (масові патології, захворювання є наслідком дії генет. факторів та довкілля). Найпоширеніші спадково обумовлені мультифакторні нерв. захворювання: інтелект. дисфункція та розлади аутистич. спектра (поширеність 3–5 %), хвороба Альцгеймера та ін. деменції (43,8 млн хворих, поширеність 0,71 %), хвороба Паркінсона (6,1 млн хворих, 0,09 %), епілепсія (24 млн хворих, 0,33 %), неврол. рак (7,7 млн хворих, 0,11 %). Серед нерв. захворювань моноген. природи – поліневропатія Шарко–Марі–Тута, м'язова дистрофія Дюшенна, синдром ламкої Х-хромосоми, спінал. м'язова атрофія, хорея Гентінгтона. Перші гени моноген. спадк. нерв. захворювань людини були ідентифіковані наприкінці 1980-х – поч. 90-х рр. ще до отримання повної нуклеотид. послідовності геному людини з використанням сегрегацій. аналізу та позицій. клонування: 1987 – ген DMD, м'язова дистрофія Дюшенна; 1991 – ген FMR1, синдром ламкої Х-хромосоми; 1993 – ген HDD, хорея Гентінгтона. Міжнар. проект «Геном людини», який 2003 завершився отриманням повної нуклеотид. послідовності, призвів до різкого зростання кількості відкритих генів людини, зокрема генів нерв. захворювань. Нині відомо бл. 6600 нерв. патологій людини, для яких ідентифіковано гени-детермінатори, понад 2000 генів асоційовані з нерв. захворюваннями. В Україні молекулярно-генет., нейробіол. та біохім. механізми функціонування, патофізіол. і генет. фактори нерв. захворювань досліджують у провід. спеціаліз. наук. установах: Інституті молекуляр. біології і генетики НАНУ, Центрі орфанних захворювань Нац. дит. спеціаліз. лікарні «Охматдит», Інституті фізіології НАНУ, Інституті педіатрії, акушерства і гінекології НАМНУ, Інституті геронтології НАМНУ, Нац. мед. академії післядиплом. освіти (усі – Київ), Інституті неврології, психіатрії та наркології НАМНУ (Харків), Укр. інституті клін. генетики Харків. мед. університету, Інституті спадк. патології НАМНУ (Львів), Сх.-укр. спеціаліз. центрі мед. генетики та пренатал. діагностики (м. Маріуполь Донец. обл.). Зокрема, в Інституті молекуляр. біології і генетики НАНУ досліджують молекулярно-генет. чинники спадк. моноген. та мультифактор. нерв. захворювань (спінал. м'язова атрофія, м'язова дистрофія Дюшенна, поліневропатії, синдроми Ретта, Прадера–Віллі, Ангельманна, Мартіна–Белл, порушення інтелекту, хвороба Альцгеймера тощо). Сучасні прикладні та фундам. напрями клін. Н. нерв. захворювань досить широко представлені в Інституті неврології, психіатрії та наркології НАМНУ: гепатолентікулярна дегенерація, спадк. нейропедіатр. розлади, зокрема з епілептич. синдромами. В останні роки системно вивчають та надають практ. допомогу при спадк. нерв.-м'язовій патології, використовують як класичні, так і новітні лікув.-діагност. засоби, розробляють новітні підходи персоналізованої медицини нерв. захворювань. Вагомий внесок у розвиток вітчизн. та світ. Н. зробили лікар-невропатолог, генетик С. Давиденков; біолог, засн. сучас. соціобіології Ф. Добржанський; фізіолог, нейрофізіолог, біофізик П.

Костюк; лікар-психіатр Л. Булахова; молекуляр. біолог В. Кавсан; лікар-невропатолог С. Євтушенко; неврологи Л. Кирилова, В. Мартинюк. Фенотипова мінливість та генет. гетерогенність ускладнюють дослідження нерв. захворювань та не дозволяють чітко виокремити певні нозолог. форми. Розвиток молекуляр. генетики людини та Н. призвели до певних зрушень у даній проблемі – картування генів-кандидатів, а в багатьох випадках і виявлення конкрет. мутацій дозволили уточнити класифікацію нерв. захворювань та, як наслідок, проводити ранню диференційну діагностику цих патологій. Завдяки вивченню нерв. захворювань на молекуляр. рівні були відкриті генні мережі та багатокomпонентні біохім. ланцюги функціонування нерв. захворювань. Впроваджують комплексні підходи для вивчення функціон. взаємодій нерв. системи: епігеномні (модифікації регулятор. послідовностей геному), транскриптомні (профілі експресії генів на рівні РНК), протеомні (профілі експресії білків) та метагеномні (взаємодії декількох геномів в одному організмі, напр., бактеріал. мікробіоти з геномом «хазяїна»). Сучас. стан Н. людини дозволив розробляти підходи до генної терапії спадк. нерв. захворювань та впровадити перші терапевт. препарати, спрямовані на внесення змін у генет. апарат клітин організму з метою лікування (напр., «Spinraza®» для лікування спінал. м'язової атрофії, «Exondys 51» та ін. препарати для лікування м'язової дистрофії Дюшенна).

Рекомендована література

1. Асоціація генотипу і клінічних проявів найпоширеніших моногенних спадкових захворювань // БК. 2004. Т. 20, № 1–2;
2. Створення та впровадження в медичну практику тест-систем для генної діагностики тяжких спадкових захворювань // Наука та інновації. 2005. Т. 1, № 3;
3. N. V. Hryshchenko, A. M. Kucherenko, E. I. Patcun, L. A. Livsits. The study of the association between genotype and phenotypic manifestations of the Huntington's chorea pathogenesis // Cytology and Genetics. 2009. Vol. 43, № 3;
4. S. F. Kingsmore, J. D. Lantos, D. L. Dinwiddie et al. Next-generation community genetics for low- and middle-income countries // Genome Medicine. 2012. Vol. 4, № 25;
5. Грищенко Н. В., Бычкова А. М., Лившиц А. Б. и др. Клинико-генеалогическое и молекулярно-генетическое исследование пациентов с умственной отсталостью // ЦГ. 2012. Т. 46, № 1;
6. Шатилло А. В. Гистохимическая диагностика в клинике редких нервно-мышечных заболеваний. Короткая информация и клинические примеры // Міжнар. неврол. журн. 2013. № 1(55); Соловьев А. А., Грищенко Н. В., Лившиц Л. А. Частота гетерозиготного носительства спинальной мышечной атрофии в Украине // Генетика. 2013. Т. 49, вып. 9;
7. Соколик В. В., Коляда А. К., Шатилло А. В. Влияние вальпроевой кислоты на уровень SMN белка в мононуклеарах периферической крови больных со спинальной мышечной атрофией и различным числом копий гена SMN2 // ЖНП им. К. 2014. № 6;

8. W. Carroll. The global burden of neurological disorders // The Lancet Neurology. 2019. Vol. 18, issue 5.

Бібліографічний опис:

Нейрогенетика / Н. В. Грищенко// Енциклопедія Сучасної України [Електронний ресурс]
/ Редкол.: І. М. Дзюба, А. І. Жуковський, М. Г. Железняк [та ін.] ; НАН України, НТШ. – К. :
Інститут енциклопедичних досліджень НАН України, 2021. – Режим доступу:
<https://esu.com.ua/article-72971>

2001-2025 © Ця енциклопедична стаття захищена авторським правом згідно з чинним законодавством України
([докладніше](#)).