

Генетика и здоровье: рак и генная терапия

CNE 8952 Общая генетика · 6B05105 Биотехнология

Неделя 11 · Жаниязов Ж.А., старший преподаватель

План лекции

- Рак как генетическая болезнь
- Онкогены и гены-супрессоры
- Наследственные опухолевые синдромы
- Основы генной терапии
- Мини-кейс и групповые презентации

11 / 15

неделя · генетика и здоровье

Рак как генетическая болезнь

- Опухоль возникает при накоплении мутаций в соматических клетках
- Онкогены: усиление функции
- Гены-супрессоры: потеря функции
- Нарушение репарации ДНК и контрольных точек цикла
- Наследственные формы составляют лишь небольшую долю

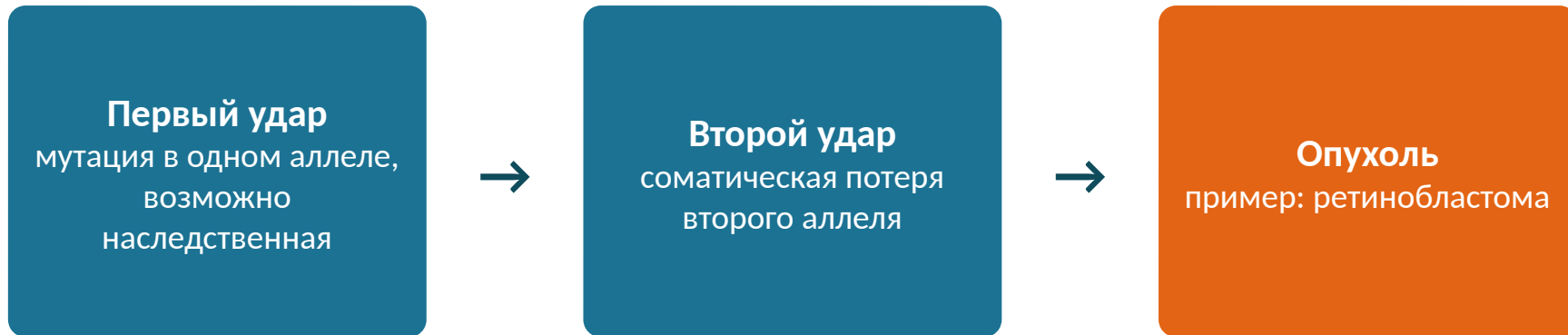
2 группы

онкогены и супрессоры

Онкогены и гены-супрессоры

Группа	Действие	Примеры
Протоонкогены → онкогены	Активирующие мутации, «педаль газа»	RAS, MYC, HER2
Гены-супрессоры	Потеря функции, «тормоза»	TP53, RB1, BRCA1/2

Двухударная гипотеза Кнудсона



Наследственная форма проявляется раньше: первый удар уже есть в каждой клетке.

Наследственные опухолевые синдромы

BRCA1/2

Рак молочной железы и яичников

Ли-Фраумени

Мутации TP53, опухоли разных органов

Синдром Линча

Дефект MMR, рак толстой кишки и эндометрия

Семейный полипоз

Ген APC, множественные полипы толстой кишки

Основы генной терапии

- Введение терапевтического гена или коррекция гена в клетках пациента
- Ex vivo: клетки модифицируют вне организма
- In vivo: вектор вводят в организм
- Векторы: AAV, лентивирусы, липидные наночастицы

2 пути

ex vivo и in vivo

Этапы развития

Год	Событие
1990	Первое клиническое испытание при ADA-SCID
2012	Glybera: первая одобренная генная терапия (ЕС)
2017	Luxturna и первая CAR-T-терапия (Kymriah)
2023	Casgevy: первая терапия на основе CRISPR

Мини-кейс по генной терапии



Группы готовят короткую презентацию по одному заболеванию.

Итоги и контрольные вопросы

- Чем онкогены отличаются от генов-супрессоров?
- В чём суть двухударной гипотезы?
- Чем ex vivo терапия отличается от in vivo?
- Практика: мини-кейс по генной терапии

180–190

стр. • [1]