

ГБОУ СПО РО

Ростовский базовый медицинский колледж



# Генные болезни

---

*Петрова В.А.*

*преподаватель*

*генетики*

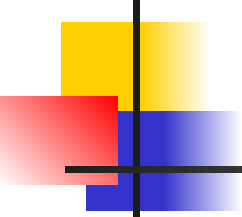


# *Медицинская сестра должна обладать следующими общими компетенциями*

---

- ОК 1. понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
- ОК 2. организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.
- ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
- ОК 4. осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.
- ОК 5. использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.
- ОК 8. самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.

# *Медицинская сестра должна обладать профессиональными компетенциями*

- 
- 
- ПК 1.1. проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.
  - ПК 2.1. представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.
  - ПК 2.2. осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.
  - ПК 2.3. сотрудничать со взаимодействующими организациями и службами.
  - ПК 2.5. соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.
  - ПК 2.6. вести утверждённую медицинскую документацию.

# Понятие генных болезней

- *Генные болезни* – различная по клиническим проявлениям группа заболеваний, обусловленных мутациями на генном уровне, которые изменяют молекулярную структуру отдельных генов и делают их способными контролировать развитие патологических признаков человека.
- Виды генных мутаций, обуславливающие наследственные болезни: делеции, инсерции, миссенс, нонсенс.
- По типу наследования генные болезни делятся на аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с X- или Y-хромосомами.

# Аутосомно-доминантные заболевания

## Нейрофиброматоз (болезнь Реклингхаузена)

На коже появляются светло-коричневые пигментные пятна, число и размер которых нарастает с возрастом. Форма пятен овальная, располагаются они на спине, груди и животе.

Решающим признаком является появление двух нейрофибром. Количество нейрофибром может быть различным, до нескольких сотен, а масса достигать 15 кг, они представляют собой мягкие узелки, которые при надавливании проваливаются в середине.

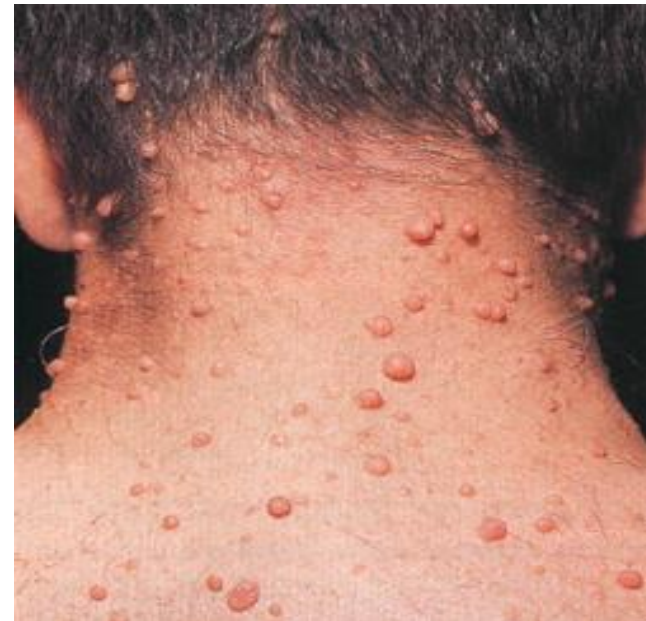
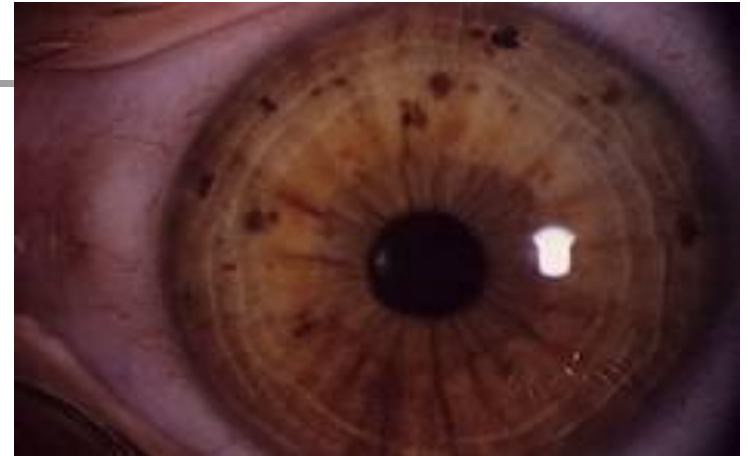


# Аутосомно-доминантные заболевания

У некоторых развиваются массивные диффузные опухолевидные образования. Располагаются они на любом участке тела, по ходу нервных стволов, иногда захватывают крупные нервы.

Тяжело поражается нервная система.

После полового созревания на радужке обнаруживаются маленькие узелки-нейрофибромы почти у всех больных.



# Аутосомно-доминантные заболевания

## **Синдром Марфана (СМ)**

Наиболее специфичными для СМ являются нарушения скелета, вывих хрусталика, сердечно-сосудистые изменения, эктазия твёрдой мозговой оболочки.

Вероятность рождения ребёнка с синдромом Марфана повышается с увеличением возраста отца (особенно после 35 лет).

Прогноз жизни при СМ определяется состоянием сердечно-сосудистой системы. При выраженной форме СМ продолжительность жизни около 26 лет, но часть больных доживают до глубокой старости.

## **Синдром Холт-Орама**

Аномалии верхних конечностей и врождённые пороки сердца. Со стороны верхних конечностей отмечаются следующие пороки развития: гипо- или аплазия 1-го пальца кисти, трёхфаланговый 1-й палец кисти, гипо- или аплазия лучевой кисти (чаще слева).

Могут наблюдаться: сколиоз, воронкообразная деформация грудины, гипоплазия лопаток, костей кисти, запястья.

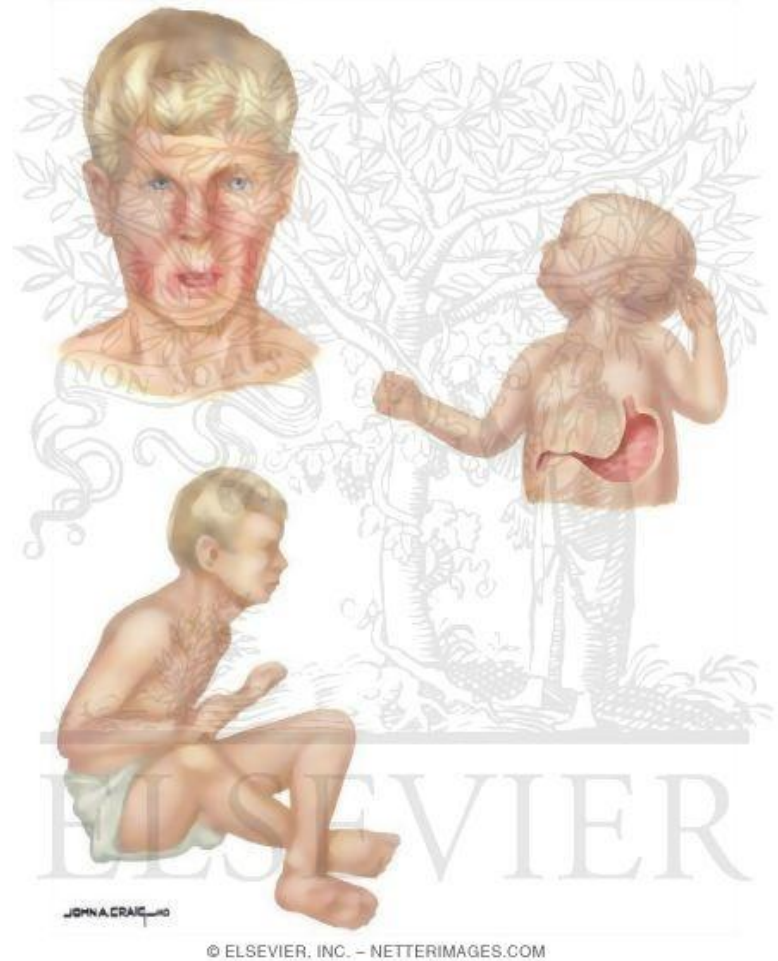
Врождённые пороки сердца – дефекты межжелудочковой перегородки, открытый аортальный проток и др.

# Аутосомно-рецессивные заболевания

## Фенилкетонурия

Вследствие нарушения превращения фенилаланина в тирозин в организме больного происходит накопление избыточного количества фенилаланина и его производных – фенилпировиноградной, фенилмолочной кислот. Эти кислоты являются нейротропными ядами, которые нарушают формирование миелиновой оболочки аксонов ЦНС.

В то же время в организме больного формируется недостаток тирозина, являющегося важной частью обмена нейромедиаторов и меланина, поэтому снижается пигментация кожи и волос, радужной оболочки глаз.





# Аутосомно-рецессивные заболевания

## Муковисцидоз

В основе патогенеза заболевания лежит нарушение транспорта ионов хлора и натрия через клеточные мембраны.

Заболевание проявляется в период новорождённости и у детей первых лет жизни хроническими инфекциями дыхательных путей и ЖКТ, рецидивирующими пневмониями и нарушением секреции поджелудочной железы.

Возникает гиперсекреция густой слизи в клетках эндокринной части поджелудочной железы, эпителии бронхов, слизистой оболочке ЖКТ.



# Аутосомно-рецессивные заболевания

Болезнь проявляется в четырёх формах:

- Смешанная (лёгочно-кишечная)

🔑 Бронхолёгочная

🔑 Кишечная

🔑 Мекониевый илеус новорождённых

Почти 50 лет назад больные умирали в первые годы жизни. В настоящее время благодаря систематическому применению пищеварительных ферментов, эффективной антибактериальной терапии, регулярному лаважу бронхолёгочной системы продолжительность жизни больных в среднем 30 лет.



# Аутосомно-рецессивные заболевания

## Адреногенитальный синдром

Снижается уровень кортизола – гормона, который обеспечивает взаимодействие надпочечников и гипофиза. Одновременно усиливается образование тех веществ в коре надпочечников, чьи пути обмена не изменены. Это приводит к нарушению содержания в организме андрогенов – гормонов, влияющих на формирование половых органов в периоде внутриутробного развития плода.

Известны два классических клинических варианта этой болезни – сольтеряющая и простая вирильная формы.



# Аутосомно-рецессивные заболевания

## Галактоземия

---

Симптомы болезни появляются у новорождённых после приёма молока, так как галактоза – составная часть молочного сахара лактозы.

Заболевание проявляется с первых дней жизни расстройством пищеварения – рвотой, диареей, интоксикацией, желтушностью кожи. В дальнейшем увеличиваются печень и селезёнка, развивается печёночная недостаточность. В первые месяцы жизни ребёнка формируется помутнение хрусталиков глаз, нарушаются функции почек. Задержка умственного и физического развития, возможно возникновение судорог, даже смерть ребёнка на фоне очень низкого уровня глюкозы в крови или цирроза печени.

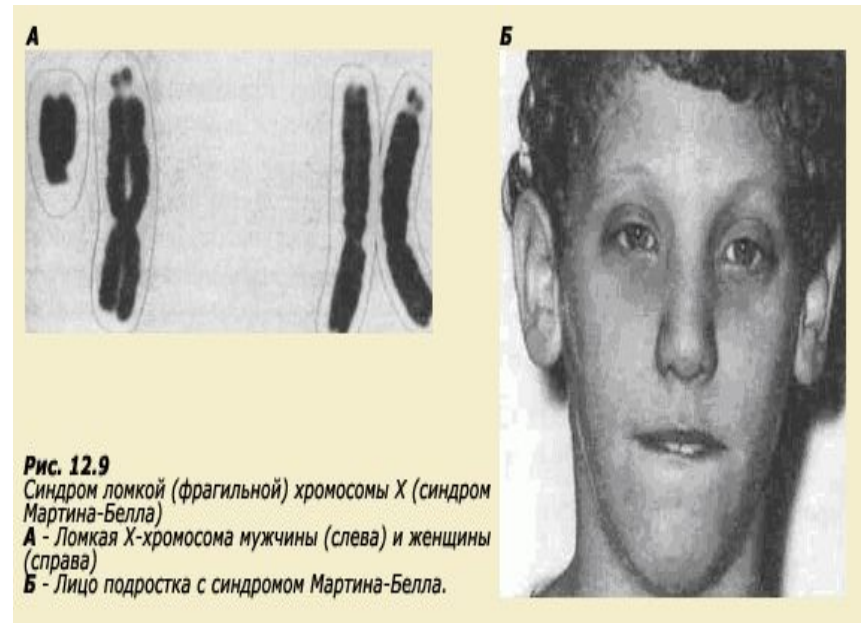
# X – сцепленные заболевания

*Синдром ломкой X-хромосомы, или синдром Мартина – Белл (СМБ)*

У мальчиков встречается в 2-3 раза чаще, чем у девочек.

Удлиненное лицо, широкий лоб, аркообразные брови, толстые губы, оттопыренные низко расположенные ушные раковины, нередко увеличение гонад.

Большинство страдают умственной отсталостью в степени дебильности. Сочетание аутизма с гиперактивностью, двигательной расторможенностью, неадекватным поведением.



# X – сцепленные заболевания

## *Дистрофия Дюшенна*

---

- Первые симптомы появляются в возрасте до 2 лет: дети позднее начинают ходить, не умеют бегать и прыгать.
- Процесс атрофии мышц постепенно приобретает восходящее направление: мышцы бедра – «тазовый пояс – плечевой пояс - руки».
- Атрофический процесс развивается в сердце, нарушается моторика ЖКТ.
- Больные умирают на 2 – 3-м десятилетии жизни.



---

*Спасибо за внимание!*