

- Государственное образовательное учреждение высшего профессионального образования «Башкирский государственный медицинский университет Федерального агентства по здравоохранению и социальному развитию»

- Кафедра патофизиологии

- Лекция 7

- **РОЛЬ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ В ПАТОЛОГИИ**

- 2012 г.

- Наследственные болезни представлены практически во всех медицинских специальностях. Это многочисленные болезни внутренних органов, обмена веществ, крови, эндокринной системы, печени, глаз, мочеполовой системы, нервные и психические заболевания и т.д. Например, в дерматологии известно около 250 наследственных заболеваний, в офтальмологии свыше 200, в клинике нервных болезней – около 200.
- Среди болезней человека генные болезни составляют 1,5 – 2,0 %.

- А при анализе контингента детских клиник установлено, что 25-30% коек приходится на больных с наследственной патологией.
- По современным данным с хромосомными болезнями рождаются 0,7% от всех живорожденных младенцев. Основная часть эмбрионов с хромосомными аномалиями погибает еще до рождения, что обуславливает более 40% спонтанных абортов и около 6% мертворождений.

- Наконец, существует ряд широко распространенных болезней с наследственным предрасположением (атеросклероз, гипертоническая болезнь, диабет, шизофрения и др.)

■ Основные понятия

- Наследственность – это свойство клеток и организмов передавать свои анатомо-физиологические признаки (особенности) потомкам. От родителей потомкам передаются не признаки в готовом виде, а информация (код) о синтезе белка или фермента, детерминирующего этот признак

- Передача осуществляется с помощью **генов** – материальных единиц наследственности. **Гены** – это участки молекулы ДНК, несущие информацию о структуре одной полипептидной цепи (белка), основная единица наследственности и главный структурный компонент хромосомы.
- . Общее число хромосом у человека в соматической клетке 46 (23 пары), а в гамете 23. Хромосомы с 1-22 пары – аутосомы, а 23 пара – половые хромосомы (X-женская; Y-мужская).

- Гены подразделяются по виду их функций и активности.
- По виду функций гены делятся на структурные гены (цистроны), операторы и регуляторы.

- По степени активности гены делятся на: доминантные и рецессивные.

Доминантные гены проявляют свою активность в паре с любым другим геном.

Рецессивные гены проявляют свою активность только в идентичной (гомозиготной) паре.

- Генотипом называется совокупность всех генов и генетических признаков организма.

- Кариотипом называют полный набор хромосом в клетке, характерный для данного организма..

- Генотипу присущи **стабильность и изменчивость**. Стабильность обеспечивает устойчивость структур и функций организма.
- **Изменчивость** – с одной стороны обеспечивает процессы эволюции, с другой стороны является основой возникновения наследственных заболеваний.
- **Изменчивость может быть** **ненаследственной (модификационной)** и наследственной. Модифицированная изменчивость формирует фенотипические особенности организма.

- **Фенотипом называют совокупность проявившихся признаков организма в результате взаимодействия генотипа с окружающей средой.**
- **Наследственная изменчивость подразделяется на комбинативную (рекомбинативную) и мутационную.**
- **Мутационная изменчивость связана с возникновением мутаций, т.е. качественных или количественных изменений генотипа, которые могут передаваться по наследству.**

- **Мутация – главная причина возникновения наследственных заболеваний.** Благодаря естественному отбору организмы-мутанты постоянно удаляются из популяции (15% плодов погибают до рождения, 5% - во время родов, 3% - не достигают половой зрелости, 20% - не вступают в брак, у 10%- брак бесплоден). Однако, в популяции поддерживается равновесие - сколько мутантов исчезает, столько и появляется (закон Харди - Вайнберга). На этот закон могут влиять и нарушать его следующие факторы:

- 1. близкородственные браки
- 2. экзогенные физические и химические факторы
- 3. нарушение естественного отбора в результате лечения больных с наследственными заболеваниями.
- В результате воздействия мутагенных факторов возникает патологическая наследственность, проявляющаяся в виде наследственной болезни.

- Патологическая наследственность – свойство организма повторять в ряде поколений сходные нарушения процессов метаболизма (типов обмена веществ), структуры функций, поведения и индивидуального развития организма в целом, обусловленное комбинативной либо мутационной изменчивостью.
- **Наследственная болезнь- это нарушение жизнедеятельности организма, возникающее в результате изменения генетического кода (мутаций), передающихся от родителей потомкам**

- . В виде исключения не передаются потомкам так называемые **летальные, сублетальные и гипогенетальные наследственные болезни**.
- Они чаще всего заканчиваются смертью на внутриутробной стадии развития или вскоре после рождения. Частота появления мутантных гамет увеличивается с возрастом родителей.

- **Причины наследственных болезней.**
- Причины наследственных болезней называются мутагенами. Мутагены делятся по происхождению – на: **экзогенные и эндогенные**; по природе – на **химические и физические, биологические**. К **экзогенным химическим мутагенам** относятся ряд пестицидов (гербициды, фунгициды, инсектициды), промышленных соединений (формальдегид, ацетальдегид, уретан, хлорпрен, эпоксидаы, бензол и др.); пищевых добавок (цикламаты,

- ароматические углеводороды), некоторые лекарственные вещества (цитостатики – циклофосфамид, митомицин С, 5-фторурацил; акрихин; ртутные соединения, кофеин, мышьяк и др.
- **К экзогенным физическим мутагенам** относятся : ионизирующая радиация, действию УФЛ и др., к биологическим экзогенным относятся вирусы, способные внедрять свой геном в ДНК клетки хозяина (вирусы гепатита В, С, вирус иммунодефицита человека, папилломовирусы и др.).

- К **эндогенным химическим** веществам относятся некоторые метаболиты, образующиеся в процессе обмена веществ (перекись водорода, липидные перекиси) и свободные радикалы – оксигенные, гидроксильные, липидные и др., к **эндогенным физическим мутагенам** относится эндогенная ионизирующая радиация, обусловленная наличием в составе тканей радиоактивных элементов: ^{40}K , ^{14}C , радона и др.

Классификация наследственных форм патологии.

- 1. По виду клеток, в которых возникают мутации и аномальные гены наследственные формы патологии подразделяют на: гаметные и соматоклеточные (аутосомные).
- Гаметные мутации передаются по наследству, а соматоклеточные – нет. Примерами таких болезней являются различные опухоли.

- П. По клиническим проявлениям:
- 1. собственно наследственные болезни.
- 2. наследственное предрасположение к болезням (мультифакториальные).

Составляют подавляющую часть болезней человека. Возникают при воздействии неблагоприятных факторов внешней среды, но реализация их действия зависит от генотипа (ИБС, гипертоническая болезнь, язвенная болезнь, аллергические заболевания, большинство злокачественных заболеваний).

- **3.уродства (аномалии развития) – особая форма наследственных болезней**
синдактилия (сросшиеся перепонкой пальцы), полидактилия (многопалость), брахидактилия (короткопалость), арахнодактилия (паукообразные пальцы); все эти болезни наследуется по аутосомно-доминантному типу).

Ш. По типу наследования и виду аномального гена различают:
доминантные (аутосомные или сцепленные с X-хромосомой);

- **рецессивные** (аутосомные или сцепленные с X-хромосомой), **кододоминантные**, **промежуточные** и **смешанные**.
- **По аутосомно - доминантному типу** наследуются обычно не опасные для жизни изменения, аномалии, а также болезни и синдромы, представляющие для организма определенную степень опасности. Больные выявляются в каждом поколении.

- К аномалиям относятся – короткопалость, многопалость (полидактилия), сросшиеся пальцы, искривление ногтей, костей, ушных раковин, близорукость, дальнозоркость, астигматизм и т.д.
- К болезням относятся: врожденные катаракта, глаукома, отосклероз, мышечная атрофия, мышечная дистрофия, полипоз толстого кишечника, серпивно-клеточная анемия, талассемия, болезнь Альцгеймера, хорей Геттингтона, ахондроплазия, болезнь Виллебранда и т.д.

- К синдромам относятся:
- - **синдром Морфана** (подвывих хрусталика, паучьи пальцы, аневризма аорты. Связан нарушением синтеза белков соединительной ткани);
- - **синдром Гольденара** (расщеплением губы и неба, кисты челюсти, аномалии скелета);
- - **синдром Горлина** (расщепление губы и неба, односторонняя дисплазия ушной раковины, аномалии почек, сердца, позвоночника и гениталий);

- - **синдром акроостеолиза** (расщепление неба, «растворение» концевых фаланг с утолщением пальцев, низкий рост, преждевременное выпадение зубов и др.)
- Эти аномалии, болезни и синдромы могут передаваться по типу как полного так и неполного доминирования, что определяется не только генетическими факторами, но и факторами внешней среды.

- По аутосомно - рецессивному типу передается большинство наследственных болезней. Они развиваются у гомозиготных детей, оба родителя которых являются гетерозиготами по этому признаку и фенотипически здоровы. По этому типу передается аномалия в виде альбинизма (из-за отсутствия и подавления активности тирозиназы и нарушения превращения тирозина в меланин), а также врожденная глухонмота, идиотия со слепотой, шизофрения, сахарный диабет, полная цветовая слепота, микроцефалия, гипофизарная карликовость и др.

- Очень часто по аутосомно-рецессивному типу передаются различные нарушения обмена веществ:
- - фенилкетонурия (недостаток фермента глюкозоаланингидроксилазы, что приводит к накоплению фенилаланина),
- - галактоземия (из-за дефекта фермента лактазы),
- - дефицит пиридоксина (B_6) (нарушается обмен белков, а/к, липидов, ферментов, что приводит к анемии, эпилептоформным припадкам),

- адреногенитальный синдром (блокада синтеза глюкокортикоидных гормонов в корковом веществе надпочечников, которая сопровождается избыточным образованием андрогенов – маскулинизация у девочек, преждевременное половое созревание у мальчиков.
- Наследственные болезни, сцепленные с полом в основном связаны с X-хромосомой (около 100 бол.). Большинство из них передаются рецессивно. Женщина-носитель патологического признака сама не болеет.

- т.к. здоровая X-хромосома доминирует и подавляет X-хромасому с патологическим признаком. При этом болезнь проявляется только у лиц мужского пола. По этому типу передаются : дальтонизм (красно-зеленая слепота), атрофия зрительных нервов, куриная слепота, миопия Дюшена, гемофилия А (У111ф.), В (1X ф.) и др.
- По доминантному типу сцепленному с X-хромосомой передается гипофосфатемический рахит (не поддающийся лечению витаминами Д). Выявляется болезнь у лиц мужского и женского пола, но тяжелее протекает у

- При промежуточном типе наследования не один ген не доминирует,
- При смешанном типе ген может проявлять себя у одного больного как доминантный, у другого – как рецессивный.
- При кодоминантном типе наследования проявляют себя оба гена (патологический рецессивный и нормальный).

■ Патогенез наследственных болезней

■ Мутация – начальное звено патогенеза.

■ Мутации могут быть благоприятными и неблагоприятными (патогенными).

■

- Патогенные мутации подразделяют:

- 1) По причине возникновения на “спонтанные” и индуцированные.

Спонтанные мутации возникают самопроизвольно под воздействием естественных условий внешней и внутренней среды. Индуцированные мутации вызываются специальными воздействиями экзогенных мутагенов, обычно у экспериментальных животных.

- **2) По виду измененного генетического материала мутации делятся на:**
- **а) генные (“точечные”),** характеризующиеся изменением последовательности или состава нуклеотидов в гене (не выявляются микроскопически).
- **б) хромосомные,** проявляющиеся изменением структуры хромосом (выявляются микроскопически) при неизменности их числа в клетке.
- **в) геномные,** характеризующиеся изменением числа (кратным или некратным) хромосом

- **1) По причине возникновения на “спонтанные” и индуцированные.** Спонтанные мутации возникают самопроизвольно под воздействием естественных условий внешней и внутренней среды. Индуцированные мутации вызываются специальными воздействиями экзогенных мутагенов, обычно у экспериментальных животных.

- **2) По виду измененного генетического материала мутации делятся на:**

- а) **генные (“точечные”)**, характеризующиеся изменением последовательности или состава нуклеотидов в гене (не выявляются микроскопически). б) **хромосомные**, проявляющиеся изменением структуры хромосом (выявляются микроскопически) при неизменности их числа в клетке.
- в) **геномные**, характеризующиеся изменением числа (кратным или некратным) хромосом.

- Однако, необходимым условием для возникновения мутации является недостаточная активность систем обнаружения и устранения повреждений ДНК, называемых системами репарации

Механизмы генных болезней

- **Генные мутации.** Генная мутация по сравнению с хромосомной затрагивает сравнительно небольшой участок генетического материала и обычно сопровождается менее грубыми нарушениями

- Репродуктивная функция носителя при этом сохраняется и такие заболевания чаще передаются в поколениях, т.е. являются наследственными в полном смысле слова.
- В результате мутации образуется аномальный ген с измененным кодом.
- Различают три основных пути реализации действия аномального гена,
- образовавшегося вследствие мутации. 1-й путь реализации действия аномального гена: проявляется в виде прекращения или дефекта синтеза структурного или функционально важного белка

- , что приводит к наследственной болезни. В качестве примера можно привести **гипоальбуминемию** – резкое снижение количества альбуминов в крови, что предрасполагает к пастозности, наследуется как аутосомно-рецессивный признак
- **гипофибриногенемию** - резкое снижение количества фибриногена в крови, что ведет к несвертыванию крови и к кровоточивости, наследуется по аутосомно-рецессивному типу; **гемофилию А** – дефицит прокоагулянтного фактора VIII, кровоточивость, наследование рецессивное, сцепленное с X-хромосомой;

- ; **гемофилия В** – дефицит прокоагулянта IX (Кристмас-фактор), кровоточивость, наследование рецессивное, сцепленное с X-хромосомой; **гемофилия С** – дефицит прокоагулянтного фактора XI (Розенталь-фактор), кровоточивость, наследование доминантное (или полудоминантное) аутосомное; **а- или гипогаммаглобулинемию** – резкое снижение количества γ -глобулинов, снижение резистентности к бактериальным инфекциям, особенно верхних дыхательных путей, наследование рецессивное, сцепленное с X-хромосомой и т.д.

- 2-й путь реализации действия аномального гена: приводит к прекращению или дефекту синтеза фермента и возникновению наследственной болезни. К этой группе относят обширный круг болезней – ферментопатии.
- Гипотиреоз (+зоб) характеризуется уменьшением секреции гормонов щитовидной железы (тироксина, трийодтиронина) вследствие дефицита какого-либо фермента, участвующего в их синтезе. Наследование аутосомно - рецессивное.

- **Альбинизм** характеризуется отсутствием меланина в коже (депигментация) вследствие дефицита фермента тирозиназы, превращающего тирозин в ДОФА, а ДОФА в промеланин, наследуется по аутосомно-рецессивному типу.
- Мутация может касаться и генов, контролирующих ферменты репарации ДНК. В таких случаях повышается чувствительность организма к лучевым и другим мутагенным воздействиям. Считается, что злокачественный рост, преждевременное старение, коллагенозы имеют в своем патогенезе такие же

- 3-й путь реализации действия аномального гена связан с синтезом патологического белка и как следствие этого - возникновение наследственной болезни. Примером является серповидно-клеточная анемия, характеризующаяся синтезом патологического HbS в β -цепи которого вместо отрицательно заряженной глутаминовой кислоты находится нейтральный валин. Вследствие этого HbS становятся электронейтральным и легко образует комплексы, особенно при нехватке кислорода.

- Эти комплексы деформируют эритроциты, которые приобретают вследствие этого серповидную форму и легко подвергаются гемолизу. В результате этого возникает тяжелая гемолитическая анемия. Наследование аутосомно – рецессивное, болеют гомозиготы, гетерозиготы практически здоровы.
-

■ МЕХАНИЗМЫ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ

- Хромосомные мутации в отличие от генных затрагивают значительно больший объем наследственного материала. Они могут быть обусловлены изменением структуры хромосом (поворотом на 180° – инверсией), выпадением участка хромосомы – делецией, обменом сегментами между хромосомами – транслокацией, удвоением отдельного участка – дупликацией, изменением числа хромосом

- **Наследственные болезни, связанные с изменением структуры и (или) числа половых хромосом.** Одним из механизмов является нарушение структуры или нерасхождения какой-либо одной или нескольких пар хромосом в процессе гаметогенеза, что приводит к появлению патологических гамет с недостаточной или лишней хромосомой. При оплодотворении таких гамет образуются зиготы и рождаются индивиды с хромосомными болезнями.

- **Синдром Шерешевского – Тернера.** Встречается у женщин. Возникает при слиянии патологической женской гаметы, лишенной X-хромосомы, с нормальной мужской гаметой, имеющей X-хромосому, или при слиянии нормальной женской гаметы, содержащей одну X-хромосому, с патологической мужской, лишенной половых хромосом. Кариотип у больных с синдромом Шерешевского – Тернера характеризуется наличием одной X-хромосомы вместо двух; общее число хромосом 45; все аутосомы с 1-й по 22-ю пары без отклонений от нормы.

- Больные низкорослые. Половые органы у них недоразвиты, яичники гипоплазированы или отсутствуют, поэтому эти больные не оставляют потомства. Характерна также кожная складка на шее (Pterigium coli). Эти больные умственно отсталые, подбородок уменьшен - лицо напоминает «сфинкса».

- **Синдром Клайнфельтера.** Хромосомная болезнь мужчин. Возникает при слиянии патологической женской гаметы, содержащей две X-хромосомы, с нормальной мужской гаметой с Y-хромосомой или при слиянии нормальной женской гаметы, содержащей одну X-хромосому, с патологической мужской гаметой с XY-хромосомами.

- Кариотип у больных с синдромом Клайнфельтера характеризуется наличием двух X-хромосом и одной Y-хромосомы. Общее количество хромосом 47 (кариотип XXУ). Встречается и 48 (XXXУ). Для них характерен высокий рост, астеническое телосложение, длинные конечности, азооспермия (отсутствие сперматозоидов), бесплодие, умственная отсталость.

- **Болезнь Дауна.** Встречается у мужчин и у женщин. Как правило (в 95% случаев), она характеризуется трисомией по 21-й паре аутосом. В соматических клетках у детей 47 хромосом, это разновидность детской олигофрении. Она проявляется: умственная отсталость, малый размер черепа, плоский затылок, микробрахицефалия (дети одной матери), монголоидный тип лица, косое расположение глаз, отсталость в росте, короткие конечности, недоразвитие половых органов. Однако описаны женщины с болезнью Дауна, рожавшие детей, часть из которых также страдали болезнью Дауна.

Болезнь Дауна



Болезнь, обусловленная аномалией хромосомного набора (изменением числа или структуры хромосом), основным проявлением которой является умственная отсталость, своеобразный типичный облик ботваго и врожденные пороки развития. Одна из наиболее распространенных хромосомных болезней, встречается в среднем с частотой 1 на 700 новорожденных.

- **Трисомия 13** пары ведет к возникновению **синдрома Патау** (это сублетальная аномалия)- микроцефалия, пороки сердца в 100%, дети живут около 100 дней.
- **Трисомия 18** пары **синдром Эдвардса** (также сублетальная аномалия, живут от 2 до 10 месяцев, характерна микроцефалия, пороки развития полости рта, идиотизм, пороки сердца.
- **Трисомия по 22-й паре хромосом** характеризуется резкой близорукостью, субнормальным интеллектом, агрессивностью и др.

- **Уровни проявлений наследственных мутаций:**
- 1. Морфологический – волчья пасть, пороки сердца, многопалость.
- 2. Физиологический – гипертония, диабет, гемофилия, дальтонизм, опухоли.
- 3. Биохимический – (энзимопатии) – нарушение обмена веществ, галактоземия, алкаптонурия, фенилкетонурия.

■ Принципы диагностики:

- 1. Исследование кариотипа- брать клетки из амниотической жидкости.
- 2. Массовые биохимические исследования- скрининг на выявление фенилкетонурии, муковисцидоза.
- 3. Экспресс- анализ мочи и кала.
- 4. Массовые скрининг- иммунологические исследования.
- 5. Генетические исследования в культуре клеток.

■ Признаки наследственной патологии:

- 1. Затяжные заболевания и отсутствие эффекта от терапии.
- 2. Наличие врожденной патологии.
- 3. Генеалогическое исследование.

■ МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

- 1. Генеалогический метод - изучение родословных семей в ряде поколений, в которых часто встречаются аномальные признаки или гены.



- **2. Географический и популяционно - статистический** – составление родословных среди большой группы населения с последующим статистическим анализом проявления патологического признака, а также на изучении распространенности наследственных заболеваний в различных географических зонах и областях. Позволяет выявить патологические гены, имеющие широкое распространение и гены встречающиеся в строго определенных географических зонах.

- **3. Близнецовый метод** - изучает относительную роль наследственности и среды в развитии организма.
- **4 Цитогенетический метод** – микроскопическое изучение структуры и число хромосом клеток (лейкоцитов, эпителия и др.).
- **5. Биохимический** – определение ферментов или их продуктов.
- **6. Дерматоглифика** – изучение наследственной патологии по характерным особенностям рисунка линий ладони и пальцев

- Чрезвычайно важна ранняя диагностика. Сейчас применяют скрининг - тесты – экспресс - диагностика. Вводится положение о том, чтобы у всех родившихся была исследована кровь на фенилкетонурию, галактоземию д.р.
-

Врожденные болезни. Фенокопии.

Термин « **врожденные болезни** » используют для обозначения тех заболеваний, фенотипические проявления которых присутствуют при рождении ребенка и могут быть выявлены физикально (осмотр, перкуссия, пальпация, аускультация) или с помощью дополнительных диагностических методов.

- К врожденным относится большая часть наследственных болезней и та часть приобретенных (эмбриопатии и фетопатии), которые возникли во внутриутробном периоде развития в результате неблагоприятных влияний на эмбрион и плод различных факторов в так называемые критические периоды. Различают два основных периода, это:

- 1-я неделя, заканчивающаяся имплантацией и включающая переход зародыша от стадии дробления к дифференцировке на три зародышевых листка;

- **2-я** – закладка органов и плаценты (3-8 нед.).
- Все причины могут быть разделены на 3 основные группы: 1 – неполноценность половых клеток или гаметопатии; 2 – патогенные факторы внешней среды; 3 - болезни матери.
- Из всех нарушений собственно внутриутробного развития можно выделить:
- **1. Бластопатии.** Возникают вследствие нерасхождения хромосом в клетках под влиянием факторов внешней среды и проявляется в нарушении формирования осей и общего плана строения зародыша

- появление сращенных близнецов, циклопений и т.д.), задержка процесса имплантации нарушает развитие зародыша и часто приводит к его гибели.
- **2. Эмбриопатии.** Нарушения в периоде эмбриогенеза приводят к нарушению органогенеза (пороки развития мозга, глаза, сердца и т.д.).
- **3 Фетопатии** - нарушение развития тех органов и систем, которые продолжают свое формирование в плодный период (ЦНС, эндокринной, половой, сердечно-сосудистой, системы соединительной ткани).

- Патология плодного периода в значительной степени связана с нарушениями системы мать – плод. Если нарушается кровообращение в плаценте, то это приводит к нарушению трофики плода, его физиологической незрелости. Если же вследствие соматических заболеваний у матери страдает функция только какого-то определенного органа, то у плода изменяется функция гомологичного органа (специфические фетопатии). Так, женщины с заболеваниями сердца нередко рожают детей с пороками данного органа.

- **Фенокопии** – ненаследственные врожденные или приобретенные в раннем возрасте болезни, сходные по своим клиническим проявлениям с наследственными заболеваниями. Их отличительный признак – это появление к моменту рождения. Они возникают в результате воздействия патогенных факторов на эмбрион-плод и, следовательно, являются приобретенными внутриутробно во время беременности или при прохождении через родовые пути во время родов.

- Например, **гаргоилизм** – характеризуется накоплением избыточных количеств ганглиозидов (сиалогликолипидов) в тканях всех органов. У больных отмечается карликовый рост (ахондроплазия), большая уродливая голова, наличие катаракты, глухота, кифоз. Наследование рецессивное, аутосомное или сцепленное с X-хромосомой. Встречается как фенкопия (врожденная болезнь) у детей, родители которых больны алкоголизмом.

- **Гипотиреоз** наследуется как аутосомный рецессивный признак, встречается как фенокопия в районах, где питьевая вода бедна йодом.
- **Катаракта** наследуется как доминантный аутосомный признак, встречается также как фенокопия у детей, рожденных женщинами, которые во время беременности облучались или болели краснухой.

- **Гипотиреоз** наследуется как аутосомный рецессивный признак, встречается как фенокопия в районах, где питьевая вода бедна йодом.
- **Катаракта** наследуется как доминантный аутосомный признак, встречается также как фенокопия у детей, рожденных женщинами, которые во время беременности облучались или болели краснухой.

■ Основные принципы лечения наследственной патологии.

■ Наиболее распространенными методами лечения являются хирургическое лечение, заместительная терапия и диетотерапия.

■ **Хирургическое лечение** широко применяется при исправлении пороков развития типа стеноза привратника, поли – и синдактилии, расщелины губы и др. При наследственных иммунодефицитах используется пересадка тимуса или костного мозга, а при аутоиммунных наследственных процессах наоборот удаление тимуса

- **Заместительная терапия** направлена на восстановление недостатка биохимического субстрата (например, при сахарном диабете - инсулина и др)
- **Диетотерапия** рассматривается не только как средство лечения, но и профилактики. В основе лежит устранение или уменьшение в рационе пациента определенного пищевого фактора (например, при фенилкетонурии при дефиците фермента фенилаланин-4-гидрооксилазы фенилаланин не превращается в тирозин, а образуются предшественники - фенилпировиноградная кислота, фенилэтиламин,

- которые блокируют поступление триптофана в нервные клетки и синтез в них белка. Результатом является ранние психоневрологические изменения у ребенка..В этом случае вскармливание ребенка специальным белковым гидролизатом, в котором содержится только 21% физиологической нормы фенилаланина, нормализует обмен веществ и предотвращает изменения со стороны нервной системы.
-
-