

ХИМИЯ ЖИЗНИ

Наследственные болезни,
их профилактика и лечение



Содержание:

- Понятие «генетика»
- Понятие наследственные заболевания
- Хромосомные наследственные заболевания
- Генные болезни
- Подгруппы наследственных заболеваний
- Моногенные наследственные заболевания
- Полигенные наследственные заболевания
- Хромосомные aberrации
- Синдром Дауна
- Синдром Рейна
- Постановка диагноз
- Профилактика врожденных и наследственных заболеваний
 - Виды наследственных заболеваний
- Заключение
- Список используемой литературы





В 1905 году английский натуралист Уильям Бэтсон ввёл в употребление название новой научной дисциплины- генетика.

В 1909 году датским ботаником Вильгельмом Йоханнсенем введён в употребление термин «ген». Гены являются отмеченными участками ДНК или РНК – молекулы в которой закодирована вся генетическая информация.

Генетика - (от греч.- происходящий от кого-то) – наука о законах и механизмах наследственности и изменчивости.



Наследственное заболевание — заболевания, возникновение и развитие которых связано с дефектами в программном аппарате клеток, передаваемыми по наследству через гаметы.

В основе наследственных заболеваний лежат нарушения (мутации) наследственной информации: *хромосомные, генные и митохондриальные.*



От наследственных заболеваний следует отличать **врождённые заболевания**, которые обусловлены **внутриутробными повреждениями**, вызванными, например, **инфекцией** (сифилис или токсоплазмоз) или воздействием иных повреждающих факторов на плод во время беременности. Многие генетически обусловленные заболевания проявляются спустя некоторое время. Так, при **хорее Гентингтона** дефектный ген обычно проявляет себя только на третьем-четвёртом десятилетии жизни, проявление признаков **спинальной мускульной атрофии (СМА)** наблюдается в возрасте от 6 месяцев до 4—50 лет (в зависимости от формы заболевания).

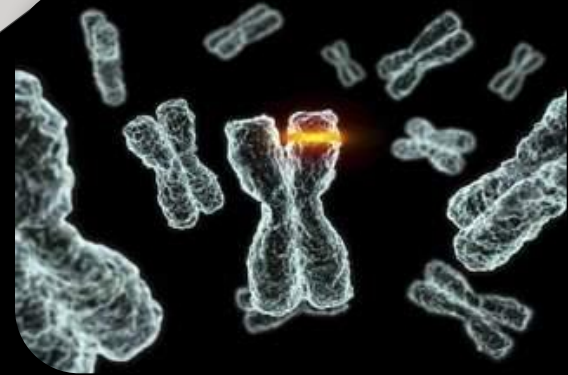


Хромосомные наследственные болезни

Все хромосомные болезни с нарушением состояния хромосом можно разделить на две большие группы:

- изменение числа хромосом при сохранении структуры последних (геномные мутации);
- изменением структуры хромосомы (хромосомные мутации).

У человека описаны все известные виды мутаций обоих типов.



Численные нарушения могут состоять в изменении ploидности хромосомного набора и в отклонении числа хромосом от диплоидного по каждой их паре в сторону уменьшения (**моносомия**) или увеличения (**полисемия**). Геномные мутации составляют основную массу хромосомных болезней. Полные моносомии наблюдаются по X-хромосоме, приводя к развитию *синдрома Шэришевского-Тернера*.



Генные болезни

Генные болезни делятся на две большие группы:

- болезни с выясненным первичным биохимическим дефектом
- болезни с невыясненным первичным биохимическим дефектом. К первой группе принадлежат наследственные болезни обмена веществ, биосинтеза белка, ферментов.



Среди наследственных болезней, развивающихся в результате мутаций, выделяют три подгруппы:

- моногенные наследственные заболевания;
- полигенные наследственные болезни ;
- хромосомные aberrации.

Таблица 1. Эпилептические синдромы, которые входят в структуру наследственных заболеваний с картированными генами

Синдром	Ген
Миоклонус-эпилепсия, «рваные» красные волокна (MERRF)	Точковые мутации mtДНК: nT-8344, nt-8356 TPНК <i>lys</i>
Болезнь Унферрихта-Лундборга	21q22.3
Болезнь Лафора	6q23-25
Цероидный липофусциноз: поздний инфантильный, финский тип ювенильный тип	13q21.1-q32 16p
Сиалидоз, тип 1	6p
Галактосиалидоз	20q13.1
Болезнь Гоше, тип 3	1q21



Моногенные наследственные заболевания

- Моногенные болезни наследуются в соответствии с законами классической генетики Менделя. Генеалогическое исследование позволяет выявить один из трёх типов наследования: *аутосомно-рецессивное* и *аутосомно-доминантное с полом*.
- Это наиболее широкая группа наследственных заболеваний. В настоящее время описано более 4000 вариантов моногенных наследственных болезней. (например, фенилкетонурия, гемофилия частота серповидноклеточной анемии — $1/6000$).
- Широкий круг моногенных болезней образуют *наследственные нарушения обмена веществ*, возникновение которых связано с мутацией генов.
- Дефект *митохондриальных генов*, передаваемых преимущественно яйцеклеткой.



Полигенные наследственные болезни

- Полигенные болезни характеризовались как *болезни с наследственной предрасположенностью*. Однако сейчас о них идёт речь как о *мультифакториальных заболеваниях с аддитивно-полигенным наследованием с пороговым эффектом*.
- К этим заболеваниям относятся такие болезни как *рак, сахарный диабет, шизофрения, эпилепсия, ишемическая болезнь сердца, гипертензия* и многие другие.



Хромосомные aberrации

- ⦿ Хромосомные болезни обусловлены грубым нарушением наследственного аппарата — изменением числа и структуры хромосом. Причина в частности — алкогольная интоксикация родителей при зачатии («пьяные дети»).
- ⦿ Сюда относятся *синдромы Дауна, Клайнфельтера, Шерешевского — Тернера, Эдвардса, «кошачьего крика»* и другие.



Синдрома Шэрешевского-Тернера

Синдром развивается при полной *X-моносомии*, когда все клетки или их большинство имеют хромосомный набор.

Клиническими проявлениями этого синдрома являются:

- отсутствие у женщин обычных вторичных половых признаков;
- низкий рост,
- сближенные соски,
- нарушения скелета,
- бесплодие,
- разнообразные пороки внутренних органов.



Синдром Дауна

Болезнь Дауна, названа так по имени врача, впервые описавшего ее в 1866 году, вызванная не расхождением хромосом.

Симптомы болезни Дауна:

- пониженная сопротивляемость болезням,
- врожденные сердечные аномалии,
- короткое коренное туловище и толстая шея,
- характерные складки кожи над внутренними углами глаз.

Синдром Дауна и другие сходные аномалии чаще встречаются у детей, рожденных немолодыми женщинами. Точная причина этого неизвестна, но она как-то связана с возрастом яйцеклеток матери.

Структурные перестройки хромосом, какого бы вида они ни были, вызывают нарушения развития организма вследствие или недостатка части материала по данной хромосоме (частичная моносомия) или его избытка (частичная трисомия). Пример можно привести X-полисомию при отсутствии Y-хромосомы. Такие организмы имеют хромосомный набор 47,XXX и хотя внешне женщины выглядят нормально и они плодовиты, но у них отмечается умственная отсталость.



Синдром Дауна



Синдром Рейна



Заключение постановки диагноза общего клинического обследования любого больного:

- ✓ четко поставлен диагноз ненаследственного заболевания;
- ✓ четко поставлен диагноз наследственного заболевания;
- ✓ имеется подозрение, что основная или сопутствующая болезнь является наследственной.



Можно выделить несколько организационных форм профилактики врожденных и наследственных болезней:

- 1) диагностика гетерозиготного носительства;
- 2) пренатальная (дородовая) диагностика и внутриутробная коррекция патологии плода;
- 3) преคลินิกеская (досимптоматическая) диагностика;
- 4) медико-генетическое консультирование;
- 5) ранняя постнатальная диагностика (идентификация) наследственных болезней, поддающихся лечению;
- 6) диспансеризация семей с наследственной патологией;
- 7) контроль мутагенности факторов окружающей среды и гигиеническая регламентация (профилактика новых мутаций);
- 8) пропаганда медико-генетических знаний.





Каждый человек ответственен за наследственное благополучие своих детей, при этом важным фактором является его биологическое образование, так как знания в области аномалии, физиологии, генетики предостерегут человека от совершения ошибок. *Нужно вести здоровый образ жизни, чтобы за наши ошибки не страдали наши дети...*



Список используемой литературы:

<http://ru.wikipedia.org>

www.Krugosvet.ru

<http://www.lechenieblog.ru/archives/24>

Ю. Я. Керкис. Лечение и предупреждение некоторых наследственных болезней человека.

А. О. Рувинский. Наследственная изменчивость человека.

Лильин Е.Т. и др. Генетика для врачей М., “Медицина”, 1990;

Фогель Ф. Генетика человека, М., “Мир”, 1989.

