

Министерства здравоохранения Российской Федерации
Государственное бюджетное образовательное
учреждение Высшего профессионального образования
«Казанский государственный медицинский
университет» МЕДИКО-
ФАРМАЦЕВТИЧЕСКИЙ КОЛЛЕДЖ

Курсовая работа на тему: Мультифакториальные заболевания

Выполнила студентка группы 5204
Журавлёва Валентина

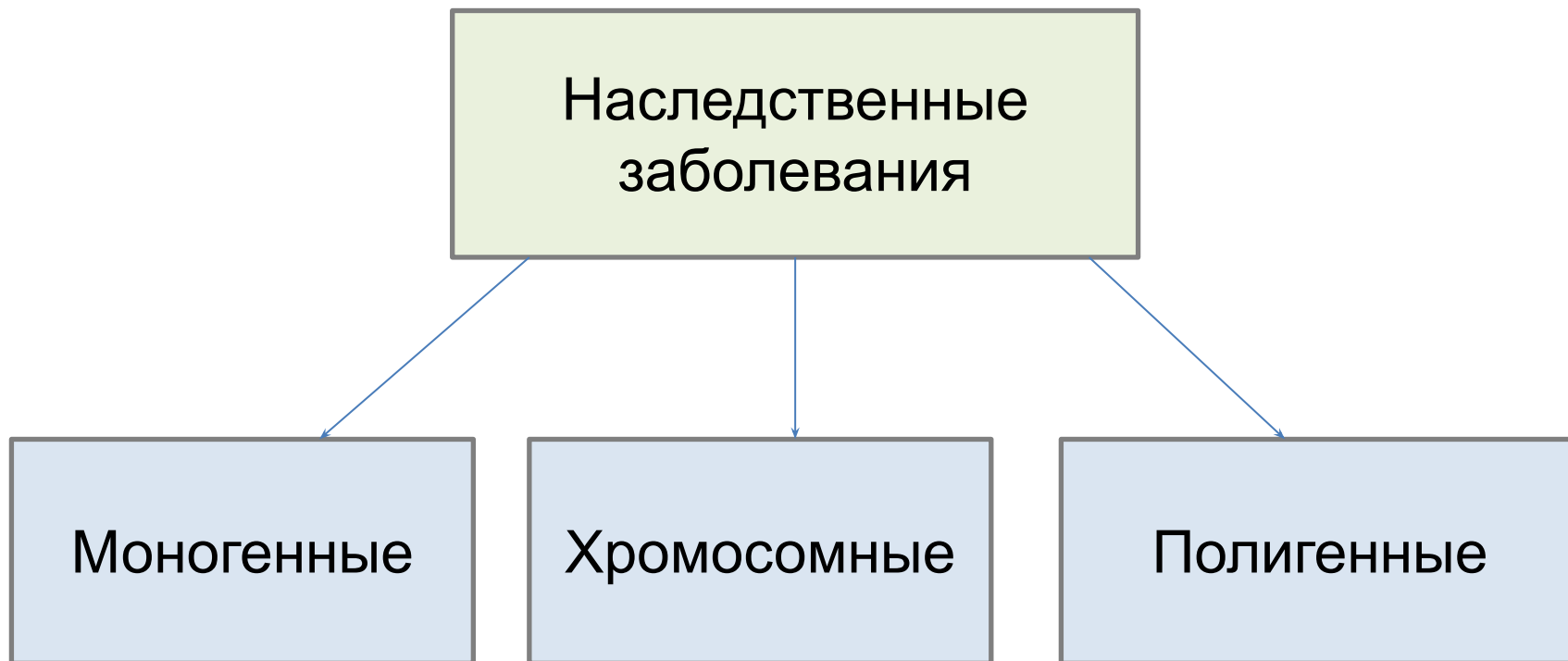
Содержание

- ❑ 1. Введение
- ❑ 2. Основная часть
- ❑ 3. Заключение
- ❑ 4. Тестовый контроль
- ❑ 5. Эталон ответов
- ❑ 6. Список литературы

Введение

- Группа мультифакториальных болезней в настоящее время составляет 92% от общего числа наследственных патологий человека. С возрастом частота заболеваний возрастает. В детском возрасте процент больных составляет не менее 10 %, а в пожилом - 25-30 %.
- Распространение мультифакториальных болезней в разных популяциях человека может значительно варьировать, что связано с различием генетических и средовых факторов. В результате генетических процессов, происходящих в человеческих популяциях (мутации) определяющих наследственную предрасположенность, может возрастать или уменьшаться.

Классификация наследственных заболеваний



Моногенные заболевания

- Моногенные заболевания обусловлены мутациями или отсутствием отдельного гена. Мутации могут захватывать один или оба аллеля.
- Для моногенных болезней характерны «молчащие» гены, действие которых проявляется под влиянием окружающей среды.
- К этой группе заболеваний относятся : синдром Марфана, синдром Элерса-Данло, фенилкетонурия.

Примеры заболеваний

- Синдром Марфана
- Синдром Элерса-Данло
- Фенилкетонурия

Синдром Марфана



Синдром Элерса-Данло



Хромосомные заболевания

- Возникают вследствие изменения числа или структуры хромосом.
- Хромосомные болезни встречаются значительно чаще моногенных составляют 12 % от всех мутаций.
- К этой группе заболеваний относятся: Синдром Дауна (трисомия 21-XXX), Синдром Клайнфельтера (лишняя X у мужчин - XXУ), Синдром Патау (трисомия 13- XXX),



Примеры заболеваний

- Синдром Дауна (трисомия 21-XXX)
- Синдром Патау (трисомия 13- XXX)
- Синдром Клайнфельтера (лишняя X у мужчин - ХХУ)

Синдром Дауна



Синдром Патау



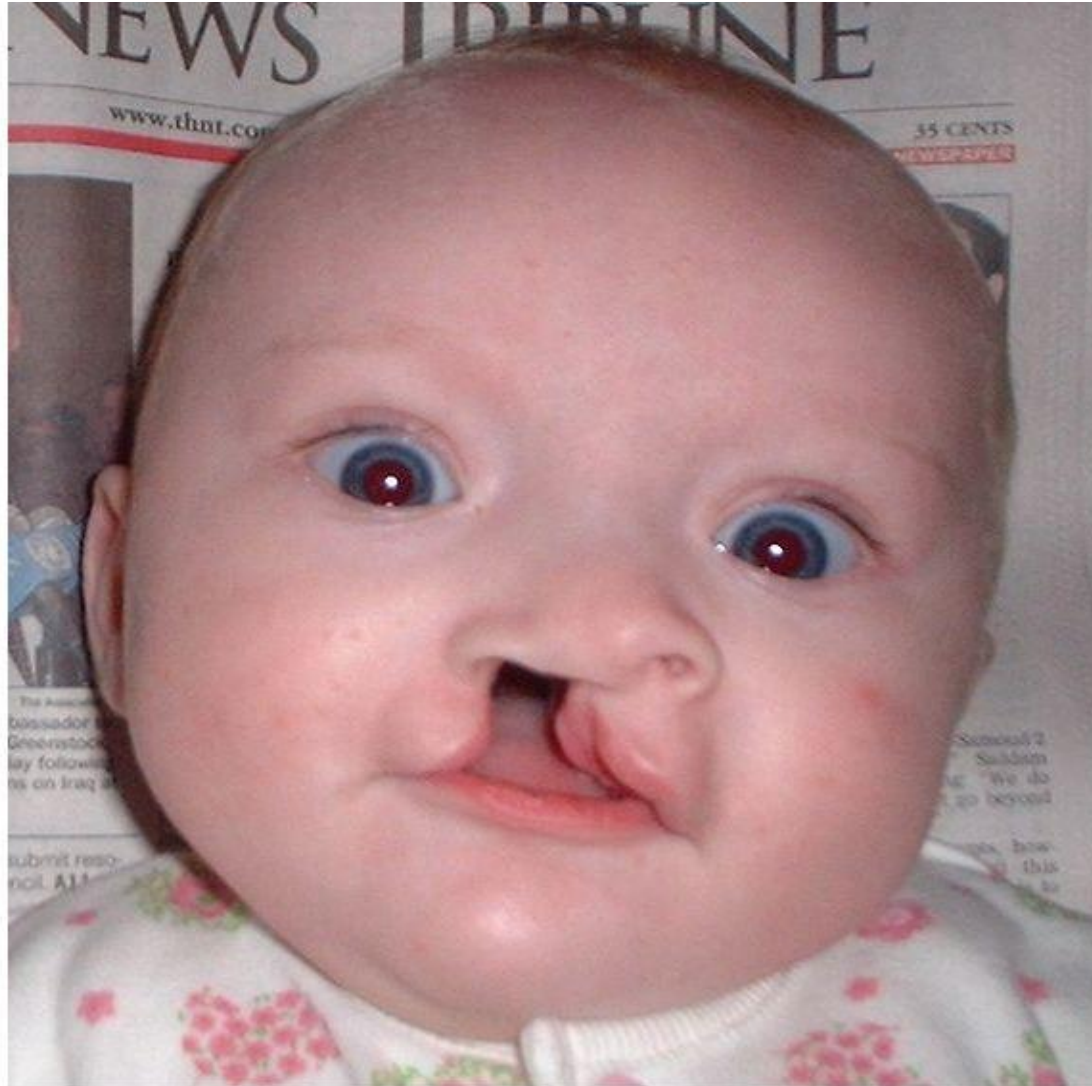
Основная часть

- Мультифакториальные заболевания
– заболевание или патологическое состояние обусловлено действием одного или более патологических генов и факторов окружающей среды.
- Мультифакториальные заболевания не наследуются по законам Менделя.

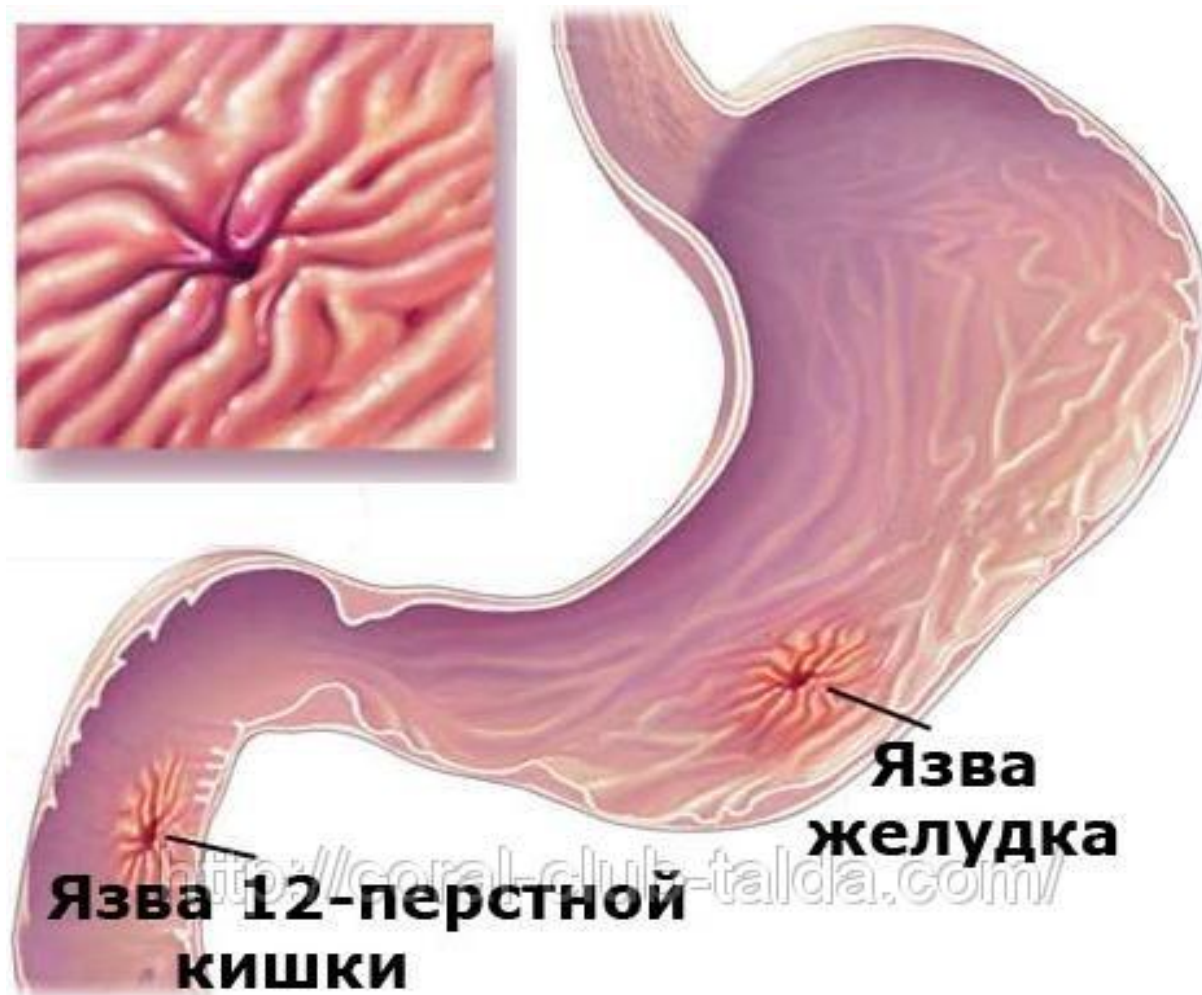
Примеры заболеваний

- Ишемическая болезнь сердца
- Сахарный диабет
- Атеросклероз
- Бронхиальная астма
- Язвенная болезнь желудка и 12-перстной кишки
- Вывих бедра
- Расщелина губы и нёба
- Шизофрения

Расщелина губы и нёба



Язвенная болезнь желудка и 12-перстной кишки



История

- Термин «**мультифакториальные**» заболевания (МФЗ) ввел L.S. Penrose в 1947 году.
- Гены, аллельные варианты которых предрасполагают к определенным заболеваниям, получили название генов предрасположенности .

**Болезни с наследственной
предрасположенностью можно
разделить на 3 группы:**

1) Врожденные пороки развития :
расщелина губы и неба , дефект
межжелудочковой перегородки сердца

**2) Распространенные психические и
нервные болезни :** шизофрения ,
эпилепсия

**3) Распространенные болезни среднего
возраста :** бронхиальная астма ,
ревматизм

Факторы риска

- **Физические факторы** (различные виды ионизирующей радиации, ультрафиолетовое излучение, электромагнитные излучения)
- **Химические факторы** (наркотики, алкоголь, некоторые лекарственные препараты и др. вещества)
- **Биологические факторы** (вирусы оспы, краснухи, ветряной оспы, эпидемического паротита, гриппа, кори, гепатита. Возраст женщины старше 35 лет, родственные браки, наличие генетических заболеваний в семье).

Профилактика заболеваний

Можно предупредить возникновение заболевания, если ограничить человека с неблагоприятными воздействиями.

Важнейшее значение имеет здоровый образ жизни:

- сбалансированное питание
- исключение алкоголя, наркотиков и курения
- правильный режим дня с рациональной физической нагрузкой и достаточным сном
- использование средств при работе с вредными излучениями и веществами

Профилактика заболеваний

- **В Женской консультации:** *Встать на учет в женской консультации как можно раньше!*
Оптимально – 6-10 недель беременности:
- Перинатальный скрининг 1 триместра – толщина воротникового пространства плода в 10-13 недель (норма до 3 мм) и анализ уровня гормонов крови
- 17-18 недель: УЗИ и уровень в крови ХГЧ и АФП – математически рассчитывается риск с. Дауна, с.Эдвардса и пороков нервной трубки
- 22-24 недели: качественное УЗИ –видимые аномалии развития плода

Лечение

- Диетотерапия
- Хирургическое лечение
- Заместительная терапия
- Удаление токсических продуктов обмена веществ
- Исключение некоторых лекарств (барбитуратов, сульфаниламидов и др.)

Дополнительная консультация

- **Клинико-генеалогический метод** – анализ характера родственных связей, возраста родителей, наличия больных детей .
- **Цитогенетический метод** – определение изменений в хромосомном аппарате, пренатальная диагностика – анализ амниотической жидкости .
- **Биохимический метод** – анализ показателей крови и мочи для диагностики наследственных болезней обмена.



Статистика

- Статистика заболеваний, вызванных генетическими нарушениями:
- Примерно 5-6 детей из 100 рождаются с какими-нибудь генетически обусловленными заболеваниями. В большинстве — это заболевания с генетическими предрасположенностями. Это могут быть пороки развития, нарушения в интеллектуальном развитии ребенка. В эти 5-6 процентов входят наследственные заболевания, возникшие впервые или унаследованные от одного из родителей.

Заключение

- Мультифакториальные заболевания определяются множественными генами, каждый из которых не может в отдельности проявить заболевание. МФЗ составляют около 90% патологии человека.
- При МФЗ в группу повышенного риска должны быть отнесены лица с учетом величины наследственной отягощенности, которая зависит от тяжести заболевания, степени родства с больным и числа больных в семье.

Тестовый контроль

- 1. Какое заболевание относится к моногенным заболеваниям?
1) Фенилкетонурия 2) Бронхиальная астма
3) Синдром Патау 4) Синдром Дауна
- 2. Какое заболевание относится к хромосомным заболеваниям?
1) Синдром Патау 2) Синдром Марфана
3) Фенилкетонурия 4) Бронхиальная астма
- 3. Какое заболевание относится к мультифакториальным заболеваниям?
1) Синдром Патау 2) Синдром Дауна
3) Сахарный диабет 4) Фенилкетонурия
- 4. Кто ввел термин «мультифакториальные заболевания»?
1) Г. Мендель 2) Ю. Филипченко
3) Р. Мазин 4) Л. Пенроуз
- 5. В каком году ввели термин «мультифакториальные заболевания»?
1) В 1957 году 2) В 1947 году
3) В 1937 году 4) В 1900 году
- 6. Что относится к физическим факторам риска?
1) Алкоголь 2) Вирус оспы
3) Наркотики 4) Ионизирующая радиация

• 7.Что относится к биологическим факторам риска?

- 1)Наркотики
- 2)Лекарственные вещества
- 3)Вирусы оспы
- 4)Ионизирующая радиация

• 8.Что относится к химическим факторам риска?

- 1)Радиация
- 2)Вирусы оспы
- 3)Наркотики
- 4) Родственные браки

• 9.Необходима ли женская консультация в период беременности?

- 1)Да
- 2)нет
- 3)По желанию
- 4)не знаю

• 10.В следствии чего развивается сахарный диабет?

- 1)Недостаток кальция
- 2)недостаток инсулина
- 3)Недостаток гемоглобина
- 4)недостаток фтора

• 11.Что относится к врожденным порокам?

- 1)Расщелина губы и нёба
- 2)Бронхиальная астма
- 3)Шизофрения
- 4)Краснуха

• 12.Психическая и нервная болезнь?

- 1)Ветряная оспа
- 2)Шизофрения
- 3)Бронхиальная астма
- 4)Гепатит

Эталон ответов

1	2	3	4	5	6
1	1	3	4	2	4
7	8	9	10	11	12
3	3	1	2	1	2

Список литературы:

1. Бочков Н.П., Клиническая генетика. М: Гэотар-Мед.2001; 448
2. Гайнутдинов, Рубан-Ростов н/Д Феникс, 2009-314 . Медицинская генетика
3. 4. Тоцкий В. М. Генетика. - Одесса: Астропринт, 2002.
4. <http://medkarta.com>
5. <http://cureplant.ru>

**Спасибо за
внимание!!**