

Исследование и
лечение генетических
заболеваний

Цель работы

- Выявить наиболее распространенные генетические заболевания и причины их возникновения.
- Обозначить основные методы профилактики и лечения.

Вступление

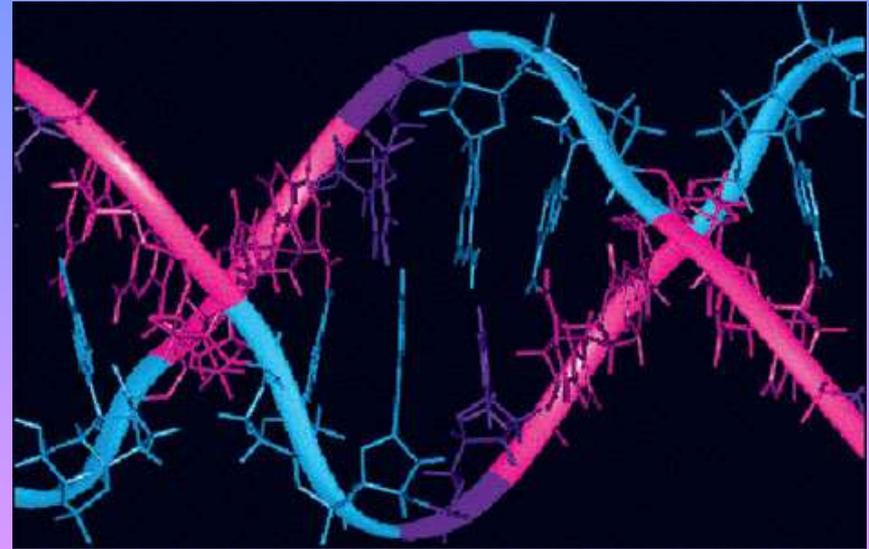
- С развитием науки и методов исследования генетического аппарата человека удалось установить, что **гены** являются дискретными единицами, выяснить **законы наследования**, а также изучить механизмы хранения, воспроизведения и использования наследственной информации живыми организмами.
- С открытием строения и функций **ДНК** удалось понять причины возникновения и развития большого количества заболеваний, которые могут передаваться по наследству.

Наследственные заболевания

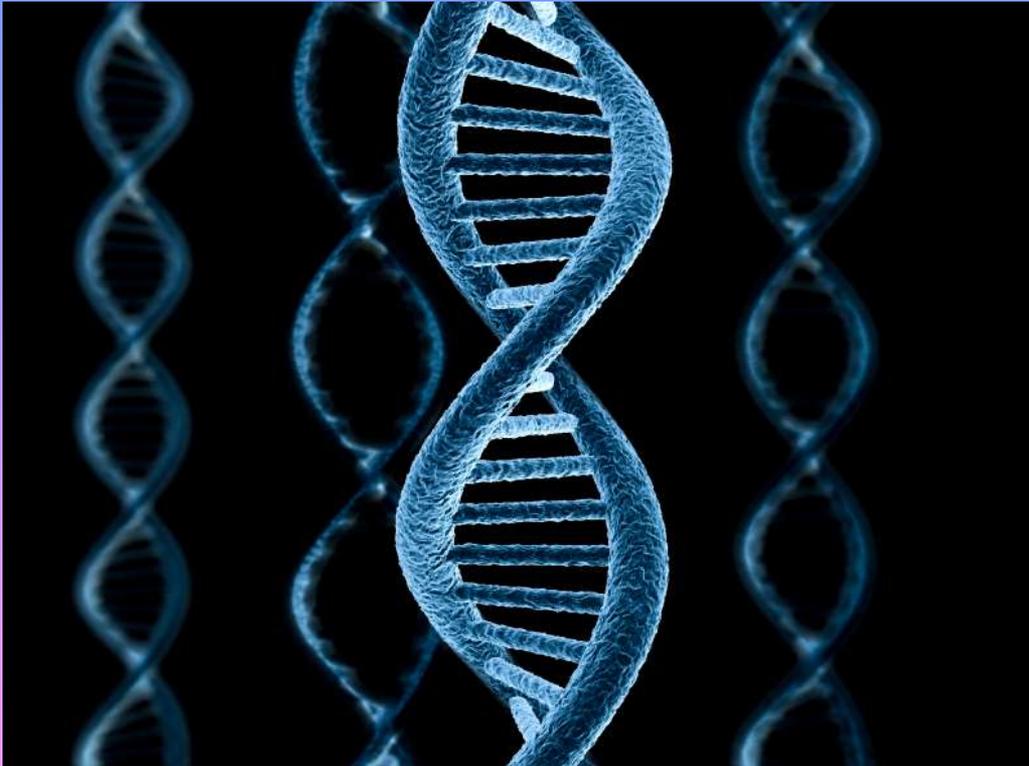
Наследственные заболевания – хронические неинфекционные болезни, причина которых - мутации в генотипе.

Основные виды наследственных заболеваний:

- Генные
- Хромосомные
- Геномные



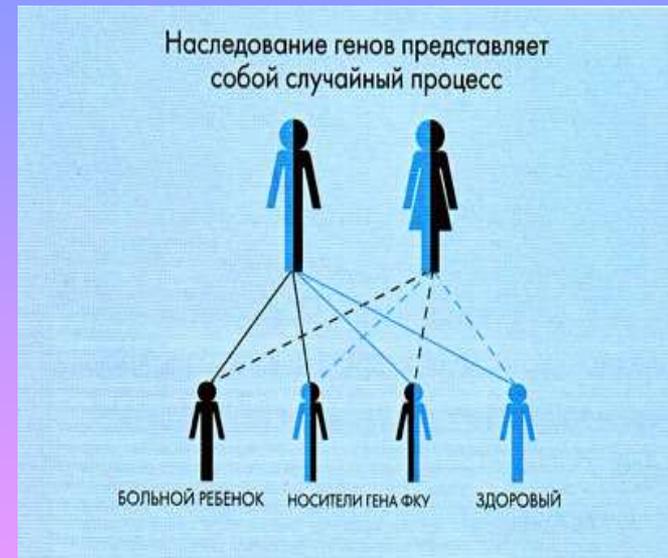
Генные болезни



Генные болезни - это разнородная по клиническим проявлениям группа заболеваний, обусловленных мутациями на генном уровне.

Фенилкетонурия(ФКУ)

- **Фенилкетонурия** - накопление в тканях фенилпировиноградной, фенилуксусной и др. кетокислот .
- Поражение ЦНС, нарушение функций печени, обмена белков, липо - и гликопротеинов, метаболизма гормонов ; задержка психомоторного развития (фенилпировиноградная олигофрения).
- Коррекция: диетотерапия (исключение фенилаланина в течении 10 лет с момента обнаружения заболевания)



Другие генные болезни

- **Алкаптонурия** - недостаток оксидазы гомогентизиновой кислоты . Нарушение обмена тирозина и фенилаланина. тяжелые остеоартриты, голубоватая окраска ушей (моча таких больных при хранении темнеет).
- **Галактоземия** недостаток ферментов метаболизма галактозы . Катаракта, гепатомегалия, отставание в умственном развитии



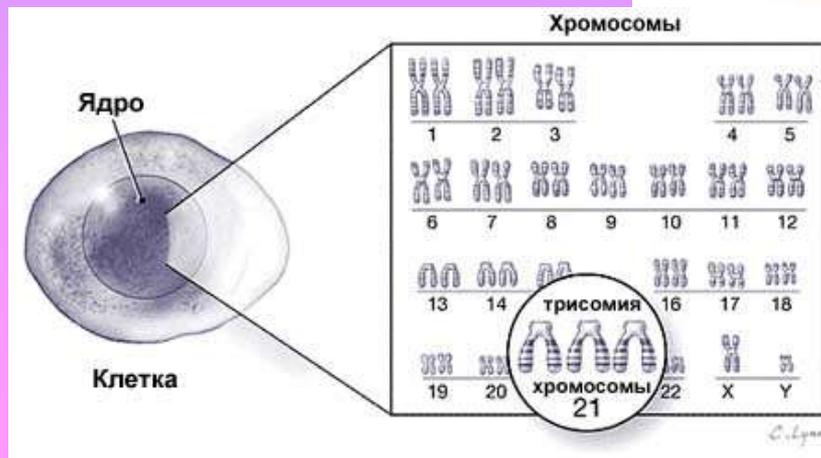
Хромосомные болезни

- К хромосомным относятся болезни, обусловленные геномными мутациями или структурными изменениями отдельных хромосом. Хромосомные болезни возникают в результате мутаций в половых клетках одного из родителей.
- Из поколения в поколение передаются не более 3—5 % из них. Хромосомными нарушениями обусловлены примерно 50 % спонтанных аборт и 7 % всех мёртворождений.
- Все хромосомные болезни принято делить на две группы: аномалии числа хромосом и нарушения структуры хромосом.



Аномалии количества хромосом

- СИНДРОМ ДАУНА (трисомия 21)
 - аномалии лицевого и мозгового черепа (плоское лицо, монголоидный разрез глаз, эпикант, толстые губы и язык, высокое небо, маленькие низко расположенные уши)
 - гипотония мышц, аномалии внутренних органов (сердца, почек, кишечника)
 - кольцо Брушвильда на радужке,
 - умственная отсталость различной степени.

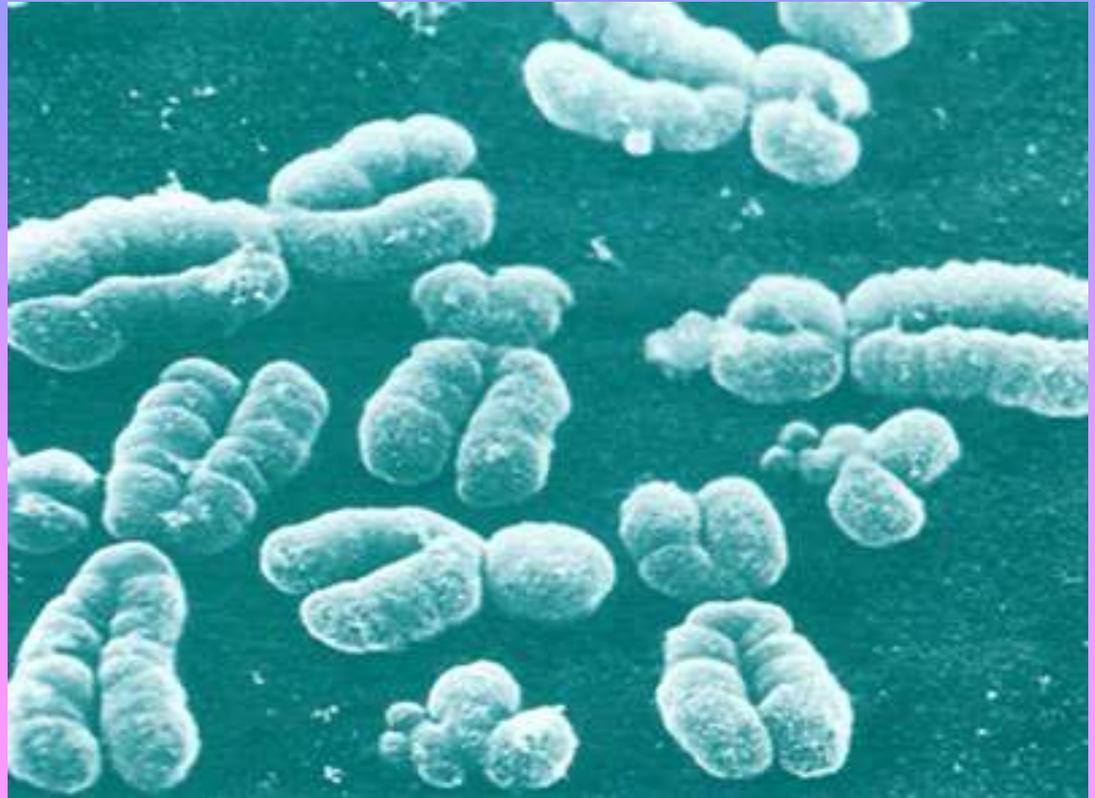


Другие болезни

- **синдром Патау(трисомия 13)** - высокая летальность, сниженная масса тела, микроцефалия, аномалии лица, полидактилия, ВПР внутренних органов, нарушение психомоторного развития.
- **синдром Эдвардса (трисомия 18)**- высокая летальность, сниженная масса тела, долихоцефалия, деформация ушей, гипоплазия нижней челюсти, микростомия, ВПР сердца и др. органов, нарушение психомоторного развития.
- **Синдром Кляйнфельтера(47, ХХУ)** - высокий рост, непропорционально длинные, евнухоидное телосложение. скудное оволосение, бесплодие, снижение интеллекта.

Структурные хромосомные аномалии

- Причины: делеция, дупликация, инверсия, транслокация, кольцевые хромосомы.



Синдром кошачьего крика

- **Синдром "кошачьего крика"** обусловлена делецией короткого плеча 5 хромосомы.
- Диагностические признаки: микроцефалия, необычный крик или плач, напоминающий мяуканье кошки (особенно в первые недели после рождения); антимонголоидный разрез глаз, косоглазие, лунообразное лицо, гипертелоризм, широкая переносица. Ушные раковины низко посажены и деформированы. Большинство больных погибают в первые годы жизни.



Синдром Энгельмана (синдром "счастливой куклы")

- Основными признаками заболевания являются:
необычный и частый смех, специфичное лицо с гримасой улыбки, повторяющиеся кукольные стереотипные движения, отсутствие речи. Имеется выраженная умственная отсталость. Большинство больных имеют микроделецию 15q11-q13. Обнаружены также пациенты с типичным синдромом Энгельмана без микроделеции, у которых выявляется однородительская дисомия хромосомы 15 отцовского происхождения.



Синдром Мартина-Белла (ломкой X хромосомы)

- **Клинические проявления заболевания** характеризуются триадой признаков:
 - 1) олигофренией (IQ больных составляет 35-50);
 - 2) дисморфией (прогнатизм, оттопыренные ушные раковины;
 - 3) макроорхидизмом, выявляемым после периода полового созревания.

Выявление генетических болезней

- Генеалогический метод
- Близнецовый метод.
- Цитогенетический.
- Биохимический.
- Молекулярно-генетический.

Современные подходы к лечению наследственных болезней

- Симптоматические – устранение симптомов болезни.
- Патогенетические- прерывание цепи патологических процессов.
- Этиологические – выявление и исправление первопричины заболевания.

Профилактика наследственных патологий.

- **Медико-генетическое консультирование** - это система оказания специализированной медико-генетической помощи в виде неонатального скрининга; собственно генетического консультирования (семе); пренатальной диагностики состояния плода, пренатального скрининга беременных.

Задача медико-генетического консультирования:

- 1. Установления точного диагноза врожденного или наследственного заболевания;
- 2. Определение типа наследования заболевания в данной семье;
- 3. Расчет величины риска повторения заболевания в семье;
- 4. Объяснение содержания медико-генетического прогноза тем людям, которые обратились за консультацией;
- 5. Диспансерное наблюдение и выявление группы повышенного риска среди родственников индивида с наследственной болезнью;
- 6. Пропаганда медико-генетических знаний среди врачей и населения;



Заключение.

- Примерно 5-6 детей из 100 рождаются с какими-нибудь генетически обусловленными заболеваниями. Это могут быть пороки развития, нарушения в интеллектуальном развитии ребенка.
- Поэтому необходимо вовремя диагностировать наследственное заболевание.



Спасибо за внимание!