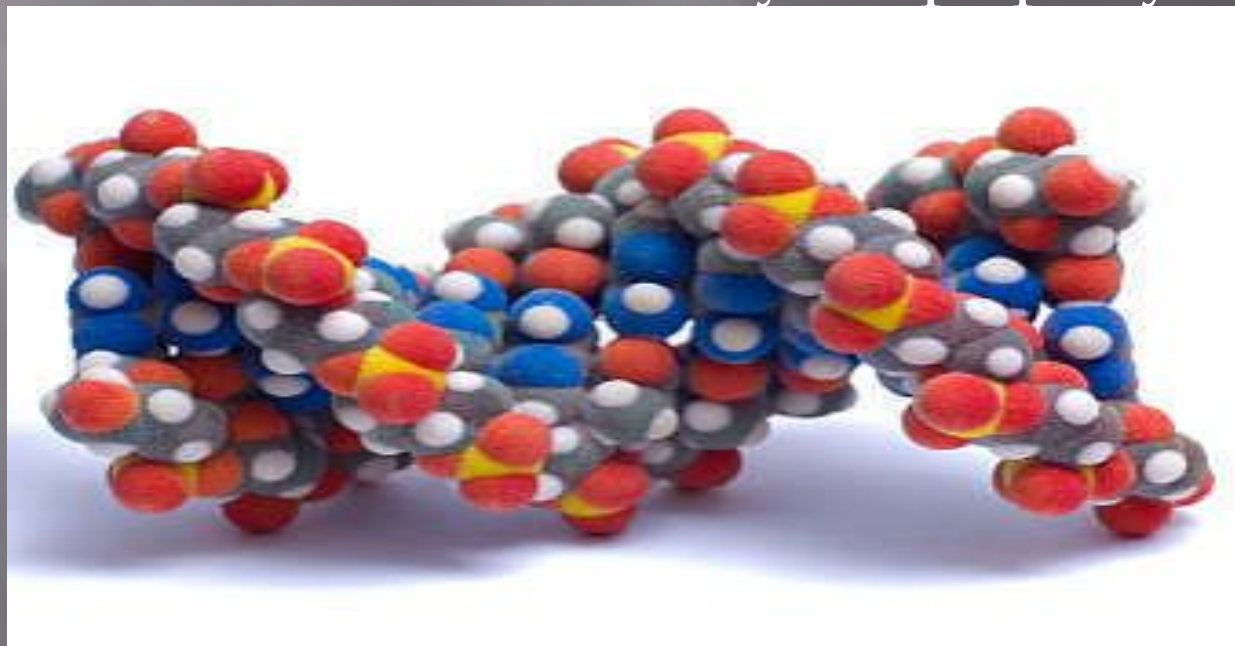


**ПРОФИЛАКТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ  
ЗАБОЛЕВАНИЙ**

Выполнили:

По данным Всемирной организации здравоохранения, около 2,5% новорожденных появляются на свет с различными пороками развития. При этом 1,5-2% из них обусловлены преимущественно неблагоприятными экзогенными факторами (так называемыми тератогенами), а остальные имеют преимущественно генетическую природу.



Цель профилактического направления медицинской генетики – предотвратить или снизить риск возникновения заболеваний:

- вновь появившихся вследствие мутации в половых клетках родителей
- унаследованных от предыдущих поколений
- возникающих в связи с наследственной предрасположенностью под влиянием факторы окружающей среды



Ведущую роль в профилактике наследственных болезней играет **медико-генетическое консультирование**. Различают два вида медико-генетического консультирования: проспективное (предварительное) и ретроспективное (текущее).

**Проспективное** медико-генетическое консультирование проводится до планирования зачатия или в ранние сроки беременности при наличии риска рождения больного ребенка (возраст будущей матери старше 35 лет, кровнородственный брак и др.) в семьях, где ранее не было больных детей.

**Ретроспективное** медико-генетическое консультирование проводится в семьях, где уже родился больной ребенок, для установления степени риска наследственной патологии у последующих детей.

Под генетическим риском понимают вероятность проявления у потомства наследственно обусловленной патологии. Риск выше 20 % считается высоким. При невозможности выявления наследственной болезни или врожденного порока развития в период беременности он является противопоказанием к деторождению. Однако достижения современной генетики позволяют планировать беременность при высоком риске некоторых тяжелых наследственных заболеваний (синдром Дауна, гемофилия и др.), которые могут быть выявлены современными методами дородовой диагностики. Беременность с согласия женщины можно прервать, предотвратив рождение больного ребенка. В любом случае семья должна знать о степени генетического риска до планирования зачатия, так как после обследования и беседы с врачом она принимает окончательное решение о деторождении.



Выделяют три этапа профилактики наследственных болезней: первичную, вторичную и третичную профилактику.

**Первичная профилактика** - включает мероприятия, направленные на предупреждение зачатия больного ребенка.

Она реализуется тремя путями:

- планирование деторождения;
- защита среды обитания человека от дополнительных антропогенных загрязнителей (мутагенов и тератогенов);
- витаминизация населения.

**Планирование деторождения** включает три основные направления:

- учет оптимального репродуктивного возраста супругов: для женщины в интервале 19 – 35 лет, для мужчины – не старше 35 лет;
- отказ от деторождения при высоком риске неизлечимых наследственных заболеваний, которые не могут быть выявлены надежными методами дородовой диагностики;
- отказ от деторождения при кровнородственных браках и браках между двумя гетерозиготными носителями мутантного гена.

**Защита среды обитания человека** от мутагенов и тератогенов предполагает разработку и жесткий контроль выполнения государственных мероприятий по охране окружающей среды, предотвращение загрязнения воздуха, воды, почвы, продуктов питания органическими и неорганическими химическими соединениями, являющимися мощными мутагенами, контроль уровня индуцированных ионизирующих излучений. Наследственные болезни, обусловленные спонтанными мутациями, предсказать невозможно. Они являются случайными событиями, редкими для каждого гена.

**Вторичная профилактика** - включает мероприятия, направленные на предупреждение рождения больного ребенка.

Она осуществляется с помощью методов дородовой диагностики. Ее основная цель — в максимально ранние сроки выявить у плода наследственные болезни и пороки развития, не поддающиеся лечению, и прервать беременность (с согласия женщины)





**Третичная профилактика** включает мероприятия, направленные на предупреждение прогрессирования болезни и развитие осложнений.

Она касается преимущественно наследственных болезней обмена веществ. К моменту рождения ребенка у него имеется генная мутация, но отсутствуют клинические проявления болезни. На этой стадии важно выявить заболевание и начать раннее лечение, чтобы предупредить тяжелые повреждения головного мозга и развитие умственной отсталости. Лечение заключается, как правило, в исключении из рациона питания ребенка определенных продуктов. Третичная профилактика осуществляется в два этапа:

- а) выявление наследственной патологии до развития клинических симптомов (массовый скрининг новорожденных);
- б) коррекция выявленных нарушений (например, назначение специальной диеты при фенилкетонурии).

# **МАССОВЫЕ СКРИНИРУЮЩИЕ МЕТОДЫ ВЫЯВЛЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ. НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ**

Существуют непрямые и прямые методы выявления наследственных болезней (пренатальный скрининг или пренатальная диагностика)

## **Непрямые методы пренатальной диагностики:**

Следует отметить, что основное назначение непрямых методов - отбор женщин групп высокого риска для дальнейшего углубленного наблюдения. Наряду с бактериологическими исследованиями на скрытые инфекции и акушерско-гинекологическим осмотром важная роль принадлежит медико-генетическому консультированию.

## **Прямые методы пренатальной диагностики:**

### **Неинвазивные:**

Ультразвуковая диагностика (УЗД) - наиболее распространенным и самым эффективным прямым неинвазивным методом исследования плода является ультразвуковое обследование (сканирование).

Биохимический скрининг - определение биохимических маркеров врожденной и наследственной патологии плода.

### **Инвазивные (оперативные) методы пренатальной диагностики:**

Достаточно полная информация о кариотипе зародыша, биохимических и генотипических особенностях его клеток может быть получена только на основании соответствующих исследований непосредственно тканей самого плода или его провизорных органов (плаценты, хориона).

**Амниоцентез** – пункция плодного пузыря. Прокол осуществляется через переднюю брюшную стенку беременной специальной иглой под контролем УЗИ. Цель исследования – забор небольшого количества околоплодных вод и взвешенных в них клеток плода для генетических исследований. Выполняется только с согласия беременной. Метод позволяет выявить все виды мутаций.

**Кордоцентез** – пункция сосудов пуповины под контролем УЗИ. Цель исследования – забор небольшого количества крови плода для генетических исследований. Выполняется только с согласия беременной. Метод позволяет поставить диагноз гемофилии, многих наследственных болезней обмена веществ (фенилкетонурия), ряда хромосомных заболеваний до рождения ребенка.

**Биопсия кожи плода** – получение небольшого количества кожи для микроскопического исследования. Метод применяется для диагностики некоторых тяжелых наследственных болезней кожи.

Считают, что будущее дородовой диагностики наследственных болезней принадлежит **неинвазивным** методам. Наиболее перспективным является исследование клеток плода в материнской крови в ранние сроки беременности.

# НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ

**Неонатальный скрининг** – массовое обследование новорожденных – один из наиболее эффективных способов выявления наиболее распространенных врожденных и наследственных заболеваний у новорожденных детей. Позволяет обеспечить раннее выявление заболеваний и их своевременное лечение, остановить развитие тяжелых проявлений заболеваний, ведущих к инвалидности (фенилкетонурия, муковисцидоз, врожденный гипотериоз и т.д.)

Неонатальный скрининг начинается в роддоме: у каждого новорожденного берется несколько капель крови на специальный тест-бланк, который направляется в специальную лабораторию для проведения исследования. У доношенных детей кровь берут на 4й день жизни, у недоношенных – на 7й день жизни. Для исследования берут периферическую кровь (из пяточки), натощак (3 часа после последнего кормления)



941

ALL EACH CIRCLE COMPLETELY BEFORE MOVING TO THE NEXT

LOT 0120201 / 1101368

PertinEimer 226

11/	L	4.36	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Do	L	1.12	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
56					

SCREENING

Название заболевания	Причина заболевания	Как проявляется	лечение
<u>Фенилкетонурия (ФКУ)</u>	Нарушение обмена аминокислоты <u>фенилаланин</u> , которая поступает с пищей	Тяжелая умственная отсталость, судороги	Специальная диета с низким содержанием <u>фенилаланина</u>
<u>Врожденный гипотериоз</u>	Нарушение образования гормонов щитовидной железы	Тяжелое нарушение умственного и физического развития	<u>Гормонозаместительная терапия</u>
<u>Адреногенитальный синдром (АГС)</u>	Нарушение образования гормонов надпочечников	Угрожающее жизни состояние и/или неправильное строение наружных половых органов	<u>Гомонозаместительная терапия</u>
<u>Муковисцидоз (МВ)</u>	Нарушение транспорта солей через мембраны клеток	Нарушение работы дыхательной и пищеварительной систем	Комплексное лечение ферментами, антибиотиками и другими препаратами
<u>Галактоземия (ГАЛ)</u>	Нарушение обмена галактозы (молочного сахара), которая поступает с пищей	Угрожающее жизни состояние, умственная отсталость, катаракта	Специальная диета с низким содержанием галактозы
11 других наследственных нарушений обмена	Нарушения обмена аминокислот, органические <u>ацидемии</u> , дефекты В-окисления жирных кислот	Внезапная смерть, судороги, угнетение нервной системы, рвота, снижение <u>интеллекта</u> и др.	Специальная диета и/или прием лекарственных препаратов

# Фенилкетонурия





# Врожденный гипотериоз



# Адреногенитальный синдром

## Адреногенитальный синдром (АГС)

- На фото представлена 42-летняя низкорослая (146 см) пациентка с адреногенитальным синдромом (АГС) с мужской внешностью, низким голосом, выраженной мускулатурой, широкой грудной клеткой, неполной лысиной и мужским типом оволосения (гирсутизм).
- У пациентки в возрасте 6 лет возникли признаки преждевременного полового созревания, в 8 лет прекратился рост (преждевременное закрытие эпифизов). Причиной АГС в данном случае является дефицит 21-гидроксилазы.



# Муковисцидоз



# Галактоземия

## ГАЛАКТОЗЕМИЯ I ТИПА (НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ГАЛАКТОЗО-1-ФОСФАТУРИДИЛТРАНФЕРАЗЫ)

