Наследственные болезни человека, их причины и профилактика. Лечение и предупреждение некоторых болезней человека.

Изучим теорию, просмотрим видеоурок <https://youtu.be/85UioEhn8zs>

Наследственные заболевания – это болезни, появление и развитие которых связано со сложными нарушениями в наследственном аппарате клеток, передаваемых через гаметы (репродуктивные клетки). Обусловлено возникновение таких недугов нарушениями в процессах хранения, реализации и передачи генетической информации.

**Причины появления наследственных заболеваний**

В основе болезней данной группы лежат мутации генной информации. Они могут быть выявлены у ребенка сразу после рождения, а могут проявиться у уже взрослого человека спустя долгое время.

Появление наследственных заболеваний может быть связано только с тремя причинами:

1. **Нарушение хромосом.** Это добавление лишней хромосомы или утеря одной из 46.
2. **Изменения структуры хромосом.** Вызывают болезни изменения, происходящие в половых клетках родителей.
3. **Генные мутации.** Заболевания возникают из-за мутации как отдельных генов, так и из-за нарушения комплекса генов.

Генные мутации относят к наследственно предрасположенным, но их проявление зависит от влияния внешней среды. Именно поэтому к причинам такого наследственного заболевания, как сахарный диабет или гипертоническая болезнь, помимо мутаций, относятся также неправильное питание, длительное перенапряжение нервной системы, [ожирение](https://womanadvice.ru/lechenie-ozhireniya) и психические травмы.

**Виды наследственных заболеваний**

Классификация таких болезней тесно связана с причинами их появления. Видами наследственных заболеваний являются:

* генетические болезни – возникают в результате повреждения ДНК на уровне гена;
* хромосомные болезни – связаны со сложной аномалией количества хромосом или же с их аберрациями;
* болезни с наследственной предрасположенностью.

Методы определения наследственных болезней

Для качественного лечения знать, какие бывают наследственные заболевания человека, недостаточно, нужно обязательно вовремя выявить их или вероятность их появления. Для этого ученые используют несколько методов:

1. **Генеалогический.** С помощью изучении родословной человека можно выявить особенности наследования как нормальных, так и патологических признаков организма.
2. **Близнецовый.** Такая диагностика наследственных заболеваний представляет собой изучение сходства и различий близнецов для выявления влияния внешней среды и наследственности на развитие различных генетических болезней.
3. **Цитогенетический.** Исследование структуры хромосом у больных и здоровых людей.
4. **Биохимический метод.** Наблюдение за особенностями [обмена веществ человека](https://womanadvice.ru/obmen-veshchestv-v-organizme-cheloveka).

Кроме этого, практически все женщины во время беременности проходят ультразвуковое исследование. Оно позволяет по признакам плода выявлять врожденные пороки развития, начиная с I-го триместра, а также заподозрить наличие у ребенка некоторых наследственных заболеваний нервной системы или хромосомных болезней.

**Профилактика наследственных заболеваний**

Еще совсем недавно даже ученые не знали, каковы возможности лечения наследственных заболеваний. Но изучение патогенеза позволило найти путь излечения некоторых видов болезней. К примеру, пороки сердца сегодня можно успешно вылечить хирургическим путем.

Множество генетических недугов, к сожалению, так до конца и не изучены. Поэтому в современной медицине огромное значение отводится профилактике наследственных заболеваний.

К методам предотвращения появления таких болезней относят планирование деторождения и отказ от вынашивания ребенка в случаях высокого риска врожденной патологии, прерывание беременности при высокой вероятности заболевания плода, а также коррекция проявления патологических генотипов.  
**Ответьте на вопросы:**

1.Выпишите из текста причины возникновения наследственных заболеваний.

2.Перечислите наследственные заболевания, на какие 3 группы можно разделить их?

3. Возможна ли профилактика наследственных заболеваний (ответьте на вопрос, изучив материал)

**Генетический паспорт**

Как уже было отмечено, современная медицина развивается с каждым днём. Это касается и профилактики наследственных заболеваний. Специалисты сейчас серьёзно задумываются над тем, чтобы ввести генетический паспорт. Он представляет собой информацию, отражающую состояние группы генов и маркерных локусов у конкретного индивида. Стоит отметить, что этот проект уже был предварительно одобрен, и такие страны, как США и Финляндия, выделяют инвестиции на развитие идеи. Введение генетического паспорта представляется серьёзным шагом в развитии диагностики и профилактики наследственных заболеваний. Ведь с его помощью можно будет легко выявлять предрасположенность к патологии и начинать бороться с ней.

Обнаружение склонности к болезни.

Для начала стоит сказать, что каждая семья должна следить за здоровьем и знать о своих наследственных недугах. Если правильно составить и проанализировать родословную, можно обнаружить предрасположенность семьи к той или иной патологии. Затем с помощью различных методов специалисты выявляют наличие склонности отдельных членов ячейки общества к заболеванию. В наше время открыты гены предрасположенности к аллергии, инфаркту миокарда, сахарному диабету, астме, онкологии, гинекологическим болезням и т. д. Иногда врач оценивает уровень иммунитета пациента и определяет наличие изменённых генов. Стоит отметить, что наследственные и врождённые заболевания и их профилактика - довольно сложное дело. Поэтому сначала нужно провести наиболее полное исследование, чтобы иметь представление о проблеме. Медицинские обследования должны проводиться только по согласию индивида, при этом специалист обязан сохранить конфиденциальность информации. После получения результата специалист, также по согласию, может отправить их вашему лечащему врачу. А затем доктор начнёт работу по профилактике наследственных заболеваний.

Виды наследственных патологий.

Как и любой другой недуг, этот имеет свою классификацию. Наследственные проблемы разделяют на три основных вида: Генетические болезни. Этот недуг возникает в результате повреждения ДНК на генном уровне. Хромосомные болезни. Эта патология появляется в связи с неправильным количеством хромосом. Самым распространенным наследственным заболеванием этого вида является синдром Дауна. Болезни с наследственной предрасположенностью. К ним относится сахарный диабет, гипертония, шизофрения и т. д. Что касается методов профилактики наследственных заболеваний, можно выделить несколько наиболее эффективных, речь о которых пойдёт ниже.

Выявление болезни до рождения ребёнка.

На данный момент подобные исследования весьма эффективны. Это связано с внедрением новейших способов дородовой диагностики. Благодаря этим методам стало возможным рекомендовать не рожать детей в семьях, и даже прерывать беременность. Без крайних мер здесь не обойтись, ведь при обнаружении наследственной патологии необходимо принимать меры. В ином случае могут возникнуть нерешаемые ситуации, которые приведут к серьёзным последствиям. С помощью пренатальной диагностики можно прогнозировать исход беременности с определённой патологией. При проведении различных исследований можно с огромной долей вероятности обнаружить проблемы в развитии плода, а также около полутысячи наследственных недугов. Поводом для начала диагностики может служить: выявление конкретного заболевания в семье; определённые заболевания обоих родителей или только матери; возраст женщины (более 35 лет).

Способы дородовой диагностики.

Меры профилактики наследственных заболеваний включают в себя и методы пренатального обнаружения недугов.

Исследование беременных.

Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний у ещё не родившихся детей с пороками. Ультразвуковое исследование лучше проводить в специальных учреждениях. После этого производится генетическая консультация, на основании которой выбирается метод дородовой диагностики. После того как все необходимые анализы будут сданы, дальнейшую судьбу беременности будут решать специалисты.

Обследование новорождённых детей

В чем заключается профилактика наследственных заболеваний? Данный вопрос задают многие люди, так как думают, что это невозможно предотвратить, однако они заблуждаются. При своевременной диагностике и лечении наследственные недуги не будут давать осложнений, которые могут привести к летальному исходу. Скриннинг – довольно популярный и эффективный метод обнаружения болезни. Таких программ разработано огромное количество. Они помогают совершить обследование доклинической картины некоторых заболеваний. Они имеют место быть, если болезнь протекает тяжело. Тогда в случае ранней и своевременной диагностики, заболевание можно вылечить. В России сейчас есть такая практика. В некоторые клиники внедрили программы диагностики и лечения гипотиреоза и фенилкетонурии. В качестве теста берут кровь у детей на 5-6 день жизни. Тех, у кого выявлены нарушения, относятся к определённой группе риска. Таким детям назначают лечение, благодаря которому значительно уменьшается шанс возникновения осложнений. Генетическое консультирование

Генетическое консультирование представляет собой специализированную медицинскую помощь, направленную на предотвращение случаев рождения больных детей. Наследственные заболевания человека и их профилактика занимает особое место среди остальных недугов. Ведь речь идёт о детях, которые даже ещё не появились на свет. Консультирование может проводить только высококвалифицированный специалист в области генетики. Данный способ отлично подойдёт для предупреждения рождения детей с наследственными заболеваниями, плохо поддающиеся лечению. Цель консультирования состоит в определении риска появления ребёнка на свет с наследственным недугом. Также врачу необходимо объяснить родителям значение этой процедуры и оказать помощь при принятии решения. Основания для проведения консультирования Профилактика наследственных заболеваний развита на высоком уровне благодаря новым методам и способам. Генетическое консультирование проводят в следующих случаях: рождается ребёнок с врождённой патологией развития; подозрение или установление наследственного заболевания в семье; браки между родственниками; если были случаи абортов или мертворождений; возраст беременной (более 35 лет); беременность протекает тяжело и с осложнениями. Врач берёт на себя огромную ответственность, когда даёт советы, от которых зависит предупреждение рождения неполноценного ребёнка, обречённого на физические и психические страдания. Поэтому необходимо основываться не на впечатлениях, а на точных расчётах вероятности рождения больного ребёнка. Заключение Часто бывают случаи, когда родители сами боятся родить больного малыша и отказываются от этого. Эти опасения не всегда обоснованы, и если врач не переубедит их, то вполне здоровая семья может не состояться. Профилактика наследственных заболеваний начинается в кабинете у врача. После проведения необходимых исследований специалист должен объяснить все нюансы родителям, прежде чем они примут окончательное решение. В любом случае именно за ними последнее слово. Врач же, в свою очередь, должен сделать всё возможное, чтобы помочь ребёнку родиться здоровым и основать здоровую семью.