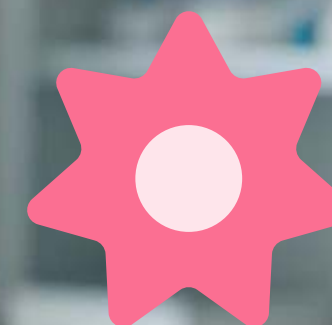




# Наследственные болезни человека: ключевые темы и современное значение

Генетические нарушения, их виды,  
диагностика и роль в современной  
медицине



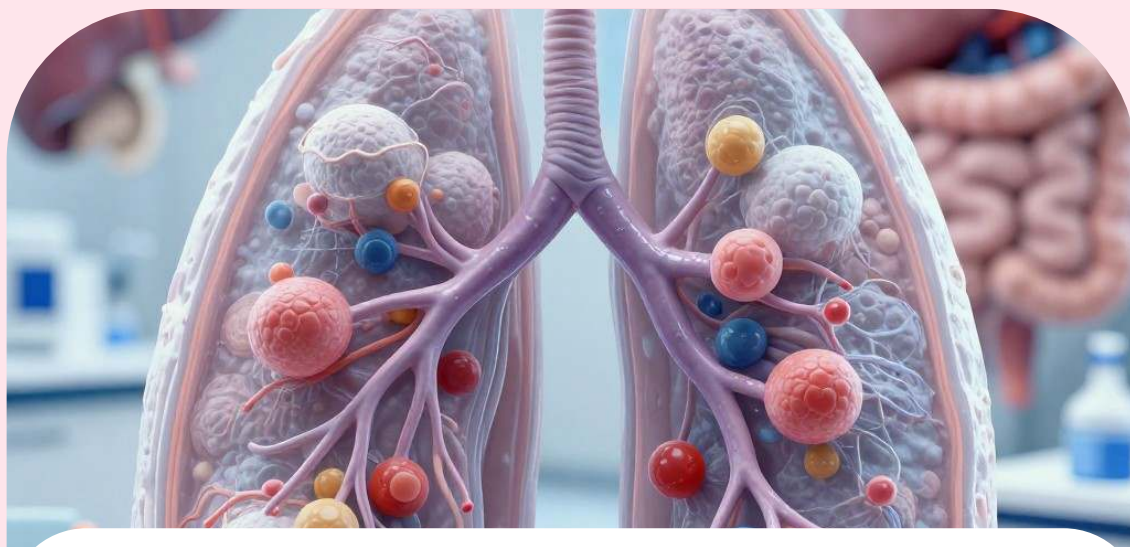
# Актуальность наследственных болезней в медицине

Наследственные патологии включают более 6000 заболеваний и занимают лидирующее место в детской смертности, требуя глубокого изучения генетической природы и методов диагностики.



# Генные наследственные болезни: что нужно знать

3



**Муковисцидоз — классический пример рецессивного наследования**

Это мутация гена CFTR приводит к тяжелым нарушениям дыхательной системы и пищеварения. Заболевание проявляется в раннем возрасте и требует постоянного лечения.



**Фенилкетонурия — нарушение обмена аминокислот**

Из-за мутации в гене PAH происходит накопление фенилаланина, что вызывает повреждение мозга. Своевременный скрининг и диета предотвращают тяжелые последствия.



**Болезнь Гентингтона — аутосомно-доминантное расстройство**

Мутация приводит к постепенной дегенерации нервной системы, обычно симптомы проявляются в зрелом возрасте, вызывая двигательные и когнитивные нарушения.

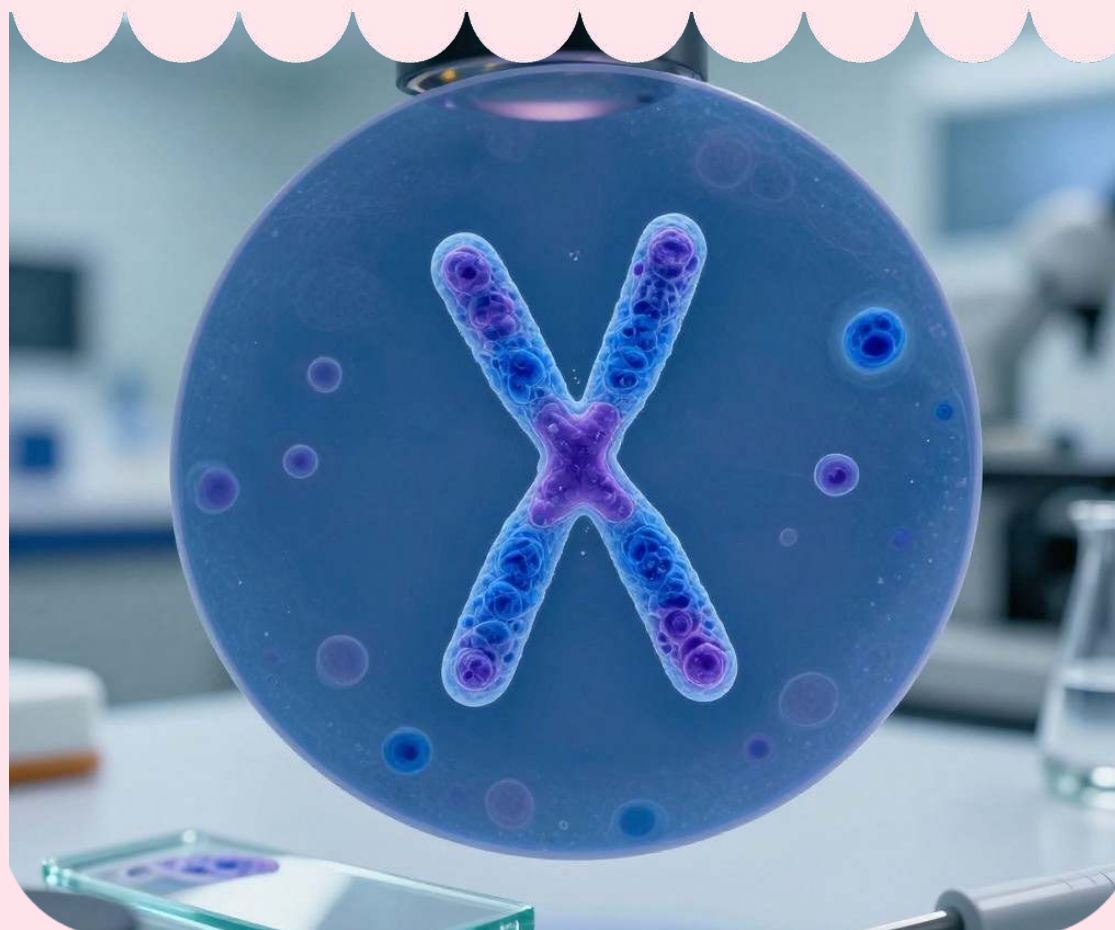
# Хромосомные болезни и их особенности

4



## Синдром Дауна — наиболее распространённая трисомия

Происходит из-за дополнительной 21-й хромосомы. Характеризуется задержкой умственного развития и характерными физическими признаками.



## Синдром Клайнфельтера — аномалия половых хромосом

Для мужчин с кариотипом 47,XXY характерны гипогонадизм, низкое производство тестостерона и нарушения фертильности.



## Синдром Шершевского-Тернера — отсутствие второй половой хромосомы

Отмечается у девочек с кариотипом 45,X<sub>0</sub>. Проявления включают низкий рост, пороки сердца и бесплодие.

# Хронология митохондриальных болезней

5



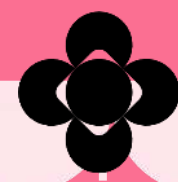
## Обнаружение мтДНК и её значение

В 1963 году было установлено, что митохондрии имеют собственную ДНК, что позволило понять наследование митохондриальных заболеваний.



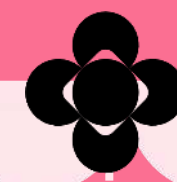
## Выделение синдрома Лея

В 1951 году описан тяжелый нейродегенеративный синдром, связанный с нарушениями митохондриальной функции.



## Идентификация генетических мутаций

В 1990-х годах выявлены конкретные мутации в мтДНК, ответственные за митохондриальные болезни с разной степенью тяжести.



## Современные методы диагностики и терапии

Сегодня применяют молекулярно-генетические тесты и разрабатывают экспериментальные методы лечения, направленные на коррекцию митохондриальных дефектов.

# Типы наследственных болезней: сравнительная таблица

Сопоставление частоты, наследования и тяжести различных наследственных заболеваний.

| Тип болезни      | Частота       | Наследование                                     | Основные проявления                              |
|------------------|---------------|--------------------------------------------------|--------------------------------------------------|
| Генные           | До 1:300      | Аутосомно-доминантное, рецессивное, X-сцепленное | Различные метаболические и структурные нарушения |
| Хромосомные      | 1:700–1:2000  | Структурные или числовые аномалии                | Умственная отсталость, пороки развития           |
| Митохондриальные | 1:5000–1:8500 | Материнское                                      | Мультисистемные поражения, мышечная слабость     |

Генные болезни наиболее часты, хромосомные — тяжелые пороки, митохондриальные — редкие мультисистемные заболевания

Orphanet, 2023

# Типы наследования: ключевые особенности

7

## .1 • •

Аутосомно-доминантный тип требует присутствия одной мутантной аллели для развития заболевания, как при болезни Гентингтона.

## .2 • •

Аутосомно-рецессивный тип проявляется только при мутации обеих аллелей и часто встречается у детей родственников.

## .3 • •

Наследование, сцепленное с X-хромосомой, проявляется преимущественно у мужчин, например, при гемофилии и дальтонизме.

## .4 • •

Генетическое консультирование важно для оценки риска и планирования семьи у носителей мутаций.

# Многофакторные наследственные заболевания: особенности

8

01

Возникают благодаря взаимодействию генов и окружающей среды; эпигенетические факторы существенно влияют на проявления.

02

Сложность диагностики обусловлена множественностью генов-модификаторов и вариабельностью симптомов.

03

Хронический характер часто требует комплексного предотвращения и многопрофильной терапии.

# Лизосомные болезни накопления: сущность и примеры

9



## Общие характеристики

Связаны с нарушением функции лизосом, что приводит к накоплению переработанных веществ в клетках. Это вызывает повреждения тканей и органов.

## Клинические проявления и значимость

Для таких болезней характерны серьезные неврологические расстройства, замедленное развитие и высокая степень инвалидизации. Раннее выявление улучшает прогноз.

# Исторические примеры наследственных заболеваний

10



Гемофилия широко распространялась среди европейских монарших семей, начиная с королевы Виктории, где заболевание передавалось по мужской линии.

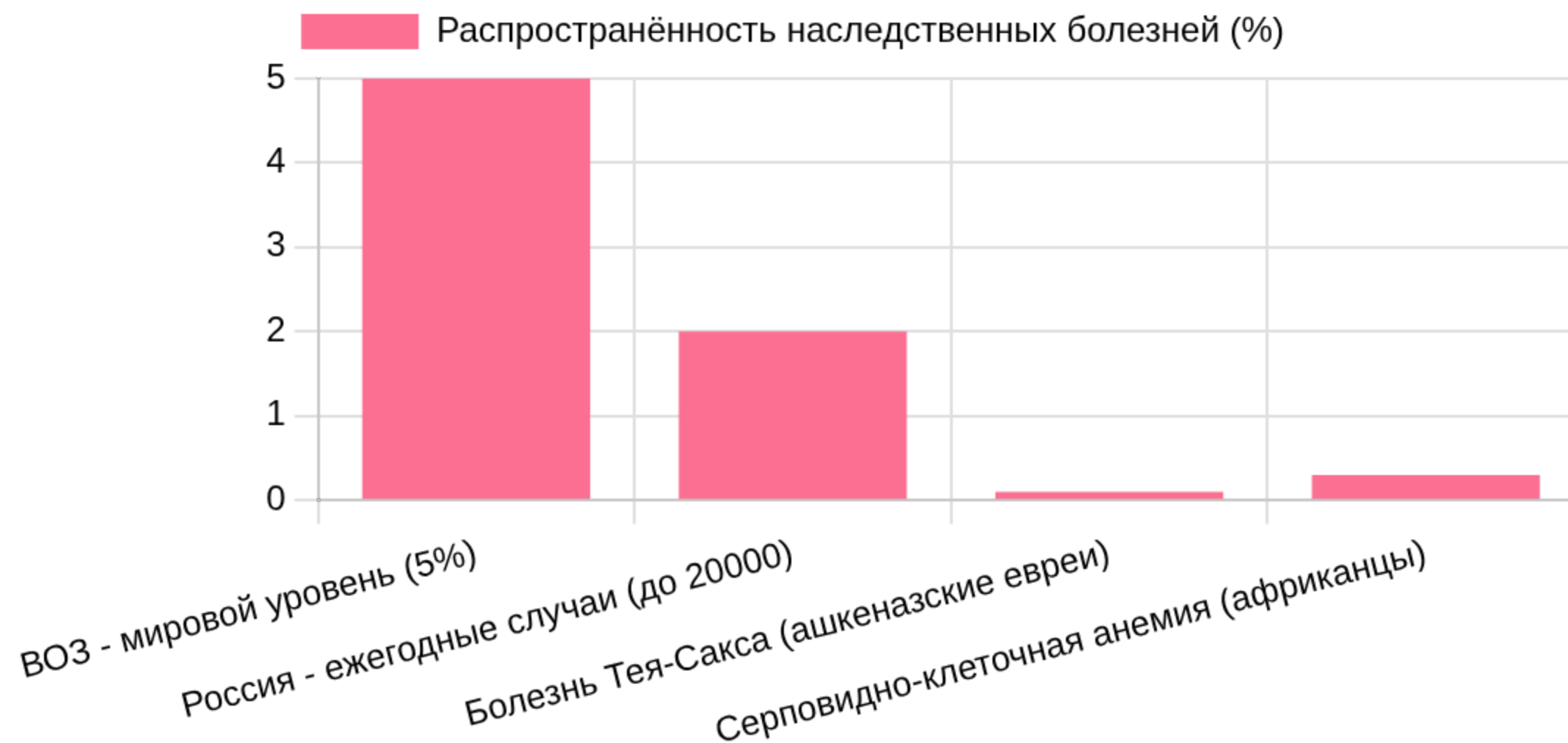


Наследственная глухота в семье Александра Греяма Белла и дальтонизм у творческих профессий отражают влияние генетики на историю и культуру.

# Мировая и российская статистика наследственных болезней

11

Рост выявляемости наследственных болезней в России связан с внедрением новых методов скрининга и расширением генетических исследований.



Наследственные болезни остаются значимой проблемой здравоохранения, требующей усиления профилактических и диагностических программ.

ВОЗ, Orphanet, Министерство здравоохранения РФ, 2023

# Диагностика наследственных болезней: современные подходы

12



.1

Первый этап включает сбор подробного семейного анамнеза и построение родословной для выявления типичных симптомов и паттернов наследования. Важна оценка клинических признаков у пациента и близких.

.2

Лабораторные методы охватывают цитогенетику, молекулярное генетическое тестирование (ПЦР, секвенирование) и биохимический анализ для выявления метаболических нарушений. Пренатальная и неонатальная диагностика позволяют своевременно выявлять заболевания.

# Лечение наследственных заболеваний: современные возможности

13



## Заместительная терапия и трансплантация

Применяются препараты для восполнения дефицита ферментов и инсулина, а также трансплантация костного мозга при гемоглобинопатиях, обеспечивая значительное улучшение качества жизни пациентов.

## Генные терапии и инновации

Генные терапии развиваются как перспективное направление, включая использование вирусных векторов для доставки нормальных генов, однако остаются экспериментальными и требуют дальнейших исследований.

# Профилактика наследственных болезней

14



Медико-генетическое консультирование позволяет семьям с высоким риском понимать генетические риски и принимать обоснованные решения при планировании семьи.



Преимплантационная и пренатальная диагностика помогают предотвратить рождение детей с тяжелыми наследственными патологиями, выявляя генетические мутации на ранних этапах развития.



Массовые программы скрининга новорожденных, а также информационно-просветительская работа по предупреждению близкородственных браков снижают распространённость наследственных заболеваний.

# Социальные и психологические аспекты наследственных болезней

15

## .1 • • • •

Пациенты сталкиваются с дискриминацией при трудоустройстве и получении образования, что ведёт к социальной изоляции и ограничению возможностей.

## .2 • • • •

Психологические проблемы, включая тревожность и депрессию, усугубляются ощущением стигматизации семьи и недостаточной поддержки со стороны общества.

## .3 • • • •

Создание комплексных психосоциальных программ и консультирование помогает улучшить качество жизни и адаптацию больных и их близких.

## .4 • • • •

Важна организация инклюзивного образования, где учитываются особенности здоровья, обеспечивая равные возможности для детей с наследственными заболеваниями.

# Будущее генетики: новые технологии и этика

16



## Секвенирование нового поколения (NGS) меняет диагностику

Технология NGS позволяет быстро и точно анализировать весь геном, что значительно повышает эффективность выявления наследственных мутаций и персонализации лечения.



## Редактирование генома CRISPR/Cas9 и перспективы терапии

CRISPR/Cas9 открывает новые возможности для исправления генетических дефектов, но вызывает этические дискуссии о вмешательстве в наследственный материал человека.



## Этические вызовы в генетической медицине

Вопросы конфиденциальности, правомерность генетического мониторинга и социальное неравенство требуют строгого регулирования на законодательном и международном уровнях.

# Генетическое тестирование и его роль в профилактике

17

## Начало массового генетического скрининга, 1990-е

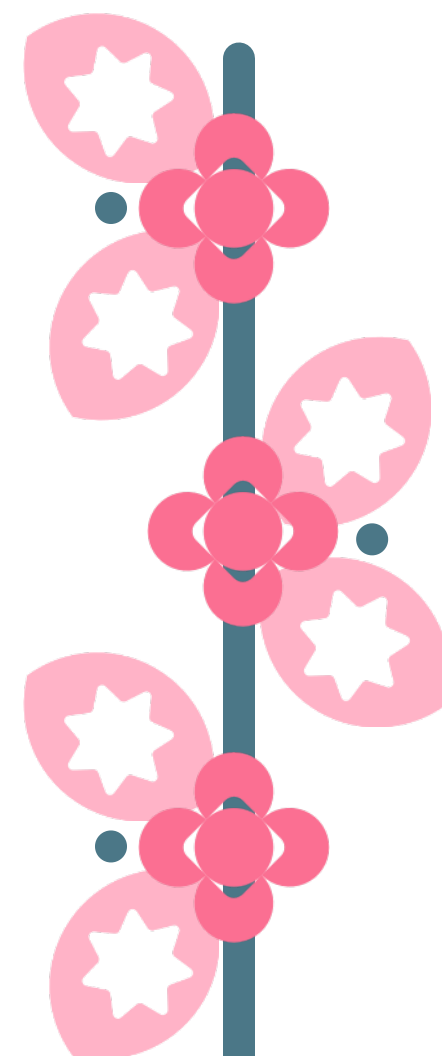
Внедрение неонатального скрининга на основные наследственные заболевания позволило значительно снизить осложнения и смертность среди новорожденных.

## Внедрение пилотных программ в России, 2020-е

Развитие национальных и региональных инициатив по генетическому тестированию с акцентом на профилактику наследственных заболеваний и информирование населения.

## Расширение методов тестирования, 2010-е

Появление высокопроизводительного секвенирования и генетических паспортов расширило возможности диагностики и индивидуального прогнозирования заболеваний.



# Государственная и общественная поддержка

18



## Медицинская инфраструктура и регистры

Созданы федеральные и региональные центры диагностики, ведутся регистры пациентов для мониторинга и координации лечения наследственных болезней.



## Социальная поддержка больных

Предусмотрена льготная выдача лекарств, пособия и специальные программы реабилитации для улучшения качества жизни пациентов.

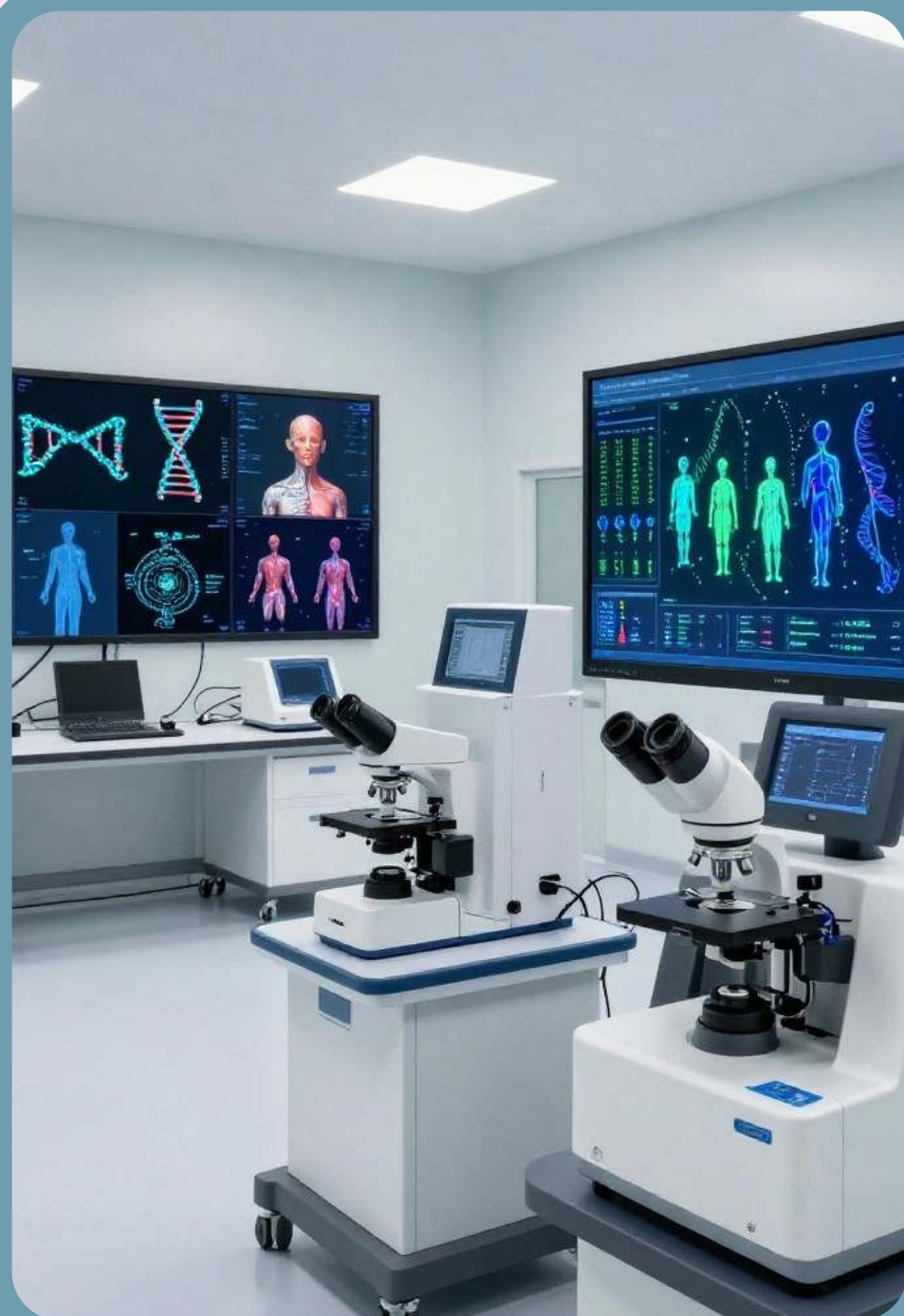


## Роль пациентских организаций

НКО оказывают информационную помощь, объединяют семьи, способствуют защите прав и распространению знаний о наследственных заболеваниях.

# Ведущие российские учреждения по наследственным болезням

19



★ Медико-генетический научный центр им. Н.П. Бочкова — ключевая организация в области диагностики, исследований и консультирования по наследственным патологиям в России.

★ Институт медико-биологических проблем РАН и лаборатории при детских клиниках внедряют новейшие геномные технологии и развивают телемедицинские проекты для расширения доступа к специалистам.



# Перспективы борьбы с наследственными болезнями

Развитие диагностики и персонализированной медицины, усиление профилактики и комплексная поддержка пациентов способны значительно снизить негативное воздействие наследственных заболеваний на общество.

