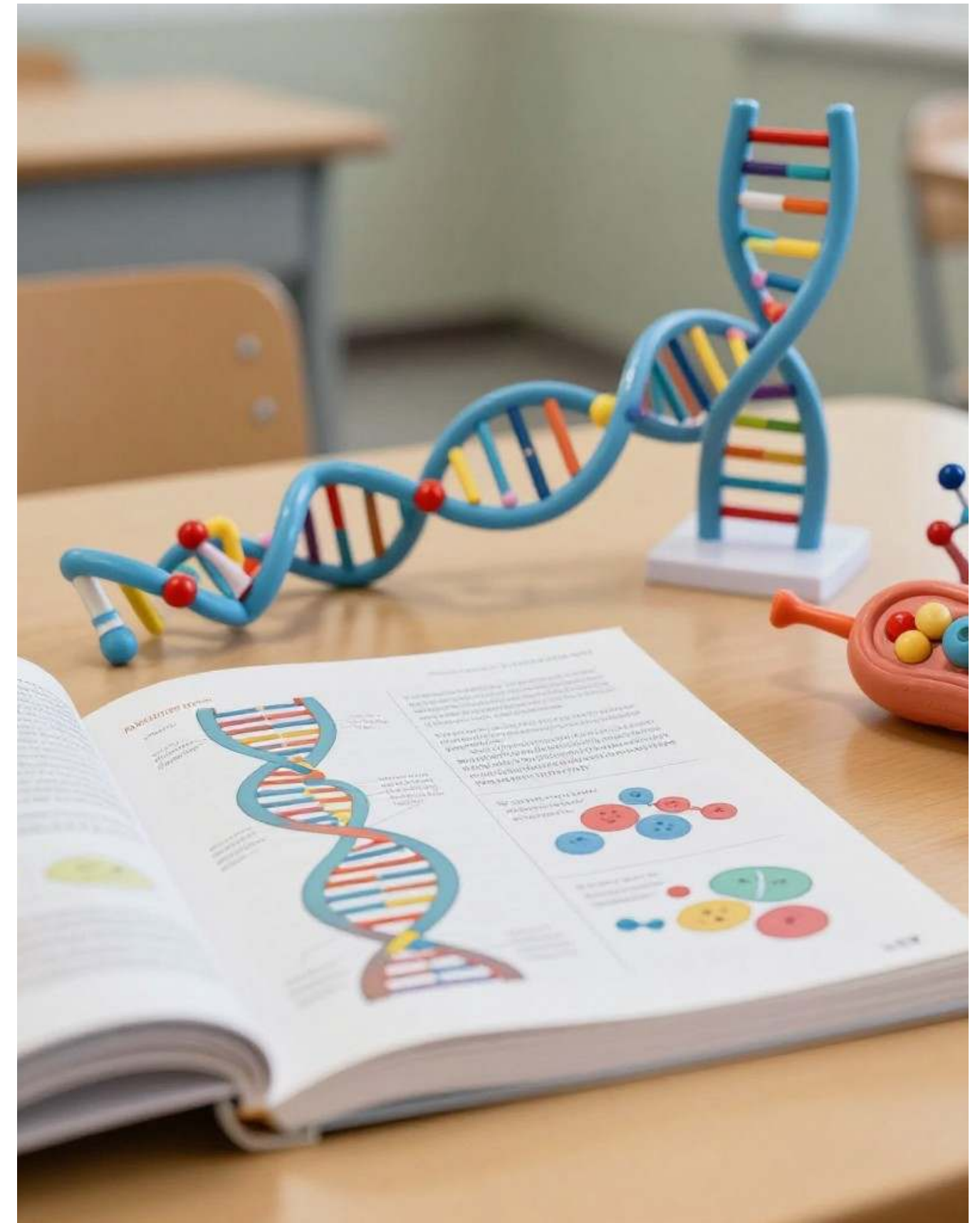


Обзор темы: наследственные и врождённые заболевания

Рассмотрим причины, примеры и профилактику наследственных и врождённых болезней.



История и развитие изучения наследственных и врождённых болезней

Первые описания врождённых особенностей появились в древности. Мендель заложил основы наследственности в XIX веке, а в XX веке генетика стала отдельной наукой, позволяющей понять болезни на уровне генов и хромосом.



Что такое наследственные и врождённые заболевания?

1

Наследственные болезни вызваны изменениями в генах и передаются от родителей детям через наследственность.

2

Врождённые заболевания формируются во время развития плода под влиянием внешних факторов, таких как инфекции или вредные вещества.

3

Главное отличие – наследственные связаны с генетикой, а врождённые могут быть вызваны разными причинами во время беременности.

Почему возникают врождённые заболевания?

1

Генетические аномалии, например, изменения в хромосомах, могут привести к серьёзным патологиям у ребёнка.

2

Вредные факторы внутриутробного развития, включая вирусы, лекарства и радиацию, способны повредить эмбрион.

3

Вредные привычки матери — курение и употребление алкоголя — усиливают риск появления врождённых дефектов.

4

Заболевания матери, например диабет или инфекции, а также плохая экология, влияют на здоровье плода в первые недели беременности.

Механизмы наследственной передачи болезней

1

Аутосомно-доминантный тип: болезнь проявляется при наличии одной изменённой копии гена, риск для ребёнка до 50%.

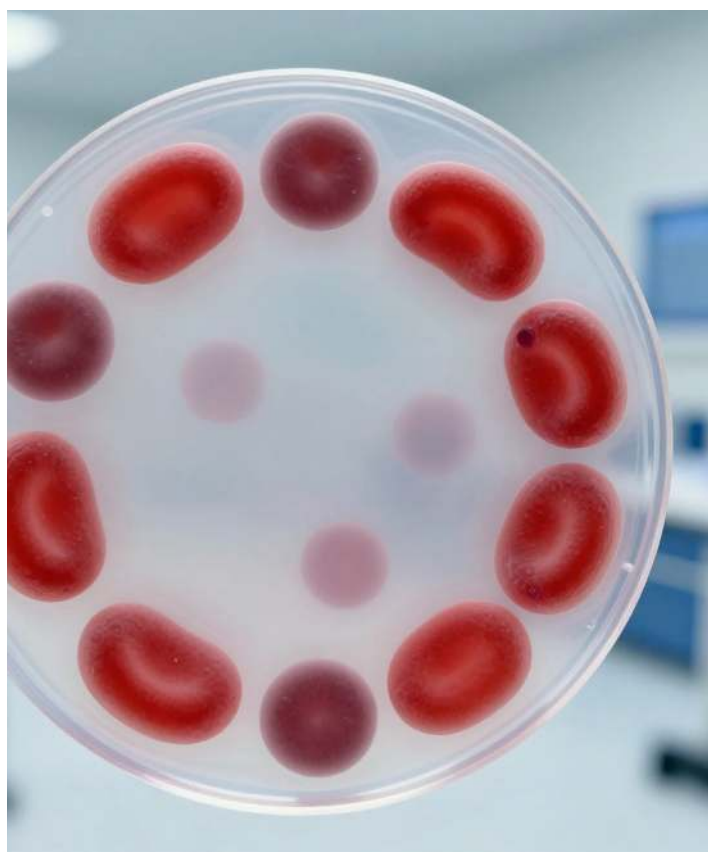
2

Аутосомно-рецессивный тип: для болезни нужны две изменённые копии, риск 25%, если оба родителя носители мутации.

3

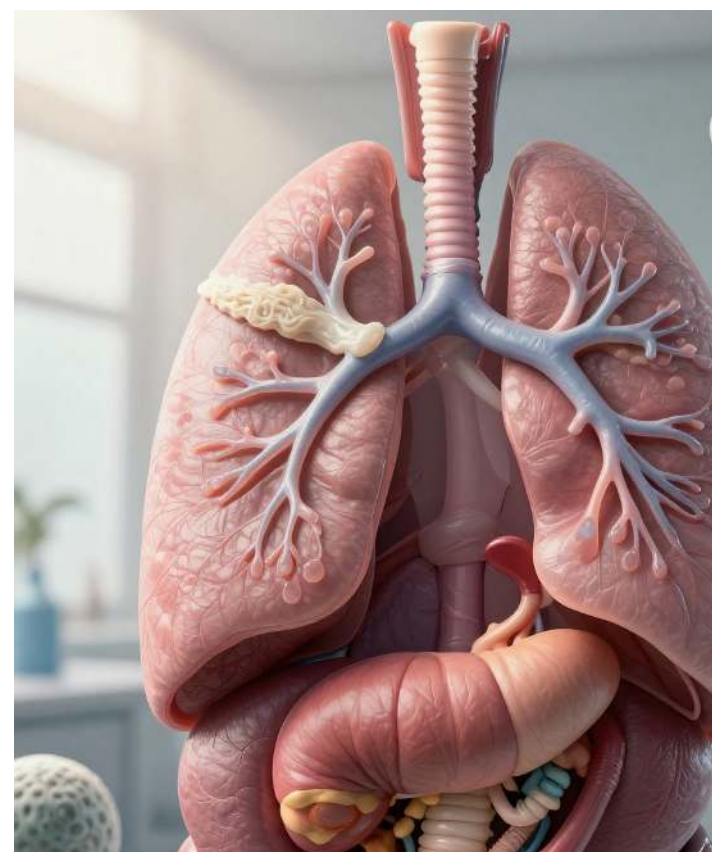
Сцепленные с полом заболевания, например гемофилия, чаще встречаются у мальчиков из-за особенностей X-хромосомы.

Основные наследственные заболевания



Серповидноклеточная анемия

Заболевание, распространённое в Африке, характеризуется неправильной формой гемоглобина, что снижает кислородную ёмкость крови и вызывает усталость и боли.



Муковисцидоз

Это генетическое заболевание у европейцев, при котором нарушается работа дыхательных путей и поджелудочной железы, приводя к серьёзным проблемам с дыханием и пищеварением.



Фенилкетонурия

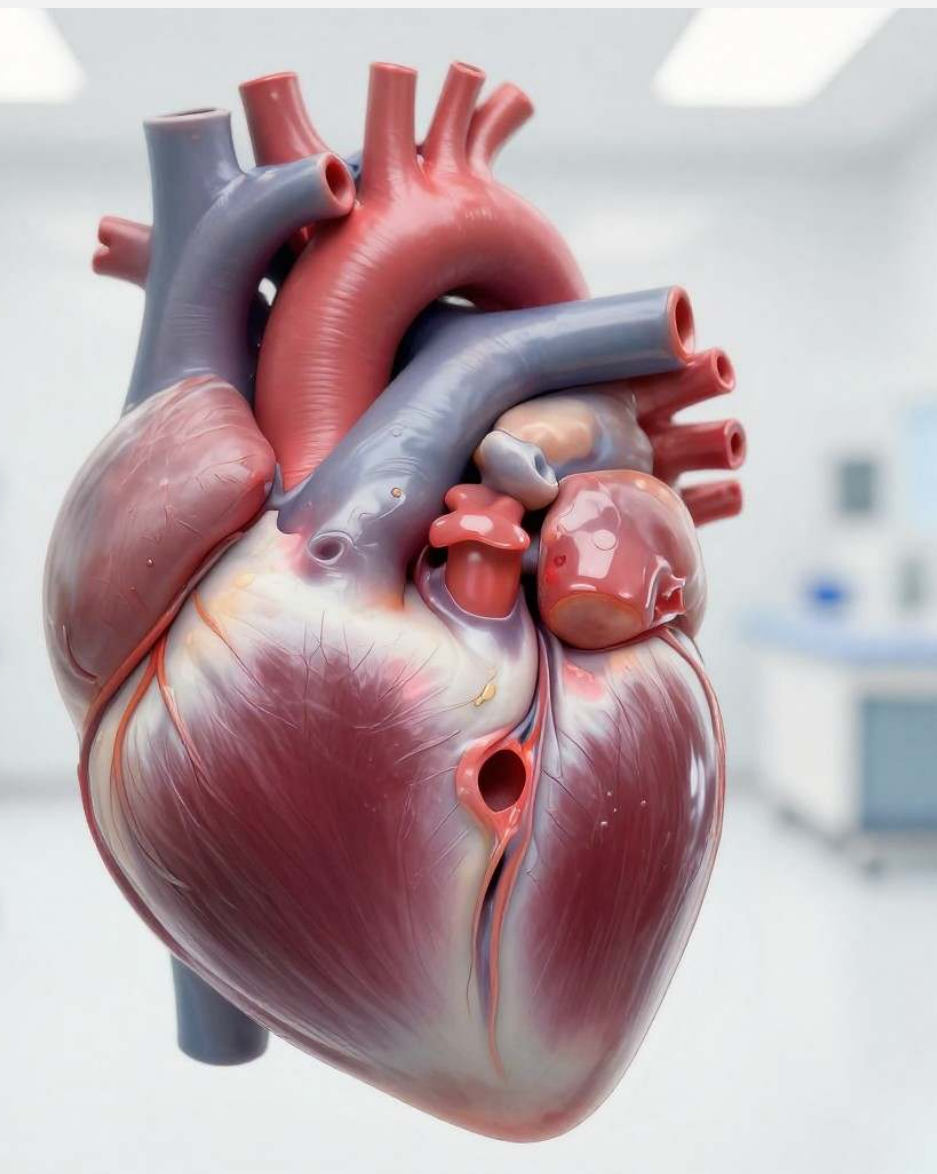
Наследственное нарушение обмена веществ, приводящее к накоплению токсичных продуктов и задержке умственного развития без своевременного лечения.



Дальтонизм

Нарушение восприятия цветов, чаще встречается у мужчин. Этот генетический дефект влияет на клетки сетчатки глаза и ограничивает цветоощущение.

Врождённые заболевания, не связанные с наследственностью



Пороки сердца

Часто встречаются дефекты в структуре сердца, например, неполное формирование клапанов или отверстия между камерами, что затрудняет нормальный кровоток.



Врождённая краснуха

Осложнение у плода при заражении матери вирусом краснухи во время беременности, что вызывает серьёзные дефекты развития и может привести к потере слуха или зрения.



Расщелина губы

Это нарушение структуры губы, называемое «заячьей губой», возникает из-за неправильного сращения тканей в первые недели беременности.



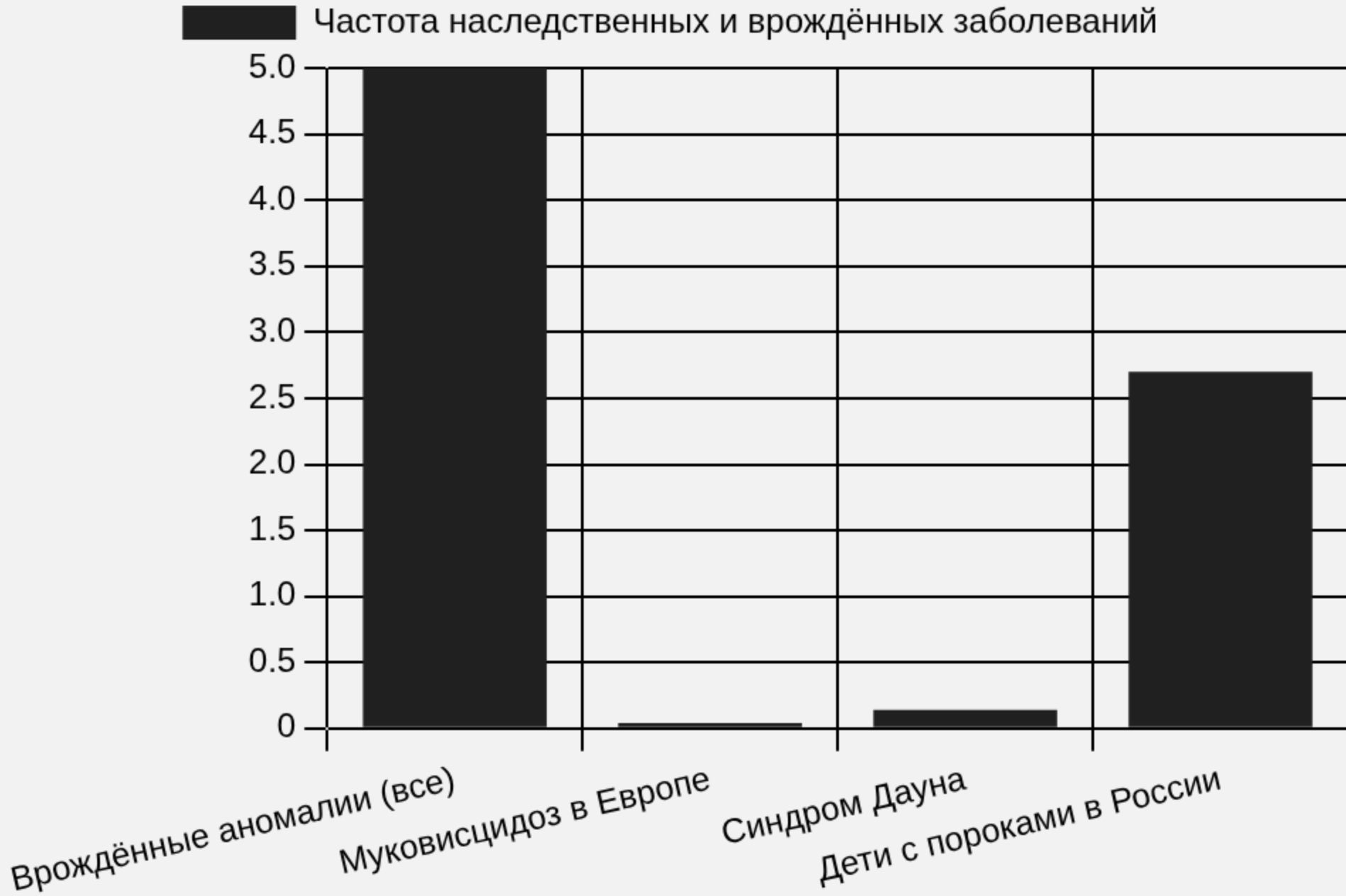
Расщелина нёба

Из-за неполного формирования мягкого или твёрдого нёба появляется «волчья пасть», что вызывает проблемы с питанием и речью у ребёнка.

Статистика распространённости заболеваний среди новорождённых

ВОЗ сообщает, что врождённые дефекты входят в группу ведущих причин младенческой смертности во всем мире.

Высокая частота таких заболеваний подчёркивает необходимость раннего выявления и профилактики в здоровье детей.



Как проявляются наследственные заболевания?

Физические симптомы: аномалии скелета, размеры тела, поражение органов зрения и слуха могут быть очевидными с рождения.

Метаболические расстройства: ферментные недостатки вызывают проблемы с обменом веществ и требуют специального питания для нормализации состояния.

Симптомы могут проявиться в первые годы жизни, что требует ранней диагностики для своевременного лечения и поддерживающей терапии.

Неврологические признаки: задержка развития, судороги и эпилептические приступы часто сигнализируют о генетической патологии.

Современные методы ранней диагностики заболеваний



Пренатальный скрининг

Включает УЗИ и анализ крови беременной для оценки риска врождённых патологий плода с высоким уровнем точности и безопасности.



Неинвазивное генетическое тестирование

Позволяет определить генетические аномалии у плода по образцам крови матери без риска для беременности.



Амниоцентез

Инвазивная процедура забора околоплодных вод для подробного генетического анализа, рекомендована при высоком риске заболеваний.



Хорионическая биопсия

Ранняя диагностика на 10-12 недели беременности, при которой исследуется ткань плаценты для выявления наследственных нарушений.

Сравнительная таблица: наследственные vs врождённые заболевания

Таблица сравнивает основные критерии по происхождению, способу передачи, примерам, методам выявления, профилактике и вероятности возникновения наследственных и врождённых заболеваний.

Наследственные заболевания связаны с генетикой и требуют консультаций, тогда как врождённые обусловлены внешними факторами и их профилактика сосредоточена на здоровье матери и окружающей среды.

Критерий	Наследственные заболевания	Врождённые заболевания
Причина	Генетическая мутация	Воздействие тератогенов
Способ передачи	Передаются по наследству	Возникают случайно
Примеры	Муковисцидоз, гемофилия	Краснуха, пороки сердца
Методы выявления	Генетический анализ	УЗИ, скрининг
Профилактика	Генетическое консультирование	Здоровый образ жизни матери
Вероятность	Зависит от генотипа родителей	Зависит от экологии и социальных факторов

Роль генетического консультирования в профилактике

Генетическое консультирование помогает родителям понять риски передачи наследственных заболеваний и принять обоснованные решения при планировании семьи до наступления беременности.

В процессе консультации исследуют семейную историю, оценивают вероятность болезни у будущего ребёнка и дают рекомендации по дополнительным обследованиям и профилактическим мерам.

В отдельных случаях назначают предимплантационную диагностику при ЭКО, что позволяет выбрать эмбрионы без генетических дефектов для имплантации.

Пренатальная профилактика врождённых заболеваний



Приём фолиевой кислоты

Употребление 400 мкг фолиевой кислоты за 1-3 месяца до беременности значительно снижает риск дефектов нервной трубки у плода на 70-80%. Это простая и эффективная мера профилактики.

13



Отказ от вредных привычек

Воздержание от алкоголя и курения до и во время беременности уменьшает вероятность повреждения плода токсинами, что снижает риск врождённых пороков развития и осложнений беременности.



Вакцинация женщин

Вакцинация против краснухи и гепатита В предотвращает инфицирование матери во время беременности и защищает плод от серьёзных врождённых заболеваний.



Планирование срока беременности

Оптимальный возраст для беременности — от 18 до 35 лет. Это снижает риски хромосомных аномалий и способствует лучшему течению беременности и здоровью ребёнка.

Важность образа жизни родителей для здоровья будущего ребёнка

1

Здоровое питание матери обеспечивает необходимые витамины и микроэлементы, уменьшает риск врождённых дефектов и обеспечивает оптимальное развитие плода.

2

Отказ от алкоголя, табака и наркотиков до и во время беременности снижает токсическое воздействие на плод и улучшает общие показатели здоровья матери и ребёнка.

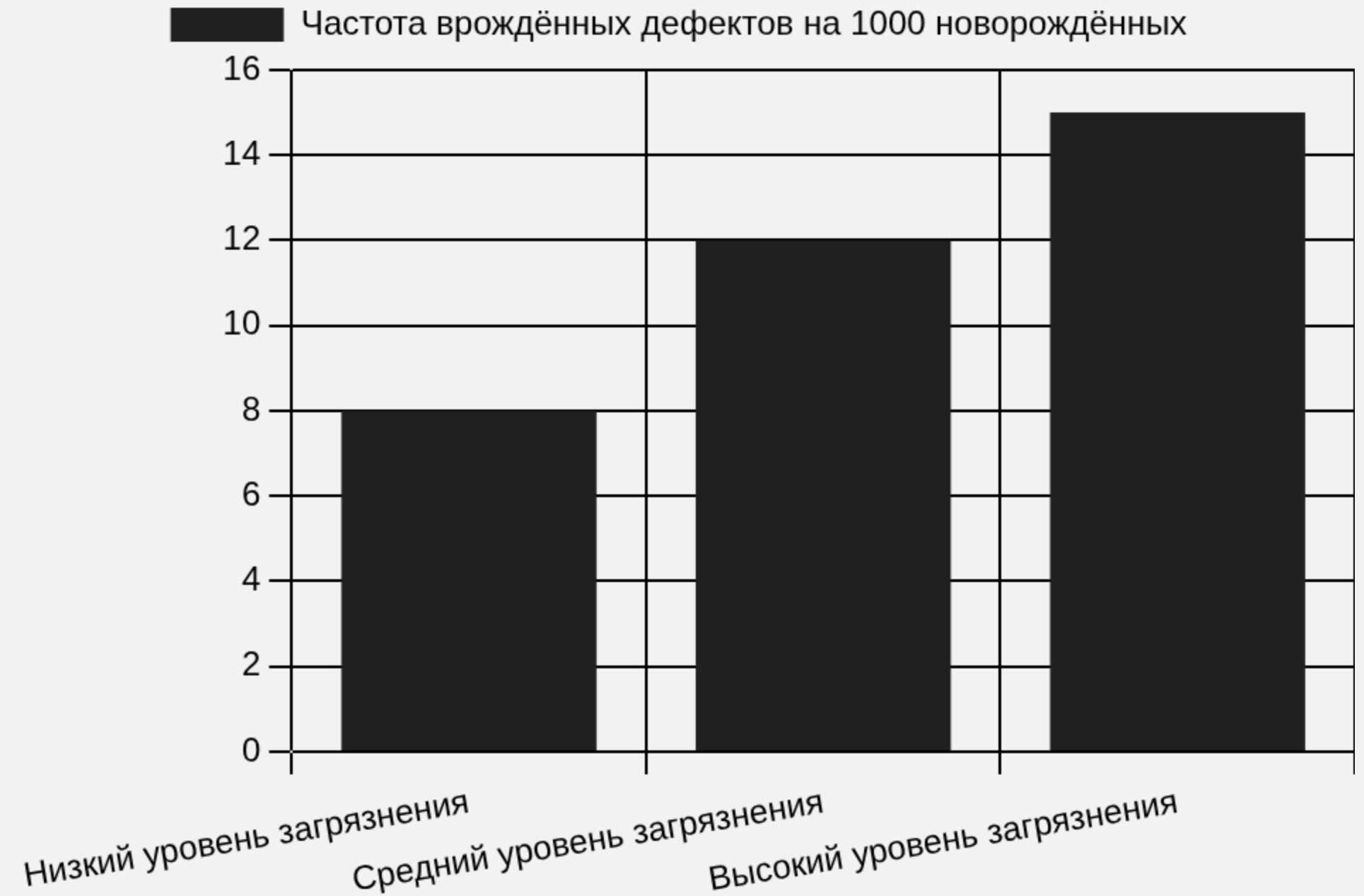
3

Участие отца важно для предотвращения генетических мутаций в сперме, поддержания эмоционального климата и создания здоровой семейной среды для будущего ребёнка.

Влияние неблагоприятных экологических факторов

Высокие уровни загрязнения воздуха и воздействие тяжёлых металлов увеличивают частоту врождённых аномалий в регионах с промышленными выбросами.

Увеличение загрязнения среды коррелирует с ростом числа врождённых пороков, подчёркивая необходимость экологических мер для профилактики заболеваний.



Современные технологии лечения наследственных и врождённых заболеваний

1

Генотерапия позволяет заменить повреждённые гены, открывая новые возможности для лечения генетических болезней, таких как дюшенская мышечная дистрофия.

2

Трансплантация органов и тканей помогает восстанавливать функции поражённых систем и улучшает качество жизни пациентов с врождёнными пороками.

3

Стволовые клетки применяются для регенерации тканей и лечения ряда наследственных и врождённых заболеваний благодаря своей способности к дифференцировке.

4

Таргетные препараты воздействуют непосредственно на патогенетические механизмы, а технологии CRISPR обещают точное редактирование генома с целью устранения мутаций.

Социальная и психологическая поддержка семей с детьми с особенностями развития



Психологическая помощь семьям

Государственные и НКО предлагают консультации и поддержку, помогая родителям справиться с эмоциональными нагрузками и укрепить семейные отношения.



Кабинеты поддержки для детей и родителей

Специально организованные помещения обеспечивают комфортное общение и обучение, способствуя развитию ребёнка и снижению стресса для всей семьи.



Образовательные программы по инклюзии

Программы повышают осведомлённость общества, способствуют интеграции детей с особенностями развития в школьную жизнь и улучшают социальную адаптацию.



Организационная и материальная помощь

Семьи получают доступ к ресурсам, финансовой поддержке и информации, что помогает снизить социальные барьеры и улучшить качество жизни.

Массовое просвещение и вакцинация против инфекционных заболеваний

1

Просветительские кампании повышают информированность будущих родителей о рисках врождённых дефектов и важности своевременной вакцинации.

2

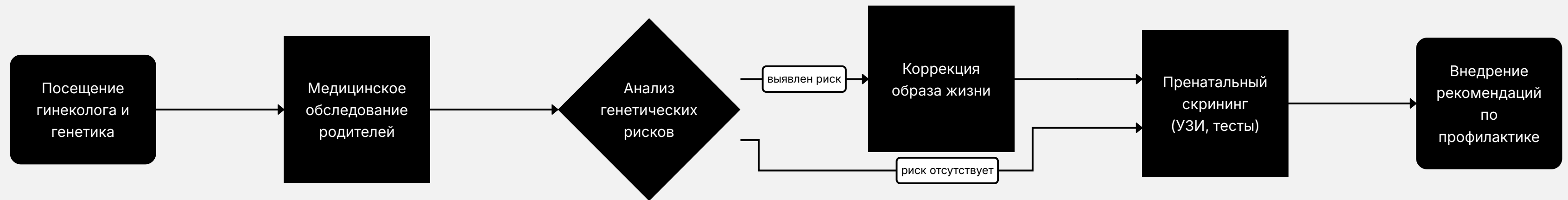
Прививки против краснухи, кори, ветрянки и гепатита В снижают вероятность осложнений беременности и защищают плод от серьёзных нарушений.

3

Образовательные программы формируют ответственное отношение к здоровью будущего ребёнка и стимулируют участие населения в профилактических мероприятиях.

Профилактика наследственных и врождённых заболеваний: последовательность действий

Источник: Минздрав РФ, 2023



Значимость профилактики для здоровья будущих поколений

Комплексная профилактика наследственных и врождённых заболеваний помогает существенно снизить риски, обеспечивая качество жизни и здоровое развитие будущих детей. Важна поддержка общества и современные достижения медицины.