



Генетические факторы здоровья

Памятка главного специалиста Департамента здравоохранения Москвы
по медицинской генетике, д.м.н., профессора
Наталии Сергеевны Демиковой

Генетика

- » Наука, изучающая механизмы наследственности и изменчивости организмов
- » Наследственность — способность организмов передавать свои признаки потомству
- » Изменчивость (ненаследственная и наследственная) — возможность появления новых признаков, не характерных для родителей
- » Наследственная изменчивость вызывается мутациями — случайными и индуцированными

Медицинская генетика

- » Дисциплина, изучающая роль наследственных факторов в развитии нормальных и патологических признаков у человека
- » Основной раздел — клиническая генетика, изучающая причины, механизмы развития, симптомы наследственных болезней и разрабатывающая методы диагностики, лечения и профилактики этих болезней

Наследственные болезни

- » Заболевания, которые возникают в результате изменений (мутаций) в наследственном аппарате клетки (в генах или хромосомах)
- » Бывают унаследованными и спорадическими (в результате новой мутации наследственных структур клетки)
- » 5-6% новорожденных детей рождаются с наследственными заболеваниями
- » Внутри наследственных болезней выделяют хромосомные (изменения числа или структуры хромосом) и генные (мутация в пределах одного гена)
- » Отдельная группа — многофакторные болезни (как наследственные, так и средовые факторы возникновения)

Методы исследования в генетике

- » Клинико-генеалогический
- » Близнецовый
- » Популяционно-статистический
- » Биохимический
- » Молекулярно-генетический
- » Цитогенетический

Задачи генетических исследований

- » Диагностика наследственного заболевания
- » Диагностика скрытого носительства патологических генов
- » Предупреждение появления наследственных заболеваний
- » Своевременное начало лечения и предотвращение развития заболевания
- » Пренатальная и предимплантационная диагностика наследственного заболевания

Медико-генетическое консультирование

- » Вид медицинской помощи пациентам и семьям с наследственными заболеваниями
- » Основные задачи: диагностика наследственных заболеваний, оценка риска наследственного заболевания в семье, профилактика и лечение таких болезней
- » Основные ситуации обращения:
 - проспективное консультирование — до рождения ребенка (как вариант — добрачное консультирование)
 - ретроспективное консультирование — после рождения больного ребенка,
 - бесплодие, невынашивание беременности
 - повторные случаи сходного заболевания в семье

Пренатальная диагностика

- » Выявление различных отклонений развития у плода (необязательно наследственной природы)
- » Необходимо предполагать причину возможного заболевания — патогенная мутация или известный биохимический дефект
- » Носит инвазивный характер — необходимо получить клетки для исследования
- » Информация о наличии заболевания — фактор принятия решения о продолжении беременности
- » В случае излечимости важна для раннего начала лечения
- » Широко используется для выявления хромосомной патологии и моногенных заболеваний плода

Скрининг новорожденных

- » Массовое (просеивающее) обследование новорожденных детей с целью раннего выявления наследственного заболевания (в том числе до развития клинических признаков)
- » Только на заболевания, для которых разработаны быстрые, доступные для широкого применения методы диагностики и эффективного лечения
- » В Москве — на 11 болезней (общероссийский скрининг — 5)
- » В Москве помимо массового скрининга — селективный скрининг среди детей с определенными симптомами редких врожденных заболеваний
- » Достаточно сухого пятна крови новорожденного. При выявлении подозрительных случаев проводится повторная подтверждающая диагностика, в случае постановки окончательного диагноза — назначается лечение

Лечение наследственных заболеваний

- » Патогенетическая терапия
- » Генная инженерия
- » Генная терапия
- » Симптоматическое лечение

Афишу и запись мероприятий можно найти на сайте
Департамента здравоохранения города Москвы
<http://begukvrachu.mosgorzdrav.ru>

Вопросы и предложения отправляйте по адресу begukvrachu@mos.ru