



Генные болезни

Причина возникновения

- Это большая группа заболеваний, возникающих в результате повреждения ДНК на уровне гена. Большинство генных патологий обусловлено мутациями в структурных генах, осуществляющих свою функцию через синтез полипептидов — белков. Любая мутация гена ведет к изменению структуры или количества белка.



Фатальная семейная бессонница

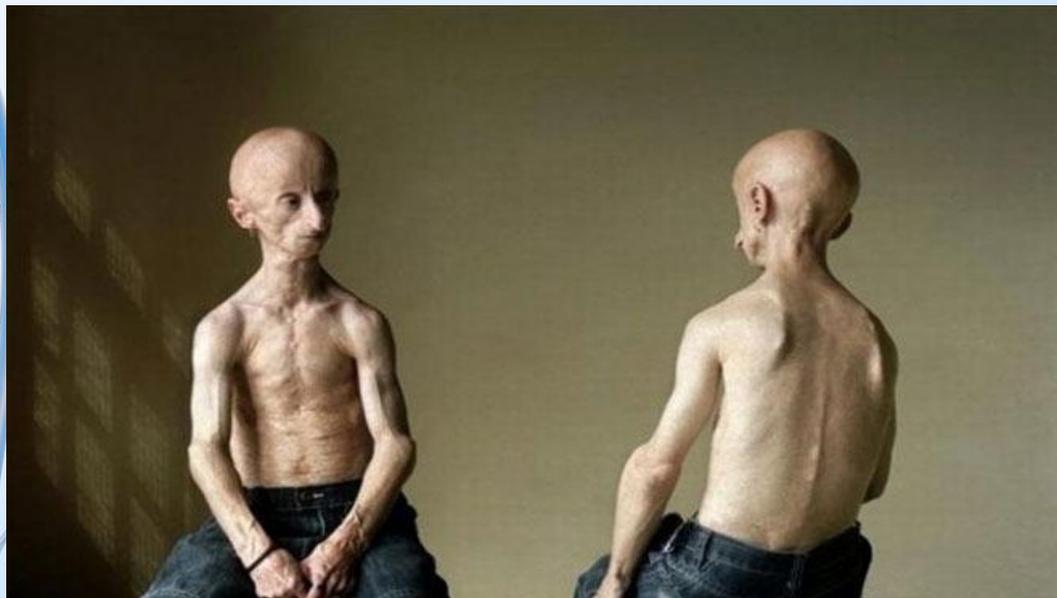
Редкое неизлечимое наследственное, нейро-дегенеративное (доминантно-наследуемое) прионное заболевание, при котором больной неизбежно умирает от бессонницы.

Известно всего 40 семей, поражённых этой болезнью.



Синдром Гетчинсона (прогерия)

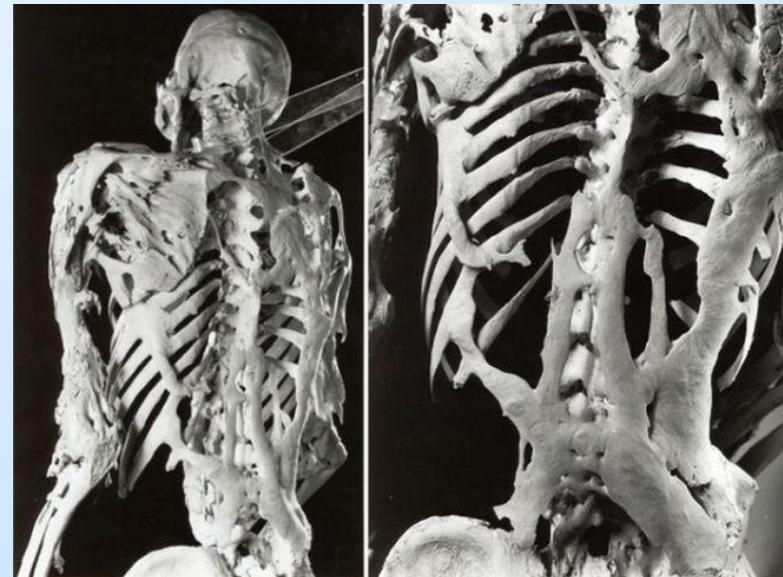
Один из редчайших генетических дефектов. При прогерии возникают изменения кожи и внутренних органов, которые обусловлены преждевременным старением организма. В мире зафиксировано не более 350 случаев прогерии.



Фибродисплазия

Очень редкое и тяжёлое по своему течению генетическое заболевание, при котором мышцы, сухожилия и связки постепенно превращаются в кости. Процесс прогрессирует с годами, начинаясь обычно в пределах десятилетнего возраста у детей с мутацией определенного гена.

Встречается всего у 1 человека на каждые 2 миллиона.

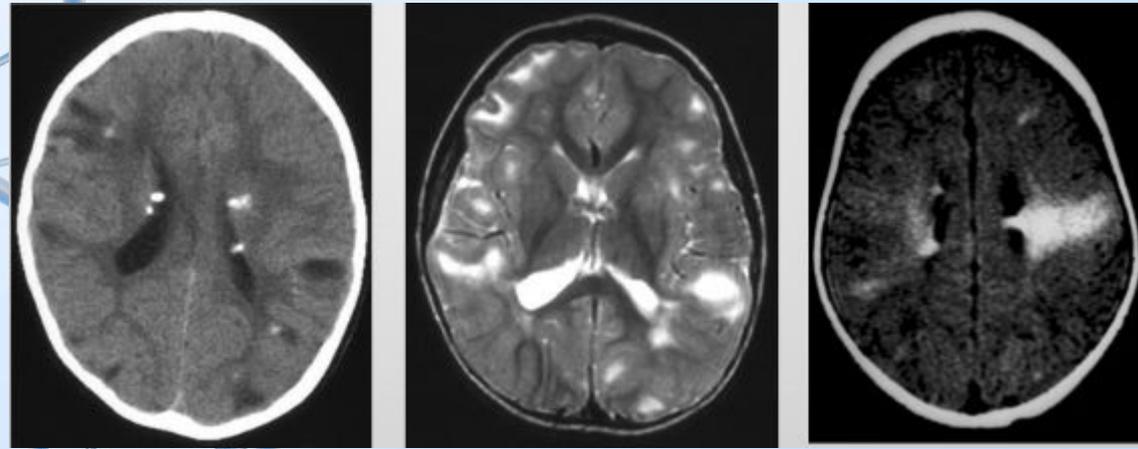


Болезнь Гиппеля — Линдау

Факоматоз при котором гемангиобластомы

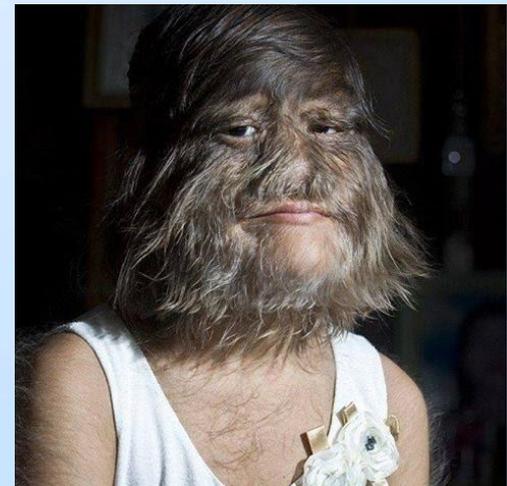
Мозжечка сочетаются с ангиомами спинного мозга, множественными врождёнными кистами поджелудочной железы и почек. У четверти больных развивается карцинома почки, часто первично-множественная. Симптомы заболевания становятся очевидными во 2-м десятилетии жизни — одним из первых обнаруживается кровоизлияние в глазное яблоко или в заднюю черепную ямку с признаками внутричерепной гипертензии или мозжечковыми расстройствами.

Распространённость VHL составляет 1 на 36000 новорожденных.



Гипертрихоз

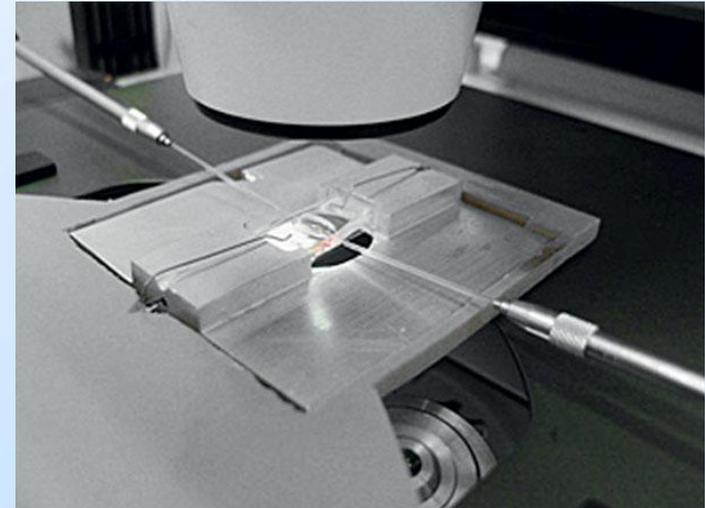
Преимущественно заболевание мужчин, так как его наследование сцеплено с полом по X-хромосоме. Y хромосома инертна, т.е. не несёт генов, передающихся по наследству, с ней не может нести заболевания. У мальчиков они проявляются гораздо чаще в результате наличия 1 X хромосомы, тогда как у девочек есть возможность заменить поражённый ген при кроссинговере с помощью 2-й X хромосоме. Встречается всего у 1 человека на каждый миллиард.



Генная терапия

Это доставка внутрь клетки конструкций на основе нуклеиновых кислот для лечения генетических заболеваний. С помощью такой терапии можно исправить генетическую проблему на уровне ДНК и РНК, меняя процесс экспрессии нужного белка. В теории это просто, однако на практике генная терапия базируется на сложнейших технологиях работы с объектами микромира и представляет собой совокупность передовых ноу-хау в области молекулярной биологии.

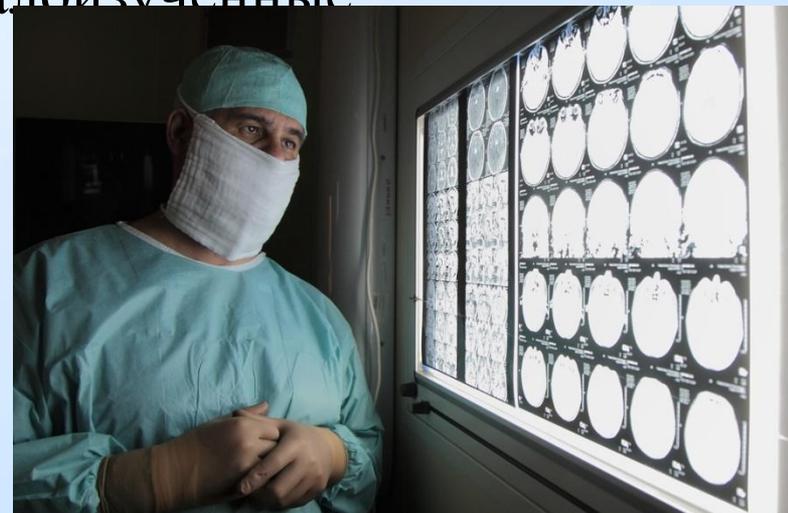
Инъекция ДНК в пронуклеус зиготы — одна из самых ранних и наиболее традиционных технологий создания трансгенов. Инъекция производится вручную с помощью сверхтонких игл под микроскопом с 400-кратным увеличением.



Симптоматическое лечение

Для ослабления симптомов наследственных болезней, связанных с дефектом определённого белка, вводят внутривенно такую его функциональную форму, которая не вызывает иммунной реакции. Иногда для компенсации определённых утраченных функций проводят трансплантацию костного мозга и других органов. Существующая терапия в подавляющем большинстве случаев мало эффективна, а само лечение следует проводить многократно, несмотря на его высокую стоимость. Так же существуют малоизученные неизлечимые болезни.

Одна из них - Фибродисплазия



Неинвазивный Перенатальный Тест

НИПТ помогает убедиться, что у плода отсутствуют синдромы Дауна, Эдвардса, Патау и другие хромосомные заболевания, начиная уже с 10-й недели беременности. Достоверность анализа намного выше, чем у стандартных скрининговых методов.



ЭКЗОМ +

Проводится исследование клинически значимых участков генома. В ходе анализа экзона осуществляется поиск мутаций, ответственных за развитие более 4 650 наследственных заболеваний (однонуклеотидные замены, делеции и инсерции различной протяженности, варианты числа копий).



Вывод

Генетические заболевания можно диагностировать как на ранней стадии, так и на позднем времени развития болезни. Однако, лечение генетических болезней на данный момент всё ещё находится на низком уровне и требует дальнейшего изучения.



- 
- **Спасибо за внимание.**