

Профилактика и лечение наследственных заболеваний



**ПОДГОТОВИЛИ:
БЕЛОВ ВЛАД
ОВСЯННИКОВ ИЛЬЯ
ПУРТОВА ДАРЬЯ**

Что такое наследственные заболевания?



Наследственные заболевания — заболевания, возникновение и развитие которых связано с дефектами в программном аппарате клеток, передаваемыми по наследству через гаметы.

В основе наследственных заболеваний лежат нарушения (мутации) наследственной информации: хромосомные, генные и митохондриальные.

Многие генетически обусловленные заболевания проявляются спустя некоторое время.

Кто подлежит медико-генетической консультации?



- 1) больные с наследственными заболеваниями и члены их семей;
- 2) члены семей, в которых имеются повторные случаи заболевания невыясненной причины;
- 3) дети с пороками развития при подозрении на хромосомные нарушения;
- 4) родители детей с установленными хромосомными нарушениями;
- 5) супруги при повторных спонтанных абортах и бесплодных браках;
- 6) больные с нарушением полового развития
- 7) лица, желающие вступить в брак, если один из них или кто-то из их родственников страдает наследственными заболеваниями.

Профилактика наследственных болезней



- 1) диагностика гетерозиготного носительства;
- 2) пренатальная (дородовая) диагностика и внутриутробная коррекция патологии плода;
- 3) преклиническая (досимптоматическая) диагностика;
- 4) медико-генетическое консультирование;
- 5) ранняя постнатальная диагностика (идентификация) наследственных болезней, поддающихся лечению;
- 6) диспансеризация семей с наследственной патологией;
- 7) контроль мутагенности факторов окружающей среды и гигиеническая регламентация (профилактика новых мутаций);
- 8) пропаганда медико-генетических знаний.

Лечение наследственных болезней



- 1) диетотерапия, обеспечивающая поступление оптимальных количеств веществ в организм, что снимает проявление наиболее тяжелых проявлений болезни.
- 2) фармакотерапия - периодические инъекции недостающих белков, ферментов, глобулинов резус-фактора, переливание крови, что временно улучшает состояние больных.
- 3) хирургические методы - удаление органов, коррекция повреждений или трансплантация.

Лечение наследственных болезней



- 4) Евгенические мероприятия - компенсация естественных недостатков человека в фенотипе (в том числе и наследственных), т.е. улучшение здоровья человека через фенотип.