

Министерство здравоохранения Кузбасса
Новокузнецкий филиал
Государственное бюджетное профессиональное образовательное
учреждение
«Кузбасский медицинский колледж»

Презентация по дисциплине «Генетика»
Раздел 3. Основы медицинской генетики
Тема 7-8 . Профилактика наследственной
патологии

Подготовил: Федосов Антон Станиславович

Новокузнецк, 2022 год.

Содержание:

- Наследственные заболевания человека, их предупреждение.
- Значение генетики для медицины.
- Этические аспекты в области медицинской генетики.
- Домашнее задание;
- Список источников.

Наследственные заболевания человека, их предупреждение

Наследственные болезни и их причины

- Наследственные болезни могут быть вызваны МУТАЦИЯМИ (*вспомнить определение*).
- В большинстве случаев мутации возникают в гаметам родителей. (*Причина: воздействие химических мутагенов, ионизирующего излучения и т.д.*).

Наследственные болезни и их причины

- Наиболее часто встречаются генные мутации.
- Они могут оставаться незамеченными в гетерозиготном состоянии и проявляться фенотипически, переходя в гомозиготное состояние.

Лечение наследственных болезней

- Эффективных средств лечения наследственных болезней пока не существует. Однако существуют методы лечения, облегчающие состояние больных.
- Они основаны на компенсации дефектов метаболизма (*Симптоматическая терапия наследственных заболеваний*).

Задание 1. Используя материал учебника стр. 294-296 заполните таблицу ***«Примеры симптоматической терапии наследственных заболеваний».***

Табл. Примеры симптоматической терапии наследственных заболеваний

Заболевание	Проявление	Лечение
Диабет		
Гемофилия		
Карликовость		
Фенилкетонурия		
Резус-конфликт		

Примеры симптоматической терапии наследственных заболеваний

Заболевание	Проявление	Лечение
Диабет	Неусвояемость глюкозы крови	Введение синтетического инсулина
Гемофилия	Несвертываемость крови	Введение фактора свертываемости
Карликовость	Гипофункция гипофиза	Введение гормона роста
Фенилкетонурия	Неусвояемость фенилаланина	Диетотерапия
Резус-конфликт	Разрушение эритроцитов ребенка	Применение препаратов, подавляющих иммунитет матери 8

Предупреждение и профилактика возникновения наследственных болезней

Ранняя (пренатальная) диагностика

позволяет избежать рождения больного
ребенка и своевременно начать лечение

*(метод амниоцентеза – анализ клеток
эмбриона, всегда имеющих в околоплодной
жидкости).*

Факторы, влияющие на здоровье населения

Значение генетики для медицины.

Медико-генетическое консультирование

Для профилактики наследственных заболеваний человека проводят **медико-генетическое консультирование**.

Основная его цель — предупреждение рождения детей с генетическими аномалиями.

Задачи медико-генетического консультирования

- консультирование семей с врождённой патологией;
- объяснение пациенту риска рождения больного ребёнка;
- предупреждение родственных браков;
- выявление носителя аномального гена;
- дородовая диагностика, позволяющая выявить ряд заболеваний генной природы и хромосомные аномалии.

Алгоритм консультирования

1. Составление генеалогической карты и уточнения диагноза.
2. Биохимические и цитогенетические исследования.
3. Анализ родословную и прогноз вероятности рождения больного ребёнка.

Алгоритм консультирования

1. При составлении прогноза учитывается характер наследственного заболевания, его повторение среди родственников.
2. После этого оценивается генетический риск (*Степень риска выражается в процентах. 0—10 % — низкая степень риска, 11—20 % — средняя степень, более 21% — высокая степень*).

Этические аспекты в области медицинской генетики

Этические аспекты в области медицинской генетики

- Восприятие достижений медицинской генетики в обществе разное (*возможное вмешательство в личную жизнь*).

Этические аспекты в области медицинской генетики

- Выработка правовых и законодательных механизмов контроля мед. генетики и регуляции моральных норм и ценностей общества.

Этические аспекты в области медицинской генетики

- Этические проблемы, возникающие при использовании новых медицинских технологий, и приемлемые варианты их решения на практике обсуждаются в рамках **биоэтики.**

Правила биоэтики

- Правило правдивости;
- Правило конфиденциальности;
- Правило информированного согласия.

Список источников

- Захаров, В.Б. Биология. Общая биология. Углубленный уровень. 10 класс : учебник / В.Б. Захаров, С.Г. Мамонтов, Н.И. Сонин, Е.Т. Захарова. – Москва : Дрофа, 2015. – 341 с. - Текст: непосредственный.
- Захаров, В.Б. Биология. Общая биология. Углубленный уровень. 11 класс : учебник / В.Б. Захаров, С.Г. Мамонтов, Н.И. Сонин, Е.Т. Захарова. – Москва : Дрофа, 2015. – 256 с. - Текст: непосредственный.

Министерство здравоохранения Кузбасса
Новокузнецкий филиал
Государственное бюджетное профессиональное образовательное
учреждение
«Кузбасский медицинский колледж»

Презентация по дисциплине «Генетика»
Раздел 3. Основы медицинской генетики
Тема 7-8 . Профилактика наследственной
патологии

Подготовил: Федосов Антон Станиславович

Новокузнецк, 2022 год.