МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ, МОЛОДІ ТА СПОРТУ УКРАЇНИ

ВІДКРИТИЙ МІЖНАРОДНИЙ УНІВЕРСИТЕТ РОЗВИТКУ

ЛЮДИНИ «УКРАЇНА»

ІНСТИТУТ СОЦІАЛЬНИХ ТЕХНОЛОГІЙ

КАФЕДРА СОЦІАЛЬНОЇ РОБОТИ

Контрольна робота

з навчальної дисципліни «Медико соціальні основи здоров’я»

на тему:

«Які спадкові хвороби вам відомі? Профілактика генетичних хвороб»

Виконала: студентка І курсу

групи ЗСР-11/12

Кроп Ірина Миколаївна

Викладач: ст.викладач Цукур О.Г.

Київ - 2012

Зміст

Вступ

1. Сутність та загальна характеристика спадкових захворювань

2. Основні спадкові хвороби

3. Профілактика генетичних хвороб

Висновки

Список використаних джерел

Вступ

Актуальність дослідження пояснюється тим, що спадковість та закономірності успадкування різних ознак завжди цікавили людину. Усім відомо, що колір волосся, очей, зріст, колір шкіри, наявність або відсутність тих чи інших рис, відповідно до певних закономірностей передаються від батьків до дітей.

Із розвитком науки та методів дослідження генетичного апарату людини вдалося встановити, що гени є дискретними одиницями, з'ясувати деякі закони успадкування, а також вивчити механізми зберігання, відтворення та використання спадкової інформації живими організмами. Із відкриттям будови та функцій дезоксирибонуклеїнової кислоти (ДНК) генетика остаточно перейшла в розряд точних наук, що дозволило піднятися на зовсім інший рівень розуміння виникнення та розвитку великої кількості захворювань, які можуть передаватися по спадковості або, принаймні схильність до яких може бути генетично-детермінованою.

На сьогодні стало технічно можливим ідентифікувати окремі гени чи ділянки ДНК, що відповідають за виникнення певних захворювань. Таким чином, кожна людина може дізнатися про те, носієм яких мутованих (дефектних) генів вона є, може оцінити ризик певного спадкового захворювання у майбутніх нащадків і таким чином розважливо підійти до питання планування дітей із мінімізацією ризику серйозних генетичних дефектів, наявність яких створює великі медичні та соціально-економічні труднощі.

1. Сутність та загальна характеристика спадкових захворювань

Спадкові хвороби - захворювання, обумовлені порушеннями в процесах збереження, передачі та реалізації генетичної інформації. З розвитком генетики людини, у тому числі й генетики медичної, встановлена спадкова природа багатьох захворювань і синдромів, що вважалися раніше хворобами з невстановленою етіологією.

В основі спадкових захворювань лежать мутації: генні, хромосомні та геномні. Відповідно до цього всі спадкові хвороби людини можна об’єднати в 4 великі групи:

. Генні (зміни на рівні окремих нуклеотидів).

. Геномні (зміни кількості цілих хромосом).

. Хромосомні (внутрішньо- і міжхромосомні перебудови).

. Мультифакторіальні (на розвиток хвороби впливають і гени, і фактори навколишнього середовища).

За локалізацією генів, які спричиняють розвиток, спадкові хвороби можна розділити на ядерні та мітохондріальні. Більшість спадкових хвороб людини стосується ядерного спадкового матеріалу.

Людина є носієм одного або декількох патологічних генів, але для того, щоб така наявність виявилася хворобою, необхідний ряд умов. Для моногенних аутосомно- рецесивних захворювань такою умовою є зустріч із іншим носієм мутації в тому ж гені - і в 25% випадків у такої подружньої пари народиться хвора дитина.

Спадкові захворювання викликаються пошкодженням структури і функції генетичного апарату клітини, але не всі з цих пошкоджень успадковуються. Також слід розрізняти спадкові захворювання від уроджених, які з'являються ще в процесі ембріогенезу.

Варто зазначити, що спадкові захворювання становлять близько 3/4 уроджених. Серед загальної захворюваності населення спадкова становить 15-25%. Тепер відомо близько 3500 спадкових захворювань і їх кількість зростає.

Спадкові захворювання і захворювання із спадковою схильністю є основною причиною смертності, особливо в економічно розвинутих країнах.

На підставі великого статистичного матеріалу встановлено, що через генетичні порушення 1 із 130 зародків гине вже в перші дні, 25 % припиняють своє існування на пізніших строках вагітності. 40 % дитячої смертності зумовлено спадковими дефектами, 5-12 % новонароджених мають природжені генетичні дефекти, які зумовлені дефектом хромосом або мутаціями окремих генів. Кожна людина має 5-10 потенціальне шкідливих генів, які передаються нащадкам разом з нормальними генами. Якщо припустити, що кожна хвороба зумовлена порушенням функції кількох генів, то можна вважати, що у кожної людини близько 1 % генів зачеплена мутацією.

. Основні спадкові хвороби

Спадкові хвороби характеризуються великою різноманітністю і більшістю відбувається залучення в процес не однієї системи, а генералізоване ураження тканин і навіть органів. Тому спадкові хвороби проявляються у вигляді синдромів або комплексу патологічних ознак.

Етіологічним чинником спадкових хвороб слугує патологічна спадковість, одержана організмом хворого через статеві клітини його батьків. Залежно від рівня організації спадкових структур розрізняють генні і хромосомні хвороби. За кількістю залучених у мутаційний процес локусів розрізняють моногенні і полі-генні хвороби.

Генні мутації передаються від покоління до покоління без змін, тоді як більшість хромосомних хвороб, особливо внаслідок порушення кількості хромосом (анеуплоїдія), взагалі не успадковуються. Інверсії, транслокації успадковуються із додатковими перекомбінаціями.

Хромосомні хвороби поділяються залежно від типу мутацій на синдроми, зумовлені числовими (поліплоїдії, анеуплоїдії) або структурними змінами (делеції, інверсії, транслокації, дуплікації) хромосом. Хромосомні хвороби характеризуються множинними ураженнями без певної патогенетичної ланки.

Якщо мутація виникла у зародкових клітинах, тоді виділяють повну форму хвороби. Якщо нерозходження хромосом або структурна аберація з'явилися на різних стадіях дроблення зиготи - розвиваються мозаїчні форми.

Серед найвідоміших спадкових хвороб можна виділити наступні:

Хвороба Дауна.

Зазначена хвороба, є найчастішою хромосомною патологією людини. Хворі народжуються часто з малою масою і коротким тулубом; окіл голови в 40 % випадків не досягає 32 см.

Статичні і мовні функції у дітей з хворобою Дауна розвиваються з затримкою: тримати голову вони починають приблизно з 4-5 міс, сидіти з 8-9 міс, ходити - близько 2 років, перші слова вимовляють у 1,5-2 роки, речення - з 4-5 років.

Для хвороби Дауна характерні такі дерматогліфічні особливості: поперечна борозна на одній або обох долонях, одна згинальна борозна на V пальці, дистальне розташування осьового трирадіуса, частота ульнарних петель вища, а завитків на пальцях - нижча, ніж у популяції. Серед неврологічних симптомів відзначаються м'язова гіпотонія, порушення функції вестибулярного апарату, достатня моторика. Розумова відсталість при повній трисомії 21 виявляється майже у всіх хворих, причому в основному це олігофренія на стадії імбецильності (65-90 %). В інших хворих діагностується дебільність та ідіотія в однаковому співвідношенні.

Тривалість життя при хворобі Дауна на даний час значно збільшилася, хоча залишається меншою, ніж у популяції.

. Синдром Патау.

Однією з основних ознак синдрому є „заяча губа” і „вовча паща”. Аномалії з боку кістково-м'язової системи відзначаються у вигляді полідактилії, флек-сорного положення кистей зі своєрідним розміщенням пальців: II-IV зігнуті, приведені до долоні і перекриті І і V пальцями.

У дітей діагностують пупкові і пахвинні грижі, аномалії зовнішніх статевих органів: крипторхізм, гіпоплазію мошонки і статевого члена у хлопчиків та гіпертрофію клітора і соромітних губ у дівчаток. Діти, які прожили більше 3 міс, мають глибоку розумову відсталість, часто зустрічається судомний синдром.

При патологічному дослідженні спостерігаються множинні дефекти розвитку майже всіх систем органів. Маса мозку зменшена, недорозвинені або відсутні нюхові тракти і цибулини, мозок часто не розділений на півкулі, відзначається гіпоплазія лобних часток і перехрестя зорового нерва, мозочка, мозолистого тіла, гідроцефалія.

Майже завжди виявляють аномалії серця та судин: дефект міжшлуночкової і міжпередсердної перегородок, незарощення артеріальної протоки, патологія клапанного апарату, стеноз легеневої артерії.

Половина хворих з синдромом Патау мають вади розвитку нирок і сечовивідних шляхів: кістозна нирка, гідронефроз, дисплазія нирок, подвоєння нирок та ін.

Досить часто зустрічаються різні дефекти й аномалії розміщення органів травлення: аномалії кишківника, патологія брижі, дивертикул Меккеля, кістозно-фіброзні зміни підшлункової залози. У 50 % дівчаток спостерігається подвоєння піхви та дворога матка.

Моногенні хвороби зумовлені дією гена, що зазнав мутації. Розвиток їх пов'язаний з первинним продуктом одного гена (відсутність білка, ферменту або аномальна їх будова). Розрізняють аутосомно-домінантні, аутосомно-рецесивні, зчеплені з Х-хромосомою хвороби. До них відносяться і спадкові порушення обміну речовин (спадкові ензимопатії).

Полігенні хвороби - це захворювання зі складним характером успадкування і визначаються множинними генами. Свій патологічний прояв вони здійснюють у взаємодії з комплексом чинників зовнішнього середовища.

. Профілактика генетичних хвороб

Хоча досі ще не існує ефективних метод та засобів лікування більшості генетичних захворювань, роль лікаря головним чином полягає у профілактиці таких розладів шляхом надання порад та проведення генетичної діагностики. З профілактичною метою пацієнти одержують рекомендації щодо ймовірності рецидиву генетичної аномалії у дітей, народжених від здорових батьків, які вже мають хвору дитину, або коли один з батьків чи близький родич уражений хворобою, що вважається спадковою.

У загальній формі профілактика повинна бути направлена на 3 типи спадкової патології:

знову виникають спадкові хвороби як результат спонтанної мутації;

хвороби, успадковані від попередніх поколінь;

захворювання, які розвиваються в результаті спадкового нахилу і дії провокуючих факторів зовнішнього середовища.

Діагноз ряду спадкових хвороб не представляє істотних труднощів, але можуть виникнути помилки діагностики, пов'язані з тим, що багато спадкові хвороби мають симптоми, схожі з набутими хворобами.

Для активного виявлення хворих із спадковою патологією використовуються методи масової діагностики. Для реалізації просіювальних програм використовуються біохімічні, мікробіологічні та цитологічні експрес-методи. Програми масової і вибіркової діагностики дозволяють виявити хворих в доклінічній фазі, коли захворювання ще піддається лікуванню, уточнити діагноз, виявити подружні пари з високим ризиком народження дитини зі спадковою хворобою.

Особлива увага звертається на профілактику, яка повинна проводитися в осіб, ще не мають клінічних проявів хвороби, по „загрозливих” по даному захворюванню. Виявлення „загрозливих” по різних спадкових хвороб осіб проводиться при профілактичних оглядах населення або при популяційних дослідженнях.

Можна виділити 2 групи лікувально-профілактичних заходів:

а) профілактичні заходи в осіб без клінічних проявів хвороби, але з генетичними факторами ризику, спрямовані па попередження розвитку захворювання;

б) генетична профілактика, спрямована на попередження випадків повторних захворювань в сім'ї.

Генетична профілактика, що здійснюється лікарем-генетиком (лікарем медико-генетичної консультації), спрямована на попередження народження хворої дитини.

Завдання медико-генетичної консультації:

визначення прогнозу здоров'я майбутнього молодшого покоління в сім'ях, де був, є або передбачається хворий із спадковою хворобою;

пояснення батькам у доступній формі смислу генетичного ризику та допомогу їм у прийнятті рішення з приводу дітонародження;

диспансерне спостереження і виявлення групи підвищеного ризику серед родичів індивіда із спадковою хворобою.

При своєчасній діагностиці спадкових хвороб можна призначити цілеспрямоване лікувальне харчування, лікарську або хірургічну корекцію спадкового дефекту і таким чином попередити подальший розвиток патологічного процесу.

В свою чергу, методи профілактичного лікування грунтуються па закономірності патогенезу спадкових хвороб. Мова може йти про обмеження надходження певних продуктів з їжі (або виключення їх), про поповненні відсутнього продукту гена, додаванні поживних речовин до їжі, ліків, посиленні виведення метаболітів з організму і ін.

Висновки

Таким чином, на основі вище викладеного можна зробити наступні висновки.

Спадкові захворювання - захворювання людини, зумовлені хромосомними і генними мутаціями.

Відповідно до цього всі спадкові хвороби людини можна об’єднати в 4 великі групи:

. Генні (зміни на рівні окремих нуклеотидів).

. Геномні (зміни кількості цілих хромосом).

. Хромосомні (внутрішньо- і міжхромосомні перебудови).

. Мультифакторіальні (на розвиток хвороби впливають і гени, і фактори навколишнього середовища).

Варто зазначити, що спадкові хвороби характеризуються великою різноманітністю і більшістю відбувається залучення в процес не однієї системи, а генералізоване ураження тканин і навіть органів. Тому спадкові хвороби проявляються у вигляді синдромів або комплексу патологічних ознак.

В свою чергу, можна виділити 2 групи лікувально-профілактичних заходів спадкових захворювань:

а) профілактичні заходи в осіб без клінічних проявів хвороби, але з генетичними факторами ризику, спрямовані па попередження розвитку захворювання;

б) генетична профілактика, спрямована на попередження випадків повторних захворювань в сім'ї.

Список використаних джерел

Бочков Н.П. Принципы лечения наследственных болезней // Клиническая медицина. - 1997. - №8. - С.4-8.

Гинтер Е.К. Наследственные болезни в популяциях человека / за ред. Е.К. Гинтер. - М.: Медицина, 2002. - 304 с.

Медична генетика. Нова профілактика спадкової патології. [Електронні ресурси]. - Режим доступу: http://i-medic.com.ua/index.php?newsid=23914

Поняття про спадкові хвороби людини. [Електронні ресурси]. - Режим доступу: <http://intranet.tdmu.edu.ua>

Спадкові захворювання. [Електронні ресурси]. - Режим доступу: http://uk.wikipedia.org генетична хвороба спадкова даун