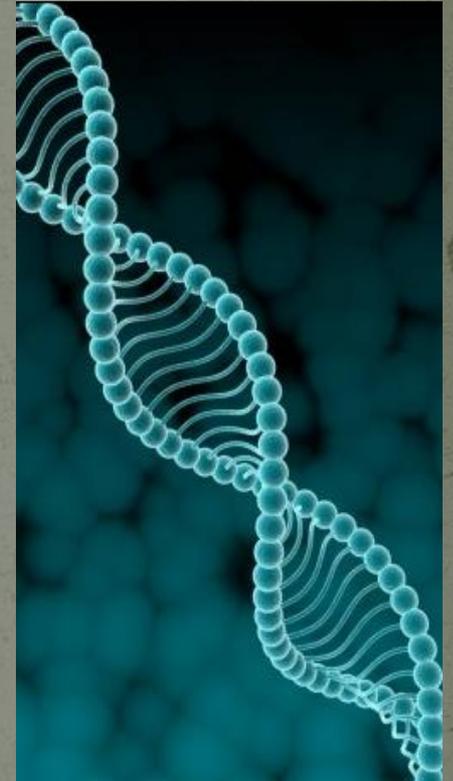


# *Заболевания с наследственной предрасположенностью*



**Заболевания с наследственной предрасположенностью** – это большая и нозологически разнообразная группа болезней, развитие которых определяется взаимодействием определённых наследственных факторов (мутаций или сочетаний аллелей) и факторов среды.

*Болезни с наследственной предрасположенностью могут реализоваться только путем тесного взаимодействия генетической конституции (полигенов или моногенов) индивида и факторов внешней среды как неотъемлемых факторов. Предполагается, что без средовых факторов не может реализоваться генетическая предрасположенность. Это связано с тем, что при заболеваниях, связанных с нарушением системы аллельных генов, снижена норма реакций и адаптация к различным воздействиям. Например, формирование гипертонической болезни наблюдается на фоне стресса, психических нагрузок; сахарного диабета - при нарушениях питания, переедании, ожирении и т.д.*



# Причины развития болезней с наследственной предрасположенностью



Для проявления болезней с наследственной предрасположенностью необходимо конкретное сочетание наследственных и внешних факторов. Чем больше будет выражена наследственная предрасположенность и больше вредных воздействий среды, тем для индивида выше вероятность заболеть (и в более раннем возрасте, и в более тяжёлой форме).

Для получения оптимального результата лечения с рождения и до 14-16 лет проводится многоэтапное лечение с участием большого количества специалистов. Процесс коррекции врожденного порока и последующих этапов реабилитации часто усложняется разнообразной сочетанной патологией со стороны других органов, в частности нервной системы.

# Реабилитация

Этап окончательной реабилитации включает в себя мероприятия по постановке звуков и речеобразованию. Занятия с логопедом начинают уже в стационаре с первых дней после уранопластики. Чем меньше возраст оперированного, тем больше перспектив для самопроизвольного становления речи. Проводится активное наблюдение ортодонтом за состоянием прикуса. После операции уранопластики, проведенной в ранние сроки, ребенок находится под постоянным контролем врача-ортодонта.

# Лечение

- Начинают лечение как можно раньше, желательно, сразу после застывания пупочной ранки, когда ткани ребенка ещё легко податливы, растяжимы, просто удерживаются в зафиксированном положении.

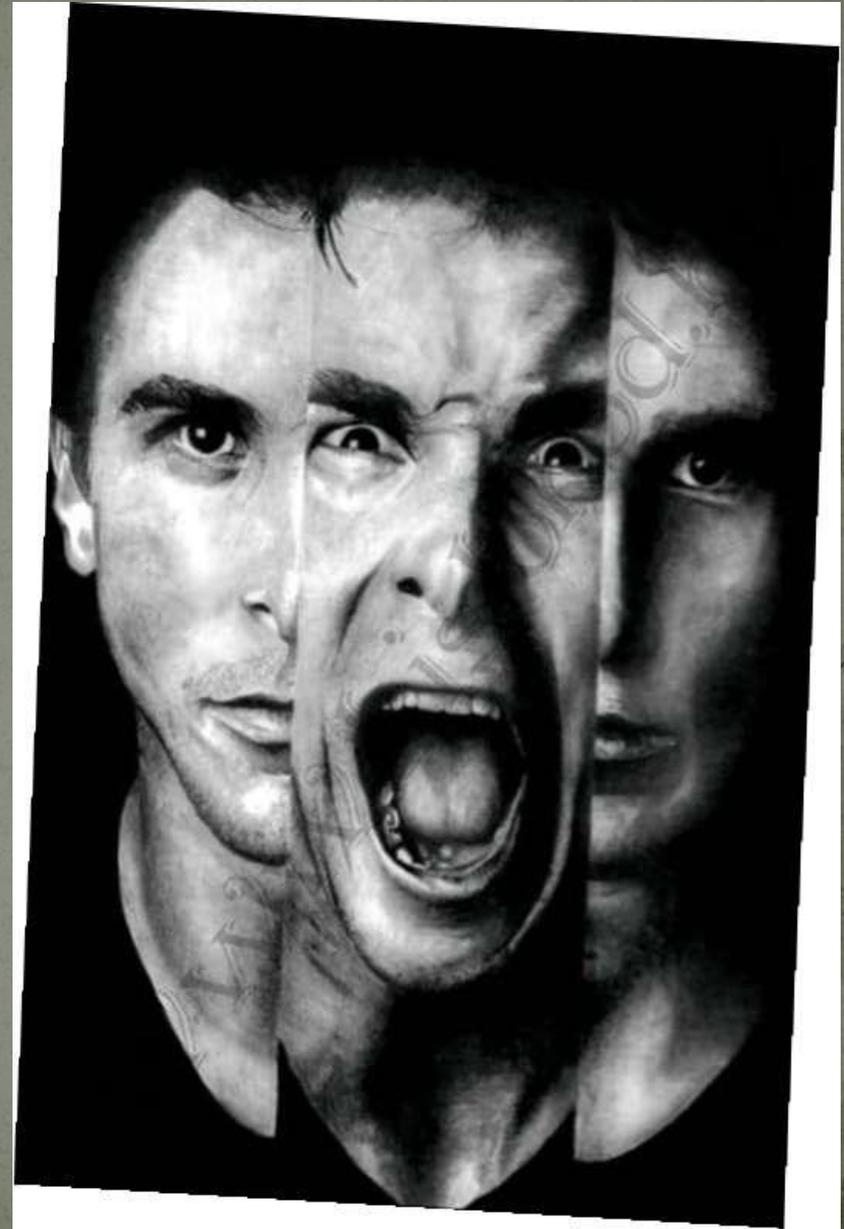
Лечением занимается врач – ортопед. Оно может быть оперативное (хирургическое) и неоперативное.

- При неоперативном подходе и лёгкой степени тяжести косолапости, выполняют специальную исправляющую гимнастику, массаж и удерживают стопу в правильном положении при помощи бинтования.

Если же имеется средняя или тяжёлая степень патологии, то уже с двух-трёхнедельного возраста применяют гипсовые повязки.

У мужчин первые симптомы шизофрении обычно появляются в более раннем возрасте. Женщины же сталкиваются с подобным позднее.

Симптомы шизофрении часто разделяют на позитивные (продуктивные) и негативные (дефицитарные). К продуктивным относят бред, слуховые галлюцинации и расстройства мышления — всё это проявления, обычно свидетельствующие о наличии психоза. В свою очередь, об утрате или отсутствии нормальных черт характера и способностей человека говорят негативные симптомы: снижение яркости переживаемых эмоций и эмоциональных реакций — снижение аффекта, бедность речи (алогия), неспособность получать удовольствие — ангедония, потеря



# Лечение

- Основой лечения шизофрении является устранение симптомов психического расстройства, ограничивающего качество жизни человека. Программа лечения должна комплексно влиять на основные синдромы заболевания и быть безопасной для пациента. Максимальный эффект от лечения, а также стойкая ремиссия достигаются за счет единства терапевтических методов, включающих в себя:
- медикаментозное лечение с использованием атипичных антипсихотиков;
- психотерапевтическую помощь пациенту и его родственникам, в том числе тренинги социальных навыков, социотерапию, психообразовательную работу, реабилитационную программу, социально-трудовую реабилитацию больного и др.

# Психотерапия

Важными задачами психотерапии при шизофрении являются:

- профилактика рецидива заболевания;
- уменьшение выраженности того или иного симптома шизофрении;
- восстановление нарушенных когнитивных функций;
- сохранение и развитие различных видов активности, социальной деятельности.

Выбор методов психотерапии шизофрении определяется особенностью фаз, форм и типов течения заболевания. С помощью специальных психотерапевтических техник, применяемых в рамках индивидуальной, семейной и групповой терапии, пациенты могут быть обучены распознаванию и умению ослабить выраженность ряда симптомов заболевания: расстройств восприятия, бреда и проявлений деперсонализации.

Идентификация «ранних симптомов обострения» шизофрении считается важным аспектом психотерапевтической работы с пациентом.

# Реабилитация

- Ключевым моментом терапии и реабилитации больных шизофренией является профилактика рецидивов заболевания.

При рецидиве шизофрении необходимо тщательно изучить возможные причины его возникновения, для того чтобы прервать начавшееся обострение болезни и прогнозировать его дальнейшее течение.

Основными причинами рецидива чаще всего являются плохое сотрудничество больного с врачом и несоблюдение рекомендованного режима лечения. Также в случае обострения необходимо проверить качество терапии.

# Псориаз

- это хроническое рецидивирующее кожное заболевание мультифакторной природы, на развитие которого важное значение оказывают генетические факторы. может развиваться в любом возрасте с момента рождения и до глубокой старости, однако больше всего псориаз «любит» молодых.
- считают наследственным мультифакториальным заболеванием: в основе болезни лежит не одна, а целый комплекс причин – иммунологические сдвиги, нарушение обмена веществ, сопутствующие эндокринные и неврологические расстройства.
- Отмечено, что по линии отца псориаз наследуется несколько чаще, чем по линии матери.

● По одной из теорий, существует два типа псориаза:

-Псориаз I типа вызывается передающимися по наследству поломками иммунной системы. Этой формой псориаза болеют около 65% людей, причем заболевание проявляется в молодом возрасте, от 18 до 25 лет.

-Псориаз II типа проявляется у людей старше 40 лет. При этом типе псориаз не передается по наследству и не связан с поломками в клетках иммунной системой. Причем в отличие от псориаза I типа, который предпочитает кожу, псориаз II типа чаще поражает ногти и суставы.

# Клинические проявления:

Первичный элемент - плоская воспалительная папула, которая имеет следующие характеристики:

- Розовая окраска различной интенсивности
- Поверхность плоская, покрытая серебристо-белыми, мелкопластинчатыми чешуйками
- На свежих элементах чешуйки располагаются в центре, оставляя свободным узкий яркий край.

Типичная локализация высыпаний при псориазе:

- Разгибательные поверхности конечностей (особенно в области локтевого и коленного суставов)
- Область крестца
- Волосистая часть головы особенно по краю роста волос («псориазная корона»)



# Лечение

Несмотря на то, что в большинстве случаев псориаз не угрожает жизни, тем не менее, он является причиной серьезных психологических проблем и социальной дизадаптации.

Применяется наружная терапия псориаза, которая определяется стадией заболевания.

В прогрессирующей стадии применяют:

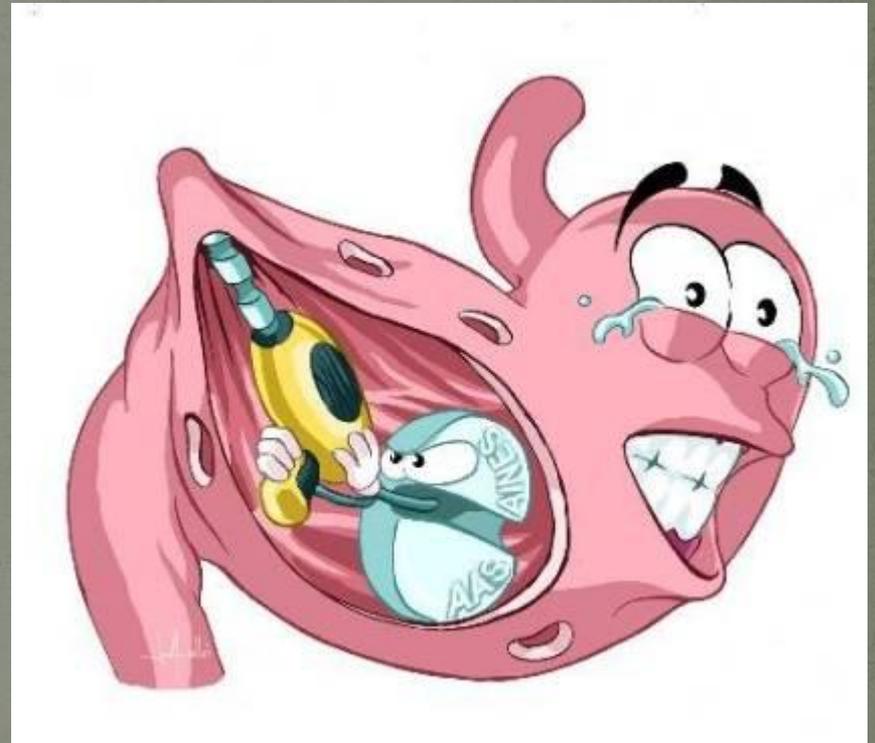
- Смягчающие средства с добавлением кератопластических препаратов в небольших концентрациях (1-2 % салициловая мазь)
- Мази, кремы, лосьоны, содержащие глюкокортикоиды, а также сочетание кортикостероидов и кератопластических средств
- Препараты, содержащие активированный цинк-пиритионат

В стационарной и регрессирующей стадии:

- Мази, содержащие синтетические аналоги витамина Д<sub>3</sub> (псоркутан и др.)
- Разрешающие средства - мази, содержащие деготь, нафталан, гидроксиантроны

# Язвенная болезнь

- хроническое рецидивирующее заболевание, основным признаком которого является образование дефекта (язвы) в стенке желудка или двенадцатиперстной кишки. Язвы двенадцатиперстной кишки встречаются значительно чаще, чем язвы желудка. Преобладание дуоденальной локализации язв наиболее характерно для лиц молодого возраста и особенно для мужчин. Наиболее подвержены язвенной болезни люди, работа которых связана с нервно-психическим напряжением, особенно в сочетании с нерегулярным питанием (например, водители автотранспорта).



## Этиология

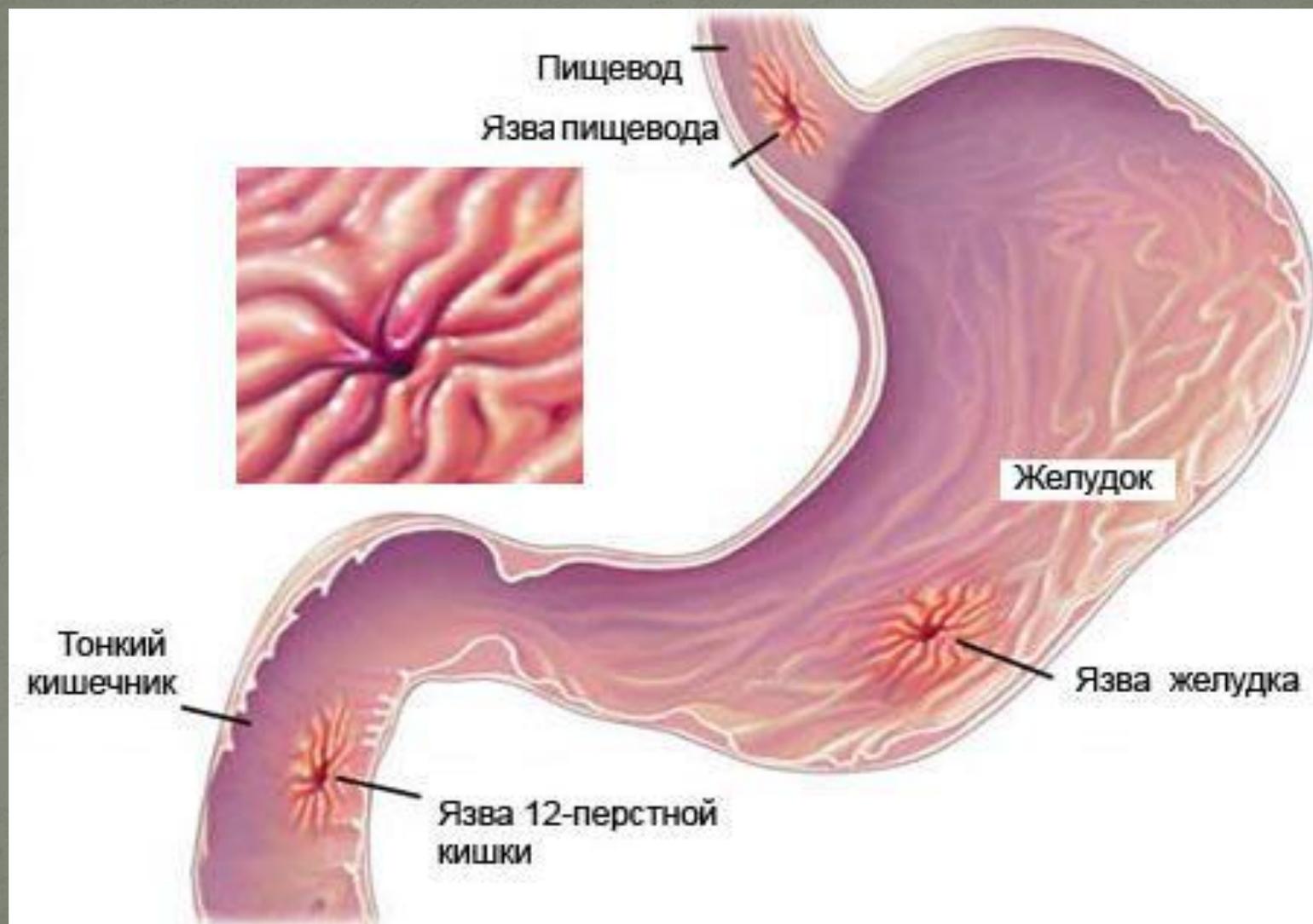
- В возникновении заболевания играют роль многие факторы, в том числе нарушения режима и характера питания (например, систематическое употребление острой и грубой пищи, торопливая еда и еда всухомятку, большие перерывы между приемами пищи), курение, злоупотребление алкогольными напитками, крепким кофе, психоэмоциональные перегрузки (недостаточные отдых и сон, ненормированный рабочий день, стрессовые ситуации), физическое перенапряжение. Важное место отводится наследственным и конституциональным факторам. Спровоцировать развитие язвенной болезни может длительный прием лекарственных препаратов, неблагоприятно воздействующих на слизистую оболочку желудка и двенадцатиперстной кишки (ацетилсалициловой кислоты, глюкокортикостероидов, резерпина, кофеина и др.). Полагают, что важную роль в развитии язвенной болезни и ее рецидивирующем течении играет *Helicobacter pylori*, паразитирующий в слизистой оболочке желудка и повышающий ее чувствительность к воздействию соляной кислоты желудочного сока.



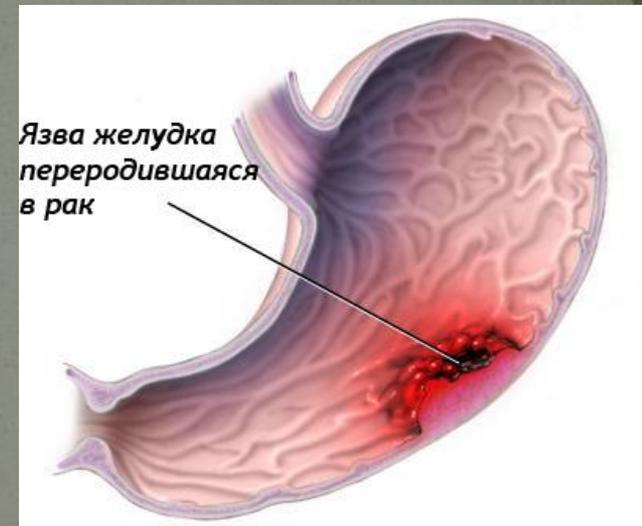
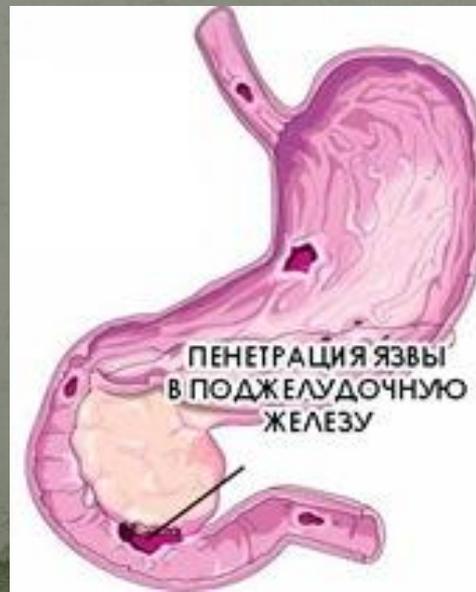
# Клинические проявления

- Ведущим симптомом язвенной болезни являются боли, возникающие чаще в подложечной области слева от срединной линии (при язвах тела желудка) или справа от нее (при язвах в области канала привратника и луковицы двенадцатиперстной кишки), нередко иррадирующие в левую половину грудной клетки, область мечевидного отростка грудины, грудной или поясничный отдел позвоночника. Боли обычно четко связаны с приемом пищи. Так, при язвах тела желудка они появляются, как правило, через 30 — 60 мин после еды (ранние боли), при язвах канала привратника и луковицы двенадцатиперстной кишки — через 2 — 3 ч (поздние боли), а также натощак («голодные боли»). Близки по механизму возникновения к «голодным» болям ночные боли (возникают обычно в период с 11 ч вечера до 3 ч утра), которые наблюдаются чаще при локализации язвы в двенадцатиперстной кишке. Боли купируются обычно антацидными, спазмолитическими средствами, при действии тепла, поздние и «голодные» боли прекращаются также после приема пищи, особенно молочной.

- Типичным симптомом язвенной болезни является рвота кислым желудочным содержимым, возникающая на высоте болей и приносящая облегчение, в связи с чем больные иногда вызывают ее искусственно. Нередко отмечаются и другие диспептические расстройства (изжога, тошнота, отрыжка, запоры)



**Осложнения:** кровотечение, перфорация и пенетрация язв, перивисцерит, рубцово-язвенный стеноз привратника, малигнизация язвы.



# Лечение

- Лечебное питание

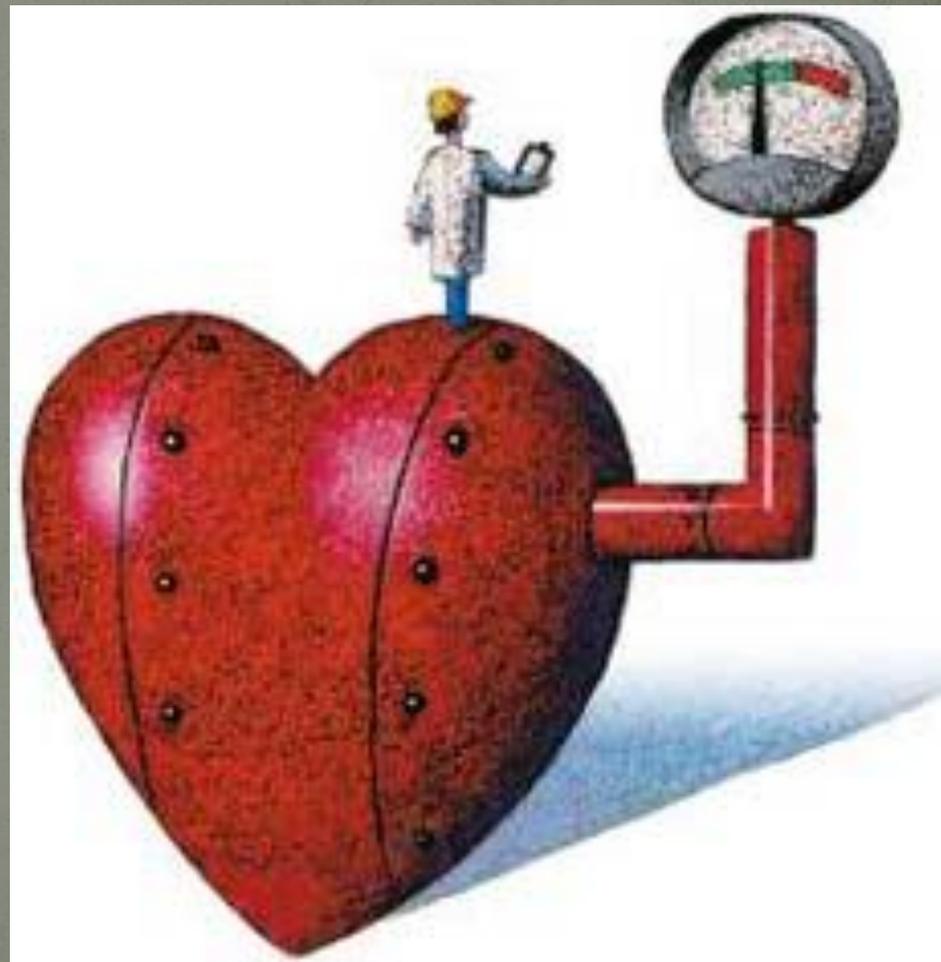
При назначении лечебного питания следует учитывать наличие сопутствующих заболеваний органов пищеварения и индивидуальной переносимости некоторых продуктов питания, например молока. Пища принимается дробно, небольшими порциями, каждые 2--3 часа. Диета должна быть богатой белками, так как терапевтический эффект наступает быстрее, ускоряются заживление язв и стихание воспалительного процесса. С первых дней обострения больным рекомендуются трижды в день мясные и рыбные блюда, блюда из яиц, свежеприготовленного творога, сливочное масло, овощные, ягодные сладкие соки, настой шиповника.

Запрещаются очень горячие и холодные напитки, мороженое. Диета должна быть щадящей. Из рациона исключают продукты, сильно возбуждающие желудочную секрецию: крепкие мясные, овощные, грибные бульоны, жареные блюда, крепкий чай и кофе, соленые и копченые мясо и рыба, перец, горчица, лук, чеснок.

- Медикаментозная терапия язвенной болезни остается одним из наиболее важных компонентов комплексного консервативного лечения.
- Лекарственные средства, используемые в комплексной противоязвенной терапии:
- -- антихолинергические средства (М-холиноблокаторы периферические и центральные) -- атропин, литацин, платифиллин, гастрोцепин, перитол, амизил, метамизил, эглонил (сульпирид), гастробаллат, бекарбон, белластезин, бишпан, желудочные таблетки с экстрактом красавки и др.;
- -- противокислотные и антипепсиновые средства (антациды, адсорбенты) -- фосфалюгель, аллюгель, ацидрин, гидроокись алюминия, де-нол, викалин, викалер (ротер), сукральфат и др.;
- -- средства, усиливающие репаративную регенерацию и обладающие противовоспалительным действием (репаратанты), -- карбеноксолон натрия (биогастрон, дуогастрон), оксиферрискорбон натрия, метилурацил, этаден, метранидазол, витамин U (метилметионинсульфонилхлорид), ДОКСА, анаболические стероидные препараты (неробол, метиландростендиол, ретаболил, силаболин), солкосерил, облепиховое масло, винилин, биогенные стимуляторы (экстракт алоэ, ФиБС и др.), гастрофарм, мукостобил, витамины и др.;
- -- различные симптоматические средства (спазмолитики, анальгетики, седативные и др.) -- папаверин, но-шпа, галидор, метоклопрамид (примперан, максалон, реглан, церукал и др.).

# Гипертоническая болезнь

- (первичная, эссенциальная) заболевание, ведущим признаком которого является склонность к повышению АД, не связанная с каким-либо известным заболеванием внутренних органов.



# ЭТИОЛОГИЯ

- генетическая предрасположенность: примерно у 50%<sup>1</sup> больных обнаруживается наследственная предрасположенность к ЭГ, обусловленная мутацией в генах ангиотензиногена, рецепторов ангиотензина II, ангиотензинпревращающего фермента, ренина, альдостеронсинтазы,  $\beta$ -субъединицы амилоридчувствительных натриевых каналов почечного эпителия и др.
- курение
- избыточное потребление поваренной соли
- недостаточное поступление с водой и пищей кальция и магния, микроэлементов и витаминов
- злоупотребление алкоголем
- Ожирение, избыточная масса тела
- низкая физическая активность, гиподинамия
- психо-эмоциональные стрессовые ситуации
- появление артериальной гипертензии зависит от возраста человека. В молодом возрасте, в основном, - вторичные гипертензии - из-за курения, алкоголизации, наркотиков, вертебробазиллярной недостаточности, врожденных аномалий сосудов, почек, надпочечников, гипопфиза . В среднем возрасте - за счет избыточной массы тела, нервно-психических нагрузок или перенесенных заболеваний с поражением сердца, сосудов, почек. А в возрасте после 40 лет — это почти всегда результат склеротического поражения сосудов.

# Клиническая картина

- Артериальная гипертония характеризуется длительным бессимптомным течением. Обычно, симптомы болезни проявляются во время гипертонических кризов (головная боль, головокружения и другие неврологические расстройства, боли в груди, одышка, чувство страха). Более выраженная клиническая картина наблюдается при установлении поражений в органах мишенях:
- Поражение сердца: признаки ишемической болезни сердца и прогрессирующей сердечной недостаточности;
- Поражение мозга: прогрессирующие неврологические расстройства, гипертоническая энцефалопатия, нарушения зрения;
- Поражение почек: признаки почечной недостаточности
- Поражение периферических сосудов: перемежающаяся хромота.

# Лечение

## Мероприятия по изменению образа жизни:

- снижение потребления алкогольных напитков
- отказ от курения
- нормализация массы тела
- увеличение физических нагрузок
- нормализация сна, режима труда и отдыха
- снижение потребления поваренной соли, включая соль хлебобулочных и пищевых продуктов, до 5 г/сут
- увеличение потребления растительной пищи, уменьшение потребления животных жиров, увеличение в рационе содержащихся в молочных продуктах, овощах, фруктах, зерновых калия, кальция, причём кальций должен поступать вместе с витамином D, и магния, содержащегося, как и кальций, в жёсткой воде, в минеральных магниевых водах, являющегося основным компонентом хлорофилла зелени, зелёных водорослей и т. д.

# Медикаментозная терапия:

- В настоящее время для терапии АГ рекомендованы семь классов антигипертензивных препаратов
- диуретики (мочегонные средства),
- $\alpha$  (только при сопутствующих заболеваниях, где они показаны) и  $\beta$ -адреноблокаторы,
- антагонисты кальция (при этом добавочное диетическое потребление магния тоже можно рассматривать как приём своеобразного антагониста кальция),
- Ингибиторы АПФ
- антагонисты рецепторов к ангиотензину II,
- агонисты имидазолиновых рецепторов.
- Подбор препарата или комбинации препаратов должен осуществлять врач.

***СПАСИБО ЗА  
ВНИМАНИЕ!!!***

