

**МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**  
**ЛЕКЦИЯ 7**  
**Тема: ПРОФИЛАКТИКА**  
**НАСЛЕДСТВЕННОЙ**  
**ПАТОЛОГИИ**

# Профилактика наследственной патологии

Эти вопросы были предметом внимания основоположников данного направления: В.М.Флоринского (1926), С.Н.Давиденкова (1932).

До 60-х лет вопросы профилактики наследственных болезней сводились к ограничению деторождения. Существовали **крайние** меры в виде евгенических мероприятий (запрещение браков, стерилизация) и **гуманные** – медико-генетическое консультирование, рекомендательное ограничение деторождения.

# Профилактика наследственной патологии

Основные разделы проблемы были обозначены основателем клинической генетики СССР проф. Давиденковым:

1. Предотвращение новых мутаций.
2. Генетическая консультация для семей с наследственными болезнями в отношении будущего ребенка.
3. Создание специальных условий, способствующих непрявлению действия мутантного гена.

# Профилактика наследственной патологии

Значимость профилактики наследственной патологии возрастает по мере улучшения здоровья населения, повышения уровня охраны материнства и детства.

Эффективность профилактики наследственных болезней становится заметной в регионах, где детская смертность не превышает 15 на 1000.

# Профилактика наследственной патологии

Объем груза наследственной патологии составляет 30-50 детей на 1000 живорожденных. Из них:

генные болезни - 14 детей,

хромосомные синдромы – 7 детей,

мультифакториальные с выраженной предрасположенностью – 10 детей,

врожденные пороки развития - 22 ребенка.

# Профилактика наследственной патологии

В мире в год рождается более 2 млн. детей с наследственной патологией (это 5 городов типа Курска). Среди них: 150 тыс. с синдромом Дауна, 200 тыс. с гемоглобинопатиями.

Смертность детей с наследственной патологией до 5 лет от 4 до 20 раз выше, чем для всех остальных детей этой возрастной категории.

# Профилактика наследственной патологии

Суммарный социальный эффект при общей продолжительности жизни 70 лет представлен:

1. неосложненной жизнью,
2. осложненной жизнью,
3. укорочением жизни.

Для больных наследственной патологией:

1. неосложненная жизнь – 20 лет,
2. осложненная жизнь – 31 год,
3. укорочение жизни – на 19 лет.

# Профилактика наследственной патологии

Социальная адаптация у индивидуумов с наследственными болезнями, их интеллектуальное и физическое развитие резко снижены.

Почти у  $\frac{3}{4}$  детей отмечаются низкий уровень способностей к обучению в школе или к работе.



# Профилактика наследственной патологии

Структура инвалидизации при различных наследственных болезнях (%)

Категории инвалидизации	АД	АР	Х – сцеп.	Всего
Мягкая	39,4	12,6	14,3	25,8
Большая	59,9	73,2	78,3	67,2
Несовместимая с жизнью	0,7	14,2	7,1	7,0

# Профилактика наследственной патологии

## Пути профилактики и их реализация:

1. Управление пенетрантностью и экспрессивностью патологического гена на основе расшифровки механизмов его действия и фенотипического проявления.

Например: витаминизация женщин до зачатия и в первые месяцы беременности снижает частоту ВПР плода, диетотерапия при генных болезнях, коррекция средовых факторов при МФП.

# Профилактика наследственной патологии

## Пути профилактики и их реализация:

2. Элиминация эмбрионов и плодов с наследственной патологией – искусственное прерывание беременности. Такой путь создан эволюцией в виде спонтанных абортов.

3. Планирование деторождения при медико-генетическом консультировании. Необходимо избегать крайностей.

4. Охрана окружающей среды обитания человека во ее всех аспектах.

# Профилактика наследственной патологии

Организационные формы профилактики наследственных болезней:

1. диагностика гетерозиготного носительства,
2. пренатальная диагностика,
3. медико-генетическое консультирование,
4. диспансеризация,
5. проверка на мутагенность,
6. гигиеническая регламентация,
7. пропаганда медико-генетических знаний.

# Профилактика наследственной патологии

## Принципы:

1. Медико-генетическое консультирование семей, которые имеют больных детей или родственников, страдающих врожденными или наследственными заболеваниями.

# Профилактика наследственной патологии

## Принципы:

2. Проведение программ массового скрининга населения для предупреждения рождения ребенка с врожденной патологией или выявления доклинических форм заболевания у новорожденных.

# Профилактика наследственной патологии

## Принципы:

3. Пренатальная диагностика с применением современных методов исследования для выявления аномалий развития, врожденных или наследственных заболеваний у плода.

# Профилактика наследственной патологии

## Принципы:

4. Диспансеризация семей в медико-генетической консультации с наследственной патологией, катamnестическое наблюдение за пробандом и его семьей.
5. Снижение влияния мутагенных факторов окружающей среды.



# Профилактика наследственной патологии

## Уровни:

1. прегаметический,
2. презиготический,
3. пренатальный,
4. постнатальный.

# Профилактика наследственной патологии

## Прегаметический уровень

основывается на оздоровлении населения репродуктивного возраста, особенно женщин.

– санация очагов инфекции, витаминизация организма, соблюдение здорового образа жизни, исключение воздействия мутагенных факторов в течение жизни.

# Профилактика наследственной патологии

## Презиготический уровень

связан с использованием мер предосторожности супругов до зачатия.

- исключение тератогенных факторов внешней среды, обострения хронических заболеваний или инфицирования организма.

# Профилактика наследственной патологии

## Пренатальный уровень

Сюда относятся методы пренатальной диагностики, направленные на предупреждение рождения ребенка с наследственной или врожденной патологией.

# Профилактика наследственной патологии

## Постнатальный уровень

- проведение профилактических скринингов у новорожденных для раннего доклинического выявления моногенных форм наследственных заболеваний.

# Пренатальная диагностика

## Виды и сроки:

### 1. Неинвазивная:

- УЗИ диагностика (10-12, 20-24, 30 нед),
- скрининг на АФП, ХГЧ (16-20 нед).

### 2. Инвазивная:

- т/ц биопсия хориона (9-11 нед),
- т/а биопсия хориона (9-11 нед),
- т/а амниоцентез (после 15 нед),
- т/а кордоцентез (после 18 нед),<sub>22</sub>

# Пренатальная диагностика

## Расчет индивидуального значения АФП

Признак	Коэффициент	Диагностическая ценность
Возраст	0,104	3,7
Рост	0,087	3,1
Вес	0,051	3,9
C. externa	-0,100	1,1
Menarche	-0,120	1,1
Осложнения 1 пол. бер-ти	0,296	2,0

Вычисляется  $Y$ , которое равняется сумме количественных выражений признаков, умноженных на коэффициенты. Если  $X_0 - Y$  больше или меньше 0, то есть отклонения значения АФП от средне-теоретического ( $X_0 = 17,584$ ).

Данные кафедры медицинской биологии, генетики и экологии КГМУ – Пахомов С.П., 2000. <sup>23</sup>

# Инвазивная пренатальная диагностика

## Показания:

1. Возраст женщины 35 лет и выше.
2. Повторные измененные данные скрининга беременных на АФП, ХГЧ.
3. Случаи рождения в семье детей с врожденными пороками развития.
4. Прохождение беременными женщинами рентгено - диагностических процедур на ранних сроках.



# Инвазивная пренатальная диагностика

## Показания:

5. Наличие в анамнезе беременных указаний на перенесенные на ранних сроках беременности инфекционно-вирусных заболеваний.

6. Применение непосредственно перед беременностью или во время ее развития тератогенных препаратов.

7. Наличие наследственного заболевания у одного или обоих родителей.

# Инвазивная пренатальная диагностика

## Показания:

8. Наличие сбалансированных перестроек у одного или обоих родителей.

9. Установление УЗИ-маркеров хромосомной патологии плода.

10. Контакт беременной женщины с вредными производственными и неблагоприятными экологическими факторами.

# Инвазивная пренатальная диагностика

## Показания:

11. Кариотипирование плода при прерывании настоящей аномальной беременности (для установления прогноза на следующую беременность).

# Медико-генетическое консультирование

- это вид специализированной медицинской помощи семьям в результате которого больные и их родственники с риском наследственного заболевания, получают сведения о последствиях данного заболевания, вероятности его развития и наследования, а также о способах его предупреждения.

- оказывается в медико-генетических консультациях.

# Медико-генетическое консультирование

## Задачи:

1. Определение прогноза здоровья для будущего потомства в семьях, где был или есть больной с наследственной патологией.

2. Объяснение родителям в доступной форме смысл генетического риска и оказание помощи в принятии правильного решения.

# Медико-генетическое консультирование

## Задачи:

3. Помощь врачам в постановке диагноза наследственного заболевания, если требуется специальные генетические методы.

4. Пропаганда медико-генетических знаний среди медработников и населения.

# Медико-генетическое консультирование Для выявления наследственной патологии необходимо:

1. Провести сбор данных клинико-генеалогическим методом, выполнить необходимые обследования и дифференциальную диагностику.

2. Обратить внимание на рецидивирующие, хронические, длительно не поддающиеся лечению заболевания, особенно у детей.

# Медико-генетическое консультирование Для выявления наследственной патологии необходимо:

3. Установить специфические симптомы или синдромы.

4. Обратить внимание на вовлеченность многих систем и органов (полисистемность поражения, наличие врожденных пороков и микроанамалий развития – дисплазий).

5. Выяснить врожденный характер патологии.



# Медико-генетическое консультирование

## Дисплазии развития

- нарушение развития тканей, органов или систем организма без нарушения их функции (в отличии от пороков развития).

Наличие у человека пяти и более дисплазий развития позволяет врачу заподозрить наследственную патологию или скрытые врожденные пороки развития.

# Медико-генетическое консультирование

## Дисплазии развития кожи



Гемангиомы



Гиперпигментация

# Медико-генетическое консультирование

## Дисплазии развития кожи



Витилиго



Пигментные пятна

# Медико-генетическое консультирование

## Дисплазии развития кожи



Пигментные невусы

# Медико-генетическое консультирование

## Дисплазии развития черепа



Микроцефалия



Макроцефалия,  
гипертелоризм

# Медико-генетическое консультирование Дисплазии развития черепа



Долихоцефалия



Брахицефалия,  
КЛЮВОВИДНЫЙ НОС

# Медико-генетическое консультирование

## Дисплазии развития черепа



Гидроцефалия



Расщепление  
верхней челюсти, носа



# Медико-генетическое консультирование Дисплазии развития глаз



Монголоидный  
разрез глаз,  
эпикант



Антимонголоидный  
разрез глаз



# Медико-генетическое консультирование Дисплазии развития глаз



Микрофтальм



Косоглазие

# Медико-генетическое консультирование

## Дисплазии развития носа



Короткий нос



Длинный нос,  
макроотия

# Медико-генетическое консультирование Дисплазии развития носа



Деформированный нос,  
короткий фильтр

# Медико-генетическое консультирование Дисплазии развития ротовой полости



Макростомия



Микростомия  
(при отсутствии  
нижней челюсти)

# Медико-генетическое консультирование

## Дисплазии развития ротовой полости



Макрогнатия



Микрогнатия,  
(на снимке агнатия)

# Медико-генетическое консультирование Дисплазии развития ротовой полости



Макроглоссия



Гипоглоссия



# Медико-генетическое консультирование Дисплазии развития ротовой полости



Удвоение зубов

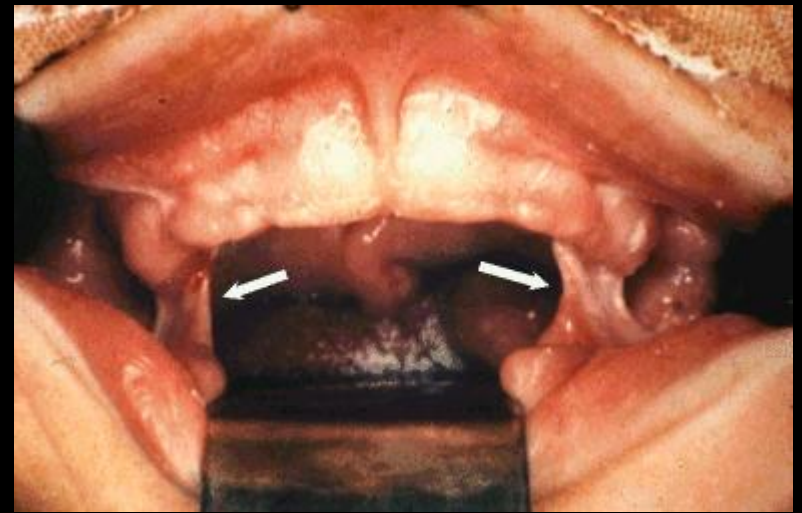


Аномальное  
положение зубов

# Медико-генетическое консультирование Дисплазии развития ротовой полости



Расщепление  
язычка



Синехии ротовой  
полости



# Медико-генетическое консультирование

## Дисплазии развития шеи



Короткая шея



Крыловидные  
складки

# Медико-генетическое консультирование Дисплазии развития шеи



Низкий рост волос

# Медико-генетическое консультирование Дисплазии развития грудной клетки



Узкая



Широкая

# Медико-генетическое консультирование Дисплазии развития грудной клетки



Килевидная



Воронкообразная

# Медико-генетическое консультирование Дисплазии развития грудной клетки



Гинекомастия  
(справа)



Аномалии  
молочной железы

# Медико-генетическое консультирование

## Дисплазии развития живота



Грыжи



Частичная аплазия  
брюшной стенки



# Медико-генетическое консультирование Дисплазии развития конечностей



Арахнодактилия



Брахидактилия

# Медико-генетическое консультирование Дисплазии развития конечностей



Поперечная  
складка ладони



Искривления  
пальцев



# Медико-генетическое консультирование Дисплазии развития конечностей



Полидактилия



Синдактилия

# Медико-генетическое консультирование Дисплазии развития конечностей



Изменения  
формы и размера



Аплазия  
(частичная)

# Медико-генетическое консультирование

## Дисплазии развития гениталий



Гипоплазия  
полового члена



Гипоплазия  
половых губ

# Медико-генетическое консультирование

## Эмпирический риск

1. Черепно-мозговая грыжа:

- 2-5% после 1-го пораженного,
- 10% после 2-го пораженного,
- 20% после 3-го пораженного.

2. Гипертрофический пилоростеноз:

\*если пробанд мужчина

- 6% для сыновей, - 2% для дочерей,

\*если пробанд женщина

- 20% для сыновей, - 7% для дочерей.

# Медико-генетическое консультирование

## Эмпирический риск

### 3. Шизофрения:

если болен один из родителей - 10%,

если больны оба родителя - 40%,

если болен один sibсов пробанда  
(спорадический случай) - до 20%.

# Медико-генетическое консультирование

## Показания в акушерстве и гинекологии:

1. Первичное бесплодие супругов, если исключена гинекологическая патология женщины и аномальная спермограмма мужчины.
2. Первичная аменорея с недоразвитием вторичных половых органов.
3. Повторные спонтанные аборты, мертворождения после исключения гинекологической патологии.

# Медико-генетическое консультирование

## Показания в акушерстве и гинекологии:

4. Рождение ребенка с пороками развития.
5. Наличие любого наследственного заболевания у беременной женщины или ее мужа.
6. Несовместимость супругов по Rh и ABO, если в анамнезе имеются указания на Rh-конфликт или ABO-конфликт в предыдущих беременностях.

# Медико-генетическое консультирование

## Показания в акушерстве и гинекологии:

7. Работа беременной женщины на вредном производстве.
8. Большие дозы лекарственных препаратов, которые получили супруги перед зачатием или в первые месяцы беременности.



# Медико-генетическое консультирование

## Показания в педиатрии:

1. Умственная отсталость - изолированная и в сочетании с патологией других органов и систем.
2. Другие нарушения психического статуса, например, расторможенность или аутизм, дефекты поведения, дизлексия, алалия, снижение интеллекта, памяти.

# Медико-генетическое консультирование

## Показания в педиатрии:

3. Хронические заболевания легких, рецидивирующие бронхиты, абсцессы легких.
4. Нарушение физического развития детей, задержка роста, деформация костей, туловища и конечностей, чрезмерное отложение жира, тугоподвижность или разболтанность суставов, снижение зрения, слепота, тугоухость и глухота, нарушение обоняния.

# Медико-генетическое консультирование

## Показания в педиатрии:

5. Судороги, мышечная гипо- и гипертония, нарушение походки и координации, кожная сыпь, гипо- и гиперпигментация, фоточувствительность, желтуха.
6. Непереносимость отдельных пищевых продуктов и лекарственных препаратов, нарушения пищеварения - частая рвота, диарея, потеря аппетита, жирный стул, гепато - спленомегалия, гингивиты.

# Медико-генетическое консультирование

## Показания в педиатрии:

7. Почечно-каменная болезнь у детей, необычный цвет и запах мочи.
8. Гемолитические анемии.

# Медико-генетическое консультирование

## Показания в клинике внутренних болезней:

1. Хронические заболевания неясного происхождения, плохо поддающиеся лечению.
2. Непереносимость отдельных видов пищевых продуктов и лекарственных препаратов.
3. Семейные формы аллергозов с различной степенью проявления /бронхиальная астма, вазомоторный ринит, экзема, крапивница и др.<sup>69</sup>

# Медико-генетическое консультирование

## Показания в клинике внутренних болезней:

4. Язвенная болезнь желудка и 12-ти перстной кишки.
5. Гипертоническая болезнь и атеросклероз.
6. Заболевания крови /гемолитические анемии, гемофилия, болезнь Верльгофа и др./

# Медико-генетическое консультирование

## Показания в клинике внутренних болезней:

7. Нарушение обмена и эндокринные болезни /сахарный диабет, токсический зоб, ожирение и др./
8. Семейные нефропатии.
9. Поражение опорно-двигательного аппарата /карликовость, синдром Марфана, псевдоахондроплазия и др./

Уважаемые студенты,  
мы надеемся, что прослушанный  
лекционный курс и информация,  
которую постаралась дать Вам наша  
кафедра, послужат основой Вашей  
медико-генетической образованности  
и окажет помощь в Вашей будущей  
профессиональной деятельности.  
Желаем успехов!!!