

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования «Тюменский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО ТюмГМУ Минздрава России)  
Кафедра биологии

**Виды профилактики наследственных болезней: первичная  
и вторичная профилактика. Уровни профилактики:  
прегаметический, презиготический, пренатальный и  
постнатальный.**

Выполнил:  
студент 212 группы  
Кукарский Максим

Тюмень, 2021

# Введение

Ограниченные возможности лечения наследственных болезней и предсказуемый характер передачи генов от поколения к поколению заставили сосредоточить внимание на профилактике как наиболее надежном и эффективном способе предотвращения этих болезней.



## 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

# Первичная профилактика



- Различают **первичную профилактику** наследственной патологии и **вторичную профилактику** наследственной патологии.
- В семьях с высоким риском рождения ребенка, больного генной или хромосомной болезнью, первичная профилактика может осуществляться путем либо **ограничения зачатия**, либо **прерывания беременности** после пренатальной диагностики.

# Планирование деторождения

**Планирование деторождения** включает 3 основные позиции:

- оптимальный репродуктивный возраст, который для женщин составляет 21-35 лет (более ранние или поздние беременности увеличивают вероятность рождения ребенка с врожденной патологией и хромосомными болезнями) (см. рис. 5.29);
- отказ от деторождения в случаях высокого риска наследственной и врожденной патологии (при отсутствии надежных методов дородовой диагностики, лечения, адаптации и реабилитации больных);
- отказ от деторождения в браках с кровными родственниками и между двумя гетерозиготными носителями патологического гена.

**Улучшение среды обитания** человека должно быть направлено главным образом на предупреждение вновь возникающих мутаций путем жесткого контроля содержания мутагенов и тератогенов в окружающей среде. Это особенно важно для профилактики всей группы соматических генетических болезней (врожденные пороки развития, злокачественные новообразования, иммунодефицитные состояния и т.п.).

# Вторичная профилактика

- Под **вторичной профилактикой** наследственной патологии понимают коррекцию проявления патологических генотипов. Это можно назвать и нормокопированием, поскольку при патологическом генотипе стремятся получить нормальный фенотип.
- Вторичная профилактика применяется как при наследственных, так и (особенно часто) при болезнях с наследственной предрасположенностью. Вторичная профилактика может привести к полной нормализации или снижению выраженности патологического процесса.



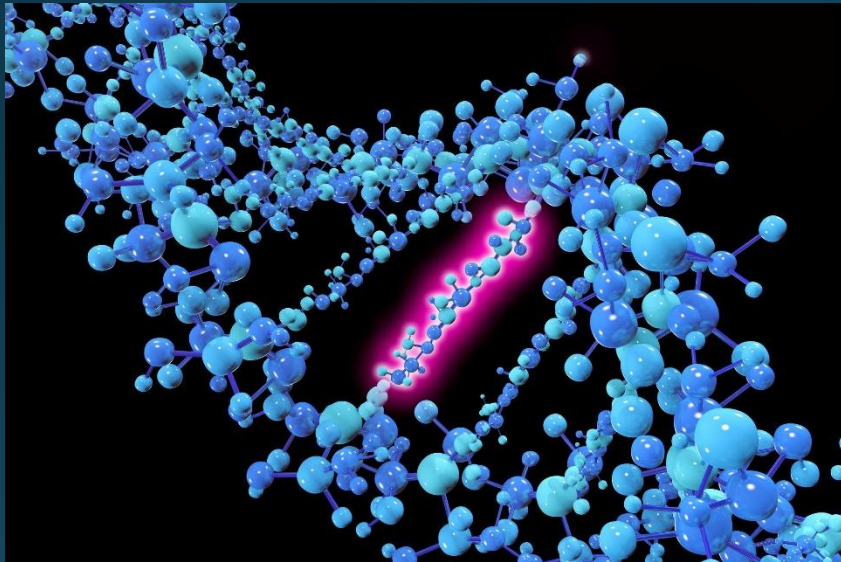
# Уровни профилактики

Выделяют следующие уровни профилактики:

1. Прегаметический уровень
2. Презиготический уровень
3. Пренатальный уровень
4. Постнатальный уровень



# Прегаметический уровень



1. Санитарный контроль за производством – исключение влияния на организм мутагенов.
2. Освобождение женщин детородного возраста от работы на вредном производстве.
3. Создание генетических регистров, т.е. перечней наследственных заболеваний, которые распространены на определенной территории, с указанием частоты встречаемости этих заболеваний.



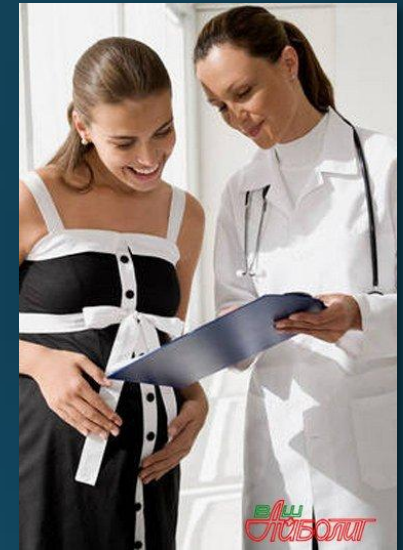
# Презиготический уровень



- Важнейшим элементом этого уровня профилактики является медико-генетическое консультирование (МГК) населения.
- МГК населения ставит своей целью информировать семью о степени возможного риска рождения ребенка с наследственной патологией и оказать помощь в принятии правильного решения о деторождении.
- Различают два вида МГК: проспективное и ретроспективное.

## Показаниями для медико-генетического консультирования являются:

- рождение ребенка с врожденным пороком развития;
- установленная или подозреваемая наследственная болезнь в семье;
- задержка физического развития или умственная отсталость у ребенка
- повторные спонтанные аборты, выкидыши, мертворождения;
- близкородственные браки
- неблагоприятное протекание беременности.



# Медико-генетическое консультирование включает четыре этапа:

1. Установление диагноза наследственного заболевания. На этом этапе врач использует все доступные и необходимые методы исследования.
2. На втором этапе определяется генетический риск рождения больного ребенка. Риск рождения ребенка с любыми наследственными аномалиями в здоровой супружеской паре составляет в среднем 1-2%, что определяется случайными генеративными мутациями. Эта величина называется неспецифическим общепопуляционным риском. Обратившихся в консультацию интересует больше специфический риск – это риск рождения ребенка с определенным наследственным заболеванием, уже встречавшимся в семье.
3. На третьем этапе врач в доступной форме сообщает семье сведения о величине риска и оказывает помощь в принятии решения относительно деторождения.
4. На четвертом, заключительном этапе проводится оценка эффективности медико-генетического консультирования в ходе дальнейшего наблюдения за семьей.

# Пренатальный уровень



- заключается в проведении пренатальной (дородовой) диагностики.

**Пренатальная диагностика** – это комплекс мероприятий, который осуществляется с целью определения наследственной патологии у плода и прерывания данной беременности.

К методам пренатальной диагностики относятся:

- **Ультразвуковое сканирование (УЗС)** – исследование плода с помощью ультразвука.
- **Фетоскопия** – метод визуального наблюдения плода в полости матки через эластичный зонд, оснащенный оптической системой.
- **Биопсия хориона.** Метод основан на взятии ворсин хориона, культивировании клеток и исследовании их с помощью цитогенетических, биохимических и молекулярно-генетических методов.
- **Амниоцентез** – пункция околоплодного пузыря через брюшную стенку и взятие амниотической жидкости. Она содержит клетки плода, которые могут быть исследованы цитогенетически или биохимически в зависимости от предполагаемой патологии плода.
- **Кордоцентез** – пункция сосудов пуповины и взятие крови плода. Лимфоциты плода культивируют и подвергают исследованию.

## Последствия врожденных аномалий различных типов в развитых странах (по материалам Всемирной организации здравоохранения)

Аномалии	Примерная частота при рождении (на 1000)	Последствия		
		ранняя смертность, %	хроническое состояние, %	успешное лечение, %
Врожденные пороки развития (серьезные)	30	22	24	54
Хромосомные болезни	4	34	64	2
Генные болезни	10	58	31	11
Всего	44	31,3	29,2	39,5

## Характеристика основных типов популяционно-генетических профилактических программ

Тип профилактической программы	Первичная цель	Вторичная цель
Прекоцепционная	Снижение риска зачатия больного ребенка	Информированное решение о деторождении
Пренатальная	Выявление беременных с риском рождения больного ребенка в период возможного прерывания беременности	Диагноз пораженного плода, пренатальное или неонатальное лечение, прерывание беременности
Неонатальная	Выявление больных для раннего лечения	Лечение больных
Общая популяционная	Выявление факторов высокого риска	Ранняя диагностика и лечение широко распространенных болезней, оздоровление среды обитания

## Вклад наследственных и врожденных болезней в младенческую и детскую смертность в развитых странах

Главные причины смерти в возрасте до 1 года	Доля умерших, %	Главные причины смерти в возрасте от 1 года до 4 лет	Доля умерших, %
Перинатальные факторы	28	Несчастные случаи	31
Наследственные и врожденные болезни	25	Наследственные и врожденные болезни	23
Синдром внезапной смерти	22	Опухоли	16
Инфекции	9	Инфекции	11
Другие	6	Другие	6

Современной основой профилактики наследственной патологии являются теоретические разработки в области генетики человека и медицины, которые позволили понять:

- молекулярную природу наследственных болезней, механизмы и процессы их развития в пре и постнатальном периоде;
- закономерности сохранения мутаций (а иногда и распространения) в семьях и популяции;
- процессы возникновения и становления мутаций в зародышевых и соматических клетках.





## Список литературы:

- Янковская Н.И.. "Общие принципы диагностики, лечения и профилактики наследственных болезней" Журнал Гродненского государственного медицинского университета, no. 3 (11), 2015, pp. 22-28.
- Ощепкова О.М., and Семинский И.Ж.. "Профилактика наследственной патологии: пренатальная диагностика" Сибирский медицинский журнал (Иркутск), vol. 86, no. 3, 2009, pp. 5-10.
- Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней / под ред. Э.К. Айламазяна, В.С. Баранова. - М.: МЕДпрессинформ, 2006. - 416 с.