

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования «Тюменский Государственный Медицинский  
университет» *Министерства здравоохранения Российской Федерации*  
(ФГБОУ ВО Тюменский ГМУ Минздрава России)  
*Кафедра Биологии*

Презентация по Генетике человека

На тему:

Общие принципы лечения наследственных болезней,  
реабилитации и социальной адаптации больных. Генно-  
инженерные подходы к лечению наследственных болезней.

Выполнила: Студентка 211 группы лечебного факультета

Сапата Эспитиа Джоанна

Проверила: Ассистент Баянова Анна Евгеньевна

# Общие принципы лечения наследственных болезней

- Общие подходы к лечению наследственных болезней сходны с подходами к лечению болезней любой другой этиологии. При лечении наследственной патологии полностью сохраняется принцип индивидуализированного лечения (лечить не болезнь, а болезнь у конкретного человека). Этот принцип особенно важен, поскольку наследственные болезни обладают гетерогенностью и с одной и той же клинической картиной могут протекать разные наследственные заболевания с разным патогенезом. В зависимости от генотипа, условий пре- и постнатального онтогенеза проявления мутаций у конкретного индивида могут модифицироваться. В лечении наследственных болезней и болезней с наследственной предрасположенностью выделяют следующие направления: симптоматическое, патогенетическое, этиологическое.

# Общие принципы лечения наследственных болезней

- Симптоматическое и патогенетическое лечение не устраняет причины заболевания, т.к. не ликвидирует генетический дефект.

# Симптоматическое лечение

- (воздействие на симптомы болезни).
- Лекарственные, хирургические удаление пораженных органов, коррекция пороков сердца и др., С помощью физических методов (при наследственных заболеваниях нервной системы- электротерапия, климатотерапия)



Labio leporino y paladar hendido

# Патогенетическая терапия

- (воздействие на механизмы развития заболевания).
- Патогенетическое лечение. Лечение любых болезней путем вмешательства в патогенез всегда эффективнее, чем симптоматическое лечение.
- Коррекция обмена (назначение диеты; возмещение недостающего продукта; освобождение от продуктов обмена, являющихся субстратами патологической реакции)

# Патогенетическая терапия

- заместительная терапия –восполнение недостающего компонента (введение инсулина при сахарном диабете, свертывающих факторов при гемофилии и т.д.) или удаление части железы при гиперфункции;
- когда повышен синтез тех или иных веществ, то уменьшают их образование путем применения медикаментов, угнетающих их образование;



# Этиологическое Лечение

- ставит своей целью исправление наследственного дефекта. Этот вид лечения еще не разработан, сегодня сформулированы лишь исследовательские программы на перспективу. Они основаны на идеях генной инженерии.

# Этиологическое лечение

К настоящему времени определились четыре направления этиотропного лечения:

- 1) Трансплантация аллогенных клеток (клеточная терапия).
- 2) Введение генно-инженерных конструкций в ткани больного (генная терапия)
- 3) Трансплантация трансгенных клеток с целевой генно-инженерной конструкцией (комбинированная терапия).
- 4) Изменение экспрессии генов (генная терапия).



# Генно-инженерные подходы к лечению наследственных болезней.

Генная инженерия терапия (генотерапия)

это направление исследований в молекулярной биологии и генетике, конечной целью которого является получение с помощью лабораторных методов организмов с новыми комбинациями наследственных свойств. В основе лежит целенаправленное манипулирование с фрагментами нуклеиновых кислот, т. е. конструируются из различных фрагментов генетического материала нужные фрагменты и вводятся в реципиентный организм.



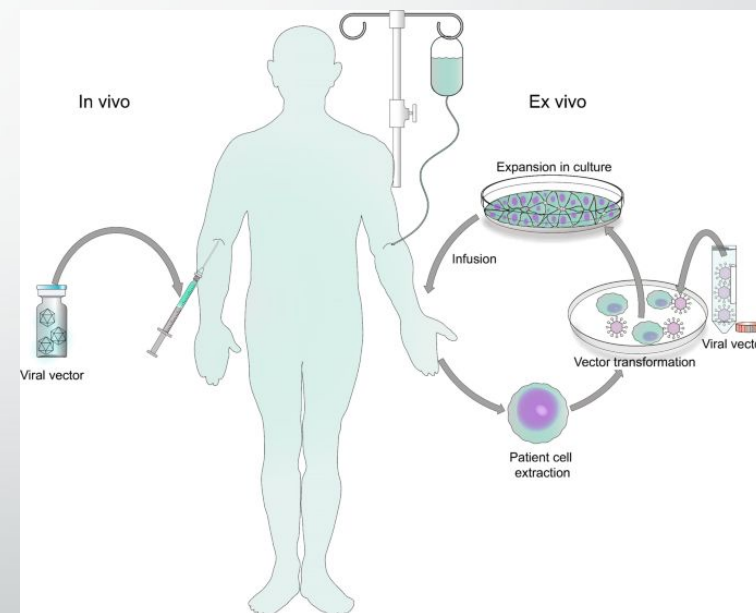
# Генно-инженерные подходы к лечению наследственных болезней.

- Методы генной терапии появились в результате развития техники рекомбинантной ДНК (разделы 7.2 - 7.6).
- Широкое применение генотерапии в клинической практике началось в 1993, когда было проведено лечение пациентов, страдающих тяжелым комбинированным иммунодефицитным синдромом (SCID).



# Генно-инженерные подходы к лечению наследственных болезней.

- У больных детей извлекли Т-лимфоциты, трансформировали ретровирусным вектором, введя нормальный ген аденозиндезаминазы и вернули клетки в организм. Такую процедуру было необходимо повторять каждые 4 года. Более эффективной оказалась аналогичная трансформация стволовых клеток костного мозга. Позднее были опубликованы данные о полном излечении 8-ми летнего мальчика, страдающего этим заболеванием. В настоящее время около четверти детей, страдающих SCID, лечат при помощи генотерапии.



# Генно-инженерные подходы к лечению наследственных болезней.

- Используют два основных подхода, различающиеся природой клеток-мишеней:
- - фетальная генотерапия, то есть введение ДНК в зиготу или эмбрион на ранней стадии развития. В случае успеха введенная последовательность попадает во все клетки реципиента, включая половые, что обеспечивает передачу следующему поколению.
- - соматическая генотерапия, при которой генетический материал вводят только в соматические клетки.

# реабилитации и социальной адаптации больных

*Принципы осуществления реабилитации больных:*

- 1. Последовательность (определение показаний к реабилитации, установление настоящего состояния пациента при расспросе и клиническом осмотре, а также при психологическом и социальном обследовании, определение целей и задач реабилитации, составление плана реабилитации, проверка эффективности реабилитации и ее коррекция, достижение запланированных целей реабилитации, заключение реабилитационной команды и ее рекомендации).

# реабилитации и социальной адаптации больных

*Принципы осуществления реабилитации больных:*

- 2. Комплексность (в процессе реабилитации решаются вопросы лечебного, лечебно-профилактического плана, проблемы определения трудоспособности пациента, его трудоустройства, трудового обучения и переквалификации, вопросы социального обеспечения, трудового и пенсионного законодательства, взаимоотношений пациента и его семьи, общественной жизни).

# реабилитации и социальной адаптации больных

*Принципы осуществления реабилитации больных:*

- 3. Непрерывность (восстановительное лечение проводится начиная с момента возникновения болезни или травмы и вплоть до полного возвращения человека в общество с использованием всех организационных форм реабилитации).

# реабилитации и социальной адаптации больных

- Адаптация - приспособление личности, самостоятельное, к условиям социальной среды и результат этого процесса; приспособление, привыкание к новым условиям. Понятие «социализация» характеризует в обобщенном виде процесс усвоения индивидом определенной системы знаний, норм, ценностей, установок, образцов поведения, которые входят в понятие культуры, присущей социальной группе и обществу в целом, и позволяет функционировать индивиду в качестве активного субъекта общественных отношений.



# реабилитации и социальной адаптации больных

- Понятие «социализация» характеризует в обобщенном виде процесс усвоения индивидом определенной системы знаний, норм, ценностей, установок, образцов поведения, которые входят в понятие культуры, присущей социальной группе и обществу в целом, и позволяет функционировать индивиду в качестве активного субъекта общественных отношений.

# реабилитации и социальной адаптации больных

- В настоящее время в РФ для воспитания и обучения различных категорий детей с отклонениями в развитии функционируют разнообразные учреждения государственного и частного характера. Это специальные детские сады и специальные группы при обычных детских садах, специальные школы и школы-интернаты, а также специальные классы, создаваемые при школах общего назначения.
- Некоторые дети, главным образом те, у кого отклонения в развитии выражены не резко, посещают обычные детские сады и учатся в школах общего назначения.



# реабилитации и социальной адаптации больных

- нахождение ребенка с отклонениями в развитии в специальной группе детского сада или просто в обычном детском саду имеет для него положительное значение. Оно обусловлено его пребыванием в коллективе сверстников, широкими возможностями общения с ними, что важно для социальной адаптации и подготовки к дальнейшей





**СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ**

# ЛИТЕРАТУРЫ

- Студопедия [Электронный ресурс]/ Принципы лечения наследственных заболеваний: 2015 - [https://studopedia.ru/17\\_134106\\_prenatalniy-uroven.html](https://studopedia.ru/17_134106_prenatalniy-uroven.html) (Дата обращения: 16-03-2021)
- Чебышев Н.В. Биология: учебник - М.: Академия, 2014, 416 с.
- Ярыгин В.Н. Биология: учебник (в 2 т.) Том 1 - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015, 736 с.
- Studyfiles [Электронный ресурс]/ Принципы лечения наследственных заболеваний: 2015 - <https://studfile.net/preview/3883207/page:2/> (Дата обращения: 16-03-2021)
- Allbest [Электронный ресурс]/ Принципы лечения наследственных заболеваний: 2015 - [https://knowledge.allbest.ru/sociology/2c0b65625b3ad68a5c53b89521306d26\\_o.html](https://knowledge.allbest.ru/sociology/2c0b65625b3ad68a5c53b89521306d26_o.html) (Дата обращения: 16-03-2021)
- Studyfiles [Электронный ресурс]/ Принципы лечения наследственных заболеваний: 2015 - <https://studfile.net/preview/2230012/page:7/> (Дата обращения: 16-03-2021)-