**Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики»**

**Преподаватель Левенец Ольга Владимировна**

**Тема «Профилактика и лечение наследственных заболеваний»**

Главную роль по снижению груза наследственной патологии в семьях играет *медико-генетическое консультирование*. В ходе медико-генетического консультирования пациент и его родственники должны получить информацию о причинах заболевания, существующих методах лечения и предупреждения, а также о риске возникновения заболевания у других членов семьи, в том числе и у еще не родившихся детей. Человек получает возможность не допустить рождения заведомо больного ребенка. Возможность скорректировать (например, благодаря методам генной инженерии) генетические дефекты в недалеком будущем станет продолжением позитивной евгеники.

Для достижения полного понимания консультирующимся пробандом смысла заключения врача-генетика следует учитывать: все мотивы, которыми руководствуются консультирующиеся лица (моральные, экономические и др.); интеллектуальный и образовательный уровень консультирующихся лиц, психологический климат в семьях. Окончательное решение по планированию своей численности принимает только само консультирующееся лицо и его семья.

*Первичная профилактика* - действия, которые должны предупредить зачатие больного ребенка. Планирование деторождения включает:

* отказ от деторождения при высоком (более 20%) риске рождения больного ребенка и отсутствии возможностей пренатальной диагностики;
* беременность не должна быть случайной, она должна планироваться;
* отказ от кровнородственных браков или ограничение деторождения в них;
* отказ от браков гетерозиготных носителей;
* окончание деторождения до 35 лет;
* за 3-4 мес. до зачатия супруги должны пройти обследование у врачей-специалистов для выявления и лечения андрологической, гинекологической, психической, соматической и инфекционной патологии;
* за 2-3 мес. до зачатия супругам рекомендуют прием поливитаминов и фолиевой кислоты, а также соблюдение режима сбалансированного питания. При этом у супруги такое лечение продолжается в течение первого триместра беременности, а у супруга - прекращается после зачатия;
* при наступлении беременности супруга продолжает наблюдаться врачами и проходит обследование по приведенной выше программе дородовой диагностики.

Улучшение среды обитания человека должно быть направлено главным образом на предупреждение вновь возникающих мутаций путем жесткого контроля содержания мутагенов и тератогенов в окружающей среде. Внедряют токсико-гигиеническое нормирование технологических процессов и продуктов их производства, контроль за распространенностью и использованием химических соединений, лекарственных препаратов, генетически модифицированных продуктов, пищевых добавок и других агентов (с обязательной проверкой на канцерогенную, мутагенную и тератогенную активность), а также создание специальных препаратов - антимутагенов. Наиболее прогрессивным методом профилактики является генно-инженерная коррекция патологического гена.

*Вторичная профилактика* предполагает прерывание беременности при высокой вероятности заболевания плода или пренатально диагностированной болезни. Прервать беременность можно только в установленные сроки и с согласия женщины. Основанием для элиминации эмбриона или плода является наследственная болезнь.

Под *третичной профилактикой* наследственной патологии понимают коррекцию проявления патологических генотипов. Третичная профилактика проводится как при наследственных болезнях, так и (особенно часто) при болезнях с наследственной предрасположенностью. С ее помощью можно добиться полной нормализации функций или снижения выраженности патологического процесса. Развитие заболевания в настоящее время можно предотвратить путем коррекции (лечения) после рождения больного. Например, целиакия проявляется с началом прикорма ребенка. В основе болезни лежит непереносимость глютена. Исключение этого белка из пищи полностью гарантирует избавление от тяжелейшей патологии ЖКТ.

Выделяют генотипическое и фенотипическое направления профилактики наследственной патологии.

*Генотипическое* направление нацелено на предотвращение передачи патологического гена или хромосомной мутации в ряду поколений. Значительные успехи в генотипическом направлении достигнуты с созданием и внедрением программы пренатальной диагностики, которая направлена на оценку наследственного материала и фенотипа эмбриона и плода.

*Фенотипическое* направление профилактики - комплекс мероприятий, предупреждающих развитие симптомов и осложнений болезни, снижающих ее тяжесть.

**Принципы лечения наследственных болезней**

Можно выделить 3 подхода к лечению наследственных болезней и болезней с наследственной предрасположенностью:

симптоматический,

патогенетический,

этиотропный.

*Симптоматическая* терапия – лечение, отдельных симптомов (признаков) наследственного заболевания или врожденного порока развития.

*Патогенетическое* лечение - ограничение или исключение некоторых веществ из рациона питания (например, при галактоземии, гистидинемии, фенилкетонурии и целиакии) либо добавление веществ к рациону питания (адреногенитальный синдром и др.); возмещение не синтезируемых организмом веществ (гемофилия, сахарный диабет и др.). Патогенетическая терапия применяется при болезнях обмена веществ для исправления нарушений метаболизма.

При симптоматическом и патогенетическом подходах используют все виды современного лечения (лекарственное, диетическое, рентгенорадиологическое, физиотерапевтическое).

*Этиологическая* терапия – лечение, при котором устраняется причина заболевания с помощью методов генной инженерии.

Применительно к наследственным болезням в отдельную группу можно выделить хирургические методы.