

Эта часть работы выложена в ознакомительных целях. Если вы хотите получить работу полностью, то приобретите ее воспользовавшись формой заказа на странице с готовой работой:

<https://studservis.ru/gotovye-raboty/kursovaya-rabota/133295>

Тип работы: Курсовая работа

Предмет: Основы научных исследований

ВВЕДЕНИЕ 3

ГЛАВА 1. Наследственные болезни, их определение, причины появления и классификация 5

1.1 Наследственные болезни человека 5

1.2 Моногенные (молекулярные) заболевания 10

1.3 Хромосомные заболевания 12

1.4 Мультифакториальные заболевания (полигенные заболевания с наследственной предрасположенностью) 15

1.5 Генетические болезни соматических клеток (онкологические, новообразования). Болезни генетической несовместимости матери и плода 18

ГЛАВА 2. Методы диагностики и профилактики наследственных заболеваний человека 20

2.1 Методы диагностики наследственных болезней человека 20

2.2 Концепция профилактики наследственных заболеваний 23

ЗАКЛЮЧЕНИЕ 27

СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННЫХ ИСТОЧНИКОВ 28

ВВЕДЕНИЕ

В России продолжают наблюдение и изучение наследственной патологии человека в период новорожденности; эндокринологической наследственности в детском и юношеском возрасте; микроструктурных хромосомных aberrаций в патогенезе болезни Дауна; описанных новых синдромов и особенностей аномалий хромосом; наследственной патологии костной системы. Значительную часть исследований по медицинской генетике посвящено изучению роли наследственного компонента при различных типах заболеваний: неспецифических заболеваний легких, артериальной гипертензии, ишемической болезни сердца, язвенной болезни желудка, экземы и тому подобное.

По современным данным экспертов Всемирной организации здравоохранения, в 42-65 новорожденных из тысячи выявляют моногенные заболевания, 25-35 детей имеют врожденные пороки развития, 9-12 страдают болезнями с наследственной склонностью. Генетические нарушения вызывают 40-70% самопроизвольных выкидышей, 60-70% зачатий заканчиваются гибелью зародыша. Но в ряде стран 11% детей педиатрических клиник имеют наследственную патологию. В детских стационарах мира каждый год каждую третью кровать занимают больные с наследственной патологией.

В последнее время значительно снизилась рождаемость в России и одновременно, вследствие наследственной патологии, выросли почти на 30% количество заболеваний, перинатальная и детская смертность, инвалидность. В структуре общей смертности детей в возрасте до 5 лет генетические причины смерти составляют 48-60%, то есть это каждый второй умерший ребенок.

Среди всех заболеваний человечества первое место в мире принадлежит наследственным болезням с наследственной предрасположенностью. Если в 50-е годы было известно лишь около нескольких сот наследственных болезней, то в последнее время их насчитывается более 30 000, и их количество растет с каждым годом. Известно около 30 000 хромосомных и генных заболеваний, а большинство хронических - вызваны наследственной предрасположенностью.

Любое заболевание в определенной степени зависит от наследственных особенностей организма, которые определяют степень тяжести болезни и ее прогноз.

Происходит огромное негативное социальное влияние наследственной патологии на общество, которое заключается не только в распространении болезней, высокой летальности больных, но и в длительной их госпитализации, инвалидизации и социальной дезадаптации.

Предмет исследования: особенности наследственных болезней.

Объект исследования: наследственные болезни человека.

Цель исследования: рассмотреть методы диагностики и профилактики наследственных заболеваний человека.

Для достижения поставленной цели в работе необходимо было решить следующие задачи:

- дать понятие наследственным болезням человека;
- изучить виды наследственной патологии;
- охарактеризовать методы диагностики наследственных болезней человека;
- рассмотреть концепцию профилактики наследственных заболеваний.

Структура работы: введение, основная часть, заключение, список литературы.

Объем работы: 28 страниц печатного текста.

Количество используемых книг: 10 источников.

ГЛАВА 1. Наследственные болезни, их определение, причины появления и классификация

1.1 Наследственные болезни человека

Нынешняя медицина основывается на молекулярно-биологических и генетических знаниях. Следовательно, клиническая генетика приобретает все большее значение. Она изучает организацию наследственных структур человека, их функционирование в норме и по наличию патологии, разрабатывает методы диагностики, профилактики и лечения наследственной патологии, а также определяет прогноз для потомков.

К наследственной патологии относятся генные, или моногенные болезни – по данным ВОЗ их частота в популяции составляет 3%; хромосомные болезни, или синдромы – 1%; врожденные пороки развития – 3%. К этой группе относятся и мультифакториальные болезни – болезни с наследственной предрасположенностью (они составляют 92-93% всех хронических неинфекционных заболеваний). Анализ общей детской смертности детей в возрасте до 5 лет свидетельствует, что генетические причины смерти составляют 48-60%, то есть это каждый второй умерший ребенок.

Наследственная патология имеет некоторые специфические характеристики, среди которых на первый план выходят следующие:

- семейный характер заболевания;
- повсеместная распространенность;
- тяжелое хроническое прогрессирующее рецидивное течение и вовлечение в патологический процесс нескольких систем организма;
- наследственные болезни могут проявляться специфическим симптомокомплексом в любом возрасте – уже во время рождения ребенка, в юношеском, зрелом и даже в преклонном;
- нечетко определенный характер наследования (кроме моногенных) или не наследование;
- выраженный клинический и генетический полиморфизм;
- врожденные пороки и незначительные аномалии развития;
- задержка физического, психического развития, выраженная неврологическая симптоматика (большинство хромосомных и моногенных болезней);
- нарушенное половое развитие и репродуктивная функция (хромосомные болезни);
- снижение продолжительности жизни и рост смертности больных;
- резистентность к самым распространенным методам терапии.

Приведенные показатели свидетельствуют об огромном социальном значении ранней диагностики наследственной патологии. Здесь имеют значение не только распространение болезней, частые случаи летальности среди больных, но и длительная их госпитализация, а в дальнейшем - инвалидность и социальная дезадаптация. Надо сказать о высокой стоимости диагностики и лечения таких заболеваний. Кроме того, в популяции человека наблюдается тенденция к увеличению генетического груза.

В мире насчитывается более 200 млн. гетерозиготных носителей гемоглобинопатий, 5% носителей гена муковисцидоза; до 30% носителей генов врожденного гипотиреоза и болезней хромосомной нестабильности; 2% носителей генов адреногенитального синдрома и фенилкетонурии. Самопроизвольные выкидыши в 70% случаев происходят в ранние сроки беременности, 35% – в более поздние сроки, 6% мертворожденных обусловленных генетическими причинами. Гибелью зародыша заканчиваются 60-70% зачатий.

Каждый фенотипически здоровый человек - носитель как минимум 8-12 мутантных генов, что является тяжким генетическим бременем. Для того, чтобы ребенок родился здоровым, нужно, чтобы он получил от матери здоровую (неизмененную) наследственность (гены) и развитие ребенка проходило в оптимальных

условиях окружающей среды.

Если наследственность изменена или опасна окружающая среда, то происходит развитие болезни.

Все известные в мире заболевания подразделяются на:

- 1) приобретенные, обусловленные факторами окружающей среды (факторы риска): травмы, ожоги, отморожения; инфекционные болезни; болезни от токсических веществ и онкологические;
- 2) наследственные, вызванные патологической наследственностью, полученной от родителей (мутации): гемофилия, полидактилия, болезнь Дауна, фенилкетонурия и др.;
- 3) мультифакториальные заболевания с наследственной предрасположенностью, в генезе которых сочетается взаимодействие наследственных и факторов среды: сахарный диабет, бронхиальная астма, различные типы аллергии, язвенная болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки и тому подобное. Наследственными называют болезни, этиологическими факторами которых являются мутации, что нарушают жизненно важные функции организма и вызывают заболевания.

Наследственные болезни возникают вследствие изменений наследственного аппарата клетки (мутаций), которые вызываются лучевой или тепловой энергией, химическими веществами и биологическими факторами (вирусы, мигрирующие элементы, живые вакцины, токсины гельминты и др.). Для наследственных болезней патологическое действие мутации как этиологического фактора не зависит от среды. Последнее может только изменять выраженность симптомов болезни. К этой группе относятся все хромосомные и генные болезни (болезнь Дауна, гемофилия, фенилкетонурия и др.), которые могут проявляться в любом возрасте.

В настоящее время существует три типа классификаций наследственных болезней:

1. Генетическая классификация – учитывает типы наследования (АД-, АР-, ПД-, ХР – и Y-сцепленные болезни).
2. Клиническая классификация учитывает, какой орган или система повреждены (наследственные болезни опорно-двигательного аппарата, болезни крови и др.).
3. Патогенетическая классификация – учитывает главное патогенетическое звено (ферментопатии, комбинированные состояния).

В основу генетической классификации наследственных болезней положен этиологический принцип, а именно тип мутаций и характер взаимодействия со средой.

Всю наследственную патологию можно разделить на 5 групп:

- 1) моногенные, или молекулярные, болезни;
- 2) хромосомные болезни;
- 3) полигенные, или мультифакториальные (болезни с наследственной предрасположенностью);
- 4) генетические болезни соматических клеток (онкологические, новообразования);
- 5) болезни генетической несовместимости матери и плода по антигенам.

Клиническая классификация наследственных болезней ничем не отличается от классификации ненаследственных болезней по органам, системным принципам или по типу обмена веществ, поэтому очень условна. Поскольку наследственные болезни соединены по этиологическим принципам (мутации), основу их классификации составляет, прежде всего, системный и органнй принцип: нервные, нервно-мышечные, психические, болезни опорно-двигательного аппарата, кожи, зубочелюстной системы, крови и др. Конечно, такой подход неоднозначный. Например, нейрофиброматоз (доминантная мутация) встречается и в нейрохирургических клиниках (у большинства развиваются опухоли мозга), и в дерматологических клиниках, поскольку у таких больных сначала появляются светло-коричневые большие пятна и нейрофиброматозные узелки на коже, и в клиниках нервных заболеваний в связи с глубокими нейрофибромами. Больные с хореей Гентингтона являются пациентами и невропатолога, и психиатра, больные с гепатовентрикулярной дегенерацией – терапевта и невропатолога.

ВВЕДЕНИЕ 3

ГЛАВА 1. Наследственные болезни, их определение, причины появления и классификация 5

1.1 Наследственные болезни человека 5

1.2 Моногенные (молекулярные) заболевания 10

1.3 Хромосомные заболевания 12

1.4 Мультифакториальные заболевания (полигенные заболевания с наследственной предрасположенностью) 15

1.5 Генетические болезни соматических клеток (онкологические, новообразования). Болезни генетической несовместимости матери и плода 18

ГЛАВА 2. Методы диагностики и профилактики наследственных заболеваний человека 20

2.1 Методы диагностики наследственных болезней человека 20

2.2 Концепция профилактики наследственных заболеваний 23

ЗАКЛЮЧЕНИЕ 27

СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННЫХ ИСТОЧНИКОВ 28

Эта часть работы выложена в ознакомительных целях. Если вы хотите получить работу полностью, то приобретите ее воспользовавшись формой заказа на странице с готовой работой:

<https://studservis.ru/gotovye-raboty/kurovaya-rabota/133295>