

ТЕЗИС ПО ТЕМЕ "НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ И ИХ ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПРИЧИНЫ"

Мамашарифов Исомухаммад Джамшидович

Студент 140-Группы Лечебного Факультета-2 и

Ниёзов Азизбек Шухратович

Студент 116-Группы Лечебного Факультета-1

Самаркандского Государственного Медицинского

Университета, Республики Узбекистана, г.Самарканд

Введение:

Наследственные заболевания представляют собой обширную группу патологий, вызванных изменениями в генетическом материале. Они передаются от родителей к потомству и могут иметь серьезные последствия для здоровья человека. Генетические мутации, лежащие в основе этих болезней, могут затрагивать как отдельные гены (моногенные заболевания), так и целые хромосомы (хромосомные аномалии). С развитием молекулярной генетики появилось больше возможностей для диагностики, профилактики и потенциального лечения этих заболеваний.

Генетические механизмы наследственных заболеваний:

В основе наследственных заболеваний лежат мутации, которые могут быть унаследованными (герминативными) или спонтанными (де ново). В зависимости от характера изменений различают:

- Моногенные заболевания – вызваны мутацией в одном гене (например, муковисцидоз, фенилкетонурия, серповидноклеточная анемия, болезнь Хантингтона).

- Полигенные заболевания – развиваются вследствие сочетания нескольких генетических факторов (например, сахарный диабет, гипертония, некоторые виды рака).

- Хромосомные нарушения – связаны с изменением структуры или числа хромосом (например, синдром Дауна, синдром Тернера, синдром Клайнфельтера).

Типы наследования:

Наследственные болезни могут передаваться по разным типам наследования:

- Аутосомно-доминантное – заболевание развивается при наличии мутации в одном из двух аллелей (например, болезнь Марфана, нейрофиброматоз).

- Аутосомно-рецессивное – болезнь проявляется только при мутации в обоих аллелях (например, муковисцидоз, фенилкетонурия).
- Сцепленное с X-хромосомой – встречается чаще у мужчин, так как у них одна X-хромосома (например, гемофилия, синдром ломкой X-хромосомы).
- Митохондриальное наследование – передается исключительно от матери, так как митохондрии наследуются по материнской линии (например, митохондриальные миопатии).

Методы диагностики:

С развитием генетики появились эффективные методы диагностики наследственных заболеваний:

- Молекулярно-генетические методы – секвенирование ДНК, полимеразная цепная реакция (ПЦР), микрочиповые технологии.
- Цитогенетические методы – кариотипирование, флуоресцентная гибридизация in situ (FISH).
- Биохимические методы – анализ метаболитов, выявляющих ферментные дефекты.
- Пренатальная диагностика – амниоцентез, биопсия хориона, неинвазивное тестирование ДНК плода.

Современные подходы к лечению:

Несмотря на сложность наследственных болезней, достижения в области генетики открывают новые терапевтические подходы:

- Генная терапия – использование методов CRISPR/Cas9 для исправления мутаций на генетическом уровне.
- Фармакогенетика – подбор индивидуального лечения на основе генетического профиля пациента.
- Терапия стволовыми клетками – перспективный метод для лечения некоторых генетических заболеваний.
- Белковая терапия – введение недостающих белков или ферментов (например, заместительная терапия при болезни Гоше).

Этические и социальные аспекты:

Генная терапия и редактирование генома вызывают множество этических дискуссий. Основные вопросы включают:

- Допустимость вмешательства в ДНК эмбрионов.
- Возможность создания "дизайнерских детей".
- Доступность дорогостоящих методов лечения.
- Защита данных пациентов при генетическом тестировании.

Заключение:

Изучение генетических причин наследственных заболеваний позволяет не только глубже понять их механизмы, но и разрабатывать новые методы

диагностики и лечения. Развитие персонализированной медицины и генной инженерии дает надежду на эффективное лечение многих тяжелых генетических патологий, однако требует тщательного научного и этического контроля.

Список литературы:

1. Strachan T., Read A. Human Molecular Genetics. – 5th Edition. – Garland Science, 2018.
2. Nussbaum R.L., McInnes R.R., Willard H.F. Thompson & Thompson Genetics in Medicine. – 9th Edition. – Elsevier, 2019.
3. Vogel F., Motulsky A.G. Human Genetics: Problems and Approaches. – Springer, 2010.
4. Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) – <https://www.omim.org/>
5. Lander E.S. et al. Initial sequencing and analysis of the human genome. Nature, 2001.
6. Collins F.S., Varmus H. A New Initiative on Precision Medicine. NEJM, 2015.
7. Doudna J.A., Charpentier E. Genome editing. The new frontier of genetic medicine. Science, 2014.
8. Knoppers B.M. Ethical issues in genomic medicine. Genome Medicine, 2014.
9. Balaskas K., et al. Genetic Screening and Personalized Medicine. J. Genet. Med., 2021.
10. Korf B.R. Human Genetics and Genomics. – Wiley-Blackwell, 2013.