

*Деганд Кристина Владимировна*

студентка

*Тютюнникова Евгения Борисовна*

канд. с.-х. наук, доцент, преподаватель

ФГБОУ ВО «Армавирский государственный

педагогический университет»

г. Армавир, Краснодарский край

## **ЛЕЧЕНИЕ И ПРЕДУПРЕЖДЕНИЕ НЕКОТОРЫХ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЧЕЛОВЕКА**

*Аннотация: в статье рассматриваются способы лечения и предупреждения некоторых наследственных болезней человека. Авторы приходят к выводу, что необходимыми условиями для уменьшения частоты возникновения у людей наследственных заболеваний являются: внимание к чистоте нашей среды обитания, борьба с некачественным составом воздуха, водоемов, имеющими вещества, которые имеют в наличии мутагенное и канцерогенное действие, необходимая глубокая проверка на «генетическую» уязвимость всех лекарственных и косметических препаратов и средств бытовой химии.*

*Ключевые слова: наследственная болезнь, диетотерапия, фармакотерапия, евгенизм, медико-генетическое консультирование, сахарный диабет, рецессивный ген.*

Внимание, оказываемое многочисленными учеными всего мира к наследственности человека, проявляется не просто так. В последнее время человечество находится в глубоком сплетении с незнакомыми для него химическими веществами. Количество данных веществ, используемых в быту, сельском хозяйстве, пищевой, фармакологической, косметической промышленности и в других областях деятельности людей, в наше время существенно. В числе множества этих веществ выделяются и такие, которые могут вызывать мутации.

По ходу развития медицины, человек смог обнаружить способ борьбы с достаточно многими болезнями. Он довольно хорошо берегает себя от многих очень опасных инфекционных заболеваний.

Неуёмное внимание медицинской генетики к наследственным заболеваниям можно объяснить и тем, что в большинстве моментов обладание необходимыми знаниями биохимических механизмов становления заболевания позволяет уменьшить ощущение боли больного. Больному вводят ферменты, которые не синтезируются в организме, или убирают из рационов приема пищи продукты, которые не могут быть использованы вследствие отсутствия в организме необходимых для этого ферментов. Повышение концентрации сахара в крови вследствие отсутствия инсулина – как мы знаем, гормона поджелудочной железы, именно так характеризуется заболевание сахарным диабетом. Данное, довольно таки часто встречаемое заболевание вызывается рецессивным геном. Его можно лечить путем введения инсулина в организм, который к настоящему времени уже обучились вырабатывать на заводах, применяя генно-инженерные методы.

Однако следует обратить внимание на то, что вылечивается только болезнь, т.е. фенотипическое проявление «мутантного» гена, и вылеченный человек продолжает оставаться его носителем и может передавать этот ген своим потомкам. В настоящее время обнаружены сотни заболеваний, в которых механизмы биохимических нарушений изучены достаточно глубоко. В исключительных моментах современные методы микроанализов позволяют увидеть такие биохимические нарушения даже в отдельных клетках, а это, в свою очередь, помогает заключать диагноз о наличии подобных заболеваний у еще не родившегося ребенка по определенным клеткам в околоплодной жидкости.

Лечение наследственных болезней подразделяется на следующие разделы:

1) Оказание симптоматического воздействия на болезнь:

а) диетотерапия – направлена на утверждение правильно отобранный диеты, которая способствует понижению тяжести проявления болезни. К сожалению, генетическое нарушение при этом никак не исчезает и передается потомству,

---

но обычные проявления заболевания у человека, применяющего обозначенную диету, не наблюдаются;

б) фармакотерапия – состоит из периодических инъекций недостающих ферментов, белков, которые на непродолжительный отрезок времени облегчают состояние больных;

в) хирургические методы – многие наследственные болезни могут сопровождаться какими-то анатомическими отклонениями от нормы. В данной ситуации применяются хирургические удаления органов или их частей, возможна коррекция, трансплантация.

2. Мероприятия евгенизма – замещение естественных нарушений человека в фенотипе (а также и наследственных), т.е. оказание благоприятного воздействия на здоровье человека посредством фенотипа. Может содержать симптоматическое и патогенетическое лечение, но, к большому сожалению, не может полностью излечить от наследственных нарушений и не ограничивает количество мутантных генов ДНК в популяции человека.

3. Этиологическое мероприятие – осуществляется в виде оказания воздействия на источник заболевания, которое должно привести к значительному исправлению нарушений.

4. Медико-генетическое консультирование. Обладание необходимыми знаниями в области генетики человека позволяют вычислять вероятность появления на свет детей, имеющих наследственные нарушения, в моментах, когда кто-то из родителей болен или оба родителя здоровы, но наследственное заболевание наблюдалось у предков. Во многих моментах есть шанс вычисления рождения второго здорового ребенка, если первый появился на свет, имея наследственную болезнь. Медико-генетическое консультирование – это фундаментальный способ борьбы с наследственными заболеваниями в процессе изменения условий окружающей среды.

В последнее время, на обширных просторах нашей планеты, все чаще используется метод амниоцентеза, благодаря которому можно проанализировать клетки эмбриона из околоплодной жидкости. Вследствие применения данного

метода женщина на раннем сроке беременности может извлечь необходимую информацию о возможных генных или хромосомных мутациях плода и не допустить появления нездорового ребенка.

Должное внимание к чистоте нашей среды обитания, борьба с некачественным составом воздуха, водоемов, имеющими вещества, которые имеют в наличии мутагенное и канцерогенное действие, необходимая глубокая проверка на «генетическую» уязвимость всех лекарственных и косметических препаратов и средств бытовой химии – вот, перечень необходимых условий для уменьшения частоты возникновения у людей наследственных заболеваний.