

помощью рихлокаина //Вестник Национального медико-хирургического Центра им. НИ Пирогова. – 2015. – Т. 10. – №. 2. – С. 86-88.

4. Игиддбашян В.М. Современные подходы к вопросам комплексного лечения воспалительных заболеваний пародонта / В.М. Игиддбашян, Л.А. Зюлькина, М.Н. Суворова, Г.В. Емелина, Н.К. Кузнецова, Г.Г. Кавтаева // Современные проблемы науки и образования. – 2015. – № 5. – С. 299.

5. Луцкая И.К. Болезни пародонта/ И.К. Луцкая. – М.: Медицинская литература, 2010. – 256 с.

6. Пародонтология. Национальное руководство/ под ред. Л.А. Дмитриевой.// М.: ГЭОТАР-Медиа. -2014. - 712с.

7. Усманова И. Н. Морфогенез ранних стадий воспалительных заболеваний пародонта у лиц молодого возраста, проживающих в регионе с неблагоприятными факторами окружающей среды / И.Н. Усманова, А.И. Лебедева, Л.П. Герасимова и соавт. // Клиническая стоматология. - 2011. - №4. С. 94-96.

8. Фищев С.Б. Периодонтит. Этиология, патогенез, клиника, лечение/ С.Б.Фищев, А.Г. Климов, И. В. Березкина, А. В. Севастьянов. – Спб.: СпецЛит, 2017. – 508 с.

Писаренко К.Б., Десятова М.А.

**СУЩНОСТЬ МОЛЕКУЛЯРНЫХ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ
ЧЕЛОВЕКА. ВОЗМОЖНОСТЬ ИХ ПРОФИЛАКТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ**

Кафедра медицинской биологии и генетики
Уральский государственный медицинский университет
Екатеринбург, Российская Федерация

Pisarenko K.B., Desyatova M.A.

**THE MOLECULAR NATURE OF INHERITED HUMAN DISEASES. THE
POSSIBILITY OF THEIR PREVENTION AND TREATMENT**

Department of medical biology and genetics
Ural state medical University
Yekaterinburg,
Russian Federation

E-mail: di.kessi.di@gmail.com

Аннотация. В настоящей статье отражены данные о распространенности молекулярных наследственных болезней человека, факторах риска возникновения наследственных заболеваний. Представлены также данные методов профилактики распространенных наследственных заболеваний.

Annotation. This article reflects the data of diseases, the prevalence of molecular hereditary human diseases, risk factors for hereditary diseases. The data of methods of prevention of common hereditary diseases are also presented.

Ключевые слова: наследственные заболевания, профилактика.

Key words: hereditary diseases, prevention.

Введение

Наследственные факторы могут принимать самое непосредственное участие в формировании патологических процессов. Наследственность может быть этиологическим фактором или играть роль в патогенезе любого заболевания.

В настоящее время известно около 2000 наследственных болезней и генетически детерминированных синдромов. Число их постоянно растет, ежегодно описываются десятки новых форм наследственной патологии. На современном этапе развития медицины исключительное значение имеет распознавание многообразных наследственных заболеваний и генетически детерминированных синдромов.

Цель исследования - теоретический анализ достижений в изучении молекулярно-генетических основ и генетических механизмов распространения наследственных заболеваний.

Материалы и методы исследования

Решение поставленной в работе цели осуществлялось на основе применения общенаучных теоретических методов исследования в рамках сравнительного анализа информации, полученной из различных источников, систематизации собранного материала.

Результаты исследования и их обсуждение

Наследственными болезнями, считают структурными или функциональными патологическими изменениями организма, вызванными изменением наследственной информации.

Изучение наследственных болезней началось в конце 18 века.

В 1866 г. Флоринский В. М. в книге «Усовершенствование и вырождение человеческого рода» дал правильную оценку значения окружающей среды в формировании наследственных признаков, вредного влияния на потомство близкородственных браков, описал наследование ряда патологий, признаков (глухонемоты, пигментного ретинита, альбинизма, заячьей губы и др.) [4].

Английский биолог Гальтон (F. Galton) первый поставил вопрос о наследственности человека, как предмете научного изучения. Он обосновал генеалогический метод и близнецовый метод для изучения роли наследственности и окружающей среды в развитии и становлении признаков.

В 1908 г. английский врач А. Гаррод впервые сформулировал концепцию о наследственных «ошибках» обмена веществ, подойдя, таким образом к изучению молекулярных основ ряда наследственных болезней.

Исследуя одну из наследственных болезней обмена веществ - алкаптонурию, он предположил, что в ее основе лежит генетически обусловленное врожденное нарушение обмена веществ, и что таким же образом могут развиваться и другие наследственные болезни.

Дальнейшее изучение наследственных болезней связано с успехами раскрытия механизма реализации генетической информации. Пиком в этом направлении явилась сформулированная Дж. Бидлом и Э. Тейтемом концепция «один ген - один фермент»,

Особые достижения известны советского невропатолога и генетика С. Н. Давиденков, который в 1934 году впервые установил существование генетической гетерогенности наследственных болезней и причин их клин, полиморфизма. Он разработал основы нового вида медпомощи — медико-генетического консультирования [5].

В конце 1940-х гг. американский химик Л. Полинг обнаружил аномальное поведение при электрофорезе гемоглобина, полученного от больных серповидноклеточной анемией. В результате было сформулировано представление о молекулярных болезнях, в основе которых лежат изменения последовательности нуклеотидов (мутации) в гене и соответствующие им изменения аминокислотной последовательности кодируемого этим геном белка.

Так Л. Полингом ввел термин «молекулярные болезни», как врождённые ошибки метаболизма, заболевания, обусловленные нарушением последовательности аминокислот в полипептидной цепи, которые возникают в результате пониженной активности или полного отсутствия фермента, контролирующего определённый этап обмена веществ.

Нередко ошибочно термины «наследственная болезнь» и «врожденная болезнь» употребляются как синонимы, однако врожденными болезнями называют те заболевания, которые имеются уже при рождении ребенка и могут быть обусловлены как наследственными, так и экзогенными факторами. Таковы, например, пороки развития, связанные с воздействием на эмбрион и плод ионизирующего излучения, химических соединений, лекарственных средств, принимаемых матерью, а также внутриутробных инфекций.

Однако далеко не все наследственные болезни относят к врожденным, поскольку многие из них проявляются уже после периода новорожденности (например, хорей Гентингтона клинически обнаруживается после 40 лет).

Наследственные болезни многочисленны и разнообразны по проявлениям.

Согласно данным Всемирной организации здравоохранения, благодаря применению новых методов диагностики ежегодно регистрируется в среднем три новых наследственных заболевания, которые встречаются в практике врача любой специальности.

Согласно одной из классификаций, их можно разделить на три основные группы: моногенные, полигенные (мультифакториальные, или болезни с наследственным предрасположением) и хромосомные [1].

Есть классификация, в которой хромосомные болезни относят к моногенным. Соответственно, наследственные болезни делятся на моногенные (*генные и хромосомные*) и полигенные [3].

Клиническая классификация наследственных болезней построена по органному и системному принципам. Согласно этой классификации, выделяют наследственные болезни нервной, эндокринной, дыхательной и сердечно-сосудистой систем, печени, желудочно-кишечного тракта, почек, системы крови, кожи, уха, носа, глаз и др. Такая классификация в значительной степени условна, т.к. большинство наследственных болезней характеризуется вовлечением в патологический процесс нескольких органов или системным поражением тканей [1].

Генные болезни (молекулярные болезни) являются результатом генных мутаций (изменения структуры молекулы ДНК, изменения РНК, изменения полипептидной цепи, изменения белка (структурного или белка фермента), возникших в аутосомах и половых хромосомах. По рецессивному типу (аутосомному или сцепленному с полом) наследуются многие болезни обмена веществ - энзимопатии или ферментопатии. Они возникают в результате мутации генов, ответственных за синтез ферментов (Д. Бидл, Э.Тейтум). У человека большинство ферментопатий вызвано мутациями структурных генов, что приводит к качественному, а не количественному изменению ферментов. Наиболее распространены энзимопатии, обусловленные нарушением аминокислотного обмена (фенилкетонурия), жирового (амавротическая идиотия), углеводного (галактоземия, фруктозурия), пуринового и пиримидинового (синдром Леш-Нихана), минерального (нарушение обмена меди - болезнь Вильсона-Коновалова).

синдром. Среди хромосомных болезней, связанных с изменением числа половых хромосом (моносомии, полисомии), наиболее часто встречаются синдромы Клайнфельтера (47,XY), Шерешевского-Тернера (45,X), трисомия по X-хромосоме (47,XXX), полисомия по Y-хромосоме (47,XYU); может наблюдаться полисомия по X-хромосоме и Y-хромосоме одновременно (48,XXYU).

Для диагностики хромосомных болезней используется цитогенетический метод (кариотипирование, определение полового хроматина); методы амниоцентеза и дерматоглифики. Хромосомные болезни не наследуются, так как у больных нарушена репродуктивная функция, но синдромы появляются в каждом поколении с определенной частотой как результат вновь возникших мутаций у здоровых людей.

Полигенные болезни (гипертоническая болезнь, атеросклероз, язвенная болезнь, определенные формы диабета, шизофрения и др.) зависят как от генотипа (полигенное наследование), так и от внешней среды. Эти болезни

называются болезнями с наследственным предрасположением. Для них характерно изменение нормы реакции на действие факторов внешней среды. Для заболеваний данного типа особенно присуще: отсутствие типичного расщепления в отличие от моногенных наследований; разница в частоте появления данных заболеваний у родственников первой и второй степени родства; широкое разнообразие количественных признаков (размах изменчивости) среди населения; зависимость проявления заболеваний от возраста, пола, питания и др.; отсутствие резких различий в проявлении признаков между здоровыми и больными людьми.

Лечение моногенных наследственных болезней может быть как патогенетическим, так и симптоматическим.

Патогенетическое лечение в одних случаях связано с введением в организм недостающих продуктов мутантного гена. В других случаях оно сводится к исключению из продуктов питания патологически накапливающихся метаболитов - субстрата мутантного фермента (диета без фенилаланина при фенилкетонурии, без галактозы при галактоземии), или к введению больших доз кофакторов (например, витамина В₆ при гомоцистинурии), восстанавливающих функции мутантного фермента. В настоящее время эффективные методы лечения разработаны для примерно 30 наследственных болезней обмена веществ, а также для ряда других наследственных болезней [7].

Основным способом профилактики наследственных болезней является медико-генетическое консультирование, направленное на предупреждение появления новых случаев наследственных болезней в семьях. Более эффективным методом профилактики наследственных болезней среди населения является выявление в популяции всех супружеских пар - носителей некоторых рецессивных генов с последующим осуществлением пренатальной диагностики заболевания у плода (проводится при серповидноклеточной гемоглобинопатии, талассемии в ряде стран, болезни Тея-Сакса среди евреев-ашкенази в США), либо массовое обследование беременных женщин с целью пренатальной диагностики различных врожденных пороков развития [6].

Выводы

1. Наследственные заболевания – это большая группа патологий человека, связанных с нарушениями в генетическом аппарате, обусловленными действием мутагенов. Болезни могут быть как врожденными, так и проявиться в течение жизни человека.

2. Установление взаимосвязи между наследственными заболеваниями и повреждениями на уровне генов и даже целых хромосом представляет для клинической медицины большой практический интерес.

3. Выявление причин первоначальных нарушений в системе генов и хромосом, а так же изучение механизма развития болезней – являются задачами ближайшего будущего, так как именно от их решения во многом зависит

разработка эффективных способов профилактики и лечения генных, полигенных и хромосомных заболеваний [2].

Список литературы

1. Баранов В.С., Айламазян Э.К. Актуальные проблемы здравоохранения. [Электронный ресурс] // Журнал акушерства и женских болезней, 2007 выпуск 1 URL: [http:// www.jowd.ru/arhiv/JOWD_2007_pdf/jowd_1_07.pdf](http://www.jowd.ru/arhiv/JOWD_2007_pdf/jowd_1_07.pdf) (дата обращения: 11.03.2019).
2. Берг Л., Давыденков С.Н. Наследственность и наследственные болезни человека - М.: МЕДГИЗ, 1971, С. 121 .
3. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М.: Медицина, 2003; 448.
4. Савельева Г.М., Шалина Р.И. Моногенные и полигенные заболевания [Электронный ресурс] // URL: [http:// medichelp.ru/rubriki/akusherstvo/7175-monogennye](http://medichelp.ru/rubriki/akusherstvo/7175-monogennye) (дата обращения: 11.03.2019).
5. Степанов В.А. Геномы, популяции, болезни: этническая геномика и персонализированная медицина [Электронный ресурс] // НИИ медицинской генетики СО РАМН URL: [http:// www. medgenetics.ru/UserFile/File/Doc](http://www.medgenetics.ru/UserFile/File/Doc) (дата обращения: 10.03.2019)
6. Флоринский В.М. Усовершенствование и вырождение человеческого рода, под редакцией В.М. Волоцкого [Электронный ресурс] // К истории и современному состоянию евгенического движения, «Северный печатник» Вологда, 1926 URL: [http:// www.booksite.ru/fulltext/florin/text.pdf](http://www.booksite.ru/fulltext/florin/text.pdf) (дата обращения: 12.03.2019).
7. Эмери А.Е. Наследственные болезни [Электронный ресурс] // Антенатальная диагностика генетических болезней, статья. URL: <http://medarticle.moslek.ru/articles/26969.htm> (дата обращения: 12.03.2019).

УДК 577.171

Подчиненова Е.А., Булатова Е.В., Лукаш В.А.

ПРИМЕНЕНИЕ СОЧЕТАННОЙ ТЕРАПИИ ЙОДА, СЕЛЕНА И ЦИНКА ПРИ ЛЕЧЕНИИ АУТОИМУННОГО ТИРЕОИДИТА

Кафедра биохимии

Уральский государственный медицинский университет
*ООО «Холистик Мед», медицинская клиника «Холистима»
Екатеринбург, Российская Федерация

Podchinenova E.A., Bulatova E.V., Lukash V.A.

THE USE OF COMBINED THERAPY OF IODINE, SELENIUM AND ZINC IN THE TREATMENT OF AUTOIMMUNE THYROIDITIS

The Biochemistry Department
Ural state medical university