**Муниципальное бюджетное общеобразовательное учреждение**

**«Средняя общеобразовательная школа №8 г. Юрги»**

«Наследственные болезни и пути их уменьшения»

Работа ученика 10 А класса

Адаменко Даниила

и ученицы 10 Б класса

Полтораковой Русланы

Руководитель проекта:

Аджиева Ляна Асланбиевна

Введение

Под термином «наследственные заболевания» подразумевают болезни, которые передаются ребенку от его родителей. Причиной патологических изменений, передающихся следующим поколениям, является изменение генетического кода человека. В генетическом коде человека сосредоточена вся информация о нем, которая будет сопровождать его всю жизнь. В его генах скрыты данные о структуре многочисленных белков, из которых и при участии которых происходит строительство всех органов и тканей человека, а также биологически активных молекул, осуществляющих регуляцию такого строительства.

Наследственные заболевания — это заболевания, обусловленные генными или хромосомными мутациями. У людей от 20 000 до 25 000 генов. Генетическая мутация возникает, когда изменяется один или несколько генов. Если это генетическое изменение передается детям, то это наследственное генетическое заболевание.

При совпадении у партнеров статусов носительства определенных болезней есть высокий риск рождения ребенка с наследственным заболеванием. Даже если у них не проявляются симптомы заболевания, они по-прежнему могут быть носителями и передать мутации своим детям. Многие генетически обусловленные заболевания проявляются не сразу после рождения, а спустя некоторое время. От наследственных заболеваний следует отличать врожденные заболевания, вызванные внутриутробными повреждениями, например, инфекцией или внешними воздействиями. Целью нашей работы является изучение статистики проявления наследственных генетических заболеваний в России и выявление возможных путей решения проблемы.

Актуальность: на данный момент в связи с развитием молекулярной генетики, а также появлением современных способов изучения, диагностики и лечения наследственных заболеваний, эта тема стала очень актуальной во всем мире.

Задачи:

1. Изучить этиологию наследственных заболеваний, их классификацию
2. Перечислить и описать наиболее распространенные генетические заболевания в России.
3. Рассмотреть современные методы профилактики, диагностики и лечения наследственных заболеваний.
4. Найти более результативные пути решения проблемы.
5. Показать примерный вариант генетического паспорта.
6. Составить статью для журнала на основе полученной информации.

**Современные методы профилактики, диагностики и лечения наследственных заболеваний.**

1. **Биохимический метод.**

С помощью биохимических методов можно выявлять болезни обмена, но не только их. Например, американские ученые разрабатывают специальный тест для определения в крови метаболитов, говорящих о наличии у детей аутизма. Сегодня это заболевание диагностируется при помощи многоступенчатых психометрических тестов, а наличие количественного показателя могло бы помочь врачам в более ранней и точной диагностике.

1. **Цитогенетический метод.**

Для исследования берут кровь, клетки которой проходят специальную подготовку. В обычном состоянии хромосомы как бы скручены в плотную спираль, поэтому оценить наличие в них повреждений нельзя. Для изучения клетки искусственно вводят в состояние деления, и когда нить хромосомы раскручивается, из нее делают препарат.

Цитогенетические методы применяется в ранней диагностике патологий детей, а также помогают выявлять причины нарушения репродуктивной функции, особенно неясного генеза, у мужчин и женщин.

1. **Дерматоглифика.**

С этим методом хорошо знакомы все: дактилоскопия, или изучение рисунка кожи пальцев, относится к дерматоглифике. Существуют и другие методы — пальмоскопия (изучение рисунка на ладонях) и плантоскопия (изучение рисунка кожи на подошвах). Особенности кожного рисунка изучал чешский ученый Ян Пуркинье, кот

орый воздал фундаментальную классификацию пальцевых узоров. Его последователи выяснили, что некоторые изменения рисунка кожи по сравнению с нормой свидетельствует о генетических заболеваниях. Например, по расположению гребней и борозд на коже можно предположить такие патологии, как синдром Клайнфельтера, синдром кошачьего крика, синдром Тернера и даже мультифакторные заболевания — диабет, рак и другие. Дерматоглифический анализ является частью осмотра пациента в генетической клинике.

1. **Симптоматическое лечение.**

Наследственным заболеваниям свойственны различные клинические проявления, и их лечение во многом является симптоматическим. Отдельные нарушения  метаболизма исправляют назначением специальных диет, направленных на уменьшение токсических веществ в организме, накопление которых обусловлено мутациями в определённых генах. Например, при фенилкетонурии назначают безаланиновую диету.

Для ослабления симптомов наследственных болезней, связанных с дефектом определённого белка, вводят внутривенно такую его функциональную форму, которая не вызывает иммунной реакции. Такая замещающая терапия применяется при лечении гемофилии, тяжёлого комбинированного иммунодефицита и др. Иногда для компенсации определённых утраченных функций проводят трансплантацию костного мозга и других органов. Существующая терапия в подавляющем большинстве случаев мало эффективна, а само лечение следует проводить многократно, несмотря на его высокую стоимость. Так же существуют малоизученные неизлечимые болезни. Одна из них - Фибродисплазия

1. **Генная терапия.**

Принципиально новым методом, эффективным и направленным на уничтожение генетической причины наследственного заболевания, является генотерапия. Суть метода генотерапии – введение нормальных генов в дефектные соматические клетки.

Концепция генной терапии заключатся в том, что наиболее радикальным способом борьбы с разного рода заболеваниями, вызываемыми изменениями генетического содержания клеток, должна быть обработка, направленная непосредственно на исправление или уничтожение самой генетической причины заболевания, а не её следствий.

В связи с тем, что генная терапия представляет собой новое направление медицинской генетики, а болезни, которые пытаются лечить этим способом, очень разнообразны, создано множество оригинальных методических подходов к этой проблеме. В настоящее время исследования по генотерапии в основном направлены на коррекцию генетических дефектов соматических, а не половых клеток, что связано с чисто техническими проблемами, а также из соображений безопасности.

Так же различают такие способы, как: генетическое нормирование и исключение мутагенов; управление действием генов; дородовая диагностика.

Но эти методы актуальны только тогда, когда генетический код уже построен и полному изменению не подлежит. Но как тогда предугадать возможность генетических болезней у человека? Ведь далеко не каждый родитель сможет морально и финансово растить нездорового ребёнка, и далеко не все болезни можно будет вылечить. Так как же предугадать и избежать таких мук для родителей и будущего поколения? К счастью, активно продвигающаяся генетика дала нам возможность «заглянуть» в возможное будущее, с помощью «Генетического паспорта».  **2.2 Генетический паспорт**

Генетический паспорт – это документ, содержащий информацию о генетическом коде человека.  Специалисты считают, что указанный документ может быть представлен двумя вариантами: судебно-медицинским и личным. В первом случае речь идёт о сборнике сведений, которые позволят определить личность на базе маркеров ДНК. Во втором − об официальном документе, в котором будет содержаться подробная информация о рисках для здоровья конкретного человека и особенностях его организма. Для судебно-медицинского паспорта будет необходимо произвести стандартный забор биологического материала. Для личного, более подробного документа, потребуются комплексные исследования. Мы рассмотрим личный генетический паспорт.

Комплексный генетический тест позволяет решить целый ряд проблем, которые снижают качество жизни современных людей. Благодаря результатам такого обследования можно узнать о вероятности наследственных заболеваний, передающихся из поколения в поколение, этнической принадлежности, физических и интеллектуальных способностях. Неоспоримое преимущество генетического анализа - возможность ранней диагностики скрытых болезней.  У современных людей в геноме содержится в среднем от 20 до 25 тысяч генов. Это огромный объём информации, полностью прочитать её в данный момент невозможно. Сейчас речь идёт только о создании всероссийской базы сывороток крови, которая станет основой для проведения исследований и мониторинга заболеваний, носящих генетический характер.

**Преимущества и проблемы приобретения генетического паспорта.**

После прохождения генетического теста человек узнает о своем организме много нового, что в дальнейшем может использоваться для профилактики и лечения заболеваний, коррекции схемы питания, составления плана тренировок, подбора индивидуальной терапии, направленной на омоложение и борьбу с признаками возрастных изменений. Генетический паспорт выполняет несколько очень важных функций:

* с его помощью можно узнать о своём национальном составе и найти родственников во всем мире на основании сведений о хромосомах;
* позволяет узнать о проблемах здоровья и скорректировать схему питания, изменить образ жизни;
* дает информацию о предрасположенностях к наследственным и хроническим заболеваниям;
* результаты исследования биологического материала могут использоваться для определения мутаций плода на ранних сроках беременности;
* генетические маркеры позволяют составить паспорт вашей кожи, в котором указаны ее риски, индивидуальная чувствительность к процедурам и косметическим средствам;
* тип темперамента, биологические ритмы, склонность к определенным видам деятельности – вся эта информация заложена в генетическом коде;
* риск развития зависимостей, а также эффективность и устойчивость к лекарственным препаратам.

Практика создания и хранения генетических паспортов есть во многих странах, но наиболее крупным банком данных ДНК является Великобритания, которая начала выпускать такие документы почти 25 лет назад. Врачи утверждают, что данный документ позволит повысить качество медицинского обслуживания в стране, упростит схему работы с пациентами, а также поможет сделать жизнь граждан более комфортной. Генетические маркеры могут помочь предсказать эффективность или аллергенность некоторых лекарственных средств, но пока это касается очень ограниченного набора лекарств.

На сегодняшний день, известно около сотни моногенных заболеваний, когда мутации в определенной точке генома приводят к развитию патологического процесса. Считается, что в геноме каждого человека содержится несколько таких «молчащих» мутаций, и проявляются они, только если две одинаковые достаются ребенку от обоих родителей. Есть сцепленные с полом мутации, которые проявляются только у мальчиков. Если родители, несущие в своем геноме информацию о возможных заболеваниях, заранее будут знать об этом, планируя детей они уже смогут оценить и принять решение.

Но все это в основном редкие — орфанные заболевания, которые являются морально-этической проблемой для общества, но не несут эпидемиологических рисков, поскольку естественной защитой от них является запрет на близкородственные браки, содержащийся в большинстве современных культур.

Указом от 11 марта 2019 года №97 «Об Основах государственной политики Российской Федерации в области обеспечения химической и биологической безопасности на период до 2025 года и дальнейшую перспективу» президент актуализировал проблему генетики человека. Пока речь идет только о направлении работы по генетической паспортизации населения, ни формат, ни масштаб которой пока не понятен.

Несмотря на то, что в наше время медицина очень быстро развивается, и возможность диагностики наследственных заболеваний становится вполне доступной на базе медицинских центров, не всем слоям населения по карману такая услуга. Средняя цена на комплексный тест, в зависимости от того, исследование конкретных вопросов генетического кода ( усвоение определённых витаминов, индивидуальный план тренировок) или всех предложенных в организации критериев варьируется от 29 тыс. до 98 тыс. рублей, что затрудняет внедрение генетической паспортизации граждан государства на обязательной основе, на уровне обычного паспорта гражданина.

Также препятствием является неспособность биомедицины эффективно исправлять ошибки в ДНК. При первой попытке применения генетической информации для борьбы, например, с моногенными заболеваниями мы столкнемся с морально-этической проблемой запрета на рождение детей некоторыми парами, обязательным отбором и отбраковкой предимплантационных эмбрионов и даже абортами по таким медицинским показаниям. Готовы ли мы к этому? Или нести груз ответственности за рождение обреченных на тяжелые болезни детей, или - за ограничение права иметь детей?

Еще более сложным является вопрос о вероятностной интерпретации генетической информации. Болезнь может не возникнуть никогда, несмотря на предрасположенность, но крупица страха будет посеяна в душу знанием о мутации, связанной с этим заболеванием. Работодатели, возможно, не захотят принимать на работу сотрудников с повышенной склонностью к сердечно-сосудистым, психическим заболеваниям; тренеры — заниматься со спортсменами без потенциальных задатков повышенной выносливости и силы. Готовы ли мы к этому?

Можно также столкнуться с угрозами криминального характера в трансплантологии. Поиск подходящей пары, как мы знаем, может занимать годы. В то же время, если будет создана база данных геномов всего населения страны, найти потенциального донора «подходящего» сердца будет делом пяти минут, и не все будут готовы ждать, когда оно освободится по воле случая.

Как должен выглядеть и что должен содержать генетический паспорт? У нас есть свой вариант:

Приложение 2.

Пункты могут варьироваться в зависимости от предпочтений гражданина России, кроме тех которые касаются здоровья.

Приложение 2

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| * **ФИО** * **Дата рождения** | **Первичное генетическое консультирование** | **Тестирование генетической предрасположенности:** |
| **Кариотип**  Досимптоматическая диагностика | **Индивидуальный генетический номер**  **\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_** |
| **Диагностика гетерозиготного носительства**  **\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_** |
| * Заключительное медико-генетическое консультирование; * Информация для врача и пациента; * Практические рекомендации |
| QR - код |

1. Генетическое консультирование - врачебная деятельность, направленная на предупреждение рождения ребенка с наследственной патологией, на основе уточненного диагноза, а также консультирование по вопросам дальнейшего планирования семьи.
2. Кариотип (досимптоматическая диагностика) – информация о том, насколько вероятно, что у человека в дальнейшей жизни разовьется определенное заболевание. Тестирование обычно проводится на образце крови. В лаборатории образец анализируют для того, чтобы определить, есть ли какие-либо изменения в определенном гене или генах, связанных с заболеванием.
3. Индивидуальный генетический номер – это неизменяемый, неуничтожаемый номер, присеваемый системой по которому осуществляется поиск пациента в системе электронной медицинской карты.
4. Тестирование генетической предрасположенности – это выявленные маркеры генетических заболеваний.
5. Гетерозиготное носительство означает, что имеется мутация только одной копии гена. При аутосомно – рецессивном наследовании гетерозиготный носитель здоров. Но возможно проявление данного гена у детей, при условии, что и второй родитель является носителем.
6. Итоги заключительного медико-генетического консультирования: где содержится информация для врача и пациента, практические рекомендации.
7. QR – код для быстрого поиска электронной карты в базе данных (при его наличии, отпадает потребность в индивидуальном генетическом номере пациента).

Можно рассмотреть также вариант, где скрыты ФИО и дата рождения в генетическом паспорте.

**Заключение**

В ходе нашей работы, мы выяснили, что процент встречаемости генетических заболеваний составляет 5%. Численность населения России на январь 2021 года составляла 146 171 015 человек. Исходя из статистики 7 308 551 человек (5%) с наследственными заболеваниями.

Для уменьшения встречаемости мы предлагаем внедрение генетического паспорта. Как он будет работать? Планируя семью, детей, родители будут знать о возможных рисках рождения ребенка с какими-либо заболеваниями. Это сократит не только количество больных детей, но и количество абортов. Зачастую, родители, узнав о возможных отклонениях, прерывают беременность уже на достаточно большом сроке, когда плод сформирован.

Или, что ещё хуже, отказываются от ребенка после рождения, так как морально, физически, материально не готовы.

Но, прежде чем вводить данный документ для населения России, нужно создать собственные технологии для заполнения бланка этого паспорта. То есть полноценную отечественную геномную индустрию, тогда такой паспорт действительно может приносить только пользу.

Индивидуальную генетическую паспортизацию необходимо развивать однозначно. Для этого потребуется усовершенствовать методику, а также законодательство, обсудить этические вопросы. Генетическая информация должна быть столь же тайной, как любые медицинские сведения о человеке, на которые распространяется закон о защите персональных данных.

**Список литературы.**

1. Академик Евгений Гинтер: «Генетический паспорт – это профанация» // АиФ. Здоровье, 2012. №3.
2. Веретенко М. Ю. «Геном человека»: этические риски и перспективы биотехнологий // Гуманитарные научные исследования. 2013. №12.
3. В. Тарантул: Геном человека: Энциклопедия, написанная четырьмя буквами. 2003г.
4. Генетический паспорт: как сведения о ДНК делают медицину персональной // РИА-Наука, 2017. №4.