

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА: БИОЛОГИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ, КЛАССИФИКАЦИЯ И ЗНАЧЕНИЕ ДЛЯ МЕДИЦИНЫ

<https://doi.org/10.5281/zenodo.17370136>

Маликов И.Р.

Доцент кафедры медицины Университета Алфраганус

Актуальность

Современное общество сталкивается с множеством вызовов в области здравоохранения, одним из которых являются наследственные заболевания. По данным Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ), около 10% новорождённых имеют врождённые или наследственные отклонения в развитии. В ряде случаев такие заболевания могут не только снижать качество жизни, но и приводить к инвалидизации и преждевременной смерти.

С развитием молекулярной генетики стало возможным детально изучать механизмы наследования, определять генные мутации, проводить пренатальную диагностику и даже разрабатывать методы генной терапии. Поэтому изучение наследственных болезней остаётся крайне актуальным для медицины, биологии, генетики и социальной сферы.

Ключевые слова

наследственные заболевания, генетика, мутация, хромосомные аномалии, моногенные заболевания, диагностика, синдром Дауна, генная терапия.

Введение

Наследственные заболевания – это группа заболеваний, вызываемых изменениями в генетическом материале человека. Они передаются от родителей к потомству и могут проявляться на различных этапах жизни – от раннего детства до зрелого возраста. Такие заболевания обусловлены мутациями в отдельных генах, нарушениями в структуре или количестве хромосом, либо сложным взаимодействием генетических факторов с окружающей средой.

По способу наследования и причине возникновения наследственные заболевания делятся на несколько основных групп: **моногенные, хромосомные и мультифакториальные**. Каждая из этих групп имеет свои особенности, механизмы развития и способы диагностики.

Изучение наследственных патологий важно не только для понимания генетических механизмов, но и для разработки методов профилактики и лечения, включая персонализированную медицину, генетическое консультирование и генную терапию.

Материалы и методы

В ходе подготовки данной статьи был проведён анализ научной литературы, включая монографии, учебные пособия по генетике и биологии, публикации в рецензируемых журналах, таких как *Nature Genetics*, *Human Molecular Genetics*, *Медицинская генетика* и др.

Для классификации наследственных заболеваний использовались критерии, предложенные Всемирной организацией здравоохранения (ВОЗ) и Общей Международной классификацией болезней (МКБ-11). Также были изучены современные методы молекулярной диагностики, включая ПЦР, секвенирование нового поколения (NGS) и методы цитогенетики.

Результаты

1. Классификация наследственных заболеваний

1. Моногенные

заболевания

Возникают вследствие мутации в одном определённом гене. Они наследуются по законам Менделя и подразделяются на:

- **Аутосомно-доминантные** (например, болезнь Хантингтона, синдром Марфана)
- **Аутосомно-рецессивные** (например, фенилкетонурия, муковисцидоз)
- **Сцепленные с полом** (например, гемофилия, дальтонизм)

2. Хромосомные

аномалии

Возникают при изменении числа или структуры хромосом.

- **Анеуплоидии** (например, трисомия по 21-й хромосоме – синдром Дауна)
- **Структурные перестройки** (делеции, дупликации, транслокации)

3. Мультифакториальные

заболевания

Являются результатом взаимодействия генетической предрасположенности и факторов окружающей среды.

Примеры: сахарный диабет 2 типа, гипертония, шизофрения, ожирение.

2. Примеры наследственных заболеваний

• Фенилкетонурия

(ФКУ)

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Причина – мутация в гене, кодирующем фермент фенилаланингидроксилазу. При отсутствии лечения

приводит к тяжёлой умственной отсталости. Диагностика проводится неонатально; лечение — строгая диета с ограничением фенилаланина.

- **Синдром Дауна**

Обусловлен трисомией по 21-й хромосоме. Характеризуется умственной отсталостью, характерными чертами лица, врождёнными пороками сердца. Частота — 1 случай на 700 новорождённых. Риск увеличивается с возрастом матери.

- **Муковисцидоз**

Аутосомно-рецессивное заболевание. Причина — мутация в гене CFTR. Приводит к нарушению функции желёз внешней секреции, особенно в лёгких и поджелудочной железе. Требует пожизненного медицинского наблюдения.

- **Гемофилия**

Сцепленное с полом заболевание, при котором нарушается свёртываемость крови. Часто передаётся от матери (носителя) сыну. Лечение включает заместительную терапию фактором свёртывания.

3. Современные методы диагностики и профилактики

- **Пренатальная диагностика:** позволяет выявить наследственные болезни на ранних сроках беременности. Методы: амниоцентез, биопсия хориона, УЗИ, неинвазивное тестирование по крови матери.

- **Генетическое тестирование:** секвенирование генома, экзома, ПЦР-диагностика мутаций.

- **Генетическое консультирование:** предоставление информации семьям с отягощённым анамнезом, оценка рисков.

- **Носительство:** тестирование родителей на носительство рецессивных мутаций, особенно перед планированием беременности.

Вывод

Наследственные заболевания — важный объект исследования современной биологии и медицины. Они дают представление о работе человеческого генома, наследуемости признаков и последствиях мутаций.

С развитием генетики стали возможны более точные методы диагностики, профилактики и раннего вмешательства. Современные биомедицинские технологии, такие как генная терапия и редактирование генома (CRISPR/Cas9), дают надежду на излечение ранее неизлечимых патологий.

Тем не менее, этические и социальные аспекты остаются важной частью обсуждения, особенно в контексте редактирования эмбрионов и вмешательства в наследственный материал.

Таким образом, понимание природы наследственных заболеваний имеет решающее значение для формирования эффективной системы здравоохранения, развития персонализированной медицины и улучшения качества жизни пациентов.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ:

1. Ляпунов С.М. Медицинская генетика. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2020.
2. Жданов Ю.А. Генетика человека. — СПб.: Питер, 2019.
3. Nussbaum R.L., McInnes R.R., Willard H.F. *Thompson & Thompson Genetics in Medicine*. — Elsevier, 2021.
4. Strachan T., Read A. *Human Molecular Genetics*. — Garland Science, 2020.
5. WHO. *Genomics and World Health: Report of the Advisory Committee on Health Research*. Geneva: World Health Organization, 2022.
6. Статьи из журналов: *Nature Genetics*, *Human Genetics*, *Медицинская генетика*.