Наследственных заболеваний достаточно много. Для начала познакомьтесь с самой общей информацией об основных группах заболеваний. Более подробная информация о разных генетических заболеваниях будет размещаться на нашем сайте в разделе «Библиотека».

Наследственные болезни - заболевания, возникновение и развитие которых связано с изменениями (мутациями) генетического материала. В настоящее время описано более 1500 различных наследственных заболеваний. Частота появления отдельных наследственных болезней, как правило, невелика; она соответствует 1:5000-1:100000 и реже. Однако некоторые наследственные заболевания встречаются чаще (шизофрения 1:100, диабет 1:1000). Аномалия цветового зрения - дальтонизм - поражает 8% мужчин и 0,5% женщин. По данным Всемирной организации здравоохранения, около 4% новорожденных страдает теми или иными генетически обусловленными дефектами.

Среди наследственных болезней выделяют следующие группы:

1. Собственно наследственные болезни, т.е. болезни, при которых проявление патологической мутации как этиологического фактора практически не зависит от влияния окружающей среды, которая в этом случае определяет лишь степень выраженности симптомов болезни. К болезням этой группы относятся хромосомные (например, синдром Дауна, синдром Шерешевского - Тернера, синдром Клайнфельтера и др.) и генные наследственные болезни (например, фенилкетонурия, галактоземия, амавротическая идиотия Тея — Сакса, гемофилия).

2. К болезням другой группы относят болезни, в основе которых лежит взаимодействие генетических факторов и факторов внешней среды. К болезням этой группы относятся гипертоническая болезнь, атеросклероз, язвенная болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки, сахарный диабет, аллергические заболевания, многие пороки развития, определенные формы ожирения.

3. Кроме того, в клинической классификации наследственных болезней выделяют 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. Наследственные болезни могут проявляться в разном возрасте. Некоторые из них проявляются в период новорожденности (болезнь Дауна, ихтиоз), другие заболевания возникают в детском возрасте, а некоторые проявляются клинически впервые в зрелом или даже пожилом возрасте (подагра развивается после 40-45 лет, хорея Геттингтона после 35 и даже 60 лет).

Диагностика наследственных болезней. Диагноз ряда наследственных болезней не представляет существенных затруднений и основывается на данных, полученных в результате общего клинического обследования (например, болезни Дауна, гемофилии, гаргоилизма, адреногенитального синдрома). Однако, в большинстве случаев при диагностике наследственных болезней возникают серьезные затруднения в связи с тем, что многие из этих болезней по клиническим проявлениям очень сходны с приобретенными болезнями. При подозрении на заболевание генетическое обследование больного начинают с получения подробных клиникогенеалогических данных на основании результатов его опроса о состоянии здоровья ближайших и отдаленных родственников, а также специального обследования членов семьи, что позволяет определить характер наследования патологии. Вспомогательное, а в ряде случаев решающее диагностическое значение имеют данные, полученные с помощью различных параклинических методов, в т.ч. биохимических, и цитогенетических и молекулярно-генетических исследований. В целях раннего выявления наследственных болезней проводится пренатальная диагностика, которая связана с решением ряда биологических и этических проблем до рождения ребенка. При современном уровне развития пренатальной диагностики можно установить диагноз всех хромосомных болезней, большинства врожденных пороков развития, энзимопатий, при которых известен биохимический дефект. Часть из них можно установить практически на любом сроке беременности (хромосомные болезни), часть — после 11-12-й недели (редукционные пороки конечностей, атрезии, анэнцефалию), часть — только во второй половине беременности (пороки сердца, почек, центральной нервной системы).

 Неонатальный скрининг. В рамках реализуемого Приоритетного национального проекта «Здоровье» предусмотрено расширение неонатального скрининга и сейчас проводится скриниг на фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром, галактоземию, муковисцидоз. Массовое обследование новорожденных (неонатальный скрининг) является основой профилактики наследственных болезней и позволяет выявлять наследственные нарушения обмена в доклинической стадии, когда диетотерапия и соответствующее медикаментозное лечение способны полностью предупредить развитие тяжелой инвалидности.