



Вопрос.

Чем определяются наследственные болезни человека?

Ответ.

В настоящее время зарегистрировано более 2000 наследственных болезней человека, причём большинство из них связано с психическими расстройствами. По данным Всемирной организации здравоохранения, ежегодно регистрируются в среднем три новых наследственных заболевания. Условно наследственные болезни можно разделить на три группы: заболевания обмена веществ, молекулярные болезни, которые обычно вызываются генными мутациями, и хромосомные болезни.

Болезни обмена веществ человека встречаются с частотой 1- 4 : 100000. При врождённых нарушениях фенотипическое проявление связано с отсутствием или избытком продукта определённой биохимической реакции (фенилкетонурия, сахарный диабет).

Хромосомные болезни обусловлены изменением структуры или числа хромосом (синдром Дауна, синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера).

Основным путём предотвращения наследственных заболеваний у человека является их профилактика. Наглядным примером, подтверждающим возможности медицины в борьбе с наследственными заболеваниями, может служить полимиелит. Эта болезнь характеризуется наследственной предрасположенностью, однако, непосредственной причиной заболевания является инфекция. Проведение массовой иммунизации детей против возбудителя этой болезни – вируса – позволило избежать всех наследственно предрасположенных к ней от тяжёлых последствий этого заболевания.