

Генетичні хвороби та їх профілактика



Генетичні хвороби - захворювання, обумовлені порушеннями в процесах збереження, передачі та реалізації генетичної інформації. З розвитком генетики людини, у тому числі й генетики медичної, встановлена спадкова природа багатьох захворювань і синдромів, що вважалися раніше хворобами з невстановленою етіологією.



Причини генетичних хвороб

Генетичні захворювання спадкового типу формується при мутації генної інформації. Виявлені вони можуть бути відразу ж після народження дитини, через тривалий час при довгому розвитку патології. Виділяють три головні причини розвитку спадкових хвороб:

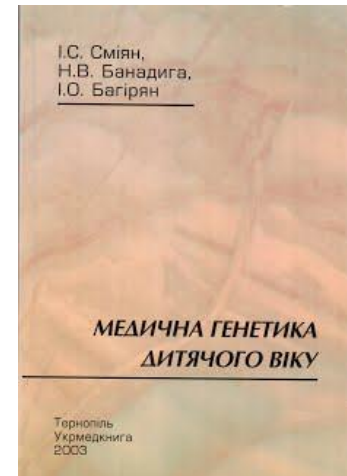
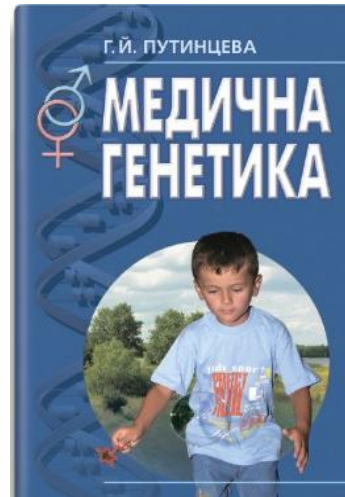
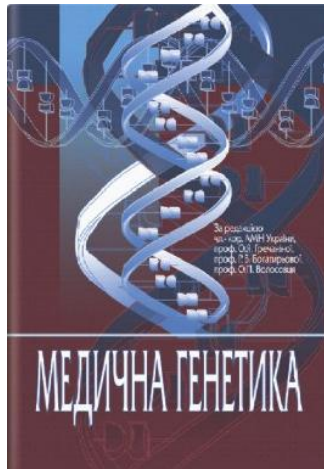
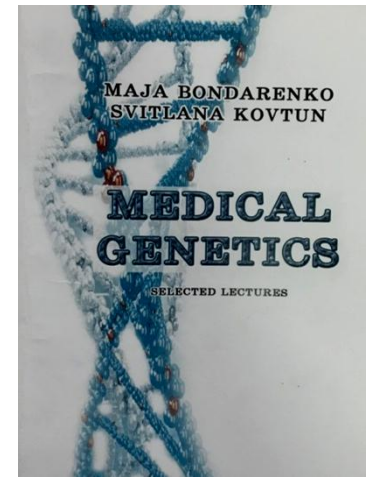
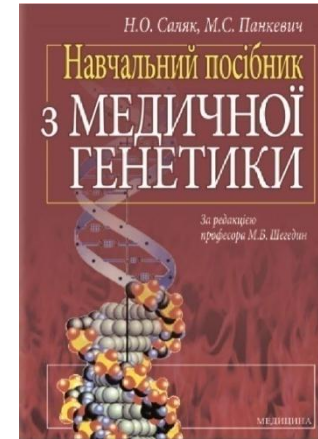
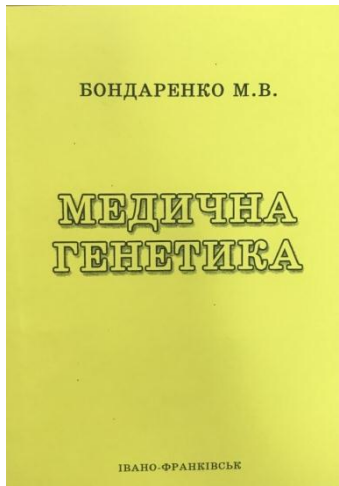
- хромосомні аномалії;
- порушення хромосом;
- генні мутації.

Остання причина входить в групу спадково схильних типу, тому що на їх розвиток і активізацію впливають ще й фактори зовнішнього середовища. Яскравим прикладом таких захворювань вважається гіпертонічна хвороба або цукровий діабет. Крім мутацій на їх прогресування впливає тривале перенапруження нервової системи, неправильне харчування, психічні травми і ожиріння.

Класифікація генетичних хвороб

1. Генні хвороби – зумовлені генними мутаціями.
2. Хромосомні хвороби – зумовлені хромосомними і геномними мутаціями.
3. Мультифакторіальні хвороби (зі спадковою схильністю) зумовлені комбінацією генетичних і негенетичних факторів.
4. Хвороби генетичної несумісності матері і плода (імунологічні реакції матері на антиген плода).



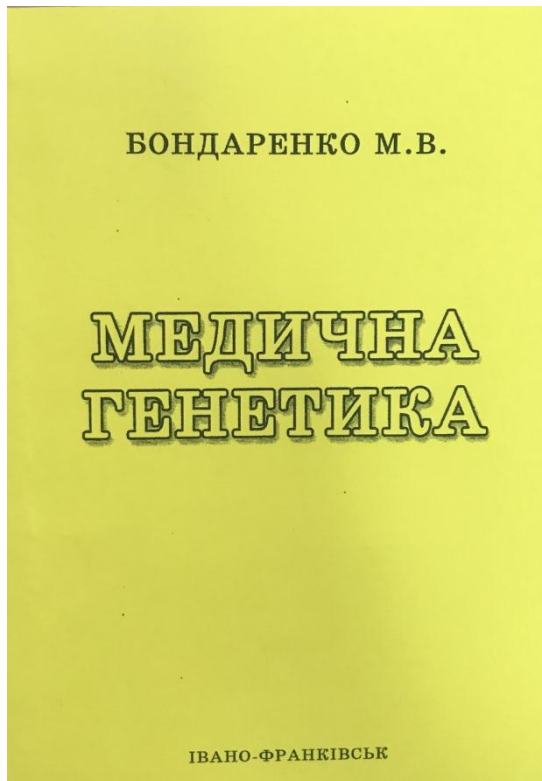


575(075.8)

Б81

Бондаренко, М. В.

Медична генетика [Текст] : Вибрані лекції. Навчально-методичний посібник для студентів вищ. мед. навч. закладів / М. В. Бондаренко. - Івано-Франківськ : ІФНМУ, 2017. - 184 с.

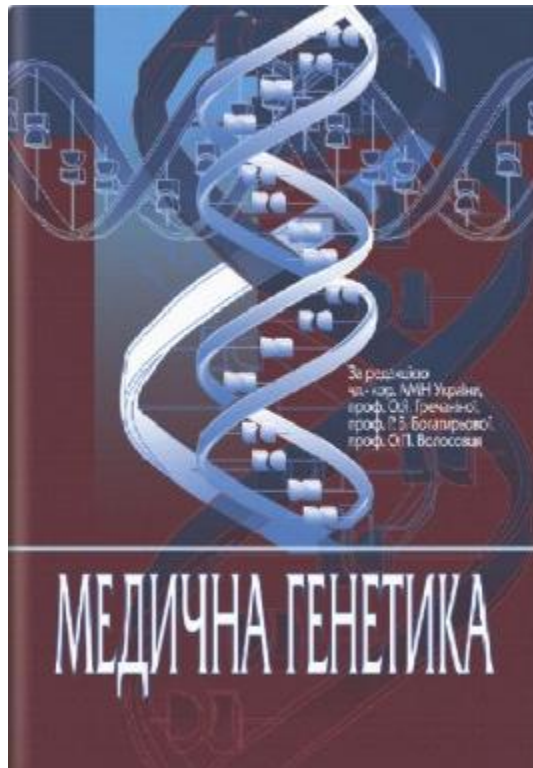


Головна мета посібника - викласти сучасні уявлення про етіологію, патогенез спадкових захворювань зі спадковою схильністю, виділити основні принципи діагностики, профілактики і лікування цієї патології. Всі розділи підручників чітко структуровані відповідно до програми з медичної генетики. В кінці підручника є тести. Навчально-методичний посібник створено для студентів старших курсів медичних вузів спеціальностей “Лікувальна справа”, “Педіатрія”.

616.012.03(02)

М42

Медична генетика [Текст] : підруч. для студ. вищ. мед. (фарм.) навч. закл. III-IV р. акр. (МОЗ України) / О. Я. Гречаніна, Г. Хоффман, Р. В. Богатирьова та ін. ; за ред. О. Я. Гречаніної, Р. В. Богатирьової, О. П. Волосовця. - К. : Медицина, 2007. - 536 с.



У підручнику викладено сучасні уявлення про спадкові хвороби людини. Описано біохімічні, молекулярні, цитогенетичні та ультразвукові методи діагностики, профілактики і лікування природженої та спадкової генетичної патології. Широко подана її клінічна картина. Детально описано метаболічні хвороби, у тому числі і мітохондріальні. Особливу увагу приділено пренатальній діагностиці природженої та спадкової патології. Для студентів вищих медичних (фармацевтичних) навчальних закладів III-IV рівнів акредитації.

616.012.03(02)

Б90

Бужієвська, Т. І.

Основи медичної генетики [Текст] : Навч. посібник для вищ. мед. закл. освіти / Т. І. Бужієвська. - К. : Здоров'я, 2001. - 136 с. Всього: 276 прим. (абонемент – 256).



Викладені основи медичної генетики, починаючи з визначення понять, законів, історії генетики, молекулярних та хромосомних основ спадковості та законо-мірностей мінливості організмів. Посібник містить сучасні відомості про методи генетичного обстеження та спадкові хвороби: вади розвитку, захворювання, пов'язані зі спадковими порушеннями різних видів метаболізму. У ньому наведені сучасні можливості лікування та профілактики спадкової патології, основи медико-генетичного моніторингу, медичні аспекти генної інженерії. Для студентів-вищих медичних закладів освіти всіх рівнів акредитації та лікарів різного профілю.

616.012.03(023)

К90

Кулікова, Н. А.

Медицина генетика [Текст] : підруч. для студ. вищ. мед. закл. осв. I-II р. акр. / Н. А. Кулікова, Л. Є. Ковальчук. - Тернопіль : Укрмедкнига, 2004. - 188 с. Всього: 127 прим. (абонемент – 113).



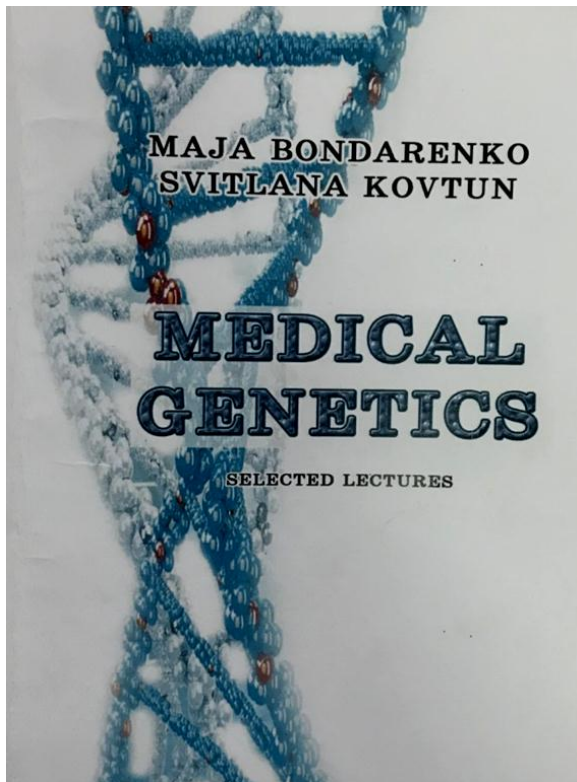
Матеріал підручника викладено відповідно до навчальної програми з медичної генетики. У ньому відображені положення класичної генетики і новітні досягнення молекулярної генетики. На сучасному науковому і методичному рівнях розглянуто теорія гена, принципи генної інженерії та їх застосування в медицині. Подана сучасна класифікація спадкових хвороб, методи вивчення спадковості людини. Для студентів вищих навчальних закладів I-II рівнів акредитації.

575(075.8)

B76

Bondarenko, M.

Medical genetics. Selected lectures [Текст] : Manual for foreign department students / M. Bondarenko, S. Kovtun. - Ivano-Frankivsk, 2018. - 136 с. Всього: 95 прим. (абонемент – 90).



Головна мета посібника - викласти сучасні уявлення про етіологію, патогенез спадкових захворювань зі спадковою схильністю, виділити основні принципи діагностики, профілактики і лікування цієї патології. Всі розділи підручників чітко структуровані відповідно до програми з медичної генетики. В кінці підручника є тести. Навчально-методичний посібник створено для студентів старших курсів медичних вузів спеціальностей “Лікувальна справа”, “Педіатрія”.

616.012.03(02)

П90

Путинцева, Г. Й.

Медична генетика [Текст] : підруч. для студ. вищ. мед. навч. закл. I-III р. акр. (Департамент кадрової політики, освіти і науки МОЗУ) / Г. Й. Путинцева. - 2-е вид., переробл. і доповн. - К. : Медицина, 2008. - 392 с.



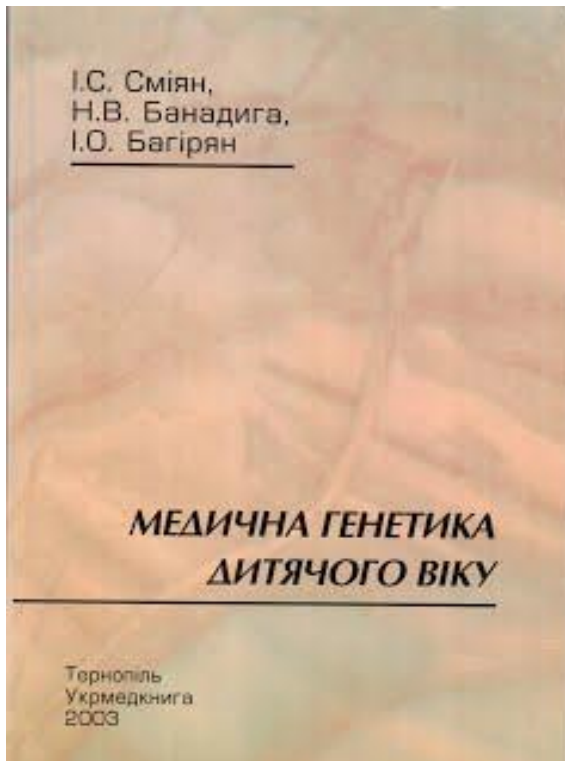
У підручнику викладено основи медичної генетики з урахуванням сучасного стану її розвитку. Наведено цитологічні та біохімічні основи спадковості, закономірності успадкування ознак, механізми розвитку спадкової патології; розглянуто вплив зовнішнього середовища на появу спадкових мультифакторіальних хвороб. У підручнику значну увагу приділено діагностиці та профілактиці цих хвороб. Для студентів вищих медичних закладів I-III рівнів акредитації.

616.012.03(02)

C50

Сміян, І. С.

Медична генетика дитячого віку [Текст] : посібник / І. С. Сміян, Н. В. Банадига, І. О. Багірян. - Тернопіль : Укрмедкнига, 2003.



Цей посібник є першою спробою на теренах СНД дати студенту систематизований матеріал до спадкових захворюваннях, які найчастіше зустрічаються у дитячому віці. Враховуючи, що життя і здоров'я в майбутньому, насамперед, залежить від попередження і лікування хромосомних та генних захворювань, даний посібник може бути використаний не тільки студентами, а й інтернами, лікарями-курсантами.

616.012.03(023)

О-75

Основи медичної генетики [Текст] : Навчальний посібник для І-ІІ р. акред. / В. П. Пішак, І. Ф. Мещишен, О. В. Пішак, В. Ф. Мислицький. - Чернівці : БДМА, 2000. - 248 с.



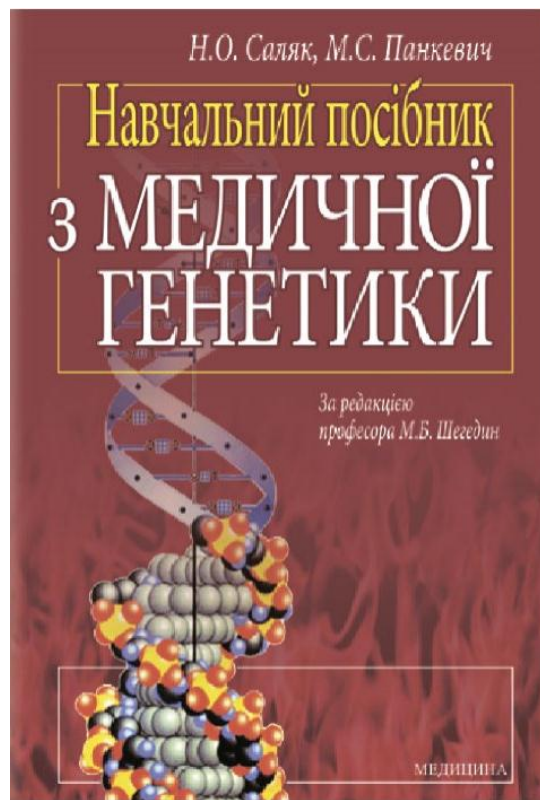
Матеріал посібника викладено відповідно до навчальної програми “Медична генетика”. На сучасному науковій і методичному рівнях розглянута інформація про досягнення медичної генетики: основні закони, поняття і закономірності успадкування фізіологічних ознак. Розкриваються теоретичні основи виникнення спадкової патології, закономірності успадкування патологічних ознак, методи діагностики вроджених вад і спадкових хвороб, організація і стан медико-генетичного консультування. Для студентів вищих навчальних закладів II рівня акредитації, випускників шкіл і абітурієнтів.

616.012.03(023)

C16

Саляк, Н. О.

Навчальний посібник з медичної генетики [Текст] : навч. посібн. для студ. вищ. мед. навч. закл. I-II р. акр. (Департамент кадрової політики, освіти і науки МОЗУ) / Н. О. Саляк, М. С. Панкевич ; за ред. М. Б. Шегедин. - К. : Медицина, 2008. - 144 с.



У навчальному посібнику коротко викладено теоретичний матеріал з медичної генетики та наведено задачі переважно медичного змісту згідно з навчальною програмою. У процесі самостійної роботи студенти вчать передбачати й аналізувати процеси, встановлювати зв'язки між окремими явищами спадковості, що сприяє формуванню в них цілісного уявлення про закономірності успадкування ознак. Задачі активізують навчальний процес, розвивають інтерес до предмета і здатність студентів до аналітичного мислення.

616.481

C42

Скачко, Б. Г.

Цукровий діабет: хвороба століття, чи розплата за легковажність [Текст] / Б. Г. Скачко, Г. О. Орещук. - К. : Здоров'я, 2012. - 96 с.



Цукровий діабет – грізне своїми ускладненнями захворювання. Грамотне лікування інфекцій та інтоксикацій дозволяє запобігти цукровому діабету І типу, розповсюдженість якого сягає 15%. Профілактика лікування цукрового діабету дозволить зберегти трудові ресурси та продовжити середню тривалість життя. Інформація в книзі викладена популярно і базується на сучасних знаннях з використанням багаторічного досвіду в галузі народної медицини. Книга розрахована на широке коло читачів.

Профілактика генетичних хвороб полягає в:

- попередженні людей з обтяженою спадковістю про можливість народження в них хворого потомства;
- пораді лікаря-генетика мати дітей у більш молодому віці;
- переривання вагітності на ранніх її стадіях після виявлення генетичного дефекту;
- усунення деяких соціальних факторів;
- корекції за допомогою лікарських засобів генетичних порушень;
- боротьба з мутагенними факторами;
- суворому токсико-гігієнічному контролі за випуском кожного нового лікарського апарату.