Цел, предмет и задачи на медицинската генетика. Медико-социално значение, класификация и честота на наследствената и вродена патология.

- медицинска генетика – изучава ролята на наследствеността за развитие на патология при човека и търси пътища и методи за диагностика, профилактика и лечение.

Цел на медицинската генетика: Да разкрива генетичната същност на болестите при човека

Предмет и задачи на медицинската генетика: изучаване етиологията и патогенезата на наследствените болести, предразположения и вродени аномалии:

генетична диагноза

генетичната прогноза

генетична профилактика

лечение

Съвременният лекар трябва да разбира основните принципи на медицинската генетика защото: Наследствените болести представляват голям дял от общия болестен товар и на детската и на възрастната популация. Води до по-добро познаване на болестния процес. Познанието на молекулните механизми на болестния процес води до превенция на болестта най-високата цел на медицината

Приложение в диагностиката и терапията : 1. Каква е ползата от тази дейност ? – профилактични действия в резултат на предоставената информация на болните, здравите носители, и техните семейства. Клиничното приложение на лабораторно-генетичните методи става чрез генетичното консултиране, самостоятелно или в съчетание с пренатална диагностика, генетичен скрининг (селективен и масов). 2. Генна терапия, достъпна за клиничната практика за съжаление, все още не съществува. Познаването на структурата и функцията на човешкия геном засега ни дава възможност само да откриваме и проследяваме мутантните гени, причиняващи тежки заболявания в отделни семейства или популации. 3. Възможности за приложение в медицината на молекулно - генетичните методи за: Диагностика на няколкостотин моногенни заболявания Диагностика на соматични мутации при злокачествени заболявания с прогноза на развитието им Предклинична диагностика на генетични дефекти Изучаване взаимоотношението генотип / фенотип

Разкриване на кандидат гени за важни социално - значими болести (рак, ранна атеросклероза, болест на Алцхаймер)

Разгадаване на процесите на стареене и клетъчна смърт

Откриване на бактерии, вируси, паразити, гъби

Медико - социално значение на вродената и наследствена патология:

Спонтанни аборти

Хромозомна аномалия се открива в 50 - 60% от всички разпознати бременности завършили със спонтанен аборт до 12 г.с.

Новородени

2 - 3% има поне една голяма вродена аномалия

Детска възраст

50% от детската слепота

50% от детската глухота

50% от лицата с тежка степен умствено изоставане

30% от детския болничен контингент

40-50% от причините за детска смъртност

Зряла възраст

5% от лицата до 25 год. възраст са засегнати от болест в която важна роля имат генетичните фактори

10% от често срещаните форми на рак: на млечна жлеза, колона и яйчниците има ясна генетична причина

Класификация и характеристика

на наследствените болести Хромозомни: най – редки, най - често неунаследени, обикновено ниск риск за повторение. Моногенни: средна обща, но ниска отделна честота ,Менделов тип унаследяване (AД, AР, XД, ХР),висок риск за повторение

Мултифакторни ( най – чести): вродени аномалии - няма ясен тип на унаследяване,социално значими - нисък до среден риск за повторение

Разстройства от - водят до мозаицизъм

соматични мутации - причина за неоплазия

Разстройства на - цитоплазмено,майчино унаследяване

митохондриалната ДНК

Популационна честота ВИД РАЗСТРОЙСТВО ЧЕСТОТА на 1000 души

ХРОМОЗОМНИ БОЛЕСТИ 6 - 9

МОНОГЕННИ БОЛЕСТИ 10 - 14

Доминантни 3 - 9,5

Рецесивни 2 - 2.5

Х-свързани 0,5 - 2

МУЛТИФАКТОРНИ БОЛЕСТИ (28 – 32)

Вродени аномалии (20 – 30)

Чести болести с изразена

наследствена компонента (7 – 18)

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

ОБЩО ( 37,5 – 72)

Групи вродени аномалии:

1.Малоформации-резултат от грешен старт,т.е. промяна в генетичните структури(хромозоми или гени) Даун-вродена сърдечна аномалия;

2.Дисрупция-има нормален старт,няма промяна в наследствената структура;нещо във вътреутробното развитие пречи на нормалното развитие;амниотични върви; не се коригира;

3.Деформация-нормален старт;нещо външно за плода(мех. причина) оказва влияние в/у вътрутробното развитие;може да се коригира спонтанно;пр.-крива крака;

4.Дисплазия-възникват в резултат на грешен старт;обикновено засягат само определена тъкан-мускулни и костни дисплазии,моногенен тип на унаследяване.