**Слайд 1.**

Добрый день, дорогие слушатели. Представляю вашему вниманию презентацию на тему: «Наследственность, её влияние на здоровье и заболеваемость».

**Слайд 2.**

Проблема здоровья людей и генетика тесно взаимосвязаны. Ученые-генетики пытаются ответить на вопрос, почему одни люди подвержены различным заболеваниям, в то время как другие в этих же, или даже худших условиях остаются здоровы. В основном это связано с наследственностью каждого человека, т.е. свойствами его генов, заключенных в хромосомах.

Ген (др.-греч. γένος — род) — структурная и функциональная единица наследственности живых организмов. Ген представляет собой участок ДНК, задающий последовательность определённого полипептида либо функциональной РНК.

**Слайд 3.**

**Наследственность —** способность организмов передавать свои признаки и особенности развития потомству. Благодаря этой способности все живые существа сохраняют в своих потомках характерные черты вида. Такая преемственность наследственных свойств обеспечивается передачей генетической информации. Материальными единицами наследственности являются гены, локализованные в хромосомах ядра и ДНК органелл. Наследственность наряду с изменчивостью обеспечивает постоянство и многообразие форм жизни и лежит в основе эволюции живой природы. Наследственность и изменчивость являются предметом изучения генетики.

**Наследственность** – это генетическая программа человека, определяющая его генотип.

**Слайд 4.**

**Здоровье** - состояние физического, психического и социального благополучия человека, при котором отсутствуют заболевания, а также расстройства функций органов и систем организма.

**Заболеваемость -** это явление, характеризующее состояние здоровья населения; совокупность заболеваний, выявленных и зарегистрированных среди населения в целом или отдельных его группах за определенный отрезок времени.

Генетика и здоровье человека взаимосвязаны, и науке уже известны несколько тысяч заболеваний, зависящих от генотипа особи.

В последние годы отмечаются быстрые темпы развития генетики человека и медицинской генетики. Это объясняется многими причинами и прежде всего резким увеличением доли наследственной патологии в структуре заболевания и смертности населения.

**Слайд 5.**

Все наследственные болезни делятся на группы:

1. Генные (моногенные - в основе патологии одна пара аллельных генов)
2. Хромосомные
3. Болезни с наследственным предрасположением (мультифакториальные).
4. Болезни несовместимости матери и плода
5. Генетические соматические болезни

Рассмотрим наследственные болезни на примере генных, хромосомных и с наследственной предрасположенностью.

**Слайд 6.**

Генные болезни - это большая группа заболеваний, возникающих в результате повреждения ДНК на уровне гена.

Общая частота болезней в популяции составляет 1-2 %.

В результате мутации гена на молекулярном уровне возможны следующие варианты:

1.синтез аномального белка;

2.выработка избыточного количества генного продукта;

3.отсутствие выработки первичного продукта;

4.выработка уменьшенного количества нормального первичного продукта. Не заканчиваясь на молекулярном уровне в первичных звеньях, патогенез генных болезней продолжается на клеточном уровне.

Примеры генных болезней: фенилкетонурия, гликогеновая болезнь, болезнь Гоше, подагра, болезнь Марфана, мукополисахаридоз, гемолитическая анемия и т.д.

**Слайд 7.**

К генным болезням у человека относятся многочисленные болезни обмена веществ. Они могут быть связаны с нарушением обмена углеводов, липидов, стероидов, пуринов и пиримидинов, билирубина, металлов и др.

Пример генной болезни:**Гемофилия**

**Причина:**Наследственный дефицит плазменного фактора свертывания крови в связи с прямой мутацией гена, локализованного в длинном плече X-половой хромосомы.

**Тип наследования:**Рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой.

**Клиника:**На 1-м году жизни 1% кровотечений, с возрастом проявления более выражены. Дети, страдающие гемофилией, отличаются хрупкостью, бледной, тонкой кожей и слаборазвитым подкожным жировым слоем. Чрезмерные кровотечения при малейших повреждениях (гемотурия). В течение заболевания периоды кровоточивости сменяются периодами относительного благополучия. Больные - преимущественно мальчики.

**Патогенез:**Подкожные и внутримышечные кровоизлияния и кровоизлияния во внутренние органы, поражение крупных суставов, что приводит к их деформации.

**Диагностика:**Клиническое обследование и биохимический анализ крови, установление генеалогии.

*Цесаревичу Алексею гемофилия передалась по наследству. Он получил болезнь от своей матери - императрицы Александры Федоровны. А императрица в свою очередь унаследовала болезнь от своей бабушки королевы Виктории.*

**Слайд 8.**

Хромосомные болезни, или синдромы - это группа врожденных патологических состояний, проявляющихся множественными пороками развития, различающихся по своей клинической картине, часто сопровождающихся тяжелыми нарушениями психического и соматического развития. Основной дефект - различные степени интеллектуальной недостаточности, что может осложняться нарушениями зрения, слуха, опорно-двигательного аппарата, более выраженными, чем интеллектуальный дефект, расстройствами речи, эмоциональной сферы и поведения.

Примеры хромосомных болезней:

Синдром Дауна (трисомия 21 хромосомы ХХХ)

Синдром Патау (трисомия 13 хромосомы ХХХ)

Синдром Эдвардса (трисомия 18 хромосомы ХХХ)

Синдром Клайнфелтера (трисомия половых хромосом ХХУ)

Синдром Шерешевского-Тернера (моносомия половой хромосомы Х)и др.

**Слайд 9.**

Пример хромосомной болезни: **Синдром Дауна** (трисомия по 21 паре хромосом)

Причина: Нерасхождение 21 пары аутосом, транслокация 21 аутосомы на аутосому группы D или G. У 94% кариотип — 47 хромосом. Частота проявления синдрома увеличивается с возрастом матери.

Клиника: Признаки выявляются на самых ранних этапах жизни ребенка.

Малый рост ребенка, маленькая круглая голова со скошенным затылком, своеобразное лицо - бедная мимика, косой разрез глаз со складкой у внутреннего угла, нос с широкой плоской переносицей, маленькие деформированные ушные раковины. Рот обычно полуоткрыт, язык толстый, неповоротливый, нижняя челюсть иногда выступает вперед. На щеках часто отмечается сухая экзема. Обнаруживается укорочение конечностей, особенно в дистальных отделах. Кисть плоская, пальцы рук широкие, короткие. В физическом развитии отстают, однако не резко, но нервно-психическое развитие замедленно (плохо развита речь). С возрастом выявляется ряд новых черт заболевания. Голос грубеет, отмечается близорукость, косоглазие, конъюнктивиты, неправильный рост зубов, кариес. Слабо развита иммунная система, инфекционные заболевания протекают крайне тяжело и в 15 раз чаще, чем у других детей. Встречается острый лейкоз.

Диагностика: Клиническое обследование, подтверждаемое цитогенетическим анализом кариотипа.

К биологическим факторам повышения риска рождения детей с хро­мосомными аномалиями может быть отнесен возраст матери. Риск рождения больного ребенка особенно резко возрастает после 35 лет. Это характерно для любых хромосомных болезней, но наиболее четко наблюдается для болезни Дауна.

В медико-генетическом планировании беременности особое значение уделяется двум факторам — наличию анеуплоидии по аутосомам у ребенка и возрасту матери старше 35 лет.

**Слайд 10.**

**Болезни с наследственной предрасположенностью**

Болезни, в патогенезе которых играет роль наследственность и проявление которых зависит от действия факторов внешней среды, называют ***болезнями с наследственным предрасположением.***

В детском возрасте на долю болезней с наследственной предрасположенностью приходится не менее 10 % и это число существенно повышается с возрастом.

**Слайд 11.**

**«Врожденное» и «наследственное» заболевание – разные понятия.**

«Врожденное заболевание» говорит о том, что патология присутствовала у человека с момента его рождения, и явится могла следствием как «поломки» его генов, так и результатом воздействия на развивающийся плод неблагоприятных факторов во время беременности или травмы во время родов.

«Наследственная болезнь» подразумевает то, что причина нарушения кроется в структурном изменении наследственной информации клеток человека. Будет заболевание передано по наследству или нет зависит от конкретной нозологии (болезни).

**Слайд 12.**

В основе наследственной предрасположенности лежит генетическая уникальность организма, проявляющаяся в особенностях индивидуальных реакций организма на окружающую среду. В зависимости от того, с мутациями или сочетанием нормальных аллелей преимущественно связана наследственная предрасположенность, выделяют **моногенную (**вызываются единичными мутантными генами с сильным эффектом) или **полигенную**(развиваются в результате совместного действия множества генетических (страдает множество генов) и средовых факторов, каждый из которых в отдельности оказывает лишь слабый эффект в развитии заболевания) предрасположенность к болезням.

Для реализации болезней с наследственной предрасположенностью недостаточно только соответствующей генетической «особенности» индивида-нужен ещё фактор или комплекс факторов среды, «запускающих» формирование мутантного фенотипа (или болезни).

На здоровье оказывают факторы: экология и состояние окружающей среды, медицина, генетические факторы, условия жизни, трудовая деятельность

**Слайд 13.**

Выделяют следующие основные группы болезней с наследственной предрасположенностью: врожденные пороки развития (анэнцефалия, черепно-мозговая грыжа, вывих бедра и др.) и хронические заболевания неинфекционной этиологии.

Последние делятся на распространенные нервно-психические (шизофрения, эпилепсия, маниакально-депрессивный психоз, рассеянный склероз) болезни и распространенные соматические болезни среднего возраста (бронхиальная астма, язвенная болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки, ишемическая болезнь сердца, варикоз, диабет и др.).

**Слайд 14.**

Рассмотрим болезни с наследственной предрасположенностью: Бронхиальная астма

**Причины:**

- наследственная предрасположенность (Мутации генов интерлейкина-9 и интерлейкина-4, картированные на хромосоме 5q31-q33. Значимая ассоциация с локусом хромосомы 20р13, где локализован ген мембран- ассоциированного белка клеточного сурфактанта из семейства цитокинов/цитокиновых рецепторов. Гены локализованных в хромосомных регионах - 6р р21.1(TNFA), Hql2-q13(IGEL и FCERlb), 12ql5-q24.1 (IGIF и NOS1), 13ql4.2-ql4.3 (ESD).

- плохая экология в месте проживания

- аллегены (пыль, сырость, пищевые продукты, пыльца растений и т.д.

**Слайд 15.**

Обструкция при данном заболевании обусловлена преимущественно спазмом мелких бронхов и бронхиол (тонического типа) и в меньшей степени — гиперсекрецией и отёком.

Симптомы: приступы удушья, сухой кашель, шумное дыхание, беспокойство, хрипы и т.д.

Лечение: выявление аллергена и дальнейшее его устранение.Терапия заболевания включает медикаментозное лечение (ингаляции, аэрозоли, бронхорасширяющие средства, антибиотики) и немедикаментозные способы лечения (физиотерапию, массаж, лечебная физкультура, закаливание), ведение здорового образа жизни и отказ от курения.

**Слайд 16.**

**Сахарный диабет (СД) –** эндокринное заболевание, характеризующееся синдромом хронической гипергликемии, являющейся следствием недостаточной продукции или действия инсулина, что приводит к нарушению всех видов обмена веществ, прежде всего углеводного, поражению сосудов (ангиопатии), нервной системы (нейропатии), а также других органов и систем.

**Причины**:

-наследственная предрасположенность

-токсические воздействия

-алиментарные факторы

-стрессовые ситуации

-хирургические вмешательства

**Симптомы**:

-жажда и сухость во рту, сопровождающиеся повышенным употреблением жидкости до 8-10 л. В сутки

- полиурия (обильное и учащенное мочеиспускание)

-полифагия (повышенный аппетит)

- сухость кожи и слизистых, сопровождающиеся зудом, гнойничковые инфекции кожи

-нарушение сна, слабость, снижение работоспособности

-судороги в икроножных мышцах

-нарушение зрения

**Слайд 17.**

Если у Вас диагностировали преддиабет или сахарный диабет, то Вам необходимо: регулярно контролировать уровень глюкозы в крови, в том числе самостоятельно с помощью глюкометра; снизить калорийность питания, существенно ограничить потребление сахара и жиров; увеличить физическую активность; снизить массу тела (не менее 5% от исходной); регулярно принимать лекарства, рекомендованные врачом.

Без лечения сахарный диабет прогрессирует и приводит к тяжелым последствиям- сердечно-сосудистым осложнениям (инфаркт миокарда и мозговому инсульту), снижению зрения (вплоть до слепоты), почечной недостаточности, поражению нервной системы. Сахарный диабет может стать причиной гангрены и ампутации конечностей.

**Слайд 18.**

Артериальная гипертензия (артериальная гипертония) – стойкое повышение артериального давления от 140/90 мм рт. ст. и выше.

В абсолютном большинстве, любая гипертония опасна своими смертельными осложнениями – инсульт, инфаркт, острая сердечная недостаточность, почечная недостаточность и так далее.

Важнейший фактор риска – наследственность. Давно известно, что именно заболевания сердца, сосудов передаются по наследству.

При этом на генетическом уровне наследуется склонность к гипертонии, а не сама болезнь.

**Слайд 19.**

Факторы риска гипертонической болезни

1. Наследственность
2. Частые и значительные психоэмоциональные перегрузки.
3. Избыточное потребление поваренной соли (более 4-6 г/сут)
4. Ожирение
5. Курение
6. Злоупотребление алкоголем

**Слайд 20.**

Если у Вас повышено артериальное давление:

Ежедневно измеряйте давление и записывайте показатели в дневник.

Ограничьте потребление поваренной соли до 5 грамм в сутки и менее.

Употребление каждый день по 500 грамм в сутки и менее.

Необходимо снизить массу тела, если она избыточная. Снижение массы тела на 5 кг. Обеспечивает существенное снижение давления.

Увеличьте свою физическую активность.

Ограничьте потребление алкоголя: потребление крепких напитков в сутки не более 50 мл для мужчин и 25 мл для женщин.

Откажитесь от курения.

Спите не менее 7-8 часов в сутки.

**Слайд 21.**

Рак и наследственность, эта тема волнует многих людей, знающих об онкологических заболеваниях у кого-то из своих родственников. Современные научные исследования выяснили, что большинство онкологических заболеваний не относится к наследственному раку, а чаще всего является результатом перехода в него предраковых заболеваний.

Однако существуют и наследственные виды рака. По различным данным от 7% до 10% случаев злокачественных опухолей обусловлены наследственностью.

К наиболее часто встречающимся наследственным формам рака относятся: рак молочной железы, рак яичников, рак легкого, рак желудка, рак толстого кишечника,

меланома, острая лейкемия и т.д.

Генетически передается лишь наследственная предрасположенность к раку.

Рак молочной железы- злокачественное новообразование. Если не лечить, опухоль увеличивается, прорастает в кожу и грудную стенку, поражает ближайшие лимфоузлы. В других органах (легких, печени, костях, головной мозге) могут появиться отдельные метастазы.

Актуальность:

- самое распространенное онкологическое заболевание у женщин

- третья причина смерти женского населения после болезней системы кровообращения и несчастных случаев

- ежегодно в мире выявляют не менее 1 млн вновь заболевших

-в общей структуре заболеваемости женского населения новообразования молочных желёз составляют 30%

Каждая 8-я женщина может заболеть раком молочной железы.

Лечение рака молочной железы на ранних стадиях- это шанс на полное выздоровление и сохранения груди!

**Слайд 22.**

На высокий риск развития рака молочной железы влияютследующие риски:

- возраст более 50 лет

-отягощённый семейный анамнез по развитию рака молочной железы у родственников 1-ой линии

-рак молочной железы по данным анамнеза

-воздействие ионизирующей радиации

-пролиферативные заболевания молочных желёз с атипией эпителия

-мутации генов BRCA1, BRCA2

**Тревожные симптомы:**

- уплотнения, узлы в молочной железе

- изменения размена или формы молочной железы

- выделения из соска, втяжение соска

-эффект «лимонной корки» на коже молочной железы

- покраснение, зуд, жжение кожи молочной железы

-больв каком-то участке молочной железы

-боли в подмышечной области

- непроходящая боль в спине между лопатками

(Настоящий момент идентифицировано не менее 4 генов, отвечающих за предрасположенность к раку молочной железы (p53, BRCA2, BRCA2, PTEN).

- исследования показали, что мутаций BRCA2 и BRCA2 (breastcancerassociated) ответственны за 40-70% случаев развития наследственного рака молочной железы.

- у носителей мутаций BRCA2 и BRCA2 ранние роды не оказывают защитного действия, каждая последующая беременность увеличивает эту вероятность.

- рожавшие носители мутаций этих генов существенно чаще (в 1, 71 раза) заболевают раком молочной железы до 40 лет, чем не рожавшие.)

**Слайд 23.**

Как уменьшить риск?

Выясните свои факторы риска. Например, если ближайшие родственники (мама, сестра) болели раком молочной железы, риск его возникновения у вас повышается в 2-3 раза. 1 раз в год посещайте маммолога. После 40 лет 1 раз в 1-2 года проходите маммографическое или ультразвуковое исследование. Научитесь проводить самообследование молочных желез. Ведите здоровый, активный образ жизни. При возникновении жалоб не откладывайте визит к врачу.

**Слайд 24.**

Многие из вас не знают, что в Москве в государственных поликлиниках существуют отделения медицинской профилактики, в которых вы можете пройти диспансеризацию абсолютно бесплатно, без записи и без очереди.

**Слайд 25.**

Если ваш возраст делится на три, а год рождения вы нашли на данном слайде, то в 2018 году вы можете пройти диспансеризацию. Для этого вам необходимо прийти в поликлинику, к которой вы прикреплены с паспортом и полисом, обратиться в отделение медицинской профилактики, и если вы будете готовы к прохождению лабораторных и инструментальных исследований, то закончите не более, чем за 90 минут.

**Слайд 26.**

В соответствии вашему полу и возрасту в отделении вам будут предложены следующие исследования:

* Определение индекса массы тела
* Измерение артериального давления
* Определение уровня общего холестерина и глюкозы в крови
* Маммография
* Флюорография
* Электрокардиография
* Измерение внутриглазного давления
* Осмотр акушеркой (фельдшером)
* Исследование крови на простат-специфический антиген
* Исследование кала на скрытую кровь

**Слайд 27.**

Одной из основных целей диспансеризации является выявление злокачественных онкологических заболеваний на ранней стадии развития.

На слайде представлены виды исследований, которые проводятся в отделении профилактики и направлены на выявление различных видов раков.

Так, например, женщинам проводят маммографию молочных желез в двух проекциях на выявление рака молочной железы, а мужчинам исследуют кровь на уровень содержания простат-специфического антигена, благодаря которому можно заподозрить рак предстательной железы.

Так же, при положительном анализе кала на скрытую кровь, пациента направляют на колоноскопию, для проверки кишечника.

Однако в поликлинике пациента могут направить на дообследование к участковому врачу-терапевту, который в свою очередь даст направления на дополнительные исследования.

**Слайд 28.**

Представляю вашему вниманию знаменитых людей, чьи жизни забрала страшная болезнь

Валентина Толкунова в 63 года и Линда Маккартни, жена знаменитого Пола Маккартни из группы Битлз, в 56 лет скончались от рака молочной железы

Одри Хепбёрн в возрасте 63 года и Линда Беллингем в 66 лет умерли от рака толстой кишки.

**Слайд 29.**

Рак легких унес жизни таких людей, как:

Александр Абдулов в 54 года

Джо Кокер в 2014 году в возрасте 70 лет

Звезда рекламы сигарет в 51 год скончался от рака легких

Олег Ефремов, 72 года

Ролан Быков, 68 лет

Илья Олейников, 65 лет

**Слайд 30.**

Но есть и те, кто смог победить рак!

Всем известный Роберт Де Ниро победил рак простаты; Лайма Вайкуле и Дарья Донцова – рак молочной железы; Эмануил Виторган – рак легких; Юрий Николаев – рак кишечника.

**Слайд 31.**

Это лишь малая часть людей, сумевших выстоять против рака. Людей, которые обратились чуть раньше за медицинской помощью. Пожалуйста, не забывайте о своем здоровье, проходите профилактические осмотры.

Помните, что РАК не болит!

**Слайд 32.**

Если Вы по году рождения не подлежите прохождению диспансеризации в данном календарном году, то Вы можете пройти профилактический медицинский осмотр в Центре здоровья.

**Слайд 33.**

Для этого вам необходимо с паспортом и полисом прийти в поликлинику, к которой вы прикреплены, обратиться в центр здоровья и там пройти профилактический медицинский осмотр, по итогам которого вы получите карту здоровья с индивидуальной программой ведения здорового образа жизни.

**Слайд 34.**

В центре здоровья вы сможете пройти такие обследования, как:

* Определение содержания углекислого газа в выдыхаемом воздухе и карбоксигемоглобина
* Комплексная оценка функций дыхательной системы
* Компьютезированная оценка состояния сердца
* Измерение внутриглазного давления
* Комплексная оценка функций органа зрения

**Слайд 35.**

Так же, Биоимпедансметрия. С помощью специального аппарата пациентам определяют процентное соотношение воды, мышечной и жировой тканей

**Слайд 36.**

* Экспресс-анализ для определения уровня общего холестерина и глюкозы в крови
* Оценка насыщения гемоглобина артериальной крови кислородом, частоты пульса и регулярности ритма
* Оценка уровня психофизиологического и соматического здоровья
* Оценка риска наличия обструктивных заболеваний артерий нижних конечностей и сочетание патологий сердца и магистральных артерий головы

**Слайд 37.**

А так же пациентам предлагается пройти исследование ротовой полости у стоматолога-гигиениста

**Слайд 38.**

В завершение, приглашаю Вас пройти диспансеризацию или профилактический медицинский осмотр в поликлинике, к которой Вы прикреплены.

Задавайте вопросы, я с радостью на них отвечу.

**Слайд 39.**

При подготовке презентации использованы российские Национальные рекомендации по кардиоваскулярной профилактике, материалы Всемирной организации здравоохранения, Приказы Минздрава России и Департамента здравоохранения города Москвы.

**Слайд 40**. Благодарю за внимание!