

ФГБОУ ВО «АМУРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»

ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКИХ ЗНАНИЙ И ЗДОРОВОГО ОБРАЗА ЖИЗНИ

УЧЕБНОЕ ПОСОБИЕ
Часть 2

2020

УДК 61

ББК 51.1(2)5я73

Рекомендовано учебно-методическим советом университета

Рецензент:

Бадалян Ю.В., кандидат психологических наук, доцент кафедры психологии и педагогики ФГБОУ ВО «Амурский государственный университет».

Основы медицинских знаний и здорового образа жизни: учебное пособие предназначено для студентов педагогических направлений подготовки ВУЗов, специалистов в области охраны здоровья граждан / сост. Л.З. Гостева. - Благовещенск: Амурский гос. Ун-т, 2020. – 174 с.

Данное учебное пособие по учебной дисциплине «Основы медицинских знаний и здорового образа жизни (Часть 2)» создано в соответствии с государственными требованиями к минимуму содержания и уровню подготовки бакалавров по направлению 44.03.05 «Педагогическое образование (с двумя профилями подготовки)».

УДК 61

© Амурский государственный университет, 2020

© Гостева Л.З., составитель 2020

СОДЕРЖАНИЕ

ВВЕДЕНИЕ	4
РАЗДЕЛ 1 ОНТОГЕНЕЗ ЧЕЛОВЕКА	5
1.1 Понятия онтогенеза, периоды онтогенеза	5
1.2 Рост и развитие человека	16
1.3 Биологический возраст и показатели зрелости	25
1.4 Взаимосвязь здоровья и конституции человека	33
<i>Темы и вопросы для обсуждения</i>	41
<i>Задания для самостоятельной работы</i>	42
<i>Рекомендуемая литература</i>	43
РАЗДЕЛ 2 ЗДОРОВЬЕ И НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ	45
2.1 Основы генетики	45
2.2 Наследственные болезни и их классификация	59
2.3 Генная терапия	80
2.4 Медико-генетическое консультирование и профилактика наследственных заболеваний	87
2.5 Клонирование человека	95
<i>Темы и вопросы для обсуждения</i>	103
<i>Задания для самостоятельной работы</i>	104
<i>Рекомендуемая литература</i>	105
РАЗДЕЛ 3 БОЛЕЗНИ ЦИВИЛИЗАЦИИ	107
3.1 Влияние развития цивилизации на здоровье человека	107
3.2 Ожирение	111
3.3 Артериальная гипертензия	121
3.4 Ишемическая болезнь сердца	127
3.5 Сахарный диабет	141
3.6 Рак	152
3.7 Аллергия	158
<i>Темы и вопросы для обсуждения</i>	168
<i>Задания для самостоятельной работы</i>	170
<i>Рекомендуемая литература</i>	171
ЗАКЛЮЧЕНИЕ	174

ВВЕДЕНИЕ

Проблема обучения будущих педагогов предмету «Основы медицинских знаний и здорового образа жизни» продиктована значительным снижением уровня здоровья населения России, в том числе и детского. Сохранение здоровья детей, гармоничное развитие их физических и умственных способностей является высочайшей государственной задачей, связанной с формированием сознательного отношения к своему здоровью и воспитанием ответственности за него.

Именно поэтому будущие педагоги должны обладать достаточным уровнем медико-биологических знаний в рамках дисциплины «Основы медицинских знаний и здорового образа жизни», так как их профессиональная деятельность включает в себя решение многочисленных проблем медико-социального характера (медицинские, связанные с физическим здоровьем; психологические; социально-гигиенические; социальные и др.).

Пособие «Основы медицинских знаний и здорового образа жизни» предназначено, прежде всего, для студентов педагогических направлений подготовки высших учебных заведений и ориентировано на профессию учителя (преподавателя).

РАЗДЕЛ 1.

ОНТОГЕНЕЗ ЧЕЛОВЕКА

Тема 1.1 Понятия онтогенеза, периоды онтогенеза

ВОПРОСЫ:

1. *Определение понятия «онтогенез».*
2. *Основные законы онтогенеза.*
3. *Особенности онтогенетического развития человека.*
4. *Основные этапы онтогенеза человека.*

Онтогенез – это биологический термин, означающий процесс индивидуального развития организма от зарождения до смерти. Термин происходит от греческих слов *ontos* (существо, сущее) и *genesis* (развитие) и применим для любого живого организма из царства животных, растений или микроорганизмов.

Само **понятие «онтогенез»** было введено в биологию в 1866 году Э. Геккелем, который связывал данное понятие только с внутриутробным развитием.

Вслед за Геккелем многие исследователи противопоставляли период онтогенеза взрослому состоянию. А.Н. Северцов расширил это понятие, выделив два периода в жизненном цикле:

- период собственно индивидуального развития, или онтогенеза;
- период половой зрелости, или взрослого состояния, когда осуществляются функции размножения.

В дальнейшем с понятием **онтогенеза** стали связывать всю совокупность последовательных изменений организма от стадии оплодотворенной яйцеклетки до старости и смерти.

В дальнейшем исследователи сформулировали *законы, лежащие в основе современного представления об онтогенезе:*

1. Зародышевого сходства. Эмбрионы разных видов животных на начальных этапах развития сходны между собой.

2. Последовательного появления признаков. У эмбрионов сначала возникают общие признаки, а специализированные появляются позже.

3. Эмбриональной дивергенции. На поздних стадиях развития эмбрионы не проходят через другие формы.

Если рассматривать онтогенез кратко, можно выделить 2 основных типа:

1. Прямой. Изменения происходят без превращения. Тип подразделяется на яйцекладный и внутриутробный.

2. Непрямой. Процесс идет с превращением полным, когда из яйца получается личинка, затем куколка и взрослая особь, или не полным, если выпадает стадия куколки.

Онтогенез человека – это непрерывный поступательный процесс, идущий от слияния половых гамет до смерти. Количество клеток увеличивается в результате размножения с одной до 30-40 трлн.

С рождения и до смерти в теле человека происходят и качественные изменения клеточного состава. Физически индивид формируется к 20-25 годам. Формирование личности в онтогенезе завершается к 16-21 году.

Онтогенетическое развитие человека можно охарактеризовать рядом общих особенностей:

1. Непрерывность развития (но не роста). Развитие любого организма происходит на протяжении всей его жизни, тогда как рост каждого вида имеет свои биологические пределы.

2. Необратимость. Любой организм не может вернуться к тем особенностям строения и функционирования, которые наблюдались у него на предшествующих этапах онтогенеза, т.е. развитие всегда однонаправлено.

3. Цикличность (неравномерность). Существуют периоды активизации и торможения роста. Например, у человека быстрый рост происходит до рождения и впервые месяцы после него, а также в 6-7 лет и в пубертатном

периоде. Неравномерность роста проявляется на протяжении календарного года сезонным ускорением или замедлением ростовых процессов. Так, увеличение длины тела детей происходит в основном в конце весны – начале лета, а нарастание массы тела – осенью.

4. Постепенность. Организм в своем развитии проходит ряд обязательных этапов, последовательно сменяющих друг друга, и пропустить любой из этих этапов при нормальном развитии организм не может. Возможны случаи аномального онтогенеза, например, прогерии (синдромы Вернера и Гетчинсона-Гилфорда), когда полностью или частично выпадают этапы подросткового, юношеского и (или) зрелого возрастов.

5. Индивидуальность. Каждый онтогенез неповторим. Даже у монозиготных близнецов индивидуальное развитие имеет свои особенности. Уникальность конкретного онтогенеза обусловлена прежде всего неповторимостью генотипа человека, а также комплексом внешних факторов, влияющих на его реализацию.

6. Гетерохронность. Различные функциональные системы организма и разные признаки в пределах одной системы формируются неодновременно. Опережающими темпами созревают жизненно важные свойства организма.

Существуют огромное количество разных вариантов периодизации онтогенеза человека, но, ни один из них нельзя на настоящий момент признать наиболее правильным. Однако среди них есть менее или более удачные.

В качестве примера рассмотрим широко применяемую в отечественной науке периодизацию, предложенную на VII Всесоюзной конференции по проблемам возрастной морфологии, физиологии и биохимии (1965 г, Москва). Согласно указанной периодизации выделяют следующие *основные этапы онтогенеза человека*:

1 Пренатальный (внутриутробный) период

1.1 предимплантационный период. Он занимает интервал времени от момента оплодотворения яйцеклетки и заканчивается имплантацией

образовавшегося blastocysta в слизистую оболочку матки. Длиться этот период 1 неделю.

1.2 период имплантации (продолжается этот период около 40 часов).

1.3 эмбриональный период (длится 5-6 недель). В этот момент происходит закладка и образование практически всех органов. В этот период действие неблагоприятных факторов (прием антибиотиков, жаропонижающих средств, химических мутагенов, стрессы, вирусные и бактериальные инфекции и т.п.) приводят к развитию эмбриопатий (грубые, часто несовместимые с жизнью пороки развития).

1.4 фетальный (плодный) период – начинается с 9 недели внутриутробного развития и продолжается до рождения ребенка. Ребенок, рожденный в период 9-37 недели (масса <2500 гр., рост <45 см), характеризуется выраженной морфо-функциональной незрелостью и называется недоношенным. В этот период действие неблагоприятных факторов приводит к задержкам развития плода, дифференцировки органов и тканей (дифференцировки органов - гипоплазия, а дифференцировки тканей – дисплазии). В поздний фетальный период действие неблагоприятных факторов не приводит к аномалиям развития органов и систем, но может вызвать преждевременные роды с рождением незрелого ребенка.

2 Постнатальный (внеутробный) период

2.1 период новорожденности (с рождения и до 4 недель жизни или отпадения пуповины). Основанием для выделения этого периода служит тот факт, что в это время имеет место вскармливание ребенка молозивом в течение 7-10 дней. Период также делится на:

2.1.1 ранний неонатальный период – с момента рождения до 7-х суток жизни. Этот период самый ответственный для адаптации ребенка к условиям внеутробной жизни. В этот период начинает функционировать дыхательная система, закрываются фетальные анастомозы (соединения) сердечно-сосудистой системы (артериальный проток, овальное отверстие), изменяется характер терморегуляции, начинает функционировать желудочно-кишечный

тракт, происходит замена гемоглобина в эритроцитах ребенка (фетальный гемоглобин сменяется на гемоглобин взрослого). Этот период характеризуется состоянием неустойчивого равновесия функций систем и органов ребенка, адаптационные механизмы легко нарушаются, что может существенно отразиться на состоянии ребенка и его жизнеспособности.

2.1.2 поздний неонатальный период (с 8 дня по 28 день жизни). В этот период происходит интенсивное развитие анализаторов (прежде всего, зрительного), начинается развитие координации движений, образование условных рефлексов.

2.2 грудной или младший ясельный возраст (с месяца до года жизни). Период начинается с питания «зрелым» молоком и завершается определенной функциональной зрелостью ЖКТ, позволяющей перейти на так называемую «общую диету».

Период характеризуется прорезыванием первых молочных зубов (с 6 месяца) и наибольшей интенсивностью роста по сравнению с другими периодами. Происходит формирования изгибов позвоночника и нормально развивающийся ребенок, в течение этого периода, должен научиться сидеть, ползать, стоять и делать первые шаги.

В этот период выделяют определенные этапы психомоторного развития.

На первом месяце жизни у детей формируется первоначальное слуховое и зрительное сосредоточение. Ребенок поворачивает голову в ответ на сильные звуковые и зрительные раздражения. На втором месяце фиксирует взор на неподвижном предмете. А к трем месяцам – на движущемся предмете, поворачивает голову в сторону звука.

В этот период развивается зрительно – моторная координация (следит за игрой собственных рук). Способен различать вкус. Возникает восприятие контура (лицо матери). В двигательной сфере – уменьшается характерная для детей первого месяца жизни сгибательная мышечная гипертония. Нарастает объем движений, увеличивается тонус мышц – разгибателей (разгибание рук, их подъем до горизонтального уровня, удержание в руке вложенной

игрушки). В возрасте 1,5-2 месяцев у ребенка выражены рефлексы опоры, автоматической ходьбы, впоследствии они исчезают. Держит голову в положении на животе (1-2 мес.). В возрасте 1-3 мес. ребенок начинает гулить, улыбаться (1,5-2 мес.), произносить единичные гласные.

Возраст 3-6 мес. Развивается зрительная и слуховая дифференцировка. Ребенок узнает близких ему людей. Совершенствуется зрительно-моторная координация. Появляется возможность к манипуляции с предметами. Мышечный тонус нормализуется, развиваются активные движения рук и ног. Ребенок способен поворачиваться со спины на бок, а к концу этого периода, и на живот. Хорошо держит голову в положении на животе и в вертикальном положении (2-3 мес.), сидит с поддержкой. В три месяца в положении на животе опирается на предплечье и поднимает верхнюю часть туловища. В вертикальном положении выпрямляет туловище. В четыре месяца начинает ощупывать пеленку, удерживает руку у края одеяла, перебирает её пальчиками.

На третьем месяце появляется реакция рассматривания рук, которая продолжается до 4-5 мес., а затем исчезает. В четыре месяца угасает реакция непроизвольного захватывания. Объем и характер движений изменяется. От генерализованных, бросковых движений, переходит к точным, целенаправленным. В возрасте шести месяцев лежащий на спине ребенок быстро и точно протягивает руки к попавшей в поле зрения игрушке. Гуление становится активным, протяжным. Появляется звук «м». Увеличивается число произносимых гласных. Интенсивно развивается комплекс оживления. Ребенок улыбается, видя знакомых взрослых, начинает оживленно двигаться, издавать звуки.

Возраст 6-9 мес. Ребенок узнает лица и голоса знакомых. Четко локализует слуховые и тактильные раздражители. Появляются реакции равновесия. Развивается способность выпрямлять туловище. Ребенок поворачивается со спины на живот, и с живота на спину. Движения рук контролируются зрением. В положении на животе хорошо опирается на

вытянутые руки, полностью разгибает бедра и голени. Характерно развитие функции сиденья. Садится из положения лежа на боку.

Возраст 7-8 мес. У ребенка развиваются двигательные навыки - ползание на животе. А несколько позднее и на четвереньках. В восемь месяцев ребенок стоит при поддержке за обе руки на выпрямленных ногах. Совершенствуется движения в кисти и пальцах: появляется умение разжимать кисть и класть предмет. Активно развивается лепет. Ребенок начинает произносить звуки «ба», «ма», «да» и др. В лепете проявляются интонации удовольствия и неудовольствия. Развивается подражание и начальное ситуационное восприятие обращенной речи (подражание жестам, качание головой и т.п.). Активно манипулирует предметами.

Возраст 9-12 мес. У ребенка развито бинокулярное зрение. Начинает распознавать геометрические фигуры. Различает отдельные шумы, звуки, начинает понимать обращенную речь. Хорошо дифференцирует лица. В этот период совершенствуется ползание на четвереньках. К концу первого года ребенок овладевает умением самостоятельно принимать вертикальную позу, а к концу этого периода ребенок начинает самостоятельно ходить.

Совершенствуется система речи. Повторяет произносимые окружающими слоги, копирует их интонацию. Голосом выражает эмоции. Говорит простые слова «ма»-«ма», «да-да» и т.п. Произносит 5-6 лепетных слов.

В общем-то, это достаточно «тревожный» период жизни человека. Дело в том, что у грудничков не сформирована окончательно иммунная система, и они склонны при возникновении различного рода инфекционных заболеваний давать септические (от сепсис – заражение крови) реакции, а само поражение приобретает диффузный, разлитой характер. У детей этого возраста, ЦНС легко истощаема, поэтому большую часть своей жизни они проводят во сне.

2.3 период «раннего детства» или период «молочных зубов»– 1-3 лет. В этот период ребенок интенсивно растет, завершается прорезывания первой

генерации зубов, увеличивается словарный запас (в 2 года – 50-70 слов, а в 3 года ребенок оперирует развернутыми фразами). Совершенствуется анализатор равновесия. Походка приобретает устойчивый характер. К концу второго года ребенок способен ходить вверх и вниз по лестнице. Точно захватывает и бросает предметы. В 3 года в зрительном восприятии начинает доминировать один глаз.

Ребенок дифференцирует предметы по массе, форме, цвету, величине. Начинает складывать разрезанную картинку из двух частей. Совершенствуется манипулирование кистью и пальцами. Узнает имена и названия объектов, картинки. Понимает обращенную речь и содержание сказок. Начинает самостоятельно есть, используя ложку и вилку. Активно общается с окружающими при помощи речи. Развивается функция общения на наглядно-конкретном уровне. Ребенок начинает устанавливать причинно – следственные связи. Активно играет с игрушками, фантазирует, одушевляет предметы. Развивается самосознание. Говорит о себе в первом лице. Начинает формироваться представление о схеме тела. Отмечается выбор объекта привязанности и выделения «Я».

С медицинской точки зрения, этот период чреват той опасностью, что пассивный иммунитет (невосприимчивость к инфекционным заболеваниям) ослабевает, и ребенок оказывается беззащитным не только перед “детскими инфекциями”, но и перед «социальными» заболеваниями и, прежде всего, туберкулезом. Поэтому, как никогда остро, встает проблема прививок.

2.4 период дошкольного возраста (первое детство) – 4-7 лет. Фиксируется первый ростовой скачок. Происходит совершенствование двигательных функций. Движения становятся более координированными. К семи годам дети начинают выполнять координаторные пробы (например, пальце-носовая). С 6 лет начало прорезывания постоянных зубов. В самом конце периода отмечаются первые проявления полового диморфизма и начало половой идентификации (осознание пола).

В этот период происходит развитие речи. Однако словарный запас здесь ограничен (в 6 лет – до 3500 слов). Часто наблюдается неправильное произнесение отдельных звуков. Формируются навыки самообслуживания. Ребенок привыкает выполнять элементарные обязанности, осваивает основы этики и группового поведения, отмечается осознанное упорство.

Ведущей деятельностью дошкольника является сюжетно-ролевая игра, где находит отражение окружающая действительность. В дошкольном возрасте восприятие начинает приобретать характер самостоятельного процесса, связанного с практической деятельностью. Дошкольник не умеет осуществлять систематическое наблюдение. Память у младших дошкольников яркая, образная. Дети хорошо запоминают то, что у них вызвало интерес. Запоминание у них произвольное. Однако в дальнейшем, развивается и произвольное запоминание. Связанно оно с развитием речи. Расширяется круг представлений, в т.ч. о причинно-следственных связях, что проявляется множественным «Почему?». К концу дошкольного возраста возникают простейшие виды логических операций. С их помощью осуществляется систематизация и обобщения фактов.

Данный период также относится к критическим периодам онтогенеза, так как высок уровень травматизма и развития инфекционных заболеваний.

2.5 младший школьный период (8-11 девочки и 8-12 мальчики). Происходит полное становление практически всех, за исключением половой, систем организма, завершается прорезывание постоянных зубов (кроме «зубов мудрости»). К этому времени полностью завершается структурное формирование всех отделов ЦНС, в том числе и коры головного мозга. Начало развития вторичных половых признаков (половое созревание) Совершенствуется координация движений. Что дает возможность заниматься различными видами спорта (гимнастика, плавание и т.п.).

Значительное развитие получает устная и письменная речь. Возрастает словарный запас. Развивается зрительное и слуховое внимание. Появляется способность к запоминанию большого количества словесного и зрительного

материала. Развивается зрительное и слуховое внимание. Переход от наглядно-образного мышления к логически-оперативному.

Младший школьный возраст характеризуется большими переменами в социальной жизни ребенка – он становится школьником и начинается формирование его социальной роли. С началом обучения в школе могут проявиться скрытые дефекты, связанные с перенесенными в раннем детстве заболеваниями (поражения ЦНС, зрительного, слухового, двигательного анализаторов, и т.п.). Результатом этого может явиться низкая успеваемость в школе.

2.6 старший школьный период (подростковый возраст) – с 12 до 15 у девочек и с 13-16 у мальчиков. Фиксируется второй ростовой скачок. Среднегодовой прирост может достигать 10 и более сантиметров. Максимум его приходится у девочек к началу менструаций, а у мальчиков — поллюций (ночное, самопроизвольное семяизвержение).

У девушек рост и вес в 12-15 лет несколько опережает юношей. Для тех и других присуща возрастная соматическая дисгармония (несоответствие между собой показателей роста, массы и окружностей тела) развития. Так у девочек, сначала с опережением примерно на 1 год растет туловище в длину и только потом увеличивается длина нижних конечностей. По завершению роста ног начинается расширение поперечника таза и грудной клетки. У мальчиков рост начинается с расширения таза и нижних конечностей, затем окончательно вытягивается туловище. Завершается рост расширением грудной клетки.

Этот период характеризуется резким изменением функций эндокринных желез, половым созреванием (развитием качеств и черт, характерных для пола – пубертат). Завершается период достижением биологической половой зрелости. Важно знать, что пубертат не связан сколько-нибудь жестко с календарным возрастом человека и зависит от многих факторов (генетических, климатических, алиментарных и пр.). Не редки отклонения как в ту, так и другую сторону. У девочек, как правило, он протекает более

быстро, а у мальчиков довольно часто завершается в юношеском возрасте – уже следующем возрастном периоде.

В этот период отмечается не только интенсивный рост в длину, но и интенсивное интеллектуальное развитие (самоанализ, самовоспитание).

Пубертатный период наиболее сложно переживается человеком. Это связано, прежде всего, с тем, что происходит перестройка всей гормональной системы, обеспечивающей регуляцию всех, без исключения, функций организма. Для этого периода характерна неустойчивость психики, вегетативной нервной системы, обмена веществ. Возможна половая нестабильность.

2.7 Юношеский или ювенильный возраст: 17-21 у мужчин и от 16 до 20 лет у женщин. Он характеризуется резким замедлением роста. Длина тела в этот период увеличивается не более чем на 1-2 см в год.

Юношеский возраст характеризуется началом периода стабилизации личности, самоопределения и формирования мировоззрения. При этом часто социальная активность выражается в деструктивных проявлениях.

2.8 Зрелый возраст – от 21 до 60 лет у мужчин и от 20 до 55 у женщин.

Период характеризуется относительной стабильностью параметров организма, окончанием формирования «типично женских» и «типично мужских» черт строения тела и психики. Отмечается созданием семьи, рождением детей, профессиональным ростом и реализацией карьерных установок. Период завершается выходом на пенсию.

Ведущее значение приобретает циркадная, недельная, сезонная и др. ритмичность физиологических функций. В конце периода отмечается окончание женского репродуктивного цикла – менопауза и комплекс психофизиологических изменений (климакс).

2.9 Пожилой (пресенильный) возраст – до 75 лет. Характеризуется заметным угасанием адаптационных возможностей организма. Начало и развитие инволютивных изменений организма, в том числе интенсивный

отрицательный рост. Обычно отмечается окончание мужского репродуктивного периода.

2.10 Старческий или сенильный возраст – после 75 лет. Характерно резкое снижение основных физиологических функций и адаптационных возможностей. Резко видны внешние признаки старения – облысение, появление седых волос и морщин. Структурные и функциональные изменения ЦНС, а в конце этого периода – яркие признаки «психического старения». Нарастает вероятность смерти.

2.11 долгожители – люди старше 90 лет.

Отмечается относительная стабильность всех параметров на достигнутом количественном и качественном уровне, в том числе и за счет компенсаторно-старческих механизмов.

Итак, функциональные возможности человека, а вместе с ними возможности адаптации к изменяющимся условиям претерпевают динамические изменения на протяжении всей его жизни. Наиболее значимые изменения приходятся на период «первичной» социализации человека – годам учебы в школе. Не случайно, поэтому такое огромное влияние оказывают эти годы на всю последующую жизнь. Именно в школьные годы «проверку» проходят все адаптационные системы, т.к. в условиях школы происходит столкновение биологической индивидуальности человеческой личности с унифицированной формой организации учебного процесса.

Тема 1.2 Рост и развитие человека

ВОПРОСЫ:

- 1. Определение понятия «рост» и «развитие».*
- 2. Периоды интенсивного роста организма.*
- 3. Периоды интенсивной прибавки массы тела.*
- 4. Акселерация и ретардация*
- 5. Онтогенез психики.*

Среди всех других представителей животного мира самым беспомощным рождается человек. Новорожденный совершенно не приспособлен к самостоятельной жизни и должны пройти многие годы, прежде чем он достигнет полной зрелости.

Согласно высказыванию физиолога П. К. Анохина, организм человека следует рассматривать как открытую динамическую функциональную систему, которая саморегулируется и самоуправляется на основе обратной связи. Организму детей и подростков сасвойственна одна характерная особенность – интенсивный процесс роста и развития.

На процессы роста и развития оказывает влияние большое число самых разнообразных эндо - и экзогенных факторов. «Рост» и «развитие» обычно употребляются как понятия тождественные, неразрывно связанные между собой. Между тем, биологическая природа этих процессов различна, отличаются их механизмы и последствия.

Рост – это количественное увеличение биомассы организма за счет геометрических размеров и массы отдельных клеток.

Развитие – это качественные преобразования в организме за счет дифференцирования процессов, которые приводят к качественным и количественным изменениям.

Характерной для человека процесс роста называется аллометрическим (от греч. allos – иной). В отличие от изометрического роста, характерного для ряда многоклеточных, в ходе развития органы и части тела человека увеличиваются непропорционально друг другу. Они растут с разными скоростями по сравнению с остальными параметрами, результатом чего является изменение пропорций тела.

В неодновременности роста и развития отдельных систем лежит биологическая целесообразность. В первую очередь, развиваются жизненно необходимые органы, обеспечивающие адаптацию к конкретным условиям внешней среды и выживаемость организма.

Данная концепция ускоренного и избирательного развития отдельных структур выдвинута отечественным физиологом П. Анохиным.

Так, мозг плода интенсивно развивается на 2-10 неделе беременности, сердце – на 3-7, пищеварительные органы – на 11-12. Если избирательность развития нарушена, то плод оказывается нежизнеспособным.

Неравномерность роста и развития наблюдается и после рождения. Так, к моменту рождения у ребенка относительно хорошо развиты мышцы губ, языка, щек, обеспечивающие ему процессы сосания. Организм ребенка осуществляет процессы газообмена с внешней средой, процессы терморегуляции, хорошо функционирует сердечно-сосудистая система. В то же время слабо развиты мышцы туловища, ребенок первые месяцы не в состоянии держать вертикально голову. Функционально не зрелые многие зоны коры больших полушарий.

Проходит немного времени и высокими темпами начинает развиваться нервная система, увеличивается масса головного мозга, возрастает возможность формирования условных рефлексов и т. д. После 5 лет темпы развития нервной системы снижаются и преобладающее развитие приобретает другая система и так до тех пор, пока организм не достигнет определенной функциональной зрелости.

Однако гетерохронность развития не отрицает ее гармоничность, поскольку является специальной закономерностью, состоящей в неравномерном разворачивании наследственной информации. Благодаря этой наследственно закрепленной особенности роста и созревания организма обеспечивается его оптимальная адаптация к условиям окружающей среды

В процессе формирования организма как целостной системы выделяют возрастные периоды, характеризующиеся интенсивным ростом и прибавкой массы тела, сменяющиеся затем годами с минимальной прибавкой длины и массы тела.

Максимальные физиологические изменения происходят с индивидом в период младенчества. В это время отмечается бурный рост организма. Длина тела возрастает на 21-25 см, а вес увеличивается на 5-6 кг.

Пропорции тела младенца отличаются от соотношения длины головы и тела у взрослых. У новорожденного это соотношение составляет 1 к 4, а в 20 лет – 1 к 8. Изменения пропорций происходят постепенно, и в 5-6 лет соотношение длины головы к длине тела составляет 1 к 6.

Ускоренным ростом характеризуется и стадия раннего детства, но особенно значительный прирост отмечается в период полового созревания (8-10 см), когда начинают развиваться вторичные половые признаки:

- у девочек появляются менструации, увеличиваются молочные железы, усиливается рост волос в подмышечных впадинах, на лобке;

- у мальчиков вырастают волосы на теле и лице, грубеет голос, набухают соски.

Максимальная скорость увеличения длины тела (*ростовой спурт* – скачкообразное увеличение роста) у девочек наблюдается в 11-13 лет (до 5 см в год), а в 13 лет наибольшая прибавка в весе.

У мальчиков максимальный рост (до 5,8 см) наблюдается в 13-16 лет, а максимальная прибавка в весе – в 15 лет.

В осуществлении ростового спурта задействованы многие факторы, и в первую очередь половые гормоны и гормон роста – СТГ, оказывающий свое воздействие посредством соматомединов – пептидов, синтезирующихся в печени. Помимо этих гормонов, существенное значение в данном периоде имеет универсальный анаболический гормон инсулин и гормоны щитовидной железы – тироксин и трийодтиронин. Инсулин регулирует белковый и жировой обмен, а тироксин и трийодтиронин влияют на рост и дифференцировку тканей, повышение интенсивности основного обмена и теплопродукции. Созревание репродуктивной функции завершается к 18-20 годам.

Морфологическое созревание лобной корки достигается только к 12 годам, а окончательное формирование полушарий конечного мозга – в 20-22 года. Для пубертатного периода характерными считаются: усиление подкорковых влияний и ослабление деятельности коры головного мозга, нарушение вегетативной сферы, повышенная эмоциональность, особенно у девочек.

К 20-25 годам завершается увеличение веса тела. При нормальном физиологическом развитии в дальнейшем этот вес должен сохраняться до 40-46 лет. Именно в этом возрасте завершается формирование большинства функций и создается основа для максимальной реализации потенциальных возможностей человека, выполнения им биологических и социальных функций.

Очень велика роль генетической программы в формировании морфологического типа человека, однако роль наследственности – не фатальна. Правильнее рассматривать ее как некую ориентировочную программу, согласно которой длина тела человека может оказаться, например, в пределах от 170 до 190 сантиметров. Какой она будет на самом деле, зависит от многих условий окружающей среды.

Следует обратить внимание на то, что при неблагоприятных условиях (белковый дефицит в питании, недостаток некоторых микроэлементов в продуктах, неправильное физическое воспитание, длительные хронические заболевания, недостаточность ультрафиолетового облучения и т. д.) наблюдается задержка роста, и генетическая программа реализуется не полностью. Антропологам хорошо известен тот факт, что в период мировых войн антропометрические показатели во всех возрастно-половых группах бывают значительно хуже, чем в мирное время.

Известны и другие случаи, когда под влиянием благоприятных условий окружающей среды низкорослые подростки «набирали» сантиметры и становились высокими юношами. Данные научных исследований (А.Г.Сухарев, Г.В.Фетисов и др., 1991) по наблюдению за большой группой

школьников (более 700) и возраст от 10 до 16 лет подтверждают стимулирующую роль правильного физического воспитания на процесс роста и развития. У не занимающихся спортом мальчиков длина тела увеличивалась за период между 10 и 16 годами на 24,7 см, а у спортсменов – на 32,9 см.

Однако следует иметь в виду, что физические упражнения принесут пользу только при условии соблюдения правильного режима тренировок с достаточными для восстановления сил периодами отдыха, а также при рациональном питании. Поэтому без контроля врача, который определит возможность занятий тем или иным видом спорта с учетом индивидуальных особенностей организма, приступать к тренировкам или форсировать их нельзя.

При особенно неблагоприятных, экстремальных условиях окружающей среды генетическая программа роста и развития организма может быть в значительной степени не реализована или даже нарушена. В литературе описан ряд случаев (их более 30), когда детей похищали животные и, подобно герою книги Р. Киплинга «Маугли», они росли, перенимая «обычай», образ жизни обитателей лесов, джунглей. Они не умели ходить, а перемещались на четвереньках, ночью видели лучше, чем обычные дети, и т. п. Разумеется, что эти дети не умели говорить. Попав в общество людей, они, несмотря на усилия воспитателей, педагогов, с огромным трудом, после многих лет обучения, овладевали такими элементарными навыками, как пользование одеждой, употребление горячей пищи и т. д. Однако научить их говорить почти никогда не удавалось.

Таким образом, при создании условий внешней среды и качества жизни ребенка в семье, а также при организации для него учебно-воспитательного процесса и медицинского сопровождения в образовательном учреждении крайне необходимо учитывать наличие экосенситивных периодов в онтогенезе. Эти жизненные отрезки времени характеризуются дифференцированной чувствительностью к отдельным факторам среды (в

том числе и социальным), имеющим как положительную, так и отрицательную направленность на рост, развитие и здоровье ребенка (подростка).

Акселерация и ретардация. Темпы роста и развития могут отличаться у представителей различных поколений. Как минимум в течение полутора последних веков вплоть до последних десятилетий XX века наблюдался процесс эпохальной акселерации развития. Проще говоря, дети каждого следующего поколения становились все крупнее, раньше созревали. Эта тенденция была похожа для совершенно разных групп населения и представителей всех этнических групп.

В результате акселерации за 100 лет длина тела у новорожденных возросла в среднем на 1 см, у дошкольников – на 10-12 см, школьников – на 10-15 см., у взрослых – на 6-8 см. Половое созревание стало завершаться примерно на два года быстрее, смена зубов происходит на 1-2 года раньше. Раньше происходит пубертатный скачок роста, но раньше и заканчивается, что можно истолковать как тенденцию к укорочению периода детства.

Помимо раннего физиологического созревания наблюдается ускорение развития по показателям силы мышц, состояния сердечнососудистой системы, двигательной активности, формированию речевых функций, по-видимому, интеллектуальному развитию (но социальное развитие в целом, по мнению ряда исследователей, такого ускорения не обнаруживает).

По-видимому, акселерация может проявляться не в одинаковой степени в зависимости от пола и конституционального типа. В некоторых наблюдениях отмечена большая ее выраженность у мужчин. Эта тенденция согласуется с гипотезой о мужской части популяции как ее «эволюционном авангарде» (дословно *avant* – впереди, *garde* – страже).

Кроме ускорения темпов биологического развития, с эпохальной акселерацией связывается также удлинение репродуктивного периода, более длительное сохранение работоспособности в пожилом возрасте, увеличение продолжительности жизни, перестройка структуры заболеваемости и пр.

Однако примерно с конца XX века было отмечено сначала замедление темпа эпохального прироста. А в последние десятилетия речь идет о стабилизации темпов роста, т.е. остановке процесса на достигнутом уровне и даже о новой волне ретардации (деаксерерация).

Как достаточно сложное комплексное явление, акселерация, естественно не может сводиться к действию какого-то одного фактора. В многочисленных гипотезах, предложенных для объяснения этого феномена, по существу фигурируют почти все биологические и социальные факторы, которые вообще могут повлиять на онтогенез, и прежде всего весь комплекс условий среды как главный фактор реализации генетического потенциала. Он включает: питание, урбанизацию, прогресс медицины, способствующий выживанию крайних вариантов, в том числе и наиболее крупных детей, систематическую иммунизацию, ослабление физической нагрузки в ростовом периоде и пр.

Таким образом, акселерация – это гетерогенный по этиологии и не вполне однозначный по своим проявлениям процесс, имеющий как положительные, так и некоторые отрицательные стороны, в числе которых и сложности становления личности из-за несоответствия темпов биологического и общественного развития.

Физический (физиологический) онтогенез неразрывно связан с психическим онтогенезом.

Онтогенез психики – это категория, описывающая психические изменения, происходящие от рождения до смерти в личности человека.

Развитие эмоций в онтогенезе закладывается в младенческом возрасте в процессе общения грудничка с взрослыми. К 6 месяцам у грудничков уже формируется способность к зрительной концентрации внимания. Развитие внимания в онтогенезе продолжает совершенствоваться в раннем детстве. В этот период ребенок знакомится с окружающими предметами, осваивает двигательные навыки, расширяет активную деятельность.

Дошкольник уже умеет играть и общаться с другими детьми, проявлять инициативу. Этот период используют для выработки настойчивости.

Развитие воли в онтогенезе тренируется в игровой форме. Занятия должны вырабатывать у дошкольника умение выполнять правила игры по собственному желанию, испытывать радость при достижении цели.

В школьные и юношеские годы человек учится трудолюбию, приобретает навыки, которые послужат основой его будущей профессиональной деятельности. Закономерным является развитие воображения в онтогенезе человека в подростковый период.

О психофизиологической готовности ребенка к обучению судят по результатам выполнения тестов Керна-Ирасека. Для тестирования дошкольников чаще всего применяют простой тест, идеально подходящий для работы с 6–7-летками. Тест позволяет оценить развитие у ребенка мелкой моторики, а также определить зрительное внимание и координацию рук. Рисунок помогает узнать, насколько у малыша развита память и пространственное мышление. Психолог также делает вывод об интеллектуальном уровне будущего школяра.

Поведение ребенка во время тестирования помогает педагогу определить умение дошкольника строго подражать образцу. Также оценивается, насколько малыш усидчив, когда приходится делать то, чего делать не хочется. Сосредоточенность необходима во время обучения, поэтому является показателем при оценке подготовки к школе.

Подросткам свойственны эмоциональная нестабильность, необходимость общения со сверстниками, рефлексивное мышление.

В возрасте психологической зрелости индивид способен адекватно оценивать окружающую действительность. Психологически зрелая личность способна критически оценивать себя, обладает широким кругозором, проявляет интерес и заботу не только о людях из близкого окружения, но участвует в коллективных проектах, обладает сложившейся системой ценностей. Возраст психологической зрелости не у всех людей соответствует

биологическому возрасту. Развитие психики человека в онтогенезе во многом зависит от условий социальной среды.

Таким образом, закономерности роста и развития организма являются теоретической основой гигиенического нормирования факторов окружающей среды для детей и подростков. Знание этих закономерностей, а также понимание того, что физиологический онтогенез неразрывно связан с психическим онтогенезом, позволяет понять и объяснить деятельность отдельных органов и систем, их взаимосвязь, функционирование целостного организма ребенка в разные возрастные периоды и его единство с внешней средой.

1.3 Биологический возраст и показатели зрелости

ВОПРОСЫ:

- 1. Определение понятия «биологический возраст».*
- 2. Определение биологического возраста по степени развития вторичных половых признаков.*
- 3. Определение биологического возраста по степени скелетной зрелости.*
- 4. Определение биологического возраста по степени зубной зрелости.*
- 5. Прочие методы определения биологического возраста.*

При описании основных морфологических особенностей человека в различные возрастные периоды используют, как правило, средние показатели. Однако индивидуальные различия в процессах роста и развития могут варьировать в широких пределах. Особенно сильно эти различия проявляются в период полового созревания, когда за сравнительно короткий промежуток времени происходят весьма существенные морфологические и физиологические перестройки организма.

Существование индивидуальных колебаний процессов роста и развития и послужило основанием для введения такого понятия как *биологический возраст* (возраст развития).

Формулирование понятия «биологический возраст» имеет большое значение, поскольку для многих практических целей важна группировка детей не по *календарному* (паспортному, хронологический) возрасту, а по степени их развития. У значительной части детей биологический и хронологический (календарный) возраст совпадают. Однако встречаются дети и подростки, у которых биологический возраст опережает хронологический или отстает от него.

Основными критериями биологического возраста считаются:

- 1) зрелость, оцениваемая по степени развития вторичных половых признаков;
- 2) скелетная зрелость (порядок и сроки окостенения скелета);
- 3) зубная зрелость (сроки прорезывания молочных и постоянных зубов).

Делались попытки определять биологический возраст и по форме тела, т. е. по соотношению его размеров. Однако этот метод не нашел практического применения, поскольку размеры тела в каждом возрасте зависят от их дефинитивной величины, которая различна у разных людей.

При оценке биологического возраста в последнее время стали использовать показатели зрелости отдельных физиологических систем организма. Делаются также попытки определения биологического возраста на основании возрастных изменений микроструктур различных органов.

Оценка биологического возраста производится путем сопоставления соответствующих показателей развития обследуемого индивида со стандартами, характерными для данной возрастной, половой и этнической группы. Необходимо подчеркнуть, что в связи с процессом акселерации эти стандарты периодически обновляются, для чего проводятся повторные исследования.

Для правильной оценки биологического возраста желательно использовать несколько показателей в их сочетании. Однако на практике при массовых обследованиях о биологическом возрасте приходится судить по каким-то отдельным показателям, достаточно хорошо отражающим развитие ребенка.

Одним из массовых методов определения психофизиологической зрелости ребенка является «филиппинский тест», который представляет собой упражнение, состоящее в проверке того, достает ли ребенок правой рукой, положенной поперек темени, до левого уха.

Определение биологического возраста по степени развития вторичных половых признаков

Биологический возраст широко определяют по степени развития вторичных половых признаков, поскольку это наиболее доступная оценка при массовых обследованиях.

Наиболее часто учитываются следующие признаки:

- развитие волос на лобке (Р) и в подмышечных впадинах (Ах) у обоих полов;
- развитие молочных желез (Ма) и наступление менархе (Ме) у девочек;
- пубертатное набухание сосков (С) и перелом голоса у мальчиков.

Различают несколько стадий развития каждого признака. Так, на стадии, обозначенной Ма₀, железы не выступают над поверхностью грудной клетки, Ма₁ – выступают в виде конуса околососковый кружок вместе с соском, Ма₂ – значительное конусообразное выступание желез, Ма₃ – сосок поднимается над околососковым кружком, Ма₄ – железа достигает размера и формы, характерной для взрослой женщины; Р₀ – волосы на лобке отсутствуют, Р₁ – единичные волосы, Р₂ – выраженный волосяной покров, Р₃ – длинные, густые вьющиеся волосы по всему лобку. У юношей выделяют стадию Р₄, когда волосы поднимаются по белой линии живота. В подмышечных впадинах: Ах₀ – отсутствие волос, Ах₁ – единичные волосы, Ах₂ – выраженный волосяной покров, Ах₃ – полный волосяной покров. У мальчиков С₀ – маленький сосок,

C_1 – набухание околососкового кружка, C_2 – околососковый кружок плоский, темнопигментированный, с редкими волосками по краю, сосок сформирован (все стадии по схеме Штефко и Островского, 1929).

Существует значительная корреляция между степенью развития вторичных половых признаков и размерами тела. У подростков размеры тела тем больше, чем сильнее развиты вторичные половые признаки.

На материалах продольных исследований было показано, что девочки с более ранними сроками менархе еще до наступления периода полового созревания крупнее и морфологически более зрелые, чем девочки, начавшие менструировать поздно. Рано созревающие девочки уже в 8 лет превосходят по основным тотальным размерам поздно созревающих.

Существует также связь между уровнем полового созревания и степенью развития мышечной системы: у подростков одного возраста показатели мышечной силы в среднем тем выше, чем более развиты вторичные половые признаки.

Таким образом, определение биологического возраста подростков по степени вторичных половых признаков может служить надежными критерием для правильной оценки их развития, но эти показатели могут быть использованы только в период полового созревания и при унифицированной системе оценки.

Определение биологического возраста по степени скелетной зрелости. Скелетная зрелость, или «костный возраст», служит хорошим показателем биологического возраста для всех периодов. Костный возраст определяется по стадиям оссификации скелета: учитываются число точек окостенения, время и последовательность их появления, а также сроки наступления синостозов.

Оссификация скелета тесно связана с биологическим развитием всего организма, и ее стадии приурочены к определенным этапам онтогенеза. Для определения костного возраста на практике в большинстве случаев используют стадии оссификации костей кисти и запястья.

Индивидуальная вариабельность в сроках оссификации скелета достаточно велика. Так, сроки появления ядер окостенения в костях кисти у отдельных индивидов могут различаться на 4-5 лет.

Существует взаимосвязь между половым созреванием и оссификацией скелета: при раннем половом развитии созревание скелета ускоряется, а при позднем задерживается. У девочек с ранним сроком менархе костный возраст опережает календарный. Напротив, при поздних сроках менархе костный возраст отстает от календарного.

Определение биологического возраста по степени зубной зрелости

Зубная зрелость обычно определяется путем подсчета числа прорезавшихся зубов и сопоставления его с существующими стандартами.

В последнее время были предложены новые методы определения зубной зрелости с использованием стадий окостенения зубов по рентгенограммам челюстей. После завершения процесса кальцификации зубы сформировываются окончательно и не подвергаются никаким возрастным изменениям, если не учитывать механического стирания жевательных поверхностей.

Молочные зубы прорезываются у детей с 6 мес. до 2 лет, постоянные зубы – в среднем от 6 до 13 лет (за исключением третьих моляров). Следовательно, зубная зрелость может использоваться в качестве показателя биологического возраста только до 13-14 лет.

Безусловно, сроки прорезывания зубов зависят от общего уровня развития организма. Обнаружена связь между сроками прорезывания зубов и физическим развитием, половым созреванием и оссификацией скелета.

Некоторые авторы считают, что по состоянию прорезывания зубов скорее можно судить о паспортном, чем о биологическом возрасте.

Таким образом, если биологический возраст значительно отстает от календарного, то человек имеет больше шансов стать долгожителем.

Влияние гормонов на биологический возраст

Согласно исследованиям геронтологов биологический возраст человека зависит, в том числе от уровня гормона мелатонина, синтез которого в организме осуществляется эпифизом (шишковидным телом мозга).

Этот гормон отвечает за циркадный ритм, т.е. циклическое колебание интенсивности основных биологических процессов, связанных со сменой дня и ночи. Кроме того, он усиливает функционирование иммунной системы, обладает антиоксидантными свойствами.

У пожилых людей уровень мелатонина в организме, как правило, понижен, что возможно определить на основании специальных анализов.

Прочие методы определения биологического возраста

В обыденной жизни есть достаточно простые, не требующие специальных исследований, хотя и менее точные способы определения биологического возраста.

Один из таких тестов называется «поза аиста». В частности, нужно встать, подогнув одну ногу. Руки вытянуть параллельно полу. Закрыть глаза и начать отсчёт времени в секундах.

Чем большее время вы сможете простоять на одной ноге, тем меньше ваш реальный биологический возраст (см. табл. 1).

Таблица 1- Таблица определения примерного биологического возраста

<i>Время в секундах</i>		<i>Биологический возраст</i>
<i>Мужчина</i>	<i>Женщина</i>	
40	36	20
30	27	30
25	23	35
20	18	40
17	15	45
15	13	50
12	11	55
10	9	60
8	7	65

Второй простой тест называется «защемление» по нему можно определить эластичность вашей кожи и соответственно примерный биологический возраст. На тыльной стороне ладони нужно большим и указательным пальцем защемить кожу. Удерживать ее в таком положении примерно 5 секунд.

Если вам до 30 лет то замятины на коже исчезнут достаточно быстро, примерно через 5 секунд. Если вам за 40 лет замятины на коже продержатся около 8 секунд, в пятидесятилетнем возрасте – 10 секунд, в шестидесятилетнем возрасте – 15 секунд. В возрасте 70 и выше лет морщины на коже могут сохраняться до 35-55 секунд.

Индивидуальные различия в биологическом возрасте определяются многими факторами: наследственными, социально-экономическими, климатогеографическими. Необходимо отметить, что на темпы роста и развития детей оказывает влияние и их этническая принадлежность. В связи с этим дети и подростки разных этнических групп при одинаковом календарном возрасте могут иметь различный биологический возраст.

И все же биологический возраст, в большой степени зависит от условий среды и образа жизни. Поэтому во второй половине жизни люди одного хронологического возраста могут особенно сильно различаться по морфо-функциональному статусу, то есть биологическому возрасту. Моложе своего возраста обычно оказываются те из них, у которых благоприятный повседневный образ жизни сочетается с положительной наследственностью.

Основные проявления биологического возраста при старении – нарушения важнейших жизненных функций и сужение диапазона адаптации, возникновение болезней и увеличение вероятности смерти или снижение продолжительности предстоящей жизни. Каждое из них отражает течение биологического времени и связанное с ним увеличение биологического возраста.

В более зрелом возрасте биологический возраст могут ускорить следующие факторы:

- тяжесть ежедневно выполняемой работы;
- употребление вредных продуктов;
- курение; жизнь в стрессе;
- отсутствие полноценного сна и отдыха;
- употребление спиртных напитков; климат и экология местности, в которой живет человек;
- малоподвижный образ жизни;
- редкие прогулки на свежем воздухе.

Существуют некоторые гендерные особенности биологических показателей:

1) женщины обладают способностью стареть на 8-9 лет позже, нежели мужчины, оставаясь полными жизни гораздо дольше представителей сильного пола;

2) однако женщины быстрее увядают физически, это происходит за счёт влияния климакса, сопровождающегося изменением гормонального фона, мужчины же на протяжении многих десятилетий могут сохранять молоджавую внешность.

Также существует ряд психологически-социальных причин, по-разному влияющих на продолжительность жизни разных полов. Для женщин социальными факторами долголетия являются удовлетворенность сексуальной жизнью, наличие семьи и детей. Для мужчин – удовлетворенность карьерой.

Довольно важным фактором считается, то насколько сильно заряжены клетки – митохондрии, жизненной энергией. Если эти клетки заняты активной работой, непрерывно вырабатывают энергию, тогда старость приближается намного медленнее, нежели при их бездействии.

Митохондрии современных людей гораздо менее активные, нежели это необходимо. Однако для стимуляции их деятельности, достаточно регулярно испытывать физические нагрузки.

Таким образом, биологический возраст – это соотношение степени морфологического и физиологического развития. Всякий индивидуум имеет биологический и физиологический возраст. Представления о биологическом и хронологическом возрасте необходимы для формирования общих представлений о морфофизиологических особенностях индивида.

1.4 Взаимосвязь здоровья и конституции человека

ВОПРОСЫ:

- 1. Определение понятия «конституция человека».*
- 2. Виды конституций человека.*
- 3. Фенотипическая конституция человека.*
- 4. Взаимосвязь здоровья и типа фенотипической конституции человека.*

Конституция человека – это солитонная реализация генетической программы индивидуума. Термин «солитон» (в переводе с английского означает «план») подразумевает план построения будущего организма. В 1993 году канадский генетик Мс. Kalok установила, что ядерная ДНК не только материальный, но и архитектурный план будущего организма в зиготе (оплодотворенной яйцеклетке).

Таким образом, появилась солитонно-голографическая концепция жизни, согласно которой жизнь является не только вещественной, но и информационной матрицей, передающейся по наследству.

Когда-то врачи Древнего Востока размышляли так: есть мир бесконечно малого; есть мир бесконечно большого; и есть мир между ними – мир бесконечно сложного – мир жизни. В этом мире есть человек – мир бесконечной сложности и бесконечной мудрости: сложность от природы, мудрость – от Бога и Учителя. И сложность и мудрость воплощены в конституции человека.

Конституция всегда индивидуальна. Образов жизни столько же, сколько людей. Конституция генетически устойчива, стабильна, а фенотип лишь модифицируется, изменяет конституцию в пределах геномных законов реагирования.

Если посмотреть на весь спектр жизненных доминант и установок, то, в конечном счете, все они детерминированы нашей конституцией: потребности, способности, интересы, желания, искушения, проблемы. Алкоголизм, курение, наркомания тоже имеют генетическую компоненту. Проблемы предрасположенности к болезням и характер их протекания тоже конституционно детерминированы. Много правды в словах итальянского патолога Дж. Танделло, сказавшего, что «конституция человека – наш соматический фатум – судьба». Вопреки догмам мичуринской биологии, конституция как генетический потенциал дается человеку раз и на всю жизнь. Генетический астеник никогда не станет гиперстеником, и наоборот. Среда лишь «модифицирует» наш генетический потенциал в рамках «нормы реакции».

Великий Лоа-Цзы говорил: «Колесо вращается потому, что ось его неподвижна» и, что «сила (насилие) над природой и сущностью человека - противоестественны и аморальны».

Не насилуйте природу человека, не втискивайте ногу в обувь не своего размера – ведь это больно и мучительно. Не нужно слушать готовых рецептов, как жить, как есть, как дышать, как любить... Живите в соответствии со своей конституцией и своей природой.

Виды конституций человека. Реальная конституция человека – это «конституция 10 статей»:

1. Рефлексивная конституция («биопамять организма») – генетическая память (наследственность), эпигенетическая память (эмбриональный путь развития), иммунная память (о перенесенных болезнях), нейрогенная память (память, фиксируемая нейронами);

2. Генотипическая конституция – это исходный «наследственный паспорт» (геномная характеристика, хромосомная система человека), определяющий регенерационные способности нашей морфологии (например, заживление ран);

3. Фенотипическая конституция – это традиционное (а подчас единственное) представление о конституции человека, на основе наследственной структуры его костно-мышечного «портрета» (по современной терминологии – это эктоморфы, мезоморфы, эндоморфы, различные типы астенических, нормостенических и гиперстенических конституций).

Эктоморф характеризуется короткой верхней частью туловища, длинными руками и ногами, длинными и узкими ступнями и ладонями, очень небольшим запасом жира, а также узостью грудной клетки и плеч, тонкими длинными мускулами. Для эндоморфа характерны мягкая мускулатура, круглое лицо, короткая шея, широкие бедра, большой запас жира. У мезоморфа большая грудная клетка, удлинённый торс, прочная мускулатура и огромная сила.

По мнению В.П. Петленко можно выделить 5 конституциональных типов (варианты нормы): 1) нормостенический, 2) гиперстенический, 3) гипостенический (астенический) 4) грациальный (маленький, пропорциональный, изящный) 5) атлетический тип.

Форма, пропорции частей тела обусловлены генетически. Чаще всего указанные типы переменны, то есть чистый тип выделить на практике удается редко.

Широкую популярность для массового пользования получила следующая классификация:

- астеник;
- атлетик;
- пикник.

Астенический тип у женщин. Астенические женщины по своему габитусу (совокупности признаков и особенностей строения тела, характеризующих внешний облик человека) напоминают астенических мужчин, за исключением одного: они не только худощавы, но часто и малорослы. Нормальный и даже усиленный рост в длину у них встречается, но не так часто. Среди 20 женщин я встретил одну ростом 169 и одну ростом 161 см, остальные имели рост 160, а самая маленькая – 145 см.

Астенический тип у мужчин. Чистые астеники среди мужчин встречаются часто: они с трудом набирают мышечную массу, едят много и не поправляются. Им присущи следующие параметры: длинные руки и ноги; вытянутое туловище; длинная шея; узкий плечевой пояс; высокий рост, реже – средний.

Представители мужского пола с астеническим типом телосложения отличаются высоким ростом и дефицитом массы тела. Мышцы их обычно не развиты, а попытки их нарастить, «накачаться» не успешны, так как они не отличаются силой и выносливостью. Лицо мужчин-астеников лишено характерных скул, но в тоже время черты лица угловатые.

Атлетический тип у женщин. Атлетический тип у женщин, поскольку его здесь можно распознать, такой же, что и у мужчин, но с известными характерными отличиями. Развитие жира у атлетических женщин не задержано, а обильно: конечно, оно гармонирует с остальными тканями. Кроме грудино-плечевого пояса часто сильно развит и таз. Строение тела атлетических женщин производит впечатление ненормального, чрезмерно выступающего, грубоватого и массивного в отличие от строения тела у атлетических мужчин. Это происходит потому, что мужчины-атлетики иногда приближаются к нашему художественному идеалу красоты, в то время как наш идеал женской красоты не согласуется с атлетическим.

Атлетический тип у мужчин. Мужской атлетический тип характеризуется сильным развитием скелета, мускулатуры, кожи. Общий облик самых ярких представителей этого рода: среднего или высокого роста

мужчины с особенно широкими и выступающими плечами, статной грудной клеткой, упругим животом, с формой туловища, сужающегося книзу, так что таз и все еще статные ноги по сравнению с верхними частями тела и особенно гипертрофичным плечевым поясом кажутся иногда тонкими.

Костный рельеф наиболее заметен в чертах лица. Грубое строение костей характерно для ключицы, запястья и плюсны. Наряду с костями и мышцами в гипертрофии участвует и кожа. Она обладает хорошим упруго-эластичным тургуром, а на лице кожа особенно плотная, толста. Рост тела в общем выше среднего.

Пикнический тип у женщин. Пикническое строение тела у женщин несколько модифицируется. Жир откладывается главным образом на торсе, но его больше на груди и бедрах. Соотношение груди и плеч такое же, как у мужчин. По объему груди и бедер пикнические женщины относительно превосходят атлетических. Низкий рост (меньше 150 см) у них наблюдается довольно часто.

Очень молодых пикнических женщин с изящным строением тела, не имеющих значительного жирового слоя, при первом взгляде можно принять за атлетических.

Пикнический тип у мужчин. Пикнический тип в среднем возрасте характеризуется сильным развитием внутренних полостей тела (головы, груди, живота) и склонностью торса к ожирению при нежной структуре двигательного аппарата (плечевого пояса и конечностей). Общее впечатление при выраженных случаях довольно характерное, среднего роста плотная фигура, с мягким широким лицом на короткой массивной, сидящей между плечами, шее, основательный жирный живот выступает из расширяющейся книзу глубокой сводчатой грудной клетки.

Конечности мягкие, круглые, со слабовыраженным рельефом мышц и костей, часто изящные; руки мягкие, короткие и широкие. Кистевые суставы и ключицы нередко стройные и нежные. При этом плечи не выступают

широко как у атлетов, а круглы, не сколько приподняты и сдвинуты вперед.

Пикники имеют определенную тенденцию к ожирению. Ожирение пикников держится в умеренных границах и в первую очередь проявляется в склонности к ожирению торса, жир преимущественно отлагается в компактном жирном животе. Все остальные формы тела благодаря диффузному отложению жира мягки и закругленны, но не скрыты и не уродливы... Кожа не дряблая, как у астеников, не упругая, как у атлетов, а мягкая и хорошо облегает тело. Она средней толщины с сильными изгибами контуров, в особенности у скуловых костей. На наружной поверхности плеч кожа натянута. Мышцы средней силы, но мягкой консистенции. Рост пикников средний - 167,8 см.

Морфологические различия у пикников разных возрастных групп значительно больше, чем при других типах. Пикнический тип приобретает свою характерную форму в более зрелом возрасте, между 30-40 годами, а после 60 лет стирается. В большинстве случаев у молодых пикников в возрасте 20-30 лет мы находим следующий габитус: широкая, нежная форма лица с правильными пропорциями и характерной нижней челюстью, короткая, чаще толстая, но весьма плотная и резко отграниченная от нижней поверхности подбородка шея.

К настоящему времени накоплено большое число сведений о частоте заболеваемости людей с разной морфологической, функциональной и психологической конституцией.

Все три характеристики встречаются как у здоровых, так и у душевнобольных и больных с внутренними болезнями. Нельзя также утверждать, что один из трех типов в физическом отношении лучше приспособлен к жизненной борьбе. Атлету легче быть борцом, астенику - летчиком, при многих профессиях совершенно безразлично, посвящает ли себя им тот или другой. Многие астеники в течение всей жизни здоровы и доживают до глубокой старости, тогда как их более статные ровесники давно

умерли от сердечного удара. Астеники имеют склонность к заболеваниям дыхательной системы – астме, туберкулезу, острым респираторным заболеваниям. Обычно это объясняют «низким запасом физических сил», но вероятнее, это связано просто с меньшей теплоизоляцией организма из-за отсутствия жирового компонента. Кроме этих болезней, астеники более подвержены расстройствам пищеварительной системы – гастритам, язвам желудка и двенадцатиперстной кишки. Это, в свою очередь, обусловлено большей нервозностью астеников, большим риском появления неврозов и, если верить Э. Кречмеру, склонностью к шизофрении. Для астеников характерна гипотония и вегетативная дистония.

Пикнический тип, будучи во многом противоположным астеническому, имеет свои риски заболеваний. Прежде всего, это болезни, связанные с повышенным давлением – гипертонией. Это риск ишемической болезни сердца, инсультов, инфаркта миокарда. Сопутствующими болезнями являются сахарный диабет и атеросклероз. Пикники чаще других страдают подагрой, воспалительными болезнями кожи и аллергическими заболеваниями. Возможно, они имеют больший риск заболевания раком.

Ассоциация мускульного типа с патологиями исследована намного меньше. Возможно, что люди мускульного типа больше подвержены стрессам и связанным с ним болезнями.

4. Иммунная конституция – система защиты с генетически детерминированным характером интенсивности иммунологических реакций; в основе лежит механизм антиген - антительных связей, (нормальный иммунный ответ, аллергические реакции, иммунологическая толерантность, стресс);

5. Нейронная конституция (ее иногда называют невропатологической или энцефалопатической) – это состояние неврологической реактивности, которая определяет базисные основы обучения, приобретения знаний; это базисная основа эмоций и волевых процессов, определяющих наше здоровье

и нашу неврологическую соматику. По И.П. Павлову – это тип высшей нервной деятельности;

6. Психологическая конституция – она определяет психотип личности, ее характер и темперамент; проблемы психосоматики и психотерапии зависят от знания и умения влиять на психотип личности. Иными словами: психотип – это тип темперамента (холерик, сангвиник, флегматик, меланхолик);

7. Лимфогематологическая конституция – это особенности лимфотока и группы крови, которые носят геномный, конституционный характер, определяют интенсивность метаболизма и энергетики. По мнению французского биолога Жан – Луи де Гандзена, группа крови определяет не только наиболее характерные черты питания человека, но и его сексуальную индивидуальность;

8. Гормонально-половая конституция определяет существенный момент во всех поведенческих реакциях человека. Половое поведение определяется взаимодействием определенных мозговых структур с половыми гормонами (андрогенами при мужском половом поведении и эстрогенами - при женском). Именно здесь надо искать ответ на проблемы гомосексуальности и лесбиянства, а не в педагогике и психологии (при всей их значимости). Это не столько юридическая, сколько эндокринологическая проблема;

9. Дерматологическая конституция – это новое научное направление с большой перспективой в будущем. По дерматологическому рисунку пальцев рук (ладони) можно судить о генетических возможностях человека; хирология, хирологическая картина жизни, прочитанная в рисунке руки – это «внутреннее», выведенное во «внешнее», в которой всматривается современная биология, генетика, медицина;

10. Энерго-акупунктурная конституция человека – это опыт восточной медицины, лежащий в основе ее представлений; богатейший опыт тысячелетий о видении человека через систему его энергоканальных связей,

систему дыхания, питания, движения, управляющими организменными процессами.

Каждая страна и каждый ее гражданин должны уважать конституцию своего государства. Не нарушая конституцию, мы не вступаем в конфликт с правоохранительными органами. Чтобы жить здоровой жизнью, надо жить по законам своей биологической конституции. В этом смысл основного закона валеологии.

Таким образом, современные конституциональные данные свидетельствуют о том, что это не просто набор сведений со стороны анатомо-физиологических систем человека, а информационно-генетическая программа жизни индивида. Задача каждого человека – грамотно воспользоваться этой программой

Подводя итог по данному разделу, можно заключить следующее. Онтогенез – это постепенное, протекающее этапами в виде количественных и качественных сдвигов изменение организма от менее примитивного к более совершенному его строению и функционированию. Онтогенез по существу этого понятия должен быть отнесен ко всему периоду жизни человека от рождения до смерти, т е включать не только прогрессивные, но и регрессивные, инволюционные изменения.

Темы и вопросы для обсуждения

1. Перечислите существующие подходы к определению понятия «онтогенез».
2. Опишите законы, лежащие в основе современного представления об онтогенезе.
3. Перечислите и охарактеризуйте основные типы онтогенеза.
4. Расскажите об общих особенностях онтогенетического развития человека.
5. Опишите основные этапы внутриутробного онтогенеза человека.
6. Опишите основные этапы внеутробного онтогенеза человека.

7. . Перечислите существующие подходы к определениям понятий «рост» и «развитие».
8. Охарактеризуйте периоды интенсивного роста организма.
9. Охарактеризуйте периоды интенсивной прибавки массы тела.
10. Расскажите об акселерации и ретардации как особенностях физиологического онтогенеза.
11. Опишите онтогенез психики человека.
12. Дайте определение понятию «биологический возраст».
13. Рассмотрите определение биологического возраста по степени развития вторичных половых признаков.
14. Рассмотрите определение биологического возраста по степени скелетной зрелости.
15. Рассмотрите определение биологического возраста по степени зубной зрелости.
16. Расскажите о прочих методах определения биологического возраста.
17. Дайте определение понятию «конституция человека».
18. Перечислите и охарактеризуйте виды конституций человека.
19. Опишите фенотипическую конституцию человека.
20. Опишите существующую взаимосвязь между здоровьем и типом фенотипической конституции человека.

Задания для самостоятельной работы

Поразмышляйте над следующими вопросами

1. Почему онтогенез человека нужно рассматривать с момента зачатия организма?
2. Может ли индивидуум пропустить или перескочить определенный этап онтогенеза?
3. В чем заключается сложность онтогенетического развития человеческого индивидуума?

4. Какова роль средового фактора в развитии онтогенеза человека?
5. Какая существует взаимосвязь между физиологическим онтогенезом и психическим?
6. В чем заключается сходство и различие между понятиями роста и развития?
7. Опишите, каков характер взаимосвязи между биологическим, хронологическим и психологическим возрастом человека?
8. Почему важны знания о конституции человека?

Рекомендуемая литература

1. Безруких М.М. Возрастная физиология (физиология развития ребенка)/ М.М. Безруких, В.Д. Сонькин, Д.А. Фарбер. – М.: Академия, 2017. – 416 с.
2. Властовский В.Г. Акцелерация роста и развития детей (эпохальная и внутригрупповая). М., 2006.
3. Есаков С.А. Возрастная анатомия и физиология (курс лекций) /УдГУ. Ижевск, 2010.
4. Капилевич Л.В., Кабачкова А.В., Дьякова Е.Ю. К 20 Возрастная морфология: Учебное пособие. Томск: Томский государственный университет, 2009. – 207 с.
5. Матвеев Ю.А. «Возрастная физиология»: учебное пособие для студентов педагогических высших учебных учреждений физической культуры и спорта, осуществляющих образовательную деятельность по специальности 44.03.01 – Педагогическое образование; профиль подготовки «Физическая культура» - М.: МГПУ, 2018.
6. Онтогенетическая динамика индивидуально–типологических особенностей организма человека: Монография / Под. ред. В. Г. Николаева – Красноярск, 2001. – 172 с.
7. Павловский О.М. Биологический возраст человека. М., 2007.

8. Психолого-педагогическая антропология : Учебно-методический комплекс / Авт.-сост.: К. Г. Языков, И. Л. Шелехов, Т. А. Булатова ; ФГБОУ ВПО «ТГПУ». – Томск : Издательство Томского государственного педагогического университета, 2013. – 308 с.

9. Сапин М.Р. Анатомия и физиология детей и подростков : учеб. пособие для студ. пед. вузов / М.Р.Сапин, З.Г.Брыксина. – 6-е изд., стер. – М. : Издательский центр «Академия», 2009. – 432 с.

10. Солдатова, Е. Л. Психология развития и возрастная психология. Онтогенез и дизонтогенез : учебник для бакалавриата и специалитета / Е. Л. Солдатова, Г. Н. Лаврова. – 2-е изд., перераб. и доп. – М. : Издательство Юрайт, 2019. – 384 с.

РАЗДЕЛ 2.

ЗДОРОВЬЕ И НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ

Тема 2.1 Основы генетики

ВОПРОСЫ:

- 1. Определение понятия «генетика».*
- 2. История становления генетики как науки.*
- 3. Методы генетики.*
- 4. Закон критической массы в генетике.*
- 5. Интересные факты современной генетики.*

Многие люди задаются вопросом о том, зачем, вообще, изучать генетику. Ответ на это вопрос очень прост. Генетика играет существенную роль в жизни человека. Гены контролируют наш рост, вес, цвет волос и кожи. Они отвечают за наследственные заболевания, оказывают влияние на наш характер и поведение. Гены лежат в основе того, «кто мы есть и какие мы есть».

Значение генетики в современном мире довольно таки большое. Она применяется в медицине, криминалистики, микробиологии, вирусологии, психиатрии и много где еще. Знаний основ генетики применительно и к повседневной жизни. Представьте себе следующую жизненную ситуацию. У мамы вторая группа крови, у папы первая, а у ребенка – четвертая. Спрашивается «любит ли мама папу?».

В настоящее время генетика играет важную роль в развитии фармацевтической и пищевой промышленности. Ряд лекарственных препаратов и пищевых добавок производится с помощью микробного синтеза с использованием генетически измененных микроорганизмов (бактерий, дрожжей и грибов). Биотехнология использует приемы молекулярной генетики для увеличения продуктивности организмов. Такие известные лекарственные препараты, как гормон роста, инсулин, фактор

свертываемости крови можно получать с использованием рекомбинантных штаммов бактерий. Молекулярно-генетические приемы применяются также для создания микроорганизмов, способных извлекать химические элементы из руды, разлагать токсические отходы, защищать растения от болезней и повышать их урожайность.

Велика роль генетики и в развитии современной медицины. Общеизвестным является факт, что значительное число заболеваний человека имеет генетическую основу. Если еще совсем недавно в этот список входили только такие известные заболевания, как гемофилия, серповидноклеточная анемия, дальтонизм, хорея Гентингтона, то сегодня он пополнился новым перечнем – астмой, диабетом, гипертонией, раком, ВИЧ и др. В настоящее время в геноме человека идентифицировано более 1400 генов, связанных с наследственными заболеваниями. Задача генетиков – расшифровать их природу и указать пути лечения. Одним из интереснейших подходов в этом плане является разработка методологии «генной терапии». Такого рода эксперименты начаты еще в 1990 г. и за ними большое будущее.

Генетика в последнее время находит дорогу в судебно-медицинскую область деятельности человека. Недавно разработанный метод ПЦР анализа (ПЦР – полимеразная цепная реакция) позволяет по следовым количествам ДНК идентифицировать целый организм. Достаточно иметь несколько пикограммов ДНК, чтобы ее размножить до нужного количества и затем использовать для сравнения с другими образцами. Этот метод широко используется для установления отцовства, идентификации личности человека.

Генетика (греч. *genetikos* – относящийся к рождению, происхождению) – наука, изучающая закономерности наследственности и изменчивости организма.

Медицинская генетика изучает роль наследственности в патологии человека, закономерности передачи из поколения в поколение наследственных болезней, разрабатывает методы диагностики, лечения и

профилактики наследственной патологии, включая болезни с наследственной предрасположенностью.

Начало генетики лежит еще в доисторических временах. Уже в 4 тысячелетии до нашей эры человек понимал, что некоторые признаки передаются от одного поколения к другому. Отбирая, из природных популяций, определённые организмы и скрещивая их между собой, человечество создавало улучшенные породы животных и сорта растений, обладающие свойствами необходимыми человеку. К примеру, известно, что у жителей древнего Вавилона было, своего рода, руководство по селекции лошадей.

Основы же современных представлений о механизмах наследственности были заложены лишь в середине XIX века. Изначально закономерности изучались лишь на основании внешних, фенотипических – если использовать терминологию, признаков. Так один австрийско-чешский монах предопределил создание этой науки, наблюдая за цветом и формой горошин.

В истории становлении генетики как науки выделяют пять этапов.

Первый этап получивший название *менделизма*, является периодом утверждения открытых Менделем законов наследования на основе гибридологических опытов, проведенных в разных странах на высших растениях и животных (лабораторные грызуны, куры, бабочки и др.), в результате чего выяснилось, что эти законы имеют универсальный характер. В этот период сложились и такие важные генетические понятия, как ген, генотип, фенотип.

Отличительной чертой *второго этапа* развития генетики было создание и утверждение *хромосомной теории наследственности*. Ведущую роль в этом сыграли экспериментальные работы американского генетика Т. Моргана и его учеников (А. Стертевант, К. Бриджес и Г. Меллер), проведенные в период с 1909 по 1919 на дрозофиле. Эти работы,

подтвержденные затем в других лабораториях и на других организмах, показали, что гены лежат в хромосомах клеточного ядра и что передача наследственных признаков, определяется поведением хромосом при созревании половых клеток и оплодотворении. Генетические работы школы Моргана показали возможность строить карты хромосом с указанием точного расположения различных генов. Хромосомная теория наследственности была крупнейшим достижением этого этапа развития генетики и во многом определила путь дальнейших генетических исследований.

Следующий *третий этап* связан с открытием *искусственного мутагенеза* под воздействием рентгеновских лучей на дрозофилу. Благодаря этому началось изучение закономерностей мутагенного действия излучений; обнаружилась прямая зависимость частоты индуцированных мутаций от дозы радиации.

Наиболее характерными чертами *четвертого этапа* истории генетики было бурное развитие работ по генетике физиологических и биохимических признаков, обусловленное *вовлечением в круг генетических опытов* новых для генетики объектов — *микроорганизмов и вирусов*.

В 1944 американский генетик О. Эйвери показала, что носителем наследственной информации организма служит дезоксирибонуклеиновая кислота (ДНК) хромосом. Огромнейшее значение на четвертом этапе принадлежит *открытию структуры молекул ДНК* (т. н. двойной спирали) английским физиком Ф. Криком и американским генетиком Дж. Уотсоном в 1953. Последняя работа сыграла выдающуюся роль во всем последующем развитии генетики и всей биологии.

Также бурное развитие на четвертом этапе получило такое направление генетики как психогенетика (греч. *psyche* – душа и греч. *genesis* – происхождение) – наука о наследственности и изменчивости психических и психофизиологических свойств, возникшая на стыке психологии и генетики. В западной литературе чаще применяется термин «генетика поведения».

Предметом психогенетики является взаимодействие наследственности и среды в формировании межиндивидуальной вариантности психологических свойств человека (когнитивных и двигательных функций, темперамента). В последние годы активно развиваются такие отрасли психогенетики как генетическая психофизиология, исследующая наследственные и средовые детерминанты биоэлектрической активности мозга, генетика индивидуального развития, а также геномика поведения, изучающая влияние генетических эффектов на поведение и различные виды психопатологий. Методы психогенетики, позволяют определить влияние наследственных факторов и среды на формирование тех или иных психических особенностей человека. Основными методами психогенетики являются: популяционный, генеалогический, метод приемных детей и метод близнецов.

Пятый этап истории генетики характеризуется *исследованием генетических явлений преимущественно на молекулярном уровне*. Было установлено, что гены представляют собой участки гигантских полимерных молекул ДНК и различаются числом и порядком чередования составляющих их пар нуклеотидов. Совместными усилиями генетиков, физиков и химиков было выяснено, что наследственная информация, передаваемая от родителей потомкам, закодирована последовательностью нуклеотидных пар в генах. В расшифровке генетического кода оказавшегося универсальным для всех живых существ, главные заслуги принадлежат Ф. Крику, С. Бреннеру

Наследственность обеспечивает постоянство и многообразие форм жизни и лежит в основе передачи наследственных задатков. Благодаря наследственности некоторые виды (к примеру, кистеперая рыба латимерия, жившая еще в девонский период) оставались на протяжении миллионов лет почти неизменными. В то же время, существование различий у особей как разных видов, так и у одного – свидетельствует о неразрывной связи наследственности с изменчивостью. Изменчивость выражается в отличие особей отдельных поколений от своих родителей и друг от друга.

Следовательно, наследственность, являясь консервативной, обеспечивает сохранение свойств и признаков организмов на протяжении многочисленных поколений, а изменчивость обуславливает формирование в результате изменения генетической информации или условий внешней среды новых признаков. А закономерности наследственности и изменчивости обуславливают задачи генетики, как науки.

Как известно, все общие закономерности наследственности и изменчивости присущие другим живым организмам, характерны для человека. Однако как объект генетических исследований человек не очень удобен. Во-первых, его кариотип представлен большим числом хромосом, во-вторых, длительный период полового созревания и малоплодность (норма – 1 ребенок на беременность). В третьих, социальный аспект. Так как человек не стремится обзавестись большим числом потомков, это затрудняет статистический анализ закономерностей генетики. Хотя бывают и исключения. Согласно книге рекордов Гиннеса, наибольшее число рожденных одной матерью детей равно 69. Жена русского крестьянина из Шуи Федора Васильева в середине XVIII века рожала 27 раз, при этом на свет появилось 16 двойней, 7 тройней и 4 четверни. Из них лишь 2 ребенка умерли в младенчестве.

Немаловажным обстоятельством, затрудняющим изучение генетики человека, является этическая составляющая. Тут исследователи сталкиваются с целым рядом проблем, так как на человеке нельзя проводить эксперименты по гибридизации, т.е. не может проводить интересующие его скрещивания. Обойти эту проблему получилось только у нацистов, но закончилось это Нюрнбергским трибуналом по делу врачей. Также важна этическая проблема биологического отцовства при анализе потомков законных супругов. Так как по оценкам генетиков в экономически развитых странах процент детей, являющихся результатом супружеской измены, достигает 20-30%.

Все эти особенности определили методы, с помощью которых ученым пришлось изучать генетику человека.

Методы генетики.

Одним из первых методов можно назвать – *генеалогический метод*, или метод родословных. По сути, это графическое изображение данных о наличии какого-либо изучаемого признака и степени родства у группы родственников. Данный метод позволяет установить характер и тип наследования признака.

Вторым по важности методов в генетике человека и до сих пор является *близнецовый метод*, который основан на сравнении степеней изменчивости у разных групп близнецов. В первую очередь интерес представляют однояйцевые близнецы, появляющиеся в результате полиэмбрионии. Этот термин происходит от греч. «poli» – много и «embrion» – зародыш и обозначает процесс развития из одной оплодотворенной яйцеклетки нескольких эмбрионов, вследствие чего однояйцевые близнецы оказываются идентичными близнецами. Т.е. все фенотипические различия между ними определяются действием факторов внутренней и внешней среды, но никак не генотипа. Особое значение данный метод приобретает при изучении заболеваний имеющих наследственную предрасположенность, т.е. зависящих как от генотипа, так и факторов внешней среды (язвенные болезни, атеросклероз, гипертония и пр.).

Близнецовые (многоплодные) беременности не являются нормой для человека – более половины из них до недавних пор заканчивались ранней внутриутробной гибелью близнецов или их мертворождением. Естественная частота многоплодных беременностей составляет 2-4 процента, однако с развитием техники гормональной стимуляции созревания яйцеклеток при лечении определенных видов женского бесплодия она в последние годы увеличилась.

Также применяется *популяционно-статистический метод*, который основан на законе Харди-Вайнберга. С его помощью можно определять частоты генотипов и аллелей, которые характерны для конкретной популяции людей. Также он позволяет оценить влияние микроэволюционных

факторов (изоляции, мутаций и естественного отбора, генетического дрейфа и потока генов).

Отметим *цитогенетический метод*, применяемый в эволюционных исследованиях (с помощью него была доказана генетическая близость человека и высших приматов) и для диагностики хромосомных заболеваний. Сравнительно-генетический метод, или метод биомоделирования играющий огромную роль в медицинской генетике, позволяя определять генетические механизмы развития, причины и методы лечения наследственных заболеваний человека, обнаруживаемых и у животных. Ну и конечно важнейший на сегодняшний день молекулярно-генетический метод. Этот метод позволяет на молекулярном уровне изучать наследственную изменчивость и ее причины и конечно же заслуживает отдельной статьи.

Что же дети наследуют, кроме внешнего сходства? Оказывается очень многое: особенности строения и функций нервной системы, опорно-двигательного аппарата, характер обменных процессов, адаптационные возможности, уровень реагирования на воздействие внешних факторов, степень восприимчивости к инфекционным заболеваниям, то есть основные отличия иммунной системы.

Однако не нужно понимать это прямолинейно: если у кого-то в роду была наследуемая патология, то она обязательно повторится. Нет, такой абсолютной зависимости в природе не существует. Ведь ребенок наследует признаки и от родителей, и от дедушек и бабушек, и от всех предшествующих поколений.

Так что генетический портрет каждого человека является сложнейшим сплавом наследуемых признаков – сложнейшим и неповторимым, что и определяет его индивидуальность. Потому мы так похожи на своих родичей и так отличаемся от них.

Генетический материал принадлежит к биологическим, внутренним факторам здоровья, детерминируя его с рождения, и составляет как бы «капитал здоровья». В практике врача любой специальности встречаются

наследственные заболевания, появление и развитие которых подчиняется генетическим закономерностям. Самые распространенные болезни, не имеющие прямой передачи в поколениях, такие как атеросклероз, перитоническая болезнь, шизофрения, злокачественные опухоли, хронический бронхит, язвенная болезнь желудка и многие другие болезни с наследственным предрасположением.

Род одного человека – древо, в которое вплетены тысячи тысяч родов других людей. З.Фрейд считал, что, по крайней мере, 4 тысячи лет в Европе правят 2-4 семьи, и все они кровные родственники. Поэтому так трудно предсказать, заболит ли (а если заболит, то когда?) человек наследственным заболеванием, которое было у его родителей или бабушек и дедушек.

Для ответа на этот непростой вопрос в качестве рабочей модели современные генетики предлагают *закон критической массы*.

Вспомним, как устроена атомная бомба. Для того чтобы произошел атомный взрыв, должны соединиться две половинки ядерной массы и образовать критическую. С наследственностью происходит нечто подобное: для того, чтобы заложенное в генах заболевание стало реальностью, нужна вторая половинка для образования критической массы. Но и это еще не все.

Для возникновения заболевания нужен «тротиловый взрыв», который бы объединил половинки в критическую массу. Этот «тротиловый взрыв» не передается по наследству. Он накапливается в процессе жизнедеятельности человека или приобретается сразу (например, в результате стресса). Таким образом, для того, чтобы болезнью, которой болел кто-то из предков человека, заболел он сам, нужны еще две составляющие – вторая отягощенная наследственность (по любому родовому древу) и «социальный тротиловый заряд». Кстати, согласно теории «кармы», действительно ничто не пропадает из информационного поля человеческого рода: ни болезни, ни преступления, ни самоубийство

Родословная каждого человека «наполнена» своими генами, которые вступают в комбинацию с генами другой родословной при зарождении новой

жизни. И конечно, в этом случае возникают комбинации и рецессивного, и доминантного наследования, и «пропущенных» поколений, и многое другое. Но не только генетическая трудность определяет неправомерность постановки вопроса о том, кто именно из родителей виноват в наследственной болезни ребенка. Даже если эта болезнь доминантная и четко прослеживается ее наследование по отцовской или материнской линии, не спешите винить в том родословную кого-то из них, «виновата» здесь только Природа, а значит, мы должны помогать страждущим.

Вывод этот верен и в случае рецессивной наследственной болезни, возникающей обязательно при унаследовании патологического гена как от отца, так и от матери. Если даже заболевание прослеживается в родословной только одного из супругов и его нет в родословной другого, то это не значит, что последний «не виноват». Оба родителя передали болезненный ген ребёнку, но ни тот, ни другой не могут нести за это ответственность, ибо так распорядился его Величество Случай при комбинировании наследственных задатков.

Издавна замечено, что у супругов-родственников часто рождаются больные дети. Поэтому-то, вероятно, у народов и сложились отрицательные отношения к кровно-родственным бракам. При этом говорят, как правило, о неполноценности, вырождении потомства. Так в чем же дело? Может быть, здесь нарушаются законы генетики? Нет, и в этих случаях гены передаются в виде отдельных факторов и также точно реплицируется ДНК. Объяснение вреда кровнородственных браков следует искать в том, что вероятность встречи редкого патологического гена с подобным ему партнером увеличивается в данной семье в десятки и сотни раз.

Чем реже встречается ген, тем легче он даст двойную сходную комбинацию при родственном браке. Например, редкая болезнь Тея-Сакса (у детей на первом году жизни начинает разрушаться защитная оболочка нервных волокон) часто встречается у евреев Америки и Израиля вследствие

повышенной частоты кровно-родственных браков на уровне двоюродных и троюродных братьев и сестер.

Врачебные наблюдения и генетические расчеты показывают, что неблагоприятный эффект кровно-родственных браков более отчетливо проявляется при очень редких рецессивных наследственных болезнях. Так, например, врожденный ихтиоз (заболевание кожи, характеризующееся усиленным ороговением) встречается с частотой один-два больных на миллион населения, а среди потомства браков между двоюродными братьями и сестрами - один на 16 тысяч. Большинство редких болезней встречается среди потомства кровно-родственных браков чаще, чем при неродственных браках. Данная ситуация подчиняется правилу: чем реже рецессивный ген встречается в популяции, тем вероятнее, что родители больного ребенка являются родственниками. И это не простые академические рассуждения. За ними - острая необходимость пропаганды вреда кровно-родственных браков. Среди таких браков в потомстве можно чаще встретить наследование болезни.

Таким образом, наследственными или генетическими болезнями называются болезни, в основе которых лежит патологическая наследственность, полученная через половые клетки родителей.

Доказательство наличия наследственных болезней у человека далекого прошлого генетика черпает из искусства. Ведь в нем всегда на первом месте был человек. Таких доказательств бесчисленное множество, поскольку уже много столетий даже тысячелетий назад художники, скульпторы изображают наследственных больных. В ряде случаев - это шедевры мирового искусства. Посмотрите репродукцию картины испанского художника Диего Веласкеса (1599- 1660 гг.) «дон Себастьян де Морра» (она была написана в 1628 г.), и вы испытаете необыкновенное чувство. На картине изображен сидящий карлик с короткими ногами и руками и с грустным лицом. Определенно, он задумался над своей судьбой. Ведь он - всего лишь шут при короле. Какое умное, доброжелательное лицо, мудрый, пронизывающий взгляд человека,

которого природа наделила физическим недостатком. К состраданию и милосердию зовет картина. Диагноз наследственной болезни здесь не вызывает сомнений – ахондроплазия. Один такой больной рождается среди примерно 50-100 тысяч здоровых.

В последние годы ученые активно ищут гены, которые отвечают за интеллектуальные способности человека (аномально высокие или низкие), а также за отклонения в работе мозга, ведущие, например, к шизофрении, аутизму и депрессии. Такие гены действительно существуют. Так, недавно были обнаружены вариации в ДНК, которые связаны с высоким уровнем интеллекта.

Ученые заинтересовались, взаимосвязью интеллекта и репродуктивной функции. Исследования доказали, что данная взаимосвязь действительно имеется: чем выше интеллект человека, тем меньше детей он производит на свет. Таким образом, возможно, в далёком будущем интеллектуалы уступят место людям, обладающим более низким уровнем развития. Этот процесс идет уже сегодня: за последние 20 лет количество носителей «умных» генов не фатально, но все, же сократилось.

Женщин-гениев практически не бывает. Если вы хотите умное потомство, то вам следует кое-что узнать о том, как наследуется интеллект. Отец может «передать» свои умственные способности только дочери, и только на 50 процентов. Мужчины наследуют интеллект от матери, который она соответственно «получает в наследство» от своего отца. Таким образом, мужчины по интеллектуальному уровню напоминают своих дедушек. Из этого следует вывод, что женщин-гениев в природе быть не должно, точно так же, как нет стопроцентно глупых женщин. Этот факт на своем примере подтверждают светила науки: практически все они – представители сильной половины человечества. Мужчинам, которые мечтают об умном сыне, следует обратить внимание на отца своей супруги. Если последний обладает очень высоким интеллектом, то ребенок получится умным. Если же мужчина мечтает о потомках-интеллектуалах, то ему необходимо ставить на рождение

дочери. Девочки по чертам характера похожи на своих матерей, но по умственному развитию они ближе к своим отцам.

Генетическая коррекция – уже не миф. День, когда родители получат возможность самостоятельно выбирать гены для своих детей, уже не за горами. В конце 2008 года ученые официально заявили, что вскоре на свет появится первый ребенок, гены которого были искусственно модифицированы. В январе 2009 года в Лондоне родилась такая девочка.

Пессимистами не становятся, а рождаются. Исследования генетиков из университета Британской Колумбии в Канаде доказали: наш оптимизм или пессимизм генетически запрограммирован. Так, если в мозгу человека концентрация нейропептидов Y невысока, то он склонен воспринимать окружающий его мир пессимистично, а также подвержен депрессии.

Все человечество – это потомки одной группы людей. К такому выводу пришли ученые, исследовавшие генетические вариации обезьян и человека. В ДНК полусотни африканских обезьян намного больше наследственных вариаций, чем в ДНК всех людей на планете. Более того, ученые обнаружили, что мы все – потомки африканцев. Независимо от пола и даже расы – генетический материал всех людей на 99,9% полностью совпадает. Наши гены имеют схожее строение и схожие функции. Все люди – братья.

Необходимо отметить, что генетический фон последнее время нестабилен в связи с радиацией, химическими мутагенами и пр. Около 10% химических соединений показывают мутагенную активность. Острота и масштабность влияния загрязнения окружающей среды на генетический фон связана с тем, что экологические нарушения не локальны, а захватывают большие регионы и даже целые континенты (радионуклидный след Чернобыля, пестициды в Арктике и пр.). Для обеспечения генетической безопасности человека необходима система генетического мониторинга в популяциях людей, проживающих в регионах с разной экологической обстановкой.

По мнению Г.Д. Бердышева (1993), первоочередной задачей, решение которой позволит сохранить здоровье и увеличить среднюю продолжительность жизни, является массовое выявление наследственных нарушений в популяциях и составление на этой основе медико-генетического паспорта на каждого человека. Анализ родословных позволяет заблаговременно выделить людей, угрожаемых по развитию того или иного вида патологии.

Зинаида Макарова (1992) предложила индекс отягощенности наследственного анамнеза (генеалогический индекс – ГИ).

ГИ = число заболеваний в родословной/число кровных родственников. Низкий индекс 0-0,2; умеренный 0,3-0,5; выраженный 0,6-0,8; высокий > 0,9.

Строительство городов, дорог, свобода передвижения между странами, снятие национальных и религиозных запретов на браки - все это, безусловно, способствует снижению частоты рецессивных наследственных болезней.

Нужно, чтобы в каждой семье вели родословную регистрацию, как это делается в некоторых английских семьях на протяжении нескольких столетий и как это можно проследить по сохранившимся церковным книгам в старинных русских селах. Люди не всегда знают даже своих двоюродных братьев и сестер и не поддерживают с ними связи. Разумеется, это важно не только с биологической (генетической) точки зрения, но и с социальной. Чем больше люди будут поддерживать и ощущать родственные отношения, тем добрее они станут, тем более социально значимыми себя ощутят. Ведь в родословной каждого человека на протяжении двух-трех поколений окажутся люди, которыми можно гордиться. Мы вступили в эру планирования семьи, и оно окажется тем успешнее, чем больше мы будем знать о генетическом здоровье наших родственников.

Таким образом, генетика – это поистине чудо-наука, изучение которой позволяет человечеству не только успешно бороться с недугами, предопределить внешность и интеллект своего потомства, но позволяет родителям с неблагоприятными мутациями родить здорового ребенка.

Тема 2.2 Наследственные болезни и их классификация

ВОПРОСЫ:

- 1. Классификация наследственных болезней.*
- 2. Моногенные наследственные болезни.*
- 3. Полигенные (мультифакториальные) наследственные болезни.*
- 4. Хромосомные наследственные болезни.*

В основе наследственных заболеваний лежат мутации – преимущественно хромосомные и генные, соответственно чему условно говорят о хромосомных болезнях и собственно наследственных (генных) болезнях

Наследственные болезни нельзя отождествлять с врожденными заболеваниями, с которыми ребенок рождается и которые могут проявляться сразу же после рождения или в более поздний период жизни. Врожденная патология может возникнуть в критические периоды эмбриогенеза под воздействием внешнесредовых тератогенных факторов (физических, химических и др.) и не передается по наследству.

Все наследственные болезни принято разделять на три большие группы:

1. Моногенные. Причиной развития моногенных болезней является поражение генетического материала на уровне молекулы ДНК, в результате чего повреждается только один ген. Моногенные заболевания наследуются в полном соответствии с законами Менделя. По типу наследования могут быть аутосомно-доминантными, аутосомно-рецессивными и сцепленными с полом; по фенотипическому проявлению – ферментопатиями (болезнями обмена веществ); нарушениями синтеза транспортных белков (в т.ч. белков крови) и пептидных гормонов; патологией свертывающей системы крови; дефектами механизма переноса веществ через клеточные мембраны.

2. Полигенные (мультифакториальные) или болезни с наследственной предрасположенностью. Эти болезни с наследственным предрасположением, обусловлены взаимодействием нескольких генов в полигенных системах и факторов окружающей среды. Заболевания контролируются сразу несколькими генами, не подчиняются законам Менделя и не соответствуют классическим типам аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного наследования и наследования, сцепленного с X-хромосомой. Проявление признака во многом зависит от экзогенных факторов. Генетический риск полигенных болезней в большой степени зависит от семейной предрасположенности и от тяжести заболевания у родителей.

Болезни с наследственной предрасположенностью можно разделить на три группы.

– врожденные пороки развития (гидроцефалия, расщелина губы и неба, вывих бедра, спинномозговая грыжа);

– психические и нервные болезни (шизофрения, эпилепсия, рассеянный склероз);

– соматические болезни среднего возраста (псориаз, бронхиальная астма, гипертоническая болезнь, ишемическая болезнь сердца, ревматизм, сахарный диабет).

3. Хромосомные. Хромосомные болезни – это большая группа врожденных заболеваний обусловленных изменением структуры отдельных хромосом или их количества в кариотипе и характеризующихся множественными пороками развития. Два разных типа мутаций (хромосомные и геномные) составляющих основу этих заболеваний объединяют понятием «хромосомные аномалии».

Вероятность появления хромосомных нарушений резко увеличивается в гаметах женщин старше 35 лет. Общим для всех форм хромосомных болезней является множественность поражений. Это черепно-лицевые дизморфии, врожденные пороки развития внутренних органов и частей тела,

замедленные рост и развитие организма, умственная отсталость, и другие системные нарушения. Всего при каждой болезни наблюдается от 30 до 80 различных нарушений и отклонений от нормы. Патогенез хромосомных болезней разворачивается в раннем внутриутробном и продолжается в постнатальном периоде. Множественные врожденные пороки развития формируются в раннем эмбриогенезе, что и объясняет некоторую общность клинической картины разных хромосомных болезней.

1. Моногенные болезни.

При заболеваниях, наследуемых по ***аутосомно-доминантному типу***, мутантный ген проявляется уже в гетерозиготном состоянии; больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой; патологическая наследственность прослеживается в родословной «по вертикали»; по крайней мере один из родителей больного также болен.

Примеры моногенных болезней, наследуемых по аутосомно-доминантному типу.

Синдром Ваарденбурга имеет следующие клинические признаки: телекант (латеральное смещение внутреннего угла глаза), гетерохромия радужки, седая прядь над лбом и врожденная глухота.

Телекант в сочетании с широкой и приподнятой спинкой носа и сросшимися бровями создает весьма своеобразный облик пораженных – «греческий профиль». Очень характерны сросшиеся брови. Радужки либо различно окрашены (один глаз голубой, другой – карий), либо имеется сектор иного цвета в одной из радужек. У больных очень редко можно выявить весь набор типичных признаков: каждый симптом имеет свою степень экспрессивности. С наибольшим постоянством проявляется телекант – у 99% носителей гена, широкая спинка носа – 75%, сросшиеся брови – у 45%, гетерохромия радужки – у 25%, седая прядь или ранняя седина – у 17% наблюдавшихся носителей гена.

Кроме указанных признаков, у больных иногда есть участки гипер- и депигментации на коже, пигментные изменения глазного дна. Седая прядь

бывает уже у новорожденного, но затем эти депигментированные волоски часто исчезают. Нос часто имеет не только приподнятую спинку, но и гипоплазию крыльев.

Патология конечностей включает такие аномалии, как гипоплазия кистей и мышц, ограничение подвижности локтевых, лучезапястных и межфаланговых суставов, слияние отдельных костей запястья и плюсны.

Синдром Ваарденбурга встречается с частотой 1:4000. Среди детей с врожденной глухотой составляет 3%. Синдром определяется аутосомнодоминантным геном с неполной пенетрантностью и варьирующей экспрессивностью. При лечении в некоторых случаях показана косметическая хирургия телеканта. Лечение глухоты неэффективно.

Синдром Марфана обусловлен пороком развития соединительной ткани и характеризуется поражением, в первую очередь, опорно-двигательного аппарата. Больные, как правило, имеют высокий рост, характеризуются диспропорцией в росте туловища и конечностей, кисти и стопы у них длинные с тонкими «паукообразными пальцами», грудная клетка килевидной или воронкообразной формы. Для синдрома характерен кифоз, сколиоз, широкие межреберные промежутки, тонкие и длинные ребра, которые имеют отвесное направление; «птичье» выражение лица (узкий череп, подбородок срезан или выступает, близко посаженные глаза, ушные раковины тонкие и малоэластичные), перерастяженность сухожилий и суставов, слабость связок, мышечная гипотония, недоразвитие подкожной клетчатки.

Наблюдается патология глаз, а именно, миопия, голубые склеры, частичный или полный подвывих хрусталика, колобома радужной оболочки. Часты нарушения внутренних органов: сердечнососудистой системы (пороки сердца, крупных сосудов, расслаивающаяся аневризма аорты, аномалия расположения сосудов), уменьшение числа долей легких.

Умственное развитие при этом заболевании обычно не страдает.

Синдром Марфана встречается в общей популяции с частотой 1: 10000. Синдром определяется доминантным геном с различной экспрессивностью. Ген локализован на хромосоме *15q21*. Нормальный рецессивный аллель этого гена кодирует белок фибриллин, участвующий в формировании волокон коллагена из проколлагена. Мутации гена приводят к недоразвитию (или к разрушению) значительной части волокон коллагена, являющегося важнейшим компонентом соединительной ткани.

Лечение синдрома Марфана – симптоматическое.

Синдром Реклингхаузена (нейрофиброматоз Реклингхаузена) одно из самых частых моногенных наследственных заболеваний: его популяционная частота составляет 1:3000 новорожденных. В контингенте умственно отсталых детей нейрофиброматоз встречается на порядок чаще; среди учащихся вспомогательных школ-интернатов с частотой 1:260.

В зависимости от распространенности и локализации новообразований заболевание подразделяется на периферическую и центральную форму.

Основным клиническим признаком заболевания в детском возрасте являются множественные «кофейные» пятна на коже, иногда они имеются уже при рождении, но чаще появляются несколько позднее, как правило в первом десятилетии жизни. Они постепенно увеличиваются в числе и размерах. Обычно их форма овальная, они расположены на различных частях тела, но чаще на груди, спине, животе. Размеры пятен различны – от точечных до нескольких сантиметров в диаметре. Патогномоничны для заболевания высыпания мелких кофейных пятен, похожих на веснушки, в подмышечной ямке.

На коже можно отметить и другие изменения: сосудистые пятна, участки депигментации, гипертрихоз, очаговое поседение волос. С возрастом на коже у больных появляются весьма характерные мягкие на ощупь светлые опухоли, имеющие форму папиллом или более плоские. Эти высыпания при надавливании как бы проваливаются в кожу – симптом «кнопки звонка». Их число сильно варьирует – от единичных до нескольких сотен. Данный

признак отмечается обычно только у подростков и взрослых, реже у детей старшего возраста, у маленьких детей – не обнаружен.

Помимо кожных высыпаний, встречаются подкожные опухоли, так называемые плексиформные невромы. Они обычно округлые («бусинки»), диаметром 1–2 см, редко крупнее, подвижные, не прикреплены к коже, лежат по ходу нервных стволов. Иногда подкожных опухолей много, в других случаях удается обнаружить не более 1–2 узелков. Скорость роста опухолей очень различна. Обычно они не изменяются несколько лет, а потом вдруг могут начать быстро расти. Как правило, опухоли не нарушают функции периферических нервов, но при сильном сдавлении нервного ствола могут вызвать боль, парезы и параличи.

Можно отметить некоторое сходство облика детей, страдающих нейрофиброматозом: голова, как правило, крупная, черты лица грубоватые, несколько акромегалоидные, кисти рук и стопы большие, широкие, шея короткая. Очень часто грудная клетка деформирована – куриная грудь, вдавленная грудина. В более старшем возрасте у мальчиков отмечается некоторая евнухоидность: высокий таз, длинные ноги, задержка появления вторичных половых признаков. Нередко у детей имеются и врожденные пороки развития: вывих тазобедренного сустава, пороки сердца. При опухолях в полости черепа развивается самая различная симптоматика в зависимости от их локализации и темпов роста: деменция, эпилепсия, афазия и т.п.

Специфического лечения нет. В ряде случаев опухоли удаляют хирургическим путем. Патогенез заболевания связан с опухолевыми разрастаниями, поэтому стимулирующие препараты детям назначать не рекомендуется. Проводится лечение гидроцефалии.

При заболеваниях, наследуемых *по аутосомно-рецессивному типу*, мутантный ген проявляется лишь в гомозиготном состоянии; больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой; родители больных фенотипически здоровы, но являются гетерозиготными носителями

мутантного гена; патологическая наследственность прослеживается в родословной семьи «по горизонтали»; вероятность рождения больных детей возрастает в случае кровного родства родителей. Если один из родителей гомозиготен по патологическому рецессивному гену, а другой является его гетерозиготным носителем, то в половине случаев дети могут оказаться больными, и создается впечатление наследования заболевания по доминантному типу. Такое явление носит название псевдоминирования. От истинного доминирования оно отличается тем, что больные с рецессивной мутацией в браке со здоровыми людьми всегда будут давать здоровое потомство, а здоровые в браке с гетерозиготными носителями с определенной частотой (25%) будут иметь больных детей. По аутосомно-рецессивному типу наследуются агаммаглобулинемия, алкаптонурия, альбинизм, амавротическая идиотия, гепатоцеребральная дистрофия, дистония мышечная деформирующая, муковисцидоз, серповидноклеточная анемия и др.

Примеры могогенных болезней, наследуемых по аутосомно-рецессивному типу.

Фенилкетонурия (ФКУ) – наследственное заболевание обмена, характеризующееся поражением ЦНС и прогрессирующим, особенно в первые 2–3 года жизни, слабоумием. Фенотипически здоровые родители больного ребенка являются гетерозиготными носителями мутантного гена. Частота заболевания в Европе в среднем составляет 1:10 000 новорожденных, распространенность носителей гена в популяции 1:50. ФКУ наблюдается примерно у 1% умственно отсталых лиц.

Заболевание обусловлено мутацией гена, контролирующего синтез фермента фенилаланингидроксилазы, который обеспечивает превращение поступающего в организм с пищей фенилаланина в тирозин. Нарушение последнего процесса приводит к резкому повышению содержания фенилаланина в сыворотке крови и спинномозговой жидкости, при этом отмечают дефицит тирозина, что определяет недостаточный синтез

катехоламинов, гормона щитовидной железы и меланина, при недостаточном количестве которого наблюдается слабая пигментация кожи и волос. При ФКУ нарушается также обмен триптофана и синтез серотонина, что губительно действует на нормальное функционирование нервной системы.

Дети с ФКУ рождаются с полноценным головным мозгом, так как биохимические процессы плода осуществляются за счет процессов в организме матери. Возникающие после рождения биохимические нарушения оказывают токсическое воздействие на нервную систему, в результате чего нарушаются процессы миелинизации, развитие и рост мозга.

Нарастание интеллектуального дефекта сочетается с отставанием в физическом развитии, часто с признаками умеренной микроцефалии. Характерен внешний вид больных (блондины со светлой кожей и голубыми глазами) и отдельные диспластические признаки (высокое небо, эпикант, деформация ушных раковин).

При этом отмечают следующие неврологические нарушения: мышечную гипертонию, повышение сухожильных рефлексов, гиперкинезы, тремор пальцев рук, атаксию, нарушения черепно– мозговой иннервации. В более редких случаях имеет место мышечная гипотония; судорожный синдром наблюдается у 20–50% больных.

Уровень интеллектуального развития колеблется от нормы до глубокой идиотии. Прогрессиентность динамики слабоумия наиболее выражена в первые 2–3 года жизни. Больные отличаются инертностью, недостаточной целенаправленностью с характерными нарушениями внимания, памяти, недоразвитием гностических функций и пространственных представлений.

Отмечается также выраженное недоразвитие речи и нарушения звукопроизношения. Нарушения речи обычно сопоставимы с глубиной интеллектуального дефекта.

Галактоземия обусловлена нарушением обмена галактозы. Генная мутация в гене приводит к дефициту фермента и к биохимическому блоку на этапе галактозо-1-фосфат. Биохимический катагенез болезни включает

накопление галактозы и галактозо-1- фосфата в разных тканях и в крови. Вторичным эффектом является нарушение использования глюкозы в печени, почках и головном мозге.

В выраженных случаях клинические проявления отмечаются уже с первых дней жизни ребенка в виде расстройств пищеварения и признаков интоксикации (гипотрофия, рвота, понос, отказ от кормления), желтухи с увеличением размеров печени, двусторонней врожденной катаракты. Иногда катаракта возникает несколько позже – на 4-7- й неделе жизни.

При некоторых моносимптомных формах эти проявления выражены нерезко, отмечаются либо умственная отсталость, либо катаракта в сочетании с непереносимостью молока. В более тяжелых случаях наблюдается сложный дефект – сочетание умственной отсталости с нарушением зрения (слепота). При рано начатом лечении диетой дети могут развиваться нормально.

Диагностируют галактоземию с использованием комплекса диагностических средств (в настоящее время создана система ее раннего выявления). Для предупреждения тяжелых нервно-психических отклонений разработана безлактозная диета.

Синдром Ушера. Распространенность синдрома Ушера среди детей с глубокой глухотой составляет от 3 до 10%. По данным ВОЗ люди с этим заболеванием составляют до 6% всех глухих с рождения и до 50% всех слепоглухих взрослых.

Потеря зрения выявляется обычно в возрасте около 10 лет. Нарушение зрения медленно прогрессирует. Полная слепота может наступить в 50–60 лет. Офтальмологическое обследование обнаруживает типичный медленно прогрессирующий пигментный ретинит. Пигментный ретинит начинается скоплением гранул пигмента на глазном дне, распространяющихся по направлению к периферии. Поля зрения медленно сужаются и параллельно снижается острота зрения. К другим глазным симптомам относятся катаракта, глаукома.

Выявляется врожденная нейросенсорная потеря слуха от умеренной до резко выраженной степени. У больных отмечается атрофия кортиева органа и эпителия внутреннего и наружного желобка в нижней части базального завитка улитки. Дегенеративные изменения в верхнем завитке. Имеется резкая атрофия спирального узла, его периферических и центральных волокон.

Обнаруживаются дефекты вестибулярной системы, которые выражаются в нарушении равновесия при ходьбе. Нарушение равновесия возможно обусловлено нарушениями лабиринта, а не мозжечковой патологией. У больных, кроме основных симптомов, выявляются также психозы, агрессивность, периодические депрессии, у 25% - умственная отсталость.

Синдром наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Своевременное выявление у больных пигментного ретинита и создание адекватных педагогических условий предотвращают стрессовые состояния, связанные у глухого человека с потерей зрения. Методы лечения отсутствуют.

Из заболеваний, *сцепленных с полом или ограниченных полом*, для клиники особое значение имеют болезни, обусловленные рецессивными мутациями в X-хромосоме (этот тип наследования называется также X-хромосомным). Женщины с такого типа мутацией, как правило, фенотипически здоровы, поскольку рецессивному патологическому гену противостоит у них нормальный аллель другой X-хромосомы. У мужчин же мутантный ген представлен в единственном числе и определяет патологию фенотипа. При болезнях, передающихся по X-хромосомному типу, действие мутантного гена проявляется только у гетерогаметного пола (т. е. у мужчин); в отягощенных семьях заболевает половина сыновей, а половина дочерей — носители мутантного гена (кондукторы); родители клинически здоровы. Болезнь часто обнаруживается у сыновей сестёр больного (пробанда) или у

его двоюродных братьев по материнской линии. Больной отец не передаёт дефектный ген сыновьям.

Примеры могогенных болезней, сцепленных с полом.

Синдром Мартина – Белла. Интенсивные исследования, предпринятые во многих странах, показали высокую частоту синдрома Мартина – Белла (синдрома ломкой X- хромосомы). По данным зарубежных авторов, его частота среди умственно отсталых мальчиков составляет 1.9–5.9%. Среди мальчиков с выраженной умственной отсталостью этот показатель достигает 6–8%. По данным М.Г. Блюминой, удельный вес этой формы олигофрении среди умственно отсталых мальчиков еще выше – 8–10%.

Интеллектуальный дефект выявляется не только у лиц мужского пола, но и у 1/3 гетерозиготных носительниц женщин. Гетерозиготность по ломкой X- хромосоме может является причиной относительно легкого интеллектуального недоразвития у 7% умственно отсталых девочек.

Масса и длина тела при рождении у пораженных мальчиков обычно нормальные или превышают норму, окружность головы несколько увеличена. Для внешнего вида мальчиков характерно удлиненное лицо, большие оттопыренные уши, высокий лоб, гипоплазия средней части лица и гиперплазия нижней челюсти. Отмечается повышенная частота подслизистых расщелин неба или язычка. Кисти несколько увеличены в размерах, повышены подвижность суставов и растяжимость кожи. Системные изменения, затрагивающие связочный аппарат, хрящ, кожу, костную систему, дают основание предполагать вовлечение в патологический процесс соединительной ткани.

К неврологической симптоматике относится нерезко выраженная мышечная гипотония, легкое нарушение координации движений, равномерное оживление сухожильных рефлексов и экстрапирамидные паракинезы в виде стереотипных гримас, атетоидных движений, нахмуривания бровей, зажмуривания глаз. Могут отмечаться эпилептические

припадки, у всех больных наблюдается явная недостаточность тонкой моторики.

Среди нарушений поведения многие авторы отмечают синдром двигательной расторможенности, нерезко выраженную аффективную возбудимость, робость, характерные и для других групп умственно отсталых детей.

К наиболее специфичным симптомам при синдроме ломкой X-хромосомы относятся нарушения речи. Практически у всех больных отмечается несколько ускоренный темп речи, персеверации, характеризующиеся повторением целых фраз или их обрывков, нарушения артикуляции в форме оппозиционных замен и пропусков звуков, запинки, заикание, повышение тембра голоса. проблемой также составляет подыскивание нужных слов. У мужчин с синдромом ломкой X-хромосомы во время разговора может проявляться нервная манерность в форме закатывания глаз, избегания глазного контакта, поворотов головы и шеи.

Синдром Дюшенна (псевдогипертрофическая мышечная дистрофия Дюшенна) – одна из самых частых и тяжелых форм наследственной патологии, относящейся к группе нервно-мышечных заболеваний. Болезнь обусловлена мутацией гена дистрофина, кодирующего структурный белок сарколеммы. Встречается с частотой 1:3500 новорожденных мальчиков. Тип наследования – X-сцепленный рецессивный.

Основная симптоматика заболевания – прогрессирующее нарастание дистрофических изменений мышц с постепенным обездвиживанием больного. У детей до трехлетнего возраста диагностировать заболевание достаточно сложно. Известно, что эти дети несколько отстают в моторном развитии на первом году жизни, позже, чем в норме, начинают сидеть, ходить. Классическая картина заболевания проявляется у детей 3 – 5 лет. Одним из первых признаков является нарастающая слабость в мышцах бедер и таза с постепенным переходом процесса на икроножные мышцы, мышцы верхнего плечевого пояса, спины, живота и др. Наблюдается уплотнение

икроножных мышц и постепенное увеличение их объема за счет за счет замещения мышечной ткани соединительной и жировой (псевдогипертрофия). Уже в ранней стадии болезни у детей возникают затруднения при вставании с пола, с корточек. Постепенно процесс распространяется на плечевой пояс, мышцы спины, а затем и на проксимальные отделы рук. В конечной стадии слабость мышц может распространяться на мышцы лица, шеи, глотки.

В развитой стадии болезни имеются такие характерные симптомы, как «утиная» походка, во многих случаях развивается сгибательная мышечная контрактура бедренных и коленных суставов и суставов верхних конечностей вследствие атрофии мышц. Псевдогипертрофии могут развиваться также и в ягодичных и дельтовидных мышцах, мышцах языка и живота. Очень часто страдает сердечная мышца. Выявляются нарушения сердечного ритма, расширение границ сердца, изменения ЭКГ. Острая сердечная недостаточность – наиболее частая причина смерти. Примерно у 50 % детей отмечается снижение интеллекта – от пограничных состояний до выраженной дебилности. Продолжительность жизни больных – 20–35 лет, а к 14–15 годам они обычно обездвижены.

Перечисленные типы наследования предусматривают главным образом моногенные заболевания (определяемые мутацией одного гена). Однако патологическое состояние может зависеть от двух и более мутантных генов. Ряд патологических генов обладает сниженной пенетрантностью. При этом присутствие их в геноме, даже в гомозиготном состоянии, необходимо, но недостаточно для развития болезни. Т. о., не все типы наследования болезней человека укладываются в перечисленные схемы.

2. Полигенные (мультифакториальные) или болезни с наследственной предрасположенностью.

Наиболее обширную группу наследственной патологии представляют болезни с наследственным предрасположением, определяющиеся сочетанием наследственных и внешних факторов. Например, частота инсультов и

внезапных смертей у родителей гипертоников наблюдалась в 4-5 раз чаще, чем у родителей не гипертоников. В родословных «истинно часто болеющих детей» число больных родственников в 2 раза больше, чем в родословных редко болеющих детей. Максимальная разница наблюдается в 4-ом поколении (в 5,5 раз больше). Предрасположенность проявляется в изменении нормы реакции организма на действие факторов внешней среды. Например, у лиц с наследственной предрасположенностью к сахарному диабету изменена норма реакции на такие обычные продукты как крахмал и сахар. Эти соединения являются «чрезвычайным фактором», вызывающим тяжелое расстройство углеводного и общего обмена веществ. Феномен предрасположенности особенно характерен для полигенных (многофакторных) болезней, таких как атеросклероз, гипертоническая болезнь, шизофрения, падагра, миопия, гиперметропия и др.

Радикулит, сахарный диабет, аллергия, шизофрения, вегетативная дистония, паралич лицевого нерва также могут быть результатом наследственной предрасположенности, проявившейся под влиянием внешних факторов: чрезмерных физических нагрузок, травм, инфекций и др. Но «фамильная склонность» к тем или иным болезням может и не проявиться, если своевременно прибегнуть к самым простым профилактическим мерам: закаливанию, занятиям физкультурой, наконец, вообще вести рациональный образ жизни, организовать здоровый режим труда и отдыха.

Болезни с наследственным предрасположением определяются множественными генами, каждый из которых скорее нормальный, нежели патологический. Условно патологической является, пожалуй, их комбинация, а свое патологическое действие (или проявление) эта группа генов осуществляет во взаимодействии с определенными факторами внешней среды.

3. Хромосомные болезни. Хромосомные болезни это группа патологических состояний, обусловленных мутационными изменениями в хромосомном наборе (таблица1).

Таблица 1- Хромосомные заболевания

<i>Тип мутации</i>	<i>Название синдрома</i>	<i>Частота среди новорожденных</i>
<i>Аутосомные</i>		
Трисомия 21 <i>47, XX(XY)+21</i>	Синдром Дауна	1/700
Трисомия 13 <i>47, XX(XY)+13</i>	Синдром Патау	1/5 000
Трисомия 18 <i>47, XX(XY)+18</i>	Синдром Эдвардса	1/10 000
<i>Сцепленные с женскими половыми хромосомами</i>		
XO, Моносомия <i>45, XO</i>	Синдром Шершеского-Тернера	1/500
XXX, Трисомия <i>47, XXX</i>	XXX-синдром	1/700
<i>Сцепленные с мужскими половыми хромосомами</i>		
XXY <i>47, XXY</i>	Синдром Клайнфельтера	1/500
XXYY <i>48, XXYY</i>	Синдром дубль	1/500

Известно, что примерно у 40% спонтанных аборт и 6% всех мертворожденных имеются хромосомные изменения. В то же время, около 6 из 1000 новорожденных имеют хромосомные нарушения, а удельный вес хромосомных болезней в группе детей с врожденными аномалиями составляет около 50%. Клинически почти все хромосомные болезни проявляются нарушением интеллектуального развития; множественными врожденными пороками. Это может быть умственное и физическое недоразвитие, пороки развития скелета, деформация черепа, микроцефалия, эпикант и мн. др.

Болезнь Дауна (трисомия 21; 47, XX(XY)+21). Диагностика болезни Дауна уже у новорожденного не вызывает затруднений. При болезни Дауна встречается от 9 до 29 соматических аномалий. Наиболее часто при этом синдроме встречаются: брахицефальный череп со сглаженным затылком и уплощенным лицом, эпикант; пятна Брушфильда (светлые

пятна на радужке); маленькие недоразвитые ушные раковины; увеличенный «складчатый» язык; широкие кисти с короткими пальцами и укороченными искривленными пятыми пальцами (клинодактилия); поперечная борозда на одной или обеих ладонях («обезьянья складка»); расширенные промежутки между 1 и 2-м пальцами стоп. Интеллектуальный дефект больных углубляется с возрастом. Известно, что примерно у 60% детей с болезнью Дауна имеются разные формы глазной патологии а у 70% обнаруживают тугоухость.

Использование цитогенетических методов исследования показало, что примерно 80% всех случаев простой трисомии 21 имеет материнское происхождение и около 20% – отцовское.

Синдром Патау (трисомия 13; 47, XX(XY)+13) Клиническая картина типична: микроцефальный череп с низким скошенным лбом и вдавленными височными областями; глазные щели узкие, расположены горизонтально, расстояние между ними уменьшено (гипотелоризм), почти всегда встречается глазная патология; ушные раковины расположены низко, маленькие мочки прижаты к голове, завитки неправильной формы; череп с углублениями в теменнозатылочной области, расстояние между теменными буграми увеличено.

Демонстративным признаком синдрома Патау являются «заячья губа» и «волчья пасть». Расщелины могут быть как двусторонними, так и односторонними. Почти всегда расщепление верхней губы сопровождается расщелиной неба.

Характерны также такие аномалии костно-мышечной системы, как полидактилия на верхних и нижних конечностях, второй и четвертый пальцы согнуты, приведены к ладони и перекрыты первым и пятым пальцами. Выявляются дефекты развития практически всех систем и органов. Мозг часто не разделен на полушария, наблюдается гипоплазия лобных долей, мозжечка.

У 50% больных выявляются пороки развития мочевыводящих путей: кистозная почка, гидронефроз, дисплазия почек, у 50% девочек находят удвоение влагалища и двурогую матку с гипоплазией яичников. Прогноз для жизни неблагоприятный.

Синдром Эдвардса (трисомия 18; 47, XX(XY)+18). Фенотипические проявления синдрома Эдвардса довольно характерны. Это наличие долихоцефального черепа, сдавленного с боков, с низким лбом и широким выступающим затылком; глазные щели узкие; эпикант; нижняя челюсть маленькая, скошена назад (микроретрогнатия); рот маленький, треугольной формы с короткой верхней губой; шея короткая, с крыловидной складкой.

При данном синдроме типичны аномалии опорно-двигательного аппарата: кисти и пальцы короткие, пятые пальцы искривлены, пальцы сжаты в кулак, второй и пятый пальцы расположены сверху и прикрывают прижатые к ладони второй и четвертый пальцы; первый палец стопы короткий и широкий, синдактилия второго и третьего пальцев; форма стопы в виде «качалки».

Почти 95% больных имеют пороки сердца, крупных сосудов, мочеполовой системы, аномалии органов пищеварения. Прогноз для жизни неблагоприятный.

Синдром «кошачьего крика» (синдром 5p-, 46XX(XY)del(5 p-)). Фенотипическими признаками синдрома являются: микроцефалия; круглое «лунообразное» лицо в первые годы жизни и узкое лицо в более старшем возрасте; антимонголоидный разрез глаз, эпикант, косоглазие, катаракта, очаги пигментации сетчатки, атрофия зрительных нервов; плоская спинка носа, высокое небо; ушные раковины деформированы; синдактилия пальцев ног, косолапость, мышечная гипотония. Своеобразный симптом – плач при рождении, напоминающий крик кошки. Он присутствует у детей первого года жизни и обусловлен нарушением

деятельности центральной нервной системы и изменениями гортани (уменьшение надгортанника, сужение гортани, отечность слизистой оболочки).

Прогноз для жизни зависит от выраженности симптомов. Многие больные доживают до подросткового возраста. Умственная отсталость всегда глубокая. Окончательный диагноз устанавливается в результате исследования кариотипа.

Синдром Шерешевского-Тернера (моносомия X; 45, XO). Для синдрома характерно отсутствие в кариотипе половой X-хромосомы. Частота встречаемости 1:3000, среди девочек, страдающих олигофренией – 1:1500. Частота синдрома возрастает среди низкорослых женщин с недоразвитием вторичных половых признаков и аменореей.

Большинство больных с синдромом Шерешевского– Тернера имеют нормальный или близкий к норме интеллект, но умственная отсталость у них встречается чаще, чем в общей популяции. Интеллектуальные нарушения обычно сочетаются с недоразвитием эмоционально-волевой сферы: больные повышено внушаемы, несколько некритичны, упрямы, часто эйфоричны.

Диагностика синдрома возможна уже в период новорожденности, так у новорожденной отмечается отечность кистей и стоп, низкий рост волос на шее, шея короткая с крыловидными складками, идущими от сосцевидных отростков к плечам. Характерна чрезмерная подвижность кожи на шее. Отмечаются множественные аномалии развития: эпикант, антимоңголоидный разрез глаз; низко расположенные ушные раковины; гипомимия («лицо сфинкса»); высокое небо, аномалии зубов.

Характерны разнообразные скелетные нарушения, например «щитообразная» широкая грудная клетка, гипоплазия или сращение I и II шейных позвонков, широкие кисти с короткими IV и V пальцами,

деформация локтевых и коленных суставов, укороченные III и IV пальцы стоп, синдактилия.

Важными диагностическими признаками являются также врожденные пороки сердца, низкий рост (в 98% случаев), половой инфантилизм с первичной аминореей, часты гипоплазия или гипертрофия ногтевых пластинок, гиперпигментация кожи. Наблюдаются дефекты зрения (22%) и слуха (52%).

Диагноз может быть установлен с помощью цитологического метода исследования полового хроматина и кариологического анализа.

Синдром трисомии (47, XXX). Для синдрома характерно наличие в кариотипе дополнительных X- хромосом. Частота трисомии X среди новорожденных девочек 1:800. Частота возрастает среди пациенток психиатрических больниц. В период новорожденности и детства редко можно выявить какие-либо фенотипические особенности, имеющие диагностическое значение.

Основная психопатологическая особенность синдрома – проявление эмоциональной незрелости и эмоционально-поведенческие нарушения с невротическими и неврозоподобными расстройствами, иногда со склонностью к аутоагрессии. В раннем возрасте характерно выраженное отставание в развитии речи. У женщин с трисомией X часто наблюдается эндокринный дисбаланс, бесплодие, преждевременный климакс. Могут наблюдаться более сложные полисомии X: тетрасомия (XXXX) и пентасомия (XXXXX). Считается, что степень психического недоразвития коррелирует с числом дополнительных X- хромосом. У женщин с полисомией X увеличена частота психических заболеваний (шизофрения, эпилепсия, маниакально-депрессивный психоз).

Окончательный диагноз устанавливается на основании цитологического обследования щечного эпителия в результате обнаружения полового хроматина в кариотипе.

Синдром Клайнфельтера (47, ХХУ).

Для синдрома характерно наличие в кариотипе мужчины дополнительной половой X-хромосомы. Частота синдрома составляет в среднем 1 на 850 новорожденных мужского пола и 1–2.5% у больных олигофренией в степени дебильности. Клинические проявления достаточно вариабельны. Обязательными диагностическими критериями являются гипогенитализм и гипогонадизм. Характерными признаками также являются: высокий рост, высокое стояние таза, евнухоидные пропорции, астеническое телосложение, узкие плечи, удлинённые конечности.

Мышечная система развита слабо. Это особенно четко проявляется в препубертантном и пубертантном возрасте. У взрослых нередко встречаются склонность к ожирению по женскому типу, гинекомастия, слабое подмышечное оволосение, оволосение на лобке по женскому типу. Отмечают недоразвитие вторичных половых признаков с гипоплазией яичек и часто полового члена. Мужчины с синдромом Клайнфельтера бесплодны. Частыми являются различные диспластические признаки: брахицефалия; низкий рост волос на затылке, уплощенный затылок; гипертелоризм; эпикант; деформация ушных раковин; выступающие надбровные дуги; аномалии зубов; искривление и укорочение V пальцев.

Болезнь часто сопровождается задержкой психического развития. Диагноз может быть установлен на основании кариологического анализа, обнаружения полового хроматина в щечном эпителии.

Синдром дубль Y (47, ХYY). Синдром характеризуется наличием в кариотипе дополнительной Y- хромосомы. Наблюдается у мальчиков и мужчин высокого роста. Частота среди новорожденных мальчиков 1:840. Выраженных нарушений фенотипа может не наблюдаться. Примерно у 80% лиц с данным синдромом наблюдаются признаки психического недоразвития в сочетании с нарушениями эмоционально-волевой сферы и поведения. Больные испытывают трудности в социальной адаптации. Многим характерны замедленность и ригидность мышления, речи и моторики, часто

снижена способность к самокритике. Наблюдается сочетание умственной отсталости с психопатоподобным поведением, агрессивностью, расторможенностью и извращением влечения. Отмечаются самоуверенность, импульсивность, гиперсексуальность. Окончательный диагноз устанавливается при цитологическом обследовании.

Высказывается предположение, что психопатоподобные формы поведения при наличии несбалансированного кариотипа по половым хромосомам связаны с вторичными изменениями в деятельности нервной системы как следствие нарушений гормональной сферы.

Поскольку всякий фенотип, как нормальный, так и патологический, детерминируется не только генотипом и является результатом взаимодействия генотипа и среды, постольку наследственной патологии присущ значительный клинический полиморфизм: в пределах одной нозологической единицы могут встречаться различные клинические синдромы, степень тяжести заболевания также варьирует в широких пределах. Большая вариабельность клинических проявлений и течения наследственных заболеваний наблюдается порой даже у членов одной семьи. Для объективной оценки соотносительной роли наследственных факторов и среды в этиологии и патогенезе наследственного заболевания важно изучать особенности их клинической картины и течения у однояйцевых и разнояйцевых близнецов.

Подытоживая все выше сказанное, необходимо подчеркнуть, что нозологическая принадлежность наследственного заболевания устанавливается на основе всестороннего клинического (в том числе клинико-генеалогического) и лабораторного обследования. Большую диагностическую ценность имеют биохимические, электрофизиологические, цитоморфологические, иммунологические и др. лабораторные методы, часто позволяющие идентифицировать не только заболевание, но и гетерозиготное носительство мутантного гена.

Благодаря прогрессу медицинской генетики и расширению представлений о характере наследования различных заболеваний и влиянии факторов внешней среды на проявляемость мутантных генов стали намного яснее пути лечения и профилактики наследственных заболеваний. Важнейшей задачей медицинской генетики остаётся профилактика наследственных заболеваний, осуществляемая в основном через медико-генетические консультации.

Тема 2.3 Генная терапия

ВОПРОСЫ:

- 1. Определения понятия «генная терапия».*
- 2. Краткая историческая справка.*
- 3. Виды генной терапии.*
- 4. Способы введения (доставки) терапевтических конструкций в организм.*
- 5. Направления генной терапии.*
- 6. Основные проекты по ГТ в России.*
- 7. Этические и социальные проблемы генной терапии.*

Генная терапия – совокупность генно-инженерных и медицинских методов, направленных на внесение изменений в генетический аппарат соматических клеток человека путем введения в организм генетических конструкций с лечебной целью.

Исторически генная терапия нацеливалась на лечение наследственных генетических заболеваний, но затем поле её применения, по крайней мере, теоретически – расширилось, и она стала рассматриваться как потенциально универсальный подход к лечению всего спектра болезней, включая и инфекционные заболевания, и так называемые болезни современного

общества – такие, как рак, атеросклероз, диабет, и классические генетические, наследственные заболевания.

Для дальнейшего понимания темы необходимо разграничить следующие устоявшиеся понятия.

Лечение генов – исправление дефекта в гене (моногенные болезни) – на уровне соматических и половых клеток – замена мутантного гена на нормальный. «Лечение генов» - исправление дефекта в гене (моногенные болезни) – на уровне соматических и половых клеток – замена мутантного гена на нормальный.

Лечение генами – коррекция дефекта путем введения полноценного работающего гена (кДНК).

Краткая историческая справка. Генную терапию на современном этапе можно определить как лечение наследственных, мультифакториальных и ненаследственных (инфекционных) заболеваний путем введения генов в клетки пациентов с целью направленного изменения генных дефектов или придания клеткам новых функций.

Первые клинические испытания методов генной терапии были предприняты 22 мая 1989 года при лечении прогрессирующей меланомы. Первым моногенным наследственным заболеванием, в отношении которого были применены методы генной терапии, оказался наследственный иммунодефицит, обусловленный мутацией в гене аденозиндезаминазы (ADA). 14 сентября 1990 года в США четырехлетней девочке, страдающей этим достаточно редким заболеванием (1:100000), были пересажены ее собственные лимфоциты, предварительно трансформированные вне организма (*ex vivo*). Лечебный эффект наблюдался в течение нескольких месяцев, после чего процедура была повторена с интервалом 3-5 месяцев. За три года терапии в общей сложности проведены 23 внутривенные трансфузии ADA-трансформированных Т-лимфоцитов без видимых неблагоприятных эффектов. В результате лечения состояние пациентки настолько улучшилось, что она смогла вести нормальный образ жизни и не

бояться случайных инфекций. Столь же успешным оказалось и лечение второй пациентки с этим заболеванием. В настоящее время клинические испытания генной терапии этого заболевания проводятся в Италии, Франции, Великобритании и Японии.

В 1997 году число допущенных к клиническим испытаниям протоколов уже составляло 175, более 2000 пациентов приняли участие в их реализации. Большинство таких проектов (около 80%) касаются лечения онкологических заболеваний, а также ВИЧ-инфекции (СПИДа). Вместе с тем и в современных исследованиях по генной терапии необходимо учитывать, что последствия манипулирования генами или рекомбинантными ДНК *in vivo* изучены недостаточно.

В странах с наиболее продвинутым уровнем исследований в этой области, особенно в США, медицинские протоколы с использованием смысловых последовательностей ДНК подвергаются обязательной экспертизе в соответствующих комитетах и комиссиях.

Исторически генная терапия нацеливалась на лечение наследственных генетических заболеваний, но впоследствии поле ее применения расширилось. В настоящее время генная терапия стала рассматриваться как потенциально универсальный подход к лечению практически всего спектра заболеваний, начиная от инфекционных, включая так называемые болезни современного общества (рак, атеросклероз, диабет), и заканчивая классическими генетическими, наследственными заболеваниями.

В современном понимании генная терапия – это совокупность биомедицинских технологий лечения дефектов генов с помощью введения в организм генетических конструкций, способных восстановить или заменить дефектный ген, или блокировать работу мутантных и чужеродных генов.

Виды генной терапии. Выделяют два вида генной терапии.

Фетальная генотерапия. При этом виде терапии генетическую конструкцию вводят в зиготу или эмбрион на ранней стадии развития (введение генов *in utero*). Ожидается, что введенный материал попадет во все

клетки реципиента (и даже в половые клетки, обеспечив тем самым передачу следующему поколению).

При эмбриональной генной терапии доставка терапевтического гена может быть осуществлена путем его введения в амниотическую полость. Это привлекательно с точки зрения контроля за самой процедурой с помощью различных способов, начиная от ультразвука и заканчивая амниоцентезом (пункция плодного пузыря) и анализом образцов хориональных ворсинок. Подобные манипуляции широко используются в клинике и почти полностью безопасны для зародыша и матери.

Доставку генетических конструкций в клетки плода можно осуществлять через эмбриональное кровообращение путем введения в пупочную вену. В настоящее время уже введена в клинику процедура забора крови эмбриона с помощью иглы под контролем ультразвука. Такие манипуляции могут быть осуществлены с шестой недели беременности.

Соматическая генотерапия. При данном подходе генетический материал вводят только в соматические клетки, и он не передается половым клеткам. При соматической генной терапии генетические конструкции могут быть введены системно – *in vivo* (внутривенно, внутримышечно) и локально – *in situ* (сосуды, органы, опухоли), что наиболее предпочтительно и составляет основу терапевтических протоколов.

Если фетальная генотерапия пока неприемлема для лечения наследственных заболеваний человека, то соматическая генная терапия уже используется в клинической практике.

Способы введения (доставки) терапевтических конструкций в организм. Существует три различных технологии (способа) введения терапевтической генетической конструкции больному при соматической генной терапии – *in vivo*, *in situ* и *ex vivo*.

Технология in vivo (системное введение через кровь) пока не реализована на практике. Это связано с затруднениями в разработке терапевтических протоколов, вызванными множеством потенциальных

тканей-мишеней (кожа, мышцы, легкие, мозг, печень, клетки крови и т.д.). Многочисленность различных мишеней требует создания специфических и эффективных систем адресной доставки генетической конструкции.

In situ генная терапия. Эта технология предполагает доставку генетических конструкций (чаще всего в составе вирусных векторов) локально, непосредственно в ткани организма. Примерами генной терапии *in situ* служат:

– генная терапия муковисцидоза, основанная на локальном введении терапевтического гена в составе аденовирусного вектора в эпителий дыхательных путей;

– введение генноинженерных конструкций в массу опухоли в случае терапии злокачественных новообразований.

Ex vivo генная терапия. Представляет собой технологию, основанную на трансплантации (инфузии) собственных клеток больного. При этом подходе из организма изолируют клетки, вводят в них требуемую генетическую информацию и затем возвращают в тот же организм (рис. 1). Эти клетки иммунная система не отторгает.

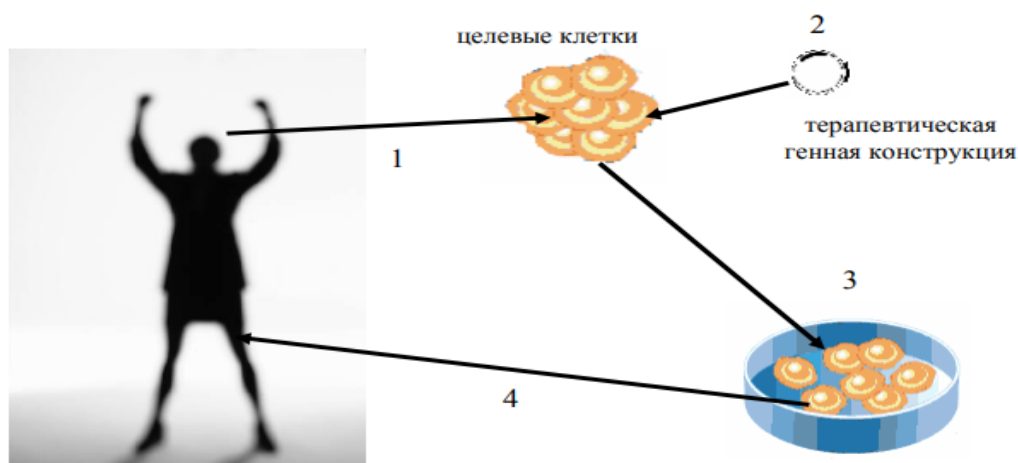


Рис. 1. Этапы генной терапии *ex vivo*.

- 1 – получение клеток от больного;
- 2 – исправление генетического дефекта с помощью терапевтической генной конструкции;
- 3 – отбор и наращивание «исправленных» клеток;
- 4 – инфузия или трансплантация этих клеток пациенту.

Рисунок 1- Этапы генной терапии *ex vivo*

Преимуществом генной терапии *ex vivo* является то, что можно полностью охарактеризовать полученные трансформированные клетки до их трансплантации в организм, можно получить многочисленные клоны этих клеток и отобрать клоны с высоким уровнем активности требуемого гена, а также исключить клоны с опасными трансформациями, которые могли бы нанести вред организму.

Направления генной терапии.

Позитивная генная терапия. Позитивная генная терапия направлена на восстановление функции гена, экспрессия которого может быть недостаточной или отсутствовать полностью. В большинстве случаев различные методы позитивной генной терапии направлены на коррекцию поврежденного гена.

Негативная генная терапия. Часто при инфекциях или опухолевой трансформации заболевание вызывается избыточной функцией гена, несвойственной нормальной клетке. В таких случаях генная терапия направлена на подавление сверхактивного гена, или функции «больного» гена путем введения в клетки генетических конструкций, которые тем или иным способом взаимодействуют с продуктом экспрессии нежелательного гена и нейтрализуют его вредный эффект.

Генная терапия в России. В России 5-10 лабораторий, где ведутся экспериментальные исследования. Основные проекты по ГТ в России:

- ГТ опухолей (противоопухолевые вакцины);
- ГТ СПИДа (блокирование экспрессии генов ВИЧ);
- ГТ ишемических болезней сердца (индукция ангиогенеза);
- ГТ мышечной дистрофии Дюшена (заместительная терапия).

Некоторые этические и социальные проблемы генной терапии

Появление принципиально новых технологий, позволяющих активно манипулировать с генами и их фрагментами и обеспечивающих адресную доставку новых блоков генетической информации в заданные участки генома, стало важным событием в биологии и медицине.

Уже сейчас на современном уровне знаний о геноме человека теоретически вполне возможны та-кие его модификации с целью улучшения некоторых физических (например, рост), психических и интеллектуальных параметров. Таким образом, современная наука о человеке на своем новом витке развития вернулась к идее улучшения человеческой породы, когда-то постулированной выдающимся английским генетиком Ф. Гальтоном и развитой его учениками и последователями в Великобритании (К. Пирсон, Л. Пенроуз, Дж. Холдейн), в России (Н.К. Кольцов, Ф.П. Филипченко), в США (Г. Мёллер).

Дальнейший ход истории, как известно, полностью дискредитировал саму идею улучшения человеческой породы. Однако грядущее всевластие человека над собственным геномом заставляет вновь и вновь возвращаться к этой теме, делает ее предметом постоянных оживленных дискуссий в широкой и научной печати. Не вызывает сомнения, что первоначальные опасения, связанные с генной инженерией человека, были неоправданны. Уже признано целесообразным применение генной терапии для лечения многих заболеваний. Единственным и неременным ограничением, сохраняющим свою силу и в современных условиях, является то, что все генотерапевтические мероприятия должны быть направлены только на конкретного больного и касаться исключительно его соматических клеток.

Современный уровень знаний не позволяет про-водить коррекцию генных дефектов на уровне половых клеток и клеток ранних доимплантационных зародышей человека в связи с реальной опасностью засорения генофонда нежелательными искусственными генными конструкциями или внесением мутаций с непредсказуемыми последствиями для будущего человечества. Вместе с тем в научной литературе все чаще и настойчивее раздаются призывы к возобновлению дискуссии о целесообразности генокоррекции зародышевых и половых клеток человека.

Таким образом, генетическая революция, апофеозом которой явилась генотерапия, не только предлагает реальные пути лечения тяжелых

наследственных и ненаследственных недугов, но и в своем стремительном развитии ставит перед обществом новые проблемы, решение которых настоятельно необходимо уже в ближайшем будущем.

Тема 2.4 Медико-генетическое консультирование и профилактика наследственных заболеваний

ВОПРОСЫ:

- 1. Определения понятия «Медико-генетическое консультирование».*
- 2. Задачи медико-генетического консультирования.*
- 3. Категория населения для которых рекомендовано медико-генетическое консультирование.*
- 4. Генетический риск рождения больного ребенка в семье.*
- 5. Периконцепционная профилактика: понятие, этапы.*
- 6. Организационная система медико-генетического консультирования в России.*

Медико-генетическое консультирование – это специализированный вид медицинской помощи, направленный на профилактику наследственной патологии. Его целью является определение вероятности рождения ребенка с наследственным заболеванием и объяснение этой ситуации консультирующимся, помощь семье в принятии решения. Термин «медико-генетическая консультация» (МГК) означает как обследование у врача-генетика, так и специализированное медицинское учреждение.

Консультация у врача-генетика обязательно начинается с уточнения диагноза пробанда. При этом используются специализированные методы: клинико-генеалогический, цитогенетический, биохимический, молекулярно-генетический. В случае необходимости для обследования больного привлекаются врачи других специальностей. Достаточно часто применяются

разнообразные методы общего клинико-лабораторного исследования: гормональные, радиологические, иммунологические и т.д.

Для уточнения диагноза бывает необходимо обследовать родственников. Это помогает определить, тип наследования, уточнить диагноз заболевания у пробанда. Кроме того, анализ клинических проявлений у разных членов семьи дает возможность предполагать характер течения патологического процесса у конкретного человека.

Медико-генетическое консультирование заканчивается разъяснением обратившимся пациентам генетического риска возникновения заболевания, характера его течения. При этом даются советы по профилактике рождения больного ребенка, современным методам доклинической диагностики и терапии. Этот последний этап работы врача-генетика является очень важным, так как он определяет эффективность консультации. Если пациенты неправильно поймут заключение или не будут ему доверять, то в семье может повториться тяжелая трагедия. Часто родители или другие родственники больного испытывают чувство «вины» за произошедшее в семье несчастье. В таком случае необходимо объяснить пациентам случайность и независимость действия генетических факторов от воли человека. Беседа врача-генетика должна способствовать предупреждению рождения больного ребенка в семье. Если риск тяжелого заболевания оказывается очень высоким и нет способов для его дородовой диагностики, то рекомендуют отказаться от деторождения. Но в любом случае окончательное решение о дальнейшем рождении ребенка принимается только семьей.

Задачами медико-генетического консультирования являются:

- 1) диагностика наследственного заболевания;
- 2) определение характера наследования;
- 3) расчет повторного генетического риска;
- 4) определение способа профилактики;

5) объяснение значений риска, методов профилактики, лечения и реабилитации;

6) направление пациентов в специализированные медицинские учреждения для консультирования по проблемам лечения и реабилитации.

В рамках медико-генетического консультирования выделяют проспективное и ретроспективное консультирование.

В большинстве случаев поводом для обследования у врача-генетика является наследственное или предположительно наследственное заболевание у ребенка. Такое консультирование получило название *ретроспективного*. Оно применяется с целью уточнения диагноза, прогноза течения заболевания, определения повторного риска рождения больного ребенка.

Если же медико-генетическое консультирование проводится до проявления заболевания в семье, оно называется *проспективным*. Причинами обращения в таких случаях обычно оказываются тератогенные или мутагенные воздействия, кровное родство супругов, наличие заболевания у родственника.

Важнейшей задачей медицинской генетики является увеличение числа проспективных консультаций. В некоторых странах уже в настоящее время молодым супругам предлагают исследовать кариотипы, чтобы выявить сбалансированные хромосомные перестройки. Если они будут обнаружены, то своевременная дородовая диагностика позволит предупредить рождение ребенка-инвалида в этой семье.

Медико-генетическое консультирование рекомендовано следующим категориям граждан:

- 1) женщинам старше 35 лет;
- 2) семьям, где уже были случаи рождения детей с врожденными пороками;
- 3) женщинам, имевшим выкидыши, особенно на ранних сроках (до 12 нед);
- 4) женщинам с эндокринными нарушениями;

5) семьям, живущим в экологически неблагоприятных районах, имеющим контакт с химическими и радиационными мутагенами;

б) беременным с выявленными в ходе ультразвукового и биохимического обследования отклонениями.

Планирование дальнейшего деторождения в семье, в которой зарегистрирован случай наследственного заболевания, зависит от целого ряда факторов. Ведущую роль при этом играет уровень риска рождения больного ребенка.

Генетический риск обычно выражается в процентах. Упрощенно генетический риск ранжируется на: низкий, средний и высокий.

При *низком риске патологические изменения* можно ожидать только у 5% потомков. В этом случае обычно нет противопоказаний для дальнейшего деторождения.

Средний риск регистрируется, если вероятность рождения больного ребенка достигает 6-20%. В такой ситуации планирование деторождения определяется предполагаемой тяжестью заболевания и возможностью дородовой диагностики.

Высокий генетический риск (более 20%) обычно сопровождается необходимостью исследования плода при беременности для обнаружения у него патологических изменений. Если же дородовая диагностика невозможна, а заболевание является очень тяжелым, то часто супруги отказываются от дальнейшего деторождения.

Такое разделение генетического риска на низкий, средний и высокий является достаточно условным, поскольку на отношение к его уровню влияют особенности течения заболевания. Например, вероятность в 4% развития детского инвалидизирующего, устойчивого к терапии патологического состояния (в частности, синдрома Дауна) часто расценивается, как высокий риск и требует обязательного использования методов дородовой диагностики. В то же время 50% -ый риск появления у

ребенка легко корригируемых изменений (в частности, шестипалости) обычно не ограничивает деторождение в семье.

Повышенный генетический риск часто сопровождает кровнородственные браки. Отказ от рождения детей в таких семьях является профилактикой наследственных заболеваний. Но для 20% населения мира традиционны браки между двоюродными сибсами. В таких популяциях заметно увеличена частота аутосомно-рецессивных заболеваний, повышена вероятность младенческой смертности, умственной отсталости и врожденных пороков развития. Планирование деторождения может сопровождаться отказом от брака двух гетерозиготных носителей одного патологического гена. Это возможно, если проводится молекулярно-генетическое обследование популяции, в которой регистрируется высокая частота какого-либо моногенного заболевания.

Возраст супругов также имеет большое значение при планировании семьи. Многочисленными исследованиями было показано увеличение рождения детей с наследственной патологией особенно у женщин старше 35 лет и у мужчин – 40. Поэтому желательно окончить деторождение до этого возраста.

Окончательное решение супругов о количестве детей в семье зависит также от их интеллектуального и социального уровня, степени родства с больным родственником, количества индивидов с наследственной патологией в семье.

При планировании беременности в последние годы применяется так называемая *периконцепционная профилактика*, позволяющая снизить вероятность рождения ребенка с врожденным пороком развития и другими заболеваниями. В основе такого подхода – мультифакториальная природа большинства патологических состояний, которые возникают под влиянием как наследственных, так и внешнесредовых факторов. Ограничение контакта с вредными внешними воздействиями, создание благоприятных условий для

созревания половых клеток, имплантации зиготы и формирования плода препятствует проявлению патологического действия генов.

Периконцепционная профилактика включает следующие этапы:

1. Выбор времени зачатия. Многочисленными исследованиями было показано, что риск рождения ребенка с ВПР является особенно низким, если зачатие приходится на конец лета — начало осени. Самая высокая вероятность появления больного потомства регистрируется при начале беременности в весенние месяцы.

2. Обследование супругов до беременности для выявления у них различных инфекционных, эндокринных и других заболеваний. Гормональные изменения, хронические инфекции, особенно половых путей, нарушают процессы созревания половых клеток и, если больна женщина, формирование эмбриона и плода.

В этих случаях требуется коррекция этих состояний, оздоровление обоих супругов. На этом этапе проводится также медико-генетическое консультирование, уточняется риск рождения больного ребенка, определяются подходы к дородовой диагностике. Супругам рекомендуют отказаться от курения, алкоголя, по возможности ограничить контакты с вредными производственными факторами.

3. Прием поливитаминных препаратов в течение 2-3 месяцев до зачатия. Эти лекарственные средства должны содержать фолиевую кислоту до 0,4-1 мг в сутки, аскорбиновую кислоту, а-токоферол, витамины группы В. Рацион питания супругов обогащается продуктами, содержащими фолиевую кислоту: зелень, помидоры, бобовые, печень. Подобная терапия нормализует обменные процессы в клетках, обеспечивает правильное функционирование генетического аппарата, создает благоприятные условия для внутриутробного развития плода.

4. Прием женщиной поливитаминов до 10-12-й недели беременности.

5. Наблюдение за беременностью, которое включает методы дородовой диагностики, позволяющей обнаружить заболевание у плода.

Всем беременным женщинам с целью профилактики и раннего выявления наследственной и врожденной патологии рекомендуется проходить определенный перечень методов и тестов (табл. 2).

Таблица 2.– Рекомендуемые методы и тесты во время беременности

<i>Срок беременности (нед)</i>	<i>Методы и тесты</i>
Первый визит (по возможности в самые ранние сроки)	Определение содержания гемоглобина. Общий анализ мочи, скрининг на инфекции мочевых путей. Определение группы крови и Rh-фенотипа, титр анти- HBs антител у резус-отрицательных женщин. Титр антикраснушных антител. Реакция Вассермана. Цитология мазка шейки матки. Определение HBs-антигена в крови.
8- 18-я	Ультразвуковое исследование плода и плаценты. Амниоцентез или биопсия хориона по показаниям.
16- 18-я	Уровень α -фетопротеина, а также хорион-гонадо-тропина и свободного эстриола в крови.
26- 28-я	Скрининг на сахарный диабет, повторное определение гемоглобина и гематокрита крови, анализ мочи на белок, сахар, нестрессовый тест.
28-я	Повторное исследование титра анти-RH-антител у резус-отрицательных беременных, профилактическое введение анти-RH(0)-иммуноглобулина.
32- 36-я	УЗИ плода, определение гемоглобина, гематокрита крови, бактериологическое исследование вагинального мазка.

Организационная система медико-генетического консультирования в России:

Первая медико-генетическая консультация была создана в Институте нервно-психической профилактики г. Ленинграда знаменитым невропатологом-генетиком С.Н. Давиденковым в 1929 г. На базе этого подразделения осуществлялось обследование семей с различными заболеваниями нервной системы: определялся риск рождения больного ребенка или возникновение патологических изменений у здоровых родственников. Эта консультация была закрыта через несколько лет. В других странах развитие медико-генетической службы началось в 1940 г. В 1950 г. Рид опубликовал первое руководство по медико-генетическому консультированию. С этого времени постоянно увеличивается число

подобных учреждений. На сегодняшний день их насчитывается в мире более 2000.

В соответствии с приказом Минздрава РФ №316 от 30.12.93 г. в России функционирует 85 медико-генетических консультаций. Предусмотрено четыре уровня оказания медико-генетической помощи.

Первый уровень – консультирование осуществляется специально подготовленным врачом центральной районной или городской поликлиники. Он проводит первичное обследование пациентов с подозрением на наследственное заболевание и направляет их в региональные медико-генетические кабинеты. Районный (городской) врач-генетик осуществляет диспансерное наблюдение за больными с установленной наследственной патологией, пропагандирует медико-генетические знания среди медицинских работников и населения.

Второй уровень – региональный. Включает медико-генетические консультации, расположенные на базах областной, краевой или республиканской больницы. Сотрудники этого учреждения осуществляют обследование пациентов с наследственной или врожденной патологией, проводят консультирование по вопросам прогнозирования потомства. Для уточнения диагноза региональные службы используют не только клинические, но и специальные методы лабораторного исследования: цитогенетические, биохимические. На базе медико-генетических консультаций возможно наблюдение за беременными женщинами для выявления патологии плода с помощью УЗИ, оценки материнских сывороточных маркеров, определения кариотипа плода. Региональная служба регистрирует всех впервые выявленных больных с наследственной патологией, обеспечивает диспансерное наблюдение за этими семьями, проводит отбор пациентов, нуждающихся в обследовании в межрегиональных и федеральных центрах, пропагандирует медико-генетические знания среди медицинских работников и населения.

Третий уровень – межрегиональный. Включает медико-генетические центры отраслевых научно-исследовательских центров или областные медико-генетические консультации, которые обслуживают и соседние регионы. Межрегиональные службы владеют теми же методами исследования и наблюдения, что и организации второго уровня. Но на базе этих учреждений проводится массовое обследование новорожденных с целью выявления дефектов обмена веществ, организуется наблюдение и лечение детей с фенилкетонурией и врожденным гипотиреозом.

Четвертый уровень – государственный. Это несколько государственных медико-генетических центров, расположенных на базе ведущих научно-исследовательских институтов. В этих центрах проводится консультирование сложных случаев наследственной патологии, используются новейшие методы цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики. Эти учреждения служат базой подготовки кадров для медико-генетических консультаций, осуществляют контроль качества работы этой службы в разных регионах, разрабатывают и внедряют новые способы диагностики наследственной патологии.

Таким образом, медико-генетическое консультирование является существенным дополнительным звеном системы медицинской помощи населению и является наиболее эффективным видом профилактики наследственных болезней, направленным на предупреждение появления в семье больных с наследственной патологией.

Тема 2.5 Клонирование человека

ВОПРОСЫ:

- 1. Определения понятий «клон» и «клонирование».*
- 2. История клонирования.*
- 3. Типы клонирования.*
- 4. Технологические трудности и ограничения.*

5. Перспективы клонирования.

Последние десятилетия XX века ознаменовались бурным развитием одной из главных ветвей биологической науки – молекулярной генетики. Уже в начале 70-х годов ученые в лабораторных условиях начали получать и клонировать рекомбинантные молекулы ДНК, культивировать в пробирках клетки и ткани растений и животных.

Возникло новое направление генетики – генетическая инженерия. На основе ее методологии начали разрабатываться различного рода биотехнологии, создаваться генетически измененные организмы (ГМО). Появилась возможность генной терапии некоторых заболеваний человека, а последнее десятилетие XX века ознаменовалось еще одним важным событием – достигнут огромный прогресс в клонировании животных из соматических клеток.

Первоначально слово **клон** (англ. cloning от др. греч. – «веточка, побег, отпрыск») стали употреблять для группы растений, полученных от одного растения-производителя вегетативным способом. Эти растения-потомки в точности повторяли качества своего прародителя и служили основанием для выведения нового сорта. Позже клоном стали называть не только всю такую группу, но и каждое отдельное растение в ней (кроме первого), а получение таких потомков – клонированием.

Успехи биологии показали, что и у растений, и у бактерий сходство потомков с организмом-производителем обуславливается генетической идентичностью всех членов клона. Тогда уже термин клонирование стали употреблять для обозначения производства любых линий организмов, идентичных данному и являющихся его потомками.

Позже название клонирование было перенесено и на саму технологию получения идентичных организмов, известную как замещение ядра, а потом также и на все организмы, полученные по такой технологии, от первых головастиков до овцы Долли.

В конце 1990-х годов заговорили о клонировании человека. Термин перестал быть достоянием научной общественности, его подхватили СМИ, киноискусство, литература, производители компьютерных игр, и он вошёл в язык как общеупотребительное слово, уже не имеющее того специального значения, которым он обладал около ста лет назад.

Клонирование – точное воспроизведение какого-либо объекта любое требуемое количество раз. Объекты, полученные в результате клонирования (каждый по отдельности и вся их совокупность) называются клоном.

Клон не является полной копией оригинала, так как при клонировании копируется только генотип, а фенотип не копируется. Например, если взять 6 разных клонов и выращивать в разных условиях:

- клон при недостаточном питании вырастет низкорослым и тощим;
- клон, которого постоянно перекармливали и ограничивали в физических нагрузках, будет страдать ожирением;
- клон, которого кормили калорийной пищей, бедной витаминами и минералами, необходимыми для роста, вырастет невысоким и упитанным;
- клон, которому обеспечили нормальное питание и серьёзные физические нагрузки, будет высоким и мускулистым;
- клон, которому пришлось в период роста таскать излишние тяжести, при недостаточном питании будет низким и мускулистым;
- клон, которому в период эмбрионального развития вводили тератогенные вещества, будет иметь врождённые отклонения в развитии.

Даже при развитии в одинаковых условиях клонированные организмы не будут полностью идентичными, так как существуют случайные отклонения в развитии. Например, монозиготные близнецы, которые обычно развиваются в сходных условиях. Родители и друзья могут различать их по расположению родинок, небольшим различиям в чертах лица, голосу и другим признакам. Они не имеют идентичного ветвления кровеносных сосудов, также далеко не полностью идентичны их капиллярные линии.

История клонирования. Примером клона можно назвать группу

бактериальных клеток, образовавшихся в результате деления исходной клетки, потомков морской звезды, регенерировавших из частей разделённого материнского организма, клоном также являются все кусты или деревья, полученные путём вегетативного размножения.

Однако вот млекопитающим способность размножаться путём клонирования природа не «предусмотрела». Высокий уровень дифференциации клеток как бы "обратной стороной медали" обозначает утрату ими способности давать начало новому организму. Однако, как показала практика, ядро даже дифференцированной клетки сохраняет все потенции, необходимые для того, чтобы дать начало новому организму.

Суть клонирования проста: требуется две клетки – одна, которая будет донором ядра и хозяйин которой клонируется, и яйцеклетка, развитием которой и будет управлять подсаживаемое ядро. Собственное ядро яйцеклетки должно быть уничтожено (клетка энуклеирована). Опыт также показывает, что для клонирования лучше, если яйцеклетка не оплодотворена. Клетку-донор тем или иным способом заставляют перейти в так называемую G0-фазу или стадию покоя. После этого её ядро либо путём пересадки, либо слиянием клеток доставляется в яйцеклетку. Последняя стимулируется к делению и приступает к формированию эмбриона. Последний подсаживается в матку так называемой суррогатной матери, где в случае удачного развития формирует новый организм, являющийся генетически идентичным тому, который был донором ядра.

Сейчас наиболее известны два варианта данной методики – так называемая Рослинская и Гонолульская технологии. Первая была использована при клонировании овцы Долли Яном Вильмутом и Китом Кембеллом из Рослинского института в 1996, а вторая – группой учёных из Университета Гавайи в 1998, в результате чего было получено полсотни клонов мыши.

История клонирования весьма насыщена и динамична. Первые опыты, связанные с клонированием, по крупному счёту, начали проводить лишь

около сотни лет назад. Вот вкратце весь список основных открытий, в результате которых «копирование» живых организмов стало возможным.

1826 – Открытие яйцеклетки млекопитающих русским эмбриологом Карлом Бэрм.

1883 – Открытие сущности оплодотворения (слияния пронуклеусов) немецким цитологом Оскаром Гертвигом.

1943 – Журнал Science сообщил об успешном оплодотворении яйцеклетки «в пробирке».

1962 – Профессор зоологии Оксфордского университета Джон Гордон клонирует шпорцевых лягушек (более доказательные опыты – 1970).

1978 – Рождение в Англии Луизы Браун, первого ребёнка «из пробирки».

1983 – из клеток эмбриона клонирована мышь

1987 – В СССР в лаборатории Бориса Николаевича Вепринцева (Л. М. Чайлахян и др.) из клетки эмбриона клонирована мышь с использованием метода электростимулируемого слияния клеток.

1985 – 4 января в одной из клиник северного Лондона родилась девочка у миссис Коттон – первой в мире суррогатной матери (зачата не из яйцеклетки миссис Коттон).

1987 – Специалисты Университета имени Дж. Вашингтона, использовавшие специальный фермент, сумели разделить клетки человеческого зародыша и клонировать их до стадии тридцати двух клеток (бластомеров).

Существует **три типа клонирования**: клонирование гена, репродуктивное клонирование и терапевтическое клонирование.

Клонирование гена производит копии генов, самый распространенный и обычный тип клонирования произведенного исследователями в Национальном Научно-исследовательском институте Генов Человека (ННГЧ).

ННГЧ исследователи не клонировали никаких млекопитающих, и не клонирует людей. Обычно используются технологии клонирования, чтобы сделать копии генов, которые они желают изучить. Процедура состоит из вставки гена из одного организма, часто называемого как «иностранный ДН» в генетический материал курьера, называемого вектор. В качестве примера вектора могут служить бактерии, ячейки дрожжей, вирусы и так далее, им присущи маленькие круги ДНК. После того, как ген вставлен, вектор помещается в лабораторные условия, которые побуждают его умножаться, заканчивается это тем, что ген копируется столько раз, сколько необходимо. Клонирование гена также известно, как и клонирование ДНК. Этот процесс сильно отличается от репродуктивного и терапевтического клонирования.

Терапевтическое клонирование используется для создания клонированного эмбриона для единственной цели – создания эмбриональных стволовых клеток с тем же самым ДНК как и у клетки донора. Эти стволовые клетки могут использоваться в экспериментах, нацеленных на изучение болезни и изобретения новых методик лечения заболевания.

Самый богатый источник эмбриональных стволовых клеток – ткань, сформированная в течение первых пяти дней после того, как яйцо начало делиться. В этой стадии развития, называемого бластоидным периодом, эмбрион состоит из группы около 100 клеток, которые могут стать любым типом клетки. Стволовые клетки собираются от клонированных эмбрионов на этой стадии развития, заканчивающейся разрушением эмбриона, в то время как он все еще находится в испытательной трубе. Исследователи надеются выращивать эмбриональные стволовые клетки, которые имеют уникальную способность превращаться фактически в любые типы клеток организма, в лаборатории, которая может использоваться, для выращивания здоровых тканей, дабы заменить поврежденные. Кроме того, появляется возможность узнать больше о молекулярных причинах болезни, изучая эмбриональные линии стволовых клеток от клонированных эмбрионов, полученных от животного или человека с различными заболеваниями.

Многие учёные считают, что исследование стволовых клеток достойно наивысшего внимания, так как они могут помочь вылечить человека от многих заболеваний. Однако, некоторые эксперты обеспокоены, что стволовые клетки и клетки раковых опухолей очень сходны в своем строении. И оба типа клеток имеют способность распространяться неопределенно, и некоторые исследования показывают, что после 60 циклов деления клетки, стволовые клетки могут накапливать мутации, которые могли привести к раку. Поэтому, отношения между стволовыми клетками и клетками рака должны быть максимально изучены перед тем, как использовать данную методику лечения.

Наряду с этим, терапевтическое клонирование вызывает другой вопрос, связанный с технологией его проведения. В настоящее время реально осуществима только технология клонирования, предполагающая выращивание клона до определенного предела *in vivo*. Естественно, к человеку это не применимо – женщина не может рассматриваться как инкубатор терапевтического материала. Эта проблема решается разработкой оборудования для выращивания зародыша *in vitro*. Однако, остается проблема «убийства» зародыша. С каких пор зародыш становится человеком? Существует мнение, что новый человек возникает в момент зачатия (в случае клона – в момент пересадки ядра). В этом случае использование зародыша для выращивания трансплантатов недопустимо. На это возражают, что до определенного периода зародыш представляет лишь скопище клеток, но никак не человеческую личность. Для преодоления этой проблемы ученые пытаются начать работу с зародышем как можно раньше.

Репродуктивное клонирование производит копии целых живых организмов. На сегодняшний день предоставляет возможность создания человека, который является генетически идентичным другому человеку, который когда-то существовал или существует в данный момент. Это в какой-то степени противоречит давним религиозным и социальным ценностям о человеческом достоинстве. Многие считают, что это нарушает

все принципы свободы и индивидуальности личности. Однако некоторые доказывают, что репродуктивное клонирование могло бы помочь парам, у которых нет детей притворить их мечту стать родителями, в жизнь. Другие видят в клонировании человека путь к прекращению передачи по наследству «вредного» гена. Но нужно помнить о том, что при данном типе клонирования, у эмбриона, находящегося в экспериментальной трубке забирают его стволовые клетки, иначе говоря - убивают его. И противники доказывают, что использование терапевтического клонирования – неправильно, независимо от того, используются ли эти клетки, чтобы принести пользу больным или раненым людям, потому что нельзя забирать жизнь у одного, чтобы подарить её другому.

Технологические трудности и ограничения клонирования. Самым принципиальным ограничением является невозможность повторения сознания, а это значит, что речь не может идти о полной идентичности личностей, как это показывается в некоторых кинофильмах, но только об условной идентичности, мера и граница которой ещё подлежит исследованию, но для опоры за базис берётся идентичность однояйцевых близнецов. Невозможность достичь стопроцентной чистоты опыта обуславливает некоторую неидентичность клонов, по этой причине снижается практическая ценность клонирования.

Перспективы клонирования.

1. Использование стволовых клеток для лечения заболеваний, характеризующихся значительными повреждениями тканей (инсульты, параличи, диабет, инфаркт, последствия травм и ожогов).

2. Выращивание из стволовых клеток органов, не вызывающих отторжение.

3. Восстановление исчезнувших видов и сохранение редких

Итак, клонирование – одна из самых удивительных и обсуждаемых тем в современной биологии. И серьезные ученые, и журналисты, и духовенство, и обыватели вот уже несколько лет ведут бесконечные дебаты на тему:

хорошо или плохо клонирование вообще, и можно ли разрешить клонирование людей.

Темы и вопросы для обсуждения

1. Дайте определение понятию «генетика».
2. Расскажите об истории становления генетики как науки.
3. Перечислите и кратко охарактеризуйте методы генетики.
4. Опишите закон критической массы в генетике.
5. Опишите индекс отягощенности наследственного анамнеза (генеалогический индекс – ГИ).
6. Опишите классификацию наследственных болезней.
7. Охарактеризуйте моногенные наследственные болезни на конкретных примерах.
8. Охарактеризуйте полигенные (мультифакториальные) наследственные болезни на конкретных примерах.
9. Охарактеризуйте хромосомные наследственные болезни на конкретных примерах.
10. Дайте определение понятия «генная терапия».
11. Рассмотрите историю становления генной терапии.
12. Перечислите и охарактеризуйте виды генной терапии.
13. Охарактеризуйте способы введения (доставки) терапевтических конструкций в организм.
14. Опишите существующие направления генной терапии.
15. Перечислите основные проекты генной терапии в России.
16. Рассмотрите этические и социальные проблемы генной терапии.
17. Дайте определение понятию «Медико-генетическое консультирование».
18. Перечислите задачи медико-генетического консультирования.
19. Перечислите категории населения, для которых рекомендовано медико-генетическое консультирование.

20. Перечислите уровни генетического риска рождения больного ребенка в семье.

21. Охарактеризуйте понятие «периконцепционная профилактика».

22. Рассмотрите этапы периконцепционной профилактики.

23. Опишите организацию медико-генетического консультирования в России.

24. Дайте определение понятиям «клон» и «клонирование».

25. Опишите историю клонирования.

26. Охарактеризуйте типы клонирования.

27. Перспективы клонирования.

Задания для самостоятельной работы

Поразмышляйте над следующими вопросами

1. Почему знания генетики могут быть интересны широким массам населения?

2. Почему методы генетики имеют тенденцию к усложнению?

3. Как вы думаете, увеличивается ли количество наследственных болезней по сравнению с прошлыми десятилетиями?

4. Как вы думаете, браки между представителями различных этнических групп или рас могут ли повлиять на уровень генетических заболеваний в родословной индивида?

5. Какие меры нужно принять для обеспечения генетической безопасности человека?

6. Почему так сложна и неоднозначна классификация наследственных болезней?

7. Почему плигенные наследственные болезни называют болезнями с наследственной предрасположенностью?

8. В чем сложность коррекции и лечения наследственных заболеваний?

9. Сможет ли в будущем геновая терапия обеспечить столь полноценную генокоррекцию, которая не представит угрозы для потомства?

10. В какой мере полезность и необходимость генотерапевтической процедуры для одной супружеской четы перевесят риск такого вмешательства для всего человечества?

11. Сколь оправданны будут генотерапевтические процедуры на фоне грядущего перенаселения планеты?

12. Как будут соотноситься генноинженерные мероприятия на человеке с проблемами гомеостаза общества и биосферы?

13. Почему кровнородственные браки характеризуются повышенным риском рождения генетически больных детей?

14. Какова роль возраста супругов при планировании семьи?

13. Какова роль врача при принятии решения о вынашивании и рождении ребенка с высоким генетическим риском?

14. Как вы думаете, какие существуют морально-этические ограничения в клонировании?

15. Возможно, ли на сегодняшний день легализовать клонирование как передовую технологию современной биологии?

Рекомендуемая литература

1. Акуленко Л. В. Медицинская генетика: учебник / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; под ред. О. О. Янушевича, С. Д. Арутюнов. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 208 с.

2. Алферова Г.А. Генетика : учебник для академического бакалавриата / под ред. Г. А. Алферовой. – 3-е изд., испр. и доп. – М. : Издательство Юрайт, 2017. – 209 с.

3. Барабин А.И. Генетика: учеб. пособие - Архангельск: Северный (Арктический) федеральный университет, 2010. - 116 с.

4. Генетика человека с основами медицинской генетики: учеб. / Е. К. Хандогина [и др.]. – 2-е изд., перераб. и доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2014. – 192 с.

5. Даливеля О.В. Генетические нарушения и их проявление у лиц с особенностями психофизического развития / О.В. Даливеля, Л.М. Кукушкина. – Минск: БГПУ, 2009. – 64 с.
6. Клонирование: правда и вымысел. – СПб.: ИК «Невский проспект», 2002. – 128 с.
7. Козлова С.И. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование / С.И. Козлова, Н.С. Демикова, Е.А.Семанова, О.Е. Блинникова. – М.: «Практика», 2001. – 174 с.
8. Кукушкина Л.М. Генетические и клинические особенности детей с нарушениями психофизического развития / Л.М. Кукушкина. – Минск: БГПУ, 2003. – 38 с.
9. Мандель Б.Р. Основы современной генетики: учебное пособие для учащихся высших учебных заведений (бакалавриат) / Б.Р. Мандель. – Москва; Берлин: Директ-Медиа, 2016. - 334 с.
10. Медицинская биология и общая генетика: учебник / Р.Г. Заяц, В.Э. Бутвиловский, В.В. Давыдов, И. В. Рачковская. – 3-е изд., испр. – Минск: Вышэйшая школа, 2017. – 480 с.
11. Наследственные болезни : рук. / гл. ред. Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев ; АСМОК. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 936 с.
12. Скворцова Н.Н. Основы генетической инженерии. Учеб.-метод. пособие. – СПб.: Университет ИТМО; ИХиБТ, 2015. – 58 с.
13. Шишкина И.Л. Основы генетики: Учебно-методическое пособие к практическим занятиям и самостоятельной работе для студентов 1 курса бакалавриата, обучающихся по направлению 44.03.03 «Специальное (дефектологическое) образование» (профиль «Логопедия») очной и заочной форм обучения / авт.-сост. И. Л. Шишкина. – Славянск-на-Кубани : Филиал Кубанского гос. ун-та в г. Славянске-на-Кубани, 2018. – 43 с.

РАЗДЕЛ 3. БОЛЕЗНИ ЦИВИЛИЗАЦИИ

Тема 3.1 Влияние развития цивилизации на здоровье человека

ВОПРОСЫ:

- 1. Роль цивилизации в жизни современных людей.*
- 2. Отсутствие тяжелого физического труда в жизни современного человека.*
- 3. Основные противоречия между эволюционным прошлым человека и нынешним его образом жизни.*

Времена меняют не только нравы, но и болезни людей. Когда-то на первом месте были травмы и увечья, спустя века среди причин, вызывающих преждевременную смерть, главными стали эпидемии и инфекции. Со временем благодаря науке человек стал относительно легко справляться с инфекциями. Но цивилизация, набирая обороты, вновь изменила ситуацию: много мяса и масла в пище, малоподвижный образ жизни, нервные стрессы привели к тому, что сегодня население экономически развитых стран страдает сердечно-сосудистыми, раковыми болезнями, заболеваниями желез внутренней секреции.

Цивилизация развивается, чтобы людям легче было жить, но она, же порождает проблемы со здоровьем. В наше время немного найдется людей, тратящих на дорогу меньше часа в день. Между тем, ученые подсчитали, что это предельное время, дальше начинает проявляться так называемый синдром транспортной усталости: бессонница, раздражительность, рассеянное внимание. Летом, в жару и духоту, мы с наслаждением включаем кондиционер, самое милосердное, как кажется, изобретение человечества. И что же? Подхватываем что-нибудь – от простуды до радикулита. Потому что в идеале воздух должен струиться, растекаться по всей комнате, а он

целенаправленно дует в спину или шею. Это приводит к тому, что сохнет слизистая. Общая же система вентиляции в здании разгоняет вирусы по всем помещениям.

Многоэтажные дома и районы массовой застройки, в которых мы живем, по мнению специалистов, занимающихся исследованиями влияния цивилизации на человечество, антигуманны: человеку трудно почувствовать себя хозяином. Мы все время находимся в казарме и, в общем-то, привыкли к этому. Но каждому из нас нужен свой ареал обитания.

И все же нельзя во всем винить цивилизацию. Зачастую человек, ведя неправильный образ жизни, сам порождает болезни. Мы можем говорить о плохой экологии, но, затягиваясь сигаретой, вдыхаем сразу 4 тысячи вредных веществ, концентрация которых в 300-1000 раз выше допустимой. Поэтому сейчас следует говорить не о болезнях цивилизации, а о болезнях образа жизни. Рак легких – на 90% следствие курения. Рак толстого кишечника – результат излишнего потребления животных жиров. Мы не можем жить без удобств цивилизации, но теряем при этом все, что было в нас заложено природой.

Раньше наш предок бродил в поисках добычи целый день: сердце билось сильнее, адреналина выделялось больше, кровообращение усиливалось. А сейчас и хотелось бы побегать, но мы глушим в себе это желание. А ведь «мышечная радость» необходима. Ученые утверждают, что при физической нагрузке вырабатываются вещества, которые дают человеку ощущение радости. Во всем теле ощущается сила, подъем энергии.

Агрокультурная эра, при всей тяжести крестьянского труда, была сопряжена с большим объемом проприоцептивной информации. От мышечных сокращений на органы чувств падало благотворное воздействие солнца, дождя, ветра, образов и запахов лесов, лугов и полей. Жизнь была неспешной и подчинена ритмам природы.

В процессе развития цивилизации изменилась форма организации жизнедеятельности человека. Основные усилия современного человека

направлены на освобождение от тяжелого физического труда и на создание все более комфортных условий жизни и удовлетворение все возрастающих потребностей в удовольствиях.

В достижении этой цели человек пошел несколькими путями:

1. Создал орудия и средства производства, которые облегчили труд и получение жизненных благ. Жизнедеятельность современного человека стала протекать в условиях более высокого комфорта. Это привело к тому, что последние десятилетия резко снизился объем двигательной активности людей всех возрастов. Доля физического труда в производстве с 90% снизилась до 10%.

2. Создал индустрию продуктов питания. В питании все большее место стали занимать высокоочищенные и искусственно синтезированные пищевые продукты, добавки и пр. В отличие от еще недалеких предков, пища современного человека стала значительно менее разнообразна по набору природных продуктов.

3. Стал преобразовывать природу, то есть приспособливать ее к себе, к своим запросам и комфорту. Все это привело к изменению самой природы, то есть тех естественных условий, которые сформировали человеческий организм.

Таким образом, измененная природная среда и условия жизни все больше вступали в противоречие с теми механизмами адаптации, которые сама природа в первозданном виде создала в процессе своего развития у человека. Естественно, что такое противостояние не может пройти бесследно не только для природы, но и для здоровья человека.

Можно отметить следующие основные серьезные противоречия между эволюционным прошлым человека и нынешним его образом жизни:

1. Снижение двигательной активности современного человека ниже уровня, который обеспечивал в эволюции организму выживание, привело человечество к тотальной гиподинамии.

2. Опасное противоречие между все снижающейся двигательной активностью и все возрастающей нагрузкой на мозг современного человека сопровождается перенапряжением центральной нервной системы, высшей нервной деятельности и психики.

3. Комфортные условия существования со снижением функциональных возможностей организма привело к развитию детренированности адаптационных механизмов.

4. Все более преобладающее значение в питании продуктов, подвергшихся технологической переработке, которые отличаются отсутствием многих естественных компонентов и наличием большого количества ненатуральных синтезированных веществ, привело к нарушению обмена веществ.

5. Преобразование человеком природы и научно-технический прогресс увеличили комфортность жизнедеятельности, но и породили экологический кризис. Поток структурной информации (включая химическое загрязнение вдыхаемого воздуха, питьевой воды, продуктов питания) претерпел самые большие изменения и это определенным образом влияет на здоровье человека.

Таким образом, в наш век – век изобилия современных достижений и открытий (расщепление атома, полеты в космос, генетическое изменение вида, клонирование, пересадка органов и т.д.), растет смертность от сердечно-сосудистой патологии, от рака, нервно-психических заболеваний и травм. «Болезни цивилизации» – основная причина смертности населения в настоящее время. По мнению американских врачей во второй половине и в конце XX века болезней являются причинами смерти 85% умерших в среднем и пожилом возрасте: ожирение, гипертоническая болезнь, атеросклероз, снижение иммунитета, аутоиммунные болезни, психическая депрессия, диабет и рак. Многие из них взаимосвязаны, например, ожирение, атеросклероз и гипертоническая болезнь, снижение иммунитета и рак.

Эти формы патологии рассматриваются как наиболее «человечные», т.е. «выпестованные» самим человеком в условиях цивилизации.

Тема 3.2 Ожирение

ВОПРОСЫ:

- 1. Ожирение как неинфекционная эпидемия 21 века.*
- 2. Историческая справка.*
- 3. Рождение науки диетологии.*
- 4. Степень ожирения и индекс массы тела.*
- 5. Профилактика и лечение ожирения.*

Никакой другой болезнью люди не болеют так часто, как ожирением. Ожирение – хроническое заболевание, характеризующееся отложением избытка жира в организме. Во всем мире насчитывается около одного миллиарда человек с избыточным весом.

В России на сегодняшний день распространенность ожирения и избыточной массы тела составляет около 50 %. При современных темпах роста этого заболевания все население экономически развитых стран к 2050 г. будет иметь ту или иную степень ожирения, поэтому в 1997 г. Всемирная организация здравоохранения признала ожирение глобальной эпидемией 21 века.

Ожирению сопутствуют нарушения обмена веществ и целый спектр различных заболеваний: на его фоне в 5 раз чаще развиваются сахарный диабет, атеросклероз, гипертоническая болезнь, ишемическая болезнь сердца, желчнокаменная болезнь, подагра, хроническая варикозная болезнь вен нижних конечностей. Избыточный вес повышает риск развития онкологической патологии. Сердечнососудистые заболевания на фоне избыточного веса чаще осложняются развитием инфаркта и инсульта. Ожирение укорачивает жизнь человека в среднем на 5-15 лет.

Историческая справка. Археологические раскопки фигурок каменного века (50-30 тыс. лет до н.э.) запечатлели женщин с полными бедрами и пышной грудью. В те годы, когда добывание пищи представляло собой тяжелый труд, ожирение встречалось в исключительных случаях и было предметом зависти, а похудание ассоциировалось с бедностью и болезнями. Долгое время голод и нелегкий труд сопровождали человека на пути к цивилизации, и считалось, что «благородная» полнота выделяет из толпы человека, который чего-то добился в жизни.

С развитием цивилизации появилась возможность обильного и изысканного питания, зародилось искусство кулинарии. Родиной его была Азия, откуда через Грецию оно пришло в Рим и распространилось по всему миру. Первый медицинский совет по борьбе с лишним весом содержится в папирусе, относящемся к 1550 г. до н.э., где полным людям рекомендовалось питаться пшеничными зёрнами и плодами бамии.

Проблема ожирения была хорошо известна в Древней Греции и Риме: Гиппократ – «отец медицины» (около 460-370 гг. до н.э.) в книге «Диететика» указывал на необходимость ограничения питания. Чрезвычайно тучными были знаменитые Гораций (65-8 гг. до н.э.), Сократ (470-399 гг. до н.э.) и Платон (428 или 427 -348 или 347 гг. до н.э.).

Пирь известного римского полководца и гурмана Лукулла (около 117 - 56 гг. до н.э.) вошли в историю как пример ошеломляющей расточительности и роскоши. Клаудиус Элиан (170-235 гг. н.э.), известный риторик, включил в свои «Разные истории» описания людей, страдающих лишним весом, большинство из которых были государственными деятелями. Резко отличалась от римских пиров пища жителей Древней Спарты. Один римлянин, попавший на спартанский обед, сказал: «Действительно, спартанцы самые храбрые люди. Всякий предпочел бы тысячу раз умереть, чем есть такую пищу». Однако именно такая пища давала возможность спартанцам воспитывать стойких, выносливых воинов и иметь знаменитую

«спартанскую форму». Молодых мужчин с избыточным весом в Спарте подвергали телесным наказаниям или изгоняли из города.

Со времен Древнего Мира становятся модными худощавые фигуры, о чем свидетельствуют сохранившиеся настенные росписи. В Древнем Риме люди, обладавшие излишним весом, подвергались штрафам, направлялись на различные виды дополнительных работ, платили налоги на продукты питания и бакалею. К воздержанности в еде призывали римский поэт Овидий (43 г. до н.э.-около 18 г. н.э.) и римский философ Сенека (4-65 гг. н.э.).

Ибн-Сина (Авиценна, около 980-1037 гг. н.э.) в своем труде «О режиме тела человека, натура которого несовершенна» дает практические советы для снижения веса: «употреблять пищу с большим объемом, но небольшой питательностью», «ускорить опускание пищи из желудка в кишечник», «давать натошак уксус с миррой».

В мрачную эпоху средневековья, когда с учеными расправлялись посредством «святой» инквизиции, развитие науки не только затормозилось, но и было отброшено назад. Это отразилось и на представлениях об ожирении, которые в этот период под влиянием церкви носили совершенно противоречивый характер: голодание и аскетизм считались путем к достижению совершенства, одновременно ожирение было символом изобилия, богатства, красоты и божьей милости.

Начиная с XVII в., ожирение стало рассматриваться как медицинская проблема. В литературе появились описания случаев ожирения, вошедшие в историю. Одним из наиболее тучных людей был фельдмаршал Матиас Галлас. Размеры его живота были настолько велики, что он вынужден был возить его на специальной тачке.

Впервые английский врач Томас Сиден-хэм (1624-1689), а за ним эскулап из Голландии Малкольм Флеминг указали на то, что тучность можно считать болезнью, поскольку при ней затрудняются функции организма, существует опасность хандры, сокращающей жизнь. Об ожирении как патологии писал В. Каллен в 1808 г.: «Жир, являющийся частью

человеческого тела, способствует красоте, но в избытке является болезнью и может быть причиной многих фатальных эффектов».

Рождение науки диетологии. В XIX в. проблеме питания и нарушения обмена веществ стали уделять все больше внимания. Французский физиолог Ф. Мажанди в 1826 г. предположил существование центра голода в мозге, определил, что одних лишь калорий недостаточно для полноценной работы организма, этим заложив начало диетологии – науке о составе пищи и его связи с жизнью и здоровьем. Немецкий химик Юстус фон Либих одним из первых составил список полезных продуктов питания.

В 1827 г. английский физиолог Уильям Прут определил, что вещества, входящие в продукты питания, в организме человека распадаются на три группы: углеводы, жиры и белки. Рассел Читтенден измерил калорийную ценность каждой из этих групп. Вильям Бантинг в 1878 г. указал на вредность еды, содержащей много сахара и крахмала, которые в человеческом организме превращаются в жир. В. Эбштейн, разработал диетическую схему для больных ожирением с ограничением углеводов и жиров, приближающуюся к современным схемам лечебного питания, а также разделил ожирение на три степени: «первая степень – когда больным завидуют, вторая – когда над больными смеются, и третья – когда больным сочувствуют».

Благодаря Ч. Диккенсу, автору «Записок Пиквикского клуба», в XIX в. в медицине появился синдром Пиквика, связанный с тяжелой степенью ожирения. При этом синдроме органы брюшной полости из-за избытка жировой ткани поднимают диафрагму, которая сдавливает легкие и уменьшает их экскурсию. В результате нарушается газообмен и развивается выраженная гипоксия головного мозга. Человек становится вялым, заторможенным, сонливым. Повышение давления в легочных сосудах увеличивает нагрузку на сердце, что приводит к развитию сердечной недостаточности.

Во второй половине XIX в. появились клиники лечебного питания, получили развитие курорты и институты питания, в т.ч. в России – в Москве, Санкт-Петербурге, Киеве, Новосибирске и других городах. Важнейшим вкладом отечественных ученых в диетологию стало открытие витаминов Н.И. Луниным (1880), исследования физиологии пищеварения И.П. Павловым, получившим за открытия в этой области Нобелевскую премию (1904), диетические рекомендации при различных заболеваниях, предложенные М.И. Певзнером (1922).

К началу XX в. калорийное питание стало более доступным в связи с активным развитием животноводства и потреблением большего количества высококалорийного мяса и масла. Дальнейшие исследования показали, что значительный рост распространенности ожирения, наблюдаемого во второй половине XX столетия, особенно в странах Европы, Соединенных Штатах Америки, связан с повышенным употреблением легкоусвояемых углеводов, что также стало возможным в связи с техническим прогрессом. К таким продуктам, которые в начале XVIII в. даже не были известны, относятся сахар, рафинированная мука высшего сорта и картофель.

До XVI в. сахар стоил очень дорого и был доступным только богатым людям, его потребление в XVIII в. было менее одного килограмма в год на человека (для сравнения: в наши дни – 50-60 кг в год на человека). Лишь с 1812 г., с открытием способа получения сахара из свеклы, он превратился в продукт широкого потребления, что привело к радикальному изменению в питании.

До изобретения цилиндрической мельницы (1870) хорошо просеянную муку могли себе позволить только очень состоятельные люди, остальные довольствовались хлебом из муки грубого помола, содержащей большое количество клетчатки. О пользе такой муки свидетельствует следующий исторический факт: в Дании в 1917 г. в целях экономии стали выпекать хлеб из муки грубого помола, что привело к снижению ожирения и смертности на 17 %.

Картофель также стал активно потребляться в XVIII в., хотя был завезен из Америки еще в XVI в. Поначалу он использовался как корм для домашних животных.

Достижения цивилизации, сделавшие доступным высококалорийное питание и позволившие снизить необходимость в физических нагрузках, способствовали тому, что в XX в. число больных, страдающих ожирением, стало катастрофически нарастать. В 1948 г. ожирение получило самостоятельное место в международной классификации болезней. Если раньше толстяки были редкостью и даже проводили свои съезды (в 1891 г. на съезд в Лейпциг были приглашены толстяки, вес которых превышал 100 кг), то к 2010 г. число людей с таким весом превысило 300 млн. Сегодня известны случаи, когда масса тела человека достигает 300, 400 и даже 600 кг.

В 1947 г. французский врач Jean Vague выделил два типа ожирения: андронидный и гиноидный. Андронидный тип (абдоминальный, висцеральный) характеризуется избытком жира в верхней половине туловища, на животе, а также в сальнике и брыжейке (висцеральный жир). При гиноидном типе жировая ткань преобладает в области ягодиц и бедер. Наибольшее патологическое значение принадлежит андронидному ожирению, поскольку эта форма заболевания ассоциируется с развитием сахарного диабета и сердечно-сосудистой патологии.

Индекс массы тела. В настоящее время ожирение определяют по индексу массы тела (ИМТ) по формуле:

$$\text{ИМТ} = \text{Масса тела, кг.} / \text{Рост, м}^2.$$

Таблица 3 – Характеристика ожирения в соответствии с ИМТ

<i>Масса тела</i>	<i>ИМТ кг/м2</i>	<i>Характеристика</i>
Недостаточная	< 18,5	Дефицит массы тела.
Нормальная	18,5 – 24,9	Нет проблем с избыточной массой тела.
Избыточная	25,0 – 29,9	Опасности для здоровья нет, но уже необходим самоконтроль. Необходимы ограничения на употребление высококалорийных продуктов, пересмотр режима питания, увеличение физической активности.
Ожирение	30,0 – 34,9	Избыточная масса тела представляет опасность для здоровья. Необходимы изменения образа жизни и привычек питания. Консультация с диетологом или

<i>Масса тела</i>	<i>ИМТ кг/м2</i>	<i>Характеристика</i>
		эндокринологом. Если не помогает консервативное лечение – можно ставить показания к применению интрагастрального баллона.
Выраженное ожирение	35,0 – 39,9	Опасность для здоровья очевидна. Необходима врачебная помощь. При неэффективности консервативного лечения, при наличии сопутствующих ожирению заболеваний, показано хирургическое лечение.
Морбидное Ожирение.	> 40,0	Масса тела представляет угрозу не только здоровью, но и жизни. Необходимо срочно принять меры и обратиться к хирургу.
Сверхожирение.	> 50,0	Риск преждевременной смерти крайне высок. Мероприятия по снижению массы тела приобретают безотлагательный характер. При чрезмерном риске необходима предоперационная подготовка, которая может потребовать достаточно много времени.

В настоящее время считается, что центральную роль в регуляции массы тела выполняет инсулин: этот гормон усиливает синтез липидов в жировой ткани, а также определяет активность центра насыщения в гипоталамусе. Для ожирения характерны инсулинорезистентность, т.е. сниженная чувствительность тканей к гормону, обусловленная избытком жиров, и, как следствие, компенсаторная гиперинсулинемия.

Профилактика и лечение ожирения.

Профилактика ожирения может быть первичной и вторичной.

Первичная профилактика направлена на недопущение ожирения у лиц с нормальной массой тела, но в силу определенных причин склонных к появлению обменного нарушения этого типа.

Вторичная профилактика – это комплекс мероприятий в отношении лиц с уже имеющимся избытком массы тела. Основная задача здесь – недопущение прогрессирования ожирения в дальнейшем.

Теоретически ожирению подвержен любой человек. Но есть круг лиц, у которых *риск ожирения выше*, или оно будет протекать тяжелее, чем у других. Среди этих лиц:

- люди с отягощенной наследственностью, у которых один или оба родителя, близкие страдают избыточной массой тела;
- в силу рода занятий ведущие малоподвижный образ жизни;

- пищевые гурманы – любители много и вкусно покушать;
- страдающие заболеваниями эндокринной системы, желудочно-кишечного тракта, приводящими к ожирению;
- страдающие заболеваниями, которые при возможном увеличении массы тела будут протекать тяжелее (гипертоническая болезнь, ишемическая болезнь сердца, болезни легких с дыхательной недостаточностью);
- в силу профессиональных или бытовых причин испытывающие регулярные стрессы;
- находящиеся на в определенном жизненном или физиологическом этапе – беременность, лактация, климакс, пожилой возраст;
- вынужденные принимать лекарства, приводящие к ожирению – гормональные, психотропные средства, контрацептивы.

Для этих категорий лиц меры профилактики ожирения будут весьма актуальными.

Меры профилактики ожирения.

1. Питание.

Учитывая, что в основе любых форм ожирения, так или иначе, лежит алиментарный (пищевой) фактор, следует уделить внимание качеству и количеству потребляемой пищи. В противном случае ни о какой борьбе с лишними килограммами не может быть речи. Но здесь главное – не впасть в другую крайность, в голодание. Вопреки многим утверждениям, голодание, особенно сухое, без воды, не только бесполезно, но и вредно. Постоянное раздражение специфических центров голода в гипоталамусе приводит к срыву – человек начинает кушать еще больше. Организм полученную пищу запасает впрок в виде жира, и развивается обратный эффект.

Следует точно следить за тем, чтобы количество килокалорий (ккал) в сутки не превышало норму. Что касается нормы, она составляет 22ккал на 1 кг массы тела у женщин, и 22,4 – у мужчин. Вместе с тем, уменьшение суточного рациона на 100 ккал будет способствовать ежедневному снижению массы на 11 г. Возможно, кому-то это покажется малым, но за 3 месяца этот

показатель будет равен примерно 1 кг. Из пищевого рациона следует исключить легкоусваиваемые углеводы, жиры, обеспечив себя оптимальным количеством белка, витаминов, микроэлементов. На поваренную соль тоже следует наложить запрет. Во-первых, она усиливает вкусовые ощущения и аппетит, а во-вторых – задерживает в организме воду.

2. Ограничение употребления алкоголя.

Злоупотребление алкоголем неразрывно связано с ожирением. Во-первых, алкоголь усиливает аппетит – человек больше кушает. Во-вторых, он снижает чувствительность центра насыщения в гипоталамусе. Да и сам по себе спирт этиловый – высокоэнергетический и высококалорийный продукт.

3. Физическая активность.

Для того чтобы сбалансировать количество поступающих и расходуемых килокалорий, нужно уменьшить их поступление, или увеличить расход. А увеличить расход можно путем физических нагрузок. Конечно же, изматывающие спортивные тренировки показаны далеко не всем, особенно при наличии хронических заболеваний. Но бег трусцой, езда на велосипеде, спортивные игры подойдут многим. А самым оптимальным профилактическим средством этого плана является плавание. Плавательные движения способствуют сжиганию калорий. В воде уменьшается вес (но не масса) тела. И при контакте тела с водой усиливается отдача тепла, что тоже способствует распаду жира.

4. Нормализация режима и улучшение психоэмоционального статуса.

Нарушение сна, негативные эмоции, частые стрессы могут способствовать выделению определенных биологически активных субстанций, усиливающих аппетит и побуждающих к приему пищи.

5. Лечение сопутствующих заболеваний.

Сахарный диабет 2 типа, недостаточная функция щитовидной железы, гастроэнтероколиты – все, что потенциально опасно в плане увеличения веса, нуждается в своевременном и адекватном лечении.

Проведение всех этих профилактических мер требует соблюдения определенных правил, методик и даже ограничений. Поэтому, вполне логично, что осуществлять все это самостоятельно человеку не под силу. Нужна квалифицированная помощь, рекомендации, наблюдение специалистов – эндокринолога, диетолога, врача лечебной физкультуры, реабилитолога.

Основу лечения ожирения составляет рациональное питание. Режим, направленный на снижение избыточной массы, должен выражаться, в первую очередь, в дефиците жиров и легкоусвояемых углеводов, поскольку эти продукты являются главным источником избытка калорий. В комплексном лечении ожирения рекомендуются физические упражнения, что позволяет увеличить энергозатраты. Эффективность изменения образа жизни в лечении ожирения и профилактике сопутствующих заболеваний высока и достигает 65 %.

Медикаментозная терапия оправдана при отсутствии эффекта от немедикаментозного лечения. Принципам доказательной медицины отвечают две группы препаратов – сибутрамин и орлистат.

В 2-6 % случаев ожирение носит морбидный (крайне тяжелый) характер. Критерием морбидного ожирения является индекс массы тела (масса тела в кг, деленная на рост в м²) выше 40 (при норме 18,5-24,5). При таком ожирении результативность консервативной терапии низка. Для лечения таких больных используется «бариатрическая хирургия» (baros (греч.) – тучный, весомый, тяжелый) – новый раздел медицины, появившийся в 50-60-е годы XX в. Оперативные методы направлены на ограничение объема желудка или снижение интенсивности пищеварения. В большинстве центров «золотым стандартом» хирургии ожирения считается обходной желудочный анастомоз.

Чрезвычайная медико-социальная значимость ожирения и вместе с тем недостаточные на сегодняшний день успехи в его лечении диктуют

необходимость дальнейшего углубленного изучения механизмов развития заболевания и поиска новых подходов к решению этой проблемы.

Тема 3.3 Артериальная гипертензия

ВОПРОСЫ:

- 1. Артериальная гипертензия как враг 21 века.*
- 2. Историческая справка.*
- 3. Факторы риска развития гипертонической болезни.*
- 4. Симптомы артериальной гипертензии.*
- 5. Лечение гипертонической болезни.*
- 6. Рекомендации и противопоказания при артериальной гипертензии.*
- 7. Правило измерения артериального давления.*

Гипертоническая болезнь (артериальная гипертензия) на современном этапе вносит весомый негативный вклад в статистику смертности на территории России. Данное заболевание также лидирует среди причин потери трудоспособности населения и снижения качества жизни.

Эта болезнь, хоть часто и не имеет никаких симптомов, но, тем не менее, относится к группе болезней, наиболее угрожающих нашему сердцу. Многие специалисты не зря называют ее эпидемией XXI века.

История вопроса. Более 280 лет прошло с того момента, когда английский монах Стивен Хейлз (Stephen Hales, 1733 г.) впервые измерил прямым методом артериальное давление (АД) у лошади. В начале XX века русский хирург Н.С. Коротков сообщил о неинвазивном методе измерения АД, впоследствии получившем его имя. В то же время, несмотря на то, что артериальная гипертония (АГ) является одним из наиболее изучаемых терапевтических заболеваний, до сих пор многие проблемы, связанные с ней, остаются нерешенными. Впервые термин «гипертоническая болезнь» был предложен Г.Ф. Ланг в 1922 г.

Статистика по заболеваниям артериальной гипертонией выглядит очень тревожно. Более 40% взрослого населения планеты страдает этой болезнью, но при этом, как водится, едва ли половина из них предпринимает какие-либо шаги, связанные с лечением. Более того, даже последовательное лечение не всегда приносит положительные результаты. А ведь артериальная гипертония – это одна из серьезнейших угроз для нашего сердца. Как же помочь себе в такой невеселой ситуации?

О наличии артериальной гипертонии можно говорить тогда, когда после многократных измерений кровяного давления результат всегда выше нормы. А согласно показателям, установленным Всемирной Организацией Здравья (WHO) артериальное давление повышено, если оно выше систолического – то есть верхнего – артериального давления с показателем 139 мм р.с., а также нижнего (диастолического) с 89 мм р.с. Поэтому повсеместно применяется правило, по которому артериальное давление выше 140/90 мм р.с. является повышенным – то есть тогда мы имеем дело с гипертонией.

Различают первичную (эссенциальную) и вторичную (симптоматическую) форму артериальной гипертензии.

Эссенциальная артериальная гипертензия развивается на фоне наследственной предрасположенности.

Ключевым моментом в развитии первичной артериальной гипертензии является реализация факторов риска – одного или их комбинации.

К факторам риска развития гипертонической болезни относятся:

- 1 Возраст (мужчины старше 55, женщины старше 60 лет)
- 2 Курение, злоупотребление алкоголем
- 3 Дислипидемия: высокие цифры холестерина и липопротеидов низкой плотности в биохимическом анализе крови
- 4 Высокие цифры глюкозы в плазме крови натощак
- 5 Лишний вес и ожирение
- 6 Сахарный диабет

7 Метаболический синдром

8 Отягощенная наследственность (случаи ранних сердечно-сосудистых заболеваний у родственников).

Артериальная гипертензия – коварное заболевание. Дело в стадийности её течения и постоянном прогрессировании. Начинаясь с повышенного артериального давления, заболевание приводит к поражению так называемых органов-мишеней, наиболее уязвимых к изменениям питающих сосудов (артериол): сердца, почек, сетчатки глаза, поджелудочной железы, головного мозга.

Исходом нелеченого заболевания или нерационального лечения гипертонии, отказа от лечения или длительного несоблюдения режима приема лекарств, может стать инфаркт миокарда или инсульт.

Тяжелым и даже жизнеугрожающим проявлением артериальной гипертензии является гипертонический криз. Гипертонический криз опасен не только резко развивающимся ухудшением состояния, но и поражением внутренних органов, которые испытывают недостаток кислорода (гипоксию).

Симптомы артериальной гипертонии. Артериальная гипертония относится к группе таких болезней, которые умеют «обходиться» без выразительных, сильных и болезненных проявлений. Можно все же заметить некоторые признаки – к ним относятся следующие моменты:

1. После нормального по времени сна – то есть около 7-8 часов, человек просыпается утром, но в дальнейшем чувствует себя не выспавшимися.

2. Частые ночные кошмары.

3. Головные боли сразу же после вставания с постели.

4. Усталость, раздражительность, сложности с восстановлением нормального ритма дыхания – сердце бьется как молот словно после подъема по лестнице, а в ушах слышен странный шум.

Все эти симптомы могут быть сигналом артериальной гипертонии. Хуже, если человек находится в такой ситуации, что «его» гипертония не

подает никаких заметных признаков своего присутствия. Поэтому так важен систематический контроль кровяного давления.

Лечение гипертонии. Своевременность лечения гипертонической болезни (артериальной гипертензии) – это фундаментальный момент и залог успеха одновременно. Чем раньше начато лечение, тем ниже риск формирования органических поражений, а значит и связанных с ними осложнений.

Другим ключевым моментом в лечении гипертонической болезни является его регулярность: препараты назначаются пожизненно с возможностью пересмотра терапии. При этом требуется постоянное наблюдение и контроль цифр артериального давления.

Основа медикаментозного лечения артериальной гипертензии – индивидуальный подбор лекарственных препаратов и их доз. Кардиолог назначает терапию исходя из стадии заболевания и результатов обследования (ЭКГ, эхокардиографии, суточного ЭКГ-мониторирования, суточного АД-мониторирования и др.)

Не смотря на кажущуюся простоту лечения гипертонической болезни, происходит рост заболеваемости, осложненного течения гипертонии, включая как органическую недостаточность, так и смертельные осложнения – инфаркт и инсульты. Это происходит по множеству причин: несоблюдение самим пациентом режима лечения, отсутствие эффективного контроля лечения со стороны лечащего врача, непонимания важности использования приоритетных лекарственных средств и средств с органопротективным эффектом (защита органов – мишеней от поражения).

Не все болезни можно излечить при помощи нефармакологических методов. Поэтому, если врач прописывает лекарства от гипертонии, то следует особенно заботиться об их регулярном приеме. Нельзя вносить никаких изменений самостоятельно в схему лечения. О том, должна ли данная доза лекарств быть увеличена или уменьшена, может судить только врач. Это чрезвычайно важно, потому что, начиная принимать лекарства от

гипертонии, люди должны понимать, что с этого момента они будут принимать их уже до конца своих дней. Отказ от них может только ухудшить и без того не лучшее состояние.

Важные рекомендации и противопоказания.

Движение – это здоровье. И этот случай – не исключение. Однако, не каждый может позволить себе все, что захочет – поэтому, прежде чем бежать в тренажерный зал, лучше выслушать советы врача и узнать, что он думает о повышении уровня вашей физической активности. Он порекомендует подходящие формы физической активности и укажет, какой показатель пульса в минуту не следует превышать. Чаще всего людям, страдающим от артериальной гипертонии, подходят такие дисциплины как плавание, бег и ходьба, езда на велосипеде, но скорее в виде отдыха, а не изнурительных тренировок. А вот гулять можно сколько угодно. Не показан и даже запрещен силовой спорт и статическая гимнастика. Чтобы избранная форма движения физической активности оказывала положительное влияние на организм, атакованный гипертонией, тренироваться нужно регулярно.

Нужно ограничить потребление животных жиров, поскольку высокое содержание жирных насыщенных кислот при длительном употреблении оказывает отрицательное влияние на всю систему кровообращения.

Соль, конечно, делает многие блюда вкуснее, но при этом совсем не способствует нашему здоровью – и это давно уже нам известно. А при артериальной гипертонии она особенно опасна. Обычно нам трудно отказаться от ежедневного ее употребления. Широко распространено серьезное превышение допустимых норм потребления соли – не 5 г ежедневно, а даже 20 г. Следует категорически отказаться от употребления готовых смесей приправ. В них также находится соль.

Очень существенным шагом является решительное ограничение количества потребляемого мяса, белого хлеба и сладостей. Запомним, что объем талии больше 88 см у женщин и 102 см – у мужчин, опасен, потому что свидетельствует об избытке жировой ткани и о лишнем весе.

Курильщикам-гипертоникам придется бросить курить, каким бы трудным это не казалось. Эти два слова – «курильщик» и «гипертоник» образуют рядом очень опасное сочетание. Выделяющиеся вместе с сигаретным дымом химические соединения способствуют возникновению атеросклероза. А никотин поднимает кровяное давление – и без того уже высокое.

Если речь зашла о вредных привычках, то нельзя не вспомнить и об алкоголе. Но в случае такой болезни, как гипертония, он будет скорее исключением из правил. Пить алкоголь в принципе не запрещено, только если не потреблять его в чрезмерных количествах. А значит, даже если выпивать ежедневно бокал красного вина, вреда большого не будет, а даже у многих людей организм реагирует на такое событие снижением уровня холестерина и давления. Важнее всего не забывать об умеренности.

Правило измерения артериального давления.

Согласно современным европейским и российским рекомендациям по лечению АГ, нормальными считаются значения 120–129\80–84 мм рт. ст.

У здоровых людей 17-40 лет в условиях покоя АД обычно ниже 140\90 миллиметров ртутного столба (мм рт.ст.), у лиц в возрасте от 41 до 60 лет – ниже 150\90 мм рт.ст., у людей старше 60 лет – ниже 160\90 мм рт.ст. Однако это лишь ориентировочные показатели, так как совершенно одинаковые цифры повышенного артериального давления у двух человек не всегда означают гипертоническую болезнь.

При этом существуют различные методики измерения АД, для каждой из которых установлен свой показатель АД, позволяющий диагностировать АГ: офисное, внеофисное и домашнее АД, суточное мониторирование АД (СМАД). Имеет значение и время измерения АД, так как вариабельность АД у здоровых людей в течение суток составляет от 10 до 20%.

Хоть по правилам артериальное давление нужно проверять, по крайней мере, один раз в году, этого недостаточно. Ведь с возрастом люди все больше подвержены артериальной гипертонии. Наиболее практичны электронные

тонометры, доступные сегодня не только в аптеках, но и в больших супермаркетах и магазинах электронного оборудования.

Измеряя артериальное давление регулярно, можно очень быстро заметить изменения результатов, и их рост. Заботясь о здоровом стиле своей жизни, человек будет иметь большие шансы предотвратить развитие заболевания или на то, чтобы вовремя прореагировать и провести необходимое лечение.

Подытоживая все выше сказанное, необходимо отметить, что, несмотря на значительные успехи в изучении этиопатогенеза артериальной гипертензии (АГ), эта проблема все еще остается одной из самых актуальных в современной медицине, одной из наиболее значимых социальных проблем. Последнее обстоятельство связано как с широким распространением этого заболевания, так и с тем, что повышенное давление способствует развитию важнейших сердечно – сосудистых катастроф, приводящих к высокой смертности в России (инфаркт миокарда и мозговой инсульт). В структуре заболеваемости АГ увеличился удельный вес лиц молодого возраста. Большая распространенность АГ и тяжелые осложнения, к которым она приводит, требуют дальнейшей разработки методов раннего выявления и профилактики этого заболевания.

Тема 3.4 Ишемическая болезнь сердца

ВОПРОСЫ:

- 1. Ишемическая болезнь сердца как одна из ведущих болезней современности.*
- 2. Причины и факторы риска развития ишемической болезни сердца.*
- 3. Классификация ишемической болезни сердца.*
- 4. Симптомы и признаки ишемической болезни сердца.*
- 5. Диагностика ишемической болезни сердца.*
- 6. Лечение ишемической болезни сердца.*
- 7. Профилактика ишемической болезни сердца.*

Ишемическая болезнь сердца (ИБС) является одной из наиболее распространенных терапевтических проблем, а согласно статистике Всемирной Организации Здравоохранения ишемическая болезнь сердца получила почти эпидемическое распространение в современном обществе. Основанием для этого послужила возрастающая частота заболеваний ишемической болезнью сердца людей в различных возрастных группах, высокий процент потери трудоспособности, а также то, что она является одной из ведущих причин летальности.

Ишемическая болезнь сердца – хроническое заболевание, обусловленное недостаточностью кровоснабжения сердечной мышцы или, иначе говоря, её ишемией. В подавляющем большинстве (97-98%) случаев, ИБС является следствием атеросклероза артерий сердца, то есть сужения их просвета за счёт атеросклеротических бляшек, образующихся при атеросклерозе на внутренних стенках артерий.

Изучение ишемической болезни сердца имеет почти двухсотлетнюю историю. К настоящему времени накоплен огромный фактический материал, свидетельствующий о ее полиморфизме. Это позволило различить несколько форм ишемической болезни сердца и несколько вариантов ее течения. Ишемическая болезнь сердца – важнейшая проблема современного здравоохранения. По целому ряду причин она - одна из главных причин смерти среди населения промышленно развитых стран. Она поражает работоспособных мужчин (в большей степени, чем женщин) неожиданно, в разгар самой активной деятельности.

Причины и факторы риска развития ишемической болезни сердца.

Причинной ишемии миокарда может быть закупорка сосуда атеросклеротической бляшкой, процесс образования тромба или спазм сосудов. Постепенно увеличивающаяся закупорка сосуда обычно приводит к хронической недостаточности кровоснабжения миокарда, которая проявляется как стабильная стенокардия напряжения. Образование тромба

или спазм сосуда ведет к острой недостаточности кровоснабжения миокарда, то есть к инфаркту миокарда.

В 95-97% случаев причиной развития ишемической болезни сердца становится атеросклероз. Процесс закупорки просвета сосуда атеросклеротическими бляшками, если он развивается в коронарных артериях, вызывает недостаточность питания сердца, то есть ишемию. Однако стоит отметить, что атеросклероз не является единственной причиной ИБС. Недостаточность питания сердца может быть вызвана, например, увеличением массы (гипертрофией) сердца при гипертонии, у людей физически тяжелого труда или спортсменов. Иногда ИБС наблюдается при аномальном развитии коронарных артерий, при воспалительных болезнях сосудов, при инфекционных процессах и т.д.

Большое значение в развитии ИБС имеют так называемые факторы риска, которые способствуют возникновению ИБС и создают угрозу ее дальнейшего развития. Условно их можно разделить на две большие группы: изменяемые и неизменяемые факторы риска ИБС.

К изменяемым факторам риска ИБС относятся:

- артериальная гипертензия (то есть повышенное давление),
- курение,
- избыточная масса тела,
- нарушения углеводного обмена (в частности сахарный диабет),
- малоподвижный образ жизни (гиподинамия),
- нерациональное питание,
- повышенное содержание в крови холестерина;
- нервно-психические перенапряжения;
- алкоголизм;
- риск возникновения ИБС у женщин увеличится при длительном применении гормональных контрацептивов.

К неизменяемым факторам риска ИБС относятся:

- возраст (старше 50—60 лет);

- мужской пол;
- отягощенная наследственность, то есть случаи заболевания ИБС у ближайших родственников;
- ожирение;
- нарушение обмена веществ;
- желчнокаменная болезнь.

Большинство этих факторов риска действительно опасны. По литературным данным, риск возникновения ИБС при повышенном уровне холестерина увеличивается в 2,2-5,5 раза, при гипертонической болезни – в 1,5-6 раз. Очень сильно влияет на возможность развития ИБС курение, по некоторым данным оно повышает риск развития ИБС в 1,5-6,5 раз. К факторам высокого риска ИБС также относятся гиподинамия, избыточная масса тела, нарушения углеводного обмена, в первую очередь - сахарный диабет. Заметное влияние на риск развития ИБС оказывают такие факторы, как частые стрессовые ситуации, психическое перенапряжение.

Классификация ИБС. Классификация ИБС до сих пор представляет собой не до конца решенную проблему в кардиологии. Дело в том, что ишемическая болезнь отличается огромным разнообразием клинических проявлений, которые зависят от механизмов ее возникновения. Представления кардиологов о механизмах развития ИБС быстро меняются по мере того, как расширяются научные знания о природе этого заболевания.

На данный момент классической считается классификация ИБС, принятая ВОЗ (Всемирной организацией здравоохранения) в 1979 году. По этой классификации основными формами ИБС являются :

1. Внезапная сердечная смерть (первичная остановка сердца, коронарная смерть) – это наиболее тяжелый, молниеносно протекающий клинический вариант ИБС. Именно ИБС является причиной 85-90% всех случаев внезапной смерти. К внезапной сердечной смерти относят только те случаи внезапного прекращения сердечной деятельности, когда смерть наступает при свидетелях в течение часа после возникновения первых

угрожающих симптомов. При этом перед наступлением смерти состояние больных оценивалось как стабильное и не вызывающее опасений.

Внезапная сердечная смерть может быть спровоцирована чрезмерным физическим или нервно-психическим напряжением, но может возникнуть и в покое, например, во сне. Непосредственно перед наступлением внезапной сердечной смерти примерно у половины больных отмечается болевой приступ, который нередко сопровождающийся страхом близкой смерти. Чаще всего внезапная сердечная смерть происходит во внебольничных условиях, что и определяет наиболее частый летальный исход этой формы ИБС.

2. Стенокардия (грудная жаба) – это наиболее распространенная форма протекания ИБС. Стенокардия представляет собой приступы внезапно появляющихся и обычно быстро исчезающих болей в грудной клетке. Длительность приступа стенокардии составляет от нескольких секунд до 10-15 минут. Боль чаще всего возникает во время физического напряжения, например, при ходьбе. Это так называемая стенокардия напряжения. Реже она возникает при умственной работе, после эмоциональных перегрузок, при охлаждении, после обильной еды и т.д. В зависимости от стадии заболевания стенокардия напряжения делится на впервые возникшую стенокардию, стабильную стенокардию (с указанием функционального класса от I до IV), прогрессирующую стенокардию. При дальнейшем развитии ИБС стенокардия напряжения дополняется стенокардией покоя, при которой болевые приступы происходят не только при напряжении, но и в состоянии покоя, иногда по ночам.

3. Инфаркт миокарда – грозное заболевание, в которое может перейти затянувшийся приступ стенокардии. Эта форма ИБС обусловлена острой недостаточностью кровоснабжения миокарда, из-за чего в нем возникает очаг некроза, то есть омертвения ткани. Основная причина развития инфаркта миокарда – это полная или почти полная закупорка артерий тромбом или набухшей атеросклеротической бляшкой. При полной закупорке артерии

тромбом возникает так называемый крупноочаговый (трансмуральный) инфаркт миокарда. Если же закупорка артерии частичная, то в миокарде развивается несколько более мелких очагов омертвения, тогда говорят о мелкоочаговом инфаркте миокарда.

Еще одна форма проявления ИБС носит название постинфарктный кардиосклероз. Постинфарктный кардиосклероз возникает как прямое следствие перенесённого инфаркта миокарда. Постинфарктный кардиосклероз — это поражение сердечной мышцы, а часто и клапанов сердца, вследствие развития в них рубцовой ткани в виде участков различной величины и распространенности, замещающих миокард. Развивается постинфарктный кардиосклероз потому, что омертвевшие участки сердечной мышцы не восстанавливаются, а замещаются рубцовой тканью. Проявлениями кардиосклероза часто становятся такие состояния, как сердечная недостаточность и различные аритмии.

Симптомы и признаки ишемической болезни сердца.

Первыми признаками ИБС, как правило, становятся тягостные ощущения – то есть признаки чисто субъективные. Поводом для обращения к врачу должно быть любое неприятное ощущение в области сердца, особенно если оно незнакомо больному. Подозрение на ИБС должно возникнуть у больного и в том случае, если боли в грудной области возникают при физической или эмоциональной нагрузке и проходят в покое, имеют характер приступа.

Развитие ИБС длится десятилетиями, за время прогрессирования заболевания могут меняться его формы и, соответственно, клинические проявления и симптомы. Поэтому мы рассмотрим наиболее часто встречающиеся симптомы ИБС. Впрочем, надо отметить, что около одной трети пациентов с ИБС могут вообще не испытывать никаких симптомов заболевания, и даже не знать о его существовании. Остальных могут беспокоить такие симптомы ИБС, как боль в грудной клетке, в левой руке, в

нижней челюсти, в спине, одышка, тошнота, чрезмерное потоотделение, сердцебиение или нарушения сердечного ритма.

Что касается симптомов такой формы ИБС как внезапная сердечная смерть: за несколько дней до приступа у человека появляются приступообразные неприятные ощущения за грудиной, часто наблюдаются психоэмоциональные расстройства, страх близкой смерти. Симптомы внезапной сердечной смерти: потеря сознания, остановка дыхания, отсутствие пульса на крупных артериях (сонных и бедренных); отсутствие тонов сердца; расширение зрачков; появление бледно-серого оттенка кожи. Во время приступа, который часто происходит ночью во сне, через 120 секунд после его начала начинают гибнуть клетки головного мозга. Через 4-6 минут наступают необратимые изменения центральной нервной системы. Примерно через 8-20 минут сердце останавливается и наступает смерть.

Наиболее типичным и распространенным проявлением ИБС является стенокардия. Основным симптомом этой формы является боль. Боль во время приступа стенокардии чаще всего локализуется в за грудиной области, обычно с левой стороны, в области сердца. Боль может распространяться в плечо, руку, шею, нижнюю челюсть, иногда в спину. При приступе стенокардии возможна не только боль, но и чувство сдавливания, тяжести, жжения за грудиной. Интенсивность боли тоже может быть различна – от легкой до непереносимо сильной. Боль сопровождается чувством страха смерти, тревогой, чрезмерной потливостью, тошнотой. Больной бледен, у него снижается температура тела, кожа становится влажной, дыхание частое и поверхностное, учащается сердцебиение.

Средняя продолжительность приступа стенокардии, как правило, редко превышает 10 минут. Приступ довольно легко купируется с помощью нитроглицерина.

Развитие стенокардии возможно в двух вариантах: стабильном или нестабильном. Для стабильной стенокардии характерны боли только при нагрузке, физической или нервно-психической. В покое боли быстро

проходят сами или после приема нитроглицерина. При нестабильной стенокардии загрудинные боли возникают в покое или при малейшей нагрузке, появляется одышка. Это очень опасное состояние, которое часто приводит к развитию инфаркта миокарда.

Инфаркт миокарда - это приступ загрудинной боли, которая не утихает в течение нескольких часов и не купируется приемом нитроглицерина. Во время приступа инфаркта миокарда часто значительно повышается артериальное давление, поднимается температура тела, может возникнуть состояние удушья, перебои сердечного ритма.

Основными проявлениями кардиосклероза являются признаки сердечной недостаточности и аритмии. Самый заметный симптом сердечной недостаточности – это патологическая одышка, возникающая при минимальной физической нагрузке, а иногда даже в состоянии покоя. Кроме того, признаками сердечной недостаточности могут быть усиленное сердцебиение, повышенная утомляемость и отеки, вызванные избыточной задержкой жидкости в организме. Объединяющий различные виды аритмий симптом – это неприятные ощущения, связанные с тем, что больной чувствует, как бьется его сердце. При этом сердцебиение может быть учащенным (тахикардия), уреженным (брадикардия), сердце может биться с перебоями и т.д.

Следует еще раз напомнить, что, ишемическая болезнь развивается у больного в течение многих лет, и чем раньше поставлен правильный диагноз и начато соответствующее лечение, тем больше у больного шансов на полноценную жизнь в дальнейшем.

Диагностика ишемической болезни сердца.

Правильный диагноз при ишемической болезни сердца способен поставить только кардиолог с использованием современных методов диагностики. Столь высокий процент смертности от ИБС в XX веке объясняется отчасти тем, что из-за обилия разнообразных симптомов и частых случаев бессимптомного течения ИБС, постановка правильного

диагноза была затруднена. В наше время медицина сделала огромный шаг вперед в методах диагностики ИБС.

Одним из главных методов диагностики всех сердечно-сосудистых заболеваний, в том числе и ИБС, является электрокардиография. Метод регистрации электрокардиограммы широко применяется в кардиологической диагностике и является обязательным этапом в обследовании больного независимо от предварительного диагноза. ЭКГ используется и при диспансерном обследовании, при профилактических медосмотрах, при пробах с физической нагрузкой (например, на велоэргометре). Что касается роли ЭКГ в распознавании ИБС, то это обследование помогает обнаружить отклонения в режимах работы сердечной мышцы, что может иметь решающее значение для диагностирования ИБС.

Холтеровское мониторирование электрокардиограммы – это длительная, чаще суточная регистрация ЭКГ, которая проводится в автономном режиме в стационаре или амбулаторно. При этом условия проведения обследования должны быть максимально приближены к повседневной жизни пациента, как в состоянии покоя, так и во время разнообразных физических и психологических нагрузок. Это позволяет зарегистрировать не только симптомы ИБС, но и условия, причины их возникновения (в покое, при нагрузке). Холтеровское мониторирование помогает кардиологу определить, и уровень нагрузки, при котором начинается приступ, через какое время отдыха он заканчивается, а также выявить приступы стенокардии покоя, которые часто происходят в ночное время. Таким образом, создается достоверная картина состояния человека в течение более или менее продолжительного времени, выявляются эпизоды ишемии, нарушений сердечного ритма.

Электрокардиографические нагрузочные тесты также являются незаменимым методом диагностики стенокардии. Суть метода состоит в регистрации ЭКГ во время выполнения пациентом дозированной физической нагрузки. При физической нагрузке, подбираемой для каждого пациента

индивидуально, создаются условия, требующие высокой обеспеченности миокарда кислородом: именно такие условия помогут выявить несоответствие между метаболическими потребностями миокарда и способностью коронарных артерий обеспечивать достаточное кровоснабжение сердца. Кроме того, ЭКГ пробы с физической нагрузкой могут применяться и для выявления коронарной недостаточности у лиц, не предъявляющих никаких жалоб, например, при безболевого ишемии миокарда. Самой популярной из них и наиболее часто применяемой можно считать велоэргометрическую пробу, позволяющую точно дозировать мышечную работу в широком диапазоне мощности.

В последние годы очень распространенным стало ультразвуковое исследование сердца – эхокардиография. ЭхоКГ дает возможность истолковывать акустические феномены работающего сердца, получать важные диагностические признаки при большинстве кардиологических заболеваний, в том числе при ИБС. Например, ЭхоКГ выявляет степень нарушения функции сердца, изменения размеров полостей, состояние клапанов сердца. У некоторых больных нарушения сократимости миокарда не определяются в состоянии покоя, а возникают только в условиях повышенной нагрузки на миокард. В этих случаях используется стресс-эхокардиография — методика УЗИ сердца, при которой регистрируется ишемия миокарда, индуцированная различными стресс-агентами (напр., дозированной физической нагрузкой).

Лечение ишемической болезни сердца.

Лечение ИБС, предполагает совместную работу кардиолога и пациента сразу по нескольким направлениям. Прежде всего, необходимо позаботиться об изменении стиля жизни. Кроме того, назначается медикаментозное лечение, а при необходимости используются методы хирургического лечения.

Изменение стиля жизни и нейтрализация факторов риска включают в себя обязательный отказ от курения, коррекцию уровня холестерина (при

помощи диеты или лекарств), снижение массы тела. Больным ИБС рекомендуется так называемая «средиземноморская диета», которая включает в себя овощи, фрукты, легкие блюда из птицы, рыбы и морепродуктов. Очень важным моментом немедикаментозного лечения ИБС является борьба с малоподвижным образом жизни путем повышения физической активности больного. Конечно, непременным условием для успешного лечения ИБС является предварительное лечение от гипертонической болезни или сахарного диабета, если развитие ИБС происходит на фоне этих заболеваний.

Цели лечения ишемической болезни сердца определяются как улучшение качества жизни больного, то есть уменьшение выраженности симптомов, предотвращение развития таких форм ИБС, как инфаркт миокарда, нестабильная стенокардия, внезапная сердечная смерть, а также увеличение продолжительности жизни пациента.

Первоначальное купирование приступа стенокардии проводится с помощью нитроглицерина, обладающего сосудорасширяющим действием. Остальное медикаментозное лечение ишемической болезни сердца назначает только кардиолог, исходя из объективной картины заболевания. Среди препаратов, которые используются при лечении ИБС, можно выделить лекарственные средства, способствующие уменьшению потребности миокарда в кислороде, увеличению объема коронарного русла и т.д. Однако главная задача в лечении ИБС – освободить перекрытые сосуды с помощью медикаментов практически не решается (в частности, склеротические бляшки практически не разрушаются медикаментами). В серьезных случаях потребуется операция.

Классическим средством при лечении ИБС много лет считался аспирин, многие кардиологи даже рекомендуют применять его профилактически в небольших количествах (половину/одну четвертую таблетки в день).

Современный уровень кардиологии располагает разнообразнейшим арсеналом медикаментов, направленных на лечение различных форм ИБС. Однако любые медикаменты может назначать только кардиолог и применять их можно только под контролем врача.

При более тяжелых случаях ИБС используются хирургические методы лечения. Довольно хорошие результаты показывает коронарное шунтирование, когда перекрытая бляшкой или тромбом артерия замещается «искусственным сосудом», который берет на себя проведение кровотока. Эти операции почти всегда выполняются на неработающем сердце при искусственном кровообращении, после шунтирования больному приходится долгое время восстанавливаться от обширной операционной травмы. Метод шунтирования имеет много противопоказаний, особенно у больных с ослабленным организмом, но при успешном проведении операции результаты обычно хорошие.

Самым перспективным методом лечения ИБС на настоящий момент считается эндоваскулярная хирургия (рентгенохирургия). Термин «эндоваскулярная» переводится как «внутри сосуда». Это сравнительно молодое направление медицины уже завоевало прочные позиции в лечении ИБС. Все вмешательства проводятся без разрезов, через проколы в коже, под рентгеновским наблюдением, для проведения операции достаточно местной анестезии. Все эти особенности наиболее важны тем больным, для которых, из-за сопутствующих заболеваний, или из-за общей ослабленности организма противопоказано традиционное хирургическое вмешательство. Из методов эндоваскулярной хирургии при ИБС чаще всего используются баллонная ангиопластика и стентирование, которые позволяют восстановить проходимость в пораженных ишемией артериях. При использовании баллонной ангиопластики в сосуд вводят специальный баллон, а затем он раздувается и «отодвигает» в стороны атеросклеротические бляшки или тромбы. После этого в артерию вводится так называемый стент - сетчатый трубчатый каркас из «медицинской» нержавеющей стали или сплавов

биологически инертных металлов, способный самостоятельно расширяться и сохранять приданную сосуду форму.

При соблюдении больным рекомендаций кардиолога, касающихся образа жизни и уменьшения влияния факторов риска ИБС, вероятность полноценной, не омраченной угрозой тяжелых осложнений, жизни у пациента весьма велика.

Профилактика ишемической болезни сердца.

Профилактика ишемической болезни сердца, особенно таких ее форм, как стенокардия или инфаркт миокарда, важна для всех. Тем не менее, специалисты-кардиологи выделяют определенную группу риска, для представителей которой следование правилам профилактики ИБС является жизненной необходимостью.

В группу риска входят здоровые люди с высоким риском развития ИБС из-за наличия у них одного или, чаще, нескольких факторов риска ИБС. Напомним эти факторы: повышенное давление, повышенный уровень холестерина, повышенное содержание сахара в крови, курение, избыточная масса тела, малоподвижный образ жизни.

Отдельно стоит сказать о необходимости профилактики ИБС по отношению к людям, близкие родственники которых больны ИБС.

Итак, главные моменты профилактики ИБС – это повышение физической активности, отказ от табака, переход на систему здорового питания и улучшение эмоционального фона. Кроме того, важны регулярные профилактические визиты к кардиологу и своевременное лечение заболеваний, которые могут спровоцировать развитие ИБС (гипертоническая болезнь, сахарный диабет и различные формы атеросклероза).

Что касается борьбы с курением. О том, как бросить курить, написаны целые тома литературы. Стоит лишь напомнить, что любая методика может сработать только в случае волевого решения самого человека освободить свой организм от никотина. Известно немало случаев, когда курильщики с многолетним стажем бросали курить раз и навсегда после слов врача о том,

что в их состоянии каждая сигарета может стать последней. И неужели нужно дожидаться такого заключения?

Повышение физической активности особенно необходимо горожанам, у которых недостаток движения очень значителен. Кардиологи рекомендуют занятия физкультурой пять дней в неделю хотя бы по 20 мин. Важно, чтобы эти занятия доставляли удовольствие. Физическая активность важна и для лучшей переносимости нагрузок, и для улучшения работы сердечной мышцы, и для нормализации массы тела. Для профилактики ИБС прекрасно подходят такие виды физической нагрузки как плавание, бег и ходьба.

По поводу правильного питания. Совершенно не стоит ради борьбы с лишним весом сутками ничего не есть, а для укрепления сосудов переходить на строгое вегетарианство. Но действительно, калорийность питания должна зависеть от физических нагрузок: сможет ли организм во время работы «сжечь» калории, или же они пойдут в жировую ткань. Для профилактики образования холестериновых бляшек в артериях необходимо сократить употребление животных жиров: употреблять постные сорта мяса, готовить только на растительном масле, жареной пище предпочитать вареную, тушеную, запеченную. Увеличить потребление овощей и фруктов. При повышенном давлении ограничивать себя в кофе, крепком чае и, конечно, в алкоголе. Избегать соленой пищи. Все это несколько не скажется на разнообразии и вкусовых качествах питания, но избавит от множества проблем.

Очень часто пусковым механизмом ИБС оказывается механизм нервно-психический. Поэтому благоприятный, доброжелательный эмоциональный фон – исключительно мощное средство профилактики ИБС. Это касается и отношений в семье, и эмоций, которые человек переживает на работе. Счастливые люди редко болеют вообще и практически никогда - сердечно-сосудистыми заболеваниями.

В европейских странах, а также в США в последние годы отмечается довольно значительное снижение уровня развития ИБС среди населения. И

объясняется это не столько новыми достижениями кардиологии, но и политикой государства в отношении ишемической болезни сердца. Понятно, что чем лучше человек осведомлен об опасности, тем больше усилий он прилагает для того, чтобы этой опасности избежать. На Западе ведется очень активная просветительская работа, а программы профилактики сердечно-сосудистых заболеваний принимаются на государственном уровне.

К сожалению, у нас в России «спасение утопающих – дело рук самих утопающих». Поэтому для нашей страны особенно важным методом профилактики ИБС является просветительская работа, причем с людьми всех возрастов. Должна вестись грамотная работа по борьбе с курением и злоупотреблением алкоголем, по внедрению принципов правильного питания, физической активности и профилактического медицинского обследования. А пока такой работы «сверху» практически не ведется, человек должен принимать меры по сохранению своего здоровья самостоятельно. А то, что это необходимо всем, потому что почти все мы в той или иной мере входим в группу риска, объяснять уже, наверное, не надо.

Тема 3.5 Сахарный диабет

ВОПРОСЫ:

- 1. Сахарный диабет – самая распространенная гормональная патология.*
- 2. Факторы риска развития сахарного диабета.*
- 3. Предиабет.*
- 4. Симптомы и признаки сахарного диабета.*
- 5. Осложнения сахарного диабета.*
- 6. Диабетическая кома.*
- 7. Профилактика сахарного диабета.*

Сахарный диабет, признанный социальной болезнью, является одним из самых опасных заболеваний цивилизации. Связанные с ним опасные осложнения все чаще становятся причиной смерти. Если сахарный диабет не лечить, он повреждает многие органы и нарушает их функции (опасные осложнения, касающиеся в т.ч. зрения, почек, мозга, сердца), а впоследствии может привести к гибели человека.

Сахарный диабет – это хроническое заболевание эндокринной системы человека, характеризующееся длительным повышением концентрации глюкозы в крови и сопутствующими изменениями процесса обмена веществ.

Сахарный диабет встречается примерно у 1-3% населения. У детей частота сахарного диабета ниже: 0,1-0,3%.

Ежегодно число больных сахарным диабетом увеличивается на 6-10%. Это приводит к удвоению числа больных каждые 10-15 лет. В 2010 году в мире насчитывалось более 120 млн. больных сахарным диабетом. В настоящее время число больных сахарным диабетом превышает 200 млн.

Все зло болезни заключается лишь в нарушении функции поджелудочной железы, а точнее, ее крошечного фрагмента, который не превышает 1 квадратного сантиметра. Именно этот островок железистой ткани по каким-то причинам отказывается вырабатывать один из самых важных гормонов нашей жизни – инсулин (латинское *insula* – «островок»), который контролирует переработку глюкозы на уровне клеток и тканей организма.

Причиной сахарного диабета может быть разрушение клеток поджелудочной железы, вырабатывающих инсулин или изменение чувствительности тканей организма к инсулину, циркулирующему в крови.

ВОЗ (Всемирная Организация Здравоохранения) выделяет 2 типа сахарного диабета:

1 типа – инсулинозависимый.

2 тип – инсулиннезависимый.

Диабет 2 типа, в свою очередь, делится на диабет у лиц с нормальной массой тела и на диабет у лиц с ожирением.

Основные симптомы диабета без лечения – это сильная жажда, увеличение количества выделяемой мочи, потеря веса и пр.

Факторами риска развития сахарного диабета являются:

- 1 Ожирение.
- 2 Высокий уровень холестерина.
- 3 Артериальная гипертензия.
- 4 Наследственная предрасположенность

Сочетание нескольких факторов риска значительно (до 30 раз) увеличивает риск развития диабета.

Необходимо также знать и причины возникновения и развития сахарного диабета. К ним относятся: вирусные инфекции, наследственный фактор, аутоиммунные болезни, переизбыток.

Вирусные инфекции разрушают клетки поджелудочной железы, вырабатывающие инсулин. Такими инфекциями могут быть: краснуха, вирусный паротит (свинка), ветряная оспа, вирусный гепатит и т.п.

Частота возникновения сахарного диабета у людей, переболевших краснухой, достигает 20% и более. Необходимо подчеркнуть, что вирусная инфекция проявляет свое действие у лиц с наследственной предрасположенностью к сахарному диабету. Особенно часто вирусная инфекция вызывает диабет у детей и подростков.

Наследственный фактор. Как правило, сахарный диабет в несколько раз чаще встречается у родственников больных сахарным диабетом. Если сахарным диабетом больны оба родителя, риск заболеть диабетом для их детей в течение всей жизни равен 100%, если болен один из родителей – 50%, в случае диабета у брата или сестры – 25%.

Относительно развития сахарного диабета 1 типа следует упомянуть об одном важном факте, а именно: даже при наличии наследственной предрасположенности, сахарный диабет может и не развиваться. Вероятность

того, что родитель с сахарным диабетом 1-го типа передаст ребенку дефектный ген очень мала (4%). Известны случаи, когда из двоих близнецов заболел сахарным диабетом только один, а другой оставался здоровым. Даже при наличии факторов, предрасполагающих к развитию сахарного диабета 1 типа, заболевание может никогда не возникнуть, если человек не переболевает определенной вирусной инфекцией.

Аутоиммунные болезни – гломерулонефрит, аутоиммунный тиреоидит, гепатит, волчанка и пр. также могут осложняться сахарным диабетом. В данном случае диабет развивается из-за разрушения клеток поджелудочной железы, вырабатывающих инсулин, клетками иммунной системы.

Переедание (повышенный аппетит), ведущее к ожирению является одним из основных факторов развития диабета 2 типа. Если среди лиц с нормальной массой тела частота возникновения сахарного диабета составляет 7,8%, то при избытке массы тела на 20% частота диабета составляет 25%, а при избытке массы тела на 50% частота равна 60%.

Уменьшив массу тела на 10% с помощью диеты и физических упражнений, возможно, значительно снизить риск развития диабета.

Согласно исследованиям некоторых специалистов, выделяют такое состояние, как предиабет.

Предиабет – это состояние, при котором в крови человека уровень сахара выше нормы, но недостаточно высок, чтобы констатировать наличие диабета (уровень глюкозы между 101мг/дл и 126мг/дл (несколько выше 5 ммоль/л)).

В большинстве случаев, без правильного лечения предиабет (скрытый диабет) переходит в диабет. С другой стороны своевременное обнаружение предиабета и принятие мер по его коррекции значительно снижает риск развития диабета.

Описана также такая форма диабета как гестационный диабет, то есть сахарный диабет, который развивается во время беременности и может исчезнуть после родов.

При сахарном диабете 1 типа (инсулинозависимый сахарный диабет) более 90% клеток поджелудочной железы, выделяющих инсулин, по той или иной причине разрушаются. Причиной разрушения клеток поджелудочной железы могут быть вирусы, аутоиммунные болезни и пр.

У больных диабетом 1 типа поджелудочная железа секретирует меньше инсулина или вообще не выделяет инсулин. Из всего количества людей страдающих сахарным диабетом, сахарный диабет 1 типа встречается в 10% случаев. У большинства людей, страдающих сахарным диабетом 1 типа, дебют заболевания чаще всего наступает до 30 лет. Ученые полагают, что для данного типа диабета огромное значение играет вирусная инфекция.

Важная роль инфекции заключается в том, что она не только оказывает непосредственное разрушающее действие на клетки поджелудочной железы, но и заставляет иммунную систему человека разрушать собственные клетки поджелудочной железы, вырабатывающие инсулин (в крови больных сахарным диабетом 1 типа определяются антитела против β -клеток поджелудочной железы, вырабатывающих инсулин).

Больные сахарным диабетом 1 типа в прямом смысле «зависят» от инсулина, который необходим им для обеспечения нормального переваривания глюкозы в организме. От этой зависимости и происходит название болезни: инсулинозависимый сахарный диабет.

При сахарном диабете 2 типа (инсулиннезависимый сахарный диабет) поджелудочная железа продолжает секретировать инсулин, иногда даже больше, чем необходимо. Однако в организме человека, по некоторым причинам, развивается резистентность клеток (снижение чувствительности) к инсулину. Таким образом, в клетку, даже при большом количестве инсулина не попадает нужное количество глюкозы. Дебют заболевания чаще всего наступает после 30 лет.

Важную роль в развитии сахарного диабета 2 типа играет наследственный фактор и ожирение. Сахарный диабет 2 типа может развиваться при неправильном применении некоторых лекарственных средств

(например, кортикостероиды при синдроме Кушинга), также при некоторых других эндокринных заболеваниях (акромегалия, болезнь Кушинга и пр.)

Симптомы и признаки сахарного диабета.

Оба типа сахарного диабета имеют похожие симптомы. Первые симптомы сахарного диабета, как правило, появляются из-за высокого уровня глюкозы в крови. Когда концентрация глюкозы в крови достигает 160-180 мг/дл (выше 6 ммоль/л), она начинает проникать в мочу.

Со временем при ухудшении состояния больного, уровень глюкозы в моче становится очень высоким. Как результат почки выделяют больше воды для того, чтобы разбавить огромное количество глюкозы, выделяющееся с мочой. Таким образом, первоначальным симптомом сахарного диабета является полиурия (выделение более 1,5-2л мочи в сутки).

Следующий симптом, который является следствием частых мочеиспусканий, является полидипсия (постоянное чувство жажды) и употребление больших количеств жидкости.

По причине того, что с мочой теряется большое количество калорий, люди теряют в весе. Вследствие этого люди испытывают чувство голода (повышенный аппетит). *Таким образом, для сахарного диабета характерна классическая триада симптомов:*

1. Полиурия (более 2л мочи в сутки).
2. Полидипсия (чувство жажды).
3. Полифагия (повышенный аппетит).

Также для каждого типа сахарного диабета существуют свои особенности.

Для людей, страдающих сахарным диабетом 1 типа, как правило, первые симптомы наступают внезапно, за очень короткий промежуток времени. И такое состояние, как диабетический кетоацидоз может развиваться очень быстро.

У больных, страдающих сахарным диабетом 2 типа, долгое время течение заболевания является бессимптомным. Даже если и имеются

определенные жалобы, то интенсивность их незначительна. Иногда на ранних стадиях развития сахарного диабета 2 типа уровень глюкозы в крови может быть понижен. Такое состояние носит название гипогликемия.

По причине того, что в организме человека имеется определенное количество инсулина, у больных с сахарным диабетом 2 типа на ранних стадиях кетоацидоз обычно не наступает.

Другими, менее специфическими признаками сахарного диабета могут быть:

1. Слабость, повышенная утомляемость.
2. Частые простуды.
3. Гнойные заболевания кожи, фурункулез, появление трудно-заживающих язв
4. Сильный зуд в области половых органов.

Больные с диабетом 2 типа нередко узнают о своей болезни случайно, спустя несколько лет после ее начала. В подобных случаях, диагноз диабета устанавливается либо на основании определения повышенного уровня глюкозы в крови, либо на основании наличия осложнений диабета.

Лечение сахарного диабета, как правило, подразумевает переход к другому образу жизни. В западных странах, несмотря на все сложности лечения и тяжесть течения диабета, это заболевание все больше называют не «болезнью», а «образом жизни».

Соблюдение определенного образа жизни позволяет больным диабетом (особенно с диабетом 2 типа) полностью компенсировать их болезнь длительное время. Специальный образ жизни при диабете подразумевает: регулярные занятия спортом (дозированные физические нагрузки), соблюдение специальной диеты, постоянный контроль уровня глюкозы в крови и своевременную коррекцию лечения.

Осложнения сахарного диабета:

1. Специфические поражения мелких сосудов – микроангиопатии. Поражение сосудов сетчатки глаз (диабетическая ретинопатия) – угроза

потери зрения. Поражение сосудов почек (диабетическая нефропатия) – развитие уремического состояния.

2. Диабетическая нейропатия – поражение центральной и периферической нервной системы. Больных беспокоят онемение, чувство ползания мурашек, судороги в конечностях, боли в ногах, усиливающиеся в покое и ночью, уменьшающиеся при ходьбе.

3. Ангиопатия сосудов кожи и мышц приводит к развитию атрофии мышц.

4. Ускоренное развитие атеросклеротических изменений в крупных сосудах (аорта, коронарные, церебральные артерии и др.). Недостаточность инсулина в организме приводит к нарушению углеводного, жирового и белкового обменов и развитию диабетической комы.

Понятие о диабетической коме. Оказывается, всем хорошо известная, сладкая глюкоза – ничто иное, как универсальный сжигатель (окислитель) всех органических отходов. С помощью этого непревзойденного по экологической чистоте топлива клетки избавляются от вредных и ненужных им продуктов обмена. В результате утилизации образуются вода и углекислый газ, которые легко удаляются из организма. В то же время глюкоза – уникальный носитель энергии для многих процессов жизнедеятельности. Головной мозг может использовать только энергию глюкозы, и именно он первым почувствует ее дефицит.

Нехватка глюкозы в тканях, с одной стороны, приводит к энергетическому кризису, а с другой – к самоотравлению организма токсическими продуктами обмена – эндоинтоксикации.

Неполучающие глюкозу клетки начинают захлебываться в собственных отходах. Происходит накопление таких вредных недоокисленных продуктов, как ацетон и кетоновые тела. Их избыток в крови и в тканях является причиной развития ацидоза – закисления.

Естественно, все это проявляется не сразу. Сначала клетки, ощущающие недостаток глюкозы, шлют в центры гормональной регуляции

сигналы о ее дефиците. Из гликогена печени выделяется в кровь дополнительная порция глюкозы. Но в клетки она не попадает – нет инсулина. Просьбы тканей будут все настойчивее, и все большее количество глюкозы будет накапливаться в крови.

Увеличение ее концентрации – гипергликемия (греч. *hyper* – сверх + *glykys* - сладкая + *hemia* - кровь) во много раз превышает значение нормы (вместо положенных 5,4 мкмоль на 1 литр она может достигнуть 30-40 и более). Отсюда и другое название диабетической комы – гипергликемическая. Основной парадокс диабета – дефицит глюкозы в тканях и ее сверхконцентрация в крови.

Избыток сахара в крови обязательно выводится почками с мочой. Каждая молекула глюкозы захватывает с собой несколько молекул воды. Это приводит к быстрой потере жидкости: колоссальная концентрация глюкозы срабатывает как сверхмощное осмотическое мочегонное. Из больного человека каждые 20-30 минут начинает выделяться до трех литров сладкой липкой мочи. Это было отмечено еще в середине XV столетия известным английским врачом Т. Виллисом, который в стремлении познать истину рискнул использовать надежный и чувствительный аппарат – собственный язык. Примерно с той поры диабет получил еще одно название - сахарное мочеизнурение.

Интенсивная потеря жидкости приводит к резкому высыханию кожи и слизистых оболочек, вызывает сильную жажду и сухость во рту. Человек литрами пьет воду и не может напиться. При этом количество выделенной мочи всегда превышает количество выпитой жидкости. Еще у древних складывалось впечатление, что вода проходит сквозь больного, не задерживаясь. Диабет по-гречески – «проходящий сквозь». Хотя на самом деле при таком глобальном обезвоживании из клеток практически «выжимается» вся вода.

Обезвоживание – дегидратация – усугубляет самоотравление организма за счет увеличения концентрации токсинов. Содержание в крови

кетоновых тел и ацетона (кетонемия, ацетонемия) становятся настолько высоким, что они начинают выделяться почками с мочой и с выдыхаемым воздухом. Появляется характерный запах «свежих яблок» – запах ацетона. Запах ацетона изо рта больного сахарным диабетом – верный признак катастрофы.

Конечно, напрашивается вывод: введение инсулина, который, как правило, всегда имеется в аптечке больного, сразу же должно спасти его жизнь. Однако, введение только одного инсулина скорее убьет больного, чем улучшит его состояние. Этот парадокс заложен в том, что инсулин моментально открывает доступ глюкозы в клетки. Это приведет к большой беде: вместе с глюкозой из кровеносного русла в клетки ринется огромное количество жидкости. Учитывая, что головной мозг является основным потребителем глюкозы, становится ясным, почему после подобного введения инсулина больные в считанные минуты погибают от отека мозга.

Диабетическая кома развивается постепенно. Для спасения больного необходимо доставить в больницу, где ему окажут квалифицированную помощь.

В середине 20-х годов нашего столетия молодым канадским ученым Ф. Бантингом был выделен очищенный инсулин из поджелудочной железы телят. Миллионы людей обязаны жизнью этому человеку, который погиб в расцвете сил в 1941 году.

Подбор дозы инсулина до сегодняшнего дня остается сложной проблемой. Индивидуальная потребность в нем зависит от очень многих факторов (времени приема пищи, эмоционального состояния, температуры тела, физической нагрузки) и меняется с каждым часом.

Несмотря на то, что современная медицина достигла колоссальных успехов в лечении диабета, больные по-прежнему находятся в постоянной опасности: каждую минуту они могут впасть в состояние диабетической комы, и тогда их жизнь всецело зависит от грамотности оказавшихся рядом людей.

Профилактика сахарного диабета.

Хоть сахарный диабет является неизлечимым заболеванием, имеет смысл начинать профилактику как можно раньше. Особенно важно следить за питанием и образом жизни, если родители имеют сахарный диабет в своем анамнезе.

Для профилактики заболевания необходимо следить за такими аспектами своей жизни:

1. Здоровое питание.
2. Физические нагрузки.
3. Отсутствие вредных привычек.
4. Отсутствие стрессов.
5. Наблюдение за своим самочувствием и периодические проверки у доктора
6. Кормите детей грудным молоком, так как ученые доказали, то риску заболевания подвержены дети, которые находились с рождения на искусственном вскармливании
7. Укрепляйте иммунитет, чтобы инфекция не стала толчком к развитию заболевания

Здоровое питание должно включать не только употребление полезной пищи, а также достаточное количество воды. Это важно не только для нормального водного баланса, а и по таким причинам:

Клетки насыщаются глюкозой не только благодаря инсулину, а и глюкозе. При недостаточном количестве воды клетки страдают от голодания

Если в организме недостаточное количество воды, то и выработка инсулина также снижается

Врачи рекомендуют пить стакан воды натощак, а также не меньше 2 литров воды на протяжении дня. Воду лучше пить до еды, за полчаса, или через час после употребления пищи. Чай, компот и другие напитки – не являются водой, нужно пить чистую, отстоявшуюся воду.

Вышеизложенный материал позволяет сделать следующий вывод. На сегодняшний день сахарный диабет является самой распространенной гормональной патологией. Основные причины роста заболеваемости: урбанизация, малоподвижный образ жизни, дефекты питания, стрессы, «постарение» населения, а с другой стороны – своевременная диагностика, качественная терапия, профилактика хронических осложнений и снижение смертности от них. Ранняя диагностика и адекватность лечения этого заболевания – самые главные задачи, так как и гипер- и гипогликемия служат пусковым моментом многих патологических механизмов, способствующих развитию тяжёлых сосудистых осложнений.

Тема 3.6 Рак

ВОПРОСЫ:

- 1. Рак – бич 21 века.*
- 2. Причины возникновения рака.*
- 3. Признаки опухолевых процессов.*
- 4. Методы диагностики опухолевого процесса.*
- 5. Первичная профилактика рака.*
- 6. Вторичная профилактика рака.*

Сейчас практически во всех странах отмечается тенденция к росту злокачественных опухолей. Смертность от рака стремительно растет, и вышла на второе место после заболеваний сердечно-сосудистой системы. В психологическом плане многие люди воспринимают диагноз на онкозаболевание как приговор. Тем не менее, во многих случаях существуют эффективные методы лечения и профилактики этого заболевания.

Причины возникновения рака.

К онкологическим заболеваниям относят те или иные злокачественные опухоли, возникающие из перерожденных клеток организма. Эти клетки с

изменившимися свойствами обладают способностью к быстрому делению и размножению. Вне всяких сомнений рак является тяжелейшим заболеванием и поэтому крайне важно знать о нем как можно больше, чтобы не лечить, а предупредить это заболевание.

Причины онкологических заболеваний многочисленны и разнообразны:

- курение, как активное, так и пассивное;
- употребление алкоголя;
- загрязненная среда обитания;
- влияние ионизирующего излучения;
- влияние канцерогенных веществ;
- воздействие на организм токсических веществ;
- гормональные нарушения (признана роль эстрогена в развитии рака молочной железы);
- длительное воздействие ультрафиолета (прямые солнечные лучи, солярий);
- вирусы (вирусы гепатита В, С приводят к раку печени);
- травмы кожных образований (родинки, бородавки) и длительно незаживающие язвы;
- неправильное питание.

Онкологические заболевания могут развиваться в организме десятки лет, протекая бессимптомно. Признается наследственная предрасположенность к развитию онкологического процесса. Известно, что существует отчетливая связь между катастрофическими событиями в жизни человека, переутомлением, чрезмерным напряжением нервной системы и возникновением злокачественных новообразований.

Признаки опухолевых процессов.

Все опухоли делятся на доброкачественные и злокачественные. Доброкачественные опухоли растут, раздвигая окружающие ткани и не нарушая функцию органа (липомы, кисты). А злокачественные проникают в

ткани организма, разрушая их и нарушая все функции органа, вызывая интоксикацию организма.

Первые признаки проявления онкопроцесса человек часто принимает за симптомы другого, гораздо менее опасного заболевания или за проявление общей усталости организма. Но стоит насторожиться, если без всякой причины появляются *следующие симптомы*:

- постоянная слабость;
- быстрая утомляемость;
- бессонница и другие нарушения сна;
- кровь в естественных выделениях организма;
- уплотнения на коже или под кожей;
- неприятные ощущения в области желудка, снижение аппетита;
- снижение веса без видимых причин;
- различные болевые ощущения, которых не было раньше;
- кашель и боли в грудной клетке, кровохарканье.

При появлении подобных симптомов необходимо как можно скорее обратиться к врачу.

Методы диагностики. Прежде всего, это лучевая диагностика. Также широко востребованы такие методы как: флюорографическое и рентгенографическое исследование, ультразвуковое исследование, компьютерная томография, магнито-резонансная томография, радиоизотопное исследование.

Эндоскопическое исследование является одним из ранних методов диагностики злокачественных новообразований, которые поражают слизистую оболочку органов (фиброгастродуоденоскопия, цистоскопия, бронхоскопия, колоноскопия). Морфологические исследования — биопсия тканей, подозрительных на новообразование. Определение онкомаркеров (выявление в крови сложных белков, которые синтезируются клетками опухоли). Известно около 20 онкомаркеров.

Исходя из того, что существует огромное разнообразие причин и видов мутаций, наличием многих разновидностей злокачественных опухолей, то становится очевидным, что трудно найти лечебные средства против всех их форм. Главные усилия человечества должны быть направлены на устранение вызывающих их причин, т.е. на профилактику.

Первичная профилактика рака – это система социально-гигиенических мероприятий и усилий самого населения, направленных на предупреждение возникновения злокачественных опухолей и предшествующих им предопухолевых состояний путем устранения, ослабления или нейтрализации воздействия факторов окружающей среды и образа жизни, а также путем повышения неспецифической резистентности организма.

К настоящему моменту опубликованы сотни исследований, позволившие сформулировать важные профилактические рекомендации. При всей кажущейся тривиальности этих рекомендаций за ними стоят десятилетия настойчивой работы многих ученых и врачей. Система мероприятий должна охватывать всю жизнь человека, начиная с антенатального периода:

1. *Онкогигиеническая профилактика* – выявление и устранение возможности действия на человека канцерогенных факторов окружающей среды, включая воздух, воду и пищевые продукты:

а) сбалансированное питание, употребление пищевых волокон, рациональная кулинарная обработка пищевых продуктов, снижение содержания жиров в рационе и увеличение потребления продуктов растительного происхождения;

б) борьба с курением, в первую очередь среди подростков и беременных женщин, поскольку мутагенное и канцерогенное действие этого фактора доказано;

в) ограничение поступления радона в жилые помещения; отказ от использования бытового газа;

г) ограничение применения труда женщин детородного возраста на работах с вредными условиями труда, принимая во внимание общепризнанный факт о трансплацентарном бластомогенезе (индукции опухоли у потомков в результате действия канцерогенных веществ на их матерей в период беременности);

д) комплекс мероприятий по профилактике психического стресса и его последствий;

е) строгий контроль за качеством питьевой воды;

ж) приостановление широкого и повсеместного использования в коллективах ультрафиолетового облучения, которое также обладает мутагенным эффектом.

2. *Биохимическая профилактика* рака включает предотвращение бластомогенного эффекта от действия канцерогенных факторов путем применения определенных химических препаратов, продуктов и соединений (витаминов группы С, Е и продуктов их содержащих; селена, других препаратов, обладающих антиоксидантными свойствами).

3. *Медико-генетическая профилактика* предполагает выявление семей с наследственными опухолевыми и предопухолевыми заболеваниями, лиц с хромосомной нестабильностью и организацию мероприятий по снижению опасности возможного действия на них канцерогенных факторов (организация трудоустройства, рекомендации по сбалансированному питанию, отказ от вредных привычек, диспансерное наблюдение и др.).

4. *Иммунобиологическая профилактика* включает выявление отдельных лиц и формирование контингентов с иммунологической недостаточностью для проведения мероприятий по ее коррекции и защите от возможных канцерогенных воздействий.

5. *Эндокринно-возрастная профилактика* предполагает выявление дисгормональных состояний, а также возрастных нарушений гомеостаза, способствующих возникновению и развитию опухолей, и их коррекцию.

Вторичная профилактика рака – система мероприятий, направленных на раннее выявление предопухолевых и начальных стадий опухолевых заболеваний. Ведущая роль в плане выявления заболеваний и диспансерного наблюдения за больными по прежнему принадлежит амбулаторно-поликлиническим учреждениям (смотровые кабинеты, участковая служба). Организация онкологических профосмотров предусматривает первичный скрининг для отбора лиц в группы риска. *Программа отбора включает:*

1. *Проведение профосмотров населения с применением цитологических, эндоскопических методов обследования и крупнокадровой флюорографии.* Наряду с этими традиционными методами массового скрининга рекомендуется использование анкетного метода, который повышает эффективность диагностики и в 2 раза снижает затраты на проведение профосмотров, особенно в группах неорганизованного населения на базе смотровых кабинетов;

2. *Обязательное проведение всестороннего обследования для выявления предопухолевых и опухолевых заболеваний у больных, находящихся на лечении в стационарах и лечебно-профилактических учреждениях;*

3. *Проведение первичного цитологического скрининга среди лиц, работающих в онкоопасных производствах.* Цитогенетический скрининг контингентов, подвергающихся воздействию мутагенных и канцерогенных факторов химической или физической природы, является надежным методом выявления лиц с возможным опухолеобразованием.

Итак, на сегодня одной из главных причин смертей цивилизованного населения, являются злокачественные опухоли. Из года в год, актуальность данной темы не спадает. Причинами развития данного заболевания могут являться пагубные привычки человека, то есть: курение: многократно повышает вероятность рака легкого, гортани, пищевода; употребление алкоголя: может привести к развитию рака печени и пищевода. Но, помимо

этого существуют и другие причины злокачественных опухолей. Например: по наследству, то есть встречались случаи злокачественных заболеваний у кровных родственников; воздействие канцерогенных веществ (асбест, формальдегид и другие) и радиоактивного излучения. А также бактерии и вирусы, и многие другие причины развития злокачественных опухолей.

Найти лекарство от рака – сложнейшая проблема современной медицины. Сегодня можно с уверенностью сказать: на первых двух стадиях «лекарством от рака» стало раннее выявление злокачественных опухолей. Но на более поздних стадиях лечением данного заболевания являются химиотерапия и лучевая терапия. Все же нельзя с уверенностью сказать, что от рака на более поздних стадиях развития, можно излечиться, можно лишь приглушить дальнейшее развитие на некоторое время.

Тема 3.7 Аллергия

ВОПРОСЫ:

- 1. Историческая справка.*
- 2. Механизм аллергической реакции.*
- 3. Перечень аллергенов.*
- 4. Диагностика аллергии.*
- 5. Клинические формы аллергических заболеваний.*
- 6. Клинические формы аллергических заболеваний.*
- 7. Профилактика аллергических заболеваний*

Аллергия – одна из наиболее распространенных заболеваний на Земле. По статистике, уже сегодня ею страдает каждый пятый житель нашей планеты. Международная статистика говорит о том, что за последние два десятилетия заболеваемость аллергией возросла в 3-4 раза, причем заболевание часто протекает в тяжелой, необычной форме. Это связано с усилением аллергенной нагрузки на человека. Ухудшающаяся экологическая ситуация, нерациональное питание, излишняя лекарственная терапия,

бесконтрольное использование антибиотиков, стрессовые нагрузки, малоподвижный образ жизни, изменения в климат. Все это повышает подверженность организма человека воздействию аллергенов – даже тех, которые существовали всегда.

Болезни, которые мы теперь называем аллергическими, известны очень давно. Врачи Древнего Египта в свое время уже заметили симптомы, которые похожи на проявления аллергии. Но человечество обратило внимание на аллергию лишь в XIX веке, а разобралось в природе этого явления только к концу XX столетия.

Термин аллергия был введен австралийским педиатром Пирке и Шиком в 1906 году и в переводе с греческого означает «иное действие». Аллергическая реакция представляет собой не что иное, как извращенный ответ иммунной системы организма на контакт с совершенно безобидными веществами. Для человека, предрасположенного к заболеванию, аллергеном может стать все, что его окружает: и бытовая пыль, и пыльца, и шерсть домашних животных, и лекарства, и продукты питания, и препараты бытовой химии.

Сложность лечения этой болезни состоит еще и в том, что так называемая однокомпонентная аллергия встречается крайне редко. Как правило, человек, способный развить аллергическую реакцию на один из аллергенов, способен развить ее и на другие вышеперечисленные. У специалистов существует также понятие «перекрестной аллергии», в основе которой лежит интересное явление: если известен один аллерген, то легко определить группу растений и продуктов питания, которые так же будут выступать как аллергены.

Показателен пример с полынью. Если у человека на нее есть аллергия, то можно ждать подобную реакцию и на георгин, ромашку, одуванчик, подсолнух, цитрусовые, череду, подсолнечное масло.

Механизм аллергической реакции. Механизмов развития аллергической реакции несколько, но самый распространенный из них –

немедленного типа. Это аллергическая реакция, обусловленная иммуноглобулином Е. Иммуноглобулины – это особые белки, присутствующие в крови и секрете, а механизм их действия в случае аллергии таков: в организме у человека, страдающего аллергией или предрасположенного к ней, накапливаются антитела, которые, соединяясь с антигеном извне, вызывают настоящую иммунную реакцию «антиген-антитело». От момента воздействия до развития реакции проходит всего несколько секунд: больной вдохнул пыльцу – и зачихал. Аллергия имеет много лиц. Ее проявления весьма разнообразны. Это могут быть воспаления слизистой оболочки носа (ринит) и глаз (конъюнктивит); отек лица, шеи, локальные отеки (отек Квинке); бронхоспазм с исходом в развитие астмы; кожные высыпания и зуд (крапивница) или дерматит (нейродермит).

Аллергия бывает двух видов: сезонная и круглогодичная, что, в свою очередь, связано с характером аллергена.

Круглогодичную реакцию вызывают аллергены, постоянно присутствующие в нашей среде обитания: домашняя пыль, плесневые грибки, живущие в ваннных комнатах, кухнях и коридорах старых домов, лекарства, бытовая химия.

Сезонная аллергия связана с временами года и с жизнью растений, и это помогает достаточно точно определить дату обострения. Так, например, «пыление» (цветение) деревьев приходится на апрель-май, злаковых трав (газонной травы в том числе) – на июнь-июль, а цветение сложноцветных (полынь, луговые травы) – на конец лета. Как правило, каждый больной точно знает, когда ждать появления симптомов.

Перечень аллергенов. Аллерген – вещество, вызывающее развитие аллергической реакции.

– *Бытовые аллергены.* Домашняя пыль, грибы, частички домашних насекомых, непатогенных микробов, клещи (обитают в подушках), аллергены дафний.

– *Инсектные аллергены.* Аллергены яда жалящих, слюны кусающих и частичек покрова тела насекомых.

– *Эпидермальные аллергены.* Перхоть, шерсть животных, перья птиц, чешуя рыб. Одним из сильных аллергенов является перхоть лошадей.

– *Лекарственные аллергены.* Любой лекарственный препарат (за исключением глюкозы и физраствора) может привести к развитию аллергической реакции. Часто возникает полисенсibilизация.

– *Пыльцевые аллергены.* Аллергические заболевания вызывает пыльца не всех растений, а только достаточно мелкая (диаметр не более 35 мкм), а также обладающая хорошими летучими свойствами. Чаще всего это пыльца различных видов ветроопыляемых растений. Она вызывает поллиноз. Найдены аллергены в пыльце злаковых трав (тимофеевка, рожь, овсяница, мятлик). Реакция бывает такой интенсивной и так резко уродует облик, что в считанные минуты лицо миловидной девушки превратится в безобразную маску: разбухшие и вывернутые губы и веки, а вместо глаз еле различимые щели, не осталось и следа от былой привлекательности.

– *Пищевые аллергены.* Рыба, мясо (особенно свинина), яйца, молоко, шоколад, пшеница, бобы, томаты. Пищевые ароматические добавки, красители, консерванты.

– *Промышленные аллергены.* Скипидар, масла, никель, хром, марганец, мышьяк, деготь, смолы, дубильные вещества, красители, лаки, формалин, эпоксидные смолы и многие другие. Производство кормовых белков, витаминов, ферментов, антибиотиков. В парикмахерских – красители, лаки. В быту – мыло, стиральный порошок, синтетические ткани.

– *Аллергены инфекционного происхождения.* Самые различные возбудители инфекционных и инвазионных болезней и продукты их жизнедеятельности вызывают развитие аллергических процессов, которые становятся составной частью заболевания. Те инфекционные болезни, в патогенезе которых аллергия играет ведущую роль, получили название инфекционно-аллергических (туберкулез, бруцеллез, сифилис, ревматизм,

хронические кандидозы и др.). После ликвидации эпидемических заболеваний стали приобретать большее значение аллергические заболевания, вызываемыесловно-патогенной и сапрофитной флорой. Источником сенсбилизации обычно служит флора очагов хронического воспаления (гайморит, кариес, тонзиллит, холецистит и др.).

Весьма распространенными аллергенами являются грибы, которые могут произрастать в атмосферном воздухе, сырых жилищах, заплесневелых пищевых продуктах и др. объектах окружающей среды.

Диагностика аллергии. Очень важно диагностировать аллергию до наступления кризиса, поэтому при первых же подозрениях лучше прийти к врачу. Поводом для беспокойства должны послужить следующие симптомы:

- длительный насморк;
- зуд в носу и приступы чихания;
- зуд век, слезотечение,
- покраснение глаз;
- кожные высыпания и зуд; отеки;
- затрудненное дыхание.

У аллергологов есть большой арсенал методов, позволяющих выявить, какое вещество является аллергеном. Основными методами диагностики считаются тесты и пробы, определение общего иммуноглобулина и специфических антител. Существуют и другие диагностические процедуры.

Важный фактор риска для развития аллергии – наследственность. Генетическая предрасположенность к аллергическим реакциям играет не последнюю роль в развитии болезни. Если один из родителей - аллергик, то вероятность развития аллергии у ребенка достигает 30-40%. Если оба родителя страдают этим заболеванием, риск составляет 70-75%. Вот почему крайне важно своевременно обратиться к специалисту. Генетика важна и для того, чтобы понять, почему аллергия иногда не развивается у конкретного человека, несмотря на то, что в его роду она есть у всех. Так как по наследству передается не само заболевание, а предрасположенность к нему.

Клинические формы аллергических заболеваний

Анафилактический шок. Термин введен в 1902 году для обозначения необычной, смертельной реакции у собак на повторное введение им экстракта из щупалец актиний.

Анафилактический шок характеризуется быстро развивающимися преимущественно общими проявлениями – снижением АД, температуры тела, свертываемости крови, расстройством функций ЦНС, повышением проницаемости сосудов и спазмом гладкомышечных органов. Клиника разнообразна: генерализованный зуд, крапивница, массивные отеки Квинке, приступы удушья, тошнота, рвота, понос, резкие схваткообразные боли по всему животу, слабость, полуобморочное состояние, резкое падение АД с потерей сознания на протяжении часа и более, произвольные мочеиспускание и дефекация, тахикардия, пульсирующая головная боль, судороги, головокружение, сыпь на коже.

Анафилактический шок может развиваться при введении в организм лекарственных (даже следы пенициллина в шприце) и профилактических препаратов (прививки), применении методов специфической гипосенсибилизации, как проявление инсектной аллергии (укусы перепончатокрылых), очень редко при пищевой аллергии. Почти любой лекарственный или профилактический препарат может сенсибилизировать организм и вызвать шоковую реакцию. Летальные исходы наиболее часты при данном развитии аллергической реакции. Считать исход благополучным можно только спустя 5-7 суток после острой реакции.

Бронхиальная астма – заболевание, проявляющееся приступообразными нарушениями бронхиальной проходимости, клинически выражающимися повторными приступами экспираторного удушья. В возникновении БА значительная роль принадлежит особенностям реактивности организма. Часть этих особенностей детерминирована генетически, другая является следствием приобретенных свойств. Самой частой причиной БА у взрослых является домашняя пыль, клещи и шерсть

животных, реже – пыльца растений, еще реже – пищевые аллергены. У больных детей описаны случаи бронхиальной астмы даже при контакте с товарищами, у которых дома есть хомяк или морская свинка. Респираторные инфекции – основной фактор, вызывающий и провоцирующий тяжелую бронхиальную астму.

Клинические критерии любой бронхиальной астмы: приступы удушья с затрудненным выдохом и сухими свистящими хрипами над всей поверхностью грудной клетки; частое сочетание с аллергической риносинусопатией (насморк и заложенность носа).

Приступу удушья иногда предшествуют симптомы - предвестники: зуд в носу, заложенность носа, зуд в носоглотке и других участках кожи. Приступ начинается с сухого кашля, затем быстро развивается картина экспираторного удушья (затруднен выдох). Приступ обычно удается купировать противоастматическими препаратами (астмопент в аэрозольной упаковке) или эуфиллином. Он заканчивается выделением небольшого количества светлой вязкой мокроты.

Дерматит atopический – экзематозное кожное заболевание. Детскую форму atopического дерматита называют детской экземой.

Наиболее популярна до настоящего времени теория пищевой аллергии, как причины atopического дерматита, особенно у детей. У части детей наступает улучшение при исключении из диеты продуктов, вызывающих реакцию. Иногда бывает достаточно заменить сырое молоко кипяченым. Отдельные наблюдения позволяют подозревать причинную связь с ингаляционными аллергенами. У больных поллинозом наступает сезонное обострение atopического дерматита, совпадающее с сезоном цветения растений. У 50-75% детей, страдающих atopическим дерматитом, имеются atopические заболевания в семье.

Проявления болезни различны в разных возрастных группах. У грудных детей симптомы обычно появляются на 4-6 месяце. Характерны покраснение участков кожи с мелкими пузырьками, часто мокнущие

элементы на коже щек, быстро распространяющиеся на лоб, вокруг рта, волосистую часть головы, ушные раковины. Пузырьки вскрываются, выделяется серозная жидкость («капли росы»). Высыпания сопровождаются сильным зудом. Кожа воспалена, утолщена. Образуются корочки. К 5 годам выздоравливает большинство детей.

Лечение: устранение причины, местное лечение мазями и антигистаминными препаратами по назначению врача, лечение невроза, который часто сопутствует атопическому дерматиту.

Дерматит контактно-аллергический (КАД) – экземоподобное заболевание, которое формируется при непосредственном контакте с кожей веществ, способных вызвать аллергическую реакцию. Контактную сенсibilизацию могут вызывать самые разнообразные вещества: растительные аллергены (сок примулы, тюльпана, хризантемы и др.), лекарственные аллергены (чаще антибиотики, витамины, ферменты), металлы (хром, никель, кобальт, марганец); у женщин аллергия развивается на бижутерию (содержащую элементы цветных металлов), косметические средства и предметы парфюмерии (сенсibilизацию вызывают консерванты и стабилизаторы, входящие в состав косметических средств), краски для волос, бровей (урсол), ткани и кожа – одна из самых частых причин КАД, натуральные и искусственные полимеры (каучук, бальзамы, смолы, пластмассы и пр.).

Эта форма дерматита характерна для людей среднего возраста, у детей и пожилых людей встречается редко. Клиническая картина аналогична предыдущей форме. Очаги поражения – в местах контакта с аллергеном.

Профилактика КАД – проблема довольно сложная, так как контакты с аллергенами в быту неизбежны. Все парфюмерные изделия должны проходить экспериментальную проверку на контактную сенсibilизацию.

Инсектная аллергия – это аллергические реакции, возникающие при контакте с насекомыми: соприкосновении с ними, вдыхании частиц тела

насекомого или продуктов их жизнедеятельности, укусах, ужалении насекомых.

При инсектной аллергии часто возникает перекрестная сенсibilизация. Аллергические реакции на ужаление перепончатокрылых (пчелы, шмели, осы, шершни) давно обратили на себя внимание тяжестью клинических проявлений, бурным течением и возможностью летального исхода. В отличие от остальных представителей жалящих перепончатокрылых жало пчелы имеет 8-10 зазубрин, в результате чего пчела оставляет жало вместе с ядовитым мешком в теле жертвы. При инсектной аллергии необходимо дифференцировать токсические и аллергические реакции.

Токсическая реакция возникает при ужалении нескольких насекомых (от 100 до 500). В США смертельные исходы от укуса пчел регистрируются в 3 раза чаще, чем от укусов гремучих змей. При ужалении 1-2 насекомых развивается аллергическая реакция: крапивница; ринорея; приступ удушья (бронхоспазм); конъюнктивит. Ранние реакции составляют 95-99% случаев. Они развиваются немедленно или на протяжении первого часа от момента ужаления. Поздние реакции наблюдаются в 2-5% случаев, они развиваются спустя 6-12 часов после ужаления. Характеризуются генерализованным поражением сосудов с вовлечением в патологический процесс почек, печени, поражением нервной системы. Лечение осуществляется только в больнице.

Крапивница и отек Квинке. Крапивница – заболевание, характеризующееся быстрым высыпанием на коже зудящих волдырей. Одним из видов крапивницы является отек Квинке (гигантская крапивница), при котором отек распространяется на подкожный слой.

Крапивница является распространенным заболеванием – примерно каждый третий человек перенес хотя бы раз в жизни крапивницу. Это заболевание может возникать в любом возрасте.

Заболевание полиэтиологично и может быть вызвано различными аллергенами, а также физическими факторами: механическими, холодowymi,

тепловыми, лучевыми (например, при купании в холодной воде, в результате перегревания после ванны или физических воздействий).

Клиническая картина крапивницы. Основное проявление – волдырь, остро возникающий отек кожи и подкожной клетчатки. Заболевание начинается остро с внезапного зуда кожи разных участков тела, иногда всей поверхности тела. Вскоре в местах зуда появляются участки покраснения, выступающие над поверхностью тела. По мере нарастания отека происходит сдавливание капилляров и цвет волдыря бледнеет. Длительность острого периода от нескольких часов до нескольких суток. Присоединяются симптомы общей реакции: головная боль, общее недомогание, повышение температуры.

Отек Квинке. Если отек распространяется глубже и захватывает всю дерму и подкожную клетчатку (иногда распространяется и на мышцы), то наблюдается появление большого, бледного, плотного незудящего инфильтрата, при надавливании на который не остается ямки. Этот гигантский отек носит название отека Квинке (гигантская крапивница). Излюбленная локализация – губы, веки, мошонка, слизистые оболочки полости рта (язык, мягкое небо, миндалины).

Особенно опасным является отек гортани, который встречается в 25% случаев (охриплость голоса, лающий кашель, затем нарастает затруднение дыхания). Присоединяется синдром бронхиальной астмы. Больные погибают от асфиксии в случае неоказания помощи (вплоть до трахеотомии). Прилокализации процесса на лице иногда вовлекаются мозговые оболочки, что сопровождается резкой головной болью, рвотой, головокружением, судорогами. При локализации отека в урогенитальной области – задержка мочи, острый цистит, почечная колика. При локализации на слизистой желудочно-кишечного тракта – острая боль в животе, профузный понос.

Поллиноз (от англ. Pollen – пыльца) – аллергическое заболевание, вызываемое пылью растений и характеризующееся острыми воспалительными изменениями в слизистых оболочках верхних дыхательных

путей и глаз. Заболевание имеет четко выраженную сезонность, которая совпадает с цветением некоторых трав. В развитии заболевания большое значение имеет наследственная предрасположенность.

Проявления болезни – заложенность носа и насморк, слезотечение, реже – крапивница, контактный дерматит, пыльцевая эпилепсия.

Профилактика аллергических заболеваний зависит от формы и причины конкретного заболевания.

Первичная профилактика сводится к ограничению контакта человека с экзогенными аллергенами: борьба за чистоту атмосферного воздуха, питьевой воды, пищевых продуктов; тщательная проверка парфюмерных изделий на аллергенность; защита кожи и органов дыхания при промышленном контакте с аллергенами, а также при использовании их в домашних условиях; тщательная уборка помещений, постельных принадлежностей, борьба с домашними насекомыми; усовершенствование вакцин в смысле снижения их сенсибилизирующей активности; выявление и исключение виновных аллергенов; борьба с самолечением и необоснованным приемом лекарственных препаратов;

Вторичная профилактика аллергических заболеваний включает: разработку и применение методов обследования для выявления признаков, определяющих высокую степень риска развития аллергических заболеваний; специфическую гипосенсибилизацию; смену климатической зоны; разумные меры закаливания; своевременное лечение преастматических заболеваний (острого и хронического бронхита, воспалительных заболеваний верхних дыхательных путей, поллиноза и пр.).

Темы и вопросы для обсуждения

1. Охарактеризуйте роль цивилизации в жизни современных людей.
2. Рассмотрите основные противоречия между эволюционным прошлым человека и нынешним его образом жизни.
3. Дайте историческую справку об ожирении как о болезни.

4. Расскажите о рождении диетологии как о науки.
5. Опишите степени ожирения.
6. Раскройте такое понятие как «индекс массы тела».
7. Опишите профилактику ожирения.
8. Расскажите о современных способах лечения ожирения.
9. Рассмотрите Артериальную гипертензию врага 21 века.
10. Дайте историческую справку об артериальной гипертензии как об ожирении.
11. Перечислите факторы риска развития гипертонической болезни.
12. Опишите симптомы артериальной гипертензии.
13. Расскажите о современных способах лечения гипертонической болезни.
14. Перечислите существующие противопоказания при артериальной гипертензии.
15. Расскажите о правиле измерения артериального давления.
16. Перечислите причины и факторы риска развития ишемической болезни сердца.
17. Охарактеризуйте классификацию ишемической болезни сердца.
18. Опишите симптомы и признаки ишемической болезни сердца.
19. Расскажите о методах диагностики ишемической болезни сердца.
20. Приведите примеры современной терапии ишемической болезни сердца.
21. Рассмотрите профилактику ишемической болезни сердца.
22. Перечислите факторы риска развития сахарного диабета.
23. Расскажите о предиабете.
24. Перечислите симптомы и признаки сахарного диабета.
25. Опишите осложнения сахарного диабета.
26. Расскажите о диабетической коме.
27. Перечислите методы профилактики сахарного диабета.
28. Перечислите причины возникновения рака.

29. Опишите признаки опухолевых процессов.
30. Перечислите методы диагностики опухолевого процесса.
31. Охарактеризуйте первичную и вторичную профилактику рака.
32. Расскажите о механизме аллергической реакции.
33. Перечислите перечень аллергенов.
34. Опишите методы диагностики аллергии.
35. Рассмотрите клинические формы аллергических заболеваний.
36. Охарактеризуйте современные методы профилактики аллергических заболеваний.

Задания для самостоятельной работы

Поразмышляйте над следующими вопросами

1. Каким образом отсутствие тяжелого физического труда влияет на жизнь современного человека?
2. Почему люди поправляются с возрастом?
3. Можно ли считать ожирение заболеванием?
4. Какое воздействие на ожирение оказывает вмешательство на образ жизни?
5. Какие анализы стоит сдать, чтобы точно определить причины ожирения?
6. К какому врачу обратиться, чтобы метаболизм стал более ускоренным?
7. Можно ли сажать на диету детей?
8. Можно ли похудеть без физической активности?
9. Почему статистика артериальной гипертензии имеет тенденцию к увеличению?
10. Почему ишемическую болезнь сердца можно рассматривать как одну из ведущих болезней современности.
11. Какие факторы сильнее всего влияют на вероятность развития ишемической болезни сердца?

12. Как вы думаете, в чем сложность профилактики ишемической болезни сердца?
13. Почему сахарный диабет является самой распространенной гормональной патологией?
14. Можно ли заразиться сахарным диабетом?
15. Если есть много сладкого - обязательно заболеешь диабетом? Есть ли смысл запрещать сладости детям?
16. Каковы перспективы лечения сахарного диабета в 21 веке?
17. Какие обследования и как часто нужно проходить для профилактики рака?
18. От чего зависит выживаемость пациентов с онкологическими заболеваниями?
19. В каком возрасте чаще всего заболевают раком?
20. Чем обусловлена поздняя диагностики рака в России?
21. Существуют ли народные способы лечения рака?
22. Почему в крупных городах болеющих сенной лихорадкой в 5-6 раз больше?
23. Как отличить аллергию от ОРВИ?
24. Есть ли разница между аллергией и пищевой непереносимостью?
25. Передается ли аллергия по наследству?
26. Почему аллергия все чаще проявляется в достаточно взрослом возрасте?
27. Аллергия на холод действительно существует или это все-таки миф?
28. Можно ли делать прививки детям-аллергикам?

Рекомендуемая литература

1. Адо, В. Аллергия / В. Адо. – М.: Знание, 2018. – 160 с.
2. Азимов А. Краткая история биологии. От алхимии до генетики. М.: ЗАО «Центрполиграф», 2002. – 223 с.

3. Артериальная гипертония : руководство / под ред. Р. Г. Оганова ; ВНОК, Гос. НИЦ профилактик. мед. росмедтехнологий. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2008. – 192 с.
4. Бойцов С.А., Чучалин А.Г. Российские рекомендации по профилактике хронических неинфекционных заболеваний, 2013. Бойцов С.А., Чучалин А.Г. Российские рекомендации по профилактике хронических неинфекционных заболеваний, 2013. – 242 с.
5. Бохман, Я. В. Лекции по онкогинекологии / Я. В. Бохман. – Москва : МИА, 2007. – 304 с.
6. Давыдов, М. И. Онкология: учебник / М. И. Давыдов, Ш. Х. Ганцев. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 920 с.
7. Дедов И.И., Мельниченко Г.А., Ожирение. Руководство для врачей. М.: Миа, 2004. – 456 с.
8. Генри М. Кроненберг, Шломо Мелмед, Кеннет С. По-лонски, П. Рид Ларсен // Ожирение и нарушение липидного обмена / пер. с англ. под ред. И.И. Дедова, Г.А. Мельниченко. М.: ООО «Рид Элсивер», 2010. – 264 с.
9. Гинзбург М.М., Крюков Н.Н. Ожирение. Влияние на развитие метаболического синдрома. Профилактика и лечение. М.: Медпрактика, 2002. – 128 с.
10. Крюков, Н. Н. Артериальная гипертония и ее профилактика, лечение, диагностика и способы контроля / Н. Н. Крюков, П. И. Романчук ; Минздравсоцразвития СО, ГОУ ВПО СамГМУ Росздрава. – Самара : Волга-Бизнес, 2007. – 24 с
11. Кудрин А.В., Громова О.А. Микроэлементы в иммунологии и онкологии. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2007. – 544 с.
12. Мамедов М.Н. Диагностика, профилактика и лечение сахарного диабета и его осложнений (по материалам XX Всемирного конгресса Международной Федерации Диабета). М.: ООО РГ «ПРЕ100», 2010. – 108 с.

13. Онкология : нац. рук. / под ред. В. И. Чиссова, М. И. Давыдова ; науч. ред. Г. А. Франка, С. Л. Дарьяловой. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2008. – 1072 с.

14. Основы иммунологии: Учебное пособие./ Под ред. Генералова И. И. – Витебск, – ВГМУ, 2002. – 96. с.

15. Прилепская В.Н., Цаллагова Е.В. Ожирение: Клиника, диагностика, лечение. М.: МЕДпресс-информ, 2007. – 64 с.

16. Семенова, Н.А. Аллергии в XXI веке. Диалог с врачом / Надежда Семенова. – М.: Диля, 2018. – 160 с.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Современная система образования России предъявляет особые требования к подготовке педагогов, обладающих знанием научных основ организации обучения и воспитания подрастающего поколения и владеющего здоровьесберегающими технологиями.

Современный педагог должен опираться в своей профессиональной деятельности не только на педагогические, но и на медицинские знания, в частности на знаниях индивидуального роста и развития ребенка, особенностях онтогенеза и показателей биологического возраста. Иметь представления об основах генетика, так как в период современного инклюзивного образования педагогические работники все чаще сталкиваются с обучающимися, имеющими наследственную патологию, число которой постоянно растет, отмечаются новые формы наследственных заболеваний. В свою очередь в 21 веке – веке изобилия современных достижений и открытий (расщепление атома, полеты в космос, генетическое изменение вида, клонирование, пересадка органов и т.д.), растет количество болезней, обусловленных развитием цивилизации. Знание общих представлений о болезнях цивилизаций, клинической картине, методах диагностики и профилактики – является необходимым условием современной педагогической деятельности.

Представленное учебное пособие, рассматривающие все выше указанные актуальные темы, может быть использовано студентами, как на занятиях, так и во внеурочное время. Оно позволяет, не прибегая к другим источникам, полностью изучить тему занятия. Студенты, недостаточно хорошо усвоившие материал по данной теме в отведенное учебное время или пропустившие занятие, могут использовать данное пособие для самостоятельного изучения пропущенной темы и самоконтроля знаний.