

ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ: ПРИЧИНЫ, ПОСЛЕДСТВИЯ И СОВРЕМЕННЫЕ ПОДХОДЫ К ЛЕЧЕНИЮ

Саидова Зилола Миржамол кизи

Студентка 103-б группы лечебного факультета-2

Ташкентская Медицинская Академия

Юлдашева Зимфира Закировна

научный руководитель ассистент кафедры

гистология и медицинская биология

Ташкентская Медицинская Академия

Генные болезни занимают значительную роль в здравоохранении, т.к. могут существенно повлиять на качество жизни пациентов, их семьи и окружения, в связи с этим тема будет раскрыта с целью повысить общественную осведомленность.

Генные или молекулярные болезни - это группа наследственных заболеваний человека, причиной которых являются точковые мутации в молекуле ДНК, приводящие к нарушению синтеза белков. Их можно классифицировать на две основные группы: моногенные и полигенные. Моногенные заболевания связаны с нарушением одного гена, в то время как полигенные болезни взаимодействием нескольких генов. Такие заболевания, как муковисцидоз, фенилкетонурия и гемофилия, являются примерами моногенных заболеваний, тогда как диабет второго типа, гипертония и шизофрения отнесены к полигенным расстройствам.

Также следует остановиться на нарушениях обмена веществ, которые являются частыми причинами различных генных болезней.

Аминокислотный обмен — это процесс синтеза и распада аминокислот в организме, играющий ключевую роль в образовании белков, которые, в свою очередь, являются основными строительными материалами организма. Нарушение обмена аминокислот может привести к разнообразным

расстройствам, среди которых отдельное место занимают генетические заболевания.

Среди них можно выделить несколько распространенных и хорошо изученных заболеваний, таких как **фенилкетонурия и тирозинемия**. Каждое из этих заболеваний связано с дефицитом или нарушением активности специфических ферментов, что нарушает нормальный обмен аминокислот и приводит к накоплению токсичных метаболитов в организме.

Углеводы играют важнейшую роль в организме, являясь основным источником энергии для клеток. Метаболизм углеводов включает их переработку в глюкозу, которая затем используется клетками для получения энергии. Нарушения углеводного обмена могут привести к таким заболеваниям, как **галактоземия** и **фруктозурия**, каждое из которых связано с нарушением обмена углеводов.

Липиды, такие как жиры, играют критически важную роль в организме, являясь основными источниками энергии, компонентами клеточных мембран и предшественниками гормонов.

Пурины и пиримидины являются основными компонентами ДНК и РНК, а их обмен играет важнейшую роль в синтезе нуклеиновых кислот. Нарушения могут приводить к таким заболеваниям, как **гемоглобинопатии** и **гемофилия**, которые являются наследственными заболеваниями, нарушающие нормальную работу кровеносной системы.

Генные болезни нарушений минерального обмена вызываются мутациями в генах, регулирующих обмен кальция, фосфора, железа, меди и калия, что может приводить к их избытку или дефициту в органах, вызывая повреждения.

Современная **диагностика** генных заболеваний включает генетическое тестирование, секвенирование ДНК, ПЦР и микрочипы. Генетическое тестирование помогает выявить мутации, ответственные за болезни. Секвенирование ДНК расшифровывает последовательности нуклеотидов и выявляет мутации, полезно для диагностики редких заболеваний. ПЦР позволяет

обнаруживать генетические маркеры и мутации, включая те, что ведут к раку. Микрочипы анализируют тысячи маркеров, что расширяет возможности диагностики наследственных болезней. Также развивается предсказательная диагностика, которая помогает выявить риски заболеваний у будущих поколений и оценить носительство мутаций.

Перспективы лечения генетических заболеваний связаны с рядом новых и многообещающих разработок. Лечение направлено на устранение последствий генетических дефектов. Современные технологии, такие как генная терапия (CRISPR), позволяют корректировать мутации на молекулярном уровне, открывая перспективы лечения ранее неизлечимых заболеваний. Генная терапия может использоваться для замены дефектных генов, отключения патологических мутаций или введения новых, функциональных генов. В клинической практике успешно применяются вирусные векторы и методы редактирования генома для лечения наследственных болезней, включая некоторые формы иммунодефицита и офтальмологические патологии. Также используются ферментозаместительная терапия и персонализированная медицина, учитывающая генетический профиль пациента.

Совсем недавно ученые продемонстрировали успешные результаты лечения генетических заболеваний у животных, и существует оптимистичный прогноз по поводу применения генной терапии у людей в ближайшие годы.

Еще одной важной областью является **персонализированная медицина**, которая ориентируется на индивидуальные особенности пациента, включая его генетический профиль.

В заключение, можно отметить, что **ранняя диагностика и современные подходы к лечению генетических заболеваний** открывают новые возможности для борьбы с наследственными заболеваниями. Это позволяет значительно улучшить качество жизни пациентов и уменьшить заболеваемость и смертность от генетически обусловленных болезней. Не менее важным аспектом является **повышение осведомленности среди населения**. Чем раньше люди начнут заботиться о своем здоровье и обращаться за

генетическим тестированием, тем больше шансов на предотвращение развития тяжелых заболеваний. Информационные кампании и программы скрининга должны стать неотъемлемой частью системы здравоохранения, чтобы каждый человек мог вовремя пройти диагностику и получить необходимое лечение.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ:

- 1) Семинский, И. Ж. (2001). Медицинская генетика: генные болезни (лекция 3). Байкальский медицинский журнал, 25 (2), 68-70.
- 2) Медицинская биология и генетика: Учебник для студ. мед. спец, высш. учеб. заведений / К. Н. Нишанбаев, П. Р. Алимходжаева, Л. И. Шамансурова; МЗ РУз, Таш. мед. педиатр. ин-т, Ташк. мед. академия. Т.: Ўзбекистон миллий энциклопедияси, 2009. 376 с.
- 3) Наследственные болезни : национальное руководство / Под ред. Н. П. Бочкова, Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 936 с. (Серия "Национальные руководства") - ISBN 978-5-9704-2231-1
- 4) Молекулярные и клинические основы наследственных болезней: учебное пособие / И.Ю. Юров, В.Ю. Воинова, С.Г. Ворсанова, Ю.Б. Юров. – М.: Издательский дом Академии Естествознания, 2018. – 100 с.
- 5) Ч-68 ISBN 978-985-21-0778-5. Генные болезни: учебно-методическое пособие / А. Г. Чистый. – Минск: БГМУ, 2021. – 32 с.
- 6) Медицинская биология и генетика: учебник / П.Х. Халиков, А.К. Курбанов, А.О. Даминов, М.В. Таринова. Ташкент: Fan va ta'lim nashriyoti, 2023. 848 с.