

УДК 796-058.57

И. В. РУБЕК

Донбасская национальная академия строительства и архитектуры

РОЛЬ ГЕНЕТИКИ И ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОГО МЕТОДА В СОСТАВЛЕНИИ ПРОГРАММ ПО ФИЗИЧЕСКОЙ РЕАБИЛИТАЦИИ

В статье раскрывается роль реабилитологов не только в восстановлении функционального здоровья пациентов, но и в индивидуальных прививочных мероприятиях, которые помогают в построении программ по физической реабилитации, используя генеалогический метод.

реабилитация, генетика, генеалогия, наследственность, предрасположенность к заболеваниям

ВВЕДЕНИЕ

Подготовка реабилитологов проводится по направлению «физическое воспитание и спорт», однако большой акцент ставится на работу реабилитологов с людьми, которые в силу врожденных или приобретенных факторов имеют те или иные недуги.

Программой подготовки специалистов в области физической реабилитации предусмотрен ряд предметов, позволяющих изучить различные подходы и методы в цели достижения здоровья и функционального благополучия. Но до конца не определены аспекты деятельности реабилитолога, что в принципе закономерно, т. к. реабилитационный подход к различным нозологиям в нашей стране только зарождается.

На данном этапе происходит становление реабилитации как индивидуального подхода к человеку, его развитию, совершенствованию, здоровью и сохранению жизненных кондиций. А что делает каждого из нас уникальным в этом мире – наша генетическая неповторимость.

Мы знаем, что болезнь лечить сложнее, чем предупредить. А что предупреждать? Ответ на этот вопрос как раз может дать анализ родословной. Информация, которая будет собрана и проанализирована, даст возможность реабилитологу составить индивидуальную программу с учетом риска возникновения тех проблем со здоровьем, которые возникали в прошлых поколениях. Сегодня ведутся работы по выявлению заболеваний, предрасположенность к которым передается по наследству, список этот увеличивается и насчитывает уже тысячи заболеваний.

На сегодняшний день наука говорит о том, что наше здоровье зависит от двух факторов – генетического и воздействия внешней среды. Но почему мы акцентируем своё внимание только на уже произошедшем факте ухудшения здоровья, считаем, что к этому привел неправильный образ жизни, питания, физической активности и абсолютно не рассматриваем другую составляющую – наследственную?

Каждый человек уникален, сложен и многогранен, мы стали такими благодаря взаимодействию среды и неповторимого набора генов, унаследованных от родителей. Ведь при всей своей индивидуальности, мы несем в себе генетически определенные (унаследованные) признаки, которые передаются из поколения в поколение. Некоторые признаки могут «перепрыгивать» через поколения, чтобы появиться снова у кого-нибудь из потомков, напоминая о том, что, несмотря на отсутствие у нас какой-то особенности, мы можем быть её носителем и передать её своим детям, а те – внукам, затем – правнукам и т. д. [1].

Часто приходится слышать о том, что многие заболевания передаются по наследству. Да, на данный момент доказана наследственная природа ряда заболеваний и список этот постоянно увеличивается благодаря новым открытиям в генетике человека. Но существует ряд проблем. Связано это, прежде всего, с тем, что для проведения подобных исследований необходим довольно большой

© И. В. Рубек, 2013

материал, связанный с наблюдением различных нозологий в конкретном роду. Являются ли данные заболевания именно передаваемыми по наследству, т. е. связанными с геномом или связанными с влиянием традиций в питании и образе жизни, влиянии внешней среды. Или же частота проявлений заболеваний не имеет различий со среднестатистическими данными по другим родам, территориям. Также возможно проявление заболеваний, внешне имеющих одинаковые признаки, но не являющихся связанными именно с наследственностью. Помочь в ответе на данные вопросы поможет генеалогический метод. Однако возникают и вопросы, связанные с этикой, при данных исследованиях необходимо помнить, что информация о состоянии здоровья пациентов не может быть разглашена без их на то разрешения.

ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ

Провести анализ литературных источников. Показать роль генетики и в частности генеалогического метода в построении программ по физической реабилитации и профилактике заболеваний, предрасположенность к которым может передаваться по наследству.

Выяснить особенности, заложенные в нас нашими родителями, которые мы несем с собой всю нашу жизнь. Определить, что мы должны более всего учитывать и чего остерегаться в жизни, чтобы не допустить развития имеющейся у нас предрасположенности к заболеваниям.

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Генеалогический метод был введен в науку в конце XIX в. Ф. Гальтоном. Суть его состоит в том, чтобы выяснить родственные связи и проследить наличие нормального или патологического признака среди близких и дальних родственников в данной семье. Помочь в этом вопросе может генетическая консультация. Но, учитывая инертность населения, незнание вопросов связанных с наследственными заболеваниями, а также дороговизность и избирательность подобных консультаций, считаем, что в деятельности реабилитолога необходимо применять генеалогический метод для более ранней и оптимальной работы по сохранению здоровья.

Генеалогический метод основан на прослеживании какого-либо нормального или патологического признака в ряде поколений с указанием родственных связей между членами родословной. Генеалогия в широком смысле слова – родословная человека.

Сбор сведений начинается от пробанда. Пробандом называется лицо, родословную которого необходимо составить. Им может быть больной или здоровый человек – носитель какого-либо признака или лицо, обратившееся за советом. Братья и сестры пробанда называются сибсами. Обычно родословная составляется по одному или нескольким признакам. Метод включает два этапа: сбор сведений о семье и генеалогический анализ [2].

После составления родословной начинается второй этап – генеалогический анализ, целью которого является установление генетических закономерностей. Вначале требуется установить, имеет ли признак наследственный характер. Если какой-либо признак встречался в родословной несколько раз, то можно думать о его наследственной природе [3].

Тщательный анализ помогает отличить наследственную патологию от нарушений другой, не наследственной природы, но сходную с ней по внешним проявлениям. Он позволяет определить тип наследования (доминантный, рецессивный, аутомомный или сцепленный с полом) признака, а также его моногенность или полигенность. А также выявить причины в образе жизни, традициях, которые могут быть причинами проявления заболеваний в данном роду. На основе полученных сведений прогнозируют вероятность проявления изучаемого признака в потомстве, что имеет большое значение для предупреждения заболеваний и возможности ранней реабилитации.

Хотя генеалогический метод является одним из самых давних, его возможности далеко не исчерпаны благодаря использованию новых, более совершенных методов анализа фенотипа, выявлению гетерозиготных носителей, учету влияния факторов среды и т. п.

Для составления родословной проводят краткие записи о каждом члене родословной с точным указанием его родства по отношению к пробанду. Затем делают графическое изображение родословной; для составления схемы приняты стандартные символы [4]. Генеалогический метод тем информативнее, – чем больше имеется достоверных сведений о здоровье родственников больного. При собирании генетических сведений и их анализе надо иметь в виду, что признак может быть выражен в разной степени, иногда незначительной (так называемые микропризнаки).

Любое заболевание вполне уместно рассматривать как результат взаимодействия генетических и средовых факторов. Исходя из этого представления всю совокупность заболеваний человека можно условно подразделить на три основные группы:

1. Наследственно обусловленные (строго) болезни. К этой группе относятся так называемые хромосомные и генные заболевания, в которых причинным фактором являются мутации единичных генов или тождественные им по природе изменения числа и структуры хромосом. В этом случае факторы внешней среды, как правило, играют второстепенную роль, то есть не могут компенсировать патологических проявлений мутации, но в определенной мере влияют на характер клинической картины заболевания (тяжесть, степень выраженности отдельных симптомов и т. д.). К этой группе относятся такие патологические состояния, как болезнь Дауна, фенилкетонурия, муковисцидоз, гемофилия и др.

2. Болезни с наследственной предрасположенностью. Эта группа включает заболевания, которые возникают при сочетании наследственной предрасположенности и неблагоприятных воздействий внешней среды. Относительный вклад генетических и средовых факторов при разных заболеваниях может сильно варьировать, но в любом случае необходимым звеном патологического процесса является их сочетанное действие, поскольку отдельная роль каждого из составляющих компонентов недостаточна для развития болезни.

Еще одна особенность этой группы заболеваний – множественный характер генетических и средовых факторов предрасположенности, взаимодействующих в комплексе. Конкретные и тем более ведущие средовые и генетические факторы при этих заболеваниях выявляются далеко не всегда.

Поэтому в медико-генетической классификации данная группа болезней часто называется мультифакторной (многофакторной) по своей этиологической сущности. К ней относятся ишемическая болезнь сердца, сахарный диабет, язвенная болезнь, ревматические заболевания, функциональные психозы, некоторые врожденные пороки развития и др.

3. Болезни, возникновение которых обусловлено только факторами внешней среды. Это инфекции, травмы, ожоги, отморожения, лучевая болезнь, ряд профессиональных болезней и т. д. Данная группа заболеваний возникает независимо от генотипа человека. Однако и в этом случае наследственные факторы имеют определенное значение для течения самого патологического процесса, особенно в период реконвалесценции при некоторых инфекциях.

В известном смысле первая и третья из перечисленных групп заболеваний человека симметричны по соотношению роли генетических и средовых факторов, то есть влияние средовых факторов при строго наследственных формах примерно таково, как и влияние генетических факторов при ненаследственных заболеваниях [5].

ВЫВОДЫ

За последние годы генетика прошла сложный путь; сейчас мы фактически переживаем взрыв новых открытий и технологических достижений в этой области, о которых читаем или слышим почти ежедневно. По мере того как ученые продолжают открывать генетические (наследственные) связи в отношении здоровья и болезней, а также чувствительности или предрасположенности к развитию определенных недугов, важность знаний об истории здоровья всей семьи становится все более очевидной. Мы можем использовать данные о здоровье наших родственников, чтобы получить представление о крепости своего собственного здоровья и различных факторах риска и тем самым найти возможность предотвратить или задержать развитие болезни.

Никто не оспаривает влияния внешних факторов на изменения, происходящие в генах. Безусловно, ни медицина, ни реабилитация на сегодняшний момент не могут повлиять на ряд заболеваний, связанных с наследственностью, – хромосомные заболевания. Но дать отсрочку или избежать развития осложнений некоторых заболеваний, к которым мы имеем предрасположенность, можно. И здесь, на наш взгляд, не последняя роль должна отводиться именно реабилитологам.

Профессиональное назначение специалиста по физической реабилитации – сосредоточить усилия на формирование и укрепление здоровья, восстановление физических кондиций при помощи физической культуры (двигательный режим, строго дозированные физические нагрузки и т. д.) и дополнительных гигиенических средств (рациональное питание, образ жизни). Сохранение и восстановление профессионального долголетия в трудовых коллективах и в обществе в целом.

Исходя из выше сказанного можно утверждать, что роль реабилитолога заключается не только в долечивании, восстановлении, после уже проявленного заболевания, но и в формировании и укреплении здоровья в целом. А возможность более ранних прививочных мер для недопущения

развития заболевания или же отсрочивания его проявления, или снижения тяжести протекания, может дать анализ родословной и выработка рекомендаций касающихся компетенции специалистов по физической реабилитации.

Изучение индивидуальных особенностей чувствительности людей на различные воздействия (медикаментозные, пищевые, физические), а также учет возрастных влияний делают возможным осуществление выдвинутого задолго до наших дней девиза медицины: «лечить болезнь, а не больного» – т. е. учитывать конкретные индивидуальные особенности организма, связанные с его генетической конституцией и условиями жизни.

Дальнейшие исследования предполагается провести в направлении изучения других проблем составления программ по физической реабилитации.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика [Текст] : Учебник / Н. П. Бочков. – 2-е изд., перераб. и доп. – М. : ГЭОТАР-МЕД, 2002. – 448 с. : ил. – (XXI век).
2. Слюсарев, А. А. Биология [Текст] / А. А. Слюсарев, С. В. Жукова. – К. : Вища шк., Головное изд-во, 1987. – 415 с.
3. Аила, Ф. Современная генетика [Текст]. В 3-х т. Т. 1. : Пер. с англ. / Ф. Аила, Дж.Кайгер. – М. : Мир, 1987. – 295 с. : ил.
4. Фогель, Ф. Генетика человека [Текст]. В 3-х т. Т. 1 : Пер. с англ. / Ф. Фогель, А. Мотульски. – М. : Мир, 1989. – 312 с. : ил.
5. Мишков, В. Д. Родителям – о здоровье и болезнях детей (выпуск 1) [Текст] / В. Д. Мишков. – М. : Знание, 1989. – 96 с. – (Нар. ун-т. Факультет «Твое здоровье»; № 1).

Получено 01.02.2013

I. V. RUBEK

РОЛЬ ГЕНЕТИКИ І ГЕНЕАЛОГІЧНОГО МЕТОДУ В СКЛАДАННІ ПРОГРАМ
З ФІЗИЧНОЇ РЕАБІЛІТАЦІЇ

Донбаська національна академія будівництва і архітектури

У статті розкривається роль реабілітологів не тільки у відновленні функціонального здоров'я пацієнтів, але й в індивідуальних привітних заходах, які допомагають в побудові програм з фізичної реабілітації, використовуючи генеалогічний метод.

реабілітація, генетика, генеалогія, спадковість, схильність до захворювання

IVAN RUBEK

THE ROLE OF GENETICS AND GENEALOGICAL METHOD IN DRAFTING OF
THE PROGRAMS ON THE PHYSICAL REHABILITATION

Donbas National Academy of Civil Structure and Architecture

The role of rehabilitation not only in renewal of functional health of patients but also in individual measures which possibly to make using a genealogical method are developed.

rehabilitation, genetics, genealogy, heredity, predisposition, disaster

Рубек Іван Вікторович – старший викладач кафедри фізичного виховання Донбаської національної академії будівництва і архітектури. Наукові інтереси: вивчення генетичної складової при складанні програм з фізичної реабілітації і профілактики захворювань, схильність до яких може передатись у спадок.

Рубек Иван Викторович – старший преподаватель кафедры физического воспитания Донбасской национальной академии строительства и архитектуры. Научные интересы: изучение генетической составляющей при построении программ по физической реабилитации и профилактике заболеваний, предрасположенность к которым может передаваться по наследству.

Ivan Rubek – senior teacher, Physical Education Department, Donbas National Academy of Civil Engineering and Architecture. Scientific interests: study of genetic constituent at the construction of the programs on a physical rehabilitation and prophylaxis of diseases, predisposition to which can be passed on an inheritance.