

# пренатальді генетикалық зерттеулер

Орындаған :Жалолова Н.

# **Тұқымқуалайтын ауруларды алдын-алу және лабораторлы диагностикалау әдістері**

Тұқымқуалайтын патология мутация салмағымен анықталынады.

Мутациялық салмақтың зардаптары:

1. Медициналық көмекке жоғары талғамдылық.
2. Аурулардың өмір сүру ұзақтығының төмендеуі.

- **Медициналық көмек көрсетудің негізгі түрлері:**
  1. Туа пайда болатын ақаулар кезінде-балаларға хирургиялық көмек.
  2. Хромосомды аурулар кезінде - әлеуметтік көмек көрсету.
  3. Генді аурулар кезінде – медициналық емдеу және әлеуметтік көмек көрсету.

## Тұқымқуалайтын ауруларды алдын-алу (профилактика).

Алдын-алудың 3 түрі бар:

### 1. Алғашқы профилактика –

Ауру балаға жүкті болып қалмауды ескерту (бала тууды жоспарлау, мекен ететін ортаны жақсарту). Баланы тууды жоспарлау кезінде келесілер есепке алынады:

- *Әйелдердің оптимальді репродуктивті жасы (21-35 жасқа дейін).*

- *Тұқымқуалайтын немесе туа біткен патологияға жоғарғы жағдайдағы қауып қатерде, баланы туудан бас тарту.*
- *Жақын туыс арасындағы некелесуде, бала туудан бас тарту.*

**2. Екінші алдын-алу.** – Ұрық ауруының жоғары ықтималы, немесе ауруды пренатальді диагностикалау жағдайында жүктілікті тоқтату жолымен жүзеге асырылады.

- **3. Тұқымқуалайтын патологияның үшінші алдын-алу жолы – бұл патологиялық генотиптердің көрінуін коррекциялау.**
- **Тұқымқуалайтын аурулар немесе тұқымқуалаңға бейімделген аурулар кезінде қолданылады.**

**Туылғаннан кейінгі емдеу немесе коррекциялау галактоземия, фенилкетонурия, целиакия кезінде қолданылады.**

- **Алдын-алудың үшінші принципінде – ауруды ерте диагностикалау (бірнеше күн ішінде), емдеудегі –алдын-алу әдісін қолдану болып табылады.**

- **Медико-генетикалық кеңес беру** – бұл медициналық көмек көрсетудің арнаулы маманданған түрі, тұқымқуалайтын ауруды алдын-алудың ең көп таралған түрі болып табылады.
- **Медико-генетикалық кеңес беру үшін көрсетулер:**
  - 1 – жанұяда тұқымқуалайтын ауру барын күдіктену немесе белгіленген болса (спонтанды аборттар, баланың ақыл-ойының кемістігі);
  - 2 – қандас туыстардың некелесуі;
  - 3 – тератогендердің әсері;
  - 4 – жүктіліктің жаман халде өтуі.

- **2. Инвазивті емес әдістер** – қазіргі уақытта бұз УДЗ. УДЗ-лер жетілудегі туа біткен ақауларды, ұрықтың функциональді жағдайын және оның провизорлық мүшелерін (плацентаны, қабықшаны) анықтауға мүмкіндік береді.
- **УДЗ – мерзімдері:** жүктіліктің 10-13; 20-22; 30-32 апталары.
- УДЗ – бұл електен өткізетін және дәлдеп анықтайтын әдіс.



- **3. Инвазивті әдістер** - жүктіліктің қай кезеңі болса да эмбрионның, ұрықтың жасушаларын және ұлпаларын алу.
- - ***Хорион*** – және ***плацентобиопсия*** – жүктіліктің 7-ден 16-аптасындағы хорион қылшықтарын және плацентаның кішкентай кесектерін алу үшін қолданады.
- Үлгілер негізінде тұқымқуалайтын ауруларды диагностикалауда лабораториялық зерттеулер өткізіледі.

- **Амнионцентоз** – бұл амнион клеткалары және ұрық тұратын жердегі (15-ші -18-ші апталарда жүргізеді). Ұрық жанындағы сұйықтықты алу үшін ұрық қапшығын тесу.
- **Кардоцентоз**- бұл кіндіктен қан алу (20-шы аптада). Бұл цитогенетикалық зерттеулер жасау үшін қажет. Хромосомдық ауруларды, ұрықішілік инфекцияларды диагностикалау үшін, лимфоциттерді өсіреді.
- **Ұрық ұлпасының биопсиясы** – ауыр тұқымқуалайтын ауруларды – (ихтиоз, эпидермолиз, Дюшенна дистрофиясы) диагностикалау үшін (дені сау адамдарда – дистрофин ақуыз бар, ол арнайы антиденелермен өңделеді, ал ауруларда ол анықталынбайды).

# Даун синдромы

- **Даун синдромы** – ең жиі таралған хромосомды патология. Ол 21 жұп хромосомада тағы бір хромосома артық пайда болған кезде түзіледі. Сондықтан бұл ауруды тағы да 21-ші хромосома трисомиясы деп атайды. Сыртқы келбеті таяқшаға ұқсас 23 жұп хромосомада жинақталған және әр жұп екі хромосомадан тұрады. Даун синдромы кезінде 21 – ші жұп 3 хромосомадан тұрады. Артық хромосома адамдарда белгілі симптомдар шақырады: жалпақ кеңсірік, монголоидты көз саңылауы, ақыл – естің артта қалуы және инфекцияға қарсы тұру қабілетінің төмендеуі. Бұл симптомдар жиынтығы синдром деп аталады. Синдром алғаш зерттеуге алған дәрігер Джон Даун атымен аталады.

# Даун синдромына әкелетін факторлар мен патологиялар:

- Жақын туыстар арасындағы неке.
- 18 жастан кіші әйелдердегі ерте жүктілік
- Ананың жасы 35 жастан жоғары болса
- Әкесінің жасы 45 жастан жоғары болса
- Анасы жағынан апасының жасы, бала туған кездегі
- Ата – аналар 21 — ші хромосома транслокациясының тасымалдаушысы болып табылады

# Жүктілік кезіндегі генетикалық аномалияға скрининг

- Қанның биохимиялық анализі.
- Бірінші және екінші триместрде анасынан биохимиялық зерттеуге қан алынады. Онда анықталады:
- Адамның хориондық гонадотропині, ол жүкті әйел плацетасынан бөлінетін гормон.
- Жүткілікпен ассоциирленген белок А (РАРР-А). Бұл белок плацента арқылы жүктіліктің алғашқы сатысында бөлінеді, ол аналық иммунитеттің балаға қарсы тұруын басады.
- Бос эстриол– әйел адамдық стероидты гормон, плацентада бөлінеді
- Альфа-фетопротейн (АФП)– ұрықтың бауыры мен ас қорыту жүйесінде бөлінетін белок, ол анасының иммунитетінен қорғану үшін қажет.

- **Амниоцентез.** Зерттеуге ұрық маңы сұйықтығын (амниотикалық сұйықтық) алу процесі. УДЗ бақылауы арқылы арнайы инемен ішке тесу жасалады және 10-15 мл сұйықтық алынады. Бұл процедура инвазивті зерттеу әдістерінің ішіндегі ең қауіпсіз түрі.
- **Кордоцентез** – кіндік қанын тексеру процедурасы. Жіңішке ине арқылы құрсақ қуысында немесе жатыр мойнында тесу жасалады. УДЗ бақылауы арқылы инені кіндік тамырына енгізеді және зерттеуге 5 мл қан алынады.
- **Хорион талшықтарының биопсиясы.** Плацентадан зерттеуге тін талшықтарын алу. Құрсақ қабырғасында тесу жасалады және биопсиялық ине арқылы тексеруге үлгі алынады. Егер дәрігер тесуді жатыр мойны арқылы жасайтын болса, онда жіңішке иілмелі зонд қолданылады. Зерттеу нәтижелері 7-10 күннен соң дайын болады. Терең зерттеу үшін 2 – 4 апта қажет.

# **Нәрестедегі Даун синдромының көріністері мен симптомдары**

- Бала бойы мен салмағы орташадан төмен.**
- Қысқа бас**
- Үшінші еңбектің болуы**
- Желкенің жалпақ болуы**
- Жалпақ бет**
- Көз саңылауының монголоидты түрі**
- Нұрлы қабық шетіндегі дақтар « Брушфильд дақтары»**
- Қысқа жалпақ мойын.**
- Ірі тіл. Аяқ – қолдары қысқа**
- Қысқа мұрын. Құлақ қалқандары кішкентай**
- Жақтары кішкентай, Ауызы ашылып тұрады**

# Эдвардс синдромы

Хромосомалық ауру, 18-хромосомада трисомияға байланысты және көптеген бұзылулармен бірге жүреді. Эдвардс синдромы ерекше фенотиптік белгілермен сипатталады (долихоцефалиялық сүйек, микрофтальма, аурудың дамымауы, микрореатрия және басқалар.), тірек-қимыл аппаратының ауытқулары, жүрек-қан тамырлары, ас қорыту, жыныс жүйесі,



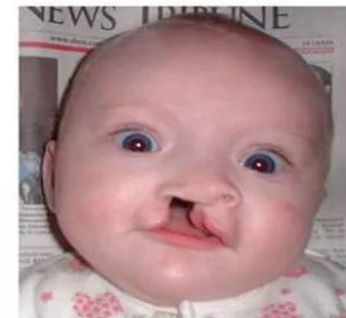


Хромосомның ХХҮ синдромы (Клайнфельтер синдромы, 47, ХХҮ) жыныстық хромосоманың зақымдалуының клиникалық үлгісі болып келеді

Туылған кезде синдром клиникалық тұрғыдан білінбейді. Аурудың алғашқы айқын фенотиптік белгісі онтогенездің пре- және пубертатты кезеңдерінде білінеді. Ер балалардың бйы орташа жастық көрсеткіштен артық болады. Салыстырмалы тұрғыдан қол-аяғының ұзын болуы, майдың әйелге тән жерлерінде шектен тыс көп болуы (евнух дене пішіні тәріздес) тән. Екінші реттегі жыныс белгілері кеш байқалады. Ауруға тән Клайнфельтер белгісі аталық безінің және жыныс мүшесінің (гипогонадизм, гипогенитализм) гипоплазиясы. Жыныстық жетілу кезеңінде 50% науқастарда гинекомастия байқалады. Терең емес интеллектің төмендеуі байқалып, мектептегі үлгеріміне әсер етеді. Ересек науқастар алкогольизмге, наркоманияға, гомосексуализмге, асоциальды мінезге, әсіресе күйзелістер кезінде, бейім келеді. Науқастардың бәрінде де бедеулік байқалады. еді

• **Патау ауруы** - 13-ші хромосоманың (13 хромосоманың трисомии) қосымша көшірмесін қатысуымен туындаған Хромосомалық бұзылуы. Патау (holoprosencephaly микроцефалиямен,) жүйке жүйесінің бірнеше кемшіліктерді қамтиды. Синдромдық құрылымы, көз (microphthalmia, катаракта), тірек-қимыл (polydactyly, қоян ерін мен таңдайдың бөлінуі, кіндік грыжасы), жүрек, несеп-жыныс жүйесі және тағы басқа ағзаларды :

## Синдром Патау



- **Аурудың белгілері**

- Балалар әдетте мерзімінде туған, бірақ салмағы шағын - шамамен 2500 г. Патау синдромымен туған нәрестелер тән келбет-төмен көлбеу маңдай, тар көз, жазық, батық мұрын. Патау синдромы бар балаларға бет жарығы, құлағының «қоян ерін», төмен орналасуы мен деформация тән. Жүйке жүйесінің бұзылуы, жұлын жарық және мишықты гипоплазиясы, гидроцефалия қамтиды. Жиі белгілері Patau синдромы керемдік, туа біткен катаракта, көру жүйкесінің гипоплазиясы болып табылады. туа біткен жүрек ақаулары бүйрек (поликистоз, таға бүйрек), ас қорыту жүйесі (ішектің толық айналу, ұйқы безі кистоза Патау синдромы бар ұлдар крипторхизм. қыздар - клитор гипертрофия және жыныстық ерні спайкасы, жатырдың еселенуі және қынап, екі мүйізді жатыр, тірек-қимыл жүйесінің даму кемістіктері, ұрықтың кіндік грыжа болуын мен сипатталады. Патау синдромы нашар болжамын туғызады: пациенттердің 95% өмірінің бірінші жылында қайтыс болады. Дамыған елдерде, 5 жыл бұрын 15%-ы 10 жасқа дейін дейін өмір сүреді.

# Тернер синдромы



- **Хромосоманың Х моносомия синдромы**
- Бір жыныстық хромосоманың толық немесе бөлігінің болмауымен, аталық бездің қалыптасуының және жыныстық жетілудің бұзылуымен, аменореямен, бедеулікпен сипатталады. Қол мен аяқ бастарының лимфатикалық ісігі, сонымен қатар мойнының артқы бетінде «артық» терінің болуы тән. Көбіне туылғандағы дене мөлшерлері гестациялық жасынан төмен болады. Науқастың өсу және даму барысында дисморфиялық белгілер – кең орналасқан және ішіне тартылған емшекпен кең кеуде қуысы қалыптасады. Мойны қысқа, шашатардың өсу сызығы төмен, шүйдеден иыққа қарай жүретін қанат тәріздес тері қыртысы пайда болады. Сыртқы жыныс мүшелері жетілмеген, сүт безі өспеген болып келеді.

***7.Емізу техникасын үйрету. Емізу кезінде баланы дұрыс ұстаңыз, бұл өте маңызды!***

*Бала үшін ең табиғи тамақ ол ана сүті. Ана сүті балаға қажетті барлық заттарға құнарлы бай. Емшек сүті баланың дұрыс өсіп-жетілуіне көмектесетін аса маңызды қоректік зат. Ана сәбиді емізер алдында қолын жуып, емшегін жылы сумен шайып, құрғатып алғаны жөн. Баланы емізіп болғаннан кейін емшектің ұшын таза мақтамен сүрту керек. Емшекке күніне екі рет ауа ваннасын жасаған жөн. Баланы емізуге ыңғайлы болуы үшін ана аяғының астына аласа орындық қойып, тізесінің үстіне таза жөргек жауып отыруы тиіс.*

*5-6 айға дейін балаға қосымша тағамдар қажет емес. Ал 5-6 айда балаға қосымша тағамдар беру керек ана сүті жеткілікті болса да. 5-6 айда бала организмнің жұмысы күшейеді, соған байланысты май, көмірсулар көбірек қажет. Әр түрлі жемістерден жасалған шырындар, пюрелер беруге болады. Шырындарды балаға 3 айдан бастап күніне 2 рет шай қасығымен беруге болады, кейін біртіндеп стаканның 4 тен біріне жеткізуге болады. Шырындарды смородин, танқурайдан, сәбізден және жана піскен капустадан жасауға болады.*

4	<p>Сәбидің басы мен денесі тік, бір жазықта ұстаныз.</p> <p>Сәбидің бетін анасының кеудесіне қаратып, мұрны емшек ұшының деңгейінде болу керек.</p> <p>Сәбидің денесі анасының денесіне түйістірілулі болу керек (іші анасының ішетін түйсуі).</p> <p>Анасы тек мойны мен иығын ғана емес, сәбидін бүкіл денесін ұстап отырады.</p>
3	<p>Сәбидің ерніне емшектің ұшын тигізіңіз.</p> <p>Сәбидің аузын барынша ашқанын күтіңіз.</p> <p>Емшекті тез сәбидің аузына апарыңыз.</p>
4	<p>Сәбидің негін емшекке тиіп тұрады.</p> <p>Сәбидің аузы барынша ашық.</p> <p>Астанғы еріні сыртқа шығынқы болады.</p> <p>Емшектің басым бөлігі астынан емес, үстіне көрііп тұру керек.</p>