

ҚАЗАҚСТАН-РЕСЕЙ МЕДИЦИНАЛЫҚ УНИВЕРСИТЕТІ

Тақырыбы: МГК

Тобы: 104А

Факультеті: Ж.М

Орындаған: Сағатова М

Тексерген: Ерешева А

Алматы-2015ж

Жоспар

1.Кіріспе

2.Негізгі бөлім

- Тұқым қуалайтын патологияларды алдын алу
- Медико-генетикалық кеңес
- Даму тарихы
- Бірінші реттік алдын алу
- Скрининг бағдарламалары
- Селективті (таңдамалы) скрининг
- Проспективті МГК
- Ретроспективті МГК

3.Қорытынды

Пайдаланылған әдебиеттер тізімі

Тұқым қуалайтын патологияларды алдын алу

Тұқым қуалайтын патологиялардың көпшілігі қазіргі кезде емделмейді. Осыған байланысты генетикалық бұзылыстарымен балалардың туылуын алдын-алу маңызды болып табылады.

Алдын-алу шараларының екі негізгі топтарын ажырытады:

- 1) тұқым қуалайтын патологиямен балалардың туылуын алдын-алу (бірінші реттік алдын-алу)
- 2) Патологиялық өзгерген генотипті тұлғаларда аурудың даму қаупін төмендету (екінші реттік алдын-алу)

Медико-генетикалық кеңес

Тұқым қуалайтын ауруларды бірінші реттік алдын-алу медико-генетикалық кеңеске негізделген.

Медико-генетикалық кеңес (МГК)- бұл генетикалық патологиясы бар науқасқа және оның жанұясының басқа мүшелеріне көрсетілетін арнайыланған медициналық көмектің бір түрі, соңғы мақсаты ауру баланың туылуын алдын-алу болып табылады.



Даму тарихы

Медико-генетикалық кеңес бойынша алғашқы кабинет 1941 жылы Мичиган университетінде (АҚШ) ашылған, ал «генетикалық кеңес» терминін 1947 жылы С.Рид ұсынған. Қазақстанда алғашқы медико-генетикалық кеңес кабинет Алматы қаласында «Неке және жанұя» кеңесінің құрамында 70 жылдары анықталған. Қазіргі кезде медико-генетикалық кеңес кабинеттері республиканың көптеген облыстық орталықтарында бар.

Бірінші реттік алдын алу

Бірінші реттік алдын алу - ауру бала пайда болуын алдын алуға бағытталған шаралар, бұл:

- - бала тууды жоспарлау:
- қауіп 20% жоғары болғанда, пренатальды диагноз қою әдістері болмағанда, түсік жасау тиым салынғанда - бала туудан бас тарту
- қандас некеден бас тарту не мұндай некеде бала туудан бас тарту
- гетерозиготалы тасмалдаушылардың некеден бас тартуы
- бала тууды 30-35 жаста аяқтау.
- - адамның өмір сүру ортасын жақсарту.
- мутагенді және тератогенді факторлардың әсерін азайту;
- гендік терапия көмегімен патологиялық гендерге түзетулер енгізу.

Скрининг бағдарламалары

Патологиялық геннің клиникалық көріністеріне дейін және аурудың алдын алуға бағытталған скрининг бағдарламалары.

Екі түрін ажыратады:

1. Жаппай електен өткізу.
2. Таңдамалы (селективті).

Скрининг бағдарламаларын жүргізуге арналған көрсеткіштер;

- популяцияда кең таралған аурулар;
- Өлімге алып келетін не емделмегенде үдеп мүгедектікке әкелетін аурулар;
- тиімді емдеу тәсілі бар болуы,
- нақты дәл диагноз қоюға болатын аурулар.



ҰЛТТЫҚ СКРИНИНГЛІК БАҒДАРЛАМА

ПАЦИЕНТТІң БАҒДАРЫ СКРИНИНГТЕН ӨТЕГЕН ХАЛЫҚТЫң ЖАС ШАМАСЫНЫң ТОНТАРЫ

Белгілер үшін

Қанды қанша жүрек ауруларын (артериялық гипертония, жүректің ишемиялық ауруы) және қан диабетін ерте анықтауға сирининг жүргізу: артериялық гипертония, жүректің ишемиялық ауруы және қан диабетін қаталық дәстүрлерге көшіріп тұрайық 25, 30, 35, 40 жастағы, 40-тан 64 жасқа дейінгі жігіттер және ер адамдар



Сүт безіндегі ісік және ісік ауруларын ерте анықтауға сирининг жүргізу: сүт безіндегі обьарының қаталық дәстүрлерге көшіріп тұрайық 50, 52, 54, 56, 58, 60 жастағы жігіттер



Ісік және аурулардың аса қауіпті әйелдер обьарының ерте анықтауға сирининг жүргізу: жігіттер әйелдер обьарының қаталық дәстүрлерге көшіріп тұрайық 30, 35, 40, 45, 50, 55, 60 жастағы жігіттер

Тоқ және тіс ішкіретін ісік және ісік ауруларын ерте анықтауға сирининг жүргізу: тос және тіс ішкіретін обьарының қаталық дәстүрлерге көшіріп тұрайық 50, 52, 54, 56, 58, 60, 62, 64, 66, 68, 70 жастағы ер адамдар және жігіттер



Есту қабілетіндегі бұзылуларын (өзгөңдік) ерте анықтауға сирининг жүргізу: жаңа туып төретіндер және ерте жаспен білімдер



Ісік және ауруларын және өкімдік және өкімдік обьарының ерте анықтауға сирининг жүргізу: өкімдік және өкімдік обьарының қаталық дәстүрлерге көшіріп тұрайық 50, 52, 54, 56, 58, 60 жастағы жігіттер және ер адамдар



Ісік және ауруларын және бұзылған ерте анықтауға сирининг жүргізу: аурулардың өкімдік және өкімдік дәстүрлерге көшіріп тұрайық білімдер және ісік ауруларын ерте анықтауға сирининг жүргізу: аурулардың өкімдік және өкімдік дәстүрлерге көшіріп тұрайық 50, 54, 58, 62 және 66 жастағы ер адамдар



Ісік және ауруларын және ауылдағы ісік обьарының ерте анықтауға сирининг жүргізу: ауылдағы ісік обьарының қаталық дәстүрлерге көшіріп тұрайық 30, 34, 38, 42 және 66 жастағы ер адамдар



Туберкулездің ерте анықтауға сирининг жүргізу: туберкулездің қаталық дәстүрлерге көшіріп тұрайық 40, 42, 46, 48, 50, 52, 54, 56, 58, 60, 62, 64, 66, 68, 70 жастағы ер адамдар және жігіттер



Синдромдық бұзылулардың диагностикасы және туып төретін және өкімдік обьарының ерте анықтауға сирининг жүргізу: 3 айда бір рет 4 ай аралығындағы балаларға УДГ жүргізу



Скрининг жүргізу аяқталғаннан кейін жүргізілген барлық үдеріс нәтижелерін мәңгі түрде біліп алыңыз. Қосымша зерттеулерді және консультацияларды талап еткенде ғана қолдау дәрежелердің ұсынымын дәрменсіз ақтап, уақтылы медицина тұрғыны және қараңыз.

Аурудың даму қаупі факторлары анықталған жағдайда — денсаулық мейізбен барыңыз.

АУРУЛАРДЫ ПРОФИЛАКТИКАЛАУ ЖӘНЕ ЕРТЕ АНЫҚТАУ СІЗДІ ДЕНСАУЛЫҒЫҒЫЗДЫ ЖӘНЕ ӨМІРІҢІЗДІ САҚТАЙДЫ

* 2017 жылдан бастап: - Шығыс Қазақстан, Батыс Қазақстан, Қызылорда, Павлодар облыстарында, Алматы және Алматы қаласында;
 ** 2017 жылдан бастап: - Алматы, Астана, Батыс Қазақстан, Шығыс Қазақстан, Қызылорда, Қарағанды, Қостанай, Маңғыстау облыстарында, Павлодар, Солтүстік Қазақстан облыстарында, Астана және Алматы қаласында;
 *** 2017 жылдан бастап: - Астана, Қостанай облыстарында, Алматы қаласында.

Жаппай електен өткізу негізгі үш топ адамдар арасында жүргізіледі.

1. Жүкті әйелдерге жүргізеді:

- УДЗ – 10,20,30 апта аралығында;
- жүкті әйел қанынан маркерлерін (АФП, ХГ,эстрадиол т.б.)

анықтау.

□ 2.Жаңа туған нәрестелер арасында патологиялық генотипі (АР) бар **НӘРЕСТЕЛЕРДІ** анықтауға (неонатальды скрининг) бағытталады (ФКУ,гипотиреоз) туылғаннан кейін 3-5 күн аралығында өткізіледі.

□ 3.Популяцияда этностық топтар арасында гетерозиготарды анықтауға (еврей-ашкеназилар арасында -Тей-Сакс) жүргізіледі.



Селективті (таңдамалы) скрининг

- Қауіп тудыратын белгілі бір
- патологиясы бар науқастар арасында
- жүргізіледі.
- Мысалы: туа біткен катаракта
- ақауы бар топтар арасында
- галактоземияға,
- ал жиі обструктивті бронхитпен
- ауратын аурулар арасында
- муковисцидозға тексереді.

МГК

```
graph TD; A[МГК] --> B[-проспективті сипатта]; A --> C[-ретроспективті сипатта жүргізіледі.]
```

-проспективті
сипатта

-ретроспективті
сипатта
жүргізіледі.

Проспективті МГК келесі жағдайларда жүргізіледі:

- Тұқым қуалайтын патологиясымен
 - баланың туылу қауіпі жоғары тұлғаларға;
- қандас некедегі жұбайларға;
- жанұясында әйел немесе ер кісі жағынан
 - тұқым қуалайтын патологиясы бар
 - науқастар бар жанұяларға;
- зиянды сыртқы орта факторларының
 - әсеріне ұшыраған (жүктіліктің ерте
 - кезеңдерінде) жүкті әйелдерге;

Ретроспективті МГК

- Тұқым қуалайтын
 - патологиясымен балалары бар
 - жанұяларға жүргізіледі.
- Мұндай МГК негізгі мақсаты
- генетикалық қауіпті анықтау
 - және алдын алу шараларын
 - жоспарлаудан тұрады.



МГК сатылары

- **1 саты.** Тұқым қуалайтын ауру диагнозын
- қою (дәлелдеу) және оның тұқым
- қуалау типін анықтау жүргізіледі.
- **2 саты.** Кеңеске келген тұлғаның және
- оның жанұясының басқа мүшелерінің
- генотиптерін анықтау және генетикалық
- қауіпті есептеу жүргізіледі.
- **3 -4 саты.** Анықталған патологияның
- сипатына байланысты қортынды жасап,
- кеңес беріледі, алдын алу шаралары
- жоспарланады және іске асырылады.

1 саты- ауруды анықтау

- Клинико-генеалогиялық әдіс
- Цитогенетикалық әдістер
- Биохимиялық әдіс
- Молекулалық-генетикалық әдістер
- Иммуногенетикалық әдістер
- Қажет жағдайда басқа мамандар –
 - невропатолог, эндокринолог,
 - окулист т.б.



2 саты - Генотипін және генетикалық қауіпті есептеу.

- 1. Теориялық не мендельдік қауіпті
 - есептеу – тұқым қуалау типі анық болғанда.
 - 2. Эмпирикалық қауіп – тәжірбие жүзінде
 - бақылау мен популяциялық-
 - статистикалық зерттеулерге негізделген.
 - Арнайы кестелер арқылы анықталады.
- 5% төмен қауіп- төмен
 - 6-20% қауіп- орташа
 - 20% жоғары қауіп- жоғары

3 - 4 саты – қортынды жасау және шешім қабылдау

- Кеңес алушы бала тууды
 - жоспарласа, онда ауру бала
 - туылудың алдын алу шаралары
 - жоспарланады.
- Тұқым қуалайтын
 - патологияларды алдын алудың
 - жолдары:
- пренатальды диагностика
- имплантация алдындағы
 - диагностика.



Пренатальды диагностика (ПД)

- Эмбриональдық дамудың алғаш
- сатысында жүргізілетін ұрықтың
- саулығын анықтауда қолданылатын
- әр түрлі әдістер.
- Тұқым қуалайтын аурулардың
- алдын алу мақсаты- тұқым
- қуалайтын патологиясы бар
- эмбриондар мен ұрықтарды түсік
- жасау арқылы жүзеге асады.



Пренатальды диагностика (ПД)

- Көрсеткіштері;
- - жасы 35 жастан асқан әйел (ер кісі 45 жастан жоғары)
- - жанұясында не популяцияда пренатальды анықталатынын тұқым қуалайтын ауру болуы
- - қайталамалы түсік тастау, туа біткен ақауы бар бала туылуы
- - қантты диабет, эпилепсия, инфекция дәрілік емдеу, тератогенді факторлармен жанасу

Кордоцентез

- Жүктіліктің 20-22 апта
- аралығында кіндік
- тамырынан қан алу
- әдісі. Хромосомалық
- және гендік
- (гемоглобинопатиялар)
- ауруларға диагноз
- қоюда қолданылады.



Периконцепциялық алдын алу

- жүктілікті жоспарлау;
- 3-4 ай бұрын ерлі –зайыптылардың денсаулық
 - жағдайларына көңіл бөлулері (инфекциялық
 - ауру,репродуктивтік, эндокриндік жүйелердің
 - қызметтеріне т.б.);
- жүктіліктен 2-3 ай бұрын В тобындағы
 - витаминдік тағамдармен фолий қышқылын
 - қабылдау.
- Мысалы:жұлын жарығы, жүрек ақауымен
 - қайталанып туылу жиілігі 4,6% болса, фолий
 - қышқылы мен витамин С-0,7%.Популяцияда
 - қантты диабетпен ауратындарға ерте емдеу
 - жүргізгенде ақаумен туылу көрсеткіштерінің 7-9%
 - –тен 2 %төмендегені байқалған.
 - Дәріскер Нұралиева Ұлмира

Преимплантациялық диагностика

- Ұрықтың алғашқы даму сатысында-ақ
- зиготаны бластоциста сатысында (8-16 жасуша)
- ДНҚ лабораториялық *in vitro* жағдайында
- зерттей отырып аурудың алдын алуға
- негізделеді.
- Бұл жолмен диагностикалау шарттары:
- Ұрықтанудан кейін дамудың 5-6 күніне дейін
- ғана жүргізу тиімді;
- Ұрық көпіршігін зақымдап алмай
- микрохирургиялық техниканы пайдалана
- отырып, жасушаның аз ғана мөлшерін алу;
- Нақты медициналық көрсеткіштерінің болуы.
- Экстракорпоральдық ұрықтандыру кеңінен дамып келе
- жатыр. Осы жылы 100 жанұяға мемлекет тарапынан ЭКО
- жасауға көмек көрсетіледі.

Қорытынды

- Тұқым қуалайтын патологиялардың көпшілігі қазіргі кезде емделмейді. Осыған байланысты генетикалық бұзылыстарымен балалардың туылуын алдын-алу маңызды болып табылады.



Пайдаланылған әдебиеттер тізімі

1. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. М., 1988.
2. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М., 2004.
3. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006.
4. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006.
5. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006.
6. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004.
7. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә.