



№ 1 акушерия және гинекология кафедрасы

МЕДИКО-ГЕНЕТИКАЛЫҚ КЕҢЕСТІҢ ТУА ПАЙДА БОЛАТЫН АУРУЛАРДЫ АЛДЫН АЛУДАҒЫ РӨЛІ

Орындаған: Төлеген Сая
Факультет: Жалпы медицина
Курс: 4
Тобы: 018-02
Қабылдаған:

Алматы 2016ж

Жоспар

- 1. Тұқым қуалайтын аурулардын бірінші реттік алдын алу әдістері
- 2. Тұқым қуалайтын аурулардын екінші реттік алдын алу әдістері
- 3. Тұқым қуалайтын аурулардын үшінші реттік алдын алу әдістері



Алдын алу шараларының екі негізгі топтарын ажыратады:

- 1) ауру бала пайда болуын алдын алуға бағытталған шаралар
 - (бірінші реттік алдын алу);
- 2) тұқым қуалайтын патологиямен балалардың туылуын алдын алу (екінші реттік алдын алу);
- 3) патологиялық өзгерген генотипті тұлғаларда аурудың даму қаупін төмендету (үшінші реттік алдын алу).

Бірінші реттік алдын алу

- Бірінші реттік алдын алу - ауру бала пайда болуын алдын алуға бағытталған шаралар,
- □ 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.
-

Екінші реттік алдын алу

Тұқым қуалайтын ауруларды екінші 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.

МГК

- проспективті - бала туылғанға дейін;
- ретроспективті – бала туылған соң 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)





Ана қанынан маркерлерді анықтау

Нарушение	АФП	ХГ
Трисомия 21 - синдром Дауна	Пониженный	Повышенный
Трисомия 13	Нормальный	Пониженный
Трисомия 18	Пониженный	Пониженный
Открытые дефекты нервной трубки	Повышенный	Нормальный
Задержка развития, угроза преждевременных родов, внутриутробная смерть плода	Повышенный	Нет данных
Многоплодная беременность	Повышенный	Повышенный

Синдром Дауна

(трисомия по 21 хромосоме)

Задержка развития (IQ < 50);

Врожденные пороки сердца (46%)

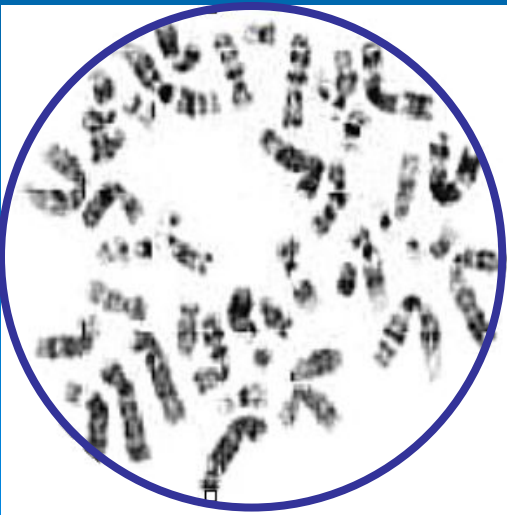
Пороки желудочно-кишечного тракта (8%)

Ухудшения слуха

□ Проблемы со зрением (70%, тяжелые 3%)

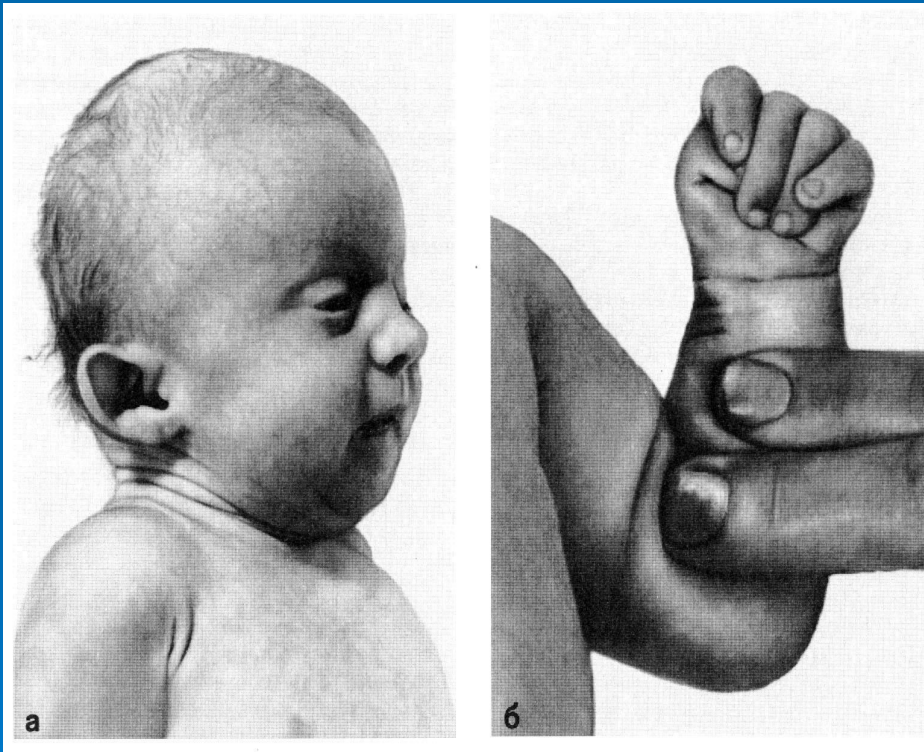
□ Лейкемия (3%)

□ Патологические изменения мозга,



Синдром Эдвардса (трисомия по 18 хромосоме)

- **46,XX+18**



Встречаемость 1 : 7000

Фатальный исход в течении первого года жизни

AFP and hCG понижены во втором триместре

Задержка развития (IQ<50)

Врожденные пороки сердца (46%)

Пороки желудочно-кишечного тракта (8%)

Хорионбиопсия:



Генетикалық кеңес

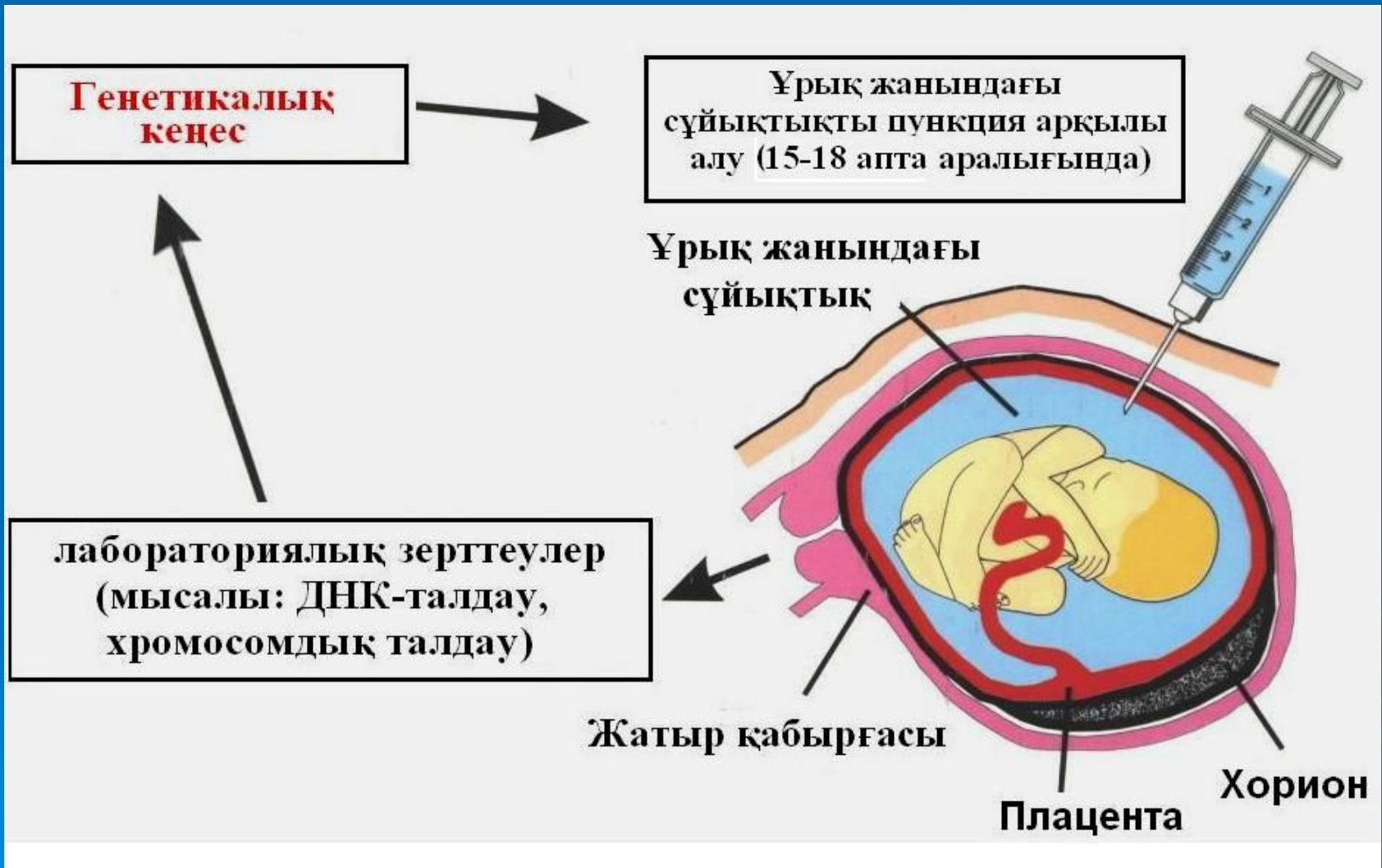
**Хорион бүрлерінің биопсиясы
(8-11 апта аралығында)**

лабораториялық зерттеулер
(мысалы: ДНК-талдау,
хромосомдық талдау)

Жатыр қабырғасы



Амниоцентез:



Кордоцентез

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



Преимплантациялық диагностика

□ Ұрықтың алғашқы даму сатысында зиготаны бластоциста сатысында (8-16 жасуша) ДНҚ лабораториялық *in vitro* жағдайында зерттей отырып аурудың алдын алуға негізделеді.

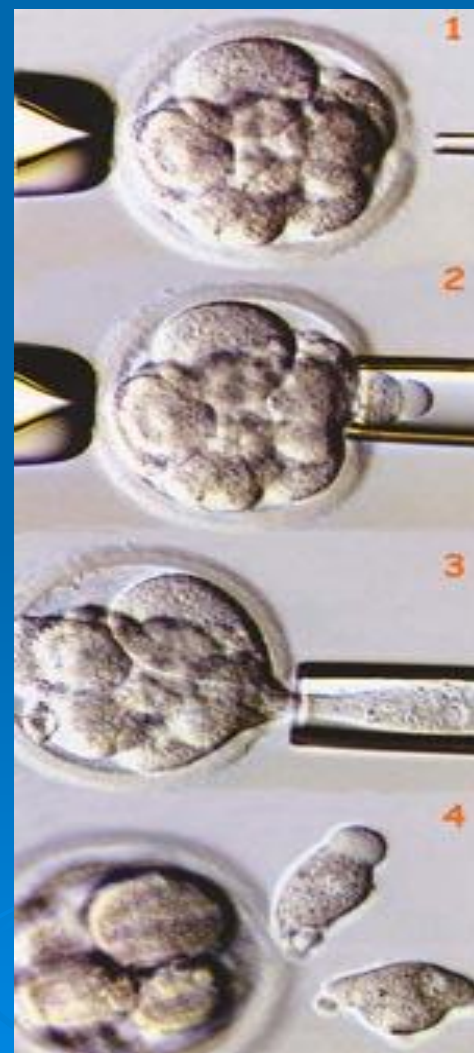
□ Бұл жолмен диагностикалау шарттары:

□ 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



Үшінші реттік профилактика ***ФЕНОТИПТІК БАҒЫТ***

Тұқым қуалайтын аурулардың симптомдарының дамуын және асқынуын, аурудың зілділігін жеңілдету бағытында жүргізіледі. Бұл бағыттың бірнеше тәсілі бар:

1. патогенездік емдеу тәсілі (диета, орын басу терапиясы);- ФКУ, гипотиреоз, қантты диабет.
2. патологиялық геннің экспрессиясын жоғарлататын факторларды жою (гендік терапия, гендік манипуляция);