

# Марат Оспанов атындағы Батыс Қазақстан Мемлекеттік Медицина Университеті

□ *Ұрықтың туа біткен патологиясының  
алдын алу және ерте диагностикасы.  
Жүкті әйелдің жеке картасын талдау.*



□ Орындаған: Довлетова Ш.Р  
□ Тексерген: Каримсакова Б.К.

□ Ақтобе 2018 жыл

# ЖОСПАР:

1. Кіріспе бөлім

2. Жалпы бөлім:

- Медико-генетикалық консультация туралы түсінік, түрлері, міндетті түрде өту критерилері;
- Біріншілік профилактика;
- Екіншілік профилактика: диагностика түрлері;
- Үшіншілік профилактика;

3. Қорытынды бөлім

4. Пайдаланылған әдебиеттер

# Кіріспе бөлім

Ұрықтың туа пайда болған ақауларының ерте адекватты диагностикасы мен профилактикасы болашақ балалардың әр түрлі туа біткен кемістік ақаулармен және тұқым қуалаушы аурулармен туылуын алдын алуға және ескертуге көмектеседі.

Ұрықтың туа біткен ақауларының профилактикасында жетекші рөлді медико-генетикалық консультация мен жұбайлардың өзара жауапкершілігі алады.

## Жалпы бөлім:

### Медико-генетикалық консультация туралы түсінік, түрлері, міндетті түрде өту критерилері

- Дәрігер-генетиктің консультациясының мақсаты – туа пайда болған және тұқым қуалайтын ақауы бар нәрестенің туылу қауіпін анықтау және отбасына баланы дүниеге әкелу әкелмеу туралы шешім қабылдау кезінде көмек көрсету.
- Медико–генетикалық консультациясының мақсаты:
  - туа пайда болған және тұқым қуалайтын аурулардың профилактикасын , уақытылы диагностикасын және емін жүргізу.
  - туа біткен даму анамалияларының себебін анықтау, зерттеу.
  - жұбайларды жүктілікті жоспарлаудан бұрын консультациялау.
  - туа біткен даму анамалиялары бар науқастарды консультациялау ;
  - халық арасында туа біткен ақаулар профилактикасына бағытталған медико–гигиеналық ағарту жұмыстарын жүргізу.

# Медико - генетикалық консультацияның түрлері

Медико–генетикалық консультацияның **екі түрі** бар: проспективті (алдын ала зерттеу) және ретроспективті (ағымдағы зерттеу).

- ▣ **Проспективті** медико-генетикалық консультация жүктілікті жоспарламас бұрын немесе ауру бала туу қауіпі бар (анасының жасы 35 асқанда, туыстық неке және т.б. ), бұрын соңды ауру балалар болмаған ерте мерзімдегі жүктілік болғанда жүргізіледі.
- ▣ **Ретроспективті** медико-генетикалық консультация ауру балалар дүниеге келген жанұяларда келесі балаларында пайда болуы мүмкін тұқым қуалаушы патологияның даму қаупін, қауіп дәрежесін анықтайды.

# Медико - генетикалық консультацияны өту міндетті:

- ✓ Егер жанұяда туа біткен ақауы бар немесе тұқым қуалаушы ауруы бар бала дүниеге келген болса;
- ✓ Егер жұбайлардың бірінде туа біткен ақауы бар немесе тұқым қуалаушы ауруы болса;
- ✓ Туыстық неке болса;
- ✓ 35 жастан асқан әйелдің алғаш рет жүктілікті жоспарлауы болса;
- ✓ Қайталана беретін өздігінен болатын түсіктер;
- ✓ Жүктіліктің ерте мерзіміндегі зиянды иондаушы сәулелер әсері (профессиялық зияндылық, рентген сәулелері).

# Туа біткен ақаулар мен тұқым қуалаушы аурулар профилактикасының 3 деңгейі бар

1. **Біріншілік профилактика** туа біткен ақауы мен тұқым қуалаушы аурулары бар ауру баланы дүниеге әкелмеуге бағытталады.

*Ол үш негізгі принципке негізделген:*

1. Баланы дүниеге әкелуді жоспарлау. Оның негізгі қағидалары:
  - ✓ Жұбайлардың оптимальді репродуктивті жасын пайдалану: әйелдер үшін 19 – 35 жас, еркектер үшін – 35 жастан артық емес;
  - ✓ жұбайларда жазылмайтын тұқым қуалайтын ауруларының қауіпі жоғары болса, баланы дүниеге әкелуден бас тару;
  - ✓ туыстас адамдардың некесі болса және екі гетерозиготты мутантты геннің тасымалдаушылары арасындағы неке болса, баланы дүниеге әкелуден бас тару.

### 3. Елді мекеннің витаминизациясы.

Витаминдердің, ауыстырылмайтын аминқышқылдарының және микроэлементтердің дефицитінің профилактикасының негізгі 4 бағыты бар:

- ✓ Халықтың табиғи витаминдер мен минералдарға бай азық түлік тұтынуын көбейтуге ат салысу;
- ✓ Жаппай пайдаланатын азық түліктерді (нан-тоқаш өнімдері, макарон өнімдері, сүт тағамдары, жеміс -жидектер, көкөністер) витаминдер мен микроэлементтермен байыту.
- ✓ Жүкті әйелдердің арнайыланған, микроэлементтер мен минералдарға байытылған азық түліктерін пайдалану.
- ✓ Жүкті әйелдердің поливитаминдік препараттарды қабылдауы.



## II. Екіншілік профилактика

Туа біткен және тұқым қуалаушы паталогиялардың екіншілік профилактикасы ауру баланың дүниеге келуін ескерту үшін жасалады. Ол **босануға дейінгі диагностика** методтарымен іске асырылады. Негізгі мақсаты – **максимальді** ерте мерзімдерде ұрықта емдеуге келмейтін туа біткен және тұқым қуалаушы паталогияларды анықтау және әйелдің келісімімен жүктілікті үзу.

# Босануға дейінгі диагностика әдістері

Үш түрлі әдістен тұрады:

- ✓ Ұрықты ультрадыбыстық зерттеу
- ✓ Жүкті әйелдің қанын биохимиялық маркерлерге тексеру
- ✓ Инвазивті әдістер (амниоцентез, хорионбиопсия, кордоцентез)

*Босануға дейінгі диагностика екі этапта жүргізіледі.*

# Бірінші этап – пренаталды срининг

**Скринингтік** (ағылшын тілінен screening — елеу, іріктеу) деп аталады өзінің қауіпсіздігі және жасау еркіндігінің арқасында көпшілік зерттеп-қарау үшін қолданылатын зерттеу әдісі.

**Пренаталдық скрининг** – бұл жүкті әйелдердегі ұрық патологиясының даму аномалиясын және жанама белгілерді (маркерлерді) іздестіру үшін көпшілік диагностикалық іс-шаралар кешені.

Пренаталдық скрининг негізгі екі зерттеуді қамтиды - *ультрадыбыстық және биохимиялық скрининг* (ерекше ақуыз құрамына жүкті әйелдің қан талдауы).

Ультрадыбыстық скрининг **10-14 аптада, 20-21 аптада, 32-34 аптада ұрықты 3 реттен кем емес зерттеп-қарауды** қарастырады.

**10-14 аптада** зерттеуде аненцефалия, омфалоцеле, мойын гигромын және басқада дамудың үлкен кемшіліктерін анықтауға болады. Сондай-ақ хромосомдық маркерлерді және ұрық дамуының бірқатар хромосомдық емес аномалияларын – жағалық кеңістігінің қалыңдығының артуы (ЖКҚА), мұрын сүйегі ұзындығының қысқаруын (МСҰ) және басқаларын анықтайды

**20-22 аптада** УДЗ көптеген ауыр анатомикалық аномалияның дамуын анықтауға мүмкіндік береді – мидың және жұлынның, бүйректің кемістігі, бет жырығы кемістігі, жүректің ауыр кемістігі, ауыр асқазан – трактісі аномалиясы. Хирургиялық емдеуге жатпайтын және жүктілікті ұзу бойынша медициналық айғақ болып табылатын дамудың көптеген аномалиясы жүктіліктің ортаңғы кезінде анықталады. Сондай-ақ бұл кезеңде қағанақ суының көптігі және аздығы, ұрықтың өсу қарқының тоқтауы, бүйрек қуысының кеңеюі (пиелоктазия), ми қарыншаларының кеңеюі (вентрикуломегалия), ұрықтың мұрын сүйегі көлемінің азаюы, түтіктік сүйек ұзындығының қысқаруы, гиперэхогендік ішек, ұрық жүрегіне гиперэхогендік қосу, ми буының тамырлы өрімі және тағы басқалар хромосомдық маркер патологиясы барлығы бағаланады.

**32-34 апта кезеңінде** кіші анатомикалық айқындық және кеш байқалуымен даму аномалиясын анықтауға болады – жүрек кемістігі, гидроцефалия, несеп шығару жолдарының обструкциясы (немесе қысылуы). Көптеген осындай даму аномалиялары бала туғаннан кейін хирургиялық түзетулерге жатады

# NB!

Еске салатын жайт, Даун синдромы кезінде УДЗ нақты диагностика тәсілі болып табылмайды. Қанша жаңа аппаратура болған жағдайдың өзінде Даун синдромының әрбір 3 — 4 жағдайы диагностикаланбайды. Егер күмән туғызарлық жағдай болса, онда диагнозды нақтылау үшін амниоцентез немесе кордоцентез жасалынуы керек.

Даун синдромы кезіндегі УДЗ: жағалық кеңістігінің қалыңдығының артуы (ЖКҚА)



**Биохимиялық скрининг-** бұл белгілі бір патология кезінде өлшенетін қандағы кейбір спецификалық заттарды («маркерлерді») анықтау. Жүктілік кезінде биохимиялық скрининг жүйке түтігінің кемістігінің даму (бас және арқа миі) және хромосомдық аномалия (Дауна синдромы және Эдвардс синдромы) қаупін анықтау мақсатында жасалды.

Биохимиялық скрининг диагноз қоюға мүмкіндік бермейді. Ол тек қана әйелдегі жоғары немесе төмен қауіп патологиясын анықтау мүмкіндігін береді. Диагноз қою үшін қосымша зерттеу әдісі керек (УДЗ, инвазивтік диагностика)



# NB!

Ұрық пен ұрық қабығынан (бала жолдасында қалыптасатын, хорион, су қабығы - амнион) тұратын фетоплаценталық кешен жүкті әйелдің қанына енетін **арнайы ақуызды** өндіреді. Әртүрлі, оның ішінде генетикалық себептерден болатын фетоплаценттік кешен жағдайының өзгеруі спецификалық белок деңгейінде көрінеді (сарысу маркерлері) биохимиялық скрининг екі кезеңде - I триместрдегі скрининг (**10-14 апта**) және II триместрдегі скрининг (**16-20 апта**) жасалады.

**I триместрдегі ерте биохимиялық скрининг кезінде жүкті әйелдің қанынан екі кезеңдік жатыр ақуыздарын анықтайды**

- 1. PAPP-A (pregnancy associated plasma protein немесе жүктілікке байланысты А плазмалық протеин)**
- 2. және еркін бета адамның субьбірліктік хорионикалық гонадотропин ( $\beta$ ХГЧ).**

Осы талдау үшін «екі тест» атауы жиі қолданылады. Ұрықта Даун синдромының болуына күдікті  $\beta$ ХГЧ деңгейінің артуымен үйлестірілген PAPP-A деңгейінің төмендеуі болып саналады. Екі тесті пайдалану кезінде ТВП бағалаумен бірге 80% дейін Даун синдромын анықтау мүмкін болады

## II триместрдегі биохимиялық скрининг үшін көбінде жүкті әйелдің қанын

1. альфафетопротейн (бұдан әрі -АФП)
2. хорионикалық адам гонадотропині ( $\beta$ ХГЧ)
3. еркін (конъюгирленбеген) эстриол (бұдан әрі - НЭ)  
- «үш тест» деңгейінде анықтау пайдаланылады

**АФП деңгейінің мөлшерінің көтерілуі ұрықтың ми мен жұлынының ауыр кемістігінің дамуы кезінде – жүйке түтігінің кемісігі (аненцефалия, ашық жұлын жарығы), сонымен қатар кейбір ауыр аномалиялар – алдыңғы қабырға жырығының өспеуі (гастрошизис), тератомалар, бітеу болып туу (атрезия) ұлтабар және басқалар бақыланады. Сондай-ақ АФП жоғары деңгейі кезінде жүктіліктің жаман ағымы, түсіп қалу қаупі, резус-шағылысуы, түтік ішінде ұрықтың өлуі және жағымсыз белгілер прогностикасы кезінде байқалады.**

**АФП деңгейінің төмендеуі ұрықта бірінші кезекте Даун синдромы болу қаупі, сондай-ақ төмен орналасқан планцентте майлану, жүкті әйелде қант диабетінің, гипотиреоз және басқада аурулардың болуы кезінде байқалады, сондай-ақ қалыпты жүктілік кезінде де болады.**

**АФП синтездеуші, негізінде ана қанымен ұрық баурына өтетін ақуызды өнім болып табылады.**

**$\beta$ ХГЧ және еркін эстриол плацентаның ақуызы болып табылады, деңгейі егер ұрықта (және бала жолдасында) хромосомдық бұзылыстар болса өзгеруі мүмкін. Одан басқа жүктілікті тоқтату қаупі болғанда, бала жолдасының инфекциялық жарақаттану салдарынан өзгеруі, иммунологиялық конфликт кезінде өзгеруі мүмкін.  $\beta$ ХГЧ және еркін эстроилды деңгейінің өзгеруін қалыпты жүктілік кезінде де байқауға болады.**

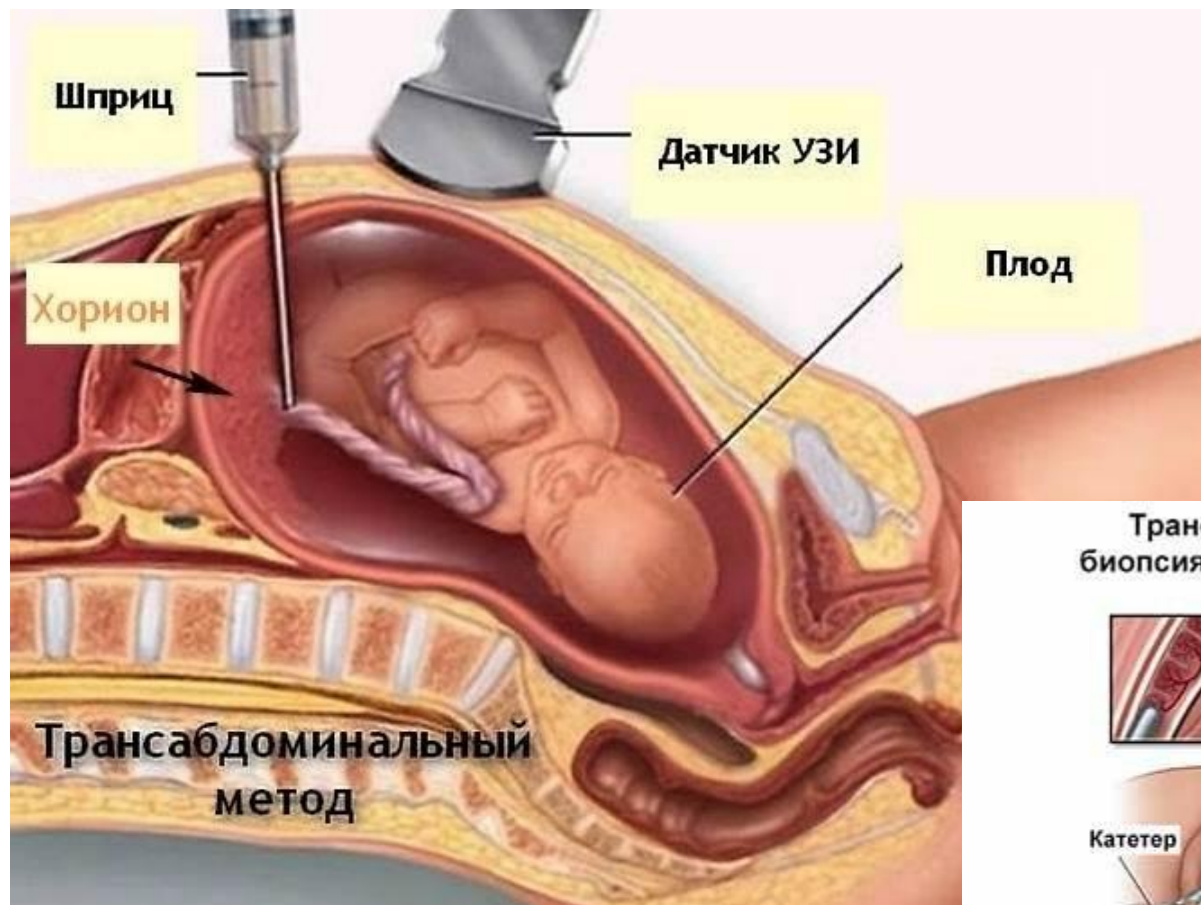
**Ұрықта Даун синдромының болуы  $\beta$ ХГЧ деңгейінің көтерілуі АФП және еркін эстриол деңгейінің төмендеуімен бірге көрінеді. Үш тесті пайдалану кезінде 60% -ға дейін ұрықтың Даун синдромын анықтауға болады.**

# Инвазивтік пренаталдық диагностика

ИПД – бұл алынған материалдар ұрық жасушасы және тін үлгісі, ұрық және провизорлық мүшесін (бала жолдасы, қабығы) алып зерттеу әдісі. Қазіргі таңда әлемдік тәжірибеде келесі инваздық әдістер қолданылады: хорионбиопсия және плацентобиопсия, амниотикалық сұйықтықты алу (амниоцентез), ұрықтан қан алу (кордоцентез). Инваздық әдіс жүктіліктің ерте уақытында пайдаланылатын жүктілік пен ұрыққа қауіпсіз болуы керек.

**Хорионбиопсия және плацентобиопсия жүктіліктің 8-ден 20 аптасында кішкене көлемде хорион бүрлерін немесе бала жолдасы бөлігін алу үшін қолданылады.**

- Ем-шара УДЗ бақылауымен трансабдоминальды немесе трансцервикальды жүзеге асырылады. Хорион үлгілері зертханалық диагностикаға жатады (цитогенетикалық, биохимиялық, молекулярлық-генетикалық).
- Бала жолдасының кез-келген бұзылысы, ұрық өсуі, туа біткен даму кемістігінің пайда болуы және хорионбиопсиядан кейін пренаталдық өлімнің көбеюі бақыланбайды. Амниоцентезге қарағанда өте ерте мерзімде жүктіліктің алғашқы үш айында оны тоқтату (айғақтар болған кезде) үшін зерттеу жүргізуге мүмкіндік береді.



### Трансвагинальная биопсия ворсин хориона





**Амниоцентез** (ұрық көпіршігін тесу) жатыр сұйықтығын және ондағы амниондық жасушалар мен ұрық жасушаларын алу жүктіліктің 15-20 аптасында жасалады.

- Ұрық көпіршігін тесу УДЗ бақылауымен құрсақтың алдыңғы қуысы арқылы (жиі қынап тесігі арқылы қолданылады) жасалды.
- Амниотикалық қуыстан 3-30 мл сұйықтық шығады. Диагностикалық материалдың негізгі көзі жасуша болып табылады. Оларды 2-4 апта ішінде таратады және одан кейін цитогенетикалық және биохимиялық зерттеуге пайдаланады.
- Қазіргі уақытта амниоцентез көмегімен барлық хромосомдық аномалия диагностикаланады, зат алмасудағы 60 аса тұқым қуалаушылық аурулары, ана мен ұрықтың эритроцитарлық антигенімен сәйкес келмеушілік.

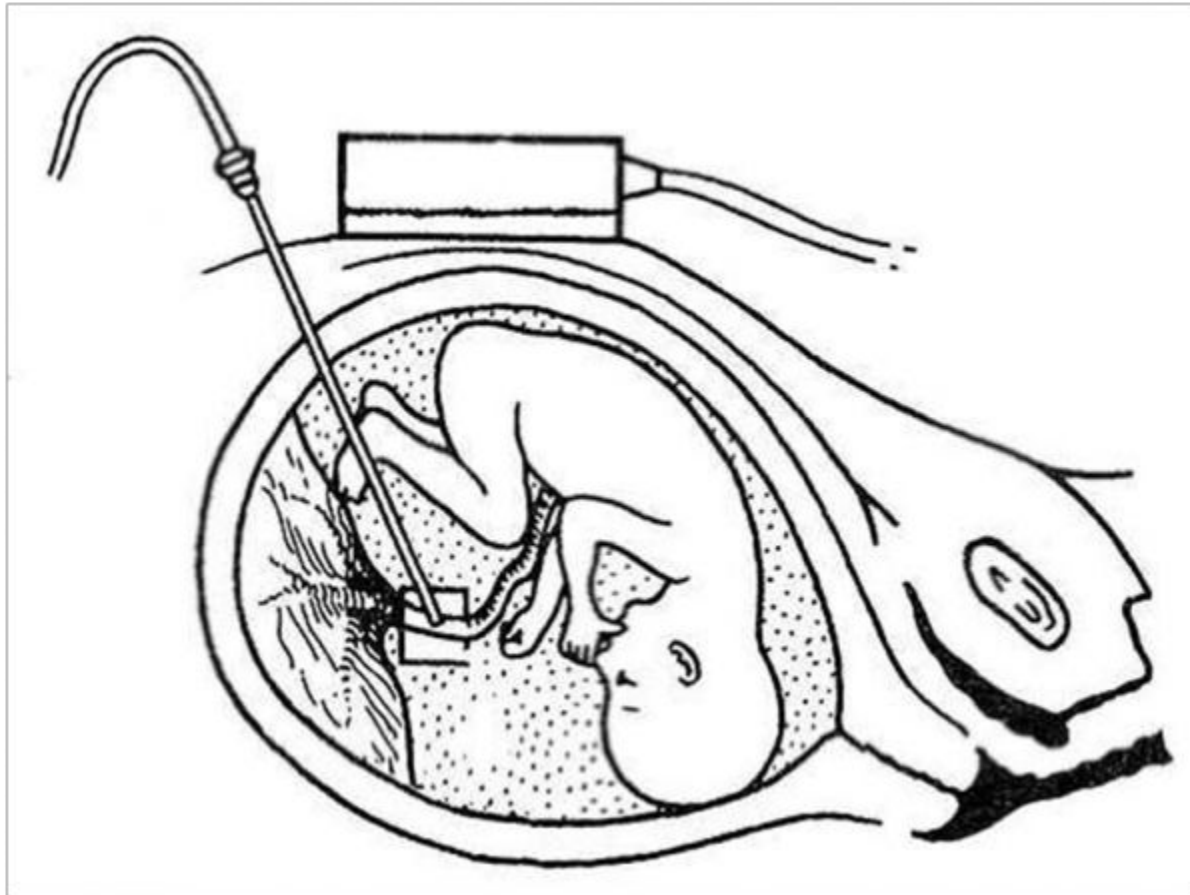
# Амниоцентез



**Кордоцентез** – кіндіктен қан алу жүктіліктің 20 аптасында жасалады. Ем-шара УДЗ бақылауымен жүзеге асырылады.

- Қан үлгілері цитогенетикалық (лимфоциттерді тарату), молекулярлық-генетикалық және биохимиялық әдістермен тұқым қуалаушылық ауруларды диагностикалау әдісі болып табылады.
- Сонымен қатар хромосомдық аурулар, иммунодефициттік, гематологиялық тұқым қуалаушылық ауруларды анықтауда қолданылады.
- Кордоцентез – зерттеудің ең ыңғайлы объектісі. Амниоциттерге қарағанда, лимфоциттер тез (2-3 күн) және сенімді тарайды.

# Кордоцентез



# Үшіншілік профилактика

□ Туа біткен және тұқым қуалайтын патологиялардың үшіншілік профилактикасы анықталған аурудың ағымының үдеуін болдырмауға, асқынуларының алдын алуға бағытталады. Негізінен зат алмасудың тұқым қуалайтын ауруларына қатысты. Бала туғанда онда гендік мутация болады, бірақ клиникалық көріністері болмайды. Бұл стадияда ауруды анықтап, бас миының ауыр зақымдалулары мен ақыл ес кемістігінің дамуын алдын алу үшін оны ерте бастан емдеу маңызды.

Туа біткен және тұқым қуалайтын патологиялардың үшіншілік профилактикасы **екі этапта** жүргізіледі:

- ✓ Туа біткен және тұқым қуалайтын патологияларды клиникалық симптомдары пайда болғанға дейін анықтау (жаңа туғандардың жаппай скринингі);
- ✓ Анықталған бұзылыстарды коррекциялау (мысалы, фенилкетонурия кезіндегі арнайы тағамдық диета тағайындау).

# Қорытынды бөлім

Қазақстан Республикасының денсаулық сақтау саласын дамытудың «Саламатты Қазақстан» мемлекеттік бағдарламасына сәйкес денсаулық сақтауды дамытудың басым бағыты балалар сырқаттанушылығын, генетикалық бұзушылықтардан өлімі және мүгедектігін төмендету үшін туа біткен және тұқым қуалаушылық ауруларын профилактикалау және босануға дейінгі ерте диагностикалау болып табылады. Жүкті әйелдердің пренаталдық генетикалық скринингінің тиімділігін арттыру, жүктіліктің ерте мерзімінде пренаталдық диагностикалау сапасын арттыру үшін «Қазақстан Республикасында пренаталдық скринингті ұйымдастыру бойынша «Жол картасы» әзірленді. Бұл программа ұрықтың туа біткен және тұқым қуалайтын патологияларын алдын алуға үлкен жағдай жасайды.

# Пайдаланылған әдебиеттер:

- Кітап Акушерство: п\р Г.М. Савельевой, Р.И. Шалиной, Л.Г.Сичиной, О.Б.Паниной, М.А. Курцера. – М., 2008.
- Кітап Гинекология: п\р редакцией Г.М.Савельевой, В.Г.Бреусенко.- 2008г.
- Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің 2012 жылғы «19» наурыздағы № 183 бұйрығымен бекітілген «Жол картасына» 12-қосымша.
- Интернет желісі.