



*Адамның тұқым  
қуалайтын  
ауруларын алдын-алу  
әдістері*

*3 м/с А*

*Қайратова Жаннұр*

# **Жоспар:**

*1. Тұқым қуалайтын аурулардың бірінші реттік алдын алу әдістері*

*2. Тұқым қуалайтын аурулардың екінші реттік алдын алу әдістері*

*3. Тұқым қуалайтын аурулардың үшінші реттік алдын алу әдістері*





● *Тұқым қуалайтын патологиялардың көпшілігі қазіргі кезде емделмейді.*

● *Осыған байланысты генетикалық бұзылыстарымен балалардың туылуын алдын алу маңызды болып табылады.*

# Алдын алу шараларының үш тобын 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); **Генотиптік бағыт**
- 3) патологиялық өзгерген генотипті тұлғаларда аурудың даму қаупін төмендету (үшінші реттік алдын алу). **Фенотиптік бағыт**

A hand holding a black marker is shown on the right side of the image, drawing a red ECG line across the white background. The ECG line is composed of several vertical spikes of varying heights, with a more regular rhythm on the left and a more chaotic, dense pattern on the right. The text is overlaid on the ECG line.

***Тұқым қуалайтын  
ауруларды бірінші  
реттік алдын алу***

# 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.*

## 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 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 ұйымдастырылған болатын.

Қазіргі кезде медико-генетикалық кабинеттер республиканың көпшілік облыстық орталықтарында бар.



## **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*

# 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.*

## ***Көрсеткіштері:***

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