

«Астана Медицина Университеті» АҚ
Акушерия және гинекология кафедрасы

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



Орындаған: Тазабек Д.
Қойшыбаева А.

Тексерген: Алгазина Н.Ш.

Астана 2016 ж

Жоспар

- **Кіріспе**
- Медико-генетикалық кеңес тапсырмасы (МГК)
- МГК түрлері
- МГК міндетті түрдегі критерийлері
- Біріншілікті профилактика
- Екіншілікті профилактика: диагностика әдістері
- Үшіншілікті профилактика
- **Қорытынды**
- **Пайдаланылған әдебиеттер тізімі**

Кіріспе

Ұрықтың туа біткен даму ақаулықтарының ерте адекватты диагностикасы және профилактикасын дұрыс жүргізу, тұқымқуалаушылық ауруларды анықтау, әртүрлі патологиямен туатын ауруларды анықтауда маңызды. Ұрықтың туа біткен ақауларында және тұқымқуалаушылық ауруларында маңызды роль атқаратын медико—генетикалық консультация және жұбайлардың екі жақты келісімі.

МЕДИКО–ГЕНЕТИКАЛЫҚ КЕҢЕС ТАПСЫРМАЛАРЫ:

- Дәрігер- генетик консультациясының мақсаты — даму ақауы бар баланың қауіптілігін анықтап, бала туғанға дейінгі отбасында дұрыс шешімді қабылдауға бағытталған кеңес беру.
- Медико–генетикалық консультация тапсырмалары:
 - Ұрықтануды жоспарлауға дейінгі жұбайларға кеңес беру;
 - Туа біткен даму ақаулары және тұқымқуалаушылық аурулары бар науқас тарға кеңес беру;
 - Жатыршілік даму кезеңінде диагностика жасау;
 - Тұқымқуалаушылық аурулар мен туа біткен ақауы бар аурулар дамуының ерте диагностикасы мен профилактикасы жөнінде медико- генетикалық білімді халық арасында тарату .

МЕДИКО- ГЕНЕТИКАЛЫҚ КОНСУЛЬТАЦИЯ

Медико- генетикалық консультацияның екі түрін ажыратамыз: проспективті (болжамды) және ретроспективті (ағымды).

Проспективті МГК- ұрық жасау жоспарланғанға дейін немесе баланы дүниеге әкелуге қауіпті факторлары басым жүктіліктің ерте мерзіміндегі (жасы 35 тен жоғары, туыстас- қандастық неке) және бұрындары ауру баласы болмағандарға жүргізіледі.

Ретроспективті МГК- жанұяда туа біткен даму ақауларымен туған бала бар, келесі балаларда қауіп факторының бар болуы немесе болмауын анықтау мақсатында жүргізіледі.

МЕДИКО-ГЕНЕТИКАЛЫҚ КОНСУЛЬТАЦИЯ МІНДЕТТІ:

- Жанұядағы баланың тұқымқуалаушылық ауруларымен және туа біткен ақаумен дүниеге келуі
- Екі жұптың бірінде немесе туысқандарында патологиясы бар болуы
- Қандас неке
- 35 жастан жоғары жастағы әйелдің жүктілікті жоспарлауы кезінде
- Өздігінен болған қайталанған түсіктер
- Жүктіліктің ерте кезеңінде иондаушы сәулелер әсері (кәсіби зияндылықтар, рентгенологиялық зерттеулер)

Ұрықтың тұқым қуалайтын және патологиялық ауруы

Туа біткен және тұқым қуалайтын аурулардың біріншілікті профилактикасы бірнеше іс-шаралардан тұрады, сонымен қатар ауру ұрықтың дамуын ескерту. Ол 3 жол арқылы іске асырылады.

1- бала тууды жоспарлау

Бала тууды жоспарлау негізгі 3 жолдамадан тұрады:

- Ерлі-зайыптылардың оптимальды репродуктивті жаста болуы: әйелдер 19-35 жас, ерлер 35 жасқа дейін;
- Емделмейтін тұқым қуалайтын аурулары бар, босануға дейін әдістермен диагностикаланбайтын бала туудан бас тарту;
- Туыстар арасындағы неке кезінде және екеуі де гетерозиготалы мутагенді геннің тасымалдаушысы болса бала туудан бас тарту

2. Адамдардың тіршілік ететін ортасын мутагендер мен тератогендерден қорғау

Қазіргі экологиялық жағдайда тұқым қуалайтын паталогиялық дамуы индуцирленген мутациялармен байланысты мутагендерді жою мақсатында мемлекет көптеген іс-шараларды жүргізеді. Мысалы: қоршаған ортаны қорғау шаралары: ауаның, судың, топырақтың, тамақ өнімдерінің органикалық және бейорганикалық қосылыстарымен ластануды болдырмау.



Адамның тіршілік ету ортасына, қорғау шараларына, сондай-ақ ұрықтың жатырышылық зақымдануына, туа біткен даму ақауларына әкелетін инфекциялық таралуын болдырмау. Осы мақсатта токсоплазмоздың алдын алу үшін жүкті әйелдерге келесі гигиеналық талаптарды орындау ұсынылады: шикі фаршты қолданбау, ет тағамдарын термиялық өңдеуден өткізгеннен кейін қолдану, көкөністерді тазалап жуу, сондай-ақ мысықтармен жанасуды болдырмау. Себебі олар токсоплазмоздың биологиялық тасымалдаушылары болып келеді



Екіншілікті профилактика

Бұл ауру баланың дүниеге келуін болдырмауға бағытталған шаралар. Ол жууға дейінгі диагностика, соның ішінде тұқымқуалайтын аурулармен даму ақауларын максимальды ерте кезеңде анықтап, әйелдің келісімімен жүтілікті үзу арқылы жүзеге асырылады

Тұрғындарды витаминализациялау

Алмаспайтын аминқышқылдары, витаминдер, микроэлементтердің алдын алуға бағытталған іс-шаралар 4 топқа бөлінеді: 1-табиғи витаминге минералдарға бай тағамдар қолдану; 2- жалпы қолдануға арналған тағам өнімдері (нан, макарон, кондитерлік өнімдер, сүт өнімдері, жеміс-көкөніс өнімдері, витаминдер, микроэлементтермен байыту). 3- жүкті әйелдер үшін арнайы минеральды және витаминдермен байытылған тағамдар қолдану; 4- жүкті әйелдерге поливитаминдерді қолдану.

Тууға дейінгі диагностика әдістері 3 топқа бөлінеді:

- УДЗ
- биохимиялық скрининг, қан талдау
- Инвазивті әдістер

Тууға дейінгі диагностика 2 этапта жүргізіледі: 1- Ұрықтың УДЗ мен жүкті әйел қанын талдау, ұрық УДЗ сы туа біткен даму ақауларын 80% жағдайда анықтауға мүмкіндік береді. Бұл әдістің дәлдігі, зерттеуші дәрігердің тәжірибелігіне, жүктілік мерзіміне байланысты. Ұрықтың туа біткен даму ақауларын өз уақытында анықтау үшін УДЗ барлық жүктілік ағымында 3 реттен кем болмауы тиіс.

Туа біткен ақаулыққа күдік туғанда УДЗ әрбір 3-4 апта сайын, қорытынды диагноз шығарылғанша жүргізіледі. Кейбір ақауларды 12 аптаға дейін анықтауға болады: бітіскен егіз, мидың болмауы, ал жүктіліктің 2-ші жартысында УДЗ арқылы түрлі жүрек, бүйрек ақаулары, жоғарғы ерініннің және таңдайдың жырығын анықтауға болады. Қорытындыда диагноз 22 аптаға дейін жүргізіледі.

Айта кетерлік жайыт УДЗ даун синдромы сияқты жиі кездесетін ауруларды анықтауға мүмкіндік бермейді. УДЗ кезінде осы симптомға күдік туғанның өзінде бұл жүктілікті үзгенге көрсеткіш болып табылмайды. Ол үшін міндетті түрде ұрық жасушасын алып, талдау жүргізу үшін, амниосентез және кардосентез жасауы тиіс

Жүкті әйел қанындағы альфа-бетта протеиннің жоғарғы деңгейі, жүйке жүйесінің ауыр ақаулары. Мысалы: бас миы болмауы, жұлын миы жарақаттары туралы мәлімет береді. Альфа-* бетта протеиннің төменгі деңгейі Даун синдромына күдік тудырады. Биохимиялық анализ арқылы тек 60-70% ғана анықтауға болады, ал кардосентез және амнисентез арқылы дәл диагноз қоюға болады.

Жүкті әйел қанын биохимиялық талдау туа біткен және тұқымқуалайтын паталогияны анықтау үшін, ұрықпен өндіретін альфа, бетта протеин және әйел организмінде түзілетін гормондар – хориондық гонодотропин, эстродиол қолданылады. Биохимиялық талдауды өткізуде өңтайлы болып 16-20 апта болып табылады.

Инвозивті әдістер

Аминосентез- ұрық көпіршігінің пункциясы. Тесу, УДЗ бақылауымен алдыңғы құрсақ қабырғасына арнайы ине арқылы тесу жүзеге асырылады. Зерттеу мақсаты: Ұрық маңайы суларының кішкене мөлшерін алып, ондағы ұрық жасушаларын генетикалық зерттеу. Бұл әдіс жүкті әйелдің келісімімен жүргізіледі. Мутацияның барлық түрін анықтауға мүмкіндік береді.

Кардиосентез- УДЗ бақылауымен кіндік бауы тамырларының функциясы. Зерттеу мақсаты: Ұрық қанының біраз бөлігін алып, генетикалық зерттеу. Бұл әдіс тек жүкті әйел рұқсатымен жүргізіледі. Әдіс гемофилия, зат алмасудың тұқымқуалайтын аурулары, Кетанурия және хромосомдық аурулардың кейбір түрін анықтауға мүмкіндік береді. Ұрық терісінің биопсиясы- ұрықтың кішкене бөлігін алып зерттеу. Ауыр тері ауруларын диагностикалау үшін.

Үшіншілікті профилактика

Даму ақаулары бар туылған нәрестелердің ауруының өршуінің алдын алу мақсатында бағытталады. Бұл тұқым қуалау және зат алмасу ауруларына қатысты. Бұл аурулар кезінде туылған сәтте ешқандай клиникалық белгілер болмайды, бірақ гендік мутация болады. Бұл кезде емді ерте кезеңде бастап, бас миының ауыр зақымдануларымен ақыл- ой кемістігін ауруларының алдын алу маңызды.

Қорытынды

Пайдаланылган әдебиеттер тізімі

- Акушерство: Учебник + CD/ под ред. Г.М. Савельевой, Р.И. Шалиной, Л.Г.Сичиनावы, О.Б.Паниной, М.А. Курцера. – М., 2008.
- Гинекология: учебник/ под редакцией Г.М. Савельевой, В.Г.Бреусенко.- 3-е изд.-М., 2008г.
- Айламазян Э.К. Акушерство. Учебник для студентов мед. вузов. – СПб: «Специальная литература», 2002. – 527 с.

Назарларыңызға рахмет!!!



- **Сіздің отбасыңызда қуанышты жаңалық – сіздерде бала дүниеге келмек. Көптеген болашақ аналар жүктілікке және босануға қатысты түрлі сұрақтарға тап болады: «Қалай дұрыс тамақтану қажет?», «Қандай талдаулар тапсыру қажет?», «Босану қалай өтеді екен?», алайда жүктілік кезіндегі ең басты сұрақ ол «Медициналық есепке қалай тұру керек?».**

Қайда?

- Жүктілік бойынша есепке үйіңіздің жанындағы мемлекеттік емханаға тұруға болады. Әйел адам есепке нақты мекенжайы бойынша тұрады. Мүмкіндігінше есепке әйел адам бұдан бұрын бақыланып жүрген әйел кеңесіне тұрған абзал, себебі амбулаториялық картасы мен ерте кезде жасалған талдауларының нәтижелері сақталады. Егер болашақ ана өзге жерде қаралғысы келсе, өзінің бұдан бұрын қаралған жерінен әйел кеңесінің үзіндісін алуы тиіс.
- Жүкті әйелді оның ауданынына жетекшілік ететін акушер-гинеколог бақылайды. Бірақ, қандай да бір себептермен жүкті әйел өзге маманда қаралғысы келсе, оның бұған толық құқысы бар.
- Есепке жеке медициналық орталықтарда да тұруға болады. Орталықты таңдағаннан кейін, әйел емдеуші дәрігерді таңдайды және келісімшарт жасасады. Медициналық орталық таңдаған кезде клиниканың лицензиясының және мамандарының біліктілігіне барлығына мән беру қажет.

Қашан?

- «Халық денсаулығы және денсаулық сақтау жүйесі туралы» ҚР Кодексінің 90 бабы бойынша, жүкті әйелдер 12 аптаға дейінгі мерзімде медициналық есепке тұрулары міндетті. Мамандардың пікірі бойынша акушер-гинекологқа келу үшін ең тиімді мерзім 9 бен 12 апта аралығы.
- Кеңеске ерте кезде келу жүктіліктің қиындықтарын анықтауға және босанудың нақты уақытын анықтауға дейінгі жүктіліктің өту жоспарын қалыптастыруға мүмкіндік береді.

Қалай?

- Есепке тұру үшін келесі құжаттар қажет:
- 1. Жеке куәлік (түпнұсқа және 2 көшірме).
- 2. Егер әйел өзінің немесе күйеуінің тіркелген мекенжайы бойынша әйел кеңесіне жүгінген болса азаматтарды тіркеу кітабы (түпнұсқа және көшірме). Онда әйелді емханада тұрақты түрде рәсімдейтін болады.
- Егер болашақ ана әйел кеңесіне нақты тұратын мекенжайы бойынша жүгінген болса, онда оны есепке жүктіліктің жүру кезеңіне уақытша қояды. Бұл жағдайда үй кітабының орнына отбасы пәтер жалдап тұратын болса жалдау шартын ұсынуға болады. Егер ол да болмаған жағдайда да әйелді есепке бәрбір алады, алайда тұру фактісі учаскелік дәрігермен немесе медбикемен тексерілетін болады.
- 3. Микрореакцияға талдау.
- 4. Күйеуінің жеке куәлігі (1 көшірме).
- 5. Неке қию туралы куәлік (1 көшірме).
- Соңғы екі құжат кейінірек – перзентханадан жылдам шығару үшін қажет болады. Егер босану жақсы өткен болса, нәресте мен ана өздерін жақсы сезінсе, онда оларды 3-4-ші күні шығарады. Перзентхана шығаруға рұқсатты тек баланың құжаттарын рәсімдегеннен кейін ғана беруге міндетті. Егер әйел баланы күйеусіз туған болса, онда соңғы екі құжат қажет емес, себебі бала анасының атына рәсімделетін болады.

- Барлық қажетті құжаттарды ұсынғаннан және тіркеу бөлімінде берілетін кейбір анкеталарды толтырғаннан кейін, сізге негізгі 3 құжат рәсімделетін болады:
- 1. Амбулаториялық ауру картасы (025/у түрінде).
- 2. Өзімен әрқашан бірге жүруі тиіс айырбас картасы (113/у түрінде)
- 3. Жүкті әйелдің жеке картасы (111/у түрінде).
- Егер әйел жүктілігі кезінде тұрғылықты жерін ауыстырған болса, ол үйіне жақын орналасқан өзге әйел кеңесіне ауыса алады. Құжаттар бір әйел кеңесінен екіншісіне жай ғана тапсырылады.

Дәрігерге қаралу

- Дәрігерге алғаш қаралғанда, жалпы қарау жүргізіледі: дәрігер қорытындыларды жинайды, басынан өткен аурулары, созылмалы аурулары, оталар, аллергияның барлығы туралы және алдыңғы жүктілігінің ағымы туралы сұрастырады.
- Егер болашақ мама алғашқы дәрігерге баруына дайындалса және қызықтырушы сұрақтарының тізімін дайындаса тіпті дұрыс.
- Одан кейін әйелдің салмағы және оның бойы өлшенеді. Бұл бой-салмақ көрсеткішін есептеу үшін және барлық тоғыз ай аралығында қосуға болатын тиімді салмақты анықтау үшін қажет. Артынша дәрігер гинекологиялық қарау жүргізеді, жатыр мөлшерін және жүктілік мерзімін, қатар жүретін гинекологиялық ауруларды анықтайды және қынап микрофлорасына жұғынды алады.
- Алынған мәліметтер негізінде жүкті әйел қатердің (патологияның бар болған жағдайында) осы немесе өзге тобына жатқызылады және жүктіліктің жүргізілу жоспары құрастырылады. Карточканы толтырғаннан кейін сізге нақты мамандардың кеңесіне және талдауларды (қанның жалпы талдауы, зәрдің жалпы талдауы, қан құрамындағы қант деңгейі, АИВ және RW талдау, сифилиске қан және қан тобы) тапсыру үшін бағыттама береді және келесі келу күнін хабарлайды.
- Соңғы өзгеріс:

Жүкті және жаңа босанған әйелдің

ЖЕКЕ КАРТАСЫ

ИНДИВИДУАЛЬНАЯ КАРТА

беременной и родильницы

№

- Тегі, аты, әкесінің аты (Фамилия, имя, отчество) _____
- Туған күні (Дата и год рождения) _____
- ЖСН (ИИН) _____ Есепке алыну күні (Дата взятия на учет) _____
- Жүкті әйелдің қан тобы (Группа крови беременной) _____
- Жүкті әйелдің резус-тиістілігі (Резус принадлежность беременной) _____
Айқындау күні (Дата определения) _____
- Ерінің қан тобы және резус-тиістілігі (Группа крови и резус принадлежность ее мужа) по показаниям _____
- Мекенжайы, телефон (Домашний адрес, телефон) _____
- Білімі: бастауыш, орта, жоғары (астын сызыңыз) (Образование: начальное, среднее, высшее (подчеркнуть))
- Жұмыс орны, телефон (Место работы, телефон) _____
- Кәсібі немесе лауазымы (Профессия или должность) _____
- Күйеуінің аты-жөні, жұмыс орны, телефон (Фамилия и место работы мужа, телефон)
- _____
- Диагноз: нешінші жүктілік (Диагноз: беременность которая)

- Босануы (Роды) _____

Осы жүктіліктің асқынуы (Осложнения данной беременности) _____

Экстрагениталдық аурулар (Экстрагенитальные заболевания)
диагноз) _____

Жүктіліктің аяқталуы: аборт, мерзімінде босануы, мерзімінен бұрын босануы (Исход беременности: аборт, роды в срок, преждевременные)

_____ апта (неделя).

Күні (Дата) _____

Босану ерешеліктері (Особенности родов) _____

Нәресте: тірі, өлі, жынысы, масса (салмағы) _____ грамм (Ребенок: живой, мертвый, пол _____ масса (вес) грамм _____.

Бойы (Рост) _____ сантиметр (сантиметров).

Перзентханадан шықты, ауруханаға ауыстырылды, перзентханада шетінеді (астын сызыңыз) – диагнозы (Выписался, переведен в больницу, умер в родильном доме (подчеркнуть) – диагноз) _____

Жолдама бойынша келді (Обратилась по направлению) _____
Өз бетінше келу (қажеттінің астын сызу) (Самообращение (нужное подчеркнуть))

Шағымдар (Жалобы) _____

Сыртартпа (Анамнез)

Тектілік (Наследственность) _____

Шалдыққан ушыққан аурулар (Перенесенные острые заболевания) _____

Гепатит _____

Туберкулез _____

Венерологиялық аурулар (Венерические заболевания) _____

Созылмалы аурулар (бар болса диспансерлік есепте тұра ма, базистік терапияны алады ма) (Хронические заболевания (если есть, то со стоит ли на диспансерном учете, получает ли базисную терапию))

Жасалған операциялар (Перенесенные операции) _____

Гемотрансфузия _____

Аллергоанамнез _____

Рентгенологиялық тексеру (ақырғы тексерістің нәтижесі) (Рентгенологическое обследование (результат последнего обследования))

Еттекір функциясы (Менструальная функция):

Менархе _____ жаста (в _____ лет), еттекірдің ұзақтығы (длительность менструации) _____ циклдың ұзақтығы (продолжительность цикла) _____ Мол, қалыпты, сирек (астын сызу)
(Обильные, умеренные, скудные (подчеркнуть))

Жыныстық қатынасы (Половая жизнь с) _____ жастан (лет)

Неке (Брак) _____

Әкесінің денсаулығы туралы деректер (Данные о здоровье отца)

Тектілігі (Наследственность) _____

Рентгенологиялық тексерулер (Рентгенологическое обследование)

Ескертпе: дәрігерге соңғы жүргізілген тексерулердің нәтижесін беру керек

(Примечание: рекомендуется представить врачу результаты последних проведенных обследований)

Гинекологиялық анамнез (Гинекологический анамнез) _____

Контрацепция _____

Акушерлік сыртартқы (Акушерский анамнез):

Қанша жүктілік болды (Сколько было беременностей) - Оның ішінде босану (Из них родов) -, өзінен өзі түсік тастау (самопроизвольных аборт) -, жатырдан тыс жүктілік (внематочных беременностей) -, медтүсік (медаборт) -.

Бұрынғы жүктіліктерінің, босануларының, босанудан кейінгі кезеңдер ағымының ерекшеліктері

(Особенности течения прежних беременностей, родов, послеродового периода)