

АО «Медицинский Университет
Астана»

Кафедра ортопедической и детской стоматологии

**Профилактика врожденной
патологии лица. Медико-
генетическое консультирование
при пороках развития лица,
челюстных костей и органов
полости рта.**

Подготовили: Сабден Ж., Киикбай А., Жумабаев Ж.
Проверила: Замураева А.У.

Астана 2016

Профилактика -

- Это система государственных, социальных, гигиенических, медицинских и других мероприятий, направленных на обеспечение высокого уровня здоровья и предупреждения болезней.
- Профилактика врожденных пороков у детей может быть массовой и индивидуальной.

Массовая профилактика -

- Это прежде всего первичная профилактика патологии как система социальных, медицинских и других мер, направленных на предотвращение заболеваемости путем устранения причин и условий для развития заболевания, а также путем повышения устойчивости организма родителей к воздействию неблагоприятных факторов.

- Во первых- это предупреждение генных и хромосомных мутаций (изменений наследственных структур) у родителей
- Во вторых- это предупреждение экзогенных, тератогенных на эмбрион или плод.

Программа массовой профилактики должна предусматривать следующие

мероприятия:

- -ознакомление широкого круга населения и медработников о возможных причинах возникновения врожденных пороков
- -санитарно-просветительная работа среди населения для пропаганды здорового образа жизни, особенно среди будущих родителей; борьба с курением и алкоголизмом как среди мужчин так и среди женщин
- -санитарно-просветительная работа среди женщин с целью предупреждения абортов как возможной причины врожденных аномалий у детей; пропаганда контрацептивных средств; планирование беременности

- -оздоровление женщин перед наступлением беременности, в том числе санация полости рта, установление режима отдыха, сна и питания беременных
- -профилактика инфекционных заболеваний, травматизма и стрессовых ситуаций у беременных; рациональная и по возможности минимальная медикаментозная терапия при заболеваниях беременных женщин, особенно в первые 2-3 месяца беременности
- -устранение или максимальное ограничении профессионально вредных условий труда и охрана труда беременных

К более конкретным,
медицинским,
индивидуальным способам
профилактики патологии
относятся: медико-
генетическое
консультирование и
пренатальная диагностика
беременных.

Медико-генетическое консультирование-

- -одно из звеньев системы профилактики врожденной патологии.
- Генетик оказывает консультативную помощь в диагностике и профилактике наследственных заболеваний, общим признаком которых является наличие врожденной расщелины верхней губы или неба и других врожденных пороков лица и челюстей.

- Главная цель генетического консультирования - предупреждение рождения больного ребенка. Это касается в первую очередь генетически детерминированных и плохо поддающихся лечению тяжелых пороков развития и болезней, приводящих к физической или психической неполноценности.
- В соответствии с этой целью на настоящем этапе развития здравоохранения медико-генетическая консультация должна выполнять следующие задачи:

- определение прогноза здоровья для будущего потомства в семьях, где был, есть или предполагается больной с наследственной патологией;
- объяснение родителям в доступной форме смысла генетического риска и помощь им в принятии решения по поводу деторождения;
- помощь врачам в постановке диагноза наследственной болезни, если для этого требуются специальные генетические методы исследования;
- диспансерное наблюдение и выявление группы повышенного риска среди родственников индивида с наследственной болезнью;
- пропаганда медико-генетических знаний среди врачей и населения.

Медико-генетическое обследование включает:

- -анкетирование родителей с целью выявления возможных тератогенных воздействий
- -комплексное обследование здоровья ребенка
- -стоматологическое обследование ребенка и его родителей
- -неврологическое обследование ребенка
- -генеалогическое обследование семьи
- -цитогенетическое обследование ребенка и его родителей

Сущность генетического прогноза состоит в оценке вероятности появления наследственной патологии у будущих или уже родившихся детей. Консультации по прогнозу здоровья потомства можно разделить на две группы:

- проспективное консультирование - это наиболее эффективный вид профилактики наследственных болезней, когда риск рождения больного ребенка определяется еще до наступления беременности или на ранних ее сроках. Такие консультации проводятся: при наличии кровного родства между супругами, при неблагоприятном семейном анамнезе, при воздействии вредных средовых факторов на кого-либо из супругов (тяжелые инфекции, лечебное облучение, профессиональные вредности и т.д.).
- ретроспективное консультирование - это консультирование после рождения больного ребенка в семье относительно здоровья будущих детей.

Этапы консультирования:

- ***Первый этап консультирования*** начинается с уточнения диагноза болезни. Исходным моментом диагностики служит клинический диагноз. В медико-генетических консультациях диагноз уточняют с помощью генетического анализа (что и отличает врача-генетика от других специалистов), широко используют генеалогический и цитогенетический методы, а также специфические методы биохимической генетики, специально разработанные для диагностики наследственных болезней и нечасто применяемые в клинической практике.

- ***На втором этапе консультирования*** задача врача-генетика заключается в определении риска рождения больного ребенка. Исходным моментом служит родословная обследуемой семьи. При ее анализе возможны 4 ситуации, требующие различного подхода.

- Первая ситуация - **моногенно** наследуемая патология, при которой повторность болезни среди родственников дает возможность выяснить тип наследования в данной семье. В этих случаях при прогнозировании используют методы теории вероятностей и вычисляют теоретический риск рождения больного ребенка.
- Вторая ситуация - **полигенно** наследуемая патология. Болезнь хотя и повторяется среди родственников, но методы теоретического расчета неприменимы и риск устанавливается на основе эмпирических данных.
- Третья ситуация - **хромосомные болезни**, которые в отдельных случаях могут, как уже говорилось, повторяться у потомства супружеской пары.
- Четвертая ситуация - **спорадические** случаи патологии. Чаще всего это случай рождения больного ребенка у здоровых родителей, при котором в родословной не удается найти данных о патологии среди родственников.

- ***На третьем этапе консультирования*** врач-генетик должен прийти к заключению о риске возникновения болезни у детей консультирующихся супругов и дать им соответствующие рекомендации.
- ***Заключительный этап консультирования*** - совет врача-генетика - требует самого внимательного отношения.

Список использованной литературы:

- 1. Беляков Ю.А. Стоматологические проявления наследственных болезней и синдромов. М.: Медицина, 1993.
- 2. Козлова С.И., Семанова Е., Демикова Н.С., Блинникова О.Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: справочник. Л.: Медицина, 1989.
- 3. Колесов А.А., Каспарова Н.Н., Жилина В.В. Стоматология детского возраста. М.: Медицина, 1991.
- 4. Лазюк Г.И., Лурье И.В., Черствой Е.Д. Наследственные синдромы множественных пороков развития. М.: Медицина, 1983.
- 5. Лильин Е.Т., Богомазов Е.А., Гоман-Кадошников П. Б. Генетика для врачей. М.: Медицина, 1990.