

ҚР ДЕНСАУЛЫҚ САҚТАУ МИНИСТРЛІГІ

С.Д.АСФЕНДИЯРОВ АТЫНДАҒЫ  
ҚАЗАҚ ҰЛТТЫҚ МЕДИЦИНА УНИВЕРСИТЕТІ



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РК

КАЗАХСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ  
УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ С.Д.АСФЕНДИЯРОВА


АКУШЕРИЯ ЖӘНЕ ГИНЕКОЛОГИЯ КАФЕДРАСЫ

**СӨЖ**

НӨРЕСТЕ ДАМУЫНЫҢ ТУА БІТКЕН  
АҚАУЛЫҚТАРЫНЫҢ ПРОФИЛАКТИКАСЫ  
ЖӘНЕ ЕРТЕ ДИАГНОСТИКАСЫ

Орындаған: Абилкайр Е.С  
Тексерген: Шатабаева С.Б  
Факультет: *Жалпы медицина*  
Тобы: 12-021-01  
Курс: V

Алматы 2016

- 
- Кіріспе
  - Медико-генетикалық кеңестің міндеті (МГК)
  - МГК – ң түрлері
  - Міндетті түрде МГ кеңестен өтудің критерилері
  - Біріншілік профилактика
  - Екіншілік профилактика: диагностика түрлері
  - Үшіншілік профилактика
  - Пайдаланған әдебиеттердің тізімі

# Кіріспе

- Нәресте дамуының туа біткен ақаулықтарын болдырмауға арналған шаралар ол МГК пен оның ерте профилактикасы болып табылады.
- МГК пен ерте диагностика шараларына болашақ нәрестенің ата-анасына ерте кезде дәрігер-генетик пен акушер –гинекологтың кеңесіне міндетті түрде жүгінуі шарт!

# Медико – генетикалық кеңестің міндеттері:

## Медико – генетикалық кеңестің міндеттері:

- Бала көтеруге дейінгі кеңес беру;*
- Бұған дейінгі туа біткен ақаулықтармен туылған сонымен бірге генетикалық аурулары бар балалардың ата-аналарына кеңес беру;*
- Құрсақта жатқан нәрестенің генетикалық аурулары бар жоғын диагностикалау;*
- Болашақ аналарға ТБА мен генетикалық ақаулардың алдын-алу үшін үгіт – насихат жүргізу;*

# Медико-генетикалық кеңес

Медико – генетикалық кеңес 2 түрге бөлінеді:

- Проспективті және ретроспективті.
- Проспективті МГК жүктілікті жоспарлауға дейінгі кезеңде сонымен бірге әйелдің жасы 35 асқан болса немесе туыстық некеде тұратын отбасыларға жүргізіледі.
- Ретроспективті МГК бұған дейін ТБА – мен туылған балалардың ата-аналарына келесі туылатын балалардың қауіп-қатер факторларымен патологиясын анықтау үшін жүргізіледі.

# Медико-генетикалық кеңес міндетті түрде жүргілуі тиіс:

- Отбасында бұған дейінгі ТБА – мен қатар генетикалық ауруы бар балалардың ата - анасына;
- Отбасы мүшелерінің біреуінде (әйел адамда, ер адамда, әйел адамның жақын туыстарында, ер адамның жақын туысында) патология болса;
- Туыстық некемен үйленген отбасында;
- Бірінші жүктілікті жоспарлаған 35 жастан асқан әйелдерде;
- Бірнеше рет түсік тастаған әйелдерге;
- Жүктіліктің ерте кезеңінде туындаған қауіп – қатер факторлары (түрлі уланулар, иондағыш сәулелер, рентген сәулелері) туындаған әйел адамға.

# ТБА – мен гендік ақаудың алдын алудың профилактикасы 3 кезеңге бөлінеді:

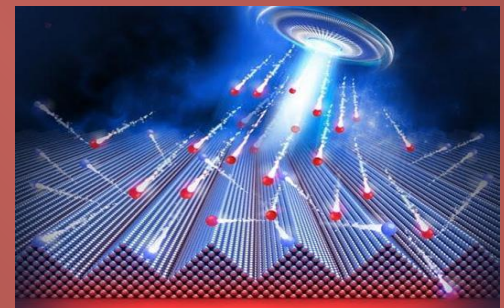
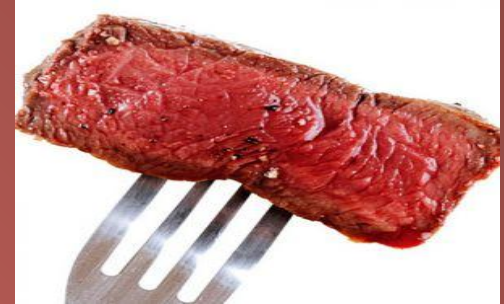
- 1-ші баланың туылуын жоспарлау
- ТБА – мен гендік ақаулықтардың біріншілік профилактикасы ТБА – мен туылатын баланың туылуының алдын-алуға негізделген. Ол 3 жолмен жүреді:

Ерлі – зайыптылардың репродуктивті жасын ескеру:

- Әйелдерге 19 – 35 жас интервалмен, ерлерге 35 жастан жоғары емес;
- Созылмалы жазылмайтын не болмаса тұқымқуалайтын аурулары бар ата – ананың дүниеге дені сау сәби әкелмейтіндігін түсіндіру;
- Туыстық некедегі отбасыларға немесе гетерезиготалық мутантты гені бар ерлі зайыптыларға дүниеге дені сау сәби әкелмейтіндігін түсіндіру;

# Адамдардың тератогендермен мутагендерден алшақ болуын түсіндіру

- Экологиялық ортаны жақсарту;
- Тағамның құнарлығын арттыру;
- Дұрыс тамақтану;
- Судың тазалығына көңіл бөлу;
- Химиялық мутагендерден алшақ болу;
- Иондық сәулелерден абай болу;





- ❑ Жыныстық жолмен жұғатын инфекцияның алдын алу;
- ❑ Токсоплазмоздың алдын алу (шикі фарштың дәмін татпау, жеміс-жидекті жақсылап жуып қолдану);
- ❑ Жануарлармен контактте болмау;
- ❑ Жеке бас гигиенасын сақтау;





Тип профилактической программы	Первичная цель	Вторичная цель
Прекоцепционная	Снижение риска зачатия больного ребенка	Информированное решение о деторождении
Пренатальная	Выявление беременных с риском рождения больного ребенка в период возможного прерывания беременности	Диагноз пораженного плода, пренатальное или неонатальное лечение, прерывание беременности
Неонатальная	Выявление больных для раннего лечения	Лечение больных
Общая популяционная	Выявление факторов высокого риска	Ранняя диагностика и лечение широко распространенных болезней, оздоровление среды обитания

# Екіншілік профилактика

- Екіншілік профилактика дүниеге сау баланың келмеуін ескертуге негізделген.
- Ол өз кезегінде туылуға дейінгі диагностикалық шаралардан тұрады.
- Оның негізгі мақсаты құрсақта жатқан нәрестедегі ТБА – ты тауып әйелдің келісімімен жүктілікті үзуге бағытталған.

# Туылуға дейінгі диагностика әдістері

Туылуға дейінгі ТБА – мен гендік ақаулардың диагностикасы 3 әдістен тұрады:

- Құрсақтағы нәрестені ультрадыбысты зерттеу (УДЗ)
- Жүкті әйелдің қан талдауы (биохимиялық скрининг)
- Инвазивті әдістер.

***Туылуға дейінгі диагностика 2 этаппен іске асады***



## Бірінші этап — нәрестенің УДЗ – і және жүкті әйел қанының биохимиялық скринингі

Ультрадыбыстық зерттеу. Бұл әдіс нәрестедегі ТБА – тың 80% - ын анықтайды. Диагностиканың нақтылығы аппараттың дәлдігі мен УДЗ дәрігерінің квалификациясы мен жұмыс істеу қабілеттілігінің жоғарлығымен нақтыланады. Өз уақытында нәрестедегі патологияны анықтау үшін УДЗ – тық зерттеуді жүктілік кезінде 3 рет жүргізу керек.



ТБА – ға күдік туғанда УДЗ әр 3-4 аптада қорытынды диагноз қойылғанша жүргізіледі. Кейбір ТБА – ды УДЗ – мен жүктіліктің 12 – ші аптасында анықтайды(бас миының болмауы). Жүктіліктің мерзімі жоғары болған сайын нәресте ақауының УДЗ диагностикасы да жоғары болады.



Айта кетерлік жайт УДЗ диагностикасының да кемшіліктері бар. Аппарат қанша мықты болғанымен де ол Даун сияқты синдромды анықтай алмайды. Күдік туған жағдайда нәресте кариотипін анықтау үшін заманауи инвазивті әдістерді қолдану арқылы анықтайды(амниоцентез, кардоцентез).



# Жүкті әйелдердің қан талдауы (биохимиялық скрининг)

Мақсаты:

- ❖ Биохимиялық маркерлерді анықтау

Маркерлер ретінде:

- ❖ Альфафетопротеин

Гормондар ретінде:

- ❖ Хорион гонодотропин, эстриол

Маркерлердің мөлшері кейбір ТБА – да өзгеріп отырады. Биохимиялық талдаудың оптимальды уақыты болып жүктіліктің 16 – 20 – шы аптасы болып табылады. Биохимиялық скринингтен барлық жүкті әйелдер өтуі тиіс!



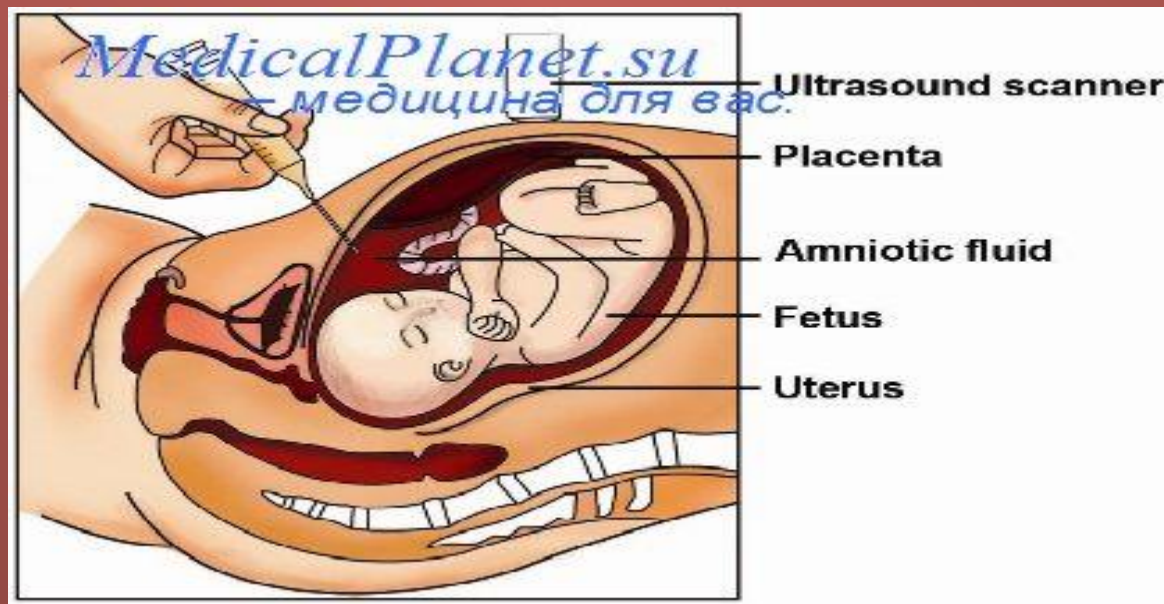


- ❖ Қанда альфа-фетопротеиннің жоғары дәрежеде болуы нәресте бас миының болмауы мен омыртқа аралық грыжаның болуына сәйкес келеді.
- ❖ Даун синдромында керісінше жүкті әйел қанында альфа – фетопротеиннің деңгейі түсіп кетеді.
- ❖ Даун синдромын биохимиялық анализ бойынша анықтау жиілігі 60-70% - ға тең келеді. Қорытынды диагноз амниоцентез бен кордоцентез әдісі сүйеніп қойылады.

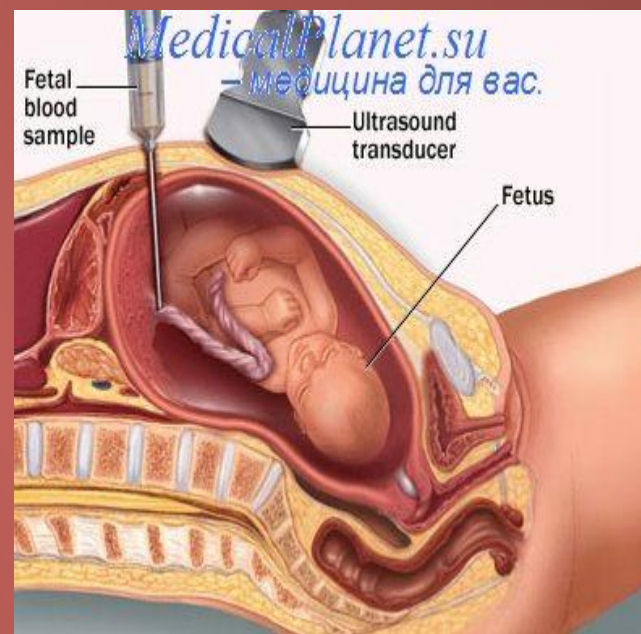


## Босануға дейінгі кезеңнің инвазивті диагностикалық әдістері

Амниоцентез – қағанақ қабын тесу арқылы жасалатын инвазивті әдіс. Инемен тесу жүкті әйелдің алдыңғы құрсақ қабырғасынан УДЗ – мен фиксация арқылы жасалынады. Зерттеу мақсаты — қағанақ суын алып, оны генетикалық тексеріске жіберу. Амниоцентез жүкті әйелдің келісімімен ғана жүргізіледі. Генетикалық зерттеу нәтижесінде – нәрестеде мутацияның бар жоғы анықталады.



- Кордоцентез – кіндік бауының УДЗ арқылы фиксация жасау арқы зерттеу әдісі.
- Зерттеу мақсаты – генетикалық зерттеу үшін кіндік бауынан аз мөлшерде қан алып оны генетикалық зерттеу жүргізуге жіберу.
- Жүкті әйелдің келісімімен ғана жүргізіледі.
- Әдіс гемофилия, зат алмасу үрдісінің бұзылуымен болатын синдромдарды (фенилкетонурия), хромасомалық аурулардың бар жоғын анықтайды.



# Үшіншілік профилактика

- Үшіншілік профилактика – ТБА – пен туылған нәрестелердің әрі қарай ауруының прогрессивті түрде дамуына жол бермеу;
- Бұл ақаулықтарға жататын зат алмасу қызметімен бұзылысымен туылған нәрестелердің ауруының асқынуын болдырмау;
- Осы аурумен туылған нәрестелерге ем нәтижелі болу үшін емді ерте жүргізу керек;
- Осы патологияны анықтау үшін жаңа туылған балаларды жалпы скринингтен өткізу;
- Фенилкетонурия анықталған жағдайда арнайы диета қолдану шарт!!!

# Әдебиеттер тізімі

- Акушерство: Учебник + CD/ под ред. Г.М. Савельевой, Р.И. Шалиной, Л.Г.Сичиной, 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.



**НАЗАРЛАРЫҢЫЗГА  
РАХМЕТ!!!**