



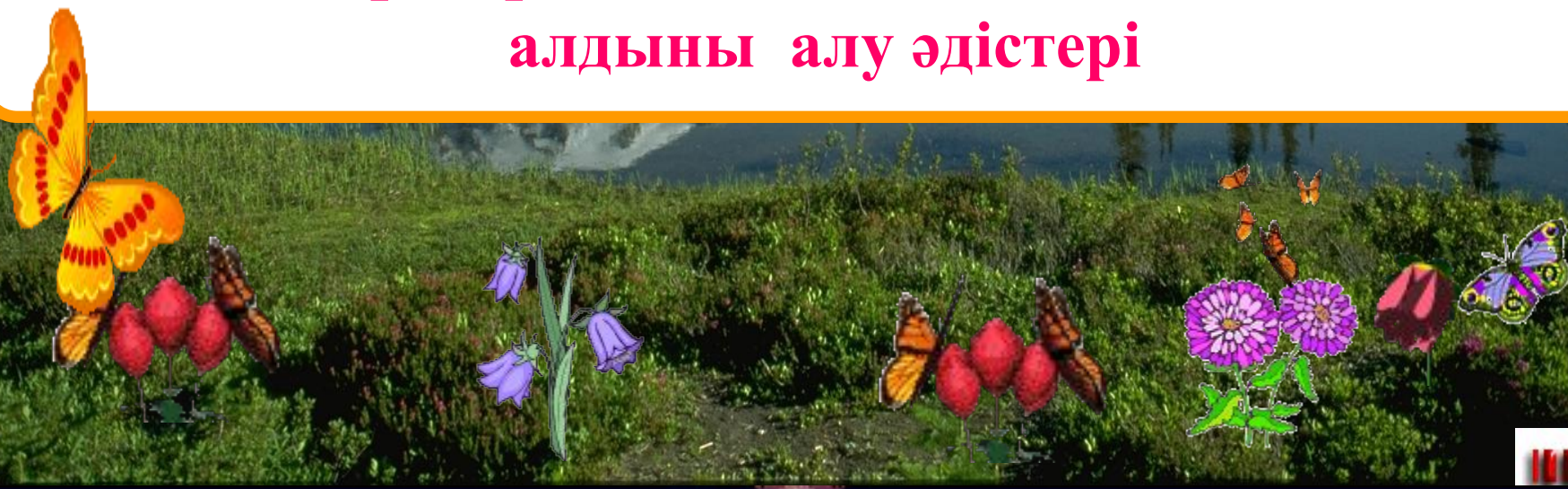
Орындады: 00000
Қабылдаған: 00000
Тобы: 00000





Тақырып

**Тұқым қуалайтын аурулардың
лабараториялы- диагностикалық және
алдыны алу әдістері**





Жоспар:

I Кіріспе



II Негізгі бөлім



1. Қазіргі кезде тұқым қуалайтын ауруларға
диагноз қою

2. Тұқым қуалайтын патологияларды
алдын алу

3. Тұқым қуалайтын ауруларды туғанға
дейін анықтаудың қазіргі әдістері

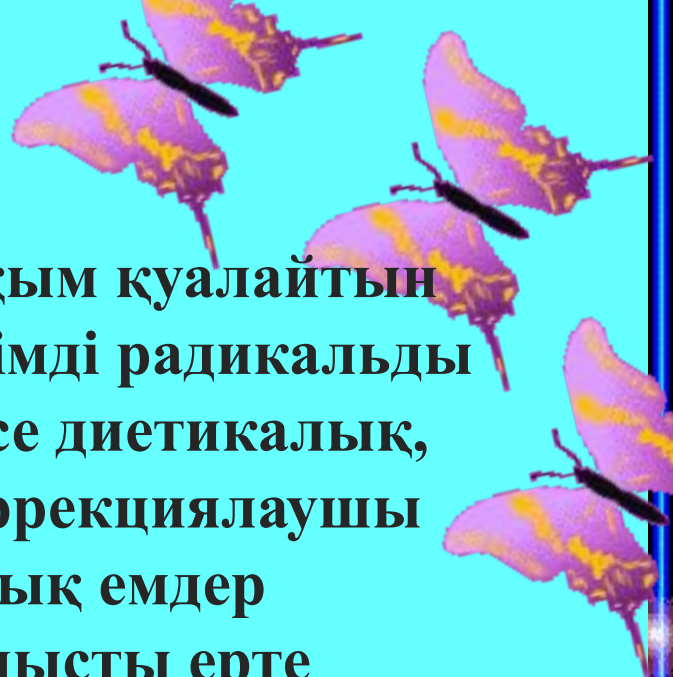
III Қорытынды



IV Пайдаланылған әдебиеттер

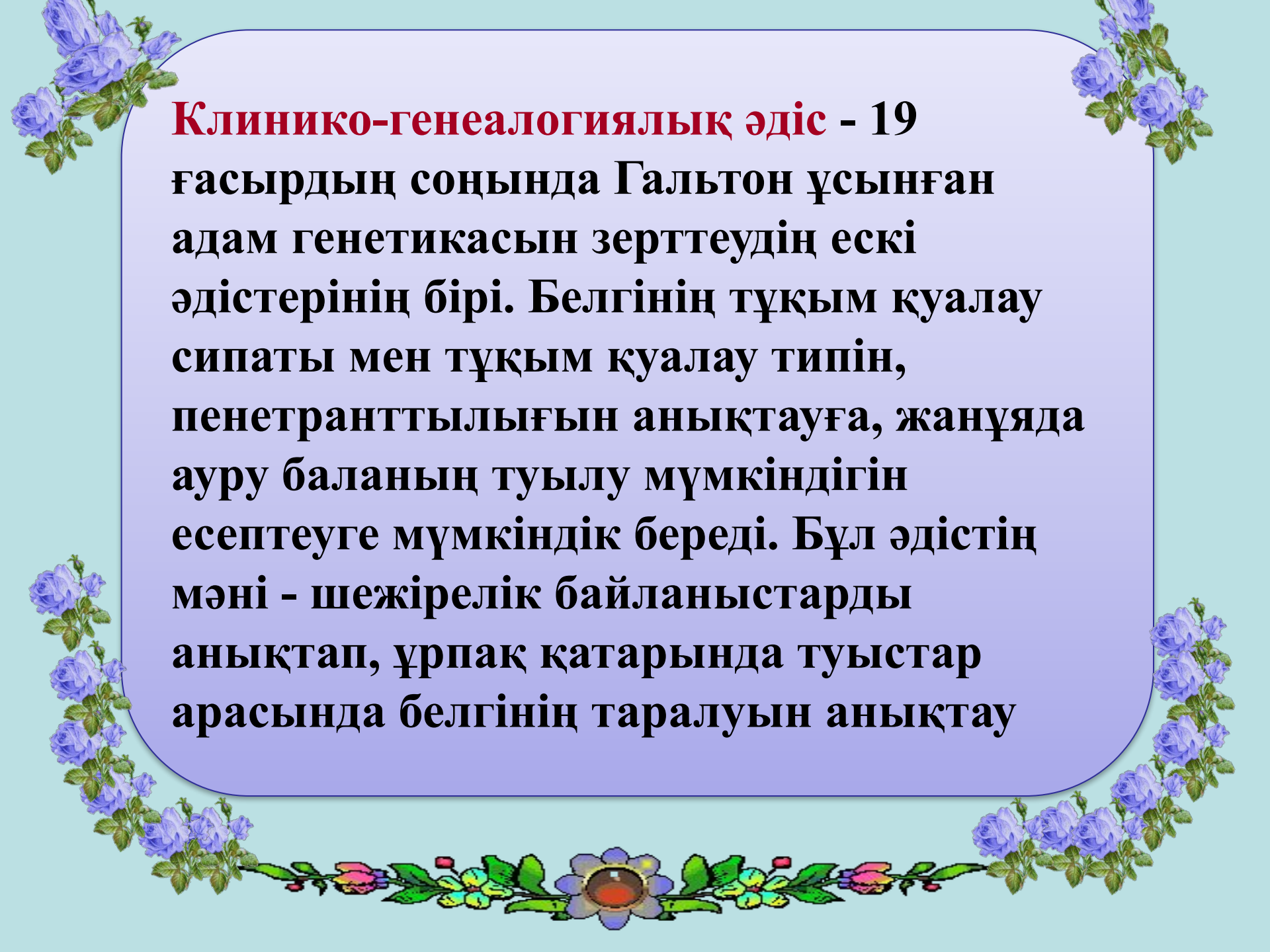


Тұқым қуалайтын патология клиникалық медицинаның барлық салаларында кездесіп, жалпы аурушылық пен өлімнің біршама бөлігін құрайды. Қазіргі мәліметтер бойынша нәрестелік өлімнің 20-30%, спонтанды аборт пен түсіктердің 40-50%, туа біткен саныраулықтың 50%, туа біткен соқырлықтың 70%, ой-санасының жетіспеушіліктің 80% генетикалық факторларға байланысты. Жалпы халықтың денсаулығы 18-20% генетикалық факторлармен анықталады. ХДҮ (ВОЗ) зерттеуі бойынша 1998 ж. адам популяциясында моногендік аурулардың кездесу жиілігі 1%, хромосомалық аурулардың - 1%, туа біткен ақаулардың - 3% құрайды. Мультифакторлық аурулар барлық созылмалы жұқпалы емес аурулардың 92-93% құрайды. Жыл сайын 10-12 жаңа тұқым қуалайтын аурулар ашылып жатады. Егер 1966 жылы Мак Кьюсиктің



Көптеген жетістіктер болса да, тұқым қуалайтын ауруларды емдеуде қазіргі кезде тиімді радикалды ем бар деп айтуға әлі ерте. Көбінесе диетикалық, симптоматикалық, орын басу, коррекциялаушы гормонды немесе хирургиялық емдер қолданылады. Осыған байланысты ерте диагностикалау мен алдын алудың мәселесі аса маңызды болып табылады. Алдын алудың нәтижелігі жалпы тәжірбиелік дәрігерлердің ауру немесе ауру болуы мүмкін адамдарды дер кезінде анықтап және медико-генетикалық профильді мекемелерге жолдауына байланысты.



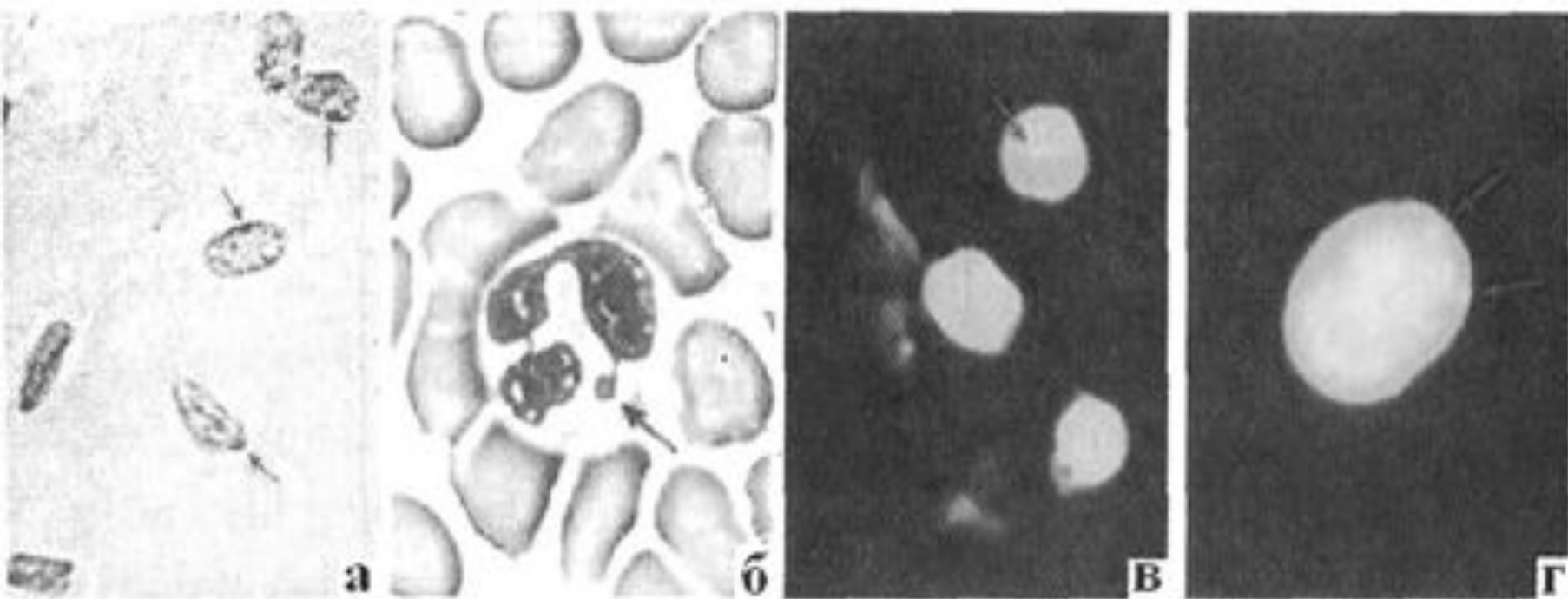


Клинико-генеалогиялық әдіс - 19
ғасырдың соңында Гальтон ұсынған
адам генетикасын зерттеудің ескі
әдістерінің бірі. Белгінің тұқым қуалау
сипаты мен тұқым қуалау типін,
пенетранттылығын анықтауға, жанұяда
ауру баланың туылу мүмкіндігін
есептеуге мүмкіндік береді. Бұл әдістің
мәні - шежірелік байланыстарды
анықтап, ұрпақ қатарында туыстар
арасында белгінің таралуын анықтау

Полигендік тұқым қуалау - полигендік тұқым қуалаудың критерийлерін алғаш 1969 ж. К. Картер сипаттаған және 1989 ж. Ф.Фогель мен А.Мотульский толықтырған. Орта жағдайларына тәуелді тұқым қуалауға бейім аурулар болып табылады. Полигендік аурулар бойынша монозиготты егіздердің конкорданттылығы дизиготты егіздердің конкорданттылығына қарағанда 4 есе жоғары



Цитогенетикалық әдістер - адамның хромосомаларын микроскоп арқылы зерттеуге негізделген әдістер тобы. Бұл әдістер хромосомалық ауруларға диагноз қоюда қолданылады. Олардың ішінде ең кеңінен таралған - *кариотиптеу* - кариотипті зерттеу арқылы хромосомалардың саны мен құрылысындағы өзгерістерді анықтауға мүмкіндік беретін тиімді әдіс.



3 сурет. Жыныс хроматинді анықтау экспресс-әдістері
 (А- сомалық жасушалардағы Барр денешіктері (көрсеткішпен
 белгіленген); б- қан нейтрофилдеріндегі “дабыл таяқшалары”;
 в,г- люминесценттік микроскоп арқылы анықталған жыныс
 У-хроматині)

Биохимиялық әдістер - бұл қан, зәр және ағзаның басқа да сұйық орталарынан әртүрлі заттардың алмасуының деффектісін анықтауға мүмкіндік беретін әдістер тобы.

Осы әдістер арқылы түрлі өнімдердің жиналу немесе жетіспеушілігі түрде көрініс беретін 1000 аса туа біткен зат алмасудың аномалиялары анықталған. Биохимиялық әдістер патологиялық генді гетерозиготалық түрде тасымалдауды анықтауда аса маңызды роль атқарады



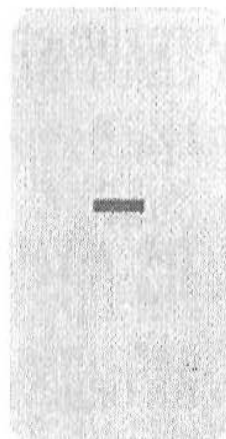
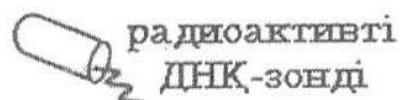
ДНК-ны
бөліп алу



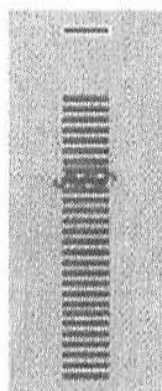
ДНК-ны
рестриктаза
арқылы бөлшектеу



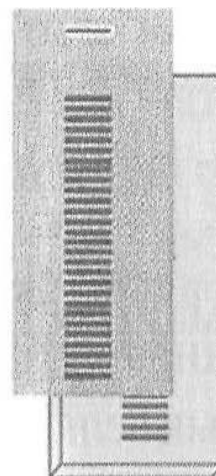
ДНК-ның
рестрикцияланған
кесінділері



Авторадиография

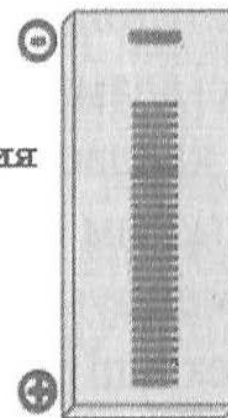


Гибридизация



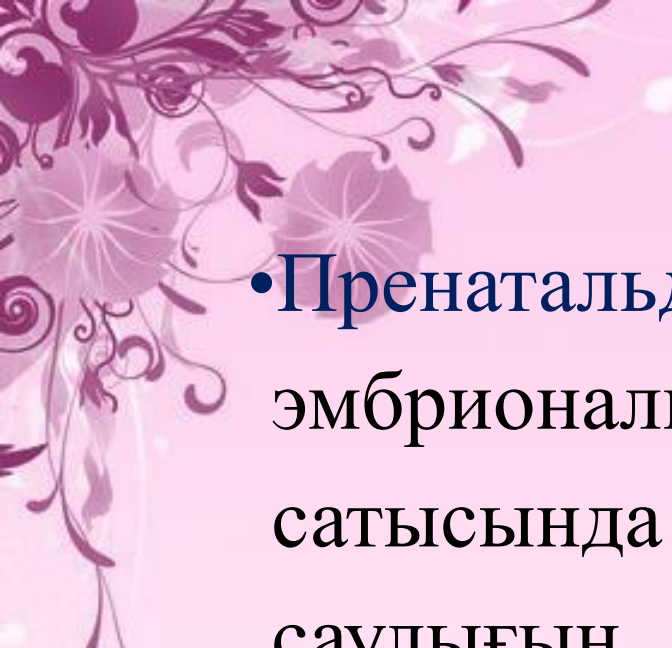
ДНК-ны фильтрге
тасымалдау (блот)

Денатурация



Гельэлектрофорез

Медико-генетикалық кеңес (МГК) -
медициналық көмектің арнайы түрі -
тұқым қуалайтын ауруларды алдын
алудағы ең кеңінен таралған әдісі. *Медико-*
***генетикалық кеңес* - тұқым қуалайтын**
немесе тұқым қуалауы мүмкін аурумен
ауратын адамға және оның тума-
туысқандарына сол аурудың салдары, ол
аурудың дамуы және тұқым қуалау
мүмкіндігі, оны емдеу және алдын алу
әдістері туралы мәліметгер берілетін
процесс



•Пренатальды диагностика (ПД) - эмбриональдық дамудың алғаш сатысында жүргізілетін ұрықтың саулығын анықтауда қолданылатын әр түрлі әдістер. Бұл кезде, тұқым қуалайтын аурулардың алдын алу мақсаты сау емес эмбриондар мен ұрықтарды түсіру арқылы іске асырылады.



ПД әдістері

тікелей емес

тікелей

ана қанынан

маркерлерді анықтау

инвазивті емес

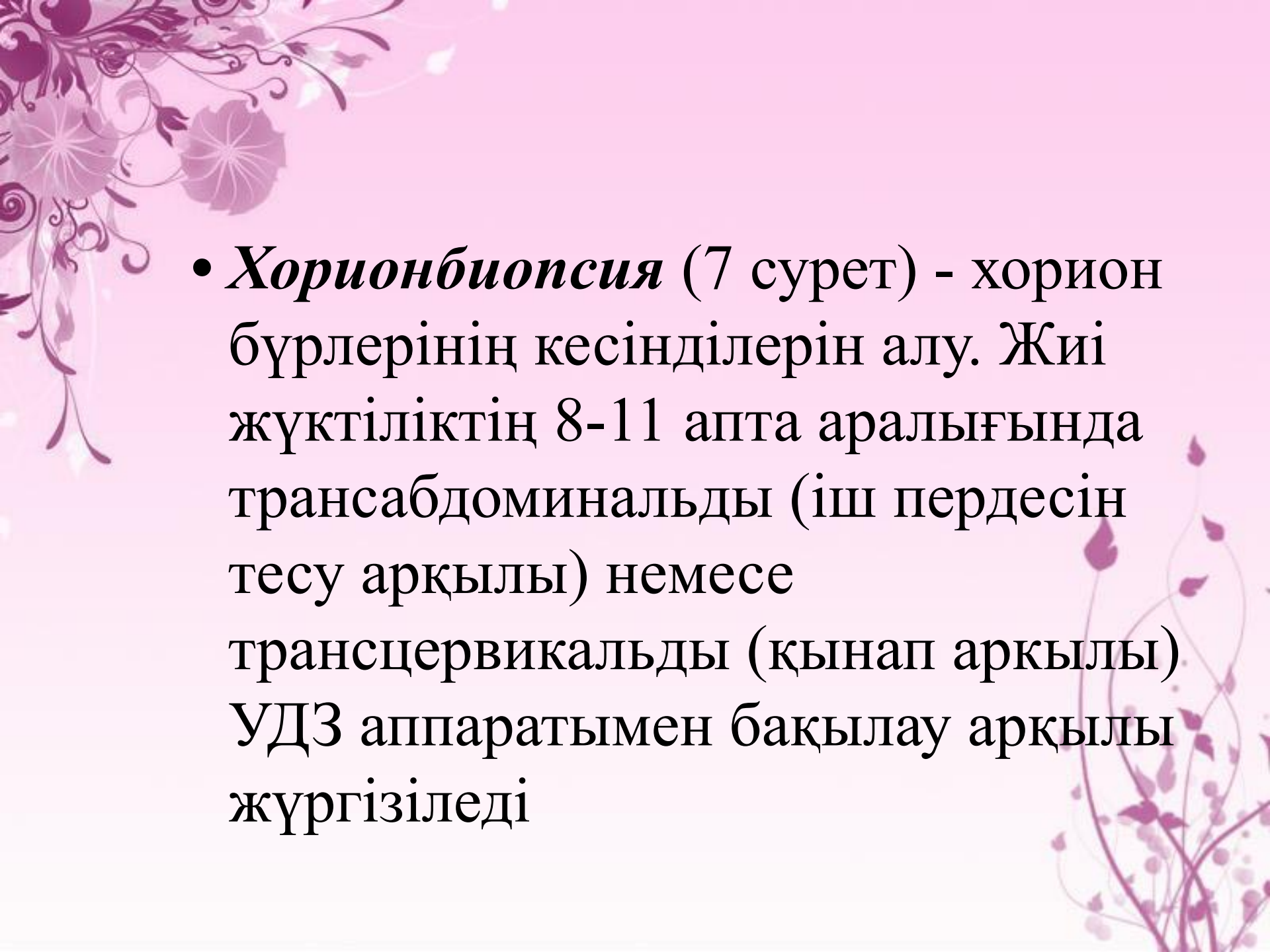
УЗИ

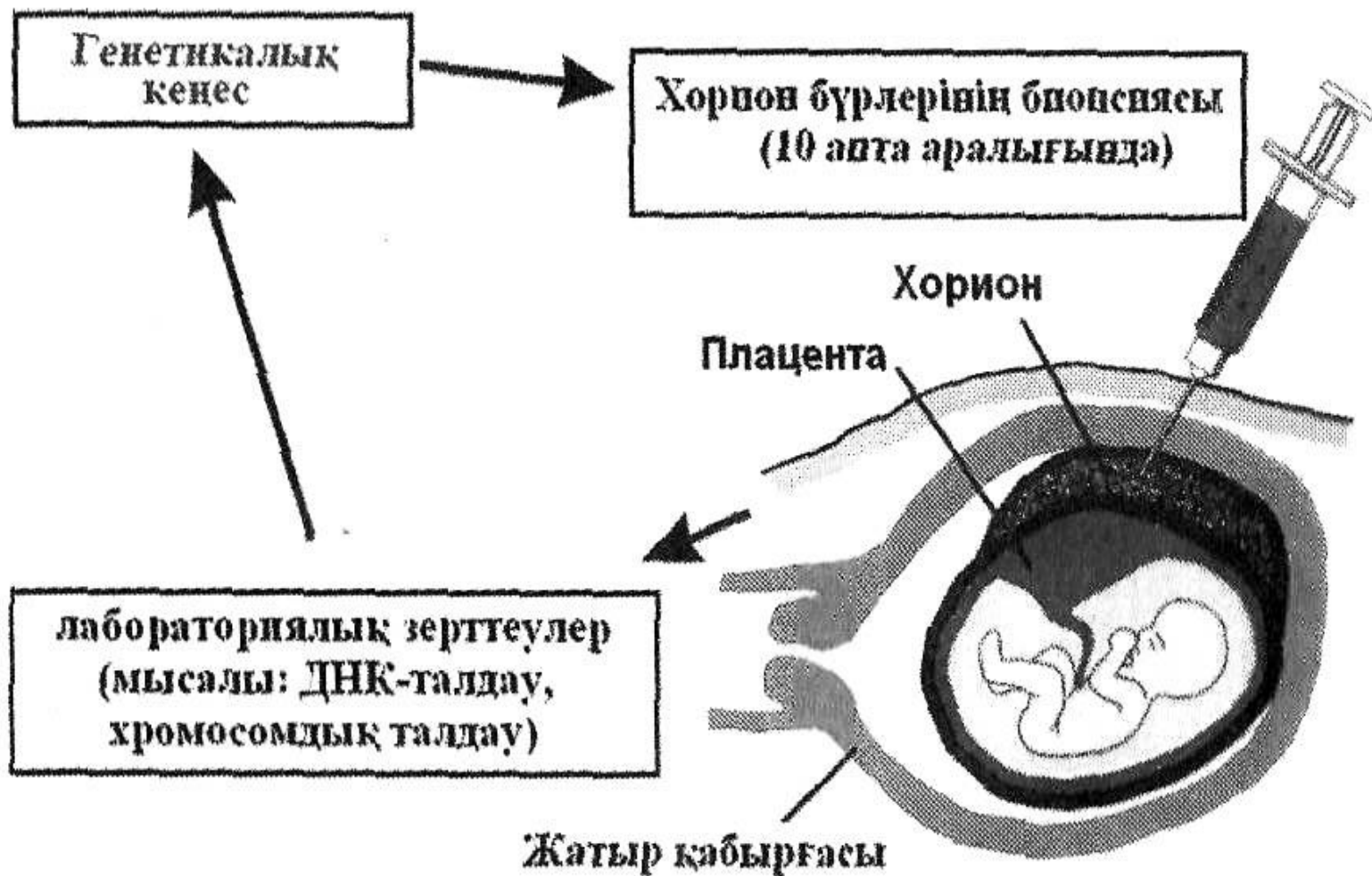
инвазивті

— амниоцентез

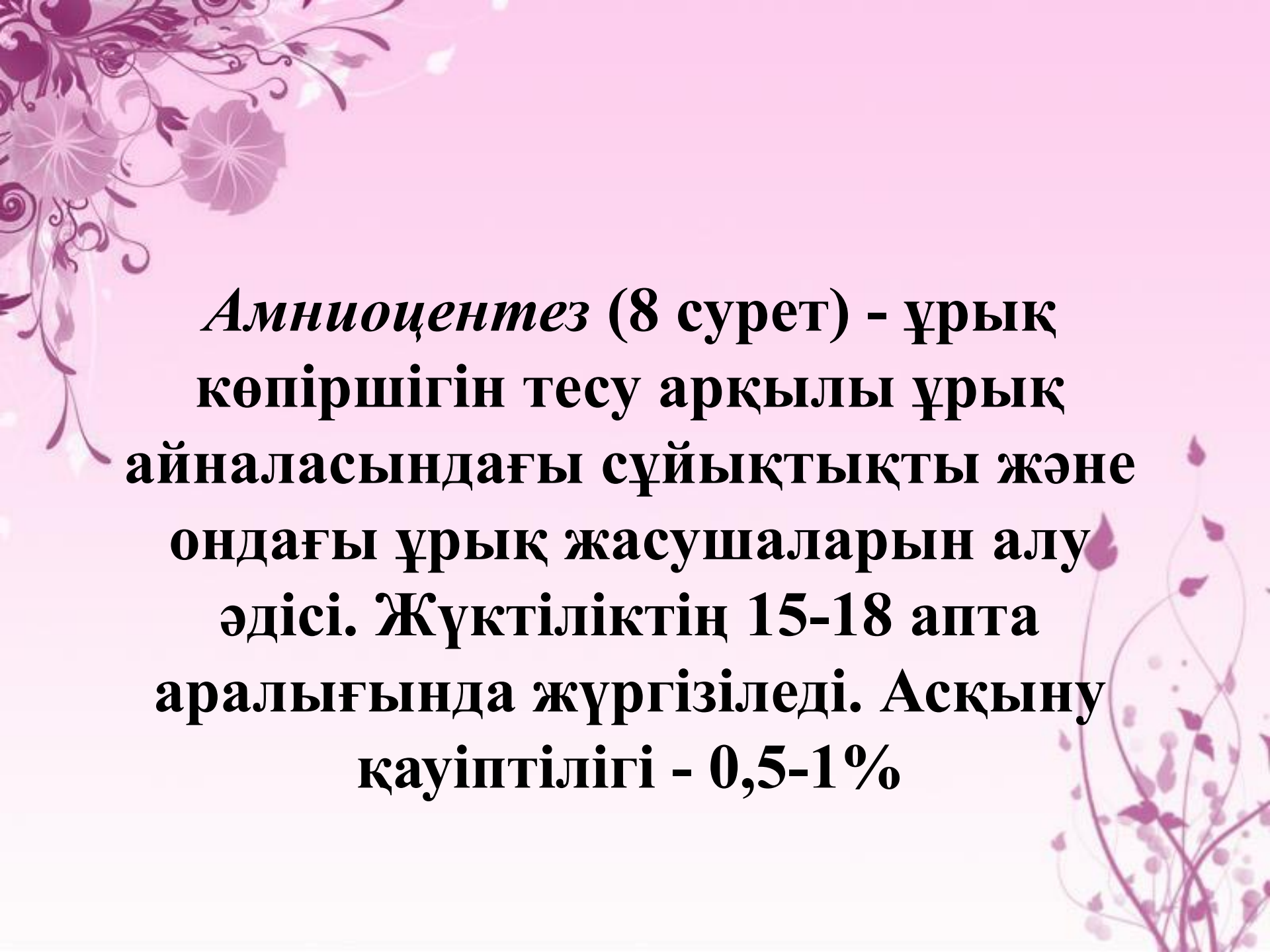
— хорионбиопсия

— кордоцентез

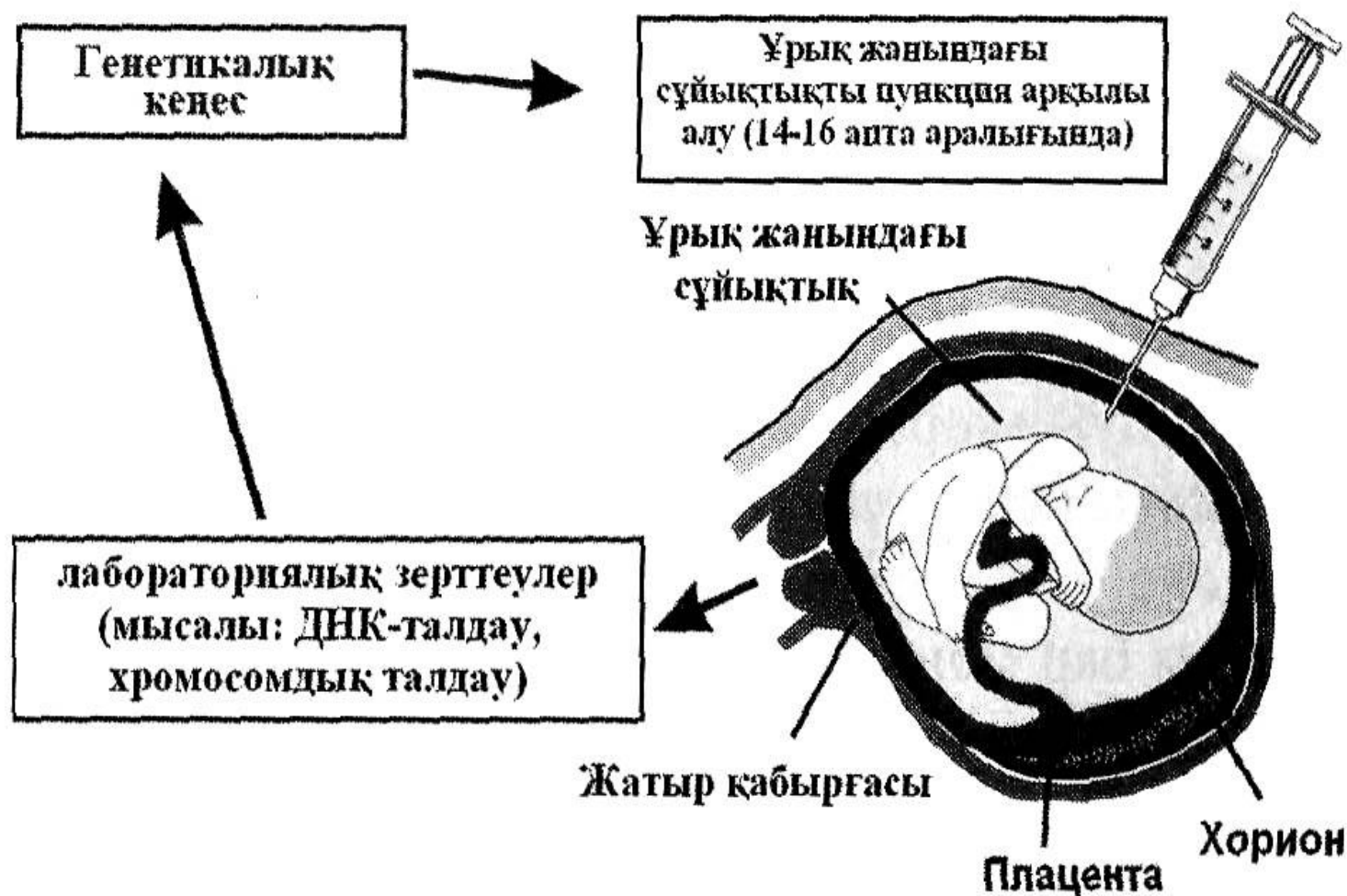
- 
- *Хорионбиопсия* (7 сурет) - хорион бүрлерінің кесінділерін алу. Жиі жүктіліктің 8-11 апта аралығында трансабдоминальды (іш пердесін тесу арқылы) немесе трансцервикальды (қынап арқылы) УДЗ аппаратымен бақылау арқылы жүргізіледі



7 сурет. Хорионбиопсия



***Амниоцентез (8 сурет) - ұрық
көпіршігін тесу арқылы ұрық
айналасындағы сұйықтықты және
ондағы ұрық жасушаларын алу
әдісі. Жүктіліктің 15-18 апта
аралығында жүргізіледі. Асқыну
қауіптілігі - 0,5-1%***



8 сурет. Амниоцентез

- 
- ***Кордоцентез*** — жүктіліктің 18-22 апта аралығында кіндік тамырынан қан алу әдісі

Edwards sindromi





ахондроплазия

Edwards sindromi



подагра





Это - генетика

Это - трагедия на всю жизнь, поздравь своего будущего ребенка,
задумайся над своим здоровьем



**Назар аударғаныңыздар
үшін рахмет!**