

Астана медициналық университеті АҚ

Кафедра:

**Адамның туқым қуалайтын
патологиясындағы туқым
қуалаушылық пен ортаның
рөлі**

Орындаған: Орынбасарова М.С.

Тексерген: Жұмағұлова А.Ә.

Жоспар

- I. Тұқым қуалайтын патологиялардың алдын алу
- II. Тұқым қуалайтын аурулардың пренатальді диагностикасы (ПД)
Пренетальды диагноз қоюдың инвазивті емес әдістері
- III. Тұқым қуалайтын ауруларды имплантацияға дейінгі диагностика
- IV. Биохимиялық скрининг бағдарламалары
- V. Гиперфенилаланинемияның биохимиялық скрининг бағдарламасы (ГФА)



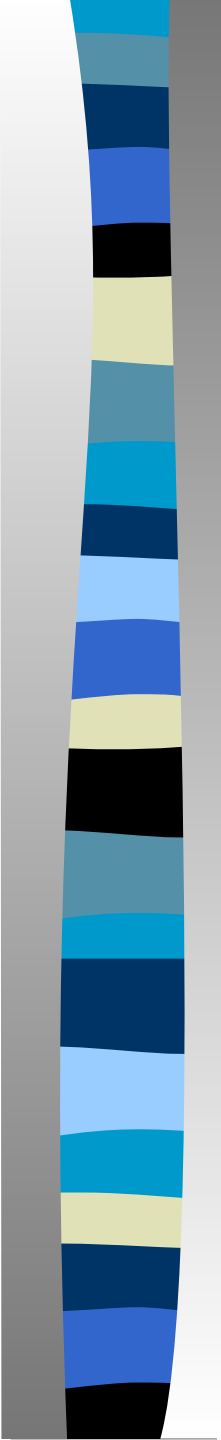
Алдын алу шаралары:

- Тұқым қуалайтын патологиямен балалардың туылуын алдын алу (бірінші реттік профилактика) – медико генетикалық кеңеске негізделген
- Патологиялық өзгерген генотипті тұлғаларда аурудың даму қаупін төмендету (екінші реттік профилактика)



Медико-генетикалық кеңес (МГК) :

- бұл генетикалық патологиясы бар науқасқа және оның жанұясының басқа мүшелеріне көрсетілетін арнайыланған медициналық көмектің бір түрі
- Мақсаты-ауру баланың туылуын алдын алу
- Алғашқы кабинеті 1941ж Мичиган университетінде ашылған
- Бұл терминді 1947ж С.Рид ұсынған



МГК тұқым қуалайтын патологиясымен
баланың туылу қауіпі жоғары тұлғаларға
жатады:

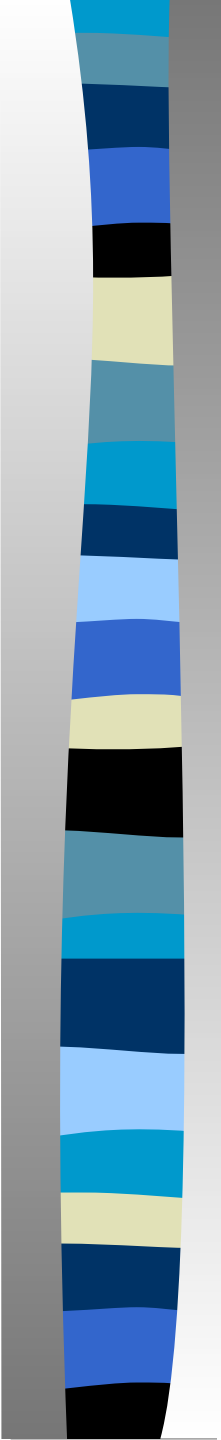
- Қандас некедегі жұбайлар
- Жанұясында әйел не ер жағынан тұқым қуалайтын патологиясы бар науқастар бар жанұялар
- Зиянды сыртқы орта факторларының әсеріне ұшыраған жүкті әйелдер
- Оларға кеңес проспективті сипатта жүргізіледі

МГК сатылары:

I сатыда тұқым қуалайтын ауру диагнозын қою және қуалау типін анықтау жүргізіледі

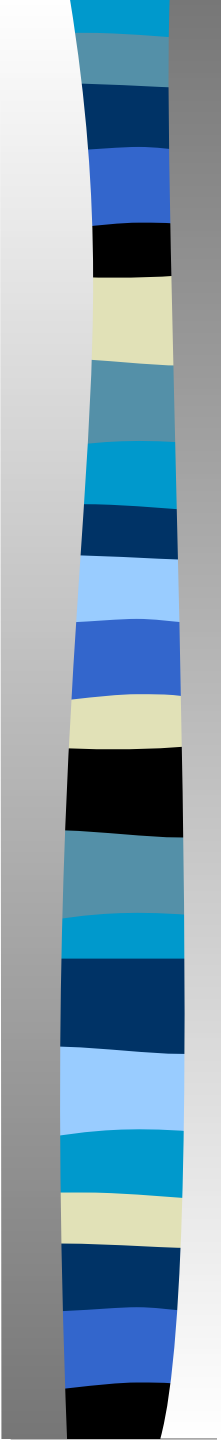
II сатыда кеңеске келген тұлғаның және жанұясының басқа мүшелерінің генотиптерін анықтау және генетикалық қауіпті есептеу жүргізіледі

III сатыда анықталған патологияның сипатына байланысты алдын алу шаралары жоспарланып, іске асырылады



Диогноз қою үшін мәліметтердің
компьютерлік базалары және
ақпараттық диагностикалық жүйелер:

- POSSUM
- LDDDB
- SYNGEN
- CHKODYS
- MEDGEN



Тұқым қуалайтын патологиялардың алдын алудың 2 жолы

- Пренатальді
- Имплантация



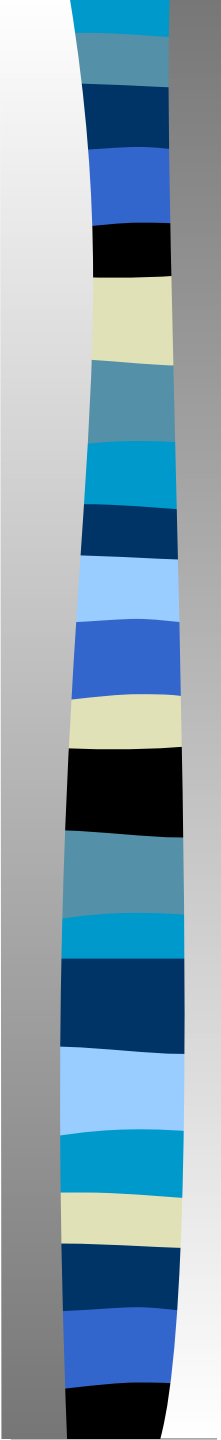
Пренатальді диагностика

- Баланың денсаулығының күйін құрсақта даму кезінде қалыпты не аномальді дамуына баға беру үшін оның морфологиясын, генотипін талдау жолымен зерттейді
- әдістері инвазивті емес және инвазивті деп бөлінеді



ПД инвазивті емес әдістері:

- Жүкті әйелдердің қанының сарысуында белгілі маркерлердің альфафетопротейн, хориондық гонадотропин және конъюгацияланбаған эстриольдың мөлшерін анықтау
- Жүкті әйелдерді ультрадыбыстық зерттеу
- Ана қанынан бөлініп алынған ұрық жасушаларын талдау



Жоғары қатерлі жүкті әйелдер тобын құрастыру популяцияның барлық жүкті әйелдерін зерттеу критерийлері:

- Жасы 35 жастан асқан
- Ұрықтың жатыр ішінде өсуінің тежелуі анықталуы
- Жанұяда алдыңғы балаларында хромосомдық бұзылыстар не дамудың туа біткен ақаулықтарының болуы

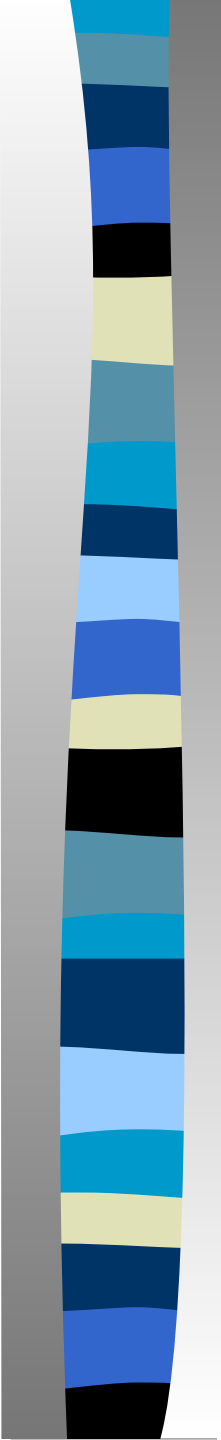
УДЗ әдісі:

- Жатырышілік патологияны анықтаудың ең қарапайым, арзан, қауіпсіз және тиімді әдістерінің бірі
- Аяқ-қолдың даму ақаулықтарын, асқазан-ішек жолының, жүректің, бүйректің, жүйке түтігінің ақауын анықтауға мүмкіндік береді



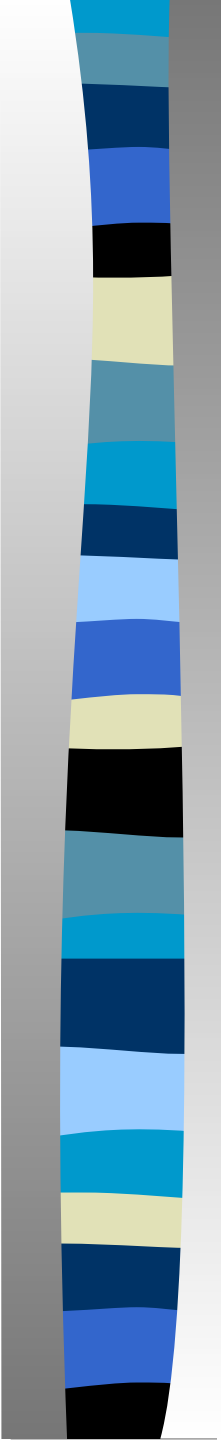
Жүкті әйелдің қанында ұрықтың
көп мөлшерде болатын ядролары
жасушалары:

- Трофобласттар
- Лимфоциттер
- Гранулоциттер
- Эритробластар



Ең диогностикалық маңызы бар зерттеулер сипатталады:

- Ядрода барлық гендердің болуымен
- Жүкті әйел қанында бірінші триместерде пайда болуымен
- Босанған соң әйелдің қанында 90 күнге дейін ғана болуымен



Тұқым қуалайтын ауруларды имплантацияға дейінгі диагностика:

- Жасанды ұрықтандыру жолымен не ұрықты жатырдан ұрықтанудан соң бөліп алуы арқылы алатын, ұрықтың бластоциста сатысында жүргізіледі



Биохимиялық скрининг бағдарламалары

- Генетикалық патологияларды клиникалық көріністеріне дейін анықтауға және аурудың дамуының алдын алуға бағытталған
- Тұқым қуалайтын аурулардың екінші реттік алдын алу әдістеріне жатады



Биохимиялық скрининг

- Егер популяциядағы барлық жаңа туған нәрестелер (100№) зерттелсе – *жаппай*
- Белгілі бір тұқым қуалайтын патологияның дамуы бойынша жоғары қатері бар науқастар зерттелсе – *таңдамалы* болуы мүмкін



Жаппай скрининг жүргізу шарттары:

- Популяцияда зерттелетін патологияның айтарлықтай жиі болуы
- Емдемеген жағдайда мүгедектікке алып келетін аурудың ауыр, үдемелі ағымы
- Тиімді емдеу әдісінің болуы
- Дәл және тиімді диагноз қою әдістерінің болуы



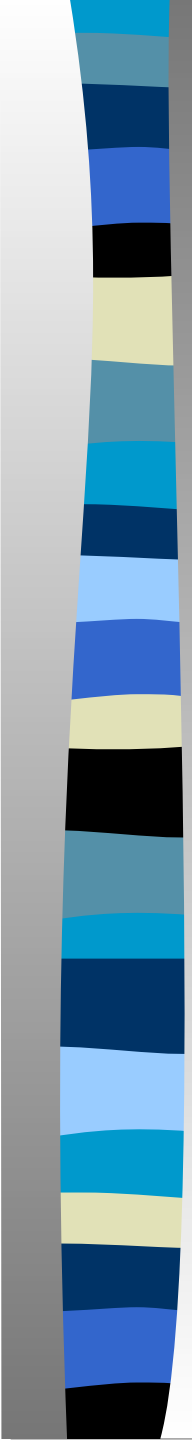
Таңдамалы скрининг

- Қатер тобына жататын белгілі патологиясы бар науқастар арасында бірқатар тұқым қуалайтын ауруларды анықтауға бағытталған



Скрининг сатысы

- Бірінші реттік диагностика:
осы ауру бойынша қатер тобын құрумен оң нәтижелі тұлғаларды анықтауға мүмкіндік беретін сапалық әдіс
- Дәлелдеуші:
күрделі жоғары дәлдікті сапалық әдістерді қолдану арқылы жалған-оң жағдайларды анықтау және диагнозды дәлелдеу жүргізіледі



Гиперфенилаланинемияның биохимиялық скрининг бағдарламасы

- Диагностикалық сатысында: сапалық тесттер көмегімен несепте фенилкетондардың мөлшерін не қанда да микробиологиялық ингибиторлық тесттердің көмегімен фенилаланин мөлшерін анықтайды
- Дәлелдеуші сатысында: тест оң нәтижелі болған балаларды қандағы фенилаланиннің және оның туындыларының мөлшерінің жоғарылауын дәлелдеу мақсатында флуорметриялық әдіспен қайта зерттеулер жүргізіледі