

Медико-генетикалық кеңестің нәрестенің туа біткен ақаулықтарын алдын-алудағы рөлі және диагностикасы



Орындаған: Абилкайр Е
Тексерген: Иманғалиева
М

МЕДИКО-ГЕНЕТИКАЛЫҚ КЕҢЕС

Мақсаты – науқас баланы дүниеге әкелуден алдын-алу



Негізгі мақсат:

1. Тұқымқуалайтын аурулардың алдын-алу
2. Пренатальды диагностика
3. Тұқымқуалайтын аурулардың түрін анықтау

Медико-генетикалық кеңестің этаптары

- Диагноз
- Болжау
- Қорытынды
- Кеңес беру

Генеалогиялық әдіс

Бұл әдіс бойынша туыстық қатынастарды, туыстар арасындағы аурулардың бірнеше ұрпақ бойы тұқым қуалау сипатын, оның шыққан тегіне шежіре құрастыру арқылы зерттеп анықтайды.

Егіздік әдіс

Егіздік әдісті адамның тұқым қуалаушылық қасиеті мен сыртқы орта жағдайын, белгілердің дамуындағы айырмашылықтарды зерттеу үшін пайдаланады. Сонымен қатар, егіздік әдіс адамның кейбір тұқым қуалайтын ауруларға (шизофрения, эпилепсия, гемофилия және т.б.) бейімділігін алдын ала анықтауға көмектеседі.

Близнецы	Конкордантность МБ, %	Конкордантность ДБ, %	Коэффициент наследуемости, %
Группа крови	100	46	100
Туберкулез	66	23	55,8
Эпилепсия	67	3	66
Шизофрения	70	13	68,7
Гипертония	70	13	68,7
Сахарный диабет	84	37	74,6
Скарлатина	57	41	27,1

Цитогенетикалық әдіс

Бұл әдіспен сау немесе ауру адамның кариотипіне (хромосома жиынтығына) цитогенетикалық талдау жасалады.

Бұл әдіс мақсаты нәрестедегі хромасоманың бүтіндігінің бұзылуын немесе хромасоманың ауытқуларына негізделген.



Онтогенетикалық әдіс

Бұл әдіспен адамның онтогенезі (жеке дамуы) барысында тұқым қуалайтын өзгерістердің бар-жоғы анықталады. Кейбір тұқым қуалайтын ауруларды соған жауапты рецессивті гендерден тұратын гомозиготалы организмнен ғана емес, аз да болса гетерозиготалылардан да байқауға болады. Мысалы, шизофрения. Сонымен, онтогенетикалық әдістің маңызы — онтогенез барысында белгілі бір ауруды тасымалдайтын рецессивті гендерді анықтау арқылы болашақ ұрпақты ауыр зардаптардан алдын ала сақтандыру.

Биохимиялық әдіс

Адамда болатын түрлі тұқым қуалайтын өзгерістер клеткадағы зат алмасудың бұзылуына тікелей байланысты. Олар сол клетканың құрамына кіретін белоктар, нуклеин қышқылдары, көмірсулар, майлар, липидтер және т.б.

Амниоцентез

Амниоцентез (ұрық көпіршігін тесу) жүктіліктің 15-20 аптасында жасалады. Ұрық көпіршігін тесу ҮДЗ бақылауымен құрсақтың алдыңғы қуысы арқылы жасалады.



Кордоцентез

Ал кордоцентез — бала кіндігінен қан алу жүктіліктің 20-шы аптасында жасалады. Ем-шара УДЗ бақылауымен жүзеге асырылады. Оның мақсаты — хромосомдық ауруларды, иммунодефициттік, гематологиялық тұқым қуалаушылық ауруларды анықтау.



Амниоцентез

Амниоцентез (ұрық көпіршігін тесу) жүктіліктің 15-20 аптасында жасалады. Ұрық көпіршігін тесу ҮДЗ бақылауымен құрсақтың алдыңғы қуысы арқылы жасалады.



Хорион бүрлерінің биопсиясы

Бұл жүктіліктің алғашқы триместрінде жасалатын, баланың дамуында ауытқулардың болу мүмкіндіктерін анықтайтын



Методы инвазивной пренатальной диагностики

- Биопсия хориона - 8-12 нед.
- Амниоцентез – 13-22 нед.
- Кордоцентез – с 18 нед.
- Плацентоцентез – 2 триместр
- Биопсия кожи плода – 2 триместр



- Диетотерапия
- Алмастыру терапиясы
- Исключение некоторых лекарств
(барбитуратов, сульфаниламидов и др.)
- Хирургическое лечение
- Генная терапия

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ РЕКОМЕНДОВАНО



- Женщинам старше 35 лет;
- Семьям ,где уже были случаи рождения детей с врожденными пороками;
- Женщинам, имевшим выкидыши, особенно на ранних сроках (до 12 нед);
- Семьям, живущим в экологически неблагоприятных районах
- Супругам, работающим на вредном производстве(имеющим контакт с химическими и радиационными мутагенами);
- В случаях близкородственных браков;
- Беременным с выявленными в ходе ультразвукового и биохимического обследования отклонениями;
- При несовместимости супругов по резус-фактору крови.