

ҚР ДЕНСАУЛЫҚ САҚТАУ МИНИСТРЛІГІ  
С.Д.АСФЕНДИЯРОВ АТЫНДАҒЫ  
ҚАЗАҚ ҰЛТТЫҚ МЕДИЦИНА УНИВЕРСИТЕТІ



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РК  
КАЗАХСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ С. Д.  
АСФЕНДИЯРОВА

# ПРОФИЛАКТИКА И ДИАГНОСТИКА ВРОЖДЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ПЛОДА

Проверил(а):

Подготовил(а): Саед Акил Шах

Факультет: ОМ

Курс: 5

Группа: 58-02

# ПЛАН:

- Введение
  - Задачи медико-генетической консультации (МГК)
  - Виды МГК
  - Критерии обязательного прохождения МГК
  - Первичная профилактика
  - Вторичная профилактика: методы диагностики
  - Третичная профилактика
  - Заключение
  - Список литературы
-

# ВВЕДЕНИЕ

- Профилактика и ранняя адекватная диагностика пороков развития плода позволяют предотвратить либо предупредить рождение детей с различными врожденными пороками развития и наследственными заболеваниями. Ведущую роль в профилактике ВПР и наследственных заболеваний играет медико–генетическое консультирование и ответственность обоих супругов.

# ЗАДАЧИ МЕДИКО–ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ:

- Цель консультации врача–генетика — установление риска рождения ребенка с врожденной или наследственной патологией и оказание помощи семье в принятии решения о деторождении.
- Задачи медико–генетическое консультирования:
  - консультирование супругов до планирования зачатия;
  - консультирование больных наследственными болезнями и ВПР;
  - диагностика врожденных и наследственных болезней плода в период внутриутробного развития;
  - пропаганда среди населения медико–гигиенических знаний, направленных на профилактику врожденных и наследственных болезней.

# МЕДИКО- ГЕНЕТИЧЕСКАЯ КОНСУЛЬТАЦИЯ

- Различают два вида медико–генетического консультирования: проспективное (предварительное) и ретроспективное (текущее).
- Проспективное медико-генетическое консультирование проводится до планирования зачатия или в ранние сроки беременности при наличии риска рождения больного ребенка (возраст будущей матери старше 35 лет, кровнородственный брак и др.) в семьях, где ранее не было больных детей.

Ретроспективное медико-генетическое консультирование проводится в семьях, где уже родился больной ребенок, для установления степени риска наследственной патологии у последующих детей.

# МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ ОБЯЗАТЕЛЬНО:

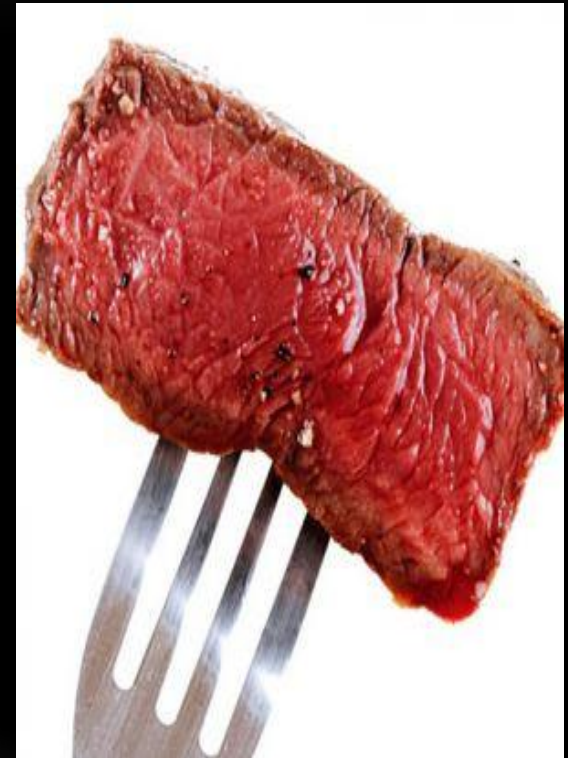
- - при рождении в семье ребенка с наследственным заболеванием или врожденным пороком развития;
  - при наличии врожденной или наследственной патологии у одного из супругов или у ближайших родственников;
  - при кровнородственных браках;
  - при планировании первой беременности у женщины старше 35 лет;
  - при повторных самопроизвольных выкидышах;
  - при воздействии в ранние сроки беременности ионизирующих излучений (профессиональные вредности, рентгенологическое исследование).

## ВЫДЕЛЯЮТ 3 УРОВНЯ ПРОФИЛАКТИКИ ВРОЖДЕННЫХ ПАТОЛОГИЙ И НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ПЛОДА:

- Первичная профилактика врожденных и наследственных болезней включает мероприятия, направленные на предупреждение зачатия больного ребенка. Она реализуется тремя путями:
  - 1 планирование деторождения;
  - Планирование деторождения включает три основные направления:
    - учет оптимального репродуктивного возраста супругов: для женщины в интервале 19 – 35 лет, для мужчины – не старше 35 лет;
    - отказ от деторождения при высоком риске неизлечимых наследственных заболеваний, которые не могут быть выявлены надежными методами дородовой диагностики;
    - отказ от деторождения при кровнородственных браках и браках между двумя гетерозиготными носителями мутантного гена.

## 2 ЗАЩИТА СРЕДЫ ОБИТАНИЯ ЧЕЛОВЕКА ОТ МУТАГЕНОВ И ТЕРАТОГЕНОВ

- В современных экологических условиях развитие наследственной патологии связано преимущественно с индуцированными мутациями. Актуальность проблемы обусловлена тем, что их эффекты проявляются не в популяции, подвергшейся воздействию, а у потомства в нескольких поколениях. С точки зрения профилактики наследственных болезней индуцированный мутагенез должен быть исключен. Это предполагает разработку и жесткий контроль выполнения государственных мероприятий по охране окружающей среды, предотвращение загрязнения воздуха, воды, почвы, продуктов питания органическими и неорганическими химическими соединениями, являющимися мощными мутагенами, контроль уровня индуцированных ионизирующих излучений.





К защите среды обитания человека относится также исключение из нее факторов передачи инфекций, способных индуцировать ВПР при внутриутробном заражении плода. Так, для профилактики заражения токсоплазмозом беременным рекомендуется строго соблюдать гигиенические требования при приготовлении пищи (не пробовать сырой фарш, подвергать мясо термической обработке, соответствующей технологии, тщательно мыть овощи, фрукты и ягоды, загрязненные почвой). Необходимо исключить контакт с кошками — биологическими хозяевами токсоплазмы. Элементарные меры личной и санитарной гигиены позволяют избежать инфицирования беременной вирусами, бактериями, простейшими и инвазии гельминтами.



# 3 ВИТАМИНИЗАЦИЯ НАСЕЛЕНИЯ

Выделяют 4 основные направления профилактики дефицита незаменимых аминокислот, витаминов и микроэлементов:

- увеличение потребления населением продуктов питания, богатых природными витаминами и минеральными элементами;
- обогащение витаминами и микроэлементами продуктов питания массового потребления (хлебо–булочные, макаронные и кондитерские изделия, молочные продукты, фруктовые и овощные соки);
- употребление специализированных продуктов питания для беременных, обогащенных витаминами и минеральными элементами;
- прием поливитаминных препаратов для беременных.

# ВТОРИЧНАЯ ПРОФИЛАКТИКА

- Вторичная профилактика врожденных и наследственных болезней включает мероприятия, направленные на предупреждение рождения больного ребенка. Она осуществляется с помощью методов дородовой диагностики. Ее основная цель — в максимально ранние сроки выявить у плода наследственные болезни и пороки развития, не поддающиеся лечению, и прервать беременность (с согласия женщины).

# МЕТОДЫ ДОРОДОВОЙ ДИАГНОСТИКИ

Дородовая диагностика врожденных и наследственных болезней складывается из трех методов:

- ультразвукового исследования (УЗИ) плода,
- исследования крови беременной (биохимический скрининг)
- группы инвазивных методов.

Дородовая диагностика осуществляется в два этапа.



# ПЕРВЫЙ ЭТАП — УЗИ ПЛОДА И БИОХИМИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ КРОВИ БЕРЕМЕННОЙ.

- Ультразвуковое исследование плода. Метод позволяет выявить до 80 % врожденных пороков развития плода. Точность диагностики пороков развития зависит во многом от наличия аппаратуры с высокой разрешающей способностью, квалификации и опыта исследователя, срока беременности. Для своевременной диагностики пороков развития плода УЗИ проводят не менее трех раз в течение беременности.



- При подозрении на порок развития ультразвуковое исследование выполняется каждые 3 — 4 недели до установления окончательного диагноза. Некоторые ВПР можно диагностировать с помощью УЗИ уже к концу 12-й недели беременности (сросшаяся двойня, отсутствие головного мозга). Чем больше срок беременности, тем выше точность УЗИ-диагностики порока. Во второй половине беременности УЗИ позволяет обнаружить крупные пороки сердца, пороки почек, расщелины верхней губы и неба. Важно установить точный диагноз до 22 недель беременности. Позже этого срока значительно возрастает риск для жизни и здоровья женщины, связанный с прерыванием беременности.

- Следует, однако, заметить, что УЗИ не является достоверным методом диагностики такой частой патологии плода, как синдром Дауна. Даже при наличии современной аппаратуры каждый 3 — 4-й случай синдрома Дауна при УЗИ в период беременности не диагностируется. Подозрение на синдром Дауна у плода при ультразвуковом исследовании не может служить основанием для прерывания беременности, а требует выполнения амниоцентеза или кордоцентеза для получения клеток плода и анализа кариотипа.



- Исследование крови беременной (биохимический скрининг). Цель — определение биохимических маркеров врожденной и наследственной патологии плода. В качестве маркеров используются белок альфа-фетопротеин, синтезируемый плодом, и гормоны — хорионический гонадотропин, эстриол и др. Их уровень может изменяться при некоторых наследственных болезнях и ВПР плода. Считают, что оптимальным сроком для проведения биохимических исследований являются 16 — 20-я недели беременности. Биохимический скрининг обязателен для всех беременных.

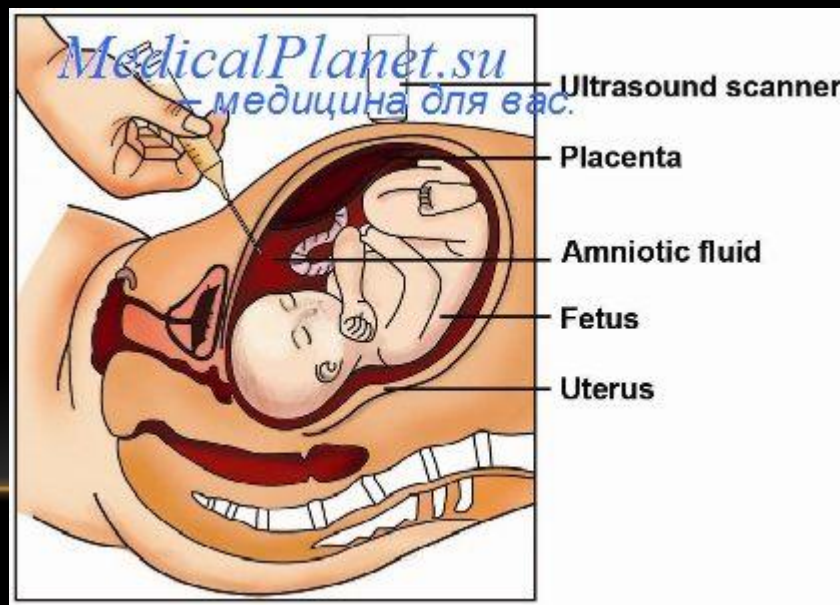


- Высокие уровни альфа-фетопротеина в крови беременной регистрируются при тяжелых пороках развития нервной системы плода (отсутствие головного мозга, спинномозговые грыжи). Для синдрома Дауна характерны низкие уровни альфа-фетопротеина в крови матери. Вероятность выявления синдрома Дауна у плода при биохимическом исследовании крови беременной не превышает 60 — 70 %. Диагноз уточняют с помощью амниоцентеза и кордоцентеза.



# ИНВАЗИВНЫЕ МЕТОДЫ ДОРОДОВОЙ ДИАГНОСТИКИ

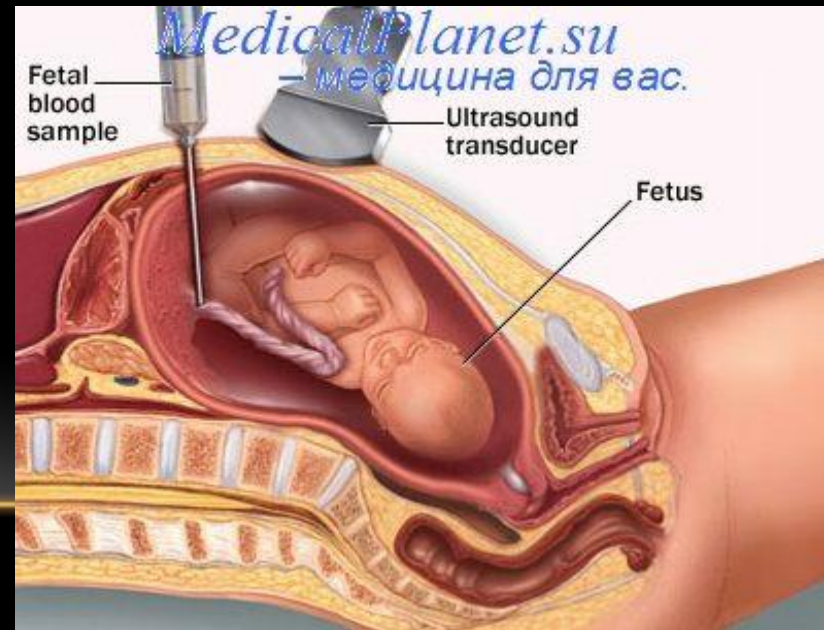
Амниоцентез – пункция плодного пузыря. Прокол осуществляется через переднюю брюшную стенку беременной специальной иглой под контролем УЗИ. Цель исследования — забор небольшого количества околоплодных вод и взвешенных в них клеток плода для генетических исследований. Выполняется только с согласия беременной. Метод позволяет выявить все виды мутаций.



- Кордоцентез – пункция сосудов пуповины под контролем УЗИ. Цель исследования – забор небольшого количества крови плода для генетических исследований. Выполняется только с согласия беременной. Метод позволяет поставить диагноз гемофилии, многих наследственных болезней обмена веществ (фенилкетонурия), ряда хромосомных заболеваний до рождения ребенка.



Биопсия кожи плода – получение небольшого количества кожи для микроскопического исследования. Метод применяется для диагностики некоторых тяжелых наследственных болезней кожи.



# ТРЕТИЧНАЯ ПРОФИЛАКТИКА

- Третичная профилактика врожденных и наследственных болезней включает мероприятия, направленные на предупреждение прогрессирования болезни и развитие осложнений. Она касается преимущественно наследственных болезней обмена веществ. К моменту рождения ребенка у него имеется генная мутация, но отсутствуют клинические проявления болезни. На этой стадии важно выявить заболевание и начать раннее лечение, чтобы предупредить тяжелые повреждения головного мозга и развитие умственной отсталости.

- Лечение заключается, как правило, в исключении из рациона питания ребенка определенных продуктов. Третичная профилактика осуществляется в два этапа:
  - а) выявление наследственной патологии до развития клинических симптомов (массовый скрининг новорожденных);
  - б) коррекция выявленных нарушений (например, назначение специальной диеты при фенилкетонурии).

# ЗАКЛЮЧЕНИЕ

- В идеале каждая супружеская пара должна проконсультироваться у врача–генетика до планирования деторождения. Стимулом для принятия самостоятельного решения о необходимости медико–генетического консультирования должны стать чувство ответственности за здоровье будущего ребенка и знание собственной родословной.

# СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ:

- 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.