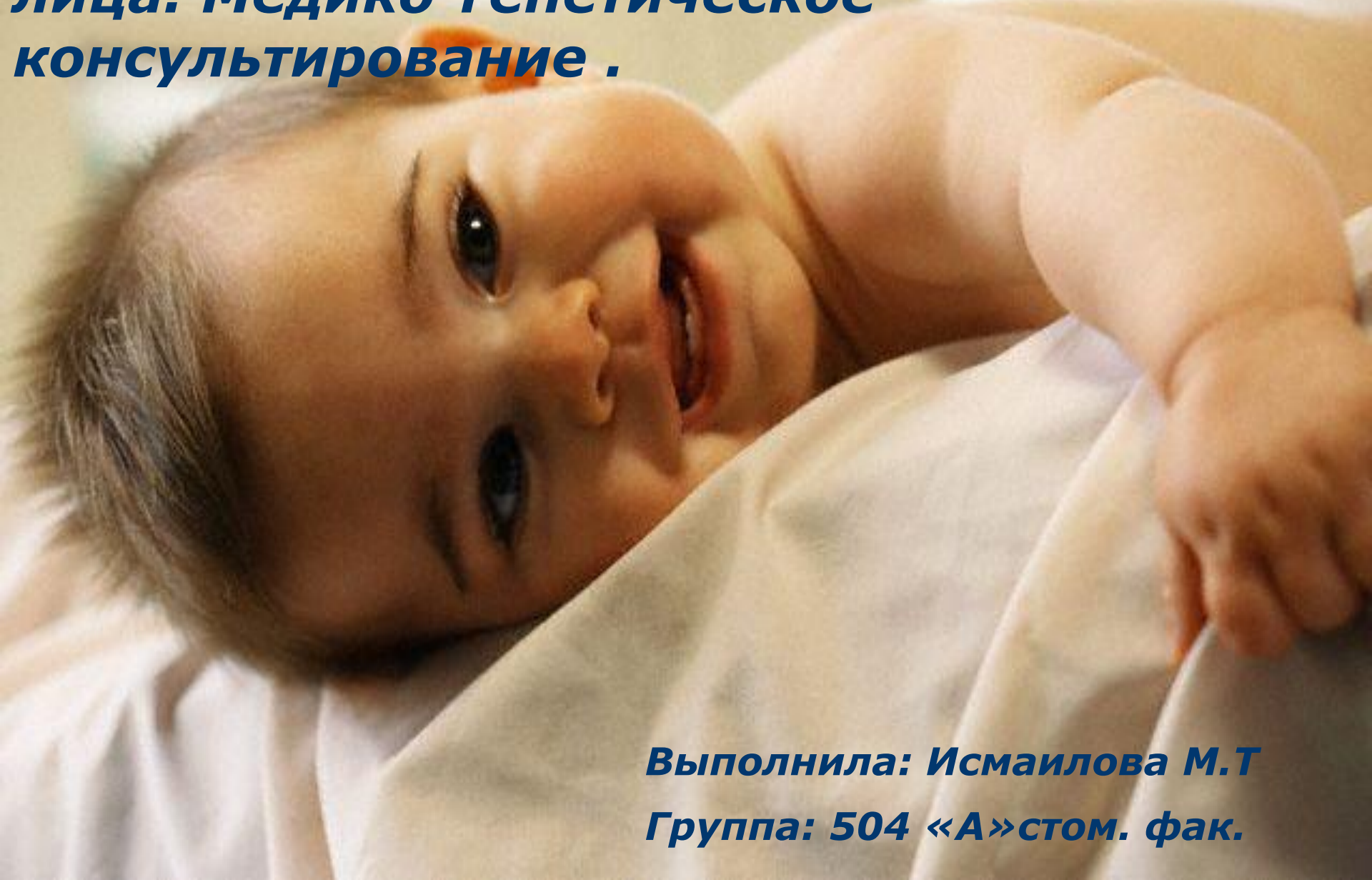


**Профилактика врожденной патологии
лица. Медико-генетическое
консультирование .**



**Выполнила: Исмаилова М.Т
Группа: 504 «А»стом. фак.**

□ **Врожденные патологии лица возникают вследствие изменения наследственного аппарата клетки (мутаций), которые вызываются лучевой, тепловой энергией, химическими веществами и биологическими факторами. Ряд мутаций вызывается генетическими рекомбинациями, несовершенством процессов репарации, возникает в результате ошибок биосинтеза белков и нуклеиновых кислот.**

□ **Различают геномные, генные мутации и хромосомные aberrации. Поскольку патогенез наследственных заболеваний во многом определяется характером мутационного изменения, стоит рассмотреть мутации более подробно.**



Виды:

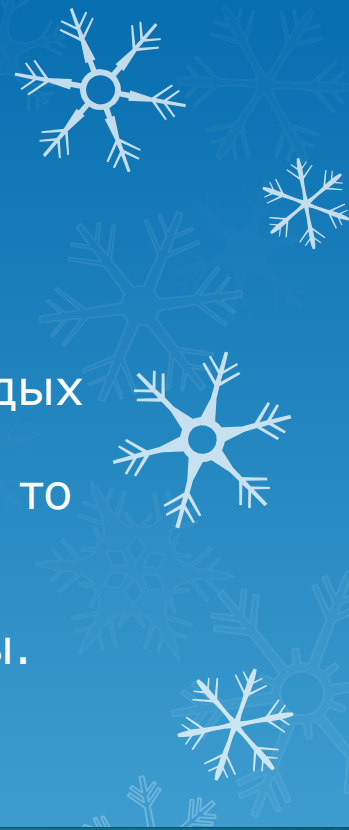
- Геномные мутации – это изменение ploидности, обычно увеличение: триплоидия, тетраплоидия. У человека полиплоидия обычно с жизнью несовместима.
- Хромосомные aberrации – это изменение структуры хромосом: делеция (отрыв части хромосомы), инверсия (поворот части хромосомы на 180^0), транслокации (перемещение части одной хромосомы на другую) и др. Изучение хромосомных aberrаций стало более доступно после разработки метода дифференциальной окраски хромосом. Хромосомные aberrации, как правило, приводят к менее тяжелым дефектам организма по сравнению с моносомией или трисомией по целой хромосоме(p
- Генные мутации вызываются изменением структуры ДНК. Это приводит к нарушению синтеза полипептидных цепей белковых молекул, структурных, транспортных белков или белков-ферментов. Почти половина наследственных заболеваний – это следствие генных мутаций.

Можно ли исключить врожденную патологию лица???

Исключить нельзя, но предупредить можно! И как любое заболевание данная патология требует к себе особого внимания. Профилактика, медико – генетическое консультирование, своевременное обследование является важной частью для раннего диагностирования таких патологий.



- Профилактика врожденной патологии лица должна быть направлена на максимальное устранение влияний на организм разнообразных мутагенных факторов: лучевой, тепловой энергии, химических веществ, в том числе и медикаментозных средств, биологических мутагенов.
- Особенно надо оберегать от этих воздействий молодых людей детородного возраста. Молодым людям не должны проводиться гемотрансфузии без острых на то показаний. Спиртные напитки и курение до беременности и во время беременности пагубно влияют на потомство, а также гиподинамия, стрессы. Все эти факторы могут привести к врожденным патологиям на лице, например:



Косая расщелина лица



Расщелина губы и неба



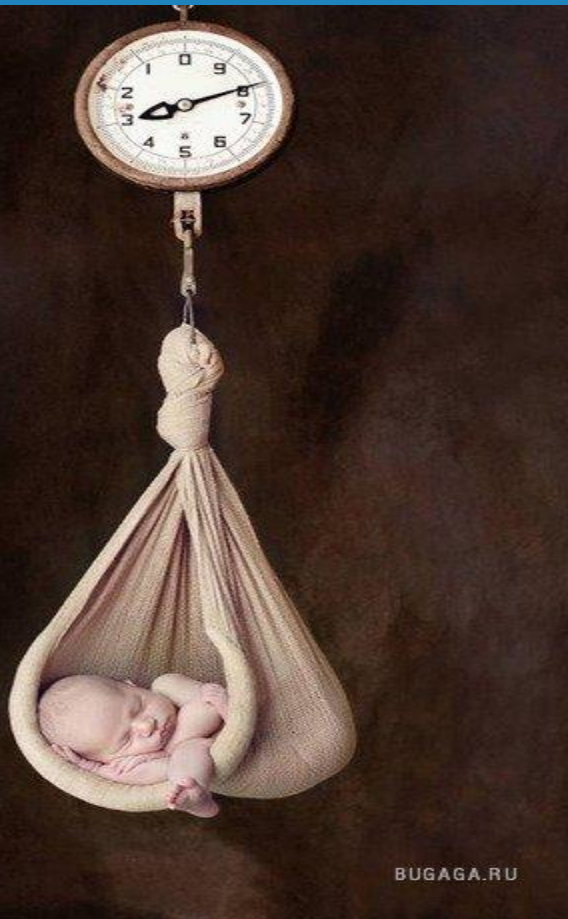
www.volgogmd.ru

Расщелины губы и неба составляют 86,9% от всех врожденных пороков развития лица

- В профилактике важным является пропаганда генетических знаний среди населения.
- Больным некоторыми наследственными заболеваниями следует воздержаться от деторождения.
- Недопустимы близкородственные браки между лицами, в семьях которых наблюдаются наследственные заболевания.
- Важным является выявление гетерозиготных носителей патологического гена и предупреждение о нежелательности браков между такими носителями. Они должны вступать в брак со здоровыми по данным генам лицами. Гетерозиготные носители являются одними из группы риска у которых рождаются дети с врожденной патологией лица.



Медико – генетические консультации



- **Основная задача медико - генетических консультаций сейчас состоит в том, чтобы обеспечить пациентов и их семьи сведениями о риске рождения ребенка с возможными врожденными патологиями как лицевой области, так и всего организма.**
- **Данная консультация не только осведомляет родителей о возможных проявлениях организма, но и готовит их морально на то, что можно с этим сделать и насколько это дальше повлияет на здоровье ребенка, конечно многие патологии исправимы, но есть и такие с которыми человек будет жить всю жизнь и об этом конечно же должны знать те, у кого рождается такой ребенок.**
- **Все без исключения еще до зачатия ребенка должны посещать данные консультации, в особенности люди старше 35 лет, имеющие наследственные заболевания, и те у кого в семье есть люди с врожденными патологиями, нельзя забывать о том, что лучше предупредить, чем лечить...**

Роль медико-генетических консультаций в профилактике наследственных заболеваний проявляется в следующем:

- Появление в семье ребенка с наследственным заболеванием является большим несчастьем и порождает ряд вопросов как у самих родителей, так и у их родственников.
- Это прежде всего вопросы о дальнейшем деторождении, о судьбе братьев и сестер и т.д. На ряд этих вопросов ответить невозможно без сложных современных цитологических исследований.
- Врач, которому будут заданы эти вопросы, должен быть хорошо подготовленным в вопросах общей и клинической генетики, особенно хорошо распознавать наследственные заболевания.
- Если подозревается наличие моногенного молекулярного заболевания, то прежде всего необходимо установить, наследственно ли данное заболевание или речь идет только об его фенкопии.
- Затем необходимо выяснить тип наследования, знать пенетрантность данного патологического гена и критический возраст, в котором он обычно проявляется.
- Следует также определить, какой характер носит изучаемое наследственное заболевание: получено ли оно по наследству от больных родителей ли же возникла новая мутация в гаметах здоровых родителей или в клетках зиготы на первых этапах дробления

- Только после уяснения всех этих вопросов можно дать определенное заключение и те или иные советы. Нередко один врач-генетик эти вопросы самостоятельно решить не может, особенно установить характер заболевания, в частности определить, наследственное ли данное заболевание. Врач-генетик должен работать в содружестве с высококвалифицированными специалистами в области разных клинических дисциплин. Из этих соображений медико-генетическую консультацию целесообразно организовывать при крупных многопрофильных поликлинических отделениях.
- Консультация должна располагать современной цитологической и биохимической лабораториями, так как окончательный диагноз обычно подтверждается биохимическими или цитологическими исследованиями.



- Врач-генетик должен лично осмотреть больного и его родителей, а также ближайших родственников, что очень важно для установления типа наследования, так как заболевание нередко проявляется микросимптомами, из-за чего наблюдаются случаи «пропуска» заболевания в поколениях, вследствие чего неправильно делается заключение о новой мутации.
- Особенно надо быть осторожным с заключением о возникновении новой мутации при аутосомно-рецессивных заболеваниях.
- Известно, что аутосомно-рецессивное заболевание возникает у гомозигот при встрече в супружеской паре других гетерозигот по данному гену.
- Возникновение одной и той же новой мутации в гомологичных локусах хромосом обоих супругов мало вероятно, поэтому необходимо тщательное клиническое и биохимическое исследование обоих супругов.
- Врожденные патологии лица выявляются как до рождения так и после...

Методы диагностики до рождения:

- Пренатальная (иначе говоря — дородовая) диагностика — одно из самых молодых и бурно развивающихся направлений современной репродуктивной медицины. Представляя собой процесс обнаружения или исключения различных заболеваний у находящегося в матке плода, **пренатальная диагностика** и базирующееся на ее результатах медико-генетическое консультирование отвечают на жизненно важные для каждого будущего родителя вопросы:
- Болен плод или нет?
- Как может повлиять обнаруженная болезнь на качество жизни будущего ребенка?
- Возможно ли эффективное лечение болезни после рождения малыша?
- Эти ответы позволяют семье осознанно и своевременно решить вопрос о дальнейшей судьбе беременности — и тем самым смягчить психическую травму, вызываемую рождением малыша с неизлечимой инвалидизирующей патологией.

- Современная **пренатальная диагностика** использует самые различные технологии. Все они обладают разными возможностями и степенью надежности. Некоторые из этих технологий — **ультразвуковой скрининг** (динамическое наблюдение) развития плода и скрининг сывороточных факторов материнской крови считаются **неинвазивными** или **малоинвазивными** — т.е. не предусматривают хирургического вторжения в полость матки. Практически безопасные для плода, эти диагностические процедуры рекомендуются всем без исключения будущим мамам.



Скрининг отвечает на главный вопрос, поднимаемый при медико-генетическом консультировании: болен плод или нет? Наличие врожденных патологий в том числе и лицевой области...

- **В случае наличия у плода болезни родители тщательно взвешивают возможности современной медицины (с помощью врача-консультанта) и свои собственные в плане реабилитации ребенка. В итоге семья принимает решение о судьбе данной беременности: продолжать вынашивание или прервать? Еще раз подчеркну: решение принимает семья, а не кто-то посторонний. Задача врача - предоставить максимально полную информацию о данной болезни, возможностях ее лечения, прогнозе жизни и повторном риске (при последующих беременностях). Но важно знать, что врожденные патологии лица исправимы, и об этом им должны говорить на консультациях.**
- **УЗИ, . Плацентоцентез и кордоцентез, Амниоцентез- методы позволяющие выявить врожденные патологии лица...**



Заключение:

- Профилактика, медико генетические консультации , различные методы обследования до беременности и во время позволяют выявить врожденные патологии лица (расщелина твердого неба, расщелина верхней губы и тд), после рождения большинство врожденных патологий излечимы, об этом должны знать родители, что врожденная патология не является приговором для их малыша.

