

Қазақстан-Ресей медицина университеті

Тақырыбы: Беттің туа болған патологиясын
алдын алу. Беттің, жақсүйектерінің және ауыз
қуысының ағзаларының зақымданулары
болған кездегі медико-генетикалық кеңес

Орындаған: Жархан М.М.

Тобы: 502 А

Факультет: Стоматология

Жоспары

CARICATURA, IV



I Кіріспе

II Негізі бөлім

1.паро

III Қорытынды

IV Қолданылған әдебиеттер

Кіріспе

- Соңғы 10-20 жылда жақ-бет аймағының туа пайда болған патологияларының дамуын зерттеу мәселелеріне көп көңіл бөлініп жатыр. Сол үшін медико-генетикалық консультация орталықтары ашылған болатын. Бұл орталықта жастарға, отбасыны құрғанға дейін немесе жүктілікті жоспарлағанға дейін консультацияны алған дұрыс. Сол кезде ғана болашақта пайда бола алатын патологиялық өзгерістердің алдын алуға немесе пайда болу пайызын төмендетуге болады.
- Медико-генетикалық консультацияның мақсаты — болашақ ата-ана мен дәрігер арасында мәлімет алмасу.

- Қазақстанда медико-генетикалық **ҚЫЗМЕТ** 1979 жылы құрылып, Қазақ ССР-дің денсаулық сақтау министрлігінің акушерлік және гинекология ғылыми-зерттеу институтының базасында 1979 жылы құрылған «Неке және отбасы» консультациялары және де медициналық генетика лабораториясының базасында, 2 облыстық медико-генетикалық кабинеттермен ұсынылды. (Алматы және Астана). Бұл лаборатория қазіргі кезде ҚР-да осы профильдегі жалғыз ғылыми орталық болып табылады.

- ҚР Ұлттық генетикалық регистрі (НГР РК) мәліметтері бойынша жыл сайын 2500-3000 дейін балалар туа пайда болған даму ақауларымен (ВПР) тіркеледі. Сонымен қатар ВПР-мен туған барлық балалардың 50-60% ғана диагностикаланады. Жыл сайын ерін және таңдай жырықтарымен кемінде 280 бала, Даун синдромымен 200 бала туылады. Бұл профилактика шараларының төмендігін көрсетеді.

Профилактика неден тұрады:

- Осы балалардың туылу мүмкіндігін төмендету. Яғни біз патологияны жүктілікке дейін және жүктілік кезінде нықтаймыз. Ұрық пайда болғанға дейінгі медико-генетикалық консультация ата-аналарға ескерту мүмкіндігін береді. Оларға ауру бала тууының проценттік көрсеткішін айтады. 1000 жағдайдың 3-де болашақ баланың денсаулығымен қиындықтар туатыны анықталады. Нәтижелерге жүгіне отырып, не істеуге болатынын айтады. Қанды зерттеу патологияға бейімділікті көрсетуі мүмкін. Жүктілікке дейін инфекциялық аурулар анықталып, емдейді. Бұл кезде диетовитаминотерапия мен фолий қышқылын қабылдауды да жүргізеді. Бұл профилактика болашақ аналарға қауіпті кездерді уақытында жоюға мүмкіндік береді. Тұқым қуалаған патологияларды анықтау қиын. Олар әрдайым ұрпақтан ұрпаққа беріле бермейді. Себебі Даун ауруы жиі ешқандай көрінетін себеп болмаған жағдайда пайда болады.

Дәрігер-генетиктің консультациясы қажет:

- Егер жұпта кемтар немесе ауыр науқастанған бала туса;
- Егер отбасында тұқым қалаған патологиялар қайталана берсе;
- Егер жұбайларда қанды туыстық болса;
- Егер жүктілікті жоспарлағанда әйел жасы 18-ден төмен және 35-тен жоғары болса. Бқл жағдайда ата-анасының жыныс жасушаларында мутацияның пайда болу мүмкіндігі жоғары, «қалыпты» геннің патологиялық жаққа ауысуы жоғары;
- Егер әйелде біріншілік аменорея болса, әсіресе екіншілік жыныс белгілері дамымаса;
- Егер әйелде біріншілік бедеулік, басқа да патологиялық белгілермен біріккен диспластикалық белгілердің болуы (мысалы, бойы аласа, қалдырау (судорожный) синдромы) байқалса;
- Егер жұбайлардың біреуі зиян өндірістік орында жұмыс істеген жағдайда;
- Дәрілерге және кейбір тағамдарға аллергия болғанда;
- Егер әйелде бұрын жүктіліктің жағымсыз нәтижелері болса: өздігінен түсік тастау (самопроизвольный выкидыш), джетілмейтін джүктілік (неразвивающаяся беременность), өлі туылу (мертворождение).
- Егер қазіргі жүктілігі кезінде жедел инфекциялық аурумен ауырса немесе созылмлы ауруы өршісе, дәрі-дәрмектер, алкоголь, наркотиктер қабылдаса, рентген диагностика жасалса.
- Қазіргі жүктілігінде УЗИ, ұрық патологиясынан биохимиялық маркерлер – АФП (альфа-фетопротеин); ХГЧ (хорионды гонадотропин); НЭ (неконъюгированный эстриол); инфекцияға анализдер көрсеткіштерінде ауытқулар анықталса.

Туа пайда болған патологиялардың медико-генетикалық профилактикасының комплексін 2 бағытта жүргізуге болады:

- **Генотиптік бағыт** - мутантты геннің берілуін немесе ұрпақтар тізбегіндегі хромосомды мутацияның берілуін (яғни ата-анадан балаға) алдын алуға бағытталған шаралар комплексі.
- Басты мақсаты – ауру бала туу туралы ескерту.
- Основным подходом в этом направлении является медико-генетическое консультирование семей, отягощенных наследственными болезнями с использованием методов пренатальной диагностики, позволяющих произвести предимплантационный (на уровне яйцеклетки и сперматозоида) или внутриутробный отбор генетически дефектных плодов и их элиминацию с последующими рекомендациями ограничения деторождения носителю патологических генов.

Туа пайда болған патологиялардың медико-генетикалық профилактикасының комплексін 2 бағытта жүргізуге болады:

- **Фенотиптік бағыт** – этиологиялық факторын жоймай, оның көріністерінің ауырлығын төмендететін аурудың клиникалық дамуын алдын алатын факторлар.
- Осы бағыттағы сәтті әрекеттер ол кейбір алмасу ауруларының патогнетикалық профилактикалық емін жүргізу. Мысал ретінде нәрестелердің клиникаға дейінгі скринингін (неонатальды скрининг) фенилкетонурияға, туа пайда болған гипотиреоз және анықталған балаларға патогенетикалық ем жүргізу

Дәрігер – генетик консультациясы бірнеше кезеңдерден тұрады:

Бірінші кезең ауру диагнозын тақтылаудан тұрады. Бұл генетик пен отбасы патологиясымен айналысатын арнайы маманның тығыз қарым-қатынасын талап етеді (акушер, педиатр, невропатолог, т.б.), себебі диагностиканың соңғы моменті клиникалық диагноз болып табылады.



Екінші кезеңде дәрігер – генетиктің мақсаты – ауру бала туу қаупін анықтау. Бұл кезеңде 4 мәселелерді шешу керек:

Бірінші мәселе – моногенді берілетін патология, туыстардың ішінде қайталануы осы отбасыда аурудың берілу түрін анықтауға мүмкіндік туады. Бұл жағдайда ауру бала туудың теориялық қаупін анықтайды.

Екінші жағдай – полигенді берілетін патология. Ауру туысқандар арасында қайталанса да теориялық есептеу әдістері тиімсіз, туу қаупі эмпириялық мәліметтер негізінде анықталады.

Үшінші жағдай – жұбайлар ұрпағында бөлек бір жағдайларда қайталанатын хромосомды аурулар.

Төртінші жағдай – патологияларды спорадиялық жағдайлары. Бұл жағдайдар туысқандарында, өздерінде жоқ, дені сау ата-анасынан ауру бала туылу жағдайы.

- **Үшінші кезеңде дәрігер** – генетик консультация алып отқан жұбайлардан ауру бала туу қаупінің дәрежесін шығарып, ата-анаға қажетті нұсқаулар береді.
- **Соңғы кезеңінде** — дәрігер – генетиктің ақыл кеңесі – барынша дұрыс қарып қатынасты талап етеді.
- Көптеген жұптар генетикалық мәліметтерді қабылдауға дайын болмайды. Барлығы консультацияға бала сүйгісі келетінін және консультанттан жақсы жауаптарды күтеді.
- Басқа да зерттеулер жүргізеді:
 - 1. 1-2 триместрлердің сарысулы маркерлерін анықтауға биохимиялық генетикалық скрининг.
 - 2. инвазивті пренатальді диагностика (хорион, плацента биопсиясы, ұрық кіндігі қанының анализі)
 - 3. Жыныс хроматині анализі

Қорытынды

- Бет-жақ аймағының туа пайда болған патологияның алдын алу үшін, оның дамуына әсер ететін себепші факторларын анықтау қажет. Патологияның негізгі себептерін білмей, алдын алу шараларын жүргізу мүмкін емес. Патологияның негізгі себептерін анықтау үшін медико – генетикалық консультацияға барып, кеңес алған дұрыс. Сонда ғана, толық алдын алу шаралары жүргізіледі. Генетикалық фактормен қатар, сыртқы факторлардың әсер ету уақытын, мерзімін білген дұрыс. Сонда ғана, толық алдын алу шараларын жүргізе аламыз.

Қолданылған әдебиеттер:

- <http://medicalplanet.su/genetica/224.html>
- http://www.astana-roddom3.kz/index.php?option=com_content&view=article&id=121&Itemid=144&lang=ru
- <http://www.imm.kz/gen-cons.html>