

Презентация на тему:

Афазия и её классификация

Содержание

Введение

Классификация афазии

Сенсорная акустико-гностическая.

Акустико-мнестическая.

Афферентная моторная

Эфферентная моторная

Динамическая

Семантическая афазия.

Заключение

Глоссайд

Выход



Введение

Наиболее распространенным и эффективным методом профилактики наследственных болезней является медико-генетическое консультирование, которое представляет собой один из видов специализированной медицинской помощи населению, направленной на предупреждение появления в семье больного ребенка.

[Далее](#) [Далее](#)
[Содержание](#)

[Содержание](#) [Далее](#)
[Выход](#)

(Продолжение)

Медико-генетическая служба Республики Беларусь включает пять областных (Гомель, Могилев, Брест, Гродно, Витебск) и Республиканский медико-генетический центры (МГЦ).

МГЦ созданы на основе приказов областных органов здравоохранения как самостоятельные учреждения или отделения, входящие в состав крупных лечебно-профилактических учреждений. Республиканский медико-генетический центр входит в структуру 7-й клинической больницы Минска и функционирует в масштабе республики с целью оказания населению всех современных видов медико-генетической помощи. Научно-консультативное руководство медико-генетической службой осуществляет НИИ наследственных и врожденных заболеваний Минздрава Республики Беларусь.



Главная цель генетического консультирования

Главная цель генетического консультирования - предупреждение рождения больных детей. Это в первую очередь касается тяжелых и плохо поддающихся лечению пороков развития и наследственных болезней, приводящих к физической или психической неполноценности.

Задачами медико-генетического консультирования являются:

1. Ретро - и проспективное консультирование семей и больных с наследственной патологией
2. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний ультразвуковыми, цитогенетическими, биохимическими и молекулярно-генетическими методами;
3. Помощь врачам различных специальностей в постановке диагноза наследственного или врожденного заболевания, если для этого требуются специальные генетические методы исследования;

(Продолжение)

4. **Объяснение пациенту и его семье в доступной форме о величине риска иметь больное потомство и оказание им помощи в принятии решения;**
5. **Ведение территориального регистра семей и больных с врожденной и наследственной патологией и их диспансерное наблюдение;**
6. **Пропаганда медико-генетических знаний среди населения;**



аще всего за консультацией в МГЦ

обращаются семьи:

- В которых уже есть один или несколько больных детей с наследственным или врожденным заболеванием и родителей беспокоит вопрос дальнейшего деторождения.
- Другая группа включает семьи, где болен один из супругов, и родителей интересует прогноз здоровья будущих детей.
- К третьей группе относятся семьи практически здоровых детей, у которых по линии одного или обоих родителей имеются родственники с наследственной патологией.
- В другую группу относятся родители, желающие узнать, какова судьба здоровых братьев и сестер больного ребенка

[Далее](#) [Далее](#) [Далее](#)

[Назад](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#)

[Выход](#)

Кроме перечисленных случаев, необходимо заподозрить наследственную патологию и направить семью в медико-генетический центр при последующих показаниях:

- наличие аналогичных заболеваний или симптомов у нескольких членов семьи;
- первичное бесплодие супругов;
- первичное не вынашивание беременности;
- отставание в умственном и физическом развитии;
- рождение ребенка с врожденными пороками развития;
- первичная аменорея, особенно в сочетании с недоразвитием вторичных половых признаков;
- наличие кровного родства между супругами и др.

Особенности работы МГЦ

Особенностью работы МГЦ является то, что исследуется не только человек, обратившийся за консультацией (пробанд), но и члены его семьи. Для генетической консультации требуются подобные сведения о родственниках пробанда, часто возникает необходимость в углубленном их обследовании. Это приводит к гораздо большим затратам времени, чем на прием больного любым другим специалистом. На первичный прием семьи с составлением родословной требуется 1 час.20мин., на повторный прием -30минут

[Далее](#) [Далее](#) [Далее](#)

[Назад](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#)

[Выход](#)

Основные принципы консультирования

Консультации по прогнозу состояния
здоровья потомства можно разделить на
две группы:

1) Проспективное консультирование;

2.) Ретроспективное консультирование.

(Продолжение)

Наиболее эффективный вид профилактики наследственных болезней -это проспективное консультирование, то есть консультирование супружеских пар до рождения ребенка или молодых людей до вступления в брак. Такие консультации проводятся при наличии кровного родства между супругами , при неблагоприятном семейном анамнезе, при воздействии вредных средовых факторов на кого-либо из супругов (профессиональные вредности, лечебное облучение, тяжелые инфекции и др.)

(Продолжение)

Ретроспективное консультирование - это консультирование семей, в которых уже имеется больной ребенок, относительно здоровья будущих детей.



[Далее](#) [Далее](#) [Далее](#)

[Назад](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#)

[Выход](#)



Правильный расчет генетического риска

Чтобы правильно рассчитать генетический риск, нужно поставить правильный диагноз и определить тип наследования заболевания в данной семье. Для установления или уточнения диагноза обратившемуся за консультацией или родственникам бывает необходимо назначить ряд инструментальных и лабораторных исследований. В связи с этим в штат мед. персонала областных МГЦ кроме врача-генетика (педиатра) введены должности врача акушера-гинеколога, врача ультразвуковой диагностики, биохимика-генетика, врача лаборанта - цитогенетика и др.

[Далее](#) [Далее](#) [Далее](#)

[Назад](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#)

[Выход](#)

(Продолжение)

Минимальный перечень лабораторных исследований, выполняемый в областных МГЦ, включает: определение полового хроматина, кариотипирование с использованием культуры лимфоцитов периферической крови, амниоцитов, клеток хориона и плаценты, иммуноферментное определение в сыворотке крови альфа-фетопротеина и хориогонина, потовый тест для диагностики муковисцидоза и др.

[Далее](#) [Далее](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#)

[Назад](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#) [Далее](#)

[Выход](#)

Этапы консультирования

Медико-генетическое консультирование можно разделить на три этапа:

- *Уточнение диагноза заболевания.*
- *Определение генетического прогноза для потомства.*
- *Генетическим прогнозом для потомства*

Уточнение диагноза заболевания (I этап)

В ряде случаев точный диагноз заболевания может быть установлен уже перед направлением в МГЦ. Это бывает, возможно, в случае хорошо изученной или часто встречающейся патологии (гемофилия, сахарный диабет). Однако чаще больных направляют в консультацию для установления диагноза. Так, *рождение ребенка с множественными пороками развития может явиться результатом эмбрио - или фетопатии, следствием нарушения кариотипа или результатом мультифакториальной патологии.*

[Далее](#) [Далее](#) [Далее](#)

[Назад](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#)

[Выход](#)

(Продолжение)

В этом случае правильный диагноз может быть поставлен после тщательного анализа родословной, обследования пробанда и его родственников, применения цитогенетического и других специальных методов исследования

[Далее](#) [Далее](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#)

[Назад](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#) [Далее](#)

[Выход](#)

Определение генетического прогноза для потомства.

Установив диагноз наследственного заболевания, закономерности его передачи в семье и определив, является ли данная патология следствием новой мутации или возникла как результат скрытого носительства патологической мутации на генном или хромосомном уровне, производится расчет повторного риска рождения больного ребенка в семье. Это входит в функции врача-генетика.

Современные методы пренатальной диагностики врожденных пороков развития и наследственных болезней

Прогноз потомства, осуществляемый в медико-генетической консультации, является вероятностным и не позволяет ответить однозначно, завершится ли данная беременность рождением здорового ребенка. Эффективность медико-генетического консультирования значительно повышается с применением современных методов дородовой диагностики, которые не только позволяют определить заболевание задолго до рождения ребенка, но и прервать беременность при поражении плода в 1 или 11 триместре.

(Продолжение)

Своевременное прерывание беременности необходимо при таких наследственных болезнях и врожденных пороках, лечение которых на современном этапе не дает должных результатов или при которых изменения в организме, возникшие в период внутриутробного развития, необратимы (болезни накопления, ахондроплазия, анэнцефалия и др.)

Основными показаниями для проведения пренатальной диагностики являются:

- 1. Наличие в семье точно установленного наследственного заболевания;*
- 2. Возраст будущей матери старше 35 лет, отца - старше 40 лет;*
- 3. Наличие у матери X - сцепленного рецессивного патологического гена;*
- 4. Беременные, имеющие в анамнезе спонтанные аборт, мертво рождения неясного генеза, детей с множественными врожденными пороками развития и с хромосомной патологией;*

(Продолжение)

- 5. Наличие структурных перестроек хромосом (особенно транслокаций и инверсий) у одного из родителей;*
- 6. Гетерозиготность обоих родителей по одной паре аллелей при аутосомно-рецессивных заболеваниях;*
- 7. Беременные из зоны повышенного радиационного фона, с тератогенным воздействием и др.;*

К основным методам пренатальной диагностики относятся:

- 1. Ультразвуковое исследование (УЗИ),**
- 2. Амниоцентез,**
- 3. Биопсия хориона,**
- 4. Фетоскопия,**
- 5. Определение альфа-фетопротеина.**

Ультразвуковое исследование

Из всех методов пренатальной диагностики наиболее распространено ультразвуковое исследование плода (эхография). Метод основан на способности ультразвуковой волны отражаться от поверхности раздела 2-х сред, отличающихся различной плотностью, что позволяет получить их изображение на экране электронно-лучевой трубки. Это исследование проводится всем беременным женщинам трехкратно на 14-16-й, 20-21-й и 26-27-й неделях беременности. Женщин из группы риска по рождению детей с пороками развития осматривают в более ранние сроки.

[Далее](#) [Далее](#) [Далее](#)

[Назад](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#)

[Выход](#)

С помощью ультразвукового исследования можно диагностировать:

- 1. Грубые пороки мозга (анэнцефалию, гидроцефалию, черепно - и спинномозговые грыжи, микроцефалии);**
- 2. Пороки конечностей (отсутствие конечности или ее части, системные скелетные дисплазии);**
- 3. Пороки почек (агенезию или гипоплазию почек, гидронефроз, поликистоз),**
- 4. Атрезии желудочно-кишечного тракта,**
- 5. Пуповинные и диафрагмальные грыжи,**
- 6. Некоторые врожденные пороки сердца.**

(Продолжение)

Следует отметить, разные формы пороков диагностируют в разные сроки беременности. Если анэнцефалия может быть распознана уже на 14-16 -й неделе, то для диагностики гидронефроза необходимо исследование в значительно более поздние сроки беременности. Одни пороки развития (черепно-мозговые грыжи) могут быть выявлены уже при однократном исследовании, другие (микроцефалия, на которые формы скелетных дисплазии) диагностируются лишь при частичном динамическом наблюдении.

Если у плода при ультразвуковом исследовании выявляется несовместимый с жизнью порок развития, то беременность прерывают. Этот метод пренатальной диагностики практически безопасен как для матери, так и для плода.

[Далее](#) [Далее](#) [Далее](#)

[Назад](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#)

[Выход](#)

Метод определения альфа-фетопротейна (АФП)

Большое распространение получил метод определения *альфа-фетопротейна (АФП)* в сыворотке крови беременной или в амниотической жидкости. АФП-кислый гликопротеин продуцируется печенью плода. Оптимальным сроком определения АФП в сыворотке крови матери является 15-16-я неделя беременности. При выявлении изменений в уровне данного гликопротеина повторное исследование проводят через 2-3 недели.

[Далее](#) [Далее](#) [Далее](#)

[Содержание](#) [Далее](#)

[Назад](#) [Далее](#)

[Назад](#) [Содержание](#)

[Назад](#)

(Продолжение)

Уровень АФП повышается при ряде аномалий развития плода, таких как *спинномозговые грыжи, анэнцефалия, гидроцефалия, врожденный нефроз, спонтанная внутриутробная гибель плода, при угрозах выкидыша, атрезиях пищевода и двенадцатиперстной кишки и др.* Снижение концентрации АФП отмечается при хромосомной патологии (синдром Дауна, Эдвардса и др.). Необходимо помнить, что уровень АФП в крови беременной может быть повышен и при заболеваниях матери: опухолях печени, тератокарциноме яичников, хроническом гепатите, циррозе и др.

[Далее](#) [Далее](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Выхо](#)

[Далее](#)

[Назад](#)

[Д](#)

Амниоцентез

Амниоцентез с цитогенетическим или биохимическим исследованием амниотической жидкости имеет важное значение в диагностике наследственных заболеваний обмена веществ, хромосомной патологии и определении пола плода при гетерозиготном носительстве матери X-сцепленного рецессивного гена. Амниоцентез проводят под контролем ультразвукового исследования, с помощью которого точно определяют локализацию плаценты

(Продолжение)

Функцию амниона производят трансабдоминально, реже трансвагинально извлекают шприцем около 10-15 мл жидкости. *Оптимальный срок для проведения амниоцентеза -14-16-я неделя беременности, когда накапливается достаточное количество амниотической жидкости и в ней увеличивается количество клеток. Необходимо помнить, при проведении амниоцентеза возможны осложнения со стороны плода или матери. Наиболее серьезное-гибель плода вследствие разрыва*

[Далее](#) [Далее](#) [Далее](#)

[Назад](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#)

[Выход](#)

(Продолжение)

В некоторых случаях носительство можно установить уже при анализе родословной:

например, если у отца женщины имеется рецессивное заболевание, сцепленное с X-хромосомой, то такая женщина со 100% вероятностью гетерозиготная по этому гену и риск заболевания ее сыновей равен 50%. При заболеваниях с аутосомно-рецессивным типом наследования родители больного и его будущие дети также являются гетерозиготными носителями данного гена. При аутосомно-доминантном наследовании с неполной пенетрантностью носителями патологического гена являются все лица, имеющие больных детей и больных родителей одновременно.

[Далее](#) [Далее](#) [Далее](#)

[Назад](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#) [Далее](#)

[Назад](#) [Содержание](#)

[Выход](#)

(Продолжение)

Если гетерозиготность является вероятностной на основании генеалогического анализа, можно воспользоваться клиническими и биохимическими методами. Так, повышенный уровень креатинфосфокиназы в сыворотке крови матери или сестер больного псевдогипертрофической формой миопатии Дюшенна указывает на гетерозиготность по гену миопатии. Снижение в сыворотке крови у сестер или матери больного гемофилией уровня антигемофильного глобулина может явиться вполне убедительным доказательством наличия гетерозиготного носительства гена гемофилии. В некоторых случаях при выявлении гетерозиготных носителей патологического гена необходимо обращать внимание на « малые » клинические признаки основного заболевания.

[Далее](#) [Далее](#) [Далее](#)

[Назад](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#)

[Выход](#)

(Продолжение)

Например, женщины - гетерозиготы по гену миопатии Дюшенна часто жалуются на небольшую слабость в ногах и быструю утомляемость; при носительстве гена гемофилии можно выявить в анамнезе легкую или умеренную тенденцию к кровоточивости.

В настоящее время для ряда наследственных заболеваний возможна ДНК-диагностика гетерозиготных носителей патологического гена.

Если гетерозиготный носитель вступает в брак, то следует определить вероятность гетерозиготности будущего супруга (супруги) и информировать семью о риске рождения у них больного ребенка.

Гетерозиготными носителям также рекомендуется избегать родственных браков, поскольку в таких случаях увеличивается риск рождения больного ребенка.

[Далее](#) [Далее](#) [Далее](#)

[Назад](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#) [Далее](#)

[Назад](#) [Содержание](#)

[Выход](#)

(Продолжение)

На третьем, заключительном этапе консультирования обратившихся за консультацией в МГЦ знакомят с генетическим прогнозом для потомства, т.е. с величиной риска рождения больного ребенка, и дают им соответствующие рекомендации.

Генетический риск до 5% расценивается как низкий и не является противопоказанием к продолжению деторождения.

Риск от 6 до 20% принято считать средним. В этом случае рекомендации относительно планирования дальнейших беременностей зависят от тяжести наследственного или врожденного заболевания и возможности его пренатальной диагностики.

Генетический риск свыше 20% относится к категории высокого риска, и при отсутствии методов пренатальной диагностики соответствующей патологии деторождение в данной семье не рекомендуется.

(Продолжение)

Таким образом, давая заключение, необходимо учитывать не только величину риска рождения больного ребенка, но и тяжесть заболевания, эффективность его лечения, возможности его пренатальной диагностики. Учитывая комбинацию этих признаков, в каждом конкретном случае дается оптимальный совет. Необходимо объяснить родителям случайность распределения генов и отсутствие их вины за рождение больного ребенка, а также сообщить им, что вероятность появления аномалии во время каждой беременности составляет 4-6% (общепопуляционный риск).

(Продолжение)

Давая свои рекомендации семье, врач не имеет права:

- *Настаивать на воздержании от деторождения, прерывании беременности*
- *Необходимости супругам расстаться, если они являются гетерозиготными носителями одного и того же патологического гена.*

Все решения по дальнейшему планированию семьи принимаются только супругами.

[Далее](#) [Далее](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#)

[Назад](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#) [Далее](#)

[Выход](#)

Современные методы пренатальной диагностики врожденных пороков развития и наследственных болезней

Прогноз потомства, осуществляемый в медико-генетической консультации, является вероятностным и не позволяет ответить однозначно, завершится ли данная беременность рождением здорового ребенка. Эффективность медико-генетического консультирования значительно повышается с применением современных методов дородовой диагностики, которые не только позволяют определить заболевание задолго до рождения ребенка, но и прервать беременность при поражении плода в I или II триместре.

[Далее](#) [Далее](#) [Далее](#)

[Назад](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#) [Далее](#)

[Назад](#)

[Содержание](#)

[Выход](#)

(Продолжение)

Своевременное прерывание беременности необходимо при таких наследственных болезнях и врожденных пороках, лечение которых на современном этапе не дает должных результатов или при которых изменения в организме, возникшие в период внутриутробного развития, необратимы (болезни накопления, ахондроплазия, анэнцефалия и др.)

плодного пузыря с последующим спонтанным абортом.

Очень редкое инфицирование полости матки, приводящее к амниотиту и выкидышу. Поскольку амниоцентез представляет хотя и небольшую, но все-таки операцию, для его проведения необходимо получить согласие женщины.

[Далее](#) Далее

[Назад](#) Далее

Назад [Далее](#)

Назад

[Содержание](#) Далее

Назад

Содержание



Глоссайд

- 1) О.В. Правдина, «Логопедия» Москва 1937г
- 2) Л.С. Волкова, «Логопедия» Москва 1989г
- 3) М.Е. Хватцев, «Логопедия» Москва 1959г

Спасибо за внимание!!!