

Талмажәне талма
кезінде алғашқы көмек

ЖМ-424

Жоспар

Талма ауруының генетикасы

Жіктелуі

Талма ауруының дамуында генетикалық факторлар

Талма ауруы бар науқастың жанұясына медико-генетикалық кеңес беру

Талма ұстамасы кезінде алғашқы жәрдем

Талма ауруының генетикасы

- **Талма (эпилепсия)** ауруымен бүкіл әлем бойынша 20-дан 40 миллион дейін адамдар ауырады. **Еуропада** бұл аурудың әртүрлі жас аралығында кездесу жиілігі 100000 адамға шаққанда 40-70 аралығында анықталады. Аурудың ең басым көрсеткіші бір жасқа дейінгі балаларда кездеседі. Алғашқы талма 75 пайыз жағдайда 18 жасқа дейін дамиды. Ең минималды жиілігі 30 және 40 жас аралығында, ал қарт адамдарда бұл көрсеткіш қайта жоғарылайды. Талма ауруы 12-20 пайыз жағдайда жанұялық сипатта болады. Талма ауруы ерте заманнан белгілі. Біздің заманымызға дейін 400 жылдары **Гиппократ** осы талма ауруына арналған бірінші трактатын «Қасиетті ауру» жазды. Бұл ғұлама дәрігер талма ауруының табиғатын тұқымқуалаушылық пен бас миының ақауларымен байланыстырды. Ал, талманың дамуын бас миының тығыздығын өзгертетін күн сәулесімен, жел және суықпен әсер етеуінен-, деп есептеді. Қазіргі заманғы түсінік бойынша талма ауруы мультифакторлы аурулар тобына жатады. Патогенезінде бас миындағы эпилептикалық ошақта нейрондардың шамадан тыс қозуының салдарынан клиникалық көрінісінде қайталамалы жайылған талманың дамуымен сипатталады.

Жіктелуі

- Клиникалық көрінісінің әртүрлігіне байланысты бірінғай жіктеу мүмкін емес. Халықаралық талма аруына қарсы ұжымның (ILAE) 1989 ж. конгресінде қабылданып, ең кең түрде таралған Халықаралық жіктеу негізінде екі принцип ұсталған. Ол орналасуы және этиологиясы. Этиологиялық белгі бойынша барлық талма ауруы идиопатикалық, симптоматикалық және криптогенді болып бөлінеді. Талманың идиопатикалық түрі жеке ауру болып табылып, талманың дамуы басқа аурулар әсер етпейді және бас миында зақымдану анықталмайды. Бұл талма түріне генетикалық және қоршаған ортаның факторлары әсер етуімен байланысты болып келеді. Симптоматикалық талмада этиологиясы белгілі және бас миының морфологиялық бұзылуымен (бас ми ісігі, бас миындағы тыртықтар, глиоз және т.б) байланысты болып келеді. Криптогенді тірінде талманың даму себебі белгісіз болады. Анатомиялық белгілері мен сипаты бойынша талма ауруы жайылған және жергілікті (фокальды) деп бөлінеді.

Талма ауруының дамуында генетикалық факторлар

- Генетикалық тұрғыдан алғанда талманың идиопатикалық түрі қызығушылық білдіреді. Идиопатикалық талма ауруы түрінде тұқымқуалаушылықтың ролі дизиготты егіздерге қарағанда монозиготты егіздерде конкорданттылықтың жоғары болуы сипаттайды: сәйкес алғанда 94,7 және 15,4%. Жүргізілген көптеген клинико-генеологиялық зерттеулер (талма ауруы бар жанұяның шежіресін құрастырып, анализ жүргізу) нәтижесінде талма ауруы бар жанұяда 3-4% кездесіп, жалпы популяцияға қарағанда 2-4 есе жоғары екендігі дәлелденген. Атақты эпилептолог Lennox W 1951 жылы спайк-комплекс талманың көптеген түріне тән екендігін көрсетіп, тұқым қуалаушылықтың белгісі деп есептеген. Осы жағдайды есепке ала отырып талмамен ауыратын науқыстардың электроэнцефалографиялық ритмдер сипатын зерттеуге негіз болды. Сонымен қатар, талма ауруының тұқымқуалаушылық табиғатына жас ерекшеліктері де әсер етеді. Қазіргі кезеңде талма ауруының дамуына алып келетін барлық белгілі гендер ион каналдарының әртүрлі бірліктері кодталуда.

Талма ауруы бар науқастың жанұясына медико-генетикалық кеңес беру

- Талма ауруы бар науқастың жанұясына медико-генетикалық кеңес беру мақсаты сибстер (аға және қарындас) үшін және пробанданың (науқас) баларына талманың даму қаупін анықтау. Ол үшін шежіре туралы және аурудың басталған кезеңі есепке ала отырып, сонымен қатар талманың сипатына толық мәлімет жинау қажет. Келесі жағдайда кеңес беру маңызды болып табылады: • Талманың ерте жаста басталуы. Жағдайдың тұқымқуалау себебін жоққа шығару үшін қосымша генетикалық тексеруді қажет етеді. • Талмамен ауыратын науқастарды жүктілік қауіпті фактор болып табылады. Сондықтан да медико-генетикалық кеңес берудің екінші маңызды мақсаты болып талма диагнозы анықталған әйелдерге жүктіліктің мүмкіндігі жайлы және баланың туылуы мен ұрыққа талмаға қарсы дәрілердің әсері жайла кеңес беру болып табылады.

Егер де сіз талма ұстамасы басталған адмның жанынан табылған болсаңыз, өзіңізді қалай ұстау

- **Керек?** Егерде ұстама алдында адамда қандай да бір өзгеше сезім байқалатын болса („аура,,), онда оны төсекке немесе еденге жатқызып, киім шешу керек, әсіресе мойнындағыны.
- Ұстамасы басталған адамды қауіпсіз жерге әкету керек (мысалы, көше қозғалысынан, судан, өткір заттар мен бұрыштардан әрі қарай).
- Ұстама аяқталғанға дейін күте тұру керек, бірақ бұл кезде жағдайына мұқият қарап отыру керек.
- Жоғары көлемде сілекей бөлу кезінде тұншығып қалмау үшін адамды бір жақ қырына қарай жатқызу керек. Кейде ұстама кезінде немесе дәл содан кейін доқсу басталуы мүмкін. Мұндай жағдайда басын ғана емес, мақсатты түрде денесінде бір жаққа қарату керек, бірақ қатты күшті қолданбау керек!
- Ұстамадан кейін, ереже бойынша анық байқалатын әлсіздік, реакцияның жоқтығы немесе пациент сұрақтарға әрен жауап береді, не болмаса терең ұйқыға кетеді. Мұндай жағдайда пациентті мазалауға болмайды, ұстама кезінде сарқылған мидың жүйке клеткаларының қалпына келуі үшін.
- Кейде ұстамадан кейін аландаушылық артуы мүмкін. Бұл ахуалын сабырлықпен күте тұруға тырысыңыз. Мұндай жағдайларда күшпен ұстамай, оны жұбатуға тырысу керек.

Талма ұстамасы кезінде нені жасауға болмайды?

- Тырысу ұстамалары кезінде аяқ қол бастарын күшпен ұстауға;
- Тырысудан қарысқан жақтарын күшпен немесе қатты заттармен айруға (мұны тіпті тілін тістегенде де, тіпті ол қанаған кезде де істеуге болмайды);
- Ұстама кезінде су құйуға немесе жасанды тыныс беру жүргізуге;
- Ұстамадан кейін баланы сілкілеп, қағып, мұрнына сұйқтық әкеліп немесе күрт иісі бар заттарды әкеліп, немесе «жандандырудың» басқа да тәсілдерін қолдану арқылы оятуға тырысуға.
-