

2 курс.
Лекція №1

Генетичний моніторинг у людських спільнотах.

Спадкові хвороби людини.

Медико-генетичне консультування.



Засіменко
Лариса Борисівна

Слово **«моніторинг»** запозичене з англійської мови. Його значення — це відслідковування, постійне спостереження. Термін означає системи чи методи організації досліджень з метою визначення динаміки в різних галузях діяльності людини. Так, є *екологічний моніторинг, фінансовий моніторинг, освітній моніторинг.*

А що таке генетичний моніторинг?



ГЕНЕТИЧНИЙ МОНІТОРИНГ — це систематичне спостереження за станом генофонду популяції, що дає змогу оцінювати наявний мутаційний процес та прогнозувати його зміни.

Цей вид спостереження передбачає:

- збирання
 - обробку
 - аналіз
 - збереження інформації про виникнення захворювань, зумовлених мутагенним впливом середовища.
- 

**Мета генетичного
моніторингу - контроль та
попередження спадкових
шкідливих порушень**



Система генетичного моніторингу почала розвиватися із 60-х років ХХ століття після так званої «талідомідної катастрофи», коли негативна дія лікарського препарату талідоміду стала причиною народження кількох тисяч дітей з вадами розвитку.

П'ятдесят років тому, після народження тисяч дітей з фізичними вадами, седативний препарат талідомід вилучили із вжитку.

Після того як в німецькій газеті з'явилось повідомлення, що найімовірніше саме талідомід спричинив фізичні вади у дітей, які народжувалися в Німеччині, починаючи з 1958-го року, виробник медикаменту, компанія Chemie Gruenthal, вилучила з продажу усі препарати з талідомідом. Це сталося у листопаді 1961-го року. Продаж тих препаратів приносив величезні прибутки.

Через кілька днів приклад Chemie Gruenthal наслідувала британська компанія Distillers, яка мала ліцензію на продаж талідоміду. Але тоді вже була завдана величезна шкода.

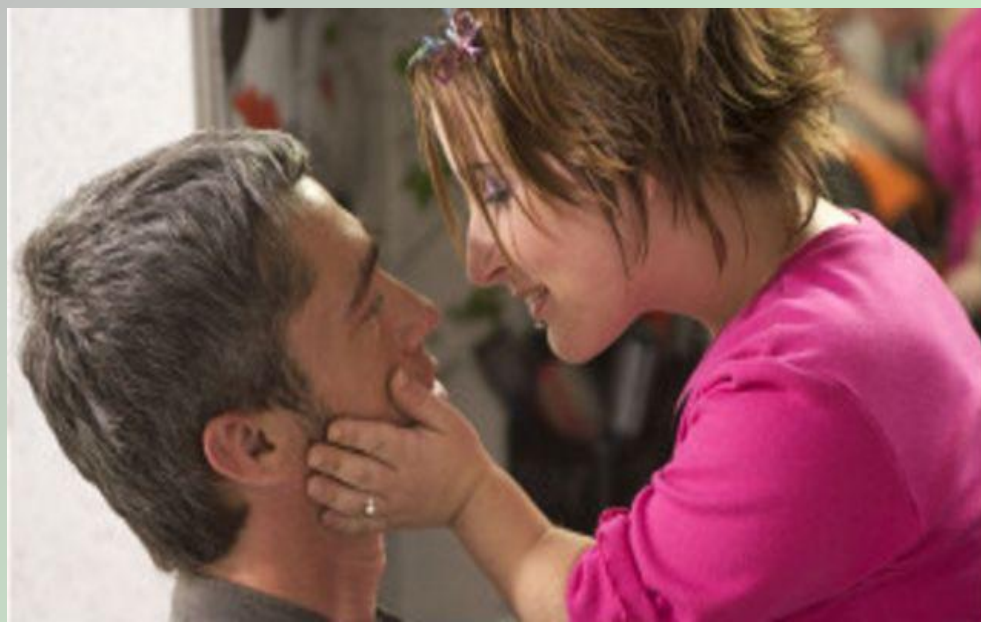
- Талідомід має сильну седативну дію. Саме тому багато жінок приймали його у перші тижні вагітності, щоби легше переносити ранкову нудоту, не здогадуючись про те, що препарат може викликати мутації у їхніх ще ненароджених дітей.

У малюків, які зазнали впливу препарату, погано розвиваються кінцівки, а в деяких випадках - очі, вуха та внутрішні органи. Невідомо, скільки викиднів спричинив талідомід, але за приблизними підрахунками лише в Німеччині 10 тисяч немовлят з'явилися на світ з фізичними вадами, спричиненими препаратом. Більшість з них померли у ранньому віці.

Нікі та Кріс, жертви талідоміду, не вважають фізичні вади перепорою на шляху до щастя

На відміну від цієї пари, далеко не всі жертви талідаміду змогли влаштувати

- своє життя



Ті жертви талідоміду, які вижили, мали недорозвинуті, спотворені кінцівки, або не мали їх взагалі. Це означало, що інші суглоби та м'язи їхнього тіла зазнавали додаткових навантажень, а це, своєю чергою, призводило до хронічного болю та передчасного артриту.

Але хоч цей випадок і став приводом для створення системи генетичного моніторингу, спостереження за подібними до талідоміду речовинами не входить до кола задач сучасного генетичного моніторингу

Завдання і методи генетичного моніторингу

Основним завданням генетичного моніторингу є контроль генетичних вад, які виникають у популяції, та попередження їх виникнення. У рамках цього завдання генетичний моніторинг виконує такі завдання:

1. визначення спрямованості спадкової мінливості в популяціях людини;
- 2 визначення інтенсивності мутаційного процесу;
3. оцінювання стабільності спадкових структур як окремих особин, так і популяцій у цілому;
4. визначення генетичного складу популяцій;
5. прогнозування кількості людей зі спадковими захворюваннями;
6. оцінка шкідливого впливу факторів навколишнього середовища на генофонд популяції.

Для контролювання спадкової мінливості в популяціях необхідно оцінювати величину генетичного вантажу, інтенсивність мутаційного процесу в певній популяції, зміну проявів спадкових ознак залежно від зовнішніх умов.

Значення генетичного моніторингу

Регулярний аналіз даних генетичного моніторингу дозволяє ефективно контролювати ситуацію та оперативно реагувати на зміну частоти спадкових порушень у часі або на певній території. Генетичний моніторинг застосовують для виявлення потенційної мутагенної дії нових лікарських препаратів, різноманітних побутових засобів, харчових добавок та інших речовин.



Під час проведення генетичного моніторингу часто застосовують такі методи:

- 1 . облік домінантних мутацій, які чітко відрізняються від норми (визначаються візуально);
- 2 . облік хромосомних аномалій (визначаються під час тотального контролю новонароджених або проведення вибіркового дослідження);
3. визначення частоти мутацій у білках сироватки крові;
4. визначення частоти хромосомних порушень у лімфоцитах периферичної крові.

Реєстри генетичної патології, що створюються, містять відомості про рівень уроджених аномалій та їх частоту.

Звертають увагу на синдроми: Дауна, Патау, Едвардса та інші, а також на вади : гідроцефалію, спинномозкову грижу, щілини губи та піднебіння тощо.

Спадкові хвороби — захворювання, обумовлені порушеннями в процесах збереження, передачі та реалізації генетичної інформації. З розвитком генетики людини, у тому числі й генетики медичної, встановлена спадкова природа багатьох захворювань і синдромів, що вважалися раніше хворобами з невстановленою етіологією.

В основі спадкових захворювань лежать мутації: генні, хромосомні та геномні.



Спадкові хвороби – це спадкові розлади організму пов'язані з порушеннями генетичного матеріалу

Класифікація спадкових хвороб:

- 1) генні -хвороби спричинені генними мутаціями*
- 2) хромосомні -хвороби спричинені хромосомними та геномними мутаціями*
- 3) хвороби із спадковою схильністю – необхідна взаємодія внутрішніх спадкових та зовнішніх несприятливих впливів середовища.*

Генні хвороби – це спадкові хвороби, які зумовлені генними мутаціями.

Генні мутації – це зміна структури ДНК в межах гена. Їх визначають за допомогою ферментативного аналізу. Найменша ділянка ДНК, зміна якої приводить до мутації, називається *мутоном* (одна пара нуклеотидів).

Генні хвороби:

- ▣ Серповидно – клітинна анемія
- ▣ Гемофілія
- ▣ Дальтонізм
- ▣ Фенілкетонурія
- ▣ Полідактилія



Генні хвороби

- ▣ Арахнодактилія:
Довгі пальці і кінцівки, хвороби серця і судин. Поява у декого великої сили волі та обдарованості (Андерсен, Паганіні, Чуковський)



Генні хвороби

▣ Ахондроплазія



▣ Полідактилія



Полідактилія

Полідактилія (лат. *polydactylia*) — вроджена аномалія, що характеризується наявністю «зайвих» пальців на руці чи на ступні. Як правило, шостий палець на ступні підлягає хірургічному видаленню



ГЕННІ ЗАХВОРЮВАННЯ ЛЮДИНИ

ЗА ДОПОМОГОЮ СУЧАСНИХ МЕТОДІВ ДОСЛІДЖЕНЬ УЖЕ ВІДКРИТО БЛИЗЬКО 5000 МОЛЕКУЛЯРНИХ ЗАХВОРЮВАНЬ, ЯКІ Є НАСЛІДКОМ ПРОЯВУ МУТАНТНИХ ГЕНІВ. ДЕЯКІ З ТАКИХ ЗАХВОРЮВАНЬ ПОКИ ЩО ЛІКУВАТИ НЕ ВДАЄТЬСЯ, АЛЕ ДЛЯ ІНШИХ ЗНАЙДЕНО СПОСОБИ ЛІКУВАННЯ.

Захворювання	Відомості про захворювання
Муковісцидоз	Виникає внаслідок пошкодження гена, розташованого на хромосомі 7. Призводить до загущення секретів залоз зовнішньої секреції. Спричиняє значні порушення в роботі травної та дихальної систем
Фенілкетонурія	Виникає внаслідок пошкодження гена, розташованого на хромосомі 12. Призводить до неможливості переробки амінокислоти фенілаланіну. За відсутності лікування призводить до ураження нервової системи
Дальтонізм	Виникає внаслідок пошкодження одного з трьох генів, що відповідають за синтез білка опсину, який сприймає відповідний колір. Ген синього опсину розташований на хромосомі 7, а гени червоного й зеленого — на X-хромосомі. Призводить до втрати можливості сприймати відповідний колір
Гемофілія	Виникає внаслідок пошкодження одного з генів, що відповідають за процес зсідання крові. Ці гени розташовані на X-хромосомі. Призводять до порушення процесів зсідання крові

Молекулярні хвороби мінерального обміну

Муковісцидоз – це найпоширеніше моногенне спадкове захворювання з аутосомно-рецесивним типом успадкування, яке супроводжується кашлем, задухою, в легенях накопичується слиз, підвищенням температури, зниженням апетиту. Відбуваються зміни в роботі органів травлення. В більшості випадків діти доживають до статевої зрілості, а потім вмирають. Це найчастіше аутосомне захворювання європейської раси.



Молекулярні хвороби амінокислотного обміну

Фенілкетонурія — спадкова хвороба, яка зумовлена дефектом гена ферменту фенілаланінгідроксилази, що знаходиться на довгому плечі 12 хромосоми . Діти, народжені з фенілкетонурією, не здатні метаболізувати фенілаланін, який через це накопичується в крові. Така ненормальна висока кількість фенілаланіну перешкоджає нормальному розвитку мозку. За умови відсутності лікування, призводить до розумової відсталості. Спадкове захворювання, яке характеризується головним чином ураженням нервової системи.



Гемофілія



Хромосомні хвороби людини

Хромосомні хвороби – це спадкові хвороби, які зумовлені геномними і хромосомними мутаціями. Геномні мутації – зміна кількості хромосом в каріотипі. Хромосомні мутації – це зміна структури хромосом, кількість хромосом в каріотипі при цьому не змінюється.



Найпоширеніші хромосомні хвороби

Синдром Дауна



- 1) частота: $1/700$ новонароджених;
- 2) малий череп, коротка шия;
- 3) широке кругле обличчя, приплюснуте перенісся, складка верхньої повіки біля внутрішнього кута ока;
- 4) короткі фаланги пальців;
- 5) вади серця;
- 6) Зайва 21-а хромосома

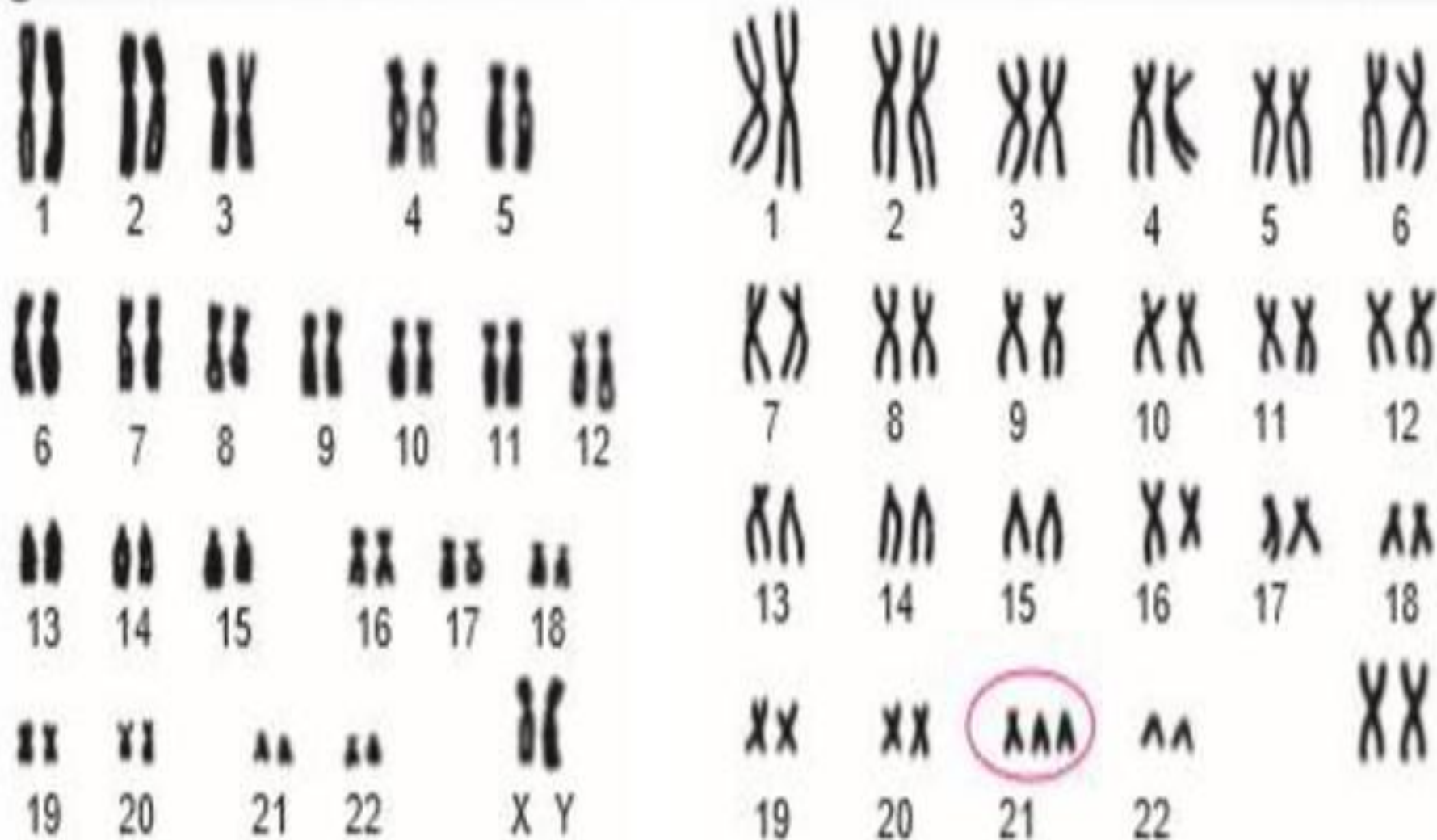
Синдром Дауна

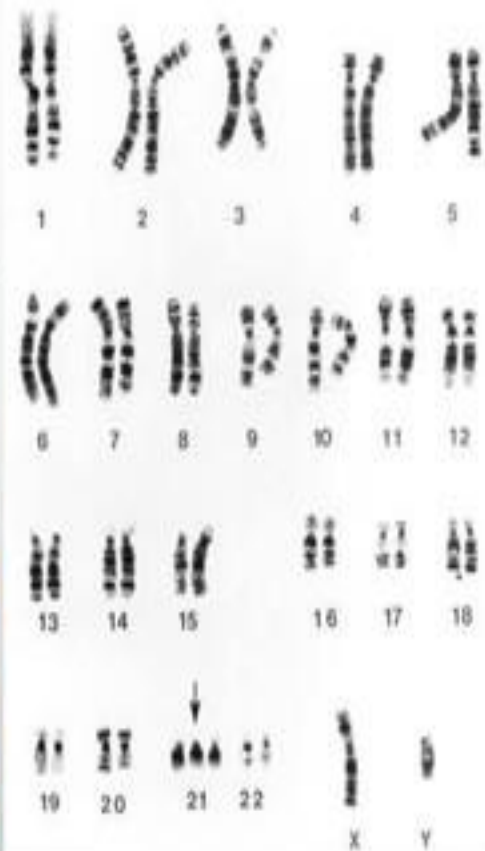
- Частота народження дітей з цією хворобою 1 на 1000. Великий ризик народження в родині, де чоловікові понад 50 років, а жінці за 40. У каріотипі хворих виявлено зайву 21-шу хромосому. У дітей з цією хворобою специфічна зовнішність – фенотипічна – вони ніби діти однієї матері.

Характерні симптоми хвороби – це специфічні риси обличчя: типове плоске перенісся, велика кругла голова, маленький зріст, гіпотонія м'язів, розумова відсталість, короткі кінцівки та вузькі розкосі очі. Такі діти повільніше розвиваються, мають низький імунітет. Чоловіки безплідні, жінки можуть народити дитину, але ймовірність народити дитину з таким же діагнозом висока.



ХРОМОСОМИ ЗДОРОВОЇ ЛЮДИНИ ТА ЛЮДИНИ, ХВОРОЇ НА СИНДРОМ ДАУНА.
ПОТРІЙНУ ХРОМОСОМУ 21 ВИДІЛЕНО ЧЕРВОНИМ





Заходи профілактики хвороби Дауна



➤ Народжувати дитину бажано у віці 19-30 років;

➤ Медико-генетичне консультування родин;

➤ Здоровий спосіб життя, боротьба зі шкідливими звичками;

➤ Передпологова діагностика.



Синдром Едвардса

Синдром Едвардса – трисомія 18-ї пари хромосом. У хворих переважно ушкоджені життєво важливі органи: головний мозок, серце, легені, нирки, аномалії черепа і скелета, стопа має форму гойдалки, маленький таз, сколіоз, злиття хребців. Діти з даним синдромом часто помирають відразу після народження. До 1 місяця доживають 70% хворих; ще 7% доживають лише до року.



СИНДРОМ ЕДВАРДСА

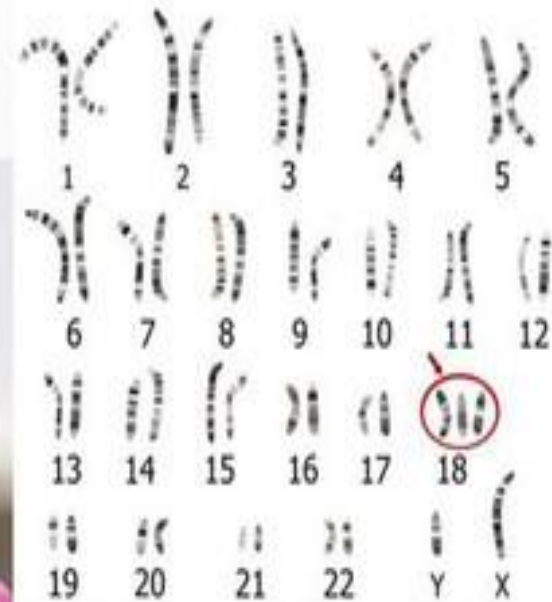


- 1) частота: 1/5000 новонароджених;
- 2) довгий вузький череп;
- 3) мале підборіддя;
- 4) низько розташовані, деформовані вуха;
- 5) короткі пальці;
- 6) вади серця, аномалії внутрішніх органів, статевої системи;
- 7) життєздатність: менше 1 року
- 8) 10% хворих доживає до 12 років.



СИНДРОМ ЕДВАРДСА

- **СИНДРОМ ЕДВАРДСА** АБО **ТРИСОМІЯ ЗА 18 ХРОМОСОМОЮ** (АНГЛ. *EDWARDS SYNDROME*; *TRISOMY 18 (T18)*) — ГЕНЕТИЧНЕ ЗАХВОРЮВАННЯ. ЦЕ НАЙПОШИРЕНІША ТРИСОМІЯ ПІСЛЯ СИНДРОМУ ДАУНА.



Синдром Патау

- Синдром Патау – серед різних трисомій трапляється найчастіше. Причини хвороби – трисомія 13-ї пари . Популяційна частота коливається в межах 1:7000-1:8000, у дівчаток спостерігається частіше, 1:4000. Хворі народженні мають нормальні розміри тіла та масу. Клінічно відзначають значну розумову відсталість, низький спадистий лоб, вади мозку, серця, нирок; вузькі очні щілини, низько посаджені вуха, щільні губи й піднебіння. Такі діти помирають у перші 3-4 місяці або протягом року.

СИНДРОМ ПАТАУ



СИНДРОМ ПАТАУ

- **СИНДРОМ ПАТАУ (ТРИСОМІЯ 13)** — ГЕНЕТИЧНА ХВОРОБА, ЯКА ХАРАКТЕРИЗУЄТЬСЯ ВИНИКНЕННЯМ ГЕНОМНОЇ МУТАЦІЇ, А САМЕ ТРИСОМІЄЮ ПО 13-Й ХРОМОСОМІ.



“Заяча губа” і “вовча паща” синдром Петау

- ▣ *Не зростання кісткового піднебіння і губних складок*
- ▣ *Трисомія за 13 хромосомою*
- ▣ *Куріння, алкоголь і наркотики*
- ▣ *Найбільший ризик - перші три місяці вагітності*



СИНДРОМ ЛЕЖЕНА

- **СИНДРОМ КОТЯЧОГО КРИКУ** (ТАКОЖ ВІДОМИЙ ПІД НАЗВАМИ: **СИНДРОМ ДЕЛЕЦІЇ КОРОТКОГО ПЛЕЧА 5 ХРОМОСОМИ**, **5P-СИНДРОМ** АБО **СИНДРОМ ЛЕЖЕНА**) — РІДКІСНЕ ГЕНЕТИЧНЕ ЗАХВОРЮВАННЯ, ЯКЕ ПОВ'ЯЗАНЕ З ВІДСУТНІСТЮ ЧАСТИНИ **5 ХРОМОСОМИ**.
- УРАЖЕНІ ЦИМ ЗАХВОРЮВАННЯМ ДІТИ (ПЕРЕВАЖНО, АЛЕ НЕ МОЖНА СКАЗАТИ, ЩО УСІ ДІТИ) МАЮТЬ ПЛАЧ, ЯКИЙ СХОЖИЙ НА КОТЯЧИЙ КРИК, САМЕ ТОМУ ЦЕЙ СИНДРОМ ОТРИМАВ НАЗВУ ВІД **ФР. CRI-DU-CHAT SYNDROME**, ЩО ДОСЛІВНО ОЗНАЧАЄ «**ПЛАЧ КІШКИ АБО КРИК КОТА**».



Синдром котячого крику

Синдром Котячого крику виникає внаслідок втрати короткого плеча фрагмента 5-ї хромосоми. Плач хворих малюків нагадує м'явкання котів, для них характерні маленькі розміри голови, уповільнений ріст і розумова відсталість, множинні аномалії, полідактилія (зайві пальці). Серед них висока смертність у перший період життя.



СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСЬКОГО-ТЕРНЕРА

- ПРИ МОНОСОМІЇ ЗА Х-ХРОМОСОМОЮ НАБІР СТАТЕВИХ ХРОМОСОМ БУДЕ **X0** (Є ЛИШЕ ОДНА Х-ХРОМОСОМА, ВІДСУТНЯ ХРОМОСОМА В ПАРІ ПОЗНАЧАЄТЬСЯ НУЛЕМ), І РОЗВИВАЄТЬСЯ СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСЬКОГО-ТЕРНЕРА.
- ПРИ ЦЬОМУ ОРГАНІЗМ РОЗВИВАЄТЬСЯ **ЗА ЖІНОЧИМ ТИПОМ** — НАРОДЖУЄТЬСЯ ДІВЧИНКА. У ПАЦІЄНТКИ НАЯВНІ ЧИСЛЕННІ АНОМАЛІЇ РОЗВИТКУ, НИЗЬКИЙ ЗРІСТ, НЕЗДАТНІСТЬ МАТИ ДІТЕЙ. ЩОПРАВДА, ПРАВИЛЬНА ГОРМОНАЛЬНА ТЕРАПІЯ МОЖЕ ЗНАЧНО ПОЛЕГШИТИ ПРОЯВ СИМПТОМІВ.



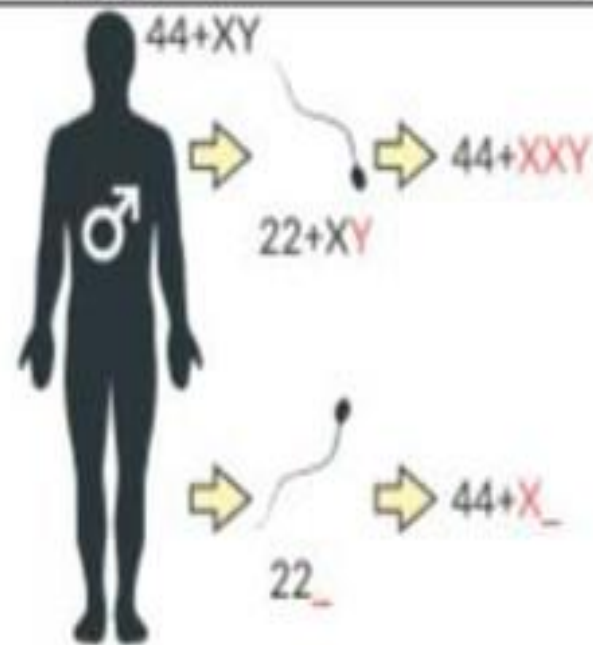
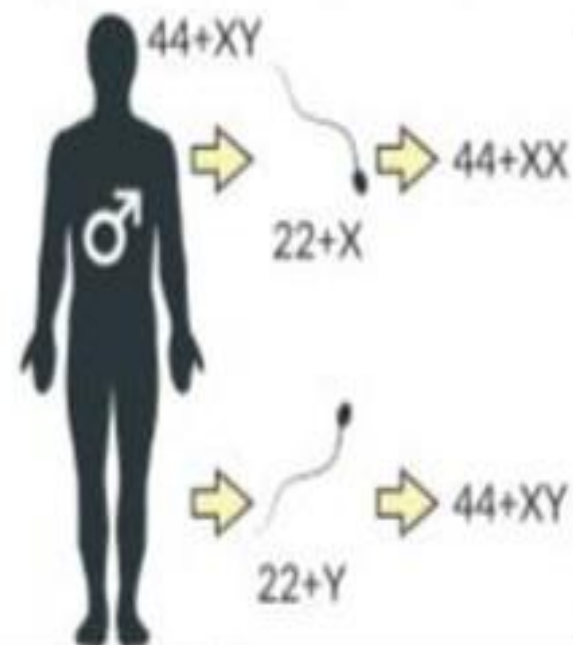
СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА

- ПОЄДНАННЯ СТАТЕВИХ ХРОМОСОМ **XXY** ПРИЗВОДИТЬ ДО РОЗВИТКУ СИНДРОМУ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА.
- ОРГАНІЗМ РОЗВИВАЄТЬСЯ ЗА ЧОЛОВІЧИМ ТИПОМ — НАРОДЖУЄТЬСЯ ХЛОПЧИК. ПАТОЛОГІЯ ЗАЗВИЧАЙ НЕ ВІЯВЛЯЄТЬСЯ ДО ПЕРІОДУ СТАТЕВОГО ДОЗРІВАННЯ. З ДОЗРІВАННЯМ ПРОЯВЛЯЄТЬСЯ ПОРУШЕННЯ ФУНКЦІЇ СТАТЕВИХ ЗАЛОЗ, НЕПРОПОРЦІЙНИЙ РОЗВИТОК МОЛОЧНИХ ЗАЛОЗ, ВИСОКА ЙМОВІРНІСТЬ ОЖИРІННЯ ТА РОЗВИТКУ ЦУКРОВОГО ДІАБЕТУ, БЕЗПЛІДДЯ.



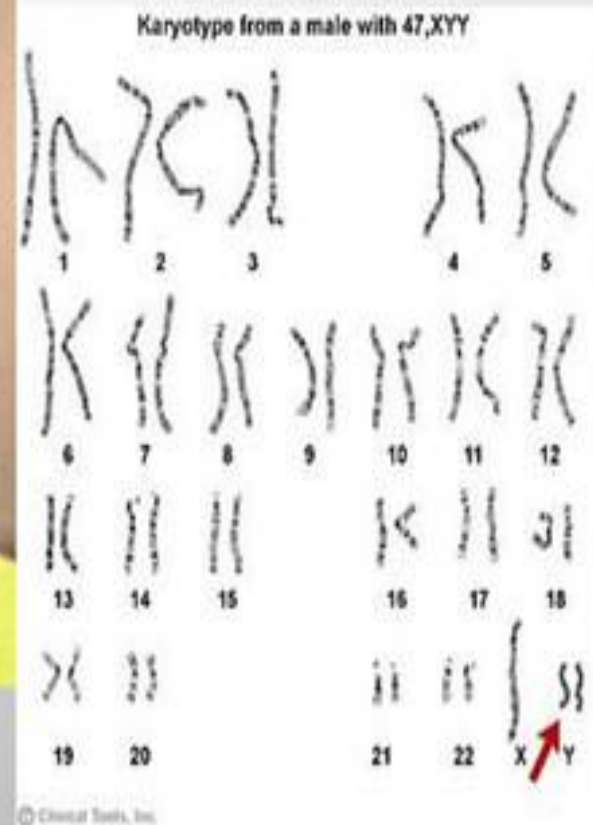
ХРОМОСОМ	ЧИСЛО ХРОМОСОМ	ЧИСЛО ХРОМОСОМ	ЧИСЛО ХРОМОСОМ	ЧИСЛО ХРОМОСОМ	ЧИСЛО ХРОМОСОМ
X	1	1	1	1	1
Y	1	1	1	1	1
II	2	2	2	2	2
III	2	2	2	2	2
IV	2	2	2	2	2
V	2	2	2	2	2
VI	2	2	2	2	2
VII	2	2	2	2	2
VIII	2	2	2	2	2
IX	2	2	2	2	2
X	2	2	2	2	2
XI	2	2	2	2	2
XII	2	2	2	2	2
XIII	2	2	2	2	2
XIV	2	2	2	2	2
XV	2	2	2	2	2
XVI	2	2	2	2	2
XVII	2	2	2	2	2
XVIII	2	2	2	2	2
XIX	2	2	2	2	2
XX	2	2	2	2	2
XXI	2	2	2	2	2
XXII	2	2	2	2	2
XXIII	2	2	2	2	2
XXIV	2	2	2	2	2
XXV	2	2	2	2	2
XXVI	2	2	2	2	2
XXVII	2	2	2	2	2
XXVIII	2	2	2	2	2
XXIX	2	2	2	2	2
XXX	2	2	2	2	2
XXY	2	2	2	2	3

ПОМИЛКИ ПРИ РОЗХОДЖЕННІ
ХРОМОСОМ ПІД ЧАС МЕЙОЗУ В
ЧОЛОВІКА МОЖУТЬ БУТИ
ПРИЧИНОЮ СИНДРОМІВ
КЛАЙНФЕЛЬТЕРА Й ТЕРНЕРА



ПОЛІСОМІЯ

- ЦІКАВИМИ ВИПАДКАМИ Є ПОЄДНАННЯ ХРОМОСОМ **XYY**, **XYYY** ТА **XYYYY**, ЩО МАЮТЬ НАЗВУ ПОЛІСОМІЇ **ЗА Y-ХРОМОСОМОЮ** (СИНДРОМ ЯКОБСА).
- У ЧОЛОВІКІВ З ТАКИМ НАБОРОМ ХРОМОСОМ НЕМАЄ ЖОДНИХ ІСТОТНИХ ВІДХИЛЕНЬ У РОЗВИТКУ, АЛЕ ВОНИ БІЛЬШ НЕВРІВНОВАЖЕНІ ТА СХИЛЬНІ ДО АГРЕСІЇ. ДОВЕДЕНО, ЩО СЕРЕД УВ'ЯЗНЕНИХ ЧАСТКА ЧОЛОВІКІВ ІЗ ПОЛІСОМІЄЮ ЗА Y-ХРОМОСОМОЮ ВИЩА, НІЖ ЗАГАЛОМ У ПОПУЛЯЦІЇ ЛЮДЕЙ.



Для чого здійснюють скринінг у медицині?

- **Скринінг** (від англ. screening — просіювання, сортування) — стратегія в організації охорони здоров'я, спрямована на виявлення захворювань у людини в процесі масового обстеження населення.

У медицині застосовують:

- масовий скринінг всього населення
- пренатальний скринінг новонароджених
- кардіологічний
- урологічний
- гінекологічний скринінг тощо

Скринінг новонароджених — важлива процедура, яка допомагає зберегти здоров'я і життя дитини



«Скринінг-програми для новонароджених»

Скринінг новонароджених — масова програма з виявлення спадкових захворювань. це перевірка всіх без винятку немовлят на наявність у крові ознак певних генетичних захворювань. Багато генетичних відхилень можна виявити ще під час УЗД вагітних, але не всі. Для виявлення більш широкого кола захворювань проводять додаткові дослідження.

Неонатальний скринінг новонароджених проводять у перші дні життя малюка, коли він ще перебуває в пологовому будинку. Для цього у дитини беруть кров з п'ятки і проводять лабораторне дослідження. Результати скринінгу новонароджених готові вже за 10 днів. Таке раннє обстеження пов'язано з тим, що чим раніше буде виявлено захворювання, тим більше шансів є на одужання дитини. А більшість захворювань можуть не мати ніяких зовнішніх проявів протягом декількох місяців і навіть років життя



За скринінгу новонароджених обстежують на такі спадкові захворювання:

Фенілкетонурія — захворювання, за якого фермент, що розщеплює амінокислоту фенілаланін, відсутній або його активність знижена.

Вроджений гіпотиреоз — захворювання щитовидної залози, яке проявляється у порушенні вироблення гормонів. Призводить до порушення фізичного та розумового розвитку, мікседеми у дорослих, кретинізму в дітей.

Муковісцидоз — аутосомне, рецесивне, спадкове системне захворювання екзокринних залоз. Уражає легені, потові залози та травну систему, викликаючи хронічні респіраторні та травні проблеми. Спричинене мутацією гена трансмембранного регулятора муковісцидозу.

Як ми бачимо, всі досліджувані захворювання дуже серйозні. Якщо вчасно не провести тест-скринінг новонароджених і не почати лікування, то наслідки можуть бути більш ніж серйозними.

За результатами скринінгу новонародженого може бути призначено УЗД та інші необхідні аналізи для постановки точного й остаточного діагнозу.



Скринінг-програми застосовують у :

кардіології

- для виявлення ішемічної хвороби серця та артеріальної гіпертензії



онкології

- для виявлення пухлинних хвороб



фармакології

- для виявлення впливів тих чи інших препаратів



медичній генетиці

- для раннього виявлення генетичних порушень



Чинники впливу народження дітей з різними вадами:

- Шкідливі звички (куріння, алкоголь, наркотики);
- Робота з токсичними речовинами (жінки перукарі), на підприємствах з токсичними, хімічними речовинами;
- Екологія навколишнього середовища;
- Радіація;
- Продукти харчування, вода;
- Вживання великої кількості ліків та інше.

Повідомлення учнів про шкідливий вплив алкоголю й тютюнового диму.

Пам'ятайте! Людина, що вживає алкоголь здійснює злочин перед майбутнім. Вона народжує хвору, нежиттєздатну дитину, у якої не буде ні дитинства, ні здоров'я, ні нормального життя.



Медико-генетичне консультування – це спеціальний вид медичної допомоги населенню, направлений на профілактику спадкових хвороб.

Медико-генетичні консультації допомагають людям у прогнозуванні шлюбу, потомства, консультують вагітних жінок, допомагають у вирішенні питань спадковості, усиновлення дитини, проводять точну діагностику спадкових захворювань. Під час консультування визначається прогноз народження дитини зі спадковою патологією, пояснюється вірогідність цієї події і надається допомога у прийнятті рішення про народження.

Профілактикою вроджених вад є

:

- ▣ 1. Відвідування лікаря до настання вагітності
- ▣ 2. Запобігання небажаної вагітності (використання контрацептивів)
- ▣ 3. Проведення вакцинації до настання вагітності
- ▣ 4. Споживання достатньої кількості вітамінів
- ▣ 5. Відмова від шкідливих звичок
- ▣ 6. Постійне відвідування лікаря під час вагітності та проходження УЗД
- ▣ 7. Не вживати ліки під час вагітності без рекомендації лікаря.

Хто повинен звертатися до консультацій?

- ▣ Родини, в сім'ях яких вже є діти з вадами і які хочуть мати другу дитину.
- ▣ Якщо хтось з батьків хворий.
- ▣ Якщо хтось у роду хворий.
- ▣ Особи, які живуть у екологічно несприятливих районах.
- ▣ Якщо вік матері – більше 35 років, а батька – понад 40.
- ▣ Якщо мати не може виносити дитину (були викидні)
- ▣ У випадках усиновлення.
- ▣ У разі безплідного шлюбу (більше 3 років не має дітей)



ВИСНОВКИ

1

- Генетичний моніторинг є сукупністю заходів для відслідковування появи й поширення спадкових захворювань

2

- Скринінг у медицині — це система первинного обстеження груп клінічно безсимптомних осіб з метою виявлення випадків захворювання

3

- Методи молекулярно - генетичної діагностики мають переваги в ДНК - діагностиці порівняно із іншими методами медичної генетики

Домашнє завдання

Опрацювати лекцію .

Дати письмову відповідь на питання :

1. Чи можливі випадки, коли хвороба зі спадковою схильністю наявна в генотипі, але не виявляється протягом життя людини? Від чого це залежить?
2. Назвіть найпоширеніші методи діагностики спадкових хвороб, що застосовуються у сучасній медицині.
3. Як відбувається профілактика спадкових хвороб? Чи в усіх випадках вона можлива?
4. Як організоване в Україні медико-генетичне консультування? Що є підставою для звернення за консультацією?



- Зіставте названі методи медичного діагностування з органами, що досліджуються та отримайте латинське слово, яким позначають хворобу.

1. Спірографія	b метод обстеження шлунку
2. Флюорографія	o метод діагностування органів грудної порожнини
3. Кардіографія	m метод вимірювання об'єму легень
4. Гастроскопія	r метод вивчення роботи серця
5. Реографія	s метод діагностування головного мозку
6. Енцефалографія	u метод діагностування кровотоку

- **Болезнь** (лат. morbus) — это *состояние* организма, выраженное в нарушении его нормальной организма, выраженное в нарушении его нормальной жизнедеятельности, продолжительности жизни и его способности поддерживать свой гомеостаз организма, выраженное в нарушении его нормальной жизнедеятельности, продолжительности жизни и его способности поддерживать свой гомеостаз. Является следствием ограниченных энергетических и