

С.Ж.АСФЕНДИЯРОВ АТЫНДАҒЫ
ҚАЗАҚ ҰЛТТЫҚ МЕДИЦИНА УНИВЕРСИТЕТИ



КАЗАХСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ С.Д.АСФЕНДИЯРОВА

Жалпы гигиена және экология кафедрасы

С Ө Ж

Тақырыбы: *Қауіп – қатерді бағалау әдісіндегі скринингті бағалау*



Орындаған: Байназарова А.Қ
Тобы: МПД 13 - 001-1қ.
Факультет: ҚДС
Қабылдаған: Баялиева Р. А

Алматы -2017ж

Ж О С П А Р.

Кіріспе

Жоспар

Скрининг бағдарламалары

1. Тұқым қуалайтын аурулардын бірінші реттік алдын алу әдістері
2. Тұқым қуалайтын аурулардын екінші реттік алдын алу әдістері
3. Тұқым қуалайтын аурулардын үшінші реттік алдын алу әдістері
4. Қорытынды

КІРІСПЕ

- Тұқым қуалайтын патологиялардың көпшілігі қазіргі кезде емделмейді. Осыған байланысты генетикалық бұзылыстарымен балалардың туылуын алдын алу маңызды болып табылады.
- Алдын алу шараларының екі негізгі топтарын ажыратады:
- 1) ауру бала пайда болуын алдын алуға бағытталған шаралар (бірінші реттік алдын алу);
- 2) тұқым қуалайтын патологиямен балалардың туылуын алдын алу (екінші реттік алдын алу); Генотиптік бағыт
- 3) патологиялық өзгерген генотипті тұлғаларда аурудың даму қаупін төмендету (үшінші реттік алдын алу).
Фенотиптік бағыт

Бірінші реттік алдын алу

- Бірінші реттік алдын алу - ауру бала пайда болуын алдын алуға бағытталған шаралар, бұл:
 - бала тууды жоспарлау:
- қауіп 20% жоғары болғанда, пренатальды диагноз қою әдістері болмағанда, түсік жасау тиым салынғанда - бала туудан бас тарту
- қандас некеден бас тарту не мұндай некеде бала туудан бас тарту
- гетерозиготалы тасмалдаушылардың некеден бас тартуы
 - бала тууды 30-35 жаста аяқтау
- адамның өмір сүру ортасын жақсарту.
 - мутагенді және тератогенді факторлардың әсерін азайту;
 - гендік терапия көмегімен патологиялық гендерге түзетулер енгізу.



Екінші реттік алдын алу

-
- Тұқым қуалайтын ауруларды екінші реттік алдын алу медико-генетикалық кеңеске негізделген.
- Медико-генетикалық кеңес (МГК) – бұл генетикалық патологиясы бар науқасқа және оның жанұясының басқа мүшелеріне көрсетілетін арнайыланған медициналық көмектің бір түрі, соңғы мақсаты ауру баланың туылуын алдын алу болып табылады.



Скрининг бағдарламалары

- Патологиялық геннің клиникалық көріністеріне дейін және аурудың алдын алуға бағытталған скрининг бағдарламалары.
- Екі түрін ажыратады:
 - 1. Жаппай електен өткізу.
 - 2. Таңдамалы (селективті).
- Скрининг бағдарламаларын жүргізуге арналған көрсеткіштер;
 - -популяцияда кең таралған аурулар;
 - - Өлімге алып келетін не емделмегенде үдеп мүгедектікке әкелетін аурулар;
 - -тиімді емдеу тәсілі бар болуы,
 - -нақты дәл диагноз қоюға болатын аурулар.

Жаппай електен өткізу негізгі үш топ адамдар арасында жүргізіледі

- 1 . Жүкті әйелдерге жүргізеді :
 - - УДЗ – 10,20,30 апта аралығында;
 - жүкті әйел қанынан маркерлерін (АФП, ХГ, эстрадиол т.б.) анықтау.
- 2 . Жаңа туған нәрестелер арасында патологиялық генотипі (АР) бар НӘРЕСТЕЛЕРДІ анықтауға (неонатальды скрининг) бағытталады (ФКУ, гипотиреоз) туылғаннан кейін 3-5 күн аралығында өткізіледі.
- 3. Популяцияда этностық топтар арасында гетерозиготарды анықтауға (еврейашкеназилар арасында -Тей-Сакс) жүргізіледі.

Селективті (таңдамалы) скрининг

- Қауіп тудыратын белгілі бір патологиясы бар науқастар арасында жүргізіледі. Мысалы: туа біткен катаракта ақауы бар топтар арасында галактоземияға, ал жиі обструктивті бронхитпен ауратын аурулар арасында муковисцидозға тексереді.



Медико-генетикалық кеңес (МГК)

- Проспективті сипатта
- Проспективті МГК келесі жағдайларда жүргізіледі: Тұқым қуалайтын патологиясымен баланың туылу қауіпі жоғары тұлғаларға;
- қандас некедегі жұбайларға;
- жанұясында әйел немесе ер кісі жағынан тұқым қуалайтын патологиясы бар науқастар бар жанұяларға;
- зиянды сыртқы орта факторларының әсеріне ұшыраған (жүктіліктің ерте кезеңдерінде) жүкті әйелдерге;
- Ретроспективті сипатта
- Ретроспективті МГК
- Тұқым қуалайтын патологиясымен балалары бар жанұяларға жүргізіледі.
- Мұндай МГК негізгі мақсаты генетикалық қауіпті анықтау және алдын алу шараларын жоспарлаудан тұрады.

МГК сатылары

1 саты. Тұқым қуалайтын ауру диагнозын қою (дәлелдеу) және оның тұқым қуалау типін анықтау жүргізіледі.

2 саты. Кеңеске келген тұлғаның және оның жанұясының басқа мүшелерінің генотиптерін анықтау және генетикалық қауіпті есептеу жүргізіледі.

3 -4 саты. Анықталған патологияның сипатына байланысты қортынды жасап, кеңес беріледі, алдын алу шаралары жоспарланады және іске асырылады.

- 1 саты- ауруды анықтау Клинико-генеалогиялық әдіс, Цитогенетикалық әдістер, Биохимиялық әдіс, Молекулалық-генетикалық әдістер , Иммуногенетикалық әдістер .
- Қажет жағдайда басқа мамандар – невропатолог, эндокринолог, окулист т.б.
- 1 саты- ауруды анықтау
 1. Барлық науқастарға генеалогиялық талдау жүргізіледі;
Көрсеткіштері бойынша (көптік ақаулар, ақыл есінің кемістігі, дамудың кешеулеуі)
Цитогенетикалық әдістер (көрсеткіштері бойынша)
Биохимиялық әдіс (көрсеткіштері бойынша)
Иммуногенетикалық әдістер
-
- Молекулалық-генетикалық әдістер

● 2 саты - Генотипін және генетикалық қауіпті есептеу.

● 1. Теориялық не мендельдік қауіпті есептеу – тұқым қуалау типі анық болғанда.

● 2. Эмпирикалық қауіп – тәжірбие жүзінде бақылау мен популяциялық статистикалық зерттеулерге негізделген. Арнайы кестелер арқылы анықталады.

● 5% төмен қауіп- төмен

● 6-20% қауіп- орташа

● 20% жоғары қауіп- жоғары

● 3 - 4 саты – қортынды жасау және шешім қабылдау

● Кеңес алушы бала тууды жоспарласа, онда ауру бала туылудың алдын алу шаралары жоспарланады. Тұқым қуалайтын патологияларды алдын алудың жолдары: пренатальды диагностика имплантация алдындағы диагностика.

Қ О Р Ы Т Ы Н Д Ы :

- «Саламатты Қазақстан» денсаулық сақтау мемлекеттік бағдарламасына сәйкес, халықтың әл-ауқатының орнықты да тұрақты дамуының көзқарасынан медициналық көмекті көрсетудің қолжетімділігін, уақытылы, сапалы және сабақтастығын қамтамасыз етуге міндеттелген, бірыңғай дамыған, әлеуметті бейімделген жүйені білдіретін денсаулық сақтау саласы республикадағы негізгі басымдықтардың бірі. Алдын алу іс-шараларын, скринингтік зерттеулерді күшейту, диагностиканы, емдеуді жетілдіру және негізгі әлеуметтік маңызды аурулар мен жарақаттарды оңалту осы бағдарламаның басты мақсаттарының бірі болып табылады.

Қ О Р Ы Т Ы Н Д Ы:

«Саламатты Қазақстан» денсаулық сақтау мемлекеттік бағдарламасына сәйкес, халықтың әлеуметтік орнықты да тұрақты дамуының көзқарасынан медициналық көмекті көрсетудің қолжетімділігін, уақытылы, сапалы және сабақтастығын қамтамасыз етуге міндеттелген, бірыңғай дамыған, әлеуметті бейімделген жүйені білдіретін денсаулық сақтау саласы республикадағы негізгі басымдықтардың бірі. Алдын алу іс-шараларын, скринингтік зерттеулерді күшейту, диагностиканы, емдеуді жетілдіру және негізгі әлеуметтік маңызды аурулар мен жарақаттарды оңалту осы бағдарламаның басты мақсаттарының бірі болып табылады.