



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ

СӨ

Ж

Тақырыбы: Неонатальді
скрининг

Орындаған: Есенбекова М.Ж.

Қабылдаған: Кыдырбаева А.Қ.

Факультет: ЖМ

Тобы: 005-02

Курс: 1

Алматы

2016

Жоспары:

1. Неонатальды скрининг, анықтамасы, оны өткізудің критерийлері.
2. Неонатальды скрининг өткізудің кезеңдері.
3. Фенилкетонурияға неонатальды скрининг жүргізуді ұйымдастыру.
4. Туа біткен гипотиреозға неонатальды скрининг жүргізуді ұйымдастыру.
5. Муковисцидозға неонатальды скрининг жүргізуді ұйымдастыру.
6. Адреногенитальды синдромға (бүйрек үсті бездердің туа біткен гиперплазия) неонатальды скрининг жүргізуді ұйымдастыру.
7. Галактоземияға неонатальды скрининг жүргізуді ұйымдастыру.
8. Қорытынды.
9. Пайдаланылған әдебиет.

Неонатальды скрининг,анықтамасы

Неонатальды скрининг - тұқым қуалайтын зат алмасу ауруларының клиникалық көрінісінің алдын алу және ерте диагноз қою (клиникаға дейін), емдеу мақсатында жаңа туған нәрестелерді (100%) жаппай електен өткізу. Жаңа туылған нәрестелерге канды талдау анализін жүргізу.Бұл зерттеулер 1962 жылы Р.Маккриди мен Р.Гатри жаңа туған балаларды фенилкетонурияға тестілеу жүргізгеннен бастама алған.

Скрининг термині “screening”-електен өткізу атты ағылшын сөзінен пайда болған. Бірақ оның қорғау және жағымсыз бір нәрседен қорғау атты басқа да мағыналары бар.Нақ осы түсініктемесі скринингтік зерттеулер атты медициналық терминнің туындауына негіз болған.



Неонатальды скринингті өткізудің критерийлері:

БІРІНШІ РЕТТІК ТЕКСЕРУ: АЙЫ-КҮНІ ЖЕТКЕН ЖАҢА ТУҒАН 3-5 КҮНДІК НӘРЕСТЕЛЕРГЕ, ФИЛЬТРОВАЛДЫҚ ҚАҒАЗДА ЖАТҚАН ШАЛА ТУҒАН 7-14 КҮНДІК НӘРЕСТЕЛЕРГЕ ҚАН АЛУ БАЛАНЫҢ ШЫҒАРУ ҚАҒАЗЫ Н/Е АМБУЛАТОРИЯЛЫҚ КАРТАСЫНА, АУЫСТЫРУ-ХАБАРЛАМА КАРТАСЫНЫҢ БЕЛГІСІНЕ СӘЙКЕС ЖҮРГІЗІЛЕДІ.

ЕКІНШІ РЕТТІК ТЕКСЕРУ: ТАЛДАУЛАРДА АУЫТҚУЛАР АНЫҚТАЛҒАН ЖАҒДАЙДА 48 САҒАТТЫҢ ІШІНДЕ НЕОНАТАЛДЫҚ СКРИНИНГТІК ЗЕРТХАНАСЫНА ДӘЛЕЛДІ ДИАГНОСТИКАСЫ ҮШІН БАЛАДАН ЕКІНШІ РЕТ ҚАН АЛАДЫ.

«ФКУ-ДЫ ҚАЙТАЛАУ» Н/Е «НЫ ҚТБК-ҚАЙТАЛАУ» ТАЛДАУЫНДА ӨЗГЕРІСТЕР БАР БАЛАДАН ДЕРЕУ ҚАЙТАЛАП ҚАН ДАҒЫН АЛУДЫ ЖҮРГІЗУ. ҚАН ҮЛГІСІН АЛМАС БҰРЫН ЖАҢА ТУҒАН БАЛАНЫҢ ӨКШЕСІН 70% ЭТИЛ СПИРТІМЕН СУЛАНҒАН, ОДАН КЕЙІН ЗАРАРСЫЗДАНДЫРЫЛҒАН САЛФЕТКАМЕН СҮРТУ ҚАЖЕТ. ҚАН ГЕМОЛИЗИНЕН АУЛАҚ БОЛУ ҮШІН ТАЗАЛАНҒАН ОРЫНДЫ ҚҰРҒАҚ ЗАРАРСЫЗДАНДЫРЫЛҒАН САЛФЕТКАМЕН ҚҰРҒАТУ КЕРЕК. ЖАҢА ТУҒАН БАЛАНЫҢ ӨКШЕСІН 2 ММ-ДЕН АСПАЙТЫН ТЕРЕҢДІКТЕ ТЕСУ БІР РЕТ ҚОЛДАНАТЫН СКАРИФИКАТОРМЕН ЖҮЗЕГЕ АСЫРЫЛАЛЫ. ҚАННЫҢ БІРІНШІ ТАМШЫСЫ

Фенилкетонурияға неонатальды скрининг жүргізуді ұйымдастыру.

Фенилкетонурия(ФКУ)-адамның ақуыздық **айналымына** қатысатын бірқатар ферменттік жүйелердің ,атап айтқанда,фенилаланиннің тектік құрылымдарының бұзылуына байланысты тұқым қуалайтын ауру.Оның пайда болу себептері жеткілікті дәрежеде зерттелмеген.Сырқат негізінде бауыр жасушаларында шоғырланатын және қалыпты жағдайда орны толмайтын қышқыл фенилаланинді тирозинге өзгертетін фенилаланиндегид жеткіліксіздігі жатады. Фенилкетонурия ауруы аутосомды рецессивті жолмен тұқым қуалайды.ФАГ синтезін бақылайтын ген 12 хромосоманың ұзын иінінде орналасқан. Орташа жиілігі 1:10000 ға тең. Бұл аурумен ауыратын адамдардан тышқандардың иісіне ұқсас иіс шығып тұрады.



Фенилкетонуриямен ауыратын бала

Туа біткен гипотиреозға неонатальды скрининг жүргізуді ұйымдастыру

Туа пайда болған гипотиреоз қалқанша безінің өсіп дамуымен байланысты, тироксиннің мүлде бөлінбеу салдарынан туындайды.

Скрининг жүргізудің негізгі мақсаты туа пайда болған гипотериозда қан құрамындағы ТТГ жоғары мөлшерін ерте анықтап, ақауы бар балаларды бөлектеп алып, оларға терең зерттеу жүргізу керек, ауруға дұрыс диагностика жасау үшін.

Скринингтің көпшілік қабылдаған әдісі ерте неонатальды кезеңде және қалыпты жағдайда ТТГ деңгейі жоғары болуына байланысты жаңа туылған нәресте өмірінің 4–5 күнінде, ал шала туылған балаларда ол 7- 14 күнінде ТТГ деңгейі төмендей бастаған уақытта, өкшеден алынған қан тамшысын фильтрленген қағазда кептіріп анықтайды.

Бұдан ерте кезеңдерде скринингті жүргізу теріс-оң нәтижелердің артуына әкеледі. Егер неонатальды скрининг нәтижесі бойынша ТТГ деңгейі 20 мЕд/л-ден кіші болса, онда бұл қалыпты. Ал ТТГ деңгейі 50 мЕд/л-ден жоғары болса гипотиреозға күмән бар. Егер ТТГ деңгейі 20–50 мЕд/л болса, қайта құрғақ қан тамшысында деңгейі анықталады, оның нәтижесі 20 мЕд/л мөлшерден қайта асатын болса, қан сарысуында ТТГ мен бос Т4 анықталады.



Туа пайда болған гипотиреозға скрининг жүргізу кезеңдері:

1. Перзентханада;
2. Балалар емханасында: педиатриялық участкада



Баладағы гипотиреоз кеселі

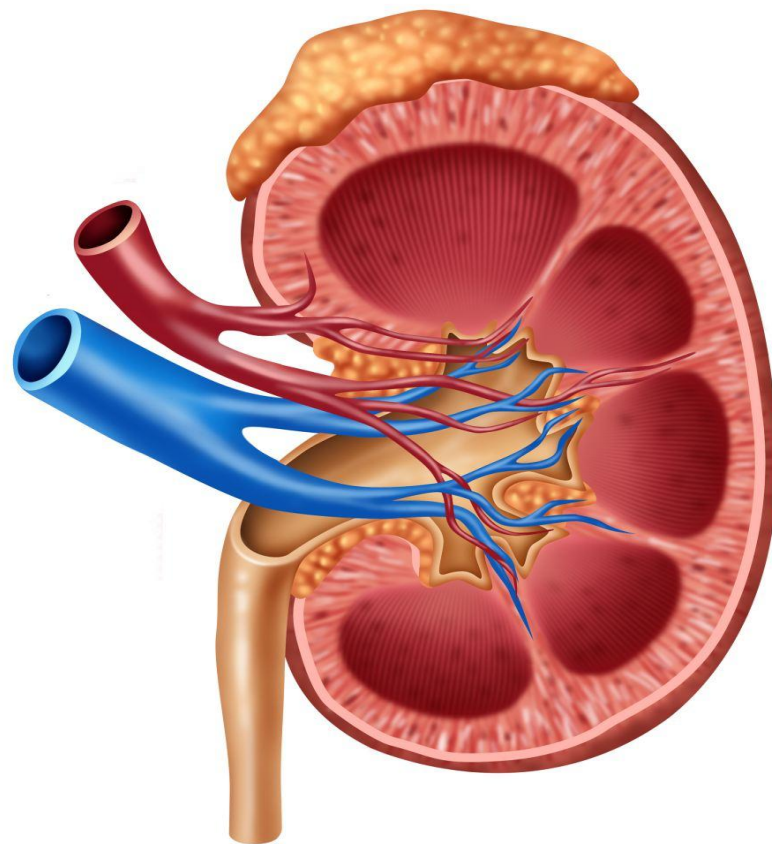
Муковисцидозға неонатальды скрининг жүргізуді ұйымдастыру

Муковисцидоз - аутосомды-рецессивті жолмен тұқым қуалайтын күрделі ауру. Сипатамалары: экзокринді бездердің зақымдалуы және бөліністердің жоғары тұтқырлығы жататын өкпе, ішек, ұйқы безінің, сирек жағдайда бауыр және бүйректің зақымдануы. Болжамы қолайсыз - 50% жағдайда өлімге әкеледі. Бірнеше клиникалық түрі бар: өкпелік, ішектік, аралас, нәрестелерде мекониялды илеус, сонымен қатар абортивті және жасырын түр. Неонатальды скрининг өткізу тума муковисцидозды ерте анықтауға, болжамын жақсартуға көмектеседі.



Адреногенитальды синдромға (бүйрек үсті бездердің туа біткен гиперплазия) неонатальды скрининг жүргізуді ұйымдастыру

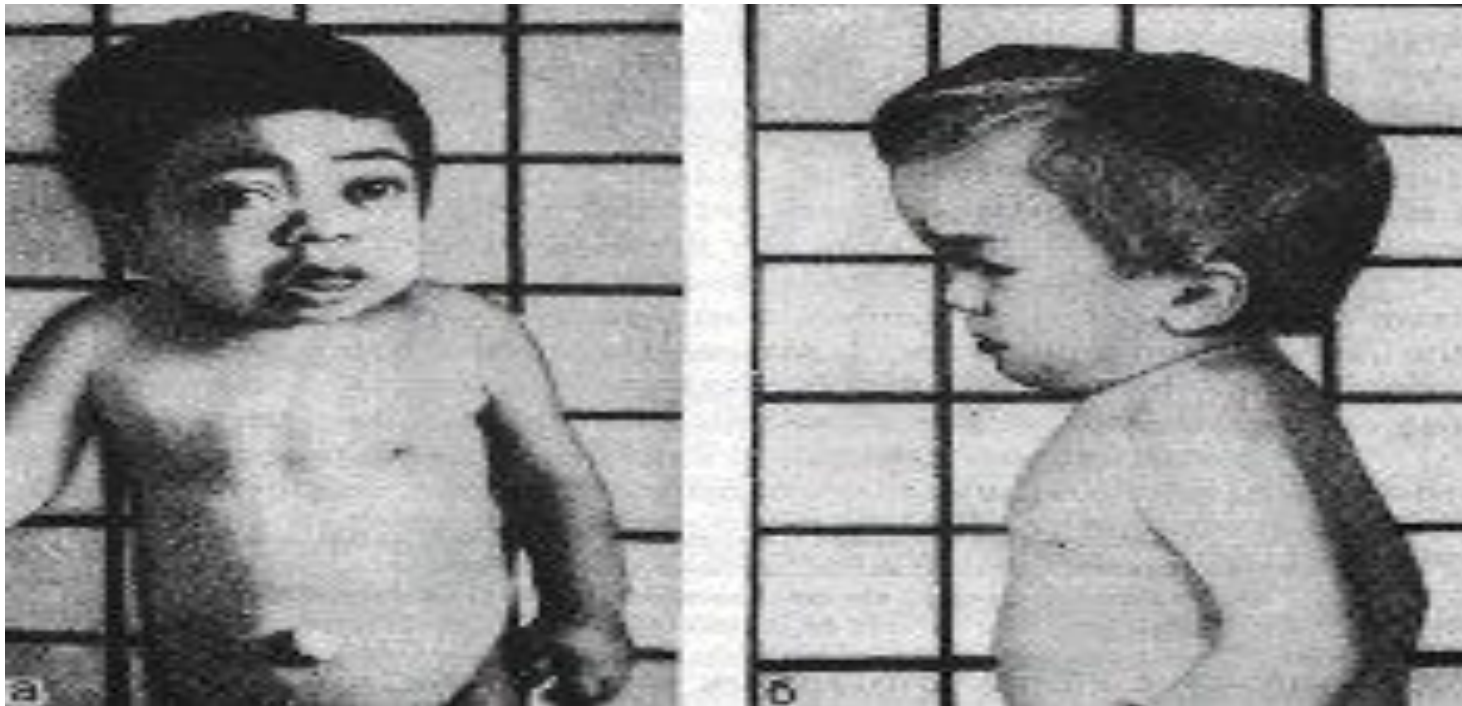
Адреногенитальды синдром - аутосомды-рецессивті түрде тұқымқуалайтын кортикостероидтар синтезінің бұзылыстары. 90% жағдайда бүйрек үсті бездері қыртысының туа біткен дисфункциясы 21-гидроксилаза (P450c21) ферментінің тапшылығынан туындайды. Адреногенитальды синдромның басқа түрлері казуистикалық сирек кездеседі.



Галактоземияға неонатальды скрининг жүргізуді ұйымдастыру

ГАЛАКТОЗЕМИЯ - тұқым қуалайтын ауру. Оның негізінде галактозаның глюкозаға айналу кезеңіндегі зат алмасулардың бұзылыстары жатады. Тамақпен бірге түсетін сүт қанты, лактозаның, құрамындағы галактозаның глюкозаға айналу реакциясы, негізгі ферменттің тұқым қуалайтын деффектінің әсерінен, аяқталмайды. Галактоза және оның өнімдері қан мен тіндердерде жиналып, орталық жүйке жүйесін, бауырға және көзбұршаққа (хрусталикке) улы әсерін тигізеді. Неонатальды скриннинг жүргізу арқылы емдеу шараларын жүргізеді.

Галактоземиямен ауыратын науқас



Қорытынды

Скрининг-бағдарламаларының қоғамда дамуының және жаппай кең етек алуы көптеген тұқым қуалау ауруларының алдын алуы мен өз уақытында емделуін қамтамасыз етеді. Ал ол өз алдына дені сау ұрпақтың қалыптасуына ықпал етіп, қоғамдағы әр түрлі дерттердің алдын алады.

Пайдаланылған әдебиеттер

1. Власов В.В. Эпидемиология М: ГЭОТАР-МЕД 2004:464б.
2. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М.: Академкнига, 2006
3. Капранов, Н.Н. Муковисцидоз – современное состояние проблемы/ Н.Н. Капранов//Пульмонология. Приложение по муковисцидозу.-2006.-С.5-11.
4. Иващенко, Т.Э. Биохимическое и молекулярно-генетические аспекты патогенеза муковисцидоза [Текст]/ Т. Э. Иващенко, В.С. Баранов.- СПб: «Интермедика», 2002.- 256с
5. Қуандықов Е.Ө Әбілаев С.А “Медициналық биология және генетика”
6. Денсаулық және өмірлік дағдылар
7. Отбасы және денсаулық, №3-2014
8. www.google.com

