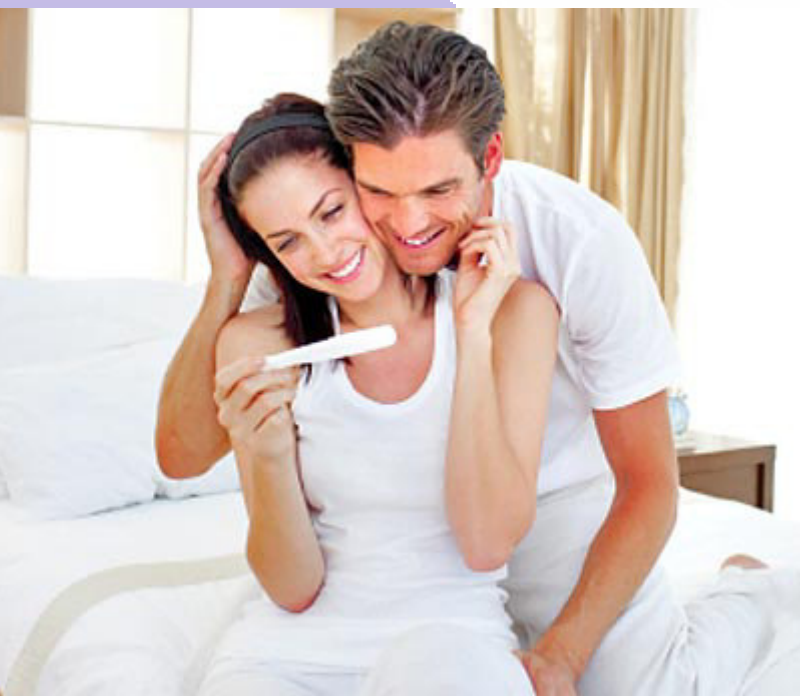
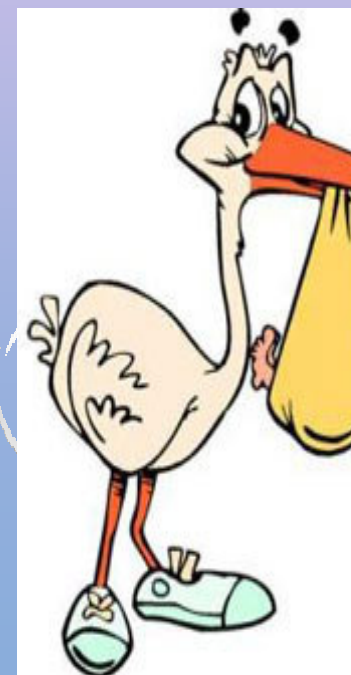


ПЛАНИРОВАНИЕ СЕМЬИ. ПРЕКОНЦЕПЦИОННАЯ ПРОФИЛАКТИКА



ПОДГОТОВИЛА СТУДЕНТКА 5
КУРСА 1 МЕДИЦИНСКОГО
ФАКУЛЬТЕТА 3 ГРУППЫ
МОРГАЧЕВА И.Н.



МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ -- ЭТО СПЕЦИАЛИЗИРОВАННЫЙ ВИД МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ, НАПРАВЛЕННЫЙ НА ПРОФИЛАКТИКУ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ. ЕГО ЦЕЛЮЮ ЯВЛЯЕТСЯ ОПРЕДЕЛЕНИЕ ВЕРОЯТНОСТИ РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С НАСЛЕДСТВЕННЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ И ОБЪЯСНЕНИЕ ЭТОЙ СИТУАЦИИ КОНСУЛЬТИРУЮЩИМСЯ, ПОМОЩЬ СЕМЬЕ В ПРИНЯТИИ РЕШЕНИЯ. ТЕРМИН «МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ КОНСУЛЬТАЦИЯ» ОЗНАЧАЕТ КАК ОБСЛЕДОВАНИЕ У ВРАЧА-ГЕНЕТИКА, ТАК И ОБЩАЯ ПРАКТИКА МЕДИЦИНСКОГО УЧРЕЖДЕНИЯ.



ПРИ ЭТОМ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ СПЕЦИАЛИЗИРОВАННЫЕ МЕТОДЫ: КЛИНИКО-ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ, ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ, БИОХИМИЧЕСКИЙ, МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ. В СЛУЧАЕ НЕОБХОДИМОСТИ ДЛЯ ОБСЛЕДОВАНИЯ БОЛЬНОГО ПРИВЛЕКАЮТСЯ ВРАЧИ ДРУГИХ СПЕЦИАЛЬНОСТЕЙ. ДОСТАТОЧНО ЧАСТО ПРИМЕНЯЮТСЯ РАЗНООБРАЗНЫЕ МЕТОДЫ ОБЩЕГО КЛИНИКО-ЛАБОРАТОРНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ: ГОРМОНАЛЬНЫЕ, РАДИОЛОГИЧЕСКИЕ, ИММУНОЛОГИЧЕСКИЕ И Т.Д.



МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ ЗАКАНЧИВАЕТСЯ РАЗЪЯСНЕНИЕМ ОБРАТИВШИМСЯ ПАЦИЕНТАМ ГЕНЕТИЧЕСКОГО РИСКА ВОЗНИКНОВЕНИЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ, ХАРАКТЕРА ЕГО ТЕЧЕНИЯ. ПРИ ЭТОМ ДАЮТСЯ СОВЕТЫ ПО ПРОФИЛАКТИКЕ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА, СОВРЕМЕННЫМ МЕТОДАМ ДОКЛИНИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ И ТЕРАПИИ. ЭТОТ ПОСЛЕДНИЙ ЭТАП РАБОТЫ ВРАЧА-ГЕНЕТИКА ЯВЛЯЕТСЯ ОЧЕНЬ ВАЖНЫМ, ТАК КАК ОН ОПРЕДЕЛЯЕТ ЭФФЕКТИВНОСТЬ КОНСУЛЬТАЦИИ. ЕСЛИ ПАЦИЕНТЫ НЕПРАВИЛЬНО ПОЙМУТ ЗАКЛЮЧЕНИЕ ИЛИ НЕ БУДУТ ЕМУ ДОВЕРЯТЬ, ТО В СЕМЬЕ МОЖЕТ ПОВТОРИТЬСЯ ТЯЖЕЛАЯ ТРАГЕДИЯ. ЧАСТО РОДИТЕЛИ ИЛИ ДРУГИЕ РОДСТВЕННИКИ БОЛЬНОГО ИСПЫТЫВАЮТ ЧУВСТВО «ВИНЫ» ЗА ПРОИЗОШЕДШЕЕ В СЕМЬЕ НЕСЧАСТЬЕ. В ТАКОМ СЛУЧАЕ НЕОБХОДИМО ОБЪЯСНИТЬ ПАЦИЕНТАМ СЛУЧАЙНОСТЬ И НЕЗАВИСИМОСТЬ ДЕЙСТВИЯ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ФАКТОРОВ ОТ ВОЛИ ЧЕЛОВЕКА. БЕСЕДА ВРАЧА-ГЕНЕТИКА ДОЛЖНА СПОСОБСТВОВАТЬ ПРЕДУПРЕЖДЕНИЮ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ. ЕСЛИ РИСК ТЯЖЕЛОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ ОКАЗЫВАЕТСЯ ОЧЕНЬ ВЫСОКИМ И НЕТ СПОСОБОВ ДЛЯ ЕГО ДОРОДОВОЙ ДИАГНОСТИКИ, ТО РЕКОМЕНДУЮТ ОТКАЗАТЬСЯ ОТ ДЕТОРОЖДЕНИЯ. НО В ЛЮБОМ СЛУЧАЕ ОКОНЧАТЕЛЬНОЕ РЕШЕНИЕ О ДАЛЬНЕЙШЕМ РОЖДЕНИИ РЕБЕНКА

ОРГАНИЗАЦИОННАЯ СИСТЕМА МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ

ПЕРВЫЙ УРОВЕНЬ -- КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ СПЕЦИАЛЬНО ПОДГОТОВЛЕННЫМ ВРАЧОМ ЦЕНТРАЛЬНОЙ РАЙОННОЙ ИЛИ ГОРОДСКОЙ ПОЛИКЛИНИКИ. ОН ПРОВОДИТ ПЕРВИЧНОЕ ОБСЛЕДОВАНИЕ ПАЦИЕНТОВ С ПОДОЗРЕНИЕМ НА НАСЛЕДСТВЕННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ И НАПРАВЛЯЕТ ИХ В РЕГИОНАЛЬНЫЕ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ КАБИНЕТЫ. РАЙОННЫЙ (ГОРОДСКОЙ) ВРАЧ-ГЕНЕТИК ОСУЩЕСТВЛЯЕТ ДИСПАНСЕРНОЕ НАБЛЮДЕНИЕ ЗА БОЛЬНЫМИ С УСТАНОВЛЕННОЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИЕЙ, ПРОПАГАНДИРУЕТ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ЗНАНИЯ СРЕДИ МЕДИЦИНСКИХ РАБОТНИКОВ И НАСЕЛЕНИЯ.



ВТОРОЙ УРОВЕНЬ -- РЕГИОНАЛЬНЫЙ. ВКЛЮЧАЕТ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ КОНСУЛЬТАЦИИ, РАСПОЛОЖЕННЫЕ НА БАЗАХ ОБЛАСТНОЙ, КРАЕВОЙ ИЛИ РЕСПУБЛИКАНСКОЙ БОЛЬНИЦЫ. СОТРУДНИКИ ЭТОГО УЧРЕЖДЕНИЯ ОСУЩЕСТВЛЯЮТ ОБСЛЕДОВАНИЕ ПАЦИЕНТОВ С НАСЛЕДСТВЕННОЙ ИЛИ ВРОЖДЕННОЙ ПАТОЛОГИЕЙ, ПРОВОДЯТ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ ПО ВОПРОСАМ ПРОГНОЗИРОВАНИЯ ПОТОМСТВА. ДЛЯ УТОЧНЕНИЯ ДИАГНОЗА РЕГИОНАЛЬНЫЕ СЛУЖБЫ ИСПОЛЬЗУЮТ НЕ ТОЛЬКО КЛИНИЧЕСКИЕ, НО И СПЕЦИАЛЬНЫЕ МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ: ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ, БИОХИМИЧЕСКИЕ. НА БАЗЕ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИХ КОНСУЛЬТАЦИЙ ВОЗМОЖНО НАБЛЮДЕНИЕ ЗА БЕРЕМЕННЫМИ ЖЕНЩИНАМИ ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ ПАТОЛОГИИ ПЛОДА С ПОМОЩЬЮ УЗИ, ОЦЕНКИ МАТЕРИНСКИХ СЫВОРОТОЧНЫХ МАРКЕРОВ, ОПРЕДЕЛЕНИЯ КАРИОТИПА ПЛОДА. РЕГИОНАЛЬНАЯ СЛУЖБА РЕГИСТРИРУЕТ ВСЕХ ВПЕРВЫЕ ВЫЯВЛЕННЫХ БОЛЬНЫХ С НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИЕЙ, ОБЕСПЕЧИВАЕТ ДИСПАНСЕРНОЕ НАБЛЮДЕНИЕ ЗА ЭТИМИ СЕМЬЯМИ, ПРОВОДИТ ОТБОР ПАЦИЕНТОВ, НУЖДАЮЩИХСЯ В ОБСЛЕДОВАНИИ В МЕЖРЕГИОНАЛЬНЫХ И ФЕДЕРАЛЬНЫХ ЦЕНТРАХ, ПРОПАГАНДИРУЕТ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ЗНАНИЯ СРЕДИ МЕДИЦИНСКИХ РАБОТНИКОВ И НАСЕЛЕНИЯ.

ТРЕТИЙ УРОВЕНЬ -- МЕЖРЕГИОНАЛЬНЫЙ. ВКЛЮЧАЕТ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ЦЕНТРЫ ОТРАСЛЕВЫХ НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИХ ЦЕНТРОВ ИЛИ ОБЛАСТНЫЕ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ КОНСУЛЬТАЦИИ, КОТОРЫЕ ОБСЛУЖИВАЮТ И СОСЕДНИЕ РЕГИОНЫ. МЕЖРЕГИОНАЛЬНЫЕ СЛУЖБЫ ВЛАДЕЮТ ТЕМИ ЖЕ МЕТОДАМИ ИССЛЕДОВАНИЯ И НАБЛЮДЕНИЯ, ЧТО И ОРГАНИЗАЦИИ ВТОРОГО УРОВНЯ. НО НА БАЗЕ ЭТИХ УЧРЕЖДЕНИЙ ПРОВОДИТСЯ МАССОВОЕ ОБСЛЕДОВАНИЕ НОВОРОЖДЕННЫХ С ЦЕЛЮ ВЫЯВЛЕНИЯ ДЕФЕКТОВ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ, ОРГАНИЗУЕТСЯ НАБЛЮДЕНИЕ И ЛЕЧЕНИЕ ДЕТЕЙ С ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ И ВРОЖДЕННЫМ ГИПОТИРЕОЗОМ.



ЧЕТВЕРТЫЙ УРОВЕНЬ -- ГОСУДАРСТВЕННЫЙ. ЭТО НЕСКОЛЬКО ГОСУДАРСТВЕННЫХ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИХ ЦЕНТРОВ, РАСПОЛОЖЕННЫХ НА БАЗЕ ВЕДУЩИХ НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИХ ИНСТИТУТОВ. В ЭТИХ ЦЕНТРАХ ПРОВОДИТСЯ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ СЛОЖНЫХ СЛУЧАЕВ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ, ИСПОЛЬЗУЮТСЯ НОВЕЙШИЕ МЕТОДЫ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ, БИОХИМИЧЕСКОЙ И МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ. ЭТИ УЧРЕЖДЕНИЯ СЛУЖАТ БАЗОЙ ПОДГОТОВКИ КАДРОВ ДЛЯ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИХ КОНСУЛЬТАЦИЙ, ОСУЩЕСТВЛЯЮТ КОНТРОЛЬ КАЧЕСТВА РАБОТЫ ЭТОЙ СЛУЖБЫ В РАЗНЫХ РЕГИОНАХ, РАЗРАБАТЫВАЮТ И ВНЕДРЯЮТ НОВЫЕ СПОСОБЫ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ.

ПРЕКОНЦЕПЦИОННАЯ ПРОФИЛАКТИКА

ПРЕКОНЦЕПЦИОННАЯ ПРОФИЛАКТИКА - КОМПЛЕКС МЕРОПРИЯТИЙ, ПОТЕНЦИАЛЬНО СПОСОБНЫХ ОБЕСПЕЧИТЬ ОПТИМАЛЬНЫЕ УСЛОВИЯ ДЛЯ СОЗРЕВАНИЯ ЯЙЦЕКЛЕТКИ, ЕЕ ПОСЛЕДУЮЩЕГО РАЗВИТИЯ, ИМПЛАНТАЦИИ, И КАК РЕЗУЛЬТАТ - РАЗВИТИЯ ПЛОДА.

ПРЕКОНЦЕПЦИОННАЯ ПРОФИЛАКТИКА ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ В ОТНОШЕНИИ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ И ДРУГИХ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ СОСТОЯНИЙ, Т.Е. НЕ ДЕТЕРМИНИРУЕМЫХ МЕНДЕЛИРУЮЩИМ НАСЛЕДОВАНИЕМ. ПРОФИЛАКТИКУ ПРОВОДЯТ ПОСЛЕ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ СЕМЬИ, В ПРОЦЕССЕ КОТОРОГО ВРАЧ-ГЕНЕТИК ОПРЕДЕЛЯЕТ ХАРАКТЕР НАСЛЕДОВАНИЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ, ПОВТОРНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ РИСК, ВОЗМОЖНУЮ ЭФФЕКТИВНОСТЬ ПРОФИЛАКТИКИ.

КОМПЛЕКС ПРЕКОНЦЕПЦИОННОЙ ПРОФИЛАКТИКИ ВКЛЮЧАЕТ:

- ЛЕЧЕНИЕ ХРОНИЧЕСКИХ ОЧАГОВ ИНФЕКЦИЙ (ЕСЛИ ТАКОВЫЕ ИМЕЮТСЯ) У БУДУЩИХ РОДИТЕЛЕЙ.
- ЛЕЧЕНИЕ ХРОНИЧЕСКИХ СОМАТИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ.
- ОЦЕНКА СПЕРМОГРАММЫ.
- РЕГУЛИРОВАНИЕ ПОЛОВОГО РЕЖИМА, ПЛАНИРОВАНИЕ БЕРЕМЕННОСТИ.
- ДИЕТА, ОБОГАЩЕННАЯ ВИТАМИНАМИ И МИКРОЭЛЕМЕНТАМИ, В ТОМ ЧИСЛЕ ФОЛИЕВОЙ КИСЛОТОЙ (СЧИТАЕТСЯ, ЧТО ОНА СПОСОБСТВУЕТ УМЕНЬШЕНИЮ РИСКА РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С ПОРОКАМИ ЦНС).

ПОКАЗАНИЯ К ПРОВЕДЕНИЮ ПРЕКОНЦЕПЦИОННОЙ ПРОФИЛАКТИКИ (ПО ХОЛИНГСВОРТ):

- ГЕНЕТИЧЕСКИЙ РИСК МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ В СЕМЬЕ;
- ПОВТОРНЫЕ СПОНТАННЫЕ АБОРТЫ И РОЖДЕНИЕ МЕРТВЫХ ПЛОДОВ;
- РОЖДЕНИЕ ДЕТЕЙ С ПРЕНАТАЛЬНОЙ ГИПОТРОФИЕЙ И ПРЕЖДЕВРЕМЕННЫЕ РОДЫ В АНАМНЕЗЕ;
- САХАРНЫЙ ДИАБЕТ, ДРУГИЕ ЭНДОКРИННЫЕ И МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ У МАТЕРИ;
- ХРОНИЧЕСКИЕ СОМАТИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ У ОДНОГО ИЛИ ОБОИХ РОДИТЕЛЕЙ;
- ПРОФЕССИОНАЛЬНЫЕ ВРЕДНОСТИ У ОДНОГО ИЗ СУПРУГОВ;
- РАССТРОЙСТВА ПИТАНИЯ;
- ДОЛГОВРЕМЕННОЕ УПОТРЕБЛЕНИЕ ЛЕКАРСТВЕННЫХ ПРЕПАРАТОВ;
- ЗАБОЛЕВАНИЯ, ВЫЗВАННЫЕ TORCH-ИНФЕКЦИЯМИ.

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ

