

Діагностика спадкових захворювань людини



Спадкові хвороби - це такі захворювання, виникнення і розвиток яких пов'язані з дефектами і порушеннями спадкового матеріалу клітин (ядерного або мітохондріального)

**Відомо біля
6000 спадкових захворювань**

**5-6 дітей зі 100
народжуються з генетично
обумовленими відхиленнями**



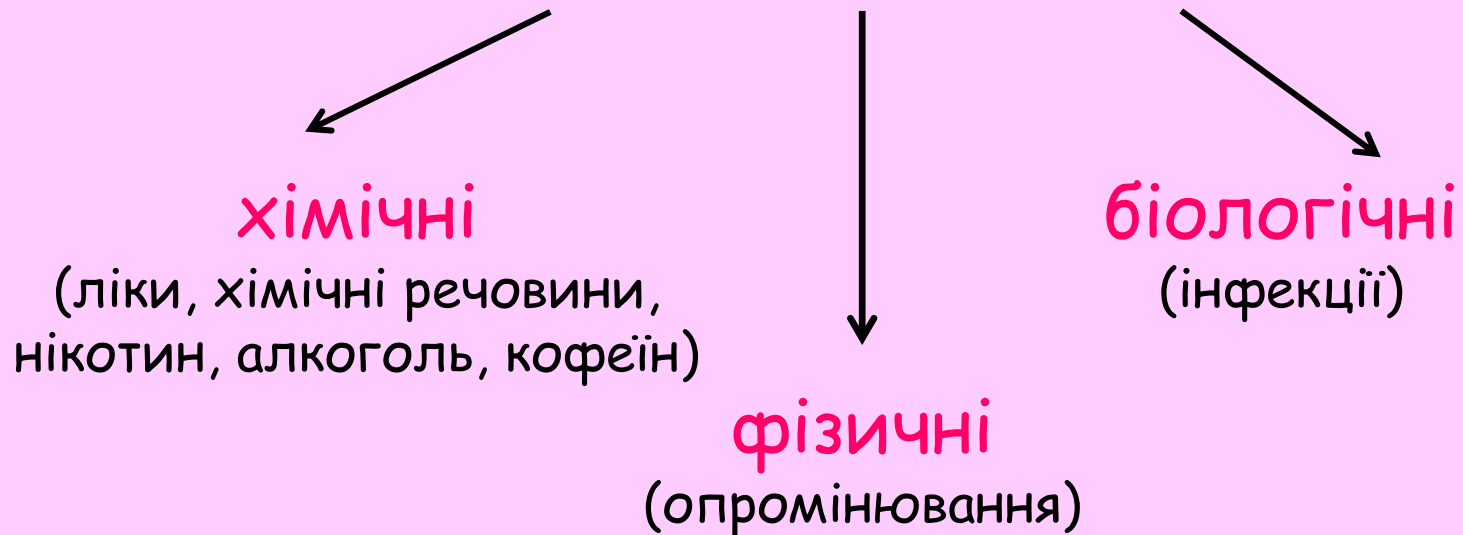
Медицина генетика - наука, що вивчає закономірності спадковості і мінливості у людини з точки зору патологій

Задачі медичної генетики:

- вивчення хвороб
- діагностика
- лікування
- профілактика

Вродженими вважаються хвороби, симптоми яких виявляються при народженні дитини

ТЕРАТОГЕННІ ЧИННИКИ (грец. teratos — потвора, чудовисько) — чинники навколишнього середовища, які спричиняють порушення розвитку організму:



Фокомелія - вроджена відсутність верхніх кінцівок внаслідок вживання талідоміду

Мультифакторіальні захворювання - це такі патологічні стани, для прояву яких необхідні дві умови:

1. Наявність спадкової схильності.
2. Несприятливі впливи зовнішнього середовища.

цукровий діабет
гіпертонічна хвороба
атеросклероз
ішемічна хвороба серця
шизофренія
епілепсія

Напрямки діагностики спадкових захворювань:

- медико-генетичне консультування;
- пренатальна діагностика;
- постнатальна діагностика



МЕДИКО-ГЕНЕТИЧНЕ КОНСУЛЬТУВАННЯ - це галузь профілактичної медицини, що має на меті зниження кількості генетично обумовлених хвороб і вроджених патологій розвитку

Етапи складання генетичного прогнозу:

- визначення ступеня генетичного ризику;
- оцінка важливості наслідків прогнозованої аномалії;
- оцінка перспектив використання методів пренатальної діагностики.

ТРЕНАТАЛЬНА ДІАГНОСТИКА (лат. *prae* — попереду, перед + *natus* — народження) — діагностичні процедури, що використовуються в ході обстеження вагітної для виявлення генетичних чи яких-небудь інших аномалій розвитку плоду

Види пренатальної діагностики

```
graph TD; A[Види пренатальної діагностики] --> B[інвазивні:]; A --> C[неінвазивні:]; B --- D[біопсія хоріона]; B --- E[амніоцентез]; B --- F[плацентоцентез]; C --- G[скринінг материнської сироватки]; C --- H[УЗД];
```

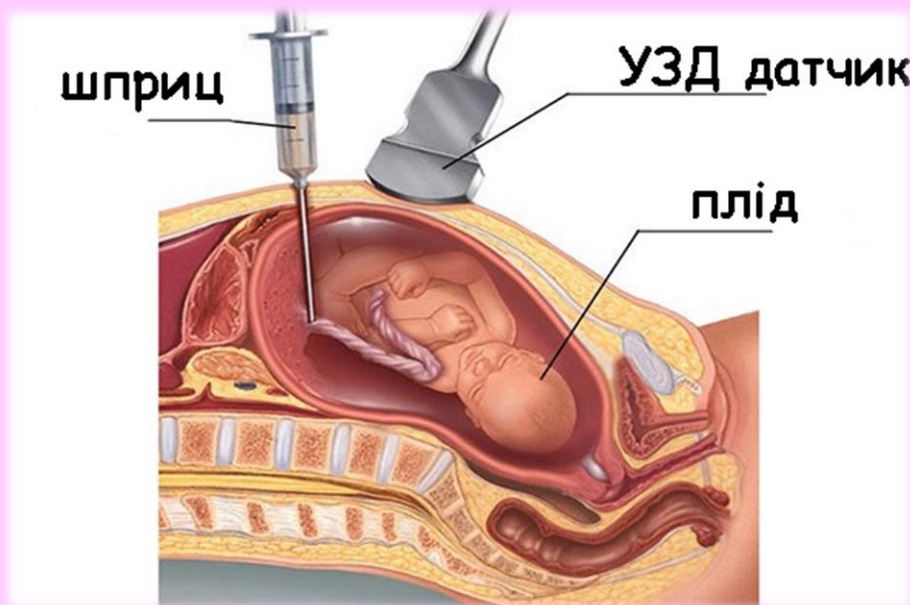
інвазивні:

біопсія хоріона
амніоцентез
плацентоцентез

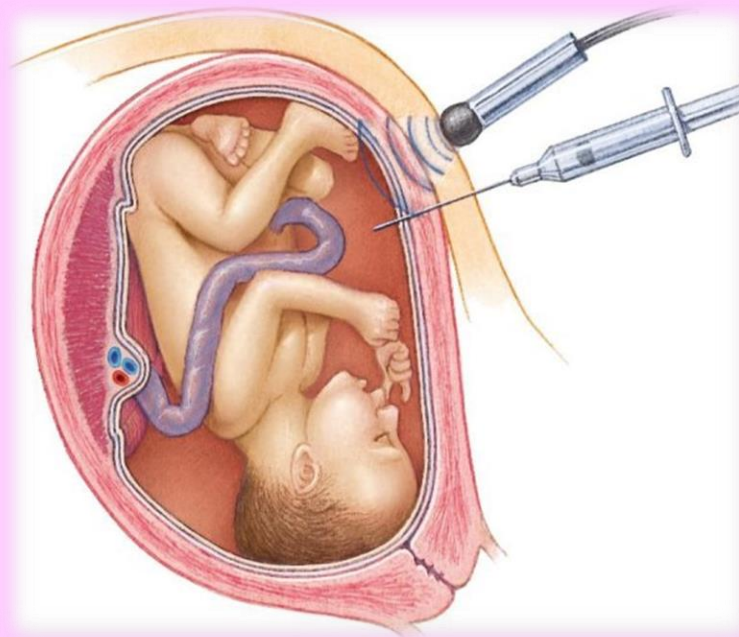
неінвазивні:

скринінг материнської сироватки
УЗД

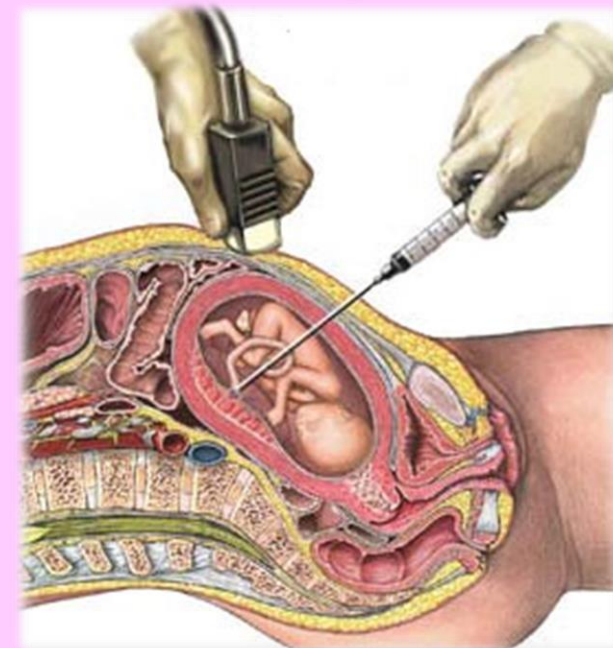
ІНВАЗИВНІ МЕТОДИ



Біопсія хоріону -
аналіз ворсинок
зовнішнього шару
плаценти - хоріону



Амніоцентез -
аналіз навколоплідної
рідини і клітин



**Плацентоцентез і
кордоцентез** -
аналіз плаценти і
пуповинної крові

НЕІНВАЗИВНІ МЕТОДИ

Скринінг материнських сироваткових факторів - «потрійний» тест, оскільки при його проведенні досліджується вміст у крові вагітної трьох речовин:

- альфа-фетопротейну,
- хоріонічного гонадотропіну,
- некон'югованого естріолу.

Ультразвукове дослідження (УЗД)

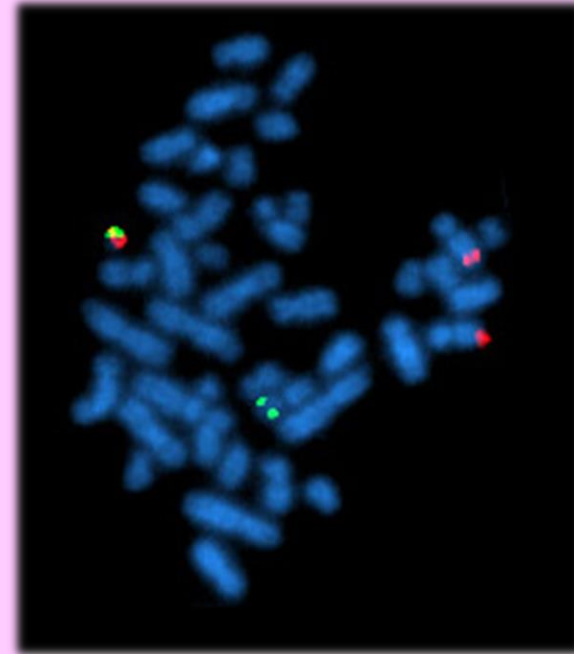


ПОСТНАТАЛЬНА ДІАГНОСТИКА - це методи для виявлення в каріотипі змін хромосом і походження хромосомної перебудови каріотипу



Каріотипування -

це аналіз каріотипу клітин людини під час їх поділу в культурі шляхом мікроскопії пофарбованих хромосом



Метод FISH -

це флуоресцентна гібридизація - цитогенетичний метод для визначення послідовностей ДНК на метафазних хромосомах або в інтерфазних ядрах