

Profilaktyka

pierwotna

wtórna

Profilaktyka pierwotna- zapobiega powstawaniu nieprawidłowego genotypu. Obejmuje działania polegające na identyfikacji czynników mutagennych oraz ich eliminowaniu z otoczenia w okresie przed zapłodnieniem, a także podczas ciąży. Do profilaktyki pierwotnej należy unikanie przed przyszłą matką wszelkich czynników mutagennych jak np. ograniczenie stosowania leków lub zmianę niezbędnych leków na równie skuteczne, ale pozbawione ewentualnego działania teratogenne i innych.

Do profilaktyki pierwotnej należy podawanie kobietom w wieku rozrodczym witamin z gr.B - nazywanej kwasem foliowym (u kobiet u których stwierdzono jej niedobór częściej rodzą się dzieci z wadami cewy nerwowej- przepuklina rdzenia kręgowego, wodogłowie, bezmózgowie). Kwas foliowy znajduje się w większości produktów żywnościowych, głównie w ciemnozielonych warzywach liściastych, bobie, drożdżach, wątrobie. przetwarzanie żywności zmniejsza zawartość składnika,co może powodować zaś niedobór. W sprawie zapobiegania wadom wrodzonym cewy nerwowej wszystkie kobiety w wieku rozrodczym (15-44 lat) powinny przyjmować conajmniej 0,4 mg kwasu foliowego dziennie.

Innymi przyczynami powstawania mutacji u kobiet ciężarnych jest m.in.

- * alkoholizm,**
- * palenie papierosów,**
- * przyjmowanie niektórych środków antykoncepcyjnych**
- * stosowanie diet odchudzających.**

Profilaktyka wtórna- opiera się na szeroko pojętej diagnostyce, także prenatalnej. Jej celem jest wykrycie choroby genetycznej, następnie podjęcie odpowiednich działań zapobiegających występowaniu jej objawów.

Profilaktyka wtórna obejmuje m.in. badania wszystkich noworodków w kierunku niektórych genetycznych chorób metabolicznych (np. fenylketonurii), co pozwala na wczesne zastosowanie leczenia.

**Badania prenatalne pozwalają
m.in. na wykryciu
nieprawidłowości w materiale
genetycznym jeszcze w trakcie
rozwoju płodowego.**

Do nieinwazyjnych badań prenatalnych w ciąży zaliczamy:

USG genetyczne

Badanie USG genetyczne trwa od 40-60 minut i jest wykonywane przez doświadczonego specjalistę na bardzo czułym sprzęcie. Dzięki niemu możliwe jest dokładne zbadanie takich parametrów jak (w zależności od wieku ciąży) pęcherzyka ciążowego i żółtkowego, grubość fałdu karkowego, kości nosowe, zarys i wymiary poszczególnych organów płodu oraz pracę jego serca, długość kości udowych, a także łożysko, pępowinę i płyn owodniowy. USG genetyczne umożliwia wykrycie u dziecka niektórych chorób genetycznych tj. zespół Downa, Edwarda lub Turnera; a także wady wrodzone tj. bezmózgowie, wady serca, rozszczep wargi lub kręgosłupa, wodogłowie oraz karłowatość.



Korzyści wynikające z ultrasonograficznej oceny stanu płodu :

- **Wykrycie stanów zagrożenia**
- **Podjęcie decyzji o czasie i sposobie zakończenia ciąży**
- **Obniżenie śmiertelności okołoporodowej płodów i noworodków**
- **Zwiększenie odsetka operacji położniczych**
- **Wczesnego wykrycia wielu wad rozwojowych**
- **Ocena dojrzałości płodu**

**Do nieinwazyjnych badań prenatalnych w ciąży zaliczamy:
Analizę biochemiczną krwi matki**

**Na podstawie wyników badań oblicza się
ryzyko wystąpienia u płodu niektórych
chorób genetycznych oraz wad
rozwojowych. Wyniki badań porównuje
się z wynikami USG.**

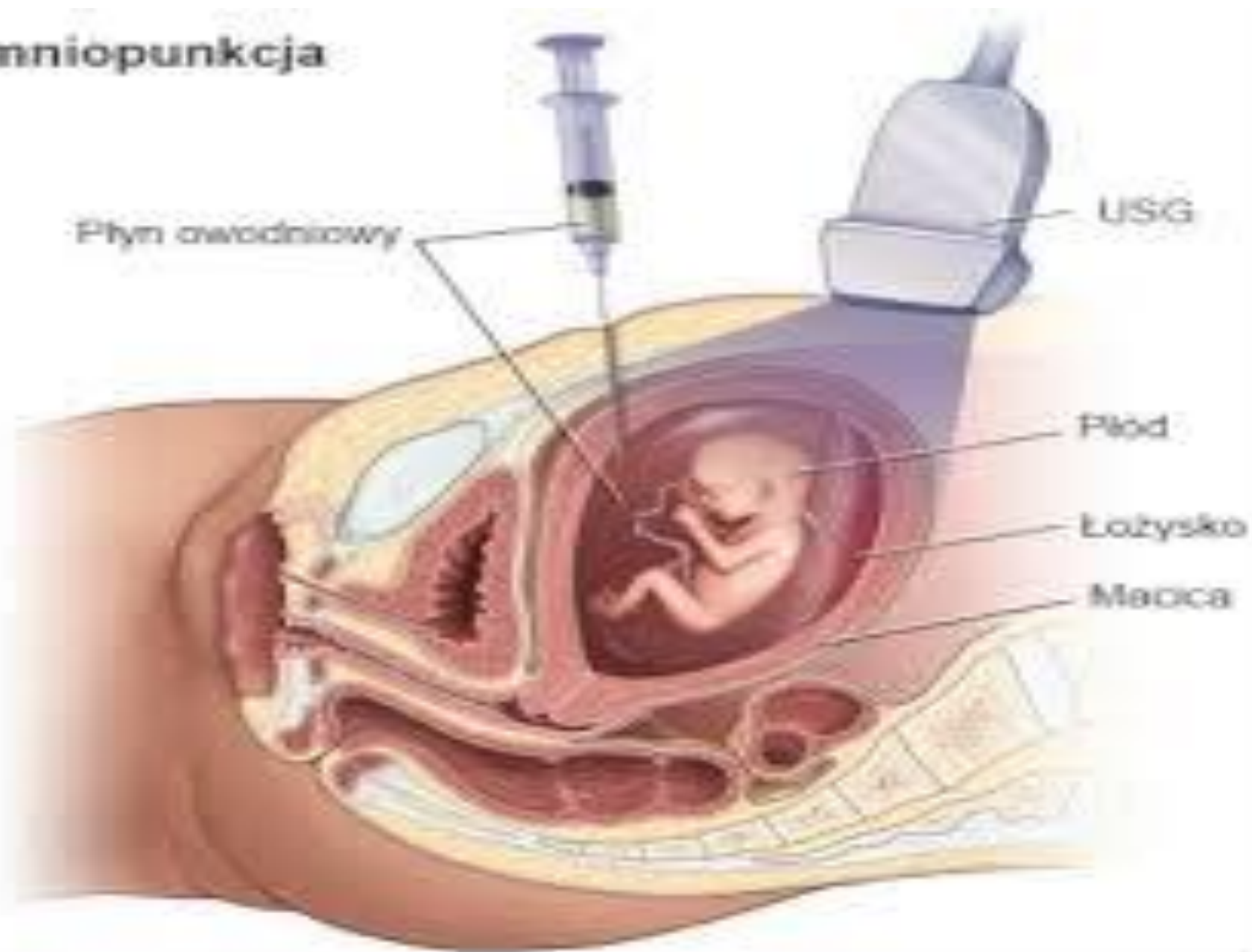
Do podstawowych technik diagnostycznych w badaniach prenatalnych należą:

***amiocentoza = amniopunkcja - wykonywana między 12., a 18. tygodniem ciąży. Polega na nakłuciu ściany owodni i pobraniu płynu z którego izoluje się komórki płodu. Badanie kariotypu znajdujących się w nim komórek płodu pozwala wykluczyć choroby wynikające z mutacji chromosomowych.**

***biopsja kosmówki- stosowana do 12. tygodnia ciąży. Polega na pobraniu próbki kosmków kosmówki, jednak ta metoda wiąże się z większym ryzykiem powikłań, ale jest możliwość wcześniejszego wykrycia wad genetycznych**

***pobranie krwi płodu z żyły
pępowinowej umożliwia
zbadanie kariotypu płodu
oraz określić zawartości
różnych związków w jego
krwi i podać stan zdrowia
płodu**

Amniopunkcja



Amniopunkcja polega na nakłuciu macicy i worka owodniowego przez powłoki brzuszne pod kontrolą USG i pobraniu płynu owodniowego, zawierającego żywe komórki złuszczone z nabłonka owodni, dróg moczowych, oddechowych i przewodu pokarmowego płodu, które można poddać badaniom.

Ryzyko powikłań wszystkich badań inwazyjnych

utrata ciąży

krwawienie

zakażenie

przedwczesne odpływanie wód płodowych

wystąpienie czynności skurczowej

inne, rzadsze powikłania

Poradnictwo genetyczne- odnosi się do działań profilaktyki pierwotnej i wtórnej. Obejmuje rodziny u których conajmniej jedno z rodziców ma chorobę genetyczną i takie, w których wiek matki przekracza 35 lat lub wiek ojca 55 lat. Wskazaniem do poradnictwa genetycznego są także niepowodzenia związane z posiadaniem potomstwa np. samoistne poronienia, martwe porody.

Do pośrednictwa genetycznego należy:

-rozpoznawanie choroby uwarunkowanej genetycznie oraz ustalenie możliwości jej leczenia

-poinformowanie rodziny o wielkości ryzyka ponownego urodzenia dziecka chorego na chorobę genetyczną

-określenie możliwości działań profilaktycznych w odniesieniu do chorób uwarunkowanych genetycznie

Terapia genowa- polega na wprowadzeniu kopii genu prawidłowego funkcjonującego w miejsce genu zmutowanego lub wprowadzeniu dodatkowej prawidłowej wersji genu.

Bez względu na rodzaj schorzenia ogólne zasady terapii genowej są podobne i obejmują:

-otrzymanie prawidłowego genu z komórek zdrowego dawcy

-powielanie prawidłowego genu, prowadzące do uzyskania wystarczającej liczby jego kopii

-pobranie od chorego komórek zawierających nieprawidłowy gen

-wprowadzenie prawidłowego genu do komórek pobranych od chorego

-wprowadzenie do organizmu chorego komórek zmodyfikowanych genetycznie

Najdoskonalsza technika terapii genowej polega na modyfikacji niezróżnicowanej komórki chorego tzw. komórki macierzystej, czyli komórek które jako jedyne w dorosłym organizmie zachowały cechy komórek zarodkowych, mają one zdolność do przekształcania się w komórki dowolnej tkanki organizmu. Sterując warunki hodowli można spowodować, aby przekształciły się one w potrzebny typ tkanki.

**W ramach badania noworodka
mieszczą się badania
screeningowe (wykrywające
choroby metaboliczne -
fenyloketonurię i hipotyreozę)
wykonywane z kropli krwi w 3
dobie życia**

**Niedoczynność tarczycy -
hipotyreoza**