



Veleszületett rendellenességek primer prevenciója

Dr. Klujber Valéria

Dr. Béres Judit

Budapest, EMMI 2015 márc. 3.

Primer prevenció

- Egészséges emberekre irányuló tevékenység, amelynek célja valamilyen egészségkárosodás, betegség kialakulásának megelőzését szolgáló módszer.
- Ez lenne a valódi egészségügy (míg a jelenlegi a betegségügy).

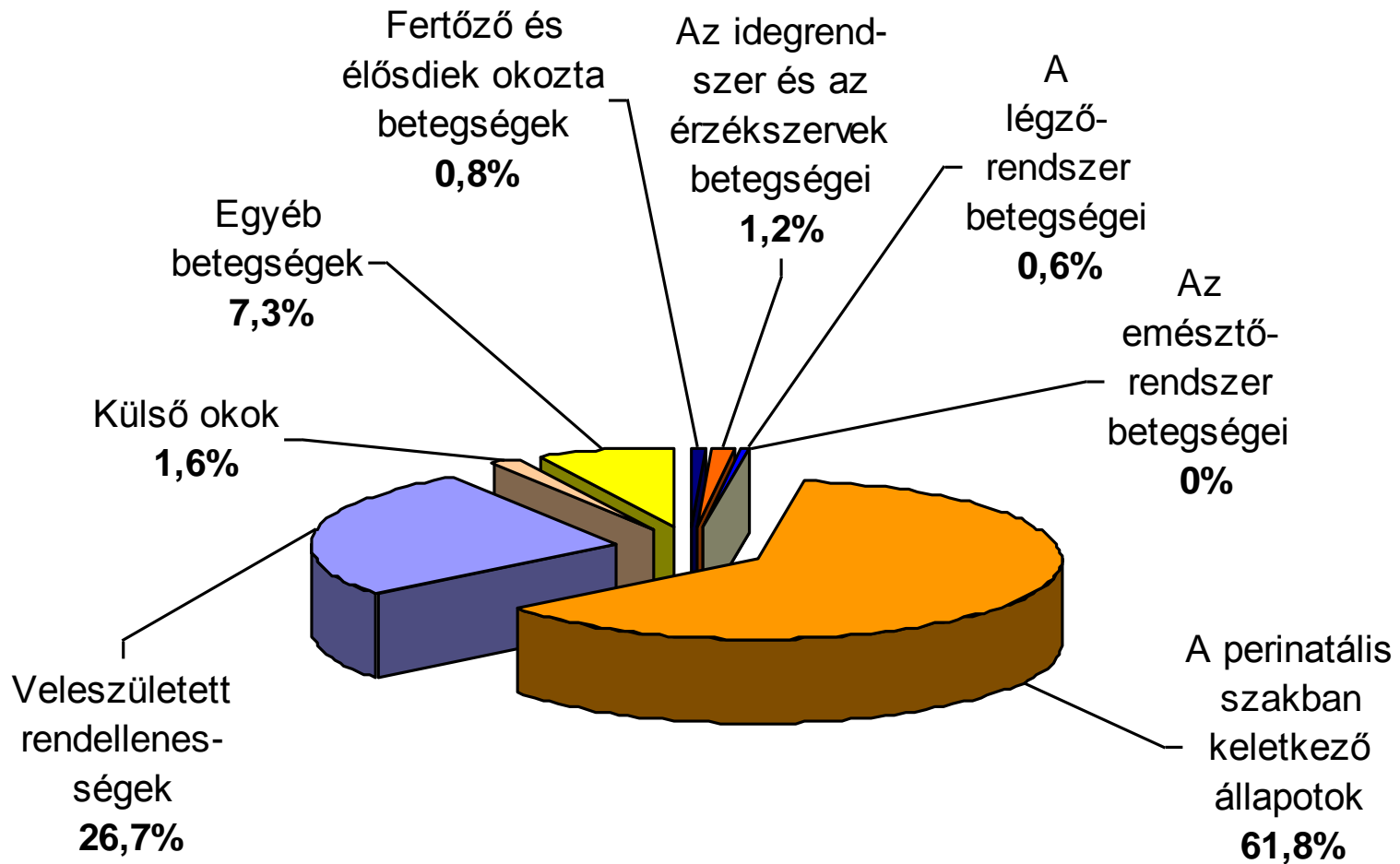
A veleszületett rendellenesség

- (congenitális anomália) a magzati életben genetikai és / vagy külső környezeti tényezők hatására kialakuló, alaki (morfológiai), biokémiai, vagy működési (funkcionális) zavar, amelyeket a születéskor (vagy prenatalisan, illetve születés után) észlelnek.



Veleszületett rendellenességek jelentősége

A csecsemőhalálozás haláloki struktúrája (Valek A.)



Perikoncepcionális prevenció

- Léteznek nemzetközi ajánlások
- Van hazai irányelvtervezet

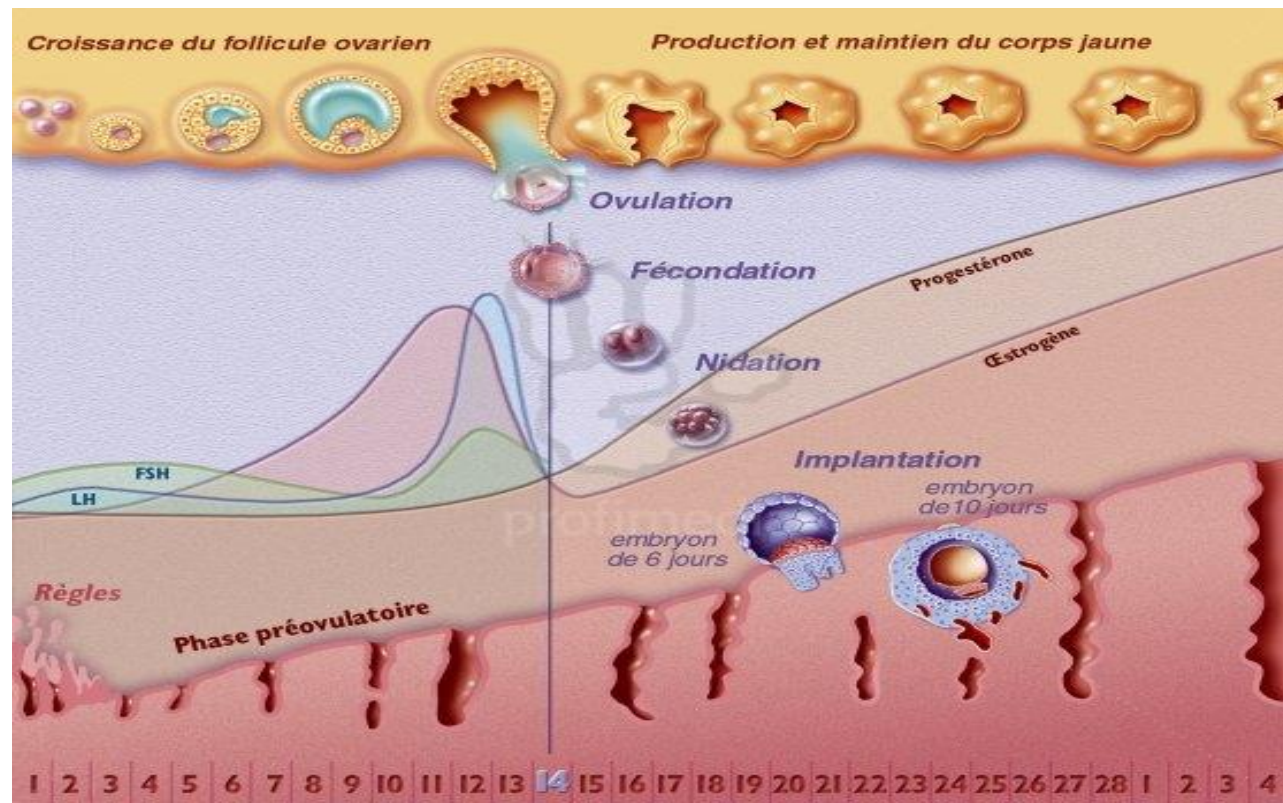
- EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies) Joint Action 2011-13
www.eurocat-network.eu

- EUROPLAN (European Project for Rare Diseases National Plans Development)
www.europlanproject.eu



Családtervezési program

1. Alkalmassági vizsgálat
2. Fogamzás elérése
3. Koraterhesség védelme



Eszközök



The NEW ENGLAND
JOURNAL of MEDICINE

HOME

ARTICLES & MULTIMEDIA ▾

ISSUES ▾

SPECIALTIES & TOPICS ▾

FOR AUTHORS ▾

ORIGINAL ARTICLE

Prevention of the First Occurrence of Neural-Tube Defects by Periconceptual Vitamin Supplementation

Andrew E. Czeizel, M.D., D.Sc., and István Dudás, M.D.

N Engl J Med 1992; 327:1832-1835 | December 24, 1992 | DOI: 10.1056/NEJM199212243272602

Perikonceptionalis folsav (folsavtartalmú
multivitamin)

0,4-0,8 mg/nap

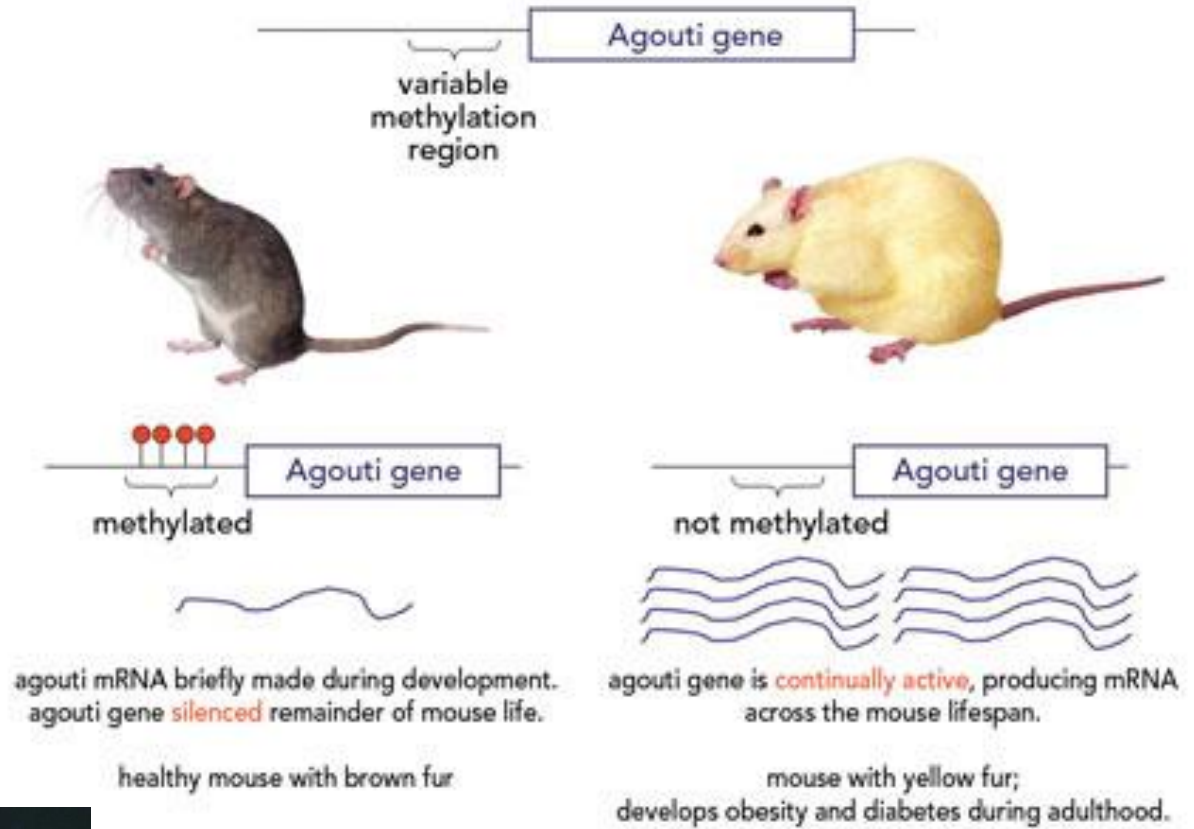
Fogamzást megelőző három hónap-8. terhességi
hétig

Eszközök még

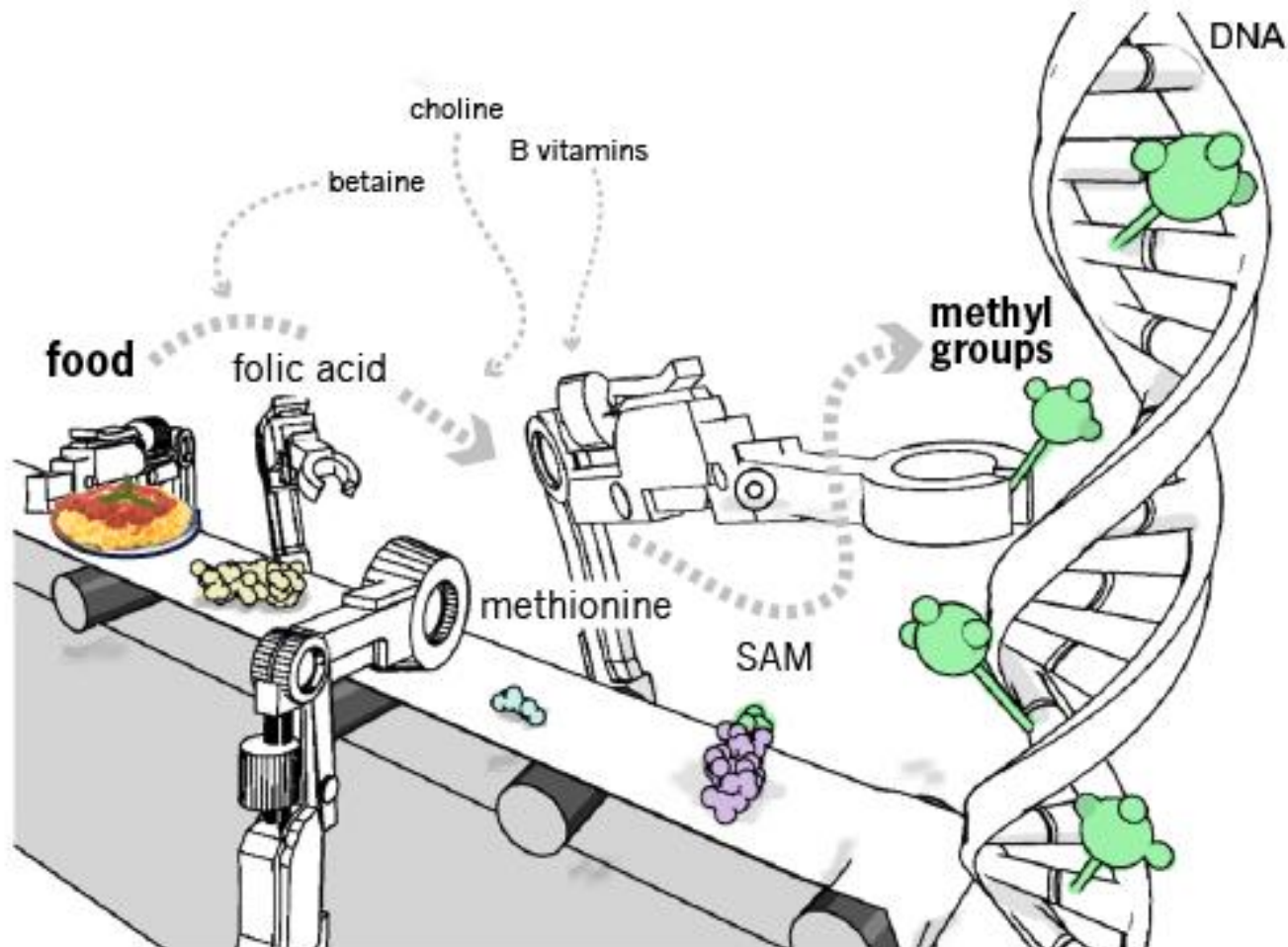
a kockázatos hatások kerülése, a védő hatások erősítése

- Anyai betegségek
- Anyai gyógyszerek
- Fertőző betegségek (védőoltások)
- Életmódi tényezők (dohányzás, alkohol, drogok, táplálkozás, mozgás)
- Környezet, munkahelyi ártalmak

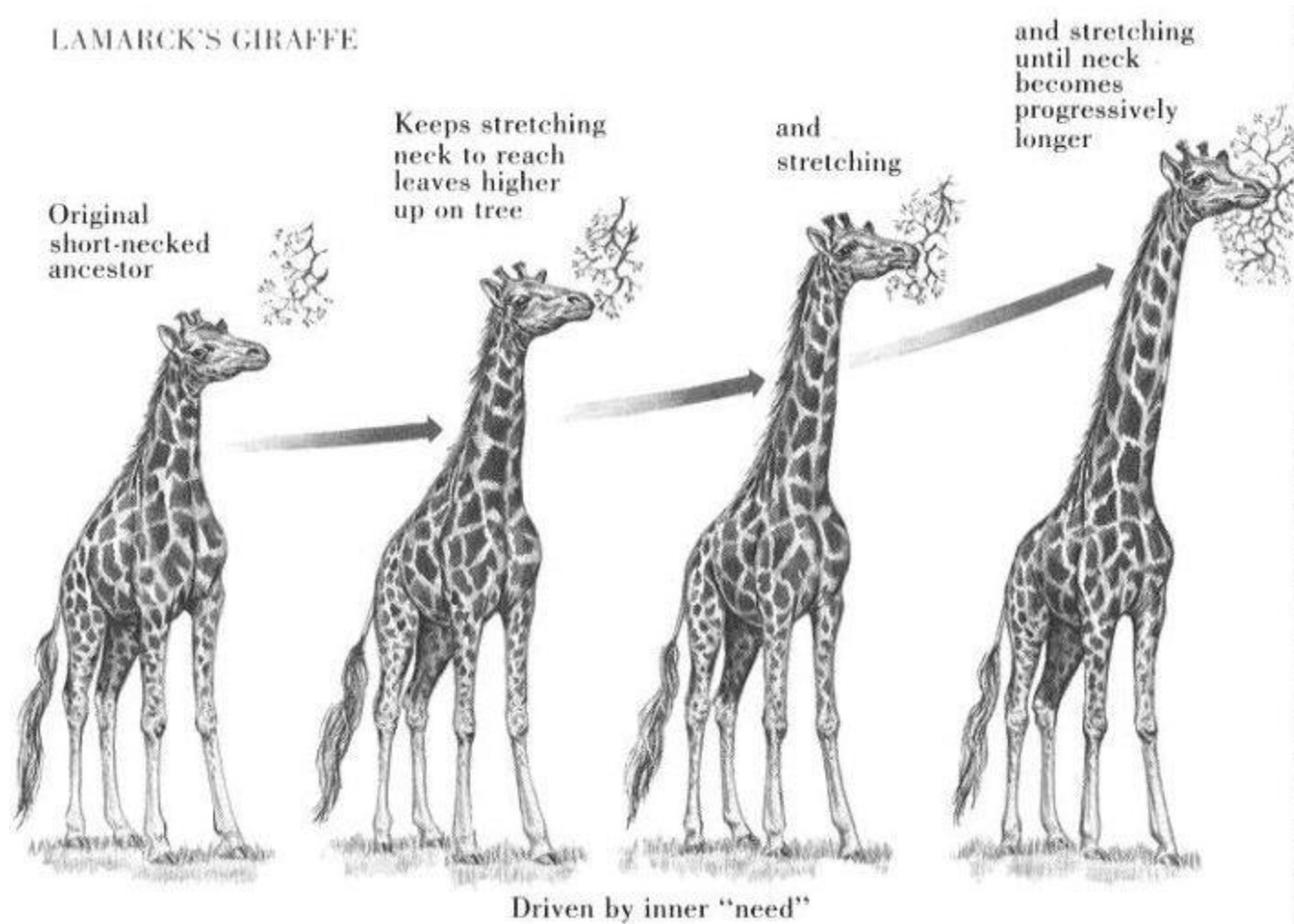
Kísérlet



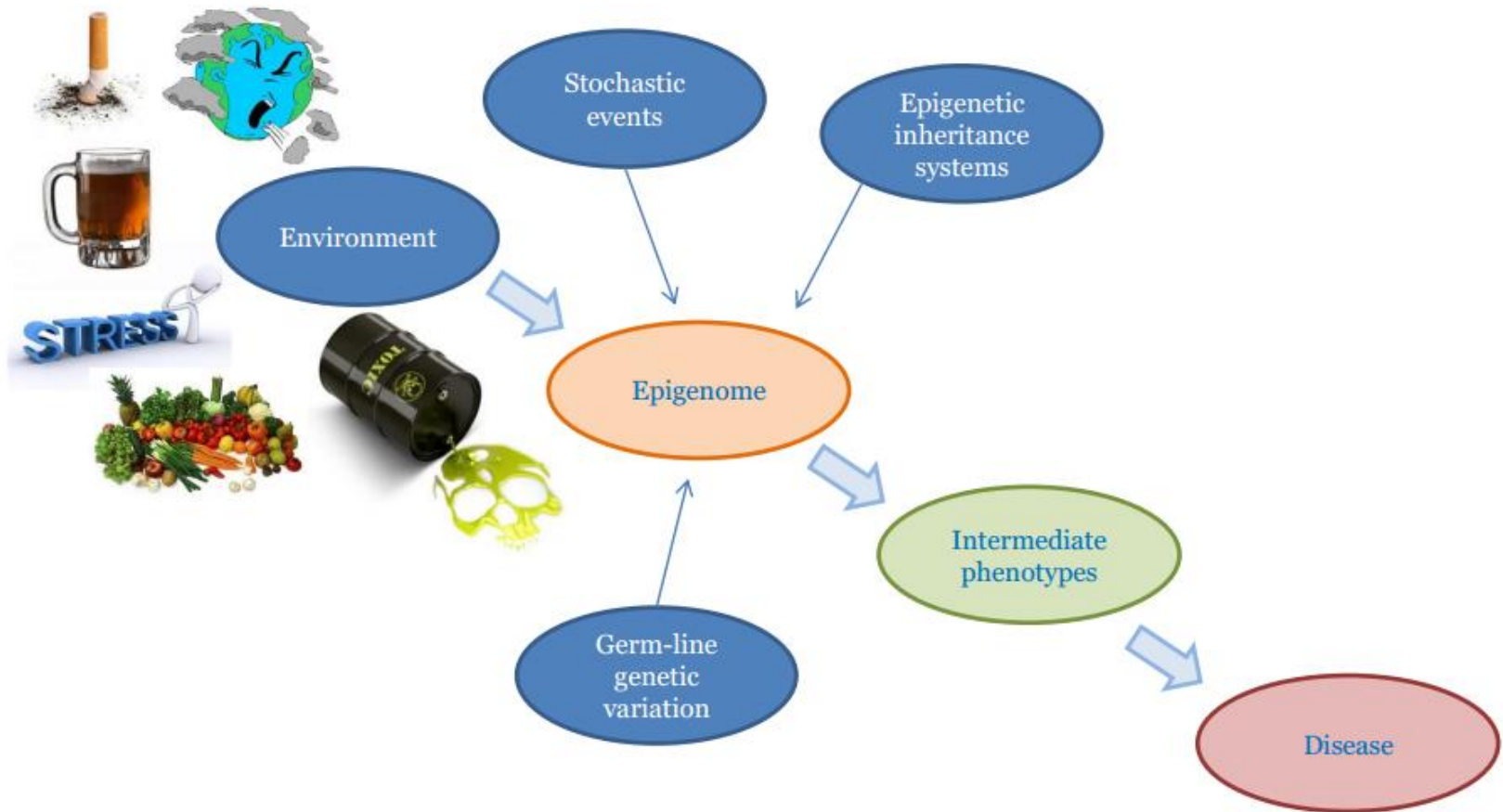
Magatartás (táplálkozás) és gének



Szerzett hatások öröklődése



Epigenetika



Mit szabad? Mit kell?

