

Партизанский филиал КГОБУСПО  
«ВБМК»

# Медико- генетическое консультирование

Преподаватель ПФ КГОБУСПО  
«ВБМК»

Борисова В.

Л.  
г. Партизанск –  
2011г.

**Медико-генетическое консультирование** – вид медицинской помощи населению, направленной на профилактику наследственных болезней.



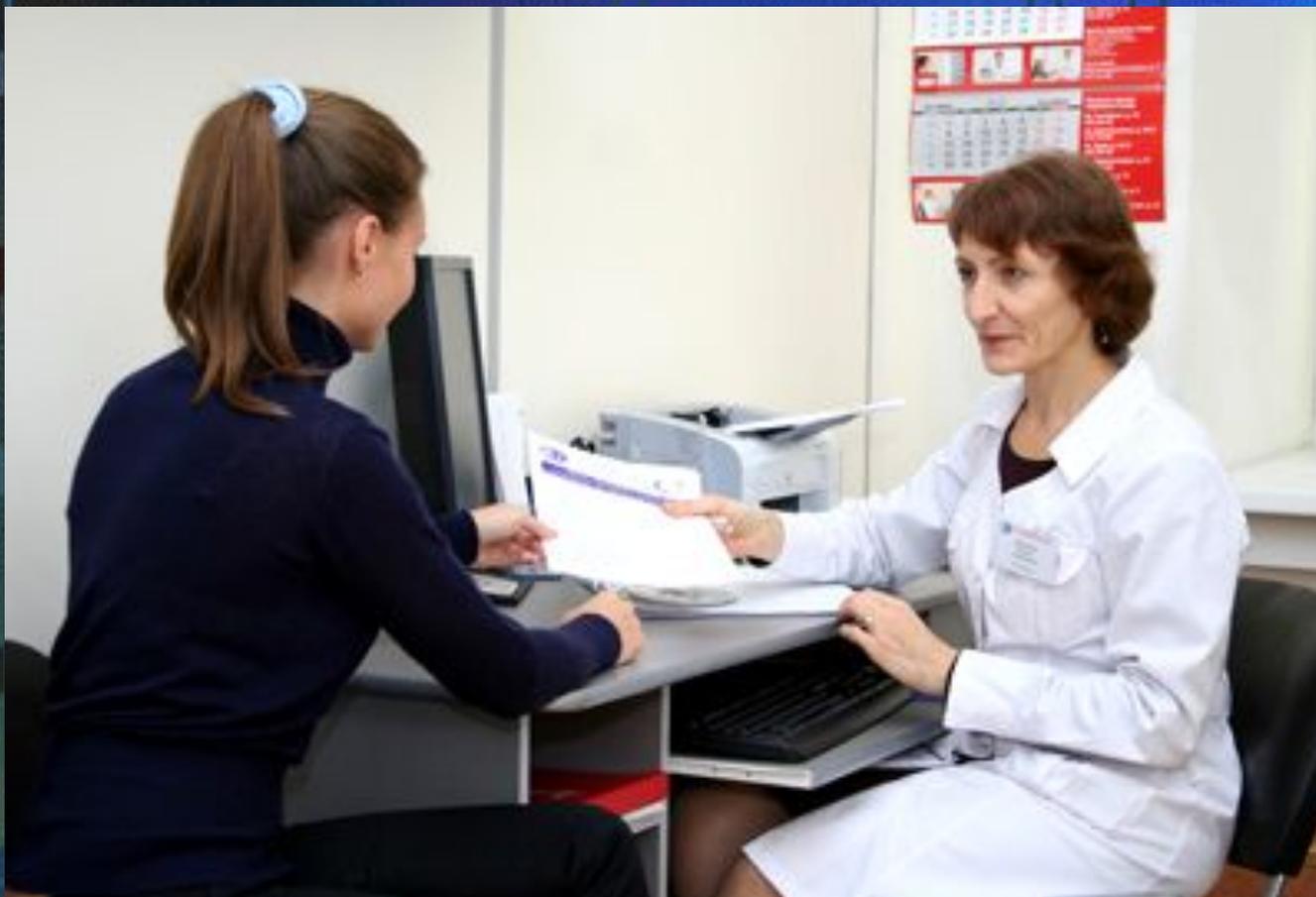
## Задачи медико-генетического консультирования:

- ✓ определение прогноза в отношении будущего потомства в семьях, где имеется больной с наследственной патологией или предполагается рождение ребенка с такой патологией;
- ✓ уточнение диагноза наследственного заболевания с помощью специальных генетических методов исследования;
- ✓ объяснение обратившимся за консультацией смысла медико-генетического заключения и помощь в принятии правильного решения относительно дальнейшего планирования семьи;
- ✓ пропаганда медико-генетических знаний.



## **Консультация врача-генетика необходима:**

- Если у пары родился тяжело больной или физически неполноценный ребенок
- Если в семье среди родственников повторяются случаи наследственной патологии
- Если супруги состоят в кровном родстве



- Если при планировании беременности возраст женщины моложе 18 лет или старше 35 лет. В этом случае вероятность появления мутаций в половых клетках родителей, "превращения" нормальных генов в патологические достаточно высока
- Если у женщины имеется первичная аменорея, особенно в сочетании с недоразвитием вторичных половых признаков
- Если у женщины отмечается первичное бесплодие, наличие диспластических черт развития в сочетании с другими патологическими признаками (например, низкий рост, судорожный синдром и т.д.)



- Если один из супругов работает на вредном производстве
- Если имеется непереносимость лекарственных препаратов и пищевых продуктов
- Если ранее у женщины были неблагоприятные исходы беременности: самопроизвольный выкидыш, неразвивающаяся беременность, мёртворождение



- Если при настоящей беременности женщина перенесла острое инфекционное заболевание или обострение хронического заболевания; принимала лекарственные препараты, алкоголь, наркотики; проводилось рентгенодиагностическое исследование
- Если при настоящей беременности обнаружены отклонения в показаниях УЗИ; биохимических маркерах патологии плода – АФП (альфа-фетопротейн); ХГЧ (хорионический гонадотропин), НЭ – (неконъюгированный эстриол), анализах на инфекции



**Направления  
медико-  
генетической  
профилактики  
врожденной  
патологии**

**Генотипическое**

**Фенотипическое**

## *Генотипическое направление*

включает комплекс мероприятий, направленных на предотвращение передачи мутантного гена или хромосомной мутации в ряду поколений, т.е. от родителей - детям.

Основным подходом в этом направлении является медико-генетическое консультирование семей, отягощенных наследственными болезнями с использованием методов пренатальной диагностики, позволяющих произвести предимплантационный (на уровне яйцеклетки и сперматозоида) или внутриутробный отбор генетически дефектных плодов и их элиминацию с последующими рекомендациями ограничения деторождения носителю патологических генов.



## Фенотипическое направление

это комплекс мероприятий, предупреждающих клиническое развитие болезни, снижающих тяжесть ее проявления, без устранения этиологического фактора (без устранения причины).

Одним из реализуемых в этом направлении подходов является проведение профилактического патогенетического лечения при некоторых болезнях обмена. В качестве примера такого подхода является доклинический скрининг новорожденных (неонатальный скрининг) на фенилкетонурию и врожденный гипотиреоз и проведение у выявленных детей патогенетического лечения.



Национальным проектом "Здоровье" предусмотрено проведение **неонатального скрининга** - массового обследования новорожденных детей для выявления пяти наиболее распространенных врожденных и наследственных заболеваний, ведущих к инвалидизации:

*фенилкетонурии,  
врожденного гипотиреоза,  
адреногенитального синдрома,  
муковисцидоза,  
галактоземии.*



*Неонатальный скрининг* проводится в родильном доме путем забора капельки крови новорожденного на специальный тест-бланк, который направляется в медико-генетическую консультацию для проведения исследования.

В случае обнаружения в крови ребенка маркера заболевания родители с новорожденным ребенком приглашаются в медико-генетическую консультацию

для проведения повторного исследования крови,  
для подтверждения диагноза и назначения лечения,  
для дальнейшего динамического наблюдения за ребенком.



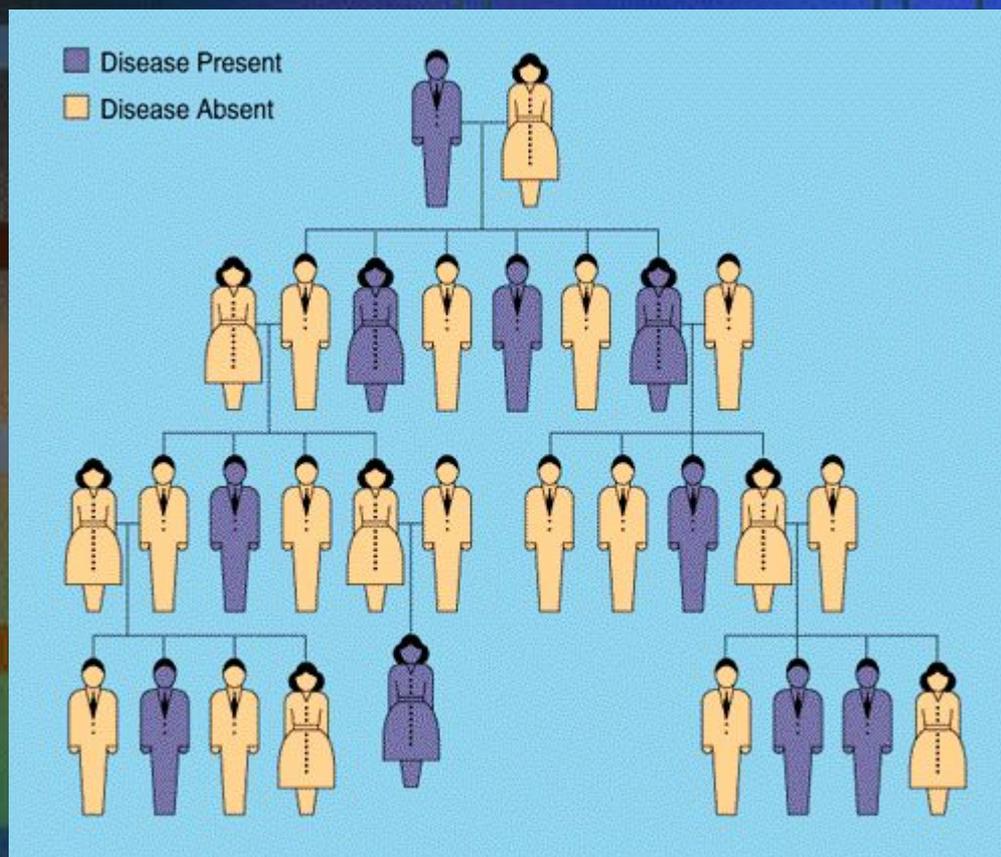
# Этапы медико-генетического консультирования.

**1. Первый этап консультирования** начинается с уточнения диагноза болезни. Это требует тесного контакта между генетиком и врачом-специалистом в области той семейной патологии, которая явилась предметом консультирования (акушер, педиатр, невропатолог или др.), т.к. исходным моментом диагностики служит клинический диагноз.



2. На втором этапе консультирования задача врача-генетика заключается в определении риска рождения больного ребенка. Исходным моментом служит родословная обследуемой семьи.

Врач-генетик в каждом конкретном случае моделирует генетическую ситуацию и относит ее к определенному типу, позволяющему сформировать и решить задачу по расчету риска.



**3. На третьем этапе консультирования** врач-генетик выносит заключение о степени риска возникновения болезни у детей консультирующихся супругов и дает родителям соответствующие рекомендации.

Ответственность врача, рассчитавшего риск, очень велика. От его совета зависит предупреждение родов или рождение ребенка, обреченного при современном уровне медицины на тяжелый физический дефект или психическую неполноценность.



Совет врача-генетика основывается на точных расчетах вероятности рождения больного ребенка при существующей в семье генетической ситуации. Личные впечатления врача здесь недопустимы!

Заключение врач-генетик оформляет в письменной форме учитывая тяжесть семейной патологии, величину риска рождения больного ребенка и морально-этическую сторону вопроса.



**4. Заключительный этап консультирования** – совет врача-генетика – не менее ответственный этап, требующий самого внимательного отношения.

Многие консультируемые пары не подготовлены к восприятию генетической информации. Все, обращающиеся в консультацию, хотят иметь ребенка и ждут от консультанта положительного ответа.



В последнее время стало распространённым обращение к врачу-генетику при планировании беременности с целью профилактики возможных нарушений плода.

На консультацию будущая мама может прийти самостоятельно, с супругом, с родственниками или доверенными лицами. Все консультации конфиденциальны и направлены на помощь каждой семье в реализации её желания иметь здорового ребенка.



# Методы медико-генетического консультирования

- ◆ Изучение родословной
- ◆ Исследование хромосомного набора
- ◆ Пренатальная диагностика
- ◆ Периконцепционная профилактика

