

Диагностика наследственных заболеваний



Диагностика наследственной патологии является сложным и трудоемким процессом. Трудности обусловлены большим количеством наследственных болезней (их около 3,5 тыс.), разнообразием клинической картины каждой из них, редкой встречаемостью некоторых форм и др. А также тем, что наследственные болезни могут протекать сходно с ненаследственными, сопутствовать им.

Врач общей практики, как правило, не владеет всеми знаниями, необходимыми для диагностики наследственных болезней, поэтому при подозрении на наследственную болезнь необходимо направлять пациента на специальное обследование.

Таким образом, постановка диагноза состоит из двух этапов:

- общее клиническое обследование больного в соответствии с современными требованиями;
- при подозрении на конкретную наследственную болезнь необходимо специализированное медико-генетическое обследование.

Часто общего клинического обследования достаточно для диагностики наиболее известных наследственных болезней, например:

Болезни Дауна



Ахондроплазия



Нейрофиброматоз



Хорея Гентингтона



Однако не следует забывать, что для полного исключения ошибки необходимо проведение специальных генетических методов обследования.

Поэтому ход постановки диагноза должен быть двухэтапным:

1. общее клиническое обследование больного в соответствии с современными требованиями, описанными в соответствующих руководствах;
2. при подозрении на конкретную наследственную болезнь необходимо проведение специализированного дифференциально-диагностического обследования.

При общем клиническом обследовании любого больного постановка диагноза должна завершиться одним из трёх заключений:

1. чётко поставлен диагноз ненаследственного заболевания;
2. чётко поставлен диагноз наследственной болезни;
3. имеется подозрение, что основная или сопутствующая болезнь наследственная.

Первые две группы заключений составляют подавляющую часть при обследовании больных. Третья группа, как правило, требует применения специальных, дополнительных методов обследования (параклинических, лабораторно-генетических).



Генетические (наследственные) болезни - это заболевания, вызванные патологическими мутациями генов, изменением числа или перестройками структуры хромосом. К настоящему времени описано несколько тысяч таких болезней.

Дети с хромосомными и генными болезнями часто рождаются у здоровых родителей, в родословной которых не было подобных заболеваний. Существуют две основные причины, объясняющие такие случаи. Первая - спонтанные мутации, возникающие на ранних стадиях внутриутробного развития или в половых клетках родителей. Другая причина - бессимптомное носительство генных или хромосомных мутаций у родителей.







Генетические (наследственные) болезни - это заболевания, вызванные патологическими мутациями генов, изменением числа или перестройками структуры хромосом. К настоящему времени описано несколько тысяч таких болезней.

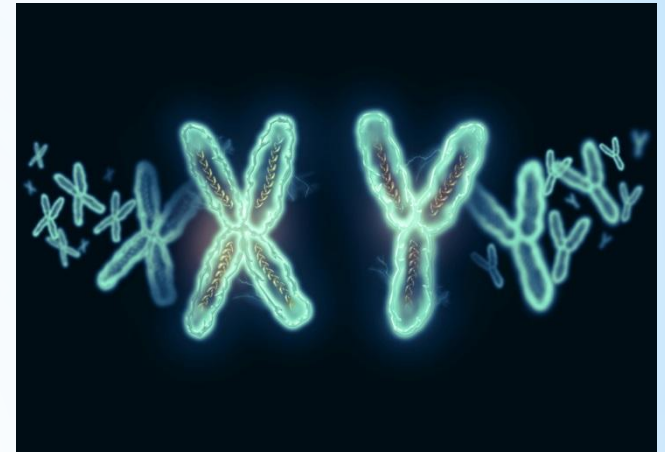
Дети с хромосомными и генными болезнями часто рождаются у здоровых родителей, в родословной которых не было подобных заболеваний. Существуют две основные причины, объясняющие такие случаи. Первая - спонтанные мутации, возникающие на ранних стадиях внутриутробного развития или в половых клетках родителей. Другая причина - бессимптомное носительство генных или хромосомных мутаций у родителей.





Дети с хромосомными и генными болезнями часто рождаются у здоровых родителей, в родословной которых не было подобных заболеваний.

Существуют две основные причины, объясняющие такие случаи. Первая - спонтанные мутации, возникающие на ранних стадиях внутриутробного развития или в половых клетках родителей. Другая причина - бессимптомное носительство генных или хромосомных мутаций у родителей.








Генетические (наследственные) болезни – это заболевания, вызванные патологическими мутациями генов, изменением числа или перестройками структуры хромосом. К настоящему времени описано несколько тысяч таких болезней.





Дети с хромосомными и генными болезнями часто рождаются у здоровых родителей, в родословной которых не было подобных заболеваний.

Существуют две основные причины, объясняющие такие случаи. Первая - спонтанные мутации, возникающие на ранних стадиях внутриутробного развития или в половых клетках родителей. Другая причина - бессимптомное носительство генных или хромосомных мутаций у родителей.

Консультация врача-генетика является первым этапом диагностики генетических заболеваний, на котором назначаются необходимые лабораторные исследования (молекулярно-генетические, цитогенетические, биохимические). Правильная интерпретация результатов генетического тестирования также осуществляется врачом.



Биохимическая диагностика Биохимические показатели крови (белковый первичный продукт гена, накопление внутри клетки патологических метаболитов) отражают более полно сущность болезни, чем клинические симптомы. Биохимические методы диагностики направлены на выявление биохимического фенотипа организма. Они чрезвычайно многообразны, а значение их в диагностике наследственных заболеваний постоянно возрастает



Объектом биохимической диагностики может выступать моча, плазма, пот, сыворотка крови, культуры клеток или форменные элементы крови. При проведении исследований могут использоваться самые простые реакции (например, тест с воздействием хлорида железа для обнаружения фенилкетонурии или с динитрофенилгидразином в целях выявления кето-кислот) или гораздо более точные методы, диагностирующие большие группы наследственных отклонений.



Показаниями к медико-генетическому консультированию являются:

- подозрение на наследственную или врожденную патологию (диагностика или дифференцированная диагностика);
- наличие наследственной болезни у пациента (прогноз течения заболевания);
- изменения репродуктивной функции у женщин и мужчин (бесплодие, первичные нарушения овариального цикла, аномалии развития половых органов, повторные самопроизвольные выкидыши, мертворождения);
- рождение ребенка с врожденным пороком развития или наследственным заболеванием (прогнозирование наследственной патологии у будущих детей);
- наличие в семье наследственного заболевания (прогнозирование болезни у здоровых родственников или будущих детей);
- возраст супругов (женщины после 35 лет, мужчины после 45 лет) при планировании деторождения;
- кровнородственный брак (до троюродных братьев и сестер); химические и радиационные мутагенные воздействия.