



## Лекция № 6

---

# Этические проблемы медицинской генетики



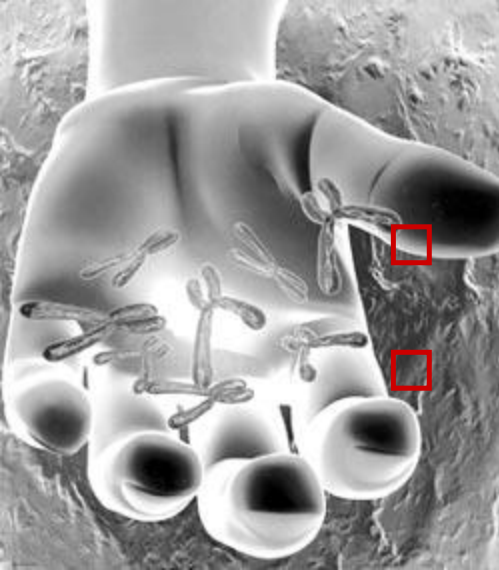
# План лекции

---

## **Этические проблемы медицинской генетики**

- Генетическое консультирование
- Обсуждение случаев генетического консультирования
- Диагностика и коррекция нарушений.
- Генетический контроль.
- Моральная и профессиональная ответственность врача-генетика как консультанта-эксперта.

# Основные понятия



- **Векторы** – агенты, используемые для переноса чужеродной ДНК в клетку.
- **Гемофилия** – наследственное заболевание, характеризующееся повышенной кровоточивостью, что объясняется недостатком факторов свертывания крови.
- **Геном** – совокупность генов, содержащихся в гаплоидном (одинарном) наборе хромосом клетки.
- **Гиперхолестеринемия** – болезнь, при которой клетки больного не поглощают холестерин из крови; это приводит к ранним инфарктам.
- **Картирование генома** – определение положения отдельных генов в хромосомах.
- **Клон** – генетически однородное потомство одной клетки.
- **Мутаген** – любой агент (фактор), вызывающий перестройку материальных структур наследственности, то есть генов и хромосом ( относятся различные виды излучений,

# ***Основные понятия***

- **Мутации** – естественно возникающие или вызываемые искусственно изменения наследственных свойств организма.
- **Плазмиды** – короткие кольцевые молекулы ДНК, существующие в клетках многих бактерий и реплицирующиеся автономно, т.е. не в то же самое время, что основная молекула ДНК.
- **Рекомбинантные плазмиды** – плазида с «вшитой» чужеродной ДНК.
- **Трансдукция** (от лат. *transductio* – перемещение) – пассивный перенос генов от одного организма другому посредством вирусов.
- **Трансформированные бактерии** – бактерии с измененными наследственными свойствами в результате привнесения в них чужеродной ДНК.
- **Фенилкетонурия** – болезнь, связанная с отсутствием фермента, превращающего аминокислоту фенилаланин в аминокислоту тирозин; при этой болезни поражается ЦНС и развивается слабоумие.
- **Штамм** (от нем. *Schtamm* – племя, род) ≠ чистая культура микроорганизмов, выделенная из

# ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ

---

- **ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ**, или медико-генетическое консультирование, вид медицинской помощи тем, кто обеспокоен, что заболевание или врожденное уродство явно или предположительно наследственного характера может возникнуть у каких-то членов семьи.
- Задача **генетического консультанта** :
- количественно оценить вероятность такого события
- ознакомить с возможными предупредительными мерами лиц, которым оно угрожает
- и, не оказывая психологического давления, помочь им принять наилучшее решение.

# **Достижение цели врачом-генетиком при консультации**

---

Для достижения цели консультации при беседе с пациентами следует учитывать:

- уровень их образования,**
  - социально-экономическое положение семьи,**
  - структуру личности,**
  - взаимоотношения супругов**
-

# Пациенты:

---

- **не подготовлены к восприятию информации о наследственных болезнях и генетических закономерностях;**
- **склонны чувствовать вину за случившееся несчастье и страдают от комплекса неполноценности**
- **серьезно доверяют прогнозам, основанным на "рассказах знакомых"**
- **приходят в консультацию с нереальными запросами или ожиданиями в связи с тем, что они были неправильно осведомлены о возможностях генетической консультации (в том числе иногда лечащими врачами)**

Необходимо иметь в виду, что почти все 7 консультирующиеся супруги хотят иметь ребенка.

# Общение с пациентами и профессиональная ответственность

---

- Каждое неточное слово может интерпретироваться в том "направлении", в котором настроены супруги.
- Если супруги сильно опасаются иметь больного ребенка и, естественно, хотят иметь здорового, то каждая **неосторожная фраза врача** об опасности усиливает этот страх, хотя на самом деле риск может быть небольшим.
- Иногда, наоборот, **желание иметь ребенка настолько сильное, что даже при большом риске супруги принимают решение о деторождении**, потому что врач сказал о **некоторой** вероятности рождения здорового



# Случаи в процессе консультирования

---

- В одних случаях следует говорить о 25% шансов иметь **больного** ребенка, в других - о 75% вероятности рождения **здорового** ребенка.
- Всегда нужно убедить пациентов в случайном распределении наследственных факторов, чтобы у них снялось **чувство собственной вины** за рождение больного ребенка.
- На консультацию целесообразно направлять супругов не раньше чем через 3-6 месяцев после постановки диагноза наследственной болезни, так как в этот период происходит адаптация к возникшей ситуации в семье, а раньше какая-либо информация о будущих детях плохо воспринимается.

# Тактика врача-генетика

---

- Тактика врача-генетика в помощи пациентам в принятии решения окончательно не определена. Она зависит от конкретной ситуации (хотя решение принимают сами пациенты, поведение врача может быть разным):
  - 1) роль врача в принятии решения семьей может быть активной
  - 2) роль врача должна сводиться только к объяснению смысла риска

Врач-генетик и лечащий врач (особенно семейный) должны помогать советом в принятии решения, так как **при существующем уровне знаний в области генетики у населения**

консультирующимся трудно принять адекватное решение самостоятельно.

# Генетический консультант-ситуации

---

В большинстве случаев генетический консультант имеет дело с ситуацией:

- **когда в семье есть ребенок с наследственным заболеванием или врожденным дефектом и родители обеспокоены возможностью такой же патологии у своих будущих детей или у родственников**
- лица, вступающие в брак, если у них возникают аналогичные опасения, связанные, например, с тем, что будущий супруг (супруга) имеет близкого родственника, страдающего наследственной болезнью, или предка — представителя другой расы
- будущих супругов беспокоит связывающее их родство.
- вопросы касаются ребенка, которого предполагается усыновить. **Например, если известно, что дедушка такого ребенка страдал шизофренией, то приемные родители будут стремиться выяснить, в какой мере болезнь угрожает ребенку.**

# Вопросы к генетическому консультанту

---

- Вопрос, с которым обращаются к консультанту, может быть сформулирован как просьба **оценить вероятность (шанс) возникновения той или иной наследственной патологии**, но в некоторых случаях задают и более конкретные вопросы:
  - **"Можно ли нам иметь еще детей?"**
  - **"Вступать ли мне в брак с этим человеком?"**
- Иногда в ходе консультации обсуждается необходимость стерилизации или прерывания беременности.
- Возможности генетического консультирования значительно возросли благодаря стремительному развитию пренатальной (т.е. дородовой) диагностики.

# Диагностика или точный диагноз

---

- Первое условие для оказания генетической консультативной помощи — **это точный диагноз заболевания, по поводу которого обратился пациент.**
- Если диагноз уже был поставлен, то консультант должен **оценить его правильность и решить вопрос о необходимости дополнительного обследования.**
- Профессиональная подготовка консультанта позволяет ему учитывать и генетическую гетерогенность

# Анализ родословных

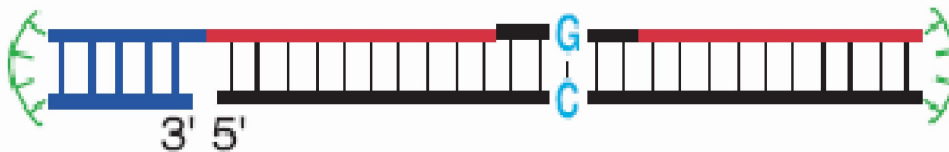
---

- Анализ родословной той или иной семьи важен для диагностики, и количественной оценки степени риска (**если известны родственники с соответствующим заболеванием**).
- В **генеалогическую схему** включают близких родственников пациента, указывая их пол, возраст и состояние здоровья; при этом особое внимание обращается на проявления наследственных болезней.
- Если у кого-то из членов семьи имеются значительные отклонения в состоянии здоровья, **эти сведения уточняют по данным медицинской документации**.
- В большинстве случаев для анализа родословной достаточно бывает изучить семью "**вширь**" и "**вглубь**" **на два поколения**, т. е. включая двоюродных братьев и сестер, дедушек и бабушек.
- А иногда рамки родословной приходится расширять и проводить дополнительные обследования

# Оценки риска



- Чтобы определить риск повторных заболеваний в семье, консультант должен **знать, в чем состоит причина данной наследственной патологии**: обусловлена ли она:
  - мутацией в функционально важном гене
  - не расхождением или перестройкой хромосом
  - воздействием факторов окружающей среды
  - или природу



# Болезни, обусловленные мутациями в функционально важных генах

---

- Наш организм в значительной степени состоит из белков, таких, как мышечные белки, гемоглобин, коллаген(основной компонент кожи), сухожилий и костей
- К белкам относятся и ферменты — катализаторы биохимических реакций в клетках
- Белки состоят из аминокислот, связанных в цепочки. Структура белков определяется наследственным материалом



# Болезни, обусловленные мутациями в функционально важных генах

---

- **Гены** – это участки дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК), представляющей собой последовательность субъединиц, называемых нуклеотидами;
- **ДНК** находится в хромосомах – нитевидных тельцах, выявляющихся в ядрах всех клеток. Один набор из 23 хромосом ребенок получает от матери, а другой – от отца, и в каждой клетке его организма материнские и отцовские хромосомы образуют 23 пары. В результате в клетках каждый ген представлен как минимум в двух экземплярах. Последовательность нуклеотидов в гене ~~определяет последовательность аминокислот~~ в кодируемом этим геном белке. 17

- **Мутантный ген**, не производящий заметного эффекта, называется **рецессивным** по отношению к нормальному гену из этой пары. Если же ребенок унаследовал **два мутантных рецессивных гена** одной пары (по одному от каждого из родителей), то у него **не будет соответствующего нормально работающего фермента и проявится болезнь, обусловленная недостаточностью данного биологического катализатора.**
- Если мутация происходит в гене, контролирующем структурный белок, например **гемоглобин или коллаген**, то в организме человека с одним нормальным и с одним дефектным геном будет содержаться **смесь нормального и измененного белков**, в результате чего могут развиваться **специфические дефекты**. Поврежденный ген, способный проявляться даже в присутствии нормального гена, называют **доминантным.**

# Болезни – обусловленные мутантным геном

---

- Сейчас известно более 3000 болезней, каждая из которых обусловлена конкретным мутантным геном, к ним относятся например:
  - хорея Гентингтона
  - альбинизм
  - гемофилия
  - муковисцидоз
  - различные виды карликовости
  - дефектов умственного развития и мышечных дистрофий ...

Ряд дефектных генов можно обнаружить по наличию у пациентов аномального фермента или иного аномального белка.

Благодаря бурному развитию молекулярной биологии в настоящее время существует также возможность выявлять мутантные гены, анализируя структуру ДНК, причем во многих случаях делать это удастся еще до рождения ребенка.

## Степень вероятности возникновения заболевания.

В приведенных примерах рассматривается характер наследования, не зависящий от пола ребенка

- Если консультанту ясно, что болезнь пациента обусловлена одним мутантным геном, то с помощью менделевских законов наследования он может определить, каков риск заболевания у родственников:
- Если болезнь наследуется доминантно и проявляется всегда, то у больного ребенка по крайней мере один из родителей тоже болен; каждый ребенок этого больного родителя с вероятностью  $1/2$  унаследует мутантный ген и будет больным, и с вероятностью  $1/2$  он его не унаследует и окажется здоровым.
- Если у ребенка возникло заболевание, обусловленное доминантным геном, а оба родителя здоровы, то его патология — результат мутации, происшедшей лишь у него самого, и поэтому риск повторных заболеваний в семье очень мал.
- Если о болезни известно, что она наследуется рецессивно, и оба родителя больного ребенка здоровы, то оба они являются носителями мутации, и для каждого из ~~их потомков~~ ~~риск получить по мутантному гену от обоих родителей~~ и оказаться больным равен  $1/4$ .<sup>20</sup>

# Случаи наследования мутантного гена при расположении его в X-хромосоме

---

- **X- и Y-хромосомы** определяют пол организма.
- В каждой клетке у женщины имеется по две X-хромосомы, а у мужчины — **по одной X-хромосоме и одной Y-хромосоме**.
- Мужской пол определяется наличием Y-хромосомы. Матери передают своим детям по одной X-хромосоме, а отцы — X-хромосому каждой дочери и Y-хромосому — каждому сыну.
- Любой "**рецессивный**" ген болезни, расположенный в **X-хромосоме**, у мужчин приводит к развитию соответствующей патологии, поскольку парная ей **Y-хромосома** не содержит нормального варианта такого гена, способного производить недостающий фермент.
- У женщины-носительницы **рецессивного мутантного гена в X-хромосоме** он не проявляется благодаря наличию такого же, но нормального, гена в другой X-хромосоме; поэтому сама женщина-носительница не больна, но **каждый из ее сыновей с вероятностью 1/2 может оказаться больным**.

# Хорея Гентингтона (эта болезнь обусловлена доминантным геном)

---

- В некоторых случаях, когда генотипы консультируемых не известны, при определении степеней риска применяют специальные алгебраические приемы — **формулы Байеса**. **Например**, мужчина, у которого один из родителей страдает **хореей Гентингтона** (эта болезнь обусловлена доминантным геном), может унаследовать ее с вероятностью **1/2**.
- Однако даже при наличии патологического гена болезнь проявляется не сразу при рождении, а лишь в возрасте **от 10 до 70 лет**.
- Чем дольше консультируемый прожил без признаков этой болезни, тем меньше вероятность того, что он унаследовал ее еще при зачатии.
- Зная возрастное распределение вероятностей проявления симптомов, консультант может вычислить вероятность как ее наследования, так и проявления в том или ином возрасте.

---

**Например, если пациент достиг 30-летнего возраста без признаков хорей Гентингтона, то степень риска понизилась с 50% до 40%** — так как у трети больных к этому возрасту хорей

# Синдром Дауна-дефект хромосом и их наборов

---

- **Болезни, обусловленные дефектами хромосом и их наборов. Болезни, связанные с наличием какой-либо добавочной хромосомы, например синдром Дауна, или трисомия 21-й хромосомы (эта болезнь проявляется умственной отсталостью и характерным комплексом нарушений физического развития), — почти всегда обусловлены нарушением расхождения хромосом во время клеточного деления.**
- **Если такое нарушение происходит в процессе образования яйцеклеток или сперматозоидов, то в половой клетке оказывается та или иная добавочная хромосома, которая (в случае зачатия) будет передана ребенку, т. е. будет присутствовать во всех клетках его организма.**
- **Нарушение расхождения хромосом может иметь место и при первых делениях оплодотворенной яйцеклетки.**
- **Например, происходит потеря X-хромосомы, приводящая к развитию XO-синдрома( синдрома Тернера).**
- **Описанные аномалии встречаются редко, и потому вероятность их повторения в одной и той же семье мала, однако чем больше возраст матерей, тем чаще у них**

## Транслокация

(участок одной хромосомы оказывается перенесенным на другую)

## Инверсия

(участок хромосомы оказывается перевернутым)

---

- Иногда у родителей имеется какая-либо перестройка хромосом — например, **транслокация** (участок одной хромосомы оказывается перенесенным на другую) или **инверсия** (участок хромосомы оказывается перевернутым).
- Перестройки могут приводить **к хромосомному дисбалансу у потомства,** и при этом степень семейного риска оказывается высокой. Анализ хромосом ребенка, а при необходимости и родителей обычно позволяет консультанту выявлять ситуации с высокими степенями риска и ~~оценивать вероятность заболевания~~ у последующих детей.



# Болезни, обусловленные воздействием факторов внешней среды

---

При болезнях или нарушениях, обусловленных факторами среды (к таким факторам относятся вирусные инфекции у матери во время беременности, злоупотребление алкоголем, наркотиками или лекарственными препаратами, а также родовые травмы), степень риска зависит от того, сохранится ли воздействие конкретного фактора при последующей беременности, а также от чувствительности плода к этому фактору.

В каждом случае врожденного уродства или болезни главная задача консультанта — определить, обусловлена ли патология генетическими нарушениями или внешней средой.

Но нередко сделать это довольно трудно, потому, что болезни, вызываемые мутациями в генах, могут проявляться так же, как болезни, вызываемые факторами среды:

- В одних случаях врожденную глухоту вызывает рецессивный ген, а в других — заражение формирующегося плода возбудителем краснухи во время беременности.
- В одних случаях причина отсутствия лучевой кости в предплечье руки — мутантный ген, а в других — воздействие на плод препарата талидомида. Только путем тщательного анализа родословной пациента консультант может решить,

# Конкретные меры

---

- Если родители уже приняли решение, то им может понадобиться помощь в его осуществлении
- Решение не ИМЕТЬ больше детей может потребовать совета относительно использования **противозачаточных средств, стерилизации, искусственного оплодотворения, усыновления и т.п.**
- Если не удалось предотвратить зачатие, то может встать **вопрос об аборте**

# Во-вторых

---

- **Консультант должен уважать религиозные убеждения и моральные принципы родителей, но во многих случаях он оказывается в конфликтной ситуации: его советы могут противоречить местному законодательству или религиозным установкам**
- **В некоторых случаях родители весьма разумно хотят прервать "плохую" беременность, но им трудно сделать это из-за законодательных или религиозных запретов**

## **В-третьих**

---

**□ существуют методы пренатальной диагностики.**

**1. Некоторые серьезные дефекты развития плода можно выявить еще до рождения, прибегнув :**

**□ к ультразвуковым исследованиям**

**□ либо к визуализации плода с помощью оптических систем, введенных в матку**

**2. Распространенная в настоящее время диагностическая процедура — амниоцентез.**

# Случаи проведения хромосомного анализа

---

- Хромосомный анализ рекомендуется проводить в тех случаях, когда риск заболевания ребенка столь высок, что оправдывает риск и стоимость этой процедуры. **Например**, если у одного из родителей имеется перестройка хромосом или если возраст матери превышает 35 лет (риск хромосомных аномалий в этом случае составляет более 1%), то на основании пренатального диагноза **может быть рекомендовано** прервать беременность, в результате которой неизбежно родился бы ребенок с серьезными дефектами — физическими и (или) умственными.

# Современные методы исследования ДНК

---

- Благодаря развитию методов исследования ДНК достигнуты большие успехи в **картировании хромосом человека**.
- Так, если в семье отмечена **хорея Гентингтона**, то в ряде случаев теперь можно определить, кто из членов семьи унаследовал дефектный ген, еще до проявления симптомов этой болезни.
- Существующие методы **ультразвукового сканирования и магнитно-резонансной томографии** позволяют визуализировать плод в утробе и обнаруживать анатомические нарушения, такие, как расщелина позвоночника, расщелина неба и некоторые пороки сердца.

# Массовое обследование (скрининг) населения

---

- С появлением пренатальной диагностики стал возможен **скрининг популяций**, характеризующихся высокими частотами тех или иных наследственных заболеваний. Скрининг позволяет выявить супружеские пары с высокой степенью риска и контролировать каждое их зачатие, исследуя развивающийся плод.
- В частности, так выявляют болезнь :
  - Тэя — Сакса;
  - серповидноклеточную анемию, часто встречающуюся у выходцев из Западной Африки,
  - талассемию, частота которой повышена у средиземноморских народов.

# Развитие консультативной помощи

---

- В процессе консультирования врач не ограничивается однократным опросом пациентов, но встречается с ними несколько раз, чтобы получить необходимую медицинскую документацию, а также чтобы тщательно разъяснить, что означает в их случае риск повторных заболеваний.
- Среди родственников из параллельных ветвей родословной, особенно в случаях доминантных и сцепленных с полом болезней, могут оказаться лица с высокими степенями риска, которым генетическое консультирование необходимо.
- **Например, при сцепленной с X-хромосомой мышечной дистрофии сестрам матери больного следует подвергнуться тестированию, так как они могут быть носительницами дефектного гена.**



# Актуальность медико-генетического консультирования

---

Медико-генетическое консультирование для населения — **один из наиболее эффективных путей профилактики наследственной патологии, предотвращения рождения потомства с наследственными болезнями или дефектами.**

- В Московском НИИ педиатрии и детской хирургии медико-генетическая консультация функционирует уже более 25 лет.

# Цель консультации

---

- определение величины риска рождения пораженного ребенка в той или иной семье;
- информирование родственников о степени этого риска;
- помощь семьям в принятии наиболее правильного решения о деторождении с учетом степени тяжести болезни или дефекта, возможных путей своевременной диагностики и коррекции ожидаемой патологии, изучения социально-бытового и психологического климата семьи.

# Медико-генетическая консультация, особенности ее проведения

---

- Медико-генетическая консультация — это не обычный прием врача в поликлинике, а ситуация, которая практически всегда сопровождается эмоциональным стрессом для лиц, обратившихся за советом.
- Важно создать благоприятную обстановку, в которой протекает процесс консультирования.
- В центре наследственной патологии детей консультации, проводятся при отсутствии посторонних лиц. Беседы носят доверительный характер и ведутся как с обоими супругами, так и с каждым из них в отдельности.
- Огромное значение придается созданию атмосферы взаимопонимания между консультантом и пациентами.
- При этом врач невольно вникает в оттенки взаимоотношений между отдельными родственниками, делает для себя вывод о степени социальной и культурной зрелости лиц,

# Установление психологического контакта с пациентами в процессе генетического консультирования

---

- В процессе генетического консультирования возникают самые разнообразные ситуации, требующие от врача **установления психологического контакта с семьей**. Нередко один из супругов вольно или невольно берет на себя вину за появление на свет больного ребенка.
- Значительно сложнее бороться с ощущением вины перед ребенком и семьей, если в родословной пробанда (обследуемого) отмечались аналогичные заболевания.
- Так, в одной семье в родословной матери ребенка, страдающего гемофилией А, выявлены случаи аналогичных поражений, свидетельствующие о том, что мать — носительница мутантного гена. В таких случаях особенно важно рассказать о генетических механизмах патологии, объяснить, что ничьей вины тут нет и быть не может, что речь идет лишь о законах вероятности и т. д.

- 
- **Консультант должен разъяснить супругам нюансы болезни и что следует делать при этой болезни**
  - **Обычно виноватыми в болезни ребенка или детей мужа считали жен. В таких случаях к заключительной беседе старались привлечь не только супругов, но и родственников со стороны мужа, чтобы объяснения консультанта имели большой резонанс в семье.**
  - **В большинстве случаев генетическая консультация способствует нормализации психологического климата в семье.**
  - **Задача консультанта усложняется, если при аутосомно-рецессивно наследуемой патологии в семье встает вопрос о возможности снижения риска ~~только в случае~~ замены одного из супругов.**

# Форма проведения консультации

---

- Одни утверждают, что консультант должен не советовать, а лишь сообщать семье факты.
- По мнению других, **«позиция нейтралитета со стороны консультанта не отвечает новым требованиям консультирования»**.
- **Консультант должен четко указать свою позицию в отношении прогноза касательно конкретной семьи и при этом помочь супругам выработать дальнейшую тактику в соответствии с возможностями и достижениями**

# Процесс консультирования

---

- В процессе консультирования необходимо учитывать индивидуальные особенности супругов, их отношение к патологии.
- **Необоснованный оптимизм** при высоком генетическом риске — встречается значительно реже, такое явление обычно характерно для молодых семей.
- **Тактика консультанта во всех случаях должна быть направлена на установление контакта с лицами, обратившимися за советом.**
- **Независимо от характера прогноза супруги должны получить адекватный совет, усвоить генетическую ситуацию так, чтобы сами могли ее объяснить другим родственникам.**
- **хорошая информированность - это залог успешного решения проблем в семье.**

# Отношение к врачебной тайне

---

- Особое внимание стоит уделить отношению к врачебной тайне. Этот вопрос кажется бесспорным.
- Этот принцип остается неизблемым и при сборе родословной семьи, при уточнении характера патологии, циркулирующей в семье.



# Медико-генетическое консультирование

---

- Медико-генетическое консультирование представляет собой один из видов специализированной медицинской помощи и может квалифицированно осуществляться лишь **врачом - специалистом в области медицинской генетики.**

# Случаи, когда 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 показателях УЗИ; биохимических маркерах патологии плода – АФП (альфа-фетопротеин); ХГЧ (хорионический гонадотропин), НЭ – (неконъюгированный эстриол), анализах на инфекции

# Ответственность врача-генетика

---

- Все это увеличивает ответственность врача-генетика: каждое слово интерпретируется в желаемом направлении.
- Если супруги сильно опасаются иметь больного ребенка, то неосторожное слово врача усиливает страх, хотя на самом деле риск может быть небольшим.
- Наоборот, иногда желание иметь ребенка настолько велико, что даже при высоком риске супруги решают родить его, потому что врач сказал **о некоторой вероятности**, что он будет здоровым.
- Поэтому если достигнуто взаимопонимание между врачом-генетиком и лицами, 

---

приходящими на консультацию, то можно надеяться на ее успех.

## Ответственность врача-генетика

---

- Консультант-генетик всегда учитывает мотивы, которыми могут руководствоваться люди (эмоциональные, социально-экономические и другие), обратившиеся за консультацией. Однако заключение врача-генетика всегда объективно, хотя и "ситуационно"
- В ответах супругам не учитывается их желание иметь ребенка. Только объективные данные! Необоснованно благоприятный совет может обернуться тяжелой психической травмой после рождения больного ребенка. Горькая

# Заключение

---

- Таким образом, проблемы медико-генетического консультирования значительно шире статистического установления генетического риска. В широком комплексе многогранных задач особое место принадлежит вопросам психологического плана, нередко возникающим в процессе консультирования.

# Письменное заключение врача-генетика

---

- обязательно для семьи, потому что члены семьи могут возвратиться к обдумыванию ситуации. Наряду с этим необходимо устно в доступной форме объяснить смысл генетического риска и помочь семье принять решение.  
**Заключительные этапы консультирования требуют самого пристального внимания.**
- Как бы ни совершенствовались методы расчета риска (эмпирического или теоретического), как бы полно ни внедрялись достижения медицинской генетики в работу консультаций, **нельзя получить желаемый эффект от консультирования, если пациенты неправильно поймут объяснение** врача-генетика

# Медико-генетическое консультирование: функции врача-генетика

---

Врач-генетик выполняет две основные функции:

- ❑ во-первых, он "помогает" коллегам "поставить диагноз", используя при дифференциальной диагностике специальные генетические методы,
- ❑ во-вторых, определяет "прогноз здоровья будущего потомства" (или уже родившегося).

При этом всегда перед врачом возникают врачебные, генетические и деонтологические проблемы; на разных этапах консультирования преобладают то одни, то другие.



# Генная терапия

---

- **Генная терапия** (трансплантация генов) — **введение нормального гена в клетки человека**, страдающего наследственным заболеванием, — **пока сложный клинический эксперимент**, хотя будущее, несомненно, за этим методом лечения.
- Однако если допустимы поиски методов генной терапии наследственных болезней, то они должны быть ограничены использованием соматических клеток (лейкоцитов, культуры других клеток) с **запретом манипуляций над половыми клетками**, ***чтобы сохранить***

# Спасибо за внимание!

---

