



БФУ им. Канта

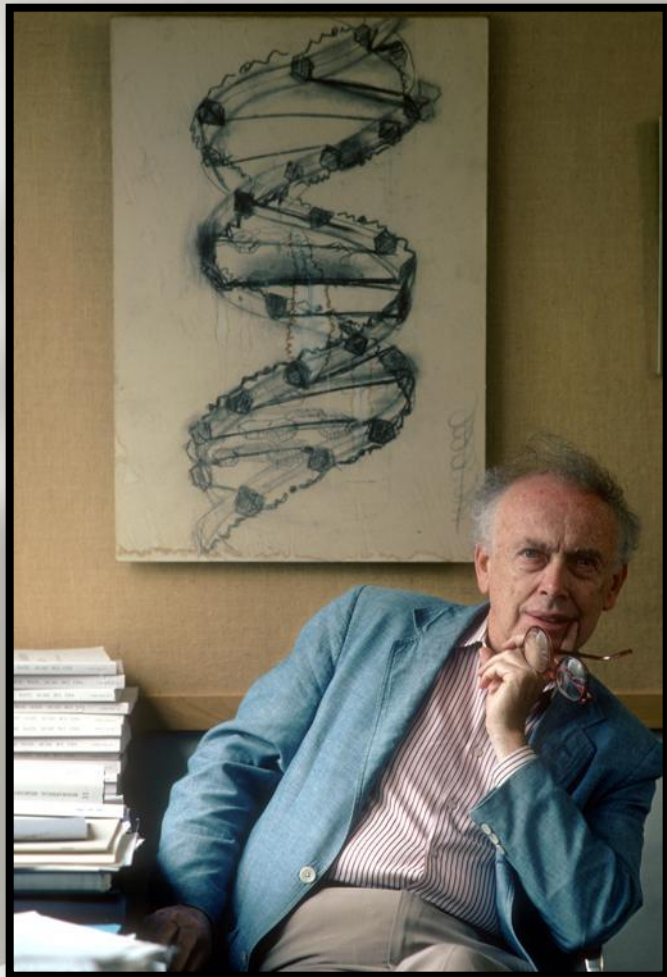
*Презентация по генетике
на тему: "Медико-
генетическое
консультирование"*

**Группа 1 СД-1
Петрова Н., Савлук Т.
Преподаватель :
Сергеева Л.В.:**

Медико-генетическое консультирование, МГК



1. Главная цель МГК
2. Задачи и организация
3. Контингент населения, подлежащий направлению на МГК
4. Основные принципы консультирования (перспективная, ретроспективная)
5. Этапы консультирования.



« Мы раньше думали, что нашу судьбу определяют звёзды. Сейчас мы знаем, что наша судьба – это наши гены»

Нобелевский лауреат Джеймс Уотсон

1. Главная цель МГК



- Предупреждение появления на свет детей с неизлечимыми врождёнными заболеваниями;
- В общепопуляционном смысле является снижение груза патологической наследственности;
- Цель отдельной консультации - помощь семье в принятии правильного решения по вопросам планирования семьи.

Основные составляющие медико-генетического консультирования



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ И СОЦИАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

ПРИКАЗ

от 22 марта 2006 г. N 185

О МАССОВОМ ОБСЛЕДОВАНИИ НОВОРОЖДЕННЫХ ДЕТЕЙ НА НАСЛЕДСТВЕННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

- В целях проведения массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания приказываю:
 1. Утвердить:
 - Положение об организации проведения массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания согласно Приложению N 1;
 - Рекомендации по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания согласно Приложению N 2.
 2. Департаменту медико-социальных проблем семьи, материнства и детства (О.В. Шарапова) в срок до 1 июля 2006 года разработать положение об организации контроля качества при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания.
 3. Рекомендовать руководителям органов управления здравоохранением субъектов Российской Федерации обеспечить:
 - - проведение массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания в соответствии с Положением и Рекомендациями, утвержденными настоящим Приказом;
 - - упорядочение структуры медико-генетической службы в связи с расширением задач по проведению массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания и с учетом увеличения объема работы;
 - - оснащение медико-генетических консультаций (центров) необходимым оборудованием и расходными материалами для проведения лабораторных исследований образцов крови;
 - - проведение молекулярно-генетических и клинических исследований в действующих или вновь создаваемых молекулярно-генетических лабораториях медико-генетических консультаций (центров) или в лабораториях (отделениях) федеральных специализированных медицинских учреждений, федеральных государственных высших учебных заведений;
 - - координацию этапов проведения массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания;
 - - информационную поддержку массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания.
 4. Контроль за выполнением настоящего Приказа возложить на заместителя Министра здравоохранения и социального развития Российской Федерации В.И. Стародубова.

Министр
М.ЗУРАБОВ

Приложение N 1
к Приказу
Министерства здравоохранения
Калининградской области
от 1 апреля 2011 г. N 76
ПОРЯДОК

проведения пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка в государственных и муниципальных учреждениях здравоохранения Калининградской области

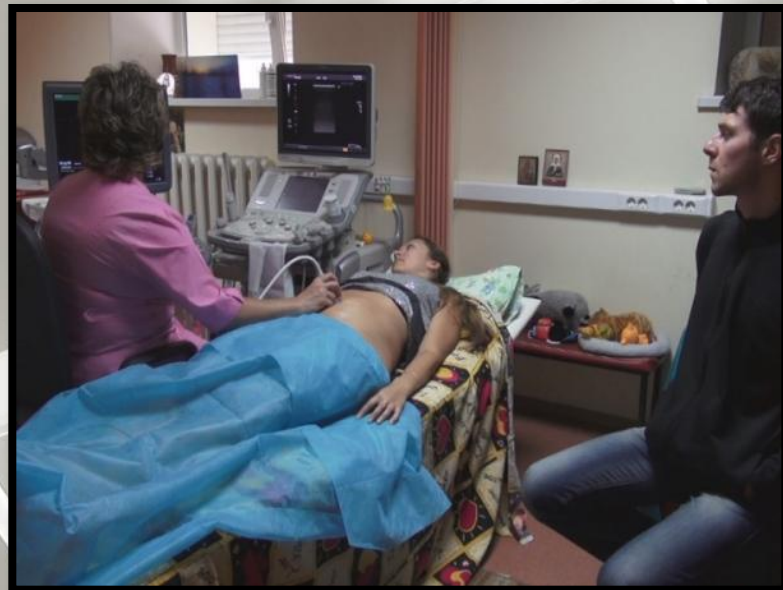
Все беременные женщины, поставленные на диспансерный учет в женских консультациях муниципальных и государственных учреждений здравоохранения Калининградской области в первом триместре, подлежат обязательному направлению в областной кабинет пренатальной диагностики медико-генетической консультации центра планирования семьи и репродукции ГАУ Калининградской области "Региональный перинатальный центр" для проведения централизованного биохимического и ультразвукового скрининга в целях выявления нарушений развития ребенка (врожденной и наследственной патологии у плода в сроке 11-14 недель беременности).

2. Задачи и организация



- **Задачами медико-генетического консультирования являются:**
- **1) ретро- и проспективное консультирование семей и больных с наследственной или врожденной патологией;**
- **2) пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний ультразвуковыми, цитогенетическими, биохимическими и молекулярно-генетическими методами;**
- **3) помощь врачам различных специальностей в постановке диагноза наследственного или врожденного заболевания, если для этого требуются специальные генетические методы исследования**
- **4) объяснение пациенту и его семье в доступной форме о величине риска иметь больное потомство и оказание им помощи в принятии решения;**
- **5) ведение территориального регистра семей и больных с врожденной и следственной патологией и их диспансерное наблюдение;**
- **6) пропаганда медико-генетических знаний среди населения.**

3. Контингент населения, подлежащий направлению в МГК



- Рождение ребенка с врожденными пороками развития, умственной и физической отсталостью, слепотой и глухотой, судорогами и др.
- Спонтанные аборт, выкидыши, мертворождения.
- Близкородственные браки.
- Неблагополучное течение беременности.
- Работа супругов на вредном предприятии.
- Несовместимость супружеских пар по резус-фактору крови.
- Возраст женщины младше 18 и старше 35 лет, а мужчины - 40 лет.
- Облучение
- Наличие сходных заболеваний у нескольких членов семьи
- Первичное бесплодие супругов
- Первичная аменорея, особенно с недоразвитием вторичных половых признаков.

Оценка различных отягощающих факторов

Отягощающие факторы	баллы
Возраст 36-40 лет	2
Возраст более 40 лет	4
Компенсированные ревматические пороки сердца	2
Воспалительные заболевания матки и придатков, фибромиома матки, киста яичника	2
Спонтанный аборт	2(за каждый)
Рождения ребенка с пороками развития	4
Кровнородственных брак	3
Угроза прерывания до 10 недель беременности	1
Множественная угроза прерывания беременности, что началась до 10 недель	3
Невынашивание до 35 недели	4
Невынашивание 36-37 недель	2
Перенашивание	2
7Многоводие	7
Маловодие	3
Тазовое предлежание	3

Группы населения, обращающиеся в МГК.

Группы населения	Цель обращения	Процент семей
Здоровые супруги, имеющие больного ребёнка	Прогноз потомства	65
Лица с наследственной патологией	Уточнение диагноза	30
Здоровые лица, имеющие больных родственников	Прогноз здоровья и потомства	5

Структура обращений в МГК

Тип наследования и группы патологии	Процент семей
Аутосомно-доминантный	9
Аутосомно-рецессивный	16.5
X-сцепленный	2
Хромосомные болезни	20
Мультифакториальные заболевания	40
С неустановленным типом наследования	12.5

Основные группы патологии в МГК

Группы патологии	Процент семей
Врождённые пороки развития	30.6
Нервно-психические болезни и синдромы	27.8
Невынашивание беременности и бесплодие	18.2
Прочие	15.4

Уровни медико-генетической помощи населению

Численность населения	Учреждения
150 млн.	Федеральные центры: новые методы диагностики (биохимические, цитогенетические, молекулярно-генетические) консультирования, пренатальной диагностики, лечения и реабилитации
6-8 млн.	Межрегиональные медико-генетические консультации: консультирование, биохимическая и цитогенетическая диагностики, пренатальная диагностика (УЗИ, сывороточные маркеры, инвазивная диагностика) скрининг на ФКУ гипотиреоз.
1.5-2 млн.	Медико-генетические консультации: консультирование, биохимическая и цитогенетическая диагностики, пренатальная диагностика (УЗИ, сывороточные маркеры)
50-60 тыс.	Врач-генетик ЦРБ: отбор семей с наследственной патологией и направление их в МГК.

4. Основные принципы консультирования (перспективная, ретроспективная)

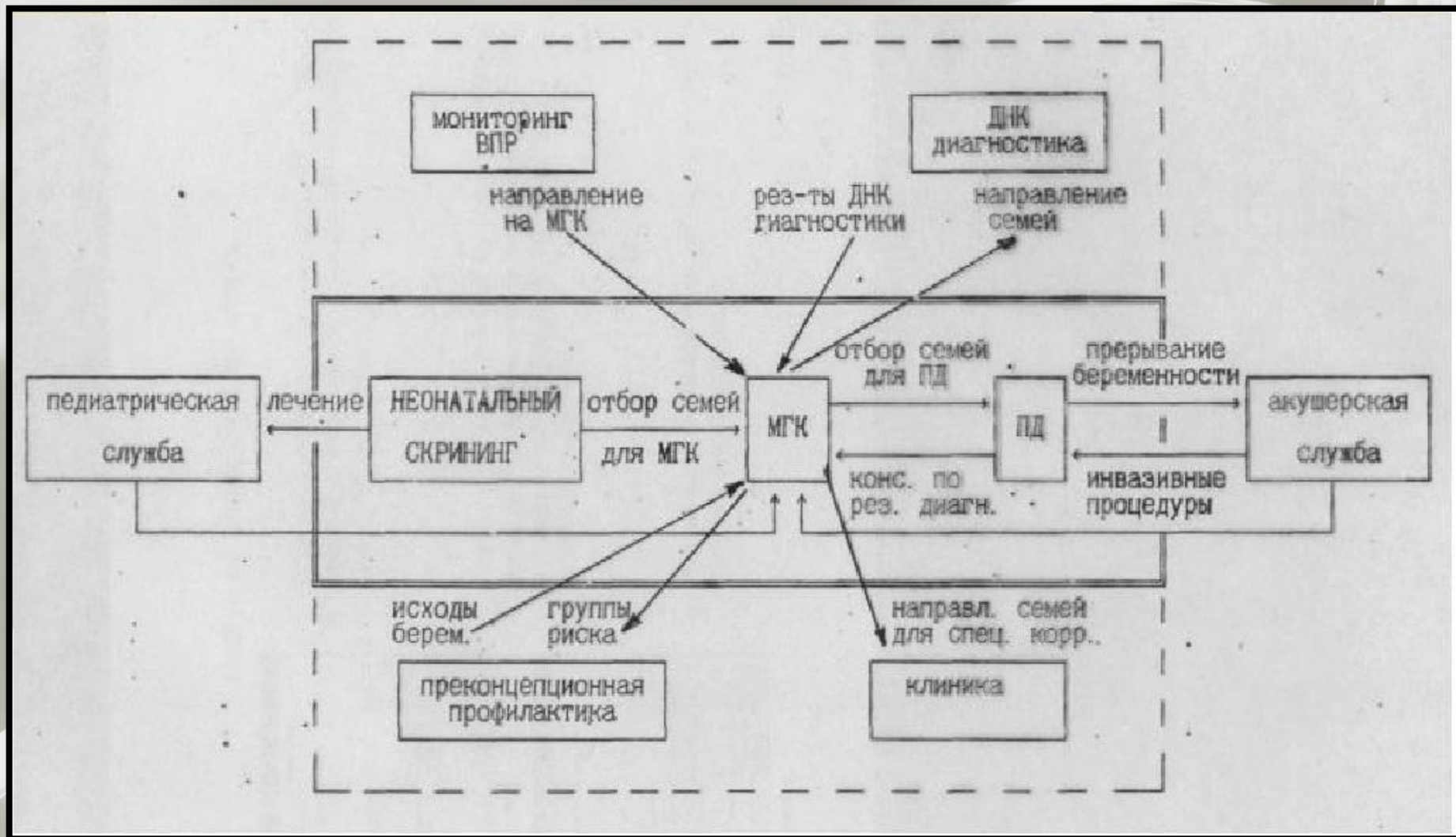
- **Перспективное консультирование**

проводится до зачатия и/или до рождения ребёнка; **СМЫСЛ** – прогноз вероятности и оценка величины риска рождения детей с наследственной патологией в парах родителей, прежде всего из групп риска.

- **Ретроспективное консультирование**

проводится в случае рождения в семье больного ребёнка (есть пробанд); **СМЫСЛ** – прогноз вероятности и оценка величины риска рождения больных детей в данной семье в перспективе.

Схема медико-генетической службы и её связей с практической медициной



5. Этапы консультирования

Медико-генетическая консультация включает 4 этапа:



1 этап - диагноз.

Первый этап начинается с уточнения диагноза наследственного заболевания. В зависимости от точности диагноза выделяют 3 группы лиц:

- 1) у которых имеются подозрения на наследственное заболевание;
- 2) с установленным диагнозом, однако, он вызывает сомнение;
- 3) с правильным диагнозом.

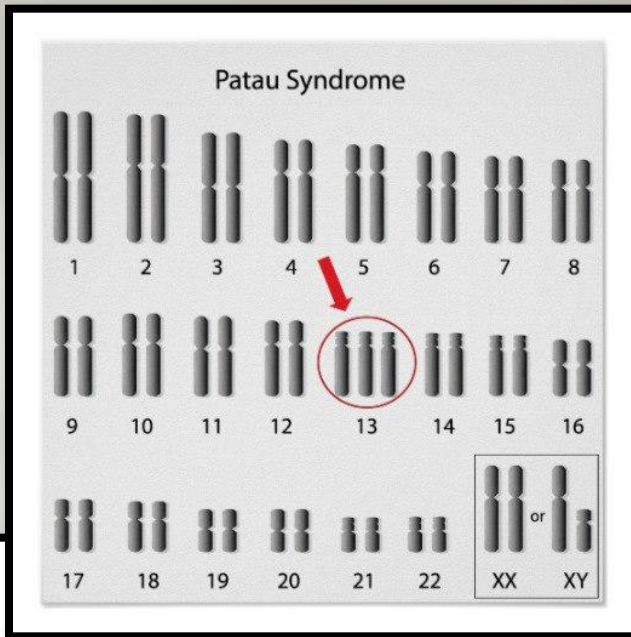
2 этап - прогноз.



Второй этап направлен на определение прогноза потомства. При этом решается генетическая задача или применяется метод антенатальной диагностики. Генетический риск определяется двумя способами:

- 1) путем теоретических расчетов генетических закономерностей;
- 2) с помощью эмпирических данных для заболеваний с неясным механизмом.

3 этап – заключение



После постановки диагноза у пробанда, обследования родственников и решения генетической задачи по определению генетического риска, составляется заключение. Принято считать генетический риск до 5% низким, до 20% — средним и выше 20% — высоким. Генетический риск средней степени расценивается как противопоказание к зачатию или прерыванию беременности. При объяснении генетического риска в каждом случае должна указываться общепопуляционная частота рождения детей с аномалиями, составляющая не менее 4-5%. Болезни, поддающиеся лечению, не являются противопоказанием к деторождению (аномалии цветового зрения, атеросклероз).

4 этап – рекомендации



Рекомендации о деторождении имеют большое значение:

1. при летальных заболеваниях;
2. при неподдающихся лечению аутосомных и сцепленных с полом доминантных и рецессивных болезнях;
3. при хромосомных болезнях;
4. при психических болезнях;
5. кровнородственных браках.

Морально-этические проблемы



- При медико-генетическом консультировании существует ряд трудностей морально-этического характера:
- **вмешательство в семейную тайну** (возникает при сборе данных для построения родословных, при выявлении носителей патологического гена, при несовпадении паспортного и биологического отцовства и др.; проблема разрешается корректным отношением врача к пациенту);
- **ответственность врача-генетика** в случае совета консультирующимся на основании вероятностного прогноза (необходимо, чтобы пациент правильно понял медико-генетическую информацию, консультант не должен давать категорических советов (окончательное решение принимают сами консультирующиеся)).