

Медико-генетическое консультирование

Медико-генетическое консультирование является наиболее распространенным видом профилактики наследственных болезней. Суть его заключается в прогнозировании рождения ребёнка с наследственной патологией, объяснении вероятности этого события консультирующимся и помощи семье в принятии решения о дальнейшем деторождении. Медико-генетическое консультирование как способ профилактики врождённой или наследственной патологии особенно эффективен до зачатия или на самых ранних сроках беременности

Включает 3 этапа:

- Уточнение диагноза с использованием специальных генетических методов: генеалогическое обследование и составление родословной, биохимико-генетические методы, позволяющие выявить генетически обусловленные изменения обмена веществ, диагностика [гетерозиготного](#) носительства [рецессивных](#) аллелей, [пренатальная диагностика](#) ([УЗИ](#), биохимический скрининг маркерных белков в сыворотке беременной, [амниоцентез](#) — забор околоплодной жидкости для [кариотипирования](#) плода).
- Определение прогноза потомства, который основывается на данных о типе и варианте наследования патологического состояния, результата пренатальной диагностики.
- Формулирование заключения и объяснение заинтересованным лицам в доступной форме смысла генетического риска

В идеальном варианте медико-генетическое консультирование должно пройти все семьи, планирующие иметь ребёнка (т. н. *проспективное* консультирование). Прямыми показаниями для направления к специалисту-генетику являются:

- установленная или подозреваемая наследственная болезнь в семье;
- кровнородственные браки;
- воздействие возможных [мутагенов](#) или [тератогенов](#) до или в течение первых трёх месяцев беременности;
- значимые отклонения результатов биохимического [скрининга](#) маркерных сывороточных белков у беременной;
- выявление у плода маркёров [хромосомных болезней](#) и врождённых пороков развития при ультразвуковом исследовании

Генеалогический [анамнез](#) представляет собой совокупность информации, которую врач получает посредством расспроса больного и его ближайшего круга общения на присутствие наследственной болезни.

Существует несколько этапов, которые составляют процесс генеалогического анамнеза. Во-первых, происходит установление природы болезни. Предположение о характере патологии основывается на проявлении болезни у родственников больного. Во время опроса нельзя ограничиваться только получением данных и присутствии в семье подобной патологии.



Это очень важно для патологий с поражением сразу нескольких органов и систем. К примеру, миотоническая дистрофия считается частой наследственной патологией, которая характеризуется миотоническим феноменом, [атрофией мышц](#), катарактой, нарушениями в работе эндокринной системы и другими проявлениями. Но иногда единственным симптомом заболевания становится нарушение проводимости сердца. Диагностика перечисленных признаков у кого-либо из родственников дает возможность подозревать семейный характер болезни и предпринимать меры с целью подтверждения наследственного характера.

Становится важно организовать личное обследование ближайших родственников пациента, а для более детальной оценки — других членов семьи. В случае необходимости полученные данные дополняются результатами лабораторных и инструментальных методов диагностики.

- Сбор данных анамнеза
- При формировании генеалогического анамнеза врач должен использовать только источники достоверной информации, например, документацию, архивные данные и т.п.
- Производится сбор сведений о здоровье родственников пациента, об их хронических патологиях, причинах смертности кровных родственников. В процессе сбора этой информации необходимо следовать следующим правилам: собирать данные о трех и более поколениях и фиксировать только точные сведения в независимости от их нозологической формы.

- Выясняется также состояние здоровья родителей, в особенности матери и много внимания уделяется наличию хронических заболеваний и его рецидивам при беременности. Также требуется фиксировать случаи спонтанных абортс или мертворождения, раннюю смерть ребенка, потому что это часто случается при воздействии на организм мутантных генов.
- При составлении родословном родственники из одного поколения находятся на одной горизонтали:
- Пробанд, его родные сестры и братья.
- Родители пациента.
- Дяди и тети пациента.
- Двоюродные сестры и братья.
- Поколение бабушек и дедушек пациента по линиям отца и матери.
- Прадеды, прабабки, а также их дети.

Это важно!

- *В родословной должна содержаться информация о родственных связях в семье, о количестве родственников в каждом из поколений, об их здоровье и причине смерти. Полностью составленная родословная подвергается анализу и решается вопрос об установлении наследственного характера патологии. Если в родословной фиксируется наследование конкретной болезни, то все больные одинаково отмечаются.*

Если по результатам генеалогического анамнеза родословной было выявлено генетически обусловленное заболевание, то производится расчет индекса отягощенности с помощью специальной формулы, когда количество заболевших родственников делится на общее количество родственников, входящих в родословную. К примеру, если количество заболевших родственников — шесть человек, а общее число родственников в родословной — двенадцать человек, то индекс отягощенности будет равняться 0,5. Высокий индекс отягощенности — более 0,7.

