

Лекция 1  
**ПРЕИМПЛАЦЕДЕНТНАЯ  
ДИАГНОСТИКА.  
ДОКЛИНИЧЕСКАЯ  
ДИАГНОСТИКА И  
ПРОФИЛАКТИЧЕСКОЕ  
ЛЕЧЕНИЕ**



- **Достижения современной науки позволили проводить *нехирургический лаваж яйцеклеток* человека, оплодотворение и развитие зиготы до стадии бластоцисты в лабораторных условиях (*in vitro*).**
- **Затем такой зародышевый пузырек имплантируют в матку, там проводит его дальнейшее нормальное развитие. Сейчас этот метод широко используется в акушерской практике.**
- **Такое «манипулирование» с зародышевыми клетками и зародышем позволило использовать зародыша ранних стадий развития для диагностики наследственных болезней.**
- **Это направление (*середина 80-х годов*) получило название *преимплантационной диагностики*. Преимущество заключается в том, что она помогает избежать повторных абортов в семьях с высоким риском наследственной патологии.**

# ***Преимплантационная диагностика успешна при следующих условиях:***

- 1) легкое получение зародыша на преимплантационной стадии развития (до 5-7-го дня после оплодотворения);**
- 2) наличие диагностических (аналитических) методов на уровне использования одной или нескольких клеток;**
- 3) микрохирургическая техника (микробиопсия) для взятия минимального числа клеток без повреждения зародышевого пузырька;**
- 4) точные медицинские показания со стороны семьи для проведения**

# **Способ получения преимплантационных эмбрионов**

- **Получение преимплантационных эмбрионов возможно двумя путями: нехирургическим маточным лаважом и оплодотворением в пробирке.**
- **С помощью маточного лаважа можно получить еще не имплантировавшийся зародыш в период 90-130 ч. после оплодотворения. К этому времени зародыш спускается из маточной трубы в матку. Эта процедура безболезненна и безопасна.**
- **Соответствующие приспособления (улавливатель, проводник и катетер) широко апробированы.**
- **Процедура не влияет на последующие овариальные циклы и не препятствует будущим беременностям.**
- **После подсадки зародыша в матку успешная**

# Этапы Эко

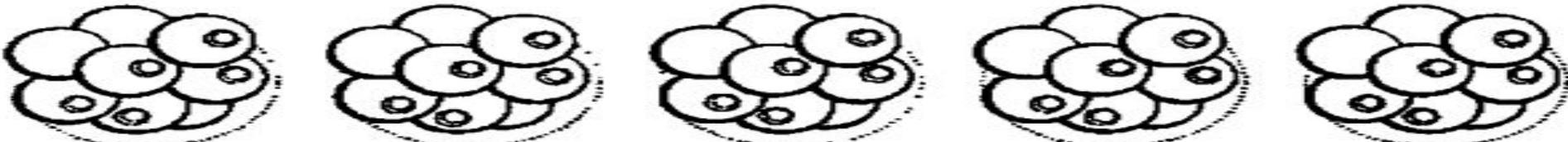
СОЗРЕВШИЕ ЯЙЦЕКЛЕТКИ



ЭКСТРАКОРПОРАЛЬНОЕ ОПЛОДОТВОРЕНИЕ  
ДОНОРСКОЙ СПЕРМОЙ



ЭМБРИОНЫ РАСТУТ В ИСКУССТВЕННОЙ СРЕДЕ ДО СТАДИИ 8 КЛЕТОК



ОДНА КЛЕТКА БЕРЕТСЯ ДЛЯ ИССЛЕДОВАНИЯ ДНК НА ПРЕДМЕТ  
ВЫЯВЛЕНИЯ ДЕФЕКТОВ



ДЕФЕКТНЫЙ



НОРМАЛЬНЫЙ



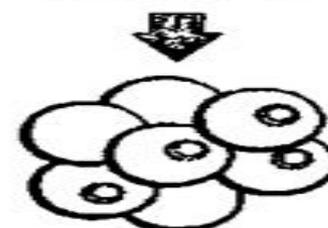
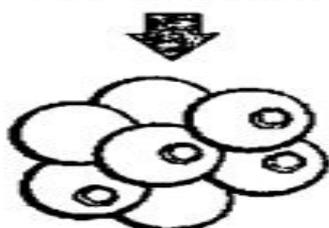
ДЕФЕКТНЫЙ



НОРМАЛЬНЫЙ

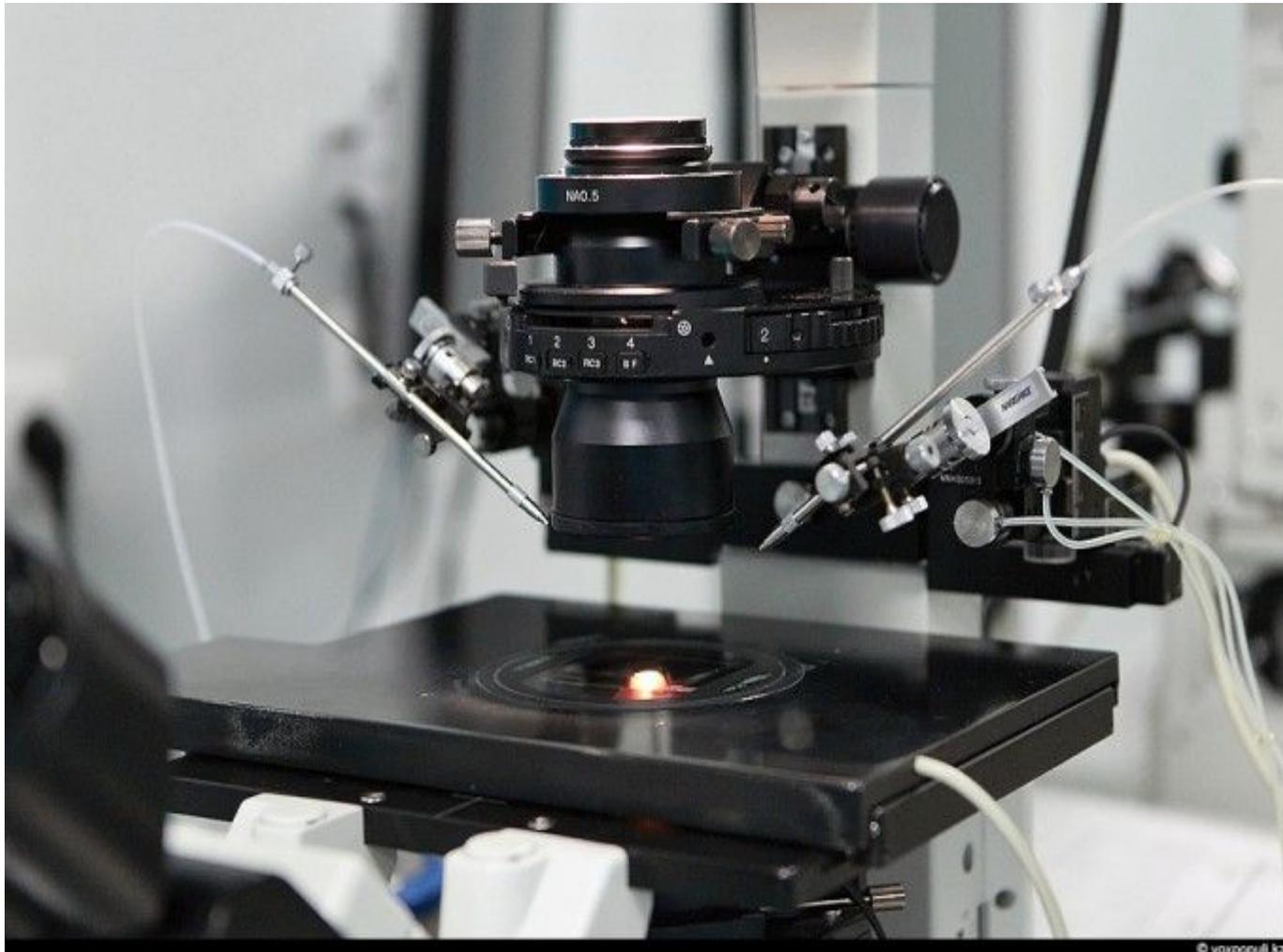


ДЕФЕКТНЫЙ

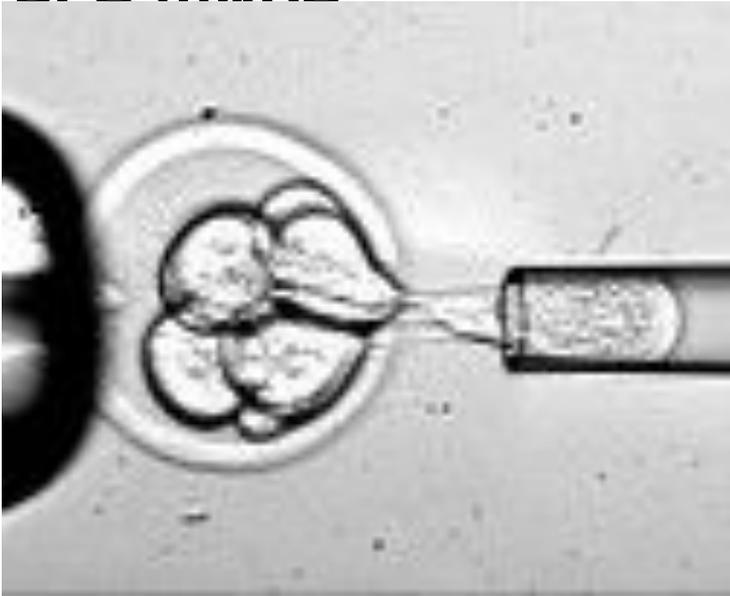


ДЛЯ ИМПЛАНТАЦИИ ОСТАВЛЯЮТСЯ ТОЛЬКО  
НОРМАЛЬНЫЕ ЭМБРИОНЫ

# Аппарат для проведения процедуры Эко



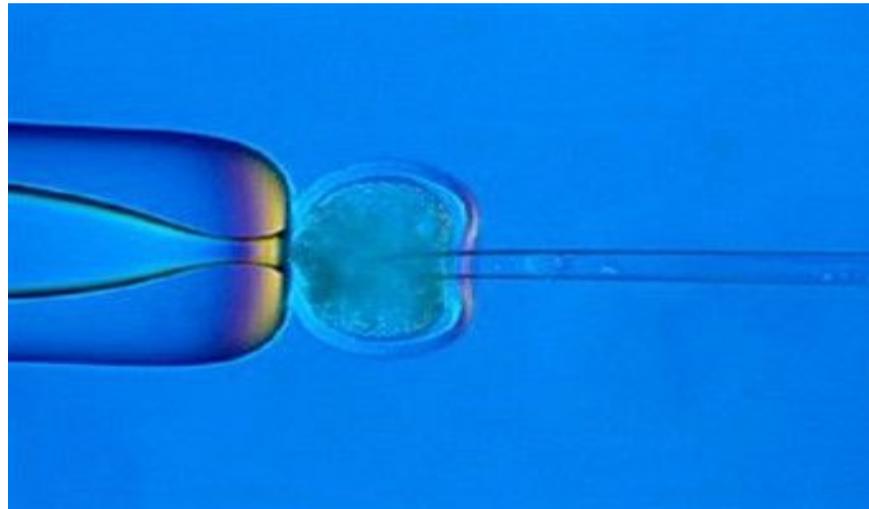
- **Экстракорпоральное оплодотворение и дробление зиготы** хорошо апробированы в акушерской практике.
- Этот метод применяют в случаях преодоления бесплодия по причине непроходимости маточных труб.
- Несмотря на то, что всего 10-20% подсадок являются успешными, метод используется все шире



- **Микрохирургическая процедура** осуществляется с помощью микроманипулятора. От зародыша отделяют 1-2 клетки на стадии **8-16 клеток**. Иногда исследование ограничивается вторичным полярным тельцем (оно несет геном яйцеклетки).
- Зародыш сохраняют в условиях глубокой заморозки (или зародыш продолжает развиваться в искусственных условиях), пока проводится анализ клетки.
- Подсадка после заморозки может быть сделана во время любого другого овариального цикла, не обязательно в яйцеклетка.



- **Диагностика на уровне одной клетки (или нескольких) в настоящее время проводится при многих болезнях (муковисцидоз, хромосомные болезни, синдром Марфана, миотоническая дистрофия, хорea Гентингтона, талассемия, миодистрофия Дюшена и др.).**
- **Ее проводят с использованием цитогенетических методов, ПЦР, моноклональных антител, ультрамикрoаналитических методов.**
- **В 2011 году в Германии принят закон об обязательной предимплантационной**



# **КОНЦЕПЦИЯ ДОКЛИНИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ И ВОЗМОЖНОСТИ НОРМОКОПИРОВАНИЯ ФЕНОТИПА**

- Такая концепция диагностики патологических мутаций «родилась» из теоретических исследований по изучению экспрессивности генов.
- Если при одном и том же генотипе фенотипы особей варьируют, то, значит, на проявляемость (экспрессивность) генов можно влиять.
- Именно на такой постановке вопроса настаивал С.Н. Давиденков, выступая с критикой господствовавшей в 20-30 годах теории о вырождении семей с

- **Идея просеивания (скрининга) родилась в США в начале XX века (осмотр школьников, профилактические осмотры на выявление туберкулеза, регулярные осмотры рабочих и др.).**
- **Так как отдельные формы генных заболеваний встречаются не очень часто, для их выявления должны быть разработаны простые и дешевые методы просеивающей диагностики (скрининговые).**

# ***Общими характеристиками скрининга являются:***

- **1) массовый и безотборный характер обследования;**
- **2) профилактическая направленность;**
- **3) двухэтапность диагностики.**

- ▣ ***Просеивание*** – идентификация нераспознанных болезней с помощью быстро осуществляемых тестов. В настоящее время четко определены основные положения *методологии массовой диагностики наследственных болезней на доклинической стадии*. Такая методология учитывает определенные критерии наследственных болезней и диагностических методов.



***Основная цель программ массового скрининга новорожденных на наследственные болезни – раннее выявление заболевания на доклинической стадии и организации лечения.***

# ***Программа включает следующие этапы:***

- 1) взятие биологического материала для исследования у всех новорожденных и доставка материала в диагностическую лабораторию;**
- 2) лабораторная просеивающая диагностика;**
- 3) уточняющая диагностика всех случаев с положительными результатами при просеивании;**
- 4) лечение больных и их диспансеризация с контролем за ходом лечения;**
- 5) медико-генетическое консультирование семьи.**

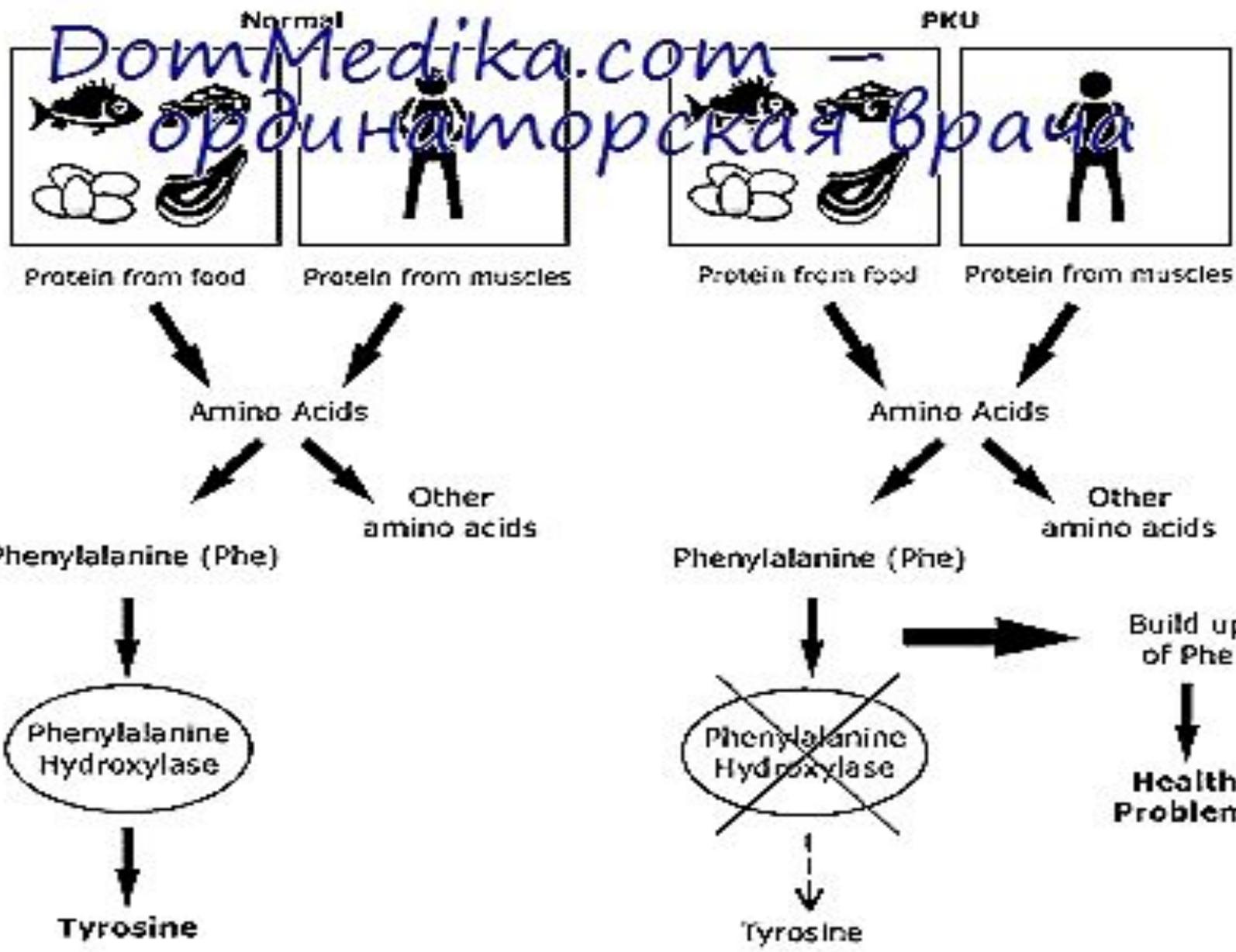
- **Программы массового скрининга на наследственные болезни, которые поддаются профилактическому лечению, могут выполняться только в рамках федерального или регионального здравоохранения.**
- **Они требуют организации специального звена в структуре здравоохранения и немалых экономических затрат, которые в общегосударственном масштабе компенсируются за счет уменьшения числа инвалидов детства (сохранение здоровья детей дает 5-10-кратную экономическую выгоду).**

- **Первая программа массового скрининга новорожденных на ФКУ была организована в США в 80-е годы прошлого века.**
- **Сейчас массовый скрининг на ФКУ, гипотериоз, врожденную гиперплазию надпочечников (АГС) проводится и в Украине.**

# **Фенилкетонурия (ФКУ)**

- **Фенилкетонурия (ФКУ), частота 1:10 000 – аутосомно-рецессивная болезнь аминокислотного обмена, связанная с недостаточностью печеночного фермента фенилаланингидроксилазы.**
- **ФКУ – обусловлена недостаточностью фермента, которая ведет к нарушению процесса гидроксилирования фенилаланина в тирозин.**
- **Следствием этого является выделение большого количества фенилпировиноградной кислоты в мочу, накопление фенилаланина в крови, нарушение формирования миелиновой оболочки вокруг аксонов в ЦНС.**

Дом Медика.ком  
ординаторская врача



- **Дети с ФКУ рождаются здоровыми, но в первые годы жизни в связи с поступлением *фенилаланина* в организм с молоком матери развиваются клинические проявления: повышенная возбудимость, гиперрефлексия, повышенный тонус мышц, тремор, судорожные эпилептиморфные припадки, характерный «мышиный» запах.**

- Позже одним из проявлений ФКУ явится нарушение образования меланина, что ведет к уменьшению пигментации кожных покровов, волос, радужной оболочки глаз, при отсутствии лечения прогрессирует умственная отсталость.



- **Биологическим материалом для просеивающей диагностики ФКУ являются высушенные пятна капиллярной крови новорожденных на хроматографической бумаге (можно использовать фильтровальную бумагу).**
- **Диагностический материал часто пересылается по почте в централизованные лаборатории (даже за рубеж), в любом случае он должен поступить в лабораторию в течение 2-3 дней после взятия пробы.**
-

- **Забор крови осуществляют на 3-5 день после рождения ребенка в роддоме. В пятнах крови определяют количество фенилаланина с помощью одного из 3-4 методов: микробиологический тест Гатри, флюорориметрия, распределительная хроматография на бумаге, тонкослойная хроматография.**
- **Принципиальной разницы в результатах анализа между методами нет.**

# Забор крови производится у новорожденных в возрасте 4–5 дней



# Набор реагентов для скрининга *фенилкетонурии* у новорожденных флуоресцентным методом в сухих пятнах крови



- В случае положительного результата проводится уточняющая биохимическая диагностика.
- Она может быть обусловлена типичной фенилкетонурией (*недостаточность фенилаланингидроксилазы*), вариантными или атипичными формами этой болезни, резистентными к диетотерапии, наследственной гиперфенилаланинемией (доброкачественной), другими формами нарушениями метаболизма.

- При подтверждении диагноза ФКУ ребенок переводится на искусственную **бесфенилаланиновую диету, основу которой составляет гидролизат молочного казеина («Берлофен»).**
- **Витамины и минеральные соли вводятся в диету в виде фармакологических препаратов.**
- **Со временем диета расширяется, дети после 1 года легче переносят пищевой фенилаланин.**
- **Лечение диетой проводится под регулярным биохимическим контролем концентрации фенилаланина в крови: 2 раза в неделю в 1-й месяц (обычно это период госпитализации), еженедельно до 6-месячного возраста, 2 раза в месяц – в возрасте 6 месяцев – 1 год и ежемесячно в дальнейшем, это позволяет**

**Должны быть исключены: мясо, рыба, молоко, сыр, все крупы, кроме саго, хлеб.**



# Что можно, что нельзя

- **Продукты, назначаемые для лечения фенилкетонурии:**
- **Гидролизаты белковые,**
- **Смеси L-аминокислотные, не содержащие фенилаланин,**
- **но в составе которых присутствуют другие незаменимые аминокислоты.**

**Лечение питанием заключается в полном исключении из рациона большого продуктов, насыщенных белками: бобовые, яйца, мясо, молоко, рыбу и др.**

**На столе должны присутствовать фрукты, соки (овощные и фруктовые), овощи, а также малобелковая пища специального**

- При лечении бесфенилаланиновой диетой на 1-м году жизни и в случае небольшого содержания фенилаланина в пище после 1 года у детей, гомозиготных по гену недостаточности фенилаланингидроксилазы, не отмечается никаких клинических признаков задержки психического или физического развития.



# Врожденный гипотериоз

- **Врожденный гипотериоз – это сумма нарушений наследственной и ненаследственной этиологии**
- **1) агенезия щитовидной железы;**
- **2) эктопия щитовидной железы**
- **3) дисгормоногенез (наследственные болезни);**
- **4) аутоиммунные процессы.**



# Основные клинические проявления

- Умственная недостаточность, резкое отставание в росте, отечность кожных покровов, а при дисгормоногенезе – и развитие зоба.
- Для всех форм болезни приемлема одна и та же программа массового скрининга, так как биохимическими маркерами являются *два показателя*: снижение в плазме крови содержания *тироксина* и увеличение *тиреоидстимулирующего гормона (ТСГ)*.



**Диагностическая значимость скрининга в полной мере проявляется при определении обоих маркеров, но по экономическим соображениям часто останавливаются на определении *ТСГ*, что вполне эффективно при взятии крови с 3-го по 7-й день жизни, повторное *скринирование* возможно через 2 недели.**

**Используют два метода: радиоммунный и иммуноферментный, их чувствительность и специфичность одинакова.**



- ***Тироксин* и *ТСГ* определяют в образцах крови новорожденных, образцы предварительно высушивают на специальной фильтровальной бумаге.**
- **При положительном ответе диагноз должен подтверждаться эндокринологом и содержанием тиреоидных гормонов в клинике.**

**Заместительная терапия тиреоидином (L-тироксин) должна быть начата у детей с положительным просеивающим тестом даже до окончательного подтверждения диагноза. Эффективность терапии высокая.**





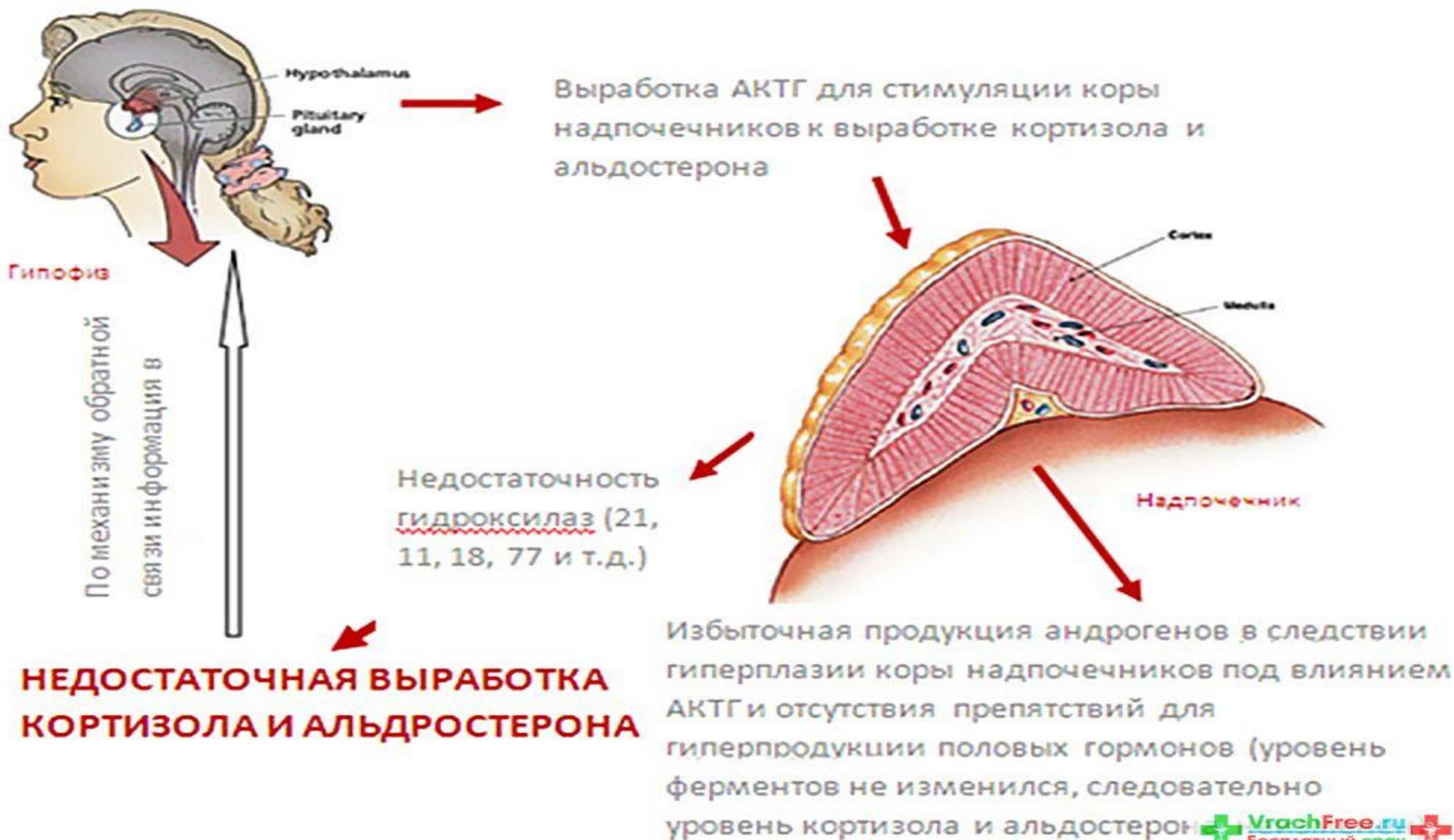
***Врожденная гиперплазия  
надпочечников или  
адреногенитальный синдром***

***Врожденная гиперплазия надпочечников  
или адреногенитальный синдром  
(частота 1:5000).***

- ▣ Адреногенитальный синдром (АГС) – группа гетерогенных заболеваний, обусловленных генетическими дефектами метаболизма андрогенных гормонов, которые принадлежат к наследственным дефектам обмена гормонов, тип наследования - аутосомно-рецессивный***

- **Известны два классических варианта этой болезни – *сольтеряющая и простая вирильная* форма. Гиперплазия надпочечников обусловлена тем, что нарушен процесс 21-гидроксилирования и 17-гидроксипрогестерон не превращается в 11-дезоксикортизол.**

# Адреногенитальный синдром



- **Сольтеряющая форма** характеризуется **полным дефицитом** и проявляется в **нарушении солевого обмена (дефицит минералокортикоидов)**.
- В патологический процесс вовлечена **ренинальдостероновая система**. Клиническая картина болезни проявляется в первые дни жизни, у ребенка наблюдается **срыгивание, рвота, симптомы недостаточности периферического кровообращения, сонливость, потеря массы тела**.
- **Обезвоживание** вызывает **повышенную жажду**, что проявляется в виде **активного сосания**. Биохимическое исследование выявляет **гиперкалиемию**.

- ***Простая вирильная форма*** характеризуется прогрессирующей вирилизацией, ускоренным соматическим развитием, повышенной экскрецией гормонов коры надпочечников.
- У новорожденных девочек *при кариотипе 46,XX* развивается маскулинизация, хотя внутренние половые органы сформированы правильно.
- У новорожденных мальчиков *вирильная форма АГС* обычно не распознается, диагноз устанавливается на 5-7 году жизни при проявлениях первых признаков преждевременного полового развития.

# Гирсутизм при АГС у женщины



- ▣ **Поздняя форма** проявляется в подростковом возрасте (у девочек – раннее половое развитие, гирсутизм; у мальчиков – ускоренный костный возраст и раннее оволосение наружных половых органов)

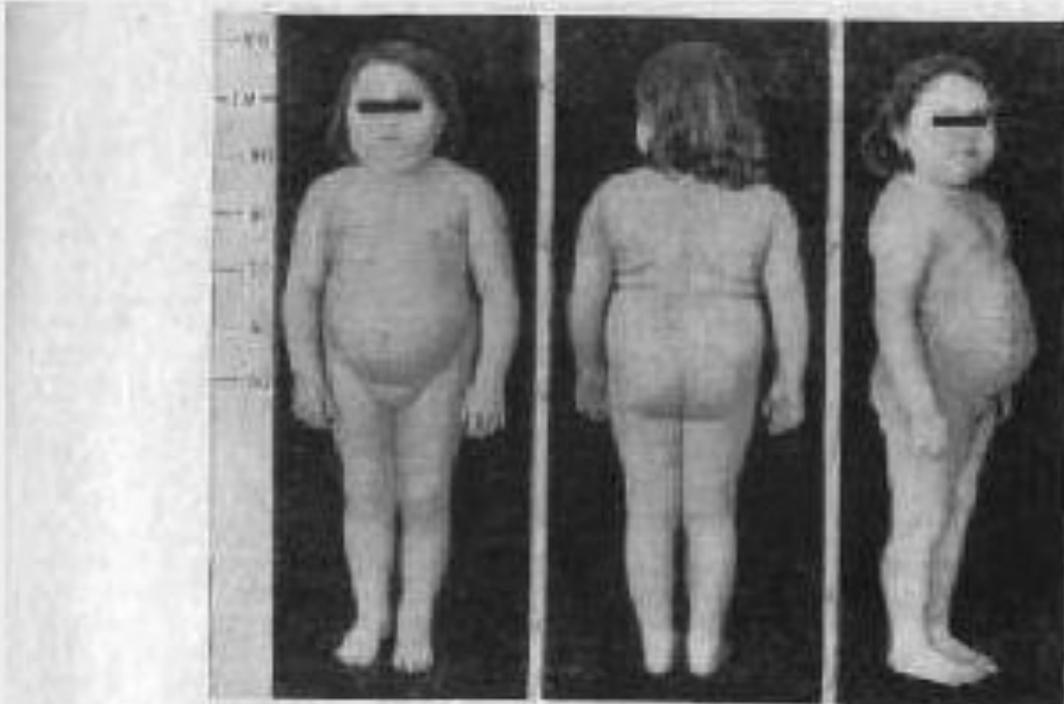


Рис. 54. Ребенок с синдромом Иценко – Кушинга (→ М. А. Жуванский).



- **Методы просеивающей диагностики** в данном случае выявляют биохимический маркер болезни – увеличение содержания 17- $\alpha$ -оксипрогестерона в крови (образцы высушивают на фильтровальной бумаге).
- Для диагностики используют **радиоиммунный и иммуноферментный методы**, их чувствительность и специфичность одинакова, но чаще используется иммуноферментный метод.
- **Лечение** – заместительная гормональная терапия (кортикостероиды) – успешное.

# Алгоритм проведения неонатального скрининга на АГС



- В последние годы усиленно разрабатывается *неинвазивная лабораторная диагностика*.
- Суть **неинвазивного метода для плода** заключается в получении клеток плода из крови беременной. Известно, что вследствие трансплантацитарной трансфузии клетки плода попадают в кровяное русло беременной (клетки трофобласта, лимфоциты, эритробласты).
- Однако концентрация их в крови беременной очень низкая (1 клетка плода на 10 млн. клеток матери), поэтому основная задача получения клеток состоит в том, чтобы найти способы детекции клеток плодов и их изоляции.
- В настоящее время эта задача уже решается, наиболее подходящими клетками для детекции являются эритробласты, используя высокочувствительные методы FISH и ПЦР, можно провести анализ клеток плода, выделив их из 15-40 мл крови беременной.

- **Постепенно набирает силу и генетическое тестирование в рамках *предиктивной медицины*.**
- **Повсеместное внедрение в современную медицину методов молекулярной диагностики по сути уже сделало реальной идею *генетического паспорта*. Число генетических тестов, составляющих его основу, уже достигает 100 и продолжает быстро увеличиваться (гемофилия, муковисцидоз, фенилкетонурия и др.).**
- **Согласно данным ВОЗ, генетическое тестирование должно проводиться с учетом добровольного согласия тестируемого, соблюдением всех норм биоэтики, причем составление генетического паспорта желательно в раннем возрасте, когда его**

# **ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ ПРОФИЛАКТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ. РУКОВОДСТВО ЭКСПРЕССИЕЙ ГЕНОВ**

- **Современные подходы профилактики основаны на достижениях генетики, медицины и биоэтики:**
- **1) охрана окружающей среды для предотвращения новых мутаций;**
- **2) медико-генетическое консультирование для определения тактики деторождения и вынашивания беременности;**
- **3) пренатальная и преимплантационная диагностика наследственных болезней;**
- **4) доклиническая диагностика наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением с последующими мероприятиями по нормокопированию.**

**С медико-генетической точки зрения в настоящее время различают *три вида профилактики:***

- ▣ ***Первичная профилактика*** – это исключение зачатия плодом наследственной патологией.
- ▣ ***Вторичная профилактика*** осуществляется путем элиминации эмбрионов и плодов с патологией.
- ▣ ***Третичная профилактика*** достигается путем создания таких условий для развития и функционирования организма, которые не позволяют развиться патологическому фенотипу (*нормокопирование*).
- ▣ ***Нормокопирование*** может достигаться диетическими (при ФКУ, галактоземии) или лекарственными (при гипотиреозе) методами.

- Сейчас разрабатываются методы пренатального лечения: опыт лечения *метилмалоновой ацидурии* на внутриутробной стадии большими дозами витамина В для беременной.
- При *врожденной недостаточности 21-гидроксилазы* лечение кортикоидами можно начать со 2-го триместра беременности и даже с 9-й недели, если проведена пренатальная диагностика.
- Женщинам, гетерозиготным по гену *фенилкетонурии*, рекомендуется во время беременности диета с низким содержанием фенилаланина.

- **В последнее время развивается гипотеза о периконцепционной профилактике: подготовке организма матери в течение нескольких месяцев до зачатия (витаминация, антиоксидантная терапия, повышение иммунитета, отсутствие стрессов), и соблюдение этих условий на ранних сроках беременности (до 10 недель).**
- **Пример, снижение частоты рождения детей с аномалией нервной трубки с 4,6% до 0,7%; у женщин с СД рождения ребенка с ВПР – с 7-9% до 2%.**

- ***Перинатальная вторичная профилактика*** предусматривает управление экспрессией генов для предупреждения болезней с наследственной предрасположенностью.
- **Исключение из среды факторов, которые способствуют развитию патологического фенотипа, а иногда и обуславливают его, является прямым путем к профилактике таких болезней.**
- **Например, на производстве, где есть вредные условия работы (контакт со свинцом, пестицидами, окислителями и др.) необходимо соблюдать принцип производственного отбора рабочих.**
- **Это позволит заметно замедлить развитие болезни и снижение ее клинических проявлений за счет исключения действия проявляющих средовых факторов.**
- **На этом принципе основана профилактика таких мультифакториальных болезней, как ГБ,**

# **ЭЛИМИНАЦИЯ ЭМБРИОНОВ И ПЛОДОВ С НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИЕЙ**

- **Механизмы элиминации нежизнеспособных эмбрионов и плодов эволюционно отработывались. У человека этот процесс выражен в виде спонтанных абортс и преждевременных родов.**
- **Не все они происходят по причине неполноценности эмбриона или плода; часть связана с условиями вынашивания, то есть состоянием женского организма. Около 50% случаев прерванных беременностей сопровождались ВПР или наследственными болезнями у плодов.**
- **Таким образом, медико-генетический подход к профилактике путем элиминации эмбрионов и плодов с наследственной патологией, по сути, заменяет спонтанный аборт как природное явление. При установлении диагноза наследственного заболевания необходимо прерывать беременность.**
- **Однако процедура пренатальной диагностики и прерывания беременности должна проводиться только с согласия женщины.**

- **Необходимо учитывать религиозные убеждения, которые не позволяют прерывать беременность.**
- **Джордж Уоркани в 1978 году сформулировал концепцию *тератаназии*, которая подразумевает *естественный процесс просеивания* плодов с врожденной патологией.**
- ***Тератаназия* осуществляется за счет создания «непереносимых» условий для плода с патологией, между тем как такие условия вполне приемлемы для нормального плода.**
- **Подразумевается наличие факторов, которые выявляют патологическое состояние и смерть плода. Уже есть экспериментальные данные в пользу такой точки зрения, ведется поиск методов индуцированной селективной гибели плода с патологическим генотипом.**
- **Вместе с тем, методы должны быть физиологическими для матери и безопасными для**

# **ГЕННАЯ ИНЖЕНЕРИЯ НА УРОВНЕ ЗАРОДЫШЕВЫХ КЛЕТОК**



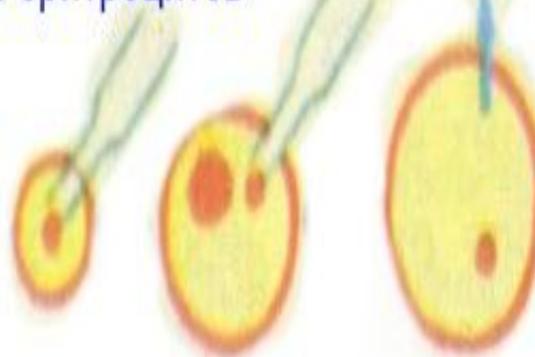
# ГЕННАЯ ИНЖЕНЕРИЯ

Пересадка ядер соматических клеток в яйцеклетку и получение головастика

1. Эритроциты крови



2. Извлечение ядра из эритроцитов



3. Введение ядра в яйцеклетку на первой стадии мейоза

4. Удаление ядра яйцеклетки

5. Дробление



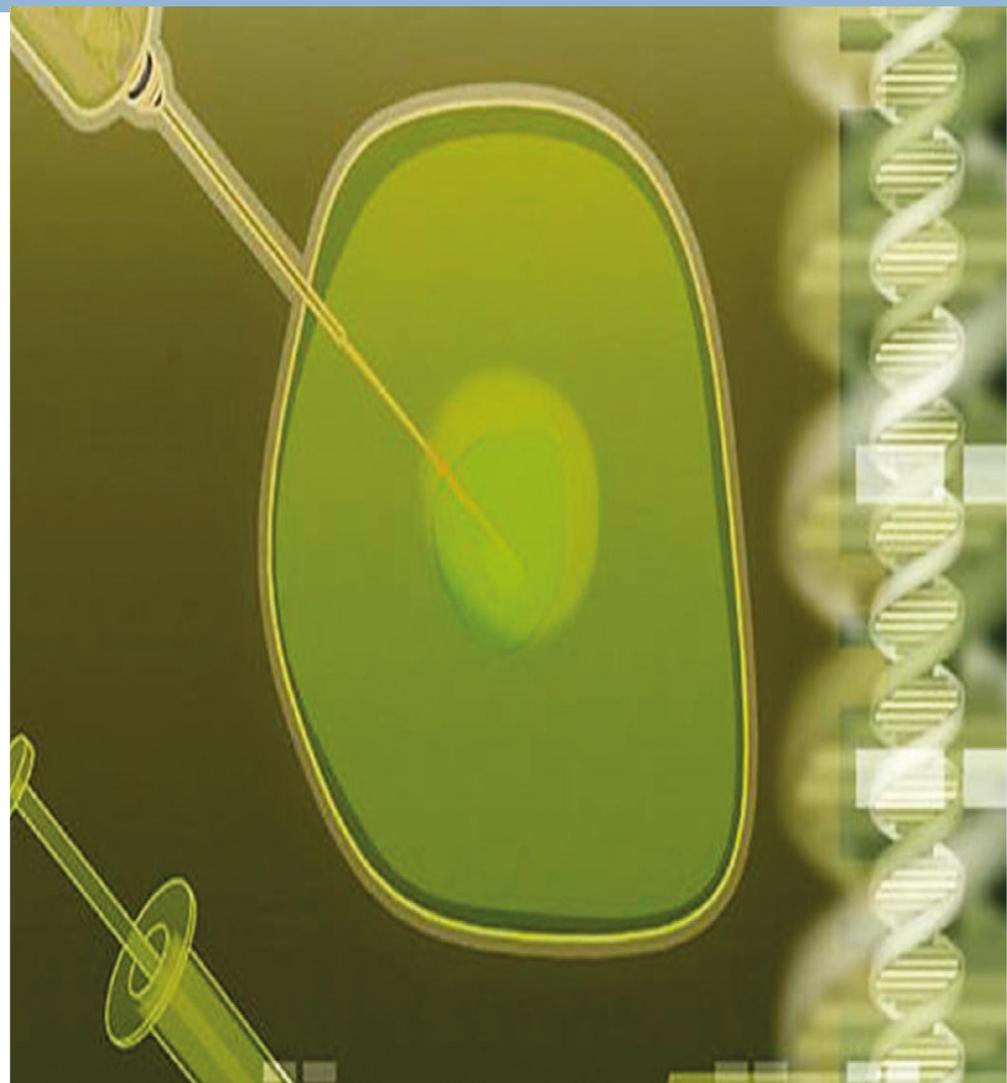
## Клонирование овцы методом переноса ядра

Клонирование овцы Долли из ядра дифференцированной клетки и трех других овец из ядер эмбриональных клеток удалось осуществить благодаря переносу ядер из клеток, находящихся в стадии покоя (G0), и, возможно, особенностям эмбриогенеза этого животного. Дело в том, что в течение первых трех делений зиготы овцы – длящихся несколько суток – происходит только репликация ДНК, ни один из генов не экспрессируется. Предполагается, что за это время введенная ДНК освобождается от специфичных для клетки регуляторных белков, а соответствующие гены эмбрионального развития связываются с инициаторными эмбриональными белковыми факторами из цитоплазмы яйцеклетки.



- **Профилактика наследственных болезней может быть полной и эффективной, если в зиготу будет встроен ген, по функции заменяющий мутантный ген.**
- **Устранение причины наследственной болезни означает серьезное «маневрирование» с генетической информацией в зиготе.**
- **Это – введение нормального аллеля в геном путем трансфекции, обратная мутация патологического аллеля, «включение» нормального гена в работу, если он блокирован, «выключение» мутантного гена.**

# ***ГЕННАЯ ТЕРАПИЯ***



# Несколько открытий позволяют решить эту задачу:

- 1. Расшифровка генома человека.
- 2. Получение генов человека в чистом виде на основе химического или биологического синтеза. Так, ген глобина человека был одним из первым, полученным искусственно.

- **3. Включение генов в геном человека с разными векторами или путем *трансфекции*. Разработано несколько способов такого введения.**
- **Например, с помощью *ламбда-фага* путем трансдукции из кишечной палочки был перенесен в клетку человеческого организма ген, определяющий синтез ферментов глюкозо-6-фосфатуридилтрансферазы.**
- **Клетка была излечена от галактеземии и в культуре ткани дала несколько нормальных поколений.**

- **Разработана методика получения генов химическим путем по аминокислотной последовательности белка или на матрице РНК с помощью обратной транскриптазы с целью введения этого гена в клетку с помощью специальных векторов, электропорации, лазерных проколов оболочки клеток, липосом. Так были получены гены, определяющие синтез гипофизарного гормона роста, соматостатина, инсулина, интерферона и введены в бактериальные клетки, которые после этого начали продуцировать гормоны и интерферон млекопитающих.**

- **4. Возможность направленного химического мутагенеза, позволяющего индуцировать специфические мутации в строго определенном локусе (получение обратных мутаций – от патологического аллеля к нормальному).**
- **5. Доказательства, полученные в экспериментах на разных животных, трансфекции отдельных генов на стадии зигот. Введенные гены функционируют в организме-реципиенте и передаются по наследству, не всегда по законам Менделя.**

- Решить эту проблему непросто, так как после введения в геном дополнительной генетической информации, неизвестно, как он будет вести себя после мейоза, редукции числа хромосом, в сочетании с новой зародышевой клеткой.
- Возможно, что введение в соматические клетки здорового гена без одновременного удаления дефектного может привести к увеличению содержания ДНК в клетках, а избыток ДНК – к патологии.

# ПЛАНИРОВАНИЕ СЕМЬИ



# ПЛАНИРОВАНИЕ СЕМЬИ

- При высоком (более 20%) риске рождения больного ребенка и отсутствии возможности проведения пренатальной диагностики, кровнородственных браках, рекомендуется *отказ от деторождения*, который может рассматриваться как метод профилактики наследственных заболеваний. Но такие рекомендации даются только при квалифицированной медико-генетической консультации.

# ПЛАНИРОВАНИЕ СЕМЬИ



# ПЛАНИРОВАНИЕ СЕМЬИ

- **Рекомендуется отказ от браков гетерозиготных носителей в популяциях с высокой частотой какого-либо заболевания, в которых проводится диагностика носительства.**
- **Возраст женщины *более 34 лет* повышает вероятность рождения ребенка с хромосомной патологией, у мужчин – некоторых генных болезнях (оссифицирующий миозит, ахондроплазия, синдром Марфана).**

# ПЛАНИРОВАНИЕ СЕМЬИ



# ПЛАНИРОВАНИЕ СЕМЬИ

- Таким образом, окончание деторождения *до 30-34 лет* является одним из факторов профилактики наследственных болезней. При планировании рождения 2-3 детей в семье такой возрастной период достаточен для деторождения в большинстве семей.