

МЕДИКО- ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ

Медико-генетическое консультирование -

отрасль профилактической
медицины, главной целью которой
является предупреждение рождения
детей с наследственной патологией.

Цель генетической консультации

- установление степени генетического риска в обследуемой семье и разъяснение супругам в доступной форме медико-генетического заключения.

Задачи медико-генетического консультирования:

- про- и ретроспективное (до и после рождения) консультирование семей и больных с наследственной или врожденной патологией;
- пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний;

- 
- помощь врачам различных специальностей в постановке диагноза заболевания, если для этого требуются специальные генетические методы исследования;
 - объяснение в доступной форме пациенту и его семье степени риска иметь больных детей и помощь им в принятии решения;

- ведение территориального регистра семей и больных с наследственной и врожденной патологией и их диспансерное наблюдение;
- пропаганда медико-генетических знаний среди населения.



Коротко говоря, задачей генетической консультации является составление генетического прогноза в семье индивидуума с аномалией физического, психического либо полового развития и выбор профилактических мероприятий по предупреждению рождения больного ребенка.

- 
- **Составление генетического прогноза** включает три этапа.

1. Определение степени генетического риска.

Под генетическим риском понимают вероятность проявления определенной аномалии у самого пациента (пробанда) или его родственников, которая выражается в процентах (от 0 до 100%).



Генетический риск до 10% называют повышенным в легкой степени, до 20% - повышенным в средней степени и свыше 20% - высоким.



С генетической точки зрения можно пренебречь риском, не выходящим за пределы повышенного в легкой степени, и не считать его противопоказанием к дальнейшему деторождению даже тогда, когда нет возможности пренатальной диагностики предполагаемой аномалии.



Генетический риск средней степени расценивается как противопоказание к деторождению, т.е. как показание к прерыванию беременности, если семья не хочет подвергаться риску.

2. Оценка тяжести медицинских и социальных последствий

предполагаемой аномалии. Степень генетического риска далеко не всегда соответствует степени тяжести ожидаемого страдания.



Например, полидактилия (аутосомно-доминантный тип наследования, с высокой степенью генетического риска - не менее 50%) может быть легко устранена соответствующей корригирующей операцией, и человек может вести нормальный образ жизни.



Фенилкетонурия, риск повторения которой у детей гетерозиготных родителей составляет 25%, представляет собой тяжелое заболевание, плохо поддающееся лечению. Степень страдания во втором случае с точки зрения медицины и социальных последствий для больного и его семьи расценивается как тяжелая.

3. Перспектива применения и эффективность методов пренатальной диагностики.

Достижения в этой области позволяют планировать деторождение в семьях с высоким риском наследования тяжелой патологии (болезни Дауна, мукополисахаридоза, гемофилии, муковисцидоза и др.), так как эти заболевания можно достоверно выявить методами пренатальной диагностики.

Показания для направления семьи в медико-генетическую консультацию:

- наличие сходных заболеваний у нескольких членов семьи;
- первичное бесплодие супругов;
- первичное невынашивание беременности;

- отставание ребенка в умственном и физическом развитии;
- рождение ребенка с пороками развития;
- первичная аменорея (отсутствие месячных), особенно с недоразвитием вторичных половых признаков;
- наличие кровного родства между супругами.

Основные показания для проведения цитогенетического анализа:

- пренатальная диагностика пола в семьях, отягощенных рецессивными заболеваниями, сцепленными с полом;
- недифференцированная олигофрения (слабоумие);
- привычные выкидыши и мертворождения;

- 
- множественные врожденные пороки развития у ребенка;
 - бесплодие у мужчины;
 - пренатальная диагностика при возрасте матери свыше 35 лет.

Основные показания для проведения биохимических анализов или методов рекомбинантной ДНК:

- умственная отсталость ребенка;
- нарушение психического статуса;
- нарушение физического развития;

· судороги, мышечная гипо- или гипертония, нарушение походки и координации движений, желтуха, гипо- или гиперпигментация; непереносимость отдельных пищевых продуктов и лекарственных препаратов, нарушения пищеварения.

Точность прогноза зависит от следующих факторов:

- ТОЧНОСТИ КЛИНИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО
диагноза;
- ТЩАТЕЛЬНОСТИ И ОБЪЕКТИВНОСТИ
генеалогического исследования;
- ЗНАНИЯ НОВЕЙШИХ ДАННЫХ ГЕНЕТИКИ.



● СПАСИБО ЗА
ВНИМАНИЕ