

Медико–генетическое консультирование

1. Проспективное и ретроспективное консультирование.
2. Показания к медико–генетическому консультированию.
3. Методы выявления наследственных заболеваний.
4. Медико–генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний

Консультирование

←
Проспективное

→
Ретроспективное

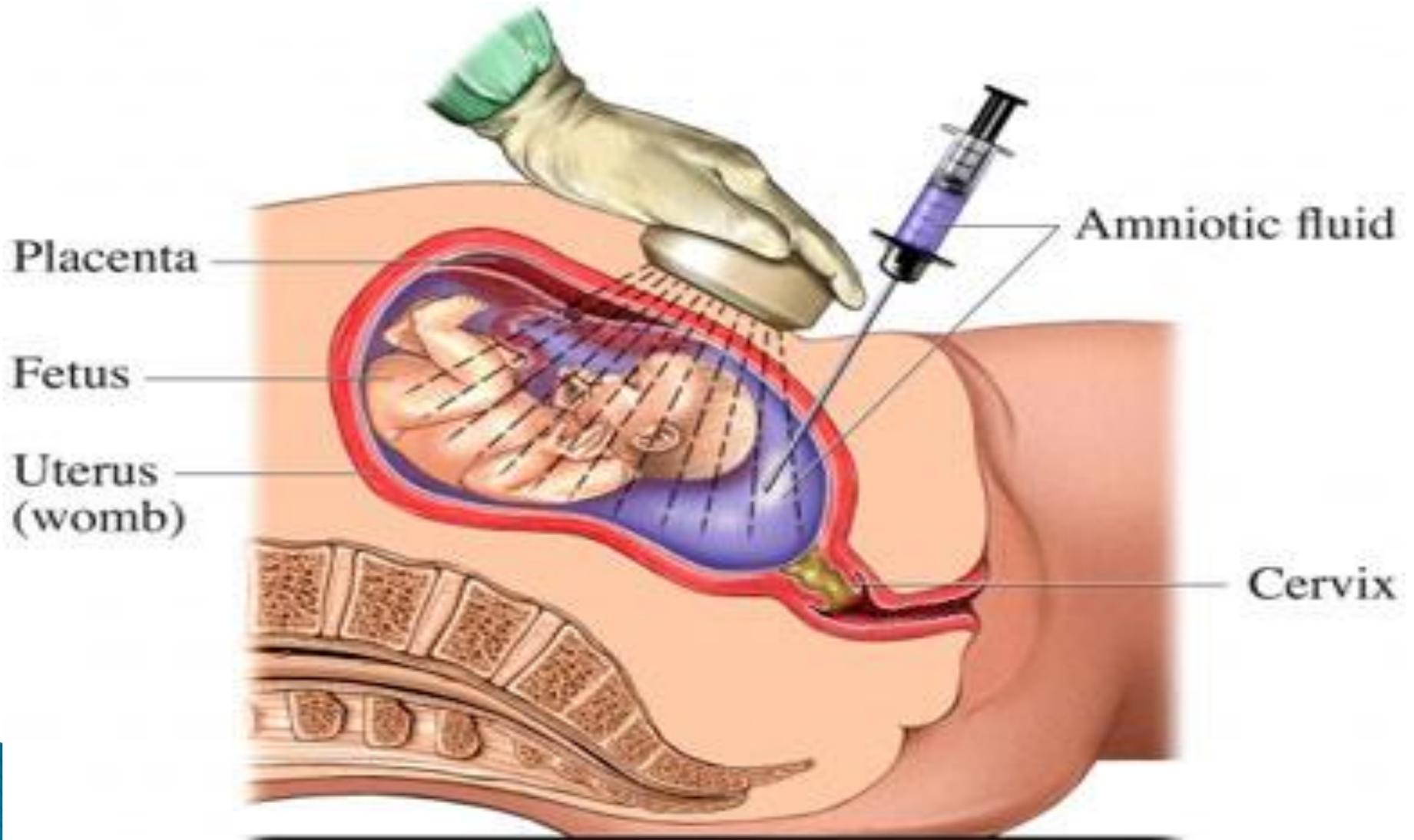
Задачи медико–генетического консультирования:

- ▶ Установления точного диагноза врожденного или наследственного заболевания;
 - ▶ Определение типа наследования заболевания в данной семье;
 - ▶ Расчет риска повторения заболевания в семье;
 - ▶ Объяснение содержания медико–генетического прогноза тем людям, которые обратились за консультацией;
 - ▶ Наблюдение и выявление группы повышенного риска среди родственников индивида с наследственной болезнью;
 - ▶ Пропаганда медико–генетических знаний среди врачей и населения.
- 

Показания для медико–генетического консультирования:

- ▶ Рождение ребенка с врожденными пороками развития;
- ▶ Установленная или подозреваемая наследственная болезнь в семье;
- ▶ Задержка физического развития или умственная отсталость у ребенка;
- ▶ Повторные спонтанные аборты, выкидыши, мертворождения;
- ▶ Близкородственные браки;
- ▶ Возраст матери старше 37 лет, моложе 17;
- ▶ Неблагоприятные воздействия факторов внешней среды в ранние сроки беременности (инфекционные заболевания, особенно вирусной этиологии, массивная лекарственная терапия, рентген–диагностические процедуры, работа на вредных для здоровья предприятиях);
- ▶ Неблагоприятный ход беременности;
- ▶ Выявление патологии в ходе просеивающих программ;
- ▶ Бесплодие супругов.

Амниоцентез



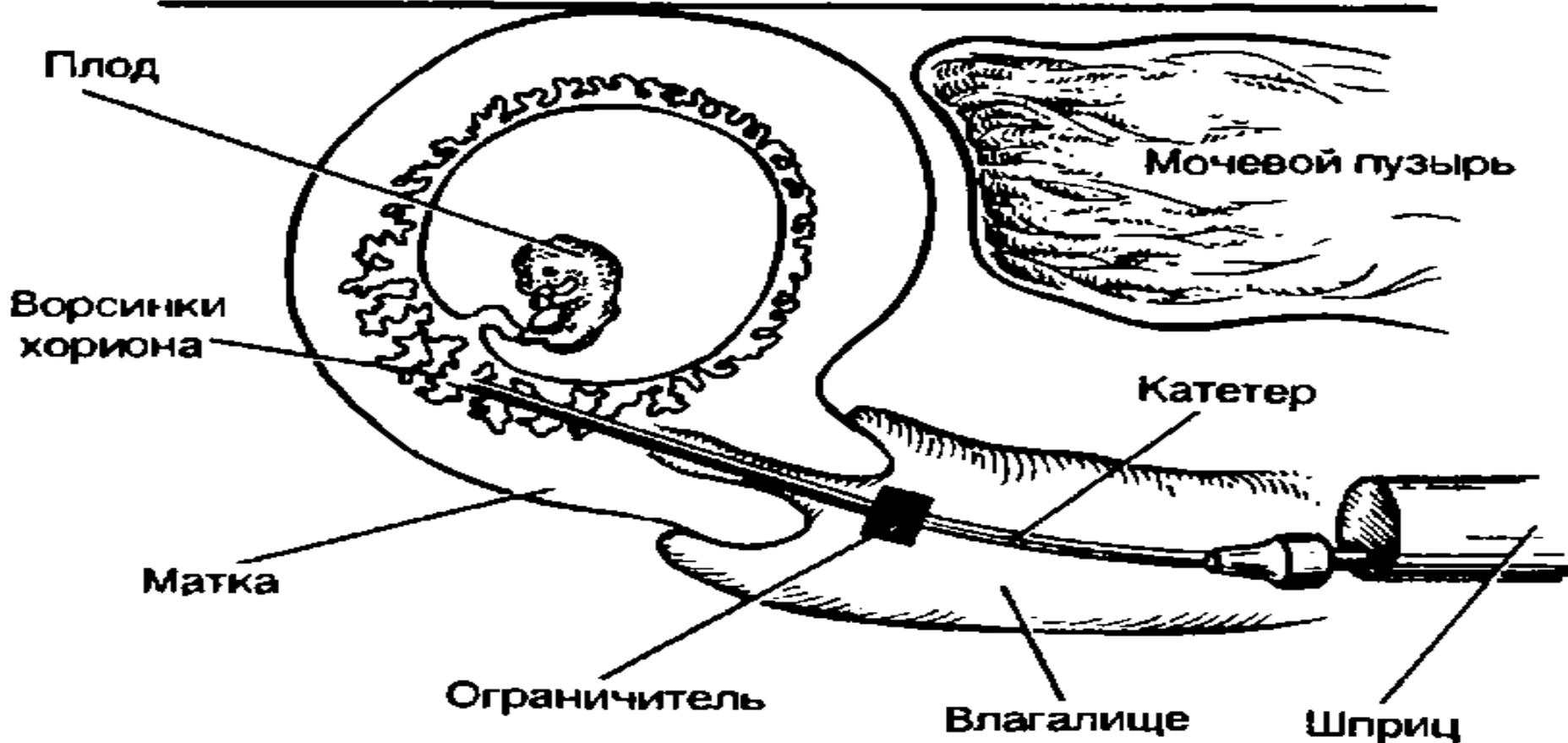
Биопсия хориона

датчик УЗИ

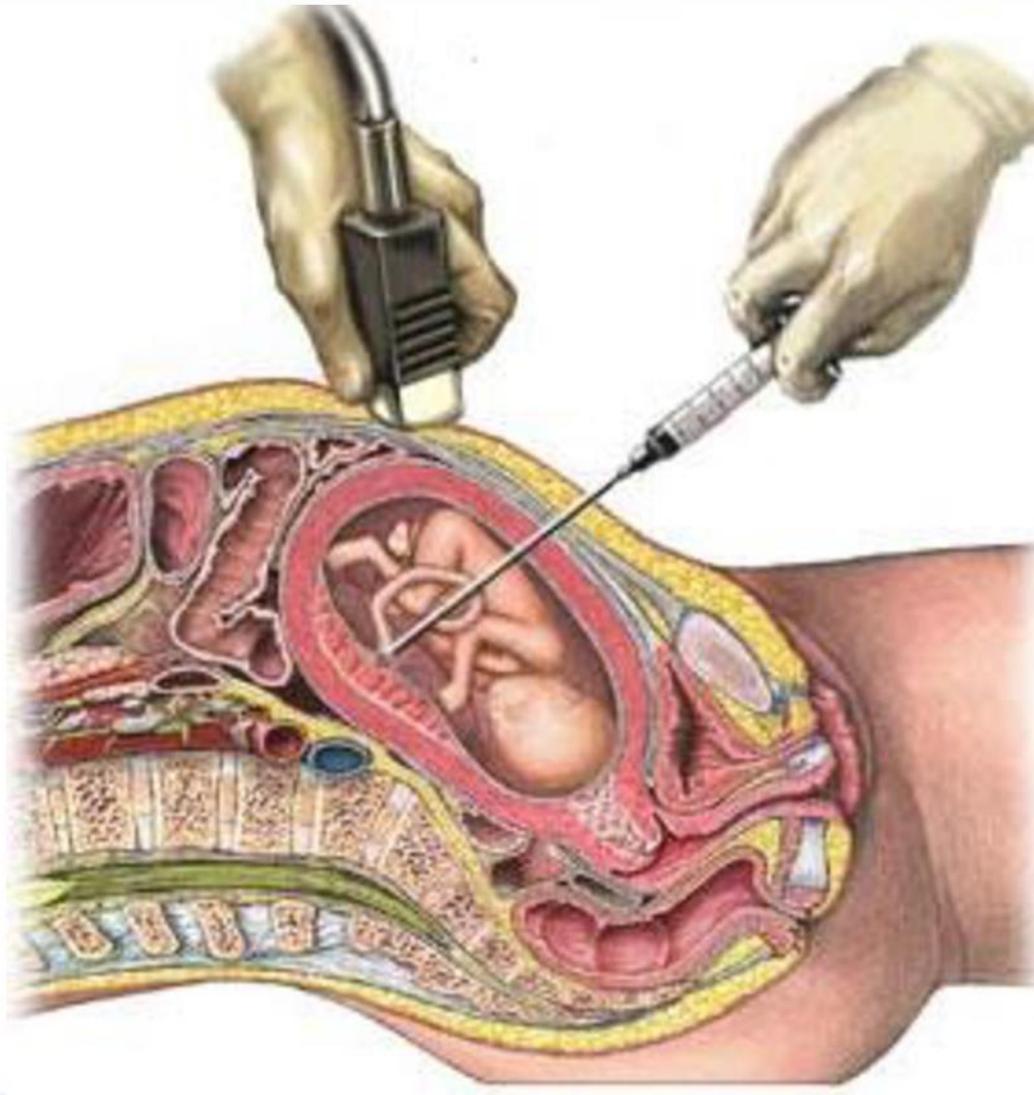
Биопсия хориона через
цервикальный канал



Хорионбиопсия



Кордоцентез



Медико-генетическое консультирование

- I этап. Уточнение диагноза заболевания
- II этап. Проводится расчет риска рождения больного ребенка в семье
- III этап. Дается объяснение прогноза.

