

Тематический блок № 13

Пренатальная диагностика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование как основа профилактики наследственных болезней. Основные задачи медико-генетического консультирования.

ЦЕЛЬ ЗАНЯТИЯ:

1. Знать цели, задачи и методы медико-генетического консультирования и пренатальной диагностики.

ПЕРЕЧЕНЬ ЗНАНИЙ:

1. Знать показания для направления в медико-генетическую консультацию.
2. Знать основные цели и задачи медико-генетического консультирования.

ОСНОВНЫЕ ВОПРОСЫ ТЕМЫ:

1. Основные цели и задачи медико-генетического консультирования.
2. Показания для направления на медико-генетическое консультирование
3. Основные этапы МГК.

Медико-генетическое консультирование (МГК) - специализированный вид медицинской помощи населению направленный на профилактику наследственных болезней. Суть его в определении прогноза рождения ребенка с наследственной патологией, объяснении вероятности этого события и помощи консультирующейся семье в принятии решения о деторождении.

Основная цель медико-генетического консультирования – предупреждение рождения больного ребенка.

Главными задачами МГК являются:

1. Установление точного диагноза наследственной патологии.
2. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний различными методами (ультразвуковыми, цитогенетическими, биохимическими, молекулярно-генетическими).
3. Определение типа наследования заболевания.
4. Оценка величины риска рождения больного ребенка и оказание помощи в принятии решения.
5. Пропаганда медико-генетических знаний среди населения.

Показания для медико-генетического консультирования:

1. Рождения ребенка с врожденными пороками развития;
2. Установленная или подозреваемая наследственная болезнь в семье;
3. Задержка физического развития или умственная отсталость у ребенка;
4. Повторные спонтанные аборт, выкидыши, мертворождения;
5. Близкородственные браки;
6. Возраст матери старше 35 лет;
7. 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);
8. Неблагоприятный ход беременности;

Этапы медико-генетического консультирования.

Консультирование должно состоять из нескольких этапов для того, чтобы врач-генетик мог подготовить людей к правильному адекватному восприятию заключения и советов, а также дать обоснованную рекомендацию. Таким образом, врачом-генетиком решаются не только

генетические, но и морально-этические вопросы. Безусловно, необходимо открытое и доброжелательное общение врача-консультанта с семьей пробанда.

Медико-генетическая консультация состоит из четырех этапов:

1. *диагноз,*
2. *прогноз,*
3. *вывод,*
4. *совет.*

Первый этап консультирования начинается с уточнения диагноза болезни. Он подразумевает совместную работу генетика и врача-специалиста в области той патологии, что является предметом консультирования (акушер, педиатр, невропатолог и др.) Сначала необходима постановка диагноза. В медико-генетических консультациях диагноз уточняют с помощью генетического анализа, также широко используют генеалогический и цитогенетический методы, а также специфические методы биохимической генетики, которые специально разработаны для диагностики наследственных болезней, редко применяющиеся в клинической практике.

Второй этап консультирования состоит в определении врачом-генетиком риска рождения больного ребенка. Начальным моментом является родословная обследуемой семьи (рис. 17). Генетический риск выражает вероятность появления определенной аномалии у пациента или членов его семьи. Он определяется двумя способами:

1. путем теоретических расчетов, основанных на генетических закономерностях,
2. с помощью эмпирических данных.

Третий этап консультирования включает постановку выводов о риске возникновения болезни у обследуемых и разработке соответствующих рекомендаций. Врач оценивает тяжесть семейной патологии, показатель генетического риска и делает заключение, учитывая морально-этическую сторону вопроса.

Заключительный этап консультирования (совет врача-генетика) требует самого внимательного отношения. Одной из главных проблем является тот факт, что обследуемые не готовы принять информацию о генетическом риске. Люди, обращающиеся за консультацией, всегда надеются на помощь и хотят получить только положительный ответ.

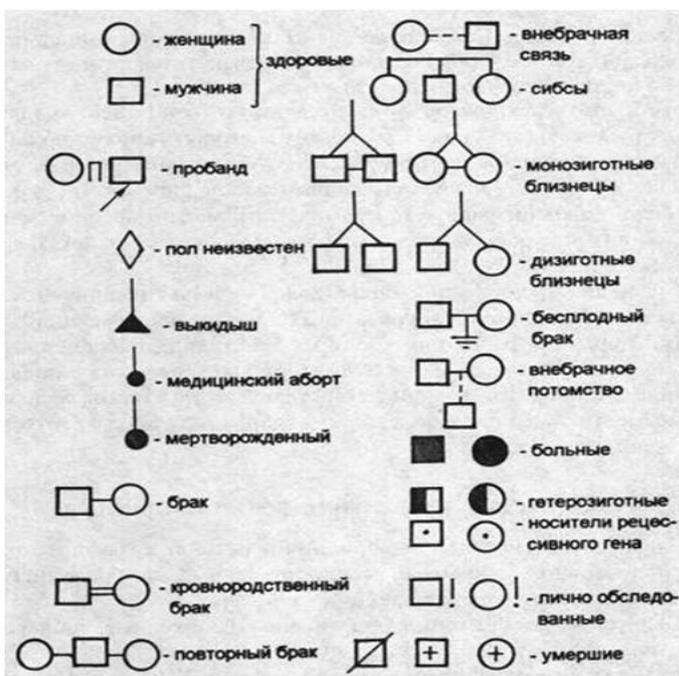


Рис. 17. Основные условные обозначения, используемые в родословных.¹

При медико-генетическом консультировании возникают некоторые трудности морально-этического характера.

1. Вмешательство в семейную тайну. Возникают проблемы на этапе сбора анамнеза, при выявлении носителей патологического гена в родословной, при несоответствии паспортного и биологического отцовства и др. Проблема разрешается корректным отношением врача к пациенту.
2. При выявлении высокой степени генетического риска возникает необходимость стерилизации или искусственного оплодотворения. Эта проблема должна решаться законодательным путем.
3. Необходимо, чтобы пациент понял медико-генетическую информацию. Консультирующему врачу-генетику необходимо придерживаться метода убеждения, но не категорического совета. Окончательное решение принимают сами консультирующиеся.

¹ Н. А. Курчанов Генетика человека с основами общей генетики. СПб: СпецЛит 2009