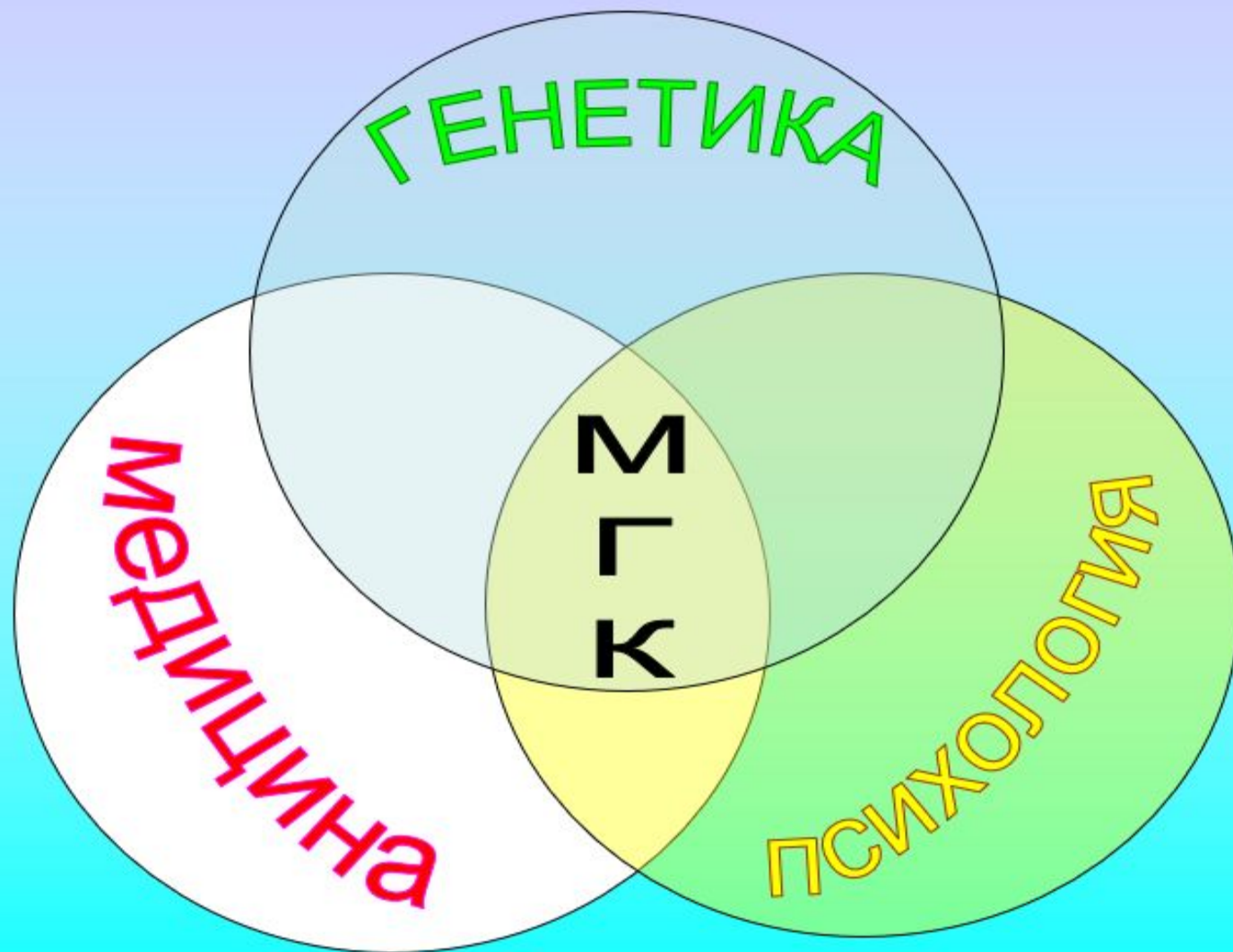


Медико-генетическое консультирование – специализированный вид медицинской помощи населению направленный на профилактику наследственных болезней.

Цель медико-генетического консультирования

- предупреждение появления на свет детей с неизлечимыми врожденными заболеваниями
- в общепопуляционном смысле является снижение груза патологической наследственности,
- а цель отдельной консультации – помощь семье в принятии правильного решения по вопросам планирования семьи

ОСНОВНЫЕ СОСТАВЛЯЮЩИЕ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ



- Проспективное консультирование – консультирование до наступления беременности или в ранние ее сроки
- Ретроспективное консультирование проводится после рождения больного ребенка (врожденные пороки развития, задержка физического развития и умственная отсталость) относительно здоровья будущих детей.

Скрининг новорожденных



На 4-5 сутки у ребенка берется кровь



Муковисцидоз - тяжелое наследственное заболевание, сопровождающиеся повышением вязкости секретов желез

Фенилкетонурия - генетическое заболевание, связанное с дефицитом или отсутствием фермента, который необходим для пищеварения фенилаланина в тирозин.

Адреногенитальный синдром - это заболевание вызвано из-за отсутствия одного из ферментов, отвечающее за синтез кортизола

Галактоземия - нарушение обмена веществ, отсутствует фермент, который преобразовывает галактозу в глюкозу.

Врожденный гипотиреоз - нарушение строения щитовидной железы и дефекты биосинтеза гормонов этой железы.



Медико-генетическое консультирование рекомендовано прежде всего:

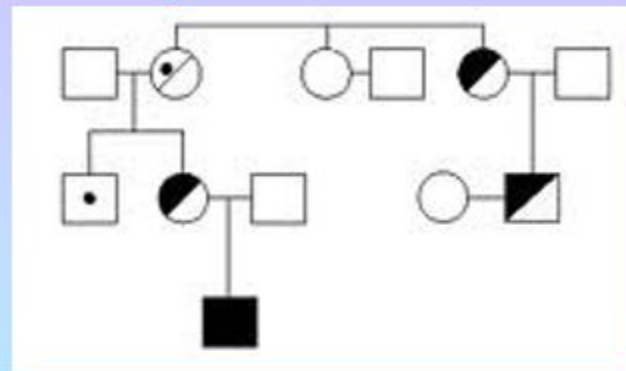
- Женщинам старше 35 лет;
- Семьям, где уже были случаи рождения детей с врожденными пороками;
- Женщинам, имевшим выкидыши, особенно на ранних сроках (до 12 нед);
- Женщинам с эндокринными нарушениями;
- Семьям, живущим в экологически неблагоприятных районах, имеющим контакт с химическими и радиационными мутагенами;
- Беременным с выявленными в ходе ультразвукового и биохимического обследования отклонениями.

Этапы медико-генетического консультирования

1. Диагностика

Консультирование всегда начинается с уточнения диагноза наследственной болезни, поскольку точный диагноз является необходимой предпосылкой любой консультации. Уточнение диагноза в медико-генетической консультации проводится с помощью генетического анализа.

При этом во всех без исключения случаях применяется генеалогический метод исследования.



2. Прогнозирование

Генетический риск может быть определен либо путем теоретических расчетов с использованием методов генетического анализа и вариационной статистики, либо с помощью эмпирических данных

3. Заключение.

Для достижения цели консультирования при беседе с пациентами следует учитывать уровень их образования, социально-экономическое положение семьи, структуру личности и взаимоотношения в семье. Толкование риска должно быть приспособлено к каждому случаю индивидуально.

Пренатальная диагностика наследственных болезней

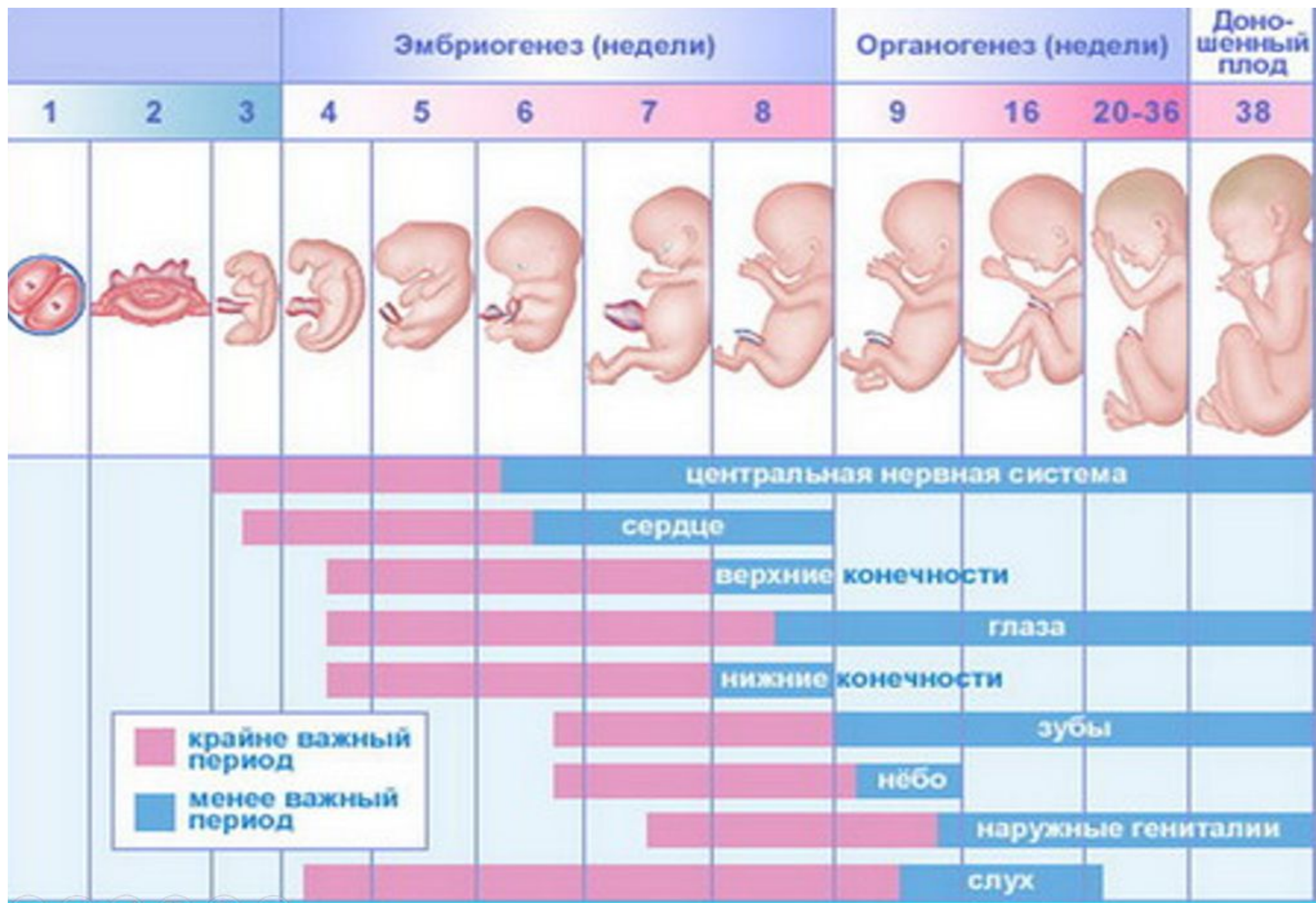
– комплексная, быстроразвивающаяся область медицины, использующая ультразвуковую диагностику, хирургическую технику и лабораторные методы.

Методы перинатальной диагностики можно разделить на три группы:

- просеивающие,
- неинвазивные,
- инвазивные (с последующей лабораторной диагностикой).

Характеристика основных типов популяционно-генетических просеивающих программ (по материалам ВОЗ)

Тип просеивающей программы	Первичная цель	Вторичная цель
Преконцепционная	Снижение риска в отношении здоровья плода	Информированный выбор для деторождения
Пренатальная	Идентификация супружеских пар с риском рождения больного ребёнка и поражённых плодов в период возможного аборта	Диагноз поражённого плода; пренатальное или неонатальное лечение
Неонатальная	Выявление больных для раннего лечения	Данные по частоте болезней
Общая популяционная	Идентификация факторов высокого риска	Профилактика, ранняя диагностика и лечение широко распространённых болезней



- К просеивающим лабораторным методам относят определение в сыворотке крови беременной веществ, получивших название *сывороточных маркеров* материи
 - ↪ **фетопротеин** - белок, вырабатываемый печенью плода во внутриутробном периоде, его содержание меняется в течение беременности,
 - ↪ **хорионический гонадотропин** человека,
 - ↪ **несвязанный эстриол** и некоторые другие вещества



Неинвазивные методы

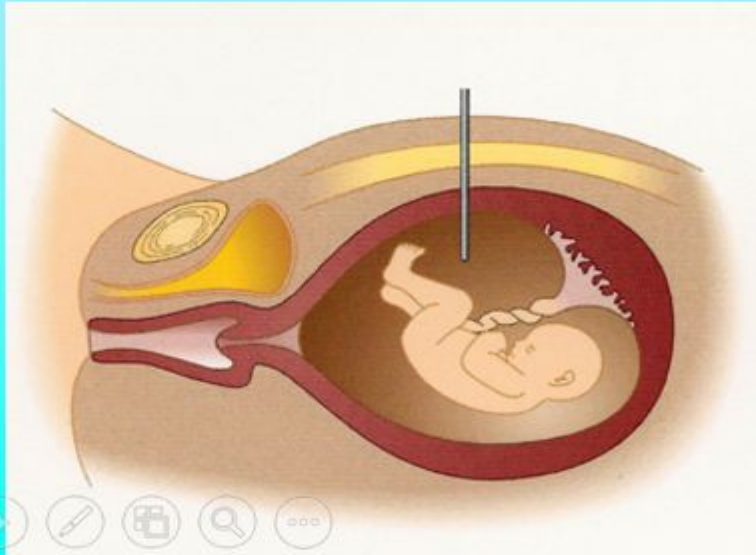
– это методы обследования плода без оперативного вмешательства. В настоящее время к ним относится только ультразвуковое исследование

По медицинским показаниям трехмерное УЗИ может проводиться, начиная с 12-13 недель.



Инвазивные методы перинатальной диагностики

– это способы получения образцов клеток и тканей эмбриона, плода и провизорных органов (плацента, оболочки) с последующим изучением полученных материалов



Амниоцентез

это исследование, которое проводится путем прокола тонкой иглой брюшной стенки, матки и пузыря для взятия пробы околоплодных вод.

Генетический амниоцентез — исследование хромосомного набора плода, он обычно проводится между 15-й и 20-й неделями.



- **Хорион и плацентобиопсия**

- Хорион - и плацентобиопсия используются с конца 80-х годов. Эти методы применяют для получения небольшого количества ворсин хориона или кусочков плаценты в период с 8-й по 16-ю неделю беременности. Принципиальной разницы между показаниями к применению этих двух способов биопсии нет.

- **Кордоцентез**

- Кордоцентез – взятие крови из пуповины проводят с 20-й недели беременности. Процедуру осуществляют под контролем УЗИ. Образцы крови являются объектом для цитогенетических (культивируются лимфоциты), молекулярно-генетических и биохимических методов диагностики наследственных болезней. При этом возможно...

- **Биопсия тканей плода**

- Биопсия тканей плода как диагностическая процедура осуществляется во II триместре беременности под контролем УЗИ. Для диагностики тяжелых поражений кожи (ихтиоз, эпидермолиз) делают биопсию кожи плода с проведением, в дальнейшем, патоморфологического исследования. Биопсию мышц плода производят для диагностики.

- **Фетоскопия**

- Фетоскопия (введение зонда и осмотр плода) при современной гибкой оптической технике не представляет больших трудностей. Однако метод визуального обследования плода для выявления врожденных пороков развития применяется только по особым показаниям. Он проводится на 18--19-й неделе беременности.

