

УДК 574/578

Таджибаева Дилафруз Рахмонбердиева

(ассистент кафедры биофизики, биохимии и информационных технологий Ферганского филиала Ташкентского медицинского Академии)

Сулаймонова Дилноза Рустамжон кизи.

(1-курс, 1-группа педиатрия Ферганский филиал Ташкентской медицинской академии)

Tadjibaeva Dilafruz Rakhmonberdieva

(Assistant Department of Biophysics, Biochemistry and Information Technology, Ferghana branch of the Tashkent Medical Academy)

Sulaymonova Dilnoza Rustamjon qizi.

(1st course, 1-group pediatrics Ferghana branch of the Tashkent Medical Academy)

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ

GENETIC COUNSELING

Аннотация

Данная статье излагается эффективность консультации которая зависит от трех факторов: точности диагноза, точности расчета генетического риска и уровня понимания генетического заключения консультирования.

Annotation

This article describes the effectiveness of the consultation, which depends on three factors: the accuracy of the diagnosis, the accuracy of the calculation of genetic risk and the level of understanding of the genetic conclusion of the consultation.

Ключевые слова

Медико-генетическое консультирование, наследственные заболевание, генеологический метод, цитогенетический метод, гетерозиготность, хромосомные заболевание, генные заболевания, мультифакториальные заболевания.

Keyword

Medical and genetic counseling, hereditary diseases, genealogical method, cytogenetic method, heterozygosity, chromosomal diseases, gene diseases, multifactorial diseases.

Наиболее распространенным и эффективным подходом к профилактике наследственных болезней является медико-генетическое консультирование. С точки зрения организации здравоохранения медико-генетическое консультирование — один из видов специализированной медицинской помощи. Суть консультирования заключается в следующем:

- 1) определение прогноза рождения ребенка с наследственной болезнью;
- 2) объяснение вероятности этого события консультирующимся;
- 3) помощь семье в принятии решения.

Основная причина, которая заставляет людей обращаться к врачу-генетику, - желание узнать прогноз здоровья будущего потомства относительно наследственной патологии. Как правило, в консультацию обращаются семьи, где имеется ребенок с наследственным или врожденным заболеванием (ретроспективное консультирование) или его появление предполагается (проспективное консультирование) в связи с наличием наследственных заболеваний у родственников, кровнородственным браком, возрастом родителей (старше 35-40 лет), облучением и по другим причинам. Кроме того, врач-генетик помогает лечащему врачу поставить диагноз, используя при дифференциальной диагностике специальные генетические методы. Эффективность консультации зависит от трех факторов: точности диагноза, точности расчета генетического риска и уровня понимания генетического заключения консультирования.

Первый этап консультирования

Этот этап начинается с уточнения диагноза наследственного заболевания. Точный диагноз является необходимой предпосылкой любой консультации. При строгом подходе лечащий врач должен с помощью имеющихся в его распоряжении методов уточнить диагноз и определить цель консультации, прежде чем направлять больного к врачу-генетику. Однако он не всегда может это сделать, потому что необходимо применение специальных генетических методов. В таких случаях врач-генетик помогает лечащему врачу в постановке диагноза. Анализ контингента обращающихся в консультацию показывает, что в зависимости от точности диагноза можно выделить три их группы:

1) лица, у которых имеется подозрение на наследственное заболевание, но с уверенностью диагноз не поставлен;

2) лица с установленным диагнозом, однако в ходе консультирования возникают сомнения в его точности;

3) лица с правильным диагнозом.

Генеалогическое исследование является одним из основных методов в практике медико-генетического консультирования. Большинство данных анамнеза, а он является главным на первом этапе обследования семьи, необходимо подтверждать объективной медицинской документацией или беседами с другими членами семьи (перекрестное получение сведений). Опыт работы медико-генетических консультаций показал, что генеалогические данные следует получать не меньше, чем от трех поколений родственников по восходящей и боковой линиям (до двоюродных). Совершенно необходимо, чтобы данные были получены о всех членах семьи (здоровых и больных), включая и рано умерших. Желательно указывать возраст проявления патологических расстройств и смерти. При рецессивных заболеваниях следует обязательно применять обследование на гетерозиготность.

В ходе генеалогического исследования может возникнуть необходимость направления пробанда или его родственников на ряд дополнительных клинических исследований. В таких случаях врач-генетик ставит перед другими врачами (невропатологом, эндокринологом, окулистом, дерматологом и др.) конкретную задачу распознавания симптомов заболевания у пробанда или его родственников. Сам генетик не может быть врачом-универсалом в такой степени, чтобы хорошо знать клиническую диагностику свыше 3000 наследственных болезней по разным специальностям.

Генеалогический метод при условии тщательного сбора сведений о членах семьи дает большую информацию для постановки диагноза наследственного заболевания, особенно в тех случаях, когда речь идет о неизвестных формах или о тех формах, для которых не существует точных методов биохимической диагностики. Если в родословной четко прослеживается

тип наследования, то консультирование возможно даже при неустановленном диагнозе. В медико-генетической консультации клинко-генеалогический метод применяется во всех случаях без исключения.

В консультации диагноз заболевания уточняется более дифференцировано с генетической точки. Здесь необходимо в первую очередь принимать во внимание возможную генетическую гетерогенность данной наследственной болезни. С прогрессом генетики и медицины все реже приходится говорить о фенкопиях. Дифференциальная диагностика сходных форм уже настолько продвинулась вперед, что понятие фенкопии в первоначальном смысле почти нельзя применять. Например, можно ли серьезно относиться к таким понятиям, как фенкопия глухонемой, слепоты и др.? В то же время врач-консультант должен очень строго подходить к оценке генетической гетерогенности заболевания. К примеру, диагноз мукополисахаридоза или гликогеноза требует уточнения типа этого заболевания, поскольку с генетической точки зрения каждый тип является самостоятельной формой. Консультация не будет правильной, если не уточнен генетический диагноз. Например, мужской гипогонадизм может быть при генных заболеваниях (синдром Рейфенштейна, синдром Кальман-на), при хромосомных болезнях (синдром Клайнфельтера), после облучения, инфекций. При этом консультирование должно осуществляться по уточненной форме, а не по гипогонадизму вообще.

Уточнение диагноза в медико-генетической консультации проводится с помощью генетического анализа, что и отличает врача-генетика от других специалистов. Для этого генетик пользуется генеалогическим и цитогенетическим методами, а также использует данные о сцеплении генов, генетики соматических клеток и др. Среди негенетических методов широко используются биохимические, иммунологические и другие параклинические методы, которые помогают постановке точного диагноза.

Цитогенетическое исследование применяется почти во всех консультируемых случаях. Это связано с оценкой прогноза потомства при установленном диагнозе хромосомного заболевания и с уточнением диагноза в

неясных случаях при врожденных пороках развития. И те, и другие случаи часто встречаются в практике консультирования. Биохимические, иммунологические и другие параклинические методы не являются специфическими для генетической консультации, но применяются также широко, как и при диагностике ненаследственных заболеваний. При наследственных заболеваниях часто возникает необходимость обследования на те же тесты не только пробанда, но и других членов его семьи (составление биохимической или иммунологической «родословной»).

Точные клинический и генетический диагнозы заболевания определяют последующую стратегию медико-генетического консультирования семьи: установление степени генетического риска и выбор эффективных методов пренатальной диагностики или профилактического лечения.

Второй этап консультирования

Этап направлен на определение прогноза потомства. В каждом случае, когда диагноз уже уточнен, для определения прогноза врач-генетик формулирует генетическую задачу. В тех случаях, когда возможно применение пренатальной диагностики, снимается необходимость решения генетической задачи, и тогда не надо прогнозировать рождение ребенка с болезнью, а нужно лишь диагностировать заболевание у плода.

Генетический риск определяется двумя способами: 1) путем теоретических расчетов, основанных на генетических закономерностях с использованием методов генетического анализа и вариационной статистики; 2) с помощью эмпирических данных для мультифакториальных и хромосомных болезней, а также для заболеваний с неясным механизмом генетической детерминации. В некоторых случаях оба принципа комбинируются, т.е. в эмпирические данные вносятся теоретические поправки. Сущность генетического прогноза состоит в оценке вероятности появления наследственной патологии у будущих или уже родившихся детей. Консультирование по прогнозу потомства, бывает двух видов: проспективное и ретроспективное. Проспективное консультирование — это наиболее эффективный вид профилактики наследственных болезней, когда риск

рождения больного ребенка определяется еще до наступления беременности или в ранние ее сроки. Наиболее часто такие консультации проводятся в следующих случаях: при наличии кровного родства супругов; при неблагоприятном семейном анамнезе, когда по линии мужа или жены имели место случаи наследственной патологии; при воздействии вредных средовых факторов на кого-либо из супругов незадолго до наступления беременности или в первые недели ее (лечебное или диагностическое облучение, тяжелые инфекции, профессиональные вредности и др.). Ретроспективное консультирование - это консультирование после рождения больного ребенка в семье относительно здоровья будущих детей. Это наиболее частые причины обращения в консультации. Методически определение прогноза потомства при заболеваниях с разным типом наследования значительно различается.

Список использованной литературы:

1. Бабцева. А.Ф, Юткина .О.С., Романцова Е.Б.. Медицинская генетика. Учебное пособие для студентов , Благовещенск 2012 г.
2. Вахарловский В. Г., Горбунова В. Н.Методическое пособие для студентов медицинских вузов. Клиническая генетика.Санкт-Петербургская Государственная Педиатрическая Медицинская Академия
3. Ярыгина.В.Н., В.И.Васильева, И.Н. Волков, В.В. Синельщикова; Биология. В 2 кн. Кн. 1: Учеб. для медиц. спец. Вузов . Под ред. В.Н. Ярыгина. — 5-е изд., испр. и доп. — М.: Высш. шк., 2003.— 432 с.: ил.
4. Краснов М.В., Кириллов А.Г., Краснов В.М., Саваскина Е.Н., Абрукова А.В.. Статья на тему: наследственные болезни у детей. Практическая медицина. Чувашский государственный университет им. И.Н. Ульянова Президентский перинатальный центр МЗ СР ЧР. 2009 г.