**Тема: Медико-генетическое консультирование**

Медико-генетическое консультирование вид медицинской помощи населению, направленной на профилактику наследственных болезней.

**Консультирование по поводу прогноза, можно разделить на 2 группы**:

1 проспективное наиболее эффективный вид профилактики наследственных болезней, когда риск рождения больного ребенка, определяется еще до наступления беременности или на ранних ее этапах.

2 ретроспективное - консультирование относительно здоровья будущих детей после рождения в семье больного ребенка

**Задачи медико-генетического консультирования**

1.Установление точного диагноза врожденного или наследственного заболевания

2. Определение типа наследования заболевания в данной семье

3 Расчет величины риска повторения заболевания

4 Диспансерное наблюдение

5 Пропаганда медико-генетических знаний

**Показания для медико-генетических консультаций**:

1. рождение ребенка с врожденными пороками развития

2установленная или подозреваемая болезнь в семье

3 задержка физического развития или умственная отсталость у ребенка

4 повторные спонтанные аборты, выкидыши, мертворождение

5 близкородственные браки. Возраст матери старше 35лет, неблагоприятные воздействия внешних факторов

6 неблагоприятный ход беременностей

**Этапы медико-генетических консультаций состоит из 4х этапов:**

1. Диагноз

2. Прогноз

3. Вывод

4.Совет

*1 этап* начинается с консультирования и уточнения диагноза заболевания( с помощью генетического анализа) При этом во всех без исключения случаях применяется генеалогический метод исследования. При условии тщательного составления родословной, он дает ценную информацию для постановки диагноза наследственной болезни.

*2 этап* заключаются в определении риска рождения больного ребенка Генетический риск выражается вероятностью появления обследуемой аномалии у обследуемого или его потомков. Риск определяется путем расчетов, основанных на генетических закономерностях, или с помощью эмпирических данных. Возможность рассчитать генетический риск зависит в основном от точности диагноза и полноты генеалогических данных.

*3 этап* На 3й этап врач генетик должен сделать вывод о риске возникновения заболеваний у обследуемых детей

*4этап*-врач генетик дает совет о следующих действиях семьи. Многие

консультируемые не подготовлены к восприятию генетической информации

Для достижения цели консультации при беседе с пациентами следует

учитывать уровень их образования, социально-экономическое положение

семьи, структуру личности и взаимоотношения супругов. Тактика врача-генетика в помощи пациентам в принятии решения

окончательно не определена. В любом случае, окончательное принятие

решения о деторождении остается за семьей.

**Принципы лечения наследственных заболеваний**

1.Заместительная терапия- введение в организм отсутствующих или недостающих биохимических субстратов.

2 Витаминотерапия- применяется в случаях витаминозависимых нарушений обмена веществ. Применяются дозы превышающие физиологические в десятки раз

3.Ингибирование метаболизма- применение препаратов усиливающих или ослабляющих синтез ферментов.

4 Хирургическое лечение

5Диетотерапия-устранение из пищевого рациона определенного фактора

**Пристальное обследование плода проводят в случаях:**

1 Обнаружение структурных перестроек хромосом у одного из родителей

2 При наличие у родителей доминантного наследственного заболевания

3при наличие в семье детей с рецессивным наследственным заболеванием, что свидетельствует о гетерозиготности родителей

4 Возраст матери выше 35 лет

5 При выкидышах, вызывающих подозрение на несовместимость матери и плода

**Пренатальная диагностика**– совокупность диагностических методов, которые могут быть применены для выявления заболеваний плода. В настоящее время в ранние сроки гестации с успехом могут быть диагностированы хромосомные синдромы и многие врожденные пороги развития у плода.

**Целью пренатальной диагностики**является профилактика рождения детей с тяжелыми наследственными и врожденными болезнями, выделение и регистрация беременных женщин, имеющих риск рождения детей с наследственными дефектами.

**Методы пренатальной диагностики**могут быть разделены на 2 группы:

* косвенные – когда об имеющейся у плода патологии судят по изменениям в организме матери;
* прямые – когда объектом исследования является сам плод.

К косвенным методам пренатальной диагностики относятся способы оценки фетоплацентарной системы(сложноорганизованная система, включающая в себя организм мамы, плод и связывающую их плаценту) путем определения в крови матери ряда гормонов (эстрогенов, прогестерона, хорионического гонадотропина), некоторых специфических белков и ферментов. С помощью этих методов диагностируется фетоплацентарная недостаточность, что обеспечивает возможность проводить коррекцию выявленных нарушений, тем самым осуществляя профилактику внутриутробной гипоксии, гипотрофии и гибели плода

Особенностью косвенных методов пренатальной диагностики является их недостаточная специфичность, возможность получения как ложно–положительных, так и ложно–отрицательных результатов. Поэтому косвенные методы сочетаются с прямыми.

Ультразвуковое исследование плода. Метод используется для антропометрического исследования плода с целью определения срока гестации, для определения локализации плаценты, диагностики многоплодной беременности, положения плода, выявления врожденных пороков и признаков хромосомной патологии.

Наиболее широкое распространение среди прямых методов пренатальной диагностики получил трансабдоминальный амниоцентез. Это операция, целью которой является получение околоплодных вод для биохимического, гормонального, иммунологического, цитологического и генетического исследований, позволяющих судить о состоянии плода.

В крупных перинатальных центрах разрабатываются и проводятся операции по лечению внутриутробной гидроцефалии, пороков сердца и крупных сосудов, гидронефротической трансформации почек у плода. Единственными эффективными мерами профилактики рождения детей с тяжелой наследственной и врожденной патологией на сегодняшний день являются преконцепциальная диагностика и искусственное прерывание беременности. Консультативная комиссия, в составе которой врачи акушер–гинеколог, перинатолог, генетик и педиатр объясняют беременной возможность рождения ребенка с грубыми наследственными дефектами, рекомендуют прервать заведомо неперспективную беременность. Окончательное решение по этому вопросу может принять только сама беременная женщина.