Министерство здравоохранения Республики Беларусь

У «ГОДМГЦ с консультацией «Брак и семья»

**КАК ПРЕДУПРЕДИТЬ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ?**

**Можно ли предупредить наследственные болезни?**

****Наследственные болезни можно и нужно предупреждать, соблюдая интересы конкретных людей и их семей, основывая все мероприятия на праве выбора в вопросах планирования семьи и деторождения. Профилактика наследственных болезней может и должна быть эффективной, учитывающей интересы общества в целом и каждой семьи. Вот почему наиболее эффективным и гуманным видом предупреждения наследственных болезней стало семейное медико-генетическое консультирование, столь распространенное уже во многих странах.

**Кому необходима генетическая консультация?**

Прежде всего, будущим родителям, у которых есть родственники с наследственными заболеваниями. Нужна она и родителям, имеющим ребенка с врожденным дефектом.

Если возникает подозрение относительно возможности рождения больного ребенка, то у лечащего врача любой специальности следует получить направление на медико-генетическую консультацию. Можно обратиться за генетической консультацией и самостоятельно, но это менее эффективно, так как требуется дополнительное время на уточнение медицинских данных.

**Медицинские показания для направления в генетическую консультацию:**

* Установленный или предполагаемый диагноз определенного наследственного заболевания у кого-либо из членов семьи или их родственников.
* Сходные заболевания у нескольких родственников.
* Отставание ребенка в умственном, речевом и физическом развитии без определенной причины.
* Врожденные пороки развития и специфическая внешность ребенка.
* Нарушения развития опорно-двигательного аппарата (карликовость, искривления и повторные переломы костей и т. д.).
* Мышечные дистрофии, двигательная расторможенность, нарушения походки.
* Неправильное формирование половых органов.
* Резко выраженные аномалии кожи и ее производных: волос, зубов, ногтей.
* Необычный запах мочи ребенка.
* Длительное бесплодие супругов (если исключены ненаследственные причины).
* Повторные выкидыши, мертворождения неясного происхождения.
* Вредные воздействия на любого из супругов до зачатия и на женщину во время беременности.
* Врожденная слепота, глухота.
* Возраст беременной женщины старше 35 лет.
* Кровное родство супругов.

Разумеется, этот список не исчерпывает всех возможных ситуаций, и для уточнения конкретных показаний целесообразно посоветоваться с лечащим врачом.

**Как проводится медико-генетическое консультирование?**

****Медико-генетическое консультирование определяют как особый вид медицинской помощи, направленный на предупреждение наследственных болезней в отдельных конкретных семьях, активно заинтересованных в этом. В каждой конкретной семье решается ее индивидуальная проблема, то есть речь идет не об абстрактной профилактике всех болезней вообще, а о предупреждении определенного заболевания.

Семейная профилактика наследственных болезней основывается на возможности прогнозировать рождение больного ребенка.

В одних случаях используется точное знание генетической природы и типа наследования заболевания, в других - статистические данные о частоте случаев заболевания среди населения и родственников в отягощенных семьях. Суть генетического прогноза заключается в вычислении вероятности или риска рождения больного ребенка в каждой конкретной ситуации.

**В медико-генетическом консультировании можно выделить три основных этапа.**

1. Вначале уточняется диагноз заболевания, по поводу которого консультируется семья. С этой целью тщательно анализируются исходные сведения о больном, при необходимости проводятся дополнительные обследования не только самого больного, но и его родственников, включая исследования хромосом, специальные биохимические и другие анализы. Важно знать каждому, что результаты всех обследований интерпретируются с помощью детального анализа его [родословной](http://bono-esse.ru/blizzard/Aku/Genetik/rodslovo.html).
2. После уточнения диагноза проводится расчет риска рождения больного ребенка в семье или вероятности заболевания в более позднем возрасте для уже родившихся детей. Расчет риска не всегда бывает простым, и от врача-генетика требуется хорошее знание математической статистики, теории вероятностей. В некоторых случаях используются специальные компьютерные программы.
3. И наконец, на заключительном этапе, пожалуй, наиболее сложном не только для врача, но и для пациентов, дается объяснение прогноза.

Врач-генетик помогает семье в принятии решения о планировании ее будущего. Он дает информацию о природе заболевания и величине повторного риска для родственников больного, рекомендует возможные дополнительные меры профилактики (по индивидуальным показаниям), например, дородовую диагностику, устранение профессиональных или бытовых вредностей, диспансерное наблюдение при повышенной наследственной предрасположенности к болезням, проявляющимся в более позднем возрасте и т. п.

Врач-генетик может посоветовать и воздержаться от дальнейшего деторождения (к счастью, необходимость в таких рекомендациях возникает очень редко). Подобные рекомендации врача-генетика не носят директивного характера, и право окончательного решения всегда предоставляется самим консультирующимся.



ПЕДИАТР-ГЕНЕТИК ТАРИКОВА О. А.

УЧРЕЖДЕНИЯ «ГОМЕЛЬСКИЙ ОБЛАСТНОЙ ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР С КОНСУЛЬТАЦИЕЙ «БРАК И СЕМЬЯ»

ГЛАВНЫЙ ВРАЧ КРИВОЛАПОВ О. В.

г. Гомель, ул. Кирова, 57,

тел: 77-58-80