

**ФГБОУ ВО Тверской государственный медицинский университет  
Министерства здравоохранения Российской Федерации**

Кафедра поликлинической педиатрии и неонатологии  
Зав.кафедрой – д.м.н., проф. Ю.А.Алексеева

# **Роль медико-генетического консультирования в профилактике и лечении нарушений репродукции**

Автор доклада:  
*Е.М. Кочегурова*, к.м.н., доцент,  
внештатный специалист по генетике  
Министерства здравоохранения Тверской области

**Всероссийская научно-практическая конференция  
РЕПРОДУКТИВНАЯ МЕДИЦИНА: НОВЫЕ ПОДХОДЫ И АКТУАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ  
30 марта 2021 года, Тверь**

# **Актуальность проблемы**

---

- В существующих социально-экономических условиях, характеризующихся высокой заболеваемостью и смертностью населения, снижением рождаемости и ухудшением здоровья детей, вопросы совершенствования по охране репродуктивного здоровья населения приобретают особую значимость

*Стародубов В.И., 2007;  
Куцев С.И., 2019;  
Баранов В.С., 2020*

# Актуальность проблемы

---

Научно-технический прогресс и социальные преобразования последних десятилетий привели к общему изменению репродуктивного поведения населения России:

- ✓ сокращается число беременностей в течение жизни у женщины, еще реже они заканчиваются родами;
- ✓ возрастает доля семей, откладывающих появление детей до возраста 35 лет и старше, повышая риск рождения детей с врожденной и хромосомной патологией;
- ✓ наблюдается рост инфекций, передающихся половым путем, и вирусных заболеваний;
- ✓ происходит усиление прежних и возникновение новых тератогенных факторов, действующих на плод.

## **Актуальность проблемы**

---

Ведущими задачами современного здравоохранения должна стать профилактика врожденной и наследственной патологии и ее ранняя диагностика, еще на этапе внутриутробного развития

*Воронин С.В., 2008;*

*Куцев С.И., 2019;*

*Жученко Л.А., 2015, 2019*

Необходимо внедрять методы первичной профилактики в деятельность медицинских организаций на современном этапе с целью снижения рождения детей с врожденными и наследственными заболеваниями,

*Гнетецкая В.А., 2003;*

*Жученко Л.А., 2009;*

*Баранов А.А., Альбицкий В.Ю., Устинова Н.В. и др., 2013*

# Медико-генетическое консультирование

---

«...коммуникативный процесс, связанный с решением проблем, относящихся к появлению или риску появления наследственных болезней в семье.

Этот процесс заключается в попытке квалифицированных специалистов ... помочь семье *принять определенное решение относительно репродуктивного поведения* с учетом величины повторного риска и выбрать ряд действий в соответствии с этим решением».

*Рабочий комитет Американского общества генетики человека, 1975*

# **Медико-генетическое консультирование**

---

... это процесс помощи людям в понимании и адаптации к медицинским, психологическим и семейным особенностям генетического вклада в болезнь.

Этот процесс включает следующие элементы:  
интерпретацию семейной и медицинской истории для оценки шансов появления или повторения заболевания;  
... консультирование с целью помочь сделать информированный выбор и адаптироваться к риску и состоянию болезни»

*Национальное общество генетиков-консультантов США, 2006*

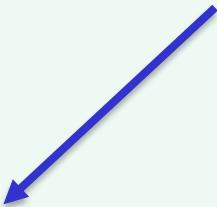
# Цель медико-генетического консультирования

- *в общепопуляционном смысле* - снижение груза патологической наследственности,
- а *цель отдельной консультации* - помочь семье в принятии правильного решения относительно дальнейшего поведения по вопросам планирования семьи, в том числе **репродуктивного**

Сущность генетического прогноза состоит в оценке вероятности появления наследственной патологии у будущих или уже родившихся детей.

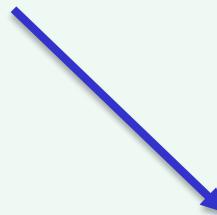
# **Медико-генетическое консультирование по прогнозу здоровья потомства**

---



## **Проспективное –**

риск рождения больного ребенка определяется еще до наступления беременности или на ранних ее сроках



## **Ретроспективное –**

консультирование после рождения больного ребенка в семье относительно здоровья будущих детей

# **Проспективное медико-генетическое консультирование**

---

## **наиболее эффективный вид профилактики наследственных болезней**

Проводится при:

- ✓ наличии кровного родства между супругами,
- ✓ при отягощенной наследственности по линии мужа или жены,
- ✓ при неблагоприятном семейном анамнезе,
- ✓ при воздействии вредных средовых факторов на кого-либо из супружей (тяжелые инфекции, лечебное облучение, профессиональные вредности),
- ✓ при воздействии возможных или известных тератогенов в первые три месяца беременности,
- ✓ неблагополучном протекании беременности,
- ✓ повторных спонтанных абортах и т.д.

# **Проспективное медико-генетическое консультирование**

---

Особенно большое значение проведение проспективного консультирования приобрело в последнее десятилетие, когда на основании ДНК-анализа стало возможным установление гетерозиготного носительства супругами мутации в одном и том же гене, а также выявление патологических изменений в генотипе на доклинической стадии.

Это позволяет своевременно предупредить консультирующихся о высоком риске возникновения наследственного заболевания или появления у них больного потомства.

В настоящее время: *Предимплантационная генетическая диагностика (ПГД) эмбрионов при ВРТ (!)*

# **Ретроспективное медико-генетическое консультирование**

---

***Проводится относительно здоровья будущих детей***

Основная цель - определение повторного риска рождения больного ребенка в семье и в планировании профилактических мероприятий.

Ретроспективное консультирование необходимо:

- ✓ в случае рождения больного ребенка (врожденные пороки развития, задержка физического развития и умственная отсталость, наследственная патология),
- ✓ при наличии у самих супругов или их родственников врожденных пороков развития, наследственных заболеваний, умственной отсталости.

# **Этапы медико-генетического консультирования:**

---

## **I этап**

постановка диагноза наследственного заболевания и определение типа его наследования



## **II этап**

установление генотипов консультирующихся и членов их семей с последующим расчетом риска возникновения заболевания

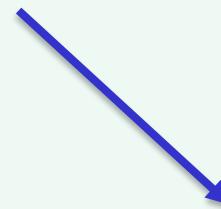
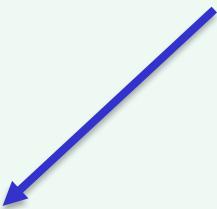


## **III этап**

исследуется возможность профилактических мероприятий, и определяется наиболее эффективный способ их проведения

# **Направления профилактики врожденных и наследственных заболеваний**

---



**индивидуальная  
(семейная)**

**популяционная  
профилактика**

# Популяционная профилактика врожденных и наследственных заболеваний

---

- ✓ реализацию специальных программ скрининга наследственных болезней (неонатальный скрининг, пренатальная диагностика, ПГТ)
- ✓ выявление гетерозиготных носителей мутантных генов,
- ✓ проведение различных санитарно-гигиенических мероприятий, направленных на уменьшение отрицательных влияний окружающей среды.

# Уровни профилактики наследственной патологии

---

## I уровень

предупреждение зачатия больного ребенка



## II этап

предупреждение рождения больного ребенка



## III этап

Лечение и реабилитация больных с наследственной и врожденной патологией

# Уровни профилактики наследственной патологии

---

- ✓ первый – предупреждение зачатия больного ребенка (планирование деторождения, выявление факторов риска, оценка репродуктивного здоровья супругов, санация выявленных очагов хронической инфекции, прием женщиной фолиевой кислоты, начиная с первых недель беременности);
- ✓ второй – предупреждение рождения больного ребенка (использование всех методов пренатальной диагностики – ультрасонографии плода, определение маркерных сывороточных белков и кариотипа плода, молекулярно-генетические исследования);
- ✓ третий – использование лечебных и реабилитационных мероприятий для коррекции ряда наследственных и врожденных заболеваний и профилактики их осложнений

# **Факторы риска по наследственным и врожденным заболеваниям**

---

- ✓ возраст супругов старше 35 лет,
- ✓ семейное носительство хромосомных перестроек,
- ✓ наличие в семье детей с врожденной или наследственной патологией,
- ✓ наличие повторных самопроизвольных прерываний беременности в ранние сроки,
- ✓ наличие мертворождения в анамнезе,
- ✓ употребление в ранние сроки беременности препаратов с возможным тератогенным воздействием

*Филиппов О.С., Казанцева А.А., 2003;  
Дементьева Д.М., 2011,  
Шабалов Н.П., 2009*

# Медико-генетическое консультирование

---

В идеале этот вид медицинской помощи показан всем супружам, планирующим деторождение.

- Консультирование всех семей можно признать оптимальным подходом, поскольку в ряде стран такая практика позволила значительно снизить количество инвалидизирующих болезней, а значит — предупредила множество человеческих трагедий.
- Но тотальное медико-генетическое консультирование — чрезвычайная редкость.
- В абсолютном большинстве стран семьи обращаются к врачу-генетику только при наличии факторов риска — особенностей семейной истории, образа жизни супругов, состояния их здоровья — около 10% всех семейных пар.
- Этот подход более экономичен, но его эффективность в значительной мере зависит от степени медико-биологической образованности населения. Конкретно — от умения супругов оценить, входит ли их семья в группу риска.

*Благодарю за внимание*

