

## **Медико-генетичне консультування як основа профілактики вродженої патології**

За даними ВОЗ, щорічно народжується біля 7,5 млн немовлят з порушеннями розвитку, хромосомними та моногенними хворобами. Частота вродженої патології в популяції складає в середньому 5% від числа новонароджених. Найчастіше захворювання зустрічаються у 5-14 дітей на 1000 новонароджених, хромосомні вади розвитку – у 7, вроджені вади розвитку – у 19-22. Встановлено, що не менше 10% дітей в стаціонарах зайняті пацієнтами з генетичними дефектами.

В структурі перинатальної смертності та захворюваності дітей вроджена патологія посідає 2-3 місце. Перше місце в пренатальній загибелі людини і в загальному вантажі множинних уроджених вад розвитку займає хромосомна патологія. Біля 40% діагностованих спонтанних вроджених хромосомним дизбалансом. Біля 6% усіх мертвонароджених мають хромосомні вади. З 1000 живонароджених малюків 3-4 мають хромосомні хвороби. У 50% МУВР приблизно половина викликана порушеннями хромосомної структури. Аномалії виявляються у 1 на 160 живонароджених. Половина вроджених хромосомних аномалій потребує медичного втручання. Хромосомними аномаліями обумовлено 50-60% вроджених вад розвитку в першому триместрі вагітності та 5% мертвонароджень. Для хромосомних аномалій характерне збільшення частоти загибелі плодів та зниження життєздатності живих дітей.

---

За умов такого вантажу спадкової та вродженої патології в системі охорони здоров'я організована медико-генетична служба, яка перелбачає допомогу хворим

- визначення найбільш ефективного способу сімейної профілактики;
- роз'яснення тим, хто консультується в доступній формі.

прогнозу та профілактичних заходів.

Але перш за все допомога спрямована на попередження появи захворювання. На підставі прогнозу виникнення того чи іншого спадкового захворювання спрямована антенатальна (допологова) діагностика.

Загальноприйняті покази для допологової діагностики це: 1) наявність спадкового захворювання в сім'ї; 2) стан носійства патологічного гена, пов'язаного з автосомно-рецесивному типі успадкування або в матері при Х-зчепленому успадкуванні; 3) вік матері старше 35 років.

За допомогою методів пренатальної діагностики можна діагностувати вади розвитку, хромосомні аномалії, але й спадкові хвороби обмінних речовин, імунодефіцитні стани та ін.

На сьогоднішній день для встановлення діагнозу разом із загальноприйнятими застосовуються цитогенетичні методи (аналіз хромосом), біохімічні дослідження. Одним з методів діагностики є проведення скринуючих досліджень та спеціальних груп населення, які базуються на застосуванні експрес-діагностики ряду спадкових хвороб (фенілкетонурія, муковісцидоз, адреногенітальний синдром).

Масові програми застосовують для усіх груп населення, селекційно-генетичні методи застосовують для селекції тварин та рослин.

впливають багато чинників, а саме – рівень медико-генетичних знань населення, ефективність та сучасні методи діагностики.

Основні успіхи практичної роботи лікарів-генетиків пов'язані останні роки зроблено суттєвий прорив і в області лікування включаючи генотерапію.

Серед основних напрямків боротьби зі спадковими й уродженними захворюваннями людини виділяють: 1) масове просіювання (скринінг) новонароджених на порушення обміну речовин; 2) пренатальну діагностику; 3) медико-генетичне консультування; 4) контроль за мутагенною небезпекою чинниками середовища.

Існують два підходи до профілактики спадкової патології: 1) сімейно-популяційна, яка базується на спеціальних програмах масового скринінгу в відношенні тієї чи іншої спадкової патології або носійства патології; 2) різних санітарно-гігієнічних заходах, спрямованих на виявлення етиологічних факторів та несприятливих впливів оточуючого середовища. Загальноприйнятими підходами є медико-генетичне консультування (МГК) сім'ї.

МГК з приводу прогнозу нащадків можна розділити на проспективне та ретроспективне. Проспективне консультування – ефективний вид профілактики спадкових захворювань, дозволяє виявити ризик народження хворої дитини до настання зачаття в термінах навіть у того подружжя, у яких раніше не було хворих дітей. Ретроспективне народження, який ґрунтується на даних генеалогічного дослідження

продовжують вести звичайний образ життя - курять, вживають наркотики, вживають ліки та інші медикаменти, тим самим шкодять майбутній дитині.

В ідеалі кожній подружній парі слід пройти МГК при плануванні вагітності, а також, безумовно, відвідати лікаря-генетика після народження у новонародженої дитини. Генетик складає родовід і робить висновок про необхідність подальшого обстеження та складає план обстеження.

План обстеження та заходів при плануванні вагітності має включати:

- генетичне консультування.
- обстеження на інфекційні захворювання;
- оцінка ризику та виключення контакту виробничих шкідливих факторів;
- загальна оцінка стану здоров'я та оптимізація лікування;
- припинити шкідливі звички (тютюнокуріння, вживання наркотиків, виключити прийом наркотичних та психотропних речовин);
- нормалізувати та урізноманітнити харчування;
- вести здоровий образ життя (регулярні фізичні вправи, уникати радіації та опроміненень).

В результаті МГК хворі або їх родичі отримують повну інформацію про ризик захворювання, наслідки, ймовірність успадкування, а також спосіб лікування.

Профілактику вроджених вад розвитку плода ділять на первинну

Вторинна профілактика об'єднує усі методи пренатальної діагностики, виявлення, елімінації (абортування) плода з летальними вадами, (внутрішньоутробна) або постнатальна корекція (хірургічна; ферментопатіях).

Первинна профілактика є більш ефективним методом попередження розвитку майбутньої дитини. Слід також вказати, що вторинна профілактика певний ризик ускладнень по відношенню до плоду, а переривання вагітності є безпечним по відношенню для здоров'я жінки.

Якщо подружжя відносяться до категорії групи ризику, під час периконцепційного консультування складається індивідуальний план периконцепційної профілактики.

Периконцепційна профілактика – система заходів, яка рекомундаційно спрямована на усунення деяких чинників ризику, покращення здоров'я батьків і створення сприятливих фізіологічних умов в момент зачаття.

Показання до периконцепційної профілактики:

- народження дітей з ВВР;
- розумова відсталість у дітей;
- хронічні репродуктивні втрати (самовільні викидні, мертвонародження);
- передчасні пологи та народження дітей з гіпотрофією;

хронічна екстрагенітальна патологія ( серцево-судинна, органів дихання, сечовидільної, шлунково-кишкового тракту, ендокринні, метаболічні).

- носійство інфекцій;

діагностика носійства вірусної і бактеріальної інфекції, 3) в шкідливостей;

II етап - превентивна санація та ліквідація потенційних мутагенів;

III етап - синхронізація процесів запліднення.

IV етап — спостереження за вагітністю (дієто- і вітамінне лікування ФПН, пізніх гестозів, анемії і т.д.).

Периконцепційна профілактика виявилася найбільш ефективною при дефектах нервової трубки, розщелинах губи і піднебіння, деяких вроджених редуційних вадах кінцівок. У теперішній час при багатьох захворюваннях народження дитини може бути застосована пренатальна терапія.

Таким чином, перед медико-генетичними консультаціями ставиться завдання, одна з яких полягає в попередженні появи хворого в сім'ї, друге — звернувся в усвідомленні інформації про діагноз, прогноз та адаптацію до життя.

**Незважаючи на великі досягнення в генетиці, ефективність медико-генетичної служби недостатньо висока. Не можна отримати бажану свідомість тих, хто консультиється не донесена необхідна інформація про генетичну освіту лікарів, підвищення біологічних знань серед населення. Для підвищення загальної ефективності медико-генетичної служби і приносити вихідні результати.**

Планування зачаття у літньо-осінні місяці, вибір зачаття після овуляцією, призначення подружжю дієти за 2-3 місяці до зачаття, прийом вітамінів групи В,Р,С,Е, фолієвої кислоти, рослинної олії, санітарно-гігієнічних заходів, лікування хронічних вогнищ інфекції створюють оптимальні умови для протікання вагітності.

## **Медико-генетическое консультирование как основа профилактики наследственной и врожденной патологии**

По данным ВОЗ, ежегодно рождается около 7,5 млн новорожденных с пороками развития, хромосомными и моногенными заболеваниями. Наследственная патология в популяции составляет в среднем 5% от всех заболеваний. Моногенные заболевания встречаются у 5-14 детей на 1000 новорожденных, врожденные пороки развития – у 19-22.

Установлено, что не менее 25% детей в детских стационарах имеют генетическими дефектами.

В структуре перинатальной смертности и заболеваемости наследственная патология занимает 2-3 места. Наиболее важными причинами гибели эмбриона или плодов у человека и в общем грузе мертворожденных пороков развития (МВПР) у новорожденных занимает хромосомная патология. Большинство диагностированных абортов обусловлены хромосомным дисбалансом. Среди мертворожденных имеют хромосомные изменения. На 1000 живорожденных имеют хромосомные заболевания. Среди новорожденных с МВПР 10% вызвана нарушениями хромосомного аппарата. Хромосомные аномалии являются основной причиной смерти живорожденных. Половина этих нарушений требует медицинской помощи. Хромосомными аномалиями обусловлено 50-60% спонтанных выкидышей, 5% мертворожденных. Для хромосомных нарушений характерно увеличение частоты гибели плодов и снижение жизнеспособности живорожденных.

При условиях такого груза наследственной и врожденной пат

На современном этапе развития медицины основные задачи консультаций состоит в следующем:

- установление точного диагноза наследственного заболевания;
- определение типа наследования в семье;
- расчет риска повторения заболевания в семье;
- определение наиболее эффективного способа семейной профилактики;
- разъяснение тем, кто консультируется в доступной форме суть прогноза и профилактических мероприятий.

Общепринятыми показаниями для дородовой (пренатальной) диагностики являются следующие: 1) точное установление наследственного заболевания и носительства патологического гена обоими родителями при автосомно-рецессивном типе наследования; 2) носительство патологического гена матерью - при X-сцепленном рецессивном типе наследования; 3) возраст родителей, превышающий 35 лет. С помощью методов пренатальной диагностики можно диагностировать врожденные пороки развития, хромосомные аномалии, но и наследственные заболевания обмена веществ и ферментов, иммунодефицитные состояния и др.

На сегодня для установления точного диагноза параллельно с пренатальной диагностикой проводятся цитогенетические методы (анализ хромосом), биохимические и молекулярно-биологические. Одним из методов диагностики являются программы скрининга среди новорожденных и специальных групп населения, а также использование экспресс-методов (быстрых) активной диагностики наследственных заболеваний (фенилкетонурия, муковисцидоз, гипотиреоз, адреногенитальный синдром).

Массовые программы используются для всех групп населения,



Регистры могут служить эффективной системой профилактики наследственных заболеваний. На его эффективность влияют много факторов, а именно - уровень знаний врачей, информированность населения, эффективность диагностики.

Основные успехи практической работы врачей-генетиков сводятся к тому, что хотя в последние годы существенный прорыв и в области профилактики наследственных заболеваний, включая генотерапию.

Среди основных направлений борьбы с наследственными заболеваниями человека выделяют: 1) массовое просеивание (скрининг) на наследственные нарушения обмена веществ; 2) пренатальную диагностику; 3) генетическое консультирование; 4) контроль за мутагенной нагрузкой окружающей среды.

Существуют два подхода к профилактике наследственных заболеваний: 1) индивидуальная, которая базируется на специальных программах (скрининга) относительно той или иной наследственной патологии; 2) популяционная, которая базируется на специальных программах (скрининга) относительно той или иной наследственной патологии. В основе профилактики наследственных заболеваний лежат выявление патологических генов, а также на разных санитарно-гигиенических мероприятиях направленных на выявление вредных факторов и неблагоприятных условий окружающей среды. Общим звеном этих двух подходов является медико-генетическое консультирование семьи.

Каждой семейной паре при планировании деторождения рекомендуется обратиться к врачу-генетику для генетического консультирования, а также, безусловно, посетит врача-генетика при рождении у них больного ребенка. МГК по поводу прогноза потомства.

10 неделе беременности, в сроки, когда потенциально-опасные моменты развития уже прошли. 50% всех беременностей (для семей, где родители являются незапланированными. Как правило, женщины на ранних сроках догадываются о своем положении, продолжают вести обычный образ жизни, употребляют алкоголь, принимают медикаменты, и тем самым вредят плоду.

В идеале женщина обращается за консультацией на стадии планирования. Для начала, пара, которая планирует беременность, посещает генетика для консультации. Врач-генетик составляет родословную, делает анализ крови углубленного обследования и составляет план обследования.

План обследования и мероприятий при планировании беременности включает следующие пункты:

- генетическое консультирование;
- обследование на инфекционные заболевания и их лечение;
- оценка риска и исключение контакта производственных вредных факторов;
- общая оценка состояния здоровья и оптимизация лечения;
- прекратить вредные привычки (курение, потребление алкоголя, прием наркотических и психотропных средств);
- нормализовать и разнообразить питание;
- вести здоровый образ жизни (регулярные физические нагрузки, избегать перегреваний и облучений).

В результате медико-генетического консультирования женщины получают информацию о наследственном заболевании, исходы, вероятность

Вторичная профилактика объединяет все методы пренатальной раннего выявления, элиминации (абортирование) плода с тяжелыми внутриутробной и прижизненной коррекции (хирургическая, замещение) нарушениях обмена веществ).

Первичная профилактика является более действенным методом предупреждения врожденных пороков будущего ребенка. Следует также сказать, что она несет в себе определенный риск осложнений по отношению к плоду и является небезопасным по отношению к здоровью женщины.

Периконцепционная профилактика - важная задача современной медицины. Медико-генетическое консультирование врач-генетик составляет основу периконцепционной профилактики. Это – система мероприятий, которая проводится в семьях и направлена на ликвидацию некоторых факторов риска возникновения заболеваний здоровья будущих родителей и создания благоприятных физиологических условий зачатия.

Показания к периконцепционной профилактике:

- рождение детей с ВПР;
- умственная отсталость у детей;
- хронические репродуктивные потери (самопроизвольные аборты, мертворождения);
- преждевременные роды и рождение детей с гипотрофией;
- хроническая экстрагенитальная патология (органов дыхательной системы, мочевыделительной и др);

I этап – 1) медико-генетическое консультирование, обследование носительства вирусной и бактериальной инфекции, профессиональных вредностей;

II этап – превентивная санация и ликвидация потенциальных мутаций;

III этап – синхронизация процессов оплодотворения;

IV этап- ведение и наблюдение за беременностью.

Периконцепционная профилактика выявилась наиболее эффективной в профилактике пороков нервной трубки, расщелинах губы и неба, некоторых врожденных пороках сердца, редукционных пороках. Она также дает возможность относительно рано обнаружить пороки и применить пренатальную терапию.

Таким образом, перед медико-генетическими консультациями необходимо информировать одну из которых состоит в предупреждении появления больного в семье, тем, кто обратился в осознании информации по диагнозу, прогноз и ад-

Несмотря на большие достижения в генетике, эффективность медико-генетической службы не достаточно высока. Нельзя получить же эффект, если в сознании тех, кто консультируется не донесена необходимая информация. Необходимо повышение генетического образования врачей, повышение биологических знаний населения, способствовать общей эффективности медико-генетической службы. Только комплексный эффект.

Планирование зачатия в летне-осенние месяцы, выбор зачатия в период овуляцией, назначение супругам диеты на 2-3 месяца до зачатия, прием витаминов, растительного масла, овощей, орехов, санация очагов

