

Общие принципы диагностики и лечения наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.

Каредина Валентина Семеновна
д.м.н., профессор

План лекции:

- Показания к генетическим исследованиям
- Методы диагностики
- Пренатальная диагностика, показания, методы
- Подходы к лечению наследственных болезней
- Программа оптимального планирования семьи

Показания к генетическим исследованиям

Диагностика наследственных болезней основывается на клинических данных, параклинических и генетических исследованиях.

Показания к генетическим исследованиям

- Семейные случаи заболевания
- Рецидивирующие, хронические заболевания, не поддающиеся лечению
- Вовлеченность многих систем органов
- Наличие специфических симптомов
- Наличие дисплазий (недоразвитий):
необычная форма черепа, лица;
аномалии прикуса; седловидный нос;
наличие жаберных щелей; аномалии
ушных раковин и глаз; синдактилии...

Методы диагностики

- Составление родословной
- Методы экспресс-диагностики (при обследовании больших контингентов людей): 1) биохимический,
2) цитологический методы
- Молекулярно-генетические методы: получение образцов ДНК
- Пренатальная диагностика

Пренатальная диагностика - комплексная диагностика патологии плода во внутриутробном периоде.

Показания к пренатальной диагностике:

1. Возраст женщины 35 лет и более
2. Возраст мужчины 45 лет и более
3. Наличие структурных перестроек хромосом (транслокаций) у одного из родителей
4. Наличие у родителей доминантного наследственного заболевания
5. Наличие в семье детей с рецессивным наследственным заболеванием
6. Синдром потери плода в анамнезе
7. Наличие в семье детей с пороками развития

Методы пренатальной диагностики:

1. Просеивающие – позволяют выявить женщин, имеющих повышенных риск рождения ребенка с наследственной болезнью
2. Неинвазивные – обследование плода без оперативного вмешательства
3. Инвазивные – исследование клеток эмбриона или провизорных органов

Просеивающие методы

- Медико-генетическое консультирование
- Определение сывороточных маркеров:
 - α-фетопротеин (АФП)
 - хорионический гонадотропин человека (ХГЧ)
 - неконъюгированный эстриол
 - ассоциированный с беременностью плазменный белок (РАРР)
 - ацетилхолинэстераза

9 – 20 недели беременности

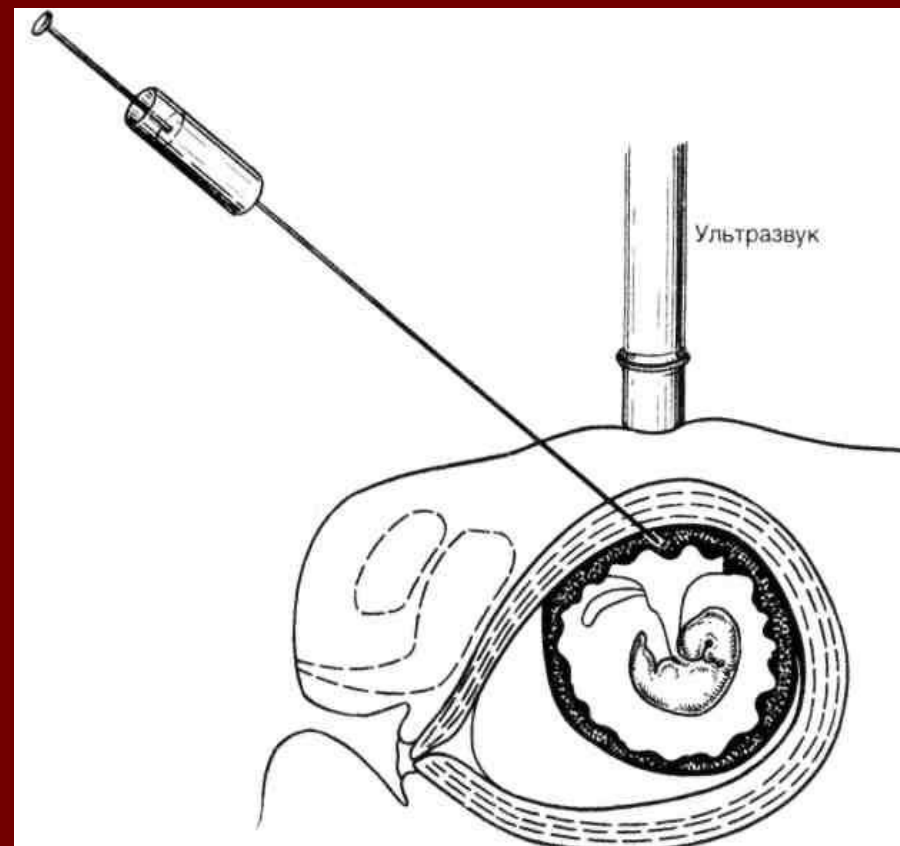
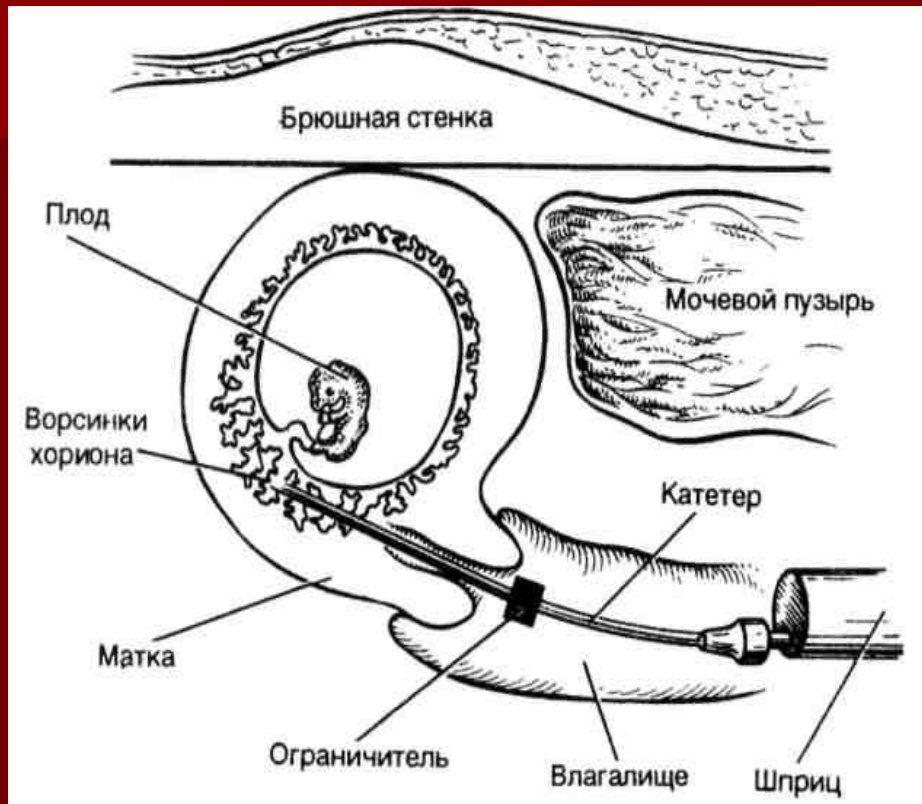
Неинвазивные методы

- Скрининговое (просеивающее) УЗИ
- Уточняющее УЗИ
- Магнитно-резонансная томография (МРТ)

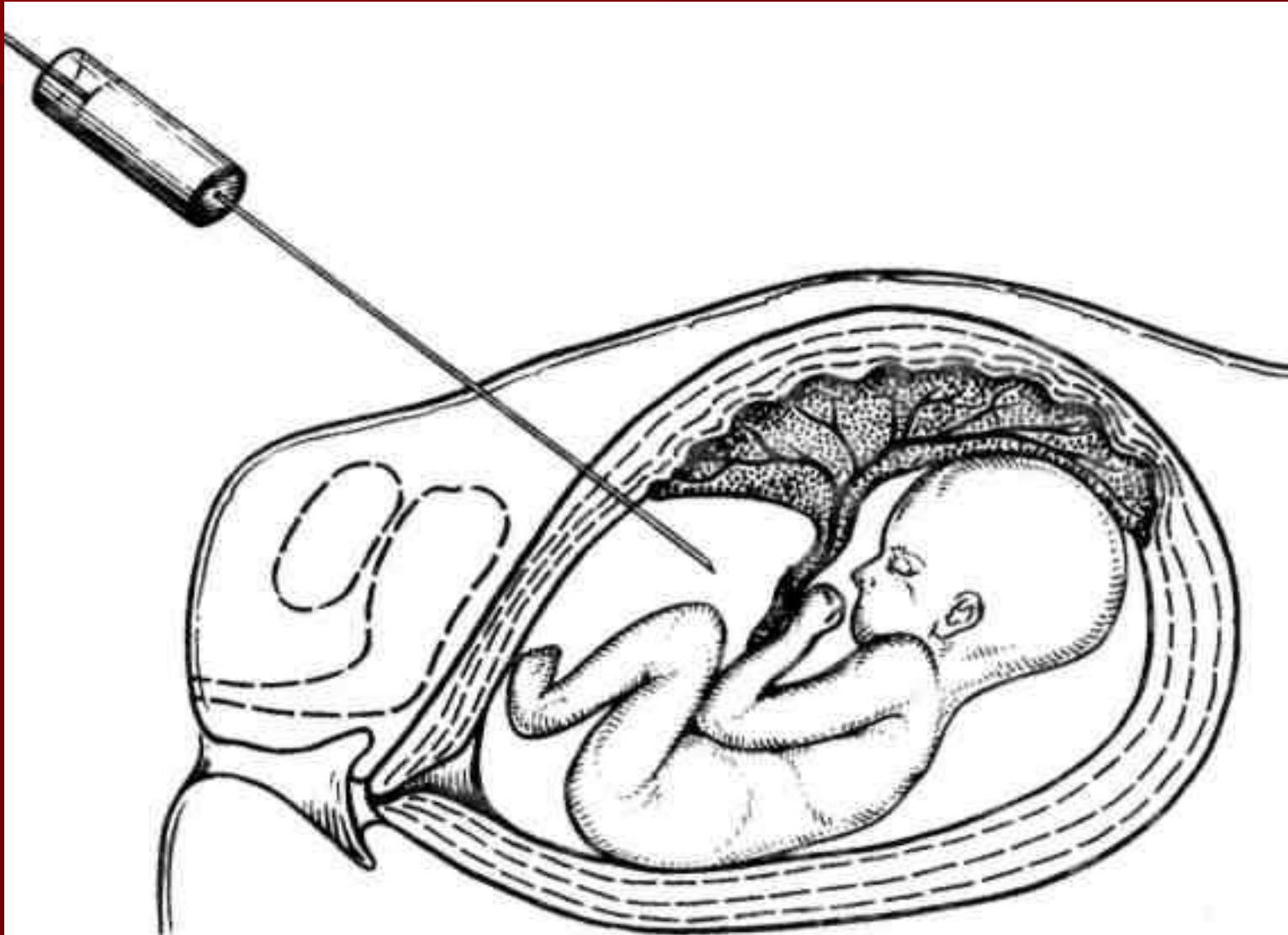
Инвазивные методы

- Хорионбиопсия – 7-11 нед. беременности
- Плацентобиопсия – 11-18 нед. беременности
- Амниоцентез – 15-17 нед. беременности
- Кордоцентез – 18-22 нед. беременности
- Биопсия кожи, мышц – 14-16 нед. беременности
- Фетоскопия – 18-22 нед. беременности

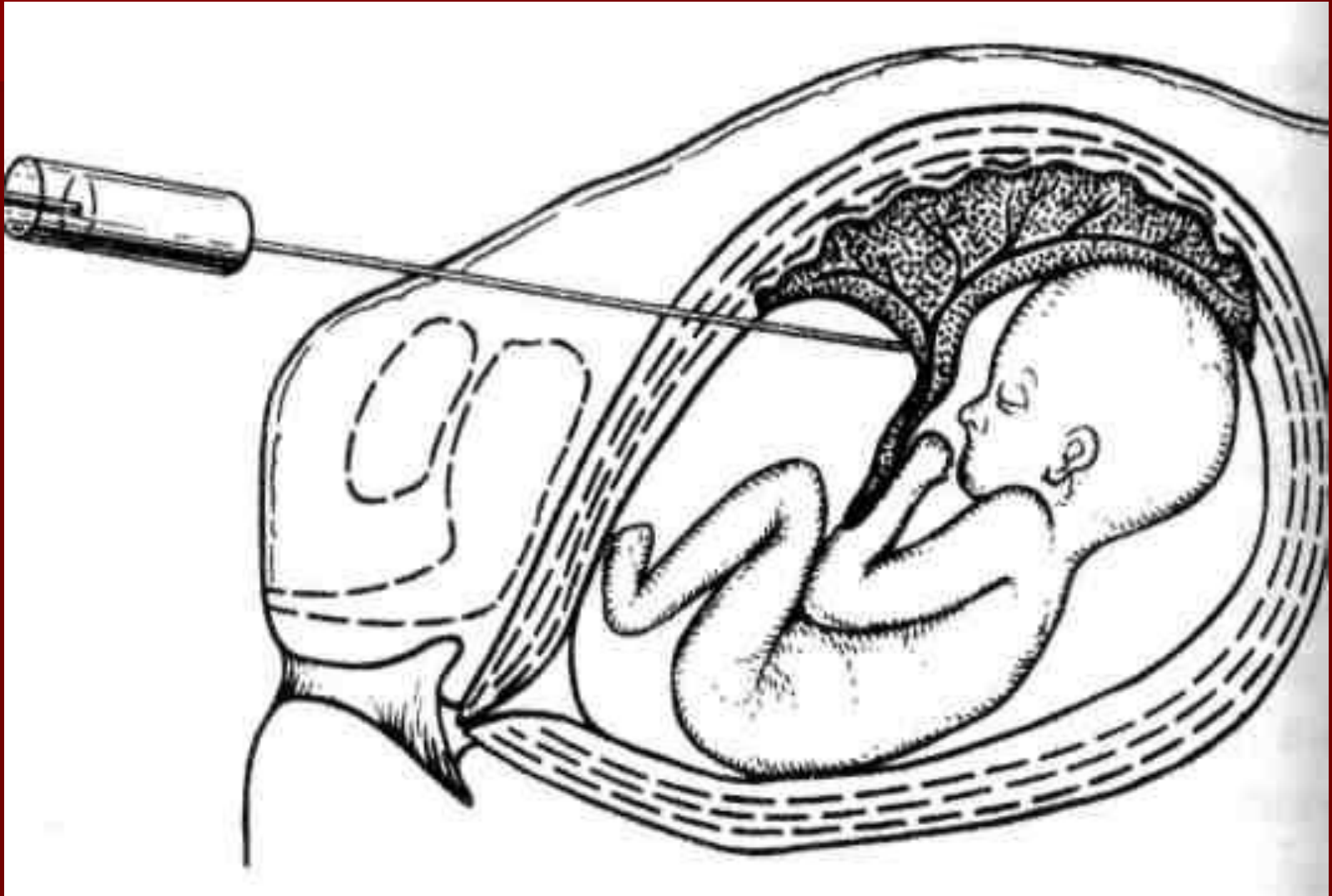
хорионбиопсия



амниоцентез



кордоцентез



Подходы к лечению наследственных болезней

- Симптоматическое лечение (устранение симптомов заболевания)
- Патогенетическое лечение (вмешательство в развитие процесса)
- Этиологическое (устранение причины болезни)

Программа оптимального планирования семьи

- Выявление репродуктивного здоровья
- При высоком риске (более 20%) рождения больного ребенка и отсутствии возможности пренатальной диагностики — отказ от деторождения
- Отказ от кровнородственных браков
- Отказ от браков гетерозиготных носителей
- Подготовка к зачатию в течение 3 месяцев
- Окончание деторождения до 35 лет

Благодарю за внимание