

УДК 618.177-089.888.11

РОЛЬ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ  
В ПРОФИЛАКТИКЕ И ЛЕЧЕНИИ НАРУШЕНИЙ РЕПРОДУКЦИИ

THE ROLE OF MEDICAL GENETIC COUNSELING  
IN THE PREVENTION AND TREATMENT OF REPRODUCTIVE  
DISORDERS

Кочегурова Е.М.

Kochegurova E.M.

ФГБОУ ВО Тверской государственный медицинский университет

Минздрава России

Tver State Medical University

**Резюме:** показана важность проведения медико-генетического консультирования при планировании беременности, при нарушениях репродукции, в семьях с высоким риском рождения детей с врожденными и наследственными заболеваниями

**Summary:** the importance of medical and genetic counseling in pregnancy planning, in cases of reproductive disorders, in families with a high risk of having children with congenital and hereditary diseases is shown

**Ключевые слова:** медико-генетической консультирование, репродуктивное здоровье, профилактика врожденной и наследственной патологии, проспективное и ретроспективное консультирование

**Keywords:** medical and genetic counseling, reproductive health, prevention of congenital and hereditary pathology, prospective and retrospective counseling

**Актуальность.**

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 [1, 2].

Научно-технический прогресс и социальные преобразования последних десятилетий привели к общему изменению репродуктивного поведения населения России. Отмечается сокращение числа беременностей в течение жизни у женщины, увеличение числа прерываний беременности как спонтанно так и по медицинским показаниям; возрастает доля семей, планирующих зачатие детей после 35 лет, повышая таким образом 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, воздействующих на плод [1, 2, 3]

Профилактика врожденной и наследственной патологии и ее ранняя диагностика еще на этапе внутриутробного развития в настоящее время является приоритетным направлением современного здравоохранения [5].

Рабочий комитет Американского общества генетики человека (1975) определил медико-генетическое консультирование как «...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». Современное определение медико-генетического консультирования, принятое в 2006 году Национальным обществом генетиков-консультантов США, следующее: «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»

Целью генетического консультирования в общепопуляционном смысле является снижение груза патологической наследственности, а цель отдельной консультации - помощь семье в принятии правильного решения относительно дальнейшего поведения по вопросам планирования семьи, в том числе репродуктивного [6,7].

Сущность генетического прогноза состоит в оценке вероятности появления наследственной патологии у будущих или уже родившихся детей [6,8,9].

Консультации по прогнозу здоровья потомства можно разделить на две группы:

- *проспективное консультирование* - это наиболее эффективный вид профилактики наследственных болезней, когда риск рождения больного ребенка определяется еще до наступления беременности или на ранних ее сроках. Такие консультации проводятся: 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 супругов (тяжелые инфекции, лечебное облучение, профессиональные вредности), при воздействии возможных или известных тератогенов в первые три месяца беременности, неблагоприятном протекании беременности и повторных спонтанных абортах. и т.д.

- *ретроспективное консультирование* - это консультирование после рождения больного ребенка в семье относительно здоровья будущих детей. В этом случае основная цель генетического консультирования состоит в определении повторного риска рождения больного ребенка в семье и в планировании профилактических мероприятий.

Перспективное консультирование — наиболее эффективный способ профилактики наследственных заболеваний. Особенно большое значение проведение перспективного 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.

Ретроспективное консультирование проводится после рождения больного ребенка (врожденные пороки развития, задержка физического развития и умственная отсталость), а также при наличии у самих супругов или их родственников врожденных пороков развития, наследственных заболеваний, умственной отсталости, относительно здоровья будущих детей.

Медико-генетическое консультирование состоит из нескольких этапов:

Первый, наиболее важный этап, заключается в постановке диагноза наследственного заболевания и определении типа его наследования.

Второй этап подразумевает установление генотипов консультирующихся и членов их семей с последующим расчетом риска возникновения заболевания.

На третьем этапе исследуется возможность профилактических мероприятий, и определяется наиболее эффективный способ их проведения [6, 9].

Выделяют два направления профилактики врожденных и наследственных заболеваний: индивидуальная (семейная) профилактика путем медико-генетического консультирования обратившихся в МГК и популяционная профилактика, которая включает: реализацию специальных программ скрининга наследственных болезней, выявление гетерозиготных носителей мутантных генов, проведение различных санитарно-гигиенических мероприятий, направленных на уменьшение отрицательных влияний

окружающей среды. Несмотря на различия этих направлений, их общим звеном является проведение медико-генетического консультирования.

Современные организационно-методические принципы профилактики врожденной и наследственной патологии в медико-генетических консультациях осуществляется тремя уровнями мероприятий [6, 9]:

- 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 – ультразвукографии 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

К традиционным факторам риска по наследственным и врожденным заболеваниям относятся: 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 [3,6,9].

Основной причиной увеличенной частоты самопроизвольных выкидышей, невынашивания беременности на ранних сроках следует считать генетические нарушения [4, 10], кроме того хромосомные нарушения вызывают более половины всех самопроизвольных аборт [10,11]. У 2-3% родителей с нарушением репродуктивной функции выявляются хромосомные перестройки.

В идеале каждая супружеская пара должна пройти медико-генетическое консультирование до планирования деторождения. При широком внедрении медико-генетического консультирования может быть достигнуто некоторое снижение частоты наследственных болезней, а также смертности (особенно детской). Главный итог медико-генетического консультирования - моральный - для тех семей, в которых не родились больные дети или родились здоровые [8, 12].

В абсолютном большинстве стран семьи обращаются к врачу-генетику только при наличии факторов риска — особенностей семейной истории, образа жизни супругов, состояния их здоровья, что составляет около 10% супружеских пар. Эффективность такого подхода в значительной мере зависит от степени медико-биологической образованности населения, конкретно — от умения супругов оценить, входит ли их семья в группу риска по нарушениям репродукции.

Следует помнить, что при проведении медико-генетического консультирования врач-генетик не убеждает супругов принять то или иное решение, а информирует семьи и будущих родителей о состоянии их здоровья и рисках тех или иных нарушений [7, 9, 13].

Таким образом, проведение медико-генетического консультирования необходимо супружеским парам с различными нарушениями репродуктивных функций с целью выявления причины патологии, оценке возможности рождения здорового потомства, выборе тактики использования современных диагностических мероприятий.

#### **Список литературы:**

1. Стародубов, В.И. Репродуктивные проблемы демографического развития России/ Стародубов В.И., Суханова Л.П М.: ИД «Менеджер здравоохранения», 2012. - 320 с.
2. Постановление Правительства Российской Федерации от 15.04.2014 г. №294«Об утверждении государственной программы Российской Федерации «Развитие здравоохранения».

3. Цветкова, А.С. Роль медико-генетического консультирования в профилактике нарушений репродуктивных функций, бесплодия, врожденной и наследственной патологии в Центре планирования семьи и репродукции /Цветкова А. С., Григорьянц М.В. // Проблемы управления здравоохранением.- 2009.- № 4. - С. 58-63.
4. Aalfs, C. M. A comparison of counselee and counselor satisfaction in reproductive genetic counseling. / Aalfs, C. M. et al. // Clin Genet.- 2007. - 72[2]: 74-82.
5. Жученко, Л.А. Анализ результатов раннего пренатального скрининга, выполняющегося по национальному приоритетному проекту «Здоровье» в субъектах Российской Федерации /Жученко Л.А. и соавт. //Медицинская генетика. – 2014. – № 6. – С.3-54
6. Козлова, С.И. Современные проблемы медико-генетического консультирования: науч. обзор / С. И. Козлова ; ред. А. Ф. Захаров. - М.: ВНИИМИ.- 1983. - С. 92
7. Гинтер, Е.К. Некоторые проблемы медико-генетического консультирования/ Е.К. Гинтер //Медицинская генетика. -2007.- Т.6.№5[59] - С. 3-7.
8. Гузеев, Г.Г. Влияние некоторых факторов на реальное репродуктивное поведение семьи через 5-7 лет после генетического консультирования/Г.Г. Гузеев //Медицинская генетика.- 2005.- Т. 4. № 4. - С.108.
9. Ижевская, В.Л. Медико-генетическое консультирование в России: некоторые этические аспекты / В.Л. Ижевская, С.И. Козлова //Медицинская генетика. -2004.-Т. 3, № 8. - С. 370-375.
10. Гончарова, Н.Н. Медико-генетические аспекты бесплодия. /Гончарова Н.Н. и соавт. // Акушерство, гинекология, репродукция, 2012, т. 6, № 2, с. 35-40.

11. Курило, Л.Ф. Возможности генетической диагностики нарушений репродукции у супружеской пары. / Курило Л.Ф. и соавт. // Медицинская генетика. 2020;19(3):83-84
12. Houfek, J. F. et al. Adults' perceptions of genetic counseling and genetic testing / J.F. Houfek et al.// Appl Nurs Res.-2004.- pii: S0897-1897[14] 00042- 1. doi: 10.1016/j.apnr.2014.03.001. [Epub ahead of print].
13. Chieng, W.S. Non-directive genetic counselling - respect for autonomy or unprofessional practice? / Chieng W.S. et al. // Ann Acad Med Singapore. - 2011. - 40[1]: 36-42.