**Медико-генетическое консультирование**

Результаты нашего экспресс-опроса показали: среди посетителей сайта бытуют самые разные мнения относительно медико-генетического консультирования как такового. Встречались негативные оценки этого вида медицинской помощи, по-видимому, основанные на личном печальном опыте общения с врачами. К сожалению, такой опыт в наше время – не такая уж и редкость. Абсолютное же большинство отзывов носили индифферентный характер. Скорее всего это обусловлено дефицитом информации о медицинской генетике и ее пользе для семьи, планирующей деторождение.

По-видимому, предыдущая статья в "Календаре беременности" не сумела в должной мере раскрыть полезный потенциал консультации врача-генетика. С целью восполнить этот пробел мы решили поместить на сайте серию публикаций.

**Что такое медико-генетическое консультирование?**

Это специализированный вид медицинской помощи. Смысл его – профессиональная оценка риска рождения в конкретной семье ребенка с наследственной болезнью или врожденным уродством.

Акцент на "профессиональной" не случайность. Дело в том, что оценка вышеупомянутого риска требует от врача-консультанта специальных знаний и навыков, наличия в его распоряжении достаточного количества времени, а также мощной информационной базы (в идеале – автоматизированной). Поэтому, консультировать семью должен только сертифицированный врач-генетик, работающий в специальном учреждении – центре, консультации или кабинете (см. ниже.) В других случаях не исключены серьезные погрешности при оценке риска, которые могут привести семью к неверному решению.

**Кому показано медико-генетическое консультирование?**

В идеале – этот вид медицинской помощи показан всем супругам, 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. Статистика свидетельствует: таких "семей риска" – около 10%.

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 вышеупомянутую группу риска.

Решить, нужна ли Вам консультация генетика поможет информация, размещенная ниже.

**Из чего слагается риск рождения ребенка с наследственной болезнью или врожденным уродством?**

Такие широкие показания обусловлены фактом: риск рождения ребенка с наследственной болезнью или врожденным пороком развития есть у любой супружеской пары при каждой беременности.

Этот риск складывается из многих составляющих:

наследственного груза, доставшегося нам от многих поколений предков

свежих мутаций, происходящих в ДНК наших яйцеклеток и сперматозоидов

неблагоприятных физических, химических и пр. влияний внешней среды на организм развивающегося эмбриона

аналогичных влияний на эмбрион со стороны материнского организма (инфекционные, эндокринные и др. болезни матери).

Простейшая оценка "навскидку" покажет – любой из нас имеет вышеперечисленные факторы риска. Поэтому и нужна количественная оценка их опасности для потомства конкретной семьи. К счастью, в большинстве случаев риск рождения ребенка с наследственной болезнью низок – не превышает 5%. Но убедиться в этом позволяет только медико-генетическое консультирование.

В ряде же случаев такой риск исчисляется в более высоких цифрах – в семьях, имеющих отягощенную наследственность, при высоковероятном действии на организм супругов вредных факторов окружающей среды, наличии у женщины некоторых заболеваний. При таких ситуациях медико-генетическое консультирование еще актуальнее, поскольку позволяет избежать многих трагических для семьи последствий.

**Как оценивается риск наследственной и врожденной патологии у потомства?**

На приеме у врача-генетика "взвешиваются" все основные составляющие вышеуказанного риска.

Наиболее трудоемкий процесс – оценка сегрегационного генетического груза, т.е. той неблагоприятной наследственности, которая досталась нам от сотен поколений предков. Такой груз имеется у каждого человека – ведь было бы наивным полагать, что вездесущий мутационный процесс совершенно не затронул гены ваших прародителей. Это можно расценить как претензию на статус "Человека Идеального". На самом деле, каждый человек является носителем в среднем 3-4 генов наследственных болезней. Это крайне приблизительный подсчет, по факту же количество патологических мутаций в геноме любого человека существенно больше.

Оценка сегрегационного груза в семье начинается с составления родословной этой семьи. Родословная позволяет оценить, с каким количеством родственников предстоит "работать" врачу-генетику, определить тип наследования болезней в этой семье (если таковые имеются) и дать еще много полезной информации.

Вы можете придти на прием к специалисту с уже готовой родословной. Это позволит более рационально использовать время на приеме.

После составления родословной оценивается наследственный анамнез. Это задача также не из простых, поскольку одних только чисто наследственных болезней существует несколько тысяч. Поэтому врач-генетик обычно использует анкетирование, предлагая семье отметить в родословной наличие или отсутствие ситуаций, которые могут иметь наследственное происхождение. Образец такой анкеты с комментариями мы готовим к публикации.

После уточнения всей необходимой информации и вырисовывается сегрегационный генетический груз консультируемой семьи. И уже в зависимости от этого груза специалист дает рекомендации.

Кроме груза патологической наследственности оцениваются также факторы внешней среды, которые могут неблагоприятно сказаться на геноме половых клеток супругов, а также – на развитии плода. Учитываются многие моменты – производственные и бытовые вредности, состояние здоровья супругов, заболевания и прием ими различных медикаментов в период, предшествующий зачатию или непосредственно во время беременности и т.д.

На основании оценки этих факторов также даются специфические рекомендации семье.

**Какие рекомендации могут быть даны семье в результате медико-генетического консультирования?**

Если консультирование проводится до наступления беременности, то после количественной оценки риска наследственной и врожденной патологии у потомства семья получает рекомендации по:

оптимальной подготовке супругов к беременности (см. периконцепционная профилактика)

индивидуальному наблюдению будущей матери во время беременности

возможности подвердить или исключить конкретные наследственные заболевания у плода в первом-втором триместрах беременности (см. пренатальная диагностика)

Если консультирование проводится уже "по факту" наступившей беременности, то, естественно, речь уже идет только о рекомендациях по наблюдению и пренатальной диагностике.

При добрачном консультировании могут даваться рекомендации по обследованию брачного партнера, а при заинтересованности консультируемого – и рекомендации по выбору брачного партнера.

**Когда лучше обратиться к врачу-генетику?**

Лучшее время для обращения за медико-генетической консультацией - когда семья еще только планирует рождение первенца. Такое консультирование называется проспективным.

Медико-генетическое консультирование семей, где ранее уже отмечалось рождение ребенка с наследственной либо врожденной патологией, называется ретроспективным. В идеале такое консультирование также надо проводить в промежуток времени между беременностями.

Обратиться за консультацией можно и во время беременности, но этот вариант несколько хуже, особенно – если семья обращается не в первом, а во втором триместре текущей беременности.

И наконец, при некоторых ситуациях полезным оказывается добрачное медико-генетическое консультирование – например, при наличии в семье наследственных болезней, или болезней с семейным накоплением, а также при кровном родстве супругов, или определенной этнической принадлежности (например, есть наследственные болезни, которые намного чаще встречаются у евреев-ашкенази, англо-саксов, тюрков – кто из нас может поручиться за отсутствие генных "отпечатков" этих народов в своем геноме?)

**Где можно получить консультацию врача-генетика?**

Такие специалисты ведут прием в медико-генетических консультациях – межрегиональных, областных, городских. Кроме того, существуют также Федеральные центры (Москва, С.Петербург, Томск), в которых оказывается этот вид медицинской помощи. В ряде городов имеются консультативные медико-генетические кабинеты (в составе поликлиник, женских консультаций, диагностических центров).