**Дисциплина ОП.05 «Генетика человека с основами медицинской генетики»**

**Специальность 31.02.01 «Лечебное дело»**

**группа 111**

**Урок № 9 08.04.2020 г.**

**Тема: Медико – генетическое консультирование. Пренатальная диагностика.**

**Актуальность темы**

Медикогенетическое консультирование (МГК) — это специализированная помощь населению по предупрежде нию появления в семье больных с наследственной патоло гией. Согласно современным представлениям, МГК — это коммуникативный процесс, в результате которого активно заинтересованные пациенты (либо их родственники) с наследственными заболеваниями получают сведения о характере данного заболевания, а также о способах его предупреждения и лечения.

**Формируемые компетенции**

ОК 1, . Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.

ОК 7. Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий.

ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.

ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку.

ПК 2.2 Определять тактику ведения пациента.

ПК 3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.

**Цели занятия**

• разобрать цели, задачи и показания к медикогенетическому консультированию;

• разобрать характеристику этапов составления генетического прогноза;

• определить показания для направления семейной пары в медикогенетическую консультацию

**Вопросы для самоподготовки студентов**

1. Медико-генетическое консультирование.

2. Этапы консультирования.

3. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.

4. Современные инвазивные методы пренатальной диагностики.

5. Семиотика наследственных заболеваний.

**Конспект урока**

**Медико-генетическое консультирова­ние** впервые в мире было организовано в 1929 году на базе Института нервно-психической профилактики С.Н.Давиденковым. Это был первый шаг врача-генети­ка на пути советов семье и пропаганды медико-генети­ческих знаний среди пациентов, составляющих «группу повышенного риска» с точки зрения наличия патологического гена.

В медико-генетическую консультацию, как правило, обраща­ются:

▪ здоровые родители, у которых родился больной ребенок;

▪ семьи, где болен один из супругов, и родителей интересует прогноз здоровья будущих детей;

▪ семьи практически здоровых детей, у которых по линии одно­го или обоих родителей имеются - родственники с наследственной патологией;

▪ родители, желающие узнать прогноз здоровья братьев и сестер больного ребенка (не возникнет ли аналогичное заболевание у них в дальнейшем, а также у их детей);

▪ семьи, в которых супруги являются кровными родственника­ми;

▪ беременные женщины с повышенным риском рождения ано­мального ребенка (пожилой возраст, перенесенное на ранних сро­ках беременности серьезное заболевание, прием лекарственных препаратов, работа на вредном предприятии и др.).

**Медико-генетическое консультирование —** это вид высоко специализированной медицинской помо­щи, целью которого является предупреждение на­следственных болезней. Эффективность его высока. Достаточно сказать, что 15-17% врожденных пороков развития могут быть реально снижены путем его орга­низации. И хотя методики, используемые для выявле­ния скрытого носительства генов разными специалистами разных государств, несколько отличаются друг от друга, задача такого консультирования везде общая: распознав или обнаружив в родословной обративших­ся за советом людей патологический ген, врач преду­преждает об опасности, грозящей их потомству. А по­скольку из года в год количество наследственных бо­лезней, для которых возможно выявление скрытого носительства, увеличивается, то растет и эффектив­ность самого консультирования.

Конечно, результативность его в первую очередь за­висит от того, когда, в какие сроки и по какому поводу семья обратилась к генетику за помощью. Часто бывает, что муж и жена (самостоятельно или по совету доктора) приходят на медико-генетическое консультирование, уже имея в семье больного ребенка, а иногда и несколь­ких. Приходят, чтобы узнать, какая участь ожидает оче­редного малыша, если они решаются еще на одни роды, и насколько реальна новая угроза появления наследст­венной болезни. Такого рода консультирование специа­листы-генетики именуют **ретроспективным.**

Для проведения **проспективного** консультирования необходимо знание законов наследования причин забо­леваний. Так как, зная эти законы, можно предсказы­вать возможность появления врожденных болезней с весьма высокой степенью вероятности и, следователь­но, достаточно обоснованно разъяснять людям, собира­ющимся вступать в брак, насколько велик риск появле­ния у них потомства с дефектной наследственностью.

Но дело это, конечно, весьма деликатное. Врачеб­ные советы нередко вступают в противоречие с жиз­ненной ситуацией, с взаимоотношениями людей, с их чувствами.

**Главная цель медико-генетического консультирования**— предупреждение рождения больного ре­бенка.

**Задачи:**

1. Определение прогноза здоровья для будущего по­томства в семьях, где есть риск наследственной па­тологии.

2. Помощь в принятии решения по поводу деторожде­ния в зависимости от степени риска.

3. Помощь в постановке диагноза наследственной болезни.

4. Диспансерное наблюдение и выявление группы по­вышенного риска среди родственников.

5. Пропаганда медико-генетических знаний среди на­селения.

**Показания для медико-генетического консульти­рования:**

1. Возраст родителей, особенно женщин, старше 35 лет, если предполагаемые роды будут первыми.

2. Наличие наследственных болезней в роду и у род­ственников.

3. Рождение неполноценных детей.

4. Кровный брак.

5. Первичное бесплодие супругов.

6. Первичное невынашивание беременности.

7. Непереносимость лекарств и продуктов.

8. Первичная аменорея, особенно в сочетании с недоразвитием вторичных половых признаков.

Одним из методов медико-генетического консульти­рования является **пренатальная диагностика,** которая позволяет определить прогноз здоровья ребенка в семь­ях с отягощенной наследственностью. Она проводится в 1-й триместр беременности, когда еще можно пре­рвать ее. В настоящее время возможно обнаружение всех хромосомных болезней и около 100 других наслед­ственных болезней с биохимическими дефектами.

**Основные методы:**

1. Ультразвуковое исследование (УЗИ) или эхогра­фия проводится на 14-20 неделе беременности. Прак­тически абсолютно безопасно.

2. Фетоскопия (амниоскопия) — визуальное наблю­дение плода в матке с помощью эластического зонда, оснащенного оптической системой. Применяется для определения видимых врожденных пороков развития, для получения биопсии кожи плода и крови из пуповинных сосудов.

3. Цитогенетическое и биохимическое исследование амниотической жидкости и клеток плода с помощью амниоцентеза имеет наибольшее значение из всех ме­тодов. Оптимальные сроки — 15-17 недель беременно­сти. Как правило, после УЗИ трансабдоминально извле­кают 15 мл околоплодной жидкости. Биохимическими и цитогенетическими методами определяется пол плода и его дефекты. Осложнения — выкидыш (не более 1%).

4. Биопсия хориона (щипцами) не ранее 16 недели беременности. Проводится под контролем УЗИ с по­мощью катетера. В 3-6% случаев угроза прерывания беременности.

5. Пропаганда медико-генетических знаний среди на­селения.

**Показания для медико-генетического консульти­рования:**

1. Возраст родителей, особенно женщин, старше 35 лет, если предполагаемые роды будут первыми.

2. Наличие наследственных болезней в роду и у род­ственников.

3. Рождение неполноценных детей.

4. Кровный брак.

5. Первичное бесплодие супругов.

6. Первичное невынашивание беременности.

7. Непереносимость лекарств и продуктов.

8. Первичная аменорея, особенно в сочетании с недоразвитием вторичных половых признаков.

**Контрольные вопросы для выявления итогового уровня знаний по теме**

1. Что называется медикогенетическим консультированием? Какое консультирование называют ретроспективным и проспективным?
2. Что такое семиотика наследственных болезней?
3. Перечислите основные задачи медико-генетического консультирования. Назовите показания для проведения медико-генетического консультирования.
4. Из каких этапов складывается медико-генетическое кон- сультирование?
5. Что такое генетический риск? Какой генетический риск называют низким, средним и высоким?
6. В чем заключается периконцепционная профилактика? Какие этапы включает в себя периконцепционная профилактика?
7. Что изучает евгеника?
8. Что такое скрининг? Перечислите основные свойства скрининговых программ?
9. Что такое пренатальная диагностика? Какие методы применяют в пренатальной диагностике?
10. О чем может свидетельствовать понижение или повышение содержания в сыворотке крови альфа- фетопротеина, хорионического гонадотропина?
11. Охарактеризуйте инвазивные методы диагностики: хорионбиопсию, амниоцентез, кордоцентез, фетоскопию.

Конспект сохранить, ответы на вопросы отправить на электронную почту, указанную на сайте колледжа, в инструкции для обучающихся. Обязательно указывать предмет, номер группы, фамилию обучающегося, фамилию преподавателя, дату занятия.

Основные источники:

1. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами мед.генетики. – Р-на-Д.:Феникс,2015

2. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. Медицинская генетика. – Р-на-Д.:Феникс,2013

Электронно – библиотечная система

1 Васильева Е.Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач. Учебное пособие.

2. Кургуз Р.В., Киселева Н.В. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие

Преподаватель Аношко Е.В.