ОСНОВИ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ
Практичне заняття № 7

Тема: Медико-генетичне консультування

Мета: ознайомитись з принципами та завданнями медико-генетичного консультування, можливостями прогнозування народження здорових та хворих нащадків, навчитися розробляти рекомендації щодо зниження ризику спадкових захворювань і вроджених вад розвитку.

Питання для обговорення:

1. Спадковість та мінливість
2. Основи успадкування ознак у людини
3. Медико-генетичні консультації, їх практичне застосування
4. Основні принципи та етапи консультування
5. Гомозиготи, гетерозиготи, спадкова схильність до захворювань
6. Сучасні методи допологової діагностики

Завдання 1. Ознайомлення з роботою медико-генетичних консультацій

Медико-генетичне консультування (МГК), за визначенням Американського товариства медичних генетиків, є комунікативним процесом, який вирішує проблеми людини в зв'язку з визначенням ризику виникнення в родині спадкової патології.

Методичні рекомендації щодо організації медико-генетичної допомоги (витяг з наказу МОЗ України та Академії медичних наук України від 31.12ю03 № 641/84:

2.1. Загальні положення. Медико-генетична допомога населенню України надається спеціалістами міжрайонних медико-генетичних кабінетів/консультацій (ММГК), медико-генетичних консультацій, центрів планування сім'ї та репродукції людини, обласних медико-генетичних центрів (СМГЦ), інститутів АМН України.

Медико-генетична допомога населенню включає: заходи щодо своєчасного виявлення осіб з уродженою та спадковою патологією, у тому числі пренатального; проведення верифікації генетичного діагнозу з використанням сучасних методів

діагностики, лікування спадкової патології; медико-генетичне консультування осіб/сімей з розрахунком генетичного ризику виникнення уродженої та спадкової патології; профілактику уродженої та спадкової патології; пропаганду знань із питань медичної генетики серед лікарів різного фаху та населення.

У медико-генетичні заклади пацієнти звертаються за направленням лікарів різного фаху, лікарів-генетиків, за самозверненням, а також скеровуються спеціалістами після виявлення патології при використанні скринінгових програм.

2.2. Медико-генетичне консультування.

1. Медико-генетичне консультування як спеціалізований вид медичної допомоги надається лікарем-генетиком і полягає у визначенні прогнозу народження дитини з уродженою та спадковою патологією в сім'ї, розрахунку вірогідного ризику патології та надання інформації батькам для прийняття рішення щодо народження дитини.

2. Розрахунок генетичного ризику в родині проводиться після встановлення/підтвердження діагнозу спадкової чи уродженої патології. При неможливості встановлення точного діагнозу використовуються розрахунки загальнопопуляційних ризиків з інформуванням пацієнтів щодо їх відносного характеру.

3. При проведенні медико-генетичного консультування лікар-генетик дотримується правил біоетики і деонтології. Відповідно до чинного законодавства, інформація про спадковий характер захворювання в пробанда чи в родині є конфіденційною і надається особі, яка консультувалась. У випадку встановлення носійства мутантного гена чи структурної перебудови хромосом в одного з членів подружжя інформація про виявлення зміни в генетичному апараті надається в письмовій формі пацієнту (носію). Медичними спеціалістами забезпечується право пацієнта щодо необхідності інформування інших членів родини про виявлену патологію.

У випадку, коли пробандом виступає дитина або людина зі зниженим розумовим розвитком, результати генетичних досліджень у вигляді висновку видаються батькам або особам, які їх заміняють, згідно з чинним законодавством.

4. У зв'язку з поширенням допоміжних репродуктивних технологій, для запобігання помилкам у розрахунках генетичного ризику при проведенні медико-генетичного консультування, лікар-генетик опирається на відомості про біологічних батьків дитини згідно з чинним законодавством.

ОСНОВИ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ

Завдання 2. Розв'язання ситуативних задач

Задача 1. Жінка під час вагітності перехворіла на корову краснуху, народила глухого сина. У неї та у її чоловіка слух нормальний, у родоводі обох батьків глухота не відмічена. Вірус корової краснухи не є мутагеном.

Визначте:

А. природу глухоти дитини

Б. ймовірність повторного народження глухої дитини

В. ймовірність народження глухих онуків, якщо їх глухий син, ставши дорослим, одружиться з глухонімою жінкою, у якої батьки та дві сестри також глухонімі (ген глухоти рецесивний).

Задача 2. У родині, де чоловік дальтонік, а жінка генотипово та фенотипово нормальна, народилась дівчинка з синдромом Шерешевського-Тернера. Яка ймовірність того, що вона буде дальтоніком?

Задача 3. Чоловік і жінка здорові, а сестра жінки хвора на фенілкетонурію.

Вкажіть:

А. ймовірність наявності у жінки гена фенілкетонурії

Б. ймовірність народження дитини з фенілкетонурією, якщо ген фенілкетонурії має лише жінка, а у чоловіка його немає

В. медико-генетичні методи, які можна використати для вирішення питання про наявність гена фенілкетонурії у людини

Задача 4. Пробанд страждає на нічну сліпоту. Його два брати також хворі. По лінії батька пробанда хворих не було. Мати пробанда хвора. Сестра і два брати матері пробанда здорові. По лінії матері відомо, що бабуся пробанда хвора, а дід здоровий; сестра бабусі хвора, а брат здоровий; їх мати була здорова, а батько, його сестра і брат хворі; мати останніх була здорова, а батько хворий. Дружина пробанда, її брат, сестра і батьки здорові. Проведіть генетичний аналіз родини, складіть родовід.

З'ясуйте:

А. тип успадкування нічної сліпоти

Б. ймовірність народження хворих дітей у цій родині

Задача 5. До медико-генетичної консультації звернулося кілька здорових чоловіків, які мають хворих на фенілкетонурію родичів. Вкажіть, для кого з них потрібно виконати обстеження з

метою виявлення можливості гетерозиготного носійства гена фенілкетонурії:

А. у батька в дитинстві буда діагностована фенілкетонурія

Б. у рідної сестри виявлено фенілкетонурію

В. на фенілкетонурію хворіє дочка

Задача 6. У чоловіка виявлено зайву Х-хромосому. Вкажіть:

А. медико-генетичні методи, за допомогою яких це встановлюють

Б. ймовірність народження від нього синів здоровою жінкою

Задача 7. Чоловік і жінка мають нормальний фенотип, однак у каріотипі чоловіка виявлено транслокацію однієї хромосоми 21 на хромосому 15. Вкажіть:

А. чому ця транслокація не позначилась на фенотипі чоловіка

Б. яка є максимальна (розрахункова) ймовірність народження дитини з хворобою Дауна у цій родині

Задача 8. Чоловік, високий на зріст, з нормальною статурою, але агресивний, має молоду здорову жінку і сина з синдромом Клайнфельтера. Обстеження, проведене у медико-генетичній консультації, виявило у цього чоловіка зміну кількості хромосом, яка й призвела до народження хворого сина. Вкажіть:

А. каріотип чоловіка

Б. до якої групи належить його хвороба

В. методи експрес-діагностики та остаточної діагностики

Г. ймовірність синдрому Клайнфельтера у наступної дитини

Д. ймовірність народження здорової дочки у цій родині

Задача 9. Під час обстеження 10-річної дитини було виявлено розумову відсталість, порушення обміну речовин, затримку росту, затримку фізичного розвитку, множинні природжені вади розвитку. Вкажіть:

А. симптом, що викликав підозру на хромосомну хворобу

Б. метод який слід застосувати для діагностики хвороби

Задача 10. Природжена глухота може бути як наслідком відсутності одного з генів, що беруть участь у розвитку органу слуху, так і наслідком дії несприятливих чинників, що пригнічують розвиток органу слуху в процесі ембріогенезу. Вкажіть:

А. назву другої форми природженої глухоти

Б. медико-генетичні методи, які слід застосувати для проведення диференційної діагностики між першою і другою формами глухоти

Задача 11. Прробанд – здорова жінка, яка нормально розпізнає кольори. Її сестра також має нормальний зір, однак двоє братів страждають на дальтонізм. Мати й батько пробанда здорові, чотири сестри матері пробанда здорові, чоловіки їх теж здорові. Про двоюрідних сибсів з боку матері пробанда відомо: в одній сім'ї є хворий брат, а дві сестри і другий брат здорові. В двох інших родинах є по одному хворому сину і по одній здоровій дочці, у четвертій родині – одна здорова дочка. Бабуся пробанда з боку матері здорова, дід страждав на дальтонізм. З боку батька пробанда хворих на дальтонізм не відмічено. Складіть родовід цієї родини. Визначте:

А. тип успадкування дальтонізму

Б. ймовірність народження у пробанда хворих дітей, за умови, що вона вийде заміж за здорового чоловіка

Задача 12. Чоловік, його мати і чотири дочки хворіють на домінантну спадкову хворобу. Батько чоловіка, дружина і всі п'ятеро синів здорові. У якій хромосомі знаходиться відповідний домінантний ген?

Зробити висновки та записати їх до зошиту.

Питання для самоперевірки:

1. Що таке медико-генетичне консультування?
2. Які основні етапи проведення МГК?
3. Які показання для направлення пацієнтів на МГК?
4. Хто і де проводить МГК?
5. Як визначити вірогідність прояву спадкових захворювань?.
6. Які методи діагностування використовують?
7. Чи можна попередити розвиток спадкових захворювань?
8. Як складати родоводи?