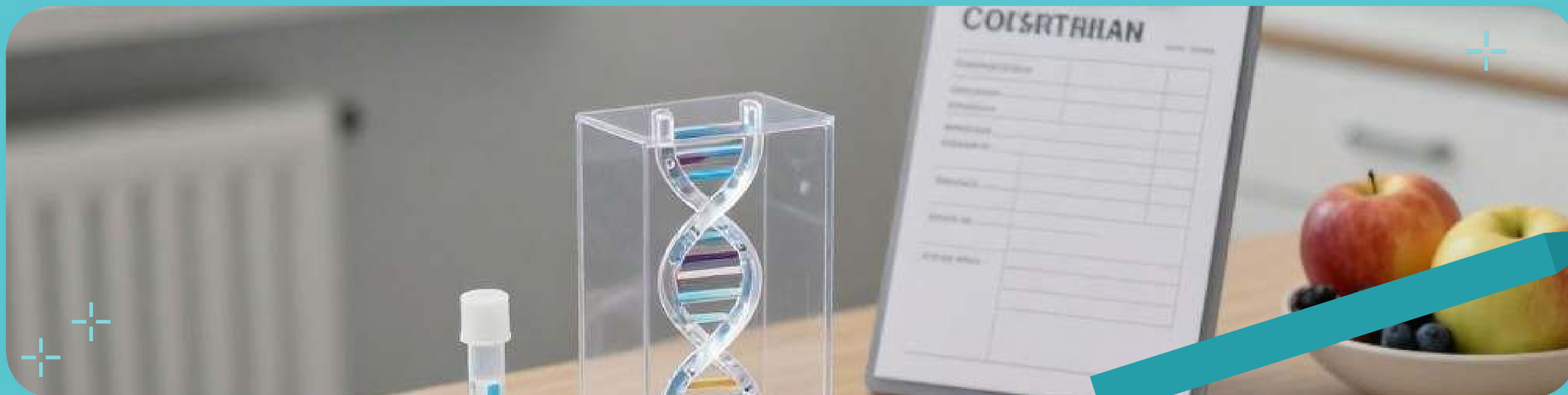


# Заболевания, связанные с наследственной предрасположенностью, и медико-генетическое консультирование

Наследственность повышает риск, но не отменяет роль среды и профилактики.



# Почему эта тема важна

Наследственная предрасположенность показывает, что болезнь может возникать из-за сочетания генов и среды. Это помогает понять, почему одинаковый диагноз в семье не всегда означает неизбежность заболевания у каждого родственника, а профилактика действительно имеет смысл и в медицине, и в жизни подростка.



# Моногенные и многофакторные заболевания

## 1. Один ген

Моногенные болезни связаны с изменением в одном гене и часто подчиняются четким правилам наследования: аутосомно-доминантному, аутосомно-рецессивному или сцепленному с X-хромосомой.

## 2. Примеры моногенных болезней

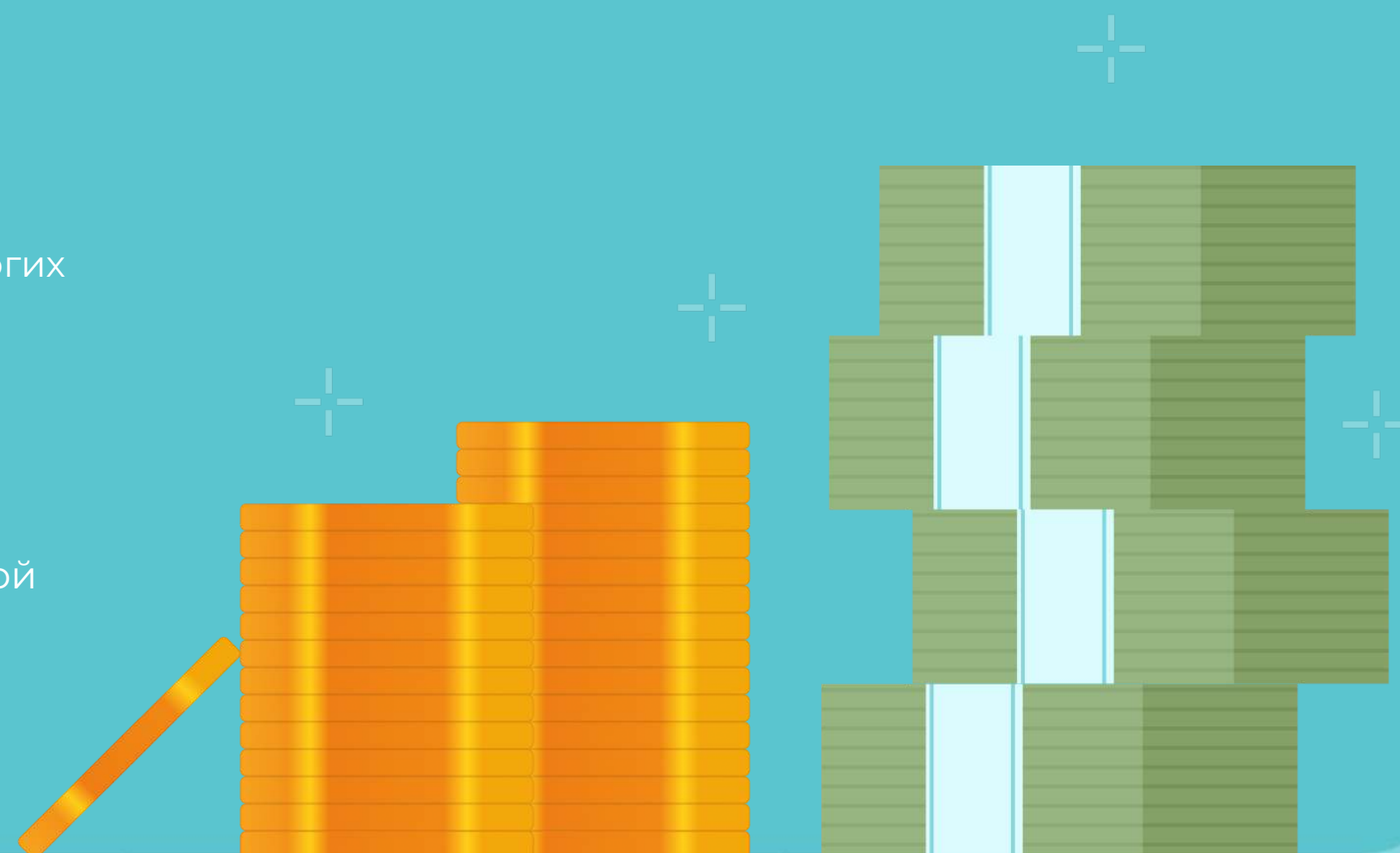
К таким состояниям относятся муковисцидоз, фенилкетонурия, гемофилия и болезнь Гентингтона. Для них характерна сравнительно ясная генетическая причина и предсказуемый семейный риск.

## 3. Множество факторов

Многофакторные заболевания формируются под влиянием многих генов и среды: питания, двигательной активности, курения, инфекций и стресса. Они не наследуются по одному строгому сценарию.

## 4. Семейный риск

При многофакторных болезнях болезнь может повторяться в семье чаще, чем в популяции, но это не означает неизбежной передачи. Важны наблюдение, скрининг и коррекция образа жизни.



# Как семейный анамнез помогает заподозрить наследственный риск

## Повторяемость диагноза

Если одно и то же заболевание встречается у нескольких родственников, вероятность наследственной природы возрастает. Особенно значимы случаи у близких членов семьи в разных поколениях.

## Раннее начало

Появление болезни в необычно молодом возрасте часто указывает на генетический вклад. Для многих наследственных состояний ранний дебют является важным диагностическим ориентиром.

## Похожие симптомы

Редкое сочетание признаков, двустороннее поражение органов или необычно тяжелое течение также заставляют думать о генетической причине, а не только о внешних факторах.

## Родословная

В медико-генетической практике сведения о семье обычно оформляют минимум за три поколения. Такая схема помогает увидеть наследование по материнской и отцовской линии.

## Оценка риска

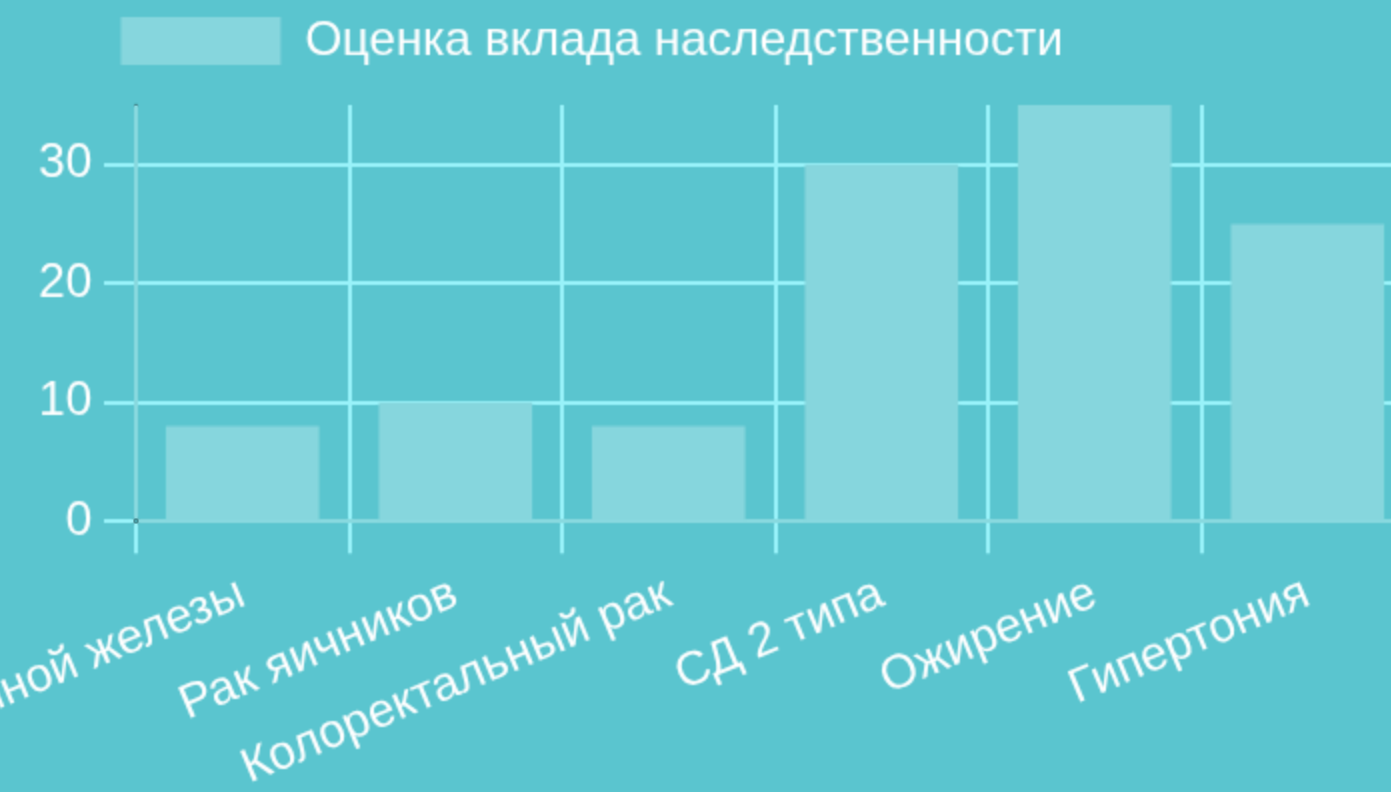
Семейный анамнез не ставит диагноз, но помогает выделить группы повышенного риска и выбрать дальнейшее обследование, если клиническая картина требует уточнения.



# Доля наследственных факторов в распространенных заболеваниях

Диаграмма помогает сравнить наследственные формы с многофакторными состояниями, где роль среды может существенно менять итоговый риск.

Наследственный вклад есть у всех показанных болезней, но сильнее всего он проявляется в отдельных опухолях и наследуемой предрасположенности.



Обобщение по данным ВОЗ и клинических обзоров; значения приведены для наглядного сравнения, 2026



# Наиболее известные наследственно обусловленные синдромы



## **BRCA1/BRCA2**

Мутации в этих генах повышают риск рака молочной железы и яичников. Важны раннее выявление, регулярное наблюдение и оценка семейного анамнеза.



## **Синдром Линча**

Наследственные изменения повышают вероятность колоректального рака и некоторых других опухолей, включая рак эндометрия. Это пример синдрома с выраженным семейным риском.



## **Семейная гиперхолестеринемия**

Нарушение обмена липидов приводит к очень высокому холестерину с детства и ускоренному атеросклерозу. Без лечения существенно возрастает риск раннего инфаркта.



## **Болезнь Гентингтона**

Изменение в гене HTT вызывает прогрессирующее поражение нервной системы. Болезнь часто проявляется во взрослом возрасте и требует генетически точного консультирования семьи.



## **Фенилкетонурия**

Это наследственное нарушение обмена веществ, при котором раннее выявление особенно важно. Специальная диета позволяет предотвратить тяжелые нарушения развития и сохранить качество жизни.



# Примеры заболеваний и типы наследования



| Заболевание         | Наследование      | Признаки                |
|---------------------|-------------------|-------------------------|
| Муковисцидоз        | аут.-рец.; CFTR   | Желёзы внешней секреции |
| Марфан              | аут.-домин.; FBN1 | Высокий рост, сердце    |
| Гемофилия А         | X-сцепл.; F8      | Нарушение свертывания   |
| Гиперхолестеринемия | аут.-домин.; LDLR | Высокий холестерин      |

Учебные данные по медицинской генетике

В таблице показаны наиболее известные наследственные болезни и их ключевые признаки.

Тип наследования помогает связать симптомы с вероятным генетическим механизмом и заранее оценить риск для родственников.



# Этапы медико-генетического консультирования

Последовательность действий в клинической практике



# Методы генетической диагностики

## Кариотипирование

Позволяет увидеть крупные изменения числа и строения хромосом. Метод особенно полезен при врожденных пороках развития, нарушениях пола и некоторых формах бесплодия.

## ПЦР

Быстро находит конкретные известные мутации в небольшом участке ДНК. Этот метод удобен, когда диагноз уже предполагается и нужно подтвердить отдельный вариант.

## Секвенирование

Секвенирование отдельных генов, панели NGS и исследование экзона помогают искать точечные изменения и небольшие перестройки в ДНК, когда причина болезни неочевидна.

## Геномный подход

Секвенирование всего генома применяют реже, когда стандартные методы не дают ответа. Оно дает наиболее полную информацию, но требует сложной интерпретации результатов.



# Когда генетическое тестирование особенно важно

Направление к генетику чаще всего требуется, когда клиническая картина необычна для возраста, а семейный анамнез усиливает подозрение на наследственную причину.

Наиболее убедительные основания для тестирования связаны с ранним дебютом, повторяемостью случаев в семье и репродуктивными проблемами.



Обобщение по клиническим показаниям медико-генетического консультирования; данные для наглядного сравнения, 2026



# Что означают результаты генетического теста

## Положительный ответ

Он подтверждает наличие варианта, связанного с заболеванием, но не всегда позволяет точно предсказать тяжесть симптомов, возраст начала болезни или ее дальнейшее течение.

## Отрицательный ответ

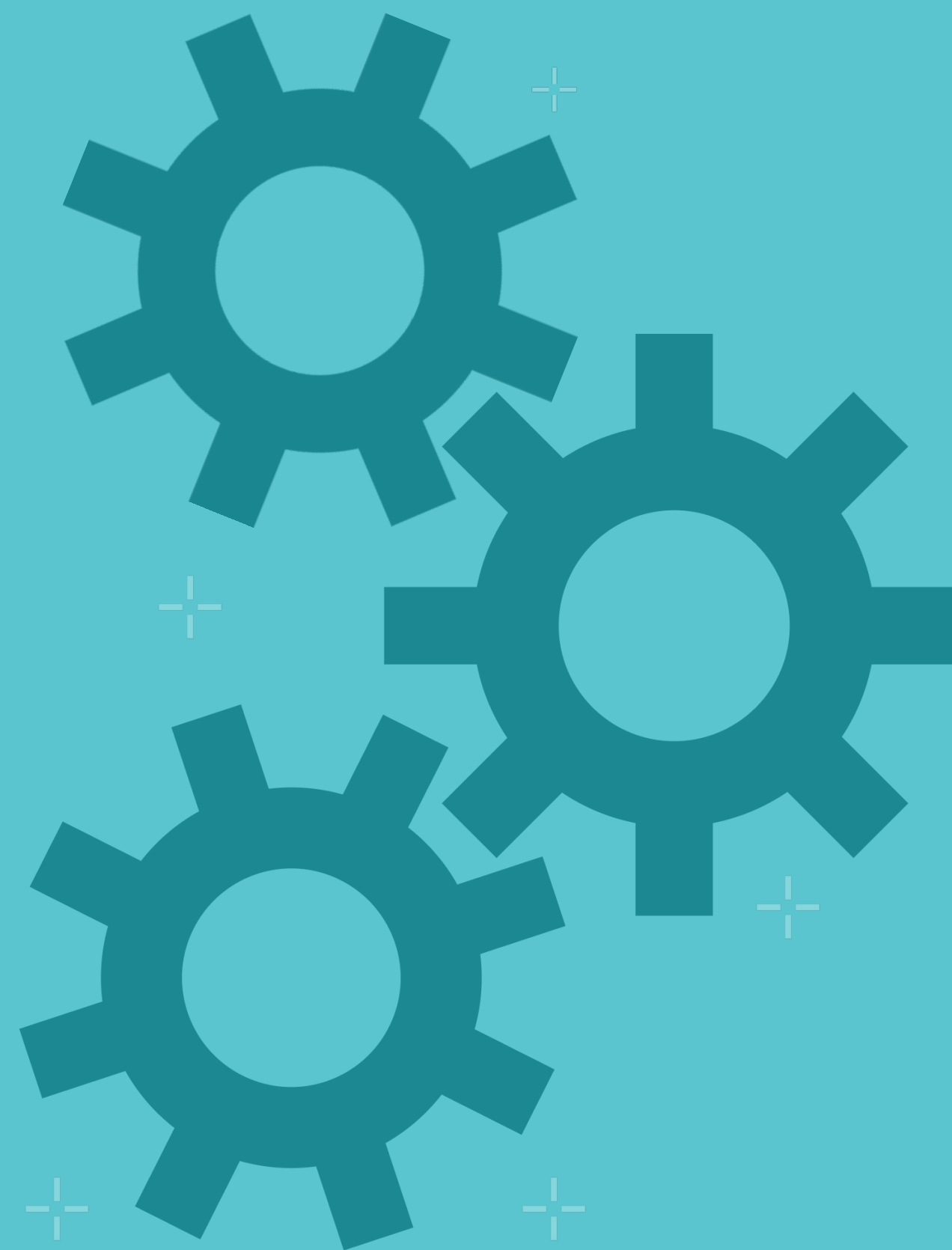
Такой результат уменьшает вероятность известной мутации, но не полностью исключает наследственный риск, если исследование охватило не все варианты или причина болезни пока неизвестна.

## Неопределенный вариант

Иногда выявляют изменение ДНК, значение которого еще неясно. В этом случае нужен повторный анализ, сопоставление с семейным анамнезом и наблюдение у специалиста.

## Главный вывод

Важнее всего различать мутацию, риск заболевания и степень его проявления: один и тот же генетический вариант может по-разному влиять на разных людей.



# Риски для родственников при разных типах наследования

| Тип                   | Риск ребенку    | Пример       |
|-----------------------|-----------------|--------------|
| Аутосомно-доминантный | 50%             | Марфан       |
| Аутосомно-рецессивный | 25%             | Муковисцидоз |
| Сцепленный с X        | зависит от пола | Гемофилия А  |

Таблица показывает, как тип наследования влияет на вероятность передачи болезни детям и риск для сибсов.

Для доминантных и рецессивных форм риск часто можно оценить заранее; при сцеплении с X-хромосомой вероятность зависит от пола ребенка.

Учебная генетика; типичные схемы наследования, используемые в медико-генетическом консультировании



# Профилактика и раннее выявление наследственно обусловленных болезней

1.

## Коррекция образа жизни

Отказ от курения, рацион питания, контроль массы тела и регулярная физическая активность снижают вероятность реализации наследственной предрасположенности, особенно при сердечно-сосудистых и метаболических рисках.

2.

## Контроль факторов среды

Важно ограничивать избыток сахара, насыщенных жиров и алкоголя, а также следить за сном и уровнем хронического стресса, потому что эти факторы усиливают неблагоприятный генетический фон.

3.

## Скрининг и наблюдение

При повышенном риске врач назначает регулярные обследования: контроль холестерина, колоноскопию, УЗИ, МРТ и другие методы, позволяющие выявить изменения до появления выраженных симптомов.

4.

## Вакцинация и защита

Для части наследственных рисков особенно важны вакцинация против вируса папилломы человека и гепатита В, поскольку она снижает вероятность некоторых онкологических осложнений.

5.

## Ранняя диагностика

Если болезнь обнаружена на раннем этапе, лечение и наблюдение начинают вовремя, а тяжелые осложнения удастся отложить или предотвратить, что особенно важно для семьи.



# Пренатальная и репродуктивная диагностика

## 1. Показания к обследованию

Эти методы используют при высоком семейном риске, известном носительстве мутаций, а также если в семье уже рождались дети с наследственными заболеваниями.

## 2. Неинвазивный и инвазивный подход

Неинвазивный пренатальный тест оценивает ДНК плода по крови матери, а хорионбиопсия и амниоцентез позволяют получить материал для более точного лабораторного анализа.

## 3. Преимплантационное тестирование

При экстракорпоральном оплодотворении можно проверить эмбрионы до переноса в полость матки и выбрать те, у которых не выявлена известная семейная мутация.

## 4. Зачем это нужно

Ранняя генетическая оценка помогает семьям принимать более взвешенные репродуктивные решения, но всегда проводится с учетом медицинских показаний, ограничений метода и этических норм.



# Психологические и этические вопросы генетической информации



## Информированное согласие

Человек должен понимать цель исследования, возможные результаты и ограничения теста. Генетическое обследование проводят добровольно, после объяснения последствий для самого пациента и его семьи.



## Право знать и не знать

Не каждый готов заранее узнать о вероятности болезни. Этический подход учитывает личный выбор, возраст, семейные обстоятельства и психологическую готовность к такой информации.



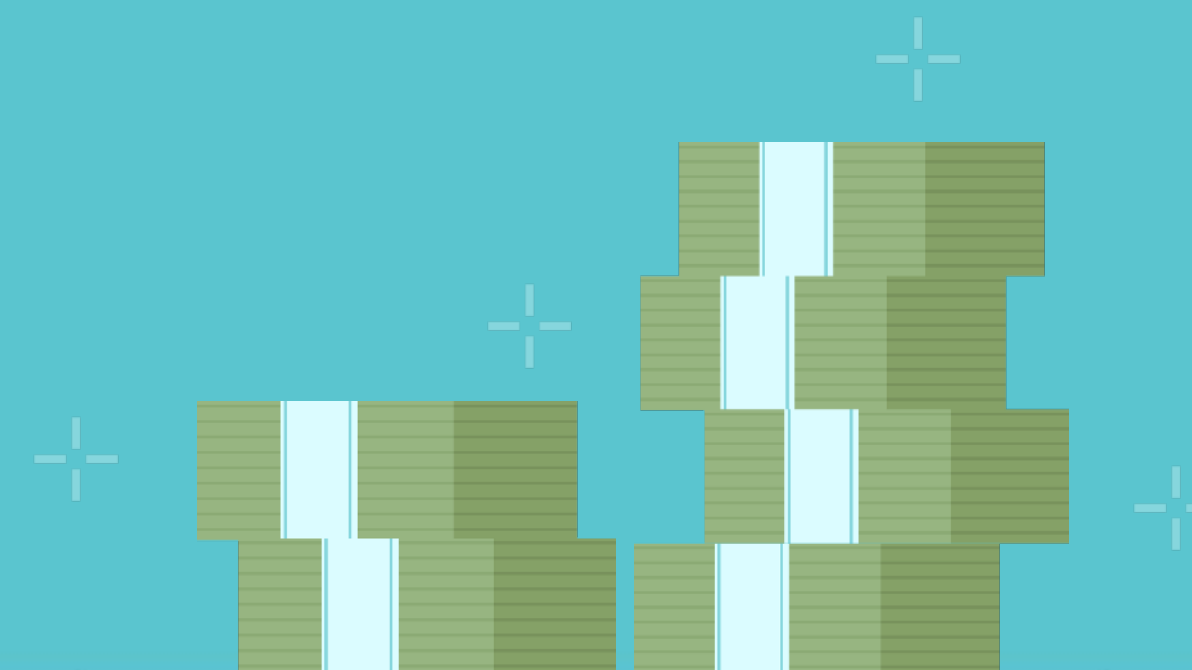
## Конфиденциальность

Генетические данные относятся к чувствительной информации. Их хранят и передают так, чтобы защитить частную жизнь человека и не раскрывать данные без необходимости.



## Риск дискриминации

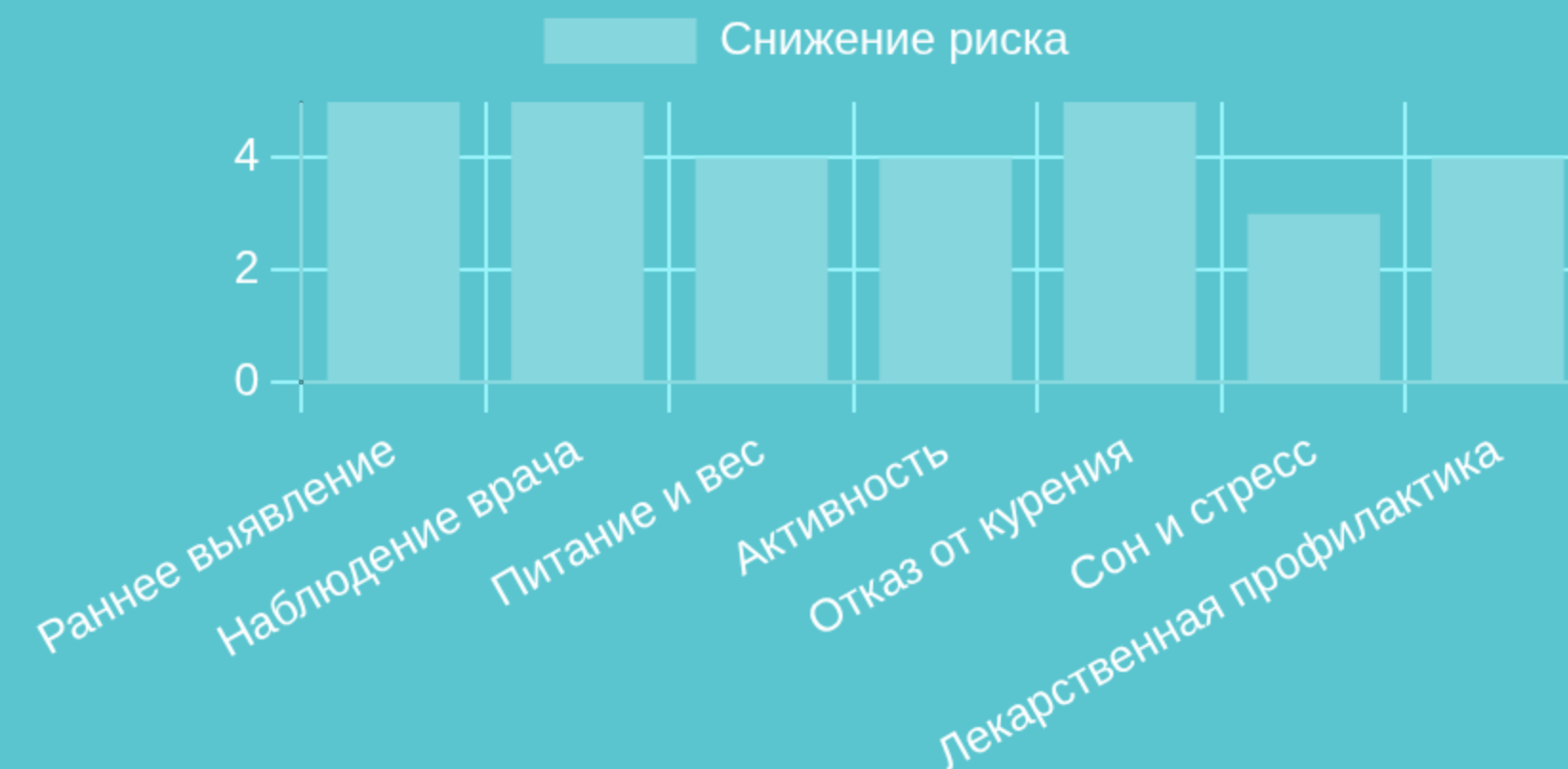
Результаты тестов могут повлиять на отношение окружающих, поэтому важно противодействовать стигматизации, избегать необоснованных выводов и ответственно использовать медицинские сведения.



# Факторы, уменьшающие реализацию наследственного риска

Даже при наследственной предрасположенности многое зависит от того, насколько рано человек узнает о риске и насколько последовательно выполняет рекомендации врача.

Наибольший эффект дают раннее выявление, отказ от курения и регулярное наблюдение; образ жизни заметно влияет на проявление генетического риска.

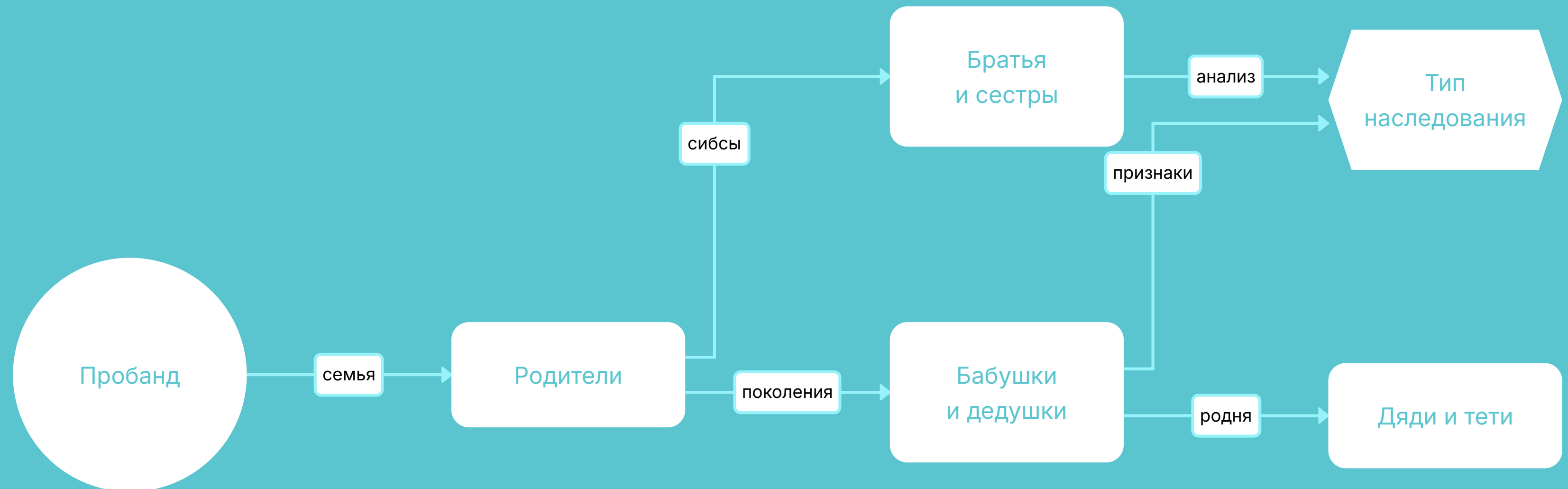


Схематическая диаграмма по общим принципам профилактики наследственно обусловленных заболеваний



# Как строится родословная в медико-генетической практике

Последовательность анализа семейных связей и признаков наследования



# Признаки, при которых требуется консультация генетика



| Признак             | Пример                       | Обследование       | Причина             |
|---------------------|------------------------------|--------------------|---------------------|
| Раннее начало       | семейная гиперхолестеринемия | анализ родословной | наследственный риск |
| Повторяемость       | синдром Линча                | молекулярный тест  | семейные случаи     |
| Врожденные аномалии | хромосомные нарушения        | кариотипирование   | системный дефект    |

*Показания к медико-генетическому консультированию, используемые в клинической практике*

Таблица помогает быстро распознать ситуации, когда обычного клинического осмотра недостаточно и нужна медико-генетическая оценка.

Чем раньше болезнь начинается и чем чаще встречается в семье, тем выше основание для генетического обследования и уточнения риска для родственников.



# Роль семьи, школы и врача в профилактике наследственных болезней

## Семья

Семья уточняет случаи заболеваний у родственников, сохраняет сведения о диагнозах и помогает не упустить важные детали, которые делают семейный анамнез точнее и полезнее.

## Врач

Специалист оценивает риск, назначает нужные исследования, интерпретирует результаты и решает, требуется ли медико-генетическое консультирование, наблюдение или профилактические меры.

## Школа

Школа формирует понимание наследственности, мутаций и роли среды, а также учит ответственно относиться к здоровью, семейной истории и возможностям современной диагностики.



# Наследственный риск: не приговор, а повод действовать



Наследственная предрасположенность повышает вероятность болезни, но не отменяет свободу выбора и профилактику. Семейный анамнез, генетическая диагностика и консультация врача помогают вовремя снизить риски и принять взвешенные решения.