

СЪЩНОСТ, ЕТАПИ И ПРОБЛЕМИ НА ГЕНЕТИЧНОТО КОНСУЛТИРАНЕ КАТО ДЕЙНОСТ В МЕДИЦИНСКАТА ПРАКТИКА

Людмила Ангелова, Мари Хачмерян

Катедра по медицинска генетика, Медицински университет - Варна

GENERAL ASPECTS, MAIN STEPS AND SPECIAL ISSUES IN GENETIC COUNSELLING MEDICAL PRACTICE

Lyudmila Angelova, Mari Hachmeriyan

Department of Medical Genetics, Medical University of Varna

РЕЗЮМЕ

Статията основно е насочена към медици, които не са експерти или специалисти в полето на медицинската генетика, а по-скоро към болничните клиницисти, фамилни лекари и немедицински генетични консултанти със специфичен опит в някои от областите на генетичното консултиране. Тя представя организацията на генетичните служби в нашата страна – те са структури от интегрирани регионални центрове в университетските болници, съчетаващи клинични, лабораторни и академични дейности.

Статията представя същността и основните елементи на генетичното консултиране: диагностични и клинични аспекти, документиране на фамилната и родословна информация, установяване на типа на унаследяване в конкретното семейство, комуникация за информиране за наличните възможности, обслужване и бъдещо поведение, подкрепа при процеса на изграждане или взето решение. Тъй като медицинската генетика е в процес на прогресиращо разпространение в своето приложение извън специалните центрове, възниква нарастваща необходимост за клиницисти от различни медицински специалности да се ангажират по-активно към нуждите от генетично консултиране за пациентите, които те обслужват.

Ключови думи: генетично консултиране, показания за насочване, проблеми при консултирането

ABSTRACT

This paper is primarily for those who are not experts or specialists in the field of Medical genetics, but for the general hospital clinicians, family doctors or non-medical genetic counselors with a specific training in the field. It gives the organization of genetic services our country – they are provided in integrated regional centers in university hospitals, incorporating clinical, laboratory and teaching activities.

The paper lists the principal elements of genetic counseling: diagnostic and clinical aspects, documentation of family and pedigree information, recognition of inheritance patterns and risk estimation in the particular family, communication and information on available options and further measures, support in decision – making and for decisions made. As medical genetics progressively spreads out in its applications beyond specialist centers, there is a growing need for clinicians in different medical fields to engage actively with genetic counseling needs of those whom they see.

Keywords: genetic counseling, indications for referral, pitfalls in counselling

Диагностиката и профилактиката на генетичните заболявания са с доказано много висока медицинска, социална и икономическа ефективност. Наследствената патология създава значителни здравни и икономически проблеми не само за засегнатите индивиди и техните семейства, но също така и за обществото, в което живеят. Макар че болестите с изцяло генетичен произход са поотделно редки (честота по-малка от 1 на 2 000 души), те са многобройни (описани са няколко хиляди само моногенни нарушения). Наследствената патология е тежка и често нелечима, поради което акцентът пада върху превенцията за нова поява в рамките на засегнатото семейство или на усложненията при вече засегнат индивид.

ОРГАНИЗАЦИЯ НА ГЕНЕТИЧНАТА ПОМОЩ У НАС

Генетичните заболявания са приоритет и основа на съвременния модел на здравеопазване под формата на Национални генетични програми. Тяхното изпълнение попада в стратегическа цел №1 "Осигуряване условия за промоция на здраве и профилактика на болестите" на проекта за Национална здравна стратегия на България и на 7-а рамкова програма на Европейския парламент.

Генетичните центрове като основен структурен елемент на медицинската генетика включват: лабораторната дейност (молекулярна генетика, биохимична генетика, цитогенетика), генетична консултация и академична дейност. Т.е. те са звена за интегрирани клинични и лабораторни услуги при болести със значителна генетична компонента (наследствени или спорадични). Такъв вид задачи успешно могат да решават само високотехнологични лаборатории, разполагащи с модерна инфраструктура и критична маса от експерти с разнообразна квалификация в областта на съвременната генетика, работещи в мрежа с широк спектър от клинични екипи (3). В нашата страна държавните генетични центрове са базирани в пет извънстолични университетски болници с генетичноконсултативни кабинети и лабораторни сектори, както и в Национална генетична лаборатория, Катедра по медицинска генетика и Център по молекулярна медицина (към Катедра по биохимия) – всички, намиращи се в СБАЛАГ „Майчин дом“ - София. Важно значение играе и широко представената генетична диагностика в няколко частни генетични лабораторни звена, Генетична медико-диагностична лаборатория „Геника“ (диагностичен панел от над

200 редки болести), лаборатория „Геномика“ към СБАЛГАР „Д-р Малинов“ ООД и др.

Интересно е да се отбележи, че в 85-90% от случаите генетичното обслужване е доболнична лабораторна и консултативна помощ, която не е включена като дейност в рамковия договор по НЗОК извън снабдяването с реактиви и консумативи по Наредба 26 на МЗ и Национални Програми. От края на 2015 г., се пое финансовото обезпечаване на цялостното изследване чрез биохимичен скрининг на бременни жени. У нас не се финансира от НЗОК и генетичното консултиране като дейност в доболничната помощ. Въведената практика за телефонно информиране и консултиране по интернет като подход при консултация за скрининг на бременни жени в никакъв случай не може да отмени традиционната генетична консултация и прекия контакт със семейството при сериозни наследствени болести, репродуктивни нарушения и др., които имат експертна стойност с писмено заключение.

В отчетния доклад до МЗ за 2011 година е записано, че „генетичноконсултативната дейност е с много висока медицинска, социална и здравна ефективност, изисква сравнително ограничен ресурс предимно в комуникационни технологии и квалифицирани експерти“ (3). Констатира се „остър недостиг от компетентни консултанти в генетичните лаборатории и почти пълна липса на такива в клиничните звена“. Специалността „Медицинска генетика“ е медицинска клинична специалност. С дългосрочната тенденция за нарастване на броя на изследваните пациенти, и преди всичко с непрекъснатото въвеждане на нови технологии за провеждане на генетичните изследвания, силно нараства нуждата от квалифицирани генетични консултанти.

С експанзията на генетичното познание и степента на усъвършенстване на лабораторната диагностика се повиши и необходимостта от образование и консултиране на пациентите и техните семейства по отношение на сложните въпроси, възникващи при генетичните заболявания. Необходимостта от повишени знания на общопрактикуващите лекари, други клинични специалисти, общественост, за приноса на генетичната патология в заболяемостта е довела до нарастала нужда от специализирана клинично-генетична информираност на лекари и население (2).

ОПРЕДЕЛЕНИЕ И СЪЩНОСТ НА ГЕНЕТИЧНОТО КОНСУЛТИРАНЕ

Според Национален стандарт по медицинска генетика генетичната консултация се про-

вежда задължително преди генетичното изследване и след получаване на резултата (4).

Едно от най-ранните определения на генетичното консултиране е дадено от П. Харпър (1981) и то гласи, че (8):

“Генетичното консултиране е процес на общуване с болния и/или членове на семейството му, на които се предоставя информацията относно:

- същността на заболяването,
- величината на риска за неговата поява или повторение,
- възможностите за лечение или предотвратяване.”

Както казва самият автор, въпреки че болшинството хора, работещи в областта на медицината, са запознати с термина „генетично консултиране“ и имат някаква идея какво означава той, рядко се среща някаква съвременна дефиниция на понятието (9). Генетичното консултиране е композиционна дейност, съставена от ключови елементи, които поотделно са много различни, но заедно изграждат силно отличаващ се по характер и особености процес. Елементите на генетичното консултиране са:

- диагностични и клинични аспекти;
- документиране на семейството и родословна информация;
- определяне на модела на унаследяване и оценка на риска;
- общуване и емпатия към лицата, с които се комуникира;
- информация за налични възможности по обслужването и поведение;
- подкрепа при вземане на решение и за направено решение.

Целта на генетичното консултиране е да се даде информация и подкрепа на семействата с риск, да развият или създадат потомство с генетично нарушение, или с вродени аномалии.

„Генетичният консултант често работи като част от екип, който включва медицински генетик, други лекари (акушер-гинеколози, педиатри, невролози, онколози и др.), психолози, социални работници, диетолози, медицински сестри и др. Той подпомага назначаването, събирането и оценката на медицинската информация, водеща до диагноза, образова пациента и му дава психо-социална подкрепа, прави оценка на риска при генетично изследване, подпомага лекарите с други клинични специалности в обслужването на генетичното нарушение“ (6). Според Nussbaum et al (4) работата на медицинския генетик е много по-времеемка в сравнение с други клинични области, защото тя изисква широка

предварителна подготовка и проследяване извън прекия контакт с пациентите и неговото семейство. Специалистите генетични консултанти са активни и в областта на генетичните изследвания, те създават тясното взаимодействие между насочващите лекари, диагностичните лаборатории и самите семейства. Тяхната експертиза е безценна за лабораториите, защото разясняването и интерпретацията на генетичните тестове за пациентите и насочващите лекари често пъти изискват задълбочени познания в областта на генетиката и геномиката, а така също и много добри комуникативни умения.

РЕАЛНО НАСОЧВАНЕ КЪМ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧНИТЕ ЦЕНТРОВЕ

- Традиционното генетично обслужване засяга предимно семейства за изясняване на диагнозата, прогнозата и риска за повторение на вече възникнало заболяване в семейството - т.е. то е ретроспективно.
- С увеличаването на възможността за пренатални, носителски и пресимптоматични изследвания проспективното (предбрачно, предрепродуктивно) генетично консултиране ще става все по-често.

От изключителна важност е да се знае, че генетичното консултиране е пълноценно и значимо, ако насочването е предрепродуктивно. Времето е необходимо за изясняване на генетичната диагноза – вида на мутацията, която може впоследствие да се търси с методите на пренаталната диагностика.

ФУНКЦИИ НА ГЕНЕТИЧНАТА КОНСУЛТАЦИЯ

- Диагностични (поставяне на генетична диагноза или клинична, ако отсъства такава).
- Консултативни – в тесния смисъл на понятието това е процесът на образование на консултиращия се по въпросите на генетичното нарушение.
- Диспансерни – дълготрайна подкрепа, съдействие и комуникиране – активна роля на консултативната структура.

ГЕНЕТИЧНОКОНСУЛТАТИВЕН ПРОЦЕС

Консултиращият лекар трябва да се убеди, че консултиращият(те) се е получил необходимата информация, която му дава възможност да разбере (7):

- медицинските факти, вкл. диагноза, вероятна прогноза и налично възможно обслужване (лечение);
- начина, по който наследствеността е допринесла за нарушението (типа на уна-

- следяване), риска за повторение, предаване или риска за други фамилни членове;
- шансовете или наличните възможности за справяне с риска;
- да избере начина на действие, който изглежда най-приемлив за него (тях) с оглед на риска, целите на семейството, етичните и религиозни вярвания;
- да изгради най-доброто възможно адаптиране към нарушението или към риска за повторение, чрез предоставяне на подкрепящо консултиране на семействата, подпомагане и насочване към подходящи специалисти, социални служби, пациентски организации и др.

Макар че обслужването на всеки случай трябва да бъде индивидуализирано за нуждите и ситуацията на всеки пациент, генетичният подход има общо правило. Като цяло на пациента не се казва какво решение да вземе по отношение на различни изследвания или възможности за обгрижване, а се дава пълна и актуална информация и подкрепа в процеса на достигане за взимане на собствено напълно информирано решение, което изглежда най-подходящо за пациента, консултацията се и неговото разширено семейство. Този подход в консултирането, наречен недириктивен и неотсъждащ, е трайно вкоренен в ръководните принципи на уважение към индивидуалното право на партньорите да правят репродуктивен избор без внушение.

Консултативният процес е по-добър, ако лекарят:

- има необходимата информация под ръка;
- разпознае психологичния и емоционален стрес поради чувства на вина (реалистична или не), срам – и помогне на семейството да се освободи от тези чувства;
- познава факторите, които влияят на консултирането: разнородност на обществото, социално-икономически статус на семейството;
- подпомогне семейството да определи своите собствени цели;
- проследи проблема чрез покана за нови генетични консултации.

Техническото изпълнение за по-добър процес на консултиране има, ако се:

- консултират родителите заедно
- отстранят дразнителите
- използват онагледяващи материали
- прецени от какво се нуждае семейството, какъв е техният проблем в момента

- има готовност за повторение на информацията.

ПОКАЗАНИЯ ЗА НАСОЧВАНЕ КЪМ МГК

1. Родено болно дете със:
 - съмнение за хромозомна болест, наследствено вещество-обменно заболяване или друго моногенно нарушение (кистична фиброза, синдром на чуплива X и др.);
 - умствено изоставане (със или без физически аномалии);
 - множествени вродени аномалии с неясна етиология;
 - единични вродени аномалии (дефект на неврална тръба, цепки на устна / небце, вродена сърдечна малформация и др.);
 - нервно-мускулни и психични заболявания;
 - аномалии в растежа, половото и пубертетно развитие;
 - аномалии на зрението, слуха, обонянието;
 - ендокринни нарушения;
 - проследяване на положителен резултат от скрининг на новородени.
2. Лица (родител/и) със съмнение за или с доказано наследствено заболяване.
3. Здрави лица (вкл. пресимптоматично) с риск за генетично заболяване поради фамилна обремененост с вродени, наследствени или злокачествени заболявания, особено при изследвания за предразположеност към болест с късно начало като карцином или неврологична патология).
4. Семейства с репродуктивни неудачи (два и повече спонтанни аборта; мъртво раждане, неизследвано и с неясни данни), инфертилитет.
5. Пренатална диагностика поради напреднала майчина възраст, установена с УЗД аномалия на плода, положителен резултат от майчин серумен скрининг в първи или втори триместър, установена хромозомна аберация в плода, родител, носител на хромозомна аберация, повишен риск за моногенно или мултифакторно заболяване. Преимплантационна диагностика (при асистирана репродукция).
6. Кръвнородствен брак.
7. Терапогени въздействия през бременността (лекарства, инфекции, производствени вредности, R₀, алкохол).

ЧЕСТО СРЕЩАНИ ПОГРЕШНИ СХВАЩАНИЯ ЗА НАСЛЕДСТВЕНОСТТА

- Отсъствие на други засегнати членове на семейството означава, че нарушението не е генетично – и обратно.

- Ако са засегнати само мъже или жени в едно семейство, това означава връзка с пола.
- Риск 1 от 4 означава, че следващите три деца няма да бъдат засегнати.
- Всяко състояние, налично при раждането, трябва да е наследствено.
- Ментално и физическо разстройство на майката по време на бременност може да причини малформация.
- Всички генетични заболявания и техният носителски статус могат да бъдат разкрити чрез хромозомен анализ.
- Наследствените болести са nelечими.
- Неразбиране на понятията вероятност, риск, шанс, процентна категория.

ЕТАПИ НА ГЕНЕТИЧНОТО КОНСУЛТИРАНЕ

Точната диагноза е от изключителна важност за успешно генетично консултиране. Никъде в клиничната медицина не е така важно нейното изграждане – без нея консултирането може да се окаже изцяло погрешно.

I ЕТАП. УСТАНОВЯВАНЕ / ПОТВЪРЖДАВАНЕ НА ДИАГНОЗАТА – основополагаща стъпка, за да може да се обяснят на пациента природата (същността) и прогнозата на заболяването. Диагнозата бива:

Клинична	Генетична
(конкретна болестна единица)	(видът на мутацията в конкретното семейство и типът на унаследяване)

Този етап се извършва чрез:

- събиране на информация:
 - фамилна история (въпросник) и генеалогично изследване;

Таблица 1. Диагностичен метод използван за съответен вид генетично нарушение

ВИД ГЕНЕТИЧНО ЗАБОЛЯВАНЕ	ДИАГНОСТИЧЕН МЕТОД
Хромозомни болести	Цитогенетичен (кариотип) анализ
Моногенни (менделиращи) болести, предразположения и нарушения в резултат на последователности от гени	Генеалогичен (родословен анализ) Биохимичен (метаболитен) анализ Молекулярно-генетичен (ДНК) анализ Молекулярно кариотипиране (FISH, arrayCGH)
Болести с мултифакторно унаследяване: Единични вродени аномалии Често срещани социално- значими болести с късно начало	Генеалогичен (родословен анализ) Образни и функционални изследвания Биохимичен анализ (рядко) Молекулярно-генетичен (ДНК) анализ
Митохондриални болести	Генеалогичен (родословен анализ) Молекулярно-генетичен (ДНК) анализ
Соматично клетъчни генетични болести: Неоплазия Мозаицизъм	Хистопатология, Цитогенетичен (кариотип) анализ Молекулярно-генетичен (ДНК) анализ

- медицинска история на заболяването - клиничен статус;
- тестове или допълнителни назначения.
 - Анализ на:
 - физикално изследване (вкл. радиологични изследвания при нужда);
 - адекватни лабораторни (цитогенетични, биохимични, молекулярно-генетични, молекулярно кариотипиращи, синдромологични анализи) и валидиране - потвърждаване на диагнозата (Табл. 1).

ОГРАНИЧЕНИЯ НА ГЕНЕТИЧНИТЕ ИЗСЛЕДВАНИЯ

Те са свързани със спецификата на генетичната диагностика, а именно (6):

- Не съществува генетичен тест със 100% точност. Явлението „мозаицизъм“ може да усложни цитогенетичната диагностика; при диагностиката на моногенни нарушения може да възникнат генотипни грешки.
- Генетичното изследване разкрива мутации, а не наличие на болест. Много болест-причиняващи мутации имат непълна пенетрантност и могат да не се извият. При това разкриването на мутацията обикновено разкрива малко за степента на тежест или възраст на начало на болестта.
- Генетичното изследване може да не разкрие всички мутации, които могат да причинят заболяване, поради липса на чувствителност, локусна хетерогенност, фенкопие. В голяма степен това ограничение се преодолява със съвременните методи на секвениране от ново поколение (NGS), с едновременно тестване на различни гени

в панел за определено заболяване или патологична група болести.

- Генетичното изследване може да доведе до сложни етични и социални усложнения (отсъствие на ефективно лечение, стигматизиране или дискриминиране от страна на работодател, застрахователна компания и др.)

ПРОБЛЕМИ НА ГЕНЕТИЧНОТО КОНСУЛТИРАНЕ

Най-често те са свързани с първия етап на консултирането, с трудности в поставянето на:

- клиничната диагноза: отсъствие, неправилна, непълна, фенокопии;
- генетичната диагноза: изолиран случай в семейството, генетична хетерогенност на заболяването, липса на пенетрантност, вариабилна експресивност, гонаден мозаицизъм, динамична мутация и др.;
- професионалната компетентност: неадекватно познаване на лабораторните диагностични възможности, на специализираната медицинска литература и компютърна база данни, неописано заболяване.

Диагностицирането на пациент с рядка болест е трудна задача. Тези болести се характеризират с голямо разнообразие от симптоми и нарушения, които силно варират от една нозологична единица до друга. Лекарят, без значение на специалността си, много често не среща аналогичен случай в своята практика, а понякога случаят остава единствен. Най-често диагнозата се поставя със значително закъснение от 5 до 15 години (5). Дори когато тя е поставена навреме обаче, пациентите и техните семейства изпитват огромни затруднения да получат по-подробна информация – риск за потомството, прогноза, референтна генетична лаборатория у нас и в чужбина за потвърждаването му, възможности за лечение и дородова диагностика. От известните до момента над 7000 моногенни болести в световен мащаб засега е възможна лабораторната диагностика на около 2500, а у нас могат да се диагностицират около 200 от по-често срещаните. Важни задачи по информацията и регистрацията им заема изграденият у нас Информационен институт за редки болести и лекарства сираци със седалище в Пловдив (1). В негова помощ би било и създаването на национална мрежа от информационно-референтни кабинети по редки болести към университетските генетични центрове. Така ще стане реално осигуряването на съвременно обслужване по единна регистрационна програма, възможност за обмен при непрекъснатата връзка между генетичните лаборатории,

подпомагане развитието на широкопредставителен Национален генетичен регистър за пациенти с наследствени болести и др.

II ЕТАП. ОПРЕДЕЛЯНЕ И ПРЕДСТАВЯНЕ НА РИСКА ЗА ПОЯВА / ПОВТОРЕНИЕ НА ЗАБОЛЯВАНЕТО В КОНКРЕТНОТО СЕМЕЙСТВО

Оценката на риска за повторемост е основен проблем в генетичното консултиране, свързан с горепосочените трудности на генетичната диагноза. Този етап в никакъв случай не бива да предхожда етапа “Изграждане на диагнозата”.

Представянето на рисковите вероятности трябва да бъде направено:

- разбираемо,
- метафорично,
- противопоставящо на шанса.

Риск за повторение от генетична гледна точка се определя на нисък (<5%), среден (5-10%), висок (>10%).

Рискът при моногенни (менделиращи) **заболявания** по правило е висок (автозомно-доминантни, автозомно-рецесивни, X-свързани рецесивни), постоянен при всяка следваща бременност (ако не се касае за изключения от правилния доминантен ход или герминативен мозаицизъм при X-рецесивно унаследяване). Рискът може да се коригира и при непълна и възраст-зависима пенетрантност.

За разлика от моногенните нарушения, подлежащите механизми на унаследяване за болшинството мултифакторни и хромозомни нарушения са неизвестни и оценката на риска за повторение се базира на предишен опит (**емпиричен риск**):

- Риск при полигенни (мултифакторни) **заболявания** – обикновено нисък до среден, непостоянен: зависи от наличния брой болни в семейството, степен на родство с пробанда, тежест, пол, възраст на изява.
- Риск при хромозомни заболявания – обикновено нисък, практически нищожен при родители с нормален кариотип. Рядко може да достигне 15-30% (по изключение 100%), ако един родител има балансирано хромозомно преустройство или мозайка.

ФАКТОРИ, ВЛИЯЕЩИ НА РЕШЕНИЕТО ЗА РЕПРОДУКЦИЯ (извън величината на риска за поява / повторение на болестта)

- Възможност за терапевтична корекция.
- Възможност за последващи или бъдещи диагностични изследвания.
- Възможност за пренатална диагноза.

- Тежест на заболяването (умствено изоставане, психични отклонения).
- Време на изява - при раждане или болест с късно начало.
- Отношение на съпрузите към тяхната наследственост: липса / отсъствие на здраво дете в семейство, социален статус, образование, възраст, здраве, междусъпрузески и вътрефамилни отношения.

III ЕТАП. ОБСЪЖДАНЕ ВЪЗМОЖНОСТИТЕ ЗА:

- прогноза и лечение с насочване към други специалисти, здравни агенции, подкрепящи групи и неправителствени организации;
- пренатална диагностика;
- избор на репродуктивно решение (в т.ч. асистирана репродукция, осиновяване).

Има за цел оказване помощ на семейството за вземане на най-правилното за самите тях самостоятелно, информирано решение.

Въпреки че пренаталната диагностика е един подход, който може често да бъде предложен на семейството за редуциране на риска за повторение, тя по никакъв начин не е универсално решение за риска от генетични проблеми в поколението. Съществуват много болести, за които пренаталната диагностика не е налична / подходяща, а за много родители тя не е и приемлив вариант.

Генетичните лабораторни изследвания (кариотипиране, молекулярно кариотипиране, биохимичен анализ, ДНК анализ) може да покажат на фамилно обременено семейство дали е или не е с увеличен риск за раждане на дете със специфично генетично нарушение. Генетичното консултиране е препоръчително да се проведе двукратно – преди и след това изследване, за да подпомогне партньорите да вземат информиран избор за неговото провеждане, да разберат, осмислят и използват информацията, получена от него. Разбира се, родителите могат да игнорират / приемат риска (и пристъпят към бъдещи бременности) или да го редуцират чрез:

- отказ от бъдещи бременности, контрацепция, стерилизация (дава се информация за подходящи процедури);
- прекъсването на бременност е приемливо и, ако е налична пренатална диагностика, се предприемат бъдещи бременности, а ако не е налична, се чака разработването ѝ;
- *in vitro* фертилизация с преимплантационна диагностика;
- осиновяване на дете;

- артифициално осеменяване от донор, дарителска яйцеклетка.

IV ЕТАП. ДЪЛГОТРАЕН КОНТАКТ, ПОДКРЕПА И ПРОСЛЕДЯВАНЕ

Продължителното клинично наблюдение е важен етап от диспансерната функция на генетичната консултация. Тя се налага поради естеството на наследствените болести – дълготрайно въздействие; засягане не само на един болен индивид, а на цялото семейство; огромното развитие и нови възможности в областта на лабораторната диагностика и лечение. Този етап се изразява и в ролята на консултанта като източник на информация след завършването на клиничните изследвания и първоначалното консултиране. Насочването на семейството или пациента към подкрепящи групи, фокусирани към конкретно заболяване или група болести, подпомага споделянето на опита за справяне с проблемите на други хора със същото заболяване. Много подкрепящи групи имат уебсайтове, предназначени за самопомощ чрез общуване, получаване и даване на информация и съвет и особено емоционална подкрепа. В нашата страна за целта може да се използва сайтът на Информационния център по редки болести: www.raredis.org (1).

Психологичните аспекти са не по-малко важни. Пациентите и семействата с риск за генетично заболяване или справящи се с такова нарушение са обект на варираща степен емоционален и социален стрес. Тревогата, породена от факта, че заболяването може да се повтори, чувството за вина и срам, необходимостта от вземане на репродуктивни решения могат да доведат до тежък дистрес. Много пациенти намират сили да се справят с проблемите, предпочитайки лошите факти пред неинформираността, други се нуждаят от много повече подкрепа и понякога дори от насочване към психотерапия.

В ЗАКЛЮЧЕНИЕ е необходимо да се подчертае, че в крайна сметка ЕФЕКТИВНОСТТА НА ГЕНЕТИЧНОТО КОНСУЛТИРАНЕ зависи от:

- **информираността** на лекарите и населението за съществуването и смисъла на генетичната консултация;
- **навременното** насочване на нуждаещите се от тази помощ;
- **точността на диагнозата** (клинична и генетична) като условие за точна генетична прогноза;
- **точността на възприемане** на генетичната информация, предоставена на семейството като условие за полза от възприетата информация;

- **обезпечеността** на генетико-диагностичните звена (технологична, методична, информационна).

ЛИТЕРАТУРА

1. www.raredis.org – интернет сайт на Информационен център за редки болести и лекарства сираци.
2. Ангелова, Л. Роля на семейния лекар за ранна диагноза, лечение и профилактика на вродените аномалии // Практическа педиатрия, 6, 2004, с. 24-25.
3. Кременски, И. Концепция за развитието на Националната генетична лаборатория през 2011-2014 год. МЗ, 2011.
4. Национален стандарт „Медицинска генетика“, утвърден с Наредба № 38 от 20 август 2010 г. // ДВ, 67, 27 август 2010.
5. Brunner HG. How genome sequencing changes medicine. 10th Balkan Congress of Human genetics and AABC 2013. 10-13th October 2013, Bled, Slovenia, 30.
6. Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, White RL. Medical Genetics, 3rd ed, St.Louis, Mosby, 2003, 278-284.
7. Nussbaum R, McInnes R, Huntington F. Thompson and Thompson Genetics in Medicine. 7th ed. Saunders Elsevier, 2007.
8. Peter S Harper. Practical Genetic Counseling. Bristol, John Wright & Sons Ltd, 1981.
9. Peter S Harper. Practical Genetic Counseling 7th edition. A Hodder Arnold Publication, A Macmillan Company, Chennai, India, 2010.

Адрес за кореспонденция:
доц. д-р Людмила Ангелова, д.м.
Катедра по медицинска генетика, МУ-Варна
Лаборатория по медицинска генетика,
УМБАЛ „Св.Марина“ ЕАД, Варна
e-mail: lyudmila_angelova@abv.bg