

Для коментарів чи іншого зворотного зв'язку заповніть форму:
[форма зворотного зв'язку щодо цієї версії настанови](#)

Версія цього документу для друку: <http://guidelines.moz.gov.ua/documents/2918?id=ebm01058&format=pdf>

Настанови на засадах доказової медицини.
Створені DUODECIM Medical Publications, Ltd.

Настанова 01058. Генетичне консультування

Автор: Riitta Salonen-Kajander
Редактор оригінального тексту: Sari Atula
Дата останнього оновлення: 2017-08-21

Основні положення

- Кожному лікарю на певному етапі потрібно буде відповісти на питання стосовно спадкової природи захворювань та обговорити їх із пацієнтом.
- Пацієнта слід направити до фахівця з генетики, коли питання спадковості потребують подальшого обстеження, наприклад, у випадках, коли:
 - підозрюється генетична природа стану, що виник у членів сім'ї або родичів, і діагноз не встановлений
 - генетичний стан, що є дуже рідкісним, був діагностований у родині, про що важко знайти додаткову інформацію
 - хвороба пацієнта спонукає до необхідності консультувати чи обстежувати його/її родичів.
- Роль фахівця з генетики (медичного генетика) є суто консультативною і він не братиме участі у прийнятті рішень, наприклад, щодо планування сім'ї, пренатальної діагностики, тестування на носійство або прогностичного тестування.
- Лікуючий лікар пацієнта має забезпечити генетичне консультування з приводу більш поширених захворювань, таких як
 - діабет
 - бронхіальна астма та інші алергічні захворювання

- дисліпідемії [настанова 00521 |Класифікація та дослідже...]
[настанова 00638 |Діагностика і лікування ...]
- рак, якщо немає доказів, що наводять на думку про його спадкову природу (рак грудної залози [настанова 00543 |Рак грудної залози], колоректальний рак [настанова 00198 |Скринінг та профілактика...])
- проблеми психічного здоров'я.
- Не завжди можливо забезпечити генетичне консультування як частину рутинного догляду за хворими, оскільки генетичні проблеми потребують додаткового часу та концентрації. Тому лікар повинен вирішити індивідуально для кожного пацієнта, чи є його власні можливості достатніми для вирішення питання із галузі генетики.

Робота медичного генетика

- Першим кроком у генетичному консультуванні - встановити або підтвердити точний етіологічний діагноз.
- У багатьох випадках діагноз рідкісного захворювання потребує використання спеціальних джерел інформації та генетичних тестів, стосовно яких має досвід медичний генетик.
- Якщо можливо, тип успадкування та ризик повторення генетичного стану повинні пояснюватись сім'ї так чітко, як тільки можливо, і надалі ситуація має обговорюватись з усіма, кого вона стосується.
- Навіть у ситуаціях, коли стан залишається не діагностованим, зазвичай є можливим встановити тип успадкування та визначити ризик повторного ураження.
- Якщо пара планує мати дітей, має бути розглянута можливість пренатальної діагностики.
- При деяких захворюваннях навіть прогностичне генетичне тестування може виявитися під питанням.
- Генетик також може допомогти в плануванні лікування, особливо якщо стан дуже рідкісний.
- Генетичне консультування має на меті дати сучасну, неупереджену інформацію та уточнити факти, на підставі яких родина прийматиме особисті рішення відповідно до власних суджень.

Показання до направлення на генетичне консультування

- Дитина з рідкісним захворюванням, порушенням розвитку або розладом, коли діагноз не ясний і батьки хотіли б уточнити діагноз.
- Члени сім'ї або родичі страждають від генетичного розладу, про який потрібна додаткова інформація.
- Пара, яка бажає мати дитину, стурбована ризиком повторення генетичного захворювання.
- Розглядається можливість пренатальної діагностики захворювання або вроджених вад розвитку.
- Планується проведення тестування на носійство або прогностичне тестування у членів родини з відомим генетичним станом.

Інтернет-ресурси з інформацією щодо генетичних станів

- база даних онлайн-каталог Менделєвського успадкування у людини (OMIM) [\[веб|http://omim.org\]](http://omim.org)
 - Список захворювань, генетична природа яких відома або підозрюється
- ORPHANET [\[веб|http://www.orpha.net/con...\]](http://www.orpha.net/con...)
 - Інформація про рідкісні захворювання, лабораторії, що проводять їхнє генетичне тестування, та лікарські засоби
 - Європейська, доступна декількома мовами
- EuroGentest [\[веб|http://www.eurogentest.o...\]](http://www.eurogentest.o...)
 - Рекомендації для генетичного консультування
 - Листівка пацієнта більше, ніж 20 мовами (генетична інформація, пренатальна діагностика)
- GeneTests/GeneReviews [\[веб|http://www.ncbi.nlm.nih...\]](http://www.ncbi.nlm.nih...)
 - Клінічні описи захворювань з інформацією про їх генетичне тестування

Пов'язані ресурси

- Література [\[пов'язані|00823|Genetic counselling – Re...\]](#)

Настанови

- [Настанова 00521](#). Класифікація та дослідження дисліпідемій.
- [Настанова 00638](#). Діагностика і лікування гіперхолестеринемії у дітей.
- [Настанова 00543](#). Рак грудної залози.
- [Настанова 00198](#). Скринінг та профілактика колоректального раку.

Авторські права на оригінальні тексти належать Duodecim Medical Publications, Ltd.
Авторські права на додані коментарі експертів належать МОЗ України.
Published by arrangement with Duodecim Medical Publications Ltd., an imprint of Duodecim Medical Publications Ltd., Kaivokatu 10A, 00100 Helsinki, Finland.

Ідентифікатор: [ebm01058](#) Ключ сортування: 028.001 Тип: EBM Guidelines

Дата оновлення англomовного оригіналу: 2017-08-21

Автор(и): Riitta Salonen-Kajander Редактор(и): Sari Atula Лінгвіст(и)-консультант(и) англomовної версії: Kristian Lampe
Видавець: Duodecim Medical Publications Ltd Власник авторських прав: Duodecim Medical Publications Ltd

Навігаційні категорії
[EBM Guidelines](#) [Genetics](#)

Ключові слова індексу

speciality: [Genetics](#) [Genetic counselling](#) [Genetic counseling](#) [Family planning](#) [Fetal diseases](#) [Fetus](#) [Foetus](#) [Genetic diseases](#) [Genetic diseases, Inborn](#) [Genetic predisposition](#) [Genetic services](#) [Genetics clinic](#)
[Hereditary predisposition](#) [Hereditary susceptibility](#) [Heredity](#) [Inheritance](#) [Medical genetics](#) [Prenatal diagnosis](#)
[Allergy](#) [Asthma](#) [Breast cancer](#) [Colorectal cancer](#) [Diabetes](#) [icpc-2: W99](#) [icpc-2: 45](#) [icpc-2: Z31.5](#)