

Как подготовиться к консультации врача-генетика

Если вы планируете беременность

Чтобы консультация была максимально полезной, заранее соберите информацию о себе, партнере и ближайших родственниках. Не обязательно знать всё - достаточно того, что можно уточнить.

01 Информация о вас и партнере

Для каждого партнера подготовьте:

- ☐ Возраст
- ☐ Основные заболевания и диагнозы
Если возможно, укажите, в каком возрасте они появились или были диагностированы.
- ☐ Постоянно принимаемые лекарства
Желательно указать действующее вещество, дозировку и как давно принимаете препарат.
- ☐ Значимые операции, врожденные особенности, нарушения слуха или зрения
- ☐ Результаты ранее выполненных генетических исследований

02 Беременности и дети

Важно рассказать обо всех беременностях у женщины и обо всех детях обоих партнеров, включая предыдущие отношения.

Подготовьте информацию:

- ☐ Были ли беременности раньше
- ☐ Чем закончилась каждая беременность: роды, потеря беременности, внематочная беременность, прерывание беременности
- ☐ Были ли потери беременности или мертворождения
- ☐ Есть ли дети у вас или партнера от предыдущих отношений
- ☐ Есть ли у детей врожденные пороки, особенности развития или установленные генетические заболевания
- ☐ Были ли трудности с наступлением беременности в течение года и более

Семейная история

Информация с обеих сторон семьи

03 Семейная история

Постарайтесь узнать информацию с обеих сторон семьи. Нас интересуют:

Родители, братья и сестры, дети, бабушки и дедушки, родные дяди и тети.

Прабабушек, прадедушек и более дальних родственников обычно подробно описывать не нужно, если только у них не было явно необычного или наследственного заболевания.

Обратите внимание, были ли в семье:

- ☐ Генетические или наследственные заболевания
- ☐ Врожденные пороки развития
- ☐ Задержка развития или интеллектуальные нарушения
- ☐ Расстройства аутистического спектра
- ☐ Значимые нарушения слуха или зрения, особенно с детства или молодого возраста
- ☐ Тяжелые неврологические или нервно-мышечные заболевания
- ☐ Кардиомиопатии, тяжелые нарушения ритма сердца
- ☐ Внезапные или необъяснимые смерти, особенно в молодом возрасте
- ☐ Ранние инфаркты или инсульты
- ☐ Очень высокий холестерин
- ☐ Необычные или тяжелые заболевания, начавшиеся в молодом возрасте

Если родственник умер, желательно знать возраст и причину смерти.

04 Онкологические заболевания в семье

Если у родственника был рак, постарайтесь уточнить:

- ☐ Какой именно орган был поражен
- ☐ Точный диагноз
- ☐ В каком возрасте был поставлен диагноз
- ☐ Гистологический тип опухоли - если известен
- ☐ Было ли у одного человека несколько разных опухолей
- ☐ В каком возрасте умер родственник - если его уже нет

Фраза «у бабушки был женский рак» менее информативна, чем, например: «рак яичника, диагноз в 47 лет».

05 Репродуктивная история семьи

У родителей, братьев, сестер, дядей и тетей с обеих сторон уточните, были ли:

- ☐ Трудности с наступлением беременности более года
- ☐ Повторные потери беременности
- ☐ Мертворождения
- ☐ Смерть ребенка в раннем возрасте
- ☐ Дети с врожденными пороками развития
- ☐ Дети с задержкой развития, интеллектуальными нарушениями или предполагаемым генетическим заболеванием

Родство, происхождение и документы

Что уточнить заранее и подготовить к консультации

06 Есть ли кровное родство между партнерами?

- ☐ Нет ☐ Да

Если да, постарайтесь заранее выяснить, какой родственник или предок является общим. Можно нарисовать простую схему семьи.

Также сообщите врачу, если близкородственные браки были в предыдущих поколениях семьи.

07 Происхождение семьи

Если известно, подготовьте информацию о происхождении семьи обоих партнеров:

- ☐ Страны и регионы происхождения родителей
- ☐ Страны и регионы происхождения бабушек и дедушек
- ☐ Этническое происхождение - если оно вам известно

08 Что взять с собой или прислать врачу

Если такие документы есть:

- ☐ Результаты ваших генетических исследований
- ☐ Результаты генетических исследований партнера
- ☐ Генетические заключения родственников
- ☐ Кариотип или хромосомный микроматричный анализ
- ☐ Результаты скрининга носительства
- ☐ Результаты экзона, генома или генетических панелей
- ☐ НИПТ и результаты обследований во время предыдущих беременностей
- ☐ Результаты исследования материала после потери беременности
- ☐ Результаты ПГТ эмбрионов
- ☐ Выписки и гистологические заключения родственников при значимых заболеваниях, если они доступны

Если у родственника уже обнаружено генетическое изменение, постарайтесь получить именно оригинальное лабораторное заключение.

Не знаете часть семейной истории?

Это нормально. Уточните у родственников то, что возможно. Не нужно откладывать консультацию из-за отсутствия информации или документов. На консультации врач поможет определить, какие сведения действительно важны и нужны ли дополнительные исследования.