

## ЛИЧНИЯТ ЛЕКАР И ПРОВЕЖДАНЕТО НА МЕДИКОГЕНЕТИЧНА КОНСУЛТАЦИЯ И ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ

**Веселина Петрова-Тачева\***, **Севдалина Алекова\*\***, **Борислав Попов\***

*\*Катедра «Молекулярна биология, имунология и медицинска генетика», Медицински факултет*

*\*\*Катедра «Обща медицина и офталмология», Медицински факултет  
Тракийски университет, Армейска 11, гр.Стара Загора  
e-mail:vesepetr@abv.bg*

## GENERAL PRACTITIONER AND IMPLEMENTATION OF GENETIC CONSULTATION AND GENETIC TESTING

**Veselina Petrova-Tacheva \***, **Sevdalina Alekova\*\***, **Borislav Popov\***

*\*Department of Molecular Biology, Immunology and Medical Genetics, Faculty of Medicine*

*\*\*Department of General medicine and Ophthalmology, Faculty of Medicine  
Trakia University, 11 Armejska str., Stara Zagora, Bulgaria*

### ABSTRACT

In this article, the authors studied the key role of general practitioners in the implementation of the genetic research and consultation in patients with genetic diseases. It was investigated the awareness of family physicians on key indications on referring patients for genetic counseling, and also actual orientation for premarital medical genetic information.

*Key words: general practitioners, genetic consultation*

### ВЪВЕДЕНИЕ

Медицинската генетика е един от най-бързо развиващите се клонове на медицината, чиито постижения намират много бързо приложение в ежедневната медицинска дейност и практика. В последните години все повече се разчита на генетичните изследвания в ранната диагностика и превенция на редица тежки социално значими заболявания. Личният лекар в своята ежедневна лекарска практика се среща с пациенти с наследствени заболявания и предразположения (пациенти с моногенни болести, с вродени аномалии, със социално значими мултифакторни болести и други). От него често се налага да изкаже компетентно и ясно обосновано мнение за провеждане на генетично изследване, евентуално интерпретиране на получените резултати, което определя необходимостта от задълбочени познания в областта на медицинската генетика и медико-генетичното консултиране.

### ЦЕЛ И ЗАДАЧИ

Нашето проучване си постави за цел да определи нивото на информираност сред общопрактикуващите лекари (ОПЛ) от Старозагорски регион относно основните индикации и възможностите за провеждане на медико-генетичната консултация (МГК) и генетични изследвания в Старозагорски регион. За постигане на тази цел си поставихме следните основни задачи:

- Да се провери до каква степен ОПЛ са запознати с някои от основните показания за провеждане на МГК;
- Да се провери до каква степен ОПЛ са запознати с диагностичните възможности на генетичните изследвания
- Да се проучи насочеността от ОПЛ на техните пациенти и брачни двойки за МГК и генетични изследвания

## МАТЕРИАЛ И МЕТОДИ

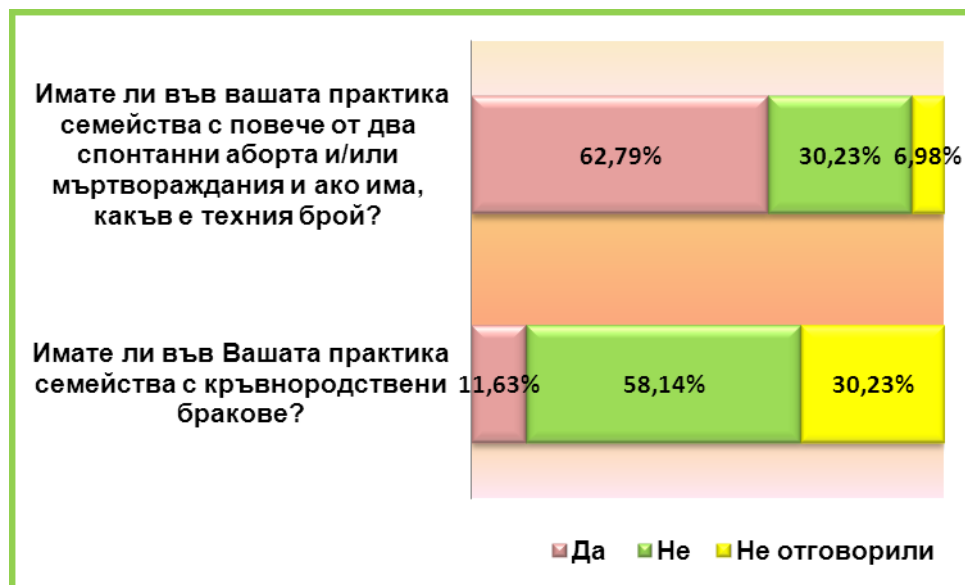
Проведено бе социологично проучване сред 43 семейни лекари от Старозагорски регион за периода м. януари-м. април 2014 година. Използвана бе стандартна анкетна карта съдържаща общо 44 въпроса. Анкетата бе проведена на пълно доброволен и анонимен принцип.

## РЕЗУЛТАТИ И ДИСКУСИЯ

Според Аристотел “ Семейството е най- малката клетка на обществото” и то се явява като отражение на всички негови особености и тенденции на развитие. Знанията за семейството са от съществено значение в работата на личния лекар. Именно същността на фамилната медицина е във възприемането на семейството като пациент(2).

Семейството е основна единица в практиката на ОПЛ. То е естествената социална и емоционална жизнена среда на индивида. Ето защо проблемите за здравето на личността се разглеждат неразривно свързани с факторите на семейната среда.

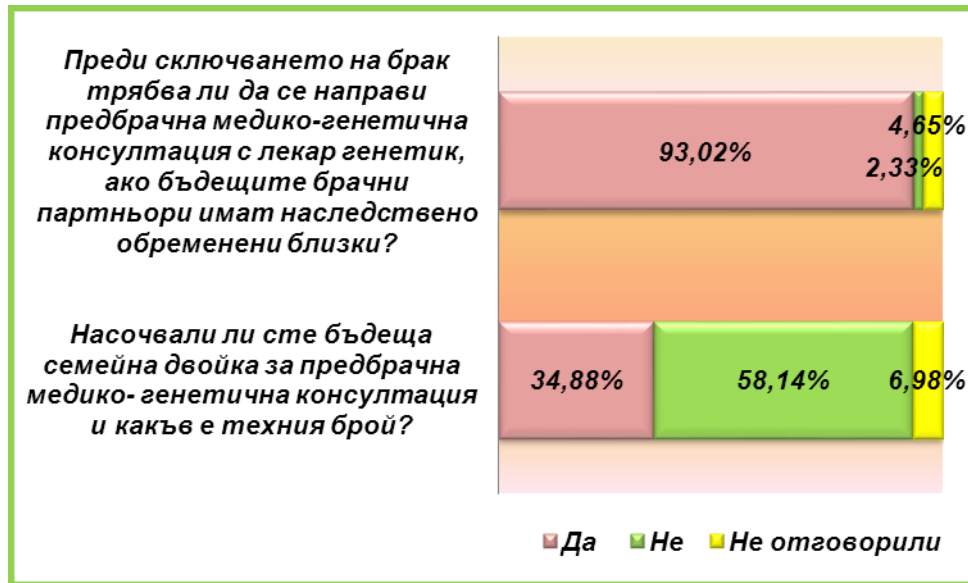
Чрез създаване на здраво потомство, семейството поддържа биологичната непрекъснатост на обществото и нацията. Следователно то се възприема като първична, водеща микроединица, където се формират и реализират изходните предпоставки, определящи демографската ситуация в страната. 62 % от фамилните лекари, участвали в социологическото изследване имат в практиките си семейства, в чиито досиета има данни за предшествващи спонтанни аборти и/ или мъртва раждания. Тревожен е факта, че лекарите съобщават за семейства с повече от две патологични бременности , завършили с аборти /или мъртва раждания в миналото. В пациентските си листи на почти 12 % от фамилните лекари присъстват и лица, сключили кръвнородствен брак, което увеличава значително риска за раждане на деца с рецесивни наследствени заболявания (фиг.1).



Фиг.1

Най-ефективна е предбрачната медико-генетична консултация, при която генетичните проблеми на партньорите се обсъждат преди формирането на семейството и могат да се планират ефективни дейности за профилактика на наследствената патология преди нейното унаследяване (1). В проведеното проучване значителна група от анкетирани фамилни лекари категорично заявиха необходимостта от провеждането на предбрачна медико-генетична консултация с лекар генетик, ако бъдещите брачни партньори имат наследствено обременени близки. За съжаление едва 34,88 % процент от тях са насочвали за такава

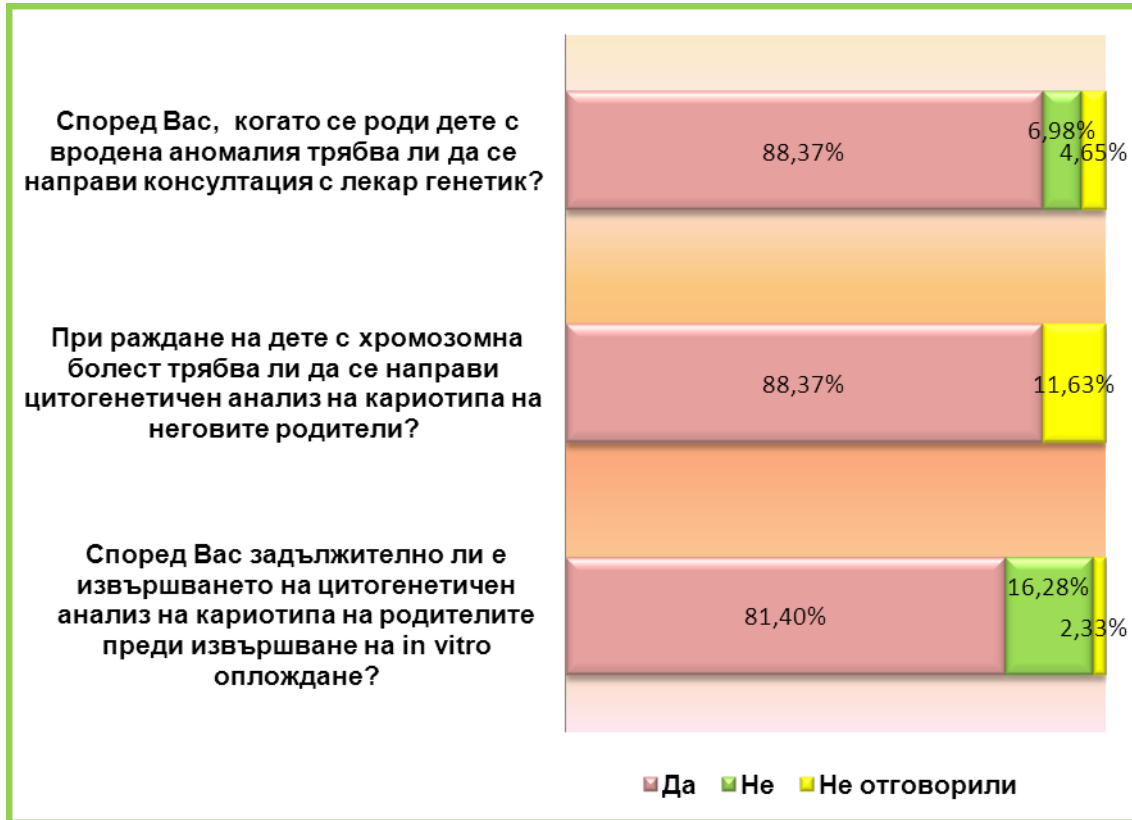
консултация бъдеща семейна двойка (фиг.2). Броят на насочваните бъдещи семейни двойки за предбрачна консултация в отделните семейни практики на лекарите отговорили положително на този въпрос варира от 1 до 5, като най-честия посочван брой е 2.



Фиг. 2

Медикогенетичната консултация има за задача да обясни и информира търсещите съвет брачни двойки за индивидуалния риск при тях с цел отговорно семейно планиране или предприемане на индивидуални превантивни мерки по отношение на наследствено заболяване, както и консултиране при пренатална диагноза. Крайното решение за бъдещи действия винаги се взема от самите брачни партньори. МГК подпомага направения избор и се поддържа продължителен контакт с фамилията. Една от основните цели на МГК е да бъдат обхванати и консултирани и други рискови млади двойки, за да се намали заболеваемостта и смъртността от вродени аномалии и наследствени болести в общността (2). Така дейността на МГК засяга както отделните семейства, които се интересуват от риска за раждане на дете с наследствено заболяване, така и цялостната популация, за която се прогнозират и профилактират определени генетични болести

Много голяма част от респондентите (91%) посочват в отговорите си, че са изучавали предмета „Медицинска Генетика“ по време на обучението си за придобиване на висше медицинско образование. С това може да се обясни добрата осведоменост и знания на ОПЛ относно някои основни индикации за провеждане на МГК и необходимите генетични изследвания. 81 % от семейни лекари са на ясно с необходимостта от задължително извършване на цитогенетичен анализ на кариотипа на родителите преди пристъпване към процедура за *in vitro* оплождане. Провеждането на цитогенетичен анализ на кариотипа на родителите се налага и при раждане на дете с хромозомна болест, както са посочели 88% от респондентите. Според 88,37% от анкетираните лекари наличието на вродена аномалия при новородените определя необходимостта от спешна и незабавна консултация с лекар генетик (фиг. 3).



Фиг.3

### ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Общопрактикуващите лекари имат ключова роля в превенцията на наследствените заболявания и ранното предсимптоматично насочване на пациентите за провеждане на медико-генетично консултиране и изследване. Повишаването на тяхните знания в областта на медицинската генетика има важно значение в превенцията на наследствената патология.

### ЛИТЕРАТУРА

1. Баранов Б., В. Горбунова, Г. Ефремов, Т.Иващенко, Т. Кашаева, И. Кременски, Т. Кузнецова, С. Лалчев, Д. Тончева, 1999. Медицинска генетика, „СИЕЛА“, София 1999, стр. 402
2. Горанов, М., 2001. Основи на общата медицина, Университетско издателство Висш Медицински институт гр. Плевен, стр. 171-173 и стр. 280-281.