



Клинико-генеалогический метод

Клинико-генеалогический метод включает клиническое обследование членов семьи пациента, обратившегося за консультацией, составление ее родословной и проведение генеалогического анализа. Генеалогический анализ является самым распространенным, наиболее простым и одновременно высокоинформативным методом, доступным каждому, кто интересуется своей родословной и историей своей семьи. Он не требует никаких материальных затрат и аппаратуры. Убеждены, что со временем в каждой истории болезни будет представлена родословная пациента, как обязательная часть анамнеза жизни.

Один из основателей клинической генетики и медико-генетического консультирования в России С.Н. Давиденков (1960) писал: «В постановке клинического диагноза, то есть в непосредственной практической работе врача генеалогическое исследование относится к чрезвычайно важным, а нередко и к решающим моментам распознавания; привычка пользоваться для диагностики методом генеалогии и личного обследования родственников оказывается настолько сильным подспорьем в ежедневной работе, что всякому имеющему в этом хотя бы небольшой опыт, кажется странным, как можно было довольствоваться рассмотрением одних голых фенотипов, совершенно игнорируя наследственные особенности, которые были свойственны этим людям (семье) еще задолго до заболевания».

Родословная раскрывает медико-патологический фон семьи, по ней можно с определенной точностью судить о типе наследования патологии, о членах семьи, нуждающихся в обследовании и наблюдении врача. Во время составления родословной возникает значительно более теплый и доверительный контакт с больным и его родными, чем просто разговор о болезнях близких. Хорошо составленная родословная помогает прогнозировать состояние здоровья родственников больного, их детей и будущего потомства.

Основателем генеалогического метода изучения наследственности считается немецкий историк О. Лоренц, опубликовавший в 1898 году учебник генеалогии, в котором рассматриваются закономерности происхождения различных семейных заболеваний. В этом учебнике генеалогия рассматривается не как отрасль исторических знаний, а как самостоятельная наука, доставляющая обильный материал для биологии, психологии, психиатрии и др., и имеющая свои задачи по установлению закономерностей в смене поколений. В 1912 году американский евгенический институт выпустил образцы прямолинейных родословных таблиц, которые применяются до настоящего времени, не претерпев практически никаких изменений. Символы, применяемые при составлении родословной, отражены на рис.1.

Лицо, с которого начинается исследование родословной называется ***пробанд***, и далеко не во всех случаях это бывает больной, особенно в детской практике. Родословную лучше всего рисовать на большом листе бумаги, разлинованном по горизонтали. На одной линии должны быть размещены все родственники, относящиеся к одному поколению. Поколения обозначают римскими цифрами, а отдельных членов каждого поколения – арабскими. В этом случае каждый член семьи будет иметь свой



индивидуальный номер из одной римской и одной арабской цифры. Необходимо указывать возраст всех членов родословной, так как разные заболевания проявляются в разные возрастные периоды жизни, и отмечать лично обследованных знаком «!». Более подробные объяснения к родословной называют легендой, их обычно записывают на отдельных карточках.

По хорошо составленной родословной можно получить ответы на многие вопросы. В частности, по ней можно увидеть, какие заболевания наиболее распространены в семье, и кого из ее членов нужно обследовать на генетическую предрасположенность к определенной патологии. По родословной можно определить тип наследования заболевания и выяснить, кто из членов семьи имеет высокий риск заболеть или родить подобного больного. Из этих данных вытекает выбор метода диагностики и проведения профилактических мероприятий, оказание своевременной медицинской помощи.

Использование клинико-генеалогического метода предполагает тщательное клиническое обследование максимального количества членов родословной с целью выявления стертых и атипичных признаков заболевания. Сбор анамнестических данных проводят по определенной схеме. Сведения о пробанде, данные о сибсах и родителях пробанда, сведения о родственниках со стороны матери и со стороны отца записываются в медико-генетическую карту. Очень важен при этом акушерский анамнез женщин – как протекала и на каком фоне наступила беременность, подробности о спонтанных абортах, мертворождениях, наличии бесплодных браков и ранней детской смертности. Необходимо учитывать также наличие и характер профессиональных вредностей, факторов, влияющих на патологию плода (прием лекарственных препаратов, заболевания матери и т.д.).

Родословная семьи может быть хорошим подспорьем для молодых ее членов в решении социально-профессиональных вопросов. «Создание и накопление «историй жизни» и «семейных хроник» есть задача не только гуманитарно-научная, но и общекультурная», - считает петербургский социолог А.Н.Алексеев. Причем, добавляет ученый: «Всякая «история жизни», для какой бы цели она ни создавалась, должна включать генеалогическую информацию – столь подробную, насколько это под силу автору данной истории. Семейные хроники строятся на четком определении степеней родства, желателен построение генеалогического древа, что требует минимального обучения».

Владимир Набоков в автобиографическом романе «Другие берега» пишет: «Восемнадцати лет покинув Петербург, был слишком молод в России, чтобы проявить какое-либо любопытство к моей родословной; теперь я жалею об этом – из соображений технических: при отчетливой личной памяти неотчетливость семейной отражается на равновесии слов».

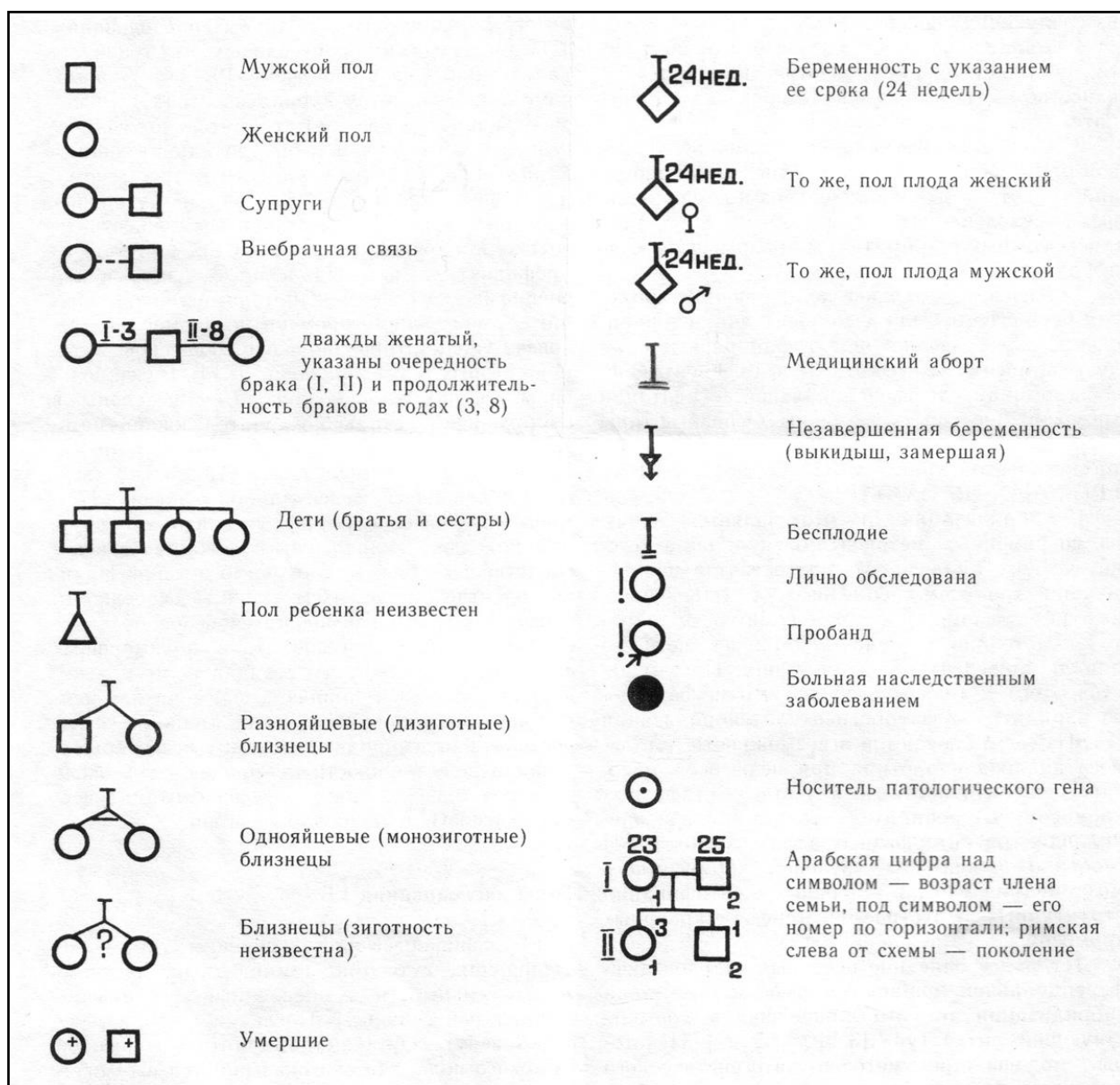


Рис.1. Символы, применяющиеся при составлении родословной.



ТАБЛИЦА УСЛОВНЫХ СБОЗНАЧЕНИЙ ДЛЯ СОСТАВЛЕНИЯ РОДОСЛОВНЫХ.						
п	Международная система	Английская система		№ п/п	Международная система	Английская система
			мужчина/мальчик/	16		нерегистрированный брак
			женщина/девочка/	17		бесплодный брак
			мертворожденный	18		число детей неизвестно
			пол неизвестен	19		неизвестно, были ли дети
			приемный ребенок	20		пробанд
			аборт	21		лично обследован
			выкидыш	22		умершие
			монозиготные близнецы	23		погиб/насильственная смерть/
			дизиготные близнецы	24		год рождения/для живых/-лучшее обозначение
			тип зиготности не установлен	25		абсолютный возраст/для умерших только такое обозначение, т.к. возраст не меняется/
			сисов	26		приблизительный возраст
			брак	27		состояние здоровья
			двойной брак/мужчины/	28		гетерозиготная носительница мутантного гена в X хромосоме.
			тройной брак/женщины/	29		здоровые
			родственный брак			обозначение болезни

Рис.2. Условные обозначения по международной и английской системам.

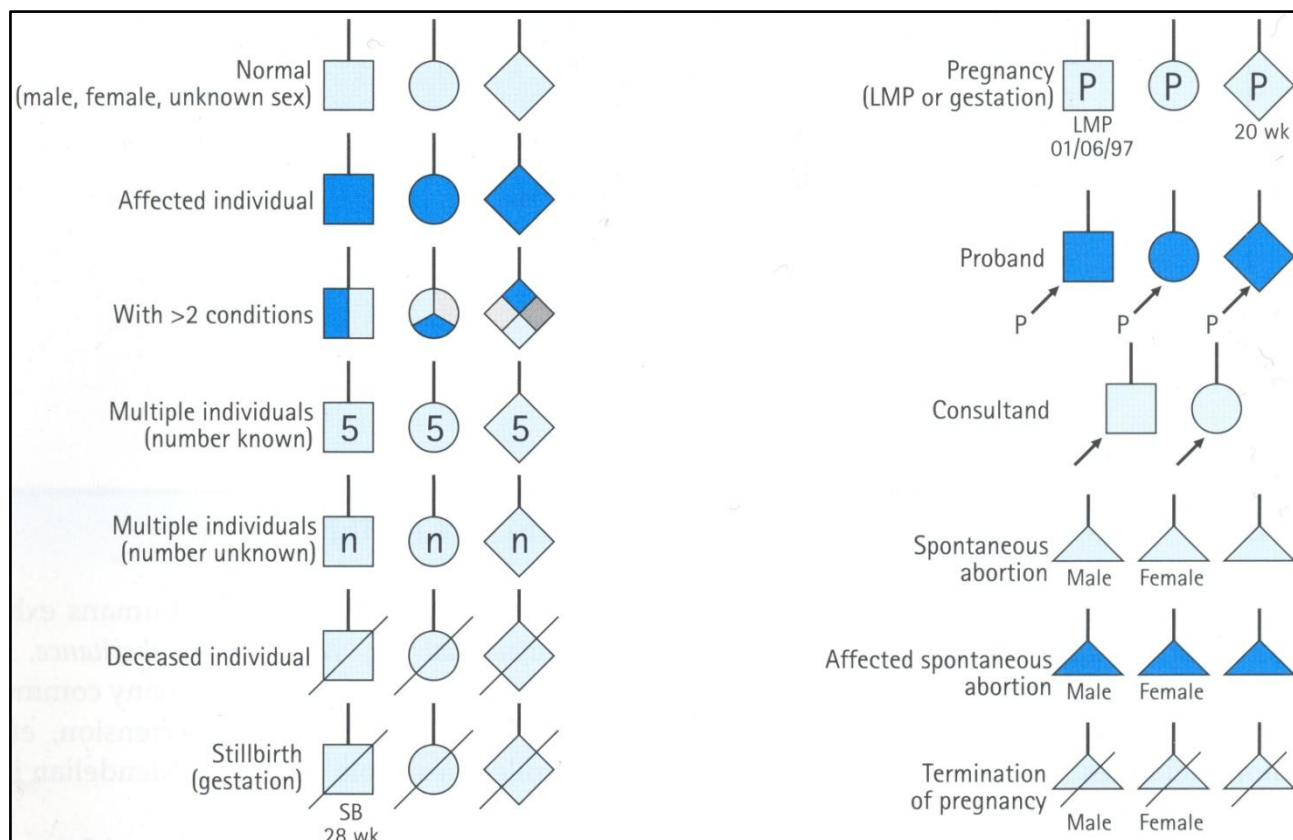


Рис.3. Условные обозначения для индивидуумов.

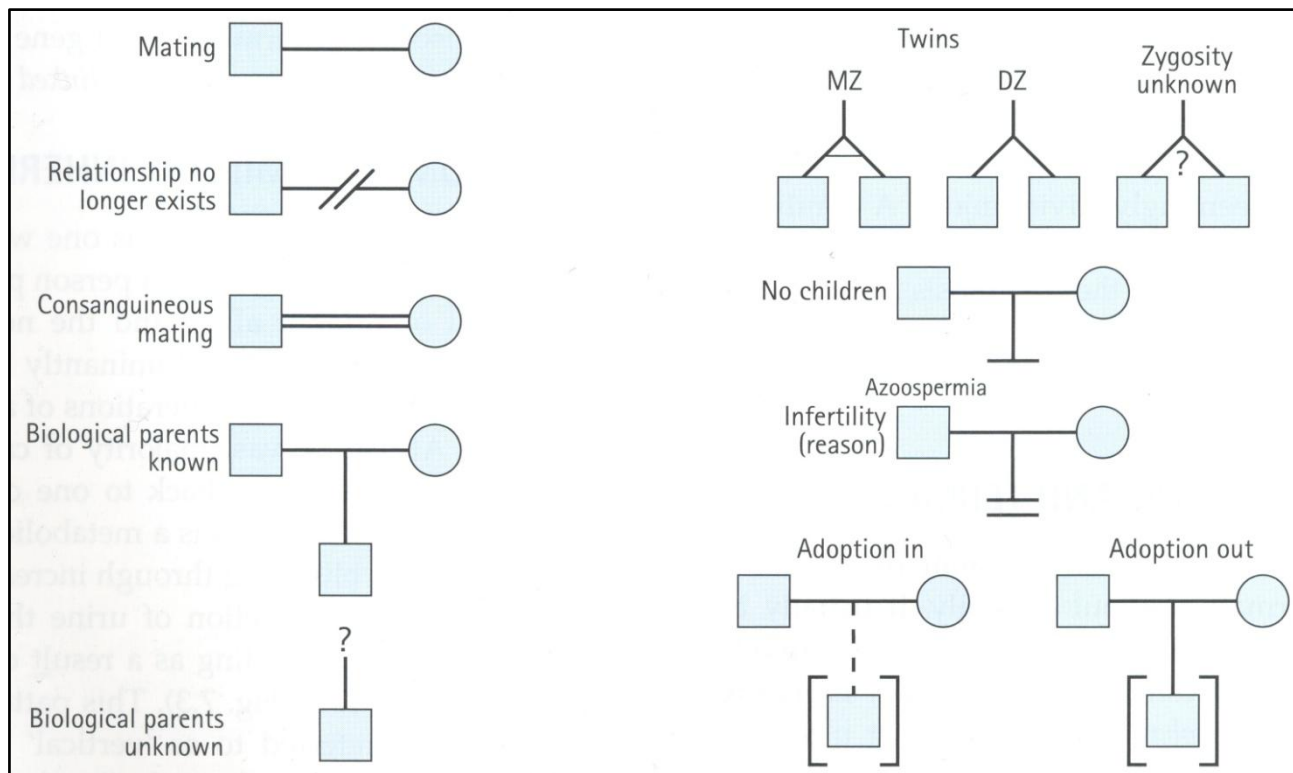


Рис.4. Обозначение родственных отношений.

5

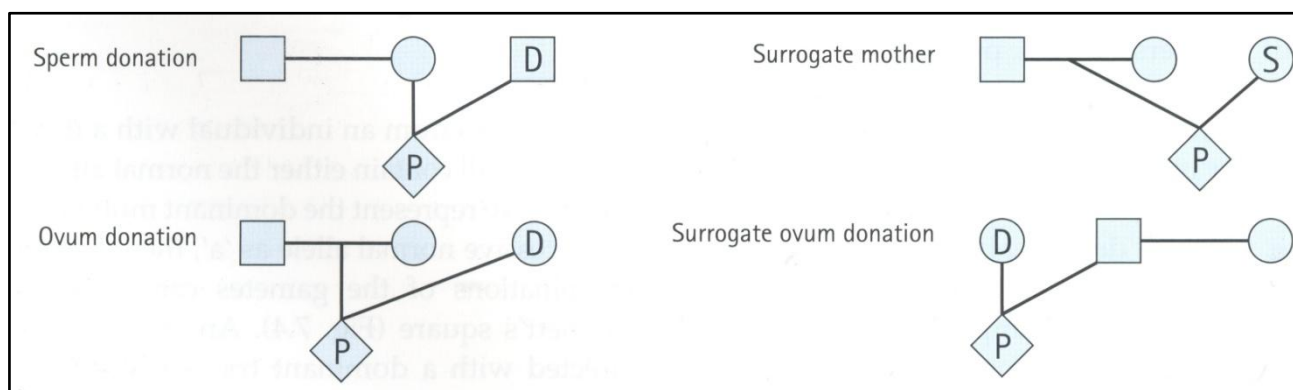


Рис.6. Условные обозначения при применении ВРТ.