

Врач-генетик как связующее звено между пациентом и молекулярной терапией наследственных заболеваний

Н.М. Двойнова

ФГБНУ «НИИ АГиР им. Д.О. Отта», Санкт-Петербург, Россия

l.cosulya@gmail.com

Ключевые слова: генетическое консультирование; наследственные заболевания; репродуктивный выбор; генная терапия; таргетная терапия

Medical geneticist as a link between the patient and molecular therapy of hereditary diseases

N.M. Dvoynova

D.O. Ott Research Institute of Obstetrics, Gynecology and Reproductology, Saint Petersburg, Russia

l.cosulya@gmail.com

Key words: genetic counseling; hereditary diseases; reproductive choice; gene therapy; targeted therapy

Современное медико-генетическое консультирование (МГК) семей с высоким риском рождения ребенка с наследственным заболеванием требует не только точной диагностики, но и глубокого этического и клинического анализа доступных репродуктивных опций. Сложности консультирования касаются как интерпретации молекулярно-генетических данных, так и выстраивания коммуникации в условиях неопределенности диагноза или прогноза.

Предоставление репродуктивного выбора, включая ЭКО с преимплантационным генетическим тестированием, инвазивную пренатальную диагностику, использование донорского материала, суррогатное материнство или усыновление, сопряжено с необходимостью обсуждать не только риски передачи заболевания, но и перспективы лечения. Наличие доступной таргетной или генной терапии может принципиально повлиять на репродуктивные решения семьи. Наличие одобренных препаратов способно изменить акцент консультации: пациенты могут рассмотреть рождение ребенка с перспективой последующего лечения.

В этом контексте необходимо интегрировать знания о текущем статусе и перспективах высокотехнологичных методов лечения, в том числе проводимых клинических испытаниях, в консультативную практику. Однако такие подходы по-прежнему ограничены высокой стоимостью препаратов, ограниченным числом профильных центров и неравноценной региональной доступностью, а также недостаточной информированностью семей.

Рекомендуется обсуждать наличие потенциального лечения на всех этапах консультирования – при выявлении генных вариантов на преконцепционном скрининге, во время пренатальной диагностики и после постановки диагноза. В то же время существует дефицит унифицированных рекомендаций по коммуникации с такими семьями в контексте лечения, основанного на передовых технологиях.

Таким образом, формирование этически обоснованных и клинически релевантных стратегий МГК, интегрирующих возможности прецизионной терапии, остается актуальной задачей для трансляционной генетики.

Финансирование: поддержано грантом БРК от 29.05.2025 года № 075-15-2025-478.