

КОНСТРУИРОВАНИЕ
РОДОСЛОВНОЙ.
РЕКОМЕНДАЦИИ, РОЖДЕННЫЕ
ПРАКТИКОЙ

М.О. Мхеидзе
СПбАППО, Санкт-Петербург

<http://pptonline.ru>

Сбор генетической информации является первым, обязательным и очень важным этапом медико-генетического консультирования. Полученные сведения о состоянии здоровья членов обследуемой семьи врач-генетик оформляет в виде схематического рисунка, родословной, который сопровождается «легендой» - подробным описанием событий, зарегистрированных в родословной.

Использование четких, лаконичных,
стандартных символов при
конструировании родословного древа
делает понятной заключенную в
родословной информации медицинскому
сообществу в любой стране, подсказывает
врачу-генетику дальнейшие шаги на пути
к постановке диагноза,
оказывается намного более ценным,
чем создание длинного списка
родственников консультируемого.

Главная ценность нарисованной родословной заключается в том, что она предоставляет не вызывающую сомнений, четко зафиксированную генетическую информацию о конкретной семье.

Корректно нарисованная родословная вызывает эстетические ощущения, сопоставимые с чувствами, навеянными картинами великих художников.

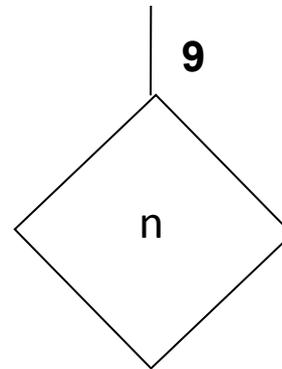
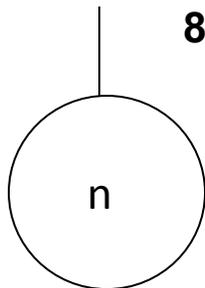
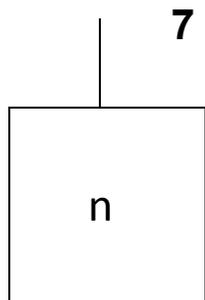
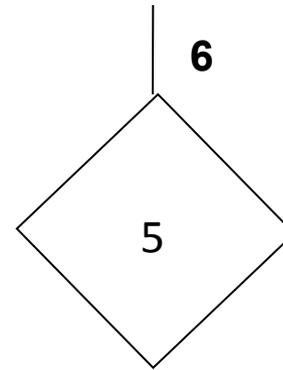
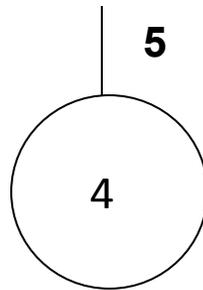
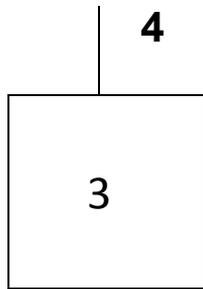
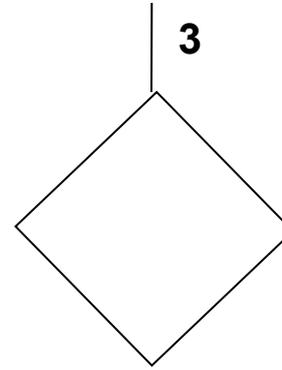
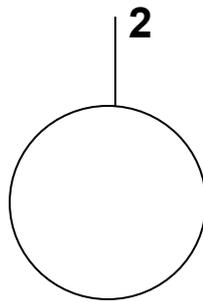
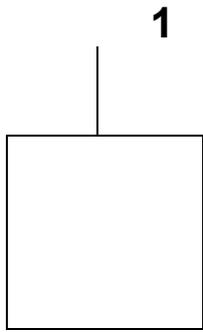
Существуют компьютерные программы изображения родословных, однако, по мнению ряда профессионалов, они не могут конкурировать с нарисованным от руки родословным деревом, которое является результатом повторной обработки первичного наброска, «рабочей родословной», созданного на приеме у врача-генетика во время опроса консультирующихся.

На представленных рисунках
изображены основные символы,
используемые при
конструировании родословной.

Они отобраны в результате анализа
доступных литературных
источников и собственного опыта
создания родословных

Изображение на родословной индивидуумов мужского пола в соответствии с их фенотипом осуществляется в виде квадрата (символ 1), индивидуумов женского пола в соответствии с их фенотипом - в виде круга (символ 2), при этом необходимо соблюдать *равноразмерность* этих двух символов. Иногда при сборе семейного анамнеза не удается получить точную информацию о половой принадлежности дальних родственников, в подобных случаях используется символ 3 (пол субъекта неизвестен).

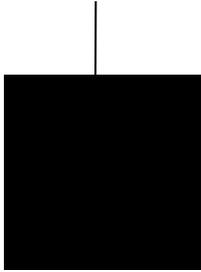
Для того чтобы не утяжелять родословную символами многочисленных здоровых родственников, их можно сгруппировать (символы 4-9); внутрь символов вписаны цифры, отражающие их количество, или буква «n», если число индивидуумов неизвестно (символы 7-9).



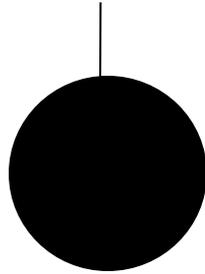
Пораженные одним и тем же тяжелым, приводящим к инвалидности заболеванием, одной и той же наследственной или врожденной патологией регистрируются на родословной символами 10-12.

Родословная может состояться в отношении более одной нозологической формы, тогда соответствующие индивидуальные символы должны быть разделены на сегменты с различным типом штриховки, как это показано на символах 13-15. Однако следует признать, что такая родословная выглядит «тяжеловесной» и трудна для анализа, поэтому, например, для случая №13 имеет смысл сделать две копии родословной для двух пар нозологических форм (оптимальное условие), либо для каждого заболевания создать самостоятельную копию родословной.

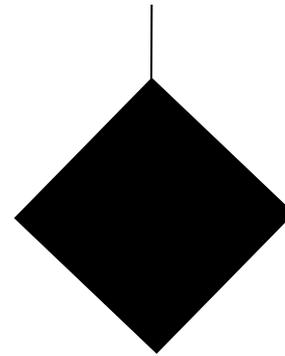
10



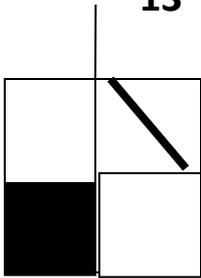
11



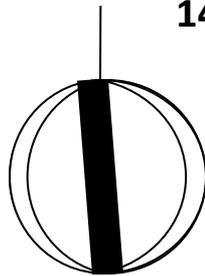
12



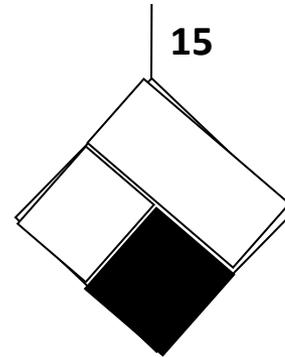
13



14

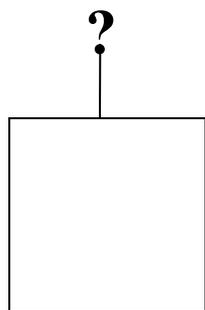


15

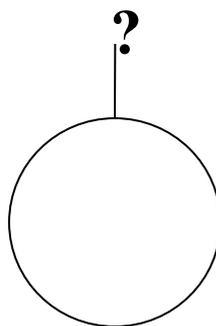


Если биологические родители индивидуума неизвестны, используются символы 16 и 17

16

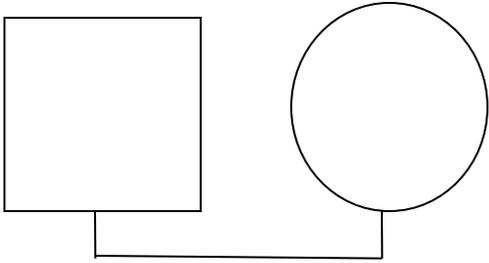


17

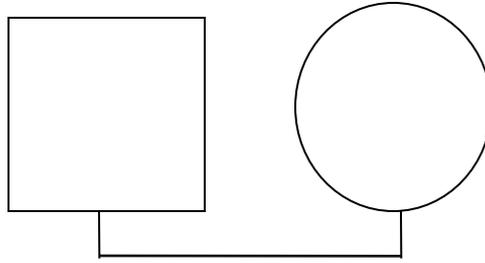


Символы 18 и 19 отражают зарегистрированный и не зарегистрированный, гражданский, брак, а символы 20 и 21 используются для констатации кровно-родственного брака; важно выяснить степень родства супругов для расчета риска неблагоприятного исхода беременностей у такой брачной пары. Растворение зарегистрированного брака изображается с помощью символа 22. Предлагаемая конфигурация для изображения супружеских отношений является менее жесткой по сравнению с общепринятой и облегчает регистрацию на родословном древе встречающихся сложных брачных связей, как это показано с помощью символа 23: первый брак расторгнут, мужчина имеет внебрачную связь, вступает во второй зарегистрированный брак.

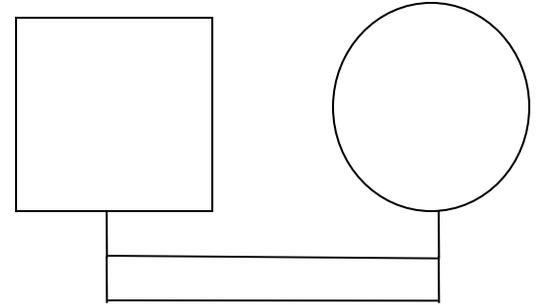
18



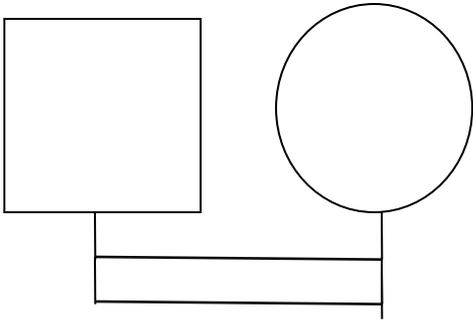
19



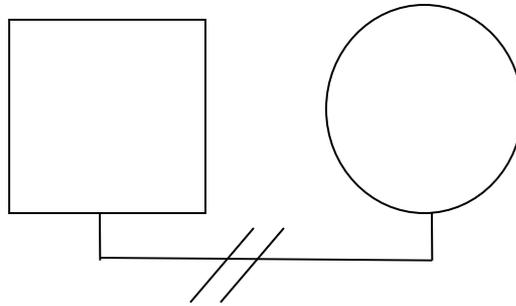
20



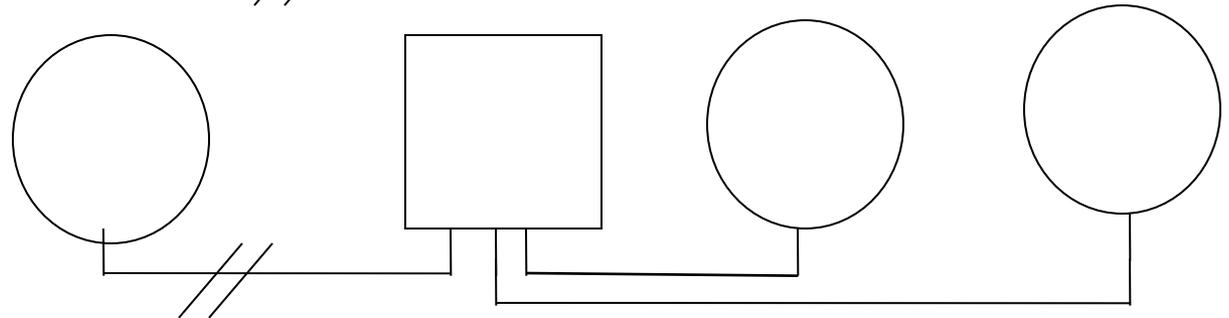
21



22

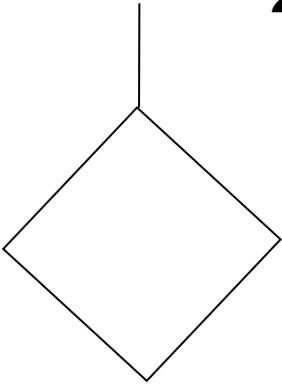


23

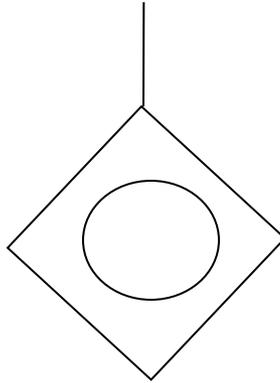


Беременность изображается с помощью символов 24-29; символ 24 свидетельствует о наличии беременности. Если пол плода известен по заключению УЗИ или по результатам кариотипирования, то правомочно использование символов 25 или 26. Многоплодная беременность плодами женского пола изображена символом 27, многоплодная беременность плодами мужского пола – символом 28; буква «n» внутри символа 29 свидетельствует о наличии многоплодной беременности без уточнения количества плодов, пол будущих детей не определен. Все данные о сроке беременности, о ее течении выносятся в легенду.

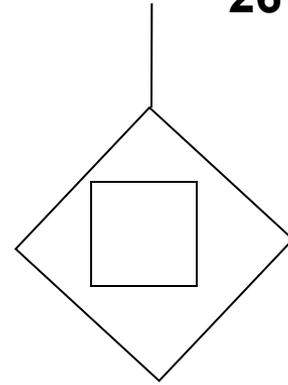
24



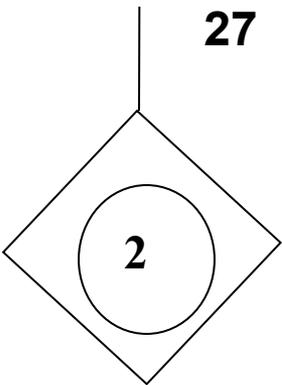
25



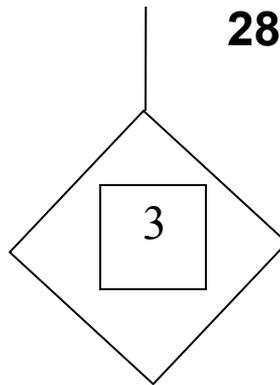
26



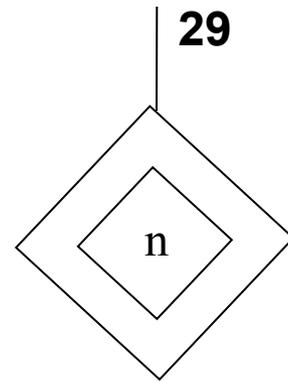
27



28

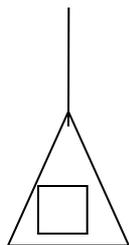


29

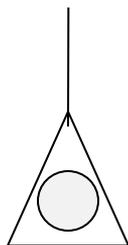


Исходы беременности регистрируются на родословной следующими символами: спонтанный аборт эмбрионом/плодом мужского пола (символ 30), спонтанный аборт эмбрионом/плодом женского пола (символ 31), спонтанный аборт без определения пола эмбриона/плода (символ 32); спонтанный аборт пораженным эмбрионом/плодом мужского пола (символ 33), спонтанный аборт пораженным эмбрионом/плодом женского пола (символ 34), спонтанный аборт пораженным эмбрионом/плодом без определения пола (символ 35); медицинский аборт эмбрионом/плодом мужского пола (символ 36), медицинский аборт эмбрионом/плодом женского пола (символ 37), медицинский аборт без определения пола эмбриона/плода (символ 38).

30



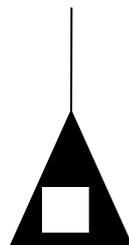
31



32



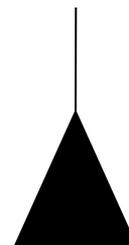
33



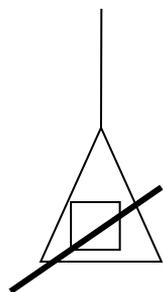
34



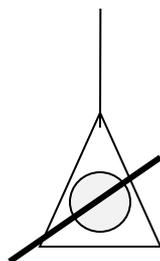
35



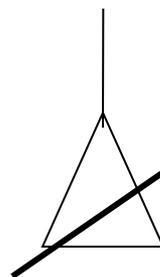
36



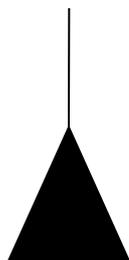
37



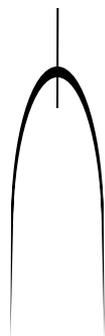
38



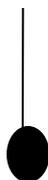
39



40



41



42



43



44



В отечественной литературе используются иные обозначения: спонтанные аборты - символы 39 и 40, медицинский аборт - символ 41. Сроки беременности, на которых она прервана, и другие дополнительные сведения выносятся в легенду. Если беременность закончилась мертворождением, то на родословном древе эта ситуация изображается символом 42 (мертворожденный мальчик), символом 43 (мертворожденная девочка) или символом 44, когда пол мертворожденного не уточнен. Необходимо подчеркнуть, что *все символы мертворождения по своим размерам меньше символов живорожденного потомства.*

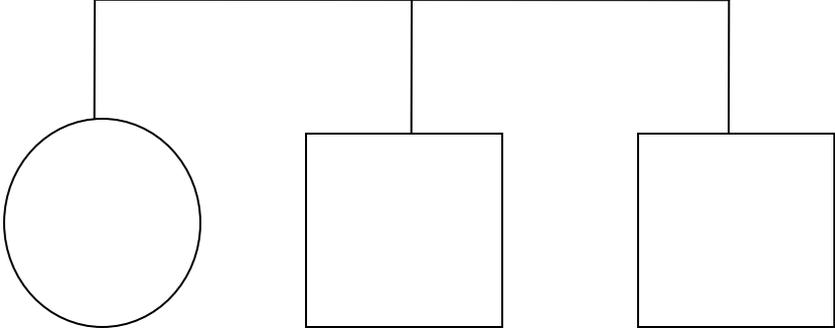
Для изображения сибсов, т.е. родных сестер и братьев, детей одной и той же супружеской пары, применяют символ 45.

Если используется термин сиблинги (*siblings*, *англ.*), это означает, что потомство супругов представлено либо родными сестрами, либо родными братьями (символы 46 и 47).

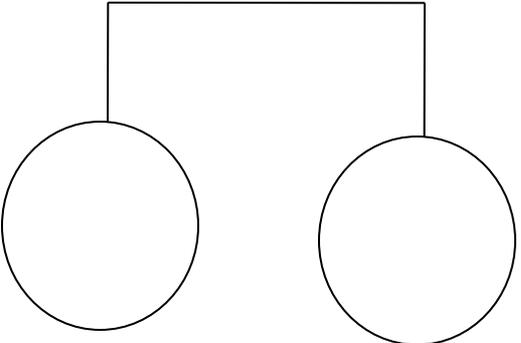
В любом случае символы детей в многодетных семьях изображаются слева направо, от старших к младшим, в порядке их рождения.

Дети, имеющие одного общего родителя, мать или отца, называются полусибсами (символ 48), или полусиблингами (символ 49).

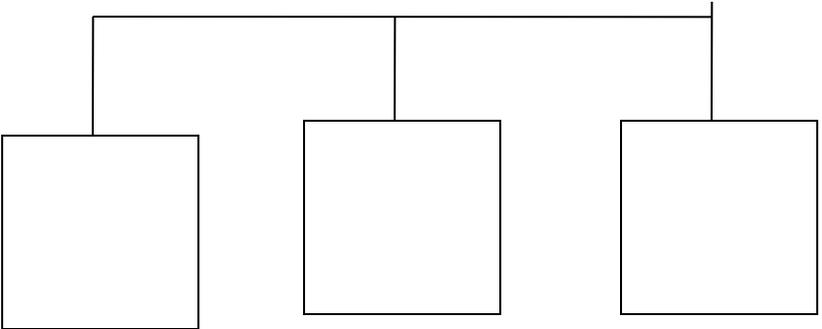
45



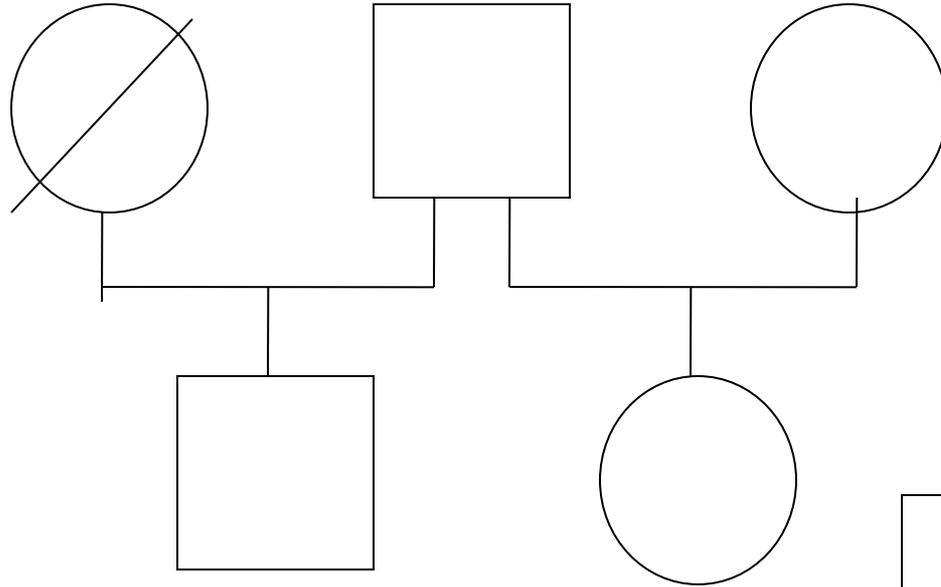
46



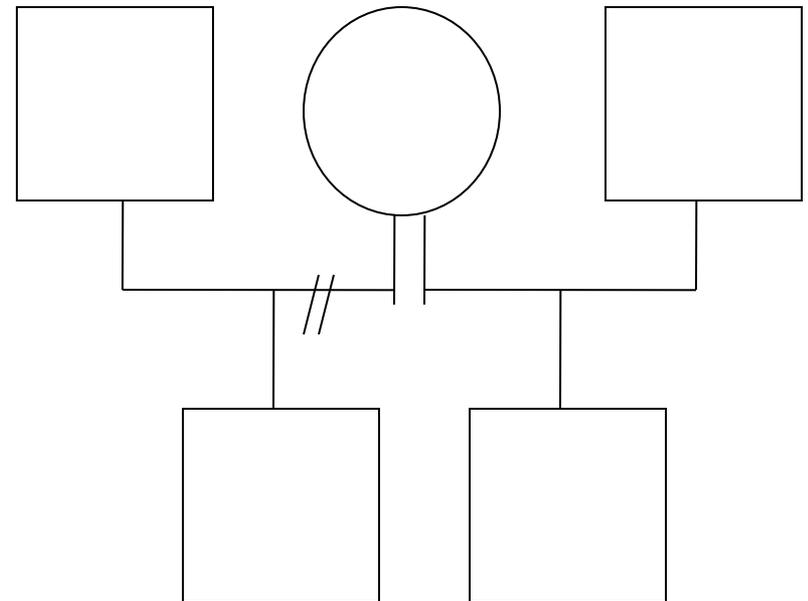
47



48



49



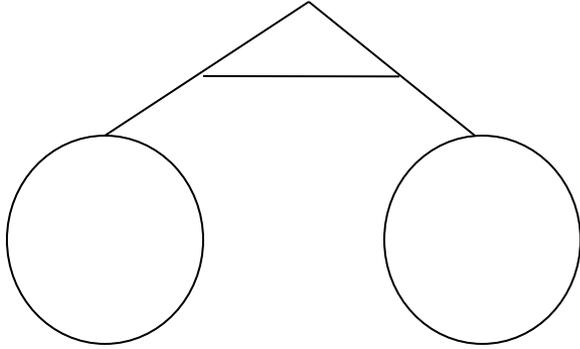
Для изображения близнецов применяют

символы 50-53:

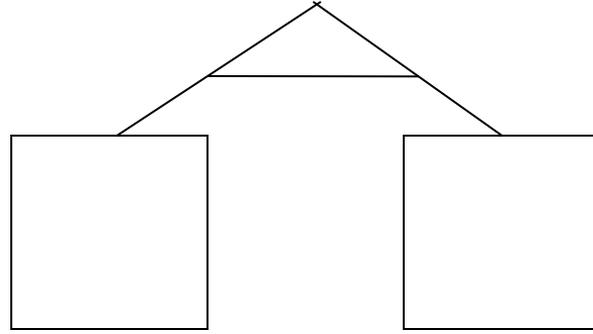
символы 50 и 51 свидетельствуют о рождении монозиготных (однойяйцевых) близнецов, символы 52 говорят о рождении дизиготных (разнойяйцевых) близнецов.

В ряде случаев бывает трудно определить зиготность близнецов в младенческом возрасте, тогда следует использовать символ 53, однако, в дальнейшем он должен быть заменён символом монозиготных или дизиготных близнецов.

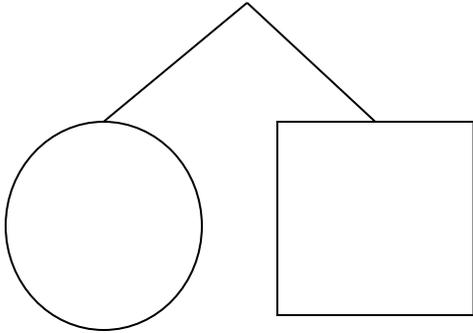
50



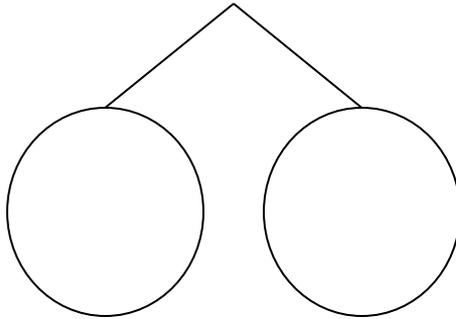
51



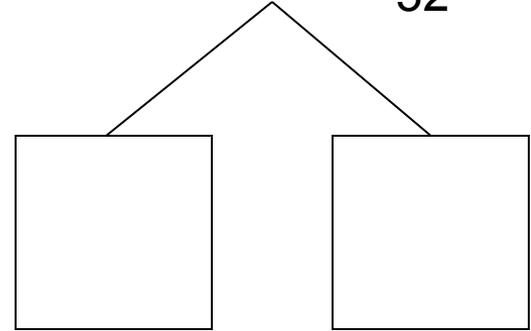
52



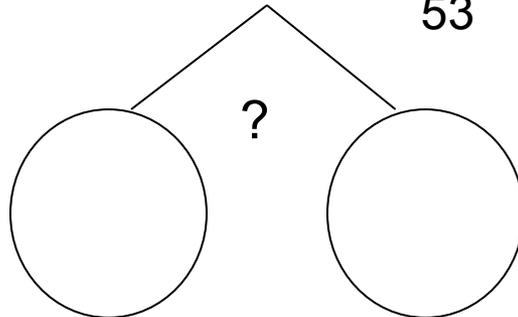
52



52



53

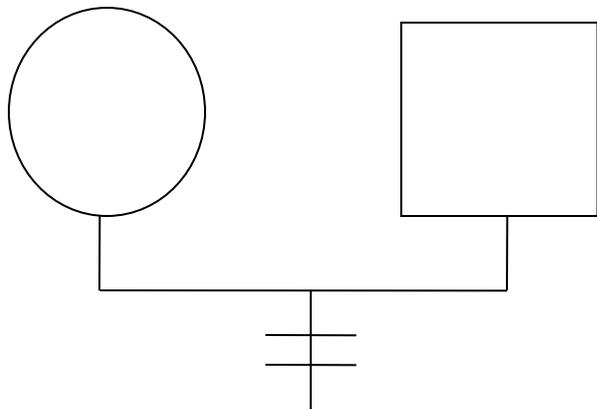


Для изображения на родословной бесплодного брачного союза используется символ 54, например, в случае первичного бесплодия у супруги.

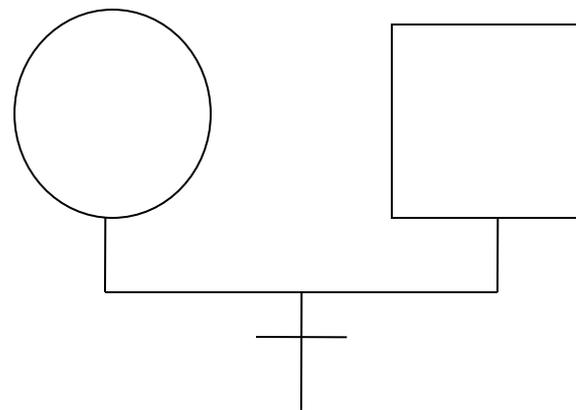
Символ 55 применяют для регистрации бездетной семьи, например, брак заключен людьми преклонного возраста, не имеющими детей.

Аналогичный рисунок можно использовать в случае не зарегистрированного или кровнородственного брака с обязательным соблюдением правила изображения характера брачных отношений (символы 19-21).

54



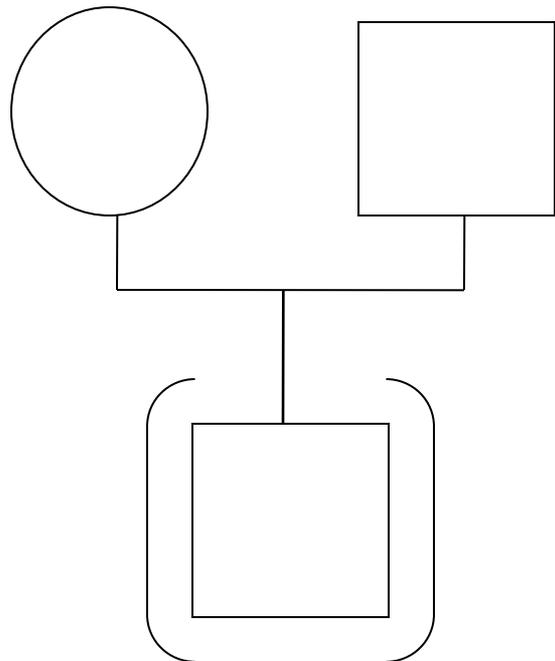
55



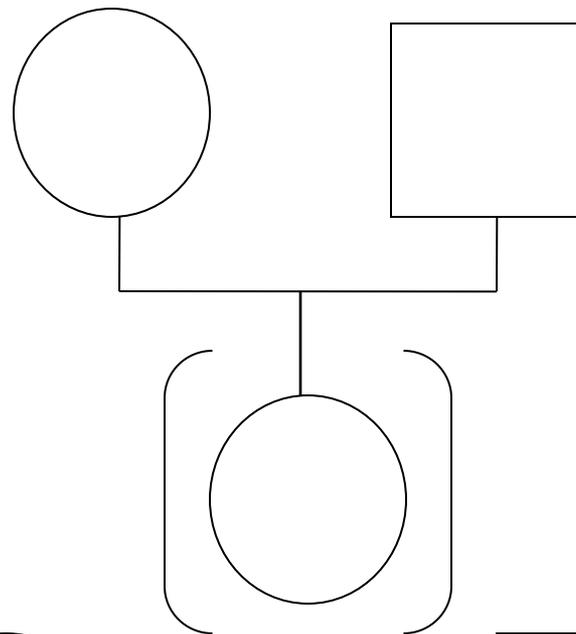
В символах усыновления (56) и удочерения (57) следует обратить внимание на линию, нисходящую к потомству: прерывистый характер этой линии подчеркивает отсутствие биологической связи между приемными родителями и ребенком.

С помощью символов 58 и 59 на родословной регистрируется ситуация усыновления/удочерения ребенка другой супружеской парой, не изображенной в пределах данных символов.

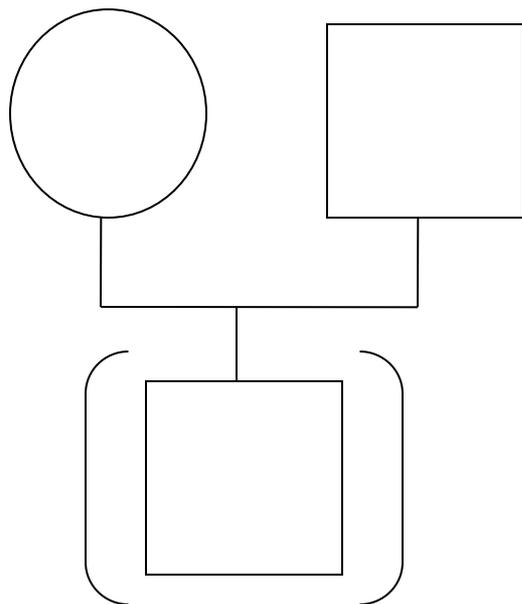
Существенное отличие этих двух символов от символов 56 и 57 заключается в характере линий, нисходящих к потомству.



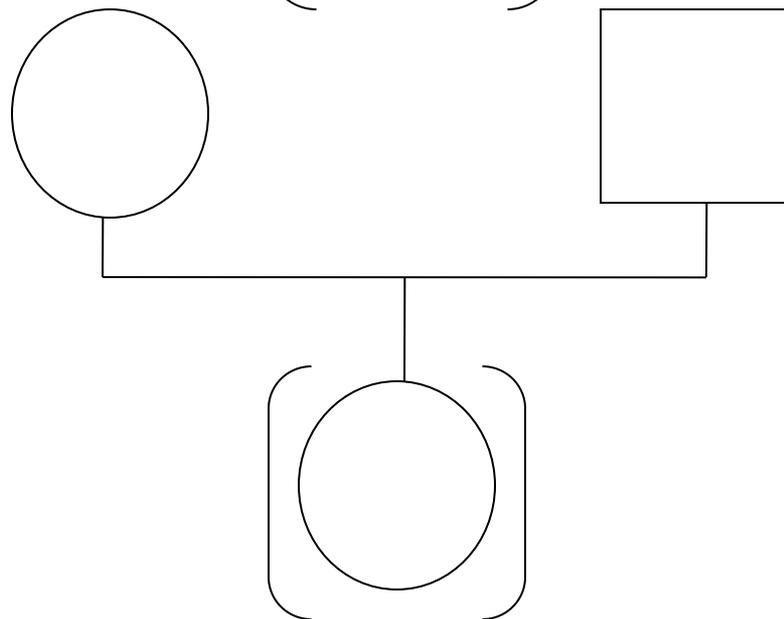
56



57



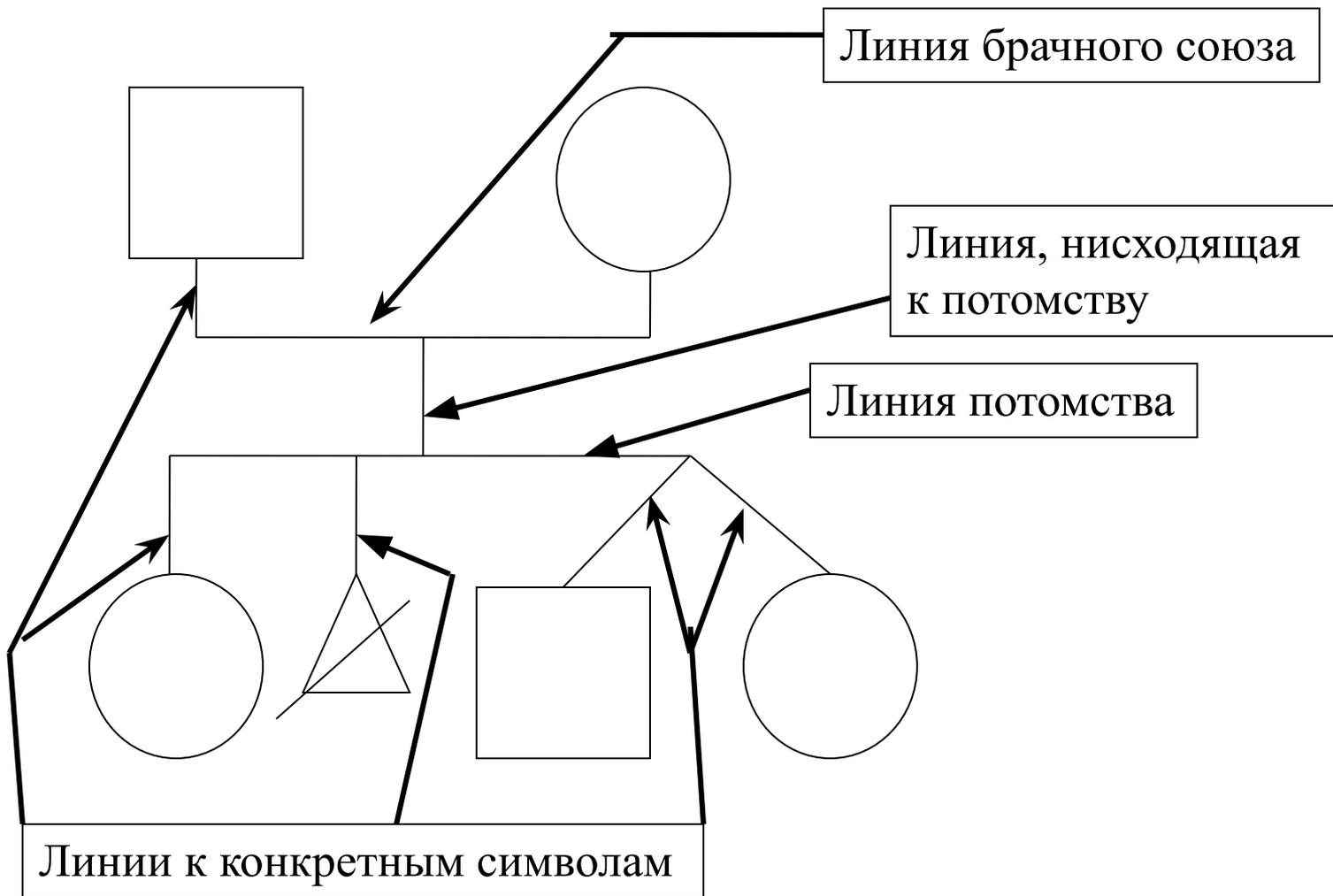
58



59

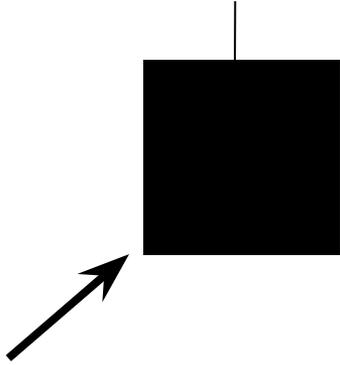
На рисунке небольшой родословной,
(символ 60)
уточняются
правила расположения линий,
объединяющих все символы в единое
родословное древо.

60

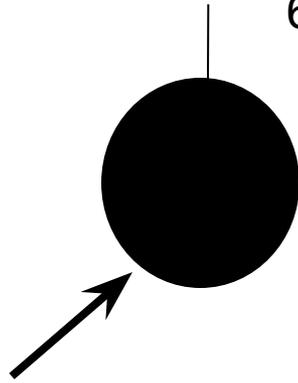


Сбор семейного анамнеза и создание родословной обычно начинают с первого индивидуума, пораженного тяжелым заболеванием, так называемого пробанда (*proband*, *англ.*), изображаемого на родословном древе символом 61 или 62. Вместо термина пробанд могут использоваться термины пропозитус (*propositus*) для индивидуумов мужского пола и пропозита (*proposita*) для индивидуумов женского пола. Символы 63 и 64 свидетельствуют о том, что индивидуумы, с которых началось создание родословной, здоровы, их называют консультирующимися.

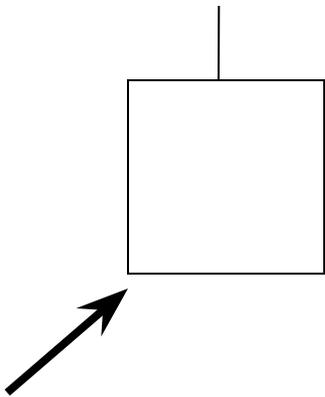
61



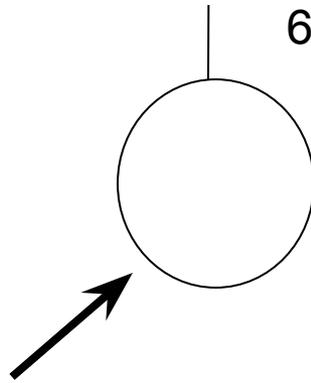
62



63



64



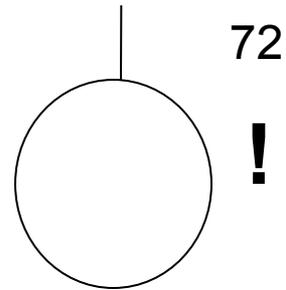
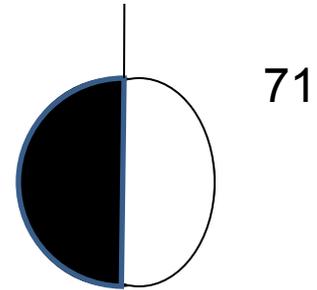
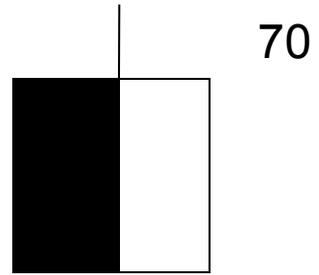
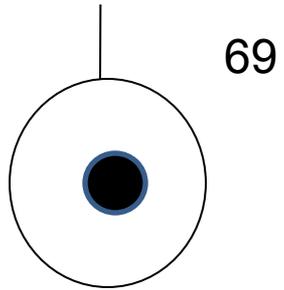
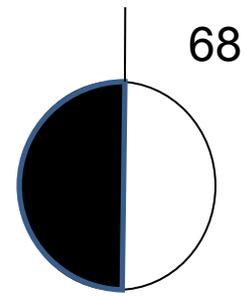
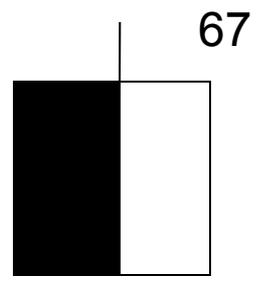
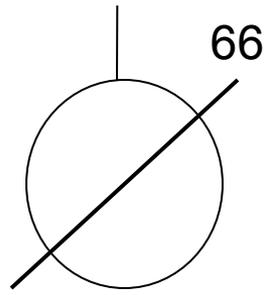
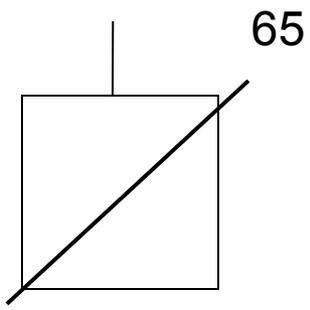
Умершие родственники обозначаются символами 65 и 66.

Изображение гетерозиготных носителей аутосомно-рецессивного гена осуществляется с помощью символов 67 и 68.

Символ 69 регистрирует на родословной женщину-«кондуктора», гетерозиготную носительницу X-сцепленного рецессивного гена.

Изобразить на родословной компаундов, гетерозигот по двум разным мутантным аллелям одного и того же гена, можно символом 70 и 71.

Символ 72 указывает на члена родословной, лично обследованного врачом-генетиком.



Успехи современной медицины в лечении бесплодия с помощью различных вариантов экстракорпорального оплодотворения (ЭКО) диктуют необходимость использования определенных символов для изображения родословных, членам которой оказано такого рода медицинское вспоможение. Распространенным изображением ЭКО на родословной является символ

73.

Для врача-генетика принципиально важно понять, кто является биологическими родителями ребенка, появившегося на свет в результате процедуры ЭКО, в частности, при возникновении серьезных проблем с его здоровьем.

При рассмотрении родословной символы биологических родителей должны быть более яркими относительно символов остальных участников процесса ЭКО. Эту задачу можно решить более интенсивным начертанием символов биологических родителей (символы 74-85).

Причастность к ЭКО индивидуумов-доноров половых клеток разумно изображать прерывистой линией.

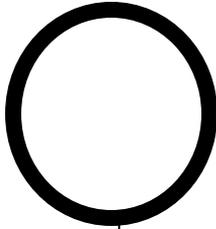
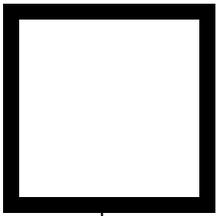
Для обозначения на родословной суррогатной матери, женщины, вынашивающей будущего младенца, но генетически с ним не связанной, правомочно использовать символы 78-81.

Символ 73 регистрирует на родословной процедуру ЭКО.

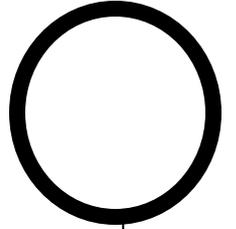
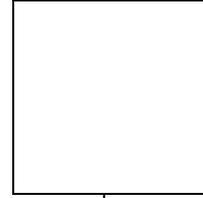
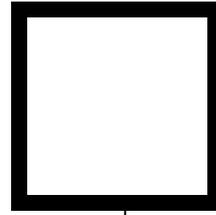
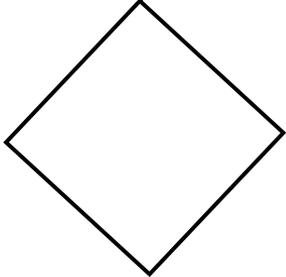
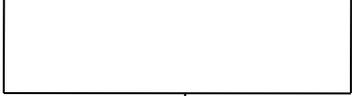
Символ 74 отражает совпадение паспортного и биологического отцовства/материнства, беременность вынашивает биологическая мать.

Символ 75 соответствует ЭКО с участием донора мужских половых клеток

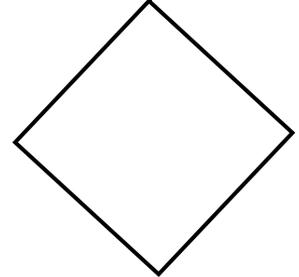
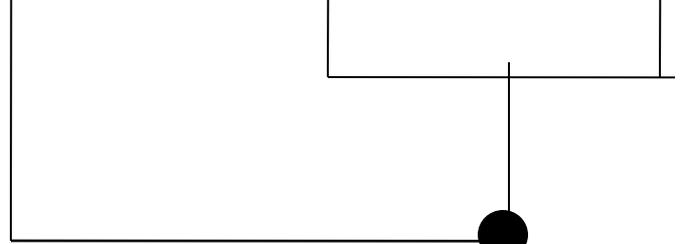
73



74



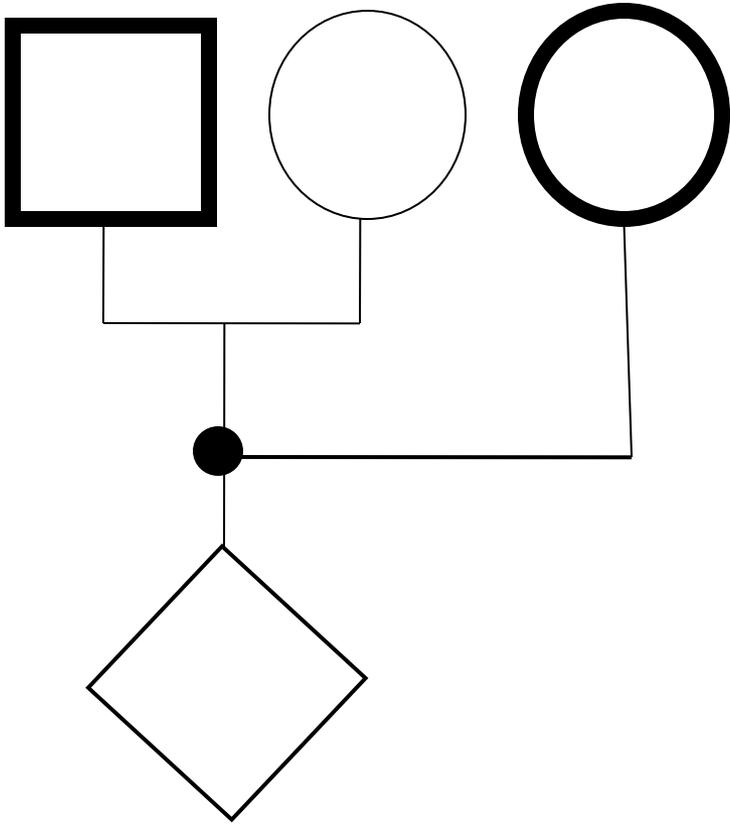
75



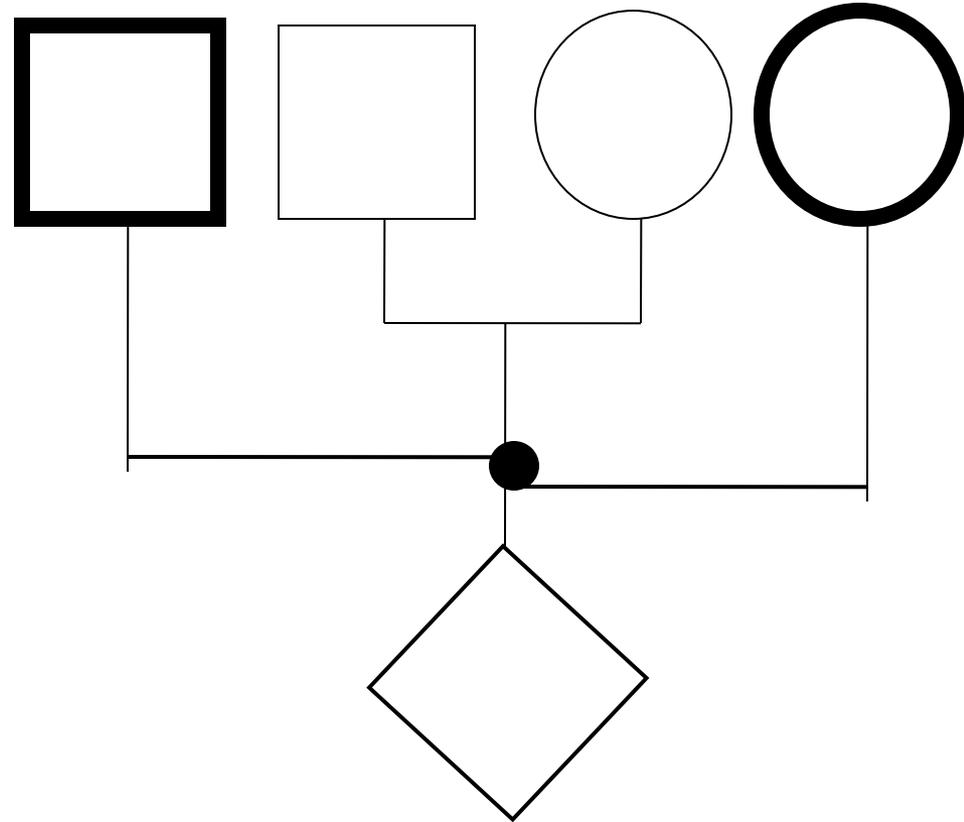
Символ 76 указывает на ЭКО с донорством яйцеклетки.

Символ 77 используется для регистрации ЭКО с донорством сперматозоидов и яйцеклеток, при этом очевидно, что паспортные родители не являются биологическими родителями.

76



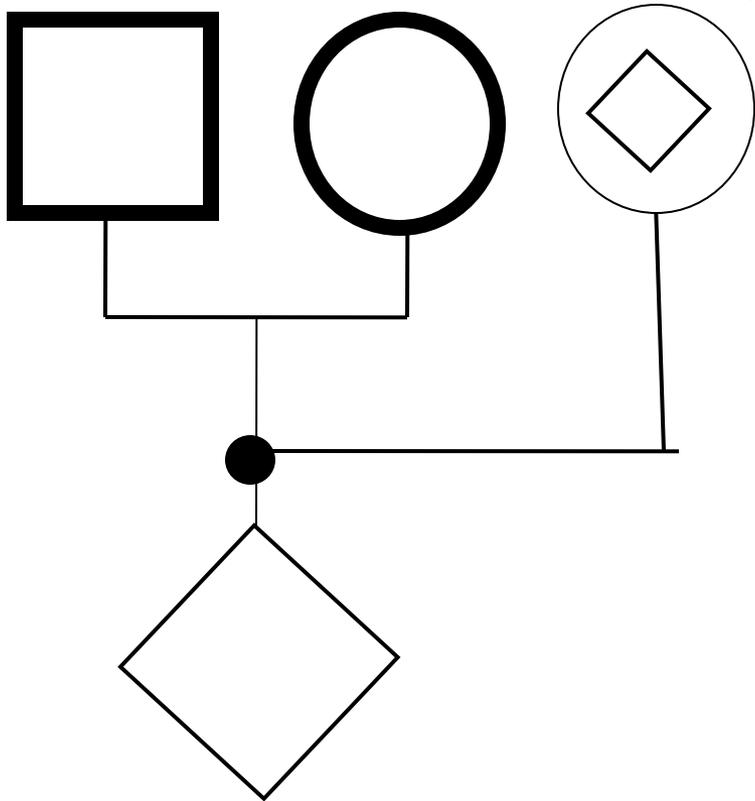
77



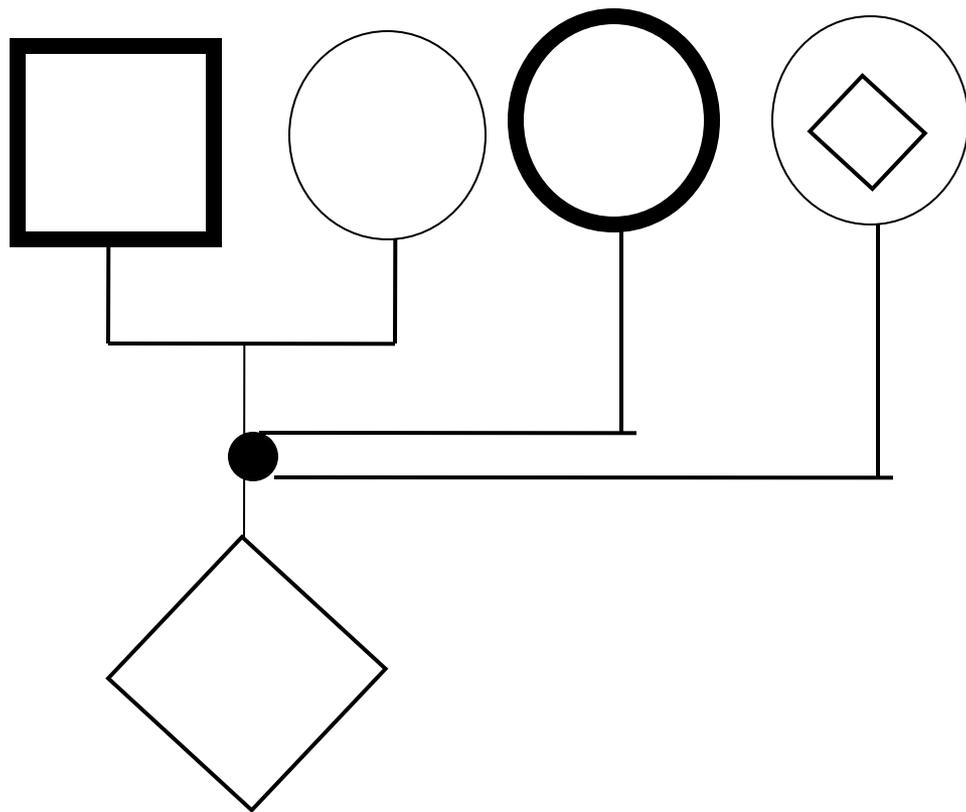
Символ 78 включает в себя не только символы биологических/паспортных родителей, но и символ суррогатной матери.

В символе 79 отражено ЭКО с участием донора яйцеклетки и суррогатной матери

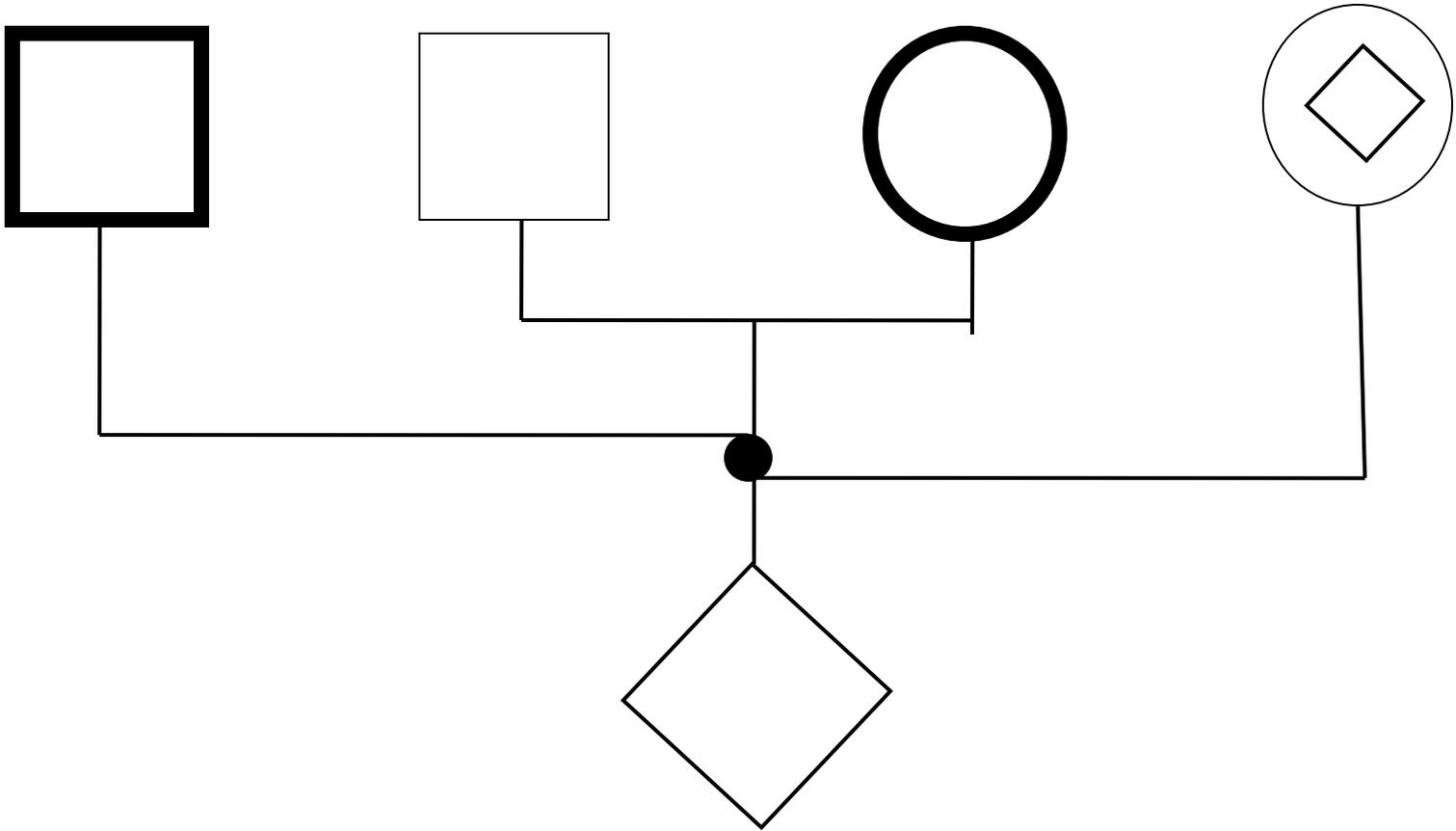
78



79



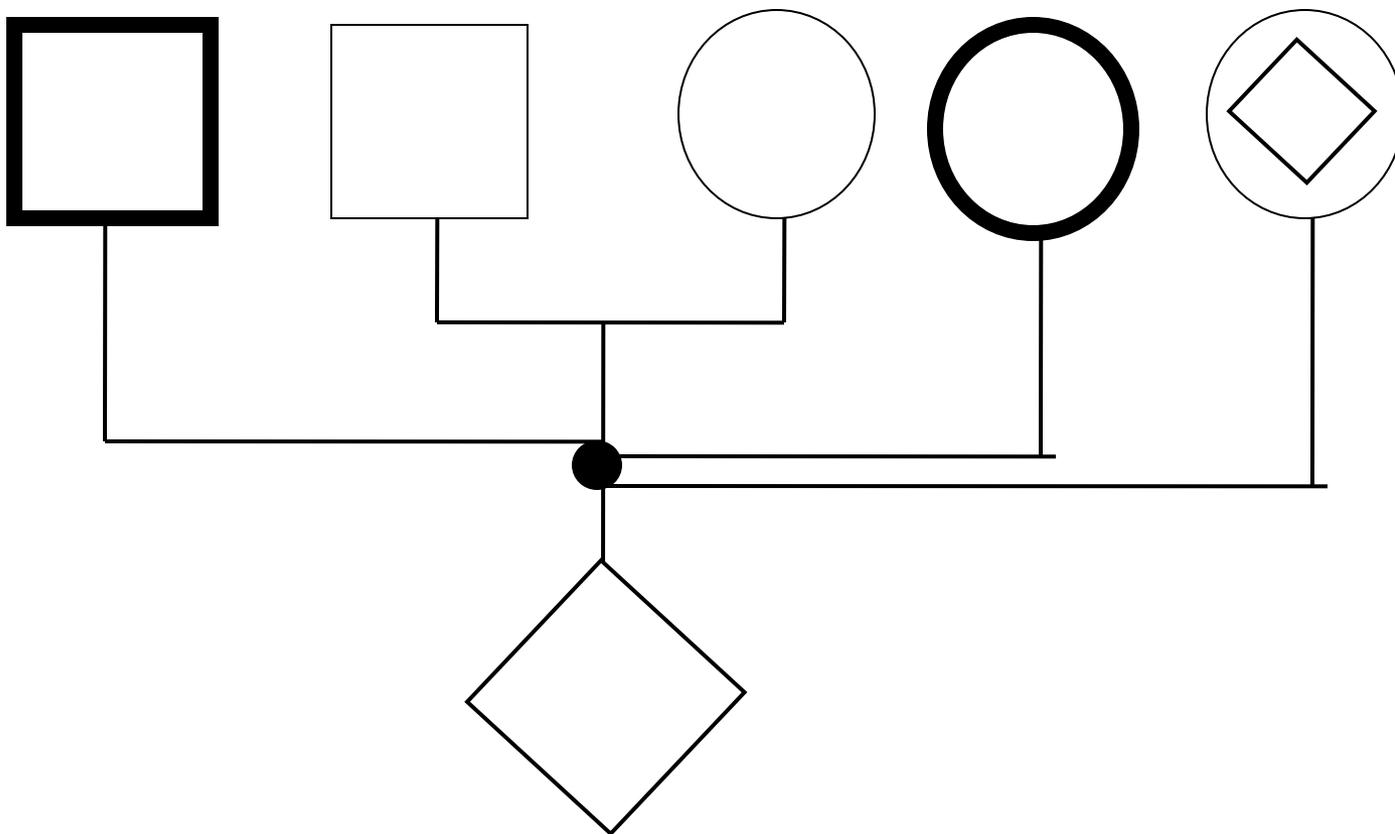
Символ 80 – ЭКО с участием донора спермы
и суррогатной матери.



80

С помощью символа 81 изображено ЭКО с участием донора спермы, донора яйцеклетки и суррогатной матери

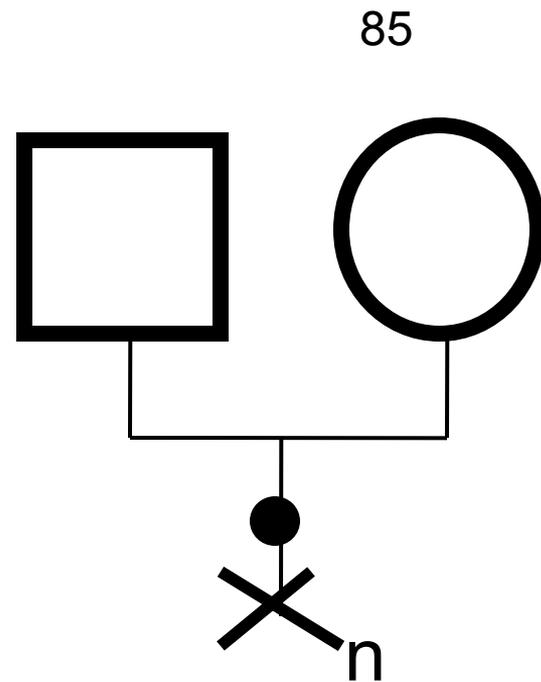
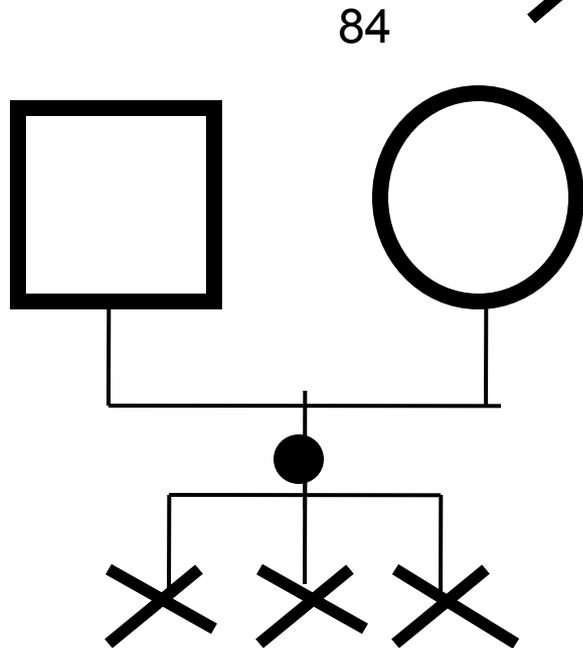
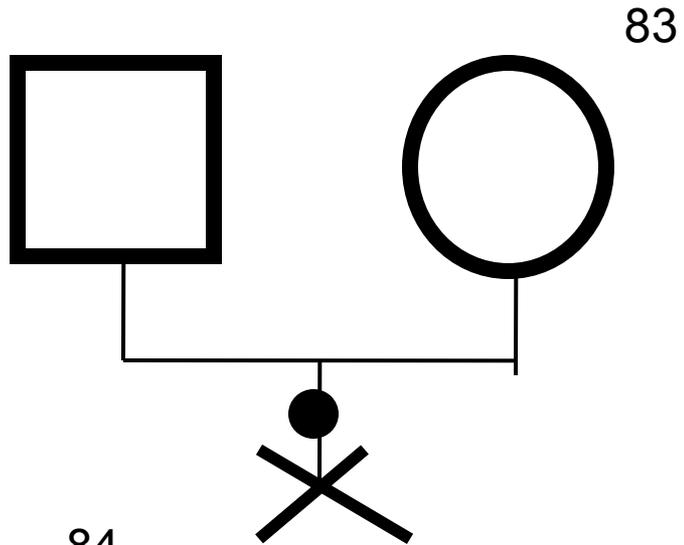
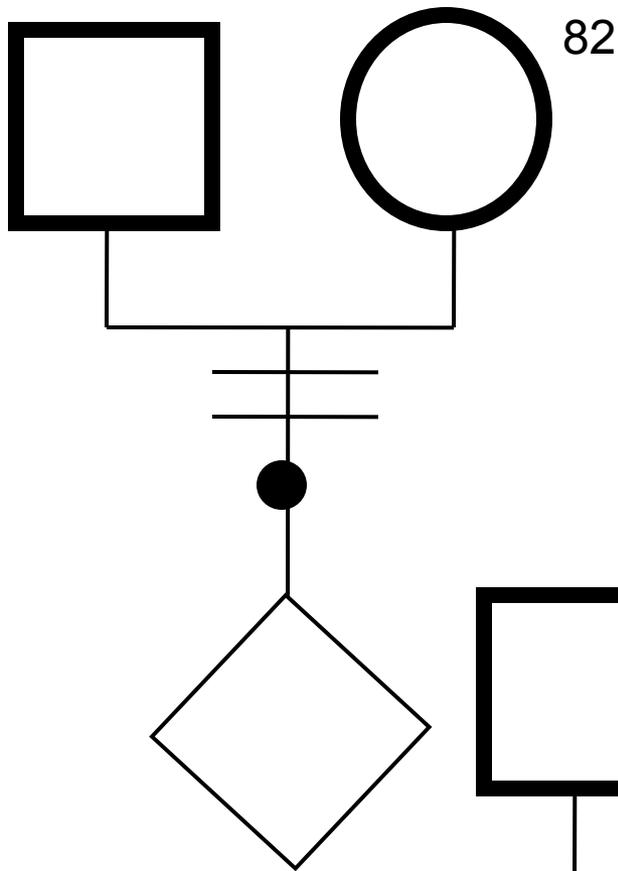
81



В обоснованных случаях не исключается возможность использования символа бесплодного брака, совмещенного с символом ЭКО (символ 82).

Неудачное однократное либо многократное проведение ЭКО (например, трехкратное и более) изображено с помощью символов 83, 84 и 85.

Все детали, связанные с процедурой ЭКО, следует выносить в легенду.



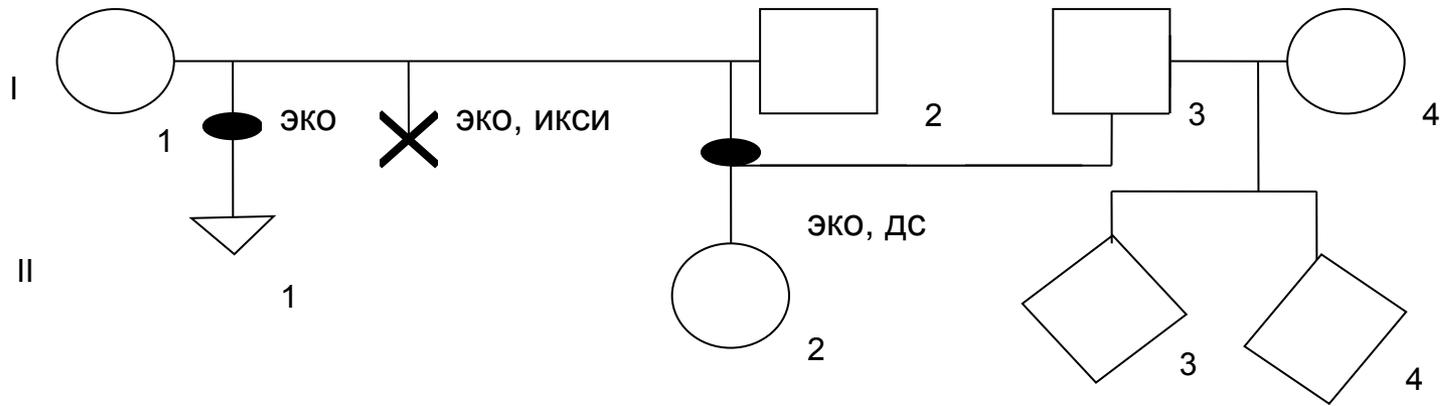
В качестве иллюстрации сопоставлено изображение родословной семьи М., описанной в книге «Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней» с рисунком родословной, выполненным на основании предлагаемых символов (Рис 1).

«Семья М. Бесплодие в течение 8 лет.

Первая беременность (II-1), наступившая после ЭКО, закончилась спонтанным абортом на сроке 5-8 нед.

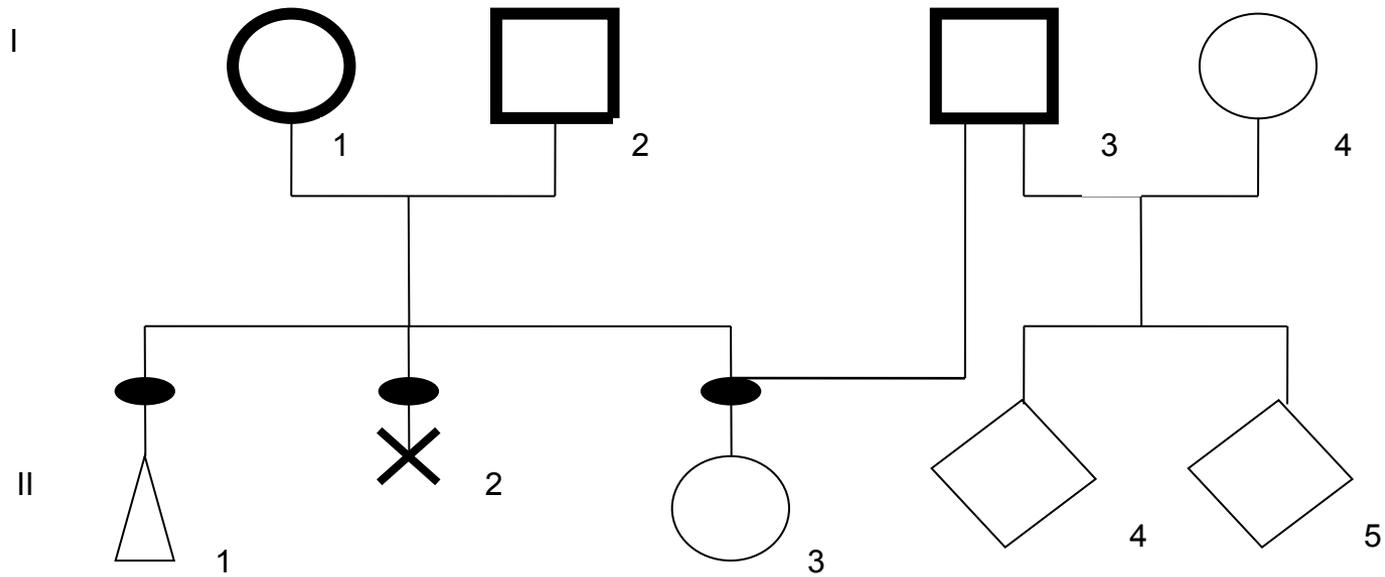
Вторая попытка ЭКО в сочетании с ИКСИ – неудачная (эмбрион не прижился). При третьей попытке ЭКО использовалась сперма донора (I-3). Беременность закончилась рождением здоровой девочки (II-2).

A



Б

Родословная семьи М.



Вариант «Б» изображения родословной не содержит информацию об особенностях процедур ЭКО, которые должны быть вынесены в легенду. Вероятно, что участниками ЭКО с исходами II-1 и II-2 были супруги I-1 и I-2; для живорожденной девочки биологическими родителями являются члены родословной I-1 и I-3. В поколении II существенные отличия касаются изображения события II-1, наличия нисходящей линии к потомству, линии потомства у супругов I-1 и I-2, нумерации всех событий. Прерывистая линия к символу ЭКО подчеркивает, что I-3 – донор спермы.

На рисунке родословной отсутствуют какие-либо записи кроме указания на то, что изображена родословная семьи М.

В медико-генетической регистрационной карте на рисунке родословного древа должны быть указаны дата составления родословной и фамилия создавшего её врача-генетика.

Очевидно, что нельзя учесть все вариации изображения родословных, однако, при создании конкретной родословной важно использовать логически оправданные, четкие символы, не перегружать родословную информацией, которая должна быть вынесена в легенду, соблюдать

- а) правило изображения потомства одной и той же супружеской пары от старших к младшим,
- б) правило равенства расстояния между поколениями,
- в) правило нумерации поколений (римские цифры, цифра I присваивается самому старшему поколению в родословной) и каждого события в отдельном поколении (арабские цифры, начиная с первого события под цифрой 1 в каждом поколении), не допуская сквозной нумерации всех событий (Рис.1 Б)

Использованные источники информации

- Казаков В.И., Ключева С.К., Прозорова М.В. Основы медико-генетического консультирования. – СПб.: Издательский дом СПбМАПО, 2002. – 72 с.
- Козлова С.И. Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. – М.: Т-во научных знаний КМК.; Авторская академия, 2007. – 448 с.
- Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней. /Под редакцией Айламазяна Э.К., Баранова В.С. - М.: МЕДпресс-информ, 2006. – 416 с.
- Bennet R.L., Steinhaus K.A., Uhrich S.B., et al. «Recommendations for standardized human pedigree nomenclature» Amer. J. Hum. Genet. 56(5):745-752, 1995
- Emery's Elements of Med. Genetics 13 edition
- Harper P.S. Practical genetic counseling. 6th edition. Arnold, London, 2004. - 409 p