Наследственные заболевания. Можно ли их избежать?

Каждая семья мечтает иметь здоровых детей. Это становится особенно актуальным после рождения больного ребенка. Уменьшение числа детей в семьях в развитых странах делает чрезвычайно важным оптимальный исход каждой беременности. Известно, что вся наследственная патология определяется грузом мутаций, вновь возникающих и унаследованных из предыдущих поколений. В этом смысле профилактика наследственных болезней должна занимать ведущее место как в работе врача, так и в системе здравоохранения.

Медицинская генетика – важное современное направление медицинской и биологической науки, цель которой – предотвратить или снизить риск возникновения заболеваний. Это относительно молодая наука, активно и успешно развивающаяся, привлекающая в свои ряды молодых и талантливых ученых, исследователей. С высокой периодичностью в научных и массовых медийных изданиях появляются сообщения об открытиях. Создаются перспективы управления этой патологией. В стране создана сеть Центров и Кабинетов медико-генетического консультирования, а они должны быть организованы во всех областных и крупных городских больницах. Объем медико-генетического консультирования, безусловно, зависит от уровня медицинской помощи в стране, и он будет расширяться и развиваться.

Планирование беременности позволяет семейной паре подготовиться к рождению малыша и морально, и физически. На этом этапе в течение 3-4 месяцев проводятся исследования для определения уровня репродуктивного здоровья пары и специальная подготовка для его улучшения. В перечень исследований, которые должны пройти молодые люди перед зачатием, входит генетическое обследование. Его проведение позволяет выявить уровень рисков рождения малыша с генетическими заболеваниями и аномалиями и, соответственно, снизить эти риски.

Кариотип любого человека состоит из 46 хромосом, которые передаются нам от обоих родителей в равной степени, по 23 хромосомы. Каждая хромосома заключает в себе миллионы генов, которые кодируют определенные признаки от цвета глаз до развития структур мозга. Если хотя бы в одной хромосоме происходит поломка, это может привести к тому, что плод становится нежизнеспособным. Это является одной из основных причин замершей беременности и выкидышей на разных сроках.

Если поломки в первых хромосомах однозначно приводят к нежизнеспособности эмбриона, то нарушения в последних по номеру и в половых хромосомах являются причиной появления на свет детей с синдромом Дауна, Шерешевского-Тернера, дефектом спинного мозга и позвонков (расщепление позвоночника). Также от родителей новорожденный может получить гены таких заболеваний как муковисцидоз, фенилкетонурия или гемофилия, даже если фактически родители были здоровы.

Для того чтобы избежать подобных ситуаций и знать о возможном риске появления на свет ребенка с тяжелыми врожденными генетическими

заболеваниями, на этапе планирования беременности необходимо пройти медико-генетическое консультирование.

Как известно, ребенок наследует гены от обоих родителей. В образованной паре один ген будет доминировать, а второй станет рецессивным. В том случае, если у обоих родителей есть наследственная предрасположенность к какой-либо болезни, проявление ее у будущего ребенка неизбежно. Если же поврежденный ген есть в ДНК только одного из будущих родителей, вероятность развития болезни у ребенка равна примерно пятидесяти процентам. Отсюда следует вывод, что даже здоровый ребенок будет со стопроцентной вероятностью носителем поврежденного гена, который может проявить себя либо в следующем поколении, либо через одно поколение. Таким образом получается, что семья, в которой хотя бы один раз проявилась подобная болезнь, всегда будет находиться в группе риска. Допустим, что один из родителей будущего ребенка является носителем «дефектного» гена, а визит к генетику до момента наступления беременности так и не состоялся. В подобной ситуации целесообразным будет проведение процедуры скрининга с целью выявления у будущего ребенка наследственной болезни. Данная процедура может быть проведена как в первом, так и во втором триместрах. У нас в стране работает система обязательного скрининга на этапе медицинского наблюдения за беременной женщиной. Скрининг — это тестирование образцов крови либо прочего биологического материала, которое проводится с целью выявления каких-либо мутаций в генах, способных спровоцировать образование наследственных патологий у будущего ребенка.

Профилактика наследственной патологии может условно делиться на три вида.

Первичная профилактика.

Под первичной профилактикой понимают действия, которые должны предупредить зачатие больного ребенка. Это планирование деторождения и улучшение среды обитания человека.

Вторичная профилактика.

Включает мероприятия, направленные на предупреждение рождения больного ребенка. Она осуществляется с помощью методов дородовой диагностики. Ее основная цель – в максимально ранние сроки выявить у плода наследственные болезни и пороки развития, не поддающиеся лечению, и прервать беременность (с согласия женщины).

Прерывание беременности – не самое лучшее решение, но это пока единственный метод для вторичной профилактики большинства тяжелых и смертельных генетических дефектов!

Третичная профилактика.

Она касается наследственных болезней обмена веществ. К моменту рождения ребенка у него имеется генная мутация, но отсутствует клиническое проявление болезни. Включаем мероприятия, направленные на предупреждение прогрессирования болезни и развитие осложнений. На этой стадии важно своевременно выявить заболевание и начать раннее лечение,

чтобы предотвратить тяжелые повреждения головного мозга и развитие умственной отсталости. Лечение заключается, как правило, в исключении из рациона питания ребенка определенных продуктов, как в примере с фенилкетонурией, муковисцидозом, галактоземией).

Медико-генетическое консультирование рекомендовано следующим категориям населения:

— женщинам старше 35 лет;

— семьям, где уже были случаи рождения детей с врожденными пороками;

— женщинам, имевшим выкидыши, особенно на ранних сроках (до 12 недель);

— семьям, живущим в экологически неблагоприятных районах;

— супругам, работающим на вредном производстве (имеющим контакт с химическими и радиационными мутагенами);

— в случае близкородственных браков;

— по не совместительству супругов по резус-фактору крови;

— лицам, желающим вступить в брак, если один из них или кто- то из их родственников страдает наследственными заболеваниями.

Для человечества, его интеллектуальных и научных возможностей, ничего невозможного нет. Возможно, в очень скором будущем медицинская наука и практическая медицина будут не только диагносцировать «ошибки природы», но и корригировать их, обеспечивая рождение только здоровых детей.

Специалист по связям с общественностью ГБУЗ «ВРЦОЗИМП»
Телякова Е.И.