

оявление на свет крошечного живого существа – это всегда дар Божий и одно из великих земных таинств. Главное желание каждой мамы – чтобы ее ребенок был благополучным и здоровым. Но, увы, порой ребенок рождается с тем или иным отклонением в развитии. Мы сегодня живем в очень непростое время, когда каждый мегаполис можно считать экологически неблагоприятной средой, где имеют место быть такие факторы, как загрязненность воды, воздуха, радиация, химические мутagens, связанные с вредными выбросами производства. Все это и многое другое может косвенно влиять на здоровье будущего ребенка, приводить к таким осложнениям в течение беременности, как выкидыши, неразвивающаяся беременность, гестозы и другие. Установить причину аномального течения беременности и патологии плода очень непросто. Здесь требуется комплексное обследование специалистов различного профиля, важным и серьезным из них является генетическое.

ГЕНЕТИКА И БЕРЕМЕННОСТЬ

КОМУ НУЖНЫ ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ?

Комплекс генетических исследований и консультацию генетика необходимо пройти еще на этапе планирования беременности или с ранних ее сроков.

Консультация генетика прежде всего необходима семьям, относящимся к группе генетического риска – это категория людей, имеющая высокий риск рождения ребенка с наследственными заболеваниями. В эти группы риска включены родители, имеющие наследственные заболевания, кровнородственные браки,отягощенную историю предыдущих беременностей (повторные выкидыши, рождение мертвого ребенка, замершие беременности и бесплодие неустановленной причины), а также женщины старше 35 лет. Кроме того, в группу риска попадают будущие родители, испытавшие на себе воздействие неблагоприятных факторов, как то радиация, длительный контакт с вредными химическими веществами, а также женщины, употреблявшие в период зачатия лекарства с тератогенными свойствами (вызывающими уродства плода).

Но следует подчеркнуть, что статистика последних лет свидетельствует о том, что патология у плода все чаще выявляется во время беременности в благополучных семьях, у здоровых женщин, не относящихся к общепринятой группе риска.

Поэтому современному человеку, безразличному к своему потомству, нужно оценить свой личный генетический статус, провести профилактику вероятных генетических заболеваний. Но даже если вы не сделали этого до наступления беременности, не расстраивайтесь, вы сможете пройти все обследования, предварительно проконсультировавшись у генетика.

ВИДЫ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ

До наступления беременности

Одним из базовых генетических исследований является исследование кариотипа, то есть количества и качества хромосом будущих родителей. Патологические изменения кариотипа могут быть причиной не только рождения больного ребенка, но и самопроизвольных выкидышей и неразвивающихся беременностей. Известно, что основное количество патологических эмбрионов гибнет в первые недели беременности, причем частота этого явления увеличивается с возрастом матери.

В настоящее время показано, что невынашивание беременности может быть обусловлено не только хромосомными аномалиями, но также генными мутациями, которые первично нарушают связь плодного яйца с материнским организмом, т.е. процессы имплантации и плацентации. В этом аспекте необходим тест на наследственные тромбофилии.

Еще одна возможная причина привычного невынашивания беременности и бесплодия – так называемая генетическая несовместимость супругов, которая определяется тестированием генов гистосовместимости 2–го класса.

В современном мире достаточно высок процент семей, которые не могут зачать ребёнка. Примерно в 60 % случаев это связано с мужским бесплодием, которое часто носит наследственный характер и в 5–2 % случаев связано с так называемыми микроделециями (отсутствием определённых участков генов) мужской Y–хромосомы. Поэтому всем семьям, члены которых живут вместе более года, рекомендуется проводить данный тест с последующей консультацией врача–уролога

или андролога. В профилактических целях обследования необходимо проходить мужчинам, которые только собираются вступать в брак и хотят иметь детей. Данный генетический тест необходимо проходить с биохимическим анализом крови на мужские половые гормоны и их производные.

Подход к назначению генетических тестов супружеской паре всегда индивидуален и определяется врачом генетиком в процессе консультации.

Во время беременности

Во время беременности проводятся плановые профилактические обследования, целью которых является формирование группы риска по рождению ребенка с пороками развития и хромосомной патологией. К ним относятся ультразвуковые и биохимические исследования.

Первое генетическое УЗИ выполняется в 12 недель. Наличие таких УЗ–критериев, как расширение воротникового пространства и гипоплазия костей носа в этом сроке беременности может свидетельствовать о наличии такой хромосомной патологии, как синдром Дауна. В это же время в сыворотке крови матери определяется содержание ПАПП–белка и свободная субъединица b–ХГ. Специальная компьютерная программа с учетом данных УЗИ позволяет рассчитать индивидуальный риск хромосомных заболеваний при этой беременности. При высоком расчетном риске необходима консультация генетика для определения подходов к более детальному генетическому исследованию путем биопсии хориона, когда для анализа получают клетки будущей плаценты и исследуют хромосомный набор. Использование биохимического скрининга в комплексе с ультразвуковым повышает возможность выявления патологии у плода до 95%.

Второе плановое УЗИ выполняется в 22–24 недели, когда уже становится возможным определить большинство отклонений в развитии плода. На этом этапе врач генетик совместно с другими специалистами определяет возможность коррекции выявленной патологии, а при обнаружении пороков, несовместимых с жизнью дает рекомендации к прерыванию беременности по медицинским показаниям.

Кроме пациентов, находящихся в группе генетического риска, в нее также попадают будущие матери, перенесшие вирусные инфекции во время беременности. Одним из самых опасных

заболеваний для беременных является краснуха, которая вызывает серьезные патологии плода: порок сердца, снижение слуха, зрения, а также задержку умственного и физического развития. При заболевании краснухой в период до 12 недель беременности риск появления патологии у ребенка составляет 70–80%.

Кроме краснухи патологию плода могут вызывать токсоплазмоз, цитомегаловирус, герпес и др. При остром течении инфекционного заболевания, особенно в первом триместре беременности, вирусы способны поражать будущего ребенка. Обследование на внутриутробные инфекции необходимо проводить еще до зачатия или же в первые дни беременности, когда еще есть шанс предотвратить их негативное влияние на плод. Но в любом случае, консультация генетика будущей маме будет необходима.

ПРИЕМ КОНТРАЦЕПТИВОВ

После рождения ребенка, а у многих женщин и до рождения ребенка, встает вопрос о контрацепции. Около 120 млн женщин в мире пользуются гормональными методами контрацепции. Однако применение этих лекарственных средств не является таким уж безобидным. Поэтому назначить их должен только врач. Тем более что некоторым женщинам прием гормональных контрацептивов просто противопоказан. Самым грозным осложнением являются тромбозы – вероятность образования сгустков крови в сосудах. Поэтому перед назначением этих лекарственных средств необходимо провести ряд обследований. И здесь без генетики не обойтись!

Таким образом, консультации врача–генетика не надо бояться. Установление генетической природы того или иного заболевания не является приговором невозможности иметь здорового ребенка. Наоборот, в большинстве случаев можно найти подходы к методам предотвращения повторения «неудачной» беременности. Займитесь своим здоровьем, выполняйте советы Вашего доктора и ничего не бойтесь! И Ваш дом наполнится счастливым детским смехом, а жизнь приобретет особый смысл!

*Руководитель генетического направления
ООО МЦ «Наследственность», врач генетик
высшей категории, кандидат медицинских наук
Воскресенская Светлана Викторовна*



основан
в 1992 г.

Подумаем о будущем вместе?!

**медицинский центр
«НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ»**

- Генетический риск невынашивания беременности
- Определение возможности применения гормональных противозачаточных средств
- Генетическая диагностика мужского бесплодия
- Определение генетической совместимости супружеской пары

Консультация врача генетика

*(Врач генетик высшей категории, кандидат медицинских наук
Воскресенская Светлана Викторовна)*

www.nasled.com

Нижний Новгород, проспект Гагарина, 45, тел. (831) 464 04 49

О ВОЗМОЖНЫХ ПРОТИВОПОКАЗАНИЯХ ОБРАЩАЙТЕСЬ К ВРАЧУ