



Серьезные мысли о здоровье будущего малыша часто приходят вместе с беременностью, когда изменить что - либо бывает поздно.

По данным медицинской статистики у совершенно здоровых молодых людей риск родить неполноценного ребенка составляет 5 %. Если семья не попадает в эти проценты, то это конечно, немного. А если попадает?..

Во всем мире уже давно принято говорить о **планируемой беременности**. Супружеская пара, готовясь к беременности, должна пройти полное медицинское обследование еще до зачатия ребенка, чтобы предотвратить возможные проблемы в будущем. Начинать планирование здорового ребенка надо с визита к врачу-генетику. Это специалист, который составит родословную, определит не входит ли семья в группу риска. А дальше порекомендует пройти все необходимые исследования.

Важный шаг в **планировании здорового ребенка** - выяснение хромосомного набора будущих родителей. Это исследование крови в некоторых странах так же привычно, как определение группы крови и резус - фактора. Исследование хромосомного набора - это анализ для двоих, потому что ребенок получает половину хромосом от мамы, а половину - от папы. Совершенно здоровые люди могут быть носителями сбалансированных хромосомных перестроек, не подозревая об этом. Но если ребенку "достанется" нежелательная перестройка от одного из родителей, возможен дисбаланс. В такой семье риск рождения ребенка с хромосомной патологией составляет 10-30 %. Но если перестройки в хромосомном наборе супругов выявлены вовремя, возможно специальное обследование во время беременности, которое позволит предотвратить появление неполноценного потомства.

Планируя беременность, супруги должны отказаться от курения, наркотиков, алкоголя

за несколько месяцев до зачатия. Самый важный период беременности - первые 12 недель, когда идет закладка органов малыша. В это время женщина должна получать полноценное питание, витамины, иметь минимум нагрузок и стрессов. Надо исключить, по возможности, прием лекарственных препаратов, неблагоприятные факторы (химическое, радиационное воздействие).

Во время беременности **каждая женщина должна пройти комплекс исследований**, включая обследование до 10 недель на вирусные инфекции (герпес, цитомегаловирус, токсоплазмоз, краснуху), ультразвуковое исследование в 11-12 и 20-22 недель, а также определение уровня специальных белков (альфафетопротеина, хорионического гонадотропина) в 16-20 недель.

**Вирусные инфекции** во время беременности могут привести к выкидышу или вызвать пороки развития плода. Одной из опасных инфекций является краснуха. Это заболевание во время беременности может вызвать уродства плода: порок сердца, снижение слуха, зрения, задержку умственного и физического развития. При заболевании краснухой до 12 недель беременности уровень риска составляет 70 - 80 %. Поэтому приходится принимать решение о прерывании беременности. Защита от краснухи необходима будущей маме. Если обнаруживается, что у женщины нет иммунитета к краснухе - необходимо сделать прививку за три месяца до наступления беременности. Есть и другие инфекции не менее опасные для организма будущего ребенка. Например, герпес, цитомегаловирус, токсоплазмоз. Обследование на эти инфекции необходимо провести до зачатия и в первые недели беременности, когда еще возможно предотвратить их влияние на плод.

При **ультразвуковом сканировании**, начиная с **11 - 13 недель** беременности можно диагностировать некоторые пороки развития и выявить изменения, которые могут свидетельствовать о наличии хромосомной патологии плода. Так, наличие утолщения воротниковой зоны у плода в 11 - 13 недель беременности в 70 % позволяет выявить синдром Дауна. Чтобы исключить патологию хромосом проводят специальное внутриутробное обследование (биопсию хориона в I триместре беременности).

Второе **ультразвуковое исследование** проводится в **20-22 недели**. В этом сроке беременности возможно определить большинство отклонений в развитии лица, конечностей, а также выявить пороки развития внутренних органов плода.

**Исследование уровня биохимических маркеров** (альфафетопротеина и хорионического гонадотропина) в крови беременной проводится в 16-20 недель беременности. По изменению концентрации этих белков в крови матери можно заподозрить хромосомную патологию и ряд пороков развития плода, в первую очередь передней брюшной стенки и нервной системы. Уровень биохимических маркеров может меняться при угрозе прерывания, токсикозе беременных и других состояниях. Поэтому правильно оценить результаты биохимических тестов может только врач.

Некоторым беременным необходимо **проведение специальных инвазивных методов пренатальной диагностики**, таких как биопсия хориона, амниоцентез, кордоцентез. Показаниями к инвазивной диагностике являются возраст беременной старше 35 лет, наличие в семье ребенка с пороками развития или хромосомной патологией, повышенный риск наследственного заболевания для плода, носительство хромосомных перестроек одним из супругов, а также ультразвуковые отклонения и изменение уровня альфафетопротеина, выявленные при обследовании во время беременности.

Все инвазивные манипуляции проводятся под ультразвуковым контролем в стационаре одного дня опытным врачом. После процедуры беременная в течение четырех - пяти часов находится под наблюдением специалистов. Чтобы избежать возможных осложнений пациентке профилактически назначаются препараты до и после процедуры.

**Биопсия хориона** - это получение клеток из будущей плаценты, проводится в 8-12 недель беременности. Риск осложнений (самопроизвольное прерывание беременности) после биопсии хориона составляет 2-3 %. Преимуществами этого метода является срок проведения - до 12 недель и скорость получения ответа - 2-3 дня. Таким образом в случае выявления патологии у плода, прервать беременность можно в раннем сроке.

**Амниоцентез** - аспирация амниотической жидкости в 16-24 недели беременности. Для получения цитогенетического анализа клетки амниотической жидкости должны пройти длительное культивирование (2-3 недели). Амниоцентез является самым безопасным методом пренатальной диагностики, так как процент осложнений после его применения не превышает 1%.

Высокоинформативным инвазивным методом является **кордоцентез** - пункция пуповины

плода. Оптимальный срок выполнения кордоцентеза - 22-25 недель беременности.

С помощью инвазивной пренатальной диагностики выявляется хромосомная патология такая как болезнь Дауна (наличие лишней 21-хромосомы), синдром Клайнфельтера (лишняя X-хромосома), синдром Тернера (недостаток X-хромосомы), а также моногенного заболевания, доступные пренатальной диагностике (гемофилия, фенилкетонурия, мышечная дистрофия Дюшенна, муковисцидоз и другие).