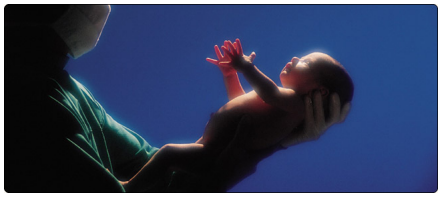
Автор: Administrator
13.08.2008 12:52 -



Врожденные и наследственные дефекты - частая патология, по данным ВОЗ – до 6% у новорожденных. Возможности лечения большинства из них ограничены и часто бесперспективны.

Частота синдрома Дауна составляет 1:600 новорожденных. Дети с синдромом Дауна и различными пороками развития составляют основной контингент «отказных», увеличивая год от года численность домов инвалидов и домом ребенка. Нельзя забывать и о психологическом состоянии супружеской пары при рождении больного ребенка.

Предупреждение рождения детей с этой патологией, в частности с синдромом Дауна, является актуальной социально значимой задачей здравоохранения. Кроме этого большое значение имеет информированность семьи, в доступной для них форме, о положении вещей задолго до рождения ребенка. Этим самым предоставляется возможность супружеской паре решить вопрос о целесообразности сохранения беременности с одной стороны, или быть морально готовыми к рождению и уходу за больным ребенком. Известно, что большинство врожденных пороков развития и хромосомных болезней возникает в виде случайных мутаций в молодых семьях с неотягощенным анамнезом. Поэтому профилактические мероприятия должны распространяться на всех беременных женщин.

В настоящее время есть возможность обследования беременных уже в I триместре (11-14 нед.). При этом в качестве маркеров используют свободную β-субъединицу ХГЧ (хорионический гонадотропин человека) и PAPP-A (плацентарный белок, ассоциированный с беременностью) в крови будущей матери (т.н. двойной тест).

При УЗИ плода в I триместре маркером возможной патологии плода считается увеличение толщины воротникового пространства (ТВП, nuchal translucency(NT)) свыше 3мм и отсутствие носовой кости (NB, nasal bone).Кроме того, что определение ТВП играет важную роль в скрининге синдрома Дауна, увеличение этого показателя по сравнению с нормой позволяет выявлять значительную часть плодов, у которых

повышен риск других хромосомных нарушений, аномалий развития сердца и его основных артерий, а также широкого спектра генных синдромов.

Профилактическое обследование может быть проведено и во II триместре беременности (16-21 нед.). На этом этапе проводится исследование сыворотки беременных на альфа-фетопротеин (АФП), ХГЧ и неконъюгированный эстриол (НЭ) (т.н. тройной тест) в сочетании с некоторыми дополнительными ультразвуковыми маркерами. При таком комплексном обследовании беременных неинвазивными методами возможно выявление до 80-90% плодов с синдромом Дауна. Т.о., по результатам этих обследований среди беременных формируется группа «высокого» риска. Этим женщинам рекомендуется проведение дородовой цитогенетической диагностики в специализированных центрах.

Все беременные женщины должны быть информированы о возможности и сроках проведения профилактического обследования, т.к. оно не только позволяет снять волнение и страх перед неизвестностью.

Пренатальная профилактика пороков развития и хромосомных болезней – это гарантия здоровья будущего поколения.

Отарян К.К.