

Профилактика врожденных заболеваний у детей

Профилактика врожденных заболеваний - важная задача современной медицины. Большая часть генетических консультаций является ретроспективной, т.е. семьи обращаются после неблагоприятного исхода беременности (врожденные пороки развития, привычное невынашивание и т.д.). Большинство беременных женщин впервые обращаются к врачу на сроке 8-10 недель беременности или даже позже, то есть на тех сроках, когда многие потенциально-опасные моменты во внутриутробном развитии уже пройдены. Около половины всех беременностей наступает не запланировано, зачастую женщины на ранних сроках не знают о своём положении и продолжают вести обычный образ жизни - курить, употреблять алкоголь, принимать разнообразные лекарственные препараты и биологически-активные добавки, нанося вред развитию своего будущего ребенка.

Идеальной является ситуация, когда женщина обращается за консультацией на стадии планирования беременности. Тогда у врача есть время для проведения всех необходимых исследований, составления индивидуально плана периконцепционной профилактики, который способен обеспечить наилучшие условия для созревания яйцеклетки, ее имплантации и раннего развития эмбриона. То есть **периконцепционная профилактика (ППП)** - это система мер, направленная на устранение некоторых факторов риска, улучшение состояния здоровья будущих родителей и создание благоприятных физиологических условий в момент зачатия. Периконцепционная профилактика рекомендуется всем семьям, планирующим беременность.

Первым делом пара, планирующая беременность, должна посетить медико-генетическую консультацию. Врач-генетик на приеме составляет медицинскую родословную, основываясь на которой делается заключение о необходимости углубленного обследования. С учетом современных достижений молекулярной биологии, на основании данных о наследственной отягощенности, этнической принадлежности семейной пары, а также по желанию пациентов, возможно проведение обследования генов заболеваний, встречающихся в данной семье или присущих этнической группе. Это позволит разработать индивидуальный план обследования семьи у врачей других специальностей.

План обследования и мероприятий при планировании беременности должен включать следующие пункты:

1. ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ

Медико-генетическое обследование: составление родословной, при необходимости: кариотипирование супругов, определение носительства мажорных мутаций фенилкетонурии, муковисцидоза, миодистрофии Дюшенна, наследственного рака молочной железы, болезни Тея-Сакса, талассемии, нейросенсорной тугоухости и др., проведение HLA-типирования, определение уровня гомоцистеина в плазме крови;

Назначение приёма фолиевой кислоты в дозе 400 мкг/день для здоровых женщин и 1000 мкг в день для пациенток, страдающих диабетом и эпилепсией. Если у женщины уже есть ребенок, рожденный с дефектами развития нервной трубки, то доза до 4 мг.

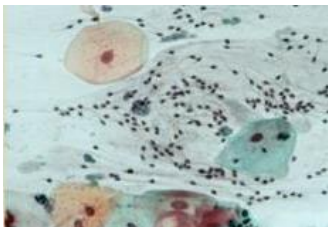
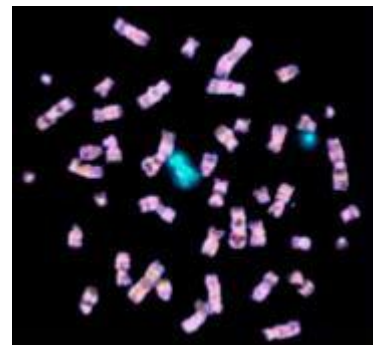
2. ИССЛЕДОВАНИЕ НА НАЛИЧИЕ ИНФЕКЦИОННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

ВИЧ, Сифилис, гепатиты В и С, токсоплазмоз, герпес, СМВ, краснуха. Исследование для выявления распространенных инфекций, передаваемых половым путём.

При необходимости - иммунизация против гепатита В, краснухи, ветрянки.

При необходимости - лечение хронических инфекционных заболеваний у обоих супругов.

Рекомендации неинфицированным женщинам, как снизить риск заражения вирусными инфекциями и токсоплазмозом: частое мытьё рук, уменьшение контакта с детьми дошкольного возраста, исключение контакта с сырым мясом, открытым грунтом, кошками.





3. ПРОИЗВОДСТВЕННЫЕ И СРЕДОВЫЕ ВРЕДНОСТИ

Оценка риска производственных вредностей. Исключение контакта с растворителями, красителями, пестицидами.

Обратить внимание на химические вещества, часто применяемые в быту. Сократить до минимума контакт с ними, при возможности заменить на безопасные аналоги - соду,

хозяйственное мыло и т.д.

4. ОБЩАЯ ОЦЕНКА СОСТОЯНИЯ ЗДОРОВЬЯ И ОПТИМИЗАЦИЯ ПРОВОДИМОГО ЛЕЧЕНИЯ

▪ Следует пройти ежегодную диспансеризацию и обсудить с лечащим врачом, какие препараты представляют наименьшую угрозу для развития беременности. Записать названия средств, которые можно принимать во время беременности при повышении температуры, возникновении аллергии и других частых ситуаций.

- Посетить стоматолога и вылечить имеющийся кариес;
- При наличии хронического заболевания, требующего постоянного приёма лекарств, попросить специалиста выбрать наиболее безопасную схему лечения, и следовать ей

5. КОНТРОЛЬ ЗА ВРЕДНЫМИ ПРИВЫЧКАМИ

- Прекратить курение;
- Сократить до минимума количество алкогольных напитков;
- Исключить прием наркотических и психотропных веществ;
- Ограничить прием кофеин-содержащих напитков двумя чашками в день.

6. НОРМАЛИЗАЦИЯ ПИТАНИЯ

▪ Исключить риск дефицита питательных веществ. Обсудить с врачом проблему ограничительных диет, если вы им следуете, например: веганства, непереносимости молока, пищевой аллергии.

- Избегать передозировки витаминов, не превышать дозы:
Витамина А не более 3000 МЕ/день;
Витамина D не более 400 МЕ/день;
- Помнить, что избыточный вес так же опасен для нормального развития беременности, как и недостаток массы тела;
- Нормализовать полноценное разнообразное питание.

7. РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ЗДОРОВОМУ ОБРАЗУ

ЖИЗНИ

- Придерживаться регулярных умеренных физических упражнений, ввести в правило пешие прогулки на свежем воздухе;
- Избегать перегревания: посещения сауны, инфракрасных кабин, солярия, и др.

8. ПРИ НАСТУПЛЕНИИ БЕРЕМЕННОСТИ

- При наступлении беременности женщина продолжает приём фолиевой кислоты вплоть до 10 недели гестации;
- установленный план обследования включает в себя: в 10-14, 20-24 и 32-34 недели беременности ультразвуковое обследование с целью выявления врожденных пороков развития (ВПР) и маркеров хромосомной патологии.
- На сроках 9-10 и 15-18 недель исследуются сывороточные белки с целью выявления группы риска по ВПР и



хромосомным заболеваниям.

▪ При наличии показаний или по желанию семьи проводятся инвазивные методы перинатальной диагностики с целью исключения хромосомной патологии у плода.

Другие исследования проводятся в соответствие с приказом МЗ РФ.

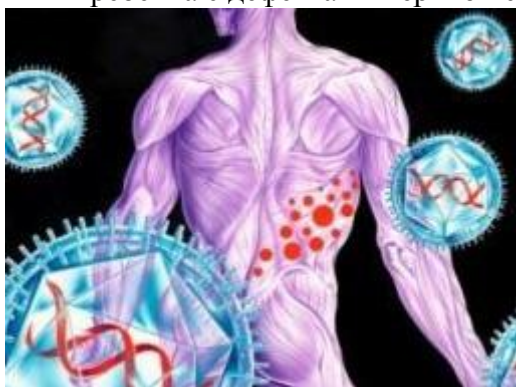
ГЕНЕТИЧЕСКИЕ РИСКИ

В связи с развитием молекулярно-генетических технологий в последние годы стало возможным проводить определение носительства генов, вызывающих многие заболевания. В семьях с отягощенной родословной, где один из родителей болен или является носителем, применение этих технологий сделало возможным рождение здорового потомства. Кроме этого по желанию будущих родителей, они могут пройти обследование на наличие носительства генов заболеваний, распространенных среди представителей определенных этнических групп.

В случае отягощенности семейной родословной такими заболеваниями, как талассемия, гемофилия, муковисцидоз, врожденная потеря слуха и некоторыми другими, паре, планирующей рождение ребенка, показано дополнительное обследование. Исследование носительства гена муковисцидоза показано тем пациентам, в семьях которых отмечались случаи заболевания у близких родственников. Часто такое исследование рекомендуют всем планирующим беременность, наряду с исследованием генов миастении Дюшенна, наследственной потери слуха и некоторых других заболеваний. Если в семье есть больной родственник, то первым нужно обследовать именно его - обнаружение мутации существенно упростит процедуру идентификации аномального гена у его родственников.

Женщины, вынашивающие своего ребенка в возрасте старше 35 лет, должны быть осведомлены о повышенном медицинском риске такой беременности. В этом случае нельзя откладывать визит к генетику, так как из-за повышенного риска хромосомных аномалий женщинам в возрасте 35 лет и старше показано проведение инвазивной перинатальной диагностики - биопсии ворсин хориона или амниоцентеза.

Прием фолиевой кислоты до наступления и в первые 3 месяца беременности способен предотвратить формирования дефектов развития нервной системы и расщелины губы и нёба. Прием повышенной дозы препарата следует начать как минимум за 1 месяц до наступления беременности, здоровым женщинам с неотягощенным акушерским анамнезом достаточно 600 мг фолатов в день. Повышенные дозы фолиевой кислоты назначает врач при наличии факторов риска, таких как сахарный диабет, эпилепсия, гипергомоцистеинемия, рождение в прошлом ребенка с дефектами нервной системы.



вакцинацию следует провести как минимум за месяц до планируемого зачатия. Дополнительно следует оценить законченность вакцинации от гепатита В, если требуется плановая ревакцинация - сделать её.

Токсоплазмоз, цитомегаловирусная инфекция, парвовирус 19-го типа, также как сифилис и краснуха, способны вызывать синдром врожденной инфекции у плода, если инфицирование матери происходит во время беременности. От некоторых из этих инфекций вакцинации еще не существует, поэтому тем женщинам, в крови



РИСК ВРОЖДЕННЫХ ИНФЕКЦИЙ

Обследование с целью выявления инфицированности сифилисом и вирусом иммунодефицита человека должно проводиться до наступления беременности или на самых ранних её сроках, так как в настоящее время возможно лечение, способное в несколько раз снизить риск инфицирования плода.

Если женщина не является иммунной к вирусу краснухи, то до наступления беременности ей необходимо пройти вакцинацию, то же самое относится к вирусу опоясывающего герпеса, который вызывает ветрянку. Так прививки от краснухи и ветряной оспы содержат живой ослабленный вирус,



которых нет защитных антител к токсоплазме или цитомегаловирусу, следует придерживаться правил для уменьшения риска инфицирования во время беременности. Токсоплазма - это паразит, который можно обнаружить в сыром мясе, также им широко инфицированы кошки, и он в большом количестве выделяется с их фекалиями. В группу риска по заражению токсоплазмозом входят владельцы кошек, особенно те из них - которые недавно взяли котенка с улицы. Женщина, планирующая беременность, должна быть осведомлена о риске заражения, и придерживаться простых правил: избегать употребления плохо прожаренного мяса, не контактировать с кошками и пользоваться защитными перчатками для работы с землёй. Риск заражения цитомегаловирусной инфекцией наиболее подвержены работники детских садов и ясель, а также медики. Для снижения риска заражения следует часто мыть руки, а также использовать защитные перчатки для работы с потенциально инфицированным материалом.

ТОКСИЧЕСКИЕ РИСКИ ОКРУЖАЮЩЕЙ СРЕДЫ

Плод период внутриутробного развития намного более чувствителен к токсинам окружающей среды, чем взрослые. Считается, что лекарства или химические соединения являются причиной от 3 до 6% всех врожденных аномалий развития. Срок беременности, на котором произошло неблагоприятное воздействие, а также его продолжительность, влияют на тяжесть отклонений и то, какие органы и системы оказываются поврежденными. Считается, что токсические влияния на сроке до 17 дней беременности заканчиваются ее самопроизвольным прерыванием. Наиболее чувствительный период - срок беременности от имплантации зародыша до 9 недель развития, в это время возможно формирование тяжелых пороков развития нервной, опорно-двигательной системы, глаз, сердца, и др. органов. Исходя из этого следует максимально ограничить контакты беременной женщины с химическими соединениями и очень тщательно подходить к выбору лекарственных препаратов.

Необходимо проанализировать возможные вредные влияния производства, если женщина планируя беременность занята на таковом. При возможности, следует попросить работодателя о переводе на безвредный участок работы, и стараться избегать контакта с растворителями, лакокрасочными изделиями, флюорохромами и другими вредностями. В домашних условиях также нужно позаботиться о безопасном наборе бытовых химических средств.

Потенциально опасная роль ионизирующей радиации сильно преувеличена в массовом сознании. Безусловно, вредным и способным вызвать пороки развития плода является облучение в дозе, превышающей 10 Рад. Для сравнения надо сказать, что доза рентгеновского облучения при выполнении диагностических снимков колеблется в пределах 0,004-0,1 Рад. Источником потенциальной опасности могут служить радиографические установки, работа с радиоактивными материалами или под прямыми рентгеновскими лучами. Наиболее чувствительным к ионизирующей радиации является зародыш в первые 10-12 недель беременности.

Микроволновые печи, ультразвуковое исследование и радиоволны не относятся к ионизирующему излучению и не представляют опасности во время беременности

ВРЕДНЫЕ ПРИВЫЧКИ

Курение повышает риск невынашивания беременности, рождения ребенка с низким весом и перинатальной смертности. Оптимальным является отказ от курения до наступления беременности или на самых ранних её сроках. До наступления беременности женщина может воспользоваться специальными пластырями или лекарственными препаратами, облегчающими отказ от вредной привычки. При наступившей беременности следует полагаться на силу воли и здравый смысл. Если беременная выкуривает менее 20 сигарет в день, то риск для её ребенка родится с малым весом составляет более 50%, если же количество выкуриваемых в день сигарет превышает 1 пачку, то этот риск приближается к 100%.

Употребление алкогольных напитков во время беременности



способно вызывать развитие умственной отсталости, врожденных пороков развития, задержки роста, самопроизвольных аборт и поведенческих отклонений у подрастающих детей.

Токсические эффекты алкоголя зависят от его дозы, однако крайне проблематично определить индивидуальный токсический порог. Поэтому общей рекомендацией является максимально раннее и полное воздержание от употребления спиртных напитков во время беременности.

Те женщины, которые употребляют наркотические вещества имеют многократно повышенный риск самопроизвольных абортов, рождения незрелого или маловесного плода, а также плода с пороками развития. В данном случае трудно отделить риски, вызванные непосредственно употреблением наркотиков, от рисков, связанных с алкоголем и курением, которые ассоциированы с наркозависимостью. Поэтому существует рекомендация тщательно предохраняться от наступления беременности до тех пор, пока женщина не пройдет полный курс лечения от наркотической зависимости.

Индивидуальный план периконцепционной профилактики способен значительно улучшить исходы беременности. Грамотно составленный план должен содержать все необходимые рекомендации по улучшению здоровья семейной пары и созданию оптимальных условий для зачатия и вынашивания ребенка. Подробная беседа с врачом преследует цель информационной поддержки женщины и получения ею знаний, необходимых для сознательного планирования беременности. Обследование пары перед наступлением беременности должно быть максимально полным, но при этом не перегруженным избыточными медицинскими тестами.

