



Каждый человек является носителем одной или нескольких патологических мутаций, однако для того, чтобы такое носительство проявилось болезнью, необходим ряд условий. Для моногенных аутосомно - рецессивных заболеваний таким условием является встреча с другим носителем мутации в том же гене - и в 25% случаев у такой супружеской пары родится больной ребенок. Болезнь детей - это всегда горе, особенно, если это болезнь неизлечима. К сожалению, мы не умеем лечить наследственные болезни, врач - генетик может лишь проконсультировать семью, где уже есть больной ребенок для того, чтобы назначить ему лечение, которые облегчит его страдания. Но главное, мы можем провести в такой семье дородовую диагностику, чтобы все последующие дети в этом браке рождались здоровыми. Для родственников больного имеет смысл проведение диагностики носительства патологии, чтобы в их семьях также рождались только здоровые дети.

Врачебные консультации, анализ носительства и дородовая диагностика показаны также и при других врожденных заболеваниях, так как ряд болезней обладает поздним клиническим проявлением, когда больные уже успевают оставить потомков. Для многих заболеваний раннее выявление носительства патологического гена означает не только возможность назначения правильной поддерживающей терапии, но и возможность родить здорового ребенка, над которым никогда не будет висеть «Дамоклов меч» этого наследственного заболевания.

Диагностику носительства наиболее частых мутаций для самых частых и клинически тяжелых наследственных заболеваний (муковисцидоз, фенилкетонурия, спинальные амиотрофии) имеют смысл проводить и в семьях, где нет больных этими заболеваниями. По статистике у каждого пятнадцатого человека существует мутация, являющаяся причиной одной из этих болезней.

Стандартными показаниями для направления на консультацию к врачу - генетику являются:

- возраст женщины старше 35 лет;
- наличие двух и более самопроизвольных выкидышей на ранних сроках беременности;
- наличие в семье ребенка или выявление при предыдущей беременности плода с болезнью Дауна;

- другие хромосомные болезни;
- множественные врожденные пороки развития;
- семейное носительство хромосомных перестроек и других наследственных заболеваний;
- применение перед и на ранних сроках беременности ряда фармакологических препаратов (цитостатиков, антиэпилептических лекарств, некоторых антибиотиков, противоопухолевых препаратов и др.);
- перенесенные вирусные инфекции (гепатит, краснухи, токсоплазмоз, герпес и др.);
- облучение кого-нибудь из супругов до зачатия;
- отклонения по результатам ультразвукового обследования плода во время беременности и других анализов.

По всем вопросам медико-генетического консультирования обращаться в медико-генетическую консультацию Центра планирования семьи и репродукции Областной детской клинической больницы им. Н.Ф. Филатова по телефону 8 (412) 42-80-42, адрес: г. Пенза, ул. Бекешская, 43.

ГБУЗ ПОДКБ им. Н.Ф. Филатова