

# ПРОФІЛАКТИКА ПРИРОДЖЕНОЇ ТА СПАДКОВОЇ ПАТОЛОГІЇ

*член-кор. НАМНУ, професор, д.мед.н. О.Я. Гречаніна*

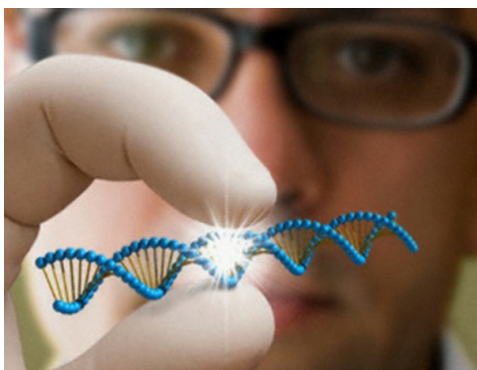
## Що таке геном?

Геном — це сукупність всіх генів організму.



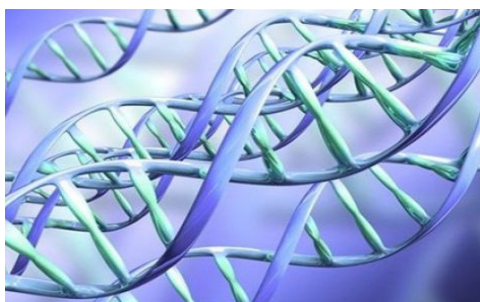
## Що таке ДНК?

ДНК, або дезоксирибонуклеїнова кислота, являє собою ниткоподібну молекулу, що складається з чотирьох нуклеотидів: пуринів — аденіну (А) і гуаніну (О) та піримідинів — цитозину (С) і тиміну (Т), з'єднаних у полінуклеотидний ланцюг.



## Що таке ген?

Ген — це одиниця спадковості, частина молекули ДНК, яка кодує синтез певного білка, бере участь у формуванні ознаки чи властивості організму.



## Що таке мутація?

Під мутацією розуміють усі зміни у послідовності ДНК незалежно від їх локалізації і впливу на життєздатність організму.



## На чому ґрунтується і для чого проводиться молекулярна діагностика?

Молекулярна діагностика ґрунтується на дослідженні мутацій у пацієнтів, членів їхніх сімей чи у можливих гетерозиготних носіїв патологічних мутацій.



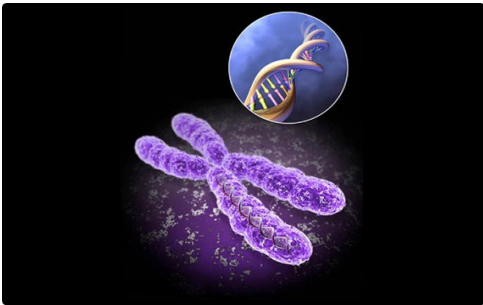
## Чому важлива профілактика спадкових хвороб?

Широке розповсюдження практики планування сім'ї у розвинутих країнах робить надзвичайно важливим питання про результат кожної вагітності. У цьому сенсі профілактика спадкових хвороб має займати провідне місце в роботі як лікаря, так і системи охорони здоров'я у цілому, оскільки кожна родина хоче мати здорових дітей.



### Що таке медичні наслідки мутаційного вантажу?

Люди зі спадковою патологією частіше звертаються до лікаря, їм необхідна триваліша госпіталізація. Саме спадкове захворювання вимагає значної медичної допомоги, а іноді і постійного лікування. Також не виключена наявність у таких хворих опіку, травми, інфекційних захворювань. Тим більше, що вони трапляються у таких хворих частіше, перебігають важче і триваліше через знижені можливості підтримання біохімічного, імунного і гормонального гомеостазу.



### Які основні види медичної допомоги подають хворим зі спадковою патологією?

При природжених пороках розвитку — дитяча хірургія;

при хромосомних хворобах — соціальна підтримка;

при генних захворюваннях — медичне лікування і соціальна підтримка.



### Яка тривалість життя людей зі спадковими хворобами?

Вона прямо залежить від форми хвороби і рівня медичної допомоги. У розвинутих країнах не менше 50 % усіх пацієнтів зі спадковими хворобами вмирає у дитячому віці.

Про соціальну і медичну значущість профілактики спадкових хвороб говорять факти соціальної дезадаптації (інвалідності) хворих, а не економічні витрати на їх утримання. Протягом багатьох років такі хворі можуть себе обслуговувати.

### Яке значення психологічних аспектів у сім'ї, де є хвора дитина?

Постійний догляд за дуже хворою дитиною вимагає значних матеріальних, моральних і фізичних витрат.



### Які три категорії спадкової патології виділяють з огляду на профілактику?

- Нові мутації.
- Успадковані від попередніх поколінь.
- Хвороби зі спадковою схильністю.



### Які підходи до профілактики спадкової патології на генетичному рівні можна виділити?

Первинна. Преконцепційна профілактика спадкових хвороб.

Вторинна. Медико-генетичне консультування та перинатальна діагностика

Третинна профілактика. Доклінічна діагностика спадкових хвороб.

### Чи є спадкові хвороби прерогативою лише дитячого віку?

Ні, вони впливають на показники захворюваності, інвалідності і смертності людей усіх вікових груп. Встановлено, що хромосомні порушення у віці до 25 років трапляються з частотою 1,8 : 1000, після 25 років — з частотою 2 : 1000, усього протягом життя — з частотою 3,8 : 1000.

Моногенні порушення у віці до 25 років відмічаються у співвідношенні 3,6 : 1000, після 25 років — 16,4 : 1000, протягом усього життя — 20 : 1000.

Мультифакторіальні (частковогенетичні) порушення до 25 років трапляються у співвідношенні 46,4 : 1000, після 25 років — 600 : 1000, протягом усього життя — 646,4 : 1000.

### Що таке первинна профілактика?

Первинна профілактика — це заходи для здорових людей, що запобігають патології шляхом зменшення чи усунення факторів ризику.

Первинний рівень профілактики дає змогу уникнути патологічного зачаття і хвороби; спрямований на попередження природжених дефектів.



### Що таке вторинна профілактика?

Вторинна профілактика (пренатальний рівень) — це заходи щодо запобігання розвитку хвороби завдяки ранній діагностиці й лікуванню.

Здійснюють ці заходи в основному в пренатальний період. На підставі пренатального діагнозу є можливість перервати вагітність чи провести внутрішньоутробне лікування і тим самим запобігти народженню хворої дитини.

## Що передбачає третинна профілактика?

Третинна профілактика — це робота з хворими людьми: усунення ускладнень спадкових хвороб завдяки адекватній реабілітації і корекції, що здійснюються після народження дитини та запобігають ускладненням.

Запобігання розвитку спадкового захворювання (нормокопіювання) передбачає комплекс лікувальних заходів, які можна здійснювати внутрішньоутробно та після народження дитини.



## Які порушення здоров'я подружжя негативно впливають на статеві клітини та плід?

Захворювання серцево-судинної системи, нирок, легенів, шлунково-кишкового тракту, нервової системи, аутоімунні захворювання, хронічні запальні процеси, носійство інфекційних агентів, гормональні порушення, патологічні зміни обміну речовин та ряд інших захворювань, з одного боку, порушують тонку рівновагу в організмі, а з іншого, — потребують постійного приймання лікарських препаратів, які часто негативно впливають як на статеві клітини, так і на плід.

## Який напрям сучасних профілактичних заходів?

Сучасні профілактичні заходи спрямовані на те, щоб жодна дитина не народилася з дефектом, якому можна запобігти пренатально.



### Які інфекційні захворювання матері небезпечні для плода?

До інфекційних захворювань матері, небезпечних для плода, належать: краснуха, токсоплазмоз, цитомегаловірус, вітряна віспа, сифіліс, герпес простий, парвовірус В15.

Найбільшу небезпеку для плода з цього списку являють токсоплазмоз, цитомегаловірус і сифіліс. Токсоплазмозна первинна інфекція в першому триместрі вагітності може зашкодити ембріону. Первинне інфікування цитомегаловірусом і сифілісом призводять до ураження плода відповідно у 40 % і майже в 100 % випадків. Вторинна інфекція також може зашкодити плоду.

### Яка роль медико-генетичного консультування у первинній профілактиці?

Медико-генетичне консультування сім'ї перед настанням вагітності дає змогу правильно оцінити генетичну ситуацію в сім'ї, визначити ризик народження хворої дитини.



### Чи визначені фактори ризику, що впливають на характер репродуктивних процесів?

Нині досконало вивчені та об'єднані в групи фактори індукованого мутагенезу, зокрема:

#### *1. Променеві впливи:*

- гамма-промені;
- рентгенівські промені;
- швидкі нейтрони;
- альфа-частинки.

#### *2. Лікарські препарати:*

- цитостатичні;
- антиметаболічні;
- імунодепресивні;

- протисудомні;
- психотропні;
- гормональні;
- протизапальні (бутадіон, парацетамол, амідопірин);
- бактерицидні, дезінфікуючі засоби;
- суміші для наркозу.

### 3. Хімічні речовини:

- синтетичні сполуки (вінілхлорид, хлоропрен, стирол, епоксидні смоли);
- органічні розчинники;
- солі важких металів;
- пестициди (дихлофос, діоксин, диматиф);
- барвники для волосся;
- косметичні добавки;
- харчові барвники;
- консерванти.

4. *Паління* (у курців встановлено підвищення частоти сестринських хроматидних обмінів, що залежить від кількості викурених сигарет).

5. *Алкоголь* (слабка мутагенна дія).

6. *Персистувальні вірусні інфекції* (цитомегаловірус, віруси краснухи, кору, паротиту, гепатиту, герпесу та ін.).

7. *Порушення соматичного статусу* (цукровий діабет, захворювання щитовидної, паращитовидної і надниркових залоз, фенілкетонурія, галактоземія та ін.).





### Який зміст декалога ВООЗ для профілактики природжених дефектів?

1. Будь-яка фертильна жінка може бути вагітною.
2. Намагайся завершити комплектування своєї сім'ї у молодому віці.
3. Здійснюй пренатальний контроль у встановленому порядку.
4. Зроби вакцинацію проти краснухи до вагітності.
5. Уникай медикаментів, за винятком необхідних.
6. Пройди прекоцепційну профілактику.
7. Уникай алкогольних напоїв і місць паління.
8. Харчуйся якісно і різноманітно, вживай переважно фрукти й овочі.
9. З'ясуй ризик своєї роботи для майбутньої вагітності.
10. Проконсультуйся у свого лікаря.



### Який зміст програми обстеження подружжя при плануванні вагітності?

- Соматогенетичне обстеження.
- Консультація терапевта.
- Консультація окуліста.
- Консультація невропатолога.
- Консультація ендокринолога.

- Консультація інших фахівців (за показаннями).
- Клінічний аналіз крові.
- Клінічний аналіз сечі.
- Скринінг-тести сечі.
- Дослідження обміну амінокислот і вуглеводів.
- Дослідження обміну сполучної тканини.
- Аналіз крові на цукор.
- Спермограма.
- Базальна термометрія.
- Бактеріологічне та вірусологічне обстеження.
- Імунологічне обстеження.
- Дослідження гормонального статусу.
- Ехографія внутрішніх органів.
- Каріотипування (з уточнюючою молекулярно-цитогенетичною діагностикою).



### Які показання до преконцепційного лікування та профілактики?

- Природжені вади розвитку у подружжя, дітей чи близьких родичів.
- Розумова відсталість.
- Хронічні репродуктивні втрати (спонтанні аборти, мертвонародження).
- Народження гіпотрофічних дітей і передчасні пологи в анамнезі.
- Хронічні захворювання (патологія серцево-судинної системи, органів дихання, шлунково-кишкового тракту, сечо-статевої системи, ендокринні та метаболічні захворювання, неврологічні порушення, епілепсія та ін.) у подружжя або дітей.
- Хронічні інфекції у подружжя.

- Тривале вживання лікарських препаратів та протизаплідних засобів.
- Порушення харчування.
- Обтяжений генетичний анамнез (наявність у родині хворих зі спадковою патологією).
- Шкідливі умови праці.