

Готовность №1, или как родить здорового ребёнка

Беседу вела **Ольга ГАНЕЕВА**
Труд, 21 апреля, 2001

По данным Европейского регистра врождённых и наследственных патологий, частота их составляет 2–3 процента. В Москве каждый год рождается около сотни младенцев-инвалидов с синдромом Дауна. Есть и другие, ещё более страшные врождённые заболевания. «Достаточно один раз взглянуть хотя бы на одного такого ребёнка, чтобы понять: проблемой надо заниматься всерьёз», — говорит кандидат медицинских наук Елена Юдина, заведующая Центром пренатальной диагностики Северного округа столицы.

— **Что такое генная патологии, Елена Владимировна? Злая судьба или роковое стечение обстоятельств, которое можно предвидеть и предотвратить?**

— И то и другое, я думаю. Попробую объяснить популярно. Встречаются будущий папа и будущая мама. Каждый из них носит в себе по одному «сломанному» гену — и, естественно, об этом не знает, живёт спокойно. По теории рецессивного наследования существует вероятность 1:4, что в зарождающемся плоде «сломанный» ген папы встретится со «сломанным» геном мамы. Так вот, если у ребёнка будет один «неправильный» ген, он будет здоров — так же, как его родители. Если же «роковые» гены соединятся в организме — получит одно из врождённых генетических заболеваний. Увы, практически неизлечимых.

— **Сейчас, насколько мне известно, появились новые методы лечения одного из таких заболеваний — фенилкетонурии.**

— Да, её можно излечить, как и врождённый гипотиреоз. Но ведь есть ещё муковисцедоз, мукополисахаридоз, другие генные патологии... Иногда ребёнок рождается вроде бы абсолютно нормальным, а к концу первого года жизни, видя, что малыш развивается как-то странно, родители обращаются к генетику. И генетический анализ свидетельствует: ребёнок неизлечимо болен. Достаточно однажды взглянуть на такую семью, на её несчастье, чтобы понять: проблемой генетических патологий надо заниматься.

— **А кто-то сомневается в этом?**

— Похоже, что так. Или делают вид, что такой проблемы нет. Наш диагностический центр, где мы уже 21 год занимаемся дородовой диагностикой врождённых и наследственных патологий, не финансируется никем. Минздрав говорит, что мы относимся к городу, город «отфутболивает» нас в округ, а в округе на всё денег нет. Приходится зарабатывать самим, то есть брать деньги с несчастных родителей. Правда, мы добились, что семьи из Северного округа обследуются бесплатно, но ведь их — меньше половины. Остальным приходится платить.

— **Кто ваши пациенты?**

— В первую очередь женщины после 35 лет. Этот возраст, конечно, не помеха здоровому материнству — у нас, как и на Западе, стали рожать довольно поздно. Но статистика неумолима: у 20-летних мам ребёнок с синдромом Дауна рождается один на 1000, у 35-летних — один на 350, а у 45-летних — один на 40.

Кроме «припозднившихся» мам, должны обследоваться семьи, уже имеющие одного или несколько детей с хромосомной патологией. К группе риска относятся те женщины, которые пережили неудавшуюся или неразвивающуюся беременность. Все эти семьи должны тщательно готовиться к рождению ребёнка.

— **С группой риска всё ясно. Но иногда и у совершенно здоровых родителей рождается тяжелобольной ребёнок. Почему?**

— Никто не даст вам точного ответа на такой вопрос. Иногда по неизвестным науке причинам в организме возникает новая мутация. От этого не застрахован никто — так же, как

никто не застрахован от несчастного случая.

Но не дело врача — рассуждать о фатальности событий. Мы должны вовремя оказать помощь семье, в которой уже есть тяжелобольной ребёнок. Важно обследовать женщин в 10–12 недель, пока беременность ещё можно прервать. Часто это бывает единственным выходом из положения.

— **Но есть мнение, что медицинский прогноз — не более чем предположение, которое может и не подтвердиться.**

— Я говорю не о прогнозе, а о точном диагнозе. Семья приходит к генетику со свершившимся фактом: с первым больным ребёнком. Генетик делает анализ и подтверждает, что заболевание можно выявить в следующей беременности — до 12 недель. Поэтому паре надо быть готовой к тому, чтобы своевременно избавиться себя от неминуемого несчастья.

— **Убедили, доктор. Итак, наши действия?**

— Надо сделать первое УЗИ — при беременности от 10 до 14 недель. Пока ещё пороки развития плода не видны, но именно в этот срок можно обнаружить проблемы, которые ещё можно решить; после 14 недель эти проблемы исчезают... Следующее УЗИ — в 21–24 недели. К этому времени ребёнок полностью сформирован: видны все структуры и органы плода, и если есть пороки развития: сердца, почек, печени, центральной нервной системы, — это уже видно. А вот, к примеру, умственную отсталость нельзя определить при ультразвуковом обследовании. Но мы можем её предположить — если плод плохо себя чувствует, отстаёт в развитии. На этом сроке уже можно делать и генетический анализ. Следующий контрольный срок — 32–34 недели. Это уже полная оценка состояния плода. Мы решаем, надо ли ему помочь, иногда кладём женщину «на подрачивание».

— **А пользуетесь ли вы инвазивными методами исследования? Говорят, они точны, но не безопасны?**

— Да, пользуемся — ведь только с их помощью генетик может практически со 100-процентной вероятностью сказать, есть порок развития или нет. Да, этот метод — вторжение в «святая святых», и это не безопасно. Но в опытных руках врачей риск практически сводится к нулю. Вот сейчас, прямо перед нашим разговором, я смотрела пациентку с беременностью 20 недель. И увидела: у плода — порок сердца.

— **И что вы решили?**

— Оговорюсь сразу — решаем не мы, а всегда сама женщина, её семья. Мы только рассказываем, объясняем, обсуждаем варианты. В данном случае мы видим: порок изолированный. Но дать точный прогноз, что будет с сердцем ребёнка после родов, мы не можем. Поэтому отправляем таких женщин в Институт им. Бакулева к кардиологам — у нас с ними тесные связи. Там уточнят форму порока сердца и дадут более точный прогноз: «Этот порок не совместим с жизнью» или: «Этому ребёнку мы можем помочь».

— **Елена Владимировна, вы занимаетесь пренатальной диагностикой третий десяток лет. Увеличилось ли за это время число врождённых патологий?**

— Число врождённых патологий заложено природой, это константа. Другое дело, что стало больше больных детей, рождённых больными родителями. Причины? Жуткая экология, нестабильная экономика и связанные с этим стрессы. Есть ещё один фактор, о котором не любят говорить. Современные молодые люди — и это чисто российский феномен — совершенно не желают заботиться о своём здоровье. Откуда же возьмется у них здоровое потомство?

— **Насколько эффективны предлагаемые вами методы?**

— Стопроцентной диагностики не существует, и мы всегда предупреждаем об этом женщин. В нашем центре выявляемость пороков очень высокая — до 90 процентов. Но нельзя забывать и об оставшихся 10...

— **Скажите, попасть в хорошие руки врача-пренатолога — такое доступно только москвичам?**

— Нет, в регионах нормально работают диагностические центры, подобные нашему. Беспокоит другое: чтобы всерьёз заниматься пренатальной диагностикой, Москве нужны

несколько хорошо оснащённых, просторных современных центров, где все обследования были бы бесплатными.

— **А пока?**

— В городе нет генетической лаборатории, Медико-генетический научный Центр ГАМН лишён бюджетного финансирования. А ведь некоторые хромосомные анализы можно сделать только там — за две тысячи рублей... Многим это просто не по карману. А ведь дородовую диагностику, если мы считаем себя цивилизованной страной, должна проходить каждая семья. Те несколько центров, что у нас есть, не справятся с такой нагрузкой. Сейчас, правда, готовится приказ Минздрава, где наконец-то будет прописано обязательное двухуровневое обследование всех беременных женщин. Но и приказ, скорее всего, ничего не решит — скажут, что на пренатальную службу бюджетных средств нет.