Родителям, имеющим особенного ребенка: не останавливайтесь!

Современная высокотехнологичная медицина пришла на помощь родителям, имеющим особенных детей и испытывающих естественное желание родить последующих здоровых детей.

Значительная часть детской инвалидности обусловлена генетическими причинами, однако это совсем не означает неизбежности повторения заболевания при следующей беременности. Практически не существует случаев, когда методы репродуктивной генетики не могли бы значительно снизить риск рождения больного ребенка в семье.

Для понимания того, как в семье возникают генетические заболевания и как их предотвратить, нужно разобраться в основах генетики.

Все клетки нашего тела содержат хромосомы – структуры ядра, которые содержат всю генетическую информацию о нашем организме в виде молекул дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК). Всего в практически каждой клетке нашего тела содержатся 46 хромосом, а вот в половых клетках – 23 хромосомы, то есть половинный их набор. При этом, когда половые клетки мужчины и женщины сливаются, то образуется клетка опять с 46 хромосомами. У мужчин и женщин наборы хромосом различаются: у женщин 23-я пара хромосом состоит из двух X хромосом, а у мужчин – из X и Y хромосом (рис.1).

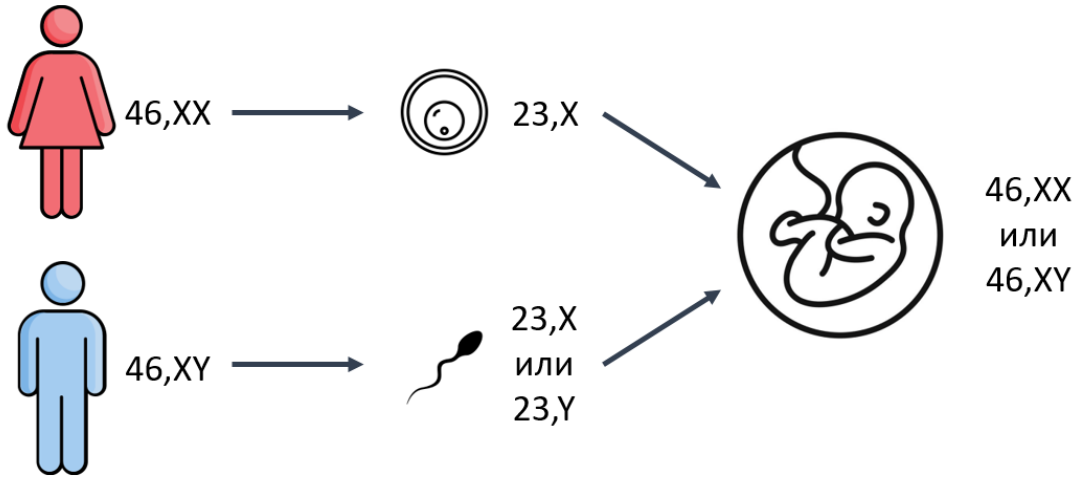

Рис.1. Каждый ребёнок получает половину ядерного генома (23 хромосомы) от матери, половину (23 хромосомы) от отца.

Единица наследственной информации, ген, - это участок молекулы ДНК, который кодирует информацию о последовательности аминокислот в

определённом белке, который отвечает за появление какого-либо признака. Генетическая информация дублируется в каждой паре хромосом. Всего в нашей ДНК имеется более 20 тысяч генов.

Изменения, произошедшие по какой-то причине в последовательности ДНК, то есть варианты определенного гена, могут нарушать функции белков и вызывать патологические изменения в организме. Такие изменения гена называют мутациями. Иногда эти изменения могут быть настолько «сильными», что их не уравновешивает отсутствие изменений в аналогичном гене парной хромосомы. Такие мутации называют доминантными. Примеры доминантных заболеваний: синдром Марфана, ахондроплазия, нейрофиброматоз, несовершенный остеогенез.

Чаще встречаются мутации, которые вызывают заболевание только если ими поражены оба аналогичных гена в парных хромосомах. Такие мутации называются аутосомно-рецессивными. Примеры рецессивных заболеваний: муковисцидоз, фенилкетонурия, спинальная мышечная атрофия, галактоземия, врождённая гиперплазия коры надпочечников.

Также существуют мутации, которые проявляются симптомами в зависимости от пола ребенка. Например, болеют только мальчики или только девочки. Такие заболевания нередко связаны с половыми хромосомами X или Y. Примеры сцепленных с полом заболеваний: гемофилия, миодистрофия Дюшенна, синдром нечувствительности к андрогенам.

В среднем 90% людей являются носителями хотя бы 1 патогенной мутации, и 2-3% супружеских пар имеют высокий риск рождения больного ребенка. На сегодня известно около 8 тысяч моногенных заболеваний, из которых половина рецессивные и половина доминантные.

На типичном примере разберем почему и в каких случаях происходит рождение больного генетическим заболеванием ребенка. Наиболее типичный пример – оба родителя являются носителями аутосомно-рецессивной патологической мутации в одном и том же гене. Тогда родители здоровы, а вероятность рождения больного ребенка очень высока и составляет 25% (рис.2).

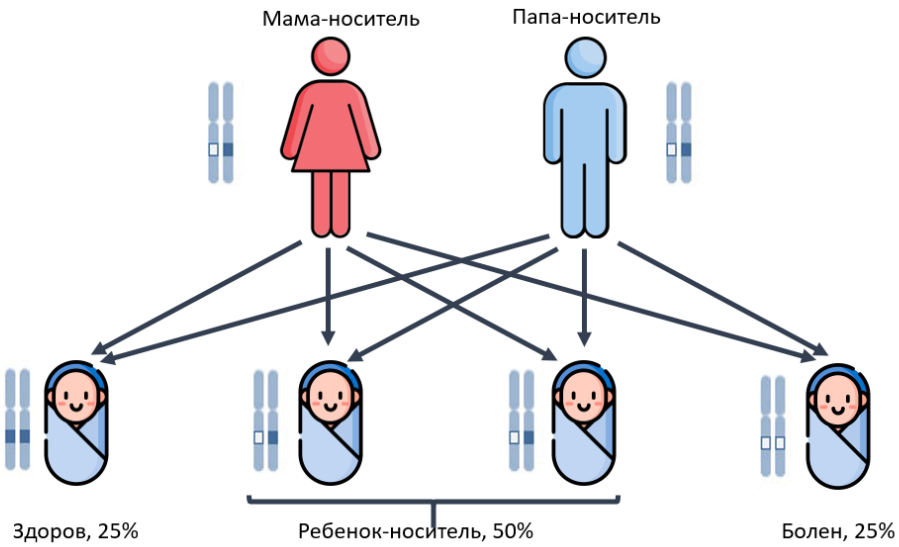

Рис.2. *В случае, если оба родителя являются гетерозиготными носителями аутосомно-рецессивного заболевания, риск рождения больного ребёнка составляет 25%.*

Если в семье есть ребенок-инвалид, то чтобы понять, имеется ли у него генетическое заболевание, необходимо получить консультацию врача-генетика. Для получения этой консультации необходимо обратиться в медико-генетическую консультацию по месту жительства. Их перечень имеется на сайте Медико-генетического центра им. академика Н.П.Бочкова https://med-gen.ru/ в разделе «Специалистам». Такие консультации также проводятся в ФГБУ НМИЦ АГиП им.В.И.Кулакова Минздрава России (ncagp.ru).

При подозрении на генетическое заболевание будет назначен генетический анализ ребенку и его родителям, его результаты позволят определить генетическую природу заболевания и оценить риск его повторения у последующих детей.

Если будет выявлен вариант de novo, то риск повторного рождения ребенка с такой патологией низкий (до 5%). В этом случае целесообразна самопроизвольная беременность, по желанию родителей в раннем сроке может быть проведена пренатальная диагностика (биопсия ворсин хориона в 9-10 недель беременности) на данное заболевание.

Если же выявлено, что родители являются носителями патогенной мутации, связанной с рецессивным заболеванием, то, как было показано выше, риск повторного рождения ребенка с такой патологией 25%.

Если в результате обследования врачом-генетиком установлен высокий риск повторения заболевания в семье, возможно подойти к вопросу планирования семьи с разных опций. Консультации по вопросам

планирования беременности при высоком риске генетической патологии можно получить в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» (ncagp.ru).

Если у таких родителей наступила самопроизвольная беременность, то необходимо на ранних сроках (9-10 недель беременности) провести биопсию хориона и пренатальную диагностику с целью выявления статуса плода – здоров он, является носителем или, унаследовав патологический ген от обоих родителей, родится больным. В последнем случае перед родителями встает нелегкий выбор дальнейшей судьбы этой беременности. Для того, чтобы вовремя провести пренатальную диагностику, нужно как можно раньше после наступления беременности обратиться в женскую консультацию по месту жительства, предоставив врачу информацию о заболевании старшего ребенка в семье, данные генетических исследований ребенка и родителей и другие имеющиеся медицинские документы.

Возможен и другой путь, когда на помощь семье приходят вспомогательные репродуктивные технологии – проведение процедуры ЭКО с преимплантационным генетическим тестированием. Для того, чтобы получить эмбрион, не унаследовавший от родителей ген с патологической мутацией, на первом этапе проводят специальными медицинскими препаратами стимуляцию овуляции с тем, чтобы получить значительное количество яйцеклеток. Их получают при проведении безболезненной процедуры - пункции влагалища. Потом проводят оплодотворение яйцеклеток спермой мужа и в специальной среде приступают к выращиванию эмбрионов, которое длится несколько дней. Затем для проведения тестирования забирают несколько клеток наружного слоя эмбриона - трофэктодермы, что, как уже доказано, не принесет никакого вреда эмбриону, а сами эмбрионы замораживают до получения результатов (криоконсервируют). После проведения генетического анализа в матку подсаживают эмбрион, который не унаследовал генетического заболевания. Если получено несколько здоровых эмбрионов, то оставшиеся замороженные эмбрионы можно хранить и переносить в будущем, чтобы родить еще здоровых детей.

Схематично возможности семьи, имеющей ребенка с генетической патологией, показаны на рис.3.

Рис.3. Маршрут родителей ребенка с генетическим заболеванием.

В мире и в России накоплен огромный опыт проведения ЭКО с преимплантационным генетическим тестированием на моногенное заболевание (ПГТ-М) и на структурные хромосомные перестройки (ПГТ-СП). В Центре Кулакова преимплантационное генетическое тестирование эмбрионов внедрено в 2013 году. За 13 лет исследованы 19 тысяч эмбрионов для более четырех тысяч супружеских пар.

С 2026 г. начато выполнение этих технологий в программе ОМС по определенному перечню генетических заболеваний, который в будущем будет расширяться.

Эти данные позволяют с оптимизмом смотреть на перспективу семьи, имеющей ребенка с генетическим заболеванием. Такая семья имеет все шансы на рождение здоровых детей, которые принесут счастье родителям.

При решении вопроса о генетических обследованиях и выборе методов лечения у семьи могут возникнуть серьезные этические вопросы, сомнения, страхи. В этих случаях полезны консультации психолога, которые позволят семье избавиться от ложных страхов и опасений, получить поддержку в преодолении тревог и сомнений по поводу будущего ребенка, прийти к осознанному решению о рождении последующих здоровых детей.