

Zastosowanie badań prenatalnych w diagnostyce wad genetycznych i rozwojowych cz. 1

Współczesna medycyna ma coraz większe możliwości diagnostyczne pozwalające na wykrycie wad u nienarodzonego dziecka. Badania prenatalne, czyli wykonywane jeszcze przed narodzinami dziecka można podzielić na nieinwazyjne i inwazyjne.

Badania nieinwazyjne, to takie, które są całkowicie bezpieczne dla matki i dziecka. Zalicza się do nich ultrasonografię oraz badania biochemiczne (test PAPP-A i potrójny).

Do badań inwazyjnych należy: amniopunkcja, biopsja kosmówki i kordocenteza.

Zadaniem badań prenatalnych jest wychwycenie podejrzeń wad genetycznych i wad rozwojowych. Wady genetyczne są defektem w budowie lub ilości chromosomów zawartych w każdej komórce zarodka. Wady wrodzone są to anomalie rozwojowe powstałe w trakcie życia płodowego, takie jak wady serca, przewodu pokarmowego, centralnego układu nerwowego. Dlatego mówimy, że u płodów z wadą genetyczną występuje zespół wad rozwojowych.

Dzięki postępom genetyki w bardzo wielu chorobach udało się ustalić który gen lub jego fragment odpowiedzialny jest za pojawienie się określonej choroby. Oto niektóre z chorób uwarunkowanych genetycznie, które można wykryć za pomocą badań prenatalnych:

- Zespół Downa - u dziecka z tym zespołem w komórkach ciała zamiast 46 jest 47 chromosomów. Występowanie dodatkowego ramienia chromosomu z 21 pary jest przyczyną upośledzenia umysłowego i fizycznego oraz częstego występowania innych poważnych wad wrodzonych jak np. wad serca czy przewodu pokarmowego.
- Zespół Edwardsa - spowodowany jest występowaniem u dziecka dodatkowego ramienia chromosomu z 18 pary. U dzieci z tym zespołem występują mnogie wady. Tylko 10% z nich jest w stanie przetrwać pierwszy rok życia. Wszystkie dzieci dotknięte zespołem Edwardsa wykazują głębokie opóźnienie rozwoju umysłowego i fizycznego.
- Zespół Patau - czyli trisomia (dodatkowe trzecie ramię) 13 pary chromosomów. Dzieci dotknięte tym zespołem charakteryzują się ubytkami owłosienia na głowie. Oczy mają osadzone blisko siebie (może dojść nawet do ich "połączenia"). Często spotyka się rozszczepienie wargi i podniebienia oraz polidaktylię - czyli występowanie dodatkowego palca, najczęściej od strony palca małego. Zdarzają się wytrzewienia. Liczne są wady serca. Dzieci z zespołem Patau umierają zazwyczaj w kilka godzin lub dni po urodzeniu. Tylko 1 dziecko z 20 przeżywa dłużej niż 6 miesięcy.
- Zespół „cri du chat” - częściowy brak (delecja) ramienia chromosomu 5. Charakterystyczny dla dzieci obarczonych tym zespołem jest płacz podobny do miauczenia kota (stąd francuska nazwa „cri du chat”). Najczęstsze wady to: małogłowie, szeroko rozstawione gałki oczne, wady serca, wady układu oddechowego, różnie nasilone upośledzenie umysłowe.
- Mukowiscydoza - choroba metaboliczna, w której organizm chorego produkuje nadmiernie lepki śluz, powodujący zaburzenia we wszystkich narządach posiadających gruczoły śluzowe. Jest to mutacja genu znajdującego się w ramieniu chromosomu 7.
- Hemofilia - nieprawidłowa krzepliwość krwi. Jest to wada genetyczna sprzężona z X. Występuje tylko u chłopców, dziewczynki są tylko nosicielkami chorego genu.
- Dystrofia mięśniowa Duchenne'a - postępujący zanik mięśni. Zapadają na nią jedynie chłopcy. Odpowiedzialny gen znajduje się w chromosomie X. Szansę na „wymknięcie” się tej chorobie ma 50% chłopców, których matki są nosicielkami wadliwego genu.
- Płasawica Huntingtona - taniec świętego Wita. Jest to bardzo podstępna choroba, prowadząca do ciężkiego uszkodzenia mózgu. Nieprawidłowy gen występuje w chromosomie 4.

Wyliczać można wiele: zespół Edelmanach, zespół Aperta, Ehlersa-Danlosa, Marfana, trisomia 8 pary chromosomów, zespół Turnera, choroby metaboliczne związane z nieprawidłową przemianą węglowodanów, tłuszczy czy białek.

Dowiedziano naukowo, że istnieje zależność między wiekiem matki a częstotliwością występowania niektórych wad. Np. zespół Downa i Edwardsa częściej spotyka się u dzieci, których matki skończyły 35 lat. Należy jednak pamiętać, że ok. 70 % dzieci z zespołem Downa rodzą matki przed 30 rokiem życia.

Wiedza społeczeństwa o badaniach prenatalnych jest niewielka. Teoretycznie są one dostępne, ale stale zbyt mało rodzin wie o ich istnieniu oraz o tym, że diagnostyka prenatalna jest z zasady bezpłatna. Mitem jest, że badania prenatalne są tylko jedną z przyczyn aborcji. To nieprawda. Bowiem nie każda stwierdzona badaniem prenatalnym wada jest wskazaniem do przerwania ciąży. W wielu przypadkach wczesne leczenie dziecka może złagodzić ujemne skutki choroby genetycznej. Poza tym niektóre choroby uwarunkowane genetycznie ujawniają się dopiero w okresie dojrzałości, dając możliwość przeżycia wielu lat w zdrowiu. Dodatkowo nie w każdym przypadku wada wrodzona stwierdzona u płodu oznacza przerwanie ciąży (określają to z jednej strony przepisy, z drugiej decyzja zależy od rodziców). Żaden lekarz nie usunie ciąży, gdy stwierdzona wada jedynie upośledza w jakimś stopniu funkcjonowanie dziecka w przyszłości, np. w przypadku wady kostnej. W związku z tym bardzo istotne jest poradnictwo genetyczne, dające przyszłym rodzicom wiedzę i możliwość wyboru.

Za tydzień będą mogli Państwo zapoznać się z metodami badań prenatalnych.

Jarosław Jacek Maj
lekarz ginekolog-położnik
www.medic.hg.pl