

Откуда она берется, почему прикрепляется лишняя хромосома в процессе оплодотворения? До сих пор точного ответа ученые-генетики дать не могут. Ошибка природы. Но как дорого она обходится людям!

В группе риска женщины, которым далеко за 30, у кого было невынашивание, прерывание беременности, случаи патологии среди ближайших родственников. Их ставят на особый учет участковые акушеры-гинекологи, чтобы предотвратить появление на свет детей с хромосомными аномалиями.

Такие пациентки под контролем участкового гинеколога до самых родов. Сведения о них передаются в медико-генетическое отделение областного перинатального центра № 1, созданное более десяти лет назад по решению областного акимата и управления здравоохранения. Здесь проводятся различные генетические исследования семейных пар, желающих родить здорового ребенка; детей, появившихся на



Коллектив медико-генетического отделения ОПЦ № 1.

Ради здоровья будущих детей



Цитогенетик Е. А. Сапарбаева.

свет с хромосомными отклонениями; беременных, у которых выявились нарушения в ходе первого скрининга.

После того что я узнала, общавшись со специалистами медико-генетического отделения при ОПЦ № 1, хочется обратиться ко всем, кто собирается стать родителями и воспитывать здоровых детей: не пренебрегайте скринингами, они созданы ради вас, ради здоровья ваших будущих детей!

В медико-генетическом отделении такое суперсовременное оборудование, которое позволяет дать достоверный ответ, грозит будущему малышу генетическое заболевание или нет.

На сроке до 20 недель беременных из группы риска проверяют на наиболее часто встречающиеся хромосомные заболевания: синдром Дауна, Патау, Эдвардса, Клайнфельтера, Шершевского-Тернера, новорожденных детей - на врожденный гипотиреоз и фенилкетонурию. Последнее - наследственное заболевание, одно из немногих, поддающихся успешному лечению. Если его вовремя диагностировать, то ребенок сможет жить нормально, быть социально адаптированным, но обязательно наблюдаться у генетика и придерживаться определенной низкобелковой диеты. Кстати, просчитывают и разрабатывают ее для каждого подопечного здесь же, в медико-генетическом отделении, которым руководит Назгуль Кулбековна Балкибекова, врач высшей категории главный внештатный генетик Туркестанской области.

Коллектив отделения совсем небольшой, у каждого свой очень ответственный участок работы. Объединяет их одна общая цель - предотвратить появление на свет детей с врожденными пороками развития. Тех, кто априори будет инвалидом, не сможет полноценно учиться и работать. Что-то можно сделать на этапе внутриутробного развития, что-то сразу после рождения малыша, а какие-то действия следует предпринимать в первые месяцы и годы взросления ребенка. Если вовремя скорректировать диетотерапию у детей с фенилкетонурией, то она может привести к детскому церебральному параличу. Но при постоянном наблюдении у врача генетика и соблюдении диеты такие дети живут обычной жизнью и внешне ничем не отличаются от сверстников.

Раньше считалось, что женщины старше 35-ти автоматически попадали в группу риска, и им не советовали вообще рожать 3-4 ребенка. Но нынешняя молодежь не спешит выходить замуж и обзаводиться детьми, поэтому часто первые роды приходится ближе к 30-ти годам, а то и позже. Дать шанс родить здорового ребенка надо каждой семье. Но, еще раз повторюсь, нужно серьезно относиться к предлагаемым обязательным и БЕСПЛАТНЫМ скрининговым исследованиям.

Каждый месяц через медико-генетическое отделение проходят пробы около 3000 женщин из всей Туркестанской области. Кроме того, после рождения всех малышей обследуют на

Передо мной на мониторе один из многочисленных анализов крови, взятый в ходе скрининга, который проходят все беременные, вставшие на учет в женской консультации. Вот они, известные из школьной программы, 23 пары хромосом. Да только их не 46, а на одну загогулилку больше: в 21 паре вместо двух положенных затесалась третья! Она-то и является показателем синдрома Дауна, малыш родится с генетическим заболеванием... Или не родится. Врачи обязаны поставить в известность будущих родителей, пока у них есть время решить, оставлять плод или прерывать беременность. Выбор сложный, особенно, если долгие годы в семье не было детей и этот ребенок как Божье благословение...

генетические заболевания, проводя неонатальный скрининг - примерно 4000 ежемесячно. Область-то у нас самая богатая на рождение детей! И это замечательно!

Если возникают какие-либо сомнения в результатах анализов, во втором триместре беременности женщин направляют на дополнительные исследования. В медико-генетическом отделении областного перинатального центра № 1 их проводят врач высшей категории и главный внештатный пренатолог Жамиля Каплановна Алиева, врач высшей категории, генетик Гульнур Мухтаровна Ташенова и специалист лабораторной диагностики, цитогенетик Елена Александровна Сапарбаева.

Кариотипирование по пуповинной крови позволяет получить максимально точную информацию о хромосомном наборе плода и исключить ложноположительные или ложноотрицательные результаты биохимического скрининга.

С июля 2018 года в медико-генетическом отделении его проводят малоинвазивным, очень эффективным Fish-методом с достоверностью 99 процентов.

Все врачи отделения, владеющие диагностикой Fish-методом, прошли обучение и стажировку в научно-исследовательских центрах Израиля. Обратиться в отделение могут жители Туркестанской области как по собственной инициативе, так и по направлению участкового гинеколога.

Полноправной хозяйкой в кабинете, где установлен иммуноферментный анализатор

Avtodelfia, считается Наталья Александровна Сейджапарова. Она работает с момента основания медико-генетического отделения почти десять лет. Перед ее глазами - сотни образцов крови, за каждым из которых чья-то судьба. Иммуноферментный анализатор Avtodelfia может одновременно обрабатывать до 960 проб. Специальная программа сразу определяет, есть ли отклонения в формировании хромосом. От этого зависит, попадет ли

карточка той или иной беременной в стопку для особого учета или нет. Результаты с нетерпением ждут и мамочки, и акушер-гинеколог, на учете у которого стоят пациентки группы риска.

Но дети-инвалиды с хромосомными патологиями все равно рождаются. На 700-800 родов - один случай рождения ребенка с синдромом Дауна. Чаще всего это упущенное время прохождения первого скринингового УЗИ, позднее обращение беременной к врачу-гинекологу.

Наблюдение и контроль за состоянием матери и плода ведется на протяжении всей беременности. При необходимости созывается пренатальный консилиум с участием врачей-генетиков. Их волнует дальнейшая судьба, социальная адаптация ребенка. При соблюдении всех рекомендаций врачей удастся избежать глубоких отклонений в умственном и физическом развитии детей. Это нелегкая совместная работа родителей и генетиков, но она воздастся сторицей!

Можно назвать ее четвертым этапом скрининга, который ведется на протяжении всей жизни ребенка с генетическими аномалиями. Здесь важная роль отведена врачу-генетику районной поликлиники.

Утвержденный диагнозом детям с хромосомными заболеваниями право на социальную помощь и поддержку государства, различных общественных фондов, а также на пожизненное госспецпособие, обеспечение лекарственными препаратами.

Чтобы своевременно и правильно оформить соответствующие документы, без помощи специалистов медико-генетического отделения тоже не обойтись. Они всегда готовы прийти на помощь, поддержать, дать совет. Судя по очереди в коридоре медико-генетического отделения областного перинатального центра № 1, нуждающихся в их помощи немало. Рабочий день распisan по минутам. Не будем больше их отвлекать и пожелаем этим удивительным людям и замечательным специалистам побольше отрицательных результатов в пробах крови!

Л. ОРЛИНСКАЯ



Фельдшер-лаборант Н. А. Сейджапарова на иммуноферментном анализаторе обрабатывает до 960 проб одновременно.

ОБЛАСТНАЯ ОБЩЕСТВЕННО-ПОЛИТИЧЕСКАЯ ГАЗЕТА

ЮЖНЫЙ
КАЗАХСТАН

ДИРЕКТОР -
ГЛАВНЫЙ РЕДАКТОР
Лимаренко
Марина Анатольевна

Товарищество с ограниченной ответственностью «Редакция областной общественной политическо-вой газеты «Южный Казахстан» СОБСТВЕННИК: ТОО «Редакция газеты «Южный Казахстан» Мы с вами три раза в неделю.

АДРЕС РЕДАКЦИИ: 160000, г. Шымкент, ул. Диваева, 4. Газета отпечатана в ТОО «ERNUR-print» Адрес: ул. Т. Алимкулова, 22. ТИРАЖ данного выпуска 10679 экз. ЗАКАЗ 3319 Свидетельство о постановке на учет № 17372-Г от 22 ноября 2018 года, выдано Министерством информации и коммуникации Республики Казахстан, Комитетом информации Приемная.....53-54-25