PAMIĘTAJ

Wady cewy nerwowej powstają w pierwszych tygodniach życia płodowego, przeważnie z powodu niedoboru kwasu foliowego u matki. Polska jest jednym z krajów o największej częstości ich występowania – odnotowuje się je w 2 – 3 przypadkach na 1000 żywych urodzeń.

Ryzyko wady cewy nerwowej u płodu zmniejsza się o 70 proc., jeśli kobieta przyjmuje codziennie 0,4 mg kwasu foliowego. Jest to witamina z grupy B (B9). Jej zapasy w organizmie mogą być uszczuplone w wyniku nieprawidłowego odżywiania się, odchudzania, nadużywania alkoholu, palenia papierosów, ciężkiej pracy i stosowania pigułek antykoncepcyjnych. Występuje w wątróbce zwierzęcej, ciemnozielonych warzywach liścistych, roślinach strączkowych, otrębach, drożdżach, żółtku jajek, burakach, ciemnym pieczywie, owocach cytrusowych i sokach. Przyrządzanie potraw w wysokiej temperaturze niszczy tę witaminę. Przyszłym mamom zaleca się zażywanie codziennie 0,4 mg kwasu foliowego w tabletkach. Najlepiej zacząć je przyjmować 2 – 3 miesiące przed zajściem w ciążę. ●

FOT. THETA

Czy dziecko **urodzi się zdrowe**?

Wady rozwojowe dotyczą blisko 3 procent noworodków. Większość z nich uwarunkowana jest genetycznie. Istnieje też wiele chorób, których przyczyny nie są poznane. Pewne jest natomiast, że na płód negatywnie oddziałuje niehigieniczny tryb życia matki, czyli palenie papierosów, picie alkoholu i używanie narkotyków, a także zażywanie niektórych leków.

KATARZYNA ZAWADZKA

FOT. KRZYSZTOF SZYMCZAK

BADANIE USG JEST BEZPIECZNĄ METODĄ WYKRYWANIA WAD PŁODU

W ciąży, a nawet jeszcze przed poczęciem, warto udać się do poradni genetycznej, gdzie można odbyć konsultację i wykonać analizę DNA, która pozwala określić, jakie jest prawdopodobieństwo przekazania dziecku „złego" genu. Jeśli jedno z rodziców posiada uszkodzony gen, który odpowiedzialny jest za chorobę, szanse, że dziecko go przejmie, wynoszą 50 procent. Jeżeli oboje rodzice go posiadają, ryzyko wynosi już 80 procent.

Najczęstszą wadą rozwojową jest zespół Downa, który występuje średnio raz na 700 urodzeń. Dzieci dotknięte tym schorzeniem są mniej sprawne umysłowo i mogą mieć problemy z sercem, co sprawia, że dodatkowo choroba może zagrażać życiu.

Na mukowiscydozę choruje jedno na 2,5 tys. dzieci. Choroba początkowo objawia się przewlekłymi stanami zapalnymi górnych dróg oddechowych i biegunką. Jest bardzo niebezpieczna dla życia chorego, ponieważ wydzielająca się gęsta i lepka wydzielina zalega w gruczołach, czym prowadzi do niedrożności przewodów wyprowadzających m. in. trzustki, wątroby i oskrzeli oraz ich późniejszego zwłóknienia.

Częstotliwość występowania innej wady genetycznej – zespołu Edwardsa jest jeszcze rzadsza, wynosi 0,3 na 1000 niemowląt, a na chorobę bardziej narażone są dziewczynki. Zespół Edwardsa charakteryzuje m. in. wzmożone napięcie mięśniowe i przykurcz kończyn. Często towarzyszą im wady serca i uszkodzenie ośrodkowego układu nerwowego.

Chorobą, którą można wykryć za pomocą badań, jest także fenyloketonuria. Występuje ona raz na 10 tysięcy urodzeń i objawia się zaburzeniami metabolizmu. Organizm nieprawidłowo rozkłada aminokwasy we krwi, co m. in. może być przyczyną upośledzenia rozwoju fizycznego i intelektualnego dziecka.

Leczenie w brzuchu matki

Ryzyko urodzenia dziecka z wadami wrodzonymi wzrasta z wiekiem matki. Szacuje się, że 70 procent dzieci z wadami rozwojowymi urodziły matki po 37. roku życia. Bardziej narażone są też kobiety, które mają dzieci z wadami wrodzonymi, przeszły poronienia i miały w rodzinie przypadki wad genetycznych.

Aby rozpoznać, czy dziecko urodzi się zdrowe, warto wykonać w I i II trymestrze ciąży badania prenatalne. Pozwalają one wykryć wiele chorób i wad rozwojowych płodu. Leczenie w łonie matki zależy od rodzaju choroby dziecka. Może polegać na wstrzykiwaniu matce komórek odpornościowych, podawaniu farmaceutyków lub na ingerencji genetycznej, gdzie gen uszkodzony zastępuje się prawidłowym. Kiedy ewentualne choroby ujawnią się same, szanse na skuteczne wyleczenie są dużo mniejsze.

Nowoczesne techniki badań płodu dają ogromne możliwości, ale niewiele kobiet decyduje się na nie. Niektóre boją się je wykonać, ponieważ niosą one ze sobą niewielkie ryzyko utraty ciąży (około 0,5 – 1 proc.), innych nie stać na ich przeprowadzenie. Badania są refundowane tylko dla kobiet ciężarnych po 35. roku życia i dla tych, u których występują wskazania do ich wykonania. ●

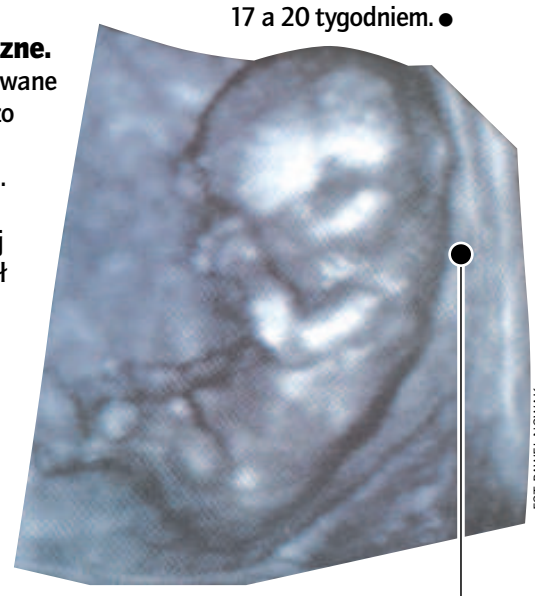
Warto wiedzieć

Badania prenatalne pozwalają wykryć wady wrodzone nawet we wczesnej fazie rozwoju płodu.

■ **Amniopunkcja.** – Zabieg wykonywany jest w znieczuleniu miejscowym. Polega na pobraniu przez powłoki skórne płynu owodniowego, wcześniej jednak ustala się położenie dziecka za pomocą USG. Dzięki temu zabieg jest bezpieczniejszy. Ryzyko utraty ciąży wskutek amniopunkcji wynosi 0,5 – 1 proc. Badanie to wykonuje się zazwyczaj w 13 – 19 tygodniu ciąży. Umożliwia ono wykrycie zespołu Downa, zwyrodnienia torbielowatego, anemii sierpowatej, uszkodzeń mózgu, centralnego układu nerwowego, nerek i wątroby. Na wynik czeka się około miesiąca.

■ **USG genetyczne.** – Wykonywane jest bardzo czułym aparatem. Trwa zazwyczaj ponad pół godziny. Dzięki niemu można dokładnie zbadać nie tylko pracę serca i wymiary organów, ale także długość kości, łożysko, pępowinę i płyn owodniowy. Dzięki USG możemy wykryć m.in. niedostatek wód płodowych i w porę je uzupełnić.

■ **Test potrójny.** Podobnie jak podwójny, polega na pobraniu od ciężarnej próbki krwi i zmierzeniu w niej poziomu określonych substancji. W przypadku testu podwójnego są to: alfa fetoproteina, wolna podjednostka beta ludzkiej gonadotropiny kosmówkowej (beta hCG). A w przypadku testu potrójnego: AFP, podjednostka beta ludzkiej gonadotropiny kosmówkowej (beta hCG) i estradiol. Test podwójny wykonuje się między 14 a 16 tygodniem ciąży, a potrójny między 17 a 20 tygodniem. ●



FOT. PAWEŁ NOWAK

WYBRZUSZONA SKÓRA NA KARKU PŁODU W 11 – 13 TYGODNIU CIĄŻY OZNACZA ZAGROŻENIE ZESPOŁEM DOWNA

Pytamy...

FOT. ARCHIWUM

Czy za pomocą badań prenatalnych możemy wykryć każdą wadę płodu?

▲ **Odpowiada dr hab. n. med. Jarosław Kalinka, ginekolog-położnik**

– Każde badanie pozwala wykryć inną wadę. Test podwójny ocenia prawdopodobieństwo występowania u płodu jedynie zespołu Downa i Edwardsa. Test potrójny określa również ryzyko wad układu nerwowego i wad powłok jamy brzusznej płodu. Amniopunkcja daje ostateczną odpowiedź dotyczącą budowy całego garnituru chromosomów płodu. Na jej podstawie nie można jednak określić występowania u płodu tzw. chorób uwarunkowanych mutacjami genowymi, jak np. dystrofia mięśniowa, mukowiscydoza, fenyloketonuria. Najdokładniejsze wyniki możemy uzyskać za pomocą badań inwazyjnych, te niosą ze sobą jednak niewielkie ryzyko dla ciężarnej i płodu. Badania nieinwazyjne, które są w stu procentach bezpieczne, nie są już tak dokładne. Nieprawidłowy wynik badania testu podwójnego i potrójnego nie jest równoznaczny z rozpoznaniem wady genetycznej u płodu, stanowi tylko podejrzenie jej istnienia. Nieinwazyjne badania prenatalne to: test podwójny i potrójny oraz badanie USG. Powinny poddać się im wszystkie kobiety ciężarne, nawet te młode, zdrowe i z prawidłowo przebiegającą ciążą. Na badanie inwazyjne, jakim jest amniopunkcja, kierujemy tylko ciężarne, u których wyniki wcześniejszych badań były niepokojące oraz kobiety z grup ryzyka: powyżej 37. roku życia, te które w przeszłości urodziły dzieci z wadami genetycznymi lub w których rodzinie występują choroby uwarunkowane genetyczne.

DR HAB. N. MED. JAROSŁAW KALINKA
Z KLINIKI PERINATOLOGII
I KATEDRY GINEKOLOGII I POŁOŻNICTWA
UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO W ŁODZI

na zdrowie!
e-mail: na_zdrowie@dziennik.lodz.pl
Redaktor naczelny Julian Beck
Redaktor odpowiedzialny Agnieszka Grzelak-Michałowska
Zespół redakcyjny: Katarzyna Matusewicz, Katarzyna Zawadzka, Wiktor Sawiuk, Rafał Wrodycki. Telefon 0-42 636-23-04
Reklama: tel. 0-42 636-61-62, 637-74-02, fax 637-72-38
Wydawca:
Polskapresse Sp. z o.o. Oddział Prasa Łódzka
90-532 Łódź, ul. ks. I. Skorupki 17/19
Prezes Agnieszka Sardecka
GRUPA WYDAWNICZA polskapresse