

БЕЗОПАСНОСТЬ

ОТЧЕТЫ

Распространение

УЧЕБНЫЕ МАТЕРИАЛЫ  
ПО ТАЛАССЕМИИ

Талассемию не следует рассматривать как болезнь, типичную "небольшой группы людей". Вы можете быть носителем и не знать об этом.

Талассемия - это серьезное заболевание, передаваемое детям от родителей, которые могут не знать, что они являются "здоровыми носителями".

Талассемию можно предупредить, если имеется надлежащее информационное, научно-исследовательское и медицинское обеспечение.



ВСЕМИРНАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ  
ПРОГРАММА НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ  
1990 г.

КОНСУЛЬТАТИВНАЯ БРОШЮРА ДЛЯ ГЕТЕРОЗИГОТНЫХ  
НОСИТЕЛЕЙ ТАЛАССЕМИИ

Что нужно знать о

ГЕТЕРОЗИГОТНОМ НОСИТЕЛЬСТВЕ ТАЛАССЕМИИ

Уважаемый читатель,

Вам сообщили, что вы являетесь гетерозиготным носителем талассемии, и дали эту брошюру. Она содержит немало сведений относительно носительства талассемии, однако наибольшее значение имеют следующие моменты.

- \* Имеющиеся у вас генетические признаки талассемии не являются заболеванием и не отражаются на вашем здоровье. Однако они могут отразиться на здоровье ваших будущих детей.
- \* Не забывайте, что вы являетесь носителем талассемии. Храните результаты анализа вашей крови вместе с другими личными документами.
- \* Нет ничего плохого в том, что вы являетесь носителем талассемии. Нет необходимости стесняться или стыдиться этого. Напротив, поговорите об этом со своим партнером и в семье и, если они еще не проделали анализ крови, убедите их сделать это.
- \* Если ваш партнер (нынешний или будущий) не является носителем гена талассемии, то опасности для ваших детей нет. Однако ваши дети могут быть носителями подобно вам. Они должны провести анализ крови, прежде чем заводить собственных детей.
- \* Если вы и ваш партнер являетесь носителями гена талассемии, то для ваших будущих детей создается опасность, однако вы можете избежать ее с помощью методов планирования семьи.
- \* Если вы хотите получить более обширную информацию по прочтении настоящей брошюры, попросите вашего врача организовать для вас посещение врача-генетика.

Возьмите эту брошюру с собой, если вы хотите поговорить с вашим врачом о генетических признаках талассемии.

Эта брошюра предназначена людям, анализ крови которых свидетельствует о том, что они являются носителями генетических признаков бета-талассемии. Для краткости это именуется носительством талассемии. Если вы случайно обнаружили эту брошюру, все равно прочтите ее. Вы можете обнаружить, что вам необходимо провести анализ крови для того, чтобы узнать, являетесь ли вы носителем гена талассемии.

### Что такое талассемия?

Талассемия проявляется в особенности состава крови, которая встречается во многих странах мира, особенно у людей, происходящих из районов Средиземноморья, Ближнего Востока и Азии. У североевропейцев это явление встречается редко.

Различают две формы талассемии:

1. Носительство талассемии. Люди, обладающие стертыми признаками талассемии, совершенно здоровы, однако могут передать своим детям большую форму талассемии.

В Великобритании, например, насчитывается около 200 000 человек, обладающих признаками талассемии. Они обычно именуются "здоровыми носителями талассемии".

Носительство талассемии иногда именуется малой формой талассемии, или гетерозиготной бета-талассемией.

2. Большая форма талассемии. Это очень серьезное заболевание крови, которое начинается в раннем детстве. Организм детей, имеющих малую талассемию, не может производить достаточного количества гемоглобина в крови. Они нуждаются в частых переливаниях крови и медицинском лечении.

Ежегодно во всем мире рождаются по крайней мере 100 000 детей, больных малой талассемией.

Большая талассемия иногда именуется Средиземноморской анемией, анемией Кули или гомозиготной бета-талассемией.

### Кровь и анемия

Чтобы лучше понять талассемию, необходимо иметь некоторые познания относительно нормальной крови и относительно анемии.

### Из чего состоит кровь?

Кровь состоит из большого количества красных кровяных телец, находящихся в прозрачной, слегка желтой жидкости, именуемой плазмой. Каждое кровяное тельце живет около четырех месяцев. Затем оно распадается. Новые кровяные тельца постоянно воспроизводятся. Кровяные тельца заменяются весьма быстро, вот почему люди могут часто сдавать кровь.

Кровь имеет красный цвет вследствие того, что красные кровяные тельца содержат вещество, именуемое гемоглобином. Гемоглобин имеет весьма важное значение, поскольку переносит кислород от легких в те части тела, где он необходим.

Гемоглобин содержит большое количество железа. Когда красные кровяные тельца распадаются, большая часть железа из гемоглобина вновь используется для производства нового гемоглобина. Часть железа уходит из тела с мочой, и количество железа пополняется с пищей. Поэтому для производства гемоглобина людям необходимо, чтобы в пище было железо.

### Что такое анемия?

У некоторых людей в крови имеется слишком мало гемоглобина. В таких случаях говорят об анемии. Есть несколько видов анемии. Наиболее распространенным видом является железодефицитная анемия. Это происходит тогда, когда количество гемоглобина снижается вследствие того, что человек не потребляет пищи, которая в достаточной мере содержит железо.

Большая талассемия является иным видом анемии. Она вызывается недостаточным количеством гемоглобина, однако не имеет ничего общего с количеством железа, которое поступает в организм человека с пищей. Это наследственное заболевание.

### НОСИТЕЛЬСТВО ТАЛАССЕМИИ

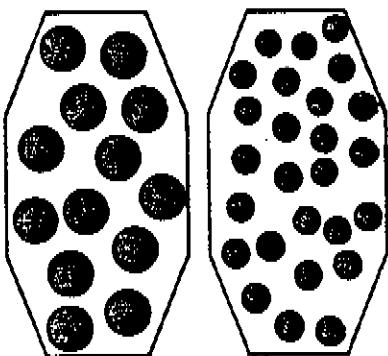
#### Что такое малая форма талассемии?

Люди, являющиеся носителями талассемии, не больны. Они абсолютно здоровы и нормальны, однако у некоторых отмечается легкая форма анемии.

Большинство людей, являющихся носителями талассемии, не знают об этом. Это обнаруживается лишь после проведения специального анализа крови или после рождения ребенка с диагнозом: большой талассемии.

Красные кровяные тельца носителей талассемии имеют меньший, чем обычно, размер.

Нормальные  
красные кровя-  
ные тельца



Люди, являющиеся носителями талассемии, также имеют немного повышенное количество того вида гемоглобина в крови, который называется гемоглобином  $A_2$ . Признаки талассемии обнаруживаются при рождении, они сохраняются на протяжении всей жизни и могут передаваться от родителей к детям. Это означает, что они наследственные.

#### Почему имеет значение факт носительства талассемии?

Важно знать, являетесь ли вы носителем признаков талассемии, потому что люди с признаками талассемии могут иметь детей, больных большой талассемией, которая является серьезным заболеванием крови.

#### Как узнать о наличии признаков талассемии?

Необходимо провести специальный анализ крови. врачи узнают это путем измерения размеров красных кровяных телец, а также количества гемоглобина  $A_2$  в крови.

#### Является ли носитель талассемии больным человеком?

Нет. Поэтому нет необходимости в каком-либо специальном медицинском лечении.

#### Подвержен ли носитель талассемии большей вероятности заболеть другими заболеваниями?

Нет.

#### Является ли носитель талассемии физически или психически ослабленным?

Нет.

#### Может ли носительство талассемии повлиять на характер занятий человека?

Нет.

Может ли какое-либо лечение изменить признаки талассемии?

Нет. Если человек имеет признаки талассемии от рождения, у него они будут всегда.

Может ли носительство талассемии перейти в большую талассемию?

Нет.

Нуждаются ли носители талассемии в постоянном приеме железосодержащих препаратов?

Да, иногда нуждаются. Однако важно принимать железосодержащие препараты лишь в тех случаях, если вы в них действительно нуждаетесь.

Наилучшим способом определить, нуждается ли носитель талассемии в железосодержащих препаратах, является проведение специального анализа крови, при помощи которого измеряется количество железа в крови. Если подобный анализ не проведен, то врач может подумать, что вам не хватает железа лишь вследствие того, что у вас небольшие красные кровяные тельца и легкая форма анемии, и может предписать вам дальнейший прием дополнительных железосодержащих препаратов, когда в действительности в них нет необходимости. Это не принесет никакой пользы, а в длительной перспективе может оказаться вредным.

Что можно сказать по поводу беременности?

Беременные женщины, являющиеся носителями талассемии, нуждаются в дополнительном железе в той же мере, в какой и другие беременные женщины.

Почему носительство талассемии обнаруживается в отдельных странах?

У людей, имеющих признаки талассемии, меньше вероятность умереть в случае заболевания малярией. В прошлом в тех странах, где малярия имела широкое распространение, люди, обладающие малой талассемией, выживали в случае заболевания малярией, а другие умирали. Они передавали признаки своим детям. Поэтому наличие признаков талассемии являлось большим преимуществом и со временем они получили большее распространение в частях света, эндемичных по малярии. Однако теперь мы можем лечить или предупреждать малярию, а признаки талассемии более не являются преимуществом. Они не исчезают по мере исчезновения малярии.

Малярия имела место весьма во многих странах, и во всех из них в настоящее время имеется большое число людей, обладающих признаками талассемии. Например, на Кипре один человек из семи имеет признаки талассемии (это касается как турецких, так и греческих киприотов), а в Греции признаками талассемии обладает один из двенадцати человек. Во Вьетнаме количество людей, обладающих признаками талассемии, составляет в различных районах от одного на пятьдесят до одного на десять человек. В Африке и странах Карибского бассейна признаками талассемии обладает один из пятидесяти человек. Из числа лиц британского происхождения признаки талассемии имеет один человек на тысячу.

Другие типы носительства талассемии

Эта брошюра посвящена признакам бета-талассемии, однако существуют другие типы талассемии:

Носительство дельта-бета талассемии и носительство гемоглобина Лепоре весьма скожи с носительством бета-талассемии. Если у вас имеются данные признаки, то все сведения, содержащиеся в данной брошюре, относятся к вам.

Носительство альфа-талассемии весьма отличается от такового при бета-талассемии. Оно встречается нечасто и лишь в редких случаях вызывает заболевания у детей. Люди, обладающие признаками альфа-талассемии, не являются носителями бета-талассемии. Настоящая брошюра к ним не относится.

В дополнение к рассмотренным типам талассемии имеется три серьезных типа гемоглобинопатий. К ним относятся:

Гемоглобин S

Гемоглобин С

Гемоглобин Е.

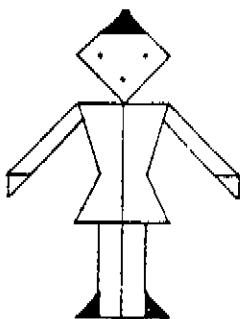
Если носитель бета-талассемии вступает в брак с носителем одной из этих форм гемоглобинопатии, то возникает риск, что некоторые из детей будут поражены тяжелой формой анемии, такой, как большая талассемия.

Каким образом признаки талассемии передаются от родителей к детям?

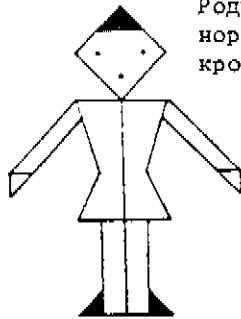
Рассмотрим три вида супружеских пар.

1. Если оба родителя имеют нормальную кровь, они, по-видимому, не могут передать ни генетические признаки носительства талассемии, ни большую талассемию своим детям. Все их дети будут иметь нормальную кровь.

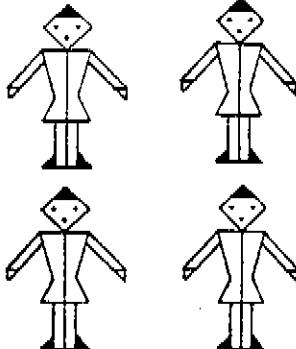
Родитель с  
нормальной  
кровью



Родитель с  
нормальной  
кровью

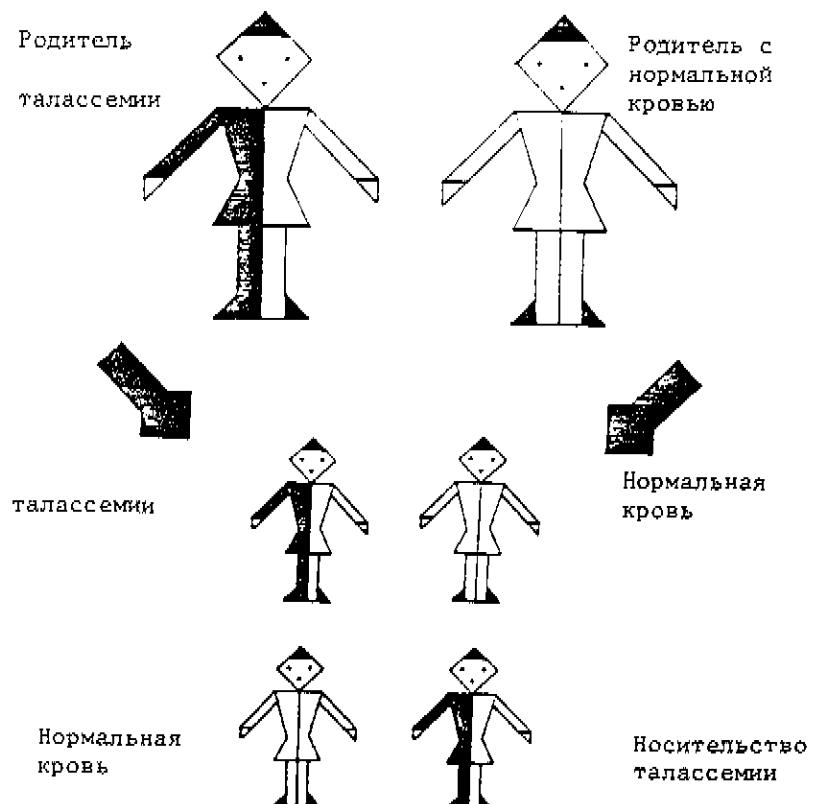


Все дети будут иметь  
нормальную кровь



Ни один из детей не будет иметь генетических  
признаков талассемии или большую талассемию

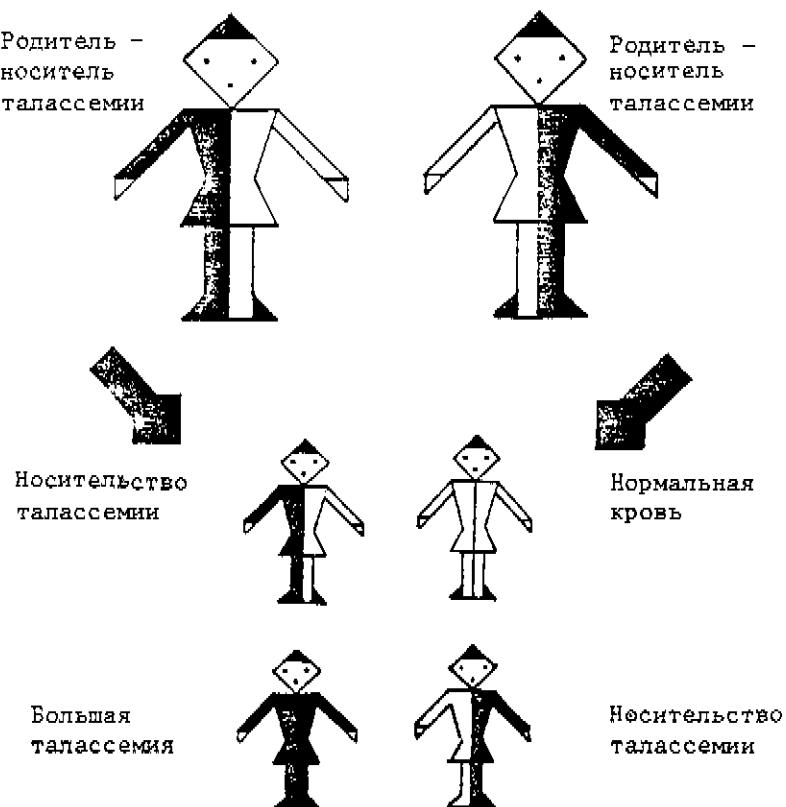
2. Если один из родителей является носителем талассемии, а у другого кровь нормальная, то возникает один шанс из двух (50%), что каждый ребенок будет иметь признаки талассемии. Никто из детей не может иметь большую талассемию.



Люди, имеющие генетические признаки талассемии, совершенно здоровы, однако они могут передать эти признаки через другие поколения и никто из них не будет знать, что это у них в роду.

3. Если оба родителя являются носителями талассемии, их дети могут также иметь признаки талассемии, или могут иметь вполне нормальную кровь, или же иметь большую талассемию.

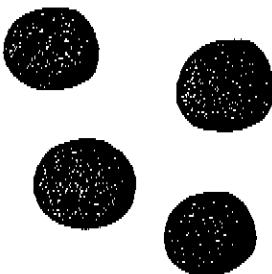
При каждой беременности имеется один шанс из четырёх (25%), что ребенок будет иметь нормальную кровь, два шанса из четырех (50%), что ребёнок будет иметь признаки талассемии и один шанс из четырёх (25%), что ребенок будет иметь большую талассемию.



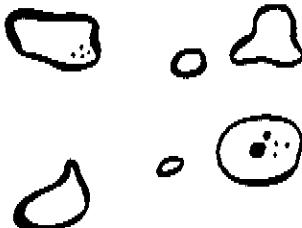
### БОЛЬШАЯ ТАЛАССЕМИЯ

Что такое большая талассемия?

Большая талассемия является тяжелой наследственной формой анемии. Организм детей, пораженных большой талассемией, не может производить достаточно гемоглобина. Вследствие этого, их костный мозг не может производить достаточного количества красных кровяных телец. Производимые красные кровяные тельца почти пусты.



Нормальные красные кровяные тельца



Красные кровяные тельца  
большого большой талассемии

Дети, пораженные большой талассемией, при рождении нормальны, однако становятся анемичными в возрасте от трех до восемнадцати месяцев. Появляется бледность, они плохо спят, теряют аппетит, могут страдать рвотой. Если детей, пораженных большой талассемией, не лечить, их жизнь становится тяжелой. Они обычно умирают в возрасте от одного до восьми лет.

Можно ли вылечить большую талассемию?

Единственным лечением большой талассемии являются регулярные переливания крови, обычно производимые один раз в четыре недели. Большая часть детей, которым проводятся подобные переливания, растут нормально и живут вполне счастливо до 20–22 лет. Однако чтобы продлить жизнь, им необходимо и другое лечение.

После каждого переливания крови красные кровяные тельца в новой крови медленно распадаются в течение следующих четырех месяцев. Железо из красных кровяных телец остается в организме. Оно не выводится, а накапливается и может повредить печень, сердце и другие органы. Если подобному вредному воздействию не препятствовать, то большая часть людей, пораженных большой талассемией, умирает в возрасте примерно двадцати лет.

В настоящее время единственным способом удаления излишнего железа из организма являются подкожные инъекции лекарственного средства, именуемого десферал, производимые при помощи не- большого насоса в течение пяти-семи ночей каждую неделю. Десферал собирает железо и выводит его с мочой. Это лечение является весьма успешным, и большинство детей, которые лечатся с помощью переливания крови и десферала, в настоящее время могут вести вполне нормальный образ жизни. Мы надеемся, что они смогут работать, вступать в брак и иметь детей. Однако это лечение неприятно и нередко воздействует угнетающе. Мы постоянно ищем лучшие способы лечения.

Каким образом можно предупредить большую талассемию?

Если у вас имеются генетические признаки талассемии, т.е. если вы являетесь здоровым носителем талассемии, то при рождении детей следует учитывать две возможности:

- \* Если у вашего партнера нормальная кровь, то вероятности того, что ваши дети будут поражены большой талассемией, нет, однако они могут иметь признаки талассемии.
- \* Если вы и ваш партнер имеете признаки талассемии, то тогда при каждой беременности имеется один шанс из четырех, что ваш ребенок будет поражен большой талассемией.

Когда оба партнера являются носителями признаков талассемии, имеется несколько способов предупредить появление больных детей. Например, врачи могут провести обследование на большую талассемию в весьма ранний период беременности, пока плод находится еще в матке. Многие супружеские пары, являющиеся носителями талассемии, принимают решение при всякой беременности проводить подобную проверку с целью выяснения, болен ли ребенок большой талассемией. Если он болен, то они нередко принимают решение прекратить беременность. Имеется несколько способов воспрепятствовать появлению детей, пораженных большой талассемией. Чтобы получить более подробные сведения, обратитесь к вашему врачу с просьбой об организации посещения врача-генетика.

Общество борьбы с талассемией в Соединенном Королевстве было образовано родителями больных талассемией в Великобритании. Цель этого общества состоит в том, чтобы помочь семьям, где имеются такие больные, поддерживать связь друг с другом, собирать деньги на исследования, на улучшение лечебных центров и на содействие осуществлению программ проведения анализов крови, консультаций и скрининга.

Мы выражаем признательность Алексу Хенди и д-ру Маргарет Джонс и Рози Лейден из Совета Соединенного Королевства по санитарному просвещению за оказанную ими помощь в оформлении данной брошюры.

БРОШЮРА ДЛЯ СУПРУЖЕСКИХ ПАР ПО ВОПРОСАМ ГЕТЕРОЗИГОТНОЙ  
ТАЛАССЕМИИ И ДИАГНОСТИКИ ПЛОДА

Уважаемые родители,

К моменту прочтения данной брошюры вам уже будет известно, что вы оба являетесь здоровыми носителями талассемии и имеете один шанс из четырех родить ребенка, пораженного этой болезнью. (Если вы случайно открыли эту брошюру - проводили ли вы тест на талассемию? Знаете ли вы о том, что являетесь ее носителем, если нет, то вам следует знать, что в нашей стране *\*есть* люди, ды, являющиеся здоровыми носителями этой болезни, поэтому *есть* вероятность того, что и вы являетесь ее носителем. Нет никаких симптомов или характерных признаков, которые могли бы предупредить вас об этом).

Супружеские пары - носители талассемии

Если два носителя талассемии имеют ребенка, то имеется один шанс из четырех, что ребенок будет иметь большую талассемию. Шансы одинаковы при всякой беременности. Невозможно предсказать, при какой именно беременности или в каком порядке могут рождаться больные дети.

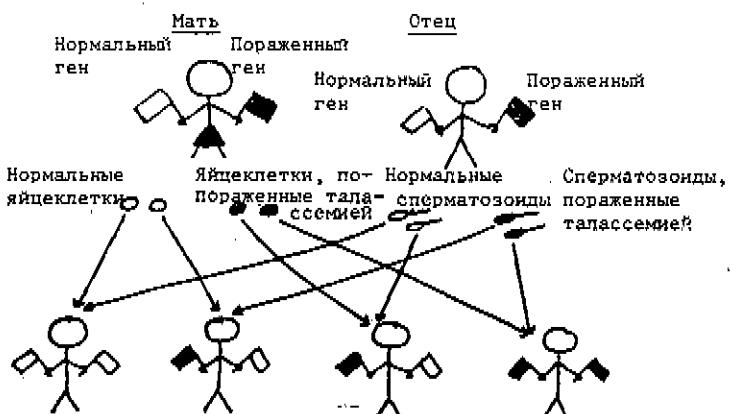
Быть носителем талассемии означает, что у вас один из двух "генов", управляющих синтезом гемоглобина в красных кровяных тельцах, является пораженным. Поскольку другой ген функционирует нормально, вы здоровы.

При зачатии ребенок унаследует по одному гену от каждого родителя. От родителя, являющегося носителем талассемии, он может получить либо пораженный ген, либо нормальный.

Если ребенок получает оба нормальных гена, от каждого из родителей, то он будет нормальным.

Если он получает один нормальный и один пораженный ген, то он будет носителем талассемии, подобно вам.

Если оба родителя являются носителями талассемии, тогда имеется возможность в одном случае из четырех, что ребенок унаследует оба пораженных гена. В этом случае ребенок будет анемичным, его организм не будет способен синтезировать достаточное количество гемоглобина для своих красных кровяных телец. У него будет большая талассемия.



Этот ребенок унаследовал два функционирующих гена и является нормальным (один шанс из четырех или 25%)

Оба этих ребенка унаследовали один функционирующий и один пораженный гены. Они являются носителями талассемии подобно своим родителям (два шанса из четырех или 50%)

Этот ребенок унаследовал два пораженных гена и болен анемией (один шанс из четырех или 25%)

Когда организм матери производит яйцеклетки (один раз в месяц), каждая яйцеклетка либо вполне нормальная, либо несет ген талассемии.

В сперме отца половина сперматозоидов вполне нормальны, а половина - поражены талассемией.

\* В ряде советских республик СССР от 1% до 8% населения.

Если нормальная яйцеклетка оплодотворяется нормальной спермой, ребенок будет совершенно нормальным. Если нормальная яйцеклетка оплодотворяется спермой с геном талассемии, ребенок будет здоровым носителем талассемии, подобно вам.

Однако что происходит, если мать производит яйцеклетку, пораженную талассемией? Если яйцеклетка, пораженная талассемией, оплодотворяется нормальной спермой, то ребенок будет здоровым носителем талассемии, подобно вам. Однако если яйцеклетка, пораженная талассемией, оплодотворяется спермой, пораженной талассемией, то у ребенка будет большая форма талассемии.

#### Больной ребенок

Какова же жизнь ребенка, больного талассемией?

Что такое большая талассемия?

Мы уже говорили, что дети, страдающие этой болезнью, не могут синтезировать достаточное количество гемоглобина в крови. Они нормальны при рождении и на протяжении первых нескольких месяцев, однако начиная примерно с шести месяцев, становятся бледными, теряют аппетит и вес, становятся беспокойными и угнетенными. Если их не лечить, они остаются бледными и слабыми и у них развиваются деформации костей с характерными изменениями лица. Кроме того, у них тонкие конечности и большой живот, поскольку увеличивается печень и селезенка. Они умирают в очень раннем возрасте.

В настоящее время мы умеем лечить подобных детей, поэтому они могут жить счастливее и дольше. Лечение состоит главным образом в регулярных переливаниях крови, один раз в месяц, в течение всей жизни. Кроме того, применяется лекарственное средство, именуемое десферал, которое медленно вводится под кожу в течение 8-10 часов практически каждую ночь. Необходимо также принимать таблетки и регулярно проводить анализ крови. Ни одно из этих средств не является средством, приносящим выздоровление, которое, как мы надеемся, будет однажды найдено, является всего лишь лечением, которое направлено на то, чтобы как можно дольше продлить жизнь детям. Мы надеемся, что они смогут жить счастливой жизнью и иметь способность работать, вступать в брак и иметь собственных детей. Однако лечение неприятно и болезненно как для детей, так и для родителей.

#### Профилактика

Если вы и ваш супруг являетесь носителями талассемии:

Каким образом вы можете избежать данной проблемы?

Если вы не хотите сталкиваться с проблемами и страданиями родителей, имеющих ребенка, больного талассемией, тогда вам остается три варианта решений.

Первое, вы можете разойтись. Этот вариант доступен тем, кто еще не вступил в брак и не полностью привязался к партнеру. Вам придется тогда найти такого партнера, который не является носителем талассемии. Носитель талассемии и неноситель талассемии не могут иметь ребенка, больного большой талассемией.

Второе, вы можете предпочесть остаться вместе, но не иметь детей. Вы можете принять на воспитание ребенка. Вы можете даже прибегнуть к искусственному осеменению: оплодотворению женской яйцеклетки спермой, взятой не от вашего супруга, а от другого донора (донор должен быть проверен и не должен являться носителем талассемии).

Третье, вы можете пожелать рискнуть и иметь собственных детей. Для того, чтобы предупредить появление ребенка, больного талассемией, женщина должна просить о проведении фетальной диагностики при каждой беременности.

#### Что такое фетальная диагностика?

Это обследование, которое может проводиться в отношении ребенка до его рождения, с тем, чтобы увидеть, поражен он болезнью или нет. Если он поражен, беременность можно прекратить. Если нет, беременность может продолжаться нормальным образом. Необходимо помнить, что при

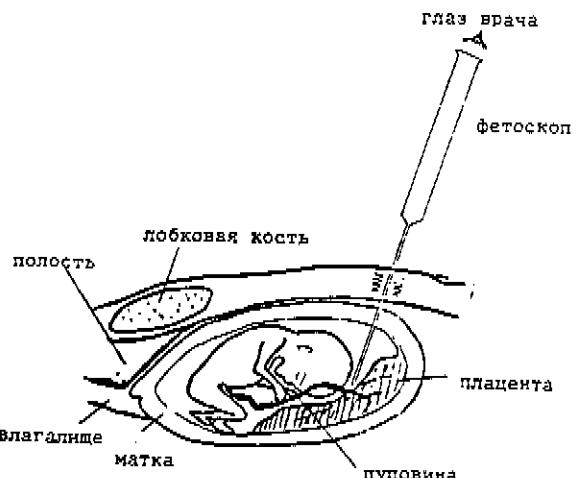
каждой беременности в трех случаях из четырех ребенок здоров, поэтому большая часть беременностей продолжается нормальным образом после проверки. При каждой беременности необходимо провести подобный тест.

Имеются супружеские пары, которые родили до 3-4 здоровых детей, всякий раз прибегая к указанному обследованию.

Есть три различных способа проведения теста. Они именуются "фетоскопия", "амниоцентез" и "биопсия Хориана". Разновидность теста зависит от методов, используемых в лаборатории, где проводят обследования беременных, а также от того периода беременности, когда вы пришли к врачу. Врач объяснит, почему наилучшим для вас является тот или иной тест.

#### ЧТО ТАКОЕ ФЕТОСКОПИЯ?

Этот тест проводится через 18-20 недель после последней менструации. Используя очень тонкую иглу, врач отбирает несколько капель крови из пуповины ребенка. Игла не касается самого ребенка. Для того, чтобы это можно было сделать, матка и ребенок должны быть достаточно большими, чтобы именуемый фетоскопом инструмент можно было безопасным образом ввести в маточную полость и произвести небольшой отбор крови, не причиняя ребенку никакого вреда. Фетоскоп напоминает собой довольно длинную иглу с оптическим устройством на конце, чтобы врач мог заглянуть внутрь матки.



Женщину обычно просят прийти в больницу за несколько дней до теста с целью проведения ультразвукового исследования, в ходе которого получается телевизионное изображение ребенка, а также пуповины и плаценты. Это исследование безболезненно и безвредно. Оно позволяет врачу точным образом спланировать тест. Мать приходит в больницу утром перед проведением теста. Ей дают седативный препарат, с тем чтобы расслабиться и чтобы ребенок лежал спокойно. В общей анестезии необходимости нет. Местной анестезии подвергается участок в том месте, куда будет входить фетоскоп, для того чтобы "заморозить" его. Это означает, что вы почувствуете укол и кратковременное ощущение давления при приложении фетоскопа, другой боли вы ощущать не будете. Тест осуществляется примерно 20 минут.

Фетоскоп позволяет врачу заглянуть внутрь матки, найти пуповину и отобрать небольшое количество крови для лабораторных анализов.

После проведения теста женщина остается некоторое время в больнице (в некоторых - несколько часов, в других - один или два дня).

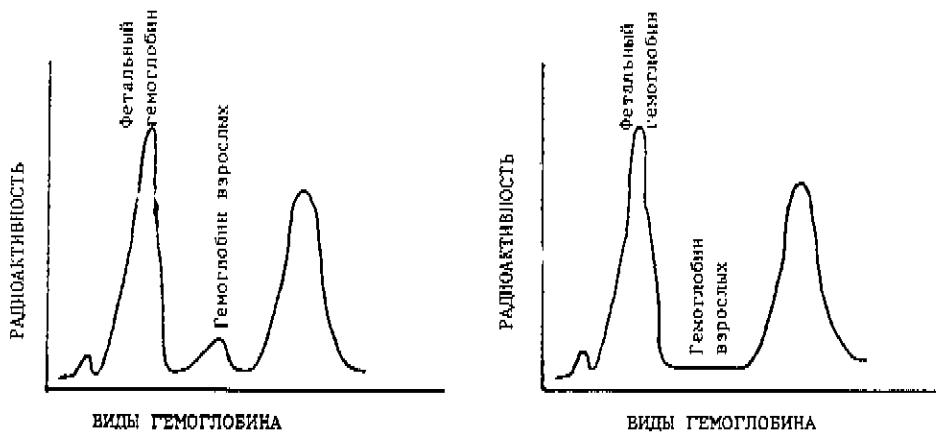
#### Каким образом проверяется кровь ребенка в отношении большой талассемии?

В ходе анализа в крови ребенка выделяются два различных вида гемоглобина. Гемоглобин взрослого (обозначаемого HbA) и фетальный гемоглобин новорожденного, обозначаемый HbF.

Находящийся в матке ребенок в течение первых месяцев имеет главным образом фетальный гемоглобин. После достижения плодом шестимесячного возраста фетальный гемоглобин удаляется и заменяется взрослым гемоглобином. Талассемия — это болезнь взрослого гемоглобина, поэтому признаки большой талассемии у ребенка проявляются после приблизительно шестимесячного возраста.

Находясь в матке, ребенок с нормальной кровью производит главным образом фетальный гемоглобин (Н<sub>Ф</sub>Г), а также небольшое количество (4-9%) гемоглобина взрослых (Н<sub>В</sub>А). Плод с носительством талассемии, производит меньшее количество взрослого гемоглобина (2-5%). Дети, пораженные большой талассемией, производят еще меньшее количество гемоглобина взрослых, менее 2%. Поэтому для того, чтобы определить, поражен ли большой талассемией находящийся в матке ребенок, мы выясняем, какое количество гемоглобина взрослых он имеет.

Этот тест должен быть очень точным. Врачи вначале придают радиоактивные свойства гемоглобину из крови ребенка. Затем они используют химические препараты для отделения фетального гемоглобина от гемоглобина взрослых в крови ребенка. Они вычисляют, какое количество гемоглобина взрослых и какое количество фетального гемоглобина содержится в ней. Затем они выводят на печать результаты в виде графика. На рисунке показано, каким образом это выглядит.



График, показывающий гемоглобин ребенка с нормальной кровью — небольшое количество взрослого гемоглобина

График, показывающий гемоглобин ребенка, больного большой талассемией — гемоглобина взрослых почти нет

Можно констатировать, что даже у ребенка с нормальной кровью количество гемоглобина взрослых невелико. У ребенка, имеющего признаки талассемии, его содержит вдвое меньше. У ребенка, пораженного большой талассемией, или очень мало, или практически нет гемоглобина взрослых. Если вы проведете этот тест, то вам покажут такие графики.

#### Надежны ли результаты этого теста?

Иногда график указывает количество гемоглобина взрослых в крови ребенка на промежуточном уровне между уровнем признаков талассемии и уровнем большой талассемии. Тогда проводится другой тест. Повторные результаты всегда яснее. Мы считаем указанный тест весьма надежным. Однако во всяком медицинском обследовании всегда имеется небольшая возможность ошибки. Мы полагаем, вероятность ошибки составляет около 1%.

#### Безопасно ли проведение теста?

Всякое медицинское обследование содержит в себе риск. При фетоскопии риск весьма невелик. Для матери нет практически никакого риска. Однако иногда в матке возникает раздражение после процедуры и могут начаться сокращения. Обычно подобные сокращения можно остановить соответствующим лечением. Однако в 1 случае из 50 может произойти выкидыш. Это случается главным образом через несколько дней после теста, а иногда через несколько недель.

Для сведения к минимуму указанного риска в течение одной-двух недель после проведения теста женщина следует вести спокойный образ жизни, избегать тяжелой домашней работы и поднятия тяжестей, например хождения по магазинам или поднятия детей. В течение десяти дней после проведения теста следует избегать половых сношений. Если наблюдается кровотечение или выделения из влагалища, необходимо немедленно обратиться в больницу.

Бывают ли случаи, когда диагностируется здоровый ребенок, а после рождения у него обнаруживается талассемия?

Лабораторные тесты – сложная процедура, однако они производятся с максимальной тщательностью опытными специалистами. Вместе с тем, имеют место ситуации, которые ведут к ошибочному диагнозу, и такие есть во всем мире. Вероятность риска подобной ошибки весьма незначительна, менее 1%, однако она существует. Если, как иногда случается, результаты сомнительны, мы можем повторить тест через две недели для получения более убедительных результатов.

#### Прекращение беременности

Если тест свидетельствует о том, что у ребенка талассемия, вы можете принять решение прекратить беременность и начать новую позднее. Беременность прерывается путем введения в матку специальных препаратов, именуемых простагландинами. Они стимулируют сокращение матки. Иными словами, они вызывают роды и начинается выкидыш. Единственным путем прекращения беременности после 18-ти недель является операция. Однако после операции на матке остаются рубцы, которые позднее могут вызвать проблемы.

#### ЧТО ТАКОЕ БИОПСИЯ ХОРИОНА?

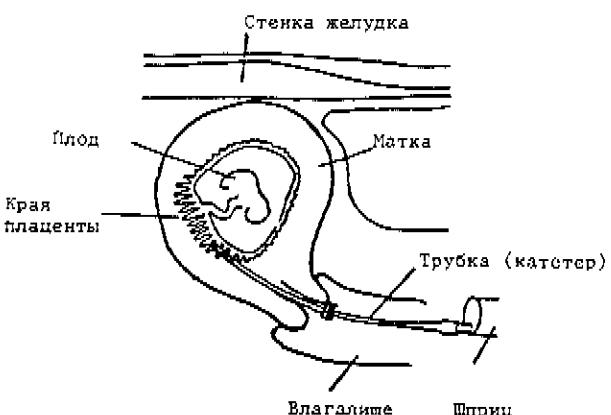
Это взятые пробы ворсинок хориона для анализа.

Этот тест для краткости именуется CVS. Это новый вид теста, который можно осуществить на весьма раннем этапе беременности, примерно через 9 недель после последней менструации. Мы надеемся, что этот более ранний тест менее отрицательным образом скажется на здоровье матери.

В настоящий момент не всякой женщине он может быть предложен. Нам необходимо изучить предварительно кровь большого числа членов вашей семьи, чтобы выяснить, имеется ли такая возможность провести подобный тест для этой семьи. Его обычно можно провести, если у вас уже был ребенок, пораженный большой талассемией или имеющий нормальную кровь. Если у вас первый ребенок, или если все ваши другие дети имеют только признаки талассемии, мы можем оказаться не в состоянии провести для вас этот ранний тест. Однако если мы можем получить кровь от всех родителей матери и отца, т.е. четырех бабушек и дедушек, мы, возможно, будем в состоянии провести его. Поэтому нам может потребоваться, чтобы большое количество членов семей сделало анализ крови.

#### Как проводится тест?

Если вы хотите провести этот тест в отношении ребенка, вы приходите в больницу на несколько часов. Если ваш супруг желает прийти, приведите его. Мы попросим вас лечь и проведем ультразвуковое обследование, чтобы точно определить, где находится ребенок. Более ясная картина получается, если мочевой пузырь переполнен, поэтому мы просим перед проведением теста выпить большое количество воды. При помощи ультразвукового зондирования мы непрерывно наблюдаем за проведением теста. Поэтому нам удается безошибочно видеть, что мы делаем. Мы не пользуемся иглой. Вместо этого мы вводим во влагалище очень тонкую пластиковую трубку. Трубка столь тонка, что большинство женщин едва чувствуют ее. Мы хотим взять очень небольшой кусок ткани края плаценты (которой ребенок прикреплен к вам). Мы не касаемся ребенка или водяного пузыря, в котором он находится. На рисунке показано, каким образом проводится тест.



Взятие пробы ткани: трубка вводится в матку

В тот момент, когда ультразвуковое изображение свидетельствует о том, что трубка находится в нужном положении, к ней присоединяется шприц и с его помощью отбирается небольшое количество ткани. Ткань незамедлительно рассматривается под микроскопом, чтобы удостовериться, что она взята из плаценты. Если это так, операция прекращается. Если нет, трубка вводится вновь и производится новая попытка. Иногда приходится производить отбор 2 или даже 3 раза, пока не будет получен образец ткани плаценты. Операция не причиняет никакой боли, и на нее уходит от 10 до 15 минут.

Каким образом проверяется ткань?

Ткани вашего организма состоят из множества мельчайших клеток. Наиболее важной частью каждой клетки является ядро. В каждом ядре имеется вещество, именуемое ДНК, которое содержит характеристики, унаследованные вами от родителей, как, например, цвет волос и глаз, форма носа, а также вид гемоглобина у вас в крови.

В настоящее время ученые могут выделять ДНК ребенка из ткани, которая отбирается от плаценты, и находить ту часть ДНК, которая указывает, какого рода гемоглобин имеет этот человек. Для того чтобы обнаружить, нет ли у вашего ребенка большой талассемии, они прежде всего сравнивают ДНК, выделенную из вашей крови, из крови вашего мужа и ваших других детей. Затем они сопоставляют результаты с анализом ДНК ткани ребенка. На этот процесс уходит около двух недель. Результаты вам сообщаются сразу, как только они становятся известными.

Если у ребенка обнаруживается большая талассемия, вы можете принять решение о прерывании беременности.

Каким образом прерывается беременность?

Прерывание беременности происходит быстро и безболезненно, если вы беремены менее 14-ти недель. Вечером вы приходите в больницу. На следующий день, под наркозом содержимое матки изымается через влагалище. Операция проводится быстро, и боли вы не почувствуете. На следующий день вы можете отправляться домой. Прерывание беременности не снижает ваших шансов родить другого ребенка.

Являются ли достоверными результаты теста?

Мы полагаем, что результаты теста весьма достоверны, однако методы, используемые лабораторией, все еще новы. При всяком медицинском исследовании имеется небольшая вероятность ошибки. Возможно, сама природа может "съграть шутку" и привести нас к ошибке. Время от времени все люди совершают ошибку, какую бы осторожность они ни проявляли. Мы полагаем, что в отношении этого теста есть незначительная вероятность ошибки (1-2%).

Безопасен ли тест?

До сих пор нет полной уверенности в отношении того, насколько безопасен тест. Главная опасность состоит в том, что мы можем вызвать выкидыш. Исследование проводится как можно

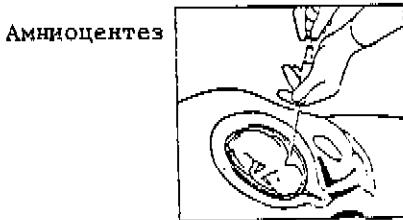
осторожнее, однако все, что представляет собой вмешательство в беременность, может вызвать выкидыш. Мы полагаем, что вероятность риска в отношении данного теста составляет 3%, однако трудно это утверждать в силу того, что в любом случае каждая десятая беременность заканчивается выкидышем до истечения 12-ти недель. Мы проводим специальные исследования в попытке получить больше информации относительно точной степени риска.

#### ЧТО ТАКОЕ АМНИОЦЕНТЕЗ?

Этот тест проводится при примерно 17-недельной беременности, однако он легче и несколько безопаснее, чем фетоскопия. Он может быть проведен в отношении большинства, однако не всех женщин, у которых мог бы родиться ребенок с большой талассемией. Этот тест может быть проведен у тех женщин, для которых можно было провести биопсию хориона (см. стр. 15).

Однако иногда эти женщины приходят к нам впервые в тот момент, когда беременность уже зашла слишком далеко, чтобы можно было провести своевременный тест. В таких случаях мы предлагаем им провести амниоцентез, поскольку он безопаснее, чем фетоскопия.

Амниоцентез проводится примерно через 17 недель после последней менструации. Врач вводит в матку небольшую иглу и отбирает небольшое количество околоплодной жидкости.



Женщину просят прийти в больницу для ультразвукового обследования за несколько дней до теста или даже накануне теста. Необходимы в седативных препаратах или местной анестезии нет. Женщина испытывает лишь кратковременное ощущение давления при введении иглы. Для отсасывания не которого количества жидкости обычно требуется несколько минут.

Результаты этого теста приходят из лаборатории примерно через две недели.

#### Является ли амниоцентез безопасной процедурой?

Как мы говорили ранее, всякое медицинское обследование содержит в себе вероятность риска, однако в данном случае риск очень невелик. Оно практически безопасно для женщины, а вероятность выкидыша здесь составляет величину 1 к 100.

#### Достоверен ли тест?

Он столь же достоверен, что и биопсия хориона (см. стр. 15).

#### Прерывание беременности

Если тест свидетельствует о том, что у ребенка талассемия, вы можете принять решение прервать беременность. Это проводится способом, описанным на стр. 16.

#### ПРОСЬБА ПРИХОДИТЬ ЗАБЛАГОВРЕМЕННО

В силу того, что мы не хотим проводить подобные тесты в спешке, мы хотели бы провести у вас анализ крови по возможности до того, как вы забеременеете. Если вы планируете иметь еще одного ребенка и считаете, что хотели бы провести проверку на большую талассемию, пожалуйста, приходите заблаговременно для проведения анализа крови. Нам нужно будет взять небольшое количество крови от вас, вашего мужа и других детей, у которых кровь нормальная или поражена большой талассемией. Если вы уже беременны и хотите проверить ребенка, обратитесь к врачам, занимающимся подобными вопросами. Они смогут ответить на ваши вопросы обстоятельно и помогут провести обследование, если вы того желаете. Если вы хотите узнать, где находится такой центр в вашей местности, спросите об этом вашего семейного врача или обратитесь в Общество по борьбе с талассемией. Их адрес приведен в конце настоящей брошюры.

Что вам делать в настоящее время?

Если ваш партнер не прошел проверку на признаки талассемии, попросите его или ее сделать анализ крови.

Покажите эту брошюру другим членам вашей семьи, вашим двоюродным братьям и сестрам, племянникам, племянницам и т.д. Если они еще не провели анализ крови, подскажите им это сделать также.

Если вы и ваш партнер являетесь носителями талассемии, вам следует обратиться к вашему терапевту с просьбой организовать посещение врача-генетика, с тем чтобы определить, каким образом избежать появления детей, больных большой талассемией. Вам следует встретиться с врачом-генетиком сразу, как только вы почувствуете, что вы беременны. Если вы испытываете какие-либо трудности, обратитесь в Общество по борьбе с талассемией.

Возьмите эту брошюру с собой, если вы или ваш партнер идете к врачу с просьбой провести анализ крови или получить какой-либо совет относительно признаков талассемии.

Если хотите получить более подробные сведения относительно признаков талассемии, позвоните по указанному телефону или пишите по адресу:

Москва 125167. Новозыковский проезд, 4-А.  
Институт гематологии, Лаборатория патологии эритрона  
Тел. 212-30-42; 252-13-30

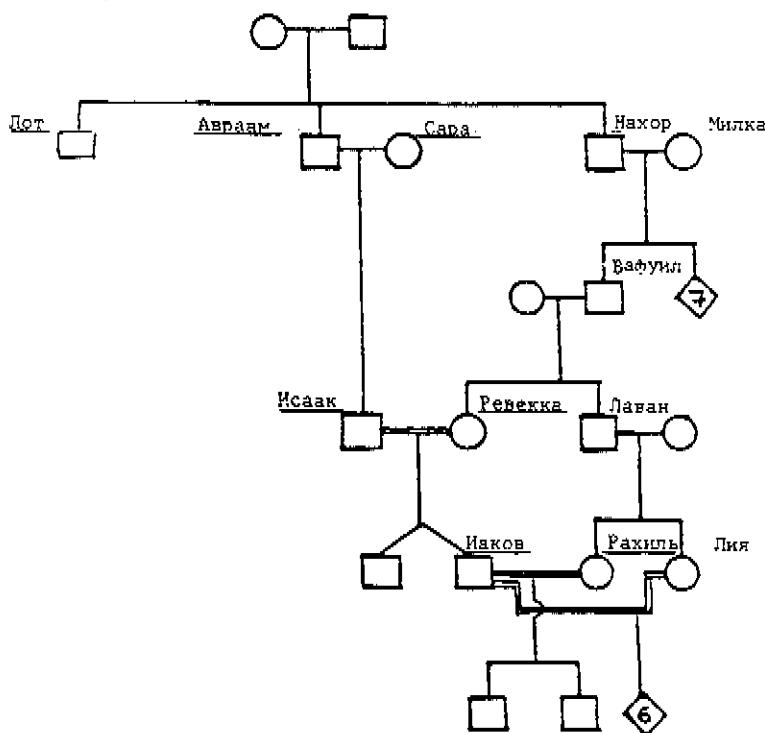
Мы выражаем признательность Алексу Хенли и Рози Лейден из Совета Соединенного Королевства по вопросам санитарного просвещения за помощь и совет при подготовке данной брошюры.

ВСТУПЛЕНИЕ В БРАК С БЛИЗКИМ РОДСТВЕННИКОМ –  
ЯВЛЯЕТСЯ ЛИ ЭТО МЕДИЦИНСКОЙ ПРОБЛЕМОЙ?

Сведения для тех, кто хотел бы рассмотреть вопрос о вступлении  
в брак с близким родственником

В некоторых обществах и общинах имеют место ошибочные взгляды и суждения относительно медицинских последствий вступления в брак с близким родственником. Кроме того, в различных странах имеют место различные обычаи относительно вступления в брак родственников. В некоторых странах подобные браки поощряются, а в других могут запрещаться. Цель настоящего буклета состоит в том, чтобы разъяснить некоторые медицинские аспекты, в отношении которых могут возникать вопросы, тревоги или сомнения.

Настоящий буклет посвящен семейным и родственным связям, поэтому лучше всего начать с того, каким образом построить генеалогическое дерево. На приведенной ниже схеме показано хорошо известное генеалогическое дерево.



Генеалогическое дерево Патриархов Авраама, Исаака и Иакова

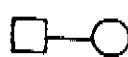
Мужчины и мальчики обозначены квадратами



Женщины и девочки обозначены кружками

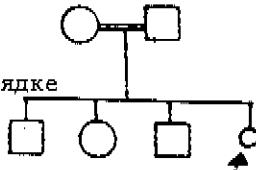


Супружеские пары соединены прямой линией



Брак между близкими родственниками показан двойной линией

Их дети показаны ниже как бы висящими на плечиках и расположены в порядке их появления на свет, причем старшие из них находятся с левой стороны



Беременность на момент составления схемы показана небольшим кружком

Умерший член семьи показан линией, перечеркивающей квадрат или кружок --

Умершая женщина или девочка

Умерший мужчина или мальчик



Имя и год рождения можно проставить рядом с кружком или квадратом,

Число детей можно показать цифрой внутри ромба,



Здесь вы могли бы вычертить свое собственное генеалогическое дерево. Если вы хотите проконсультироваться у клинического генетика, то было бы правильно вычертить ваше генеалогическое дерево вместе с вашим генетиком, чтобы постоянно иметь его в виду.

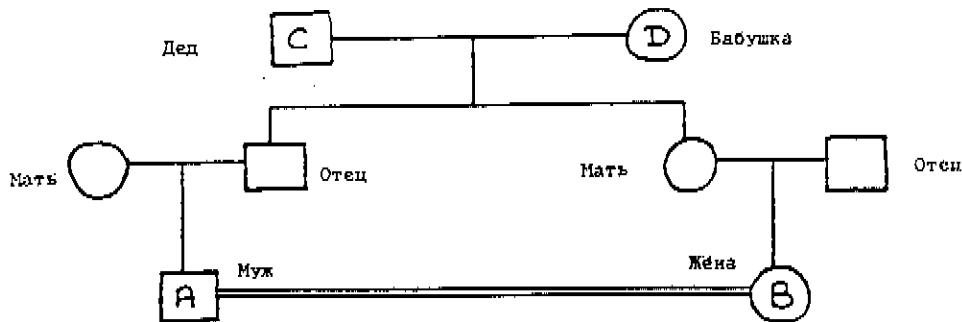
ФАМИЛИЯ:

ДАТА СОСТАВЛЕНИЯ:

Брак между близкими родственниками называется "кровнородственным браком". Слово "кровнородственный" означает наличие родства "по крови".

Что такое близкий родственник?

Люди, имеющие общих деда и бабушку или прадеда и прабабушку, в соответствии с нижеприведенной схемой, являются близкими родственниками.



A и B являются двоюродными братом и сестрой. Они являются близкими родственниками (кровнородственными), поскольку у них общие дед (C) и бабушка (D). Мужчины показаны квадратами  , а женщины показаны кружками  .

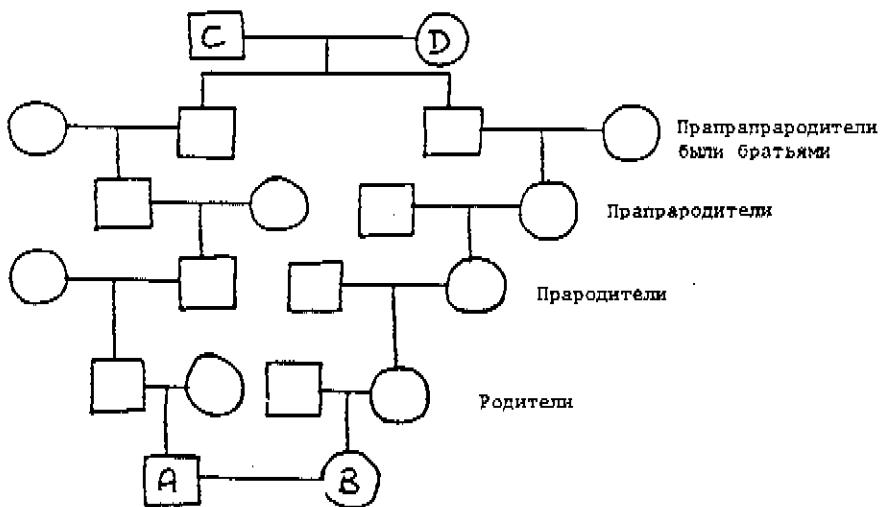
Этот "общий предок" может быть со стороны матери и со стороны отца. Все двоюродные братья и сестры являются "близкими родственниками". К ним относятся:

- \* Сын или дочь брата вашего отца
- \* Сын или дочь сестры вашего отца
- \* Сын или дочь брата вашей матери
- \* Сын или дочь сестры вашей матери

Дяди (брать вашего отца, брат вашей матери) и племянники также являются весьма близкими родственниками.

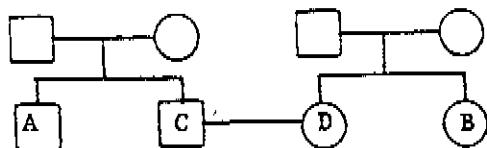
Кто не относится к близким родственникам?

Если вы имели общего предка много поколений назад, как указано на нижеприведенной схеме, то ваш родственник называется "дальним родственником".



А и В являются "дальными родственниками", поскольку от общих предков С и D их отделяет много поколений. Если они вступают в брак, то это не считается кровнородственным браком.

Ваши родственники по браку и члены их семьи не являются "близкими родственниками", если у вас и у них нет общего предка, как показано в нижеприведенной схеме.



С и D женаты, однако А (брать С) и В (сестра D) не являются близкими родственниками, поскольку у них нет общего предка. Они являются родственниками по браку. Если А и В вступят в брак, то это не будет кровнородственным браком.

При вступлении в брак с близким родственником всегда ли имеется опасность рождения детей с наследственными заболеваниями?

Конечно нет. Вступление в брак с близким родственником не означает непременно, что дети будут больными.

Некоторые люди (безосновательно) полагают, что брак с близким родственником ведет к рождению детей с нарушениями формирования органов или страдающих тяжелыми наследственными заболеваниями. Специалисты по наследственным заболеваниям изучали кровнородственные браки. Их исследования свидетельствуют о том, что в большинстве случаев подобные браки не имеют каких-либо тяжелых медицинских последствий. Однако в некоторых случаях они приводят к рождению детей с наследственными заболеваниями.

Чаще всего при кровнородственных браках встречается лишь один тип наследственных заболеваний. Они именуются "автосомно-рецессивные заболевания", или "болезни, вызванные рецессивным геном". В следующих абзацах разъясняется, какие особые ситуации могут привести к рождению больных детей, а также каким образом избежать указанных наследственных заболеваний. Однако прежде всего необходимо немного поговорить о наследственности, т.е. о том, каким образом родители передают свои свойства детям. Нижеследующие рассуждения справедливы лишь в отношении болезней, вызванных рецессивным геном.

#### ЧТО ТАКОЕ НАСЛЕДСТВЕННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ?

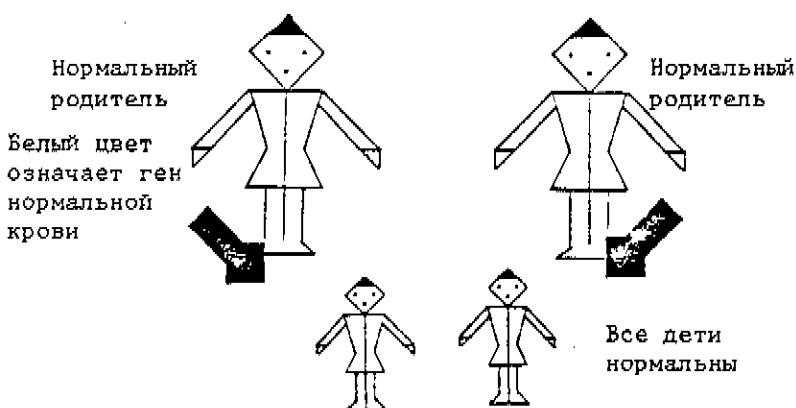
От своих родителей мы наследуем немалое количество свойств. Например, цвет волос и кожи, форму носа, вид гемоглобина в крови. Организм состоит из множества "клеток", которые невозмож но видеть невооруженным глазом. В каждой клетке имеется пара "генов" (унаследованный материал) для каждой характерной черты, наследуемой вами. Один из каждой пары генов вы получаете от матери (через яйцеклетку), а один - от отца (через сперму). Аналогичным образом, когда вы сами выделяете яйцеклетки или сперму, каждая яйцеклетка или сперма содержит лишь один из пары генов, которые унаследованы вами от родителей. Таким образом, вы передаете некоторые из родительских генов вашим детям.

Большинство генов, которые вы получаете от родителей и передаете детям, нормальны. Однако некоторые являются измененными (мутантными). Если лишь один из ваших двух генов, характеризующих какое-либо свойство, является мутантным, то обычно вы совершенно здоровы, поскольку другой ген работает нормально, он "компенсирует" мутантный ген. Подобный мутантный ген именуется рецессивным геном, поскольку "прячется" за нормальным. К числу примеров болезней, переносимых рецессивными генами, относятся талассемия, серповидно-клеточная анемия, муковисцидоз. Ниже мы оставляем место врачам, которые могут вписать сюда все, что могло бы представлять для вас особый интерес

Лицо, имеющее один рецессивный ген в паре с нормальным геном, именуют "здоровым носителем" ("носителем" для краткости) талассемии, серповидно-клеточной анемии или муковисцидоза.

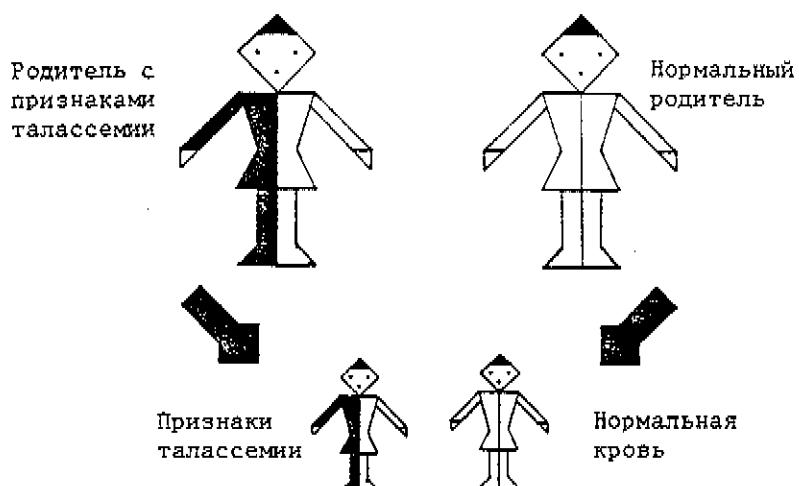
В качестве примера мы возьмем талассемию, чтобы показать, каким образом эти гены передаются в семьях и каким образом они приводят иногда к рождению больных детей.

При талассемии один из особых генов, контролирующих синтез гемоглобина в красных кровяных тельцах, является мутантным. Гемоглобин - это вещество, которое придает крови красный цвет; оно переносит кислород во все части тела. На первом примере показаны два человека, которые не являются носителями гена, вызывающего талассемию. Если у них будут дети, то они не могут передать им талассемию. Все их дети будут иметь нормальную кровь.



Во многих странах большое число людей являются носителями талассемии. Они здоровы вследствие того, что они унаследовали один ген, вызывающий талассемию, от одного из родителей и один нормальный ген от другого. Нормальный ген защищает их. Поэтому они себя чувствуют вполне удовлетворительно и обычно не знают о том, что они являются "носителями". Передающий талассемию ген слегка изменяет их кровь (он слегка уменьшает размеры красных кровяных телец), поэтому только особый анализ крови может показать, являетесь ли вы носителем талассемии. О людях - носителях талассемии говорят, что они имеют "признаки талассемии", поскольку это вызывает лишь весьма незначительные изменения.

Когда у них рождаются дети, носитель талассемии может передать каждому ребенку либо ген, вызывающий талассемию, либо нормальный ген. Их партнер всегда передает один из двух нормальных генов. Таким образом, имеется один шанс из двух (50%) того, что каждый из их детей будет иметь признаки талассемии, и один шанс из двух (50%) того, что они их иметь не будут. Один ген талассемии не может причинить никакого вреда, поэтому никто из их детей не будет болен большой талассемией.



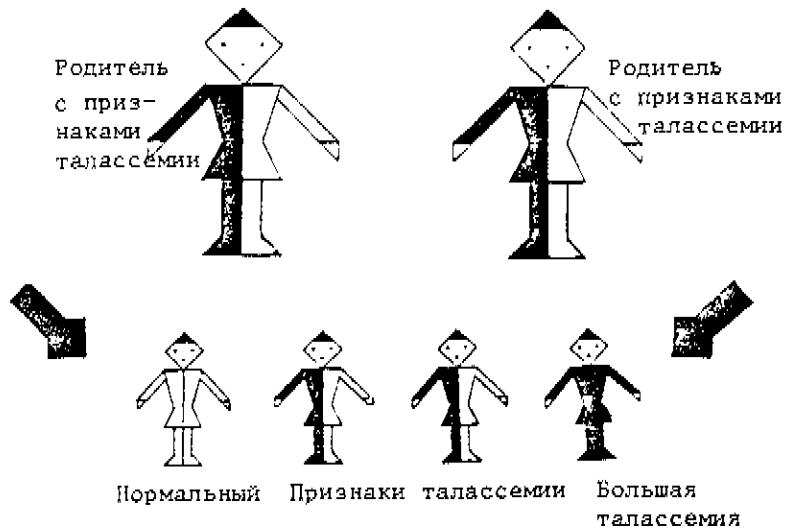
Белый цвет означает нормальный ген, черный – ген, вызывающий талассемию.

Носители талассемии являются вполне здоровыми людьми, поэтому талассемия может передаваться через многие поколения, и никто не будет знать о том, что она "в роду", пока не проведут специальный анализ крови для определения, не является ли кто-либо из них носителем талассемии.

Действительно, во многих семьях тот или иной вид наследственной болезни передается подобным образом. Носители некоторых из подобных состояний могут выявляться при помощи анализа крови тем же способом, что и носители талассемии, однако многие так не выявляются.

Единственная опасность быть носителем талассемии состоит в том, что если случайно вы вступите в брак с другим носителем талассемии, вы оба можете передать мутантный ген одному из ваших детей. Некоторые из ваших детей могут иметь наследственную болезнь. На схеме показано, как это случается.

Когда оба родителя являются носителями талассемии, некоторые из их детей могут унаследовать нормальный ген от одного из них и вызывающий талассемию ген от другого. Они будут иметь признаки талассемии. Некоторые даже могут унаследовать нормальный ген от обоих родителей и будут иметь поэтому нормальную кровь. Однако некоторые могут унаследовать вызывающий талассемию ген от обоих родителей. У таких детей будет большая талассемия.



Белый цвет означает нормальный ген, а черный – ген, вызывающий талассемию.

Если оба родителя имеют признаки талассемии, то при каждой беременности имеется один шанс из четырех (25%), что их дети будут иметь нормальную кровь, два шанса из четырех (50%), что их ребенок будет иметь признаки талассемии (подобно родителям) и один шанс из четырех (25%), что их ребенок будет иметь большую талассемию. Иными словами, это означает, что имеется три шанса из четырех (75%), что будущий ребенок не будет болен большой талассемией.

Для супружеских пар, знающих, что они оба являются носителями талассемии, имеется несколько способов избежать рождения детей, больных большой талассемией.

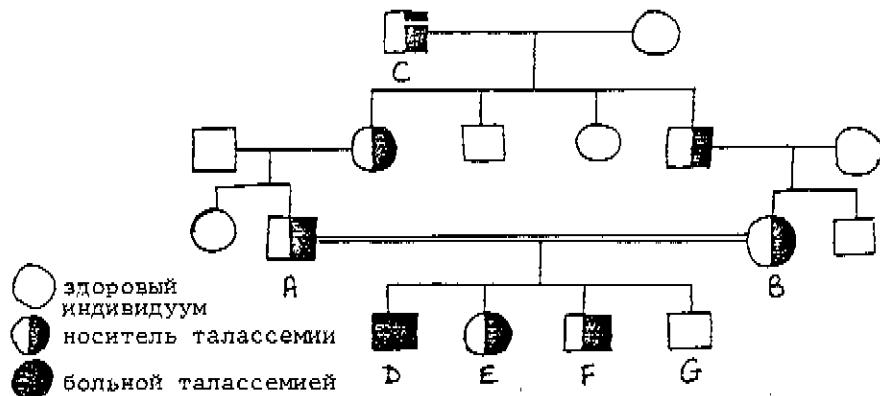
Например, имеется специальный тест, который проводится при каждой беременности, примерно на восьмой неделе с момента ее начала, позволяющий узнать, болен или нет данный плод большой талассемией. Если он не болен, родители могут спокойно продолжить беременность, если болен, они могут принять решение своевременно прекратить беременность и попытаться начать новую или продолжить ее, зная, что ребенку будет необходимо специальное медицинское лечение. Многие супружеские пары – носители талассемии – приходят к выводу, что неблагоразумно продолжать беременность, если им известно, что ребенок будет болен.

#### КАКИМ ОБРАЗОМ КРОВНОРОДСТВЕННЫЙ БРАК ВЕДЕТ К НАСЛЕДСТВЕННЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ?

Талассемия является лишь одним примером наследственного заболевания. В действительности имеется несколько тысяч редких наследственных заболеваний. Некоторые, но ни в коем случае не все, унаследованы вышеописанным "рецессивным" путем, и именно подобный вид наследственного заболевания имеет особое значение для людей, которые вступают в брак с близким родственником.

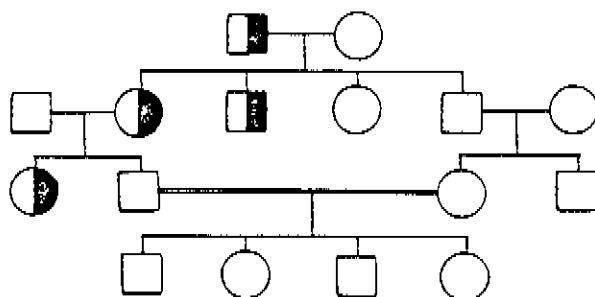
Носители некоторых из этих заболеваний, вызываемых рецессивным геном, могут выявляться при помощи специальных анализов крови, а в некоторых случаях это не помогает.

У каждого из нас имеется немало различных видов редких мутантных генов. Имеющиеся у вас мутантные гены обычно отличаются от тех, которые имеются у партнера. Поэтому весьма маловероятно, чтобы два мутантных гена одного и того же типа были одновременно переданы вашему ребенку, что вызвало бы заболевание. С другой стороны, если вы и ваш муж или жена являетесь близкими родственниками, то есть вероятность того, что каждый из вас унаследовал один и тот же мутантный ген от общего предка и вы оба передадите его своему ребенку. На нижеприведенной схеме показано, каким образом это может произойти.



А и В являются двоюродными братом и сестрой. Оба они имеют один и тот же мутантный ген, который они наследовали от своего деда С. Даже если они оба и здоровы, в среднем 1 из 4 их детей унаследует оба мутантные гена, и будет болен наследственной болезнью.

Однако если даже в семье имеет место наследственное заболевание, это необязательно означает, что двоюродные брат и сестра, вступающие в брак, оба будут являться носителями его. На нижеприведенной схеме также показано, что это может и не случиться. В действительности, вероятность того, что двоюродные брат и сестра оба будут являться носителями одного и того же мутантного гена, лишь составляет величину 1 к 8 (12,5%): этот показатель может быть и выше, если в данной семье было много браков между двоюродными братьями и сёстрами.



В КАКИХ СЛУЧАЯХ БРАК С БЛИЗКИМ РОДСТВЕННИКОМ НЕ ИМЕЕТ ТЯЖЕЛЫХ МЕДИЦИНСКИХ ПОСЛЕДСТВИЙ?

Если известных наследственных заболеваний не отмечено в вашей семье с вашей стороны, со стороны вашего близкого родственника или общего предка, то вероятность дополнительного риска того, что у вас будет ребенок с наследственным заболеванием, если вы вступите в брак с близким родственником, весьма незначительна. Даже если в семье имеет место наследственное заболевание, обычно имеется лишь дополнительный риск при вступлении в брак с близким родственником, если болезнь унаследована вышеописанным рецессивным способом.

В КАКИХ СЛУЧАЯХ БРАК С БЛИЗКИМ РОДСТВЕННИКОМ ТРЕБУЕТ БОЛЕЕ ТЩАТЕЛЬНОГО ИЗУЧЕНИЯ?

Если вам известно, что кто-то в вашей семье с вашей стороны или со стороны вашего предполагаемого партнера имел одного или более детей, страдающих тяжелым длительным заболеванием, которое началось в ранние годы жизни, то имеется вероятность того, что в семье имеется рецессивным образом унаследованная болезнь. Если это так, то имеет место большая вероятность того, что у детей будет та же болезнь, если вы вступите в брак с близким родственником.

ЧТО НЕОБХОДИМО СДЕЛАТЬ, ЧТОБЫ ВЫЯСНИТЬ, ИМЕЕТ ЛИ МЕСТО ПОВЫШЕННАЯ ВЕРОЯТНОСТЬ РИСКА?

Попросите вашего врача направить вас к специалисту по наследственным заболеваниям, клиническому генетику.

КАКИМ ОБРАЗОМ МОЖЕТ ОКАЗАТЬ ПОМОЩЬ КЛИНИЧЕСКИЙ ГЕНЕТИК?

Прежде всего, он или она может помочь вам узнать, имеется ли в действительности наследственное заболевание в вашей семье. Нередко при обсуждении обнаруживается, что нет оснований полагать, что какие-то заболевания членов семьи являются наследственными. Поэтому такое посещение может рассеять ощущаемые вами тревоги и опасения.

Во-вторых, если действительно в вашей семье имеет место наследственное заболевание, генетик может оказаться в состоянии дать точное разъяснение, включая вопрос о том, насколько оно является серьезным, какое возможно лечение и можно ли при помощи специальных тестов выявить его носителей. Врач сможет сказать вам, насколько велика вероятность иметь ребенка с такой же болезнью, если вы вступите в брак с близким родственником.

В-третьих, имеются специальные тесты для носителей многих наследственных заболеваний, поэтому может оказаться возможным выяснить, является ли вы носителем одной из распространенных наследственных болезней, подобных талассемии, или какого-либо наследственного заболевания, которое имеет место в вашей семье. Провести подобный тест целесообразно, если имеется такая возможность, поскольку вы можете обнаружить, что ни вы, ни ваш близкий родственник, с которым вы планируете вступить в брак, не являетесь носителями. Если это так, то вы никак не можете иметь ребенка, страдающего этой болезнью.

Даже если один из вас является носителем мутантного гена, а другой партнер не является таким, нет причины опасаться рождения больных детей. Некоторые из подобных тестов весьма затруднительны для беременных женщин, поэтому целесообразно обратиться с просьбой о проведении анализа крови до того, как наступит беременность.

ЧТО МОЖНО СДЕЛАТЬ В ТОМ СЛУЧАЕ, ЕСЛИ ОБА ПАРТНЕРА ЯВЛЯЮТСЯ НОСИТЕЛЯМИ ОДИНАКОВОГО МУТАНТНОГО ГЕНА?

Нужно беспокоиться лишь о том, чтобы не появились на свет больные дети, если оба партнера являются носителями мутантного гена. В таких случаях при каждой беременности имеется 1 шанс из 4 того, что родится ребенок, страдающий указанным заболеванием, о чем мы уже говорили. При подобной ситуации на раннем этапе беременности могут быть проведены специальные тесты с тем, чтобы увидеть, болен ли плод данным заболеванием или нет. Разумеется, чаще всего обнаруживается, что плод не болен, поэтому можно спокойно продолжать беременность, однако если плод поражен, вы можете принять решение о прекращении беременности и вновь попытаться зачать нормального ребенка. Выбор в отношении того, проводить ли тест или прерывать беременность, всегда за вами.

Наконец, всегда необходимо помнить, что в тех случаях, когда муж и жена являются носителями одного и того же мутантного гена, при трех из четырех беременностей (75%) рождается нормальный ребенок, не пораженный заболеванием.

КАКИМ ОБРАЗОМ МОЖНО ПОЛУЧИТЬ ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЕ СВЕДЕНИЯ ПО ДАННОМУ ВОПРОСУ?

Если у вас есть вопросы относительно какой-либо конкретной проблемы или беспокойство в вашей семье по данному вопросу, обратитесь к своему врачу с просьбой об организации посещения специалиста – клинического генетика.

Обращайтесь сами непосредственно к нам по следующему адресу:\*

Москва 125167. Новозыковский проезд, 4-А  
Институт гематологии  
Лаборатория патологии эритрона

\* Укажите соответствующий адрес.