
Значение вспомогательных репродуктивных технологий в предупреждении врожденных пороков развития

Автор: Акулова И. К.

Редактор: Лаврова Т. Е.

Повышенный интерес к генетике человека и, в частности, к врожденным порокам развития (ВПР) продиктован практическими соображениями. Во-первых, генетические anomalies являются основной причиной смерти плода и новорожденного и определяют большинство болезней детей и взрослых. Во-вторых, бурное развитие генетики и молекулярной биологии, пренатальной и преимплантационной диагностики, методов вспомогательной репродукции открывает новые перспективы ранней диагностики врожденных заболеваний. Используя современные достижения науки, супруги могут не допустить рождения больного ребенка. Генетические заболевания и врожденные пороки развития встречаются примерно у 3-5% новорожденных, что составляет примерно 5 млн. детей в год. Из них 15% умирает при рождении, у остальных серьезно ухудшается качество жизни, или болезнь проявляется только в зрелые годы. Широкое применение современных вспомогательных репродуктивных технологий (ВРТ) заставляет задуматься об их возможном влиянии на частоту ВПР.

Из многочисленных исследований следует, что у детей, рожденных с помощью ВРТ, не наблюдается увеличения частоты врожденных пороков развития. По сообщению Британского Совета по медицинским исследованиям, у 1581 новорожденного, родившегося с использованием метода ЭКО, врожденные anomalies выявлены всего в 2,2%, что вполне сопоставимо с частотой anomalies развития у детей, зачатых естественным образом.

Однако в некоторых сообщениях отмечено увеличение частоты дефектов нервной системы после ЭКО и [ГИФТ](#). Этот факт объясняется тем, что при многоплодных беременностях имеется повышенный риск проявления определенных ВПР, включая пороки центральной нервной системы, урогенитальные дефекты и церебральный паралич. По мнению авторов, трудно объяснить повышение частоты врожденных anomalies исключительно применением ЭКО. Возможно, повышенная частота ВПР при ЭКО является результатом наследственной патологии родителей, которая проявилась в бесплодии.

С началом широкого применения микроманипуляционных методов ВРТ, и в особенности [ИКСИ](#), возникли опасения относительно безопасности этих процедур. Однако, по многочисленным данным литературы, не имеется значительных различий в частоте хромосомных anomalies в оплодотворенных яйцеклетках после использования ИКСИ по сравнению с оплодотворенными яйцеклетками, полученными после классического ЭКО. Тем не менее, прежде чем сделать окончательное заключение о безопасности ИКСИ должны быть проведены всесторонние исследования. Необходимо помнить, что у большинства мужчин, страдающих бесплодием, частота наследственных хромосомных anomalies выше, чем у здоровых (19,6% и 1,45% соответственно).

Сегодня имеются описания 6000 наследственных дефектов, 370 из которых сцеплены с полом. Определяя пол еще до рождения или до имплантации, можно предотвратить появление на свет больного ребенка. В настоящее время самым достоверным методом определения пола остается пренатальная и преимплантационная генетическая диагностика.

Основными показаниями для проведения пренатальной диагностики являются возраст более 35 лет, наличие структурных перестроек хромосом у одного из родителей, наличие

у родителей доминантной болезни. Материалом для пренатальной диагностики являются ворсинки хориона или амниотическая жидкость. Биопсия ворсинок хориона выполняется на 9-12-й неделе беременности. Эта процедура стала рутинной для выявления генетических нарушений у плода. [Амниоцентез](#) обычно выполняют на 16-18-й неделе беременности. Извлекается небольшое количество амниотической жидкости, после чего клетки плода анализируются на предмет хромосомных аномалий. Надежность генетических исследований с использованием амниотической жидкости и клеток хориона довольно высока, но не абсолютна. Около 0,5-1% клеток в образцах амниотической жидкости и 1-2% клеток в образцах хориона могут быть материнскими клетками, что может привести к диагностическим ошибкам.

Преимущество преимплантационной генетической диагностики состоит в том, что данный метод исключает проведение манипуляций на развивающемся плоде. Генные и/или хромосомные нарушения проявляются уже на уровне яйцеклеток-эмбрионов. В результате преимплантационной диагностики отбираются здоровые эмбрионы, которые затем переносятся в полость матки. В последнее время опубликован ряд работ, посвященных выявлению различных наследственных заболеваний у плода по крови матери.

Установлено, что в I триместре беременности в крови женщины присутствуют клетки эмбриона, которые могут быть обнаружены специальными методами.

Альтернативный подход для пренатальной диагностики был предложен супружеским парам, являющимся носителями признаков моногенных заболеваний (вызванных повреждением одного гена). Методика основана на простом принципе: чем больше число эмбрионов, полученных при ВРТ, тем выше шанс, что по крайней мере один или несколько из плодов будут нормальными. Это предположение было подтверждено на примере [бетта-талассемии](#). С помощью ГИФТ была получена четырехплодная беременность, затем на десятой неделе беременности произведена ДНК-диагностика каждого эмбриона. Два плода были выборочно удалены, причем один из них был больной. Два здоровых ребенка родились в срок без осложнений.

Таким образом показано, что современные вспомогательные репродуктивные технологии не повышают сами по себе частоту врожденных пороков развития. В то же время, примененные вместе с методами пренатальной диагностики, они дают возможность семьям с высоким риском наследственной патологии родить здоровых детей.
