

# Кровь расскажет о болезни

## МЕДИЦИНА

Согласно официальной статистике, в Российской Федерации на каждую тысячу младенцев рождается около 50 детей с наследственными заболеваниями. На их лечение в дальнейшем тратятся огромные деньги. Но, к сожалению, некоторые заболевания можно эффективно лечить только в самом раннем возрасте. И здесь на первый план выходит проблема диагностики.

В Ярославскую областную клиническую больницу в рамках национального проекта «Здоровье» поступило новое оборудование, как раз и предназначенное для выявления у новорожденных наследственных заболеваний. О том, какое значение это имеет для детского здравоохранения, нам рассказал заведующий консультацией «Брак и семья» Анатолий Аксентфельд.

— Раньше мы могли проводить исследования только на два наследственных заболевания. Теперь с получением нового оборудования их число увеличилось до пяти. Вовремя поставленный диагноз, конечно, не является гарантией полного выздоровления больного ребенка, но чем раньше мы начнем лечение, тем больше шансов на успех.

Все новое оборудование компактно разместились в одной лаборатории. На первый взгляд, ничего особенного: несколько компьютеров и боксов с реагентами, за которыми работают врачи-генетики. Но первое впечатление обманчиво. Вся важность происходящего понимаешь лишь, когда медики рассказывают о ситуации с тяжелыми наследственными заболеваниями. Проблема в том, что больной ребенок может родиться в абсолютно здоровой семье, и внешние факторы — плохая экологическая ситуация, вредные привычки родителей — могут не играть никакой роли.

— Конечно, наследственные заболевания чаще всего передаются от больных родителей, бабушек или дедушек, но нередки и такие случаи, когда больные дети рождаются у совершенно здоровых родителей, — рассказывает главный генетик области Наталья Третьякова. — У каждого человека есть гены с той или иной патологией, но они могут никак не влиять на здоровье. Но если гены с



Фото Анны СОЛОВЬЕВОЙ.

одинаковой патологией быть у обоих родителей, то их ребенок рискует родиться с тяжелым наследственным заболеванием. Новое оборудование поможет нам выявлять подобные случаи в первые дни жизни младенца. Из родильных домов к нам отправляют кровь на анализ, если результаты насстораживают, мы сообщаем об этом в поликлинику по месту жительства, где ребенок берется на особый контроль. На новом оборудовании мы можем выявлять такие заболевания, как муковисцидоз, андрогенитальный синдром, галактоземия, фенилкетонурия и гипотериоз.

Заболевания с такими непривычными названиями оказались довольно распространены в Ярославской области. Самое частое из них — муковисцидоз. Его находят у одного из двух с половиной тысяч детей. Для генетиков это огромная цифра.

— Заболевание дает о себе знать даже у месячных младенцев, — рассказывает врач-генетик Лариса Ручникова. — У ребенка начинается кашель с вязкой мокротой, которая не отхаркивается. В результате развивается воспаление, бронхит или пневмония. Поражаются бронхи, легкие, поджелудочная железа и печень. К сожалению, при неправильном лечении возможен летальный исход.

Второй по распространению — андрогенитальный синдром. Им болеет каждый трехтысячный ребенок. Болезнь характеризуется рвотой, обезвоживанием, потерей веса. Заболевание распространено в основном у мальчиков, раньше 30 — 40 процентов больных детей умирали. У выживших очень рано формируются половые органы, но почти все они бесплодны.

Такое заболевание, как гипотериоз, выявляется одно на четыре тысячи. Де-

ти страдают сильной умственной недостаточностью, инертностью. У них низкий рост, грубый голос, сухая кожа, плохая память, резкие колебания настроения. При фенилкетонурии у детей также происходит задержка психического и физического развития.

— Самое редкое заболевание для нас — это галактоземия, — говорит врач-генетик Марина Абросимова. — Оно выявляется одно на пятьдесят тысяч. В последние годы мы вообще с ним не сталкивались. Если не диагностировать его на ранней стадии, оно может привести к нарушению функции почек и деградации.

Если же начать лечение больных детей с первых дней жизни, можно ограждать их от осложнений и множества сопутствующих болезней. Отправной точкой на этом пути и служит новое оборудование.

Юлия КИБРИК.