

Генетические проблемы плода могут возникнуть в трех случаях: они могут быть переданы от отца или матери, могут произойти в результате повреждения яйцеклетки или сперматозоида или из-за повреждения самого плода на ранней стадии беременности. Мы говорим о первом случае, когда аномальный ген наследуется, т.е. когда виновата наследственность.

Во втором и третьем случаях виновато окружение: случайные генетические мутации вызываются чем-то в окружающей среде - вашей или вашего партнера - до зачатия или в окружающей среде плода во время беременности. Наилучшим способом минимизировать риск возникновения такого рода проблем будет обратиться за консультацией до зачатия, обратить внимание на свое питание и прием витаминов и определенным образом изменить свои привычки. Отказ от алкоголя, стимулирующих таблеток, избегание инфекций (таких, как краснуха, сифилис и цитомегаловирус) и вредных для ребенка лекарств также помогут предотвратить большой процент следующих наследственных генетических проблем:

- **Дефекты нервной трубки (ДНТ):** нервная трубка, которая развивается в головном и спинном мозге и нервах, формируется к 4 неделям беременности, часто, когда вы еще не осознали, что беременны. ДНТ может случиться на 1 из 1000 рождений, но вероятность повышается, если у вас уже был ребенок с ДНТ (1% вероятности) или если вы или ваш супруг имеете персональную историю ДНТ (2-3% вероятности). Исследование показало, что для женщин без предшествующих беременностей с ДНТ ежедневный дополнительный прием 400 микрограммов фолиевой кислоты в течение по крайней мере одного месяца до зачатия и первых двух пропущенных менструальных циклов может уменьшить ДНТ на 70%. Наиболее распространенным ДНТ является расщелина позвоночника, когда участок спинного мозга не защищен или выдается через расщелину. Это условие не является летальным, но часто требует хирургической коррекции для избежания паралича и обеспечения нормального роста и развития ребенка. Второе наиболее распространенное ДНТ - анэнцефалия - это состояние, когда у ребенка отсутствует часть мозга и ребенок умирает вскоре после рождения.

- **Врожденная болезнь сердца:** эта проблема с сердцем, обычно диагностируемая в утробе, может быть результатом инфицирования матери краснухой или сифилисом. Тест на иммунитет или вакцинация от этих болезней за несколько месяцев до зачатия может минимизировать риск появления ребенка с этой болезнью. Это может быть результатом случайных или наследственных генетических проблем, таких как синдром Дауна или синдром Тернера; употребление алкоголя матерью, плохого питания или событий в окружающей среде.

- **Стеноз привратника желудка:** Это блокада между желудком и кишечником, которая обычно диагностируется и исправляется хирургическим путем после рождения.

обычно связывается с неправильным питанием матери.

- **Незаращение губы или расщелину неба и косолапость, ступни вывернутые внутрь в лодыжках** , связывают с использованием матери стимулирующих препаратов и потреблением алкоголя. Уменьшая их потребление до и после зачатия, вы можете уменьшить риск этих патологий. Хотя эти патологии не летальны, они требуют хирургической коррекции, которая несет свой собственный риск и причиняет лишнюю боль младенцу.

Другими наследственными медицинскими проблемами, которые могут увеличивать риск появления ребенка с врожденными дефектами, являются:

- Неконтролируемое или повышенное содержание сахара в крови в период перед зачатием или на ранней стадии беременности у будущей матери, больной диабетом.
- Вредные воздействие некоторых лекарств, называемых тератогенами, таких как литиум, дилантин и акьютан.

Синдром Дауна

Синдром Дауна, известный также как СД или трисомия 21, возникает, когда плод получает дополнительную хромосому 21. Вероятность СД возрастает с возрастом матери. СД может привести к различным степеням неспособности к обучению, патологиям сердца и различным лицевым дефектам. На сегодня ни какое тестирование до зачатия не может предсказать вероятность СД, но может сделано пренатальное тестирование на СД с помощью амниоцентеза или анализа ворсин хориона (АВХ). Если СД диагностируется во время беременности, невозможно узнать насколько серьезными будут клинические эффекты. Если в прошлом у вас был ребенок с СД, ваш риск на 1% больше по сравнению с другими будущими матерями вашего возраста. Если вам будет более 35 лет во время попыток зачатия, обсудите риск СД с вашим врачом.