

3. marec – Svetový deň vrodených vývinových chýb

3. marec je počnúc rokom 2015 Svetovým dňom vrodených vývinových chýb, ktorého cieľom je zvýšiť povedomie o vrodených vývinových chybách, ich výskyte, prevencii, liečbe a poskytovaných službách. Medzinárodná organizácia International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR) vyzýva krajiny, organizácie k aktivitám, podporujúcich zámer svetového dňa.

Čo by ste mali vedieť o vrodených vývinových chybách

*Žiadna budúca mamička nechce počuť správu, že jej bábätko trpí vrodenou poruchou.
Narodenie zdravého dieťaťa, žiaľ, nie je samozrejmosťou.*

ČO SÚ VRODENÉ VÝVINOVÉ CHYBY (CONGENITAL ABNORMALITIES)?

- Jedná sa o tzv. „defektné“ stavy, ktoré spôsobujú abnormálny telesný či duševný vývin jedinca. Ich úplné „vyliečenie“ je zriedkavé, oproti klasickým chorobám v postnatálnom období života jedinca (po narodení).
- Vznikajú v ranom období vývinu jedinca (medzi 3. a 8. týždňom po oplodnení) počas prenatálneho (vnútramaternicového) obdobia. Niekedy sa odhalia až pri pôrode alebo až v neskoršom veku.

PRÍČIN JE VIACERO...

- Niektoré vrodené vývinové chyby (ďalej len **VVCH**) vznikajú na genetickom podklade (endogénne faktory, dedičnosť), iné vplyvom vonkajších (exogénnych) faktorov či kombinovane. Príčina asi polovice VVCH zostane neodhalená.

Vnútorne príčiny – endogénne faktory

Za ich vznikom veľmi často stoja **defekty chromozómov** (chromozómy sú stočené vlákna DNA – deoxyribonukleovej kyseliny, nesúce genetickú informáciu). Každá bunka tela (okrem pohlavných buniek) obsahuje 46 chromozómov, t. j. 23 od otca a 23 od matky. **Porucha ich počtu alebo tvaru** znamená vznik VVCH s rôznymi dôsledkami. Najčastejšie sa vyskytne chyba v počte chromozómov (napr. Downov syndróm spôsobený prebytočným chromozómom na 21. páre chromozómov; menej častými genetickými ochoreniami s nadbytočným chromozómom sú Edwardsov syndróm, Patauov syndróm – ťažko zlučiteľné so životom; naopak Turnerov syndróm, postihujúci iba dievčatá, charakterizuje chýbajúci X chromozóm).

- **Vyššie riziko vzniku VVCH hrozí** – ak sa v rodine vyskytol člen s akýmkoľvek postihnutím.
- **VZNIK VRODENÝCH PORÚCH ENDOGÉNNHO PÔVODU BUDÚCA MATKA MÔŽE OVPLYVNIŤ IBA ŤAŽKO.**

Vonkajšie príčiny – exogénne faktory

Pôsobia na rast a vývin plodu prostredníctvom matky a jej spôsobu života. K týmto vplyvom patria:

- **Teratogény** (fyzikálne, chemické alebo biologické faktory prostredia), ako:

- o **röntgenové lúče**;
- o **vibrácie a hluk** (z diskoték, pracovného prostredia...);
- o **chemické látky** (v pracovnom, životnom prostredí, ako herbicidy, pesticídy, olovo, ortuť a iné);
- o **lieky** (cytostatiká, antipyretiká, psychofarmaká, niektoré: antihistaminiká, antibiotiká, ale aj vitamíny...);
- o **drogová závislosť: alkoholizmus** (napr. fetálny alkoholový syndróm – súbor telesných a mentálnych vrodených chýb ľudského plodu následkom pitia alkoholu matkou počas tehotenstva); **nikotinizmus a i.**

- **Choroby matky:**

- o **vírusové** – rubeola (ružienka), chrípka, herpes zoster (pásový opar), herpes simplex (jednoduchý opar), varicella (ovčie kiahne), cytomegalovírus, mononukleóza;
- o **parazitárne** – toxoplazmóza;
- o **pohlavne prenosné ochorenia** – napr. syfilis, kvapavka.

- **Vyšší vek matky** – po 35. roku (po 45. roku riziko prudko stúpa).

- **Nedostatočná výživa** – nedostatok vitamínov, hlavne kyseliny listovej, nesprávne stravovacie návyky (matky obézne alebo s nízkou hmotnosťou).

- **VZNIK VRODENÝCH PORÚCH EXOGENÉNNHO PÔVODU BUDÚCA MATKA MÔŽE OVPLYVNIŤ.**



V prvých 3 mesiacoch prenatálneho vývinu, zárodok rýchlo rastie. Tkanivá či orgány sú veľmi citlivé na škodlivé vplyvy, ktoré môžu viesť k d'alekosiabnym následkom a k vzniku rôznych foriem telesného a duševného poškodenia vyvíjajúceho sa jedinca. V menšej miere to platí aj pre celé prenatálne obdobie.

VYŠŠÍ VEK ŽENY A RIZIKÁ VZNIKU VRODENÝCH CHÝB

- Žena po „tridsaťpäťke“ nie je vo vyššom veku, ale postupne u nej **klesá plodnosť** (ideálna plodnosť je vo veku do 25 rokov). Mužom sa spermie počnúc pubertou produkujú neustále, no u žien sú vajíčka vo vaječníkoch už od narodenia a s vekom ženy stúpa aj „vek vajíčok“, tým aj riziko genetických ochorení.
- Viac sa vyskytujú aj **pridružené ochorenia** – cukrovka, vyšší tlak krvi, kŕčové žily a iné.

PREVENCIA JE ÚČINNEJŠIA AKO LIEČBA

- Ak sa v rodine vyskytla vrodená chyba – najlepšie je ešte pred otehotnením **navštíviť genetickú poradňu**. Dnešná medicína už dokáže dopomôcť k zdravému dieťaťu osobám, ktoré majú v rodine nejaké postihnutie alebo sú sami jeho „prenášačmi“.
- Matkám starším ako 35 rokov sa automaticky odporúčajú **skríningové testy** na zisťovanie VVCH a genetických ochorení (napr. odber plodovej vody – amniocentéza).

ODPORÚČANIA:

- V tehotenstve užívať výlučne **LIEKY NA PREDPIS!** Voľne predajné lieky – len po porade s lekárom! **POZOR(!)** na užívanie niektorých vitamínov/vitamínových prípravkov (napr. pri nadbytku vitamínu A sú dokázané negatívne účinky na vývin plodu, s rizikom vzniku VVCH).
- Neužívať **ALKOHOLICKÉ NÁPOJE!**
- **NEFAJČIŤ!**
- Vyhýbať sa vplyvu škodlivín z pracovného a životného prostredia!

PRENATÁLNE DIAGNOSTIKA

- **Amniocentéza** – v 14. až 16. týždni gravidity (aj neskôr).
- **Vyšetrenie buniek choriových klkov** – v 1. trimestri.
- **Fetoskopia** – pozorovanie orgánov pomocou špeciálnej optiky – v 2. a 3. trimestri.
- **Ultrazvuk** – zisťovanie uloženia, tvaru, veľkosti plodu a jeho orgánov (srdce, obličky), rozmerov hlavičky – v 2. a 3. trimestri.



VÝZNAM PRENATÁLNEJ DIAGNOSTIKY:

- odhalenie genetických porúch,
- včasná diagnostika vážnych odchýlok.

Prenatálna diagnostika sa zameriava na stanovenie odchýlok vo vývine plodu. Podieľajú sa na nej gynekológovia, genetici, pracovníci špecializovaných laboratórií, špecialisti v zobrazovacích metódach a ďalší odborníci.



*"Existuje len jedno jediné najjužasnejšie dieťa na svete a každá mama ho má."
(autor neznámy)*