

Az elmúlt év egyik szomorú genetikai tanácsadás esete

Már nem fiatal házaspár keresett fel, a férfi 46, az asszony 40 éves volt. Elmondták, hogy 1990-ben született egy fiuk, akinek kiskoponyája volt, sajnos értelmi fejlődésében is visszamaradt. Bizonyosak abban, hogy ezt a mikrokefáliának nevezett fejlődési rendellenességet a csernobili atomreaktor baleset, illetve az erre visszavezethető sugárzásnövekedés okozta. A fiuk most már felnőttkorba lépett, az egyik szociális otthon lakója, ezért szerettek volna még egy, egészséges gyermeket. Hiszen, ahogy mondták, most már bizonyára nem kell számolni csernobili baleset ártalmas következményeivel.

A csernobili atomreaktor baleset 1986. április 26-án hajnali 1 óra 23 perc 40 másodperckor történt. Hazánkat a radioaktív felhő április 28-án érte, a lakosság egészségének sugárterhelése a természetes forrásokból (elsősorban a nap kozmikus és a föld radon sugárzásából) mindig is minket érő évi dózist (kb. 1,75 mSV-t) mintegy 30-50 %-kal múlta felül 1986-ban. A felnőttek járulékos sugárterhelése mintegy 0,5, a gyermekeké 1,0 sugáregységgel növekedett e robbanás után évben. Ez a többlet megfelelt az 1963. évi atomcsend-egyezmény előtt a magyar lakosságot érő értéknek. Éppen ezért Magyarországon sem a genetikai betegségek, pl. a Down-kór, sem a fejlődési rendellenességek gyakorisága nem emelkedett e szörnyű katasztrófa után.

A hozzám forduló házaspár fiának fejlődési rendellenességét bizonyosan nem a csernobili atomreaktor baleset okozta extra-sugárzás okozta, hanem sajnos a szülők által hordozott és bennük lappangó, de a gyermekükben összetalálkozó hibás gének. Így a következő várandósságban 25 %-os kockázat, hogy ez az autoszom recesszív módon öröklődő rendellenesség megismétlődjön. A mikrokefália ultrahangvizsgálattal azonban nagy valószínűséggel felismerhető a várandósság 20. hetében. A kis koponya előfordulásának beigazolódásakor pedig az anya kérheti a várandósság 20. (esetleg 24.) hetéig a terhesség megszakítását. A házaspár mindezek alapján inkább lemondott a gyermekvállalásról, mivel vallásosságuk miatt a terhességmegszakítás lehetőségét elvetették, a 25 %-os ismétlődési kockázatot pedig túl nagyknak tartották.

Dr. Czeizel Endre
genetikus

Virányos Klinika