

Г.В. Соловьева<sup>1</sup>, Т.Е. Серебренникова<sup>2</sup>, А.В. Терехин<sup>2</sup>, А.А. Осетрова<sup>2</sup>  
**АКТУАЛЬНЫЕ НАПРАВЛЕНИЯ РАБОТЫ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ  
СЛУЖБЫ КИРОВСКОЙ ОБЛАСТИ**

*<sup>1</sup>Кировская государственная медицинская академия  
<sup>2</sup>Детская областная клиническая больница, г. Киров*

G.V. Soloveva<sup>1</sup>, T.E. Serebrennikova<sup>2</sup>, A.V. Terehin<sup>2</sup>, A.A. Osetrova<sup>2</sup>  
**CURRENT WORK MEDICAL AND GENETIC SERVICES IN KIROV  
REGION**

*<sup>1</sup>Kirov state medical academy  
<sup>2</sup>Regional children's hospital, Kirov*

В статье представлены основные направления работы медико-генетической службы Кировской области по диагностике и предупреждению рождения детей с наследственными и врожденными заболеваниями. Данные, приведенные в статье, востребованы для эффективной работы врачей разных специальностей.

**Ключевые слова:** медико-генетическая служба, дети, профилактика, врожденные и наследственные болезни.

The article presents the basic directions of medical genetic services in Kirov region that specializes in diagnosing and preventing children with hereditary and congenital diseases birth. Data in the article are in favor in order to provide physicians of different specialties effective work.

**Key words:** medical genetics services, children, prevention, congenital and hereditary diseases.

Успехи в исследовании генома человека убедительно подтвердили огромное значение наследственных факторов в формировании патологии человека. Наследственная и врожденная патология составляет существенную часть в общей заболеваемости и смертности населения, особенно детского. По данным ВОЗ, до 5% новорожденных имеют наследственные нарушения, что в значительной степени объясняет высокую младенческую и детскую смертность. На долю их причин приходится до 20–30% причин младенческой и до 30% детской смертности. Больные с данной патологией занимают до 35–40% коек в многопрофильных больницах [1, 2, 3, 4, 5].

С целью выявления, профилактики и лечения наследственных и врожденных болезней с 1995 года на базе Кировской областной детской клинической больницы создана медико-генетическая служба, которая в 2005 году реорганизована в медико-генетическую консультацию.

**Основные направления деятельности медико-генетической службы  
Кировской области**

Медико-генетическая служба является специализированным видом медицинской помощи населению, основными целями и задачами которой являются выявление, профилактика и лечение наследственных и врожденных заболеваний, снижение обусловленных ими детской заболеваемости, инвалидности и смертности, а также уменьшение «генетического груза» в популяции. За последние 3 года работы наблюдается интенсификация усилий всех служб в этом направлении.

Задачей медико-генетического консультирования является установление диагноза наследственной синдромальной патологии и прогноз потомства в семье. Консультирование семьи может быть проведено как после рождения больного ребенка (ретроспективное), так и до рождения детей в семье (проспективное). С 2009 по 2011 годы количество пациентов, получивших медико-генетическое консультирование, составляет около 5 000 в год, при этом доля консультаций по прогнозу потомства составляет от 85 до 87% ежегодно, около 13–15% — консультации с целью уточнения диагноза [6].

Ежегодно в Кировской области впервые диагностируются 86–94 случая наследственной патологии, из них 70% — генные наследственные заболевания и синдромы, 30% — хромосомная патология. Ежегодно выявляется 25–27 случаев хромосомной патологии.

По данным на 31.12.2010, в регистре впервые выявленных наследственных заболеваний по Кировской области состояло 1458 пациентов, на 31.12.2012 их число выросло до 1730 (рост на 18,7%) за счет расширения возможностей диагностики. Количество родившихся за эти 3 года выросло незначительно с 15808 до 16907 новорожденных в год. В этом имеется заслуга и педиатров, более активно направляющих пациентов на консультацию в МГК: число направленных в 2010 составило 520 человек, в 2012 — 1027 (рост на 97,5%) табл. 1.

Таблица № 1

	2010	2011	2012
Всего впервые выявленные НБ	86	131	141
В т.ч. генные болезни	60	89	107
хромосомные болезни	26	42	34
Всего в регистре НБ на конец года	1458	1589	1730

В настоящее время в структуре регистра наследственных болезней первое место занимают аутосомно-доминантные врожденные соединительно-тканые дисплазии (28%), на 2 месте — редкие моногенные синдромы с разными типами наследования (22%), на 3 месте — хромосомная патология (15%) и большая группа наследственных болезней обмена веществ (9%).

С целью раннего выявления и предупреждения рождения детей с данной патологией в Кировской области используются современные методы пренатальной диагностики, включающие массовое обследование беременных на врожденные пороки развития и хромосомные нарушения на основе ультразвукового исследования и оценки материнских сывороточных маркеров,

а также пренатально-цитогенетическая диагностика хромосомных болезней (ХБ) в группах риска. Следствием является улучшение выявляемости наследственных болезней (НБ) пренатально (табл. 2).

Таблица № 2

Структура пренатально выявленных аномалий плода.

	2010	2011	2012
ВПР ЦНС	34 (19%)	41(20%)	33 (15%)
ВПС	17 (10%)	22 (11%)	45 (20%)
ВПР почек	39 (22%)	51 (25%)	50 (22%)
Гастрошизис/омфалоцеле	10 (6%)	11 (5%)	8 (4%)
ВПР ЖКТ	4 (2%)	7 (3%)	4 (2%)
Множественные врожденные пороки развития	22 (12%)	27 (13%)	25 (11%)
Расщелина губы/неба	3 (2%)	4 (2%)	8 (4%)
Скелетные дисплазии	20 (11%)	10 (5%)	10 (4%)
Синдром Дауна (трисомия 21)	11	9	11
Синдром Эдвардса (трисомия 18)	4	4	6
Патология половых хромосом	2	2	6
Синдром Патау (трисомия 13)	-	2	-
Триплоидия 69, XXX	-	-	1
Прочие, в т.ч.:	-	2	2
-структурные изменения	-	1	2
аутосоим	-	1	-
-трисомия С	-	-	-
Процент пренатально выявленных хромосомных аномалий	7,8%	7,0%	11%

В структуре пренатально выявленных врожденных пороков развития плода в течение 2009–2011 гг. на 1 месте — ВПР почек 22%–25%–22%; на 2 месте — ВПР ЦНС 19%–20%–15%; на 3 месте — множественные врожденные пороки плода 12%–13%–11%. Среди пренатально выявленных хромосомных аномалий ежегодно лидирует синдром Дауна (45–65%).

Рекомендации по тактике ведения беременности при наличии нарушений развития плода даются пренатальным консилиумом, включающим врачей нескольких специальностей: детского хирурга, врача УЗИ, акушера-гинеколога, неонатолога, генетика, узких специалистов по профилю. При этом окончательное решение о судьбе беременности принимает семья. Некоторые показатели работы пренатального консилиума за последние 3 года представлены в таблице 3.

Таблица № 3

	2010	2011	2012
Всего	180	217	235

По ВПР	173	203	223
По хромосомным аномалиям	7	13	11
По риску наследственной болезни/ диагностированному наследственному заболеванию	-	1	1
На прерывание беременности	117	114	112
Отказ от прерывания	4	4	4
Пролонгирование	64	103	123

Число семей, получивших заключение пренатального консилиума выросло в 4,2 раза с 56 в 2003 году до 235 в 2012 году. Следует отметить рост пролонгированных беременностей, что связано с расширением возможностей оперативной коррекции ряда врожденных пороков в постнатальном периоде. Отмечается рост эффективности пренатальной диагностики, так с 2004 года полностью отсутствуют случаи рождения детей с анэнцефалией, снизилась частота дефектов нервной трубки в 3,3 раза, элиминировано в 2012 году 108 аномальных плодов, что на 20% больше, чем в 2010 году. За последние 3 года значительно расширились возможности биохимического обследования пациентов, по результатам обследования ежегодно диагностируются единичные случаи орфанных болезней из группы наследственных болезней обмена веществ, растет число пациентов, прошедших молекулярно-генетическую диагностику, 15–30% из них получают молекулярно-генетическое подтверждение.

С 2006 г. в Кировской области осуществляется расширенный неонатальный скрининг на 5 наследственных заболеваний: фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром, муковисцидоз, галактоземию. За 2012 год обследован 16091 ребенок, выявлено 15 больных, из них с фенилкетонурией 2 ребенка, врожденным гипотиреозом — 9, адреногенитальным синдромом — 2, муковисцидозом — 1, галактоземией — 1. Всего в Кировской области на 01.12.2012 г. 181 больной ребенок, страдающий моногенными болезнями, включенными в неонатальный скрининг. Раннее выявление и назначение лечения в доклиническую стадию приводит к уменьшению инвалидизации и улучшению социальной адаптации таких детей. Массовое обследование новорожденных на наследственные заболевания позволило оценить распространенность этих болезней в Кировской области. По результатам неонатального скрининга частота фенилкетонурии — 1:7276, врожденного гипотиреоза — 1:5008, адреногенитального синдрома — 1:4419, муковисцидоза — 1:10735, галактоземии — 1:37563), что сопоставимо с общероссийскими данными.

Проведенная большая работа по предупреждению и раннему выявлению наследственных и врожденных заболеваний у детей нашла отражение в динамике показателей смертности. Так, показатель младенческой смертности

за 10 лет (2001–2011 гг.) по Кировской области снизился с 16,8‰ до 6,5‰, т.е. в 2,6 раза, при этом показатель ранней неонатальной смертности снизился еще более существенно за 2001–2011 гг. с 7,8‰ до 2,3‰ — в 3,4 раза.

С 2012 года Кировская область включена в «пилотный проект» по ранней дородовой диагностике хромосомных нарушений плода. На данный момент начато исследование биохимических маркеров I триместра беременности для раннего формирования группы риска пациенток, которым необходимо проведение инвазивной диагностики в I триместре беременности. Это будет способствовать раннему выявлению и элиминации аномальных плодов. В области создается сеть специалистов-экспертов УЗИ-диагностики аномалий плода.

Специалисты медико-генетической консультации регулярно выступают с докладами на конференциях и совещаниях врачей общей практики, педиатров, акушеров-гинекологов, неврологов по современным проблемам профилактики наследственных и врожденных заболеваний. Данные вопросы освещаются на сертификационных циклах по педиатрии в ИПО Кировской ГМА.

### **Заключение**

Таким образом, имеющиеся возможности медико-генетической помощи в Кировской области в рамках планирования деторождения, улучшения условий формирования плода, современные концепции массовых просеивающих тестов беременных и новорожденных, позволяют оптимизировать раннюю диагностику врожденной и наследственной патологии для оказания специализированной помощи. Рост эффективности этой работы во многом зависит от тесного контакта в работе медико-генетической службы и лечебно-профилактических учреждений. Совместные усилия работы всех служб приводят к профилактике детской инвалидности и смертности, к улучшению социальной адаптации больных с врожденными и наследственными заболеваниями и их интеграции в общество.

### **Список литературы**

1. Барашнев Ю.И., Бахарев В.А., Новиков П.В. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей. М.: Триада-Х, 2004. 560 с.
2. Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. Генетика в практике педиатра: руководство для врачей. Спб., 2009. 288 с.
3. Гинтер Е.К., Зинченко Р.А. Наследственные болезни в российских популяциях // Вестник ВОГиС. 2006. Т. 10. № 1. С. 106–125.
4. Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. М., 2007. 448 с.
5. McKusick V.A. Online Mendelian inheritance in man. Available at <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/OMIM>.
6. Ребенок в современном российском обществе. Материалы городской научно-практической конференции. Киров, 2011. 88 с.

### **Сведения об авторах**

*Соловьева Галина Владимировна* — к.м.н., доцент кафедры педиатрии

ИПО Кировской ГМА, e-mail: [solovjeva.galina2013@yandex.ru](mailto:solovjeva.galina2013@yandex.ru);

*Серебренникова Татьяна Евгеньевна* — заведующая медико-генетической консультации Кировской областной детской клинической больницы, главный внештатный специалист по медицинской генетике Департамента здравоохранения Кировской области, e-mail: [mgk-kirov@mail.ru](mailto:mgk-kirov@mail.ru);

*Терехин Анатолий Викторович* — главный врач Кировской областной детской клинической больницы, e-mail: [dobol@dobol.kirov.ru](mailto:dobol@dobol.kirov.ru);

*Осетрова Анастасия Анатольевна* — к.м.н., врач-генетик медико-генетической консультации Кировской областной детской клинической больницы, e-mail: [mgk-kirov@mail.ru](mailto:mgk-kirov@mail.ru).