

Достижения генетики в решении новых проблем педиатрии (К 40-летию отдела врожденных и наследственных заболеваний у детей Московского НИИ педиатрии и детской хирургии)

П.В. Новиков

Advances in genetics to solve new problems of pediatrics

P.V. Novikov

Московский НИИ педиатрии и детской хирургии

Обобщены достижения медицинской генетики к началу XXI века и подчеркнуто, что медицинская генетика заняла лидирующее место в медико-биологической науке, аккумулировав передовые методы и концепции разных медицинских и биологических дисциплин. Главным итогом медицинской генетики к концу XX века стало создание генетических технологий для медицины, которые позволили ускоренно решать трудные вопросы в здравоохранении. На фоне достигнутых успехов проведена оценка вклада отдела врожденных и наследственных заболеваний у детей Московского НИИ педиатрии и детской хирургии в решение крупных проблем педиатрии — ранней досимптоматической диагностики наследственных болезней обмена веществ, верификации наследственной патологии среди недифференцированных патологических состояний у детей, исследование патогенеза, разработку способов лечения и профилактики наследственных заболеваний.

Ключевые слова: дети, клиническая генетика, педиатрия, медико-генетическая помощь.

The advances made in medical genetics by the early 21st century have been summarized and medical genetics is emphasized to have held the lead in biomedical science, by accumulating the advanced technologies and notions of various medical and biological disciplines. The development of genetic technologies for medicine, which made it possible to solve difficult health care problems in an accelerated fashion, became the major result of medical genetics by the late 20th century. With the achieved successes, the author has assessed the contribution of the Department of Congenital and Hereditary Diseases, Moscow Research Institute of Pediatrics and Pediatric Surgery, in solving the major problems of pediatrics — the early presymptomatic diagnosis of hereditary metabolic diseases, the verification of hereditary pathology among the undifferentiated abnormalities in children, the study of the pathogenesis of hereditary diseases, the development of their treatment and prevention modes.

Key words: children, clinical genetics, pediatrics, medicogenetic care.

Взаимовлияние генетики и медицины обеспечило тот колоссальный рывок в исследовании наследственности человека и реализации научных достижений в практику, который наблюдался в последние 30—40 лет. На рубеже XX и XXI веков медицинская генетика заняла лидирующее место в медико-биологической науке, аккумулировав передовые методы и концепции разных медицинских и биологических дисциплин.

Главным итогом медицинской генетики к концу XX века стало создание генетических технологий для медицины, которые позволили ускоренно решать трудные вопросы в медицине и здравоохранении (см. рисунок).

Сейчас как никогда изучение генетических болезней требует детального понимания молекулярной

патологии, физиологии и биохимии генома человека. Прав лауреат Нобелевской премии П. Берг (1981), который сказал, что нам потребуются врачи, настолько осведомленные в молекулярной анатомии и физиологии хромосом и генов, насколько кардиохирург знает работу сердца и структуру сосудистого дерева. Но еще раньше, в 1935 г. наш выдающийся отечественный физиолог И.П. Павлов выразил очень глубоко значение генетики для медицины: «...Наши врачи должны, как азбуку, знать законы наследственности. Воплощение в жизнь научной истины о законах наследственности поможет избавить человечество от многих скорбей и горя».

Современная медицинская генетика вооружила клиницистов методами ранней, доклинической (досимптоматической) и даже пренатальной диагностики наследственных болезней. Интенсивно развиваются и в некоторых центрах применяются методы преимплантационной (до имплантации зародыша) диагностики.

Программа профилактики врожденных и наследственных заболеваний базируется на данных о «грузе»

© П.В. Новиков, 2010

Ros Vestn Perinatol Pediat 2010; 1:6–11

Адрес для корреспонденции: Новиков Петр Васильевич — д.м.н., проф., рук. отдела наследственных и врожденных заболеваний у детей МНИИ педиатрии и детской хирургии
125412 Москва, ул. Талдомская, д. 2

Генетические технологии в медицине XXI века

Нозологическая верификация наследственных болезней
Патогенез наследственных болезней
Причины клинического полиморфизма
Расшифровка этиологических факторов хронического течения болезней

Диагностика наследственных и инфекционных болезней
Механизмы индивидуального течения болезни
Патогенетическое лечение наследственных болезней
Создание лекарств на основе геной инженерии
Профилактика наследственных болезней

Генетико-гигиеническое нормирование факторов окружающей среды
Предупреждение мутагенных, тератогенных и канцерогенных эффектов
Создание новых вакцин

Рисунок. Генетика — медицине.

наследственной патологии, который довольно значителен и в обобщенном виде составляет 5—5,5% среди всех новорожденных. При этом на долю генных болезней приходится примерно 0,5—1,5% среди живорожденных, хромосомных — 0,4—0,7%, болезней с существенным компонентом наследственной предрасположенности 3—3,5% (среди детей до 5 лет), несовместимости матери и плода — 0,4%, врожденных пороков развития — 1,9—2,2%. Медицинские технологии обеспечили успешное лечение многих форм патологии.

Сложилась стройная система профилактики наследственных болезней: медико-генетическое консультирование, пренатальная профилактика, пренатальная диагностика, массовая диагностика у новорожденных наследственных болезней обмена, поддающихся диетической и лекарственной коррекции, диспансеризация больных и членов их семей. Внедрение этой системы обеспечивает снижение на 60—70% частоты рождения детей с врожденными пороками развития и наследственными болезнями.

Не подлежит сомнению, что медико-генетическое направление должно стать лидирующим в педиатрии.

Можно удивляться прозорливости наших отечественных ученых-педиатров, которые в условиях негативного отношения к генетике, сумели доказать важность и необходимость использования достижений научной генетики в практической медицине. Еще в 60-х годах 20-го столетия академик Г.Н. Сперанский отметил перспективы развития педиатрии, связанные с медицинской генетикой. Академик РАМН Ю.Е. Вельтищев, следуя заветам своего учителя, до-

бился открытия в 1970 г. нового научного отдела в структуре Московского НИИ педиатрии и детской хирургии — отдела клинической генетики.

Созданный впервые в нашей стране отдел такого типа с 1970 по 1987 г. возглавлял проф. Ю.И. Барашнев, с 1987 по 2001 г. — проф. Л.З. Казанцева, много сделавшие для его становления и развития. С 2001 г. руководителем отдела является проф. П.В. Новиков. Отдел, созданный после многих лет гонений на генетику, стал первым клинико-генетическим научным подразделением в институте педиатрического профиля.

В 1972 г. в Московском НИИ педиатрии и детской хирургии начал действовать Центр наследственной патологии у детей, который первые 5 лет функционировал как межрайонный медико-генетический центр и обслуживал несколько районов Москвы; на его базе в 1973 г. была создана генетическая консультация. Объем работы центра и отдела клинической генетики постоянно возрастал, их деятельность охватывала все регионы Российской Федерации. С 1988 г. центр был преобразован в Республиканский центр наследственных болезней у детей, а с 2001 г. — в Детский центр Минздрава России по наследственной патологии (Приказ МЗ РФ №125 от 20.04.2001) на базе Московского НИИ педиатрии и детской хирургии (дир. — проф. А.Д. Царегородцев). Отсутствие подобных центров в нашей стране и за рубежом неизбежно приводило к учебе на собственных ошибках и необходимости постоянного анализа эффективности научной и практической деятельности.

Основным научным направлением отдела с самого начала его создания и по настоящее время остается исследование метаболических и цитогенетических механизмов развития нарушений психического и физического развития детей.

Задачами отдела являлись: разработка простых и эффективных систем ранней диагностики наследственных болезней у детей на доклинической стадии; поиск надежных критериев дифференциальной диагностики наследственных заболеваний и состояний, имитирующих наследственную патологию в детском возрасте; исследование патогенетических механизмов формирования патологического фенотипа; создание и внедрение методов комплексной терапии наследственных нарушений роста и развития; отработка и внедрение совершенных методов профилактики врожденных и наследственных болезней у детей, а также принципов медико-генетического консультирования в педиатрической практике.

Научные разработки отдела по созданию оптимальной организационной модели оказания специализированной медико-генетической помощи детям с врожденной и наследственной патологией строились на основе учета потребностей практического здравоохранения, исходя из концепции обеспечения помощи ребенку на всех этапах и уровнях обследо-

вания и лечения ребенка. Уже первые результаты научных исследований отдела подтвердили тезис Г. Фанкони о том, что «многие редкие болезни редки до тех пор, пока о них мало знают». За 40-летний период функционирования отдела клинической генетики амбулаторная и стационарная медицинская помощь была оказана более 40 000 больных детей с разнообразной врожденной и наследственной патологией из различных регионов нашей страны и из-за рубежа.

На решение острых проблем раннего выявления на досимптоматическом этапе наследственных нарушений обмена веществ были направлены диссертационные разработки, которые привели к внедрению программ массового скрининга на наследственные болезни обмена у новорожденных детей в педиатрическую практику. Впервые в нашей стране в начале 70-х годов XX века был разработан и внедрен массовый скрининг на фенилкетонурию, лейциноз (Чичерин Л.П., 1975), муковисцидоз (Антонова М.В., 1977). Сейчас можно говорить о несовершенстве разработанных способов диагностики, но других на тот период и не существовало. При медико-генетическом центре была создана Городская централизованная лаборатория, в которой ежегодно обследовалось до 90 000 детей. К сожалению, эта деятельность не получила поддержки городского здравоохранения, и программы через четыре года были свернуты. Однако насущная потребность в этих исследованиях сохранялась, и они были возобновлены спустя несколько лет, когда пришлось наверстывать упущенное и добиваться уровня развитых стран мира.

Наряду с разработкой методов массового скрининга на генетическую патологию несомненную научно-практическую значимость имели разработки методов селективного скрининга на многие виды наследственных нарушений обмена веществ: аминокислот — триптофана, гистидина (Равинская И.Н., 1977; Николаева Е.А., 1981), углеводов — галактоземии (Ермакова Л.И., 1977), липидов (Фурс В.А., 1977), наследственных синдромов, сопровождающихся ожирением (Пахомовой В.М., 1979). Они позволили не только рано диагностировать заболевания, но и установить их частоту в детской популяции. Исследования нарушенного обмена веществ дополнялись разработками квалиметрической системы дифференциальной диагностики наследственных нарушений обмена аминокислот на долабораторном этапе (Партош Т.Т., 1977). В связи с поздней диагностикой фенилкетонурии, часто наблюдавшейся на первых этапах изучения заболевания, у больных обнаруживалась тяжелая умственная отсталость, что требовало выбора соответствующей терапии развившегося состояния. Это стало возможным после исследований, проведенных в отделе (Курбатов М.Б., Николаева Е.А., 1988) и выявивших нарушение обмена катехоламиновых нейромедиаторов и снижение функциональ-

ного состояния серотониновой системы у больных с фенилкетонурией. Полученные данные позволили назначать больным патогенетически обоснованную терапию с включением препаратов, компенсирующих нарушенный нейромедиаторный обмен и оказывающих положительное влияние на психический статус пациентов (азафен, наком, ноотропил и др.). Для объективного анализа динамики нервно-психического развития детей с наследственными заболеваниями имели важное значение разработанные в отделе критерии оценки познавательных функций детей (Троицкая Л.А., 1992).

Важнейшее значение для педиатрии имеет проблема роли наследственных факторов в нарушениях роста и развития детей. Комплексные медико-генетические исследования, проведенные в ряде северных селлах-изолятах (Казанцева Л.З. и соавт., 1978), позволили установить большой удельный вес (около 20%) инбридинга в формировании нарушений психического развития детей.

Учитывая важность ранней дифференциальной диагностики наследственных форм рахитоподобных болезней от широко распространенного среди детей классического рахита, в отделе был выполнен комплекс исследований по данной проблеме (Шилов А.В., 1977; Новиков П.В., 1981; Сторожев В.Л., 1981; Фаткуллина Ф.Ф., 1982). Были определены критерии дифференциальной диагностики витамин D-резистентного и D-зависимого рахита, болезни де Тони—Дебре—Фанкони и почечного тубулярного ацидоза, выделены клинико-биохимические варианты болезней, сформулирована концепция витамин D-дефицитного рахита у детей как болезни с наследственным предрасположением, создана новая система прогнозирования, лечения и профилактики рахита и рахитоподобных болезней (Новиков П.В., 1992).

На протяжении многих лет отдел занимается решением сложной проблемы наследственных нарушений обмена соединительной ткани. На первых этапах становления генетической клиники важное значение имели разработки критериев дифференциальной диагностики этих состояний (Семякина А.Н., 1975; Новикова И.М., 1981; Аббасова С.А., 1981). В результате исследования клинического полиморфизма болезни Марфана, несовершенного остеогенеза, артрогрипоза были установлены изменения основных типов коллагена и фибронектина в соединительной ткани, дана оценка роли эндокринных факторов в регуляции метаболизма и роста, выявлена роль нарушенных процессов репарации ДНК при синдромах Элерса—Данло и Марфана.

Углубленное изучение патогенетических механизмов ряда наследственных болезней нарушенного обмена аминокислот, в частности фенилкетонурии (Корнейчук В.В., 1978), позволило установить важное значение в генезе церебральных расстройств не только

первичных дефектов метаболизма фенилаланина, но и вторичных нарушений обмена, возникающих в результате структурно-функциональных расстройств печени, что дало основание для включения в лечение детей гепатопротекторов на фоне фенилаланиндефицитной диеты. На основе патогенетических разработок несовершенного остеогенеза была предложена высокоэффективная и оригинальная схема терапии заболевания с использованием гормональных препаратов — соматотропина и стероидных гормонов (Белова Н.А., 1987).

Современная диагностика наследственных болезней все более строится на использовании научно-технических достижений и постоянно совершенствующихся технологий. Поэтому в настоящее время важное значение принадлежит комплексированию научных исследований с лабораториями фундаментального и смежных профилей. В ближайшие годы уровень пре- и постнатальной диагностики, особенно наследственных дефектов обмена веществ, повысится за счет таких мощных методов аналитической биохимии, как тандемная хромато-масс-спектрометрия, капиллярный электрофорез, пульс-электрофорез, микрочип технологии и др. Их широкое внедрение в практику сдерживается все еще сохраняющейся дорогостоящей оборудованности и расходных материалов.

Отдел генетики проводит исследования в тесной кооперации с другими научными подразделениями института, что позволяет намечать новые пути выявления и лечения наследственных болезней, которые ранее оставались неизвестными. Благодаря таким комплексным, начатым в институте исследованиям (акад. РАМН Ю.Е. Вельтишев, проф. А.И. Клембовский, проф. Э.А. Юрьева) была актуализирована проблема митохондриальных заболеваний у детей. Был разработан и использован диагностический алгоритм первичных и вторичных митохондриальных болезней, основанный на клинических, патоморфологических и биохимических критериях диагностики. Углубленные научные разработки этой проблемы отдела генетики (Николаева Е.А., 2000) и лаборатории общей патологии (Сухоруков В.С., 1998) позволили не только установить важное значение первичных митохондриальных болезней в патологии детского возраста, но и выявить выраженные митохондриальные нарушения при других заболеваниях — наследственных болезнях соединительной ткани, наследственных синдромах, сопровождающихся низкорослостью, синдроме Ретта (Семякина А.Н. и соавт., 2002; Харабадзе М.Н., 2002; Яблонская М.И., 2003). На основе результатов научных исследований были разработаны и внедрены в практику методы терапевтической коррекции выявленных расстройств процессов клеточной биоэнергетики как при первичных митохондриопатиях, так и при вторичных нарушениях функций митохондрий при ряде наследственных болезней у детей.

Научная деятельность отдела строится на осно-

ве постоянного внедрения новейших достижений современной генетики и педиатрии в практику. За последние годы это становится все более реальным в связи с интенсивным оснащением института современной аналитической аппаратурой, в частности для глубокого исследования наследственных нарушений обмена веществ в детском возрасте с помощью методов высокоэффективной газо- и жидкостной хроматографии с масс-спектрометрией, тандемной масс-спектрометрии, молекулярно-генетических и молекулярно-цитогенетических методик и др. Благодаря внедрению высокотехнологичных методов за последние годы значительно расширен спектр изучаемой наследственной патологии у детей, осуществляются разработки методов ранней диагностики и патогенетически обоснованной терапии выявленных патологических состояний — органических ацидемий, митохондриальных дисфункций, аномалий углеводного и липидного обмена и др.

Внутриинститутская научная кооперация оказалась весьма плодотворной для отдела клинической генетики и лаборатории молекулярной цитогенетики (рук. — проф. С.Г. Ворсанова). Совместные исследования коллективов двух подразделений института были направлены на решение крупной проблемы — изучение патогенеза умственной отсталости у детей. Проведенные сотрудниками лаборатории многолетние исследования показали существенные преимущества новых технологий хромосомного анализа (радиоактивной и флуоресцентной гибридизации *in situ*) перед другими способами изучения патологии хромосом. Важное значение для педиатрической и медико-генетической практики имели разработанные сотрудниками лаборатории (Ворсанова С.Г., Демидова И.А., Берешева А.К., 1993) показания для проведения молекулярно-цитогенетического анализа: исследование маркерных хромосом; раннее выявление хромосомного мозаицизма при малом проценте аномальных хромосомных клеток; идентификация хромосом, вовлеченных в сложные хромосомные перестройки; уточнение точек разрыва в гетерохроматиновых участках хромосом и др. Сотрудниками лаборатории (С.Г. Ворсанова, Ю.Б. Юров) была разработана коллекция хромосомоспецифичных зондов, что позволило углубить исследования роли патологии хромосом в генезе умственной недостаточности на основе отечественных разработок.

В ходе совместных исследований двух научных подразделений института по изучению генеза нервно-психических расстройств у детей, сцепленных с хромосомой X, были использованы современные технологии хромосомного анализа (Вехова Н.В., 1994; Улас В.Ю., 1994). Большое значение имели новые научные данные, полученные при изучении синдрома умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X, который встречается у мальчиков и зани-

мает по частоте второе место после синдрома Дауна, а также синдрома Ретта — одной из наиболее частых форм умственной отсталости у девочек. Показано, что синдром Ретта отличается выраженным клиническим полиморфизмом, что послужило основанием для выделения отдельных клинических вариантов болезни. Установлен значительный удельный вес этой патологии в структуре задержки нервно-психического развития у девочек. Обнаружен аномальный тип поздно реплицирующейся хромосомы X, свидетельствующий о нарушении процесса репликации инактивированной хромосомы X у девочек как возможном механизме развития синдрома Ретта.

Сложность выделения наследственных болезней и синдромов из группы недифференцированных патологических состояний у детей послужила основанием для совместных научных исследований с отделом информационных технологий института (рук. — проф. Б.А. Кобринский). С использованием методов компьютерного анализа была разработана автоматизированная информационно-диагностическая система (ДИАГЕН) дифференциальной диагностики более 1500 форм наследственных болезней и синдромов, что облегчает верификацию встречающейся у детей наследственной патологии. Тесное сотрудничество двух указанных отделов (Кобринский Б.А., Казанцева Л.З., Новиков П.В., Семячкина А.Н., Николаева Е.А. и др., 1989—1992) позволило разработать основы системы компьютерного мониторинга семей с наследственными заболеваниями — генетический регистр, который послужил основанием для создания и функционирования Федерального регистра по врожденным порокам развития у детей (Демикова Н.С., 2005).

После катастрофы на Чернобыльской АЭС в 1986 г. одним из научных направлений отдела генетики в течение ряда лет (1991—2000) были разработаны основы генетического мониторинга состояния здоровья детей, подвергшихся воздействию радиации (Вельтишев Ю.Е., Казанцева Л.З., Новиков П.В., Николаева Е.А., Семячкина А.Н., Усеинов А.А., Унжаков С.В. и др.), которые проводились совместно с отделом радиационного риска (рук. — проф. Л.С. Балева) института. На основе изучения динамики мутационных изменений в детской популяции с целью прогнозирования отдаленных генетических последствий была разработана программа мониторинга, которая включала комплексный анализ фенотипических отклонений, учет и оценку «сторожевых фенотипов», ряда показателей на клеточном, субклеточном и молекулярном уровнях.

Большое внимание в научно-практической деятельности отдела уделялось проблемам профилактики врожденных и наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование, проводившееся в консультативной поликлинике института с 1973 г. (Казанцева Л.З.), позволило установить пре-

валирование ретроспективного консультирования и определить ранговые места нозологических форм патологии в структуре обращений, а также характер обращений при проспективном медико-генетическом консультировании семей. Вопросы повышения эффективности генетического консультирования остаются в поле зрения отдела до настоящего времени. На основе внедрения новых технологий анализа патологии хромосом показана важная роль неравновесного инактивирования хромосомы X при X-сцепленных формах патологии у детей (Воинова В.Ю., 2007). Предложенные методы исследования феномена степени инактивации хромосомы X дают возможность более эффективного медико-генетического прогноза при таких формах наследственной патологии, как синдром Ретта, синдром умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X, микроделеционные синдромы и др.

Перспективы дальнейшего прогресса в этой области в значительной мере связаны с расширением и углублением исследований патогенетических механизмов генетически детерминированных состояний, с широким внедрением в практику разнообразных методов пре- и постнатальной диагностики наследственных болезней и дефектов, в частности с углублением и расширением научных разработок в области антенатального диагноза наследственных нарушений обмена веществ. Не менее важно совершенствование методов выявления гетерозиготного носительства, создание Федерального генетического регистра. Важное значение имеет подготовка высококвалифицированных кадров по клинической генетике как в отдельных регионах, так и в масштабе всей страны.

За время функционирования отдела клинической генетики (в настоящее время отдел врожденных и наследственных заболеваний у детей) выполнено 37 докторских и кандидатских диссертаций, выпущено 17 монографий, 16 сборников научных трудов, в том числе изданных совместно с генетиками Чехии, Польши, Норвегии; опубликовано более 1100 статей, в том числе более 250 в зарубежной печати, подготовлены клинические лекции, методические указания и пособия для практических врачей по наиболее актуальным проблемам клинической генетики детского возраста и педиатрии, касающимся врожденной и наследственной патологии. Среди работ монографического плана по проблемам клинической генетики за последние годы вышли в свет: «Наследственные нарушения нервно-психического развития детей» (под ред. П.А. Темина, Л.З. Казанцевой, 2001); «Нарушения клеточного энергообмена у детей» (под ред. В.С. Сухорукова, Е.А. Николаевой, 2004); «Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей» (Барашнев Ю.И., Бахарев В.А., Новиков П.В., 2004); «Рахит и наследственные рахитоподобные заболевания у детей» (Новиков П.В.,

2006); «Врожденные и наследственные заболевания» (под ред. П.В. Новикова. В многотомном Руководстве по педиатрии, 2007), «Семиотика наследственных болезней у детей (симптом, синдром, болезнь)» (Новиков П.В., 2009).

Дальнейшие практические пути в лечении и профилактике наследственных заболеваний детского возраста определяются в немалой степени теоретическими разработками по генетике человека и раскрытием механизмов возникновения и развития наследственных болезней. Среди них важное значение приобретают вопросы расшифровки всех звеньев плейотропности действия патологических генов. Большой вклад в решение данной проблемы внесут исследования по геномике детского организма. Интенсификация исследований в этом направлении даст возможность оценить молекулярные основы пре- и постнатального онтогенеза ребенка, возрастную экспрессию генов, пути и механизмы реализации генетической программы развития детского организма. Все теоретические исследования должны вести к созданию прикладных разработок в области профилактики и лечения наследственных болезней, внедрению в широкую практику новых методов доклинической и пренатальной диагностики, включая диагностику гетерозиготного носительства.

Анализируя достижения выполненных научных исследований за прошедшие годы, становится все очевиднее, что объем и спектр будущих задач гораздо больше и сложнее. На основе достигнутого можно выделить наиболее важные направления дальнейших научных изысканий по проблеме врожденной и наследственной патологии детского возраста:

- разработка новых способов диагностики наследственных заболеваний и верификация генетически обусловленных форм патологии среди недифференцированных состояний у детей с использованием новых молекулярно-цитогенетических методов исследования, а также молекулярно-генетических методов с целью ранней диагностики моногенных заболеваний;
- расширение научных знаний о путях патогенеза наследственных нарушений роста и развития детей, которые составляют значительный раздел патологии детского возраста;
- разработка новых способов профилактики и лечения наследственных форм нарушений нервно-психического и физического развития детей на основе исследования клинко-биохимического полиморфизма и патогенетических механизмов формирования патологии;
- разработка новых систем медицинской и социально-психологической реабилитации, повышение социальной адаптации детей с врожденной и наследственной патологией;
- повышение эффективности профилактики наследственной патологии на основе новых принципов медико-генетического консультирования в педиатрической практике.

Приоритетные исследования сотрудников отдела врожденных и наследственных заболеваний у детей будут направлены прежде всего на поиск способов лечения детей, страдающих умственной отсталостью, сцепленной с хромосомой X, нарушением пуринового и пиримидинового обмена, метаболизма аминокислот, дефектами обмена органических кислот и соединительной ткани, первичными или вторичными митохондриальными дисфункциями. Решение поставленных задач будет базироваться на изучении роли сдвига инактивации хромосомы X, дефицита фолатов и энзимов, принимающих участие в обмене фолиевой кислоты, метионина и гомоцистина, на анализе процессов пероксидации и оценке антиоксидантного статуса больных детей, определении значимости нарушений метаболизма пуринов и пиримидинов. Для решения задач будут использованы современные методы клинко-генетического и молекулярно-цитогенетического анализа с внедрением новых биохимических технологий.

Достижения медицинской генетики, особенно молекулярной генетики, привели к пониманию необходимости приоритетных разработок превентивных технологий на ранних этапах жизни, которые имеют значительные преимущества по сравнению с применением сложнейших технологий в постнатальном периоде. Вместе с тем на современном этапе не подлежит сомнению необходимость коррекции выявленных генетически детерминированных расстройств с помощью различных методов патогенетической, заместительной или симптоматической терапии. Об этом свидетельствует и накопленный опыт Центра наследственной патологии у детей по разработке способов ранней диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии в детском возрасте.

XXI век провозглашен ООН веком биотехнологий, которые будут определять жизнь и здоровье взрослых и детей в текущем столетии. Решение таких вопросов во многом зависит от создания и расширения клинко-генетической базы для детей, страдающих врожденными и наследственными заболеваниями.

Поступила 04.11.09