

НАУЧНЫЕ ОБЗОРЫ

© ОЩЕПКОВА О.М., СЕМИНСКИЙ И.Ж. — 2009

СОВРЕМЕННЫЕ АСПЕКТЫ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ

О.М. Ощепкова, И.Ж. Семинский

(Иркутский государственный медицинский университет, ректор — д.м.н., проф. И.В.Малов, кафедра биологии с курсом медицинской генетики, зав. д.м.н., проф. А.А. Майборода)

Резюме. Обзор посвящен медико-генетическому консультированию как наиболее эффективному виду профилактики наследственных болезней, направленному на предупреждение появления в семье больных с наследственной патологией. МГК позволяет выбрать адекватные методы дородовой диагностики, лечения и профилактики, реабилитации и адаптации. Показано, что успех в профилактике врожденных и наследственных заболеваний у детей в значительной степени зависит от информированности будущих родителей.

Ключевые слова: медико-генетическое консультирование, профилактика, наследственные болезни.

THE MODERN ASPECTS OF GENETIC CONSULTATION

O. Oshepkova, I. Seminskii

(Irkutsk State Medical University)

Summary. There is a system of genetic consultation, which includes diagnostics, defining the type of heredity and prognosis for family. Genetic consultation must help in 8-10% of all families. The staff on MGC consists in clinical genetic, cytogenetic, pediatrician, gynaecologist and other specialists. The main task of genetic consultation is prevention of hereditary diseases.

Key words: genetic consultation, prognosis, family, hereditary diseases.

Проблема врожденной и наследственной патологии и сегодня продолжает оставаться актуальной. За последнее десятилетие она приобрела серьезную социально-медицинскую значимость. В системе здравоохранения многих стран мира, в том числе и России, профилактика этой патологии, базирующаяся на современных достижениях медицинской генетики, акушерства и перинатологии, стала принимать приоритетное направление.

Большинство наследственных заболеваний передаются из поколения в поколение, протекают тяжело и прогрессируют, практически не излечимы. Единственной возможностью уменьшить медицинский и социальный «груз» этой патологии является проведение профилактических мероприятий посредством медико-генетического консультирования. [3, 4, 10, 12, 15]

В связи с глобальным экологическим кризисом (среда с повышенной мутагенной активностью, загрязненный воздух, пища, содержащая генотоксические компоненты и т.п.) роль медико-генетического консультирования в настоящее время как никогда велика [13]

Медико-генетическое консультирование — один из видов специализированной помощи населению, направленный на предупреждение появления в семье больных с наследственной патологией [10, 16].

«Этот процесс заключается в попытке квалифицированных специалистов объяснить пациенту или его семье диагноз, тип наследования, основные проявления, течение и доступное лечение наследственного заболевания; помочь семье принять решение относительно репродуктивного поведения, помочь обратившимся адаптироваться к наличию больного в семье и риску повторения этой болезни» (определение рабочего комитета Американского общества по генетике человека).

Глобальными задачами медико-генетического консультирования с точки зрения организации практического здравоохранения является создание сети генетических учреждений, легко доступных для всех нуждающихся во враче-генетике. По данным ВОЗ 8-10% семей необходима консультация генетика, а реально получают ее 1-2%. [4, 16]

С медицинской точки зрения, задача медико-генетического консультирования заключается в постановке точного диагноза и определении медико-генетического прогноза в семье, а также в выборе профилактических мероприятий для предупреждения рождения больного ребенка. Медико-генетический прогноз

содержит три элемента: расчет риска, оценка медицинских и социальных последствий, перспектива применения пренатальной диагностики. Окончательное решение о дальнейшем деторождении принимает только семья. Задача консультанта — довести медицинскую информацию в доступном для пациента виде.

С социальной точки зрения, задача медико-генетического консультирования — оценка уровня понимания членами семьи последствий наличия наследственного заболевания и помощь семье в принятии правильного решения относительно репродукции.

Основным структурным подразделением, осуществляющим генетическую помощь населению, является **медико-генетическая консультация (МГК)**. За рубежом принято считать, что термин «генетическая консультация» и систему этой помощи впервые предложил S. Reed в 1947 г., определив ее как социальную (не медицинскую!) службу, предназначенную исключительно для оказания помощи наследственно отягощенным семьям. На самом деле первый кабинет по медико-генетическому консультированию был организован в 1941 г. J. Neel в Мичиганском Университете (США). Более того, еще в конце 20-х годов наш соотечественник — крупнейший генетик и невропатолог С.Н.Давиденков организовал медико-генетическую консультацию при Институте нервно-психиатрической профилактики в Москве. Он четко сформулировал задачи и методы медико-генетической консультации. (18). Первые медико-генетические кабинеты в России были организованы в Москве и Ленинграде в 1967 году, а с 1970 года такие кабинеты появились при всех республиканских, краевых и областных больницах. [13]

Формирование медико-генетической службы в России предусматривает ее многоуровневый характер. **Первый уровень** включает **общегородскую сеть**, **второй — областные больницы и медико-генетические консультации**, **третий — межобластные медико-генетические центры** и **четвертый — федеральные центры наследственной патологии.**

В 2000 году в России функционировали 84 МГК (из них 7 являются федеральными центрами (5-Москва, 1-Санкт-Петербург, 1-Томск), 10 — межрегиональными, остальные — областными) [14]. В штат МГК обязательно входят врачи: клинические генетики, цитогенетики, акушеры-гинекологи, желательно в штате МГК иметь психолога, а также привлекать для консультирования специалистов

других медицинских специальностей (невропатолог, эндокринолог, ортопед, окулист).

Вся практическая деятельность медико-генетической службы РФ в настоящее время базируется на положениях основного приказа Минздрава РФ № 316 от 30.12.93 г. «О дальнейшем развитии медико-генетической службы Министерства здравоохранения РФ». [14]

Главная цель медико-генетического консультирования — предупреждение рождения больного ребенка [4, 5, 10]. В соответствии с этой целью МГК должна выполнять следующие **мероприятия**:

- определение прогноза здоровья для будущего потомства в семьях, где был, есть или предполагается больной с наследственной патологией;

- объяснение родителям в доступной форме смысла генетического риска и помощь им в принятии решения по поводу деторождения;

- помощь врачам в постановке диагноза наследственной болезни, если для этого требуются специальные генетические методы исследования;

- диспансерное наблюдение и выявление группы повышенного риска среди родственников индивида с наследственной болезнью;

- пропаганда медико-генетических знаний среди врачей и населения.

Основные задачи медико-генетического консультирования включают:

- установление точного диагноза наследственного заболевания;

- определение типа наследования заболевания в данной семье;

- расчет риска повторения болезни в семье;

- определение наиболее эффективного способа профилактики.

Показаниями для медико-генетического консультирования являются:

- рождение ребенка с наследственным заболеванием или врожденным пороком развития,

- отягощенный семейный анамнез (наличие аналогичных заболеваний или симптомов у нескольких членов семьи),

- наличие у одного из супругов хромосомной перестройки, наследственного заболевания или порока развития,

- задержка физического развития или умственная отсталость у ребенка,

- наличие диспластических черт развития в сочетании с другими патологическими признаками (низкий рост, судорожный синдром и др.),

- врожденные пороки развития,

- кровное родство родителей больного ребенка,

- наличие самопроизвольных выкидышей, мертворождений неясного генеза, первичной аменореи, особенно в сочетании с недоразвитием вторичных половых признаков (после обследования у эндокринолога); первичного бесплодия супругов (после исключения другой патологии);

- неблагоприятное протекание беременности (угроза прерывания, многоводие или маловодие, гипотрофия плода, изменения сывороточных маркеров крови матери).

- воздействие на женщину неблагоприятных факторов в ранние сроки беременности (инфекционные заболевания, особенно вирусной этиологии; массивная лекарственная терапия; рентгенодиагностические процедуры; производственные вредности)

- возраст будущей матери старше 35 лет (без ограничения срока беременности).

В идеале каждой супружеской паре **необходимо пройти МГК еще во время планирования деторождения (проспективно)** и, безусловно, супруги должны это сделать после рождения у них больного ребенка (**ретроспективно**) [16].

МГК по прогнозу потомства можно разделить на проспективное и ретроспективное.

Проспективное консультирование — это наиболее

эффективный вид профилактики наследственных болезней, позволяющий выявить риск рождения больного ребенка еще до наступления беременности или на ранних ее сроках у супругов, у которых ранее не было больных детей, но существует определенный риск их рождения, основанный на данных генеалогического исследования, анамнеза или течения настоящей беременности.

Ретроспективное консультирование — это консультирование относительно здоровья будущих детей после рождения в семье больного ребенка.

Консультирование состоит из нескольких этапов: **диагноз, прогноз, заключение, совет**. Это нужно для того, чтобы врач-генетик мог дать обоснованную рекомендацию и подготовить супругов к правильному восприятию его совета. Обязательным условием для успешного консультирования является откровенное и доброжелательное общение врача-генетика с семьей больного.

Консультирование всегда начинается с уточнения диагноза наследственной болезни, поскольку точный диагноз является необходимой предпосылкой любой консультации. Лечащий врач, прежде чем направить пациента в медико-генетическую консультацию, должен с помощью доступных ему методов максимально уточнить диагноз и определить цель консультации. Но в большинстве случаев необходимо еще применение генеалогического, цитогенетического, биохимических и других специальных генетических методов (например, использовать молекулярно-генетические методы). В таких случаях пациента направляют на медико-генетическую консультацию, и врач-генетик помогает лечащему врачу в постановке диагноза. При этом может возникнуть необходимость направления пациента или его родственников на дополнительные исследования. Врач-генетик ставит перед другими врачами (невропатологом, эндокринологом, ортопедом, окулистом и др.) конкретную задачу — распознать симптомы предполагаемой наследственной болезни у пациента или его родственников. Сам врач-генетик не может быть столь «универсальным» врачом, чтобы в полном объеме знать клиническую диагностику нескольких тысяч наследственных болезней [11].

Врач-генетик выполняет две основные функции. Во-первых, он помогает коллегам поставить диагноз, используя при дифференциальной диагностике специальные генетические методы, и, **во-вторых**, определяет прогноз здоровья будущего потомства (или уже родившегося). При этом всегда перед врачом возникают врачебные, генетические и деонтологические проблемы; на разных этапах консультирования преобладают то одни, то другие [4].

Первый этап консультирования начинается с уточнения диагноза болезни. Исходным моментом диагностики служит клинический диагноз. На этом этапе перед врачом-генетиком возникает много сугубо генетических задач (генетическая гетерогенность болезни, унаследованная или вновь возникшая мутация, средовая или генетическая обусловленность данного врожденного заболевания и т. д.).

Уточнение диагноза в медико-генетической консультации проводится с помощью генетического анализа, что и отличает врача-генетика от других специалистов. С этой целью генетик пользуется генеалогическим, цитогенетическим и молекулярно-генетическими методами, а также анализом сцепления генов, методами генетики соматических клеток. Из негенетических методов широко используются биохимические, иммунологические и другие параклинические методы, которые помогают постановке точного диагноза. [11, 15]

Клинико-генеалогический метод является обязательным. Все другие методы используются строго по показаниям — в зависимости от клинической картины заболевания, цели обращения пациентов и их индивидуальных особенностей. Генеалогический метод при условии тщательного сбора родословной дает необходимую информацию для постановки диагноза наследственной болезни. В тех случаях, когда речь идет о еще неизвестных формах, генеалогический метод позволяет описать новую форму заболевания. Если в родословной четко прослеживается

тип наследования, то консультирование возможно даже при не установленном диагнозе. В медико-генетической консультации указанный метод применяется во всех случаях без исключения.

Клинико-генеалогический метод позволяет получить необходимую информацию для постановки диагноза, установить наследственный характер заболевания, уточнить его форму и тип наследования.

В некоторых случаях он является единственным методом, с помощью которого можно:

- выяснить наследственную природу заболевания;
- определить тип наследования патологии в семье;
- провести дифференциальную диагностику наследственных болезней;
- оценить прогноз заболевания;
- рассчитать риск рождения больного ребенка;
- выбрать адекватные и оправданные методы дородовой диагностики, лечения и профилактики, реабилитации и адаптации [1].

Для установления наследственного характера патологии требуется тщательный сбор сведений о родственниках больного (не менее 3 поколений), полное клиническое и специальное лабораторное и инструментальное обследование определенного круга лиц из родословной для выявления гетерозиготных носителей патологического гена, что имеет значение при аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом заболеваниях [1].

Для большинства наследственных заболеваний с аутосомно-доминантным типом наследования характерно неполное клиническое проявление заболевания или полное отсутствие клинической картины (неполная пенетрантность). Пенетрантность представляет собой долю индивидуумов определенного генотипа, у которых данный признак проявился. Значения показателей пенетрантности имеются в специальной литературе для каждого заболевания [8].

Цитогенетический метод позволяет непосредственно изучить весь хромосомный набор (кариотип) человека. Определение кариотипа показано при подозрении на наличие гетеропloidии или хромосомной аберрации:

- детям с множественными врожденными пороками развития или умственной отсталостью;
- родителям, дети которых имели множественные врожденные пороки развития или установленный хромосомный синдром;
- родственникам детородного возраста в случае выявления структурной перестройки у пациента;
- женщинам, страдающим невынашиванием беременности, имеющим в анамнезе мертворожденных или умерших от неясных причин детей в раннем детском возрасте;
- лицам с первичной аменореей или нарушением половой дифференцировки.

Цитогенетическое исследование, как свидетельствует опыт работы многих консультаций, применяется не менее чем в 10% случаев консультаций [3]. Это обусловлено необходимостью прогноза для потомства при установленном диагнозе хромосомной болезни и уточнением диагноза в неясных случаях при врожденных пороках развития. Со всеми этими проблемами часто встречаются в практике консультирования. Обследуют, как правило, не только пробандов, но и родителей. Пробандом является больной или носитель изучаемого признака.

Биохимические, иммунологические и другие параклинические методы не являются специфичными для генетической консультации, но применяются так же широко, как и при диагностике ненаследственных болезней.

Биохимические исследования проводятся для определения характера наследственного дефекта, уточнения типа заболевания и выявления носителей патологического гена [3, 12]. Предположить наличие у больного наследственного дефекта обмена можно при наличии:

- умственной отсталости (изолированной или в сочетании с патологией других органов и систем) или различных нарушений психического статуса; нарушений физического развития у детей;

- судорог;
- мышечной гипо- и гипертонии;
- нарушений походки и координации движений;
- гипо- и гиперпигментации, фоточувствительности;
- желтухи;
- непереносимости отдельных пищевых продуктов и лекарственных препаратов;
- нарушении пищеварения (частая рвота, диарея, потеря аппетита, жирный стул, гепато- и спленомегалия, гингивиты);
- необычном запахе и цвете мочи;
- гемолитической анемии.

Иммунологические методы применяют для обследования пациентов и их родственников при подозрении на иммунодефицитные заболевания (агаммаглобулинемия, атасия-телеангиоэктазия и др.), при подозрении на антигенную несовместимость матери и плода, при необходимости изучения генетических маркеров для определения наследственного предрасположения к болезни.

Молекулярно-генетический метод является весьма перспективным и успешно используется в связи с возможностью точной и быстрой диагностики большой группы заболеваний. Он позволяет также выявить гетерозиготное носительство, что важно при проведении пренатальной диагностики таких заболеваний как гемофилия, миопатия Дюшенна, хорей Гентингтона, врожденная гиперплазия коры надпочечников, муковисцидоз, а также при некоторых хромосомных нарушениях [7].

На **втором этапе консультирования** задача врач-генетика заключается в определении прогноза для потомства. Исходным моментом служит родословная обследуемой семьи (моногенно или полигенно наследуемая патология, хромосомные болезни, спорадические случаи патологии). Врач-генетик формулирует генетическую задачу, решение которой основывается либо на теоретических расчетах с использованием методов генетического анализа и вариационной статистики, либо на эмпирических данных (таблицы эмпирического риска).

На **третьем этапе консультирования** врач-генетик должен прийти к заключению о риске возникновения болезни у детей консультирующихся супругов и дать им соответствующие рекомендации. Заключение медико-генетического консультирования и советы родителям как два последних этапа могут быть объединены. Письменное заключение врача-генетика обязательно для семьи, потому что члены семьи могут возвратиться к обдумыванию ситуации. Наряду с этим необходимо устно в доступной форме объяснить смысл генетического риска и помочь семье принять решение [17].

Генетический риск — это вероятность появления определенной наследственной патологии у обратившегося за консультацией или у его потомков [10].

Он определяется путем расчетов, основанных на генетических закономерностях, или с помощью эмпирических данных. Возможность рассчитать генетический риск зависит в основном от точности диагноза и полноты генеалогических данных. Основным условием для определения генетического риска рождения больного ребенка является постановка точного диагноза. Однако, у большинства обратившихся за МГК, больной ребенок к моменту ее проведения уже, как правило, умирает, и сведения о результатах его обследования, в том числе и патологоанатомического, отсутствуют. Кроме того, довольно часто женщины обращаются за консультацией уже на поздних сроках беременности, когда что-либо предпринять по предупреждению риска рождения больного ребенка бывает довольно трудно [3].

Родословная должна включать информацию не менее чем о трех поколениях. Большое значение имеет выявление кровного родства между консультирующимися супругами; изучение состояния здоровья монозиготных близнецов, если такие есть в родословной; обследование, как больных, так и здоровых членов семьи; сведения о выкидышах, мертворождениях.

Правильный сбор и анализ родословной дают возмож-

ность провести консультацию даже в тех случаях, когда диагноз точно установить не удастся.

МГК дает более точные результаты при наличии у женщины четкой и подробной медицинской документации, составленной не только во время беременности, но и до ее наступления. Это позволяет в случае необходимости провести дообследование, определив характер недостающих диагностических исследований и сроки их проведения, и тем самым уточнить диагноз.

Существуют два основных принципа оценки генетического риска:

Эмпирические данные.

Теоретические расчеты, основанные на генетических закономерностях.

В некоторых случаях оба принципа комбинируются [16].

Генетический риск до 5% оценивается как низкий и не считается противопоказанием к деторождению в данной семье. **Риск от 6 до 20% принято считать средним**; в этом случае рекомендации относительно планирования дальнейших беременностей зависят не только от величины риска, но и от тяжести медицинских и социальных последствий конкретного наследственного заболевания, а также от возможности проведения своевременной и полной пренатальной диагностики. **Вероятность риска выше 20% считается высокой** и при отсутствии методов пренатальной диагностики соответствующей патологии дальнейшее деторождение в данной семье не рекомендуется [15].

Расчет риска при моногенных заболеваниях, когда генотипы родителей известны, не представляет труда. Когда генотипы родителей неизвестны, рассчитать риск более сложно: необходимо учитывать все гипотетические варианты генотипов, тип наследования, популяционную частоту заболевания, вероятность новых мутаций.

При хромосомных болезнях медико-генетическое консультирование и расчет риска обычно не вызывает больших трудностей.

Болезни с наследственным предрасположением (мультифакториальные) поддаются прогнозированию с использованием таблиц эмпирического риска. В таких случаях учитывают семейную частоту, наследуемость признака, пол пробанда, тяжесть поражения, форму заболевания и др. [10].

Точность прогноза зависит от следующих факторов:

точности клинико-генетического диагноза,

тщательности и объективности генеалогического исследования [6].

Оценка тяжести медицинских и социальных последствий. Степень генетического риска не всегда соответствует степени тяжести ожидаемого страдания. Например, полидактилия (аутосомно-доминантный тип наследования, с высокой степенью генетического риска — не менее 50%) может быть легко устранена соответствующей корригирующей операцией, и человек может вести нормальный образ жизни, в то время, как фенилкетонурия, риск повторения которой у детей гетерозиготных родителей составляет 25%, представляет собой тяжелое заболевание, плохо поддающееся лечению. Степень страдания во втором случае с точки зрения медицинских и социальных последствий для больного и его семьи расценивается как тяжелая [6].

Заключительный этап консультирования (совет врача-генетика) — требует самого внимательного отношения. Как отмечают некоторые авторы, многие консультируемые не подготовлены к восприятию генети-

ческой информации [2]. Одни пациенты склонны чувствовать вину за случившееся несчастье, и страдают от комплекса неполноценности, другие вполне серьезно доверяют прогнозам, основанным на «рассказах знакомых», третьи приходят в консультацию с нереальными запросами или ожиданиями в связи с тем, что они были неправильно осведомлены о возможностях генетической консультации (в том числе иногда лечащими врачами). При этом необходимо иметь в виду, что почти все консультирующиеся супруги хотят иметь ребенка (иначе бы они не обращались за консультацией).

Консультант при заключительной беседе информирует не о «генетическом риске», а дает «ситуационное заключение» (генетический риск с учетом тяжести течения болезни, продолжительности жизни, возможности лечения и внутриутробной диагностики). Как бы ни совершенствовались методы расчета риска (эмпирического или теоретического), как бы полно ни внедрялись достижения медицинской генетики в работу консультаций, нельзя получить желаемый эффект от консультирования, если пациенты неправильно поймут объяснение врача-генетика.

Для достижения цели консультации при беседе с пациентами следует учитывать уровень их образования, социально-экономическое положение семьи, структуру личности и взаимоотношения супругов. Необходимо объяснить родителям случайность распределения генов, отсутствие их «вины» за рождение больного ребенка, а также сообщить им, что вероятность появления аномалии развития при каждой беременности составляет 5% (общепопуляционный риск) [17].

На медико-генетическую консультацию целесообразно направлять супругов не раньше чем через 3-6 мес. после постановки диагноза наследственной болезни, так как в этот период происходит адаптация к возникшей ситуации в семье, а раньше какая-либо информация о будущих детях плохо воспринимается [4].

При медико-генетическом консультировании возникают и **трудности морально-этического характера**. Это: вмешательство в семейную тайну. Эта проблема может возникнуть при сборе данных для построения родословного дерева, при выявлении носителей патологического гена, при несовпадении паспортного и биологического отцовства и др. Проблема разрешается корректным отношением врача к пациенту.

Таблица

Возможные варианты выбора для носителей генов наследственных заболеваний (Доклад научной группы ВОЗ, 1997) [5]

Время выявления генетического риска	Возможные меры	Частота принятия этих мер
До выбора партнера (редко)	Отказ от супружества	Невысокая
	Выбор партнера, который не является носителем	Очень низкая
После выбора партнера и до беременности (более часто)	Выбор партнера обычным путем	Очень высокая
	Решение не иметь детей	Высокая только в отношении тяжелых болезней при отсутствии возможности пренатальной диагностики
	Решение не отказываться от беременности в надежде на благоприятный исход	Высокая в отношении менее тяжелых болезней
	Решение обратиться в службы пренатальной диагностики	Очень высокая
После рождения больного ребенка (чаще всего) **	Искусственное оплодотворение спермой донора или другая форма искусственного зачатия	Очень высокая
	Развод и выбор другого партнера*	Очень низкая
	Принятие ситуации и лечение	Высокая
	Принятие ситуации, но отказ от лечения	Низкая
	Отказ от ребенка	Низкая

Примечание:

* относится только к рецессивным заболеваниям;

** варианты выбора, возможные до первой беременности, относятся также к беременностям, наступившим после рождения больного ребенка

Необходимость стерилизации или искусственного оплодотворения при высокой степени генетического риска. Эта проблема должна решаться только законодательным путем.

Ответственность врача-генетика за дачу совета на основании вероятностного прогноза. Необходимо, чтобы пациент понял медико-генетическую информацию [6].

Следовательно, следующие ступени медико-генетического консультирования по Мерфи Э. и Чейз Г. (1979) могут быть представлены в следующем виде: консультирующиеся принимают решение; они предпринимают шаги, чтобы воплотить решение в жизнь; они успешно выполняют решение

Тактика врача-генетика помощи пациентам в принятии решения окончательно не определена. В любом случае, окончательное принятие решения о деторождении остается за семьей [12].

Разработка организационно-методических принципов

проведения медико-генетического консультирования в семьях,отягощенных тяжелой наследственной патологией, стала возможна благодаря напряженной работе специалистов различных профилей под эгидой международных профессиональных и непрофессиональных организаций. Эти принципы базируются на рекомендациях международных исследовательских групп и организаций с учетом российского законодательства о здравоохранении [9].

И все же успех в профилактике врожденных и наследственных заболеваний у детей в значительной степени зависит от информированности будущих родителей. Ведь знание собственной родословной, наличие сведений о состоянии здоровья своих родственников, а также чувство ответственности за состояние здоровья своих детей служат стимулом для принятия решения о необходимости еще добрачного медико-генетического консультирования и определения степени возможного риска для будущего потомства.

ЛИТЕРАТУРА

1. Асанов А.Ю., Демикова Н.С., Морозов С.А. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей. М.: Издательский центр «Академия», 2003. — 224 с.
2. Баранова Е.В. Код ДНК, или как продлить молодость. — М.: АСТ; СПб.: Астрель, 2007. — 222 с.
3. Барашинов Ю.И., Бахарев В.А., Новиков П.В. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей (путеводитель по клинической генетике). — М.: «Триада — X», 2004. — 560 с.
4. Бочков Н.П. Клиническая генетика. — М.: Медицина, 1997. — 366 с.
5. Доклад научной группы ВОЗ. Борьба с наследственными болезнями. Женева, 1997. — 133 с.
6. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика. Лекции и задачи. — Ростов-на-Дону: Феникс, 2002. — 320 с.
7. Иллариошкин С.Н., Иванова-Смоленская, Маркова Е.Д. ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование в неврологии. — М.: Медицинское информационное агентство, 2002. — 591 с.
8. Казаков В.И., Ключева С.К., Прозорова М.В. Основы медико-генетического консультирования. — СПб.: издательство Дом СПбМАПО, 2002. — 71 с.
9. Ключников С.А., Иванова-Смоленская И.А., Никольская Н.Н. и др. Этические проблемы медико-генетического консультирования на примере хорей Гентингтона. Российский мед. журнал 2000; 2: 32-36.

10. Козлова С.И., Демикова Н.С., Семанова Е., Блиникова О.Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. — М.: Практика. — 1996. — 415 с.
11. Лильин Е.Т., Богомазов Е.А., Гофман-Кадошников П.Б. Генетика для врачей. — М.: Медицина. — 1990. — 312 с.
12. Мутвин Г.Р. Основы клинической генетики. — М.: «Высшая школа», 2001. — 234 с.
13. Приходченко Н.Н., Шкурят Т.П. Основы генетики человека. — Ростов-на-Дону: Феникс. — 1997. — 368 с.
14. Приказ МЗ РФ № 316 от 30.12.93 г. «О дальнейшем развитии медико-генетической службы Министерства здравоохранения РФ».
15. Прозорова М.В. Медико-генетическое консультирование при хромосомных болезнях и их пренатальная диагностика. — СПб.: МАПО. — 1997. — 15.
16. Профилактика наследственных болезней / Под ред. Н.П.Бочкова. — М.: ВОИЦ, 1987.
17. Савченко А.Ю., Рождественский А.С., Литвинович Е.Ф., Захарова Н.С., Шестериков А.А. Основы медицинской и клинической генетики. — Омск: Изд-во ОмГМА, 2007. — 364 с.
18. Шевченко В.А., Топорнина, Стволинская Н.С. Генетика человека. — М.: Гуманит. Изд. Центр ВЛАДОС, 2002. — 240 с.

Адрес для переписки: 664003, Иркутск, ул. Красного Восстания, 1, проф., зав. кафедрой общей патологии Семинскому Игорю Ивановичу

© ПИНСКИЙ С.Б., ДВОРНИЧЕНКО В.В., РЕПЕТА О.Р., ЦМАЙЛО В.М. — 2009

МНОЖЕСТВЕННАЯ ЭНДОКРИННАЯ НЕОПЛАЗИЯ 1-ГО ТИПА

С.Б. Пинский¹, В.В. Дворниченко², О.Р. Репета², В.М. Цмайло¹
(Иркутский государственный медицинский университет, ректор — проф. И.В. Малов, кафедра общей хирургии с курсом урологии, зав. — д.м.н., проф. С.Б. Пинский; ²Институт усовершенствования врачей, ректор — проф. В.В. Шпрах, кафедра онкологии, зав. — проф. В.В. Дворниченко)

Резюме. Представлены современные данные о диагностике и лечении синдрома множественной эндокринной неоплазии 1-го типа. Приводится редкое наблюдение этого заболевания с опухолевым поражением гипофиза, околощитовидной и поджелудочной желез, надпочечника и бронха. Подчеркиваются особенности клинического течения, трудности ранней диагностики и выбора лечебной тактики.

Ключевые слова: множественная эндокринная неоплазия, опухоли гипофиза, околощитовидной и поджелудочной желез, надпочечника, карциноид бронха.

MULTIPLE ENDOCRINE NEOPLASIA OF THE 1ST TYPE

S.B. Pinsky¹, V.V. Dvornichenko², O.R. Repeta², V.M. Tsmajlo¹
(Irkutsk State Medical University, Irkutsk State Institute for Post-Graduate Medical Education)

Summary. There has been presented the modern data of diagnosis and treatment of the syndrome of multiple endocrine neoplasia of the 1st type. A rare observation of this disease with tumoral lesion of pituitary body, parathyroid gland and pancreas, adrenal gland and bronchus has been described. The features of clinical course, difficulties of early diagnosis and a choice of therapeutic tactics are underlined.

Key words: multiple endocrine neoplasia, tumors of pituitary body, parathyroid gland and pancreas, adrenal gland, carcinoid of bronchus.