

0,04% (1) – с парными фрагментами и 0,54% (15) клеток с ахроматическими пробелами (гепами) (рисунок).

Результат, полученный в экспериментальной и контрольной группах, соответствует спонтанному уровню мутаций (1–2,5%) у крыс линии Wistar [8].

С помощью критерия Пирсона (критерий χ^2) было выяснено, что генеральная совокупность распределена ненормально. Поэтому сравнение независимых выборок опытной и контрольной групп проводили с использованием непараметрического рангового критерия Уилкоксона (Манна-Уитни) [7]. Статистическим анализом полученных результатов не выявлено достоверных различий между результатами, характеризующими уровень цитогенетической активности в опытной и контрольной группах ($p > 0,05$).

Таким образом, полученные результаты позволяют говорить об отсутствии мутагенного эффекта на хромосомный аппарат крыс при длительном воздействии ВМП, генерируемого установкой МТТ в режиме проведенного эксперимента.

Поступила 11.09.2006

ЛИТЕРАТУРА

1. Бахмутский Н. Г., Пылева Т. А., Фролов В. Е. и др. Динамика роста карциномы Уокера при воздействии вихревого магнитного поля // Вопросы онкологии. 1991. Т. 37, № 6. С. 705–708.
2. Бахмутский Н. Г., Кижанов Е. В. Результаты комбинированного лечения рака молочной железы (T2-3N0M0) с использованием вихревого магнитного поля // Московский медицинский журнал. 1999, № 5. С. 38–40.
3. Гаркави Л. Х., Квакина Е. Б. Место адаптационных реакций в биологическом и лечебном действии магнитных полей (к теории влияния МП на организм) // Магнитология. 1991. № 2. С. 3–11.
4. Голубцов В. И. Исследование культуры клеток человека

после воздействия вихревым магнитным полем. Морфология, клиника, диагностика и лечение предопухолевых процессов и опухолей. Краснодар, 1984. С. 142–146.

5. Макгрегор Г., Варли Дж. Методы работы с хромосомами животных: М.: Мир, 1986. 286 с.

6. Синицкий Д. А., Синицкий С. Д. Магнитотерапевтическая установка «Магнитотурботрон». Патент (Россия) № 1588425. МКИ А61. № 1/42.

7. Лакин Г. Ф. Биометрия. М.: Высш. шк., 1990. 352 с.

8. Стрижовский А. Д., Галактионова Г. В., Черемных П. А. О тканевой специфичности изменений митотической активности под влиянием магнитных полей // Цитология. 1980. № 2. С. 205–209.

9. Шихлярова А. И., Шейко Е. А., Пиль Э. А. Оценка противоопухолевого эффекта и анализ активности дегидрогеназ лимфоцитов периферической крови крыс с опухолью С-45 при воздействии слабых инфранизкочастотных магнитных полей // Вопросы онкологии. 1999. Т. 45, № 3. С. 287–291.

**A. N. MOROZ, V. I. GOLUBTSOV,
N. G. BAHMUTSKY**

ESTIMATION CITOGENETIC OF INFLUENCE OF THE VORTICAL MAGNETIC FIELD INDUCED BY IN- STALLATION «MAGNITOTURBOTRON»

Influence of a vortical magnetic field (VMP) induced by installation «Magnitoturbotron» on cells of a bone brain of rats of line Wistar Is studied. Parameters of a magnetic field: frequency of rotation – 100 Hz, an induction – 3 mt. The received result in experimental and control groups corresponds to a spontaneous level of mutations at the given kind of animals. It is established, that VMP with the given characteristics of a magnetic field does not possess mutagen action.

Е. Е. ПАНКОВА¹, В. И. ГОЛУБЦОВ², Н. Г. СОБОЛЕВА

СТРУКТУРА МНОЖЕСТВЕННЫХ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ПО РЕЗУЛЬТАТАМ МОНИТОРИНГА ВПР В КРАСНОДАРСКОМ КРАЕ

¹ Краевая клиническая больница № 1 имени профессора С. В. Очаповского,
Кубанская межрегиональная медико-генетическая консультация, г. Краснодар,

² кафедра биологии с курсом медицинской генетики
Кубанского государственного медицинского университета

Множественные пороки развития (МВПР) – это большая группа врожденной патологии, весьма разнообразная по этиологии, патогенезу и клиническим проявлениям. МВПР возникают вследствие мутаций (изменение структур генов и хромосом), в результате воздействия тератогенных факторов либо при сочетании тех и других.

Большое число исследований посвящено отдельным нозологическим формам МВПР, определению эмпирического риска развития заболеваний, эпидемиологическим исследованиям МВПР в различных популяциях [3, 7–9] и разнообразию в их наследственных болезнях (НБ) [1, 2, 4–6].

Изучение частоты и структуры множественных пороков развития с последующим внесением данных в генетические регистры создает предпосылки для разработки различных подходов к методам длительного

слежения за частотой и особенностями динамики заболеваний, их профилактики и выявления тератогенных факторов в окружающей среде.

Среди профилактических программ в большинстве стран Европы и США существенное место занимает мониторинг ВПР, в рамках которого учитываются все случаи рождений детей с врожденными пороками развития, а также индуцированные аборты, произведенные в связи с наличием порока у плода. В перечне пороков, подлежащих обязательной регистрации, в большинстве мониторинговых регистров ВПР – множественные врожденные пороки развития.

В данной работе мы попытались проанализировать структуру МВПР, зарегистрированных по мониторингу врожденных пороков развития на территории Краснодарского края за период 1991–2005 годов. Оценить

Спектр МВПР, зарегистрированный в рамках мониторинга врожденных пороков развития на территории Краснодарского края за период 1991–2005 гг.

№	Тип врожденной патологии	Абс.	Доля (%)		Частота на 1000 родов
			от ВПР	от МВПР	
1	Хромосомные:	1013	9,52	41,43	1,34
	Дауна	786	7,38	32,15	1,04
	Эдвардса	73	0,69	2,99	0,10
	Патау	22	0,21	0,90	0,03
	Шерешевского-Тернера	51	0,48	2,09	0,07
	Клайнфельтера	29	0,27	1,19	0,04
	47 XXX	5	0,05	0,20	0,01
	Триплоидия	7	0,07	0,29	0,01
	Трисомия по 22-й хромосоме	3	0,03	0,12	0,00
	Трисомия по 9-й хромосоме	3	0,03	0,12	0,00
	Вольфа-Хиршхорна	6	0,06	0,25	0,01
	«Кошачьего крика»	6	0,06	0,25	0,01
	Другие делеции или частичные трисомии	17	0,16	0,70	0,02
	Сбалансированные перестройки аутосом	5	0,05	0,20	0,01
2	Моногенные:	658	6,18	26,91	0,87
	аутосомно-доминантные	418	3,93	17,10	0,55
	аутосомно-рецессивные	159	1,49	6,50	0,21
	X-сцепленные	23	0,22	0,94	0,03
	с неуточненным типом наследования	58	0,54	2,37	0,08
3	Неклассифицированные комплексы МВПР	774	7,27	31,66	1,03
Всего		2445	22,97	100	3,24

вклад наследственных факторов в формирование множественных врожденных пороков развития на территории края.

Материалы и методы

Материалом для данного исследования послужили результаты медико-генетического обследования семей Краснодарского края, обратившихся в Кубанскую межрегиональную медико-генетическую консультацию (КММГК) с целью уточнения диагноза и определения прогноза потомства в семье в связи с рождением ребёнка с множественными врожденными пороками развития за период 1991–2005 гг.

Диагностика НБ осуществлялась преимущественно одними и теми же специалистами КММГК, что обеспечивало унифицированность диагностических критериев.

Анализ 359 случаев умерших детей с МВПР проводился не только по патолого-анатомическому заключению, но и по имеющемуся подробному описанию фенотипа и пороков внутренних органов с использованием экспертно-диагностических программ «Sindiag» и Лондонской диагностической базы данных «LDDb». Это позволило нам в 183 случаях идентифицировать менделирующие синдромы.

Нозологический спектр МВПР с аутосомно-доминантным типом наследования, встретившийся с разной распространённостью (х100 000 новорожденных) в Краснодарском крае по данным мониторинга ВПР за 1991–2005 гг.

№	№ ОМИМ	Синдром	По мониторингу	
			Абс.	Частота
1	118650	Хондродистрофия	46	6,10±0,90
2	146000	Гипохондроплазия	31	4,11±0,74
3	172880	Пьера Робена аномалад	22	2,92±0,62
4	162200	Нейрофиброматоз	21	2,79±0,61
5	154700	Марфана	20	2,65±0,59
6	166200	Несовершенный остеогенез	20	2,65±0,59
7	163950	Нунан	19	2,52±0,58
8	194050	Вильямса	16	2,12±0,53
9	173800	Поланда	12	1,59±0,46
10	164210	Гольденхара	11	1,46±0,44
11	185300	Штурге-Вебера	11	1,46±0,44
12	100800	Ахондроплазия	10	1,33±0,42
13	101400	Акроцефалосиндактилия Сэтре-Чотзена	9	1,19±0,40
14	117550	Сотоса	9	1,19±0,40
15	180700	Робинова	9	1,19±0,40
16	123100	Краниосиностоз	9	1,19±0,40
17	183900	Спондило-эпифизарная дисплазия	7	0,93±0,35
18		Блаунта дисплазия	7	0,93±0,35
19	123500	Крузона	6	0,80±0,32
20	130010	Элерса-Данлоса	6	0,80±0,32
21	180860	Рассела-Сильвера	6	0,80±0,32
22	187600	Танатоформная дисплазия	6	0,80±0,32
23	142900	Холт-Орама	6	0,80±0,32
24	148900	Клиппеля-Фейля	6	0,80±0,32
25	101600	Пфайфера акроцефалосиндактилия	5	0,66±0,30
26	130650	Беквита-Видемана	5	0,66±0,30
27	145410	Опитса-Фриаса	4	0,53±0,27
28	164210	Гемифациальная микросомия	4	0,53±0,27
29		Тричера-Колинза	4	0,53±0,27
30	156500	Метафизарная дисплазия	4	0,53±0,27

№	№ ОМИМ	Синдром	По мониторингу	
			Абс.	Частота
31	135900	Коффина-Сириса	3	0,40±0,23
32	154780	Маршалла	3	0,40±0,23
33	132400	Множественная эпифизарная дисплазия	3	0,40±0,23
34	119300	Ван дер Вуда	3	0,40±0,23
35	180849	Рубинштейна-Тейби	3	0,40±0,23
36	129900	ЕЕС-синдром	3	0,40±0,23
37	101200	Апера акроцефалосиндактилия	2	0,27±0,19
38	192350C	VATER-ассоциация	2	0,27±0,19
39	131800	Булёзный эпидермолиз	2	0,27±0,19
40	146700	Ихтиоз	2	0,27±0,19
41		Цейзеля синдром	2	0,27±0,19
42	127300	Лери-Вейла дисхондроостеоз	2	0,27±0,19
43	161200	Онихоостеодисплазия	2	0,27±0,19
44	107480	Таунса-Брокса	2	0,27±0,19
45	193700	Фримена-Шелдона	2	0,27±0,19
46	118650	Хондродисплазия точечная	2	0,27±0,19
47	113310	Эктродактилии-гипоплазии большеберцовой кости	2	0,27±0,19
48	103300	Ханхарта (адактилия, аглоссия)	2	0,27±0,19
49	154400	Акрофациальный дизостоз Нагера	2	0,27±0,19
50	190350	Трихоринофалангеальный	2	0,27±0,19
51	200600	Гипохондрогенез	2	0,27±0,19
52	193500	Ваарденбурга	1	0,13±0,13
53	123700	Вялой кожи	1	0,13±0,13
54	146150	Гипомеланоз Ито	1	0,13±0,13
55	147920	Грима Кабуки	1	0,13±0,13
56		Фациокардиодигитальный	1	0,13±0,13
57	127000	Кенни	1	0,13±0,13
58	119600	Черепно-ключичный дизостоз	1	0,13±0,13
59		Корнеля	1	0,13±0,13
60	193530	Вейерса акродентальный дизостоз	1	0,13±0,13
61	175100	Пейца-Егерса	1	0,13±0,13
62	191100	Туберозный склероз	1	0,13±0,13
63		Эктодермальная дисплазия Уинтера	1	0,13±0,13
64	175700	Фронтодигитальный	1	0,13±0,13
65	100300	Адамса-Оливера	1	0,13±0,13

№	№ ОМИМ	Синдром	По мониторингу	
			Абс.	Частота
66		Хелела колобомы радужки-гипоспадии	1	0,13±0,13
67	107000	Анония	1	0,13±0,13
68	133750	Фациокардиодигитальный (Чара)	1	0,13±0,13
69		Черепно-глазозубной синдром	1	0,13±0,13
70	187300	Рендю-Ослера-Вебера	1	0,13±0,13
Всего			418	55,44±2,71

Результаты и обсуждение

За период 1991–2005 годов по результатам мониторинга ВПР на 754 008 рождений зарегистрировано 10 646 врожденных пороков развития, из которых 2445 клинически диагностированных случаев МВПР (3,24 на 1000 новорожденных). Спектр зарегистрированных множественных пороков развития представлен в таблице 1. В 1013 случаях выявлены хромосомные синдромы (41,43% от всех МВПР). В 78% хромосомные аномалии представлены синдромом Дауна, в 7% – синдромом Эдвардса, в 5% – синдромом Шерешевского-Тернера, в 3% – синдромом Клайнфельтера, в 2% – синдромом Патау. Остальные 5% составили трисомии по X, 22 и 9 парам хромосом, частичные делеции и сбалансированные структурные перестройки.

Неклассифицированные комплексы МВПР установлены в 774 случаях и составили 31,66% от числа всех МВПР. В 658 случаях были установлены моногенные синдромы, что составило 26,91% от всех случаев МВПР, зарегистрированных в этот период. Всего выявлено 145 нозологических форм моногенных синдромов.

Из 70 нозологических форм с АД типом наследования 19 синдромов зарегистрированы в единичных семьях (табл. 2).

В группе часто встречающейся патологии (от 1:50 000 и чаще) с АД типом наследования 8 нозологических форм: хондродистрофия (1:16 391), гипохондроплазия (1:24 323), аномалад Пьера-Робена (1:34 273), нейрофиброматоз (1:35 905), несовершенный остеогенез и синдром Марфана (1:37 700), Нунан синдром (1:39 685) и синдром Вильямса (1:47 126). Гольденхара и Штурге-Вебера – в 11 (1:68 546), ахондроплазия – в 10 (1:75 401).

Следует отметить, что среди всех семей с аутосомно-доминантной патологией в 80% был зарегистрирован лишь один пораженный ребенок, а родители были здоровы. С формально-генетической точки зрения, такие семьи должны быть отнесены в группу семей с аутосомно-рецессивной патологией, однако тщательный клинико-генеалогический анализ с использованием соответствующих каталогов и программ по наследственным заболеваниям позволил рассматривать данные заболевания как синдромы с аутосомно-доминантным типом наследования. При этом имеется в виду, что подобные случаи патологии в семьях могут быть следствием ряда причин, в частности, неполной пенетрантности мутантного гена либо появления новых доминантных мутаций (de novo).

Весь спектр АД патологии условно разделён на четыре группы в зависимости от частоты встречаемости отдельных заболеваний. Заболевания, встречающиеся с распространённостью 1:50 000 и чаще, составляют

максимальную долю по числу больных (46,65%), однако по числу нозологических форм максимальную долю занимают редкие формы АД заболеваний (57,14%).

Аутосомно-рецессивные синдромы представлены 51 клинической формой (табл. 3). Из них 18 нозологических форм встретились лишь в единичных семьях. Только в 3 семьях были зарегистрированы повторные рождения детей с одной патологией.

Чаще всего (1:50 267) регистрировались Опитца «С» тригоцефалии синдром и артрогрипоз. Бейтона волосатых локтей синдром зарегистрирован с частотой 1:75 401. С частотой 1:125 668 зарегистрированы: Дубовица, Меккеля-Грубера, орофациодигитальный синдромы, ахондрогенез и ламеллярный ихтиоз. Синдромы Ларсена, де Майера-Земана и несовершенный остеогенез зарегистрированы с частотой 1:150 802. С частотой 1:188 502 зарегистрированы синдромы Элліса-Ван-Кревельда, ЛМББ и буллезный эпидермолиз.

При условном разделении спектра по частоте встречаемости отдельных заболеваний становится очевидно, что редкие заболевания составляют 72,55% (37 нозологических форм от общего числа выявленных МВПР с АД типом наследования).

Из 9 нозологических форм X-сцепленной патологии 4 встретились в единичных семьях: Опитца-Каведжи, Блоха-Сульцбергер, Лоу и аногенитомелический синдромы. В шести семьях зарегистрирована дисгенезия гонад, ХУ-тип, выявлено 8 больных. В трёх семьях – синдромы Аарского, Ретта (по 3 больных). В двух семьях зарегистрирована эктодермальная дисплазия (выявлено 3 больных) и синдром Коффина-Лоури.

Тип наследования 15 нозологических форм, выявленных у 58 детей с МВПР, установить не удалось. Гемигипертрофия и синдром Корнелии де Ланге зарегистрированы с частотой 1,46±0,44 (по 11 случаев), Протея – 8 случаев (1,06±0,38), синдром сливобразного живота – 7 случаев (0,93±0,35), Клиппеля-Треноне-Вебера – 4 случая (0,53±0,23). Сиреномелия и ассоциация OEIS зарегистрированы с частотой 0,40±0,23 (3 случая). В 6 семьях встретились синдромы: Халлермана-Штрейфа (2), кампомелическая дисплазия (2) и множественных птеригиумов летальный синдром (2). В единичных семьях зарегистрированы: цереброфациодигитальный, Курри окуло-рентальный, аблефарона макростомии синдромы, VACTERL ассоциация и фронтоназальная дисплазия (частота 0,13±0,13).

Обсуждение

В Краснодарском крае зарегистрировано 658 рождений детей с моногенными синдромами, что составило 26,91% от всех случаев МВПР. Всего выявлено 145 нозологических форм моногенных синдромов. Из них

Нозологический спектр МВПР с аутосомно-рецессивным типом наследования, встретившийся с разной распространённостью (х100 000 новорожденных) в Краснодарском крае по данным мониторинга ВПР за 1991–2005 гг.

№	№ ОМИМ	Синдром	По мониторингу	
			Абс.	Частота
1	211750	Опица тригоноцефалии	15	1,99±0,51
2	208158	Артрогрипоз	15	1,99±0,51
3		Бейтона волосатых локтей	10	1,33±0,42
4	223370	Дубовица	6	0,80±0,32
5	249000	Меккеля-Грубера	6	0,80±0,32
6	258850	Орофациодигитальный	6	0,80±0,32
7	200600	Ахондрогенез	6	0,80±0,32
8	242500	Ихтиоз ламеллярный	6	0,80±0,32
9	245600	Ларсена	5	0,66±0,30
10	259420	Несовершенный остеогенез	5	0,66±0,30
11		Де Майера-Земена голопрозэнцефалии-расщелин	5	0,66±0,30
12	225500	Эллиса-Ван-Кревельда	4	0,53±0,27
13	226600	Булёзный эпидермолиз	4	0,53±0,27
14	209900	Лоуренса-Муна-Барде-Бидля	4	0,53±0,27
15	216400	Коккейна	3	0,40±0,23
16		Гипертелоризм Грейга	3	0,40±0,23
17	211970	Кампомелическая дисплазия	3	0,40±0,23
18	268310	Робинова	3	0,40±0,23
19	208530	Ивемарка асплении	3	0,40±0,23
20	244400	Картагенера	3	0,40±0,23
21	236680	Салонен Херва-Норио гидролетальный	2	0,27±0,19
22	225350	Элерса-Данлоса	2	0,27±0,19
23	216550	Козна	2	0,27±0,19
24	309800	Ленца	2	0,27±0,19
25		Бибера церебродиафрагмальный	2	0,27±0,19
26	244450	Кауфмана окулоцереброфациальный	2	0,27±0,19
27	259700	Остеопетроз	2	0,27±0,19
28	270400	Смита-Лемли-Опица	2	0,27±0,19
29	214100	Цереброгепаторенальный (Цельвегера)	2	0,27±0,19
30	234100	Халлермана-Штрайфа	2	0,27±0,19
31	256520	Ноя-Лаксовой	2	0,27±0,19

№	№ ОМИМ	Синдром	По мониторингу	
			Абс.	Частота
32	268300	Робертса	2	0,27±0,19
33		Файнера VATER-подобный	2	0,27±0,19
34		Акроренальный синдром Эванса	1	0,13±0,13
35	236600	Врождённая гидроцефалия	1	0,13±0,13
36		Лоури оросурдолипоматозный	1	
37	222600	Дистрофическая дисплазия	1	0,13±0,13
38		Домаруса височно-челюстной дизостоз	1	0,13±0,13
39		Жена асфиктическая торакальная дисплазия	1	0,13±0,13
40		VATER-гидроцефалии	1	0,13±0,13
41		Коуссеффа кардиоспинальный	1	0,13±0,13
42	201710	Адреногенитальный	1	0,13±0,13
43		Шаха-Ваарденбурга Мак Кьюсика	1	0,13±0,13
44	246200	Лепречаунизм	1	0,13±0,13
45	248700	Мардена-Уолкера	1	0,13±0,13
46	201170	Родригеца	1	0,13±0,13
47	220210	Ритшера-Шинцеля	1	0,13±0,13
48		Холл олигофрении порока Денди-Уокера	1	0,13±0,13
49	210600	Секкеля	1	0,13±0,13
50	241500	Фосфатдиабет	1	0,13±0,13
51	277300	Спондилококостальная дисплазия	1	0,13±0,13
Всего			159	21,09±1,67

70 приходилось на синдромы с АД, 51 – с АР, 9 – с Х-сц., 15 – с неуточненным типом наследования.

Анализ структуры МВПР, выявленных в ходе настоящего исследования, в сравнении с аналогичными исследованиями, проведенными в различных популяциях мира, показал совпадение процентного соотношения хромосомных, моногенных и неклассифицированных комплексов МВПР с данными по Белоруссии (41,08%, 20,57% и 38,35% соответственно) и Томску (37,48%, 21,37% и 41,15%).

Поступила 19.10.2006

ЛИТЕРАТУРА

1. Амелина С. С., Шокарев Р. А., Кривенцова Н. В. и др. Разнообразие моногенных наследственных болезней в Ростовской области // Медицинская генетика. 2006. Т. 5, № 2. С. 16–27.
2. Амелина С. С., Шокарев Р. А., Кривенцова Н. В. и др. Генетико-эпидемиологическое изучение Ростовской области // Медицинская генетика. 2005. Т. 4, № 8. С. 371–377.
3. Ворсанова С. Г., Юров Ю. Б., Мале П., Демидова И. А., Соловьев И. В., Жафрей Д., Шаронин В. О., Ройзес Ж. Эф-

фективность молекулярно-цитогенетической диагностики в практической генетике // Генетика. 1994. Прил. Т. 30. С. 27.

4. Зинченко Р. А., Ельчинова Г. И., Нурбаев С. Д., Гинтер Е. К. Разнообразие аутосомно-доминантных заболеваний в российских популяциях // Генетика. 2001. Т. 37. № 3. С. 373–385.

5. Зинченко Р. А., Ельчинова Г. И., Гаврилина С. Г., Гинтер Е. К. Анализ разнообразия аутосомно-рецессивных заболеваний в российских популяциях // Генетика. 2001. Т. 37. № 11. С. 1559–1570.

6. Мамедова Р. А., Кадошникова М. Ю., Галкина В. А., Хлебникова О. В., Михайлова Л. К., Руденская Г. Е., Гинтер Е. К. Медико-генетическое описание населения двух районов Краснодарского края // Генетика. 1999. Т. 35. № 1. С. 68–73.

7. Генетико-эпидемиологическое исследование наследственной патологии в Западной Сибири / Под редакцией В. П. Пузырева и Л. П. Назаренко. Томск. STT. 2000. 192 с.

8. Генетико-эпидемиологическое исследование населения Тувы / Под редакцией В. П. Пузырева и др. Томск. STT. 1999. 256 с.

9. Alembek Y., Dott B., Roth M. P., Stoll C. Study of children with multiple congenital anomalies // Amer. J. Hum. Genet. 1994. V. 55. № 3. P. 423.

**SPECTRUM MULTIPLE MALFORMATIONS OF
MONITORING AMONG NEONATES OF THE KRASNODAR
TERRITORY**

*Data of monitoring of spectrum multiple malformations
among children in the Krasnodar territory for 1991–2005*

*years are presented. For the specified period the frequency
of multiple malformations was 3,24 in 1000 newborns.
Inclusion of hereditary components in this congenital pa-
thology was shown. 70 autosomal dominant (AD), 51
autosomal recessive (AR) and 9 X-linked disorders were
detected during the study.*

Key words: monitoring, multiple malformations.

**Е. О. ШУМЛИВАЯ, В. И. ГОЛУБЦОВ, И. М. БЫКОВ, Н. Г. СОБОЛЕВА,
С. А. МАТУЛЕВИЧ, Л. Р. ГУСАРУК**

**ОЦЕНКА ЭФФЕКТИВНОСТИ
БИОХИМИЧЕСКОГО СКРИНИНГА НОВОРОЖДЕННЫХ
НА ВРОЖДЕННЫЙ ГИПОТИРЕОЗ В КРАСНОДАРСКОМ КРАЕ
И РЕСПУБЛИКЕ АДЫГЕЯ**

Краевая клиническая больница № 1 им. проф. С. В. Очаповского,

Кубанский государственный медицинский университет, г. Краснодар

Врожденный гипотиреоз (ВГ) – одно из наиболее распространенных заболеваний в педиатрической эндокринологии. Поздняя диагностика и несвоевременная терапия ВГ приводят к задержке роста, психического развития и, как следствие, умственной отсталости у детей. Скрининг новорожденных позволяет диагностировать гипотиреоз и начать лечение в первые недели жизни, что значительно улучшает прогноз заболевания и снижает количество инвалидов с детства [1, 5].

По данным популяционных исследований, проведенных в 2002 г., в странах, где проводится скрининг, ежегодно проходит обследование около 24 миллионов новорожденных [7]. С экономической точки зрения обществу в 4 раза дешевле обходится массовый скрининг, чем лечение детей, ставших инвалидами из-за запоздалой диагностики [3].

Скрининг новорожденных на ВГ в Российской Федерации начал внедряться с 1990 г. [2], а с 1993 г. проводится массовый скрининг новорожденных в рамках президентской программы «Дети России» [4].

За период 1997–2003 гг. в РФ было обследовано более 7 миллионов 775 тысяч новорожденных и выявлено 2174 ребенка с ВГ (частота 1:3576 новорожденных) [6].

В настоящее время в ходе разработки экономических проблем здравоохранения большое внимание уделяется оценке не только медицинских и социальных аспектов, но и экономической эффективности различных программ. Для оценки эффективности массового скрининга на ВГ периодически проводится контроль за тем, какое время тратится, начиная от сбора образцов и кончая выявлением больного, началом его лечения и эффективной реабилитации [8].

Материалы и методы

В рамках Федеральной программы массового скрининга в Краснодарском крае (КК) и Республике Адыгея (РА) на базе уже существовавшего скрининга на фенилкетонурию был внедрен скрининг новорожденных на ВГ.

Обследованный контингент представлял собой группу новорожденных (583 274 человека), родившихся с 01.01.95 г. по 31.12.05 г. в 52 родовспомогательных учреждениях КК и 8 родовспомогательных учреждениях РА.

У всех новорожденных на 4–5-й день жизни (у недоношенных на 7–14-й день) бралась кровь (из пятки), в виде капли наносилась на специальную пористую фильтровальную бумагу марки «Schleicher & Schuell 2992». Содержание ТТГ определяли в сухих пятнах крови с помощью наборов «DELFA Neonatal hTSH» финской фирмы «Wallac» методом иммунофлюоресцентного анализа с временным разрешением люминесценции.

Общепринятый порог уровня ТТГ – 20 мЕ/л в цельной крови (что эквивалентно 40 мЕ/л в сыворотке при уровне гематокрита 50%). Эта концентрация была рекомендуемой для новорожденных 3–5 дней жизни. На втором этапе скрининга оценивали концентрацию ТТГ в повторно взятом образце крови. В соответствии с рекомендациями Минздрава РФ [5] при уровне гормона менее 5 мЕ/л ретест считали неподтвержденным. При уровне ТТГ более 5 мЕ/л новорожденных относили к группе риска по заболеванию ВГ и направляли к детскому эндокринологу для решения вопроса о назначении лечения.

Для оценки эффективности лечения в специально разработанные анкеты были внесены сведения о больных с ВГ, находившихся на диспансерном наблюдении в ЛПУ края и РА. Оценивались результаты лабораторного контроля (уровень ТТГ, T_4) на фоне гормональной терапии, показатели физического, психомоторного развития, результаты ультразвукового исследования ЩЖ и рентгенографии кистей, а также учитывались заключения специалистов (детский эндокринолог, невролог, педиатр, психолог), курирующих больных детей. Индекс интеллектуального развития (IQ) оценивался рисуночным тестом «Нарисуй человека» по методике Гудина-Харриса при контрольном обследовании детей с ВГ в МГК. Согласно методике при показателях $IQ < 70$ баллов регистрировалось отставание в умственном развитии.