

УДК 618.498-071

ПРОБЛЕМИ ДІАГНОСТИКИ ГЕНЕТИЧНОЇ ПАТОЛОГІЇ В АКУШЕРСТВІ ТА НЕОНАТОЛОГІЇ

*І.В. Ластівка, Т.В. Сорокман,
М.І. Поліщук*, Л.В. Никифор**

Буковинський державний медичний університет,
Головне управління охорони здоров'я
Чернівецької облдержадміністрації*,
(Україна, м. Чернівці)

Ключові слова: генетика, неонатологія, акушерство, новонароджені, уроджені вади розвитку, діагностика.

Резюме. В статті наведено основні проблеми діагностики спадкових хвороб та уроджених вад розвитку. Показана важливість превентивної медицини, програм масового скринінгу вагітних та немовлят з генетичною патологією, значення ранньої діагностики та корекції.

Важливість генетики в педіатрії визначається «вантажем» спадкової патології у дітей, яка є не лише медичною, але й соціальною проблемою. Сумарно 5% живонароджених дітей мають уроджену та спадкову патологію. Поширеність генних хвороб серед немовлят складає 1,0%, хромосомних – 0,5%, несумісність матері та плоду за антигенами – 0,4%. Ще одним визначальним фактором важливості спадкового «вантажу» в педіатрії є рання маніфестація спадкових хвороб. Частота клінічної маніфестації патологічних станів, які мають початок у внутрішньоутробному періоді, становить 25%. Ефекти патологічних станів, які виникають антенатально, призводять до підвищення рівня перинатальної смертності, що навіть у розвинутих країнах сягає 40–50%. На сьогодні найбільш важливим завданням сучасної педіатрії та медичної генетики є зниження патологічного ефекту генетичного вантажу шляхом проведення своєчасної профілактики.

Накопичення та систематизація даних про спадкові захворювання в регіоні – одна з основних задач охорони здоров'я. Однією з форм, яка дозволяє отримати уяву про розміри генетичного вантажу в популяції, є створення реєстру спадкової патології. Ці реєстри дозволяють точно оцінити в популяції частоту народження дітей із різними спадковими захворюваннями та уродженими вадами розвитку, а також ефективність профілактики спадкових хвороб. На останню впливають багато факторів, у тому числі, рівень медико-генетичної обізнаності лікарів та поінформованість населення, а також взаємодія багатьох медичних служб.

На сьогоднішній день реєстрація уродже-

ної та спадкової патології проводиться лише серед дітей віком від 0 до 18 років. Дослідження співвідношення демографічної та гендерної структури, епідеміологічних особливостей «тератогенно-небезпечних» інфекцій, чинників оточуючого середовища щодо формування уроджених аномалій розвитку в плодів у періодичних виданнях носять епізодичний характер.

Спадкові хвороби зустрічаються в практиці лікаря будь-якої спеціальності, мають хронічний перебіг і потребують частої та тривалої госпіталізації. Не менше 25% ліжок у дитячих стаціонарах займають пацієнти, які мають генетичні дефекти. Слід відмітити, що лікування таких хворих є надзвичайно дорогим. Швидкість та інтенсивність, з якою розвивається генетика людини, зачіпає усі медичні спеціальності, у тому числі ті, що працюють у напрямку перинатальної медицини.

Розвиток педіатрії у XXI-му сторіччі характеризується широким практичним використанням методів молекулярної та біохімічної генетики. На сьогодні відомі випадки уніпарентного успадкування, хвороб геномного імпринтингу, мітохондріальної патології, з'ясоване значення транслокації генетичного матеріалу з однієї хромосоми на іншу. Ці відкриття пояснюють постійне розширення переліку спадкових хвороб людини. У стадії становлення перебуває вікова геноміка людини.

Досягнення генетики сприяли змінам парадигм клінічної медицини та неонатології. Стала ясною необхідність переходу від використання найскладніших і дуже дорогих технологій, спрямованих на продовження життя, як правило, частіше безнадійно хворих, таких

як трансплантація органів, гемодіаліз, інтенсивна терапія та реанімація до інших технологій профілактичної та превентивної медицини – методів пренатальної діагностики уроджених і спадкових хвороб, розширення програм масового і селективного скринінгу на ці хвороби, впровадження методів трансплантації генів, клітин, тканин; хірургічної корекції уроджених вад розвитку (УВР) у всіх категорій пацієнтів та у будь-якому віковому періоді. Інакше кажучи, за даними науковців, слід зосередити значно більше уваги та ресурсів на початку життя, ніж на «рятувальних» заходах при його передчасному закінченні. Слід сказати, що такий гуманістичний підхід є економічно дороговартісним, але виправданим і більш досконалим. Генна терапія – єдиний метод лікування спадкових хвороб, найбільш ефективний у неонатальному періоді, особливо у випадках, коли діагноз встановлено пренатально.

Для педіатрії та неонатології клінічна генетика має особливе значення. Педіатру, більш ніж лікарям інших спеціальностей, необхідні знання в галузі діагностики, лікування і профілактики спадкових та уроджених хвороб, оскільки 45% цих хвороб маніфестує до 4 років. Існують критичні фази, або вікові інтервали розвитку дитини, коли об'єктивно реєструються процеси переключення генетичної програми розвитку. Одним із таких періодів є неонатальний, тому неонатолог підсвідомо виступає в ролі генетика. Він першим повинен вміти запідозрити уроджений або спадковий генез ранніх відхилень в адаптації та розвитку дитини.

Для проведення своєчасної діагностики уродженої патології в неонатальному періоді доцільно починати медико-генетичне консультування (МГК) вже у пологовому стаціонарі. Існують певні проблеми МГК у дітей у неонатальному періоді, зумовлені важкістю встановлення діагнозу. Особливо це стосується множинних уроджених вад розвитку (МУВР). За даними Чернівецької області, у пологових будинках розпізнається біля 50% вад розвитку, біля 20% - в неонатальних відділеннях ЛПУ міста, ще стільки ж – у постнеонатальному періоді. Для верифікації діагнозу важливе значення мають дані акушерсько-гінекологічного анамнезу та результати УЗД у пренатальному періоді.

УВР посідають чільне місце в структурі хвороб та причин смертності в періоді новонародженості. Частота уроджених аномалій

серед немовлят складає 2,5%. У структурі перинатальної смертності уроджена та спадкова патологія посідає друге місце. Важливість цієї проблеми визначається не лише частотою летальних випадків, але й наявністю супутніх тяжких хронічних захворювань, які призводять до інвалідизації. На сьогодні в якості скринінгу широко застосовується УЗД та визначення біохімічних маркерів у сироватці крові вагітної. Для підтвердження діагнозу використовуються також методи інвазивної діагностики. Кожний із методів виявляє певну групу патологічних станів плода, має свої переваги та недоліки. Лише грамотне використання усіх перерахованих методів дозволяє правильно поставити діагноз та знизити частоту народження дітей із аномаліями розвитку. Проблемою є те, що нерідко внаслідок певної недовіри до методів діагностики та від страху перед гіперболізованою можливістю ускладнень, вагітні відмовляються від методів неінвазивної та інвазивної діагностики, наражаючи себе на народження дитини-інваліда.

На сьогодні велика кількість немовлят народжується з ознаками пієлоектазії (за даними УЗД вагітних). З метою диференційної діагностики мають бути розроблені чіткі вікові диференційно-діагностичні критерії функціонального та органічного ураження чашково-мискової системи (ЧМС) на підставі застосування діуретичної сонографії як універсального методу обстеження, а також УЗД та радіоізотопної ренографії.

У 70% дітей-інвалідів у віці 0–15 років спостерігаються розлади з боку ЦНС, з них 28,2 на 1000 випадків мають уроджений характер. На сьогодні найбільш частою вадою ЦНС є гідроцефалія. Уже вивчена клінічна роль гідроцефалії у вадах розвитку ЦНС при мальформаціях, арахноїдальних кістах, сирингомієлії. Діти перших місяців життя, у яких починається непропорційний ріст голови, повинні обстежуватися з використанням УЗД, але лише МРТ (з даними сагітальної проекції) дозволяє верифікувати діагноз гідроцефалії, провести диференціацію з макроцефалією та оцінити ефективність консервативного та оперативного лікування. Із запровадженням у практику зарубіжних клінік неонатального скринінгу, діти з порушеннями слуху стали виявлятися раніше. Слід зауважити, що 50% випадків глухоти мають генетичну природу.

За останні роки має місце тенденція до збільшення кількості поєднаних вад розвитку (на 15%), при цьому 20–35% з них пов'язані

з хромосомними захворюваннями. За нашими даними, біля 50% немовлят із омфалоцеле мають додаткові уроджені аномалії, біля 35% дітей із щілинами губи та/або піднебіння мають уроджені вади серця (УВС). Найбільш частою супутньою вадою при УВР нирок та УВР легень є УВС, які часто визначають прогноз розвитку патології, у тому числі щодо видужання дитини. У зв'язку з цим особливо актуальним є визначення черговості невідкладних станів, етапність лікування, вибір термінів кінцевої корекції вад розвитку, наближення їх до термінів завершення формування кортико-вісцеральних зв'язків у дитини.

Більшість авторів схиляються до ранньої корекції вад розвитку. Результати лікування хірургічних захворювань у немовлят, як ні в одному іншому розділі медицини залежать від своєчасності діагностики. Тому такими важливими є розробка та впровадження в практику діагностичних програм, протоколів із урахуванням анатомо-фізіологічних властивостей дитини та фізіології ураженого вадою органа чи системи, законів синтропії та мінливості. Основними причинами смерті дітей є поєднані вади розвитку життєво важливих органів, МУВР та глибока недоношеність. Вивчення причин незадовільних результатів оперативного лікування, інтенсивної терапії до- та післяопераційного періоду, розробка заходів, спрямованих на профілактику ускладнень та методів реабілітації дозволить значно зменшити рівень летальності у дітей від УВР.

Хромосомні аномалії займають провідне місце в структурі причин пренатальної загибелі ембріону, плодів, у загальному вантажі МУВР та дитячої інвалідності та виявляються у 14% дітей, які мають відставання в нервово-психічному розвитку. Починаючи з першого етапу (пологовий будинок) за наявності показів, відповідно до наказу МОЗ України та Академії медичних наук України від 31.12.03 № 641/84 «Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні», проводиться цитогенетичне обстеження новонароджених із використанням диференційованого фарбування. Достовірний результат цитогенетичного дослідження можливий за умов правильного забору та транспортування матеріалу в цитогенетичну лабораторію. Особливо важливою є стерильність, якої досягають за допомогою пункції вени у дитини адаптованою вакуумною системою з необхідною концентрацією гепарину. Визначення будь-якої хромосомної

патології або хромосомного варіанту в новонародженого є приводом для визначення каріотипу в батьків та сибсів пробанда з метою прогнозу для родини, особливо стосовно майбутніх вагітностей. Цитогенетичне обстеження відіграє не останню роль при виборі хірургічної тактики. Тому надзвичайно важливо правильно встановити каріотип немовляти у найбільш стислі терміни після народження. Однак, проведення негайної інфузійної терапії, антибактеріальної терапії (які впливають на ріст лімфоцитів) у разі тяжкого стану дитини часто стають на заваді отримання якісного препарату та відповідно достовірного результату цитогенетичного дослідження.

Хромосомні мутації є також найбільш частою причиною відставання дітей у нервово-психічному розвитку. Вони зустрічаються набагато частіше, ніж молекулярні хвороби. Це не лише добре нам відома хвороба Дауна, але й синдром ламкої Х-хромосоми (частота 1:1000–2000). Виявлення збільшення числа нуклеотидних повторів CGG у країнах Заходу використовується в якості скринінг-тесту на ламку Х-хромосому. З мутаціями генів Х-хромосоми пов'язано 20 синдромів розумової відсталості. На сьогодні молекулярна діагностика цих патологічних станів має суттєве значення для профілактичної педіатрії.

Але поки що хромосомні хвороби не підлягають скринінгу, оскільки хромосомні вони є неусувними, а це головна вимога ВООЗ для запровадження скринінг-програм у медицині. Однак методи молекулярної цитогенетики можуть стати незамінними для пренатальної діагностики, коли є ризик народження дитини з розумовою відсталістю. За допомогою сучасних цитогенетичних методів забезпечується надійна діагностика не лише виражених уроджених цитогенетичних аномалій, але й невеликих порушень хромосом, які ведуть до новоутворень. У сімейних випадках таких форм можлива діагностика безсимптомного носійства.

Особливі труднощі викликає діагностика уроджених дефектів метаболізму у немовлят. Захворювання перебігають тяжко і закінчуються летально ще до того, як стає очевидною специфічна метаболічна та неврологічна картина. В періоді новонародженості проявляється 25% відомих спадкових хвороб обміну речовин (СХОР).

За гостротою початку та перебігом спадкові хвороби нагадують нейроінфекції та нейродистрес-синдром. Перебігають вони

під такими діагнозами-масками як гіпоксично-ішемічне ураження ЦНС та сепсис. Найбільш часто у новонароджених порушується обмін вуглеводів (непереносимість лактози, сахарози, галактози, накопичення глікогену). Більшість із них мають АР-тип успадкування. Виключення складають лейкоцистозії з ХР-типом успадкування. Метаболічні порушення мають різноманітні прояви. У неонатальному періоді вони можуть включати проблеми вигодовування, летаргію, судоми, змінений крик, тахіпноє, кому. Захворювання печінки, міопатія та кардіоміопатія можуть бути при цьому як ранньою, так і пізньою ознакою. До особливостей СХОР відносяться поступовий початок, наявність прихованого періоду, зв'язок із зміною характеру вигодовування. Прогредієнтність перебігу з втратою функції не характерні для немовлят.

На сьогодні за допомогою ДНК-аналізу можна діагностувати більше 300 моногенних спадкових захворювань та встановлювати гетерозиготне носійство, що важливо для їх профілактики. На Україні цей список не виходить за межі 150, що залежить не стільки від кваліфікації спеціалістів, скільки від можливостей лабораторій.

До генетичних технологій можна віднести також і біохімічні методи діагностики спадкових хвороб. Біохімічні порушення при цьому включають гіпоглікемію, метаболічний ацидоз, гіперамоніємію. На сьогодні більше 700 спадкових хвороб порушеного обміну речовин можна діагностувати за допомогою біохімічних методів. Сучасні методи біохімічної діагностики спадкових хвороб характеризується високою точністю і можливою конструкцією двох типів просіюючих програм: 1) просіюючі програми масової неонатальної діагностики хвороб на доклінічному рівні; 2) селективні просіюючі програми – діагностика хворої дитини з підозрою на спадкову хворобу на підставі клінічної картини.

Раціональність неонатальної масової діагностики окремих спадкових хвороб має бути обґрунтована в кожній країні сумісною роботою генетиків, неонатологів, педіатрів та організаторів охорони здоров'я. Перевага просіюючих селективних програм у тому, що перший етап може здійснюватися на регіональному рівні медико-генетичної або педіатричної служби. Методи базуються на застосуванні експрес-методів активної діагностики ряду спадкових захворювань (ФКУ, муковісцидоз, гіпотиреоз, адрено-геніталь-

ний синдром). Селективне «просіювання» призначене для контингентів, в яких очікується накопичення спадкових захворювань (пацієнти клінік, будинків інвалідів, спецшкіл) і є невід'ємною частиною практичної охорони здоров'я, як і масовий скринінг.

До найбільш частих молекулярних хвороб з АР-типом успадкування відноситься фенілкетонурія (ФКУ). Без своєчасного специфічного лікування у дитини в 100% випадків виникає інвалідизуюче ураження ЦНС. Скринінг проводиться в умовах пологового будинку. Слід відмітити, що в ряді випадків перший аналіз крові у перші дні життя після народження лише трохи перевищує норму фенілаланіну (ФА), в цих випадках слід провести моніторинг вмісту ФА впродовж першого місяця життя дитини.

В структурі хронічних захворювань легень на частку спадкової та природженої патології припадає 4,6–20,0% від усіх випадків, у т.ч. спадкові моногенні хвороби складають близько 1,0%. На сьогодні, як вже було сказано раніше, проводиться масовий скринінг новонароджених на виявлення муковісцидозу як найчастішого спадкового захворювання, для якого запропоновано методи замісної та генної терапії. В Європі та в Україні з'явилися спеціальні центри для хворих на муковісцидоз. Дослідження носійства гена муковісцидозу показане пацієнтам, в сім'ях яких відмічались випадки захворювання у близьких родичів. Якщо в сім'ї є хворий родич, його слід обстежити, в першу чергу – виявлення мутації суттєво спростить процедуру ідентифікації аномального гена у близьких родичів.

Для порівняння слід відмітити, що в Росії також проводиться скринінг-діагностика таких захворювань, як галактоземія, у США скринінг у пологовому будинку здійснюється на 8 найбільш частих СХОР.

На сьогодні існують і певні проблеми, пов'язані з діагностикою та лікуванням рідкісних захворювань. Перш за все, слід підкреслити, що в країні відсутній реєстр хворих із рідкісними патологічними станами, і, відповідно, не проводиться їх моніторингу, немає єдиних протоколів і стандартів діагностики та лікування пацієнтів. Діагностичні можливості медичних установ є недостатніми; мало лікарів, які мають досвід подібної діяльності, не розроблені та не введені в учбовий процес студентів та лікарів необхідні програми підготовки відповідних фахівців. У нашій країні вкрай мало високоспеціалізова-

них лабораторій. Вони є лише в деяких містах України (Київ, Харків). Іноді біоматеріал для досліджень направляється в Росію. Батьки часто вимушені самостійно шукати вихід для обстеження дітей у медико-генетичних лабораторіях Італії, Польщі та інших країн. Це призводить до того, що здебільшого, лише 5% хвороб розпізнається на I стадії захворювання, а 70% – на третій.

Вкрай важливим є питання лікування дітей із органічними захворюваннями. На сьогодні дітям зі спадковими захворюваннями необхідна дороговартісна фермент-замісна терапія впродовж всього життя, потрібна трансплантація кісткового мозку (стовбурових клітин), гемотерапія. Але все ж таки терапія існує, хоча про це, на жаль, знають далеко не всі пацієнти та практичні лікарі.

Іншою проблемою є відсутність необхідних препаратів на фармацевтичному ринку країни. Їх виробництво здійснюється лише за кордоном, де фармацевтичні компанії мають значну підтримку з боку держави. Лідерами в діагностиці та лікуванні рідкісних хвороб у дітей є Франція, а також Америка, Німеччина та Англія. В Україні, як і в Росії, необхідні лікарські препарати не лише не випускаються, але й, на жаль, не закупаються або своєчасно не ліцензуються.

У 60-х роках ХХ століття стали відомі мітохондріальні хвороби (МТХ). Класичними проявами МТХ вважаються міопатії та енцефалопатії, лактат-ацидоз, органічні ацидемії і феномен «рваних» червоних м'язових волокон, що виявляється при світловій мікроскопії м'язових біоптатів. Сьогодні з'ясовується значний клінічний поліморфізм МТХ.

Дилатаційна кардіоміопатія при мітохондріальних хворобах може бути пов'язана з нестачею цитохром-С-оксидази, з порушенням процесів бета-окиснення жирних кислот та дефіцитом карнітину. Такі мутації можуть спричинити летальний вихід.

З недостатністю мітохондріальних ферментів пов'язано виникнення неонатального нейродистрес-синдрому (лактат-ацидоз). У Московському НДІ педіатрії та дитячої хірургії МОЗ РФ створено програму діагностики МТХ у дітей. Вона включає дослідження рівня лактату, пірувату як скринінг-тест, що проводиться після внутрішньовенного введення глюкози, дослідження спектру органічних кислот крові й сечі методом хромато-мас-спектрометрії; електронну мікроскопію мітохондрій та гістологічне дослідження фер-

ментів дихального ланцюга мітохондрій в біоптаті скелетного м'язу.

Значною проблемою на сьогодні є демієлінізуючі хвороби нервової системи у дітей. До захворювань з дефектом утворення мієліну, який зумовлений спадковими чинниками, відносяться лейкоцистоз. Вони супроводжуються повною атрофією дисків зорових нервів. Діагностика здійснюється за допомогою ДНК-аналізу. Важливим моментом для дітей із демієлінізуючими захворюваннями є те, що вони мають звільнитися від проведення профілактичних щеплень у зв'язку з наявністю триваючого дегенеративного процесу.

Велика кількість факторів можуть викликати розвиток нападів судомного характеру. Серед них не останню роль відіграють спадкові чинники – мальформації мозку, факотоз, внутрішньоутробні інфекції, метаболічні розлади, судинні аномалії. Визначення рівня аутоантитіл до глутаматних рецепторів GluR1 у сироватці крові (тест пароксизмальної активності) може використовуватися для диференційної діагностики судом епілептичного та неепілептичного генезу в дітей, визначення прогнозу, ступеня компенсації та оцінки ефективності рецепторів.

При спінальній аміотрофії Вердніга-Гоффмана, у зв'язку з несприятливим прогнозом захворювання та важкістю перебігу, необхідним є проведення клініко-електроміографічної та прямої ДНК-діагностики пробанда, у тому числі, для здійснення цілеспрямованої пренатальної діагностики наступних вагітностей.

Однією зі спадкових причин формування раннього атеросклерозу судин вважається сімейна гіперхолестеринемія з АД типом успадкування. Частота дисліпидемій становить 1:20–500 дітей, включаючи новонароджених. Захворювання зумовлено мутаціями гену рецепторів ліпопротеїдів низької щільності, мутацій яких, на сьогодні, відомо понад 300 типів.

Американська академія педіатрії рекомендує проводити селективний скринінг дітям із сімей високого ризику за серцево-судинними захворюваннями. При вмісті холестеролу в плазмі крові понад 170 мг/100 мл рекомендується визначити ліпопротеїд низької щільності і холестерол у цих ліпопротеїдах.

З'ясувалося, що у 50% випадків синдром подовженого інтервалу QT, для якого характерні шлуночкові тахікардії, що загрожують життю, є генетично детермінований і успад-

ковується полігенно. На сьогодні можлива ДНК-діагностика чотирьох типів мутацій цього захворювання.

Значну групу налічують так звані екогенетичні захворювання. У цих випадках успадковані мутації є першим елементом хвороби – фактором схильності. Патологічний ген не буде працювати до тих пір, поки організм не стикнеться з зовнішнім «пусковим» чинником. До таких хвороб відносяться недостатність лактази, пігментна ксеродерма, целиакія. Визначення генетичного статусу у таких дітей дозволяє попередити розвиток хвороби за рахунок виключення провокуючих факторів.

Поряд з розвитком молекулярної генетики, важливе роль відіграє комп'ютеризація та підвищення знань медичної генетики у лікарів загальної практики. Призначенням комп'ютерних технологій та систем є пришвидшення диференційної діагностики. Такі діагностичні програми суттєво допомагають лікарям-генетикам, які працюють в медико-генетичних консультаціях. Більше 2000 синдромів та порушень морфогенезу можуть бути діагностовані за допомогою комп'ютерних програм. Етапність діагностики спадкових хвороб: на першому етапі проводяться обстеження за скринінг-програмою, на другому етапі (МГЦ) – тонкошарова хроматографія амінокислот та вуглеводів сироватки крові. Верифікація діагнозу уродженої патології проводиться з використанням комп'ютерної версії каталогу Mc Kusik, POSSUM та здійсненням медико-генетичного спостереження за пробандом у динаміці, включаючи ранній неонатальний період.

Перше обстеження немовлят слід проводити в пологовому будинку, що обумовлено важким станом та необхідністю вирішення клінічних та організаційних питань із урахуванням першочергового клініко-лабораторного обстеження. Повторний огляд проводиться на базі МГЦ в присутності членів родини дитини або в спеціалізованих відділеннях (реанімаційне, хірургічне, відділення патології новонароджених). У більшості випадків діагностика уродженої та спадкової патології потребує консилиуму лікарів-генетиків, а також лікарів інших спеціальностей (невролог, хірург, ортопед, окуліст, кардіолог). З обстежень, які найбільш часто використовуються під час МГК новонароджених з метою діагностики УВР, є УЗД (біля 55%), НСГ (56%)

та цитогенетичне обстеження (36%).

Для використання всіх можливостей сучасної генетики та клінічної медицини в діагностиці, лікуванні та профілактиці спадкових хвороб необхідні спільні зусилля лікарів різних спеціальностей та лікарів-генетиків. На практиці, на жаль, дуже важко буває цього досягти.

Найбільш часті типи помилок, зумовлені недостатніми знаннями лікаря основ медичної генетики:

1. Лікарями не враховується сімейне накопичення мутацій. На медико-генетичне консультування має спрямовуватися не лише пацієнт, але і його родичі.

2. Не своєчасне спрямування на медико-генетичне консультування пацієнта з хворобами, які потребують негайної діагностики та лікування. Помилку можна було би уникнути при своєчасному спрямуванні пацієнтів для медико-генетичного консультування.

3. Клінічні помилки в діагностиці та рекомендаціях щодо фізичних навантажень та вибору професій. Наприклад, при синдромі Марфана не дозволяються сильні фізичні навантаження.

4. Часто складні діагностичні випадки, які не обов'язково є генетичними проблемами, «списують» на спадкову природу.

Генетична структура сучасних популяцій піддається значним навантаженням. На неї впливають система шлюбів, рівень міграції, середовище проживання людини, рівень тиску добору, планування дітонародження. Найбільш значимим наслідком цих процесів є формування гетерозиготних з генетичної точки зору популяцій. Наслідки цього явища в біології потребують постійного динамічного дослідження.

Таким чином, розвиток медичної генетики на етапі сьогодення диктує необхідність зосередження уваги та ресурсів на превентивних технологіях вже на початку життя, ще більш актуальним є своєчасне всебічне планування вагітності. Саме такий підхід є найбільш виправданим з позицій гуманності. Медико-генетичне консультування, як один з провідних напрямків розвитку перинатальної медицини, повинен бути передбачений у якості структурного підрозділу при створенні нових сучасних високотехнологічних перинатальних центрів в Україні, що надасть можливість плідної співпраці лікарів різних спеціальностей та сприятиме попередженню уродженої та спадкової патології.

Література

1. Бадюк В.М. Цитогенетичні дослідження в неонатології / В.М.Бадюк // Мед. техніка. – 2008. – №1. – С. 33-35.
2. Барашнев Ю.И. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей: [Путеводитель по клинической генетике] / Ю.И.Барашнев, В.А.Бахарев, П.В.Новиков – М.: Триада-Х, 2004. – 560 с.
3. Белоусова Е.Д. Наследственные болезни обмена веществ, проявляющиеся в периоде новорожденности /Е.Д.Белоусова, М.Ю.Никанорова, Е.А.Николаева // – Рос. вестн. педиатр. и перинатол. – 2000. – № 6. – С. 12–19.
4. Бочков Н.П. Генетические технологии в педиатрии / Н.П.Бочков// Педиатрия. – 1995. – № 4. – С.21–26.
5. Вельтишев Ю.Є. Прогрес генетики та його значення для педіатрії / Ю.Є.Вельтишев, А.Д. Царегородцев, Л.З.Казанцева // Педіатрія, акуш. та гінекол. – 2002. – № 2. – С.4–8.
6. Гречанина Ю.Б. Причины неонатальных судорог / Ю.Б.Гречанина// Ультразвукова перинат. діагностика. – 1999. – № 11. – С. 87–99.
7. Жученко Л.А. Пренатальный ультразвуковой скрининг в Московской области как индикатор эффективности популяционной программы профилактики фолатзависимых пороков развития у новорожденных / Л.А.Жученко // Рос. вестн. акушера-гинекол. – 2009. – №1. – С. 40–45.
8. Красовская Т.В. Оптимизация диагностических и лечебных программ в хирургии новорожденных на современном этапе / Т.В.Красовская, Ю.И.Кучеров, Н.В.Голоденко [и др.] // Хирургия. – 2003. – № 7.
9. Оценка тяжести состояния и оперативного риска у новорожденных с врожденными пороками развития / Е.Ц.Циденжапов, И.Д.Беляева, С.М.Степаненко, В.А.Михельсон // Детская хирургия. – 2009. – № 6. – С. 37–41.
10. Тебиева И.С. Опыт мировой и отечественной практики неонатального скрининга на наследственные заболевания / И.С.Тебиева, Ф.К.Лагкуева, М.Ф.Логачев [и др.] // Педиатрия. – 2012. – Т.91, №1. – С. 128-131.
11. Галаган В.О. Медико-генетичне консультування в неонатальний період / В.О.Галаган // Вісник соц. гігієни та організація охорони здоров'я України. – 2002. – № 4. – С.51–55.
12. Новиков П.В. 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 // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2010. – С.6–11.
13. Протопопова Т.А. Особенности подготовки врача специалиста акушера-гинеколога, неонатолога, анестезиолога, реаниматолога в перинатальных центрах Российской Федерации / Т.А.Протопопова, В.Ф.Волгина, М.П.Шувалова // Акушерство и гинекология. – 2011. – № 2. – С. 93–96.

ПРОБЛЕМЫ ДИАГНОСТИКИ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПАТОЛОГИИ В АКУШЕРСТВЕ И НЕОНАТОЛОГИИ

И.В. Ластивка, Т.В. Сорокман, М.И. Полищук,
Л.В. Никифор**

Буковинский государственный медицинский университет,
Главное управление охраны здоровья Черновицкой облгосадминистрации*
(г. Черновцы, Украина)

Резюме. В статье приведены проблемы диагностики наследственных заболеваний и врожденных пороков развития. Показаны важность превентивной медицины, программ массового скрининга беременных и новорожденных с генетической патологией, значение ранней диагностики и коррекции.

Ключові слова: генетика, неонатология, акушерство, новорожденные, врожденные пороки развития, диагностика.

PROBLEMS OF DIAGNOSTICS OF GENETIC PATHOLOGY IN OBSTETRICS AND NEONATOLOGY

*I.V. Lastivka, T.V. Sorokman, M.I. Polishchuk *
L.V. Nikifor**

Bukovinian State Medical universitet,
General Directorate of Health Protection of
Chernivtsi Regional State Administration*
(Chernivtsi, Ukraine)

Summary. The article describes the main problems of diagnosis of hereditary diseases and congenital malformations. Was presented the importance of preventive medicine programs of mass screening of pregnant women and newborns in these pathological conditions, the importance of early diagnosis and correction.

Keywords: genetics, neonatology, obstetrics, newborn, birth defects, the diagnosis.