

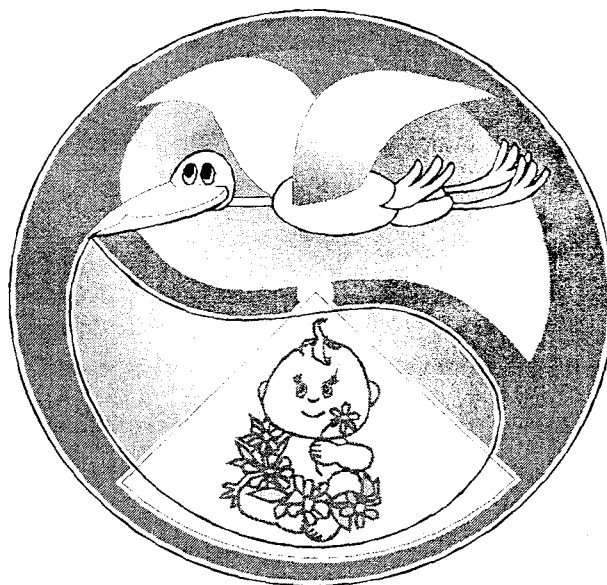
МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
Харківський національний медичний університет
Український інститут клінічної генетики

**ЗБІРНИК НАУКОВИХ РОБІТ
І НАЦІОНАЛЬНОГО КОНГРЕСУ
«Рідкісні хвороби та вроджені вади розвитку
як важлива медична та соціальна проблема
XXI століття: діагностика, лікування, профілактика»**

**ДОДАТОК ДО ЖУРНАЛУ
«КЛІНІЧНА ГЕНЕТИКА І ПЕРИНАТАЛЬНА ДІАГНОСТИКА»**

(19-22 листопада, Харків, Україна)

1(2013)



ДОСВІД ПРОВЕДЕННЯ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНІНГУ НА АДРЕНОГЕНІТАЛЬНИЙ СИНДРОМ У ХЕРСОНСЬКІЙ ТА МИКОЛАЇВСЬКІЙ ОБЛАСТЯХ

Нагнибіда І. М., Рзаєва Е. М., Галаган В. О.

Спеціалізований медико-генетичний центр (СМГЦ),

*Національна дитяча спеціалізована лікарня (НДСЛ) «ОХМАТДИТ» МОЗ України, м. Київ, Україна
screeninglabokhmatder@gmail.com*

Вступ. Своєчасна діагностика одного з найрозповсюдженіших генетичних захворювань дозволяє надати не лише комплексне лікування в повному обсязі, а й діагностувати хворобу в доклінічній стадії. Враховуючи досвід іноземних дослідників очікувана частота захворювання при використанні скринуючих програм має становити при достатньому охопленні для популяції України 1:2500 новонароджених.

Мета. Аналіз частоти АГС серед новонароджених Миколаївської та Херсонської областей за період 2012-2013 рр.

Матеріали і методи. Матеріалом для обстеження були зразки сухої крові, взяті на 3-7 добу у новонароджених дітей на тест бланки з фільтрувального паперу (№903, для забору зразків біологічних рідин, Україна). Визначення рівня 17-ОН-прогестерону в сухих зразках крові проводилося з використанням тест-наборів Neonatal 17-ОН-Progesterone FEIA (AniLabystems, Finland), комп'ютерної програми та багатофункціонального аналізатора «VIKTOR» (Wallac, Finland).

Міжлабораторний контроль якості проводився за допомогою програм зовнішньолабораторного контролю якості – NEQAS UK (Великобританії) та CDC (США).

Результати досліджень та їх обговорення. За період з березня 2012 року до вересня 2013 до лабораторії неонатального скринінгу СМГЦ НДСЛ «ОХМАТДИТ» МОЗ України надійшло 37984 зразків, з них – 18200 з Херсонської області і 19784 з Миколаївської. Первинно підвищений результат був у 626 випадках, що складає 1,65 %, з них – 318 випадків у Миколаївській і 308 – у Херсонській областях (1,6 % і 1,7 % - відповідно). Діагноз підтвердився у трьох випадках, коли концентрація 17ОН-прогестерону в первинних зразках знаходилась в межах 23 – 200нг/мл.

Висновок. Частота АГС серед новонароджених Миколаївської і Херсонської областей за 2012-2013 рр. склала 1:12661. Отриманий показник вказує на необхідність в подальшому обстеженні дітей за більш тривалий період.

УЧАСТИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ФАКТОРОВ В ГЕНЕЗЕ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ ПОЧЕК

Пишак В. П., Ризничук М. А.

Буковинский государственный медицинский университет, г. Черновцы (Украина)

Введение. Врождённые пороки развития (ВПР) у детей — актуальная проблема современной педиатрии. Высокая распространённость и постоянный рост случаев ВПР во всем мире, значимый их вклад в структуру причин младенческой смертности, детской заболеваемости и инвалидности у детей. Ежегодно в Украине рождается 4500-5000 детей с врожденной патологией. Пороки развития органов мочевой системы занимают одно из лидирующих мест в структуре хронических заболеваний почек.

Целью исследования является оценка особенностей генетических факторов в проявлениях полихистоза почек у детей.

Материалы и методы исследования. Исследовано 403 плода с врожденными пороками развития и выделено 81 случай аномалий мочевой системы. Изолированные пороки мочевой системы встречались в 65 случаях, а 16 пороков — в составе множественных аномалий. Использовался ретроспективный метод исследования путем изучения регистрационных генетических карт (ф. № 149/у) за 2004-2008 гг.

Результаты и обсуждение. При анализе распространенности врожденных пороков развития у новорожденных аномалии мочевой системы занимают пятое место (2,19 %) среди всех пороков. Среди плодов мужского пола данные аномалии встречались чаще (59,3 %) чем у плодов женского пола (40,7 %). Пороки развития почек были представлены гидронефрозом одно- или двусторонним (37,1 %), мультикистозом одно- или двусторонним (30,8 %), агенезией/гипоплазией почек (17,3%) и поликистозом одно- или двусторонним (14,8%). Поликистоз у лиц мужского пола встречался в 3 раза чаще, мультикистоз — 1,8 раза, гидронефроз — в 1,5 раза. Только агенезия/гипоплазия почек превалировала у лиц женского пола в 1,8 раз. Факторами риска развития аномалий мочевой системы были: пол плода — мужской (OR = 1,5; 95 % CI 0,4-3,2), возраст беременной (до 20 лет) (OR = 1,2; 95 % CI 0,2-7,6), вторая (OR = 3,0; 95 % CI 1,1-7,5) и третья беременность (OR = 2,2; 95 % CI 0,2-16,6), фетоплацентарная недостаточность (OR = 1,1; 95 % CI 0,3-3,9), обвитие пуповины шеи плода (OR = 1,6; 95 % CI 0,4-4,6), маловодие (OR = 3,9; 95 % CI 1,6-4,8).

Выводы. Среди плодов мужского пола аномалии мочевой системы встречаются чаще (59,3 %). Наиболее распространенным является гидронефроз (37,1 %). Факторами риска развития аномалий мочевой системы были: пол плода — мужской, возраст беременной (до 20 лет), вторая и третья беременность, фетоплацентарная недостаточность, обвитие пуповины шеи плода, маловодие.

МОНИТОРИНГ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ В СИСТЕМЕ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ СЛУЖБЫ САНКТ-ПЕТЕРБУРГА

Романенко О. П., Верлинская Д. К., Кузнецова Е. Ю.

ГКУЗ Диагностический центр (медико-генетический), Санкт-Петербург, Россия

Введение. В последние годы особое внимание уделяется проблеме увеличения частоты врожденных пороков развития (ВПР).

В Санкт-Петербурге ведется мониторинг ВПР у детей до 3 лет, в том числе у новорожденных по регистрации родильных домов. В задачи мониторинга входит создание базы данных эпидемиологической информации о ВПР, наблюдение за частотой отдельных врожденных пороков, оценка влияния факторов риска, связанных с окружающей средой. В работе проанализированы данные мониторинга с 2000 по 2012 год, прослежена динамика частоты зарегистрированных ВПР, проведена оценка факторов риска, связанных с окружающей средой. Данные мониторинга дают возможность оценить эффективность пренатальной диагностики, проводимой в Санкт-Петербурге.

Результаты. За 2000-2012 гг. в Санкт-Петербурге зарегистрировано 13680 врожденных пороков. из них у новорожденных — 5164. Анализ частоты ВПР у детей до 3 лет (2000 — 2009 г. рождения) выявил снижение этой частоты с 29,4 ‰ в 2000 году до 22,9 ‰ в 2009 г. В то же время частота ВПР, регистрируемая среди новорожденных, увеличилась с 12,1 ‰ в 2000г. до 16,2 ‰ в 2012 г. Это увеличение связано с улучшением диагностики ВПР пренатально и у новорожденных, а также с большим вниманием к их регистрации.

С наибольшей частотой встречаются пороки развития сердечно-сосудистой (ССС) и костно-мышечной систем (КМС), на долю которых приходится более 50% всех регистрируемых ВПР. За последние 5 лет несколько снизилась частота ВПР СССР — с 9,35 ‰ в 2005 г. до 7,98 ‰ в 2009 г. Частота пороков костной системы существенно не изменилась.

Мониторинг ВПР предполагает изучение влияния экологической обстановки в городе на формирование ВПР у детей в зависимости от места проживания семьи ребенка, особенно женщин во время беременности. Совместно с лабораторией экогенетики Санкт-Петербургского Педиатрического медицинского университета (зав. — проф. О.И. Янушанец) изучено влияние экологической обстановки на частоту ВПР у новорожденных в 12-ти районах Санкт-Петербурга. В результате анализа экологической ситуации в районах города по комплексной оценке выделены районы с наиболее неблагоприятной экологической обстановкой. Однако, прямой корреляционной зависимости между экологической обстановкой и частотой ВПР у новорожденных в разрезе районов города не получено.

Выводы. Эффективность пренатальной диагностики можно оценить по динамике общей частоты ВПР, частотам отдельных пороков, а также снижению доли ВПР в младенческой смертности и инвалидизации детей. Снижение общей частоты ВПР связано с улучшением методов пренатальной диагностики и введением за эти годы новых методов, например, комбинированного скрининга