

## МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МОНИТОРИНГ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ

Л.В. ГЕВОРКОВА

*Ереванский государственный медицинский университет им. М.Гераци, 375096*

*Плод - врожденные пороки - медико-генетический мониторинг - генетический регистр - факторы риска*

Среди многих актуальных медицинских проблем особого внимания заслуживает проблема врожденной и наследственной патологии плода. По данным ВОЗ, 20% детской заболеваемости и инвалидности, а также 15-20% детской смертности вызваны пороками развития. Попытка решения этих чрезвычайно трудных задач стимулирует создание новых диагностических систем, технологии сохранения жизни, поиск новых методов восстановления утраченных функций и пр.

В связи с этим важное значение имеет оценка распространенности врожденных пороков развития. Их учет в конкретной экологической ситуации служит неотъемлемым элементом общей системы генетического мониторинга. Под генетическим мониторингом в широком смысле слова следует понимать систему наблюдения или контроля за наследственной изменчивостью. В более узком медицинском смысле генетическим мониторингом можно назвать контроль за частотой наследственных болезней или оценку наследственной патологии, с помощью которого можно решать разные теоретические и прикладные вопросы генетики человека [1-4].

Для организации любой конкретной системы мониторинга необходимо определить критерии для отбора врожденных пороков развития, подлежащих динамическому наблюдению, и очертить круг "модельных" форм; разработать систему информационного обеспечения мониторинга; создать систему учета и анализа частоты врожденных пороков развития. Решение последних двух задач возможно лишь с помощью использования современных программных средств, позволяющих осуществлять оперативный доступ к архивным материалам и получать требуемые данные в удобной для пользователя форме через Корпоративную сеть или Интернет. Полученные сведения будут способствовать разработке тех или иных профилактических мероприятий для снижения или предотвращения рождения неполноценных детей.

Все эти данные свидетельствуют об очевидной актуальности изучения этой проблемы с точки зрения определения роли и места различных этиологических факторов в возникновении врожденных пороков развития.

*Материал и методика.* С целью выявления комплекса внешних и внутренних факторов риска, имеющих наибольшую значимость для прогнозирования развития врожденных аномалий у детей, нами была создана компьютеризированная база данных проспективного генетического регистра, содержащего информацию о более чем 180 семей



составил  $25,88 \pm 0,51$  лет, среди них женщин старше 30 лет было 47 (26,1%). Следует отметить, что в исследуемой группе чаще всего встречались врожденные пороки развития у детей от молодых родителей и первой беременности.

Возможное воздействие различных физических и химических факторов в период беременности установлено у 5,6 % матерей пробандов. Из вредных факторов внешней среды следует выделить пестициды, профессиональное влияние которых на организм сельских жительниц повышает риск развития дефектов нервной трубки у плода.

С наибольшей частотой из факторов риска встречались угроза прерывания беременности в различные сроки (13,9%), самопроизвольные выкидыши в анамнезе (15%), вирусные инфекции во время беременности (46,7%). Экстрагенитальная патология отмечалась у 37 (24,2%) беременных, анемия - у 50 (29,2%).

Таким образом, общепринятая группа риска беременных в отношении рождения у них детей с врожденной патологией была расширена за счет учета разработанных нами дополнительных факторов. Сравнительная характеристика этих факторов риска при врожденных пороках развития показывает, что отдельные нозологические варианты этой патологии характеризовались своим спектром критериев риска и могут быть использованы в диагностическом и прогностическом плане.

Анализируя вышеизложенное, мы пришли к следующим выводам:

1) исследование частоты и распределения врожденных пороков развития в разных регионах республики имеет определенное значение для изучения генетики врожденных пороков развития и медико-генетического прогнозирования;

2) своевременное выявление неблагоприятных факторов риска развития врожденных аномалий плода и формирование с их учетом группы риска беременных по рождению ребенка с пороками развития для своевременного проведения пренатальной диагностики и генетико-профилактических мероприятий способствует снижению данной патологии, уменьшению ее в структуре перинатальной заболеваемости и смертности;

3) перспективными являются дальнейшая разработка и внедрение программных средств в практическую деятельность перинатологии и медико-генетического консультирования.

## ЛИТЕРАТУРА

1. Абрамян Р.А., Геворкова Л.В. Мед.наука Арм., Ереван, 39, 106-111, 1999.
2. Бочков М.П., Жученко Н.А., Кирилова Е.А. и др. Рос.вест.перинат. и педиат., 2, 20-24,1996.
3. Гинзбург Б.Г. Рос. вест. перинат. и педиат., 3, 58, 2000.
4. Крикунова Н.И., Назаренко Л.П., Пузырев В.П., Тихомирова Е.В. Рос. вест. перинат. и педиат., 2, 29-33, 1998.

Поступила 11.VIII.2001