

**ФГБОУ ВО БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ
МИНЗДРАВА РОССИИ
КАФЕДРА ДЕТСКИХ БОЛЕЗНЕЙ**

ПРОБЛЕМЫ НЕОНАТОЛОГИИ

ПРОФЕССОР ЭТКИНА Э.И.

ДОЦЕНТ ОРЛОВА Н.А.

УФА 2020-2021

- **1948 ГОД ГЕНЕРАЛЬНАЯ АССАМБЛЕЯ ООН – ВО ВСЕОБЩЕЙ ДЕКЛАРАЦИИ ПРАВ ЧЕЛОВЕКА:** «МАТЕРИНСТВО И МЛАДЕНЧЕСТВО ДАЮТ ПРАВО НА ОСОБЫЙ УХОД И ПОМОЩЬ» (СТАТЬЯ 25)
- **1959 ГОД «ДЕКЛАРАЦИЯ ПРАВ РЕБЕНКА»** ЯВЛЯЕТСЯ ПЕРВЫМ НОРМАТИВНЫМ АКТОМ ООН В ОБЛАСТИ ПРАВ ДЕТЕЙ. "РЕБЕНОК В СВЯЗИ С ЕГО ФИЗИЧЕСКОЙ И ПСИХИЧЕСКОЙ НЕЗРЕЛОСТЬЮ НУЖДАЕТСЯ В ОСОБОЙ ЗАЩИТЕ И УХОДЕ, ВКЛЮЧАЯ СООТВЕТСТВУЮЩУЮ ПРАВОВУЮ ЗАЩИТУ ДО И ПОСЛЕ РОЖДЕНИЯ", "ЧЕЛОВЕЧЕСТВО ОБЯЗАНО ПРЕДОСТАВИТЬ РЕБЕНКУ ЛУЧШЕЕ, ЧТО У НЕГО ЕСТЬ". СФОРМУЛИРОВАНО 10 ОСНОВНЫХ ПРИНЦИПОВ ЗАЩИТЫ ПРАВ ДЕТЕЙ.
- **1989 ГОД ПРИНЯТА КОНВЕНЦИЯ О ПРАВАХ РЕБЕНКА** - НАБОР МЕЖДУНАРОДНО-ПРАВОВЫХ СТАНДАРТОВ В ОБЛАСТИ ЗАЩИТЫ И БЛАГОПОЛУЧИЯ ДЕТЕЙ. «КАЖДЫЙ ЧЕЛОВЕК В ВОЗРАСТЕ ДО 18 ЛЕТ – ЭТО РЕБЕНОК». ГОСУДАРСТВА-УЧАСТНИКИ ПРИЗНАЮТ ПРАВО ДЕТЕЙ НА ПОЛЬЗОВАНИЕ САМЫМИ СОВРЕМЕННЫМИ МЕДИЦИНСКИМИ УСЛУГАМИ, ЛЕЧЕНИЕ БОЛЕЗНЕЙ И ВОССТАНОВЛЕНИЕ ЗДОРОВЬЯ. С 15.09.1990 ОН ВСТУПИЛ В СИЛУ В РОССИИ (НЕ ПОДПИСАЛИСЬ ТОЛЬКО ДВЕ СТРАНЫ: СОМАЛИ И США).

ФАКТОРЫ, ОПРЕДЕЛЯЮЩИЕ РАЗВИТИЕ, ЗДОРОВЬЕ И ЖИЗНЬ РЕБЕНКА

- 1. БИОЛОГИЧЕСКИЕ (ПРОГРАММА ГЕНЕТИЧЕСКОГО ЗДОРОВЬЯ, МУТАГЕНЕЗ, ТЕРАТОГЕНЕЗ)**
- 2. СОЦИАЛЬНЫЕ И ГИГИЕНИЧЕСКИЕ (ЭКОЛОГИЧЕСКАЯ ПРОГРАММА, УСЛОВИЯ ЖИЗНИ БЕРЕМЕННЫХ ЖЕНЩИН И ДЕТЕЙ)**
- 3. МЕДИКО-ОРГАНИЗАЦИОННЫЕ (ПРОГРАММА МЕДИЦИНСКОЙ ПОДДЕРЖКИ).**

НОВОРОЖДЕННЫЙ НЕСЕТ С СОБОЙ ГРУЗ ГЕНЕТИЧЕСКИХ, СОЦИАЛЬНЫХ, СЕМЕЙНЫХ ПРОБЛЕМ.

ОСНОВНЫЕ НАПРАВЛЕНИЯ ДИНАМИЧЕСКОГО МОНИТОРИНГА ЗДОРОВЬЯ ДЕТЕЙ

- 1. МЕДИЦИНСКИЙ И СОЦИОЛОГИЧЕСКИЙ МОНИТОРИНГ (КОНТРОЛЬ АДАПТАЦИИ ЛИЧНОСТИ, СОЦИАЛЬНАЯ ДИНАМИКА, В КОТОРОЙ ОНА УЧАСТВУЕТ)**
- 2. СОЦИАЛЬНЫЙ И ГИГИЕНИЧЕСКИЙ МОНИТОРИНГ**
- 3. МЕДИЦИНСКИЙ И БИОЛОГИЧЕСКИЙ МОНИТОРИНГ.**

ГРУППЫ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЧЕЛОВЕКА

- 1. НАСЛЕДСТВЕННЫЕ (БОЛЕЕ 3000) - НАИБОЛЕЕ ЧАСТО СОПРОВОЖДАЮТСЯ МВПР**
- 2. БОЛЕЗНИ С НАСЛЕДСТВЕННЫМ ПРЕДРАСПОЛОЖЕНИЕМ (МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ)**
- 3. ОБУСЛОВЛЕННЫЕ ТОЛЬКО ФАКТОРАМИ ВНЕШНЕЙ СРЕДЫ (ИНФЕКЦИИ, ТРАВМЫ И Т.Д.).**

СМЕРТНОСТЬ ДЕТЕЙ

СМЕРТНОСТЬ (СРОК ЗДОРОВЬЯ) ОДИН ИЗ НАИБОЛЕЕ ОБЪЕКТИВНЫХ И ВАЖНЫХ ПОКАЗАТЕЛЕЙ ОБЩЕСТВЕННОГО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ. *КОЭФФИЦИЕНТ МЛАДЕНЧЕСКОЙ СМЕРТНОСТИ В 10 РАЗ ВЫШЕ, ЧЕМ В ДРУГИХ ВОЗРАСТНЫХ ГРУППАХ.*

РЕБЕНОК В ГРУДНОМ ВОЗРАСТЕ НАИМЕНЕЕ ЗАЩИЩЕН ОТ НЕБЛАГОПРИЯТНЫХ ВОЗДЕЙСТВИЙ ВНЕШНЕЙ СРЕДЫ И ПОЭТОМУ МАКСИМАЛЬНО ЗАВИСИМ ОТ УСЛОВИЙ ЖИЗНИ, СОЗДАВАЕМЫХ ЕМУ ОБЩЕСТВОМ И СЕМЬЕЙ.

ОТРИЦАТЕЛЬНЫЕ ТЕНДЕНЦИИ В СОСТОЯНИИ РЕПРОДУКТИВНОГО ЗДОРОВЬЯ НАСЕЛЕНИЯ ПРИВЕЛИ К ДЕПОПУЛЯЦИИ. ПОЭТОМУ СОХРАНЕНИЕ КАЖДОГО ЗАЧАТИЯ, НОВОРОЖДЕННОГО И ГРУДНОГО РЕБЕНКА ПРИОБРЕТАЕТ СТРАТЕГИЧЕСКИЕ ДЛЯ ВЫЖИВАНИЯ НАРОДА ЗНАЧЕНИЕ.

ДЛЯ ОЦЕНКИ КОНЕЧНОГО РЕЗУЛЬТАТА ВЛИЯНИЯ СОЦИАЛЬНЫХ, МЕДИЦИНСКИХ И БИОЛОГИЧЕСКИХ ФАКТОРОВ НА ЗДОРОВЬЕ БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ, ПЛОДА И НОВОРОЖДЕННОГО ВВОДЯТСЯ ПОНЯТИЯ ***РЕПРОДУКТИВНЫХ И ФЕТОИНФАНТИЛЬНЫХ ПОТЕРЬ.***

РЕПРОДУКТИВНЫЕ ПОТЕРИ

1. ПЛОДОВЫЕ :

- СПОНТАННЫЕ ВЫКИДЫШИ
- АБОРТЫ НА СРОК ДО 22 НЕДЕЛЬ.
- ВНЕМАТОЧНАЯ БЕРЕМЕННОСТЬ
- ПРЕРЫВАНИЕ БЕРЕМЕННОСТИ В 22-27 НЕДЕЛЬ.
- МЕРТВОРОЖДЕНИЕ (ОТ 28 НЕДЕЛЬ).

2. МАТЕРИНСКИЕ ПОТЕРИ:

- СМЕРТЬ ОТ АБОРТА, ВНЕМАТОЧНОЙ БЕРЕМЕННОСТИ В ПЕРИОД ДО 28 НЕДЕЛЬ БЕРЕМЕННОСТИ
- СМЕРТЬ ПОСЛЕ 28 НЕДЕЛЬ
- СМЕРТЬ ЖЕНЩИН В РОДАХ
- СМЕРТЬ РОДИЛЬНИЦ В ТЕЧЕНИЕ ДО 42 ДНЕЙ ПОСЛЕ ОКОНЧАНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ

ФЕТОИНФАНТИЛЬНЫЕ ПОТЕРИ

1. МЕРТВорождаемость (при сроке от 28 нед.)
 2. Младенческая смертность:
 - неонатальная ранняя (0-6 суток) и поздняя (7-27 дней)
 - постнеонатальная (28-365 дней).
-
- **Перинатальная смертность** включает мертворождение, интра и раннюю неонатальную смертность. В 2019 году уровень перинатальной смертности в Российской Федерации составил 6,2%.

ФАКТОРЫ, ВЛИЯЮЩИЕ НА ПЕРИНАТАЛЬНУЮ СМЕРТНОСТЬ

1. МЕДИЦИНСКИЕ И БИОЛОГИЧЕСКИЕ:

- ИСТОРИЯ АБОРТОВ,
- ЗАБОЛЕВАНИЯ ПОЛОВОЙ И МОЧЕВЫДЕЛИТЕЛЬНОЙ СИСТЕМЫ,
- АНЕМИЯ,
- ПОЗДНИЙ ГЕСТОЗ,
- ЗАБОЛЕВАНИЯ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТОЙ СИСТЕМЫ..

2. СОЦИАЛЬНЫЕ И ГИГИЕНИЧЕСКИЕ:

- НИЗКИЙ УРОВЕНЬ ОБРАЗОВАНИЯ
- ПОТЕРЯ РАБОТЫ
- ПЛОХИЕ ЖИЛИЩНЫЕ УСЛОВИЯ

3. ВРЕДНЫЕ ФАКТОРЫ ПРОИЗВОДСТВА И ОКРУЖАЮЩЕЙ СРЕДЫ

4. НЕДООЦЕНКА РИСКА БЕРЕМЕННОСТИ К ИСХОДУ ДЛЯ МАТЕРИ И ПЛОДА (ОТСУТСТВИЕ ДИНАМИЧЕСКОГО МОНИТОРИНГА, ПОЗДНЯЯ РЕГИСТРАЦИЯ, ОТСУТСТВИЕ ПАТРОНАЖА).

СТРУКТУРА ПЕРИНАТАЛЬНЫХ ПОТЕРЬ

- 1. ГИПОКСИЯ (56,2%)**
- 2. РЕСПИРАТОРНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ (15%)**
- 3. ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ (10%)**
- 4. ДРУГИЕ.**

ПРИЧИНЫ ПЕРИНАТАЛЬНЫХ ПОТЕРЬ

- 1. ПАТОЛОГИЯ ПЛАЦЕНТЫ (27%)**
- 2. ЭКСТРАГЕНИТАЛЬНАЯ ПАТОЛОГИЯ (19%)**
- 3. ПАТОЛОГИЯ БЕРЕМЕННОСТИ, ПРЕЭКЛАМПСИЯ (12%)**
- 4. ПАТОЛОГИЯ ПУПОВИНЫ И МЕМБРАН (11%)**
- 5. ПАТОЛОГИЯ РОДОВ (3%)**
- 6. ПРИЧИНА НЕ УСТАНОВЛЕНА (28%).**

КОЭФФИЦИЕНТ СМЕРТНОСТИ ДЕТЕЙ НА 1-М ГОДУ ЖИЗНИ ЯВЛЯЕТСЯ НАИБОЛЕЕ ВАЖНЫМ КОМПЛЕКСНЫМ ДЕМОГРАФИЧЕСКИМ ПОКАЗАТЕЛЕМ, ОТРАЖАЮЩИМ:

1. СОЦИАЛЬНО-ЭКОНОМИЧЕСКОЕ БЛАГОПОЛУЧИЕ ОБЩЕСТВА

2. КАЧЕСТВО И ДОСТУПНОСТЬ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ

3. ЭФФЕКТИВНОСТЬ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ

4. ЗАИНТЕРЕСОВАННОСТЬ ГОСУДАРСТВА В ЗАЩИТЕ ЗДОРОВЬЯ ЖЕНЩИН И ДЕТЕЙ.

САМЫЙ НИЗКИЙ УРОВЕНЬ СМЕРТНОСТИ СРЕДИ ДЕТЕЙ В ВОЗРАСТЕ ДО 1 ГОДА НАХОДИТСЯ В ЯПОНИИ, ЗА КОТОРОЙ СЛЕДУЮТ ФИНЛЯНДИЯ, СИНГАПУР, ШВЕЦИЯ, НОРВЕГИЯ, КАНАДА И ШВЕЙЦАРИЯ; САМЫЙ ВЫСОКИЙ ПОКАЗАТЕЛЬ НА ЮГЕ БРАЗИЛИИ, КЫРГЫЗСТАНА, КАЗАХСТАНА, АРГЕНТИНЫ И РУМЫНИИ.

СТРУКТУРА СМЕРТНОСТИ СРЕДИ ДЕТЕЙ В ВОЗРАСТЕ ДО 1 ГОДА

- 1. СОСТОЯНИЯ ПЕРИНАТАЛЬНОГО ПЕРИОДА - БОЛЕЕ 40%**
- 2. ВРОЖДЕННЫЕ АНОМАЛИИ РАЗВИТИЯ (ВАР) - БОЛЕЕ 20%**
- 3. ЗАБОЛЕВАНИЯ ДЫХАТЕЛЬНОЙ СИСТЕМЫ - 13%**
- 4. ИНФЕКЦИОННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ**
- 5. ТРАВМЫ И ОТРАВЛЕНИЯ**

СТРУКТУРА СМЕРТНОСТИ ДЕТЕЙ ОТ 1 ДО 4 ЛЕТ

- 1. ТРАВМЫ - БОЛЕЕ 30%**
- 2. ЗАБОЛЕВАНИЯ ДЫХАТЕЛЬНОЙ
СИСТЕМЫ - 20%**
- 3. ВРОЖДЕННЫЕ АНОМАЛИИ
РАЗВИТИЯ - 15-18%**

СТРУКТУРА СМЕРТНОСТИ СРЕДИ ДЕТЕЙ В ВОЗРАСТЕ 5-9 ЛЕТ

- 1. ТРАВМЫ**
- 2. НОВООБРАЗОВАНИЯ**
- 3. ЗАБОЛЕВАНИЯ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ**

МЕРЫ ПО СНИЖЕНИЮ МЛАДЕНЧЕСКОЙ СМЕРТНОСТИ

- 1. ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА, ОБЩЕКЛИНИЧЕСКОЕ ОБСЛЕДОВАНИЕ СУПРУЖЕСКИХ ПАР**
- 2. ПРОГРАММИРОВАННОЕ ЩАДЯЩЕЕ ВЕДЕНИЕ РОДОВ, РЕАНИМАЦИОННО-ИНТЕНСИВНАЯ ТЕРАПИЯ И ВЫХАЖИВАНИЕ НОВорожденных**
- 3. МЕДИЦИНСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ ЗА ДЕТЬМИ ПЕРВЫХ ЛЕТ ЖИЗНИ**

ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ

СТРУКТУРНЫЕ ДЕФЕКТЫ :

1. ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ - ГРУБЫЕ АНАТОМИЧЕСКИЕ РАССТРОЙСТВА, КОТОРЫЕ ИМЕЮТ КЛИНИЧЕСКОЕ ЗНАЧЕНИЕ И ТРЕБУЮТ МЕДИЦИНСКОГО ВМЕШАТЕЛЬСТВА,

2. ВРОЖДЕННЫЕ АНОМАЛИИ РАЗВИТИЯ - НЕ ИМЕЮТ КЛИНИЧЕСКОГО ЗНАЧЕНИЯ И НЕ ТРЕБУЮТ МЕДИЦИНСКОГО ВМЕШАТЕЛЬСТВА.

СРЕДИ ПРИЧИН ПЕРИНАТАЛЬНОЙ И МЛАДЕНЧЕСКОЙ СМЕРТНОСТИ **ВПР И ХРОМОСОМНЫЕ АНОМАЛИИ ЗАНИМАЮТ 2-3 МЕСТО.**

ЕЖЕГОДНАЯ ДОЛЯ РОЖДЕНИЙ ДЕТЕЙ С ВПР СОСТАВЛЯЕТ 4-6%.

В МИРЕ НА 1000 ЖИВОРОЖДЕНИЙ РОЖДАЕТСЯ 25-62 РЕБЕНКА С НАРУШЕНИЯМИ РАЗВИТИЯ, ИЗ КОТОРЫХ 50-70% НЕСОВМЕСТИМЫ С ЖИЗНЬЮ.

ДО 90% ВСЕХ ВНУТРИМАТОЧНЫХ ПОТЕРЬ ВЫЗВАНЫ ВРОЖДЕННЫМИ ПОРОКАМИ РАЗВИТИЯ.

В СТРУКТУРЕ ПРИЧИН РАННЕЙ НЕОНАТАЛЬНОЙ СМЕРТНОСТИ ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ СОСТАВЛЯЮТ БОЛЕЕ 30%.

УРОВЕНЬ МЛАДЕНЧЕСКОЙ ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ ПО ЭТОЙ ПРИЧИНЕ СОСТАВЛЯЕТ 34%.

ВПР И ХРОМОСОМНЫЕ АНОМАЛИИ ЯВЛЯЮТСЯ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ВСТРЕЧАЮЩИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ СРЕДИ ДЕТЕЙ С УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТЬЮ, ЗАДЕРЖКОЙ ПСИХИЧЕСКОГО РАЗВИТИЯ, ЗНАЧИТЕЛЬНЫМИ НАРУШЕНИЯМИ ЭНДОКРИННОЙ И ИММУННОЙ СИСТЕМАХ (4-5% ВСЕХ НОВОРОЖДЕННЫХ ПРИ ОТСУТСТВИИ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ).

КЛАССИФИКАЦИЯ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ И НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

1. НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ (ГАМЕТОПАТИИ)

- ***А). ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ*** (БОЛЕЗНЬ ДАУНА, СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА, СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА, СИНДРОМ ТРИСОМИИ, СИНДРОМ ПАТАУ) - 14% ВСЕХ ВНЗ
- ***Б). ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ*** (АЛКАПТОНУРИЯ, ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ, БОЛЕЗНЬ КЛЕНОВОГО СИРОПА, ГИСТИДИНЕМИЯ, АГАММАГЛОБУЛИНЕМИЯ) - МОНОГЕННЫЕ (20% ВСЕХ ВНЗ; АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЕ, АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЕ, Х-СЦЕПЛЕННЫЕ, НЕУТОЧНЕННЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ)

2. ЭКЗОГЕННЫЕ (ТЕРАТОГЕННЫЕ) ПОРОКИ РАЗВИТИЯ

А). ЭМБРИОПАТИИ (ДО 9 НЕД. ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ):

*ДИАФРАГМАЛЬНАЯ ГРЫЖА, ПОРОКИ КОНЕЧНОСТЕЙ, АТРЕЗИЯ И СТЕНОЗЫ
КИШЕЧНИКА, ВПС, ПОЧЕК, ЦНС И ДР.*

Б). ФЕТОПАТИИ (С 9 НЕДЕЛЬ ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ ДО РОДОВ):

МИКРОЦЕФАЛИЯ, ПОРОКИ ГОЛОВНОГО МОЗГА, ГИПОПЛАЗИИ ОРГАНОВ

3. ПОРОКИ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНОЙ ЭТИОЛОГИИ (ГЕНЕТИЧЕСКИЕ И ТЕРАТОГЕННЫЕ): *ВРОЖДЕННЫЙ ВЫВИХ БЕДРА, ВРОЖДЕННАЯ КОСОЛАПОСТЬ, ПИЛОРОСТЕНОЗ, РАСЩЕЛИНА ГУБЫ, НЕБА - 60% ВСЕХ ЗАБОЛЕВАНИЙ*

4. НЕУСТАНОВЛЕННОЙ ЭТИОЛОГИИ . ГЕНЕТИЧЕСКАЯ НЕСОВМЕСТИМОСТЬ КРОВИ МАТЕРИ И ПЛОДА ПО АНТИГЕНАМ - 8% ВСЕХ ВНЗ.

5. НЕКЛАССИФИЦИРОВАННЫЕ (АНОМАЛАДЫ)

СТРУКТУРА ВРОЖДЕННЫХ АНОМАЛИЙ

1. ИЗОЛИРОВАННЫЕ - 3/4 ВСЕХ ДЕФЕКТОВ

2.СИСТЕМНЫЕ ДЕФЕКТЫ 5,3%

3. МНОЖЕСТВЕННЫЕ ДЕФЕКТЫ - 18%

ПРИЧИНЫ ВРОЖДЕННЫХ АНОМАЛИЙ

1. ЭКЗОГЕННЫЕ:

- ВИРУСНЫЕ ИНФЕКЦИИ**
- АНТРОПОЗООНОЗЫ**
- РАЗЛИЧНЫЕ ФОРМЫ РАДИАЦИИ**
- ТОКСИНЫ**
- АНОКСИЯ**
- ФАРМАКОЛОГИЧЕСКИЕ АГЕНТЫ, ГОРМОНЫ, АНТИБИОТИКИ**

2. ЭНДОГЕННЫЕ:

- ПОВРЕЖДЕННЫЕ СПЕРМАТОЗОИДЫ**
- ХРОМОСОМНЫЕ АБЕРРАЦИИ**
- ГЕН МУТАЦИИ**

3. НЕИЗВЕСТНЫЙ - 26%

ПРИЧИНЫ ВРОЖДЕННЫХ АНОМАЛИЙ

- 1. ПРИЧИНЫ СО СТОРОНЫ МАТЕРИ НЕ УСТАНОВЛЕНЫ - 49,5% (ЗА РУБЕЖОМ 1/2 - 2/3 СЛУЧАЕВ)**
- 2. ЗАБОЛЕВАНИЯ, НЕ СВЯЗАННЫЕ С БЕРЕМЕННОСТЬЮ (РАССТРОЙСТВА ПИЩЕВОГО ПОВЕДЕНИЯ, ЭНДОКРИНОПАТИЯ; ТРАВМЫ, ОПЕРАЦИИ) - 19,8%**
- 3. ПАТОЛОГИЯ БЕРЕМЕННОСТИ, ВКЛЮЧАЯ МНОГОКРАТНУЮ БЕРЕМЕННОСТЬ - 8,7%**
- 4. ПАТОЛОГИЯ/АНОМАЛИИ ПЛАЦЕНТЫ, ПУПОВИНЫ И МАТКИ (НЕНАСЛЕДУЕМЫЕ АНОМАЛИИ) - 10,2%**
- 5. ИНФЕКЦИОННЫЕ И ПАРАЗИТАРНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ БЕРЕМЕННЫХ ЖЕНЩИН - 5,2%**
- 6. ВРЕДНОЕ ВОЗДЕЙСТВИЕ, ПЕРЕДАВАЕМОЕ ЧЕРЕЗ ПЛАЦЕНТУ- 1.2%**
- 7. АНОМАЛИИ ХОРИОНА И АМНИОНА - 4%.**

ПРОФИЛАКТИКА ВРОЖДЕННЫХ АНОМАЛИЙ

- ПРОЦЕНТ ПОТЕНЦИАЛЬНО ПРЕДОТВРАТИМЫХ ДЕФЕКТОВ СОСТАВЛЯЕТ ОТ 10 ДО 50%.
- ДЛЯ РЕАЛИЗАЦИИ ЭТОГО НАПРАВЛЕНИЕ НЕОБХОДИМА УЛУЧШЕНИЕ СОСТОЯНИЯ ОКРУЖАЮЩЕЙ СРЕДЫ, ПРОПАГАНДА ЗДОРОВОГО ОБРАЗА ЖИЗНИ, КОНТРОЛЬ КАЧЕСТВА ПРОДУКТОВ ПИТАНИЯ, МЕДИКАМЕНТОВ, ТОВАРОВ ДЛЯ ДОМА, УСЛОВИЙ ТРУДА.
- ИСПОЛЬЗОВАНИЕ ПОЛИВИТАМИННЫХ КОМПЛЕКСОВ (С ФОЛИЕВОЙ КИСЛОТОЙ) НЕ МЕНЕЕ ЧЕМ ЗА 1 МЕСЯЦ ДО ЗАЧАТИЯ И ПРОДОЛЖИТЬ ПЕРВЫЕ МЕСЯЦЫ БЕРЕМЕННОСТИ: СУТОЧНАЯ ПОТРЕБНОСТЬ В ФОЛИЕВОЙ КИСЛОТЕ ВО ВРЕМЯ ЗАЧАТИЯ СОСТАВЛЯЕТ 0,7 МГ (15 ПОРЦИЙ ШПИНАТА ИЛИ БРОККОЛИ В ДЕНЬ), ОБЫЧНО 0,2 МГ.
- ОСВЕДОМЛЕННОСТЬ НАСЕЛЕНИЯ О ДАННОЙ КОНЦЕПЦИИ.

ПРЕИМПЛАНТАЦИОННАЯ ДИАГНОСТИКА

1. НЕСКОЛЬКО ЯЙЦЕКЛЕТОК МАТЕРИ ОПЛОДОТВОРЯЮТСЯ IN VITRO, ЗАТЕМ НЕСКОЛЬКО ЗАРОДЫШЕЙ РАЗВИВАЮТСЯ ДО СТАДИИ 8 КЛЕТОК И 1-2 КЛЕТКИ АНАЛИЗИРУЮТСЯ НА НАЛИЧИЕ ПОВРЕЖДЕННОГО ГЕНА.
 2. ЗАРОДЫШ, НЕ СОДЕРЖАЩИЙ ПОВРЕЖДЕННОГО ГЕНА, ИМПЛАНТИРУЕТСЯ В МАТКУ.
- ***В НАСТОЯЩЕЕ ВРЕМЯ ПРОБЛЕМА ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В БЕРЕМЕННОСТИ В РЕЗУЛЬТАТЕ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ ВСПОМОГАТЕЛЬНЫХ РЕПРОДУКТИВНЫХ ТЕХНОЛОГИЙ: ТАКИХ КАК ЭКСТРАКОРПОРАЛЬНОГО ОПЛОДОТВОРЕНИЯ, ИНТРАЦИТОПЛАЗМИЧЕСКОЙ ИНЪЕКЦИИ СПЕРМЫ, ЧТО ПОВЫШАЕТ РИСК ВРОЖДЕННЫХ АНОМАЛИЙ. ПОЭТОМУ ТРЕБУЕТСЯ КОМПЛЕКСНАЯ ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ЭКСПЕРТИЗА И ПРЕДИМПЛАНТАЦИОННАЯ ДИАГНОСТИКА.***

ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА (ПД)

ОСНОВНОЙ ЗАДАЧЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ РАЦИОНАЛЬНОЕ ФОРМИРОВАНИЕ ГРУПП БЕРЕМЕННЫХ ЖЕНЩИН, КОТОРЫЕ ИМЕЮТ ПОВЫШЕННЫЙ РИСК ХРОМОСОМНОЙ ПАТОЛОГИИ ПЛОДА. ПРЕДМЕТОМ НАУЧНЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ ЯВЛЯЕТСЯ ЭМБРИОН ЧЕЛОВЕКА НА РАЗНЫХ СТАДИЯХ ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ.

МЕТОДЫ, ИСПОЛЬЗУЕМЫЕ ДЛЯ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ

1. **НЕПРЯМЫЕ** (ОБЪЕКТОМ ЯВЛЯЕТСЯ БЕРЕМЕННАЯ ЖЕНЩИНА).

ЦЕЛЬ: *ОТБОР ГРУПП ЖЕНЩИН ВЫСОКОГО РИСКА ДЛЯ УГЛУБЛЕННОГО НАБЛЮДЕНИЯ.*

- АНАЛИЗ СЕМЕЙНОГО АНАМНЕЗА, СОСТАВЛЕНИЕ РОДОСЛОВНЫХ (ИСТОРИИ БОЛЕЗНЕЙ ВСЕХ РОДСТВЕННИКОВ И ПРЕДКОВ, ВСЕ СЛУЧАИ ТЯЖЕЛЫХ БОЛЕЗНЕЙ, ПОВТОРЯЮЩИХСЯ ИЗ ПОКОЛЕНИЯ В ПОКОЛЕНИЕ);
- БЛИЗКОРОДСТВЕННЫЕ БРАКИ;
- ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАМНЕЗ РОДИТЕЛЕЙ ВЫЯВЛЯЕТ СБАЛАНСИРОВАННЫЕ ХРОМОСОМНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ, НОСИТЕЛЯМИ КОТОРЫХ МОГУТ БЫТЬ ЗДОРОВЫЕ ВНЕШНЕ ЛЮДИ;
- ИЗУЧЕНИЕ ХРОМОСОМНЫХ НАБОРОВ СУПРУГОВ;
- АКУШЕРСКО-ГИНЕКОЛОГИЧЕСКИЙ ОСМОТР; БАКТЕРИОЛОГИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ НА СКРЫТЫЕ ИНФЕКЦИИ.

ИССЛЕДОВАНИЕ МАРКЕРНЫХ ЭМБРИОНАЛЬНЫХ БЕЛКОВ

(ЭМБРИОСПЕЦИФИЧЕСКИЕ - ПРОДУЦИРУЮТСЯ КЛЕТКАМИ ПЛОДА ИЛИ ПЛАЦЕНТЫ И ПОСТУПАЮТ В КРОВОТОК БЕРЕМЕННОЙ В КОНЦЕНТРАЦИИ, ИЗМЕНЯЮЩЕЙСЯ В ЗАВИСИМОСТИ ОТ СРОКА БЕРЕМЕННОСТИ И СОСТОЯНИЯ ПЛОДА):

□ А-ФЕТОПРОТЕИН

□ ХОРИОНАЛЬНЫЙ ГОНАДОТРОПИН ЧЕЛОВЕКА

□ СВОБОДНЫЙ (НЕЭСТЕРИФИЦИРОВАННЫЙ) ЭСТРАДИОЛ

АССОЦИИРОВАННЫЙ С БЕРЕМЕННОСТЬЮ СЫВОРОТОЧНЫЙ ПРОТЕИН А
СЧИТАЕТСЯ ЛУЧШИМ МАРКЕРОМ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА ДАУНА УЖЕ В I
ТРИМЕСТРЕ (ЕГО СНИЖЕНИЕ)

- ***ОСНОВНЫЕ ПОКАЗАНИЯ К НАПРАВЛЕНИЮ НА ПД:***

- ВОЗРАСТ БЕРЕМЕННОЙ СТАРШЕ 35 ЛЕТ, СУПРУГА СТАРШЕ 45 ЛЕТ
- НАЛИЧИЕ НЕ МЕНЕЕ 2 САМОПРОИЗВОЛЬНЫХ ВЫКИДЫШЕЙ (АБОРТОВ) НА РАННИХ СТАДИЯХ БЕРЕМЕННОСТИ
- НАЛИЧИЕ В СЕМЬЕ РЕБЕНКА ИЛИ ПЛОДА ОТ ПРЕДЫДУЩЕЙ БЕРЕМЕННОСТИ С БОЛЕЗНЬЮ ДАУНА, ДРУГИМИ ХРОМОСОМНЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ, МВПР, СЕМЕЙНОЕ НОСИТЕЛЬСТВО ХРОМОСОМНЫХ ПЕРЕСТРОЕК
- МОНОГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ, РАНЕЕ ДИАГНОСТИРОВАННЫЕ В СЕМЬЕ ИЛИ У БЛИЖАЙШИХ РОДСТВЕННИКОВ
- ПРИМЕНЕНИЕ ПЕРЕД ИЛИ НА РАННИХ СРОКАХ БЕРЕМЕННОСТИ РЯДА ФАРМАКОЛОГИЧЕСКИХ ПРЕПАРАТОВ
- ПЕРЕНЕСЕННЫЕ ВИРУСНЫЕ ИНФЕКЦИИ (ГЕПАТИТ, КРАСНУХА, ТОКСОПЛАЗМОЗ)
- ОБЛУЧЕНИЕ КОГО-НИБУДЬ ИЗ СУПРУГОВ ДО ЗАЧАТИЯ
- МНОГО- ИЛИ МАЛОВОДИЕ, НЕСООТВЕТСТВИЕ РАЗМЕРОВ МАТКИ СРОКУ БЕРЕМЕННОСТИ НА 4 НЕД. И БОЛЕЕ; ФИБРОМИОМА И БЕРЕМЕННОСТЬ; ВРЕДНЫЕ ПРИВЫЧКИ

2. ПРЯМЫЕ (ОБЪЕКТОМ ИССЛЕДОВАНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ ПЛОД):

А. ИНВАЗИВНЫЕ (МАТЕРИАЛ НАПРАВЛЯЕТСЯ НА ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЕ, МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ):

- БИОПСИЯ ХОРИОНА В СРОКЕ 10-11 НЕД. ТРАНСЦЕРВИКАЛЬНЫМ И ТРАНСАБДОМИНАЛЬНЫМ ПУТЕМ - КАРИОТИП ЗАРОДЫША;
- НЕ ПОЗДНЕЕ 15-16 НЕД. - РАННИЙ АМНИОЦЕНТЕЗ ТРАНСАБДОМИНАЛЬНО: ОПВ, СЛУЩЕННЫЕ КЛЕТКИ КОЖИ, ЭПИТЕЛИОЦИТЫ)
- ПОСЛЕ 20 НЕД ПЛАЦЕНТОЦЕНТЕЗ И ХОРДОЦЕНТЕЗ - ИЗМЕНЕНИЕ КОЛИЧЕСТВА И КАЧЕСТВА ХРОМОСОМ, ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

Б. НЕИНВАЗИВНЫЕ (УЗИ ОБЯЗАТЕЛЬНО В 15-18 НЕД. С ФЕТОМЕТРИЕЙ).

ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА (ПОЛНЫЙ ПЕРЕЧЕНЬ НУКЛЕОТИДНЫХ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЕЙ ДНК ЧЕЛОВЕКА) СОДЕРЖИТ ОТ 30 000 ДО 36 000 ГЕНОВ. ТЕМ НЕ МЕНЕЕ, ФУНКЦИИ МНОГИХ НУКЛЕОТИДНЫХ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЕЙ В МОЛЕКУЛЕ ДНК ОСТАЮТСЯ НЕИЗВЕСТНЫМИ (ТОЛЬКО ДЛЯ 6000).

РОЛЬ КОДИРУЕМЫХ БЕЛКОВ

1. ***РЕГУЛЯТОРНАЯ РОЛЬ (РЕГУЛЯЦИЯ АКТИВНОСТИ ДРУГИХ ГЕНОВ)***
 2. ***ВХОДИТЬ В СОСТАВ РАЗЛИЧНЫХ КЛЕТОЧНЫХ СТРУКТУР (СТРОИТЕЛЬНЫЙ МАТЕРИАЛ)***
 3. ***РОЛЬ КАТАЛИЗАТОРОВ РАЗЛИЧНЫХ ЭТАПОВ ХИМИЧЕСКИХ РЕАКЦИЙ (ФЕРМЕНТЫ)***
 4. ***ОБЕСПЕЧИВАТЬ НОРМАЛЬНОЕ СУЩЕСТВОВАНИЕ ЛЮБОЙ КЛЕТКИ ИЛИ ОПРЕДЕЛЕННУЮ СПЕЦИФИКАЦИЮ.***
- ХАРАКТЕР ПРОЯВЛЕНИЯ ГЕННЫХ ИЗМЕНЕНИЙ ЗАВИСИТ ОТ НАЛИЧИЯ ИЛИ ОТСУТСТВИЯ АЛЬТЕРНАТИВНЫХ МЕТАБОЛИЧЕСКИХ ПУТЕЙ, ПОЗВОЛЯЮЩИХ ОБОЙТИ БЛОКИРОВАННЫЙ МУТАЦИЕЙ ЭТАП (ПОЛНОЕ ОТСУТСТВИЕ СИНТЕЗА ИЛИ НИЗКАЯ АКТИВНОСТЬ).

- **РЕЦЕССИВНЫЙ ТИП** НАСЛЕДОВАНИЯ - ДЛЯ ПРОЯВЛЕНИЯ МУТАЦИИ ГЕНА НЕОБХОДИМО ЕЕ ПРИСУТСТВИЕ В ГОМОЗИГОТНОМ СОСТОЯНИИ (626 ЗАБОЛЕВАНИЙ, ЧАСТОТА НОСИТЕЛЬСТВА ПАТОЛОГИЧЕСКОГО ГЕНА ЗНАЧИТЕЛЬНО ПРЕВЫШАЕТ ЧАСТОТУ ЗАБОЛЕВАНИЯ);
- **ДОМИНАНТНЫЙ ТИП** НАСЛЕДОВАНИЯ - ДОСТАТОЧНО ГЕТЕРОЗИГОТНОГО СОСТОЯНИЯ (1443 ЗАБОЛЕВАНИЯ, ПРОЯВЛЯЮТСЯ В ПОЗДНЕМ ВОЗРАСТЕ, МЯГКОЕ ТЕЧЕНИЕ).
- КОГДА ФЕНОТИП ГЕТЕРОЗИГОТНОГО ИНДИВИДУУМА ЯВЛЯЕТСЯ ПРОМЕЖУТОЧНЫМ МЕЖДУ ГОМОЗИГОТНЫМИ ПО НОРМАЛЬНОМУ И МУТАНТНОМУ АЛЛЕЛЯМ, НАСЛЕДОВАНИЕ ЯВЛЯЕТСЯ **КОДОМИНАНТНЫМ (ДЕВИАНТНОЕ)**. ОКОЛО 140 ФОРМ, СЦЕПЛЕННЫХ С Х-ХРОМОСОМОЙ.
- ИЗ БОЛЕЕ ЧЕМ 12 000 ИЗУЧЕННЫХ ГЕНОВ ЧЕЛОВЕКА БОЛЕЕ ПОЛОВИНЫ ВЫЗЫВАЮТ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ. ЕЖЕГОДНО ОПИСЫВАЕТСЯ 10-12 НОВЫХ НОЗОЛОГИЧЕСКИХ ЕДИНИЦ.
- НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЭТИОЛОГИЧЕСКИ СВЯЗАНЫ С **РАЗЛИЧНЫМИ ТИПАМИ МУТАЦИЙ: ГЕНЕТИЧЕСКИМИ** (МОЛЕКУЛЯРНЫМИ ИЗМЕНЕНИЯМИ В ДНК), **ГЕНОМНЫМИ** (КОЛИЧЕСТВО ХРОМОСОМ) И **ХРОМОСОМНЫМИ** (СТРУКТУРА ХРОМОСОМ).
- СРЕДИ ПРИЧИН МЛАДЕНЧЕСКОЙ СМЕРТНОСТИ НАСЛЕДСТВЕННАЯ И ВРОЖДЕННАЯ ПАТОЛОГИЯ СОСТАВЛЯЕТ 20%, СРЕДИ ГОСПИТАЛИЗИРОВАННЫХ В ДЕТСКИЕ БОЛЬНИЦЫ - ДО 40%.

НАСЛЕДОВАНИЕ ЗАБОЛЕВАНИЙ

ПО КЛАССИЧЕСКИМ ЗАКОНАМ МЕНДЕЛЯ - МОНОГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ (ЕДИНСТВЕННАЯ ПАТОЛОГИЧЕСКАЯ МУТАЦИЯ ПЕРЕДАЕТСЯ ПОТОМСТВУ);

ИЗВЕСТНЫ НЕМЕНДЕЛЕВСКИЕ ТИПЫ НАСЛЕДОВАНИЯ

- **ПОЛИГЕННОЕ** или **МНОГОФАКТОРНОЕ** НАСЛЕДОВАНИЕ - НЕСКОЛЬКО ПОЛИМОРФНЫХ ВАРИАНТОВ ГЕНОВ ИЛИ "НЕБОЛЬШИХ ГЕННЫХ МУТАЦИЙ" НАСЛЕДУЮТСЯ И В СОЧЕТАНИИ С ВЛИЯНИЕМ НЕБЛАГОПРИЯТНЫХ ФАКТОРОВ ОКРУЖАЮЩЕЙ СРЕДЫ ОНИ ПРЕДРАСПОЛАГАЮТ К РАЗВИТИЮ ЗАБОЛЕВАНИЯ. ***ЭТО НАСЛЕДОВАНИЕ ЯВЛЯЕТСЯ ОСНОВОЙ ДИАТЕЗОВ ИЛИ АНОМАЛИЙ КОНСТИТУЦИИ.***
- МНОГИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ РАЗВИВАЮТСЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ **НАСЛЕДОВАНИЯ МУТАЦИЙ МИТОХОНДРИАЛЬНЫХ ГЕНОВ**. КАЖДАЯ МИТОХОНДРИЯ СОДЕРЖИТ НЕСКОЛЬКО КОЛЬЦЕОБРАЗНЫХ ХРОМОСОМ (16,6 ТЫСЯЧИ НУКЛЕОТИДНЫХ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЕЙ). ОТКРЫТИЕ МИТОХОНДРИАЛЬНЫХ ХРОМОСОМ ОПРЕДЕЛЯЕТ **ВНЕЯДЕРНОЕ ИЛИ ЦИТОПЛАЗМИЧЕСКОЕ** (НАСЛЕДУЕМОЕ ЧЕРЕЗ ЦИТОПЛАЗМУ ЯЙЦЕКЛЕТКИ - ТОЛЬКО МАТЕРИНСКОЕ) НАСЛЕДОВАНИЕ. УРОВЕНЬ МУТАЦИИ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК В 6-17 РАЗ ВЫШЕ, ЧЕМ У ЯДЕРНОЙ ДНК.
- ПОВРЕЖДЕНИЕ ДНК МОЖЕТ БЫТЬ СЛЕДСТВИЕМ **КОНСТИТУЦИОННОЙ СЛАБОЙ АНТИОКСИДАНТНОЙ ЗАЩИТЫ ОРГАНИЗМА И ИОНИЗИРУЮЩЕГО ИЗЛУЧЕНИЯ.**
- **БОЛЕЗНИ ЭКСПАНСИИ ГЕНОВ** - МНОГОКРАТНОЕ КОПИРОВАНИЕ НУКЛЕОТИДНЫХ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЕЙ МУТАНТНОГО ГЕНА.

- МНОГИЕ ГЕНЫ ИЗВЕСТНЫ КАК **ГЕНЫ КОНТРОЛЯ НОРМАЛЬНОГО РОСТА И РАЗВИТИЯ ОРГАНИЗМА** (ЕГО ОНТОГЕНЕЗ):

ОНКО-И АНТИ-ОНКОГЕНЫ, МНОГОЧИСЛЕННЫЕ ГЕНЫ ФАКТОРОВ РОСТА, ГЕНЫ АПОПТОЗА, ГЕНЫ КЛЕТОЧНЫХ РЕЦЕПТОРОВ И ГЕНЫ ДЛЯ ПЕРЕКЛЮЧЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРОГРАММЫ (*НЕОНАТАЛЬНОЙ АДАПТАЦИИ, ЧЕРЕДУЮЩИЕСЯ ПЕРИОДЫ ЛИНЕЙНОГО И НЕЛИНЕЙНОГО РОСТА, ПЕРЕСЕЧЕНИЯ В ФОРМУЛЕ ЛЕЙКОЦИТОВ КРОВИ, ИЗМЕНЕНИЯ В ИММУНОБИОЛОГИЧЕСКОЙ РЕАКТИВНОСТИ, ПОЯВЛЕНИЕ ВТОРИЧНЫХ ПОЛОВЫХ ПРИЗНАКОВ*).

- **ГЕНЫ РАЗВИТИЯ** ОПРЕДЕЛЯЮТ ИЗМЕНЕНИЕ ФЕТАЛЬНЫХ И "ДЕТСКИХ" ВИДОВ БЕЛКОВ И ФЕРМЕНТОВ НА "ВЗРОСЛЫЕ" ТИПЫ (*НА 1 ГОДУ ЖИЗНИ ГЕМОГЛОБИН ПЛОДА, А-ФЕТОПРОТЕИН, КАРЦИНОЭМБРИОНИЧЕСКИЕ БЕЛКИ ЗАМЕНЯЮТСЯ НА БЕЛКОВЫЕ СТРУКТУРЫ ВЗРОСЛОГО ТИПА*). С ВОЗРАСТОМ МЕНЯЕТСЯ СТРУКТУРА (ТИПЫ) КОЛЛАГЕНА, ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТЬ КЛЕТОЧНЫХ РЕЦЕПТОРОВ К ДЕЙСТВИЮ ГОРМОНОВ ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ, ГОРМОНА РОСТА И СОМАТОМЕДИНОВ, ПОЛОВЫХ ГОРМОНОВ ИЛИ ЧУЖЕРОДНЫХ АНТИГЕНОВ.
- ЕСТЬ **5 КРИТИЧЕСКИХ ПЕРИОДОВ ИЛИ ВОЗРАСТНЫХ ИНТЕРВАЛОВ РАЗВИТИЯ**, КОГДА ИЗМЕНЕНИЯ В ЭКСПРЕССИИ ГЕНОВ ОЧЕВИДНЫ: *НЕОНАТАЛЬНЫЙ ПЕРИОД, 4-6 МЕСЯЦЕВ, 2-Й ГОД ЖИЗНИ, 6 ЛЕТ, ПОЛОВОЕ СОЗРЕВАНИЕ.*

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ГРУЗ - СОВОКУПНОСТЬ ХРОМОСОМНЫХ И ГЕННЫХ МУТАЦИЙ, ОКАЗЫВАЮЩИХ НЕБЛАГОПРИЯТНОЕ ВЛИЯНИЕ НА ЗДОРОВЬЕ ЛЮДЕЙ, ПРИЧЕМ ЭТО ВЛИЯНИЕ РЕАЛИЗУЕТСЯ ПРИ НАЛИЧИИ АГРЕССИВНЫХ ФАКТОРОВ ВНЕШНЕЙ СРЕДЫ.

СТРУКТУРА ГЕНЕТИЧЕСКОГО ГРУЗА:

▣ *ПРЕНАТАЛЬНЫЙ* (БЕСПЛОДИЕ, АМЕНОРЕЯ, ВЫКИДЫШИ, МЕРТВорождения и т.д.)

▣ *ПОСТНАТАЛЬНЫЙ* (ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ, ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ, БОЛЕЗНИ С НАСЛЕДСТВЕННОЙ ОТЯГОЩЕННОСТЬЮ, НОВЫЕ МУТАЦИИ).

КЛАССИФИКАЦИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

- 1. БОЛЕЗНИ, ОБУСЛОВЛЕННЫЕ *МУТАЦИЯМИ ГЕНОВ ПОЛОВЫХ КЛЕТОК*
(ХРОМОСОМНЫЕ, МОНОГЕННЫЕ И ПОЛИГЕННЫЕ ИЛИ
МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ)**
- 2. БОЛЕЗНИ, ОБУСЛОВЛЕННЫЕ *МУТАЦИЯМИ ГЕНОВ СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТОК*
(ХРОМОСОМНЫЕ, ГЕННЫЕ, МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ, БОЛЕЗНИ РЕПАРАЦИИ
ДНК) - МОГУТ НЕ ПЕРЕДАВАТЬСЯ ПО НАСЛЕДСТВУ**
- 3. БОЛЕЗНИ В РЕЗУЛЬТАТЕ *СОЧЕТАННЫХ МУТАЦИЙ ЗАРОДЫШЕВЫХ И
СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТОК***

КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА

1. **ПОЛИСИСТЕМНОСТЬ ПОРАЖЕНИЯ** (ВОВЛЕЧЕННОСТЬ В ПАТОЛОГИЧЕСКИЙ ПРОЦЕСС МНОГИХ СИСТЕМ И ОРГАНОВ: ГЛАЗ, КОЖИ, КОСТЕЙ, ПОЛОВЫХ ОРГАНОВ)
2. **СЕГРЕГАЦИЯ (ПЕРЕДАЧА) СИМПТОМОВ** ЗАБОЛЕВАНИЯ В СЕМЬЕ: ПАТОЛОГИЧЕСКИЕ ГЕНЫ ПРОЯВЛЯЮТСЯ У ИХ НОСИТЕЛЕЙ, А ПЕРЕДАЧА ГЕНОВ ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ ПО ОПРЕДЕЛЕННЫМ ПРАВИЛАМ (ГРЕГОР МЕНДЕЛЬ)
3. **НАЛИЧИЕ МИКРОАНОМАЛИЙ**, ВЫСТУПАЮЩИХ КАК ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ ЗАБОЛЕВАНИЯ, ОБНАРУЖИВАЮТСЯ ВО ВСЕХ ЧАСТЯХ ТЕЛА (6 И БОЛЕЕ - ЭТО СЕРЬЕЗНОЕ ПОКАЗАНИЕ ДЛЯ ПОИСКА НАСЛЕДСТВЕННОГО СИНДРОМА)
4. **НЕДОРАЗВИТИЕ ИЛИ ЧРЕЗМЕРНОЕ РАЗВИТИЕ ОТДЕЛЬНЫХ ЧАСТЕЙ ТЕЛА**

5. **СОГЛАСОВАННОСТЬ ХАРАКТЕРА НАРУШЕНИЯ С ЭТАПАМИ ОНТОГЕНЕЗА**
(ПРОЯВЛЕНИЕ СИМПТОМОВ ЗАБОЛЕВАНИЯ ВО ВРЕМЕНИ)
6. **ПРОГРЕССИРУЮЩИЙ (ПРОГРЕДИЕНТНЫЙ) ХАРАКТЕР ТЕЧЕНИЯ БОЛЕЗНИ**
(УЛУЧШЕНИЕ НЕТИПИЧНО): ДОЛЯ ГЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ, ПРОЯВЛЯЮЩИХ
СЕБЯ В НЕОНАТАЛЬНОМ ПЕРИОДЕ, СОСТАВЛЯЕТ 25%, К 3 ГОДАМ
УВЕЛИЧИВАЕТСЯ ДО 70%, К 15 ГОДАМ - ДО 90%.
7. **ПОЛИМОРФИЗМ ПРОЯВЛЕНИЙ БОЛЕЗНИ** ОТ КЛИНИЧЕСКИ БЕССИМПТОМНЫХ
ФОРМ ДО КРАЙНИХ СТЕПЕНЕЙ ТЯЖЕСТИ С ВОВЛЕЧЕНИЕМ ТОЛЬКО ОДНОЙ
ИЛИ НЕСКОЛЬКИХ СИСТЕМ ОРГАНИЗМА.
8. **СХОДСТВО КЛИНИЧЕСКИХ ПРИЗНАКОВ, ВЫЗЫВАЕМЫХ МУТАЦИЯМИ
РАЗНЫХ ГЕНОВ** (УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ, ХРОМОСОМНЫЕ МАКРО- И
МИКРОАНОМАЛИИ, НАРУШЕНИЕ РОСТА И ФИЗИЧЕСКОГО РАЗВИТИЯ).

МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

- 1. КТ И МРТ - РАЗМЕРЫ ВНУТРЕННИХ ОРГАНОВ, КОСТНЫЙ ВОЗРАСТ**
- 2. ОДНОФОТОННАЯ ЭМИССИОННАЯ ТОМОГРАФИЯ**
- 3. УЗИ**
- 4. ХРОМАТО-МАСС-СПЕКТРОМЕТРИЯ**
- 5. ГАЗОВАЯ И ЖИДКОСТНАЯ ХРОМАТОГРАФИЯ**
- 6. ЭНЗИМОДИАГНОСТИКА**
- 7. РАДИОИММУНОЛОГИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ**
- 8. МЕТОДЫ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ И ЦИТОГЕНЕТИКИ (КАРИОТИП)**
- 9. СПРАВОЧНО-ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ СИСТЕМЫ И РЕГИСТРЫ**

МЕТОДЫ ЛЕЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

1. ГЕННАЯ ТЕРАПИЯ - В НАСТОЯЩЕЕ ВРЕМЯ НА УРОВНЕ СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТОК:

- РЕИМПЛАНТАЦИЯ ТРАНСГЕННЫХ КЛЕТОК В ОРГАНИЗМ БОЛЬНОГО
- ВВЕДЕНИЕ РЕКОМБИНАНТНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО ВЕКТОРА С НОРМАЛЬНЫМ ГЕНОМ В ОРГАНИЗМ БОЛЬНОГО, ГДЕ ЗАТЕМ ПРОИСХОДИТ ТРАНСГЕНОЗ IN VIVO В КЛЕТКАХ-МИШЕНЯХ (К/М, ЛЕГКИЕ, ПЕЧЕНЬ)
- ЗАМЕСТИТЕЛЬНАЯ - ТРАНСПЛАНТАЦИЯ К/М (ГЕНЫ СТВОЛОВЫХ КЛЕТОК)

2. ПРЕВЕНТИВНАЯ ТЕРАПИЯ (МЕТАБОЛИЧЕСКАЯ ИЛИ ГОРМОНАЛЬНАЯ КОРРЕКЦИЯ):

- ДИЕТОТЕРАПИЯ
- РАННЕЕ ПРИМЕНЕНИЕ НЕДОСТАЮЩИХ ГОРМОНОВ И ФЕРМЕНТОВ
- ХИМИЧЕСКАЯ МОБИЛИЗАЦИЯ ОБРАЗУЮЩИХСЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ МЕТАБОЛИЧЕСКОГО БЛОКА НЕРАСТВОРИМЫХ СОЕДИНЕНИЙ (СВЯЗЫВАНИЕ МЕДИ, ЦИСТИНА И Т.Д.)
- ИНДУКЦИЯ ФЕРМЕНТОВ (ПРИ ДЕФИЦИТЕ ГЛЮКОРОНИЛТРАНСФЕРАЗЫ)
- ПОДАВЛЕНИЕ АКТИВНОСТИ ЭНЗИМОВ (ПРИ ПОДАГРЕ)
- КЛЕТОЧНАЯ И ОРГАННАЯ ТРАНСПЛАНТАЦИЯ
- ФУНКЦИОНАЛЬНАЯ РЕАБИЛИТАЦИЯ БОЛЬНЫХ (НЕЙРОПСИХОЛОГИЧЕСКАЯ КОРРЕКЦИЯ, ФИЗИОТЕРАПИЯ, ЛФК, САНАТОРНО-КУРОРТНОЕ ЛЕЧЕНИЕ, ОРТОПЕДИЧЕСКОЕ ЛЕЧЕНИЕ, ХИРУРГИЧЕСКОЕ ВМЕШАТЕЛЬСТВО)
- ПАТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ТЕРАПИЯ.

ПРОФИЛАКТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

1. **МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ** - ВЫЯВЛЕНИЕ ГЕТЕРОЗИГОТНЫХ НОСИТЕЛЕЙ МУТАЦИЙ, МАССОВЫЙ СКРИНИНГ НОВОРОЖДЕННЫХ НА НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ
2. **ПЛАНИРОВАНИЕ СЕМЬИ** - ПРЕДУПРЕЖДЕНИЕ НЕЖЕЛАТЕЛЬНОЙ БЕРЕМЕННОСТИ, ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА
3. **СОХРАНЕНИЕ ГЕНОФОНДА НАСЕЛЕНИЯ РОССИИ**: ОКОЛО 80% ГЕНОФОНДА НАСЕЛЕНИЯ СОСТАВЛЯЮТ "ИДЕАЛЬНЫЕ" ГЕНЫ И 20% ПОДВЕРЖЕНЫ МУТАЦИЯМ, УГРОЖАЮЩИМ ЖИЗНИ, ЗДОРОВЬЮ И ВОСПРОИЗВОДСТВУ ПОПУЛЯЦИИ
4. **КОНТРОЛЬ ЗА МУТАГЕННОЙ ОПАСНОСТЬЮ ФАКТОРОВ ОКРУЖАЮЩЕЙ СРЕДЫ**

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ

***ЭТО МНОГОУРОВНЕВАЯ СИСТЕМА ОКАЗАНИЯ СПЕЦИАЛИЗИРОВАННОЙ
МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПОМОЩИ В ВИДЕ:***

- НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА НА ФЕНИЛКЕТОНУРИЮ И ВРОЖДЕННЫЙ ГИПОТИРЕОЗ;
- СОБСТВЕННО ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ СЕМЕЙ, В КОТОРЫХ ОТМЕЧАЮТСЯ СЛУЧАИ ВРОЖДЕННЫХ И НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ;
- ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ СОСТОЯНИЯ ПЛОДА В СЛУЧАЕ СЛЕДУЮЩЕЙ БЕРЕМЕННОСТИ
- ПРЕНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА БЕРЕМЕННЫХ (ИССЛЕДОВАНИЕ СЫВОРОТОЧНЫХ МАТЕРИНСКИХ МАРКЕРОВ).

УРОВНИ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ

1. **ПЕРВЫЙ УРОВЕНЬ** - ОБЩАЯ СЕТЬ ЛПУ - ВЫЯВЛЕНИЕ ВПР И НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ С ВЫРАЖЕННЫМ КЛИНИЧЕСКИМ ФЕНОТИПОМ БОЛЬНОГО
2. **ВТОРОЙ УРОВЕНЬ** - ОБЛАСТНЫЕ ЛПУ - ВРАЧИ-СПЕЦИАЛИСТЫ РАЗЛИЧНОГО ПРОФИЛЯ (Б/Х МЕТОДЫ, СЕЛЕКТИВНЫЙ СКРИНИНГ, ФУНКЦИОНАЛЬНЫЕ МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ)
3. **ТРЕТИЙ УРОВЕНЬ** - ОБЛАСТНЫЕ (РЕСПУБЛИКАНСКИЕ) МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ КОНСУЛЬТАЦИИ (Б/Х АНАЛИЗ, КАРИОТИПИРОВАНИЕ): ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ, ЧАСТЬ МОНОГЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ.
4. **ЧЕТВЕРТЫЙ УРОВЕНЬ** - ФЕДЕРАЛЬНЫЙ - СПЕЦИАЛИЗИРОВАННЫЙ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР (ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ, МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ, ИММУНОЛОГИЧЕСКИЕ И ДР.).

НАПРАВЛЕНИЯ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ СЛУЖБЫ

- 1. ПРОФИЛАКТИКА ВОЗНИКНОВЕНИЯ И РАСПРОСТРАНЕНИЯ НАИБОЛЕЕ ЗНАЧИМОЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ СРЕДИ ДЕТЕЙ И В ОБЩЕСТВЕ**
- 2. ОБЕСПЕЧЕНИЕ ФЕДЕРАЛЬНЫХ ПРОГРАММ МАССОВОГО СКРИНИНГА НА РАСПРОСТРАНЕННЫЕ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ СРЕДИ НОВОРОЖДЕННЫХ**
- 3. МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ СЕМЕЙ**
- 4. ПОВЫШЕНИЕ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ГРАМОТНОСТИ МЕДИЦИНСКИХ РАБОТНИКОВ И НАСЕЛЕНИЯ**

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ