

наиболее быстро прогрессирующая в период полового созревания. Хирургическое лечение проведено 121 пациенту в возрасте 6-17 лет. Постооперационный период сопровождался большим количеством осложнений и потерей коррекции. Второй по частоте патологией, требующей оперативного вмешательства, были врожденные ложные суставы, относящиеся к заболеваниям, ассоциированным с НФ1 (13,9 %). Хирургическое лечение проведено в 100 % случаев с положительным эффектом в виде полного восстановления функций, но в динамике у всех пробандов отмечено прогрессирование процесса в виде развития опухолей ЦНС. Другие изменения нижних конечностей (9,2 %) были представлены нейрофибромами трубчатых костей (36,1 %), неостогенными фибромами голени (3,8 %), множественными экзостозами (2,1 %) и т.д.

Выводы. Регулярное диспансерное наблюдение с проведением комплексного клиничко-лучевого обследования и профилактические мероприятия, должны способствовать предупреждению развития тяжелых ортопедических осложнений или началу своевременной терапии костной патологии при НФ1.

СИСТЕМА ПОПУЛЯЦИОННЫХ РЕГИСТРОВ И БАЗЫ ДАННЫХ ФАКОМАТОЗОВ

*Ледашева Т. А.^{1,2}, Кинунен А. А.^{1,2}, Воробьева К. С.³, Тулуш Е. К.^{1,2}, Романенко О. П.^{1,2}
ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И.И. Мечникова¹, СПб ГКУЗ Диагностический центр
(медико-генетический)², СПб ГПМУ³, Санкт-Петербург, Российская Федерация*

Введение. Под Медицинским Регистром (МР) понимают единую электронную систему сбора, хранения и обновления достоверных данных об эпидемиологической и клинической картине одного или нескольких заболеваний, а также анализ полученных результатов и построение прогнозов. База данных (БД) – это совокупность систематизированных материалов, которые могут быть найдены и обработаны с помощью вычислительной системы. Любые вне компьютерные хранилища информации БД не являются.

Цель исследования. Разработка и ведение МР и БД факоматозов (БДФ) - многоуровневых информационно-аналитических систем, направленных на улучшение специализированной помощи конкретному пациенту.

Материалы и методы. БДФ МГЦ Санкт-Петербурга (СПб) содержит сведения более чем о 1000 больных с различными формами факоматозов, родившихся в 1930-2012 гг. и представлена, преимущественно, нейрофиброматозом 1 типа (НФ1) (576 больных из 384 семей) и туберозным склерозом (ТС) (86 больных из 75 семьи). У 22 больных из 19 семей диагностирована атаксия-телеангиэктазия (АТ). БДФ состоит из 20 статических и 20-90 динамических показателей. Комплекс программ (Microsoft Excel) работает на ПЭВМ под управлением операционной системы WINDOWS 2007.

Результаты и обсуждение. БДФ свидетельствовала о росте заболеваемости НФ1 в 1984-94 гг. и сохраняющегося высоким до настоящего времени. В 2012 г. в 2,5 раза увеличилось количество случаев ТС по сравнению с предыдущим пятилетием. Обследование родственников I-II степени родства позволило диагностировать НФ1 в 32,9 %, ТС в 13,4%, АТ в 19 % случаев. На основании МР и БДФ сопоставлена частота факоматозов в СПб с мировыми данными, отмечен рост НФ1 и ТС в определенные годы, уточнена встречаемость семейных случаев, проведен анализ клинического течения, катамнестических данных, эффективности медико-генетического консультирования и ПД.

Выводы. Профилактика моногенной патологии возможна только при хорошо налаженной системе регистрации семей с наследственной патологией и динамическом пополнении БД постоянно функционирующих МР.