

лізовані у вигляді бутілових ефірів на приладі AB Sciex 2000 LC/MS/MS методом тандемної мас-спектрометрії.

**Результати дослідження.** Методом тандемної мас-спектрометрії було обстежено 2250 пацієнтів з підозрою на спадкові порушення метаболізму. Під час аналізу результатів цих обстежень було зафіксовано 56 пацієнтів, у яких спостерігались специфічні зміни в концентраціях амінокислот та ацилкарнітинів, що становить 2,5 % від загальної кількості обстежених. Серед них 16 пацієнтів було з аміноацидеміями (29 %), 6 з органічними ацидеміями (11 %), 3 з хворобами порушення обміну жирних кислот (5 %), 3 з порушеннями транспорту карнітину (5 %), 3 з біотинідазною недостатністю (5 %) та 26 з вторинним зниженням рівня карнітину в крові (46 %). Також було виявлено 33 випадки з неспецифічними амінокислотними та ацилкарнітиновими профілями (1,5 %). Підтверджуючу діагностику виявлених випадків проводили з використанням біохімічних та молекулярно-генетичних методів

**Висновки.** Селективний скринінг з використанням LC/MS/MS є високо інформативним для ранньої детекції вроджених помилок метаболізму, однак вимагає застосування додаткових методів для остаточного підтвердження однозначного діагнозу.

## ИНФОРМАЦИОННАЯ СИСТЕМА РЕГИСТРАЦИИ ВРОЖДЕННОЙ И НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ

*Нагимтаева А. А.<sup>1</sup>, Назырова Р. А.<sup>1</sup>, Назарова Л. К.<sup>1</sup>, Жанатаева Д. Ж.<sup>1</sup>,  
Амиров А.<sup>2</sup>, Кудрашов Н.<sup>2</sup>, Абильдинова Г. Ж.<sup>1</sup>*

*Национальный научный центр материнства и детства<sup>1</sup> (г. Астана, Республика Казахстан)  
Карагандинский государственный технический университет<sup>2</sup>  
(г. Караганда, Республика Казахстан)*

**Введение.** На сегодняшний день назрела необходимость планирования и прогнозирования экономических затрат для проведения превентивных профилактических мероприятий по снижению младенческой смертности, инвалидизации от врожденной и наследственной патологии.

**Цель** разработать информационную систему регистрации врожденной и наследственной патологии для оценки риска, прогнозирования, и планирования.

**Материалы и методы.** Система регистрации содержит информацию о паспортных данных пациента, клинического отделения, № истории болезней или родов, течение беременности, родословная, показания к инвазивной пренатальной диагностике, результаты ультразвукового и биохимического скрининга, результаты исследования). При постановке диагноза были применены клинико-генетический, цитогенетические, молекулярно-генетические методы (FISH, ПДРФ, MLPA, масс-спектрометрические и флуориметрические методы).

**Результаты и обсуждение.** В базе данных содержится информация о более 2500 случаях пациентов и плодов с врожденной и наследственной патологией. В структуре патологии преобладают врожденные пороки развития, в том числе 21 форма ВПР обязательного учета согласно Международного Регистра EUROCAT. Частота ВПР составила 1225 (49 %) случая. Наибольший удельный вес приходится на пороки развития нервной системы – 221 (18 %). Хромосомная патология составила 625 (25 %). В общее число хромосомных аномалий входит патология, диагностированная в ходе пренатального и постнатального кариотипирования. Наиболее часто из хромосомной патологии был выявлен синдром Дауна, занимая существенную долю – 331 (53 %). Моногенная патология была выявлена в 650 (26 %) случаях. Среди моногенной патологии преобладали несовершенный остеогенез – 43 (6,6 %) и хондродистрофия – 36 (5,5 %).

**Выводы.** Таким образом, информационная система позволяет определить частоту, структуры и динамику наследственной и врожденной патологии для выполнения диагностических, лечебных и профилактических мероприятий.