

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 ССС — 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

в 1 триместре беременности. Что касается отдельных пороков, то методы пренатальной диагностики (УЗД, биохимические и цитогенетические методы) позволили значительно снизить частоту ВПР центральной нервной системы, множественных ВПР, болезни Дауна и некоторых других пороков. Это снижение нашло свое отражение в младенческой смертности и инвалидизации детей. Младенческая смертность от пороков развития снизилась с 1,8 ‰ в 1997 году до 0,7 ‰ в 2008 г. Снижение детской инвалидности зависит как от пренатальной диагностики, так и от мероприятий, включающих раннюю диагностику, хирургическую коррекцию ряда ВПР, реабилитационных мероприятий. Доля ВПР в детской инвалидности в результате этих мероприятий снизилась с 29 % в 1996 г. до 23,7 % в 2008 г. Дальнейшее ведение и анализ данных мониторинга внесет свой вклад в обоснованное проведение профилактических и лечебных мероприятий.

ИЗУЧЕНИЕ АКТИВНОСТИ ФЕРМЕНТОВ ПРИ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗАХ

*Саматкызы Д., Баянова М. Ф., Камалиева Б. О., Ибраева А. К., Абильдинова Г. Ж.
АО «Национальный научный центр материнства и детства», Астана, Казахстан*

Введение. В современной медицине одной из основных актуальных задач является проблема ранней диагностики и лечения наследственных болезней обмена веществ. В настоящее время имеются адекватные методы патогенетической терапии для многих нозологических форм, которые, особенно на ранних этапах, позволяют смягчить тяжесть заболевания и, в определённых случаях, достигнуть стойкой ремиссии или относительного выздоровления. Известно, что первичный дефект ферментов при разных типах мукополисахаридоза различен, и в настоящее время идентифицируется методом определения активности ферментов из сухих пятен крови.

С целью уточнения типов мукополисахаридоза было проведено изучение первичного дефекта ферментов для назначения ферментозаместительной терапии.

Материалы и методы. Методом тандемной масс-спектрометрии у 22 пациентов была изучена активность ферментов: β – galactosidase, α – iduronidase, iduronate-2-sulfatase, arylsulfatase-B в сухих пятнах крови. При проведении тандемной масс-спектрометрии использовались стандарты операционной деятельности (СОП).

Результаты. В результате исследования диагноз мукополисахаридоз был подтвержден у 10 (42 %) пациентов. Среди них МПС I типа установлен у 3 пациентов, у которых было обнаружено снижение активности фермента α -L-идуронидазы до 33,6 при норме 450-2614 nmol/spot*20h. У 3 пациентов отмечалось снижение фермента iduronate-2-sulfatase до 0 при норме 0,02-0,25 nmol/spot*21h, что характерно для МПС II типа. В 1 % случаев был обнаружен МПС IV типа, у пациента обнаружено снижение фермента β -galactosidase до 0,11, что в 5-10 раз ниже нормальных показателей. Снижение фермента Arylsulfatase - B до 0,03 при норме 0,14-0,7 nmol/spot*21h отмечалось у троих пациентов, что характерно МПС VI типа.

Пациентам, у которых подтвержден диагноз МПС I, II, VI типов назначена ферментозаместительная терапия. При своевременном назначении терапии у пациентов отмечался положительный клинический ответ в виде увеличения подвижности суставов, снижения выраженности болевого синдрома, улучшения дыхания, нормализации сна.

Выводы. Таким образом, своевременная диагностика — измерение активности ферментов и назначение определенной ферментозаместительной терапии позволяет улучшить качество жизни пациентов.