

УДК614.2:616-056.7]:[618.2+616-053.2]-082(571.63)

С.В. Воронин, Ф.Ф. Антоненко

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ СЛУЖБА КАК ЭЛЕМЕНТ СИСТЕМЫ ОХРАНЫ МАТЕРИНСТВА И ДЕТСТВА В ПРИМОРСКОМ КРАЕ

Краевой клинический центр охраны материнства и детства (г. Владивосток),
Владивостокский филиал НИИ медицинской генетики Томского научного центра СО РАМН

Ключевые слова: медико-генетическая служба.

За последние 20 лет в мире произошли заметные демографические, социальные, экономические и политические изменения. Ряд стран достиг существенного прогресса в деле расширения доступа к услугам в области охраны материнства и детства. Повышение рождаемости, снижение заболеваемости, инвалидности и смертности дают основания для оптимизма в отношении успешности осуществления программ в этой области. Вместе с тем существует еще большое число нерешенных проблем. Положительной тенденцией является возрастающее внимание со стороны правительства многих стран к демографической политике и программам безопасного материнства и охраны здоровья детей. Охрана материнства и детства является в настоящее время одним из приоритетных направлений развития системы здравоохранения многих стран, включая Россию. Ее правовые основы заложены в 1946 г. Генеральной Ассамблеей ООН в «Хартии прав человека» (ст. 25.2. Материнство и младенчество дают право на особое попечение и помощь) [6].

К сожалению, зачастую под системой охраны материнства и детства понимаются только учреждения, непосредственно оказывающие медицинские услуги, а не сочетание мероприятий, которые способствует снижению заболеваемости, инвалидности, смертности и сохранению здоровья (как состояния полного физического, умственного и социального благополучия, а не просто отсутствия болезней или недугов) в области материнства и детства. Именно использование комплексного подхода в данной области привело к одному из основных достижений XX века — увеличению продолжительности жизни. Так, за последние 50 лет ожидаемая продолжительность жизни в мире в целом выросла на 20 лет, а риск смерти в первый год жизни снизился почти в 3 раза (показатель младенческой смерти на 1000 живорождений в мире снизился с 92 в 1970-1975 гг. до почти 62 в 1990-1995 гг.) [7]. Естественно, в первую очередь изменения произошли за счет развивающихся стран: со 105 до 69 смертей, в промышленно развитых странах снижение было с 22 до 12 смертей на 1000 живорождений. В России этот показатель снизился с 17,7 в 1999 до 13,3 в 2002 г., а в Приморском крае — с 19,7 до 13,0 соответственно.

В России до настоящего времени основу системы охраны материнства и детства составляет сеть лечебно-профилактических учреждений и в значительно меньшей степени — использование и реализация социальных и демографических программ. Одной из структур, входящих в эту систему, является медико-генетическая служба (МГС), развитие которой (включая материально-техническую базу) определено как приоритетное направление в большинстве развитых стран мира [1]. В нашей стране в течение длительного времени данная структура либо не развивалась вообще, либо развивалась и оснащалась технически крайне недостаточно. Ситуация изменилась в лучшую сторону лишь в последние десятилетия XX века. Были созданы региональные и межрегиональные медико-генетические консультации (МГК), федеральные центры МГС, консультативно-методический совет МГС Минздрава Российской Федерации, изданы новые нормативные документы, регламентирующие порядок работы и взаимоотношений с другими структурами системы охраны материнства и детства.

Мы провели анализ состояния МГС Приморского края. Она была создана в 1976 г. на базе консультации «Брак и семья», а с 1996 г. работает в структуре Краевого клинического центра охраны материнства и детства как самостоятельное подразделение — МГК. МГК ККЦОМД имеет в своем составе 5 подразделений: консультативное отделение, отделение пренатальной диагностики, лаборатория массового скрининга новорожденных, лаборатория селективного скрининга, цитогенетическая лаборатория.

Главными задачами службы являются уточнение диагноза, прогноз семье, пропаганда медико-генетических знаний среди населения и медицинских работников. Специалисты МГК осуществляют медико-генетическое консультирование, пренатальную диагностику, массовый скрининг наследственных болезней обмена у новорожденных и диспансеризацию, включающую проспективное консультирование семей высокого генетического риска и активное выявление гетерозиготных носителей мутантных генов. Ведется контроль за мутагенными факторами окружающей среды (мониторинговые регистры) [2, 3]. В целом решение этих задач позволяет целенаправленно снижать детскую заболеваемость, инвалидность и смертность, число наследственных заболеваний и врожденных пороков развития, а также планировать рождение здоровых детей.

За 1999-2002 гг. отмечен рост количества проконсультированных семей, что связано скорее всего с повышением информированности врачей и населения о работе МГК и с тем, что медико-генетическая помощь стала более доступной. Снижение числа проконсультированных в 2003 г. объясняется тем, что пациенты, которые нуждались в медико-генетической помощи в годы, когда МГС в крае не было, получили необходимую квалифицированную помощь (табл. 1).

Таблица 1

Основные показатели работы МГК ККЦОМД за 1999–2003 гг.

Показатель	Год				
	1999	2000	2001	2002	2003
Проконсультировано семей	3204	3902	5255	6453	5459
Кариотипирование	512	443	450	590	751
Селективный скрининг	731	1006	1261	1149	1452
Массовый скрининг	1200	35262	262362	39232	38528
Сывороточные маркеры	2310	4324	4700	7106	7071
Инвазивные процедуры*	56	160	162	324	311
Кариотипирование**	67	160	161	324	253

* Забор плодного материала для кариотипирования и лечебно-диагностические процедуры.

** После инвазивной процедуры.

Таблица 2

Структура посещений в консультативном отделении МГК ККЦОМД за 1999–2003 гг.

Показатель	Год				
	1999	2000	2001	2002	2003
Проконсультировано семей, абс.	3204	3902	5255	6453	5459
Повторные посещения, абс.	1730	2035	2610	3000	2257
%	54,0	52,1	49,7	46,5	41,3

Таблица 3

Показатели работы цитогенетической лаборатории МГК ККОМЦД за 1999–2003 гг.

Показатель	Год				
	1999	2000	2001	2002	2003
Кариотипирование, абс.	512	443	450	590	751
патология, %	—	—	8,51	5,89	4,26
полиморфизм, %	—	—	—	3,99	5,19

Таблица 4

Количественные показатели работы биохимических подразделений МГК ККЦОМД

Показатель	Количество по годам				
	1999	2000	2001	2002	2003
Селективный скрининг	731	1006	1261	1149	1452
Массовый скрининг	1200	35262	262362	39232	38528
Сывороточные маркеры	2310	4324	4700	7106	7071

Главным критерием работы МГС является обращаемость семей. В табл. 2 приведены количественные показатели консультативного отделения МГК. Стабильно рос прием как первичных, так и повторных больных. Это говорит о получении в предыдущие годы необходимой консультативной помощи семьями, ранее в ней нуждавшимися, об увеличении грамотности специалистов, направлявших на прием к врачам-генетикам уже обследованных больных и консультирующихся пациентов. С одной стороны, увеличилось количество семей, первично проконсультированных генетиком (доступность генетической помощи), с другой — не все обратившиеся могли пройти достаточное обследование генетическими

методами. Генетический стандарт: на одно первичное посещение должно быть два повторных. Анализ первично обратившихся семей показал, что здесь преобладали семейные пары, направленные врачами лечебно-профилактических учреждений, и лишь незначительная их часть (0,38%) обратилась самостоятельно после выступления врачей МГК в средствах массовой информации.

Из первично обратившихся семейных пар генная патология была диагностирована у 90 пациентов (2,8 %), хромосомная патология — у 27 пациентов (0,84%), что близко к общепопуляционным данным (1%). Нарушения репродуктивной системы были выявлены у 14,35% консультированных, в т.ч. у 5,68% лиц были врожденные пороки развития (ВПР). В 2003 г. в МГК проконсультированы 1464, в 2002 г. — 1723 беременных. Эти данные указывают на успешное выполнение приказов МЗ РФ № 457 и ДЗ АПК № 167-0 о совершенствовании пренатальной диагностики и профилактике наследственных и врожденных заболеваний, т.е. в МГК все чаще обращаются беременные, которым показана консультация врача-генетика. Увеличение количества анализов позволило полнее выявлять хромосомную патологию, чему также способствовало улучшение материально-технической оснащенности лаборатории цитогенетики в 2002 г. (табл. 3).

Уровень обследований в биохимической лаборатории МГК был не очень высоким из-за отсутствия современной аппаратуры (аминокислотный анализатор, хроматографы). Тем не менее это единственное подразделение в крае, где выполнялось определение меди, церуллоплазмина, хлоридов в потовой жидкости, цетилперидиума хлорида и цетилтриметиламмония бромида (диагностика заболеваний соединительной ткани) и др. (табл. 4).

Массовый скрининг фенилкетонурии и врожденного гипотиреоза в Приморском крае проводится с 1995 г. Первоначально тест-бланки отправлялись в МГК г. Хабаровска. С 1998 г. анализы выполняются по федеральной программе в МГК ККЦОМД. В результате обследования 136055 новорожденных было выявлено 18 детей с фенилкетонурией (1:7587). Большинство из них, благодаря своевременно начатому лечению, развиваются умственно полноценными, что показывает необходимость профилактической работы, а также дает возможность оценки экономической эффективности профилактики инвалидности (табл. 5).

Увеличилось число беременных, обратившихся в МГК для получения медико-генетической помощи (консультирование, инвазивные и неинвазивные методы исследования). В 2002 г. в МГК ККЦОМД впервые в Дальневосточном регионе было внедрено исследование беременных на PAPP-A (протеин, ассоциированный с плацентой), что соответствует стандарту

Таблица 5

Результаты скрининга фенилкетонурии в Приморском крае

Год	Кол-во новорожденных	Кол-во обследованных		Кол-во случаев фенилкетонурии
		абс.	%	
1995	19764	8147	46,86	4
1996	19208	11054	55,93	2
1997	18500	14554	78,67	1
1998	18239	16308	89,41	2
1999	17624	11562	65,60	0
2000	18665	16356	87,63	1
2001	19589	18116	92,48	1
2002	21048	19616	93,20	3
2003	21477	20342	94,71	4
<i>Всего:</i>	174114	136055	78,14	18

контроля ВПР Министерства здравоохранения. В 2003 году было обследовано 1052 женщины. Анализ скрининга на сывороточные маркеры беременных а-фетопротеин, хорионический гонадотропин человека и РАРР-А показал, что, несмотря на существующие приказы Минздрава и ДЗ АПК, охват женщин составляет менее 50% [4, 5]. Причинами этого в отношении РАРР-А являются поздняя первая явка беременных к акушерам-гинекологам, невозможность (или затрудненность) сдачи анализов жителями отдаленных районов края, низкая информированность врачей. Что же касается исследований на а-фетопротеин и хорионический гонадотропин, то здесь в первую очередь ответственность за низкие результаты лежит на врачах — даже во Владивостоке не все акушеры-гинекологи направляют пациенток на определение обоих маркеров. Не последнюю роль играют и экономические проблемы населения (табл. 6).

Инвазивная пренатальная диагностика, выполняемая в полном объеме (плацентоцентез, биопсия хориона, кордоцентез, амниоцентез), проводилась как второй уровень обследования (после анализа на сывороточные маркеры, ультразвуковое исследование плода, консультирование семей из группы повышенного риска по рождению детей с хромосомной патологией). С мая 2003 г. данный вид медицинской помощи выполняется в условиях стационара. Беременные находятся под наблюдением акушера-гинеколога гинекологического отделения ККЦОМД в течение суток после процедуры. Число беременных, которым проведены инвазивные пренатальные процедуры, показывает, что данный вид медицинской помощи стал доступным для большинства населения Приморского края. В 2003 г. увеличился процент диагностики хромосомной патологии (3,86 %, в 2002 г. — 2,16%) и полиморфизма (4,82%, в 2002 г. — 2,27%) у плодов, что связано с повышением квалификации лаборантов-цитогенетиков и более строгим отбором женщин, направляемых на инвазивную пренатальную диагностику.

МГК осуществляет большую санитарно-просветительскую работу. Проводятся выступления врачей смежных специальностей на заседаниях общества, лектории в средних учебных заведениях, выступления на радио, телевидении и в прессе по актуальным проблемам профилактики и диагностики ВПР и наследственных заболеваний. Продолжает оставаться проблемой материально-техническая оснащенность службы. В 2004 г. МГС закуплена лаборатория для ПЦР-диагностики, которая позволит выявлять некоторые генные заболевания (в т.ч. муковисцидоз)

Таблица 6

Показатели работы отделения пренатальной диагностики МГК ККЦОМД

Показатель	Количество по годам				
	1999 г.	2000 г.	2001г.	2002 г.	2003 г.
Число беременных, состоявших на учете в женской консультации	18000	18665	19708	21048	18872
Обследовано беременных в МГК	452	1271	701	1723	2174
<i>первично</i>	452	671	701	1214	1464
<i>по скринингу (активный вызов)</i>	—	22	190	331	352
Ультразвуковое исследование плода	1024	1026	1053	1330	1537
<i>выявлено ВПР</i>	35	36	67	64	80
<i>направлено врачами МГК</i>	200	200	200	200	208
Проведено исследований					
<i>а-фетопротеин</i>	350	444	667	1187	1389
<i>хорионический гонадотропин</i>	70	—	160	361	705
<i>РАРР-А</i>	—	—	—	125	1052
<i>выявлено отклонений</i>	12	22	46	53	124
Проведено инвазивных процедур	56	116	162	324	311
Проведено исследований плодного материала, всего	57	101	162	324	311
<i>хромосомная патология</i>	5	5	3	7	12
<i>полиморфизм</i>	—	—	—	8	15
Прервано беременностей					
<i>в связи с ВПР плода (до 28 недель)</i>	18	39	108	141	174
<i>в связи с хромосомными аномалиями</i>	5	5	3	7	12

без выезда пациентов в центральные клиники Российской Федерации.

Таким образом, медико-генетическая служба Приморского края является доступной, комплексной, динамично развивающейся структурой в составе системы охраны материнства и детства, способной оказать необходимую помощь пациентам в большинстве случаев обращения. Подготовленные кадры по медицинской и лабораторной генетике, ультразвуковое исследование плода, совместная работа с Томским НИИ медицинской генетики СО РАМН и открытие в 2003 г. на базе МГК Владивостокского филиала этого ведущего института России позволяют говорить о благоприятных перспективах развития МГС в Дальневосточном регионе.

Литература

1. *Геном человека и гены «предрасположенности»*/ Баранов В.С., Бапанова Е.В., Иващенко Т.Э., Асеев М.В. - СПб.: Интермедика, 2000.
2. Гинтер Е.К. *Медицинская генетика*. — М.: Медицина, 2003.
3. *Наследственные болезни в популяциях человека*/Под ред. Е.К. Гинтера. — М.: Медицина, 2002.
4. *О совершенствовании пренатальной диагностики в профилактике наследственных и врожденных заболеваний у детей*. — Приказ МЗРФ № 457 от 28.12.2000 г.
5. *О совершенствовании пренатальной диагностики в профилактике наследственных и врожденных заболеваний у детей в Приморском крае*. — Приказ ДЗ АПК № 167-0 от 05.03.2003 г.

6. *Сборник нормативных правовых документов по вопросам репродуктивных прав и репродуктивного здоровья населения*. — В 2 томах. — М.: Медицина, 2002.

7. *Medical Genetics, 2-nd Ed./ Jorde L.B., Carey J.C., Bamhad M.J., White R.L.* - Mosby, 1999.

Поступила в редакцию 21.04.04.

GENETIC CONSULTATION AS AN ELEMENT OF MATERNITY AND CHILDHOOD PROTECTION SYSTEM IN PRIMORYE

S. V. Voronin, F. F. Antonenko

Regional Clinical Center of the Maternity and Childhood Protection (Vladivostok), Vladivostok Branch of the Scientific Research Institute of Medical Genetics of Tomsk Research Center of the Siberian Branch of the Russian Academy of Medical Science

Summary — Maternity and childhood protection is nowadays one of the priority directions in the development of the public health system. Genetic consultation is one of the units being a part of the maternity and childhood protection system whose development is defined as a priority line in most countries of the world. The authors analyze the activities of the genetic consultation in Primorye and point out the increasing number of families coming to consult a geneticist over the last five years. This situation may be explained by two reasons: doctors and population's awareness of genetic consultation activities and its accessibility. The authors also emphasize the increasing number of pregnant women seeking genetic care including invasive prenatal diagnostics (placentocentesis, chorion biopsy, chordocentesis, and amniocentesis) that is the second level of the examination. On the whole, by authors' estimate, Primorsky genetic consultation is available, all-inclusive, very promising unit in the maternity and childhood protection system which can render aid required by patients in most visits to the doctors.

Pacific Medical Journal, 2004, No. 3, p. 68-71.

УДК 618.177+616.697]-08(571.63)

И.Л. Ульянова, Ф.Ф. Антоненко, Л.А. Несвященная, В.Н. Хлудеев, Н.Б. Симакова, В.Ю. Тихомирова

ПРОБЛЕМЫ БЕСПЛОДИЯ В ПРИМОРСКОМ КРАЕ И ПУТИ ИХ РЕШЕНИЯ

Дальневосточный филиал НЦ медицинской экологии ВСНЦ СО РАМН, Владивостокский государственный медицинский университет, Краевой клинический центр охраны материнства и детства (г. Владивосток)

Ключевые слова: бесплодный брак, патоспермии, современные репродуктивные технологии.

Среди факторов, воздействующих на демографические процессы, наряду с возрастной, половой и брачной структурой населения важная роль отводится бесплодию. Его социальное значение определяется влиянием на семейное благополучие, устойчивость брака и демографические показатели. Учитывая, что практически каждая пятая женщина не

имеет детей, бесплодие становится государственной проблемой [4].

Для обследования бесплодной супружеской пары необходимы совместные усилия специалистов различного профиля. В Краевом клиническом центре охраны материнства и детства разработаны и внедрены «Программа рождения здоровых и желанных детей», «Алгоритм обследования», а также «Маршруты обследования» для женщин и мужчин. С 2001 г. здесь обследуются и получают лечение супружеские пары. В каждой конкретной ситуации оценивается психофизиологический статус каждого из супругов и учитываются эффекты их взаимного воздействия.

Бесплодие отражается на психике бесплодных женщин. Они во многих случаях не хотят мириться с фактом отсутствия у них детей и готовы на тяжелые испытания, соглашаются и даже настаивают на проведении сложных оперативных вмешательств, если имеется хотя бы небольшая надежда на успех. Немало жизненных трагедий, разводов, искалеченных судеб явилось следствием отсутствия детей в семье, в 21% случаев бесплодие является основной причиной расторжения брака. Поэтому на первом этапе супруги консультируются психотерапевтом, психологом и другими специалистами с целью выявления у них