Результаты работы кабинета консультативного приема генетика Медико-генетической консультации Астраханской области за период 2017–2019 гг.

Николаева О.П., Рипп С.В., Грященко В.Н.

ГБУЗ АО «Центр Охраны Здоровья Семьи и Репродукции»
414000, г. Астрахань, ул. Красная Набережная, д.43/2

Представлены сводные данные по деятельности медико-генетической консультации Астраханской области за период 2017–2019 годов.

Ключевые слова: медико-генетическое консультирование, наследственная патология, врожденные пороки развития

Для цитирования: Николаева О.П., Рипп С.В., Грященко В.Н. Результаты работы кабинета консультативного приема генетика Медико-генетической консультации Астраханской области за период 2017–2019 гг. *Медицинская генетика* 2020; 19(8): 19–20.

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.08.19-20

Автор для корреспонденции: Николаева Ольга Павловна; **e-mail:** Olunya.Nikolaeva@yandex.ru

Финансирование. Государственное задание

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Поступила: 20.05.2020

Results of the work of the geneticist's office of the Medical Genetic Consultation of the Astrakhan Region for the period 2017–2019

Nikolaeva O.P., Ripp S.V., Gryaschenko V.N.

Center for Family Health and Reproductive Health
Krasnaya Naberezhnaya St., 43/2, Astrakhan, 414000, Russia

Summary data on the activities of the medical and genetic consultation of the Astrakhan region for the period 2017–2019 are presented.

Keywords: genetic counseling, hereditary pathology, congenital malformations.

For citation: Nikolaeva O.P., Ripp S.V., Gryaschenko V.N. Results of the work of the geneticist's office of the Medical Genetic Consultation of the Astrakhan Region for the period 2017–2019. *Medical genetics*. 2020; 19(8): 19–20 (In Rus).

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.08.19-20

Corresponding author: Nikolaeva Olga Pavlovna; **e-mail:** Olunya.Nikolaeva@yandex.ru

Funding. State assignment.

Conflict of Interest. Authors declare no conflict of interest.

Accepted: 20.05.2020

Медико-генетическая консультация (МГК) входит в состав ЦОЗСиР с момента его основания в 1994 г. Приоритетным направлением деятельности МГК является профилактика врожденных и наследственных заболеваний у детей (ВНЗ). В течение 2017–2019 гг. в кабинет консультативного приема врача-генетика обратилось 7130 семей, в том числе 4010 супружеских пар, 2147 детей с подозрением на врожденную и наследственную патологию, 827 детей было осмотрено врачом-генетиком в детских поликлиниках и больницах, 49 детей консультировано в роддомах. Было принято

участие в 97 патологоанатомических исследованиях плодов с целью верификации пренатального диагноза.

За период 2017–2019 гг. диагностировано 143 случая наследственной синдромальной патологии, 92 случая хромосомной патологии. На сегодняшний день регистр содержит информацию более чем о 7500 семьях с наследственной патологией. В Астраханской области с 1999 г. проводится мониторинг врожденных пороков развития (согласно приказу №268 от 10.09.1998 г. МЗ РФ) у новорожденных и среди плодов с ВПР (пороки развития диагностированы в пренатальном пе-

риоде с последующим прерыванием беременности). Получены базовые частоты врожденных пороков развития, подлежащих обязательному учету. На сегодняшний день в регистре имеется информация более чем о 5000 случаях врожденных пороков развития в Астраханской области.

Литература

- 1 Приказ №268 от 10.09.1998г. МЗ РФ «О мониторинге врожденных пороков развития у детей».

- 2 Приказ Минздрава РФ от 30.12.1993 N 316 (ред. от 05.08.2003) «О дальнейшем развитии медико-генетической службы Министерства здравоохранения Российской Федерации».

References

1. Order No. 268 dated 09/10/1998. Ministry of Health of the Russian Federation "On monitoring of congenital malformations in children" (In Russ.)
2. Order of the Ministry of Health of the Russian Federation of December 30, 1993 N 316 (as amended on August 5, 2003) "On the further development of the medical genetic service of the Ministry of Health of the Russian Federation" (In Russ.)