

Пrenatal цитогенетическая диагностика в практике медико-генетической консультации г. Курска

Железнова М.А.¹, Комкова Г.В.², Вялых Е.К.^{1,2}, Ржевкина Н.Н.¹, Кононова М.В.¹

1 — Курская областная клиническая больница
305007, г. Курск, ул. Сумская, 45-а;

2 — ФГБОУ ВО «Курский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации
305041, г. Курск, ул. К. Маркса, д.3

Представлены данные об эффективности пренатальной диагностики хромосомной патологии плода в медико-генетической консультации г.Курска.

Ключевые слова: пренатальная диагностика, хромосомная патология, УЗИ плода, биохимический скрининг.

Для цитирования: Железнова М.А., Комкова Г.В., Вялых Е.К., Ржевкина Н.Н., Кононова М.В. Пренатальная цитогенетическая диагностика в практике медико-генетической консультации г. Курска. *Медицинская генетика* 2020; 19(11): 67-68.

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.11.67-68

Автор для корреспонденции: Железнова Марина Александровна; **e-mail:** Zheleznova-Mari@yandex.ru

Финансирование. Работа выполнена при финансовой поддержке Курской областной клинической больницы.

Конфликт интересов. Авторы сообщают об отсутствии конфликта интересов.

Поступила: 20.05.2020.

Prenatal cytogenetic diagnostics in Kursk genetic counselling

Zheleznova M.A.¹, Komkova G.V.², Vialykh E.K.^{1,2}, Rzhavkina N.N.¹, Kononova M.V.¹

1 — Kursk Regional Clinical Hospital
Sumskaia str., 45-a, Kursk, 305007, Russia

2 — Kursk State Medical University of the Ministry of Public Health of Russian Federation
K. Marx str., 3, Kursk, 305041, Russia

The results of analyzes the effectiveness of prenatal diagnostics for identifying the fetal chromosomal pathology in the medical-genetic consultation of Kursk.

Keywords: prenatal diagnostics, chromosomal pathology, fetal ultrasound, biochemical screening.

For citation: Zheleznova M.A., Komkova G.V., Vialykh E.K., Rzhavkina N.N., Kononova M.V. Prenatal cytogenetic diagnostics in Kursk genetic counselling. *Medical genetics*. 2020; 19(11): 67-68. (In Rus).

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.11.67-68

Corresponding author: Zheleznova Marina Alexandrovna; **e-mail:** Zheleznova-Mari@yandex.ru

Funding. This work was financially supported by the Kursk Regional Clinical Hospital.

Conflict of interests. Authors declare no conflict of interest.

Accepted: 20.05.2020.

По мере развития медицины растет значение медицинской генетики. И если на вопрос: «Можно ли проследить за развитием еще не родившегося ребенка, которому угрожает наследственное заболевание?», еще тридцать лет назад генетики только разводили руками, то сегодня, благодаря усилиям многих специалистов, объединенных единым желанием помочь тысячам семей обрести счастье иметь здоровое потомство, привели к неоспоримым успехам [1].

Проведение массового обследования (скрининга) всех беременных женщин направлено на формирование группы риска по врожденной и наследственной патологии плода. Обследование беременных включа-

ет ультразвуковое исследование в сроке 11–13 недель беременности, проводимое по единому протоколу при наличии направления из женской консультации установленной формы; определение в крови беременной женщины концентрации биохимических маркеров хромосомной патологии плода на сроке 11–13 недель беременности; расчет индивидуального риска рождения ребенка с хромосомной патологией в 1 триместре беременности; медико-генетическое консультирование женщин из группы высокого риска и выполнение инвазивной пренатальной диагностики; лабораторные генетические исследования плодного материала для исключения или подтверждения хромосомных

аномалий у плода. Перинатальный консилиум проводится на базе медико-генетической консультации (МГК) БМУ «КОКБ».

Целью настоящего исследования являлся анализ направлений пациентов из 28 районов Курской области в цитогенетическую лабораторию МГК.

Материалы и методы

За 2019 год было инвазивная пренатальная диагностика проведена 112 пациентам. При анализе направлений оценивались такие показатели как место проживания (город, село), возрастной диапазон, основные специфические маркеры в рамках проведения инвазивной пренатальной диагностики. Статистический анализ полученных данных проводился с помощью пакетов программ «Statistica 13.3» и «MS Excel». Оценка достоверности показателей в группах сравнения рассчитывалась с помощью U-критерия Манна-Уитни.

Результаты

Средний возраст обратившихся женщин составил $32 \pm 0,5$ лет, минимальный возраст — 18 лет, максимальный — 43 года. Процентное распределение по районам области на пренатальную цитогенетическую диагностику выглядело следующим образом. Наибольшее количество направлений на исследование женщин было зарегистрировано из Курского района (43,9%), Железногорского — (11,4%). Далее идет Обоянский район — 6,8%. Доля женщин из Курчатовского, Поныровского районов составила 3,8%. Из Золотухинского, Кореневского, Октябрьского отмечалось по 3% направлений. Из Льговского района было направлено 2,8% женщин. Среди всех обратившихся женщин наибольшее количество составили городские жители — 56,82%, сельские — 43,18%.

Анализ возрастного диапазона показал, более высокую частоту направлений женщин в возрасте от 30 до 40 лет (47,7%), наименьшую — до 20 лет (3,8%).

Из 112 женщин, обратившихся на инвазивную пренатальную диагностику, патология плода выявлена в 21 случае, что составляет 20,4%. Выявленная патология среди обратившихся пациентов чаще встречалась в группе женщин до 35 лет. Используемые методы стандартной цитогенетической диагностики позволили выявить следующие анеуплоидии: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау, моносомии по хромосомам группы C (при использовании рутинного метода окрашивания). Таким образом, комплексное ведение беременных предотвратило рождение детей с тяжелыми неизлечимыми наследственными заболеваниями и пороками развития, что позволило снизить детскую смертность на 4,4%. Полученные статистические данные по процентному распределению направлений по районам могут косвенно указывать на недоинформированность населения по вопросам пренатальной диагностики, особенно в сельской местности. Хочется надеяться, что «Год здоровья», объявленный 2020 году губернатором в Курской области, позволит расширить информированность по вопросам получения квалифицированной медико-генетической помощи населению.

Литература

1. Козлова С.И., Семанова Е., Демикова Н.С., Блинникова О.Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Справочник. Л.: Медицина, 1987. - 320 с.

References

1. Kozlova S.I., Seemanova E., Demikova N.S., Blinnikova O.E. Nasledstvennye sindromy i mediko-geneticheskoe konsul'tirovanie. [Hereditary syndromes and medical genetic counseling. Spravochnik]. L.: Medicina, 1987.- 320 p (In Russ.)