

© Коллектив авторов, 2006

Л.П. Андreeва, Н.П. Кулешов, Г.Р. Мутовин, С.С. Жилина,
В.П. Макарова, Е.А. Коровкина

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ И ВРОЖДЕННЫЕ БОЛЕЗНИ: ВКЛАД В ДЕТСКУЮ ЗАБОЛЕВАЕМОСТЬ И ИНВАЛИДНОСТЬ, ПОДХОДЫ К ПРОФИЛАКТИКЕ

Российский государственный медицинский университет, Москва,
Саратовская областная детская клиническая больница, г. Саратов, РФ

Таблица 1

**ВПР и неонатальная смертность в 1993–1997 гг.
по данным Южно-Сахалинского
городского родильного дома**

Число рождений,	4561
в т.ч.: доношенных	4210
недоношенных	351
Число родившихся детей с ВПР,	141–3,1%
в т.ч.: среди доношенных, %	2,9
среди недоношенных, %	4,8
Неонатальная смертность на 1000 родившихся,	9,9
в т.ч.: среди доношенных	5,9
среди недоношенных	57,1
Неонатальная смертность вследствие ВПР, %	42,2

Проблема врожденной и наследственной патологии, в первую очередь врожденных пороков развития (ВПР) и аномалий, хромосомных и распространенных моногенных болезней, продолжает оставаться в ряду наиболее актуальных, несмотря на значительные успехи в изучении генетических основ их возникновения и распространения в популяции. За последнее десятилетие эта проблема приобрела серьезную социально-медицинскую значимость по ряду причин. Во-первых, существенно возрос удельный вес ВПР в структуре причин перинатальной и неонатальной заболеваемости и смертности [1–5]. Во-вторых, не снижается показатель детской инвалидности, которая в большинстве случаев обусловлена врожденной и наследственной патологией, причем по показателю потерянных и ухудшенных лет жизни ВПР и наследственные болезни (НБ) стали занимать одно из первых мест, оставив после себя сердечно-сосудистые, онкологические и другие широко распространенные соматические заболевания [6–8].

Груз наследственной и врожденной патологии и его социально-медицинское назначение

Данные по Южно-Сахалинскому городскому родильному дому (главный врач В.П. Макарова) за 1993–1997 гг. показывают, что частота врожденной патологии за эти годы стабилизировалась на уровне 3–3,5% (табл. 1). Достаточно высоким остается число недоношенных детей, чем во многом объясняется высокий показатель неонатальной смертности. Более чем в 42% случаев смертность прямо или косвенно связана с врожденными аномалиями развития.

Результаты скрининг-программы на ВПР среди новорожденных в Москве [9] свидетельствуют о росте показателей врожденной и наследственной патологии. С 1981 г. по 1992 г. число родившихся детей с ВПР в Центральном административном округе (ЦАО) увеличилось в 1,3 раза, достигнув

4,3% (в 1981 г. – 3,4%), с малыми аномалиями развития – в 2,5 раза (3,3%, в 1981 г. – 1,3%), с другими состояниями и болезнями – в 11 раз (31,1%, в 1981 г. – 2,8%). За 1992–1996 гг. частота ВПР у новорожденных по всем административным округам Москвы достигла 3,5% против 2,2% в 1981 г. Как следствие этого, происходит снижение удельного веса «здоровых» детей: в 1981 г. их удельный вес среди родившихся составлял 77,4%, в 1992 г. – 61,3%.

По Московской области Л.А. Жученко [10] приводит следующие данные. За период 1988–1997 гг. родилось 571 766 детей. Детская смертность составила 2,4% (13 740/571 766), из них умерло до 1 года – 8926 (или 65% от всех умерших), умерли вследствие ВПР – 1789 (или 13% от всех умерших).

В Томской области [4] определены базовые частоты ВПР среди новорожденных: при регистрации 9 легко выявляемых ВПР при рождении их частота составила 0,7%, при регистрации 19 форм ВПР в первый год жизни, как рекомендуется Европейским международным регистром врожденных аномалий, – 1,23%, а регистрация всех возможных форм ВПР у детей до 1 года показала, что их частота составила 2,24%.

В работе Н.С. Демиковой [5] проанализированы результаты мониторинга ВПР за 2000–2003 гг., организованного в 36 регионах Российской Федерации в соответствии с Приказом МЗ РФ № 268 от 1998 г. и с учетом методических рекомендаций международных систем EUROCAT и CLEARINGHOUSE. Согласно результатам анализа региональных баз данных, имеют место статистически значимые межрегиональные различия как по суммарной частоте всех зарегистрированных ВПР, так и по группе пороков т.н. «обязательного учета» (форма 21 клинически диагностируемых ВПР согласно перечню регистра EUROCAT). Диапазон колебаний суммарной частоты пороков находился в пределах от 0,68% до 4,1%. Частота обязательного учета формы 21 ВПР по регионам составила от 0,36% до 1,12%. В абсолютном исчислении оказалось, что среди 2,38 млн новорожденных было выявлено 44,26 тыс детей с различными аномалиями развития.

Наиболее углубленная оценка груза врожденной и наследственной патологии осуществлена в Саратовской области на базе региональной медико-генетической консультации (МГК) (заведующая Л.П. Андреева). В соответствии с Федеральным приказом № 268 в области с 01.01.1999 введен генетический мониторинг ВПР и ряда наследственных болезней, поддающихся диагностике

в условиях работы региональной МГК. У всех новорожденных из 16 городов и 23 сельских районов области проводили тщательный врачебный осмотр, на все выявленные случаи с какими-либо аномалиями развития заполняли извещение и пересылали в МГК. Дополнительные сведения в МГК поступали из детских поликлиник и стационаров, а также сведения из прозектур в случаях умерших детей. Таким образом, в региональном регистре за период 1999–2004 гг. были включены следующие сведения: 1) данные о форме 21 ВПР у новорожденных в соответствии с рекомендациями CLEARINGHOUSE, 2) данные о ВПР среди мертворожденных с патологоанатомическим исследованием, 3) данные о любых аномалиях развития у детей в возрасте до 1 года (табл. 2).

Среди новорожденных общая частота ВПР составила 1,67%, при этом за 6-летний период наблюдения этот показатель оказался стабильным. Частота ВПР обязательного учета (форма 21) существенным колебаниям не подвергалась, составив в среднем 7,7/1000. Среди детей, умерших в возрасте до 1 года, частота ВПР в среднем составила 24,8% (колебания в разные годы от 21% до 30,2%). Среди мертворожденных обращает внимание, что за период 1999–2001 гг. частота ВПР составила 5,6–8,2%, а за 2002–2004 гг. – 20,8–24,8%. Объяснением этому может быть тот факт, что в первые годы внедрения системы мониторинга ВПР в регионе проводилась с разными специалистами методическая работа, в том числе и с патологоанатомами, от которых требовалось тщательное исследование каждого случая мертворождения. Как среди мертворожденных, так и умерших детей до 1 года в подавляющем большинстве случаев основной причиной смерти были состояния, возникшие в перинатальном периоде, и

Таблица 2

Частота ВПР у мертворожденных, новорожденных и умерших детей в возрасте до 1 года

Показатели	1999	2000	2001	2002	2003	2004	Всего
Родилось детей, из них с ВПР:	21376	21903	22018	23036	24338	24811	137482
абс.	378	365	369	382	399	414	2307
%	1,77	1,67	1,68	1,66	1,64	1,67	1,67
из них с ВПР по форме 21, на 1000:							
абс.	180	160	169	161	185	199	1054
%	8,4	7,3	7,7	7,0	7,6	8,0	7,7
Мертворожденные, из них с ВПР:	241	337	256	141	130	150	1255
абс.	17	19	21	35	27	32	151
%	7,1	5,6	8,2	24,8	20,8	21,3	12,0
Умершие до 1 года, из них с ВПР :	402	384	386	304	329	258	2063
абс.	97	85	81	87	84	78	512
%	24,1	22,1	21,0	28,6	25,5	30,2	24,8

ВПП. Среди мертворожденных удельный вес множественных ВПП (мВПП) и болезни Дауна составил 44,4%, пороков ЦНС – 23,2%, пороков сердечно-сосудистой системы (ССС) – 10,6%, других пороков внутренних органов – 21,8%. Среди детей, умерших до 1 года, структура ВПП оказалась иной: удельный вес пороков ССС составил 51,6%, пороков ЦНС – 10,7%, мВПП – 7,5%, прочих – 30,2%.

Среди новорожденных в структуре ВПП преобладают изолированные формы (83,9%), доля случаев с мВПП составила 16,1% (табл. 3). Среди мВПП 56,9% приходилось на наследственные формы (хромосомные синдромы – 49,3%, моногенные формы – 7,5%). Доля мВПП неуточненной этиологии составила 40,5%, тератогенной природы – 2,7%.

Значителен вклад врожденной и наследственной патологии и в детскую инвалидность. В Саратовской области, по данным социально-медицинских учреждений, проживают 46 898 детей с т.н. «ограниченными возможностями», из них только за 1999–2004 гг. установлена инвалидность 10 071 ребенку. Структура заболеваний, обуславливающих детскую инвалидность, за последние 6 лет представлена следующим образом: на 1-м месте стоят генетически детерминированные болезни нервной системы (22,6%), далее психические расстройства и умственная отсталость (22,2%), врожденные аномалии (21,5%).

Таким образом, представленные данные демонстрируют реальную социально-медицинскую значимость патологии, обусловленной ВПП, хромосомными и распространенными моногенными болезнями и их роль в перинатальной патологии, младенческой и детской заболеваемости, смертности и инвалидности.

Во многих странах мира декларировано и успешно реализуется право человека на здоровье, в том числе право родиться и быть здоровым. Эта цель обоснована современным уровнем развития биологии и медицины и практического здравоохранения, где главным образом используются новейшие достижения в области медицинской генетики, позволяющие прогнозировать безопасную беременность на основе современных подходов к медико-генетической профилактике врожденной и наследственной патологии.

Организация медико-генетической профилактики врожденной и наследственной патологии в Саратовской области

Современные подходы к медико-генетической профилактике врожденной и наследственной патологии включают мероприятия, которые можно представить в двух направлениях – генотипическом и фенотипическом.

Генотипическое направление профилактики включает комплекс мероприятий, направленных

на предотвращение передачи патологического (мутантного) гена или хромосомной мутации в ряду поколений, на снижение риска зачатия больного ребенка, на снижение распространения мутагенных или тератогенных факторов в среде обитания. Основными механизмами, которые можно применить в этом направлении, являются следующие: 1) ограничение деторождения в случаях высокого риска наследственной или врожденной патологии, 2) элиминация генетически пораженного плода в ранние сроки беременности при наличии возможностей дородовой диагностики патологии плода, 3) оздоровление среды обитания человека с целью предупреждения спорадических мутаций через систему эколого-генетического контроля за распространением мутагенов и тератогенов в окружающей среде.

Базовым методом в этом направлении является медико-генетическое консультирование больных и членов семей, отягощенных НБ. В ходе консультирования по установленному диагнозу в семье определяется величина генетического риска для потомства и даются рекомендации по планированию деторождения. По своей сути этот подход направлен на регулирование самой супружеской парой функции репродукции путем ограничения или полного отказа от деторождения. Его эффективность, по данным ряда авторов [11], составляет 5–7%, но не более 8%. В этой связи медико-

Таблица 3

Структура ВПП у новорожденных Саратовской области за период 1999–2004 гг. (по классификации ВОЗ)

Тип порока	Число случаев	Частота на 1000
Изолированные формы		
Пороки сердечно-сосудистой системы	673	4,90
Пороки костно-мышечной системы	367	2,67
Пороки ЦНС и органов чувств	220	1,60
Пороки пищеварительной системы	163	1,19
Пороки лица и шеи	157	1,14
Пороки мочевыделительной системы	147	1,07
Пороки половых органов	87	0,63
Пороки дыхательной системы	70	0,51
Пороки кожи	30	0,22
Паховоомошоночные грыжи	13	0,09
Крестцово-копчиковые тератомы	7	0,05
Прочие пороки	2	0,01
Итого	1936	14,08
Множественные ВПП		
Хромосомные синдромы	183	1,33
Моногенные синдромы	28	0,20
мВПП неуточненной этиологии	150	1,09
Синдромы тератогенной природы	10	0,07
Итого	371	2,70

генетическое консультирование, декларированное у нас в стране в 1969 г., не смогло существенно повлиять на изменение груза врожденной и наследственной патологии вплоть до появления новых подходов в конце 80-х – начале 90-х годов.

Значительное продвижение в профилактике врожденной и наследственной патологии связано с разработкой и внедрением комплекса методов пренатальной (дородовой) диагностики состояния развития плода. Этот вид профилактики базируется на элементах искусственного внутриутробного отбора генетически дефектных плодов и его основу составляют методы, направленные на точную диагностику у плода той или иной аномалии, будь она хромосомного или генного происхождения, а также многих пороков развития. В Саратовской области по предложению региональной МГК принята программа, отраженная в Приказе МЗ области № 168п от 11.08.2002 «О совершенствовании пренатальной диагностики в профилактике наследственных и врожденных заболеваний у детей, снижения младенческой смертности, предупреждения детской инвалидности». Основой региональной программы послужил Приказ МЗ РФ № 457 от 2000 г. по развитию пренатальной диагностики как метода профилактики наследственной патологии (табл. 4), главными разработчиками которой были проф. Н.П. Кулешов и к.м.н. Д.И. Зелинская. Как видно из представленной схемы, УЗИ является базовым в общей программе пренатальной диагностики. Выявляемость аномалий развития плода варьирует в разных центрах от 40% до 85% и зависит от многих причин. Главные из них – качество ультразвуковой аппаратуры и квалификация специалистов по пренатальной эхографии, а также вид ВПР, сроки беременности, при которых проводится исследование, количество околоплодных вод, положение плода, конституциональные особенности пациентки, тщательность исследования. В этой связи и с учетом особенностей функционирования отдельных видов служб и их взаимодействия при организации пренатальной диагностики, в частности эхографического исследования, необходимо учитывать некоторые принципы. Во-первых, УЗИ проводят не менее 3 раз в течение беременности, а по показаниям – с большей кратностью и тщательностью исследования всех органов и систем плода. Во-вторых, при организации этого вида профилактики необходимо предусматривать создание многоуровневой системы в проведении пренатально-диагностических мероприятий. Оптимальный вариант – два уровня. Первый уровень – это женские консультации и другие акушерско-гинекологические учреждения, обслуживающие население определенного района, осуществляющие первичную регистрацию, постановку на учет беременных и контроль за ними в соответствии с принятыми стандартами обслуживания. В Саратовской облас-

ти сеть лечебно-профилактических учреждений представлена в 16 городах и 36 сельских районах, где хорошо функционирует акушерско-гинекологическая служба. Задача на этом уровне – обеспечение проведения скринингового УЗИ, в результате которого сформировать две группы беременных: одна – с нормальным течением беременности и признаками нормального развития плода, вторая – это пациентки, у которых в ходе УЗИ выявлены те или иные отклонения в развитии плода. Исследования второго уровня – это более углубленное проведение обследования беременной и плода, осуществляемое более мощными по оснащенности центрами, располагающими квалифицированными специалистами по эхографии плода, проведению инвазивной диагностики и генетическому анализу биоптатов клеток плода. Таким центром для Саратовской области является региональная МГК. Поток пациенток для второго уровня формируется по результатам скринингового обследования на первом уровне, а также беременными с установленной группой риска по ВПР или какой-либо НБ, стоящими на учете в МГК.

С появлением региональных приказов «О мониторинге ВПР» (1998) и «О совершенствовании пренатальной диагностики» (2002) в Саратовской области, с 1999 г. число обращений в региональную МГК существенно увеличилось, ежегодно составляя около 3000. При этом существенно увеличилось число беременных, обратившихся в МГК: с 33% в 1999 г. до 61,4% в 2004 г. Методическая работа с врачами разных специальностей привела к тому, что из числа обратившихся более 80% были направлены врачами.

Применяя современный пренатально-диагностический подход профилактики врожденной и наследственной патологии (триада методов: УЗИ плода, скрининг беременных на сывороточные маркеры, инвазивная диагностика с последующим генетическим анализом клеток плода), можно с высокой точностью установить и предотвратить рождение ребенка с ВПР (в 65–70% случаев), хромосомными (в 80–85%) и моногенными болезнями (свыше 50 распространенных форм).

В последние годы в пренатальной эхографии плода особое внимание стали уделять поиску т.н. малых аномалий развития (морфологические изменения органа, выходящие за пределы вариации его нормального строения без существенного изменения его функции), что позволяет выходить на диагностику более широкого спектра внутриутробных поражений плода синдромального характера.

Особый интерес представляют поражения головного мозга, часто в постнатальном периоде приводящие к тяжелой инвалидизации, прежде всего к церебральному параличу. Изменения структуры и функции мозга могут быть обусловлены нарушением его внутриутробного формирова-

Таблица 4

**Программа пренатально-диагностического обследования беременных
по выявлению у плода аномалий развития**

Вид диагностического исследования	Выявляемая патология
ПЕРВИЧНОЕ ОБРАЩЕНИЕ: 10–14 недель беременности. Стандарт обследования: физикальное и гинекологическое обследование, клиничко-лабораторные исследования, УЗИ, а также по показаниям – инвазивная диагностика (биопсия хориона).	
1. Ультразвуковое обследование всех беременных, поставленных на учет в женской или генетической консультации.	Устанавливается точный срок беременности, многоплодие, состояние хориона, антенатальная гибель плода, сопутствующие гинекологические заболевания, угроза прерывания беременности. Выявляется часть ВПР: анэнцефалия, ахондрогенез, лимфангиома шеи, сросшаяся двойня и др.
2. Биопсия хориона: для беременных в возрасте от 35 лет и старше, а также наличие случаев семейного носительства хромосомной или генной мутации.	На клетках хориона проводится хромосомный анализ, устанавливается генетический пол плода и хромосомная патология. Методом биохимического или ДНК-анализа диагностируется ряд наследственных болезней.
ПОВТОРНОЕ ОБРАЩЕНИЕ: 20–24 недель беременности. Стандарт обследования: физикальное обследование, клиничко-лабораторные исследования, ультразвуковое исследование, скрининг на сывороточные маркеры некоторых ВПР и хромосомных болезней, а также по показаниям – инвазивная диагностика (биопсия хориона или плаценты, кордоцентез, амниоцентез и др.).	
1. УЗИ (второе) для всех беременных.	Возможно выявление предлежания, отслойки плаценты, амниотических тяжей, мало- и многоводия и др. Диагностируется широкий спектр ВПР: дефекты нервной трубки, гидроцефалия, микроцефалия, омфалоцеле, гастрошизис, агенезия желудка и почек, мультикистоз и поликистоз почек, амелия, ахондроплазия, лимфангиомы, тератомы, сиреномиелия, пороки сердца и др.
2. Скрининг беременных на α -фетопротеин, хориогонический гонадотропин человека и другие сывороточные маркеры на 16–20 нед.	Позволяет формировать группу риска по ВПР нервной трубки, синдрому Дауна и другим хромосомным болезням.
3. Инвазивная диагностика (биопсия хориона, плаценты, кордо- и амниоцентез) – по показаниям.	Позволяет диагностировать широкий спектр моногенных и хромосомных болезней.
ПОВТОРНОЕ ОБСЛЕДОВАНИЕ: 32–34 недели беременности. Стандарт обследования: физикальное обследование, клиничко-лабораторные исследования, ультразвуковое исследование, в отдельных случаях – инвазивная диагностика.	
УЗИ (третье) для всех беременных.	Позволяет дополнительно обнаружить не выявляемые ранее ВПР – пороки головного мозга и лицевого черепа, расщелины верхней губы и нёба, атрезии кишечника, гепатомегалию, диафрагмальную грыжу, гидронефроз, атрезию уретры и мочеточников и др.

ния, гипоксией плода и асфиксией новорожденного, внутриутробными и постнатальными инфекциями, токсико-метаболическими нарушениями и др. Степень и характер дисфункции мозга могут значительно варьировать, что клинически выражается широким полиморфизмом неврологических нарушений. В Харьковском медико-генетическом центре проведено исследование, включающее эхографию 227 больных в возрасте от 1 месяца до 5 лет с задержкой психомоторного развития, речевого развития, умственной отсталостью, судорожным синдромом, ДЦП, множественными стигмами дизэмбриогенеза, постнатальной гипотрофией и др. [12]. Как показано, пренатальные повреждения, возникающие в I триместре беременности, приводят к формированию пороков развития ЦНС как в результате тератогенных факторов, так и ишемически-гипоксических некрозов ткани мозга. Изучены и тщательно оценены при разных состояниях плода 3 эхографические группы признаков, позволяющие на ранних стадиях беременности поставить диагноз и предпринять лечебно-профилактические меры или элиминацию плода.

Изменение наследственности в виде появления генных или хромосомных мутаций (мутационный процесс) – одно из неотъемлемых свойств живых организмов. В ходе его новые мутации возникают, фенотипически проявляются и, подвергаясь отбору, либо закрепляются в популяции, либо элиминируются. Возникновение мутаций происходит в результате воздействия на наследственный материал различных факторов физической, химической и биологической природы. Поэтому главным моментом в т.н. эколого-генетическом подходе профилактики является создание такой системы, которая бы снижала или полностью устраняла воздействие биологически активных факторов среды на наследственность человека. Сюда входят и токсико-гигиеническое нормирование производственных загрязнителей, и контроль за распространением лекарственных препаратов, пищевых добавок и других агентов с обязательной их проверкой на мутагенную активность, создание препаратов – антимутагенов и другие подходы [13].

Фенотипическое направление профилактики – это комплекс мероприятий, способствующих предупреждению клинического развития болезни, снижению тяжести проявления и предотвращению осложнений болезни, не устраняя основной этиологический фактор. По сути дела, речь идет о комплексе профилактических терапевтических мер, которые Н.П. Бочков [14] определяет как коррекцию проявления патологических признаков (нормокопирование) и относит их к третичной профилактике. Одним из широко реализуемых подходов в этом направлении является профилактическое патогенетическое лечение некоторых НБ обмена (НБО) с целью предупреждения клинического развития патологического процесса

и его осложнений. Примером такого подхода является проводимый скрининг новорожденных на фенилкетонурию и врожденный гипотиреоз.

В ряде стран, в том числе и в России, стал внедряться подход, в основе которого лежит комплекс мероприятий, получивших название «периконцепционная профилактика» [2, 7, 15], цель которой – снижение риска зачатия больного ребенка за счет создания оптимальных условий для созревания зародышевых клеток, их оплодотворения и образования зиготы, ее имплантации и раннего развития плода. Основное содержание периконцепционной профилактики отражено в статье С.И. Козловой [7].

По данным, полученным в Англии, США, Канаде, Чехии, Венгрии, Харькове [16–20], показателями для периконцепционной профилактики являются следующие: 1) наличие в семье риска по ВПР – дефекты невральнй трубки, расщелины губы и нёба, пороки сердца, атрезии и другие мультифакториальные пороки развития, 2) привычное невынашивание беременности, имевшее место рождение детей с гипотрофией, 3) сахарный диабет и некоторые другие эндокринопатии, 4) хроническая соматическая патология у одного из супругов, 5) работа одного из супругов на производстве и контакт его с загрязнителями, попадающими под токсико-генетическое нормирование.

С позиций генетической оценки, периконцепционная профилактика – это планирование зачатия и беременности с учетом знания супругами своего генетического, соматического и репродуктивного здоровья. Планированию зачатия и беременности должно предшествовать проведение генетического и акушерско-гинекологического обследования (в случаях хронических заболеваний – обследование и лечение другими специалистами), профилактическое лечение, при котором главным компонентом является прием комплекса витаминов группы В и фолиевой кислоты (до 3–4 мг в сутки за 3–4 месяца до планирования беременности).

Таким образом, в настоящее время из реализуемых в практическом здравоохранении Саратовской области программ медико-генетической профилактики врожденной и наследственной патологии можно выделить 4 программы: 1) генетическое консультирование, 2) пренатальная диагностика, 3) периконцепционная профилактика, 4) неонатальный скрининг на НБО. Дополнительная региональная программа «О мониторинге ВПР у детей Саратовской области», кроме задач по оценке распространения врожденной патологии в связи с происходящими эколого-генетическими процессами в населении, даст возможность со временем оценить эффективность планируемых в области медико-генетических профилактических мероприятий.

В настоящей статье показано значение наследственной и врожденной патологии в младенческой

и детской заболеваемости и смертности, а также в детской инвалидности. Показаны пути борьбы с этой патологией, основной из которых является медико-генетическое консультирование с пренатальной диагностикой патологии плода в тех случаях, где имеются показания для инвазивной генетической диагностики. В каждом регионе России имеются МГК, проводящие те или иные виды профилактики. Однако, чтобы поднять эффективность этой профилактики, требуются значитель-

ное улучшение материально-диагностической базы МГК, квалификации генетиков, прежде всего цитогенетиков, биохимиков и молекулярных генетиков, реально действующая связь медицинских генетиков с акушерами, неонатологами и специалистами детской патологоанатомической службы. В этом видится реальный ответ на успешную реализацию федеральной приоритетной программы в области здравоохранения и улучшения демографической ситуации в России.

ЛИТЕРАТУРА

1. Лазюк Г.И., Лурье В., Усова Ю.И. // Вестн. АМН СССР. – 1984. – №7. – С. 58–61.
2. Зелинская Д.И., Кулешов Н.П. // Рос. конференция «МГК в профилактике НБ». – М., 1997. – С. 9–13.
3. Крикунова И.И., Назаренко Л.П. Генетический регистр ВПР в повышении эффективности МГК. – М., 1997. – С. 149–150.
4. Назаренко Л.П., Пузырев В.П. // Медицинская генетика: проблемы диагностики, профилактики и диспансеризации. – Томск, 1998. – С. 61–62.
5. Демикова Н.С. Эпидемиологический мониторинг врожденных пороков развития в Российской Федерации и его значение в профилактике врожденных аномалий у детей: Автореф. дисс. докт. мед. наук. – М., 2005. – 43 с.
6. Бочков Н.П., Лазюк Г.И. // Вестн. АМН СССР. – 1991. – №5. – С. 11–13.
7. Козлова С.И. // Клиническая генетика. / Под ред. Царегородцева А.Д., Таболина В.А. – М., 2002. – С. 11–18.
8. Czeizel A. // Amer. J. Med. Genetics. – 1996. – Vol. 62. – P. 179–183.
9. Гусев Г.Г. // Российская научно-практическая конференция. – М., 1997.
10. Жученко Л.А. Анализ эффективности мероприя-
- тий Московской областной медико-генетической службы в профилактике ВПР: Автореф. дисс. канд. мед. наук. – М., 1999. – 22 с.
11. Бочков Н.П., Захаров А.Ф., Иванов В.И. Медицинская генетика. – М., 1984. – 368 с.
12. Здыбская Е.П. // Ультразвуковая перинатальная диагностика. – 1995. – №6–7. – С. 25–40.
13. Бочков Н.П., Чеботарев А.Н. Наследственность человека и мутагены внешней среды. – М., 1989. – 270 с.
14. Бочков Н.П. Клиническая генетика. – М., 2004. – 479 с.
15. Гайек З. // Медицинская генетика: теория и практика. – М., 1989. – С. 3–15.
16. Ромадина О.В. // МГК в профилактике НБ. – М., 1997. – С. 198–199.
17. Crandall B., Corson V., Goldberg J. et al. // Amer. J. Med. Genetics. – 1995. – Vol.55. – P. 134–135.
18. Shaw G., O'Malley C., Wasserman C. // Amer. J. Med. Genetics. – 1995. – Vol.59. – P. 536–545.
19. Khoury M., Shaw G., Moore C. et al. // Amer. J. Med. Genetics. – 1996. – Vol.61. – P. 30–36.
20. Greene N., Copp A. // Nature Medicine. – 1997. – Vol.3. – P. 60–66.

РЕФЕРАТЫ

ЛИНЕЗОЛИД: НОВЫЙ АНТИБИОТИК ДЛЯ НОВОРОЖДЕННЫХ И ДЕТЕЙ?

Золотистый стафилококк остается одним из самых частых болезнетворных микроорганизмов у человека несмотря на разработку новых антибиотиков. Линезолид является представителем нового класса синтетических антибиотиков – оксазолидинонов, – введенных в практику из-за возросшей резистентности грамположительных микроорганизмов к традиционным антибиотикам. Информация о фармакокинетике и профиле толерантности линезолида в детской популяции обычно исходит из данных по испытаниям на взрослых; и особенно мало данных касается новорожденных детей. В статье обобщены характеристи-

ки линезолида и доступные литературные данные, касающиеся использования линезолида у новорожденных и у детей в целом. Поиски в «Медлайн» проводились за период 1990–2006 гг. с ключевым словом «линезолид» в комбинации со словами «новорожденные», «грудные дети», «ребенок», «педиатрия». Дополнительная информация получена из «Еженедельных отзывов» («Reactions Weekly»).

Cuzzolin L., Fanos V. // J. Chemother. – 2006. – Vol. 1, №6. – P. 573–581.