

## СТРУКТУРА РЕГИСТРИРУЕМЫХ В БЕЛАРУСИ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ. ВОЗМОЖНОСТИ ПЕРВИЧНОЙ ПРОФИЛАКТИКИ

И.О. Зацепин, Р.Д. Хмель, Д.О. Гутковская, И.В. Наумчик

ГУ РНПЦ «Мать и дитя», Минск, Беларусь

*sevenhos@mail.belpak.by*

Грубые врожденные пороки развития (ВПР) встречаются у 2-6% новорожденных [1]. База данных Белорусского регистра ВПР ежегодно пополняется более чем 2,5 тысячами наблюдений. Первое место в структуре регистрируемых аномалий развития занимают пороки сердца, на которые в сумме приходится около трети всех диагностированных случаев (1 на 150 новорожденных). Достаточно распространена группа множественных ВПР и хромосомной патологии (1 из 200 новорожденных), а также пороки нервной трубки (1 из 600 новорожденных). Часто встречается расщелина губы/нёба (у 1 из 800 новорожденных).

При современном уровне развития пренатальной диагностики свыше  $\frac{1}{3}$  ВПР диагностируется внутриутробно, что позволяет прервать беременность с такой патологией у плода. В последние годы в республике прерывается свыше 600 беременностей в связи с выявлением ВПР плода. Вместе с тем, искусственное прерывание беременности нередко сопряжено с рядом психологических и акушерских проблем. Поэтому актуальной задачей является разработка программ первичной профилактики ВПР, направленных на снижение частоты зачатия детей с аномалиями развития.

Наиболее частые формы ВПР являются пороками мультифакториального генеза [1]. В их происхождении, помимо наследственного фактора, важную роль играет среда. Исходя из этого, в настоящее время в мире разрабатываются системы первичной профилактики врожденных состояний в рамках программ прегравидарной подготовки, которые включают в себя комплекс мероприятий, направленных на снижение риска рождения ребенка с ВПР за счет оптимизации условий наступления беременности [2].

Витаминопрофилактика является одной из существенных компонент прегравидарной подготовки. Приём фолиевой кислоты в дозе 0,4-1,0 мг/сут., начиная за 2-3 месяца до зачатия и продолжающийся на протяжении первых 3 месяцев беременности, снижает риск рождения детей с пороками нервной трубки примерно на 80% [3]. Положительный эффект фолатов предполагается также в отношении других распространённых врожденных аномалий, таких как врожденные пороки сердца, аномалии мочевой системы, редукционные пороки конечностей, расщелина губы (изолированная либо в сочетании с расщелиной нёба), синдром Дауна [4, 5]. Учитывая многостороннее действие фолиевой кислоты в ряде стран (Великобритания, США, Чили) было принято решение об обязательном обогащении фолиевой кислотой продуктов питания, что привело к существенному снижению частоты пороков нервной трубки (на 30% - 50%) уже в течение первых лет после внедрения мер профилактики [6, 7]. Существенная роль в снижении риска рождения ребенка с ВПР отводится также витаминам группы В, поэтому наилучший эффект наблюдается в случае, если женщина целенаправленно принимает фолиевую кислоту в рекомендуемой дозировке в составе поливитаминового комплекса [8].

Помимо витаминпрофилактики прегравидарная подготовка должна в обязательном порядке включать контроль потенциальных факторов риска, в частности диагностику и лечение (либо коррекцию терапии на время беременности) заболеваний, ассоциированных с неблагоприятным исходом беременности и ВПР плода, таких как эпилепсия, сахарный диабет, инфекции, передающиеся половым путем [9]. В случае отсутствия титра антител целесообразно проведение вакцинации к вирусу краснухи. Изучение семейного, а также акушерско-гинекологического анамнеза позволяет предположить носительство наследуемых генетических дефектов. В таком случае требуется направление к врачу-генетику. Профессиональные вредности и вредные привычки, такие как курение, алкоголь и

наркомания, также являются факторами риска, заслуживающими пристального внимания.

К сожалению, даже в странах, проводящих активную агитацию, доля беременных, проходящих прегравидарную подготовку согласно рекомендациям, как правило, не превышает одной трети [8]. К моменту, когда женщина осознаёт, что она беременна, многие возможности превентивного характера уже упущены. Поэтому для повышения эффективности проводимых в республике мер профилактики рождения детей с ВПР прежде всего необходимо существенно увеличить процент запланированных беременностей, а также разработать четкие рекомендации для медицинского персонала, направленные на повышения эффективности проводимой в республике программы прегравидарной подготовки. Учитывая высокий уровень регистрируемых частот пороков нервной трубки целесообразно рассмотреть вопрос об обогащении продуктов питания фолиевой кислотой.

Таким образом, задачи по снижению риска рождения ребенка с ВПР многогранны, требуют комплексного подхода с привлечением специалистов различных отраслей медицины, образования и СМИ. Образование населения с акцентом на значимости цивилизованного планирования семьи, по всей видимости, надо начинать ещё со школьной скамьи. Основная роль в проведении прегравидарной подготовки, безусловно, должна отводиться поликлиническому звену. Ежегодные осмотры женщин репродуктивного возраста акушером-гинекологом, в особенности девушек-подростков и женщин до 30 лет, в обязательном порядке должны включать элементы прегравидарной подготовки. Проведение пренатального скрининга беременных, а также углубленного обследования пациентов из группы риска – задачи, решаемые в рамках медико-генетической службы. Только таким комплексным подходом можно достичь успехов в профилактике ВПР.

1. UNSCEAR. Hereditary Effects of Radiation: 2001 Report to the General Assembly with scientific annex. New York: United Nations Scientific Committee on the Effects of Atomic Radiation. – 160 p.
2. M. C. Freda, M. K. Moos, M. Curti The history of preconception care: evolving guidelines and standarts // *Matern. Child Health J.* – 2006. – V. 10. – P. 43-52.
3. L. D. Botto et al. International retrospective cohort study of neural tube defects in relation to folic acid recommendations: are the recommendations working? // *BMJ.* – 2005. – V. 330, № 7491. – P. 571-577.
4. Y. I. Goh Prenatal multivitamin supplementation and rates of congenital anomalies: a meta-analysis // *J. Obstet. Gynaecol. Can.* – 2006. – V. 28, № 8. – P. 680-689.
5. A. Charlotte et al. Polymorphisms in Genes Involved in Folate Metabolism as Maternal Risk Factors for Down Syndrome // *Am. J. Hum. Genet.* – 2000. – V. 67. – P. 623-630.
6. P. De Wals et al. Reduction in neural-tube defects after folic acid fortification in Canada // *N. Engl. J. Med.* – 2007. – V. 357. – P. 135-142.
7. J. L. Williams, S. M. Abelman Health care provider knowledge and practices regarding folic acid, United States, 2002-2003 // *Matern. Child Health J.* – 2006. – V. 10. – P. 67-72.
8. E. Alberman, J. M. Noble Commentary: Food should be fortified with folic acid // *Brit. Med. J.* – 1999. – V. 319. – P. 93.
9. R. D. Wilson et al. The use of folic acid for the prevention of neural tube defects and other congenital anomalies // *J. Obstet. Gynaecol. Can.* – 2003. – V. 25, № 11. – P. 959-973.

## **АНАЛИЗ РАСПРЕДЕЛЕНИЯ ЧАСТОТ ВСТРЕЧАЕМОСТИ АЛЛЕЛЕЙ МИНИСАТЕЛЛИТНОГО ЛОКУСА D1S80 У НАРОДОНАСЕЛЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ**

**Е.О. Лагоненко, С.А. Котова, Т.Н. Зырянова**

*Белорусский государственный университет, Минск, Беларусь*

*elagonenko@gmail.com*

Семейства последовательностей ДНК, которые организованы в виде коротких (variable number of tandem repeats, VNTR) тандемно повторяющихся последовательностей, характеризуются высоким уровнем полиморфизма (наличие множества аллелей,