

Hereditary ataxia and paraplegia / S.N. Illarionishkin, G.E. Rudenskaya, I.A. Ivanova [et al]. – М.: MEDPRESS INFORM, 2006. – P. 416.

2. Спинocerebellарная атаксия первого типа в Якутии: распространенность и клинико-генетические сопоставления / Ф.А. Платонов [и др.] // Медицинская генетика. – 2004. – №5. – С.242-248.

Spinocerebellar ataxia first type in Yakutia: prevalence and clinical and genetic association / F.A. Platonov [et al] // Medical genetics. – 2004. – №5. – P. 242-248.

3. Dentatorubro-Pallidolusian Atrophy (DRPLA) among 700 Families with Ataxia in Brazil

Cerebellum / Braga-Neto, P., Pedrosa, J.L., Furtado, G.V. [et al]. – 2017. 16: 812.

4. Dentatorubropallidolusian atrophy in a Spanish family: a clinical, radiological, pathological, and Genetic study / Muñoz, MMilà, ASánchez [et al] // J Neurol Neurosurg Psychiatry. – 1999. – 67. – P.811–814.

5. Unstable expansion of CAG repeat in hereditary dentatorubral-pallidolusian atrophy (DRPLA) / Koide R, Ikeuchi T, Onodera O [et al] // Nat Genet. – 1994; 6: 9–13.

6. Genetic fitness and selection intensity in a population affected with high-incidence spinocerebellar ataxia type 1 / Platonov FA, Tyryshkin K, Tikhonov DG [et al] // Neurogenetics.

2016;17(3):179-185. doi:10.1007/s10048-016-0481-5.

7. Portuguese families with dentatorubropallidolusian atrophy (DRPLA) share a common haplotype of Asian origin / S. Martins, T. Matama, L. Guimara [et al] // European Journal of Human Genetics. – 2003. – 11, 808–811.

8. Sugiyama A., Sato N., Nakata Y. [et al] J Neurol (2017). <https://doi.org/10.1007/s00415-017-8705-7>

9. Radiologic and Neuropathologic Findings in Patients in a Family with Dentatorubral-Pallidolusian Atrophy / Sunami Y., Koide R., Arai N. [et al] // AJNR Am J Neuroradiol 32:109-14. – 2011. – P. 109-114.

С.К. Кононова, О.Г. Сидорова, М.А. Варламова,
Х.А. Куртанов, Ф.А. Платонов, В.Л. Ижевская,
Э.К. Хуснутдинова, С.А. Федорова

ВОПРОС О СУДЬБЕ ПЛОДА С МУТАЦИЕЙ ПРИ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКЕ СПИНОЦЕРЕБЕЛЛЯРНОЙ АТАКСИИ I ТИПА И МИОТОНИЧЕСКОЙ ДИСТРОФИИ В РЕСПУБЛИКЕ САХА (ЯКУТИЯ)

DOI 10.25789/YMJ.2018.61.05

УДК 612.64-007.17(571.56)

Нами обсуждается одна из проблем пренатальной диагностики (ПД) – биоэтическая дилемма в вопросе о судьбе плода с мутацией спинocerebellарной атаксии I типа (СЦА1) и миотонической дистрофии (МД). До начала заболевания индивиды – носители мутации гена SCA1, по нашему мнению, не могут называться больными, поскольку они являются абсолютно здоровыми личностями в физическом и интеллектуальном развитии. Феномен антиципации при МД проявляется в значительной степени при передаче от пораженных матерей и повышает риск рождения практически нежизнеспособного ребенка с тяжелой формой врожденной МД. Возникает этическая дилемма: «Можно ли отнести СЦА1 к менее серьезным наследственным заболеваниям для ПД, а МД – к более серьезным?». Данный вопрос очень сложный и требует обсуждения не только среди специалистов, но и юристов, психологов и населения республики.

Ключевые слова: биоэтические проблемы, пренатальная диагностика, спинocerebellарная атаксия, миотоническая дистрофия, Республика Саха (Якутия).

We discuss one of the issues of prenatal diagnostics – the bioethical dilemma of the fate of a foetus with a mutation. We believe that prior to the onset of the disease, the individuals-carriers of SCA1 gene mutation cannot be called diseased, as they are completely healthy in their physical and intellectual development. The phenomenon of DM anticipation depends heavily on inheritance from diseased mothers and increases the risk of birth of an almost completely unviable baby with a severe congenital DM. An ethical dilemma arises: «Should we classify spinocerebellar ataxia type 1 as a 'less serious' genetic disease for prenatal diagnostics, and myotonic dystrophy as a more serious disease for prenatal diagnostics?» This is a very complex issue and requires discussion not only among the specialists, but also lawyers, psychologists and the general population of the republic.

Keywords: bioethical issues, prenatal diagnostics, spinocerebellar ataxia, myotonic dystrophy, Sakha Republic

ЯНЦ КМП: **КОНОНОВА Сардана Кононовна** – к.б.н., с.н.с., konsard@rambler.ru, **СИДОРОВА Оксана Гарильевна** – н.с., okssi66@mail.ru, **ВАРЛАМОВА Марина Алексеевна** – м.н.с., Varlamova.m@yandex.ru; **КУРТАНОВ Харитон Алексеевич** – к.м.н., гл.н.с., hariton_kurtanov@mail.ru; **ПЛАТОНОВ Федор Алексеевич** – д.м.н., гл.н.с. Института здоровья СВФУ им. М.К. Аммосова, platonov@mail.ru; **ИЖЕВСКАЯ Вера Леонидовна** – д.м.н., проф., зам. директора по научной работе МГНЦ (г. Москва), izhevskaya@med-gen.ru; **ХУСНУТДИНОВА Эльза Камилевна** – д.б.н., проф., акад. АН Республики Башкортостан, директор Института биохимии и генетики УНЦ АН РБ, elzakh@rambler.ru; **ФЕДОРОВА Сардана Аркадьевна** – д.б.н., зав. лаб. биологии ИЕН СВФУ, sardanafedorova@mail.ru.

Введение. Пренатальная диагностика (ПД) наследственных болезней – это сложный комплекс современных диагностических процедур на различных стадиях внутриутробного развития с целью выявления тех или иных патологий у плода. В России ПД широко стала применяться сравнительно недавно, начиная с ПД хромосомных заболеваний с помощью неинвазивных методов – УЗИ-диагностики и определения биохимических маркеров. В настоящее время ПД доступны практически все моногенные заболевания с установленными причинами – известными мутациями поврежденных генов. Совершенствуются мето-

ды и возможности генетической ПД, в частности В. Баранов (2015) в своей работе дает обзор пяти основных современных подходов в ПД:

1) молекулярная диагностика хромосомных болезней;

2) микроделеционный анализ с помощью микрочипа (сравнительная геномная гибридизация – array CGH);

3) доимплантационная диагностика хромосомных и генных болезней;

4) неинвазивная ПД (НИПД) хромосомных и генных болезней методом секвенирования ДНК плода в крови матери (секвенирование нового поколения – NGS);

5) упредительное генетическое те-

стирование (УГТ) для выявления мутаций у супругов при планировании беременности [1].

Однако при всех преимуществах ПД как эффективного способа профилактики наследственной патологии с возможностью реального снижения так называемого «генетического груза» популяции ПД имеет обратную сторону медали – это сложные биоэтические проблемы, сопровождающие репродуктивное решение пары: пренатальное медико-генетическое консультирование, получение информированного согласия, пресимптоматическое ДНК-тестирование, принятие сложного решения о судьбе нерожденного ребенка.

Исследователи в области биоэтики П. Тищенко и Б. Юдин (2006) подчеркивают основные биоэтические аспекты применения генетических технологий:

- вовлеченность в процесс генетического тестирования родственников пациента, что, несомненно, несет в себе проблему нарушения конфиденциальности информации;
- существование разрыва между теоретической возможностью диагностики любого известного на сегодня наследственного заболевания и возможностью его эффективного лечения;
- использование полученной информации с целью проведения в дальнейшем пренатальной диагностики в данной семье, чтобы исключить риск рождения второго больного ребенка;
- вероятностный характер появления тех или иных генетических нарушений у субъекта [10].

С. Дерябина (2015), исследуя особенности медико-генетического консультирования в области неонатального скрининга, отмечает: «Имеют ли право родители владеть информацией о генетическом статусе ребенка с поздноманифестирующей болезнью? Знание не всегда становится благом для жаждущего его получить. Все люди разные, и для кого-то, действительно, предупрежден – значит, вооружен, но немало и таких, кого груз ожидаемой и неминуемой участи навсегда лишает возможность радоваться жизни как таковой сегодня, завтра, без оглядки на будущее» [3].

Вполне естественным представляется желаниеотягощенной наследственным заболеванием семьи иметь здорового ребенка, но самые острые биоэтические проблемы как раз возникают в вопросе сохранения или прерывания плода, у которого с помощью ПД обнаружили мутацию гена, ответственного за развитие болезни. Рассмотрим

два наиболее распространенных наследственных заболевания в якутской популяции, для которых возможна или применяется ПД.

Материалы и методы исследования. Методы: сбор медико-социальной информации по генетическим картам пациентов, генеалогический, молекулярно-генетические, социологические (социологическое наблюдение, устное интервью).

В статье использовались данные республиканского генетического регистра наследственных и врожденных заболеваний. По данным генетического регистра, на учете в МГК состояло 252 пациента с диагнозом спиноцеребеллярная атаксия I типа и 185 пациентов с диагнозом миотоническая дистрофия Россолимо-Куршманна-Штейнерта – Баттена [8].

Результаты и обсуждение. В 2000-е гг. в медицинскую практику Республики Саха (Якутия) впервые были внедрены молекулярно-генетические методы исследования и пренатальной диагностики 5 распространенных моногенных заболеваний [4]. За период с 2000 по 2018 г. количество доступных для ДНК-диагностики наследственных болезней увеличилось до 30 нозологий [6]. Казалось бы, для каждого заболевания возможно провести ПД на ранних сроках беременности и предотвратить рождение больного ребенка, однако существует множество биоэтических вопросов приемлемости ПД в каждом отдельном случае пренатальной помощи.

Спиноцеребеллярная атаксия I типа (СЦА1) характеризуется поздним началом манифестации. Болезнь развивается в среднем на 35-м году жизни, хотя разброс манифестации может быть значительным, в зависимости от количества CAG-повторов в мутированном гене *SCA1*. Описаны случаи начала болезни в 26 и 55 лет. Клинические проявления СЦА1 характеризуются выраженным полиморфизмом, мозжечково-пирамидным синдромом. Развитие патологического процесса проходит 5 клинических стадий, определяющихся по степени выраженности двигательных и речевых расстройств. Тяжесть заболевания в далеко зашедших случаях обусловлена развитием бульбарного паралича [7].

До начала заболевания индивиды – носители мутации, по нашему мнению, не могут называться больными СЦА1, поскольку они являются абсолютно здоровыми личностями в физическом и интеллектуальном развитии. Среди носителей мутации гена *SCA1* были и

есть известные спортсмены, политические и общественные деятели, ученые и т.д. Таким образом, предлагая родителям прерывание беременности плодом-носителем СЦА1, в сущности мы предлагаем избавиться от полноценного члена общества. Основные мотивы, по которым родителям могут предложить прерывание беременности – это неизлечимость данного заболевания и страдания личности в будущем, когда болезнь разовьется в полной мере. Вместе с тем, множество лабораторий занимаются поиском лечения нейродегенеративных болезней и могут достигнуть успеха в этой проблеме.

В нашей практике было несколько случаев, когда беременные женщины отказывались от прерывания беременности плодом с мутацией СЦА1. Их сложный и осознанный выбор принимался так же, как и выбор тех женщин, которые решили прервать беременность после получения результата с положительным ДНК-тестом. Нами наблюдалось также, что примерно половина женщин, обратившихся по поводу ПД СЦА1, после прохождения первого пренатального генетического консультирования не являлись на процедуру ПД. Данный факт также указывает на морально-психологическую сложность и неоднозначность принятия решения о судьбе плода. Например, женщина-носитель СЦА1 рассказывала нам об опасении по поводу своей болезни и желании непременно родить ребенка, желательно девочку (пусть и с мутацией), для того, чтобы ребенок, став взрослым, ухаживал за ней.

Обратимся к международным документам по данному вопросу: «если родители твердо настроены против аборта, информация от теста не принесет пользы ни им, ни ребенку, но может принести существенный вред ребенку после рождения от стигматизации в семье или обществе. Если после консультации родители продолжают отказываться от возможности аборта, более этичным способом действий будет отказаться от проведения пренатального теста. Проведение обследования плода на заболевание с поздним началом становится в данном случае эквивалентным тестированию ребенка, которое эксперты ВОЗ рекомендуют отложить до достижения совершеннолетия» [13,14].

Миотоническая дистрофия (МД) представляет собой наследственное нейромышечное заболевание, которое характеризуется мультисистемностью поражения с широкой вариабельно-

стью клинических проявлений, основными из которых являются миотония, миопатия, катаракта, кардиомиопатия, эндокринные нарушения, в тяжелых случаях – психоневрологические отклонения и снижение интеллекта. Мутация при МД так же, как и при СЦА1, относится к динамическим и заключается в экспансии CTG -повторов [2].

Миотоническая дистрофия проявляется общей астеничностью больного и снижением интеллекта в некоторой степени, поэтому беременной с МД бывает трудно принять самостоятельное важное решение о ПД. Похожие случаи описаны в литературе в связи с пренатальным генетическим консультированием девушек-подростков. Авторами установлены различия в методах коммуникации с подростками и взрослыми женщинами с МД. Подростки испытывают трудность в усвоении информации, касающейся риска для плода [12]. В нашей практике также возникли сложные этические и правовые вопросы, касающиеся пренатальной диагностики МД, а также предпосылки к нарушению прав пациента. При оформленной инвалидности многие больные МД являются дееспособными, т.е. не имеют официальных опекунов, следовательно, они имеют право на самостоятельное решение по поводу проведения ПД и право подписи информированного согласия. Однако в подавляющем большинстве случаев больные миотонической дистрофией находятся в сильно зависимом от родственников положении, заботы о них и их детях ложатся на здоровых членов семьи или рода. Вполне резонно, что в такой ситуации родственники активно влияют на решения, принимаемые больными МД. Принцип конфиденциальности в пределах рода также теряет смысл. Нами наблюдалось, что большее количество женщин из всех случаев обращений на ПД МД были представительницами двух больших родословных Р. и Д. Здесь большую роль сыграли наиболее активные члены семей, как правило, женщины, информировавшие весь род о возможности пренатальной диагностики.

В отличие от СЦА1 при МД существует врожденная форма. Феномен антиципации при МД проявляется в значительной степени при передаче от пораженных матерей и повышает риск рождения практически нежизнеспособного ребенка с тяжелой формой врожденной МД, при этом в родах мать также подвергается риску осложнений из-за слабости родовой деятельности [9].

Заключение. Врачи и специалисты по биоэтике дискутируют о серьезности показаний к проведению ПД для наследственных болезней. Есть мнение, что период полноценной здоровой жизни до проявления болезни при поздноманифестирующих патологиях, таких как СЦА1, например, делает данное заболевание «менее серьезным» для ПД. В целом врачи сходятся во мнении, что серьезность показания к ПД зависит от величины риска, ранней манифестации и тяжести симптомов [5,11]. Таким образом, очевидно, что в данном контексте МД – это более серьезное показание для ПД, а семье должна быть представлена более настоятельная рекомендация к ПД.

Каждый случай пренатальной диагностики с положительным результатом носительства мутации у плода – это психологический стресс и моральная дилемма для беременной женщины и ее семьи. Пренатальное медико-генетическое консультирование должно проходить в соответствии с международными биоэтическими принципами:

- добровольность пренатальной диагностики;
- наиболее полное информирование семьи о всех возможных последствиях;
- помощь семье в принятии репродуктивного решения;
- уважение и защита в рамках законодательства страны выбора семьи относительно беременности пораженным плодом.

Работа выполнена при финансовой поддержке госзадания Минобрнауки РФ №6.1766.2017.ПЧ, проекта СВФУ им. М.К. Аммосова: «Генетические особенности населения Якутии: структура генофонда, адаптация к холоду, психогенетические характеристики, распространенность некоторых наследственных и инфекционных заболеваний» и программы биоресурсных коллекций ФАНО России УНУ «Геном Якутии» ЯНЦ КМП (БРК: 0556-2017-0003).

Литература

1. Баранов В.С. Новые возможности генетической пренатальной диагностики / В.С. Баранов, Т.В. Кузнецова // Журнал акушерства и женских болезней. – 2015. – Т. LXIV, вып. 2. – С. 4-12.
- Baranov V.S. New opportunities of genetic prenatal diagnosis / V.S. Baranov, T.V. Kuznetsova // Journal of obstetrics and women's diseases. – 2015. – V. LXIV, Issue 2. – P. 4-12.
2. Горбунова В.Н. Заболевания нервно-мышечной системы. Молекулярная неврология

/ В.Н. Горбунова, Е.А. Савельева-Васильева, В.В. Красильников. – СПб.: «Интермедика», 2000. – 320 с.

Gorbunova V.N. Diseases of the neuromuscular system. Molecular neuroscience / V.N. Gorbunova, E.A. Savelyeva-Vasilieva, V.V. Krasilnikov. – SPb.: «Intermedica», 2000. – 320 p.

3. Дерябина С.С. Неонатальный скрининг: этические вопросы расширения спектра скринируемых заболеваний / С.С. Дерябина // Вопросы современной педиатрии. – 2015. – Т. 14, №6. – С. 714-723.

Deryabina S.S. Neonatal screening: ethical issues, expanding the range screening diseases / S.S. Deryabina // Issues of modern pediatrics. – 2015. – Vol. 14, №6. – P. 714-723.

4. Диагностика спиноцеребеллярной атаксии 1 типа в МГК НЦМ РС (Я) / С.К. Кононова [и др.] // Тез. докл. II международной науч.-практ. конф. «Проблемы Вилюйского энцефаломиелита, нейродегенеративных и наследственных заболеваний нервной системы». – Якутск, 2000. – С. 84-85.

Diagnosis of spinocerebellar ataxia type 1 in the MGK NCM RS (Ya) / S.K. Kononova [et al.] // Problems of Viluyi encephalomyelitis, neurodegenerative and hereditary diseases of the nervous system: report thesis of the II intern. sci.-pract. conf. – Yakutsk, 2000. – P. 84-85.

5. Ижевская В.Л. Этические проблемы пренатальной диагностики / В.Л. Ижевская // Журнал акушерства и женских болезней. – 2011. – Т. LX, вып. 3. – С. 203-211.

Izhevskaya V.L. Ethical problems of prenatal diagnosis / V.L. Izhevskaya // Journal of obstetrics and women's diseases. – 2011. – Vol LX, issue 3. – P. 203-211.

6. Молекулярно-генетические методы диагностики моногенных болезней в Республике Саха (Якутия) / С.К. Степанова [и др.] // Генетические исследования населения Якутии: сб. науч. тр.; под ред. В.П. Пузырева, М.И. Томского. – Якутск: ЦИП НБР Саха, 2014. – 336 с.

Molecular genetic methods of diagnosis of monogenic diseases in the Republic of Sakha (Yakutia) / S.K. Stepanova [et al.] // Genetic studies of the population of Yakutia: collected papers under the editorship of V.P. Puzyrev, M.I. Tomsky. – Yakutsk: CIP NBR Sakha, 2014. – 336 p.

7. Платонов Ф.А. Наследственная мозжечковая атаксия в Якутии: дис... д-ра мед. наук / Ф.А. Платонов. – М., 2003. – 178 с.

Platonov F. A. Hereditary cerebellar ataxia in Yakutia / A.F. Platonov: MD dis.... – M., 2003. – 178 p.

8. Разнообразие наследственной патологии в Республике Саха (Якутия) по данным республиканского наследственного регистра наследственной и врожденной патологии: сб. науч. тр. / А.Л. Сухомясова [и др.]; под ред. В.П. Пузырева, М.И. Томского // Генетические исследования населения Якутии. – Якутск: ЦИП НБР Саха, 2014. – 336 с.

The diversity of hereditary pathology in the Republic of Sakha (Yakutia) according to the national hereditary register of hereditary and congenital pathology / A.L. Sukhomiasova [et al.] // Genetic studies of the population of Yakutia: collected papers under the editorship of V.P. Puzyrev, M.I. Tomsky. – Yakutsk: CIP NBR Sakha, 2014. – 336 p.

9. Сухомясова А.Л. Миотоническая дистрофия: сб. науч. тр. / А.Л. Сухомясова, М.Н. Коротов; под ред. В.П. Пузырева, М.И. Томского // Генетические исследования населения Якутии. – Якутск: ЦИП НБР Саха, 2014. – 336 с.

Sukhomaysova A.L. Myotonic dystrophy / A.L. Sukhomaysova, M.N. Korotov // Genetic studies of the population of Yakutia: collected papers under the editorship of V.P. Puzyrev, M.I. Tomsy. – Yakutsk: CIP NBR Sakha, 2014. – 336 p.

10. Тищенко П.Д. Моральные проблемы современной генетики. Рабочие тетради по биоэтике: сб. науч. ст. Биоэтические проблемы геномики и этногенетики / П.Д. Тищенко, Б.Г. Юдин. – М.: МГУ, 2006. – Вып. 3. – 41 с.

Tishchenko P.D. Moral problems of modern

genetics. Workbooks on bioethics / P.D. Tishchenko, B.G. Yudin // Bioethical issues in genomics and ethno-genetics: collected papers. – М.: МГУ, 2006. – Issue 3. – 41 p.

11. Holmes-Siedle M. Parental decisions regarding termination of pregnancy following prenatal detection of sex chromosome abnormalities / M. Holmes-Siedle, M. Ryyanen, R.H. Lindenbaum // Prenat. Diagn. – 1987. – Vol. 7. – P. 239-294.

12. Genetic counselors' experiences with

adolescent patients in prenatal genetic counseling / M.G. Catherine [et al.] // J Genet Couns. – 2011. – №20. – P.178-191.

13. Proposed international guidelines on ethical issues in medical genetics and genetic services. Report of WHO meeting on ethical issues in medical genetics. Human Genetics Programme. – Geneva: WHO, 1997. – 15 p.

14. Wertz D.C. Review of ethical issues in medical genetics / D.C. Wertz, J.C. Fletcher, K. Berg. – Geneva: WHO, 2001. – 103 p.

DOI 10.25789/YMJ.2018.61.06

УДК 616.315-007.254-053.2

И.Д. Ушницкий, Л.С. Миронова, И.И. Гоголев, М.М. Давыдова КЛИНИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ ВРОЖДЕННЫХ РАСЩЕЛИН ГУБЫ И НЕБА У ДЕТЕЙ ЯКУТИИ

Проведен анализ распространенности и структуры врожденных расщелин губы и неба (ВРГН) у детей, проживающих в Якутии, за последнее десятилетие. Изучение частоты врожденных аномалий челюстно-лицевой области у детей характеризует неблагоприятную тенденцию их увеличения за период наблюдения. В структуре ВРГН преобладают односторонние расщелины верхней губы и неба, а также изолированные расщелины твердого и мягкого неба. Анализ прослеживания патологического признака или синдрома среди прямых и непрямых родственников показал, что у основной части детей врожденные мальформации челюстно-лицевой области встречались у непрямых родственников, примерно у трети – напрямую передались от матери или отца.

Ключевые слова: врожденные расщелины верхней губы и неба, распространенность, наследственность, синдромы Пьера-Робена, Ван-дер-Вуда, гемифациальная микросомия.

The analysis of prevalence and structure of congenital cleft lip and palate (CCLP) among children living in Yakutia for the last decade has been carried out. Studying of congenital anomalies frequency of maxillofacial area at children characterizes an unfortunate trend of their increase during observation. Unilateral clefts of the upper lip and palate and also the isolated clefts of the hard and soft palates prevail in CCLP structure. The analysis of pathological sign or syndrome among direct and indirect relatives shows that in the main part of children congenital malformation of maxillofacial area is related with the indirect relatives, and about in the third – the direct genetic relation with mother or father.

Keywords: congenital clefts of the upper lip and palate, relevance, heredity, Pierre-Robin, Van der Woude syndromes, hemifacial microsomia.

Введение. Врожденная расщелина верхней губы и неба (ВРГН) является тяжелым пороком развития челюстно-лицевой области, проявляющимся грубыми анатомическими и функциональными нарушениями [3, 7]. Необходимо отметить, что врожденные мальформации лица – не только медицинская, но и социальная проблема, поэтому комплексный подход в лечении позволяет достичь хороших отдаленных результатов [1, 2]. Врожденные расщелины губы и неба имеют мультифакториальное происхождение, на которые оказывают негативное влияние тератогенные факторы, наследственность и т.д. [8]. Несмотря на постоянное совершенствование хирургических и ортодонтических методов лечения детей с врожденными расщелинами верхней губы и неба, комплексная реабилита-

ция таких пациентов продолжает оставаться одной из сложнейших задач для челюстно-лицевого хирурга, стоматолога, педиатра, логопеда и психолога [4, 5].

Известно, что совершенствование оказания медицинской помощи основывается на знаниях клинко-эпидемиологических и этиологических особенностей заболевания. В связи с этим исследования, направленные на изучение данных проблем, являются актуальными, тем более подобные исследования в условиях Якутии за последний период не проводились.

Материалы и методы исследования. Проведен ретроспективный и проспективный анализ регистрационных карт и историй болезни. Сбор клинического материала и медико-генетического анализа проводился на базе детской челюстно-лицевой хирургии оториноларингологического отделения и отделения медико-генетической консультации ГАУ РС (Я) «Республиканская больница №1 – Национальный центр медицины». Всего был обследован 281 ребенок в возрасте от 3 мес. до 14 лет и подросток до 18 лет за 2000-2016 гг. Из них 136 мальчиков и 145 девочек. Все дети были проопе-

рированы по поводу врожденных расщелин верхней губы и неба и на базе лечебного учреждения проходили курс медико-социальной реабилитации. Клинко-генеалогическое исследование семей, имеющих ребенка с врожденной патологией челюстно-лицевой области, проводилось для установления родственных связей, прослеживания патологического признака или синдрома среди близких и дальних, прямых и непрямых родственников. При этом составляли родословную и проводили генеалогический анализ. Сбор сведений о семье проводился у консультирующегося и пробанда (консультирующийся – лицо, обратившееся к врачу; пробанд – больной). Опрос включал в себя общие вопросы: фамилия, имя, отчество пробанда, дата рождения, национальность пробанда, его матери и отца, место рождения пробанда и его родителей, наличие кровнородственного брака в родословной.

Статистическая обработка клинического материала проводилась с использованием стандартных методов вариационной статистики.

Результаты и обсуждение. Проведенный динамический анализ рож-

МИ СВФУ им. М.К. Аммосова: **УШНИЦКИЙ Иннокентий Дмитриевич** – д.м.н., проф., зав. кафедрой, incadim@mail.ru, **МИРОНОВА Любовь Саввична** – аспирант, врач челюстно-лицевой хирург РБ №1-НЦМ, mironovals@bk.ru, **ДАВЫДОВА Майя Максимова** – студентка, davidovamayya@mail.ru; **ГОГОЛЕВ Иннокентий Иванович** – зав. отоларингологическим отделением РБ №1-НЦМ, innokentiy.gogolev@mail.ru.