

Perov E.G. The comparative analysis of parameters of the level of stomatologic health at children and teenagers with the various somatic status / E.G. Perov, A.A. Levenec, D.V. Rossiev // *Orthodontology* – 2011. – № 1 – P. 5-8

6. Теперина И.М. Распространённость зубочелюстных аномалий и деформаций у детей г. Твери, их профилактика и лечение во временном и сменном прикусе: дис. ... канд. мед. наук / И.М. Теперина. – Тверь, 2004. – 138 с.

Teperina I.M. Prevalence jaw anomalies and deformations at children of Tver, their preventive

maintenance and treatment in a temporary and mixed occlusion: Doctor of Medicine / I.M. Teperina - Tver, 2004. – 138 p.

7. Тюкова А.А. Изучение распространенности зубочелюстных аномалий и деформаций у детей Челябинска / А.А. Тюкова, О.И. Филимонова, Д.В. Плехин // *Ортодонтия*. – 2009. – № 1. – С. 6-7.

Tukova A.A. Studying of prevalence jaw anomalies and deformations at children of Chelyabinsk / A.A. Tukova, O.I. Filimonova, D.V. Plukhin // *Orthodontology* – 2009. – № 1. – P. 6-7.

8. Физиология челюстно-лицевой области: учебник / Под ред. С.М. Будылиной. – М.: Медицина, 2000. – 352 с.

Physiology of maxillofacial area: Textbook / under the editorship of S.M. Budilina – M.: Medicine, 2000. – 352 p.

9. Caries preventive measures used in orthodontic practices: an evidence-based decision / A. Derks, A.M. Kuijpers-Jagtman, J.E. Frencken [et al.] // *Am J Orthod Dentofacial Orthop*. 2007. Aug. № 132(2). P. 165-170.

НАУЧНЫЕ ОБЗОРЫ И ЛЕКЦИИ

А.В. Тимофеева

КАЧЕСТВО ЖИЗНИ БОЛЬНЫХ ХРОНИЧЕСКОЙ ОБСТРУКТИВНОЙ БОЛЕЗНЬЮ ЛЕГКИХ

УДК: 616.24-036.12:612.017.2

Анализ литературных данных свидетельствует о том, что хроническая обструктивная болезнь легких (ХОБЛ) приводит к ухудшению всех составляющих качества жизни пациента. Ограничения для нормальной жизни больных нарастают с утяжелением болезни. Вместе с тем имеются и другие данные относительно влияния тяжести болезни на качество жизни. Показана и значительная вариабельность показателей качества жизни в пределах одной степени тяжести. Противоречивы данные литературы о влиянии пола на качество жизни. Мало исследований о качестве жизни больных с разными степенями тяжести ХОБЛ, его динамике в процессе развития болезни. Лишь единичные исследования содержат данные о влиянии длительной базисной терапии на качество жизни пациентов с ХОБЛ.

Ключевые слова: хроническая обструктивная болезнь легких, качество жизни, SF-36, SGRQ.

The analysis of the literary data testifies, that chronic obstructive pulmonary disease (COPD) leads to deterioration of all life quality components of the person. Restrictions for normal life of patients accrue with illness weighting. At the same time there is other data relative to influence of illness gravity on life quality. Appreciable variability of life quality indicators within one severity level was shown too. The literary data about sex influence on life quality are inconsistent.

There are too little researches about life quality of patients with different severity level of COPD and its dynamics in illness development. Only individual researches contain the data about influence of long basic therapy on life quality of patients with COPD.

Keywords: chronic obstructive pulmonary disease, quality of a life, SF-36, SGRQ.

Хронические заболевания, склонные к прогрессированию и протекающие с обострениями, приводят к хронификации стресса и могут вызвать существенные ограничения во всех составляющих нормального существования человека [8]. В свою очередь, эти ограничения могут быть важнее для пациента, чем сами симптомы болезни. В связи с этим было введено понятие качества жизни (КЖ). Предметом исследования КЖ является индивидум, его физический, психоэмоциональный и социальный статус [2].

КЖ – это интегральная характеристика физического, психологического, эмоционального, социального функционирования человека, которая основана на его субъективном восприятии [7]. Основываясь на рекомендациях ВОЗ, НИИ пульмонологии МЗ РФ предложил следующее определение: КЖ – степень комфортности человека как внутри себя, так и в рамках своего общества [2]. Это полностью зависит от физического, психоэмоционального состояния, уровня независимости, об-

щественного положения, окружающей среды и от личных представлений индивида.

Особенностью современного подхода к оценке КЖ является разработка объективных методик количественного измерения всех компонентов, входящих в это понятие. Категории КЖ могут быть измерены отдельно или в совокупности с помощью различных вопросников, шкал, индексов. Все они разделяются на общие и специализированные. Следует понимать, что вопросники по КЖ не оценивают тяжесть заболевания. Они отражают то, как больной переносит свое заболевание [23].

Общие вопросники у больных хронической обструктивной болезнью легких (ХОБЛ) применяются для сравнения КЖ с общепопуляционными показателями, определяемыми в различных группах населения, регионах, странах, для сравнительного анализа КЖ при ХОБЛ и других заболеваниях, в эпидемиологических исследованиях, для оценки эффективности лечебных и профилактических мероприятий [18]. Из таких вопросников для исследования КЖ при ХОБЛ чаще других используется SF-36 (The 36-item MOS

Short-Form Health Survey) [21]. Он позволяет проанализировать КЖ по 9 шкалам, отражающим физический и психосоциальный статус пациента за последние 4 недели. Критериями являются: физическая активность (ФА), роль физических проблем в ограничении жизнедеятельности (РФ), боль (Б), общее состояние здоровья (ОЗ), жизнеспособность (ЖС), социальная активность (СА), роль эмоциональных проблем в ограничении жизнедеятельности (РЭ), психическое здоровье (ПЗ), сравнение самочувствия (СС). Оценка производится по 100-балльной шкале. Оценочные критерии таких показателей КЖ, как ФА, ОЗ, ЖС, СА и ПЗ, прямые: чем выше балл, тем лучше КЖ пациента; РФ, Б, РЭ-обратные: чем выше значение, тем менее выражено его влияние на КЖ человека. Физический статус респондента характеризуют 5 шкал (ФА, РФ, Б, ОЗ, ЖС), психосоциальный статус оценивается также по 5 шкалам (РЭ, СА, ПЗ, ОЗ, ЖС). Два последних показателя определяются как физическим, так и психическим статусом человека. В целом, общие вопросники являются инструментом, позволяющим в наибольшей степени оценивать взаимосвязь КЖ с социаль-

ным статусом, психическим здоровьем и общим благополучием индивидуума [20].

Специализированные вопросники ориентированы на конкретную нозологию, что делает их более чувствительными к изменению статуса здоровья и КЖ, обусловленных только определенными заболеваниями [18]. В качестве специального вопросника для оценки КЖ у больных ХОБЛ широкое распространение получил SGRQ (респираторный вопросник клиники Святого Георгия) [2, 4, 17]. Он включает 76 вопросов, 4 обобщенных домена в качестве оценочных параметров: «Симптомы», «Активность», «Воздействие», «Сумма». Оценка каждого домена после перекодировки «сырых баллов» производится по 100-балльной шкале. Оценочные критерии являются обратными: чем выше балл, тем более негативное влияние оказывает болезнь на КЖ респондента. В исследованиях, проводимых в динамике заболевания, или при оценке эффективности различных лечебных программ клинически значимыми считаются изменения той или иной шкалы минимум на 4 балла [17]. Среднее ухудшение КЖ по вопроснику SGRQ у пациентов с ХОБЛ составляет 1,87 балла в год [19].

Более ранние и недавние исследования показали снижение КЖ больных ХОБЛ, начиная с легкой и умеренной стадий [9]. Исследования, проведенные в последнее десятилетие, подтвердили прямую связь между степенью тяжести ХОБЛ и КЖ пациентов. Эти же исследования показывают, что восприятие больными своих симптомов, физической и психической активности во многих случаях вернее и точнее, чем данные объективного исследования, отражают тяжесть болезни [9, 15]. Чем тяжелее ХОБЛ, тем хуже КЖ. Так, E. Stahl с соавторами выявили, что средние значения домена «Сумма» SGRQ составили 25, 32, 36, 53 балла для I, II, III, IV стадий ХОБЛ соответственно [15]. Схожие результаты получены у R. Antonelli-Incalzi с соавторами, однако ими не было обнаружено статистически значимых различий КЖ в зависимости от степени тяжести по данным вопросника SF-36 [10]. Но параметры КЖ варьировали в пределах одной стадии заболевания, например, у каждого четвертого пациента с 0 стадией ХОБЛ КЖ было хуже, чем средний балл показателей КЖ у больных тяжелой ХОБЛ. Это может быть связано с тем, что показатели КЖ не согласуются с функциональными

показателями индивидуума, которые лежат в основе классификации стадии болезни, а отражают, как пациент переносит свое заболевание [5]. Кроме того, на КЖ влияют фаза заболевания, особенности его течения, возраст и пол респондентов, курение, сопутствующая патология, функциональный статус, эффективность лечебных и реабилитационных мероприятий. S. Spencer и P.W. Jones установили, что у больных, при включении в исследование имевших более высокую сумму баллов по SGRQ, чаще развивалось повторное обострение [24]. Исследование ISOLDE показало взаимосвязь частых обострений ХОБЛ с более низким КЖ по вопроснику SGRQ исходно и быстрым его ухудшением в дальнейшем [16]. Увеличение частоты госпитализаций сопровождается ухудшением КЖ. По данным I.M. Osman с соавторами, пациенты, имеющие общую оценку по SGRQ на 4,8 балла выше в течение первого года после выписки из стационара, были с повторными госпитализациями [22].

Увеличение продолжительности болезни сопровождается более тяжелым ее течением и возрастанием негативного влияния на КЖ. Исследования показали, что чем дольше болеет респондент, тем больше снижается его КЖ. Так, согласно данным А.Г. Чучалина, показатели КЖ увеличивались в последующее 10-летие по всем доменам вопросника SGRQ на 15–18 баллов по сравнению с 5-летним периодом болезни [4]. С увеличением длительности болезни ассоциированы возраст и нарастание числа пациентов с тяжелым течением ХОБЛ, что может обуславливать снижение КЖ. Но длительное течение болезни можно рассматривать как самостоятельный предиктор снижения КЖ.

Данные литературы о влиянии пола на КЖ больных ХОБЛ противоречивы. Некоторые исследования показали лучшие показатели КЖ у мужчин даже при более выраженных нарушениях легочной функции [10]. У женщин отмечено низкое КЖ по домену «Влияние» и общему показателю по сравнению с мужчинами [10]. А по результатам многоцентрового исследования «ИКАР-ХОБЛ» субъективная реакция на клинические проявления болезни была более выражена у мужчин, они выше оценивали степень ограничения ФА по домену «Активность» и общее негативное влияние ХОБЛ на состояние здоровья. Психологические проблемы, связанные с ХОБЛ и определяемые

доменом «Влияние», не имели статистически значимых различий по полу [3, 4].

Анализ влияния возраста на КЖ показал, что с его увеличением происходит достоверное снижение КЖ [4, 10].

Большинство исследований нашли связь между курением и КЖ. Выявлены достоверные различия по доменам SGRQ: «Симптомы», «Воздействие» и общее КЖ у курильщиков и экс-курильщиков. Однако по домену «Активность» между ними не обнаружено достоверных различий [12]. Исследование «ИКАР-ХОБЛ» выявило снижение уровня КЖ только при высоких значениях индекса курения [3] (ИК= более 30 пачка-лет).

Повышение уровня С-реактивного белка (СРБ) у пациентов с ХОБЛ ассоциировано со снижением КЖ. Сумма баллов по шкале КЖ клиники Святого Георгия у больных ХОБЛ с повышенным СРБ была больше, чем у пациентов с нормальными значениями СРБ [11].

Как уже было сказано выше, нарастание тяжести ХОБЛ ведет к снижению КЖ, но показана и значительная вариабельность показателей КЖ в пределах одной стадии [6, 10]. Данное обстоятельство, вероятно, связано с тем, что объем форсированного выдоха за 1 с (ОФВ1) не в полной мере отражает клинко-функциональный статус больного. Так, имеются низкие коррелятивные связи между ОФВ1 и интенсивностью одышки, толерантностью к физической нагрузке (ФН). Не во всех исследованиях подтверждена связь между ОФВ1 и показателями КЖ.

Одышка, являющаяся основной жалобой пациентов и заставляющая их обратиться за медицинской помощью, также оказывает влияние на КЖ. В ряде исследований показано, что корреляционные связи между уровнем одышки и показателями КЖ более тесные по сравнению с таковыми между КЖ и величиной бронхиальной обструкции [6]. Взаимосвязь между уровнем одышки и всеми доменами КЖ высока, при этом более высокая связь была у доменов «Активность» (по шкале MRC $r=0,83$ и по шкале Борга $r=0,70$ $p<0,05$) и «Сумма» (по шкале MRC $r=0,81$ и по шкале Борга $r=0,73$ $p<0,05$) [6]. Установлена достоверная связь между доменами «Симптомы» ($r=0,63$), «Сумма» ($r=0,62$) и величиной остаточного объема легких. Более выраженная взаимосвязь между показателями КЖ и одышкой обусловлена тем, что в генезе одышки играют роль бронхиальная обструкция и гиперинфляция, вклад которых в снижение фун-

кционального статуса может варьировать у разных больных.

Выраженное влияние на КЖ оказывает уровень толерантности к ФН. Показана обратная корреляционная связь между доменом «Активность» по вопроснику SGRQ и дистанцией 6-МШТ [14]. В исследовании И.Н. Трофименко и Б.А. Черняк получена значимая обратная зависимость между всеми шкалами вопросника SGRQ и расстоянием 6-МШТ [6].

BODE-индекс, включающий в себя толерантность к ФН, оцененную по 6-МШТ, одышку по шкале MRC, обструкцию (ОФВ1) и индекс массы тела [25], является интегральным показателем функционального статуса индивидуума. Показано, что у пациентов с высоким BODE-индексом параметры КЖ по доменам «Активность», «Воздействие», «Сумма» SGRQ были хуже, чем у больных со средним и низким индексом [6].

Среди факторов, влияющих на КЖ, необходимо отметить и полиморбидность, характерную для пациентов с ХОБЛ. С помощью вопросника SF-36 показано, что сочетание трех и более заболеваний снижают КЖ по психоэмоциональным и социальным шкалам больше, чем пожилой возраст и клиничко-функциональные показатели [26]. Анализ КЖ с использованием специализированного вопросника SGRQ показал аналогичный результат, т.е. худшие показатели по шкалам, характеризующим психосоциальный статус и общий показатель КЖ [10]. По мере увеличения тяжести болезни различия показателей КЖ в зависимости от сопутствующей патологии уменьшаются. Связь между степенью тяжести ХОБЛ и шкалами SGRQ более выражена для больных, не имеющих сопутствующей патологии [9].

Заслуживает внимания прогностическое значение КЖ у пациентов с ХОБЛ. Ухудшение показателей по 3 доменам вопросника свидетельствует об одновременном ухудшении всех аспектов КЖ. По данным Т. Ога и соавторов, отмечена четкая взаимосвязь частоты смертей и КЖ. Так, увеличение общей оценки по вопроснику SGRQ на каждый балл сопровождается ростом риска смерти на 3,3 % [8]. В исследовании Р. Алмагро и соавторов показано, что увеличение общей оценки по SGRQ на 10 единиц сопровождается ростом смертности на 21% в период после выписки из стационара [20]. Схожие результаты получены и в работе А. Доминго-Сальваны с соавторами [13].

По их данным, показатель смертности у мужчин с ХОБЛ повышается на 61% при ухудшении оценки по вопроснику SGRQ на 1 стандартное отклонение. Аналогично фактором риска смерти являлось ухудшение КЖ по вопроснику SF-36.

Таким образом, как свидетельствует анализ литературных данных, ХОБЛ приводит к ухудшению всех составляющих КЖ человека. Ограничения для нормальной жизни пациентов нарастают с утяжелением болезни. Вместе с тем имеются и другие данные относительно влияния тяжести болезни на КЖ. Так, показана и значительная вариабельность показателей КЖ в пределах одной степени тяжести [6, 10]. Противоречивы данные литературы о влиянии пола на КЖ. Мало исследований о КЖ больных с разными степенями тяжести ХОБЛ, об его динамике в процессе развития болезни. Лишь единичные исследования содержат данные о влиянии длительной базисной терапии на КЖ пациентов с ХОБЛ [1].

Литература

1. Влияние титропия бромида на эффективность легочной реабилитации у больных хронической обструктивной болезнью легких / В.А. Игнатьев, О.Н. Титова, М.Д. Дидур [и др.] // Пульмонология. – 2007. – № 1. – С. 88–94.
2. Tiotropium Bromidum influence on efficiency of pulmonary rehabilitation at patients with chronic obstructive pulmonary disease / V.A. Ignatyev, O.N. Titov, M.D. Didur [et al.] // Pulmonology. – 2007. – № 1. – С. 88–94.
3. Качество жизни больных хроническими обструктивными болезнями легких / Е.И. Шмелев, М.В. Беда, Р.В. Jones [и др.] // Пульмонология. – 1998. – № 2. – С. 79–81.
4. The life quality of patients with chronic obstructive pulmonary disease / E.I. Shmelev, M.V. Beda, P.W. Jones [et al.] // Pulmonology. – 1998. – № 2. – С. 79–81.
5. Качество жизни больных хронической обструктивной болезнью легких в России: результаты многоцентрового популяционного исследования «ИКАР-ХОБЛ» / А.Г. Чучалин, А.С. Белевский, Б.А. Черняк [и др.] // Пульмонология. – 2005. – № 1. – С. 93–102.
6. The life quality of patients with chronic obstructive pulmonary disease in Russia: results of multicenter population research "IKAR-COPD" / A.G. Chuchalin, A.S. Belevsky, B.A. Chernjak [et al.] // Pulmonology. – 2005. – № 1. – С. 93–102.
7. Качество жизни у больных бронхиальной астмой и хронической обструктивной болезнью легких / под ред. А.Г. Чучалина. – М.: Атмосфера, 2004. – 256 с.
8. The life quality of patients with a bronchial asthma and chronic obstructive pulmonary disease / Under the editorship of A.G. Chuchalin – M.: Atmosphere, 2004. – 256 p.
9. Суховская О.А. Исследование качества жизни при заболеваниях органов дыхания / О.А. Суховская, М.М. Илькович, В.А. Игнатьев // Пульмонология. – 2003. – № 3. – С. 96–100.
10. Suhovskaya, O.A. Life quality research at

diseases of respiratory apparatus / O.A. Suhovskaya, M.M. Ilkovich, V.A. Ignatyev // Pulmonology. – 2003. – № 3. – С. 96–100.

6. Трофименко И.Н. Взаимосвязь клиничко-функционального статуса и качества жизни у больных хронической обструктивной болезнью легких / И.Н. Трофименко, Б.А. Черняк // Сибирский консилиум. – 2008. – № 1. – С. 48–52.

Trofimenko I.N. Interrelation of the clinico-functional status and the life quality at patients with chronic obstructive pulmonary disease / I.N. Trofimenko, B.A. Chernjak // The Siberian consultation. – 2008. – № 1. – С. 48–52.

7. A self-complete measure for chronic airflow limitation: The St. George's Respiratory Questionnaire / P.W. Jones, F.H. Quirk, C.M. Baveystock [et al.] // Am. Rev. Respir. Dis. – 1992. – V. 145. – P. 1321–1327.

8. Analysis of the factors related to mortality in chronic obstructive pulmonary disease: role of exercise capacity and health status / T. Oga, K. Nishimura, M. Tsukino [et al.] // Am. J. Respir. Crit. Care Med. – 2003. – V. 167. – P. 544–549.

9. Chronic obstructive pulmonary disease stage and health-related quality of life. The Quality of Life of Chronic Obstructive Pulmonary Disease Study Group / M. Ferrer, J. Alonso, J. Morera [et al.] // An. Int. Med. – 1997. – V. 127. – P. 1072–1079.

10. Do GOLD stages of COPD severity really correspond to differences in health status / R. Antonelli-Incalzi, C. Imperiale, V. Bellia [et al.] // Eur. Respir. J. – 2003. – V. 22. – P. 444–449.

11. Elevated CRP mark metabolic and functional impairment in advanced COPD / R. Broekhuizen, E.F. Wouters, E.C. Creutzberg [et al.] // Thorax. – 2006. – V. 61. – P. 17–22.

12. Health status deterioration in patients with chronic obstructive pulmonary disease / S. Spencer, P.M.A. Calverley, P.S. Burge [et al.] // Am. J. Respir. Crit. Care Med. – 2001. – V. 163. – P. 122–128.

13. Health-related quality of life and mortality in male patients with chronic obstructive pulmonary disease / A. Domingo-Salvany, R. Lamarca, M. Ferrer [et al.] // Am. J. Respir. Crit. Care Med. – 2002. – V. 166. – P. 680–685.

14. Health-related quality of life in COPD: why both disease-specific and generic measures should be used / C.P. Engström, L.O. Persson, S. Laesson [et al.] // Eur. Respir. J. – 2001. – V. 18. – P. 69–76.

15. Health-related quality of life is related to COPD disease severity [Электронный ресурс] / E. Stahl, A. Lindberg, S.-A. Jansson [et al.] // Health Qual. Life Outcomes. – 2005. – V. 3. – Электрон. дан. – Режим доступа: <http://www.pubmedcentral.gov/redirect3.org>.

16. Impact of preventing exacerbations on deterioration of health status in COPD / S. Spencer, P.M. Calverley, P.S. Burge [et al.] // Eur. Respir. J. – 2004. – V. 23. – P. 698–702.

17. Jones P.W. St. George's Respiratory Questionnaire: development, interpretation and use / P.W. Jones // Eur. Respir. Rev. – 2002. – V. 12. – P. 63–64.

18. Leidy N.K. An overview of health-related quality of life effects and outcomes in patients with COPD / N.K. Leidy, S.F. Anton, R.A. Berzon // Eur. Respir. Rev. – 2002. – V. 12. – P. 61–62.

19. Longitudinal deteriorations in patients reported outcomes in patients with COPD / T. Oga, K. Nishimura, M. Tsukino [et al.] // Respir. Med. 2007. – V. 101. – P. 146–153.

20. Mortality after hospitalization for COPD /

P. Almagro, E. Calbo, A.O. de Echaguen [et al.] // Chest. – 2002. – V. 121. – P. 1441–1448.

21. Outcomes for COPD pharmacological trials: from lung function to biomarkers / M. Cazzola, W. MacNee, F.J. Martinez [et al.] // Eur. Respir. J. – 2008. – V. 31. – P. 416–469.

22. Quality of life and hospital re-admission in patients with chronic obstructive pulmonary disease / I.M. Osman, D.J. Godden, J.A. Friend [et al.] // Thorax. – 1997. – V. 52. – P. 67–71.

23. Sherbourne C.D., Stewart A.L., Wells K.B. Role functioning measures. In: Stewart A.L., Ware J.E. [et al.]. Measuring functioning and well-being: The Medical Outcomes Study Approach. – Durham, NC: Duke University Press., 1992. – P. 205–208.

24. Spencer S. Time course of recovery of health status following an infective exacerbation of chronic bronchitis / S. Spencer, P.W. Jones // Thorax. – 2003. – V. 58. – P. 589–593.

25. The Body-Mass Index, Airflow Obstruction, Dyspnea, and Exercise Capacity Index in Chronic Obstructive Pulmonary Disease / B.R. Celli, C.G. Cote, J.M. Marin [et al.] // N. Engl. J. Med. – 2004. – V. 350. – P. 1005–1012.

26. The influence of COPD on health-related quality of life independent of the influence of comorbidity / J.G. van Manen, P.J. Bindels, F.W. Dekker [et al.] // J. Clin. Epidemiol. – 2003. – V. 56. – P. 1177–1184.

О.Г. Сидорова, С.К. Кононова, В.Л. Ижевская

РОЛЬ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ В ПРОФИЛАКТИКЕ ВРОЖДЕННЫХ И НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

УДК 616 - 056.7 - 053.3

В обзоре представлены основные методы пренатальной диагностики врожденных и наследственных заболеваний. Обсуждаются вопросы пренатального скрининга беременных как способа снижения младенческой смертности и инвалидности в России. Показаны пути повышения эффективности службы пренатальной диагностики в профилактике наследственной патологии.

Ключевые слова: пренатальная диагностика, врожденные и наследственные заболевания, скрининг беременных, медико-генетическое консультирование.

In the review methods of prenatal diagnostics of congenital and genetic diseases are represented. Questions of prenatal screening of pregnant women as a means of decreasing child mortality and disability in Russia are discussed. The authors tell how to increase the effectiveness of prenatal diagnostics service in prevention of genetic pathology.

Keywords: prenatal diagnostics, congenital and genetic diseases, screening of pregnant women, medical and genetic consultation.

Пренатальная диагностика представляет собой метод клинической медицины, позволяющий оценивать на разных стадиях внутриутробного развития состояние плода, риск развития патологии (врожденной или наследственной) в сочетании с консультированием семьи (пренатальное консультирование). По определению одного из основателей службы пренатальной диагностики в России В.С. Баранова (1994), пренатальная диагностика (ПД) – новое направление медицинской генетики, возникшее в 80-х гг. XX века на стыке, с одной стороны, акушерства, гинекологии, перинатологии, с другой – генетики человека, молекулярной биологии, цитологии, эмбриологии, патофизиологии [3].

В соответствии с этим применяемые методы пренатальной диагностики разнообразны. Прежде всего это основной неинвазивный метод ультразвукового исследования (УЗИ), который позволяет оценить нормальное или патологическое строение органов плода на разных стадиях развития, определить

риск врожденной и хромосомной патологии, некоторых наследственных заболеваний [2]. Эффективность УЗИ зависит от технических характеристик аппарата и квалификации специалиста. Как известно, УЗ-аппараты за последние десятилетия претерпели значительное усовершенствование, что дает возможность визуализировать тонкие органые нарушения плода в многократной пространственной проекции [11, 13, 19]. Например, 3-D УЗИ, доплерометрия, коронарография позволяют в настоящее время выявлять до 80-85% врожденных пороков развития во II триместре беременности (20-22 недели) [15].

В России и развитых странах мира, согласно выборочным исследованиям, выявляемость врожденных пороков в медицинских учреждениях первого уровня составляет 20%, второго уровня – 55%, а в перинатальных центрах она достигает 90% [14]. Эти данные еще раз доказывают правильность генерального направления развития организации современного акушерства – создание перинатальных центров, мощных, хорошо оснащенных учреждений, концентрирующих у себя не только стационарных больных, но и проводящих по-настоящему эффективную работу по выявлению пороков развития на подведомственной им территории [12]. Большой поток больных, значительный штат, постоянное обучение, анализ и обобщение опыта позво-

ляют существенно улучшить качество диагностики. Примером является опыт работы Научного центра акушерства, гинекологии и перинатологии РАМН, где выявляемость врожденных пороков составляет 94%. В течение года в отделении функциональной диагностики центра проводится около 30 000 исследований беременных, при этом диагностируется до 500 случаев врожденных пороков развития (ВПР). Внедрение трехмерной эхографии повышает диагностические возможности и улучшает выявляемость пороков, особенно затрагивающих мелкие структуры организма (полидактилии, незаращения верхней губы и т.п.) [6].

Но отклонения в развитии плода, выявляемые с помощью различных прямых неинвазивных методов исследования, прежде всего, УЗИ, не доказывают наличие хромосомных и тем более генных болезней. Сочетание определенных УЗ-маркеров позволяет в ряде случаев с определенной вероятностью заподозрить тот или иной вариант хромосомной патологии [16, 19]. Поэтому диагностика хромосомных и генных болезней проводится при помощи специальных лабораторных исследований образцов материала самого плода (биоптатов), получаемых различными инвазивными методами ПД под контролем УЗ-техники [15].

Инвазивные методы получения плодного материала для осуществления диагностики специальными лабо-

СИДОРОВА Оксана Гаврильевна – н.с. ЯНЦ КМП СО РАМН, врач генетик МГК ПЦ РБ№1-НЦМ, okssi66@mail.ru; **КОНОНОВА Сардана Кононовна** – к.б.н., с.н.с. ЯНЦ КМП СО РАМН; с.н.с. научно-исследовательской лаборатории БГФ СВФУ им. М.К. Аммосова, konsard@rambler.ru; **ИЖЕВСКАЯ Вера Леонидовна** – зам. директора по научно-исследовательской работе ФГБУ МГНЦ РАМН, izhevskaya@med-gen.ru.