

**Наумчик И.В., Ершова-Павлова А.А., Гусина Н.Б.,
Прибушня О.В., Лазюк Г.И., Вильчук К.У.**

ЭТАПЫ СТАНОВЛЕНИЯ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ СЛУЖБЫ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ

*ГУ «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя»,
Минск, Беларусь*

Начало создания медико-генетической службы (МГС) Беларуси связано с открытием в 1967 г. лаборатории тератологии и медицинской генетики (ЛТМГ) со штатом 6 единиц при кафедре патологической анатомии УО «Белорусский государственный медицинский университет» (БГМУ). Инициатором создания ЛТМГ стал член-корреспондент АМН СССР, профессор, доктор медицинских наук Ю.В. Гулькевич, руководителем – кандидат медицинских наук Г.И. Лазюк. Научной тематикой лаборатории было изучение фенотипических проявлений хромосомных болезней и синдромов множественных врожденных пороков развития (МВПР) и морфологических изменений у абортусов и плодов при ВПР. Большая часть синдромов, связанных с патологией хромосом, была описана впервые в СССР. Результаты изучения аномалий развития у плодов позволили впервые в СССР создать патоморфологическую классификацию нарушений их развития на ранних стадиях эмбриогенеза. Была показана возможность использования суммарного учета аномалий развития у новорожденных для контроля мутационного процесса, что дало возможность разработать систему популяционного мониторинга ВПР. Высокая эффективность научных работ привела к значительному расширению научной тематики, увеличению штата лаборатории до 32 единиц.

Годы функционирования ЛТМГ (1967-1980 гг.) заложили основы как медико-генетического консультирования (МГК) при наследственных и врожденных заболеваниях (НВЗ), так и научно-практической базы МГС республики. В г.Минске (1969 г.), позже в гг.Бресте, Витебске, Гомеле и Гродно были открыты областные учреждения МГС, в г.Могилеве – лаборатория биохимической генетики (1972 г.), которую возглавил Г.Л. Цукерман; подготовлены кадры для этих подразделений; организован массовый неонатальный скрининг на фенилкетонурию (1977 г.); создан и начал функционировать Белорусский регистр ВПР (БР ВПР) (1979 г.).

В 1974 г. на Всесоюзном съезде генетиков МГС БССР была признана лучшей среди союзных республик, а ее руководитель Г.И. Лазюк был избран вице-президентом Всесоюзного научного общества медицинских генетиков.

В 1981 г. по предложению Президиума АМН СССР на базе ЛТМГ был создан Филиал института медицинской генетики АМН СССР, преобразованный в последующем в НИИ наследственных и врожденных заболеваний (НИИ НВЗ) Министерства здравоохранения БССР (1988 г.) и Респуб-

ликанский медико-генетический центр (1989 г.), вошедшие в 2004 г. в состав ГУ «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя».

На всех этапах становления и развития МГС Беларуси участие и помощь оказывали проректор по научной работе БГМУ профессор А.С. Крюк, академик АМН СССР, директор Института медицинской генетики АМН СССР Н.П.Бочков, министры здравоохранения Беларуси Н.Е. Савченко, В.С. Казаков, И.Б. Зеленкевич.

На организованной ВОЗ в 2001 г. в г. Минске конференции по профилактике ВПР, председатель Европейского отделения ВОЗ отметил, что организация и эффективность МГС в Беларуси выше, чем в большинстве европейских стран.

На сегодняшний день МГС республики – это комплекс учреждений, оказывающих все виды медико-генетической помощи населению. Основные задачи МГС: МГК пациентов с НВЗ и членов их семей; разработка и внедрение новых методов биохимической, цитогенетической и молекулярно-генетической диагностики НВЗ; разработка и внедрение методов и программ профилактики НВЗ; массовый скрининг новорожденных для выявления наиболее частых и поддающихся коррекции наследственных болезней обмена (НБО); массовый скрининг беременных на аномалии развития плода; патоморфологическая верификация пренатально установленных диагнозов ВПР; ведение регистров пациентов с НВЗ и членов их семей; ведение БР ВПР для слежения за частотой и динамикой аномалий развития в республике; подготовка научных кадров высшей квалификации для научно-практических и учебных заведений республики; подготовка врачебного и вспомогательного персонала для практических подразделений МГС; научные исследования, направленные на изучение различных аспектов ВПР и НВЗ с целью разработки и внедрения в практику новых современных методов, позволяющих совершенствовать их пре- и постнатальную диагностику и профилактику.

Многолетние исследования позволили установить ряд научных фактов, касающихся этиологии и патогенеза НВЗ: установить 17 ранее неописанных в мировой литературе новых синдромов МВПР; показать значимое увеличение количества ВПР (анэнцефалия, спинномозговая грыжа, полидактилия, расщелины губы/неба, редукционные пороки конечностей, атрезии пищевода, атрезии ануса, синдром Дауна, МВПР) у новорожденных из загрязненных радионуклидами регионов Беларуси; изучить закономерности экспрессии гена развития (GL13) в раннем эмбриогенезе, что в определенной мере раскрыло механизм дизрафий ЦНС у человека; определить молекулярно-генетические основы ряда моногенных и мультифакториальных болезней; установить популяционные частоты многих ВПР и НВЗ. Существенный вклад в решение этих вопросов внесло сотрудничество с учеными России, Великобритании, Германии, Нидерландов, США, Финляндии, Франции, Японии, других научных учреждений

Беларуси: участие в выполнении Международных программ «Геном человека» и «Многopараметрический скрининг синдрома Дауна»; разработка методов пре- и постнатальной диагностики ряда НВЗ; разработка программ массового скрининга пороков развития и хромосомных болезней плода в 1 триместре беременности и ДНК-диагностики наиболее распространенных НВЗ; изучение генов развития ЦНС у зародышей человека; исследования по биологической дозиметрии и генетическим последствиям малых доз радиации у человека; изучение молекулярно-генетических основ НВЗ и нарушений репродуктивной функции; влияния неблагоприятных факторов среды на формирование плода в раннем эмбриогенезе; разработка реагентов для неонатального скрининга на первичный врожденный гипотиреоз, скрининга беременных 1 триместра, а также решить ряд практических проблем, направленных на оказание не только медико-генетической помощи больным с различными формами НВЗ, но и специализированной помощи в медицинских учреждениях иного профиля (акушерство, неонатология, педиатрия, онкология, гематология, эндокринология, кардиология, кардиохирургия и др.).

Основное внимание в научных исследованиях уделяется, прежде всего, запросам практического здравоохранения. Исключительное значение для здравоохранения имеют разработанные и широко внедренные в практику: система многopараметрического скрининга беременных на аномалии развития плода; массовый неонатальный скрининг на фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром и муковисцидоз; система биохимической и молекулярно-генетической пре- и постнатальной диагностики многих наследственных и мультифакториальных болезней. Система мониторинга БР ВПР, позволяющая изучать популяционные частоты многих форм ВПР в регионах и республике, оценивать эффективность их пренатальной диагностики, осуществлять слежение за экологической ситуацией.

На первых этапах становления МГС, практически единственным методом профилактики было МГК семей. На сегодняшний день в арсенале генетика-консультанта имеются многие десятки методик, позволяющие установить этиопатогенетический диагноз, определить группы риска, витальный и генетический прогноз. Основным методом профилактики остается пренатальное выявление аномалий и в случае некурабельной патологии элиминация пораженных плодов.

Особое внимание уделяется подготовке научных и практических кадров. На базе НИИ НиВЗ была открыта аспирантура по специальностям генетика (2000 г.) и молекулярная генетика (2004 г.) для врачей и биологов, при БелМАПО – кафедра неонатологии и медицинской генетики, где в год проходит подготовку по основам НВЗ до 70 врачей различных специальностей.

Существенно укрепились материально-техническая база как РНПЦ «Мать и дитя», так и в областных медико-генетических центрах. Приобретено современное оборудование для проведения УЗ, биохимических, цитогенетических и молекулярно-генетических исследований.

Таким образом, оценивая развитие МГС в Беларуси, следует отметить, что на сегодняшний день созданы условия для оказания практически всех видов медико-генетической помощи населению. Об эффективности работы подразделений МГС свидетельствует ежегодное предупреждение рождения более 800 детей с тяжелыми некурабельными, инвалидизирующими НВЗ, из них – до 150-200 инвалидов с детства, снижение на 1-2‰ перинатальной смертности.

Литература:

1. Lazjuk G., Verger P., Gargniere B., Robert E., Zatsepin I.O., Kravchuk Z., Khmel R. The congenital anomalies registry in Belarus: a tool for assessing the public health of the Chernobyl accident. – *Reprod.Toxicol.*, 2003.-N 17. – p.659-666.

2. Гусина Н.Б., Ершова-Павлова А.А., Зиновик А.В., Наумчик И.В., Дубовская Л.В., Вашкевич И.И., Свиридов О.В. Разработка набора реагентов для неонатальной диагностики первичного врожденного гипотиреоза в Беларуси // Сб. научных трудов и материалов международного симпозиума и научно-практической конференции «Современные перинатальные медицинские технологии в решении проблем демографической безопасности Современные технологии инвазивной диагностики и лечения патологии плода». – Минск. - 2010. – С.318-321.

3. Наумчик И.В., Прибушения О.В., Ершова-Павлова А.А., Хмель Р.Д., Зацепин И.О. Первичная профилактика наиболее распространенных врожденных пороков развития в Республике Беларусь. Инструкция по применению // Мн. - 2011. - 8 с.

4. Лазаревич А.А., Хмель Р.Д., Дувакина М.Г., Ершова-Павлова А.А., Наумчик И.В. Роль мониторинга врожденных пороков развития в контроле эффективности пренатальной диагностики врожденных пороков сердца // Сб. материалов «Пренатальная диагностика и генетический паспорт – основа профилактической медицины в век технологий». – Новосибирск: НСК Регион. - 2012. – С. 59.

4. Ильина Е.Г., Колосов С.В., Наумчик И.В., Ершова-Павлова А.А. Компьютерная программа «СИНДИАГ» в диагностике врожденной и наследственной патологии // Сб. материалов V конгресса Федерации педиатров стран СНГ, VI конгресса педиатров и неонатологов Республики Молдова. - *Buletindeperinatologie*. - Кишинев. - 2013. - С. 253-254.