

А.С. Киселев,

д.э.н., к.соц.н., эксперт ЮНЕСКО, доцент кафедры истории медицины, истории Отечества и культурологии, старший научный сотрудник отдела историко-социологического анализа развития медицины НИИ социологии медицины, экономики здравоохранения и медицинского страхования Первого МГМУ им. И.М. Сеченова

A.S. Kiselev,

Doctor of Economics, PhD (sociology), UNESCO expert, associate prof. of the chair of medical history, national history and cultural studies, senior researcher of the department of historical and sociological analysis of the development of medicine of the Research institute of sociology of medicine, health care economics and health insurance of the I.M. Sechenov First MSMU

СОЦИАЛЬНЫЕ ОСОБЕННОСТИ ПЕРСОНИФИЦИРОВАННОЙ МЕДИЦИНЫ В ОБЛАСТИ ПРОФИЛАКТИКИ СЕМЕЙНЫХ АНОМАЛИЙ РАЗВИТИЯ ПЛОДА

(ОБЗОР МИРОВОГО ОПЫТА)

SOCIAL INDIVIDUAL CIRCUMSTANCES OF THE PERSONALIZED MEDICINE IN PREVENTION OF THE FAMILY OF FETUS ANOMALIES

(REVIEW OF INTERNATIONAL EXPERIENCE)

КОНТАКТНАЯ ИНФОРМАЦИЯ:

Александр Сергеевич Киселев, доцент кафедры истории медицины, истории Отечества и культурологии, старший научный сотрудник отдела историко-социологического анализа развития медицины НИИ социологии медицины, экономики здравоохранения и медицинского страхования
Адрес: 119435, г. Москва, Б. Пироговская ул., 2, стр. 2
Телефон: 8 (499) 248–57–22
E-mail: alexanlr.kiselyov2010@yandex.ru
Статья поступила в редакцию: 18.02.2014
Статья принята к печати: 12.03.2014

CONTACT INFORMATION:

Aleksandr Sergeevich Kiselev, associate prof. of the chair of medical history, national history and cultural studies, senior researcher of the department of historical and sociological analysis of the development of medicine of the Research institute of sociology of medicine, health care economics and health insurance
Address: 2-2 B. Pirogovskaya str., Moscow, 119435
Tel.: 8 (499) 248–57–22
E-mail: alexanlr.kiselyov2010@yandex.ru
The article received: 18.02.2014
The article approved for publication: 12.03.2014

Аннотация. В работе раскрывается краткая классификация основных семейных аномалий развития плода, прослеживается связь с научными достижениями в области генетики, молекулярной биологии, биохимии, эмбриологии и клеточной биологии, а также с химическими и информационными технологиями, робототехникой. Статья дает возможность охарактеризовать текущее состояние развития персонифицированной медицины в области профилактики семейных аномалий развития плода.

Annotation. In this work the brief classification of the main of family of fetus anomalies with a correlation of scientific advances in genetics, molecular biology, embryology. The article makes it possible to characterize the current state of development the personalized medicine in the prevention of family of fetus anomalies.

Ключевые слова. Персонифицированная медицина, семейные аномалии развития плода, медико-социальные аспекты профилактики ВПР, высокотехнологичная медицинская помощь.

Keywords. The personalized medicine, social individual circumstances of the personalized medicine, high-tech medical care.

ВВЕДЕНИЕ В ПРОБЛЕМУ СЕМЕЙНЫХ АНОМАЛИЙ РАЗВИТИЯ ПЛОДА

Согласно результатам ряда социологических исследований, в Российской Федерации ежегодно рождается до 50 тыс. детей с врожденными порока-

ми развития (ВПР). При этом наиболее частыми и высоклетальными, по мнению экспертов, являются ВПР органов системы кровообращения, нервной системы и множественные ВПР. Их доля в структуре младенческой и перинатальной смертности составляет в среднем до 38%. Для сравнения в США

ежегодно появляется на свет до 120 тыс. детей с ВПР (в среднем 1 ребенок с ВПР на 33 рождающихся).

Снижение младенческой и перинатальной смертности (от ВПР) является важнейшей медико-социальной задачей современности и мерилом степени гуманизации общества. Персонифицированные системные меры профилактики ВПР включают, в первую очередь, учёт индивидуальных факторов риска, общепризнанными из которых являются: врождённые аномалии развития плода.

Необходимо отметить, что в США особая работа проводится в отношении мониторинга пациентов с семейными аномалиями развития, к которым относятся: синдром Дауна; незаращение верхней губы; незаращение неба; врожденные пороки сердца, (сопровождающиеся зачастую синдромом Дауна, синдромом Тернера, синдромом Holt-Oram); церебральная пульсация; Achondroplasia; хромосомные нарушения- trisomy13, trisomy18 (синдром Эдвардса), Deletion, Microdeletion, Duplication, Ringchromosome, синдром Cri-du-chat, синдром Wolf-Hirschhorn; Cystic Fibrosis, Fragile X Syndrome, синдром Марфана, RH-болезнь, Spina Bifida (формы: Occulta, Meningocele, myelomeningocele).

В этой связи можно отметить, прежде всего, работы следующих видных американских ученых: Martin J.A. O, Leary V.B., Scala I Botto L.D. Zucchetto T.M. Wilcox A.J. Lammer E.J. Kochanek R.D., Mone S.M. Michals-Matalon K. Yamagishi H. Garg V. Hoffman J.I.E. Pajkrt E. Ohye R.G. Bove E.L. Connor J.A. Brickner M.E. Wu Y.W, Paul H Carey J.C Scher D.M., Morcuende J.A., Ponseti I, Gore A.I. Spencer J.P., Honein M.A. Morcuende J.A. Kerem B., Cunningham J.C., Taussing L.M. Haston C.K. , Hudson T.J., Gilljam M., Liaschko A., Koren G., Drum M.L., Egan M.E. Sokol R.J., Bertrand J, Kesmodel U, Day N.L., Sood B., Streissguth A.P., Little R.E., Meek JY. R.H. Carmona Sherman S., Verkerk A.J., McConkie-Rosell A. Bernstein J, Fausto-Sterling A, Hendricks M., Thomas D.F.M Judge D.P., Dietz H.C., Gott V.I., Meijboom L.J., Lee B. Rifnuis J Mari G, Queenan J.T. Bianchi D.W., Moise K.J., Oepkes D. Cohen A.R., Rund D., Rachmilewitz E. Schrier S. Desnick R, Kaback M, Patterson M.C., Johnson W.G. Mitchell L.E. Mendoza S.A., Jallo G.I. Luthy D.A. Bennet K.A. Charache S., Steinberg M.N., Adams R.J. Vichinsky E., Atweh G.F и др.

В научной литературе отмечается определенный вклад в решение этой проблемы научного директора Фонда по контролю за наследственными заболеваниями. Э. Цейцеля (Венгрия), который является руководителем крупнейшего научного исследования: «Влияние поливитаминного препарата Элевит Пронаталь, содержащего физиологическую дозу фолиевой кислоты на возникновение врожденных патологий плода». Результаты этого независимого, плацебоконтролируемого рандомизированного исследования, по мнению его участников

существует острая необходимость в масштабных просветительских мероприятиях, пропагандирующих необходимость планирования беременности и осуществления профилактических мер, способных значительно уменьшить риск, прежде всего, для семей с различными аномалиями развития.

Существующая пренатальная диагностика (ультразвуковые исследования, сывороточные тесты и т. д.) позволяют зачастую выявлять проблему на достаточно ранних сроках развития плода, однако пока не способны полностью ее решить. Врачи порой вынуждены ставить женщину и ее семью перед непростым морально-этическим выбором — отказаться от больного ребенка, искусственно прервать беременность или принять на себя ответственность за ребенка-инвалида (в этом случае перед врачом остро стоит проблема совместимости двух типов отношений с пациентами на основе патернализма и информированного согласия).. При этом затраты на лечение и поддержание жизни таких детей очень высоки. Так по оценкам американских специалистов, годовые затраты на ребенка с ВПР составляют в среднем до 70 тыс. долларов.

Некоторые страны, такие как Аргентина и Турция успешно реализуют государственные программы по предотвращению врожденных патологий развития, которые включают образовательную часть, (разъяснение медицинским специалистам и самим женщинам путей медико-социальной профилактики возникновения пороков развития плода) и стимулирующую часть (компенсация 70-80% стоимости поливитаминных препаратов, содержащих фолиевую кислоту). При этом особо подчеркивается настоятельная необходимость популяризации знаний о возможностях профилактики патологий при планировании беременности. К примеру, в Венгрии, где вопросы медико-этической профилактики ВПР решаются достаточно объемно в среднем планируется лишь 55% беременностей.

Однако, по мнению Козловой С.И. 95% всех ВПР практически непредсказуемы, то есть возникают спорадически (и прежде всего в условиях наличия семейной аномалии развития).

По данным Новикова П.В., руководителя отдела наследственных болезней НИИПДХ, главного специалиста по медицинской генетике Минздрава России, в стране необходимо развернуть сеть медико-генетических консультаций и пропагандировать раннее обращение женщин к специалистам генетикам (в настоящее же время до 70% женщин, обращаются к медицинским генетикам, уже после рождения ребенка с ВПР). Особенно это касается семей с аномалиями развития. В этом случае должна работать коллегиальная модель взаимоотношений между врачом и пациентом, которая заключается в признании пациента равноправным партнером. Равноправие партнера в данном случае основано на

праве пациента в получении исчерпывающей информации о прогнозе беременности, методах лечения плода и ребенка, возможных осложнениях и т.д.

Организация первичной системной медико-социальной профилактики ВПР должна начинаться с просвещения, в первую очередь, участковых врачей, семейных врачей и врачей-гинекологов, которые в дальнейшем мотивированно и тактично рекомендовали бы женщинам планировать беременность и проводить комплекс первичных профилактических мероприятий и генетических консультаций.

Отметим, что методология социологии медицины основана на принципах построения различных методов (правил) и их научно-практическом обобщении.

Дадим краткое определение одного из базисных понятий: «*полезности персонифицированной медицинской помощи*» - получение обеими сторонами лечебного процесса удовлетворения от результатов диагностики и лечения. При этом стоит подчеркнуть, что без осознания врачом необходимости обеспечения персонифицированного (индивидуального) подхода в диагностике и лечении пациента, как правило, наблюдается убывание предельной полезности от оказываемых пациенту медицинских услуг и получение негативного итогового результата лечебного процесса (нивелирование былого промежуточного удовлетворения сторон).

Исходя из вышеизложенного, сформулируем одно из важных на сегодня медико-социальных правил: «*Эффективное врачебное действие прямо пропорционально использованию врачом результатов генетических особенностей пациентов, влияющих на фармакологический ответ и обратно пропорционально степени убывания предельной полезности оказываемой им персонифицированной медицинской помощи*».

СМЕДИКО-СОЦИАЛЬНЫЕ АСПЕКТЫ ОСНОВНЫХ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ПЛОДА (МЕДИКО- СОЦИАЛЬНОЕ СОПРОВОЖДЕНИЕ НАПРАВЛЕНИЯ «ПЛОД КАК ПАЦИЕНТ»)

По данным американского Центра по контролю и профилактики заболеваний — CDC (данные на март 2006 г.) ежегодно в США появляется на свет около 120,000 детей с врожденными пороками развития (1 из 33 новорожденных). Врожденные дефекты развития, по оценкам этой организации, представляют собой нарушения структуры организма, биохимических процессов, имеющих с рождения и влияющих на физическое состояние ребенка, его ментальные характеристики и при определенных условиях приводят к летальному исходу.

На сегодняшний день некоторые врожденные дефекты развития идентифицированы. По данным Martin J.A. (Annual Summary of Vital Statistics-2003

Pediatrics, volume 115 Number 3, March 2005, pages 619-634) эти дефекты являются основной причиной смерти детей первого года жизни и являются нередко причиной распада семьи.

По данным CDC в 70% случаев причина возникновения дефектов развития науке не известна. Вместе с тем, среди наиболее вероятных причин возникновения врожденных дефектов называют генетические отклонения (в частности - хромосомные дефекты развития), а также проблемы образа жизни матери и окружающей среды (иногда их называют тератогены, которые включают: алкоголь, наркотики или сильнодействующие медицинские препараты, инфекции передающиеся половым путем и т.д.).

К примеру, ежегодно, только в США, рождаются от 1000 до 6000 детей с фетальным алкогольным синдромом (FAS), который является паттерном ментальных и физических врожденных дефектов развития. По этой причине американские специалисты, проводя этико-медицинскую профилактику, предупреждают своих пациенток о том, что даже незначительное употребление алкоголя в период вынашивания беременности может привести к врожденным дефектам развития плода.

Что же касается медицинских препаратов, то к примеру isotretinoin (продающийся в аптеках США под брендом Accutane, Amnestreem, Claravis, Sotret) обладает высоким риском серьезных дефектов развития плода.

Особую угрозу также несет применение матерью кокаина и других наркотических средств в период беременности.

Некоторые инфекции передающиеся матери в период беременности также могут привести к врожденным порокам развития.

По данным Американской академии педиатрии, ежегодно около 40,000 детей (это 1% новорожденных) рождаются в США с наличием cytomegalovirus (CMV). При этом у одного из десяти инфицированных детей развиваются в следствие серьезные ментальные расстройства (в том числе, потеря зрения и слуха).

По данным CDC инфекции, передающиеся половым путем (в первую очередь при беспорядочных половых связях), могут представлять значительную угрозу для плода и новорожденного. К примеру, не леченый сифилис может привести к выкидышу, врожденному дефекту развития или даже мертворождению. Только в 2002 г. от этого недуга в США пострадали 412 детей.

Иногда в медицинской практике наблюдается многофакториальный врожденный дефект, который характеризуется наличием, как генетических нарушений, так и наличием тератогенов. Примерами многофакториального врожденного дефекта являются: врожденные пороки сердца, «заячья губа»,

сочетанные дефекты головного и спинного мозга. Все они способны сформировать негативные условия социализации детей в период их школьного обучения.

Наиболее распространенными врожденными дефектами в США являются: «заячья губа» и синдром Дауна. По данным CDC «заячья губа» наблюдается ежегодно у примерно 6800 новорожденных, а синдромом Дауна встречается у 5500 родившихся детей.

Помимо этого, около 1900 детей ежегодно имеют сложные врожденные пороки сердца (к примеру, транспозиция магистральных сосудов, Тетрада Фалло, атрезия легочной артерии, единственный желудочек) летальность от которых очень высока.

К некоторым другим распространенным дефектам развития относится дефект скелетной мускулатуры (включая дефекты развития рук и ног), гастроинтестинальный дефект (включающий дефекты пищеварительного тракта) и дефекты глаз. Все эти дефекты, как правило, многофакториальные.

По данным американского Центра скрининга новорожденных и генетических ресурсов в 2002 г. около 3000 детей родились с расстройствами метаболического характера. Эти отклонения могут приводить к поражению клеток мозга, параличу и летальному исходу к пятому году жизни.

Другой пример это фенилкетонурия (PKU). Пораженные этим недугом дети имеют организм не способный синтезировать необходимую часть протеина.

По данным организации «March of Dimes», более 90% детей с врожденными недугами появляются на свет в странах со средним и низким уровнем благосостояния, а следовательно слабо доступной квалифицированной медицинской помощью и не развитой культурой поддержания репродуктивного здоровья.

Особенно сильно страдают от этого страны со средним и низким уровнем социально-экономического развития, и в первую очередь те страны, в которых женщины рожают детей до старости и где распространены кровосмесительные браки (характерный признак нравов некоторых народностей).

Вместе с тем, по данным системы здравоохранения США, национальный уровень младенческой смертности от врожденных дефектов развития, несмотря на общий очень высокий уровень развития медицинской помощи остается достаточно высоким (15 промилле на 100 тыс. новорожденных).

Представим развернутую характеристику (по американским источникам) наиболее и наименее распространенных дефектов развития (всего их насчитывается 39 наименований) и возможные меры по их медико-этической профилактике.

Синдром Дауна. Этот дефект характеризуется хромосомными нарушениями, включающими комбинацию дефектов развития, таких как ментальные

нарушения, врожденные пороки сердца и др. Он встречается в одном из 800 родовспоможений.

По оценкам Американской ассоциации Даун синдрома, только в США к сегодняшнему дню насчитывается приблизительно 350000 детей с синдромом Дауна. Этот дефект может сопровождаться проблемами зрения, слуха, частыми пневмониями, простудными заболеваниями инфекционного характера, прогрессирующей потерей памяти. Именно этот синдром оказывает заметное влияние на степень адаптации ребенка к условиям жизни в западном обществе, которое имеет массу морально-этических недуг.

По мнению O, Leary V.B., Scala I на сегодня не существует способов медико-этической профилактики и лечения этого врожденного дефекта. Вместе с тем, по результатам их научных исследований можно сделать вывод о том, что если в организме женщины нарушен процесс метаболизма витамина В или фолиевой кислоты, то вероятность рождения ею ребенка с синдромом Дауна достаточно высока. По этой причине специалисты США рекомендуют на этапе вынашивания беременности ежедневный прием мультивитаминов содержащих 400 микрограмм фолиевой кислоты, которые могут снизить риск развития врожденного дефекта головного и спинного мозга. Однако люди с малым достатком лишены такой возможности, тем более в условиях финансово-экономического кризиса, когда значительно увеличивается количество семей, члены которых потеряли постоянную работу.

По данным вышеуказанной ассоциации риск синдрома Дауна повышается с возрастом будущей матери (1 на 1,250 родов в возрасте женщины 25 лет; 1 на 1000 в 30 лет; 1 на 400 в 35 лет; 1 на 100 в 40 лет и 1 на 30 в возрасте 45 лет). Однако около 80% детей с синдромом Дауна рождаются у женщин старше 35 лет. Если женщина рождает ребенка с синдромом Дауна, то риск рождения второго ребенка с этим дефектом развития увеличивается.

Сразу после рождения ребенка у него берется проба крови на синдром Дауна, которая тут же отправляется в лабораторию, где исследуется хромосомный состав (кариотип) для определения возможного наличия синдрома Дауна и его генетической формы. Эта информация очень важна для определения риска будущих беременностей женщины.

Врач может направить родителей к специалисту генетику, который даст детальные пояснения о результатах исследования крови новорожденного и перспективах будущей беременности матери относительно возможного повтора этого дефекта. Следует отметить, что не умение некоторых врачей тактично организовать этот вид тестирования приводит к тому, что женщина (особенно в возрасте старше 30 лет) избегает этой процедуры (что возможно, в определенной степени, и объясняет высо-

кий процент этого дефекта у 35 летних женщин и женщин более старшего возраста).

Возникает естественный (в том числе нравственный) вопрос возможно ли диагностировать синдром Дауна до рождения ребенка? Американская ассоциация акушеров-гинекологов отвечает на этот вопрос утвердительно и рекомендует всем беременным женщинам провести соответствующий скрининг тест (анализ крови) в первом триместре беременности (11-13 неделя беременности), а также соответствующее ультразвуковое исследование плода (возможно проведение такого скрининга и во втором триместре беременности).

Однако следует отметить, что рекомендуемый скрининг-тест не может точно диагностировать синдром Дауна или другие врожденные дефекты развития плода, но может указать на повышенную вероятность развития этого дефекта особенно у женщин 35 лет и старше.

Необходимо подчеркнуть, что пренатальная диагностика синдрома Дауна может помочь родителям морально подготовиться к рождению такого ребенка (в том числе в эмоциональном, медицинском и финансовом плане).

Кроме того, надо отметить, что некоторые люди с синдромом Дауна вступают в брак и вероятность рождения у них ребенка с такими же отклонениями от нормы составляет 50/50.

«Незаращение верхней губы». Мы уже отмечали, что ежегодно только в США рождается около 6800 детей с этим врожденным дефектом. Отмечено, что наибольшее распространение этот дефект имеет место у представителей Азии, индейцев, среди представителей Кавказа и в какой-то степени у Афроамериканцев. Имеются исследования, которые увязывают эти результаты не только с наследственностью, но и с нравами и обычаями этих народностей.

Известно около 400 синдромов, которые сопровождают этот дефект развития ребенка. Все дети, родившиеся с этим дефектом, должны быть немедленно осмотрены врачом сразу после рождения на предмет возможного выявления других дефектов развития.

Этот дефект развивается на раннем этапе созревания плода (на 5-6 неделе беременности). Истинная причина возникновения этого дефекта науке пока не известна. Результаты многих исследований (Botto L.D. Zuccheco T.M. Wilcox A.J. Lammer E.J.) подтверждают, что причиной такого аномального развития плода могут быть мутация генов, а также прием наркотиков или табакокурение матери, а также прием алкоголя и различные инфекции. Кроме того, на эту аномалию может оказать влияние дефицит в организме матери витамина В и фолиевой кислоты.

Если родители ребенка не имеют этого дефекта, то вероятность рождения второго ребенка с подоб-

ным отклонением от нормы составляет 3-5%. Если родители имеют такой порок развития, а ребенок родился без этого дефекта, то вероятность наличия этого дефекта у следующего ребенка составляет около 5%. Если и родители и их ребенок имеют такой дефект, то вероятность рождения очередного ребенка с таким дефектом значительно возрастает. В любом случае родителям в этом случае рекомендуется консультация генетика и предложение по её проведению должно делаться с учетом морально-этического аспекта.

Может ли иметь место медико-этическая профилактика этого дефекта? Некоторые исследования американских ученых говорят о том, что прием мультивитаминов, содержащих фолиевую кислоту, до зачатия и в первом триместре беременности могут помочь в предотвращении развития этого дефекта. Кроме того женщины, которые планируют беременность или уже находятся в положении должны воздержаться от курения. Кроме того, курение в ходе беременности повышают риск снижения нормального веса плода или выкидыша. Это же относится к приему алкоголя, который может спровоцировать помимо прочего дефекты ментальной сферы и другие физические дефекты. Однако врач при общении с пациентом на эту тему не должен только констатировать возможную угрозу, но и с учетом патерналистской модели предлагать конкретную программу действий, т.е. осуществлять эффективную врачебную деятельность со всеми её характерными особенностями нравственного характера.

Врожденные дефекты сердца. По данным Американской сердечной ассоциации в США ежегодно появляются на свет около 40.000 детей с врожденными пороками сердца (1 из 125 новорожденных). Иногда врожденные пороки сердца сочетаются с другими дефектами и чаще всего определяют летальность новорожденных и детей более старшего возраста.

Формирование врожденного порока сердца начинается на ранней стадии беременности и оказывает влияние на функционирование сердечно-сосудистой системы плода.

По данным Kochanek R.D., Mone S.M. Michals-Matalon K. Yamagishi H. Garg V. Hoffman J.I.E. Pajkrt E. Ohye R.G. Bove E.L. Connor J.A. Brickner M.E., в большинстве случаев науке не известна причина появления врожденных пороков сердца, но среди возможных причин специалисты чаще всего называют причины генетического характера и влияние так называемых тератогенов, о которых мы уже упоминали выше. К примеру, женщины переболевшие вирусными инфекциями (rubella и др.) в течение первых трех месяцев беременности или подверженные воздействию токсичных технических жидкостей (сольвенты и др.), а также употребляющие ал-

коголь, психотропные вещества (кокаин и др.) или употребляющие такие медикаменты как isotretion (его аналоги), lithium (применяется при лечении некоторый форм ментальных болезней), а также при наличии у матери некоторых хронических заболеваний (не контролируемый диабет, phenylketonuria-PKU), не принимающие на первых этапах беременности в качестве профилактики витамин В или фолиевую кислоту, в определенной дозировке, имеют более высокий риск появления врожденного дефекта сердца у своего ребенка. Взаимодействие врача с такими пациентами также требуют эффективных усилий нравственно-этического характера. Для некоторых беременных порой необходимо тактично применять методы «принуждения к здоровому вынашиванию плода».

Ученые добились определенных успехов в понимании генетики врожденных пороков сердца. С 90-х годов прошлого века ведутся исследования в области генетических мутаций, влияющих на развитие этой аномалии. Врожденные пороки сердца могут сочетаться с другими врожденными дефектами развития. К примеру, половина детей с этим дефектом имеют синдром Дауна, синдром Тернера, хромосомные нарушения, иммунную недостаточность или синдром Holt-Otam. Вместе с тем, биоэтическое сопровождение этих нарушений пока оставляет желать лучшего. Технологии в данном случае распространяются больше на вопросы диагностики тех или иных дефектов и меньше учитывают применение специальных социальных технологий морально-этического характера.

К примеру, пренатальная диагностика плода с помощью эхокардиографического исследования может оказать содействие в выявлении большинства врожденных пороков сердца. В ходе этого исследования определяется характер сердцебиения плода (выявляется наличие аритмии). Матери может быть назначено консервативное лечение для восстановления нормального ритма сердца у плода. В других случаях, при невозможности осуществления лечения сердца плода родители совместно с лечащим врачом вырабатывают тактику оказания необходимой помощи ребенку с врожденным пороком сердца сразу после его рождения.

С другой стороны, врачи в настоящее время мало занимаются информированием матерей об особенностях течения этого дефекта, не обращают внимания на моральные переживания матерей при выполнении хирургического лечения ВПС, особенно у новорожденных, которые имеют эфирную связь с матерью и требуют с её стороны дистанционной энергетической подпитки своего ребенка в острый период хирургического вмешательства и реанимационного пособия.

Необходимо подчеркнуть, что большинство врожденных пороков сердца не возможно предот-

вратить. Однако существует определенный алгоритм медико-этической профилактики этих врожденных дефектов. Во-первых до зачатия женщина должна быть привита от rubella. Женщина должна до беременности и в ходе ее исключить алкоголь и другие вышеперечисленные химические агенты (для этого мало осуществлять простое предупреждение со стороны врача необходимо выстраивать эффективную врачебную деятельность на программной основе), тактично контролировать течение диабета (не вызывая испуга у пациента), способствовать регулярному приему мультивитаминных препаратов содержащие 400 микрограмм фолиевой кислоты и т.д.

Родители, которые уже имеют ребенка с врожденным пороком сердца должны быть тактично проинформированы врачом о том, возможный риск рождения второго ребенка с таким дефектом у них значительно повышен.

Однако в некоторых случаях такой риск составляет всего 2-3%.и об этом тоже надо не забывать предупреждать женщину. Следует тактично разъяснять, что этот риск варьируется в зависимости от специфики дефекта. Если врожденный порок сердца сочетается с другими врожденными дефектами, то риск рождения второго (последующего) ребенка значительно возрастает. Родители в этой ситуации должны в обязательном порядке получить не бесстрастную, а учтивую консультацию генетика.

Вместе с тем женщины с врожденным пороком сердца перед планированием беременности должны в обязательном порядке проконсультироваться с кардиологом. И инициатива необходимости такого обращения должна тактично исходить от её лечащего врача.

Кардиолог обязан этически обоснованно разъяснить женщине, что беременность может быть противопоказана при явной недостаточности функционирования желудочков сердца, повышенном давлении в сосудах легких (легочная гипертензия) и т.д.

Требуется внятно разъяснять женщине, что в ряде случаев заболевания сердца и прием ею сердечных препаратов может повредить нормальному развитию плода и что по этой причине некоторым женщинам с проблемным сердцем требуется постоянное наблюдение у кардиолога в ходе вынашивания беременности.

Все вышесказанное особенно актуально для России поскольку в нашей стране вопросы пренатальной диагностики сердца плода и кардиологического обеспечения вынашивания беременности в настоящее время в полном объеме практически не отработаны, тем более с биоэтической составляющей.

В США проводятся крупномасштабные исследования причин развития врожденных пороков сердца. К примеру, изучаются гены, «поломка» которых потенциально связана с развитием пороков сердца.

Кроме того, рассматривается влияние витамина А на формирования этих пороков, предпринимаются попытки экспериментального хирургического лечения (эндоваскулярные процедуры) клапанов сердца плода и т.д. Однако всё это осуществляется в тесном взаимодействии с пациентом и при его информированном согласии.

Achonndroplasia. Пациентам требуется с учетом его морального настроя детально разъяснять, что этот дефект развития характеризуется ненормальным состоянием верхних конечностей и пальцев рук (трехпалая рука). Большинство этих детей, по американским данным, с возрастом достигают роста не более 4 футов. Этот дефект может быть обнаружен в ходе беременности с помощью ультразвукового исследования и в этот же момент требуется тактично известить об этой возможной опасности женщину. Необходимо при этом подчеркивать, что дети с этим дефектом обычно имеют нормальное умственное развитие, но вместе с тем испытывают проблемы роста. Они страдают слабым мышечным тонусом. Кроме того, такие дети имеют не развитые и видоизмененные нижние конечности. В добавлении к этому у таких детей имеется зачастую узкая носовая перегородка, которая способствует возникновению ушных инфекций и без соответствующего лечения может привести к потере слуха. У этих детей наблюдаются проблемы с зубами (частый кариес). Особо необходимо осторожно обмолвиться о том, что некоторые дети (до 3%) с этим дефектом предрасположены к внезапной смерти (часто во сне), которая вызвана декомпрессией спинного мозга влияющей на систему дыхания и что такие дети часто испытывают общую слабость, боль в ногах и нижнем отделе спины.

Врач должен знать, что данный дефект вызывается мутацией в определенном гене (рецептор 3 фибропластового фактора роста), который располагается в 4-хромосоме и что в некоторых редких случаях этот дефект передается ребенку по наследству от одного из родителей. При этом, если один из родителей имеет такое отклонение от нормы, а второй не имеет, то риск развития этого дефекта составляет 50%. Если оба родителя имеют такой же дефект развития то помимо высокой вероятности его наследования, возрастает риск внезапной смерти ребенка из-за нарушений развития скелета. Однако эта информация не должна доводиться до будущей матери поскольку носит чисто медицинский аспект.

Генетики полагают, что отцы в возрасте 40 лет и старше имеют большую вероятность рождения ребенка с такой аномалией, чем их более молодые коллеги (данная информация может эксклюзивно доводиться до будущих отцов).

По мнению ученых способов предотвращения развития этого дефекта пока не существует, поскольку он продиктован самопроизвольной мута-

цией гена плода (даже не смотря на здоровых родителей). По этой причине на этапе планирования семьи женщине и мужчине необходимо получить рекомендации генетиков. При этом инициатива проведения такой консультации (которая к сожалению не всегда случается) должна быть обеспечена за счет эффективного врачебного действия.

Практикующий врач должен знать данные ученых, которые занимаются этой проблемой связывая развитие этого дефекта с нарушениями формирования скелета организма плода. Рецептор фибропластового фактора роста отвечает за выработку протеина, который содержится на поверхности клеток. В нормальном состоянии протеин в ходе биохимических процессов способствует передаче сигнала на рост клетки. При «поломке» гена этот процесс нарушается и приводит к неправильному развитию скелета плода со всеми вытекающими отсюда последствиями. Однако эта информация не требует доведения до будущих родителей.

Аутизм является прогрессирующим расстройством, влияющим на то, как ребенок функционирует в различных сферах жизнедеятельности, включая его речь, социальные навыки и социальное поведение.

Только в США аутизм проявляется у одного из 150 родившихся детей (в период специального скрининга в возрасте 18-24, 30 месяцев жизни) и этот процент продолжает неуклонно возрастать. По сравнению с 80-ми годами прошлого века уровень этого заболевания возрос более чем в 10 раз.

Природа аутизма к настоящему времени изучена недостаточно. Считается что этому дефекту способствует как генетические факторы так факторы уже упоминавшиеся нами в связи с тератогенами. Ученые полагают, что в формировании этого дефекта могут принимать участие более 12 генов различных хромосом. В ряде случаев, как считают специалисты, развитие аутизма провоцируется так называемым fragile X синдромом. Кроме того, имеются наблюдения, которые утверждают, что аутизм развивается у детей, матери которых в период вынашивания беременности перенесли такие инфекционные заболевания как rubella, cytomegalovirus

Внешние симптомы аутизма включают:

- трудности социального взаимодействия в малых и больших социальных группах, налаживании дружественных контактов с ближайшим окружением;
- проблемы социальной коммуникации как на вербальном, так и на не вербальном уровне (около 40% детей, страдающих аутизмом, в основном отмахиваются);
- некоторые отклонения ментального характера;

Каждый ребенок с симптомами аутизма уникален в своих социальных проявлениях, однако у них наблюдаются некоторые общие характеристики поведения:

- самопроизвольное повторение одних и тех же слов;
- избегание прямых зрительных контактов с окружающими;
- трудности в инициации и поддержании беседы;
- нежелание отзываться на свое имя;
- непрерывное повторение одних и тех же действий;
- фокусирование внимания на единичном объекте и виде деятельности;
- стремление к одиночеству;
- расстройства сна;
- повышенное чувство опасности в проблемных ситуациях;
- необъяснимая агрессивность и самотравматизм;
- потеря приобретенных социальных навыков.

К этому следует добавить, что аутизм значительно сокращает личное социальное пространство ребенка. Он наблюдается во всех расовых, социальных и образовательных группах. Причем мальчики страдают аутизмом в четыре раза чаще, чем девочки. Отмечается, что аутизм не связан с уровнем благосостояния населения и другими социальными факторами. Это заболевание связано с функционированием мозга, имеет биологическую природу, но связано с окружающей социальной средой

Cerebral Palsy (Церебральная пульсация). По данным Американского сообщества акушеров-гинекологов (ACOG), а также по мнению таких известных авторов, как Wu Y.W, Paul H и др. этот врожденный дефект не может быть диагностирован до момента достижения ребенком возраста 2-3 лет. На каждую 1000 детей в этом возрасте приходится 2-3 ребенка с этим дефектом. В целом, только в США им страдают около 500,000 детей и взрослых всех возрастных категорий.

В 70% случаев этот дефект развивается в период формирования плода и значительно затрудняет его нормальное развитие.

По наблюдениям членов ACOG этот дефект иногда развивается в случае недостаточного снабжения плода кислородом, а также при родовой или фетальной асфиксии. В других случаях повреждения мозговой деятельности наблюдаются в первые месяцы жизни ребенка, но в большинстве случаев причина развития этого врожденного дефекта науке не известна.

Классифицирую возможные причины данного весьма распространенного дефекта в присутствии женщины ей требуется пояснить, что этот дефект может развиваться при:

- наличии некоторых инфекций у женщины в ходе вынашивания плода (rubella, cytomegalovirus, toxoplasmosis, chorioamnionitis);
- нарушении правильности функционирования плаценты, которое приводит к недостаточному снабжению плода кислородом;

- преждевременных родах детей с малым весом (менее 1300 гр). Такие дети обычно имеют риск развития этого дефекта в 30 раз больший нежели своевременно родившиеся дети с нормальным весом (женщине при этом следует тактично пояснить, что причиной таких преждевременных родов может явиться её негативное или не выдержанное социальное поведение);

- асфиксии плода в период его вынашивания или при рождении ребенка (10%);

- заболеваниях крови, таких как проблема RH, которая препятствует нормальному кровотоку между матерью и плодом. В этой связи необходимо разъяснить женщине, что по данным ACOG в этом случае можно оказать помощь (мать с отрицательным RH) путем переливания крови (RH иммуноглобулин) в период 28 недели беременности и повторив эту процедуру сразу после рождения ребенка с положительным RH.

Не следует информировать женщину о том, что наличие у нее тромбофилии, билирубиномии также может способствовать развитию этого врожденного порока.

Хромосомные нарушения. Врач должен знать, что по данным Carey J.C. и др. этот дефект наблюдается у 1 из 150 новорожденных. Он обусловлен «поломкой» ряда хромосомных структур. Женщина при этом должна получить информацию от врача о том, что при этом дефекте у детей отмечается наличие как ментальных, так и физических отклонений от нормы.

Врач может диагностировать эти нарушения в пренатальном периоде (пренатальный тест — amniocentesis, chorionic villus). Взятые пробы выращиваются в лаборатории и исследуются под микроскопом (karyotype).

Синдром Дауна только один из примеров проявлений хромосомных нарушений. Помимо этого у 1 из 10,000 новорожденных отмечается trisomy 13 (еще его называют cbylhjv Patau). У 1 из 6,000 новорожденных встречается trisomy 18 (синдром Edwards). К сожалению, большинство этих детей погибают в первый год жизни. Эта информация должна быть своевременно доведена до женщины с целью своевременного принятия ею соответствующего решения.

Помимо вышеуказанных хромосомных нарушений имеют место и другие, которые встречаются в более редких случаях. К ним относятся: Deletion, Microdeletion, Yranslocation, Inversion, Duplication, Ring chromosome, синдром Prader-Willi, синдром Cri-du-chat (ненаучное название-«кошачий плач»), синдром Wolf-Hirschhorn и др. Женщина должна знать, что риск рождения очередного ребенка с таким дефектом незначителен.

Деформации нижних конечностей. По данным Scher D.M., Morcuende J.A., Ponseti I, Gore A.I.

Spencer J.P., Honein M.A. Morcuende J.A. и др. этот дефект встречается в США в 1-2 случаях на 1000 новорожденных. Причем у мальчиков он встречается в два раза чаще, чем у девочек. Наиболее общими в этих видах врожденных дефектов являются: *calcaneovalgus*, *metatarsus adductus*.

Иногда этот дефект может быть диагностирован в пренатальном периоде при ультразвуковом исследовании, однако лечение на этом этапе проводиться не может и женщина должна быть обязательно проинформирована об этом в ходе реализации эффективного врачебного действия.

Для медико-этической профилактики этого дефекта специалисты обращают особое внимание женщины на недопущение курения, которое помимо прочего значительно влияет на вес плода, угрозу выкидыша и другие серьезные осложнения. Женщина должна быть предупреждена, что риск развития этого дефекта при следующей беременности составляет около 5%.

Cystic Fibrosis. По данным Kerem B., Cunningham J.C., Taussing L.M. Haston C.K., Hudson T.J., Gilljam M., Liaschko A., Koren G., Drum M.L., Egan M.E. этот дефект был выявлен только в 1989 году и с этого момента родителям, имеющим этот дефект рекомендуется проводить специализированный скрининг тест ребенка. Сегодня в США около 30,000 детей и взрослых имеют этот дефект развития, который поражает, прежде всего, систему дыхания. Чаще всего он встречается у представителей Кавказа. Родители должны быть предупреждены, что дети, имеющие этот дефект с самого рождения подвержены частым респираторным заболеваниям (бронхиты, пневмония вызываемые, бактерией *Pseudomonas aeruginosa*), недостаточностью на вдохе, слабые способности к росту (при хорошем аппетите).

Около 15-20 % новорожденных с этим дефектом развития имеют *meconium ileus*. Родители должны знать, что раннее выявление и лечение этого дефекта после рождения оказывают позитивное влияние на дальнейшее развитие ребенка. Каждый ребенок, родители которого поражены этим дефектом имеет 25% шанс получить его по наследству на этапе внутриутробного развития. Специальный пренатальный тест может помочь выявить этот дефект развития плода. Однако многие женщины с этим дефектом способны дать здоровое потомство, но они должны обязательно консультироваться со специалистом на этапе планирования своей беременности.

Фетальный алкогольный синдром. Женщина, в особенности равнодушно относящаяся к спиртному (и это подтверждают в своих трудах Sokol R.J., Bertrand J., Kesmodel U., Day N.L., Sood B., Streissguth A.P., Little R.E., Meek J.Y. R.H. Carmona др.), должна быть строго предупреждена врачом о том, что прием алкоголя во время вынашивания беременности

может привести к физическим и ментальным дефектам развития. Ей требуется привести статистические данные о том, что, к примеру, только в США ежегодно до 40.000 детей рождается с различными дефектами развития именно по этой причине, а также предложить программу борьбы с этой вредной привычкой.

По результатам проведенных специализированных исследований известно, что до 13% американских женщин употребляют алкоголь в период вынашивания беременности (из них 3% принимают алкоголь до 5-7 раз в неделю). В целом фетальный алкогольный синдром способствует снижению веса плода (вес при рождении менее 2,200 кг), снижению сроков вынашивания беременности. Датское исследование в этой области в 2002 году показало, что женщины употребляющие алкоголь пять и более раз в неделю имеют расположенность к ранним родам гораздо большую, чем женщины, которые употребляют алкоголь менее одного раза в неделю.

Fragile X Syndrome По оценкам Sherman S., Verkerk A.J., McConkie-Rosell A. этот врожденный дефект развития наблюдается у 1 из 4000 мальчиков и у 1 из 8000 родившихся девочек, имеющих отношение ко всем расам и этническим группам. Это генетическое расстройство имеет наследственный характер. Родители должны быть предупреждены, что дети унаследовавшие этот порок развития имеют отставания в учебе, проблемы поведения (в частности в концентрации внимания), трудности в освоении различных поведенческих навыков, проблемы речи, повышенную чувствительность к свету, звукам, прикосновениям, а кроме того проблемы физического характера (удлиненное, узкое лицо, большие уши, чрезмерно гибкие пальцы и т.д.).

Все перечисленные отклонения требуют особого морально-этического подхода со стороны родителей и, прежде всего, матери ребенка.

В 1991 году в результате проведенного научного исследования было доказано, что этот дефект вызывается мутацией гена-FMR-1, расположенного в X-хромосоме. Эффективное врачебное действие в отношении этого дефекта должно предусматривать предупреждение о том, что взрослые люди, имеющие этот врожденный дефект должны обязательно консультироваться у специалиста накануне принятия решения о зачатии ребенка и что в период вынашивания беременности контроль возможности развития этого дефекта осуществляется с помощью специального пренатального теста (*amniocentesis*, *chorionic villus sampling*).

Дефекты генетального характера и дефекты уринарного тракта. По оценкам Bernstein J., Fausto-Sterling A., Hendricks M., Thomas D.F.M. эти дефекты касаются органов, которые отвечают за формирование урины, функционирование уретры и развитие женских и мужских половых органов.

Женщина, при необходимости, должна быть предупреждена, что вероятность наличия этих распространенных дефектов составляет 1 : 10.. Большинство из этих дефектов можно диагностировать как в ходе вынашивания беременности, так и после рождения ребенка с помощью специализированного ультразвукового исследования.

Синдром Марфана. Согласно исследованиям Judge D.P., Dietz H.C., Gott V.I., Meijboom L.J., Lee B. Этот врожденный дефект вызывается генетическим расстройством. Женщина должна знать, в случае необходимости, что дети, страдающие этим дефектом, имеют симптомы болезни сердца, кровеносных сосудов, глаз и т.д. Иногда помимо этого наблюдаются поражения легких и кожных покровов. Этот синдром не задевает интеллектуальных способностей ребенка. Признаки этого синдрома могут присутствовать уже при рождении или проявиться в старшем возрасте. Врачи США хорошо знают, что синдром Марфана поражает одного из 5000 новорожденных. Он наблюдается у лиц обоего пола в независимости от расы и этнической группы и был открыт еще в 1896 году, получив название в честь своего первооткрывателя Антонии Марфана, (дал первое научное описание скелетных нарушений у 5-летней девочки). Дети с этим синдромом имеют ненормально вытянутые конечности, удлиненное узкое лицо и зубы, подверженные множественному кариесу. Женщина должна знать, что этот дефект её ребенка требует обязательного тщательного осмотра для определения состояния физического развития, развития глаз, сердечно-сосудистой системы, наследственности.

Женщина должна быть в курсе, что для этого применяются различные генетические тесты и исследования с помощью магнитно-резонансного томографа. Врач должен иметь данные о том, что 25% детей с таким дефектом имеют спорадическую форму синдрома Марфана. Это означает, что они подвержены мутациям генов в клетках спермы и яичника. Родители не имеющие этого синдрома с рождения и по линии своих родителей при планировании зачатия второго ребенка (если первый ребенок имеет синдром Марфана) должны обязательно проконсультироваться у специалиста генетика.

Женщина, имеющая синдром Марфана, и, желая родить ребенка должна знать, что вероятность рождения ею ребенка с этим дефектом развития составляет 50% в ходе каждой беременности. Кроме того, стресс во время родов может спровоцировать у нее проблемы с аортой, тем более, если она до родов уже имела эти проблемы. Как правило, женщина с синдромом Марфана должна перед зачатием ребенка проконсультироваться у кардиолога и обсудить вопросы связанные с безопасностью ее здоровья. Кардиолог при этом должен назначить эхокардиографическое исследование для выявления размеров аорты.

В дополнение к сказанному надо отметить, что такие консультации с кардиологом необходимо рекомендовать женщине на регулярной основе.

На сегодняшний день не существует действенных мер предотвращения синдрома Марфана. Вместе с тем ранняя диагностика может помочь в предотвращении серьезных осложнений.

В последние десятилетия ученые генетики выявили более 500 мутаций специфических генов, ответственных за развитие этого дефекта развития.

Дефекты слухового аппарата. По оценкам Rifnuis J каждый год в США рождается около 12,000 детей с этими дефектами развития, которые имеют как генетическую, так и не генетическую причину. Не генетическая причина обусловлена болезнями и травмами, которые наблюдаются у будущей матери до наступления беременности и в ходе вынашивания плода. Однако, следует отметить, что до 90% детей рождаются от родителей, не имеющих этих проблем. Генетический фактор срабатывает только в 30% случаев.

При не генетической природе этого дефекта огромное значение уделяется перенесенным заболеваниям в период беременности (rubella, cytomegalovirus, toxoplasmosis, Herpes, Siphilis, преждевременные роды). В этой связи врач должен обязательно указать женщине на необходимость оберегать себя от этих заболеваний и контролировать их при каждом посещении женщины своего врача.

Neurofibromatoses. По оценкам американских ученых этот врожденный дефект развития встречается не достаточно часто (1: 40.000).

Этот дефект является генетическим расстройством поражающим нервную систему ребенка (выражен в росте не опасных новообразований вдоль нервных окончаний). По данным Национального института здоровья США дефект проявляется как внешне, так и поражает внутренние органы и системы ребенка: «слоновая болезнь», поражения кожи лица (что вызывает стресс у девочек фертильного возраста), некоторые дети имеют отставания в общем развитии, проблемы речи, имеют гиперактивность с рождения, а некоторые пациенты обладают большими размерами головы (что в прочем не является причиной различных дополнительных отклонений здоровья), 1% детей с этим дефектом страдают фибромами.

Женщина должна представлять себе, что специальные генетические тесты могут помочь выявить этот порок развития до рождения ребенка и помогают ей принять своевременно соответствующее решение.

РН-болезнь. По данным Mari G, Queenan J.T. Bianchi D.W., Moise K.J., Oepkes D. и др. болезни резус-фактора имеют место, как у плода, так и у новорожденных и связаны с несовместимостью показателей крови матери и ребенка. Врач, осуществ-

влияющий эффективное врачебное действие должен знать, что этот дефект связан с разрушением клеток красных кровяных телец крови плода. Без обеспечения лечения плода в этой ситуации он обречен. В период новорожденности болезнь проявляется виде пожелтения кожных покровов и глазного яблока, анемией, нарушениями мозгового кровообращения, сердечной недостаточности и часто завершается летальным исходом. Ежегодно только в США рождается 16.000 детей с этим заболеванием. С 1968 года найден эффективный метод лечения этой болезни и ее предотвращения с помощью RH — иммуноглобулина (Rhlg). Для контроля состояния плода в отношении этого недуга женщине необходимо рекомендовать пройти специальный тест (повторяется в течении 2-х недель).. Кроме того, в некоторых медицинских центрах США начато проведение ультразвуковых доплер исследований, которые показывают развитие анемии у плода. Этот тест основан на измерении скорости кровотока в головной части плода.

Мать должна иметь представление о том, что плод, у которого развилась анемия (10%) может быть подвергнут лечению с помощью специального метода фототерапии. Кроме того, в США, начиная с 18 недель беременности, проводят трансфузии в интересах лечения плода. Необходимо отметить, что по данным специалистов США кровь для трансфузии должна внимательно проверяться на наличие СПИДА и гепатитов различной этиологии..

Thalassemia. По данным Cohen A.R., Rund D., Rachmilewitz E. Schrier S. и др. Талассемия является общим названием целой группы заболеваний крови. Они включают нарушения выработки гемоглобина — красных кровяных телец ответственных за перенос кислорода (протеины альфа и бета глобина). Индивидуумы, имеющие этот врожденный порок развития не вырабатывают эти протеины в достаточном количестве, что не способствует необходимому насыщению крови кислородом. Врач должен знать, что исходя из этого, существуют два главных вида талассемии: альфа талассемия и бета талассемия. Пациенты с альфа талассемией не вырабатывают необходимого количества альфа-глобина, а пациенты с бета талассемией соответственно не вырабатывают нужного количества бета-глобина. Вместе с тем, существуют различные формы альфа и бета талассемии.

В соответствии с данными Национальной академии наук США в мире ежегодно рождаются до 100 000 детей с этими видами врожденных пороков развития. Наиболее распространены эти аномалии в Италии, Греции, Среднем Востоке, Южной Азии и в Африке.

Врач должен иметь сведения о том, что существуют пять основных типов альфа талассемии, которые чаще встречаются у представителей Южной Азии,

Индии, южного Китая, Среднего Востока и Африки. Имеется четыре гена, которые контролируют производство альфа-глобина и в зависимости от потери этих генов при закладке организма, а также при их неправильном формировании в ходе развития плода происходит развитие данного врожденного дефекта.

С другой стороны встречается три основных формы бета-талассемии, которые по разному влияют на здоровье человека. Чаще всего они проявляются у представителей Греции, Италии, Среднего Востока, Южной Азии, южного Китая, и Африки.

Tay-Sachs (Sandhoff). По данным Desnick R, Kaback M, Patterson M.C., Johnson W.G. это врожденное заболевание центральной нервной системы, вызванное мутацией на генетическом уровне. Оно способно не только привести к развитию дефекта, но и к летальному исходу.

Врач осуществляющий эффективное врачебное действие должен хорошо себе представлять, что дети с этим врожденным дефектом развития с самого рождения выглядят абсолютно здоровыми и в течение первых месяцев после рождения и вроде бы успешно развиваются, однако начиная с шестого месяца жизни дефект начинает резко проявлять свои симптомы (паралич, слепота, летальный исход к пятому году жизни). Такое негативное развитие ситуации требует от врача серьезной морально-этической работы с родителями ребенка.

Может ли этот дефект быть выявлен на этапе вынашивания плода?

Американские ученые отвечают на этот вопрос утвердительно. Специальный пренатальный тест -CVS позволяет выявить дефект на 15-20 неделе беременности. При этом проводится пункция плаценты, которая содержит в своем составе клетки плода. В американской научной литературе встречаются примеры успешного тестирования этого вида врожденного порока на 10-12 неделях беременности. Это обстоятельство врач должен использовать для своевременного информирования женщины в целях принятия ею правильного решения.

Spina Bifida. По оценкам Mitchell L.E. Mendoza S.A., Jallo G.I. Luthy D.A. Bennet K.A. и др. это врожденный порок развития относится к группе наиболее часто встречающихся пороков, который поражает головной и спинной мозг.

В США этот порок развития ежегодно наблюдается у около 1300 новорожденных. Встречаются три формы этого порока: Occulta, Meningocele, Myelomeningocele. Причина его появления науке до конца не известна. Ученые полагают, что на его появление влияют как генетические причины, так и негативные факторы окружающей среды. Вместе с тем 95% детей рождающиеся с этим пороком развития не имеют отягощенного анамнеза у их родителей. Таким образом, женщина должна знать, что практи-

чески любая семья имеет риск рождения ребенка с этим пороком развития. В случае если один из родителей имеет этот порок развития, то риск рождения ребенка с этим пороком составляет до 4%. Если же оба родителя имеют такой врожденный порок, то вероятность рождения ребенка с этим же пороком составляет до 10%. Кроме того, в научной литературе США отмечается, что вероятность рождения ребенка с этим диагнозом гораздо выше у женщин с неконтролируемой формой диабета. Этот фактор врач осуществляющий эффективные врачебные действия должен обязательно учитывать при оказании помощи женщине на этапе планирования беременности.

Этот порок зачастую сочетается с такими медицинскими проблемами как: Hydrocephalus (70-90%), расстройства мочеиспускательной системы, латексная аллергия (73%), нарушения интеллектуального порядка (80%).

Практика родовспоможения в США показывает, что для медико-этической рофилактики этого дефекта может успешно применяться программа по применению женщиной фолиевой кислоты. Кроме того, отмечается, что в США успешно зарекомендовал себя скрининг тест на этот вид порока развития. Он включает ультразвуковое исследование и специальный анализ крови (исследуются 4 субстанции крови матери). В случае получения позитивного результата скрининг-теста родителям следует рекомендовать наблюдение и роды в условиях специализированного медицинского учреждения.

К сегодняшнему дню в США более 300 детей с положительными результатами скрининг-теста, после получения информированного согласия женщины были подвергнуты экспериментальному пренатальному хирургическому лечению до момента рождения ребенка. Эти попытки основываются на том, что такое вмешательство на этапе 19-25 недель беременности может способствовать предотвращению паралича и иных осложнений после рождения ребенка с подобным дефектом развития. Эти операции в США выполняют: Детский центр в Филадельфии, в медицинском центре Калифорнийского университета в Сан Франциско, в медицинском центре Вандерbiltского университета (шт. Теннесси), где хорошо поставлена этическая экспертиза подобных вмешательств и проводится успешная медико-этическая работа с родителями.

Sickle Cell Disease. Болезнь красных кровяных телец. По оценкам Charache S., Steinberg M.N., Adams R.J. Vichinsky E., Atweh G.F. она характеризуется болевым синдромом, анемией, серьезными инфекциями и поражениями жизненно важных органов. Большинство случаев этого заболевания встречается в США у афро-американцев и испано-американцев. (1:500). Кроме того, это заболевание свойственно арабам, грекам, итальянцам, туркам,

индийцам, а также представителям Мальты и о. Сардиния. Если родители имеют это заболевание, то вероятность появления у них ребенка с этим врожденным пороком развития составляет 50%. Вместе с тем, женщина, страдающая этой болезнью имеет повышенный риск преждевременных родов или рождения ребенка с малым весом и она должна быть своевременно предупреждена об этом.

Phenylketonuria (PKU). В США с этим дефектом ежегодно рождается 1 из 14000 детей. Он наблюдается практически во всех этнических группах, но чаще всего отмечается у представителей Северной Европы, Испании и Азии, а также у афроамериканцев.

Врач должен знать, что дети с этим врожденным дефектом не могут в достаточном количестве синтезировать phenylalanine- (разновидность белка), который попадает в кровоток и оказывает существенное влияние на работу головного мозга и формирование ментальных способностей человека. Женщина должна знать, что это заболевание имеет генетическую природу.

На всей территории США проводится тестирование на этот врожденный порок развития. Благодаря широкой разъяснительной работе врачей это тестирование является первым, осуществленным в национальном масштабе. Пробы крови доставляются, как правило, из медицинского учреждения (в первые сутки после рождения ребенка) в региональную лабораторию и при подтверждении заболевания проходят проверку на другие врожденные пороки развития.

На сегодняшний день в США уже зарегистрировано более 3000 детей, которым успешно провели лечение этого врожденного заболевания. Такая жизнеутверждающая статистика может служить хорошим аргументом в беседе врача с матерью и настраивать её на позитивный результат планируемого лечения.

В дополнении к сказанному отметим, что в США фиксируются и другие врожденные дефекты развития, которые имеют гораздо меньшее распространение (всего их насчитывается 18). К ним относятся:

- Albinism
- Anencephaly
- Arnold-Chiari malformation
- CHARGE syndrome
- Congenital adrenal hyperplasia
- Craniosynostosis
- DiGeorge syndrome
- Hashimoto's syndrome (autoimmune thyroiditis)
- Hypotonia
- Klippel-Feil syndrome
- Muscular dystrophy
- Osteogenesis imperfecta
- Progeria
- Spinal muscular atrophy

Tuberous sclerosis
Turner syndrome
Velocardiofacial syndrome
X-linked lymphoproliferative syndrome (Duncan disease)

ВЫВОДЫ И ПРАКТИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

На основании вышеизложенного представляется целесообразным формирование системных мер первичной медико-социальной профилактики рождения детей с пороками развития у женщин с семейными аномалиями развития.

Касааясь совершенствования этой сфере деятельности отметим, что в свое время Л. Бертаданфи предложил концепцию «открытых систем», являющуюся по существу универсальной теорией организации в социальных, биологических и других комплексах функционирования.

В этой связи констатируем, что служба родовспоможения, на наш взгляд, является активной, динамичной, целенаправленной, функциональной, высоко социальной, комплексной системой, имеющей межотраслевой характер.

В целях возможного совершенствования системы персонифицированного медицинского контроля в области комплексной первичной профилактики врожденных пороков развития плода (ВПР) и оптимизации медико-социальных мероприятий возможно определить следующие составляющие:

1. Принципы построения медико-организационных лечебно-диагностических технологий, структур и их элементов;
2. Достаточность специализированных подразделений, полноту форм и методов их деятельности (с учетом оснований социологии медицины);
3. Критические факторы и условия возникновения организационных и медицинских технологий в общей системе охраны материнства и детства;
4. Медико-организационные особенности, которые могут получить развитие в области системной первичной профилактики ВПР;
5. Принципы управления процессами формирования новых подходов в системе эффективных врачебных действий;
6. Основные признаки возможной замены существующих медико-организационных структур, технологий и их элементов;
7. Основные признаки возможного внедрения инновационных медико-организационных технологий с учетом морально-этического фактора;
8. Перечень медико-организационных технологий, которые возможно будут применяться в отдаленной перспективе (к 2025 году).

Важнейшим критерием совершенствования системы медико-социальной профилактики ВПР

является диверсификация (приближение к высокотехнологичному уровню) и повышение качества профилактических мер по отношению к ВПР при их социально-экономической обоснованности и оптимальности.

Среди характеристик новых медико - социальных профилактических конструкций должны преобладать показатели результативности эффективных врачебных действий в отношении пациентов репродуктивного возраста.

Для оценки эффективности системной первичной медико-социальной профилактики ВПР необходимо учитывать степень насыщения медицинскими контактами с позиций увеличения количества и качества персонифицированных медицинских услуг с привлечением высокотехнологичных средств и подготовленного медицинского персонала.

Необходимо отметить, что в определенной степени возможное совершенствование системы первичной медико-социальной профилактики ВПР носит адаптационный характер по отношению к факторам, условиям и ситуациям, характеризующим распространенность тех или иных ВПР среди определенных групп населения (прежде всего с семейными аномалиями развития).

Процесс совершенствования системы первичной профилактики ВПР можно начинать с оценки функциональных изменений в оказании персонифицированной медицинской помощи, которые далее могут привести к структурным изменениям на разных иерархических уровнях системы здравоохранения (**Алгоритм:** процедура-комплекс процедур - образующий метод - комплекс методов с учетом требований персонифицированной медицины).

Учитывая опыт США, отметим, что, по мнению Ozbekhan H., для наблюдения за реальными изменениями, происходящими в системе охраны материнства и детства и изучения возможных вариантов построения систем персонифицированного медицинского контроля в будущем целесообразно использовать идею «авангардных» институтов, помогающих выявить перспективные элементы, дополнительно обеспечивающих охрану здоровья матери и ребенка на основе индивидуального подхода.

В этом отношении дополнительно подчеркнем, что развитие организационных структур и технологий профилактики рождения детей с пороками развития осуществляется в США с учетом перехода от более громоздких, технологически сложных мероприятий, требующих огромных затрат, времени и ресурсов к более гибким, экономичным, социально адаптированным к критическим факторам, условиям и ситуациям. Колоссальное внимание при этом уделяется координации деятельности акушеров-гинекологов с медицинскими генетиками, биохимиками, специалистами ультразвуковой диагностики, УЗИ доплерографии, участковыми и семейными

врачами, врачами — неонатологами, специалистами в области социологии медицины.

Значительное влияние на общую систему медицинских мероприятий в этой сфере, помимо медицины, оказывают социально-экономические факторы, включающие: демографические процессы, урбанизацию населения, миграцию, изменения гендерной структуры населения, «экономику знаний», трансформацию генофонда нации, природно-географические и климатические характеристики.

Кроме того, сказывается ускоренное внедрение в службу родовспоможения достижений фундаментальной и прикладной медицинской науки. В результате происходит модернизация и формирование новых комплексов организационных и медицинских мероприятий, методов, форм (использование новых экспресс методов, компьютеризация, наращивание медицинских услуг, применение европейских медико-экономических стандартов, помогающих более точно оценить качество деятельности медицинского персонала и повышающих уровень подготовки врачей, среднего и вспомогательного персонала по оказанию персонифицированной медицинской помощи).

Организационное и специальное совершенствование системы комплексных медико-социальных мер в этой области по своим принципам, подходам и методам все больше напоминает процессы, которые происходят в социальной жизни. Вероятно, в этом вопросе сказывается действие закона универсальности процессов развития и управления. К чему это приводит?

В обществе, по сути, не только изменяется подготовка медиков (инновационные медицинские вузы), которые оказывают непосредственное влияние на снижение младенческой смертности и инвалидизации от ВПР, но и формируются позитивные процессы по линии:

а) государственной власти (разработка федеральных целевых программ, направленных на профилактику социально-значимых заболеваний, родовые сертификаты, «материнский капитал» и т.д.);

б) науки (технологий персонифицированной медицины, в частности фармакогенетического тестирования);

в) образования (подготовка специалистов не клинического профиля: физиков, химиков, биологов, математиков на основе межпредметных связей для обеспечения прорывных научных результатов исследований в сфере медицинской генетики в целях развития эпидемиологии ВПР);

г) экономики (создание наукоемких производств по продуктам питания, содержащим фолиевую кислоту и т.д.).

д) решения комплексных проблем в социологии медицины.

Нельзя не учитывать и такой фактор, как рост желания у населения в приобретении фоновых медицинских знаний, заинтересованности в медико-социальной профилактике ВПР (с учетом расширения социальной рекламы в средствах массовой информации), стремления к повышению уровня качества жизни и культуры здоровья (стремление государства к развитию массовой физкультуры и спорта, особенно с учетом проведения в феврале 2014 году зимней Олимпиады в г. Сочи).

Возрастает роль женщин фертильного возраста в добровольном, регулярном прохождении медицинских осмотров, диспансеризации, оценки факторов риска (тератогены). Другими словами женская половина населения фертильного возраста подсознательно пытается более активно участвовать в формировании качественных процедур, методов, форм медико-социальной профилактики ВПР, в их развитии и совершенствовании. Этим же целям служит разностороннее воспитание детей в семьях и учебных коллективах.

Важное значение в реконструировании системы профильных комплексных медицинских мер имеет такой критический фактор, как международное сотрудничество и использование передового опыта в области персонифицированной медицины ведущих стран мира, в частности США, Великобритании, Франции, Японии, Канады, Германии и т.д. В этой связи настоятельно требуется еще большая интеграция с зарубежными специалистами, проведение совместных научных разработок, создание исследовательских объединений, центров первичной медико-социальной профилактики ВПР и консультирования женщин с семейными аномалиями развития.

Огромное значение имеют достижения клинических медицинских дисциплин в области медико-социальной профилактики ВПР, а также их диагностики, лечения и реабилитации.

Все вышеизложенное, по нашему мнению, представляет собой основу концепции оптимизации медико-социальной профилактики рождения детей с пороками развития и медицинских мер в целях обеспечения надежного персонифицированного контроля развития плода у матерей из аномальных семей, как базиса методологических и методических подходов в организационном, медицинском и социально-экономическом совершенствовании составных частей отечественной службы родовспоможения и отдельных элементов общей системы отечественного здравоохранения не смотря на финансово-экономические трудности.

В соответствии со Стратегией развития медицинской науки в Российской Федерации на период до 2025 года перечислим основные практические рекомендации в вышеуказанной сфере:

1. Проведение молекулярно-биологического эпидемиологического и клинического мониторинга семейных аномалий развития; совершенствование государственного контроля за проведением медико-социальной профилактики ВПР;

2. Дальнейшее совершенствование технологий персонифицированной диагностики и лечения осложнений во время беременности и родов (совершенствование дифференциально-диагностических критериев врожденной патологии у плодов).

3. Изучение влияния психосоматического и аномального генетического статуса родителей на формирование здорового плода.

4. Совершенствование пренатальной диагностики врожденных наследственных заболеваний с помощью ультразвуковых сканеров.

5. Совершенствование персонифицированной лечебно-диагностической, в том числе реанимационной помощи женщинам в учреждениях родовспоможения с помощью монитора акушерского компьютерного для контроля и анализа сердечной деятельности плода МАК-01-«Ч» и прикроватного монитора многофункционального компьютеризированного модульного для непрерывного не инвазивного наблюдения ряда физиологических параметров «ММК-АЛБТОН».

Список литературы

1. Wilcox A.J. et al. Folic Acid Supplements and the Risk of Facial Clefts: A National Population-Based Case-Control Study // *British Medical Journal*? January 26. 2007.
2. Pajkrt E. et al. Fetal Cardiac Anomalies and Genetic Syndromes. *Prenatal Diagnosis*, vol. 24, 2004: 1104-1115.
3. Kerem B., et al Identification of the Cystic Fibrosis Gene: Genetic Analysis/ *Science*. 2009. vol. 245: 1073-1080.
4. O'Leary V.B., et al MTRR and MTHFR Polymorphism: Link to Down Syndrome // *American Journal of Medical Genetics*. January 15, 2002, vol. 107: 151-155.
5. Scala I. et al Analysis of seven Maternal Polymorphisms of Genes Involved in Homocysteine // *Folate Metabolism and Risk of Down Syndrome. Genetics in Medicine*. Vol. 290; 7, july 2006: 409-416.
6. Sherman S. et al. American College of Medical Genetics Practice Guideline: Fragile X Syndrome: Diagnostic and Carrier Testing // *Genetics in Medicine*. Vol. 7; 8 October 2005: 584-587.
7. Queenan J.T. Noninvasive Prenatal Fetal Rh Genotyping: The Time has Come // *Obstetrics and Gynecology*. Vol. 1006, number 4, October 2005: 682-685.