

Министерство образования Республики Беларусь
Учреждение образования
«Международный государственный экологический институт имени
А. Д. Сахарова» БГУ

Факультет экологической медицины
Кафедра иммунологии и экологической медицины

Организация мониторинга за наследственными заболеваниями в РБ

Курсовая работа студента 4-ого курса
КОЛОСОВОЙ ОЛЕСИ ВАДИМОВНЫ

Научный руководитель
Преподаватель-стажер
кафедры иммунологии и
экологической медицины
БОЛОТНИК В.С

Минск 2017

АКТУАЛЬНОСТЬ

- ▶ Изучение распространенности, или частоты наследственных болезней человека важно, как с теоретической, так и с практической точек зрения. Теоретическая сторона этих исследований определяется тем, что наследственные болезни составляют часть генетического груза человека, как сегрегационного, так и преимущественно мутационного. Генетический груз определяется как снижение средней приспособленности популяции по сравнению с популяцией, все индивидуумы которой обладают генотипом, обеспечивающим максимальную приспособленность
- ▶ Актуальность настоящего исследования обоснована тем, что проблема размера и динамики генетического груза остается актуальной, а генетический груз в популяциях человека продолжает расти из-за снижения давления естественного отбора, что может иметь драматические последствия для всего человечества. Кроме того, на современные популяции действует большое количество новых мутагенных факторов, что вносит дополнительный вклад в рост генетического груза. Очевидно, что возникает необходимость ранней диагностики наследственных патологий органами здравоохранения, медико-генетическими службами, органами социальной защиты и прочими государственными институтами.

Цель работы

Изучение организации мониторинга за наследственными заболеваниями в Республике Беларусь.

Задачи

- ❖ Дать общую характеристику наследственным заболеваниям и состоянию данного вопроса в Республике Беларусь;
- ❖ Определить актуальное состояние организации мониторинга за наследственными заболеваниями в РБ;
- ❖ Провести практическое исследование организации диагностики, наблюдения и лечения пациентов с наследственными заболеваниями в ГУ «РНПЦ «Мать и дитя».

Предмет исследования

Организация мониторинга за наследственными заболеваниями в ГУ «РНПЦ «Мать и дитя».

Объект исследования – ГУ «РНПЦ «Мать и дитя»



Практическая часть

Проведенный статистический анализ базируется на 2 методах:

Коэффициент первичной заболеваемости рассчитывается следующим образом:

$$X_{\text{пер}} = N/P$$

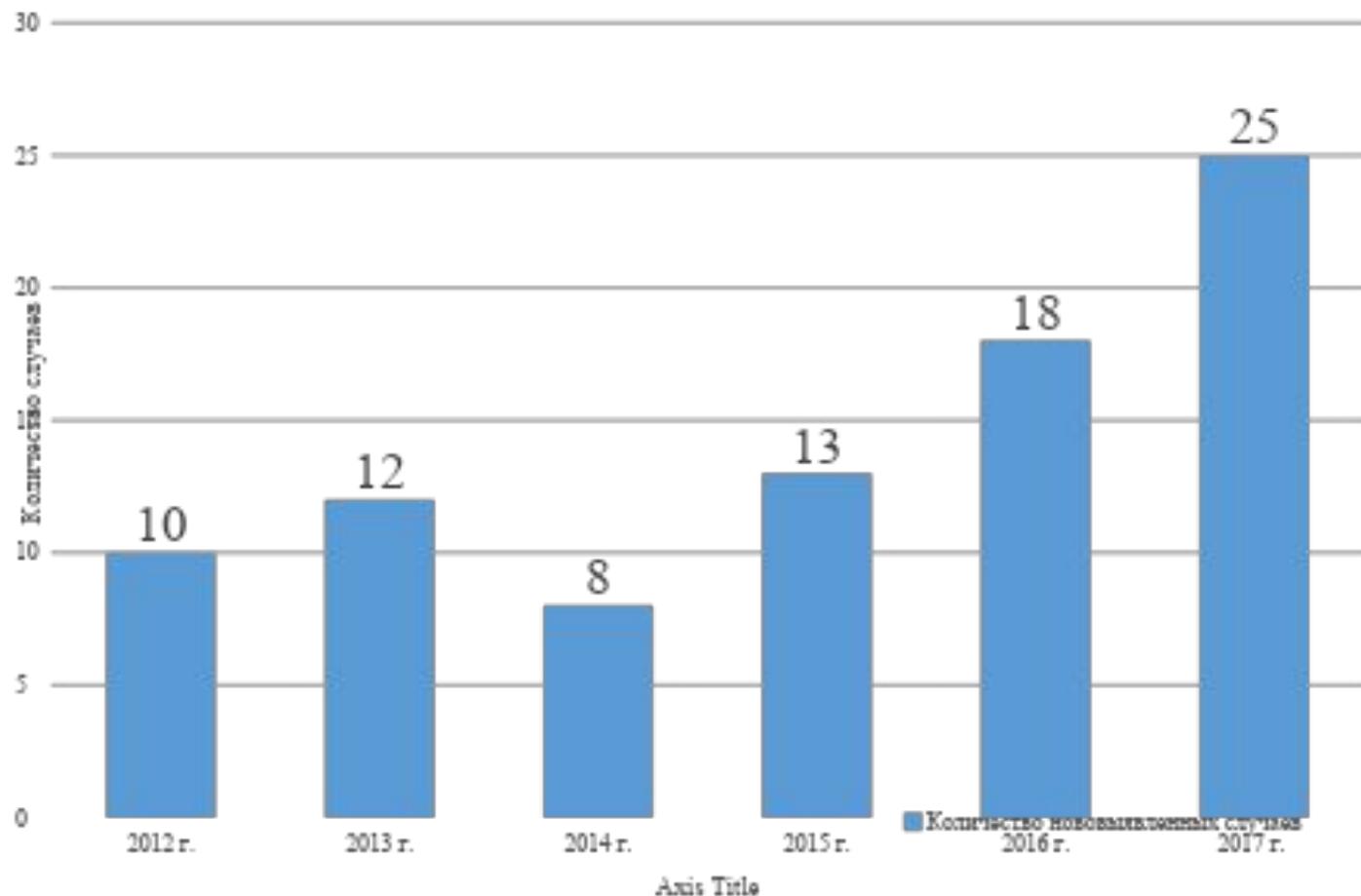
где N – количество новых случаев заболевания, выявленное в течение года;

P – количество населения, обратившегося на диагностику по данному заболеванию в течение года.

**Расчет коэффициента общей заболеваемости
осуществляется посредством деления числа
человек болеющих данным заболеванием**

Анализ исследования заболеваемости гипотиреозом населения в период с 2012 по 2017 гг в ГУ «РНПЦ «Мать и дитя»

Динамика нововыявленных случаев гипотиреоза на 1000 исследуемых в период 2012-2017 гг.



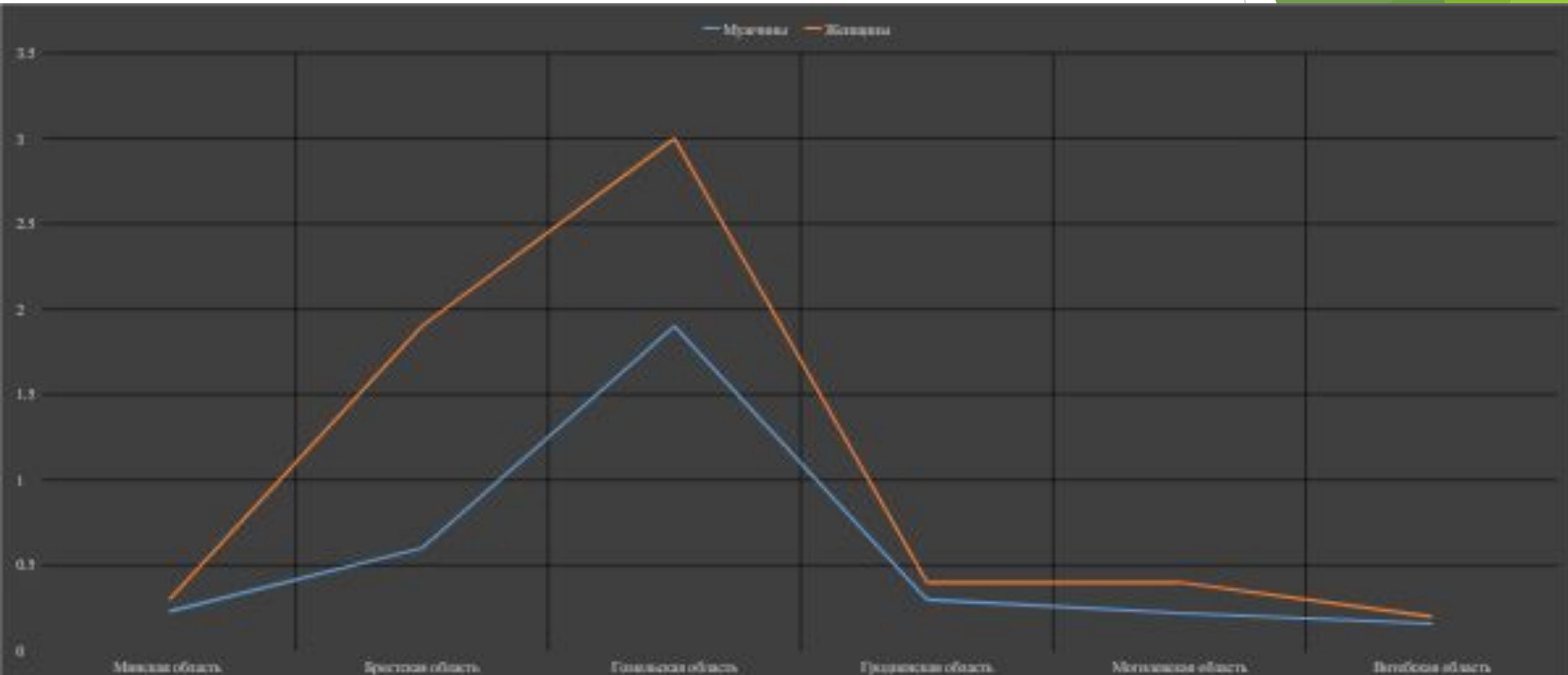
Расчет первичной заболеваемости гипотиреозом в исследуемой выборке

| Год | Коэффициент первичной заболеваемости, % |
|------|---|
| 2012 | 1% |
| 2013 | 1,2% |
| 2014 | 0,8% |
| 2015 | 1,3% |
| 2016 | 1,8% |
| 2017 | 2,5% |

Расчет общей заболеваемости гипотиреозом на 2017 г. по стране

| Область | Количество зарегистрированных случаев хронического заболевания, тыс. чел. | | Коэффициент общей заболеваемости по регионам, % | |
|--------------------------------|---|---------------|---|-------------|
| | М | Ж | М | Ж |
| Минская область (в т.ч. Минск) | 3,641 | 5,268 | 0,23% | 0,3% |
| Брестская область | 13,048 | 14,522 | 0,6% | 1,9% |
| Гомельская область | 12,667 | 23,054 | 1,9% | 3,0% |
| Гродненская область | 1,425 | 2,118 | 0,3% | 0,4% |
| Могилевская область | 1,104 | 2,205 | 0,22% | 0,4% |
| Витебская область | 0,846 | 1,389 | 0,16% | 0,2% |
| ИТОГО по стране | 32,731 | 48.525 | 0,6% | 1,0% |

Общая заболеваемость гипотиреозом на 2017 г. (региональное обследование)

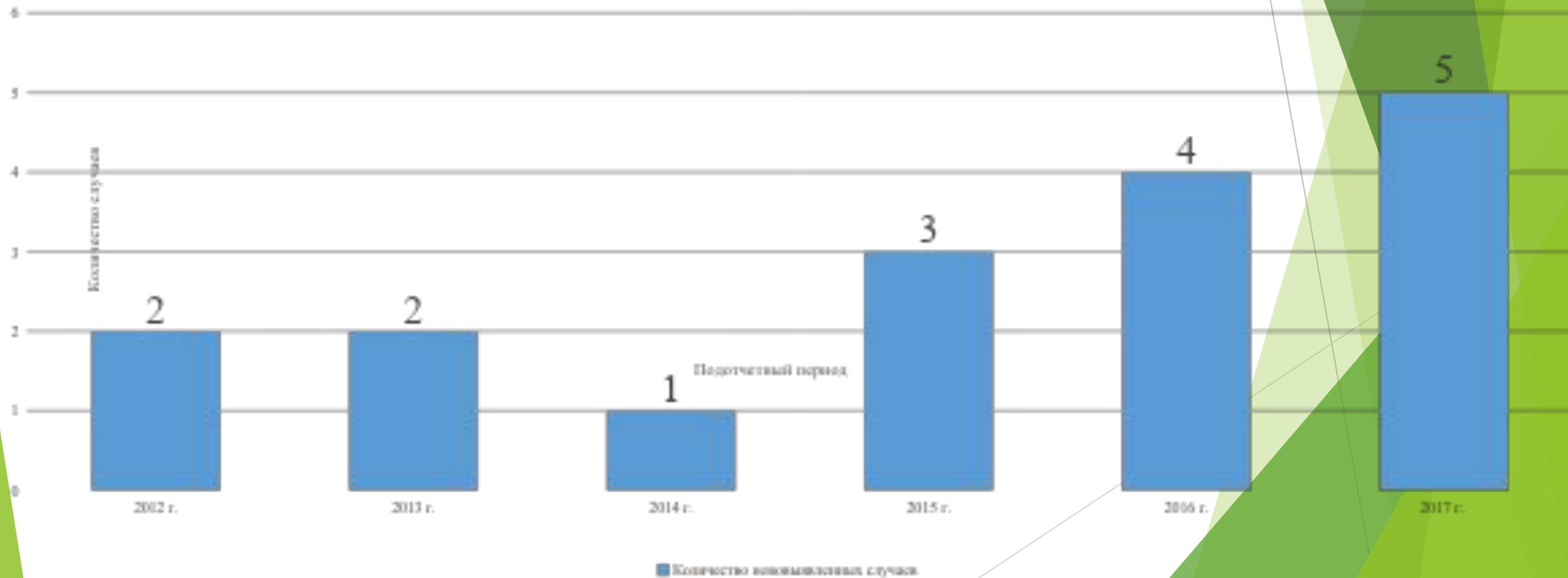


Анализ исследования заболеваемости фенилкетонурией населения в период с 2012 по 2017 гг. в ГУ «РНПЦ «Мать и дитя»

Нормативные показатели содержания фенилаланина в крови

| Возраст | Нормативный уровень фенилаланина, мкмоль/л |
|---------------------------|--|
| Ранний возраст | 120-240 |
| Дети дошкольного возраста | Не более 360 |
| Школьники | Не более 480 |
| Старший школьный возраст | До 600 |

Динамика нововыявленных случаев фенилкетонурии в период 2012-2017 гг. на 15 000 обследуемых.



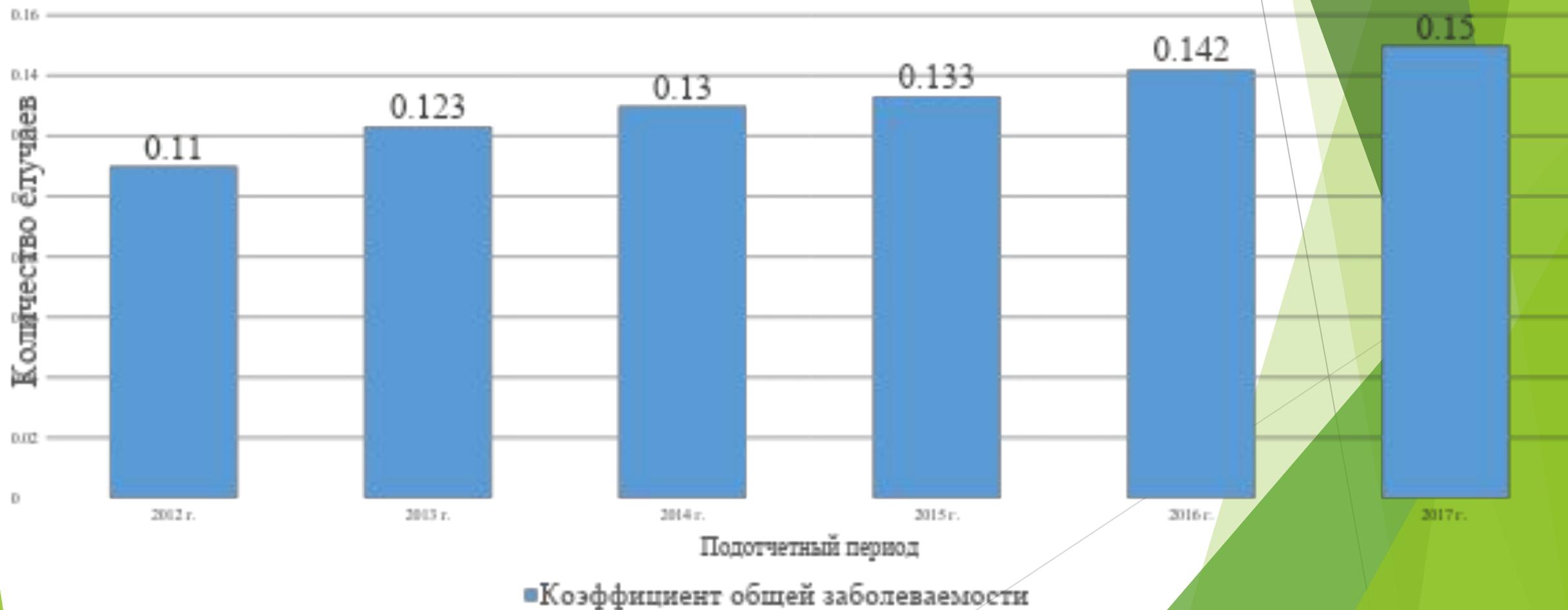
Расчет первичной заболеваемости фенилкетонурией в исследуемой выборке

| Год | Коэффициент первичной заболеваемости, % |
|------|---|
| 2012 | 0,007% |
| 2013 | 0,007% |
| 2014 | 0,007% |
| 2015 | 0,02% |
| 2016 | 0,026% |
| 2017 | 0,03% |

Количество больных фенилкетонурией на период 2012-2017 гг.



Коэффициент общей заболеваемости фенилкетонурией на период 2012- 2017 гг. на 14025 обследуемых



Заключение

- ▶ Выявление генетических заболеваний на ранней стадии, своевременное лечение позволяет снизить проявление клинических симптомов до минимума;
- ▶ Динамика заболеваемости гипотиреозом и фенилкетонурией имеет свою специфику. Так, и для одного, и для второго заболевания динамика на протяжении 2012-2017 гг. была положительной. При этом нельзя не отметить, что врожденный гипотиреоз зависит от следующих факторов: зона проживания пациента, его половая принадлежность, возраст. Было отмечено, что заболевание гипотиреоз более распространено среди женщин, проживающих в зонах с недостаточным количеством йода. К 2017 году в Беларуси выявлено 81 256 случаев заболевания.

- ▶ Фенилкетонурия – более редкое заболевание, по сравнению с первым анализируемым диагнозом. К 2017 г. было выявлено 14 025 случаев заболевания. Таким образом, общая заболеваемость гипотиреозом превышает заболеваемость фенилкетонурией в 6 раз.
- ▶ Наряду с практическим лабораторным исследованием, требуется проведение медико-генетического консультирования пар, которые собираются вступить в брак. В рамках индивидуальных бесед было установлено, что 22 пары из 1000 на 2017 г. подвержены угрозе рождения ребенка с гипотиреозом, 9 пар – ребенка с фенилкетонурией.

Это приводит к обоснованному выводу о важности генетического прогнозирования и своевременной верификации наследственных заболеваний на территории Республики Беларусь.

Спасибо за внимание

