

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:

$$X_{\text{пер}} = N/P$$

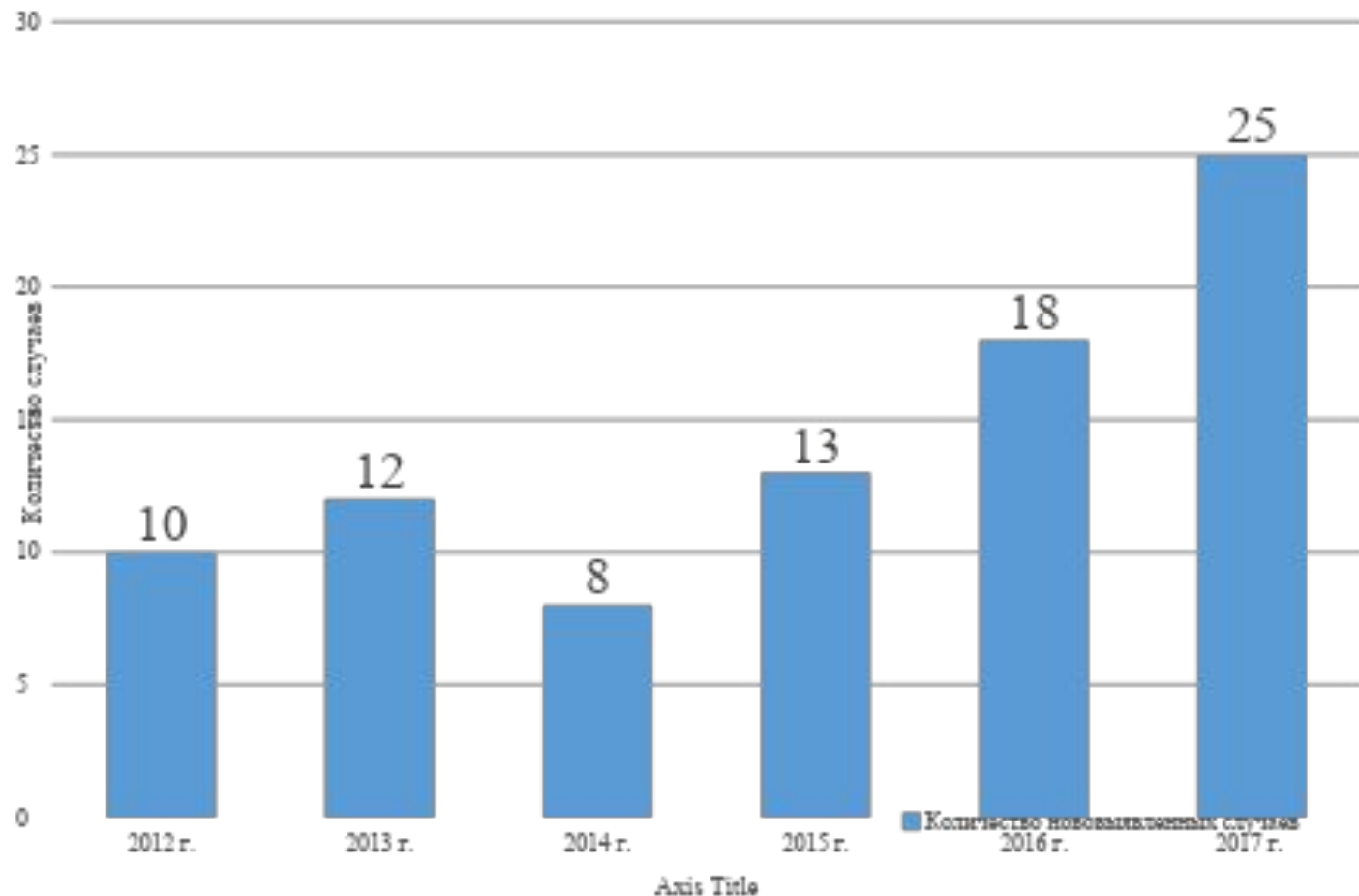
где N – количество новых случаев заболевания, выявленное в течение года;

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.



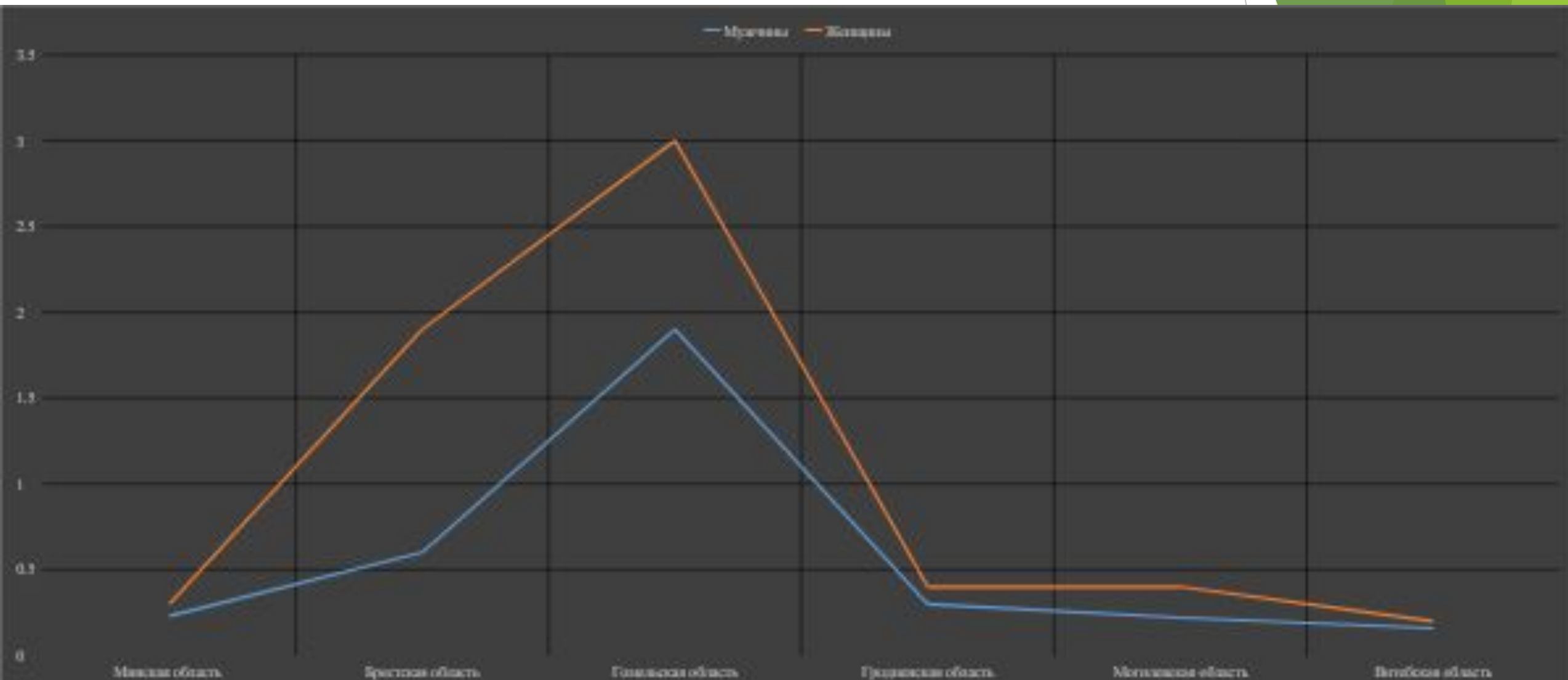
Расчет первичной заболеваемости гипотиреозом в исследуемой выборке

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)

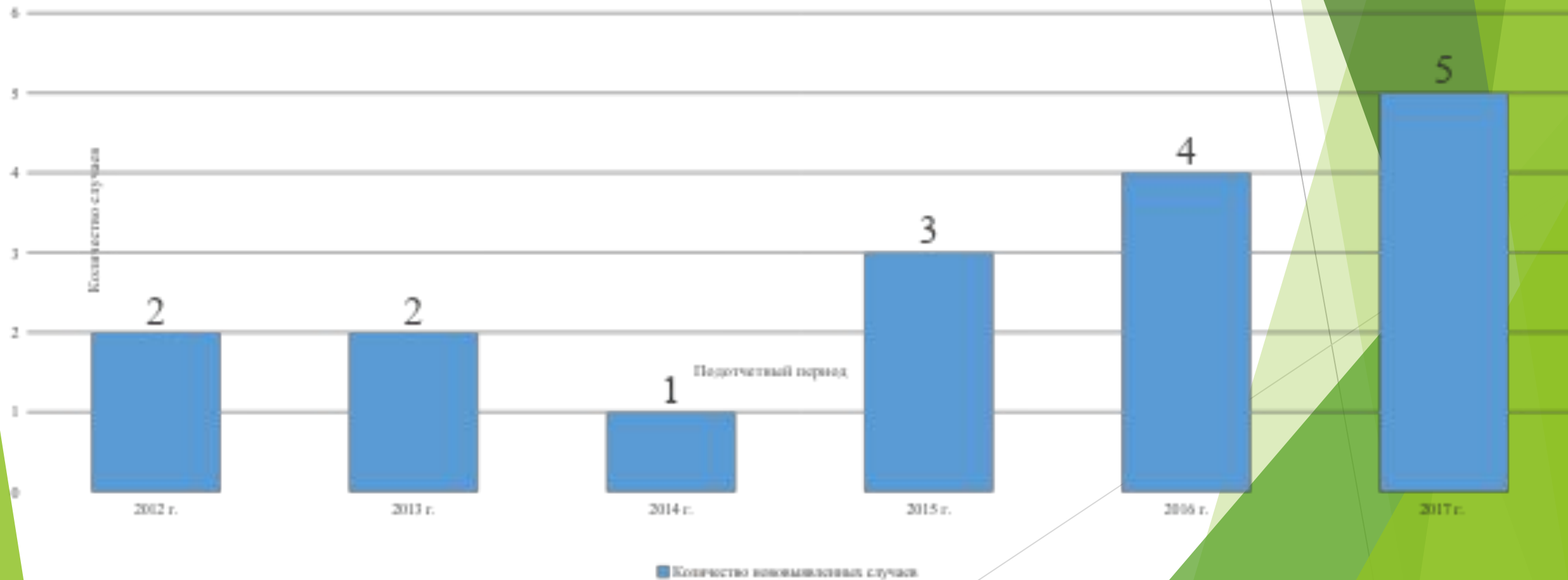


Анализ исследования заболеваемости фенилкетонурией населения в период с 2012 по 2017 гг. в ГУ «РНПЦ «Мать и дитя»

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.



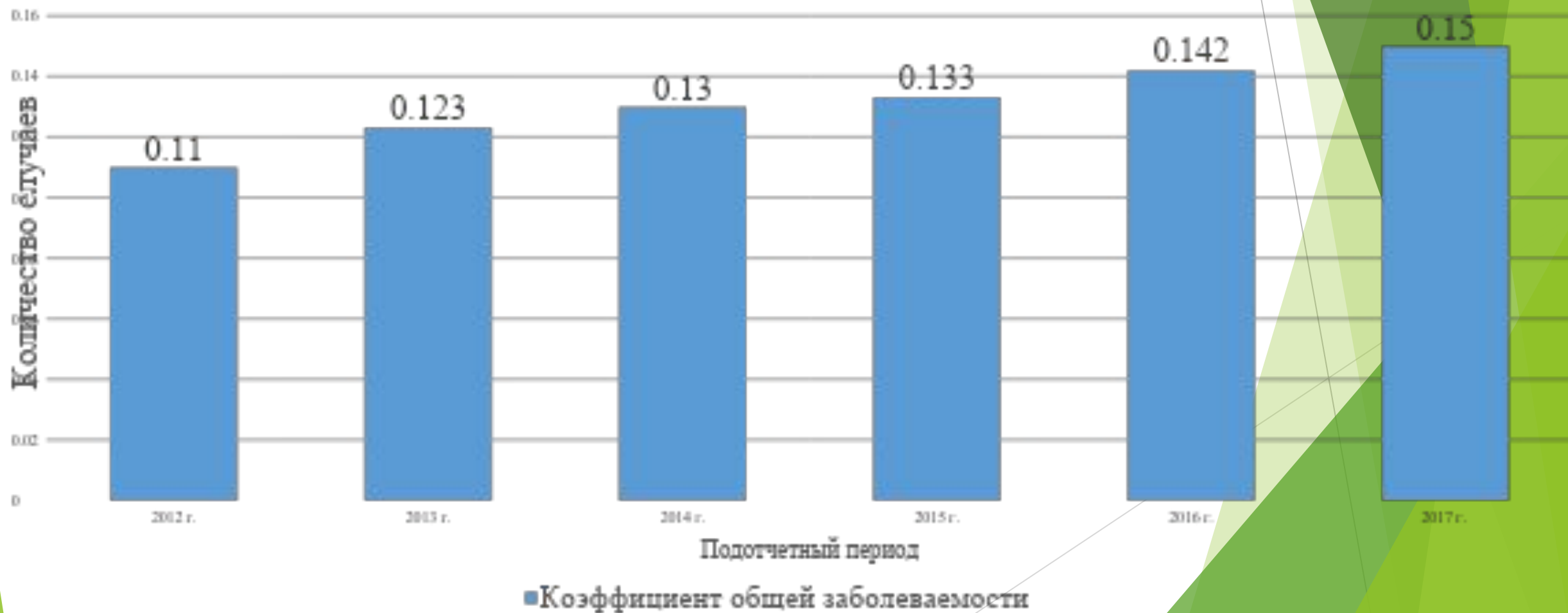
Расчет первичной заболеваемости фенилкетонурией в исследуемой выборке

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

