

## ВОПРОСЫ ТЕОРЕТИЧЕСКОЙ МЕДИЦИНЫ

### РЕЗУЛЬТАТЫ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА НЕКОТОРЫХ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ В РЕСПУБЛИКЕ КАРАКАЛПАКСТАН

**В.Б. Ажимуратова, О.Г. Шелепова**

Нукусский филиал Ташкентского педиатрического медицинского института г.Нукус,

**Актуальность.** Успехи в области профилактики наследственных заболеваний в последние годы значительно возросли, что стало возможным благодаря интенсивному изучению этиологии и патогенеза наследственных болезней. Это связано с широким внедрением в практику здравоохранения медико-генетического консультирования и перинатальной диагностики. Ежегодно в литературе появляются несколько сотен новых генетически обусловленных аномалий. По данным ученых известно более 2500 наследственных заболеваний. В Республике Каракалпакстан наследственные заболевания встречаются довольно часто, а именно врожденный гипотиреоз, фенилкетонурия и др. Структура наследственной патологии у детей такова: генные болезни - 1%, хромосомные болезни - 0,5%, отягощенные наследственностью - 3-3,5%, несовместимость матери и плода - 0,4%. Однако многие синдромы встречаются довольно редко и поэтому врачи не имеют достаточного навыка диагностики наследственной патологии. В связи с этим во всем мире, а также в Узбекистане, организована широкая сеть скрининг-центров, в которых ведется не только статистика наследственных заболеваний, но в первую очередь проводят генетическое прогнозирование.

**Цель исследования.** Проанализировать структуру заболеваемости фенилкетонурией (ФКУ) и врожденным гипотиреозом у детей в неонатальный период, используя данные скрининг-центра.

**Материалы и методы исследования.** Исследования проводились в скрининг-центре г. Нукус. Здесь собрана огромная информация по многим вопросам (экологии, состав семьи, близкородственные браки и т.д.), что делает его очень удобным объектом для изучения наследственных болезней, в том числе ФКУ и врожденного гипотиреоза (ВГЗ). Были проанализированы данные заболеваемости за период с 2001 по 2010 годы, изучались показатели заболеваемости и частота встречаемости.

**Результаты исследования.** За 10 лет в родильном доме всего было рождено 327268 ребенка, из них прошли исследование в скрининг центре на ВГЗ 193930 (59,2%) и на ФКУ 188729 (57,7%).

Анализируя полученные данные, следует, что ФКУ по сравнению с ВГЗ, встречается реже. Так, показатель заболеваемости ФКУ в 2001 году составлял 56,9%, а ВГЗ – 81,6%. С 2002 по 2009 годы показатель заболеваемости ФКУ мало отличался от показателя ВГЗ, несмотря на больший количественный показатель ВГЗ, в соотношении с количеством новорожденных в эти годы. В 2010 году наблюдался резкий подъем показателя заболеваемости ВГЗ (79,5%) по сравнению с предыдущим годом, где тот же показатель составлял 51,9%. То же наблюдалось и при выявлении ФКУ: в 2010 году – 76,7%, в 2009 – 52,3%.

Из всех обследованных детей за период с 2001 по 2010 год всего взято на диспансерный учет 76 детей с ФКУ и 550 детей с ВГЗ. Установлено, что количество детей, взятых на диспансерный учет с ВГЗ, намного превышает таковых с ФКУ. Однако это не преуменьшает значимость фенилкетонурии как наследственного заболевания у детей в Республике Каракалпакстан.

**Выводы.** Необходимо обследование всех новорожденных на ФКУ и ВГЗ с целью раннего выявления и принятия необходимых мер для профилактики осложнений. Также следует вести санитарно-просветительную работу среди беременных, а также молодых женщин, вступающих в брак, по поводу этиологии возникновения данных заболеваний и мерах их профилактики.

### ЗНАЧЕНИЕ ИНФЕКЦИОННО-ТОКСИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ КИШЕЧНИКА В РАЗВИТИИ ГЕПАТИТА И ЦИРРОЗА ПЕЧЕНИ

**Л.А.Алимова, Ш.Т.Мухамедханова, С.А.Бегманов**

Ташкентский педиатрический медицинский институт, г.Ташкент

В проблеме региональной патологии Центральной Азии, в частности Республики Узбекистан, инфекционно-аллергические гепатиты и циррозы занимают одно из центральных мест. Проблема