

РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ КАК АКТУАЛЬНАЯ ПРОБЛЕМА

Нахаева М. В.

Научный руководитель: к.э.н., преподаватель генетики человека с основами медицинской генетики Соловей Ольга Викторовна

Железнодорожная медицина

Филиал Уральского государственного университета путей сообщения в г. Златоусте

Контактная информация: Нахаева Мария Валерьевна — студентка 2 курса, Сестринское дело,

E-mail: lrey7514@gmail.com

Ключевые слова: наследственная патология, распространенность, регионы, проблема.

Актуальность исследования: в России ежегодно рождается около 30 тыс. детей с наследственными заболеваниями, среди них от 70 до 75% инвалиды [3]. Доля наследственной патологии составляет значительную часть, как в структуре детской заболеваемости, так и в зрелом возрасте [1]. Вопрос изучения распространенности наследственных заболеваний актуален как с теоретической точки зрения, так и с практической

Цель исследования: изучение распространенности наследственных заболеваний на территориальном уровне

Материалы и методы: данные официальной статистики Росстат по регионам РФ, статистические данные Управления Здравоохранения в г. Златоусте за 5 лет, амбулаторные карты «ДГБ № 3», НУЗ «Отделенческая больница на ст. Златоуст ОАО «РЖД». Изучение проблемы основывалось на методах теоретического исследования, статистическом методе, а также анализе, обобщении, сравнении данных

Результаты: высокий уровень наследственной заболеваемости (в частности аномалии, деформации и хромосомные нарушения) наблюдается в Приволжском, Северо-Западном и Сибирском федеральных округах. Неблагоприятная ситуация в Уральском федеральном округе, преимущественно в Челябинской области (показатель заболеваемости превышает в два раза показатель по округу). В г. Златоусте, как и в Челябинской области, в целом, отрицательная тенденция роста наследственной заболеваемости населения (аномалий и хромосомных нарушений), преимущественно мочеполовой системы, системы кровообращения, нервной системы. Необходимо отметить, что в официальных статистических данных по регионам, ежегодных отчетах здравоохранения показатели по моногенным и мультифакториальным заболеваниям не выделены в списке общей заболеваемости по классам болезней, что затрудняет представление общей картины.

Исследование было дополнено выборкой из амбулаторных карт (60 пациентов среди взрослого населения и 25 детей). Мультифакториальные заболевания составляют 45% в структуре общей заболеваемости взрослого населения, среди генных заболеваний преимущественно отмечаются заболевания соединительной ткани и сосудов, нарушения обменных процессов, выявлено также нарушения обмена билирубина (синдром Жильбера — 5 человек). В возрастной категории 0-14 лет: рост наследственных патологий мочеполовой системы за последние 5 лет практически в два раза. Кроме того, выявлены и редкие генные заболевания у детей — болезнь Гоше, Фабри.

Выводы: в связи с актуальностью проблемы к реализации в Управление здравоохранения г. Златоуста предложено: 1) усилить контроль за распространенностью наследственных заболеваний; при формировании ежегодных статистических отчетов выделить показатели наследственной патологии в отдельную группу, в том числе моногенные и мультифакториальные заболевания, что позволит отслеживанию данного показателя в динамике; 2) ведение обязательной статистической документации учета пациентов с наследственной патологией, как среди детского, так и взрослого населения в поликлиниках

Литература

1. Герасимов В.Н., Яковлева Я.С., Уренева Р.В. Наследственные заболевания в практике врача — патологоанатома // Ульяновский медико-биологический журнал № 3. 2017. — с. 127–133
2. Краснов М.В., Кириллов А.Г., Краснов В.М., Саваскина Е.Н., Аbruкова А.В. Наследственные болезни у детей // Практическая медицина № 7(39). 2009. — с. 22–30
3. Материалы Департамента здравоохранения Москвы. Источник доступа: <https://mosgorzdrav.ru>