

Структурные особенности адреногенитального синдрома (АГС) в РСО-Алания

Научный руководитель – Гетоева Залина Казбековна

Гапаров Казбек Заурбекович

Студент (специалист)

Северо-Осетинская государственная медицинская академия, Россия

E-mail: kazik.gaparov@yandex.ru

В данной теме я хочу раскрыть одну из патологий, которая входит в программу неонатального скрининга в России: адреногенитальный синдром или врожденная гиперплазия коры надпочечников. Исследование основано на материалах неонатального скрининга, проводимого в медико-генетической консультации республиканской детской клинической больницы РСО-Алания, г.Владикавказ.

Врожденная гиперплазия коры надпочечников - одна из основных причин генетически детерминированной детской инвалидности и смертности. Целью работы является исследование встречаемости различных форм АГС в РСО-Алания.

С июня по декабрь 2015 года я работал на базе лаборатории биохимического скрининга РДКБ РСО-Алания. Совместно с руководителем и сотрудниками МГК осуществлялся анализ образцов крови, собранных в родильных домах и детских лечебных учреждениях республики, на биохимическом анализаторе фирмы "Wallak". Анализ данных образцов проводился по стандартной лабораторной методике.

Мною были ретроспективно проанализированы результаты проведения скрининга за период с 2008 по 2015 год. В этот период в рамках скрининга были обследованы 96,8% родившихся детей.

Полученные результаты были обработаны методом вариационной статистики в программах Access и Excel. Далее была рассчитана частота АГС в республике. Расчет проводился по формуле:

Частота = количество родившихся/количество выявленных больных.

Распространённость = количество обследованных новорождённых/количество выявленных больных детей.

Результаты:

1) Северную Осетию, основываясь на результатах исследования, можно отнести к регионам с низкой частотой встречаемости классических форм АГС.

2) 3 патологических случая, связанных с дефицитом 3β -ГСД, говорят о предположительно высоком гетерозиготном носительстве мутации, обуславливающей редкую форму данного заболевания

3) В составе АГС Северной Осетии превалирует редкая 3β -ГСД недостаточность.

Выводы:

На основании данного исследования можно говорить о наличии генетических, эпидемиологических и клинических особенностей АГС в РСО-Алания, и причислить республику к территориям с низкой распространенностью классических форм. В Северной Осетии преобладает редкая 3β -ГСД недостаточность, которая свойственна африканской популяции. Также стоит отметить, что данная форма АГС не встречается ни в близлежащих регионах, ни в России в целом.

Источники и литература

- 1) 1. Рациональная фармакотерапия заболеваний эндокринной системы и нарушений обмена веществ. И.И.Дедов, Г.А.Мельниченко. Издательство «Литтерра», Москва, 2006г.
- 2) 2. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту. Кеннет Л. Джонс. Изд. «Практика», Москва, 2011г.
- 3) 3. Хирургическим болезни репродуктивной системы и секстрансформационные операции. А.Б. Окулов, Б.Б. Негмаджанов. Изд. «Медицина», Москва, 2011г.
- 4) 4. Human malformations and related anomalies. Roger E. Stevenson, Judith G. Hall. Oxford University Press, 2006.