

Медико-генетическая служба
Российской Федерации

- Медико-генетическая служба (МГС) является специализированным видом медицинской помощи населению Российской Федерации. Она создается Минздравом России и территориальными органами здравоохранения в целях проведения мероприятий **по выявлению, профилактике и лечению наследственных и врожденных заболеваний, по снижению обусловленных ими детской заболеваемости, смертности и инвалидизации.**
- Основным видом деятельности учреждений МГС является **профилактика врожденной и наследственной патологии** путем организации и проведения ретро- и проспективного медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики, пренатальной диагностики у новорожденных наследственных болезней, направление больных на лечение и диспансерное наблюдение семей с наследственной патологией.

Основные направления деятельности Медико-генетической службы

- **Медико-генетическое консультирование** семей и больных с наследственной и врожденной патологией
- **Массовый скрининг** новорожденных на наследственные болезни обмена.
- **Селективный скрининг** семей и больных на наследственные болезни обмена.
- **Пренатальный скрининг беременных** на распространенные хромосомные болезни и врожденные пороки развития ЦНС
- **Пренатальная диагностика** распространенных наследственных и врожденных болезней
- Ведение **территориального регистра** семей и больных с наследственной и врожденной патологией и их диспансерное наблюдение.
- Пропаганда **медико-генетических знаний** среди населения.

Основные задачи Медико-генетической службы

- оказание консультативной и лечебно-диагностической помощи больным и членам их семей;
- организация и обеспечение неонатального скрининга в целях выявления наследственных заболеваний;
- проведение селективного скрининга;
- организация , проведение пренатального скрининга беременных с целью пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка;
- проведение пренатальной цитогенетической, молекулярно-цитогенетической и молекулярно-генетической диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний в отягощенных семьях;
- организация и оказание методической и консультативной помощи врачам-педиатрам участковым, врачам-терапевтам участковым, врачам акушерам-гинекологам, врачам общей практики (семейным врачам) с целью выявления больных группы риска с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, а также больных с начальными проявлениями наследственных и (или) врожденных заболеваний;
- при наличии медицинских показаний - направление больных на консультацию к врачам-специалистам
- при наличии медицинских показаний - направление больных для оказания медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара;
- осуществление диспансерного наблюдения больных, прикрепленных к территории, обслуживаемой Консультацией;
- организация и проведение санитарно-просветительной работы среди населения по профилактике наследственных и (или) врожденных заболеваний, формированию принципов здорового образа жизни;
- участие в разработке и организации выполнения индивидуальных программ реабилитации и лечения больных;
- участие в оформлении медицинских документов больных для направления их на медико-социальную экспертизу;
- участие в проведении анализа основных медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности и смертности больных;
- освоение и внедрение в практику новых эффективных методов профилактики, диагностики, лечения и реабилитации больных; ведение учетной и отчетной документации, представление отчетов о деятельности Консультации в установленном порядке.

Виды деятельности МГК (Ц) в РФ (2019 г)			
№	Виды деятельности	Количество субъектов РФ	%
1	Медико-генетическое консультирование (пациенты и семьи)	83	97
2	Пренатальный скрининг	76	87
3	Ультразвуковая диагностика	61	70
4	Инвазивная пренатальная диагностика (биопсия хориона, кордоцентез, амниоцентез)	48	55
5	Цитогенетические исследования плодного материала	63	72
6	Неонатальный скрининг	76	87
7	Потовый тест на Муковисцидоз "нанодакте" и "макродакте"	65	75
8	Цитогенетическое исследование (кариотипирование)	77	89
9	Цитогенетическая диагностика (Fish-диагностика)	53	61
10	Селективный скрининг НБО	36	41
11	Тандемная масс-спектрометрия	5	6
12	Молекулярно-генетические исследования	38	44

Медико-генетическое консультирование

Врач-генетик

- Норматив - 3 на 1 000 000 населения (Приказ МЗ РФ № 917н от 15.11.12)
- Должно быть – 435
- В реальности – 228

% укомплектованности – 52,4% (при устаревшем нормативе, не учитывающем современные технологии диагностики, требующие значительного увеличения времени консультирования 1 пациента)

Скрининг

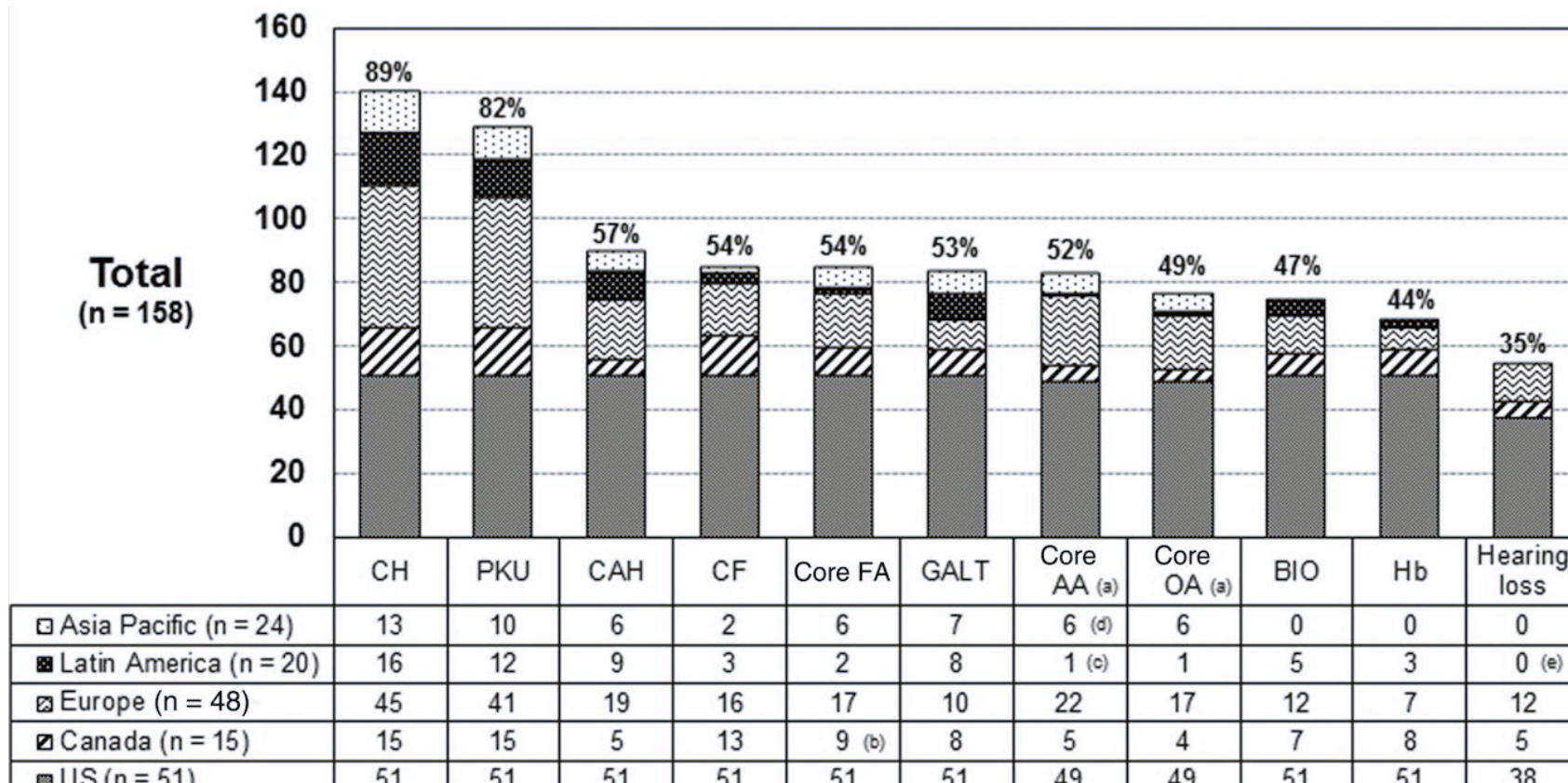
- Массовый
 - Пренатальный
 - Неонатальный
- Селективный
- Семейный



Скрининг на наследственные болезни

- скрининг включает клинические и лабораторные обследования индивидуумов, у которых на момент обследования нет проблем со здоровьем, с целью выявления заболевания, предрасположенности к болезни или факторов риска, которые повышают риск развития заболевания

Неонатальный скрининг на наследственные болезни в мире

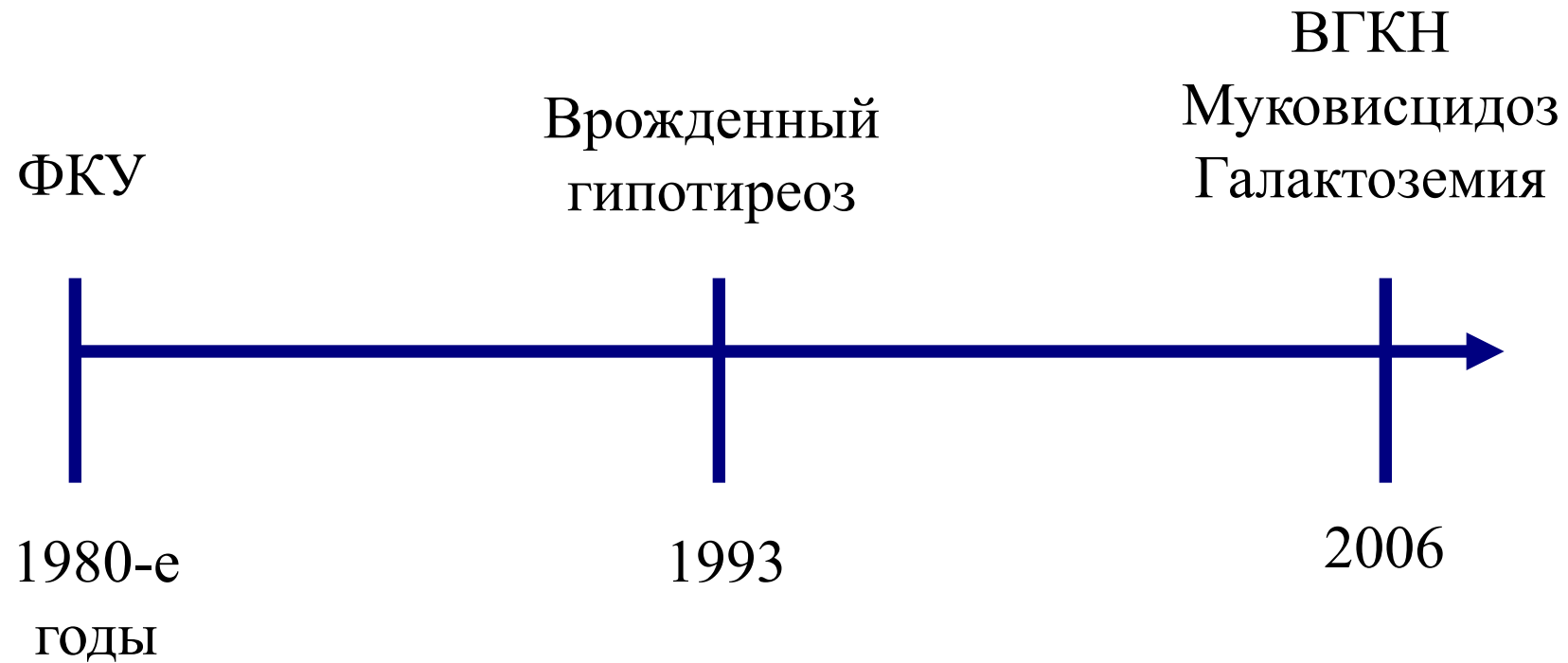


Challenges for Worldwide Harmonization of Newborn Screening Programs, 2017

Причины различий программ неонатального скрининга

- Этнические и региональные отличия по частотам наследственных болезней
- Различие финансовых возможностей
- Инфраструктурные, кадровые, организационные ресурсы
- Разные отдаленные клинические исходы заболеваний, выявленных в результате неонатального скрининга
- Политические причины

Неонатальный скрининг в РФ



Тандемная масс-спектрометрия приближение к «Идеальному тесту»

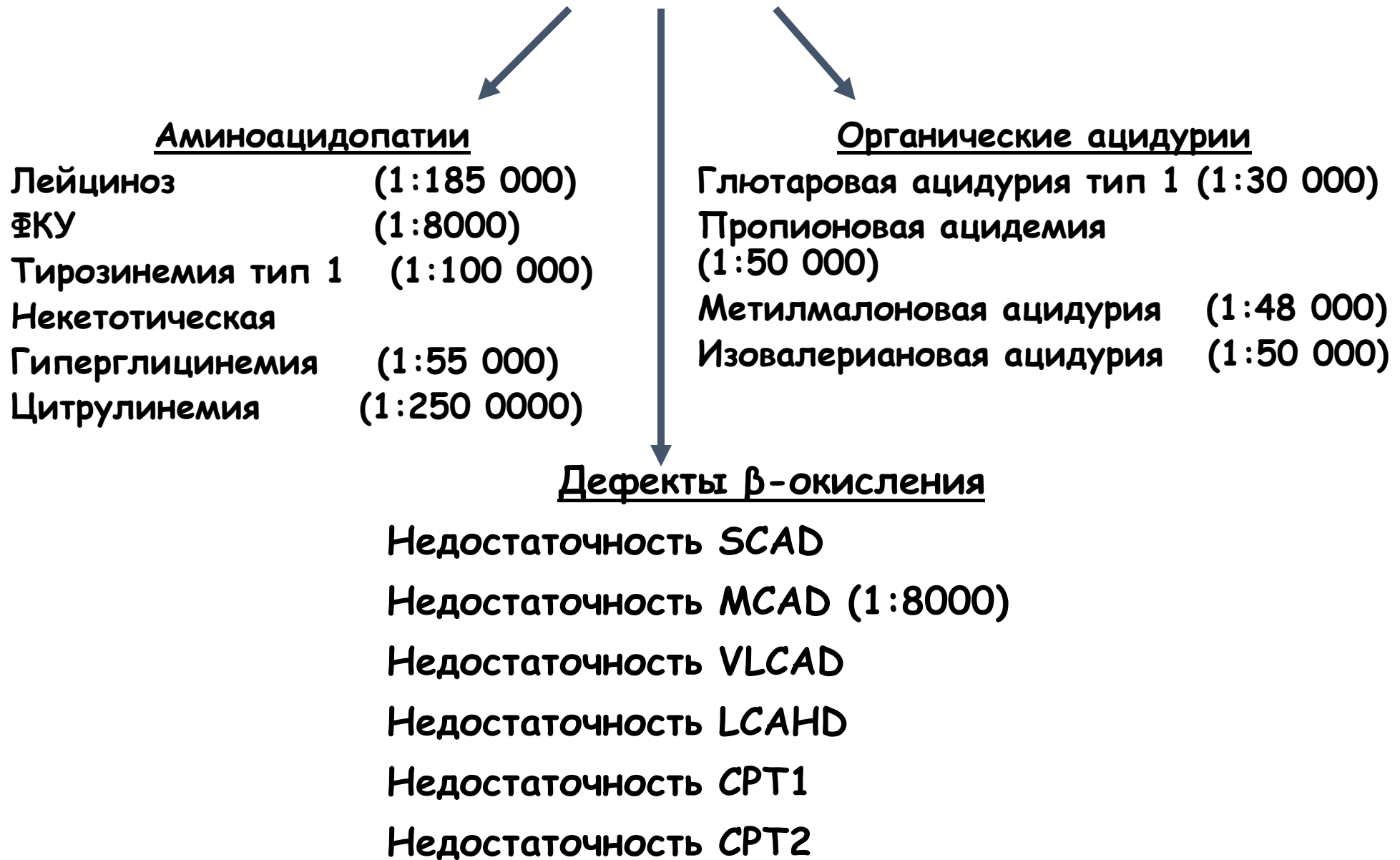


Малоинвазивный

- **Высококчувствительный**
- **Высокоспецифичный**
- **Быстрый**
- **Один тест = много заболеваний**



Тандемная масс-спектрометрия



Отдаленные клинические исходы заболеваний, выявленных в результате расширенного неонатального скрининга

J Inherit Metab Dis
DOI 10.1007/s10545-016-0004-4



ORIGINAL ARTICLE

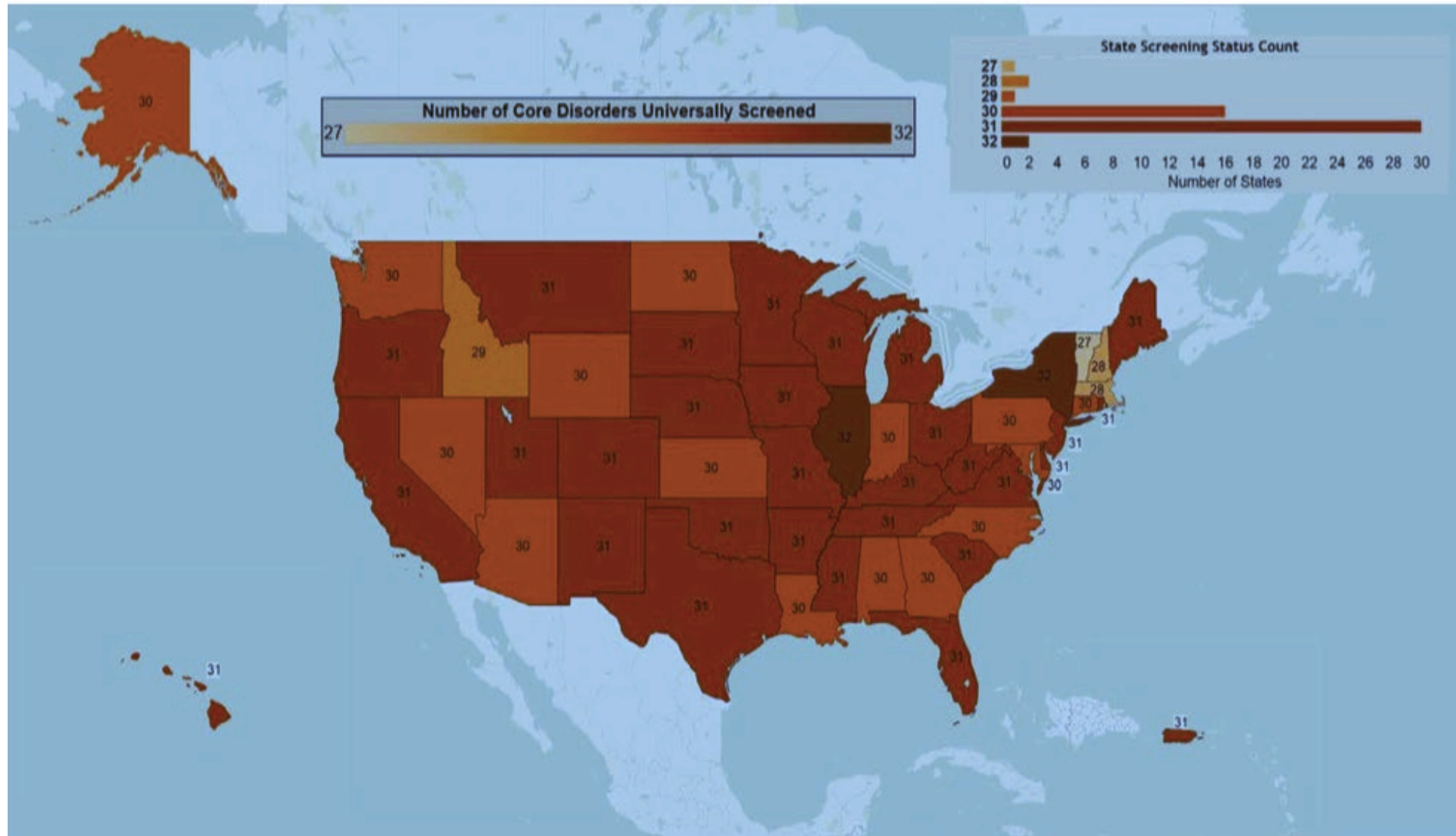
Long-term outcome of expanded newborn screening at Boston children's hospital: benefits and challenges in defining true disease

Yuval E. Landau^{1,2} • Susan E. Waisbren² • Lawrence M. A. Chan² • Harvey L. Levy²

Результаты сравнения

- 178 пациентов выявлено в результате скрининга и 142 заболевания диагностировано клинически
- Дефицит 3-метилкротонил-КоА карбоксилазы, дефицит биотинидазы и карнитина выявлены исключительно в результате скрининга, а MCADD и VLCADD – преимущественно в результате скрининга.
- Тяжелые исходы наблюдались только в 2% случаев, выявленных в результате скрининга, и в 42% случаев, диагностированных клинически.
- Средний IQ был 103 ± 17 у пациентов, выявленных в результате скрининга, и 77 ± 24 у пациентов с НБО, диагностированных клинически

Скрининг на наследственные болезни: нарушения обмена аминокислот (АК), органических кислот (ОК) и дефекты β -окисления жирных кислот (ЖК)



Скрининг на наследственные болезни: нарушения обмена аминокислот (АК), органических кислот (ОК) и дефекты β -окисления жирных кислот (ЖК)



6 заболеваний – Москва, 25- Приморский край

Массовый скрининг новорожденных в РФ

Отстает от современного мирового уровня:

- По числу скринируемых болезней
- По применяемым лабораторным технологиям
- По проведению подтверждающей диагностики
- По информированию общества о данной программе
- По организации помощи семьям с выявленными заболеваниями

Селективный скрининг на наследственные болезни: лизосомные болезни накопления

- Лизосомные болезни накопления – группа из 50 заболеваний, связанных с нарушением внутрилизосомного гидролиза макромолекул
- ФЗТ: 10 болезней
- ТГСК: 3-5 заболеваний
- На стадии клинических испытаний: 3 болезни (альфа-маннозидоз, МПС тип IIIA,B, МЛД)
- Тесты для скрининга – определение активности ферментов, концентрации метаболитов
- Частота отдельных форм низкая 1: 40-1:100 000
суммарная 1:5000

Скрининг на лизосомные болезни накопления: пример болезнь Помпе

- В 2001 году предложен метод флюориметрического определения ферментов лизосом в пятнах высушенной крови
- В 2010 году валидированы методы определения активности лизосомных ферментов в пятнах высушенной крови методом ТМС
- В 2012 году проведены первые пилотные исследования в разных странах
- В 2014 году в некоторых штатах США начался массовый скрининг на болезнь Помпе

Болезнь Помпе

- Частота 1: 40 000 –1: 100 000 живых новорожденных
- Аутосомно-рецессивный тип наследования. Ген *GAA* картирован на хромосоме
- Известно несколько форм болезни –
- Младенческая
- Поздняя младенческая
- Взрослая
- Относится к метаболическим миопатиям, характерна проксимальная миопатия, для детской формы- гипертрофическая кардиомиопатия

Современные секвенаторы



Колоссальный научно-технический прогресс!

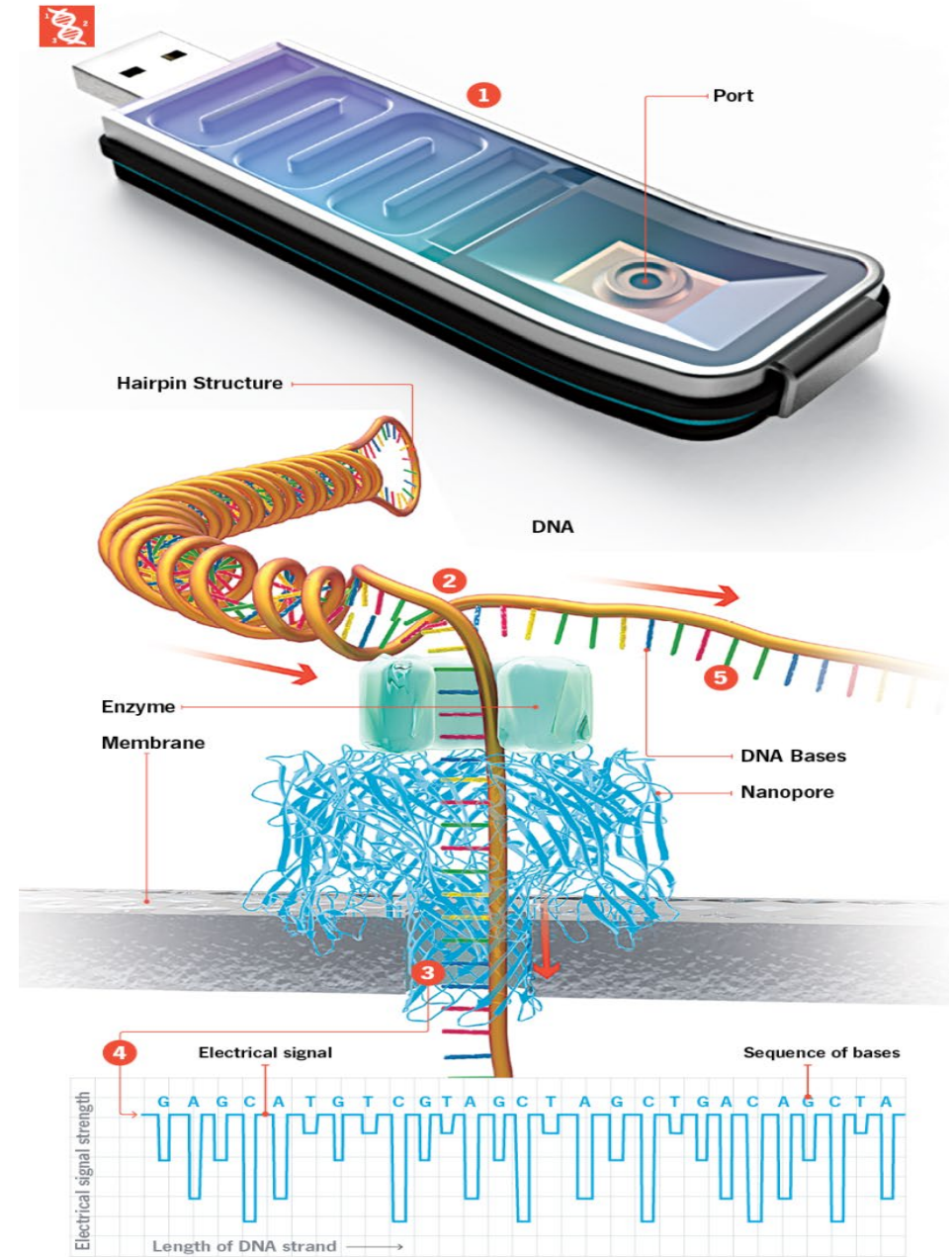
Расшифровка генома 1 человека

	Как оно было	Как оно стало
Продолжительность	>3650 дней	3 дня
Стоимость	3 000 000 000 \$	600 \$
Участники	Сотни лабораторий	1 человек
Качество	1 прочтение	30 прочтений

Статистика по моногенным заболеваниям по базам данных

База данных	Число фенотипов	Число генов	Рост числа генов в год
Orphanet	5 856	3 573	67 (с 2015 года)
OMIM	5 967	3 724	500-600
HGMD	18 959	6 327	600-700

Будущее секвенирования



Перспективы Медико-генетической службы

- Решение кадрового вопроса
- Повышение квалификации врачей различных специальностей (Создание НОЦ)
- Расширение массового неонатального скрининга до 39 заболеваний
- Расширение селективного скрининга (лизосомные болезни накопления, иммунодефициты)
- Развитие молекулярно-генетических исследований
- Цифровизация медико-генетической службы (ВИМИС “Медицинская генетика”)