

ГРЕЧАНИНА Е.Я.^{1,2}, МАЙБОРОДА Т.А.^{1,2}, МОИСЕЕНКО Р.А.³

Украинский институт клинической генетики ХНМУ¹, г. Харьков
Харьковский специализированный медико-генетический центр², г. Харьков
Национальная медицинская академия последипломного образования имени П.Л. Шупика, г. Киев³

РАЗВИТИЕ ПРЕНАТАЛЬНОЙ КЛИНИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКИ КАК РЕАЛЬНЫЙ ПУТЬ ПОМОЩИ ЕЩЕ НЕРОДИВШЕМУСЯ РЕБЕНКУ

Резюме. Эхография вошла в жизнь генетиков Харьковщины с 1980 года и доказала свой универсальный диагностический характер. Для того, чтобы получить максимально значимую информацию с помощью эхографии мы разработали протокол исследования внутриутробного плода на основании системного морфологического анализа. Поэтому такой методологический подход обеспечил возможность диагностировать не только летальные, но и витальные аномалии плода.

Ключевые слова: пренатальная клиническая генетика, эхография, аномалии плода.

ВВЕДЕНИЕ

Эхография вошла в жизнь генетиков Харьковщины с 1980 года и доказала свой универсальный диагностический характер. Для того, чтобы получить максимально значимую информацию с помощью эхографии мы разработали протокол исследования внутриутробного плода на основании системного морфологического анализа.

Поэтому такой методологический подход обеспечил возможность диагностировать не только летальные, но и витальные аномалии плода.

Внедренная клиничко-генетическая оценка состояния здоровья родителей при ультразвуковом скрининге позволила на основании феномена антиципации заподозрить витальную наследственную патологию пренатально.

А использование программы генетического мониторинга и клиничко-генетический скрининг расширили перечень нозологических форм найденной наследственной патологии.

Таблица 1

**Нозологические формы наследственной патологии,
выявленные в ХСМГЦ в 2000-2009 гг.**

№	Наименование заболевания	Всего выявлено	Выявлено впервые в 2009 году (абс. число)	Удельный вес (относ. число на 1000 пациентов)
1.	Ааза синдром	1	-	-
2.	Аарского синдром	4	-	-
3.	Адиопоз-генитальная дистрофия неистинная	5	1	0,029
4.	Адреногенитальный синдром	8	2	0,068
5.	Акроостеолиз	4	1	0,029
6.	Акроцефалосиндактилия (АД)	1	1	0,029
7.	Алопеция	12	5	0,180
8.	Альбинизм	2	-	-

9.	Альпорта синдром	8	-	-
10.	Аминоацидопатия	17	1	0,029
11.	Аминоацидопатия транзиторная	5	1	0,029
12.	Аминоацидурия генерализованная	1	-	-
13.	Амиотрофический боковой склероз	2	1	0,029
14.	Амиотрофия невральная	1	1	0,029
15.	Амиотрофия спинальная	1	-	-
16.	Ангельмана синдром	5	-	-
17.	Арнольда-Киари синдром	4	1	0,029
18.	Ахондроплазия (АД)	14	4	0,140
19.	Ацерулоплазминемиа	1	-	-
20.	Ацидоз почечный тубулярный	2	2	0,068
21.	Ацидурия альфа-аминоадипиновая	2	-	-
22.	Ацидурия аргининантарная	2	-	-
23.	Ацидурия гамма-аминобутировая	7	1	0,029
24.	Ацидурия гамма-аминоглутаровая	1	-	-
25.	Ацидурия глутаровая	3	2	0,068
26.	Ацидурия органическая	61	2	0,068
27.	Ацидурия пропионовая	4	-	-
28.	Ацидурия фумаровая	1	-	-
29.	Беквита-Видемана синдром (АД)	9	3	0,090
30.	Бера синдром	2	-	-
31.	Берардинелли синдром (АР)	1	1	0,029
32.	Бикслера синдром	10	1	0,029
33.	Блоха-Сульцберга синдром	26	14	0,500
34.	Ваарденбурга синдром (АД)	1	1	0,029
35.	Валинемия	2	-	-
36.	Вейля-Марчезани синдром	6	1	0,029
37.	Вивера синдром	2	-	-
38.	Вильсона-Коновалова болезнь	10	-	-
39.	Вильямса синдром	8	-	-
40.	Вискотта-Олдрича синдром	1	-	-
41.	Витилиго	4	2	0,068
42.	Врожденная ихтиозоформная булезная эритродермия	3	-	-
43.	Врожденная непереносимость фруктозы	2	1	0,029
44.	Галактоземия	4	1	0,029
45.	Галлервордена-Шпатца синдром	2	-	-
46.	Ганглиозидоз-Gm 1	1	-	-
47.	Гемангиома	22	9	0,320
48.	Гемангиома кавернозная	4	4	0,140
49.	Гемангиоматоз	18	5	0,180

КЛІНІЧНА ГЕНЕТИКА МОНОГЕНИХ ХВОРОБ

50.	Гидроксипролинемия	2	-	-
51.	Гидроцефалия врожденная	2	2	0,068
52.	Гипераминоацидемия	3	-	-
53.	Гипераминоацидурия	1	-	-
54.	Гипераммониемия	10	5	0,180
55.	Гиперандрогенія	1	1	0,029
56.	Гипербилирубинемия	1	1	0,029
57.	Гиперглицинемия	7	-	-
58.	Гиперглицинурия	3	-	-
59.	Гиперлизинемия	3	-	-
60.	Гипероксипролинурия	21	2	0,068
61.	Гиперпролактинемия	4	4	0,140
62.	Гиперпролинемия (AP)	11	4	0,140
63.	Гиперпролинурия	13	1	0,029
64.	Гиперфенилаланинемия	22	4	0,140
65.	Гипо-бета-липопротеинемия	1	-	-
66.	Гипомеланоз Ито	20	4	0,140
67.	Гипоплазия коры надпочечников врожденная	1	1	0,029
68.	Гипоплазия эмали зубов	1	-	-
69.	Гипотиреоз врожденный	37	5	0,180
70.	Гипотиреоз транзиторный	12	1	0,029
71.	Гипофосфатазия (AP)	6	1	0,029
72.	Гипохондроплазия (АД)	10	-	-
73.	Гистидинемия	1	1	0,029
74.	Гистидинурия	1	1	0,029
75.	Гистиоцитоз Х	1	-	-
76.	Гликогеноз	1	-	-
77.	Гольденхара синдром	1	-	-
78.	Гольденхара синдром	7	2	0,068
79.	Гольца синдром	4	-	-
80.	Гомоцистинурия	32	15	0,540
81.	Горлина-Гольца синдром (АД)	44	10	0,360
82.	Гоше болезнь	3	3	0,090
83.	Гранулематоз хронический	1	-	-
84.	Де ля Туретта синдром	2	-	-
85.	Де Тони-Дебре-Фанкони синдром	1	1	0,029
86.	Денди-Уокера синдром	1	1	0,029
87.	Дефект посттрансляционной модификации лизосомальных ферментов	1	-	-
88.	Дефицит GAMT-фермента	1	-	-
89.	Дефицит ацил-СоА-дегидрогеназы жирных кислот	3	-	-
90.	Дефицит витамина D	1	1	0,029
91.	Дефицит гамма-глутамилтрансферазы	1	-	-
92.	Дефицит лютеинизирующего гормона изолированный	1	1	0,029
93.	Дефицит множественных карбоксилаз	1	-	-
94.	Дефицит пролиноксидазы	1	-	-
95.	Диабет несахарный (АД)	6	2	0,068
96.	Дисахаридазная недостаточность	6	2	0,068
97.	Дисфункция коры надпочечников врожденная	3	2	0,068
98.	Дюринга синдром (АД)	1	1	0,029
99.	Жильбера синдром	14	3	0,090
100.	Ихтиоз вульгарный (АД)	16	6	0,210
101.	Ихтиоз. Фрейда синдром	1	1	0,029
102.	Камурати-Энгельмана синдром	2	-	-
103.	Кардиопатия врожденная	1	1	0,029
104.	Картагенера синдром (AP)	2	2	0,068
105.	Кенни синдром (АД)	1	-	-
106.	Кератиновая болезнь	6	4	0,140
107.	Кератодермия врожденная	4	4	0,140

108.	Кератоз фоликулярный	1	1	0,029
109.	Кернелии де Ланге синдром	8	3	0,090
110.	Кернса-Сейра синдром	12	3	0,090
111.	Клиппеля-Треноне синдром	32	5	0,180
112.	Клиппеля-Фейля синдром	7	-	-
113.	Коккейна синдром	6	3	0,090
114.	«Кленового сиропа» болезнь	2	-	-
115.	Коллагенопатия	7	6	0,210
116.	Краниофарингиома	1	1	0,029
117.	Крапивница пигментная	3	-	-
118.	Криглера-Найяра синдром	4	3	0,090
119.	Ксантоматоз	1	-	-
120.	Кугельберга-Веландера болезнь	3	1	0,029
121.	Лактозная недостаточность врожденная	8	2	0,068
122.	Лактозная недостаточность вторичная	4	3	0,090
123.	Лейкодистрофия (AP)	2	2	-
124.	Лейкодистрофия метахроматическая	3	1	0,029
125.	Лейкодистрофия суданфильная	2	1	0,029
126.	Ленца синдром	1	-	-
127.	Леша-Нейхана болезнь	3	-	-
128.	Леша-Нихена синдром	3	-	-
129.	Лизосомная болезнь накопления	2	-	-
130.	Лимфедема наследственная	3	-	-
131.	Липоидоз плазматический	1	-	-
132.	Липоматоз множественный	14	5	0,180
133.	Литтла синдром	1	1	0,029
134.	Луи-Барр синдром (AP)	2	-	-
135.	Мак-Куори синдром (AP)	1	-	-
136.	Маккьюна-Олбрайта синдром	5	-	-
137.	Маршалла синдром	5	1	0,029
138.	Мастоцитоз, ксантоматозная форма	4	-	-
139.	Маффуччи синдром	1	-	-
140.	Мезомелическая дисплазия Рейнхарда-Пфейффера, (АД)	1	-	-
141.	Меланофакоматоз	1	-	-
142.	Миастения	6	3	0,090
143.	Микросфероцитарная анемия	7	1	0,029
144.	Миопатия врожденная	4	2	0,068
145.	Миотония Томсена	4	-	-
146.	Митохондриопатия	113	20	0,720
147.	Морганьи-Стюарта-Морея синдром	1	-	-
148.	Мукополисахаридоз	6	4	0,140
149.	Мукополисахаридоз, тип I	4	-	-
150.	Мукополисахаридоз, тип III	3	-	-
151.	Мышечная дистрофия Ерба, тип ПА	1	-	-
152.	Мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина(АД)	2	-	-
153.	Мышечная дистрофия прогрессирующая	11	7	0,250
154.	3-метилкротонилглицинурия	1	-	-
155.	MELAS-синдром	13	4	0,140
156.	MERRF-синдром	5	-	-
157.	MNGIE-синдром	7	3	0,090
158.	Нарушение всасывания углеводов	2	1	0,029
159.	Нарушение обмена аминокислот	24	12	0,430
160.	Нарушение обмена аминокислот с разветвленной цепью	3	-	-
161.	Нарушение обмена белков	7	2	0,068
162.	Нарушение обмена веществ	206	180	6,520
163.	Нарушение обмена гликозаминогликанов	1	1	0,029
164.	Нарушение обмена жирных кислот	17	10	0,360
165.	Нарушение обмена кальция и фосфора	4	3	0,090
166.	Нарушение обмена липидов	4	3	0,090
167.	Нарушение обмена минералов	12	8	0,290

CLINICAL GENETICS OF MONOGENIC DISEASES

168.	Нарушение обмена мочевой кислоты	2	1	0,029	225.	Торсионна дистония	6	2	0,068
169.	Нарушение обмена пуринов	33	4	0,140	226.	Триптофанемия	1	-	-
170.	Нарушение обмена серосодержащих аминокислот	29	21	0,760	227.	Тромбоцитопеническая пурпура	1	-	-
171.	Нарушение обмена соединительной ткани	73	64	2,320	228.	Тубулопатия	29	7	0,250
172.	Нарушение промежуточного обмена	6	2	0,068	229.	Тубулопатия. Фосфатдиабет	2	1	0,029
173.	Нарушение транспорта аминокислот	1	-	-	230.	Ушера синдром	7	1	0,029
174.	Нарушение обмена метионина	52	40	1,440	231.	Фанкони синдром	2	-	-
175.	Нарушение цикла мочевины	5	3	0,090	232.	Фара синдром	1	-	-
176.	Нарушение энергетического обмена	1	1	0,029	233.	Ферментопатия	11	8	0,290
177.	Наследственная гемоглобинопатия Н	1	-	-	234.	Фиброэластоз эндокарда	1	-	-
178.	Наследственная гемоглобинопатия неуточнен.	1	-	-	235.	Фосфат-диабет	13	3	0,090
179.	Наследственная спиноцеребеллярна атаксия	3	1	0,029	236.	Франческетти синдром (АД)	2	-	-
180.	Невропатия мото-сенсорная	11	6	0,210	237.	Фримена-Шелдона синдром	2	-	-
181.	Невус	64	2	0,068	238.	Фронтоназальна дисплазия	11	-	-
182.	Невус волосатый	1	-	-	239.	Халермана-Штрайфа синдром	2	1	0,029
183.	Невус пигментный	7	6	0,210	240.	Холта-Орама синдром	6	1	0,029
184.	Невус сальных желез линейный	1	1	0,029	241.	Хондродисплазия	16	4	0,140
185.	Невус Сеттона	6	2	0,068	242.	Целиакия	14	5	0,180
186.	Недостаточность альфа-аминотрипсина	2	-	-	243.	Цельвегера синдром	1	-	-
187.	Нейрокожный меланоз	11	4	0,140	244.	Церебро-оливарная атрофия Холмса	1	-	-
188.	Нейропатия Лебера	4	1	0,029	245.	Цилсера-Эмана-Коула синдром	1	-	0,029
189.	Нейросенсорная глухота (АД)	3	-	-	246.	Цитрулинемия	1	-	-
190.	Несовершенный остеогенез	36	8	0,290	247.	Шейермана-Мау синдром	1	-	-
191.	Нефропатия дисметаболическая	1	-	-	248.	Штиллера синдром	14	-	-
192.	Нунан синдром (АД)	20	1	0,029	249.	Штурге-Вебера синдром	23	7	0,250
193.	Оливо-пonto-церебеллярная дегенерация	6	1	0,029	250.	Эктодермальная дисплазия ангидротическая	7	4	0,140
194.	Остеопороз наследственный	3	1	0,029	251.	Элерса-Данлоса синдром	1624	35	1,260
195.	Остеосклероз. Недостаточность карбангидразы V	2	-	-	252.	Элерса-Данлоса синдром, нарушение фоллатного цикла	3	-	-
196.	Остеохондропатия	1	-	-	253.	Энцефаломиелопатия Ли	2	-	-
197.	Пангипопитуитаризм	1	-	-	254.	Эпидермолиз булезный	10	3	0,090
198.	Параплегия Штрюмпеля	7	1	0,029	255.	Эритроцитарная энзимопатия	7	1	0,029
199.	Поллипоз гортани	2	1	0,029					
200.	Порфирия	7	-	-					
201.	Пролинурия	5	3	0,090					
202.	Псевдогипопаратиреоз	4	1	0,029					
203.	Пьера-Робена синдром	3	-	-					
204.	Рассела-Сильвера синдром	17	5	0,180					
205.	Рахит витамин D-зависимый	4	4	0,140					
206.	Рейно синдром	2	2	0,068					
207.	Рендю-Ослера болезнь (АД)	14	7	0,250					
208.	Ретта синдром	9	2	0,068					
209.	Ригера синдром (АД)	2	-	-					
210.	Робинова синдром	4	1	0,029					
211.	Рото-лице-пальцевый синдром	4	2	0,068					
212.	Секкеля синдром (АР)	4	-	-					
213.	Синдром поликистоза яичников	3	1	0,029					
214.	Системная скелетная дисплазия	29	13	0,470					
215.	Смита-Лемли-Опица синдром	2	1	0,029					
216.	Сотоса синдром (АД)	10	3	0,090					
217.	Спинальна мышечная атрофия	5	2	0,068					
218.	Спинальна мышечная атрофия детского возраста, тип II	8	-	-					
219.	Спинальна мышечная атрофия детского возраста, тип III	2	-	-					
220.	Спинальна мышечная атрофия, тип I	3	-	-					
221.	Спинальна мышечная атрофия, тип II	1	-	-					
222.	Стиккера синдром (АД)	5	-	-					
223.	Тестикулярной феминизации синдром (АР)	3	1	0,029					
224.	Тирозинемия	3	2	0,068					

ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ

Определить степень значимости эхографической пренатальной информации для выявления витальной патологии у плода и доказать, что пренатальный период онтогенеза — начало жизни, когда возможны диагностика, профилактика и лечение наследственных болезней.

- Пренатальная диагностика направлена на раннее выявление и предупреждение рождения детей с тяжелыми пороками, которые не корригируются...и прерывание беременности.

- Этим пренатальная диагностика отличается от общей медицинской диагностики, которая направлена на диагностику патологии с целью оптимального ее лечения.

- Такая принципиальная разница в действия врача в пренатальном и постнатальном периоде онтогенеза в свете современных знаний требует пересмотра, т.к. увеличивается количество заболеваний, которые диагностируются при помощи пренатальной диагностики и носят потенциально витальный характер, и требует лечения начиная с пренатального периода.

Объектом исследования были семьи высокого генетического риска и их внутриутробные плоды.

Проведено:

• Ультразвуковое слежение за развитием 3127 плодов и клинично-генетическая оценка их родителей из группы высокого генетического риска;

• Клинико-генетическое обследование 157 семей пробандов с использованием цитогенетических, молекулярно-цитогенетических и молекулярных методов исследования;

• Обратный скрининг «Плод-родители» для выявления неполной экспрессивности аутосомно-доминантной или носительство аутосомно-рецессивной патологии и гетерохроматиновых болезней.

Задачи:

• Изучение некоторых генетических характеристик популяции для определения предположительного спектра ожидаемых наследственных заболеваний и врожденных пороков развития.

• Определение времени манифестации некоторых наследственных болезней с помощью динамического наблюдения за развитием основных клинических признаков на разных этапах онтогенеза.

• Разработка алгоритмов обследования с использованием классических генетических методов и современных технологий.

• Разработка адекватной патогенетической и симптоматической пренатальной и постанатальной терапии и коррекции.

• Коррекция ведения родов с учетом особенностей обнаруженных изменений.

• Постнатальная верификация диагноза и генетическое консультирование семьи.

• Генетический мониторинг врожденных пороков развития и некоторых наследственных заболеваний.

• Разработка индивидуальных методов трехуровневой профилактики.

Согласно I задаче нами изучен спектр наследственной патологии по данным генетического мониторинга (табл. 2).

Таблица 2

Спектр наследственной патологии по данным генетического мониторинга

Список пороков	Абсол. кол-во пороков (09г.)	Интенс.показ. (09г.)	Абсол. кол-во пороков (2010г.)	Интенс.показ. (2010г.)	Абсол. кол-во пороков (2011г.)	Интенс. показ. (2011г.)
1	2	3	4	5	6	7
1. Аненцефалия	—	—	—	—	2	0,75
2. Спинальная грыжа	6	2,19	9	3,39	6	2,26
3. Менингоцеле	3	1,09	1	0,37	1	0,38
4. Гидроцефалия	9	3,28	8	3,02	6	2,26
5. Микроцефалия	9	3,28	8	3,02	8	3,01
6. Анотия	3	1,09	5	1,88	—	—
7. Анофтальмия	—	—	—	—	1	0,38
8. Микрофтальмия	—	—	3	1,13	—	—
9. Атрезия хоан	—	—	—	—	—	—
10. Микротия	3	1,09	3	—	1	0,38
11. Транспозиция больших сосудов	7	2,55	5	1,88	5	1,88
12. Гипоплазия левого сердца	1	0,36	2	0,75	2	0,75

1	2	3	4	5	6	7
13. ПВС	277	100,99	246	92,87	288	108,62
14. Рощелина неба	28	10,20	25	9,43	37	13,95
15. Тотальная рощелина губы	—	—	—	—	—	—
16. Атрезия пищевода	6	2,19	7	2,64	7	2,64
17. Атрезия ануса	4	1,45	5	1,88	4	1,45
18. Атрезия тонкого кишечника	10	3,64	11	4,15	6	2,26
19. Агенезия или дизгенезия почек	38	13,85	44	16,61	36	13,57
20. Кистозное поражение почек	7	2,55	5	1,88	9	3,39
21. Гипоспадия	44	16,04	63	23,78	65	24,51
22. Неопределенный пол	—	—	1	0,37	3	1,13
23. Еписпадия	—	—	—	—	—	—
24. Экстрофия мочевого пузыря	—	—	—	—	—	—
25. Редукционные пороки конечностей	6	2,18	6	2,26	4	1,45
26. Сливовой живот	—	—	—	—	—	—
27. Полидактилия	25	9,11	28	10,57	25	9,11
28. Диафрагмальная грыжа	2	0,72	3	1,13	3	1,13
29. Омфалоцеле	23	8,38	22	8,31	19	7,16
30. Гастрохизис	5	1,82	4	1,51	1	0,38
31. Синдром Дауна	29	10,57	40	15,10	31	11,69
32. Синдром Патау	1	0,36	—	—	—	—
33. Синдром Эдвардса	2	0,72	1	0,37	2	0,72
34. МПВР	29	10,57	28	10,57	49	18,48
Всего	577	210,37	582	219,73	621	234,22
Всего по Харьков	390	268,26	367	263,34	366	259,57
Всего по харьковским районам	187	145,07	215	171,30	255	205,14

В 2011 году нами было проведено УЗ исследования 3579 беременным.

Было выявлено 210 ВПР, из них летальный характер носили-118 случаев.

Кроме того были выявлены пограничные состояния 208 случаев. К ним мы относили: кисты сосудистых сплетений; гиперэхогенный фокус в желудочке сердца; пиелэктазии; расширение кишечника; гастромегалии; вентрикуломегалии и т.д.

Структура ВПР выглядела следующим образом (рис. 1).

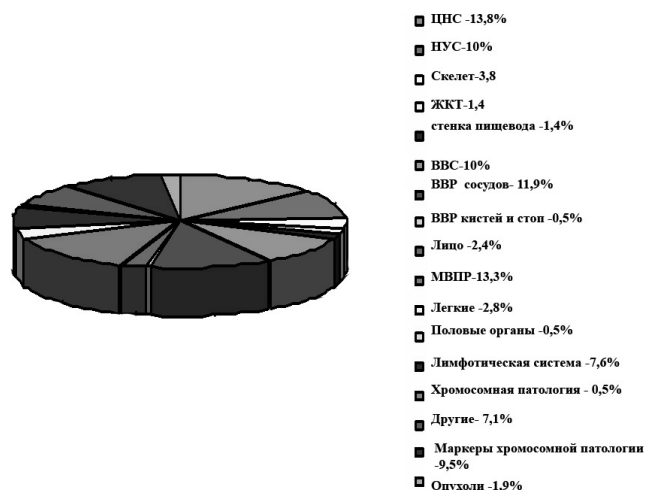


Рис. 1. Структура ВПР

Среди витальной патологии нами были диагностированы:

- Мультикистоз почек — 9

- Гидронефроз I-II ст. – 20
- Киста почек – 7
- Удвоение почек – 7
- Дистопия почки – 1
- Киста яичника – 3
- Односторонняя расщелина верхней губы – 2
- Хилоторакс – 2
- Секвестрация левого легкого – 2
- Кисты сосудистых сплетений – 105
- Косолапость – 2
- Ахондроплазия – 3
- Спондилококстная дисплазия – 1
- Лимфангиома туловища – 1
- С-м Клиппеля-Треноне – 1
- Пилорастеноз – 4
- Атрезия кишечника – 1
- Атрезия двенадцатиперстной кишки – 1

Таблица 3

Структура ВПР умерших в перинатальном периоде

Врожденные пороки развития	Абсолютное число	Удельный вес, %	Частота
МВРП	67	61,47±3,59	119:1000
ВПРЦНС	23	21,10±3,90	41:1000
ВПР сердца	11	10,09±2,88	20:1000
ВПР костно-мышечной системы	2	1,83±1,28	4:1000
ВПР легких	–	–	–
ВПР почечно-мочевой системы	1	0,92±0,92	2:1000
ВПР кишечно-желудочного тракта	1	0,92±0,92	2:1000
ВПР брюшной полости	2	1,83±1,28	4:1000
Диафрагмальная грыжа	–	–	–
ВПР лица	1	0,92±0,92	2:1000
Отек плода	1	0,92±0,92	4:1000
Всего:	109	100	194:1000

Таблица 4

Спектр отдельных форм врожденной и наследственной патологии диагностированных с использованием системы верификации диагноза

Форма наследственной патологии	МКК-10	МКХ-Х
1	2	3
Артрогрипоз, тип I, АД	10812	Q74.3
Альпорта синдром	20378	Q87.8
Арнольда-Киари синдром	18679	Q07.0
АДАМ-комплекс, спорадический	21710	–
Ахондроплазия, АД	10080	Q77.4
Беквита-Видемана, АД	13065	Q87.3
Булезный эпидермолиз, АД	22650	Q81
Булезная икhtiозоформная эритродермия, АД	21510	Q80.3
Врожденный гипотиреоз, АД	25590	E03
Гипофосфатазия, АД	14630	E00-90
Гидроцефалия, Х-сцепленная рецессивная	30700	Q03.9
Гемигипертрофии синдром, АД	23500	–
Гемофилия А, Х-сцепленная рецессивная	13450	D65-77
Диастрофическая дисплазия, АД	2260	–
Дауна синдром	–	Q90
Икhtiоз, Х-сцепленный рецессивный	30810	Q80.1
Клиппеля-Треноне синдром, АД	14900	Q87.2
Картагенера синдром, АД	24440	–
Краниостеноз, АД	21850	Q75.0

1	2	3
Микроцефалия, АД	25120	Q02
Мышечная спинальная атрофия Верднига-Гофмана, АД	25330	–
Метафизарная хондродисплазия, АД	21505	Q78.5
Множественный ангиоматоз, АД	23480	–
Множественных синостозов и проводной глухоты синдром, АД	18582	–
Несовершенный остеогенез, тип IV, АД	16622	Q78.0
Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшена, АД	25370	–
Рото-лицо-пальцевой синдром, Х-сцепленный рецессивный	30542	Q87.0
Синдром обратного расположения органов, АД	27010	–
Синдром Смита-Лемли-Опица, АД	27040	Q87.1
Структурные хромосомные перестройки	–	Q95.9
Спинномозговая грыжа	18294	Q06
Синдром «сливового живота», АД	10010	Q79.4
Синдром Сетре-Чотзена (acrocephalosyndactylia, тип IIИИ), АД	10140	–
Фациокардиомелическая дисплазия, АД	22720	Q87.5
Фиброзластоз эндокарда, АД	22600	I42.4
Хондродисплазия метафизарная, тип Шмидта, АД	21505	Q78.9
Хондродисплазия точечная, тип Конради-Хюнермана, АД	21510	Q77.3
Хондродисплазия с полидактилией, тип Маевского, АД	26351	Q77.8
Расщелина верхней губы и неба	11920	Q37
Расщелина верхней губы	21390	Q36

Таблица 5

Динамика частоты выявления ВПР в пренатальном периоде

Год	Количество УЗ-осмотров беременных	Количество плодов с ВПР	Количество выявленных ВПР на 10000 плодов	Количество терапевтических аборт	Удельный вес абортированных плодов среди всех плодов с ВПР, %
1984	764	13	170	11	84,62
1985	2927	42	143	16	38,10
1986	3262	33	101	13	39,39
1987	3799	33	87	15	45,45
1988	2947	57	193	23	40,35
1989	3779	69	183	29	42,03
1990	2768	113	408	35	30,97
1991	3482	119	342	59	49,58
1992	3678	102	277	33	32,35
1993	5483	157	286	98	62,42
1994	8801	187	212	88	47,06
1995	5667	313	552	138	44,09
1996	12163	342	281	130	38,01
1997	8747	309	353	93	38,01
1999	14319	190	133	77	40,53
2000	7539	110	145,9	35	31,81
2001	5454	130	238	54	41,5
2002	6214	144	232	49	34,02
2003	6680	157	235	64	40,75
2004	6283	138	220	61	46,37
2005	7180	154	215	73	47,4
2006 (9 мес)	6229	117	188	55	47,0