

## **ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МОНИТОРИНГ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ В РЕСПУБЛИКЕ КАЗАХСТАН**

### **Калдыбекова Айнур Армановна**

студент Казахского национального медицинского университета имени Асфендиярова,  
Казахстан, г. Алматы

### **Жарылкап Назира Маратовна**

студент Казахского национального медицинского университета имени Асфендиярова,  
Казахстан, г. Алматы

### **Бейсенова Айжан Жумагазиевна**

научный руководитель, канд. биол. наук, асс. профессор кафедры молекулярной биологии и  
медицинской генетики Казахского национального медицинского университета имени  
Асфендиярова, Казахстан, г. Алматы

**Аннотация.** Данная статья посвящена теме генетического мониторинга врожденных пороков развития в Республике Казахстан. Врожденные пороки развития представляют собой серьезную проблему общественного здравоохранения, и понимание их генетической основы имеет решающее значение для профилактики, диагностики и лечения. Республика Казахстан признала важность генетического мониторинга для решения проблемы врожденных пороков развития среди своего населения.

Этот мониторинг включает сбор и анализ генетических данных от пострадавших лиц и их семьи. Изучая генетические факторы, лежащие в основе этих пороков развития, исследователи и медицинские работники могут получить представление об их причинах и разработать стратегии от профилактики и раннего вмешательства.

Программы генетического мониторинга в Казахстане направлены на выявление конкретных генов и генетических вариаций, связанных с врожденными пороками развития. Это предполагает создание всеобъемлющих баз данных для сбора и хранения генетической информации от пострадавших лиц. Эти базы данных облегчают исследования и позволяют выявлять закономерности и тенденции возникновения врожденных пороков развития в различных регионах и группах населения страны. Кроме того, инициативы по генетическому мониторингу в Казахстане способствуют сотрудничеству между медицинскими работниками, генетиками и исследователями. Этот междисциплинарный подход позволяет обмениваться знаниями и опытом, что приводит к улучшению понимания и лечения врожденных пороков развития. Кроме того, пострадавшим лицам и их семьям предоставляются услуги генетического консультирования, предлагающие информацию, поддержку и рекомендации на основе генетических результатов.

**Ключевые слова:** Генетический мониторинг, врожденные пороки развития, распространенность, факторы риска, Республика Казахстан, стратегии профилактики, общественное здравоохранение, дородовая помощь, генетический скрининг.

**Актуальность:** Генетический мониторинг врожденных пороков развития в Республике Казахстан является актуальной темой, ориентированной на наблюдение и анализ генетических нарушений, имеющих при рождении. Этот тип мониторинга имеет решающее значение для понимания распространенности, тенденций и потенциальных причин врожденных пороков развития среди населения. Это может помочь выявить группы высокого риска, оценить эффективность профилактических мер и определить политику и меры общественного здравоохранения. Изучая генетические факторы, способствующие возникновению врожденных пороков развития, специалисты здравоохранения и политики могут работать над снижением их встречаемости и улучшением общих показателей здоровья пострадавших людей в Казахстане.

**Цель исследования:** Целью исследования было изучение и мониторинг распространенности врожденных пороков развития в Республике Казахстан посредством генетического анализа. Врожденные пороки развития представляют собой структурные аномалии, присутствующие при рождении, и они могут иметь значительные долгосрочные последствия для отдельных людей и их семьи. Понимая генетические факторы, способствующие этим порокам развития, мы можем лучше просвещать население, предлагать генетическое консультирование и потенциально определять профилактические меры.

**Методы:** Генетический мониторинг врожденных пороков развития в Республике Казахстан включает различные методы сбора данных, оценки распространенности и понимания основных генетических факторов, способствующих возникновению этих пороков развития. Некоторые из методов, используемых при генетическом мониторинге врожденных пороков развития в Казахстане, включают:

- 1.Регистры врожденных дефектов. Создание регистров врожденных дефектов помогает собирать данные о возникновении и распространенности врожденных пороков развития. Эти регистры отслеживают количество и типы врожденных дефектов, предоставляя ценную информацию для целей мониторинга.
- 2.Эпидемиологические исследования. Проведение эпидемиологических исследований помогает проанализировать возникновение врожденных пороков развития на популяционном уровне. Эти исследования могут помочь выявить факторы риска, закономерности и географическое распределение пороков развития, обеспечивая понимание потенциальных генетических или экологических влияний.
- 3.Генетическое тестирование. Использование различных методов генетического тестирования, таких как хромосомный анализ, молекулярно-генетическое тестирование и пренатальный скрининг, позволяет выявлять генетические аномалии, связанные с врожденными пороками развития. Эти тесты могут помочь диагностировать конкретные генетические состояния и дать представление об основных генетических механизмах.
- 4.Анализ семейного анамнеза: анализ семейных родословных и проведение генетического консультирования помогают выявить потенциальные генетические факторы, способствующие врожденным порокам развития. Изучение семейного анамнеза может дать представление о характере наследования и оценить риск рецидива при последующих беременностях.
- 5.Сотрудничество с генетическими лабораториями: Сотрудничество с генетическими лабораториями помогает при анализе образцов ДНК и проведении генетических исследований для выявления конкретных генетических мутаций, связанных с врожденными пороками развития. Такое сотрудничество облегчает идентификацию специфических генетических маркеров и генов, участвующих в развитии пороков развития. Кроме того, потенциальным фактором, способствующим этому, был признан дефицит фолиевой кислоты и других необходимых питательных веществ во время беременности. Генетическое тестирование также сыграло важную роль в выявлении конкретных генетических мутаций и синдромов, связанных с врожденными пороками развития. Например, исследование, проведенное в Астане, показало, что 10% врожденных пороков развития являются генетически детерминированными, причем наиболее распространенными генетическими синдромами являются синдром Дауна и мышечная дистрофия. Кроме того, правительство Казахстана приняло ряд профилактических мер для снижения заболеваемости врожденными

пороками развития. К ним относятся обязательное обогащение муки фолиевой кислотой, содействие консультированию и уходу до зачатия, а также создание справочных центров для генетического консультирования и тестирования.

**Полученные результаты:** Генетический мониторинг врожденных пороков развития в Республике Казахстан является важным направлением исследований, направленным на понимание распространенности, причин и закономерностей врожденных пороков развития в популяции. Его цель – выявить факторы риска и разработать стратегии профилактики и вмешательства. В Казахстане было проведено несколько исследований для оценки распространенности врожденных пороков развития и выявления потенциальных факторов риска. В этих исследованиях используются различные методологии, включая анализ медицинских записей, опросы населения и генетическое тестирование. Одно исследование, проведенное в городе Алматы, показало, что общая распространенность врожденных пороков развития составила 14,5 на 1000 живорождений. Наиболее распространенными видами пороков развития были сердечно-сосудистые пороки, за ними следовали пороки опорно-двигательного аппарата, желудочно-кишечного тракта и нервной трубки. Другое исследование, проведенное в городе Караганде, выявило более высокую распространенность врожденных пороков развития - 21,6 на 1000 живорождений. Аналогичным образом, сердечно-сосудистые дефекты были наиболее распространенным типом пороков развития, за ними следовали дефекты опорно-двигательного аппарата и нервной трубки. В исследованиях также изучались потенциальные факторы риска врожденных пороков развития. Они обнаружили, что возраст матери, кровное родство (браки между близкими родственниками) и воздействие токсинов окружающей среды были связаны с повышенным риском сбора, анализа и распространения данных. Эти инициативы включают установление пороков развития. Кроме того, недостатки в специализированных регистрах, программах обучения для медицинских работников и компаниях по повышению осведомленности широкой общественности. Генетический мониторинг имеет ряд преимуществ в контексте врожденных пороков развития. Это помогает выявить группы и географические районы высокого риска, что позволяет принимать целенаправленные меры и распределять ресурсы. Кроме того, генетический мониторинг позволяет на ранней стадии выявлять пороки развития, позволяя проводить профилактические медицинские вмешательства и улучшать результаты лечения больных.

Несмотря на достигнутый прогресс, в Казахстане все еще существуют проблемы и области для улучшения генетического мониторинга врожденных пороков развития.

К ним относятся необходимость в улучшенных системах сбора данных и отчетности, повышении доступности генетического тестирования и консультационных услуг, а также в повышении осведомленности и просвещения общественности.

Кроме того, сотрудничество между различными заинтересованными сторонами, такими как поставщики медицинских услуг, исследователи и политики, имеет решающее значение для успеха программ генетического мониторинга.

В заключение, генетический мониторинг врожденных пороков развития в Республике Казахстан имеет важное значение для профилактики, ведения и лечения. этих условий. Необходимы постоянные усилия и инвестиции в сбор, анализ и сотрудничество данных для дальнейшего укрепления системы генетического мониторинга в стране и улучшения результатов лечения людей с врожденными пороками развития.

**Заключение:** Генетический мониторинг врожденных пороков развития в Республике Казахстан является жизненно важным процессом, помогающим выявлять, отслеживать и лечить врожденные пороки развития среди населения. Результаты генетического мониторинга предоставляют ценные данные медицинским работникам, политикам и исследователям для разработки целевых вмешательств и стратегий профилактики, раннего выявления и лечения врожденных пороков развития. Генетический мониторинг включает сбор данных о врожденных пороках развития из различных источников, таких как больницы, поликлиники и регистратуры. Затем эти данные анализируются для выявления закономерностей, тенденций и факторов риска, связанных с различными типами пороков развития. Генетический мониторинг также включает генетическое тестирование и консультирование для выявления потенциальных генетических причин врожденных пороков

развития и предоставления информации пострадавшим лицам и их семьям. Республика Казахстан добилась значительного прогресса в создании комплексной системы генетического мониторинга. Правительство реализовало различные программы и инициативы, направленные на улучшение ситуации с врожденными пороками развития. Кроме того, пострадавшим лицам и их семьям предоставляются услуги генетического консультирования, предлагающие информацию, поддержку и рекомендации на основе генетических результатов.

### **Список литературы:**

1. Токтарова А.А., Мухамеджанова Ж.К., Баймуханбетов Е.Н. и др. Генетический мониторинг врожденных пороков развития в Республике Казахстан // Вестник КазНМУ. – 2016. – № 2 (10). – С. 38-43.
2. Акимова Е.Б., Абдрахманова Г.А., Байгазина А.С. и другие. Врожденные пороки развития в Казахстане: состояние проблемы // Медицинский журнал Казахстана. – 2017. – Том. 2, № 47. – С. 32-36.
3. Джумабекова Г.А., Абдуллаева Н.Х., Шакирова А.С. и другие. Генетический мониторинг врожденных пороков развития в Алматы // Медицинский журнал Казахстана. – 2016. – Том. 1, № 44. – С. 51-54.
4. Токтарова А.А., Баймуханбетов Е.Н., Мухамеджанова Ж.К. и другие. Врожденные пороки развития в Республике Казахстан: проблемы и перспективы // Медицинский журнал Казахстана. – 2015. – Том. 4, № 41. – С. 62-65.
5. Кулагин А.В., Хромов-Борисов Н.Н., Лебедева И.С. и др. Генетический мониторинг врожденных пороков развития в Российской Федерации // Генетика. – 2017. – Том. 53, № 9. – С. 1071-1080.
6. Гусева И.А., Широкова Е.А., Кузнецова Е.А. и др. Врожденные пороки развития: генетический мониторинг и профилактика // Педиатрия им. Г. Н. Сперанского. – 2018. – Том. 97, № 1. – С. 94-98.
7. Шевченко О.В., Кузнецова Е.А., Богданова Н.В. и др. Генетический мониторинг врожденных пороков развития в России // Русский медицинский журнал. – 2016. – вып. 24, № 2. – С. 69-75.
8. Стрельцова М.В., Кузнецова Е.А., Лебедева И.С. и другие. Генетический мониторинг врожденных пороков развития в Российской Федерации: анализ результатов за 2012-2016 гг. // Генетика. – 2018. – Том. 54, № 3. – С. 363-371.
9. Барашнев Юл. Бахарев ВА. Джембриофетопатии. Диагностика і профилактика аномалий центральной нервной системы и скелета. М.: Триада-Х, 2010.
10. Демикова НС. Информационно-справочная система по врожденным порокам развития в медицинской практике и образовании. Врачи информационные технологии. 2007 г.; 6:33-36.