

**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ  
РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ**

УТВЕРЖДАЮ  
Первый заместитель министра

\_\_\_\_\_ Д.Л. Пиневич  
16.03.2011  
Регистрационный № 124-1110

**МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ  
ПРИ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКАХ МОЧЕВЫДЕЛИТЕЛЬНОЙ СИСТЕМЫ**

инструкция по применению

УЧРЕЖДЕНИЕ-РАЗРАБОТЧИК: ГУ Республиканский научно-практический центр  
“Мать и дитя”»

АВТОРЫ: д-р мед. наук Е.Г. Ильина, канд. мед. наук А.А. Ершова-Павлова, канд.  
мед. наук, доц. К.У. Вильчук

Минск 2011

В инструкции по применению (далее — инструкция) изложен метод совершенствования медико-генетического консультирования при врожденных пороках развития (ВПР) мочевыделительной системы (МВС).

ВПР МВС у детей занимают 2-е место по распространенности после заболеваний дыхательной системы и не имеют тенденции к снижению, варьируя среди различных возрастных групп от 0,4 до 5,4%. Эти аномалии являются тяжелой врожденной патологией, при некоторых формах (агенезия почек, инфантильный поликистоз) — не совместимы с жизнью, в ряде случаев приводят к инвалидности в связи с развитием почечной недостаточности (кистозная дисплазия, тяжелый гидронефроз).

Уровень внедрения: областной, республиканский.

## **ПЕРЕЧЕНЬ НЕОБХОДИМОГО ОБОРУДОВАНИЯ, РЕАКТИВОВ, СРЕДСТВ, ИЗДЕЛИЙ МЕДИЦИНСКОЙ ТЕХНИКИ**

Персональный компьютер.

## **ПОКАЗАНИЯ К ПРИМЕНЕНИЮ**

Пациенты с ВПР МВС и члены их семей.

## **ПРОТИВОПОКАЗАНИЯ ДЛЯ ПРИМЕНЕНИЯ**

Отсутствуют.

## **ОПИСАНИЕ ТЕХНОЛОГИИ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ МЕТОДА**

Медико-генетическое консультирование пациентов и членов их семей независимо от нозологической формы ВПР МВС проводится по следующим этапам (см. алгоритм обследования):

1. Сбор паспортных данных родителей пробанда.
2. Сбор акушерско-гинекологического анамнеза в целом и отдельно по беременности пробандом.
3. Составление родословной не менее чем в трех поколениях с указанием на наличие любой врожденной или наследственной патологии в семье.
4. Обязательное ультразвуковое исследование МВС родителей, сибсов и, по показаниям, прочих родственников пробанда.
5. Полный клинический осмотр пробанда, консультация «узких» специалистов по показаниям.
6. Оформление медико-генетического заключения с оценкой риска повторения для сибсов при изолированной форме ВПР МВС с использованием разработанных нами расчетов (таблица 1).
7. Назначение цитогенетического исследования при наличии у пациента с ВПР МВС сопутствующих аномалий развития. Оформление медико-генетического заключения при выявлении спорадической или унаследованной аберрации хромосом с оценкой риска повторения для сибсов по общепринятым критериям.
8. Дальнейшее уточнение нозологического диагноза с использованием компьютерной программы «СИНДИАГ» при нормальном кариотипе у пациента с ВПР МВС. Оформление медико-генетического заключения при выявлении

синдрома моногенной этиологии или установлении неклассифицированного комплекса множественных ВПР (НК МВПР).

9. Целенаправленное ультразвуковое обследование плода при наступлении следующей беременности.

Таблица 1 — Оценка риска повторения для сибсов и потомства при изолированных спорадических случаях ВПР МВС

ВПР МВС	Риск для сибсов, %
Агенезия почек	Мальчик — 7,4 Девочка — 3,6
Гидронефроз	Оба пола — 2,1
Кистозная дисплазия почек	Оба пола — 2,2
Подковообразная почка	Оба пола — 1,4
Удвоение почек	Оба пола — 3,6
Экстрофия мочевого пузыря	Оба пола — 1,5
Инфантильный поликистоз	Оба пола — 25,0
Поликистоз взрослого типа	Оба пола — менее 1

При наличии двух членов семьи с ВПР МВС риск для сибсов повышается до 10–12%, при трех и более — до 20%. Риск для потомства лиц в ВПР МВС практически совпадает с величиной риска для сибсов, кроме таких форм, как поликистоз почек взрослого типа, риск передачи которого составляет 50%.

В связи с наличием у 50% пробандов сопутствующих ВПР с избирательной локализацией необходимо исключить следующие аномалии развития: поражение контралатеральной почки при одностороннем ВПР МВС, расширение желудочков головного мозга/гидроцефалию, врожденный порок сердца, ВПР аноректального отдела и половых органов.

При наличии у пробанда синдрома с аутосомно-рецессивной этиологией проводится осмотр сибсов пробанда для исключения у них такой же патологии. Риск повторения для сибсов оценивается в 25% для любой последующей беременности.

При наличии у пробанда синдрома с аутосомно-доминантным типом наследования необходимо обследовать родителей для исключения унаследованной формы патологии. При фенотипически нормальных родителях риск повторения для потомства менее 1%. При проявлениях синдрома у родителей даже в мягкой форме риск повторения для потомства составляет 50%.

При установлении у пробанда с ВПР МВС синдрома с X-сцепленным рецессивным наследованием при отсутствии альтернативы рекомендуется биопсия хориона для установления пола с элиминацией плодов с мужским кариотипом, т. к. риск для мальчиков составляет 50%.

При наличии у пробанда синдрома с X-сцепленным доминантным наследованием и отсутствии его проявлений у матери риск повторения не превышает 1%. Если у матери обнаруживаются клинические проявления синдрома, то при отсутствии альтернативы рекомендуется биопсия хориона для установления

пола с элиминацией плодов с женским кариотипом, т. к. риск для девочек составляет 50%.

При НК МВПР, включающих ВПР МВС, для коррекции эмпирического риска повторения (2%) рекомендуется использовать расчеты, приведенные в таблице 2.

Таблица 2 — Коррекция риска повторения для сибсов при НК МВПР при наличии в комплексе перечисленных ВПР

ВПР	Общий вклад наследственных компонент, %	Вклад рецессивной компоненты, %	Коррекция риска, %
Поликистоз почек	22,9	21,9	+5,5
Гипоплазия/аплазия почек	22,0	15,0	+3,8
Гидронефроз	14,1	12,0	+3,0
Подковообразная почка	5,3	3,5	менее 1
Дистопия почек	18,8	менее 1	менее 1
Экстрофия мочевого пузыря	6,2	менее 1	менее 1

Применение инструкции в работе практических генетиков Беларуси позволит усовершенствовать обследование пациентов с ВПР МВС, оптимизировать медико-генетическую помощь и профилактику этой врожденной и наследственной патологии.

**Алгоритм обследования и медико-генетического консультирования  
при изолированных ВПР МВС и выявлении сопутствующих аномалий развития**

