

УДК 616-053.1-056.7-07-084-039.57:614.2:362.121

*Н.Г. Гойда, О.В. Процюк*

## Роль лікаря загальної практики — сімейного лікаря у діагностиці та профілактиці вродженої та спадкової патології

Національна медична академія післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, м. Київ, Україна

SOVREMENNAYA PEDIATRIYA.2017.3(83):45-52; doi 10.15574/SP.2017.83.45

**Мета:** дослідити можливості лікаря загальної практики — сімейного лікаря у діагностиці та профілактиці вродженої та спадкової патології.**Матеріали і методи.** Вивчалися дані електронних реєстрів вроджених вад розвитку (ВВР), самовільних викиднів, безплідних шлюбів і здорових новонароджених, створені в ДУ «Інститут громадського здоров'я імені О.М. Марзєєва НАМН України» при проведенні генетичного моніторингу за даними спеціальних карт реєстрації. Проаналізовано 4334 випадки народження дітей з ВВР серед 147318 випадків живо-, мертвонароджень та абортів при виявленні ВВР у плода в Житомирській області за 2000–2010 рр. Розглянуто випадки ВВР, самовільних викиднів, безплідності та народження здорової дитини в Івано-Франківській (3511), Чернівецькій (2806), Київській (5410) областях, м. Києві (6008) за 1999–2003 рр. та Запорізькій області 3514 випадків протягом 2005–2009 рр. Ризик від вживання фармакологічних препаратів та спектр цих ліків досліджено у Київській області за реєстрами 2009–2012 рр. (1910 випадків).**Результати та висновки.** Сімейний лікар у рамках своєї кваліфікаційної характеристики може системно та ефективно впроваджувати в сім'ї заходи первинної профілактики ВВР. Запропонована система профілактики вродженої патології в Україні з оптимізованими елементами включно та схема реалізації оптимізованої системи профілактики вродженої патології.**Ключові слова:** вроджені вади розвитку, лікар загальної практики — сімейний лікар, профілактика вродженої патології.

### General Practitioner Possibilities to Diagnose and Prevent Inborn and Congenital Pathology

*N.G. Gojda, O.V. Protsiuk*

Shupyk National Medical Academy of Postgraduate Education, Kyiv, Ukraine

**Object:** to investigate the general practitioner possibilities on diagnosis and prevention of inborn and congenital pathology.**Material and Methods.** The electronic registers of birth defects, spontaneous abortions, infertile marriages and healthy newborns were created at the State Institution «O.M. Marzeev Institute for Public Health, NAMSU» in the frame of the genetic monitoring programme. There were analyzed 4334 cases of children with birth defects among 147318 cases of born alive, stillborn and aborted fetuses due to birth defect in Zhytomyrska Oblast during the period 2000–2010. We studied cases of birth defects, spontaneous abortions, infertility and healthy children birth in Ivano-Frankivska (3511 cases), Chernivetska (2806 cases), Kyivska (6008 cases) Oblast during 1999–2003 period and Zaporizka Oblast (3514 cases) during 2005–2009 period. The risk of medicine usage and their spectrum was calculated according to the Kyivska Oblast registers (1910 cases).**Conclusions.** General practitioner is able to provide birth defects primary prophylaxis in patients' families according to their qualification description. The system of inborn pathology prophylaxis, including the improved elements of prophylaxis, were suggested. The scheme of improved system realization was offered.**Key words:** birth defects, general practitioner, congenital pathology prophylaxis.

### Роль врача общей практики — семейного врача в диагностике и профилактике врожденной и наследственной патологии

*Н.Г. Гойда, О.В. Процюк*

Национальная медицинская академия последипломного образования имени П.Л. Шупика, г. Киев, Украина

**Цель:** исследовать возможности врача общей практики — семейного врача в диагностике и профилактике врожденной и наследственной патологии.**Материалы и методы.** Изучены данные электронных реестров врожденных пороков развития (ВПР), самопроизвольных абортів, бесплодных браков и здоровых новорожденных, созданных в ГУ «Институт общественного здоровья имени О.М. Марзеева НАМН Украины» при проведении генетического мониторинга в соответствии с данными специальных карт регистрации. Проанализованы 4334 случая рождения ребенка с ВПР среди 147318 случаев живо-, мертворождений и абортів в случае диагностики ВПР плода в Житомирской области за 2000–2010 гг. Рассмотрены случаи ВПР, самопроизвольных абортів, бесплодия и рождения здорового доношенного ребенка в Ивано-Франковской (3511), Черновицкой (2806), Киевской (5410) областях, г. Киеве (6008) за 1999–2003 гг. и Запорожской области (3514) за 2005–2009 гг. Риск при употреблении фармакологических препаратов и спектр препаратов исследованы в Киевской области по реестрам 2009–2012 гг. (1910 случаев).**Результаты и выводы.** Семейный врач, в соответствии со своей квалификационной характеристикой, может системно и эффективно внедрять в семьях методы первичной профилактики ВПР. Предложены система профилактики врожденной патологии в Украине с учетом оптимизированных элементов, а также схема реализации оптимизированной системы профилактики врожденной патологии.**Ключевые слова:** врожденные пороки развития, врач общей практики — семейный врач, профилактика врожденной патологии.

### Вступ

Зменшення розмірів обтяженості населення генетично обумовленими хворобами в Україні може здійснюватися різними шляхами на різних рівнях організації медичної допомоги населенню, що дозволяє в багатьох випадках попередити виникнення патології і/або суттєво зменшити соціальні та економічні її наслідки [4].

Підґрунтя для удосконалення профілактики вродженої патології в рамках державних спеціальних цільових програм при теперішньому стані економіки в Україні майже відсутнє. Водночас на індивідуальному рівні при виконанні професійних обов'язків лікаря загальної практики — сімейного лікаря (ЛЗПСЛ) та конкретизації первинних профілактичних заходів

щодо зменшення тягаря вродженої патології можна досягти певних успіхів.

**Мета:** дослідити можливості лікаря загальної практики — сімейного лікаря у діагностиці та профілактиці вродженої та спадкової патології.

### Матеріал і методи дослідження

Проаналізовані дані електронних реєстрів вроджених вад розвитку (ВВР), самовільних викиднів, безплідних шлюбів і здорових новонароджених, створені в ДУ «Інститут громадського здоров'я імені О.М. Марзєєва НАМН України», при проведенні генетичного моніторингу за даними спеціальних карт реєстрації. При визначенні частоти цукрового діабету та хвороб щитоподібної залози у жінок, що народили дитину з ВВР і проживали на територіях, забруднених радіонуклідами, проаналізовано 4334 випадки народження дітей з ВВР серед 147318 випадків живо-, мертворожень та абортів при виявленні ВВР у плода в Житомирській області за 2000–2010 роки.

Застосування фармакологічних препаратів та гормональних контрацептивів вивчали за результатами епідеміологічного дослідження «випадок-контроль». Розглянуто випадки ВВР, самовільних викиднів, безплідності та народження здорової дитини в Івано-Франківській (3511 випадків), Чернівецькій (2806), Київській (5410) областях, м. Києві (6008) за 1999–2003 рр. та Запорізькій області 3514 випадків протягом 2005–2009 років. Визначали також ризик від вживання фармакологічних препаратів та спектр цих ліків у Київській області за реєстрами 2009–2012 рр. (1910 випадків).

### Результати дослідження та їх обговорення

В Україні надання медичної допомоги пацієнтам з вродженою та спадковою патологією, головним чином, забезпечується виконанням наказів МОЗ України № 641/84 «Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні» та № 417 від 17.07.11 «Про організацію амбулаторної і акушерсько-гінекологічної допомоги». Згідно з цими документами формуються когорти пацієнтів, які підлягають консультуванню лікаря-генетика. Перша когорта — живонароджені з підозрою на вроджену або спадкову патологію, що перебувають у пологовому стаціонарі. Друга — сім'ї, які мають дітей із діагностованою вродженою або спадковою патологією або підозрою на неї, а також дітей із затримкою психофізичного розвитку невстановленої етіології чи/та пору-

шеннями статевого розвитку. Третю когорту становлять пацієнтки з репродуктивними розладами (первинною аменореєю, неплідністю та невиношуванням вагітності); жінки, у яких народжувалися діти з вродженими аномаліями та/або в сімейному анамнезі зустрічалася спадкова патологія; пацієнтки, у яких є діти з відставанням психічного і соматичного розвитку, вагітні старіше 35 і молодше 20 років; жінки, які особисто контактували з мутагенними і тератогенними чинниками до і під час вагітності або ж їхні чоловіки зазнали такого впливу.

Заходи первинної профілактики на рівні первинної медичної допомоги (ПМД) переважно здійснювали серед пацієнтів третьої когорти, хоча вони рекомендувалися і пацієнтам з двох перших груп з метою попередження народження у сім'ї другої хворої дитини. У процесі були задіяні переважно акушери-гінекологи жіночих консультацій і медичні генетики. Реформа ПМД лише протягом останніх років набула такого розвитку, що лікарі закладів первинної ланки можуть взяти на себе ліву частку заходів первинної профілактики. Причому ці заходи ЗПСМ можуть здійснюватися не тільки в групах ризику, але й серед усіх сімей репродуктивного віку. Це відповідає рекомендаціям ВООЗ, експерти якої вважають, що впровадження заходів профілактики тільки в групах ризику менш ефективно, ніж поширення профілактичних заходів серед усього населення [12].

Як зазначено у Довіднику кваліфікаційних характеристик професій працівників (вип. 78 «Охорона здоров'я», 2013 р.), сімейний лікар у своїй діяльності «керується чинним законодавством України про охорону здоров'я та нормативно-правовими актами, що визначають діяльність органів управління та закладів охорони здоров'я, організацію медико-санітарної допомоги, орієнтується на міжнародні вимоги щодо основних компетенцій лікаря загальної практики — сімейного лікаря», зокрема, володіє основами медичної генетики. Він враховує взаємодію лікарських засобів та пріоритетність проблем зі здоров'ям; забезпечує дотримання принципів раціональної фармакотерапії; веде роботу щодо поширення медичних знань серед населення, зокрема, щодо запобігання захворюванням та їхнім ускладненням; пропагує здоровий спосіб життя».

На підвищену увагу сімейного лікаря і подальше цілеспрямоване застосування методів санітарної просвіти заслуговує виявлення

випадків вродженої та спадкової патології у сім'ях.

Питання щодо випадків захворювання в сім'ї є складовою анамнезу. Навіть якщо яскраво видно, що причина захворювання є екзогенною, збір сімейного анамнезу часто містить дані, які допомагають попередити ускладнення. Так, важливою є інформація щодо випадків захворювань зі значною алергічною компонентою, перед будь-яким оперативним втручанням необхідні дані відносно схильності пацієнта і найближчих родичів до кровотеч тощо. Порушення поведінки пацієнта можуть бути пояснені відомостями про випадки психічних захворювань у сім'ї тощо. Мультифакторні хвороби є настільки частим явищем, що практично в кожній родині є один або кілька її членів, які відрізняються своєю спадковою схильністю від інших, а від того постають і відмінності між ними в змісті санітарно-освітніх рекомендацій [11].

Незамінною є роль сімейного лікаря у тому, щоб запідозрити наявність т.з. «сирітських» (рідкісних) хвороб та спрямувати сім'ї з ними на медико-генетичне консультування. European Commission on Public Health надає цим захворюванням таке визначення: «Рідкісні хвороби, включно з тими, що мають генетичне походження, це ті захворювання, що загрожують життю або приводять до інвалідності, мають низьку поширеність (нижчу за 1:2000) і потребують спеціальних поєднаних зусиль для їх виявлення» (2009). Хвороби, які є статистично рідкісними, але не загрожують життю і не викликають інвалідності, виключені із дефініції «рідкісні захворювання». Вважають, що до 80% рідкісних хвороб мають суто генетичне походження, але є й набуті — інфекційні хвороби, деякі форми раку, алергій тощо. Обов'язок сімейного лікаря — запідозрити вроджений чи спадковий характер захворювання; вчасно спрямувати пацієнта для отримання медико-генетичного консультування, що розглядається як захід первинної профілактики вродженої та спадкової патології при плануванні вагітності в сім'ї. Медико-генетичне консультування можна розглядати як пошук відповіді на питання відносно можливого успадкування тієї чи іншої хвороби майбутнім членом родини.

У результаті медико-генетичного консультування в рамках первинної профілактики пацієнти з ризиком виникнення спадкового захворювання одержують відомості щодо ймовірності його розвитку, методів попередження

та лікування. Це ефективний вид профілактики вродженої та спадкової патології, оскільки ризик народження хворої дитини визначається до настання вагітності або на її ранніх термінах.

Увага сімейного лікаря також повинна бути повернута до жінок репродуктивного віку, хворих на фенілкетонурію (ФКУ) або інші спадкові хвороби обміну речовин та носіїв рецесивних генів такої патології, яка належить до групи ризику [2].

При плануванні вагітності слід пам'ятати, що у плодів жінок, які страждають на ФКУ, може розвиватися фенілаланінова ембріо- і/або фетопатія, яка проявляється спонтанними викиднями або — при доношуванні вагітності — мікроцефалією, пренатальною гіпоплазією, вродженими вадами серця та іншими аномаліями. У більш зрілому віці можуть мати місце затримка росту, а також такі неврологічні порушення, як судоми або спастичні паралічі, у таких дітей часто розвивається розумова відсталість [2].

Сімейний лікар повинен знати, що жінкам з ФКУ необхідно планувати вагітність з обов'язковою консультацією лікаря-генетика. Для попередження впливу захворювання матері на плід щонайменше за рік до зачаття і на ранніх термінах вагітності призначають дієту з низьким вмістом фенілаланіну. Звичайно, лікування в першому і навіть у другому триместрі вагітності призводить до позитивного ефекту, але перевагу слід надавати прекоцепційній профілактиці. Початок дієтотерапії у першому триместрі призводить до зменшення в подальшому розумової відсталості дитини, а на частоту мікроцефалії і вроджених вад серця це не впливає. Вилучення з дієти за рік до планованої вагітності продуктів, багатих на фенілаланін, підвищує шанси народження здорової дитини [2].

Сімейний лікар повинен приділяти увагу санітарній просвіті населення щодо джерел генетичного ризику і шляхів його зменшення; при цьому санітарну просвіту слід розглядати як «цілеспрямовану дію на свідомість і поведінку людини з метою формування у неї певних понять, принципів, ціннісних орієнтацій, які забезпечують необхідні умови для збереження і відновлення здоров'я»; кінцева мета санітарної просвіти полягає у покращанні якості життя і попередженні передчасної смерті, проміжна — у формуванні поведінки, яка б сприяла зміцненню здоров'я, найближча — застосуванні навчальних стратегій для полегшення дій, що ведуть до збереження здоров'я [2].

Таблиця 1

**Частота окремих захворювань ендокринної системи у жінок, що народили дитину з вродженою вадою розвитку, Житомирська область, 2000–2010 рр., %**

Ендокринна патологія	Ендокринна патологія, %			
	Вся територія	Радіоактивно чиста	Радіоактивно забруднена	P*
Дифузний нетоксичний зоб	12,32±0,50	11,01±0,56	15,86±1,07	<0,001
Гіперплазія щитоподібної залози	1,11±0,16	1,01±0,18	1,36±0,34	0,41
Аутоімунний тиреоїдит	0,09±0,05	0,03±0,03	0,26±0,15	0,10
Цукровий діабет	0,18±0,07	0,19±0,08	0,17±0,12	0,79
Інші	0,02±0,02	0,03±0,03	0,00±0,00	0,57
Усього	13,72±0,52	12,27±0,58	17,65±1,11	<0,001

\*Примітка: p – різниця між радіоактивно чистою і забрудненою територією.

Особлива роль належить сімейному лікарю у санітарній просвіті щодо попередження виникнення вродженої патології. Роль сімейного лікаря у формуванні здорового способу життя, компоненти якого (паління, вживання алкоголю, здорове харчування, адекватне сприйняття стресових ситуацій і запобігання їхнім наслідкам) відображаються на величині ймовірності народження дитини з мультифакторною вродженою патологією [3,4,8], може стати неоціненою, як і його поради щодо санації відносно хронічних інфекційних та основних соматичних захворювань при плануванні вагітності [2,8].

Важливе значення має профілактика, раннє виявлення та лікування хвороб щитоподібної залози, оскільки тиреоїдна патологія може негативно впливати на розвиток плода [9]. В експерименті доведено, що гормонам щитоподібної залози при їх застосуванні в реальних концентраціях притаманна цитогенетична активність, яка, в залежності від дози та тривалості використання, може бути спрямована як мутагенно, так і антимутагенно [5]. Згідно з результатами власних досліджень, у жінок, що народили дитину з ВВР і проживали на території, забрудненій радіонуклідами, порівняно з тими, хто проживав на радіоактивно «чистій», виявилася підвищеною частота дифузного нетоксичного зоба – (15,86±1,07)% та (11,01±0,56)% відповідно, p<0,001; оцінка за Байєсом становила 0,0032 (табл.1).

Встановлена частота ендокринної патології у жінок, що народили дитину з ВВР, у тому числі за окремими нозологіями ВВР. Підтверджена різниця в частоті ендокринних хвороб між забрудненими і «чистими» територіями для усієї групи з ВВР – (17,65±1,11)% і (12,27±0,58)% відповідно, при p<0,001; оцінка за Байєсом дорівнювала 0,001. Різниця у частоті ендокринних хвороб також виявлена для матерів, що народили дитину із синдактилією – (25,00±8,84)% і (7,02±3,38)%, p=0,06, оцінка за Байєсом дорівнювала 0,4; або множинною ВВР – (27,69±5,55)% і (13,57±2,30)%, при p=0,01; оцінка за Байєсом становила 0,21 (табл. 2).

Власними дослідженнями встановлено, що частота захворювань щитоподібної залози на 1000 вагітних, що спостерігалися у жіночий консультатції протягом 2002–2012 рр. становила в цілому по країні (65,16±0,09)‰, а у вагітних Житомирської області – (95,36±0,60)‰, при цьому ризик таких хвороб в області порівняно з Україною був підвищеним (ВШ=1,56; ДІ=1,53–1,58).

Найпоширенішою причиною дифузного зобу вважається дефіцит йоду [7], однак варто пам'ятати і про інші чинники, що можуть викликати розлади діяльності щитоподібної залози [6]. Так, вказують, що більше половини вагітних (53,1%), які були обстежені у Черкаській обласній лікарні, мали нормальний вміст йоду в сечі, у 26,5% відмічено збільшення спо-

Таблиця 2

**Частота ендокринної патології у жінок, що народили дитину з вродженою вадою розвитку, Житомирська область, 2000–2010 рр., %**

Вроджені вади розвитку	Ендокринна патологія*, %			
	Вся територія	Радіоактивно чиста	Радіоактивно забруднена	P
Усі вади	13,72±0,52	12,27±0,58	17,65±1,11	<0,001
Синдактилія	12,35±3,66	7,02±3,38	25,00±8,84	0,06
Полідактилія	13,86±2,68	11,02±2,78	23,08±6,75	0,10
Синдром Дауна	17,27±3,21	14,14±3,50	25,00±6,85	0,20
Множинна вроджена вада розвитку	17,48±2,25	13,57±2,30	27,69±5,55	0,01

Примітка: \* – ендокринна патологія представлена хворобами щитовидної залози на 97%.

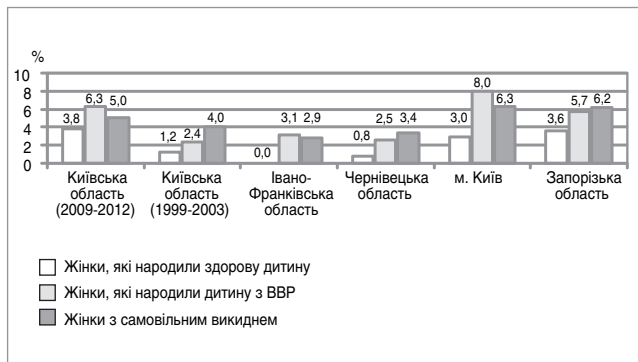


Рис. 1. Поширеність вживання ліків у прекоцепційний період серед жінок з репродуктивними невдачами



Рис. 2. Поширеність вживання ліків під час перших 12 тижнів вагітності серед жінок із репродуктивними невдачами

Таблиця 3

**Порівняння заходів існуючої та оптимізованої системи первинної профілактики**

Існуюча система профілактики	Оптимізовані риси	Нові елементи
У рамках кваліфікаційної характеристики лікаря загальної практики — сімейного лікаря:		
<ul style="list-style-type: none"> <li>лікар ЗПСМ повинен знати основи медичної генетики;</li> <li>лікар ЗПСМ враховує взаємодії лікарських засобів та пріоритетність проблем зі здоров'ям; забезпечує дотримання принципів раціональної фармакотерапії; веде роботу щодо поширення медичних знань серед населення, зокрема щодо запобігання захворюванням та їх ускладненням; пропагує здоровий спосіб життя</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>лікар ЗПСМ повинен знати способи профілактики вродженої патології та перелік показань для направлення до лікаря-генетика</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>лікар ЗПСМ повинен здійснювати заходи щодо профілактики захворювань щитоподібної залози серед жінок репродуктивного віку; контролювати застосування гормональних контрацептивів у молодих жінок, які ще не народжували дітей; застерігати пацієнтів від самостійного застосування лікарських засобів, особливо на етапі планування вагітності та у першому триместрі вагітності</li> </ul>
Відповідно до наказу МОЗ України № 417 від 15.07.2011р.:		
<ul style="list-style-type: none"> <li>лікар ЗПСМ здійснює профілактичну та інформаційно-просвітницьку роботу серед вагітних;</li> <li>у розділі «прекоцепційна підготовка вагітної до народження дитини» наведені рекомендації щодо харчування та фізичних навантажень під час вагітності, застосування фолієвої кислоти, поєднання вітаміну А, рибофлавіну, цинку, магнію, кальцію, йоду в перинатальному періоді, оздоровлення жінки</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>лікар ЗПСМ проводить профілактичну та інформаційно-просвітницьку роботу серед підлітків та осіб репродуктивного віку;</li> <li>розділ «прекоцепційна підготовка вагітної до народження дитини» повинен складатися з таких частин, як «прекоцепційна підготовка» та «підготовка вагітної до народження дитини», кожен з яких містить поради щодо раціонального харчування, режиму праці та відпочинку, фізичних навантажень та застосування вітамінів і мікроелементів з метою профілактики ВВР плода, компенсації хронічних захворювань, що контролює сімейних лікар</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>раціональне харчування та застосування в харчовому раціоні антиоксидантів</li> </ul>
3. Відповідно до наказу МОЗ України № 641/84 «Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні»:		
<p>Організація виявлення осіб з підозрою на спадкову і вроджену патологію і встановлення генетичного діагнозу:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>виявлення осіб з підозрою на спадкову і вроджену патологію здійснюється переважно у первинних закладах медико-санітарної допомоги лікарями загального профілю та фахівцями різних спеціальностей;</li> <li>підставою для скерування в медико-генетичні заклади різного рівня є спадковий характер захворювання у пацієнта та наявність відхилень у здоров'ї пацієнта (у наказі наведений перелік таких відхилень)</li> </ul>		<p>Створення анкети для виявлення в родині спадкової та вродженої патології</p>

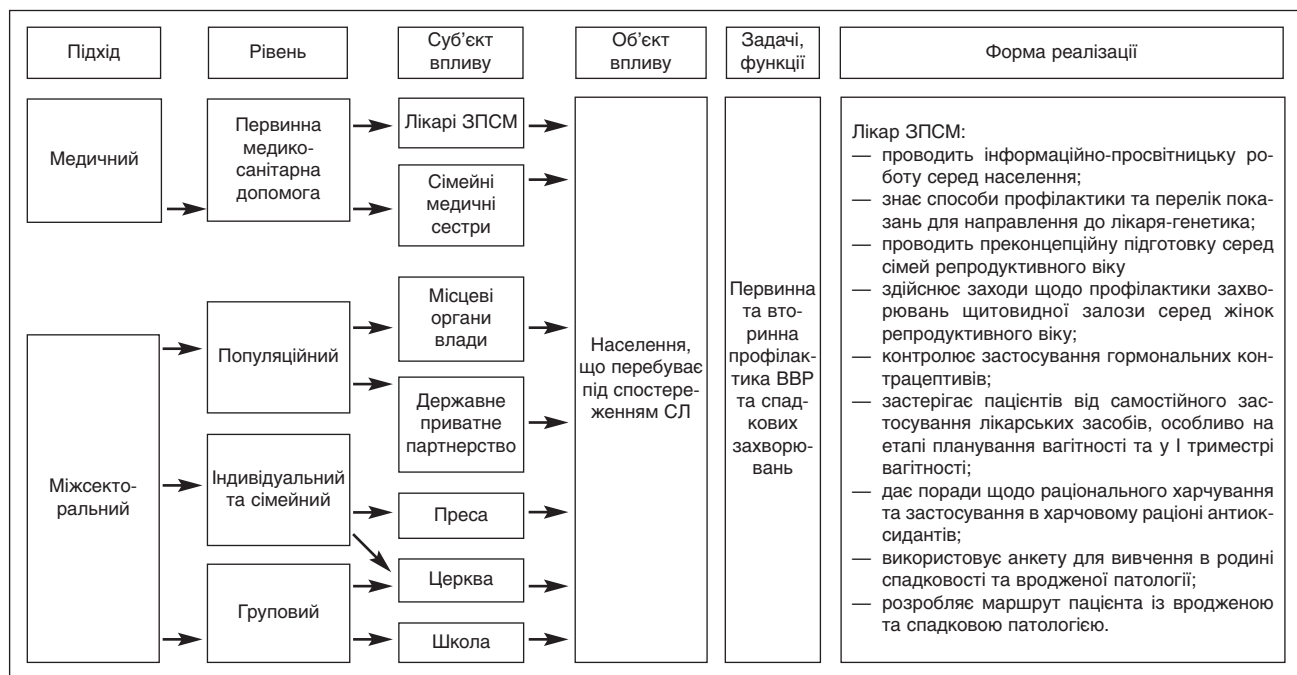


Рис.3. Схема реалізації оптимізованої системи профілактики вродженої патології

живання мікроелемента. 78,6% обстежених мали гіперплазію щитоподібної I–II ступеня. Її мали 80% жінок з нормальним вмістом йоду в сечі, що може свідчити про дію на вагітних інших зобогенних чинників [1].

Сімейний лікар повинен зосередитися на санітарно-освітній роботі серед населення та індивідуальній профілактиці захворювань щитоподібної залози. Щитоподібна залоза є ендокринним органом, який безпосередньо включається в адаптаційно-компенсаторні процеси, викликані впливом на організм різних за етіологією антропогенних чинників довкілля [10], що змушує у список заходів з профілактики захворювань щитоподібної залози включати не тільки ті, які призводять до зменшення тиску чинників хімічного та фізичного походження, але й профілактику наслідків психоемоційних перевантажень.

Раціональне застосування фармакологічних препаратів під час планування вагітності та на її ранніх термінах також виступає суттєвим чинником зниження ризику виникнення вродженої патології. Як з'ясувалося, частка жінок, що приймали ліки до та під час вагітності, є досить великою (рис. 1,2).

Питання компетентності лікарів у сфері застосування ліків при плануванні вагітності та у вагітних є одним із пріоритетних у попередженні формування ВВР. Кваліфікаційна характеристика професії сімейного лікаря (наказ МОЗ України № 686 від 05.08.2013 р.)

передбачає, що він повинен забезпечувати дотримання принципів раціональної фармакотерапії. Зменшення навантаження вагітної ліками цілком можливе за умови розуміння сімейними лікарями цього питання та цілеспрямованої роботи інших медичних служб.

Завдання сімейного лікаря в цій сфері полягають у тому, щоб, по-перше, самому не призначати велику кількість різноманітних лікарських препаратів, по-друге, уважно ставитися до кількості та якості призначень пацієнту, що здійснюються лікарями при наданні спеціалізованої допомоги. Знаючи анамнез сім'ї вагітної та її родичів, принаймні першого ступеня спорідненості, можна уникнути, наприклад, мутагенних, алергічних ускладнень та побічних реакцій, обумовлених поліморфізмами генів детоксикації, які можуть проявлятися при застосуванні фармакологічних препаратів.

Таким чином, питанням первинної профілактики ВВР в країні приділяється певна увага. Водночас система первинної профілактики не містить деякі напрями, робота в яких могла б суттєво підвищити її ефективність. Слід зазначити, що існуюча на сьогодні організація первинної профілактики ВВР не забезпечує етапності у наданні медичної допомоги сім'ям із порушеннями репродукції.

Представлені пропозиції стосуються оптимізації вже існуючих заходів та введення у систему нових елементів (табл. 3).

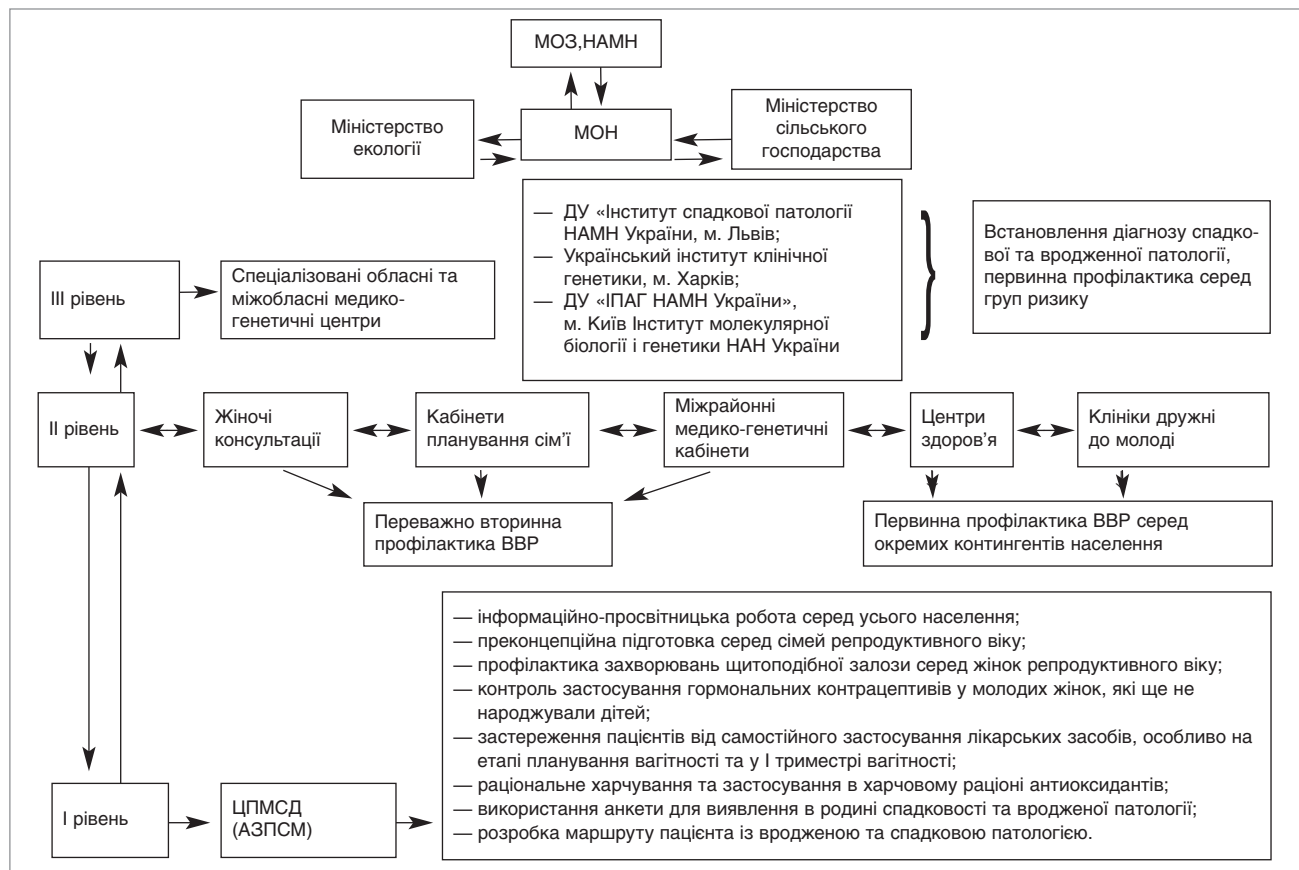


Рис. 4. Система профілактики вродженої патології в Україні з оптимізованими елементами включно

Якщо існують довірливі відносини між лікарем і сім'єю, сімейний лікар у рамках своєї кваліфікаційної характеристики може системно та ефективно впроваджувати в сім'ї заходи первинної профілактики ВВП:

- спрямовувати увагу членів сім'ї до умов праці і побуту; необґрунтованого застосування ліків і оральних контрацептивів;
- інформувати сім'ю щодо зовнішніх джерел генетичного ризику, наприклад забрудненого повітря, питної води;
- надавати відомості стосовно шкідливості для здоров'я, у т.ч. репродуктивного, таких звичок, як куріння, споживання наркотиків, зловживання алкоголем;
- наголошувати на важливості санації членів сім'ї (особливо репродуктивного віку) щодо інфекційних та екстрагенітальних хвороб та ін.;
- надавати поради відносно харчування, у т.ч. залежно від віку або фізіологічного стану членів сім'ї, зокрема вагітності або наявності у них тих чи інших хронічних захворювань.

Слід наголосити на тому, що харчування вагітних є чинником, котрий здатний сприяти перебігу вагітності або виступати фактором ризику різноманітних ускладнень з боку матері або плода. Можна констатувати, що проблемам здорового харчування вагітних в Україні нині приділяється недостатня увага, що також може бути частково компенсовано в рамках кваліфікаційної характеристики сімейного лікаря.

### Висновки

Відповідно до рекомендацій ВООЗ [11], працівники закладів первинної медико-санітарної допомоги і служби сімейної медицини, зокрема, повинні надати пацієнту правильну інформацію щодо джерел генетичного ризику і шляхів його зменшення; мати дані відносно найбільш поширених генетичних хвороб; знати про функціонування закладів генетичної служби та скеровувати пацієнтів до цих установ; вміти оцінити генетичний сімейний анамнез для виявлення осіб, які потребують консультації лікаря-генетика; забезпечити консультування носіїв патологічних генів моногенних та

мультифакторних хвороб, вчасно спрямовуючи пацієнтів на медико-генетичне консультування. Також працівники закладів ПМД зобов'язані інформувати родичів про ризик, який виникає при носійстві патологічних генів для них або їхніх нащадків; надати поради щодо зменшення ризику хвороб з генетичною схильністю; дотримуватися основних етичних принципів і правил генетичного консультування [11].

Ефективність профілактики вродженої патології можна суттєво підвищити, якщо залучити до неї представників місцевих органів влади, освітян тощо (рис. 3).

У системі надання медичної допомоги первинній профілактиці вродженої патології належить вагоме місце (рис. 4).

*Автори заявляють про відсутність конфлікту інтересів.*

## ЛІТЕРАТУРА

1. Генофонд і здоров'я: відтворення населення України / за ред. А.М. Сердюка, О.І. Тимченко. — Київ: МВЦ «Медінформ», 2006. — 272 с.
2. Генофонд і здоров'я: можливості сімейного лікаря в контексті профілактики захворювань / Тимченко О.І., Линчак О.В., Поканевич Т.М. [та ін.]. — Київ: Медінформ, 2012. — 70 с.
3. Генофонд і здоров'я: поширеність і чинники ризику виникнення щілини губи і/або піднебіння / О.І. Тимченко, Т.А. Приходько, О.В. Линчак, І.П. Кривич. — Київ: Медінформ, 2008. — 155 с.
4. Генофонд і здоров'я: вроджені вади нервової системи: поширеність серед новонароджених, чинники ризику виникнення, профілактика [монографія] / О.І. Тимченко, О.О. Полька, Д.О. Микитенко [та ін.]. — Київ, 2011. — С. 14—15.
5. Значення гормонів щитоподібної залози в канцерогенезі / Тимченко О.І., Линчак О.В., Процюк О.В., Поканевич Т.М. // Гігієна населених місць. — 2010. — С. 435—441.
6. Корзун В.Н. Вплив мікроелементів раціону харчування на функцію щитоподібної залози / В.Н. Корзун, Ю.С. Котикович, А.В. Деркач // Фітотерапія: здобуття та перспективи : матеріали міжнар. наук.-практ. конф., 20—21 квіт. 2012 р. — Ужгород, 2012. — С. 142—149.
7. Маменко М.Є. Йодний дефіцит та йододефіцитні захворювання / М.Є. Маменко // Перинатологія і педіатрія. — 2013. — № 1(53). — С. 97—105.
8. Микитенко Д. О. Генетичний тягар в українських популяціях: вроджена та спадкова патологія / Д. О. Микитенко, О. В. Линчак, О. І. Тимченко // Здоров'я жінки. — 2012. — №10 (76). — С. 17—21.
9. Паньків В.І. Шляхи профілактики йодного дефіциту у вагітних / В.І. Паньків // Новости медицины и фармации. — 2008. — № 2 (14).
10. Патологія щитоподібної залози у вагітних в Україні та її можливі наслідки / Процюк О.В., Линчак О.В., Поканевич Т.М. [та ін.] // Гігієна населених місць. — 2014. — №63. — С.307—312.
11. Control of Hereditary Diseases. Report of a WHO Scientific Group / WHO. — Geneva, 1996. — 85 p.
12. The World Health Report 2013. Research for universal health coverage — Luxembourg: WHO, 2013. — 162 p.

## Сведения об авторах:

**Гойда Нина Григорьевна** — д.мед.н., проф., проф. каф. управления охраной здоровья НМАПО имени П.Л. Шупика, засл. деятель науки и техники Украины.

Адрес: г. Киев, ул. Дорогожицкая, 9.

**Процюк Ольга Викторовна** — к.мед.н., доц. каф. семейной медицины и амбулаторно-поликлинической помощи НМАПО имени П.Л. Шупика.

Адрес: г. Киев, ул. Дорогожицкая, 9.

Статья поступила в редакцию 27.02.2017 г.