



# ФГБУЗ ЦЕНТРАЛЬНАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА ВОССТАНОВИТЕЛЬНОГО ЛЕЧЕНИЯ ФМБА РОССИИ



**В отделении персонифицированной медицины ЦКБВЛ ФМБА России (д. Голубое) можно пройти консультирование по вопросам нарушения репродукции и профилактики патологии плода. Прием ведет специалист высшей квалификационной категории с опытом работы по специальности более 25 лет, кандидат медицинских наук Н.Ю. Пономарева. Врач-генетик обосновывает грамотный выбор и направление на необходимую молекулярную диагностику в сертифицированные лаборатории.**

Генетические исследования активно используются в акушерстве, гинекологии и репродуктологии как диагностический инструмент для выбора тактики ведения бесплодных пар, планирования деторождения при повышенном риске врожденной и наследственной патологии. А также для определения риска развития патологии плода, выбора показаний для прерывания или сохранения беременности, необходимости пренатального вмешательства и постнатального ведения ребенка.

Согласно клиническому протоколу, утвержденному Междисциплинарной ассоциацией специалистов репродуктивной медицины в 2016 году, подготовка к беременности (прегравидарное акушерско-гинекологическое обследование) включает выявление факторов риска при сборе анамнеза для оценки вероятности врожденных пороков развития плода и выбора профилактических мероприятий.

Поводом для генетического консультирования является наличие в анамнезе неблагоприятных факторов:

- с потенциально мутагенными (повреждающими) половые и соматические клетки родителей) и эмбриотоксическим (повреждающими плод в период закладки органов) действием

## ГЕНЕТИКА ДЛЯ ЗДОРОВОГО ДЕТОРОЖДЕНИЯ

(проф- и экзотности, прием лекарственных препаратов категории C, D, E, и особенно X);

- в репродуктивном анамнезе: бесплодие, фетоинфантильные потери (невынашивание, гибель плода в родах);

- в семейном анамнезе – врожденная и наследственная (что не всегда совпадает) патология, ранее выявленные у кровных родственников генетические мутации, хромосомные аномалии (в том числе и случаи выявления их у плода с прерыванием предшествующей беременности).

Генетическое консультирование – это квалифицированная медицинская и психологическая помощь родителям, а также ведущим эту семью врачам акушерам-гинекологам и другим специалистам в женской консультации, родильном доме, детской и взрослой поликлинике:

- в выборе репродуктивного поведения при планировании деторождения;

- при выявлении врожденной или наследственной патологии в семье – возникшей впервые или унаследованной – необходимо уточнение диагноза и прогноза жизни пациента с этой патологией и вероятности ее передачи потомкам, другим кровным родственникам;

- в решении вопроса о прерывании беременности по обоснованным показаниям со стороны плода (несовместимые с жизнью пороки, плохой витальный прогноз) с возможным обследованием абортуса или наоборот, если показано сохранение беременности и необходимость хирургической коррекции врожденного порока – выбор оптимального времени (пренатально или после рождения) и места (для проведения профильной операции – в нейрохирургический, сердечно-сосудистый, ортопедический или другой центр);

- при наличии уточненной причины генетической патологии про-

ваниях беременной по биомаркерам возможна оценка риска осложнений беременности (гестоза, невынашивания) и развития патологии плода. Врач-генетик по результатам анализа семейных и клинико-лабораторных данных выдает на заключительном консультировании трактовку генетических исследований и индивидуализированные рекомендации по планированию и ведению беременности.

Уважаемые зеленоградцы! Если вам нужна консультация специалиста по врожденным забо-



гноз развития заболевания в течение жизни, оценка риска осложнений для профилактики инвалидности с детства.

Уточнение причины репродуктивных нарушений у пары или причины развития патологии плода является основой для целенаправленной подготовки к беременности, выбора вспомогательных репродуктивных технологий для осуществления детородной функции. При обследо-

ваниям, порокам развития и наследственным нарушениям семьи, связанным с бесплодием, невынашиванием, если вы готовитесь к ЭКО или волнуетесь по поводу результатов пренатального и неонатального скрининга на врожденные болезни, запишитесь на прием к врачу-генетику по телефонам **8 (495)-536 21-12, 8(499) 503-99-99** (многоканальный), **8(967) 053-15-65**

В клинко-диагностической лаборатории ЦКБВЛ ФМБА России все лабораторные тесты выполняются на иммунохемилюминесцентном анализаторе COBAS e 411 (Япония – Германия) реагентами фирмы «ROCHE» (Швейцария), что обеспечивает высокое качество и надежность полученных результатов.

Заболевания щитовидной железы играют огромную роль в еже-

их периферическая продукция.

При ненарушенном механизме регулирования синтез гормонов щитовидной железы точно соответствует их периферическому потреблению. Если уровень гормонов щитовидной железы в крови снижается, то гипофиз увеличивает выделение стимулирующего гормона (тиреотропного гормона, ТТГ), который, стимулируя щитовидную

размеры, но и состояние паренхимы органа.

Как при гипотиреозе, так и при гипертиреозе наиболее надежной в лабораторной диагностике является базальная концентрация ТТГ. Если она изменена, то диагноз ставится на основе полученных данных клинического осмотра, ультразвукового исследования и величины смещения концентрации ТТГ.

напряжения щитовидной железы. Поэтому для своевременной диагностики развивающегося гипотиреоза необходимо наблюдение таких пациентов с определением ТТГ в крови один раз в год.

Исследования гормонов и антител обязательно необходимо проводить беременным женщинам, определяя у них уровень ТТГ, Т3, Т4 и наличие антител к тирео-

**ОСНОВНЫЕ ЭФФЕКТЫ ТИРЕОИДНЫХ ГОРМОНОВ:**

- обеспечивают формирование нервной системы и скелета в перинатальном периоде;
- увеличивают потребление кислорода во всех тканях организма;
- увеличивают продукцию тепла;
- оказывают положительное хроно- и инотропное действие на миокард;
- повышают чувствительность рецепторов к катехоламинам, увеличивают число катехоламиновых рецепторов в миокарде;
- стимулируют эритропоэз;
- ускоряют метаболизм и клиренс гормонов и лекарственных препаратов;
- стимулируют как образование, так и резорбцию кости.

## ЗАБОЛЕВАНИЯ ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ



**Лабораторные исследования играют ключевую роль как в диагностике заболеваний щитовидной железы, так и при мониторинге их лечения.**

дневной врачебной практике. Наряду с сахарным диабетом они являются наиболее частой эндокринной патологией. Различают увеличение (зоб), недостаточность функции (гипотиреоз), гиперфункцию (гипертиреоз), воспаление (тиреоидит) и злокачественные образования щитовидной железы.

Несмотря на свой небольшой объем (до 18 мл у женщин и до 25 мл у мужчин) щитовидная железа является жизненно важным органом. Ее фолликулы синтезируют два гормона: тетраiodтиронин (тироксин, или Т4) и триiodтиронин (Т3). В цикле синтеза этих гормонов задействованы сама щитовидная железа, гипофиз, гипоталамус и

железу, вызывает дополнительный синтез и выделение гормонов щитовидной железы (Т3 и Т4).

При увеличенной периферической концентрации гормонов наоборот – гипофиз подавляет секрецию ТТГ и стимуляция Т3 и Т4 снижается. Гипоталамус также участвует в синтезе гормонов щитовидной железы путем секреции тиреотропин-секретирующего гормона (TRH).

К базисным и первоочередным диагностическим исследованиям при заболеваниях щитовидной железы относятся лабораторные исследования ТТГ, Т3 и Т4, а также ультразвуковое исследование железы, которое установит не только ее

При гипотиреозе ТТГ повышен, а при гипертиреозе понижен. Т3 и Т4 при гипотиреозе соответственно понижены, при гипертиреозе – повышены.

Назначение гормонзаместительной терапии препаратами L-тироксина обязательно проводится с коррекцией дозы препаратов в соответствии с уровнем гормонов ТТГ и Т4.

Необходимо отметить, что существует бессимптомное носительство антител к антигенам щитовидной железы. В детской и подростковой популяции Российской Федерации частота носительства антител составляет 2%. С возрастом распространенность таких случаев нарастает и у женщин после 60 лет составляет 15 – 30%. В некоторых странах даже внедрен селективный скрининг на носительство антител к щитовидной железе у всех людей после 60 лет.

Нередко состояние бессимптомного носительства антител сопровождается признаками морфологического (зоб) и функционального (субклинический гипотиреоз)

глобулину и тиреоидной пероксидазе.

Записаться на лабораторные исследования можно по телефонам: **8(495) 536-37-00, 8(499) 503-99-99** (многоканальный), **8(967) 053-15-65**

**Заведующая клинко-диагностической лабораторией Г.И. ЕРМАКОВА**

