



«В какой бы дом я ни вошел, я войду туда для пользы больного, будучи далек от всего намеренного, несправедливого и пагубного.»

Гиппократ

С ДНЕМ МЕДИЦИНСКОГО РАБОТНИКА!



Дорогие коллеги!

В День медика очень хочется пожелать вам успехов в вашей работе, от которой зависит самое дорогое, что есть у человека, — здоровье. А также пожелать вам найти панацею от тех болезней, которые все еще беспрепятственно терзают человечество, и добиться того, чтобы они навсегда покинули нашу жизнь.

С праздником вас, медики!

КОЛОНКА РЕДАКТОРА

Дорогие наши читатели!

По традиции очередной номер газеты мы посвящаем праздникам.

И сразу два важных для всех нас:

День медицинского работника - профессиональный праздник всех врачей, медсестер, лаборантов и санитаров и Международный день защиты детей.

Этот праздник уже несколько десятков лет отмечают 1 июня более чем в 30 странах мира. Это, прежде всего, напоминание нам, взрослым, о важности соблюдения прав детей на жизнь, свободу мнения, образование, здоровье. Как сказал классик: «Жизнь коротка, но человек вновь проживает ее в своих детях».

Теме здоровья детей мы планируем посвятить серию номеров: расскажем о том, какие проблемы со здоровьем способны помешать зачатию и рождению здорового ребенка; о том, как с помощью лабораторных методов диагностики выявить причины этих проблем; как проводится лабораторный скрининг беременности; затронем вопросы лабораторной диагностики наиболее частых заболеваний у детей.

На 4-й полосе – «Медицина глазами и устами детей»... Улыбнитесь вместе с нами!

ВЕРШИНИНА М.Г.
Руководитель
лабораторной службы
«ЦКБ с поликлиникой»



Лабораторная диагностика репродуктивного здоровья

Проблема бесплодия стоит в современном мире достаточно остро. Статистические данные утверждают, что с проблемами наступления беременности сталкивается практически каждая седьмая пара в мире. Часть из этих случаев поддается медикаментозной коррекции, поэтому очень важную роль играет своевременное проведение диагностических мероприятий.

Согласно данным статистики в России диагноз бесплодие был поставлен шести миллионам женщин и четырем миллионам мужчин, от 10 до 17% супружеских пар бесплодны. По данным Министерства здравоохранения РФ, в 45% случаев бесплодность пары связана с нарушениями репродуктивной функции у мужчин. Примерно в трети случаев имеет место сочетание женского и мужского бесплодия.

Мужское бесплодие – нарушение мужской репродуктивной функции, выражающееся в неспособности мужчины иметь потомство. Мужское бесплодие не является заболеванием в классическом понимании, это, скорее, следствие ряда заболеваний и/или вредных воздействий на мужской организм. Мужское бесплодие – тема деликатная. Когда пара сталкивается с таким диагнозом – оба супруга сразу задаются причинами его возникновения и обратимостью изменений. Бесплодие мужчин иногда можно предупредить, а большинство причин, повлекших его, поддаются лечению. Официальная статистика построена исключительно на парах, которые обратились к специалистам. За консультацией к специалистам рекомендуется обращаться не раньше чем через год бесплодных стараний.

Таким образом, результат спермограммы является наиболее доступным и простым способом оценки репродук-

тивной способности мужчины, но вместе с тем дает только ориентировочную информацию о состоянии его репродуктивного здоровья, не позволяя выявить причину. Основная ценность такого исследования заключается в первичной оценке фертильности и выборе тактики дальнейшего обследования и возможного лечения.

ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА МУЖСКОГО БЕСПЛОДИЯ

Спермограмма – это исследование эякулята, позволяющее установить концентрацию сперматозоидов (мужских половых клетки) и выявить их патологию. Качество исследования во многом зависит и от пациента - при корректной и правильной сдаче анализа, врач сумеет дать наиболее достоверную оценку.

Перед сдачей анализа необходимо воздерживаться от половых контактов не менее 3-х дней, а также рекомендуется за 2-5 дней избегать чрезмерного употребления крепких спиртных напитков. Также в течение нескольких дней до анализа следует избегать посещения саун, парных, термальных ванн и прочих помещений с очень высокой температурой, так как высокая температура снижает подвижность сперматозоидов.

Следует помнить, что оценивать фертильность эякулята по отдельно взятым параметрам некорректно, необходимо учитывать одновременно все показатели, а также тот факт, что в течение года показатели спермограммы могут значительно изменяться.

Следует помнить, что оценивать фертильность эякулята по отдельно взятым параметрам некорректно, необходимо учитывать одновременно все показатели, а также тот факт, что в течение года показатели спермограммы могут значительно изменяться.

Согласно письму МЗ РФ от 11 апреля 2003 года № 2510/3797-03-32, среди факторов, приводящих к мужскому бесплодию, выделяют генетические факторы, для выявления которых рекомендуется генетическая диагностика. Наиболее часто встречающиеся генетические факторы, которые могут приводить к мужскому бесплодию, это делеции (удаление участков генома) Y-хромосомы в регионе, названном «фактор азооспермии» (AZF).

В лабораторной службе «ЦКБ с поликлиникой» результат спермограммы можно получить в течение 1-го рабочего дня.

Наиболее распространенные нарушения в спермограмме при бесплодии - олигоспермия (снижение количества сперматозоидов в эякуляте) и азооспермия (полное их отсутствие).

Лocus AZF содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозоидов. В этом регионе были обнаружены как крупные делеции, обнаруживаемые с помощью цитогенетических методов, так и большое количество микроделеций. Следует учитывать, что микроделеции в локусах AZF – это делеции, не выявляемые с помощью цитогенетического анализа, но они могут приво-



постановки диагноза в данном случае имеет большое значение для того, чтобы не терять годы на неэффективное лечение.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА МУЖСКОГО БЕСПЛОДИЯ

Согласно письму МЗ РФ от 11 апреля 2003 года № 2510/3797-03-32, среди факторов, приводящих к мужскому бесплодию, выделяют генетические факторы, для выявления которых рекомендуется генетическая диагностика. Наиболее часто встречающиеся генетические факторы, которые могут приводить к мужскому бесплодию, это делеции (удаление участков генома) Y-хромосомы в регионе, названном «фактор азооспермии» (AZF).

Лocus AZF содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозоидов. В этом регионе были обнаружены как крупные делеции, обнаруживаемые с помощью цитогенетических методов, так и большое количество микроделеций. Следует учитывать, что микроделеции в локусах AZF – это делеции, не выявляемые с помощью цитогенетического анализа, но они могут приво-



дуть к широкому спектру нарушений фертильности у мужчин: от легкого снижения количества сперматозоидов до полного отсутствия половых клеток в семенных канальцах (синдром «только клетки Сертоли»). Делеции AZF-локуса стоят на втором месте по частоте встречаемости среди всех генетических причин мужского бесплодия (после нарушений кариотипа).

Молекулярно-генетический анализ микроделеций Y-хромосомы позволяет установить причину бесплодия и имеет большое значение при медико-генетическом консультировании благодаря широкому распространению и доступности методов по преодолению бесплодия. Выявление делеций AZF-локуса позволяет оценить вероятность обнаружения сперматозоидов при биопсии яичка, что необходимо для выбора правильной тактики лечения. При выявлении генетических причин бесплодия, особенно в случае неполных AZF-делеций, возможно его преодоление с помощью методов ЭКО.

Делеции Y-хромосомы практически не встречаются у мужчин с нормоспермией (нормальным количеством сперматозоидов) и крайне редко обнаруживаются у мужчин с концентрацией сперматозоидов >5 млн/мл, что делает обоснованным молекулярно-генетическое исследование AZF-локуса особенно у мужчин с азооспермией или олигозооспермией. Европейская ассоциация андрологов (EAA) рекомендует тестировать на AZF-делеции всех мужчин с азооспермией и тяжелой олигозооспермией

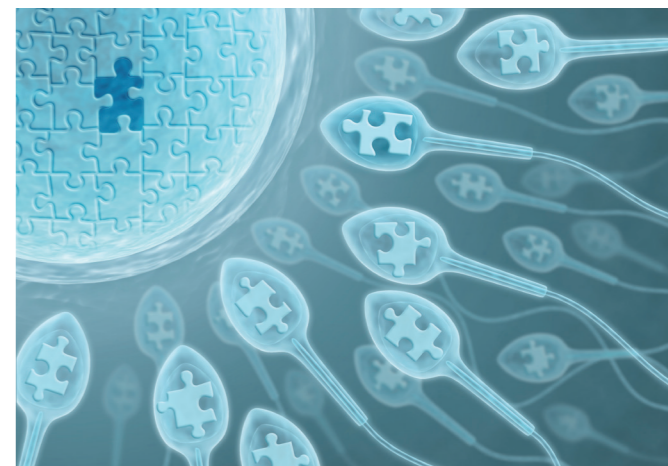
(<5 млн сперматозоидов/мл эякулята).

Следует учитывать, что в случае зачатия делеция Y-хромосомы обязательно передается по мужской линии всем сыновьям мужчины. В литературе имеются сообщения о том, что у сыновей размер микроделеций может быть более обширен и даже достигать размера полной делеции. Это показывает необходимость диспансерного наблюдения за мальчиками, рожденными после применения ИКСИ у отцов с микроделециями в Y-хромосоме, для оценки их фертильного статуса. Также таким детям может быть рекомендовано проведение криоконсервации сперматозоидов в молодом возрасте.

У пациентов с обширными микроделециями при проведении ЭКО возможно использовать метод предимплантационной генетической диагностики для переноса в матку только эмбрионов женского пола, что позволит предотвратить передачу делеции потомству.

Генетический анализ проводится:

- в комплексе диагностических методов при обследовании бесплодной пары;
- для решения вопроса о выборе адекватных способов преодоления бесплодия;
- для оценки вероятности выделения сперматозоидов при операции открытой биопсии яичка;
- с последующей экстракцией сперматозоидов или при аспирации содержимого придатка яичка, а также чрескожных аспирационных оперативных вмеша-



тельствах на придатке яичка или яичке;

- для оценки риска нарушений фертильности у сыновей мужчин с выявленными делециями AZF.

Использование молекулярно-генетического тестирования позволяет:

- поставить этиологически корректный диагноз, а не констатировать имеющиеся симптомы;
- избежать ненужного, неэффективного и часто дорогостоящего эмпирически назначаемого лечения;
- способствовать ожидаемой беременности и рождению здорового ребенка даже при наличии генетических аномалий благодаря правильно выбранному методу вспомогательной репродуктивной технологии;
- сократить сроки обследования.

Среди других причин мужского бесплодия около 30% случаев вызвано гормональными расстройствами. Исследование крови на уровень мужских половых гормонов – следующий этап диагностики.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА РЕПРОДУКТИВНЫХ НАРУШЕНИЙ НЕЯСНОЙ ЭТИОЛОГИИ

Каждый человек уникален... Эта расхожая фраза приобретает глубокий смысл, когда мы говорим о главном комплексе гистосовместимости или антигенах тканевой совместимости (HLA).

HLA (Human Leucocyte Antigens - лейкоцитарные антигены человека) - отвечают за реакцию гистологической совместимости. На поверхности практически всех клеток организма представлены молекулы белков, которые носят название антигенов главного комплекса гистосовместимости (MHC-антигены). Каждый человек обладает индивидуальным набором HLA - антигенов. Дети получают половину HLA-генов от мамы и папы...

Продолжение материала читайте в следующем номере.

В лабораторном центре «ЦКБ с поликлиникой» большинство генетических исследований, связанных с репродуктивной функцией выполняется в течение 1-го рабочего дня:

Молекулярная диагностика мужского и женского бесплодия	Срок исполнения
Анализ микроделеций Y-хромосомы при азооспермии (AZF-фактор)	1 р.д.
Типирование генов HLA II класса локус DRB, локус DQA 1, DQB 1 (супружеская пара)	1 р.д.
Типирование генов HLA II класса локус DRB, локус DQA 1, DQB 1 (1 пациент)	1 р.д.
Диагностика аутоиммунных заболеваний (медицинский генетический паспорт)	
Типирование HLA-B27 методом ПЦР	1 р.д.



МЕДИЦИНА ГЛАЗАМИ И УСТАМИ ДЕТЕЙ

Настя (4 года) на приёме у врача. Врач:

— Настенька, покажи пальчиком, где у тебя голова болит.

Настя насупившись:

— В теменно-затылочной области.

— Мама, невролог — это тот, кто не врёт?

Сын возвращается от зубного врача.

— Ну, герой, зуб теперь не болит? — спрашивает отец.

— Не знаю, доктор оставил его себе...



— Айболита назначили доктором, потому что у него такое имя подходящее...

Проверяем слух у врача в поликлинике. Врач шёпотом:

— Конфета.

Сева (3 года), тоже шёпотом:

— Мне нельзя — аллергия...

Миша выходит из кабинета окулиста, говорит обиженно:

— Я ему все буквы правильно назвал, а он говорит: «Единица».

Детские крики из прививочного кабинета:

— Меня ранили!!! Врача мне, врача!..



Осмотр окулиста. Саша (5 лет):

— Вы мне укол делать не будете?

— Нет, только глазки посмотрим.

— А потом на место поставите?

Даша (5 лет) заявила, что будет врачом. При этом на каждую царапину у неё просто истерика.

— Каким же ты будешь врачом, если ты крови боишься!

— Она же не моя будет!

Мама ходила сдавать кровь из пальца. Уходя, сказала дочке, что пошла к доктору. Возвращается и, показывая дочке палец, говорит:

— Доченька, смотри, у мамы пальчик болит.

— Что, доктор укусил? — спрашивает маленькая Арина.

Мальчик играет в доктора, смотрит в ухо и говорит с умным видом: «Так, все хорошо, мозг виден».

Девочка с озадаченным видом после посещения врача:

— Mam, а зачем врачи сердце слушают? Ведь и так видно, что люди живые.

Врачи такие хитрые: сначала улыбаются и говорят «открой ротик», а потом железяками там ковыряют.

Учредитель: Национальное Научное Общество «Воспаления»

Адрес редакции: 121359, г. Москва, ул. Маршала Тимошенко, 15, Лабораторный корпус

E-mail: laboratornaya.pravda@gmail.com

Главный редактор: Вершинина М.Г. Зам. главного редактора: Калугина Е.Ю. Ответственный секретарь: Пак И.В.

Заведующая редакцией: Михайлова М.В. Редакционная коллегия: Конфектова М.М., Тищенко В.А., Шумилина Е.В.,

Корректор: Кухтина Н.Б. Тираж: 500 экз.