

## К вопросу о терминологии и классификации врожденных пороков развития и морфогенетических вариантов

Антонов О.В.<sup>1</sup>, Филиппов Г.П.<sup>2</sup>, Богачёва Е.В.<sup>1</sup>

## On the problem of terminology and classification in birth developmental defects and morphogenetic variants

Antonov O.V., Filippov G.P., Bogachyova Ye.V.

<sup>1</sup> Омская государственная медицинская академия, г. Омск

<sup>2</sup> Сибирский государственный медицинский университет, г. Томск

© Антонов О.В., Филиппов Г.П., Богачёва Е.В.

На основании собственных исследований и анализа данных литературы авторы поднимают вопросы терминологии и классификации врожденных дефектов с целью упорядочения регистрации нозологических форм врожденных пороков развития и врожденных морфогенетических вариантов. Существующие в литературе до настоящего времени различия в понимании авторами терминов «врожденные пороки развития» и «врожденные морфогенетические варианты» обуславливают важность дифференцированного подхода при определении врожденного дефекта как порока или как аномалии развития с учетом понимания отличий этих состояний. Предложены дополнения к существующему в отечественной литературе определению термина «врожденные пороки развития». Акцентируется внимание на регистрации врожденных пороков согласно последней Международной классификации болезней с организацией регистра всех врожденных пороков обособленно от регистра врожденных аномалий.

**Ключевые слова:** врожденные пороки развития, врожденные морфогенетические варианты, определение, классификация, регистр.

Based on his own results and the latest literature evidence the author raises a point concerning the birth defects nosological forms and birth morphogenetic readings registration. Living hitherto in the literature conception differences regarding terms «birth developmental defects» and «birth morphogenetic variants» stipulate for the significance of varied approach in definition birth defect as developmental defects or as developmental anomaly taking into consideration the insight of distinction in these states. The author proposes the addition to the subsist in native literature term «birth developmental defects» Registration of birth defects according to the latest International Classification of Diseases with the register organization of all birth defects apart from the register of birth anomalies is specified in the paper.

**Key words:** birth developmental defects, birth morphogenetic variants, terminology, classification, register.

УДК 616-007-053.1:57.06

Интеграция медицинских наук и увеличение антропогенного воздействия на генофонд популяции способствовали активизации внимания специалистов во всем мире к проблемам врожденных пороков развития (ВПР) [2, 4, 8, 15]. По данным литературы, показатели удельного веса врожденных пороков развития в структуре детской инвалидности и младенческой смертности занимают 1—3-е места, имеют тенденцию к росту и находятся в прямой зависимости от уровня оказания медицинской и медико-генетической помощи беременным женщинам и новорожденным детям [9, 12—14]. Показатели частоты ВПР варьируют в широком диапазоне. Различия их значений (от 2 на

1 тыс. родившихся до 15% на территориях экологического неблагополучия [5, 12]) во многом определяются характером статистического материала, количеством наблюдений, полнотой учета данных клиницистов, патологоанатомов, особенностями экологической ситуации в разных климатогеографических регионах, а также различными критериями самого термина «врожденный порок развития».

В связи с тем что пороки развития имеют выраженный клинический полиморфизм, используемая терминология до сих пор весьма неоднозначна. Нередко неправильное понимание медицинскими работниками сущности определения ВПР способствует тому,

что некоторые специалисты и авторы публикаций объединяют в одну группу врожденных пороков патологические состояния, различные по степени тяжести и риску инвалидизации, например, собственно ВПР и малые аномалии развития (морфогенетические варианты). Согласно ставшему классическим определению ВОЗ (1965), ВПР — это стойкие морфологические, биохимические и функциональные нарушения у плода, обусловленные повреждающим действием экзогенных и эндогенных факторов во время беременности [11]. Международная лига по предупреждению врожденных дефектов определяет ВПР как структурные и функциональные аномалии, которые проявляются в детском возрасте или у взрослых, но связаны с воздействиями, происходившими до родов — наследственными или внешнесредовыми. Это определение включает врожденные структурные и функциональные дефекты [2].

В отечественных работах по тератологии используется более полное определение ВПР, предложенное Ю.В. Гулькевичем, с дополнениями Г.И. Лазюка. Под термином «врожденный порок развития» они понимают стойкие морфологические изменения органа или организма, выходящие за пределы вариаций их строения и возникающие внутриутробно в результате нарушения развития эмбриона, плода или после рождения ребенка как следствие нарушения дальнейшего формирования органов. В отличие от врожденных аномалий — незначительных отклонений от нормального типа строения организма или отдельного органа — пороки развития сопровождаются нарушением их функций [5].

Врожденные морфогенетические варианты зарубежными и отечественными исследователями определяются как морфологические изменения органов, выходящие за пределы вариаций или находящиеся у крайних границ вариаций его нормального строения, но не нарушающие функции органа [3]. Однако в литературе нет единого мнения о том, какие отклонения в развитии следует считать морфогенетическими вариантами, а какие вариантами нормы. Очевидна необходимость разработки критериев, позволяющих объективно судить о том, какая степень выраженности того или иного структурного отклонения нарушает нормальное функционирование органа и (или) качество жизни человека с тем или иным врожденным дефектом. Собственные наблюдения показывают, что

некоторые врожденные дефекты развития не всегда соответствуют отечественному определению понятия ВПР, которое, вероятно, наиболее полно отражает истинный смысл термина. В клинической практике не всегда легко провести дифференциальную диагностику между врожденным дефектом, однозначно определив его как аномалию развития или как врожденный порок. Например, пороки развития мочевой системы (единственная почка, удвоенная почка, S-образная почка и др.) могут длительное время или на протяжении всей жизни быть без нарушения функций почек и обнаруживаться как случайные находки при использовании методов визуального контроля или на вскрытии, и согласно последнему определению расцениваться как врожденные аномалии развития мочевой системы. В то же время перечисленные врожденные дефекты развития почек в связи с существенным объемом структурных изменений и потенциальным риском дисфункций не могут быть отнесены к аномалиям развития, принимая во внимание определение врожденных аномалий как «незначительных отклонений от нормального типа строения без нарушения функции органа». При случайном, бессимптомном выявлении этих фенотипических вариантов весьма высокой остается вероятность в будущем нарушения функций почек и мочевой системы в целом с последующим возникновением клинической манифестации вторичных патологических состояний, например развитием вторичного пиелонефрита. А.В. Лукьянов и соавт. считали, что в течение некоторого времени хронический пиелонефрит может не проявляться клиническими или лабораторными признаками при скрытых дефектах развития органов мочевой системы, однако практика показала, что в конечном счете воспалительный процесс в почках развивается всегда [7], что необратимо приведет к снижению показателей качества жизни больных.

Большинство зарубежных исследователей определяют врожденные пороки как структурные дефекты, которые проявляются в пренатальном периоде и после рождения, подразделяя их на большие аномалии (врожденные дефекты, требующие медицинского вмешательства) и малые аномалии (врожденные дефекты, которые не требуют медицинской помощи) [6, 15]. Вероятно, подобное деление условно и лишь частично отражает суть ВПР и их отличие от врожденных аномалий. Например, большой или малой аномалией раз-

вития следует считать короткую уздечку языка у новорожденного ребенка? В нашей стране принято учитывать большие аномалии развития, или собственно ВПР. При проведении популяционных исследований врожденных пороков у детей этот вопрос возник в связи с обсуждением спектра пороков развития органов пищеварения, которые было необходимо регистрировать при мониторинге всех ВПР. Казалось бы, указанный врожденный дефект небольшой, но без хирургического вмешательства у ребенка нарушается акт сосания, а в дальнейшем формируется морфологически обусловленный дефект речи, то есть возникают нарушения нескольких функций. Другой пример. Крыловидные складки в области шеи традиционно относили к аномалиям развития, однако выраженный птеригиум нередко является значительным косметическим дефектом и доставляет пациентам не только физические, но и моральные страдания, которые могут способствовать нарушению качества жизни и требуют хирургической коррекции. В подобных ситуациях определять дефект развития как порок или как врожденную аномалию, вероятно, следует по степени нарушения или существенному риску нарушения качества жизни пациентов.

Учитывая опыт собственных исследований по многолетнему мониторингованию врожденных пороков и аномалий развития на территории Омской области [1] и различные подходы к определению понятий этих состояний, авторы сочли необходимым предложить дополнение к существующему в отечественной литературе определению термина «врожденный порок развития». ВПР можно расценивать как стойкие морфологические изменения органа или организма, выходящие за пределы вариаций их строения, сопровождающиеся нарушением функций *или имеющие высокий риск нарушения функций и качества жизни в течение онтогенеза*; возникающие внутриутробно, в результате нарушения развития эмбриона, плода или после рождения ребенка как следствие нарушения дальнейшего формирования органов.

Другой проблемой эпидемиологического изучения ВПР является несопоставимость показателей общей частоты ВПР или групп пороков вследствие существования на протяжении многих лет различных классификаций для систематизации врожденных пороков. В одних исследованиях был использован системный принцип учета ВПР, в других — органнй или ткане-

вой. Большинство лечебных учреждений на протяжении ряда лет используют для практических целей классификации, в основе которых заложен анатомический принцип деления тела человека на системы органов. Существуют классификации и схемы, предложенные для систематизации отдельных групп и форм врожденных пороков. Сегодня официальные организации и регистры по учету ВПР (EUROCAT, Clearinghouse и др., в том числе Федеральный регистр ВПР РФ) используют для динамического наблюдения и контроля показателей частоты врожденных дефектов не все нозологические формы пороков развития, а только так называемые явные, хорошо диагностируемые при рождении [4, 8, 16].

Разнообразие подходов к учету врожденных пороков до недавнего времени затрудняло сравнительный анализ общей частоты ВПР во времени и по различным регионам, где применяются или в некоторых случаях продолжают использоваться разные классификации, несмотря на существующую Международную классификацию болезней 10-го пересмотра (МКБ-10). Однако и ее использование для учета и регистрации ВПР нередко вызывает затруднения. Во-первых, МКБ объединяет в себе не только изолированные и множественные врожденные пороки и синдромы ВПР, но и малые аномалии развития. При этом в самой классификации нет четких критериев, по которым исследователи могли бы дифференцировать фенотипические варианты как врожденные пороки и как аномалии развития. Во-вторых, для сравнительного анализа показателей общей частоты ВПР во времени необходимо в течение десятилетий использовать единую классификацию врожденных дефектов. Проведенный собственный анализ фенотипических вариантов врожденной патологии, представленной в МКБ-10, -9, -8 и в МКБ-7 в классе «Врожденные аномалии (пороки развития)», показал, что некоторые состояния, которые ранее учитывались как ВПР, в последующих МКБ переходили в другие классы, чаще в класс патологических состояний, возникающих в перинатальном периоде и наоборот. Таким образом, для того чтобы провести корректный сравнительный анализ показателя общей частоты ВПР с результатами соответствующих исследований в прошлые годы следовало бы придерживаться консервативной методики регистрации тех патологических состояний, которые учитывались авторами прошлых лет. Недостатком такого учета сегодня стал бы дефицит или избыток ряда фенотипиче-

ских вариантов в структуре общей частоты врожденных пороков, которые в настоящее время не следует регистрировать как ВПР по рекомендации современной МКБ. Целесообразнее использовать действующую МКБ, в которой предложен системный принцип классификации всех ВПР, при этом четко отграничить ВПР от аномалий развития. Для сравнительного анализа современного показателя общей частоты ВПР с данными авторов за прошлые годы необходим структурный анализ нозологических форм, составлявших ранее показатель общей частоты ВПР. Для корректного сравнения показателей общей частоты ВПР во времени необходима выкопировка и удаление патологических состояний, не учитываемых сегодня, но учитываемых ранее как врожденные пороки, из спектра всех ВПР в исследованиях прежних авторов. Реально это возможно только при преемственности исследований и наличии архива первичной документации прошлых лет. Определенные трудности вызывает многолетний ретроспективный анализ врожденных пороков развития из-за отсутствия длительного и качественного хранения медицинских документов в лечебных учреждениях. Практика показала, что период хранения в большинстве лечебных учреждений г. Омска в лучшем случае не превышает 5 лет. В связи с этим становится очевидной необходимость создания перманентного автоматизированного регистра каждого случая рождения ребенка с ВПР, который будет зарегистрирован при его рождении или в течение всей жизни.

Не претендуя на окончательное утверждение положений, изложенных в статье, авторы представляют читателю собственное видение проблемы, возникающей на первом этапе клинического и эпидемиологического изучения врожденных дефектов развития — определения, классификации и учета ВПР — и предлагают обсудить вопросы ее решения.

#### Литература

1. Антонов О.В. Научные, методические и организацион-

- ные подходы к профилактике врожденных пороков развития у детей: автореф. дис. ... д-ра мед. наук. Омск, 2007. 39 с.
2. Вертелецки В., Кац М. О Международной лиге по предупреждению врожденных дефектов // Рос. вестн. перинатологии и педиатрии. 1995. Т. 40, № 6. С. 67—68.
  3. Гинзбург Б.Г. Методы определения частоты врожденных пороков развития и врожденных морфогенетических вариантов у детей в системе генетического мониторинга // Педиатрия. Журн. им. Г.Н. Сперанского. 1999. № 4. С. 41—44.
  4. Кобринский Б.А., Демикова Н.С. Принципы организации мониторинга врожденных пороков развития и его реализация в Российской Федерации // Рос. вестн. перинатологии и педиатрии. 2001. Т. 46, № 4. С. 55—60.
  5. Лазюк Г.И. Пороки развития // БМЭ. М.: Медицина, 1983. Т. 20. С. 260—263.
  6. Либорио Д., Джиованни К., Марио Д. Малые врожденные аномалии — подходы к диагностике // Педиатрия. 1995. № 4 (спец. вып.). С. 119.
  7. Лукьянов А.В. Диспансеризация детей с инфекциями мочевой системы: метод. указания. Омск, 2004. 36 с.
  8. Минайчева Л.И. и др. Мониторинг пороков развития в Томской области // Здоровоохранение РФ. 2007. № 1. С. 41—43.
  9. Неонатология: учеб. пособие / Н.Н. Володин, В.Н. Чернышов, Д.Н. Дегтярев и др.; под ред. Н.Н. Володиной, В.Н. Чернышова, Д.Н. Дегтярева. М., 2005. 448 с.
  10. Ноевик А.А., Ионова Т.И. Исследование качества жизни в медицине: учеб. пособие / под ред. Ю.Л. Шевченко. М., 2004. 304 с.
  11. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней / под ред. Э.К. Айламазяна и В.С. Баранова. М., 2006. 416 с.
  12. Тератология человека: руководство для врачей / под ред. Г.И. Лазюка. М., 1991. 480 с.
  13. Шаранова О.В. Основные направления деятельности службы охраны материнства и детства // Педиатрия. Журн. им. Г.Н. Сперанского. 2004. № 5. С. 6—13.
  14. Щепин О.П., Тишук Е.А. Здоровье и физическое развитие детей в России в 1985—2000 гг. // Рос. педиатрический журнал. 2004. № 1. С. 47—49.
  15. Czeizel A.E., Intody L., Modell B. What proportion of congenital abnormalities can be prevented // BMJ. 1993. V. 306. P. 499—503.
  16. EUROCAT registry description 1979—1990 / ed. H. Dolk, S. Goyens, M.F. Lechat. Brussels: Department of Epidemiology, Catholic University of Louvain, 1991. 231 p.

Поступила в редакцию 18.01.2011 г.

Утверждена к печати 01.04.2011 г.

#### Сведения об авторах

**О.В. Антонов** — д-р мед. наук, доцент, зав. кафедрой пропедевтики детских болезней и поликлинической педиатрии ОмГМА (г. Омск).

**Г.П. Филиппов** — д-р мед. наук, профессор, зав. кафедрой госпитальной педиатрии СибГМУ (г. Томск).

#### Для корреспонденции

**Антонов Олег Владимирович**, тел./факс 8 (3812) 74-02-34, тел. 8-951-414-1182; e-mail: kafpdb@mail.ru