



УДК 616-053.1:616.6.05:616-036.88-07-053.3

Генетический груз в структуре младенческой смертности: оценка, динамика, перспективы

Г.В. СОЛОВЬЕВА, Т.Е. СЕРЕБРЕНИКОВА

Кировская государственная медицинская академия

Детская областная клиническая больница, г. Киров

Соловьева Галина Владимировна

кандидат медицинских наук, доцент кафедры педиатрии

610027, г. Киров, ул. К. Маркса, д. 112, тел. 8-912-338-08-83, e-mail: solovjeva.galina2013@yandex.ru

Диагностика врожденных и наследственных заболеваний на ранних этапах онтогенеза и возможность оказания своевременной специализированной помощи детям являются важным условием уменьшения генетического груза в популяции и снижения детской инвалидности и младенческой смертности. В статье представлены статистические данные, отражающие многогранную коллективную работу в Кировской области по профилактике и диагностике данной патологии.

Ключевые слова: врожденные и наследственные болезни, дети, профилактика, диагностика, медико-генетическая служба, младенческая смертность.

Genetic burden in the structure of infant mortality: assessment, dynamics and prospects

G.V. SOLOVEVA, T.E. SEREBRENIKOVA

Kirov State Medical Academy

Children Regional Clinical Hospital, Kirov

Diagnosis of congenital and hereditary diseases in the early stages of ontogeny and providing timely specialized care for children is the important condition for reducing the genetic burden in the population and reduction of child disability and infant mortality. The article gives statistical data reflecting the comprehensive collective work in the Kirov region for the prevention and diagnosis of the disease.

Key words: congenital and hereditary diseases, children, prophylaxis, diagnosis, medical and genetic services, infant mortality.

Под генетическим грузом популяции понимают частоту и распространенность среди населения наследственных и врожденных хронических болезней. Величина генетического груза популяции и его структура зависят от этнической принадлежности, природно-климатических условий, экологической атмосферы региона. Кроме того, она определяется возможностями диагностики наследственных и врожденных болезней и качества статистических данных о здоровье детского населения.

Наследственная и врожденная патология составляет существенную часть в общей заболеваемости и смертности населения, особенно детского. По данным ВОЗ, до 5% новорожденных имеют наследственные нарушения, что в значительной степени объясняет высокую младенческую и детскую смертность. На долю их причин приходится до 20-30% причин младенческой и до 30% детской смертности. Больные с данной патологией занимают до 35-40% коек в многопрофильных больницах [1-5].

С целью выявления, профилактики и лечения наследственных и врожденных болезней с 1995 года на базе Кировской областной детской клинической больницы создана медико-генетическая служба,

которая в 2005 году реорганизована в медико-генетическую консультацию. За это время проведена большая работа по предупреждению и раннему выявлению наследственных и врожденных заболеваний у детей и это нашло отражение в динамике показателей смертности. Так, показатель младенческой смертности за 10 лет (2001-2011 гг.) по Кировской области снизился с 16,8 до 6,5%, т.е. в 2,6 раза, при этом показатель ранней неонатальной смертности снизился еще более существенно за 2001-2011 гг., с 7,8 до 2,3% — в 3,4 раза. Доля врожденных пороков развития и наследственных болезней в структуре младенческой и ранней неонатальной смертности составляет от 30 до 35%, без тенденции к снижению. За последние 3 года работы наблюдается интенсификация усилий всех служб в этом направлении. С 2009 по 2011 год количество пациентов, получивших медико-генетическое консультирование, составляет около 5000 в год, при этом доля консультаций по прогнозу потомства — от 85 до 87% ежегодно, около 13-15% — консультации с целью уточнения диагноза [6].

По данным на 31.12.2010, в регистре впервые выявленных наследственных заболеваний по Кировской области состояло 1458 пациентов, на 31.12.2012 их

**Таблица 1.****Число больных, направленных в генетическую консультацию**

	2010 г.	2011 г.	2012 г.
Всего впервые выявленные НБ	86	131	141
В т.ч. генные болезни	60	89	107
хромосомные болезни	26	42	34
Всего в регистре НБ на конец года	1458	1589	1730

Таблица 2.**Структура пренатально выявленных аномалий плода**

	2010 г.	2011 г.	2012 г.
ВПР ЦНС	34 (19%)	41(20%)	33 (15%)
ВПС	17 (10%)	22 (11%)	45 (20%)
ВПР почек	39 (22%)	51 (25%)	50 (22%)
Гастрошизис/омфалоцеле	10 (6%)	11 (5%)	8 (4%)
ВПР ЖКТ	4 (2%)	7 (3%)	4 (2%)
Множественные врожденные пороки развития	22 (12%)	27 (13%)	25 (11%)
Расщелина губы/неба	3 (2%)	4 (2%)	8 (4%)
Скелетные дисплазии	20 (11%)	10 (5%)	10 (4%)
Синдром Дауна (трисомия 21)	11	9	11
Синдром Эдвардса (трисомия 18)	4	4	6
Патология половых хромосом	2	2	6
Синдром Патау (трисомия 13)	-	2	-
Триплоидия 69, XXX	-	-	1
Прочие, в т.ч.:	-	2	2
- структурные изменения аутосоим	-	1	2
- трисомия С	-	1	-
Процент пренатально выявленных хромосомных аномалий	7,8%	7,0%	11%

число выросло до 1730 (рост на 18,7%) за счет расширения возможностей диагностики. Количество родившихся за эти 3 года выросло незначительно — с 15 808 до 16 907 новорожденных в год. В этом имеется заслуга и педиатров, более активно направляющих пациентов на консультацию в МГК: число направленных в 2010 составило 520 человек, в 2012-1027 (рост на 97,5%) — (табл. 1).

В настоящее время в структуре регистра наследственных болезней первое место занимают аутосомно-доминантные врожденные соединительно-тканые дисплазии (28%), на 2-м месте — редкие моногенные синдромы с разными типами наследования (22%), на 3-м — хромосомная патология (15%) и большая группа наследственных болезней обмена веществ (9%).

С целью раннего выявления и предупреждения рождения детей с данной патологией в Кировской области используются современные методы пренатальной диагностики, включающие массовое обследование беременных на врожденные пороки развития и хромосомные нарушения на основе ультразвукового

исследования и оценки материнских сывороточных маркеров, а также пренатально-цитогенетическую диагностику хромосомных болезней (ХБ) в группах риска. Следствием является улучшение выявляемости наследственных болезней (НБ) пренатально (табл. 2).

В структуре пренатально выявленных врожденных пороков развития плода в течение 2009-2011 гг. на 1-м месте — ВПР почек: 22-25-22%; на 2-м месте — ВПР ЦНС: 19-20-15%; на 3-м месте — множественные врожденные пороки плода: 12-13-11%. Среди пренатально выявленных хромосомных аномалий ежегодно лидирует синдром Дауна (45-65%).

Рекомендации по тактике ведения беременности при наличии нарушений развития плода формулируются пренатальным консилиумом, включающим врачей нескольких специальностей: детского хирурга, врача УЗИ, акушера-гинеколога, неонатолога, генетика, узких специалистов по профилю. При этом окончательное решение о судьбе беременности принимает семья. Некоторые показатели рабо-

Таблица 3.
Показатели работы пренатального консилиума

	2010 г.	2011 г.	2012 г.
Всего	180	217	235
По ВПР	173	203	223
По хромосомным аномалиям	7	13	11
По риску наследственной болезни /диагностированному наследственному заболеванию	-	1	1
На прерывание беременности	117	114	112
Отказ от прерывания	4	4	4
Пролонгирование	64	103	123

ты пренатального консилиума за последние 3 года представлены в табл. 3.

Число семей, получивших заключение пренатального консилиума, выросло в 4,2 раза с 56 в 2003 году до 235 в 2012 году. Следует отметить рост пролонгированных беременностей, что связано с расширением возможностей оперативной коррекции ряда врожденных пороков в постнатальном периоде. Отмечается рост эффективности пренатальной диагностики; так, с 2004 года полностью отсутствуют случаи рождения детей с анэнцефалией, снизилась частота дефектов нервной трубки в 3,3 раза, элиминировано в 2012 году 108 аномальных плодов, что на 20% больше, чем в 2010 году. За последние 3 года значительно расширились возможности биохимического обследования пациентов, по результатам обследования ежегодно диагностируются единичные случаи орфанных болезней из группы наследственных болезней обмена веществ, растет число пациентов, прошедших молекулярно-генетическую диагностику, 15-30% из них получают молекулярно-генетическое подтверждение.

С 2006 года в Кировской области осуществляется расширенный неонатальный скрининг на 5 наследственных заболеваний: фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром, муковисцидоз, галактоземию. За 2012 год обследован 16 091 ребенок, выявлено 15 больных. Из них с фенилкетонурией — 2 ребенка, врожденным гипотиреозом — 9, адреногенитальным синдромом — 2, муковисцидозом — 1, галактоземией — 1. Всего в Кировской области на 01.12.2012 181 больной ребенок, страдающий моногенными болезнями, включенными в неонатальный скрининг. Раннее выявление и назначение лечения в доклиническую стадию приводит к уменьшению инвалидизации и улучшению социальной адаптации таких детей. Массовое обследование новорожденных на наследственные заболевания позволило оценить распространен-

ность этих болезней в Кировской области (фенилкетонурия — 1:7276, врожденный гипотиреоз — 1:5008, адреногенитальный синдром — 1:4419, муковисцидоз — 1:10735, галактоземия — 1:37563), что сопоставимо с общероссийскими данными.

Таким образом, имеющиеся возможности медико-генетической помощи в Кировской области позволяют в настоящее время оказывать реальное положительное воздействие на состояние здоровья детей. Современными условиями изменения неблагоприятных проявлений в здоровье женщин и, как следствие, формирования здорового потомства, будущего здорового поколения, являются эффективные меры медикаментозной периконцепционной профилактики, начинающейся еще до зачатия, в большинстве случаев снижающей риск формирования грубых фолат-зависимых дефектов плода, а также современные концепции массовых просеивающих тестов беременных и новорожденных, позволяющих на ранних этапах оказать своевременную помощь семье с выявленной врожденной и наследственной патологией. Совместные усилия работы всех служб приводят к улучшению социальной адаптации, к профилактике детской инвалидности и смертности.

ЛИТЕРАТУРА

1. Гинтер Е.К., Зинченко Р.А. Наследственные болезни в российских популяциях // Вестник ВОГиС. — 2006. — Т. 10, № 1. — С. 106-125.
2. Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. Генетика в практике педиатра: руководство для врачей. — СПб: 2009. — 288 с.
3. Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. — М., 2007. — 448 с.
4. McKusick V.A. Online Mendelian inheritance in man. Available at <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/OMIM>.
5. Барашнев Ю.И., Бахарев В.А., Новиков П.В. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей. — М.: Триада-Х, 2004. — 560 с.
6. Ребенок в современном российском обществе. Материалы городской научно-практической конференции. — Киров, 2011. — 88 с.