

УДК 577.17

МОНИТОРИНГ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ СРЕДИ НОВОРОЖДЕННЫХ БЕЛГОРОДА И ОЦЕНКА РОЛИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ФАКТОРОВ В ИХ ФОРМИРОВАНИИ

© В.И. Евдокимов, Н.М. Судакова, И.Н. Верзилина, Т.А. Романова, М.И. Чурносков

Ключевые слова: врожденные пороки развития; генетические факторы.

Установлена значительная территориальная вариабельность частоты врожденных пороков развития среди новорожденных г. Белгорода. На проявление врожденных пороков развития влияют возраст супругов, эндогамность браков и наследственная отягощенность со стороны родственников супругов.

ВВЕДЕНИЕ

Одной из важных задач современной медицины является изучение эпидемиологии врожденных пороков развития (ВПР), распространенность которых среди новорожденных детей колеблется в среднем от 1 до 5 % [1, 2]. В структуре причин младенческой смертности врожденные аномалии развития составляют до 37 %. Среди заболеваний, обуславливающих возникновение инвалидности, на долю ВПР приходится 18 %. Наибольший удельный вес составляют пороки сердечно-сосудистой системы (25,6 %), хромосомные аномалии (10,1 %) и пороки ЦНС и органов чувств (9 %). Удельный вес ВПР среди мертворожденных детей составляет в среднем 11,3 %, в структуре ранней неонатальной смертности – 15,3 % [2, 3].

Чрезвычайно важным является использование единых стандартных критериев учетов ВПР, что позволяет проводить корректные сравнения данных разных исследований. В целях координации действия регистров разных стран создана международная организация International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems.

Цель настоящего исследования – мониторинг врожденных пороков развития среди новорожденных Белгорода и оценка роли наследственных факторов в их формировании.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Исследование эпидемиологии врожденных пороков развития проведено в г. Белгороде по данным первичной документации медицинских учреждений:

- «История развития новорожденного» (форма № 097/у), «Журналы отделения новорожденных» (форма № 102/у), «Протоколы патологоанатомических вскрытий» (форма № 013/у) с использованием основных методических подходов Европейского регистра;

- учет 19 нозологических форм ВПР согласно стандартной номенклатуре классификации болезней Британской педиатрической ассоциации, верификация диагноза которых не вызывает затруднений: анэнцефалия, спинномозговая грыжа, гидроцефалия, энцефалоцеле, микротия, гастрошизис, гипоспадия, диафраг-

мальная грыжа, грыжа пупочного канатика, расщелина губы и/или неба, полидактилия, редукционные пороки конечностей, атрезия пищевода, атрезия ануса, врожденный порок сердца, агенезия и дизгенезия почек, множественные врожденные пороки развития, в т. ч. синдром Дауна.

Кроме перечисленных выше нозологических форм ВПР нами еще учитывались следующие пороки развития: микроцефалия, паховая грыжа, крипторхизм, дисплазия тазобедренных суставов, кривошея, гемангиома, врожденный вывих бедра, стеноз привратника, врожденные деформации стоп.

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЯ

Анализ распространенности врожденных пороков развития среди новорожденных детей г. Белгорода за последние 16 лет показал, что в среднем он составляет $24,98 \pm 0,64$ % (всего родилось 58114 детей, из них ВПР были выявлены у 1452 детей). В структуре врожденных аномалий развития наибольший удельный вес имеют пороки костно-мышечной системы (38,15 %). Второе ранговое место занимают множественные врожденные пороки развития (МВПР) (14,46 %). На третьем месте – пороки сердечно-сосудистой системы (12,87 %). Наименьший удельный вес отмечен для пороков дыхательной системы (1,85 %). Проведенный анализ распространенности ряда нозологических форм ВПР, рекомендованных для изучения Международным регистром, установил, что с максимальной частотой встречаются следующие врожденные аномалии: МВПР – $3,61 \pm 0,24$ %, врожденный порок сердца – $3,21 \pm 0,23$ %, синдром Дауна – $1,32 \pm 0,15$ %. Следующие ранговые места занимают: полидактилия – $0,70 \pm 0,10$ %, расщелина нёба – $0,70 \pm 0,10$ %, атрезия пищевода – $0,65 \pm 0,10$ %, атрезия ануса – $0,61 \pm 0,10$ %, гипоспадия – $0,58 \pm 0,09$ %, грыжа пупочного канатика – $0,56 \pm 0,09$ %, гидроцефалия – $0,55 \pm 0,09$ %, незаращение губы – $0,51 \pm 0,08$ %, диафрагмальная грыжа – $0,46 \pm 0,08$ %, агенезия и дизгенезия почек – $0,34 \pm 0,07$ %, редукционные пороки конечностей – $0,27 \pm 0,06$ %, спинномозговая грыжа – $0,27 \pm 0,06$ %, анэнцефалия – $0,22 \pm 0,06$ %, энцефалоцеле – $0,18 \pm 0,03$ %, микротия – $0,17 \pm 0,02$ %, гастрошизис – $0,13 \pm 0,02$ %. Кроме рассмотренных

выше 19 нозологических форм ВПР, рекомендованных для изучения Международным регистром, среди новорожденных г. Белгорода встречались: дисплазия тазобедренных суставов ($6,41 \pm 0,33$ %), гемангиома ($1,29 \pm 0,14$ %), косолапость ($0,75 \pm 0,11$ %), вальгусная установка стоп ($0,72 \pm 0,10$ %), кривошея ($0,68 \pm 0,10$ %), врожденный вывих бедра ($0,65 \pm 0,10$ %), крипторхизм ($0,63 \pm 0,10$ %).

Сравнительный анализ варибельности частоты ВПР на 80 территориальных участках г. Белгорода выявил значительную изменчивость этого показателя: от $3,02 \pm 0,22$ % до $59,58 \pm 0,97$ % ($p < 0,001$). Таким образом, размах варибельности частоты ВПР составил 19,37 раза. В зависимости от уровня распространенности ВПР и общности территориального расположения все анализируемые участки были разделены на 3 группы. В 1 группу вошли 20 участков (25 % от числа всех участков в городе) с минимальной частотой пороков развития. Показатель частоты ВПР в этой группе участков колебался от 3,02 до 14,85 %, при среднем значении – 9,77 %. Во 2 группу вошли 40 участков (50 %) с варибельностью частоты пороков развития от 14,86 до 35,42 % (среднее значение 24,36 %). 3 группа сформирована из 20 участков (25 %), в которых частота пороков была максимальной (варьировала от 35,43 до 59,58 %), составляя в среднем 43,62 %. Проведенный анализ расположения участков с различной частотой ВПР на отдельных территориях г. Белгорода установил, что район Харьковской горы состоит на 47 % из участков с низкой частотой ВПР, 33 % составляют участки со средней частотой ВПР, 20 % – приходится на участки с высокой частотой ВПР. Район Сокола и Гриневки, а также Крейда и Старый город состоят на 11 % из участков с низкой частотой ВПР, 78 % принадлежит участкам со средней частотой врожденных аномалий развития, 11 % – приходится на участки с высокой частотой ВПР. Кашары и Левый берег на 67 % состоят из участков со средней частотой ВПР и 33 % приходится на участки с высокой частотой ВПР. Центральная часть города на 46 % состоит из участков со средней частотой ВПР и 54 % принадлежит участкам с высокой частотой ВПР. Это свидетельствует о том, что наиболее благополучным по уровню распространенности ВПР является район Харьковской горы, далее следуют районы Сокола и Гриневки, Крейда и Старый город. Центральная часть города, Кашары и Левый берег являются самыми неблагополучными по частоте ВПР.

Распространенность практически всех анализируемых в соответствии с Международным регистром нозологических форм ВПР в группе участков со средней и высокой частотой врожденных пороков в 1,5 раза ($p < 0,05$) и 2,5–3 раза ($p < 0,001$), соответственно, превышала аналогичные показатели по группе участков с низкой частотой ВПР. С наибольшей частотой во всех трех группах участков встречаются множественные врожденные пороки развития, врожденный порок сердца, синдром Дауна.

Среди факторов, обуславливающих формирование врожденных пороков развития, важное место занимают наследственные факторы. Для оценки роли данных факторов в возникновении ВПР нами проведено анкетирование 291 семьи (147 семей вошли в эксперимен-

тальную группу (группа 1 – семьи, имеющие детей с ВПР), а 144 семьи составили контрольную группу (группа 2)). Выявлено, что средний возраст на одну супружескую пару у родителей, имеющих детей с ВПР ($28,05 \pm 0,52$ лет), более чем на 2 года выше по сравнению с аналогичным показателем родителей детей без аномалий ($25,98 \pm 0,44$ лет, $F = 1,39$ $p < 0,01$).

При исследовании места рождения родителей детей с ВПР установлено, что выходцами из одного села являлись $12,00 \pm 2,91$ % родителей (в контроле – $6,01 \pm 2,06$ %, $p < 0,05$), из одного района – $28,80 \pm 4,05$ % (в контроле – $17,29 \pm 3,28$ % $p < 0,05$) и из одной области – $73,60 \pm 3,94$ (в контроле – $67,67 \pm 4,06$ %, $p < 0,05$). Таким образом среди супружеских пар экспериментальной группы более выражена эндогамность браков.

Нами проанализирована частота ВПР у sibсов, родившихся раньше пробанда с пороком развития. Установлено, что в первой группе из 140 sibсов ВПР были у 7 детей ($5,00 \pm 1,84$ %), тогда как во второй группе из 80 sibсов врожденных пороков не имел никто ($p < 0,05$). Анализ генетических данных родителей детей с ВПР показал, что со стороны матери наследственность была отягощена (наличие у родственников ВПР, выкидышей, мертворожденных) в $39,23 \pm 4,28$ % случаев, со стороны матери и/или отца – в $50,00 \pm 4,38$ %.

Таким образом, установлена значительная территориальная варибельность частоты ВПР на 80 участках г. Белгорода. Выявлено преобладание в структуре ВПР пороков костно-мышечной системы, множественных врожденных пороков развития и аномалии развития ЦНС и органов чувств. К группе факторов риска по врожденным аномалиям следует отнести: возраст супругов, эндогамность браков, способствующую проявлению аутосомно-рецессивной патологии, наследственную отягощенность со стороны родственников супругов, определяющую проявление как наследственных ВПР, так и пороков мультифакториальной природы.

ЛИТЕРАТУРА

1. Альбицкий В.Ю., Шайхутдинова Л.Н., Никольская Л.А., Абросимова М.Ю. Внедрение региональной модели профилактики врожденной патологии у детей в Татарстане // Российский педиатрический журнал. 2003. № 1. С. 59-61.
2. Демикова Н.С. Мониторинг врожденных пороков развития и его значение в изучении их эпидемиологии // Российский вестник перинатологии и педиатрии. 2003. № 4. С. 13-17.
3. Глебова Л.А., Шабалдин А.В., Брашловский В.В., Казакова Л.М. Некоторые эпидемиологические характеристики врожденных пороков развития плода и новорожденных г. Кемерово // Российский вестник перинатологии и педиатрии. 2003. № 2. С. 10-14.

Поступила в редакцию 12 сентября 2009 г.

Evdokimov V.I., Sudakova N.M., Verzhilina I.N., Romanova T.A., Churnosov M.I. Monitoring of congenital developmental anomalies among newborns of a city of Belgorod and an estimation of a role of hereditary factors in their formation. Considerable territorial variability of frequency of congenital developmental anomalies among newborn Belgorod is established. Display of congenital developmental anomalies influence age of spouses, endogamous marriages and hereditary complication from outside relatives of spouses.

Key words: congenital developmental anomalies; genetic factors.