

АНАЛІЗ ВРОДЖЕНИХ ВАД РОЗВИТКУ НОВОНАРОДЖЕНИХ ЗАКАРПАТСЬКОЇ ОБЛАСТІ ЗА 1998-2001 РОКИ

Пацкун Е.Й.

*Ужгородська обласна клінічна лікарня, обласний медико-генетичний кабінет, м. Ужгород***Ключові слова:** вроджені вади розвитку, частота та структура вроджених вад розвитку

Вступ. Вроджена вада розвитку – це структурні зміни в органах і системах, які виникають в процесі пренатального розвитку і виявляються у дитини при народженні внаслідок дії спадкових чи зовнішніх чинників.

Згідно з даними статистики 5% новонароджених мають якусь вроджену ваду розвитку або спадкову патологію, з яких 1-2% - летальні та сублетальні випадки, а 20% населення на протязі життя потребують медико-генетичної поради або консультування [5].

Таким чином, актуальність проблеми вроджених вад розвитку для акушерства, неонатології, педіатрії, генетики обумовлена, насамперед, їх високою питомою вагою в структурі дитячої захворюваності, інвалідності та смертності [8]. Саме тому ця медична проблема набуває великої соціальної ваги. При цьому слід зазначити, що можливості хірургічної корекції багатьох вроджених вад розвитку обмежені, а для вад розвитку, що супроводжуються розумовою відсталістю, ще й мало перспективні [12].

В залежності від стадії онтогенезу, на якій подіяв патогенний фактор, розрізняють [2]:

Гаметопатії – всі вроджені вади спадкової природи, аномалії статевих клітин не спадкової природи, які призводять до порушення запліднення або загибелі зиготи.

Бластопатії – мозаїчні форми хромосомних синдромів, такі вади розвитку, як циклопія, сиреномелія.

Ембріопатії – фактично всі вроджені вади розвитку незалежно від етіології є ембріопатіями, оскільки саме в ембріональному періоді формуються органи; однак до цієї групи доцільно відносити лише вади тератогенної природи, тобто ті, що спричинені дією пошкоджуючого фактору в період з 15-го дня до кінця 8-го тижня внутрішньоутробного розвитку.

Фетопатії – виникають в результаті дії тератогенного фактору з 9-го тижня внутрішньоутробного розвитку і викликані інтоксикаціями у матері (діабетична, алкогольна); саме в цей період формуються функціональні порушення.

Зародок людини найчутливіший до дії тератогенних факторів у т.зв. критичні періоди розвитку: перший – в кінці 1-го – на початку 2-го тижня вагітності, другий – між 3-6-м тижнями. Прийнято виділяти 3 групи вроджених вад розвитку [12]:

- спадкові – 23% – наслідок мутацій спадкових структур

- екзогенні – 2% – результат дії тератогенних факторів (хімічної, фізичної та біологічної природи, до яких відноситься і материнсько-плодова інфекція)

- мультифакторіальні – 50,8% – результат спільної дії генетичних та екзогенних факторів

Доведено, що 80-90% випадків вродженої та спадкової патології виникає вперше в генетично не обтяжених сім'ях. Репродуктивні втрати складають 50% зачат' і також обумовлені змінами в статевих клітинах. А втім, на розвиток плоду впливають стан здоров'я та вік батьків, „перезрівання” статевих клітин, фактор сезонності, що потрібно враховувати при плануванні кожної вагітності. Тому профілактика вродженої та спадкової патології набуває величезного значення [9, 11].

Розрізняють 4 рівні профілактики вродженої та спадкової патології:

Прегаметичний. Полягає в охороні навколишнього середовища та здоров'я в репродуктивному віці.

Презиготичний. Включає заходи прекоцепції (дошлюбне медико-генетичне консультування, повне обстеження подружжя, прийом антимуагенів, які мають властивість зменшувати помилки репарації та реплікації ДНК – вітамінів та провітамінів і, обов'язково, фолієвої кислоти). Вперше зв'язок між недостатністю фолатів та вродженими вадами розвитку плоду був встановлений в 1964 році. Попри те, що механізм захисної дії фолієвої кислоти не встановлено, її вживанням можна запобігти вродженим вадам розвитку нервової трубки, обличчя (розщілини губи та /або піднебіння), серця, редуційним вадам кінцівок, сечовивідних шляхів. Вважають, що 80% випадків дефектів нервової трубки викликані дефіцитом фолієвої кислоти в організмі вагітної. Оскільки більшість вагітностей є незапланованими, а вроджені вади розвитку формуються на 3-4 тижнях вагітності, ВОЗ рекомендує всім жінкам дітородного віку приймати щодня 400 мкг фолієвої кислоти [13].

Пренатальний. Охоплює всі види пренатальної діагностики, зокрема неінвазивну (медико-генетичне консультування, масовий та селективний ультразвуковий скринінг вагітних, скринінг маркерів материнської сироватки), а також інвазивну.

Постнатальний. Дозволяє здійснити ранній вияв та лікування (скринуючі програми новонароджених, медико-генетичне консультування).

Матеріали і методи. Проведено аналіз 413 „Повідомлень про народження дитини (плоду) з вродженою вадою розвитку”, які надійшли до обласного медико-генетичного кабінету на протязі

1998-1999 рр., та 525 „Повідомлень про народження дитини та обстеження на наявність вроджених вад розвитку” (форма 149-1/0), введених з 2000 року.

Результати досліджень та їх обговорення. При

зменшенні кількості пологів відмічено тенденцію до зростання частоти вроджених вад розвитку в новонароджених в Закарпатській області, що корелює з даними по Україні [1, 3, 4, 6, 7, 10] (рис.1).

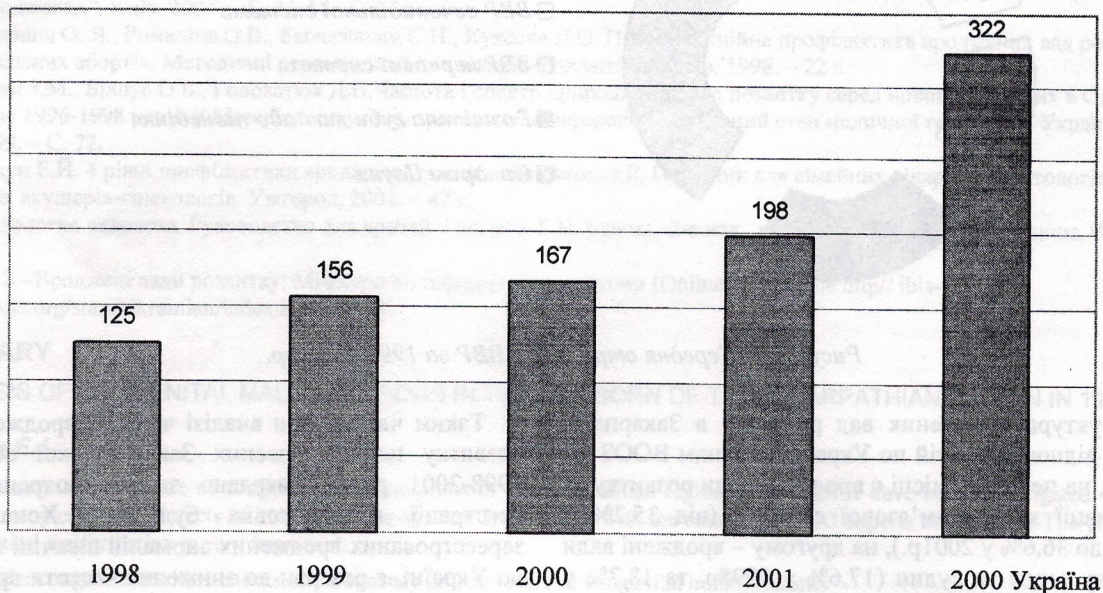


Рисунок 1. Порівняльна частота вроджених вад розвитку в 1998-2001 рр. в Закарпатській області та Україні в 2000р. (на 10 тисяч живонароджених)

Необхідно відмітити і додаткові опосередковані фактори, які впливають на зростання частоти вроджених вад розвитку новонароджених в області за останні роки: покращення реєстрації цих станів у пологових будинках, в тому числі і внаслідок

введення в дію Цільової комплексної програми генетичного моніторингу в Україні на 1999-2003 рр., затвердженої Указом Президента України від 04.02.1999 №118/99.

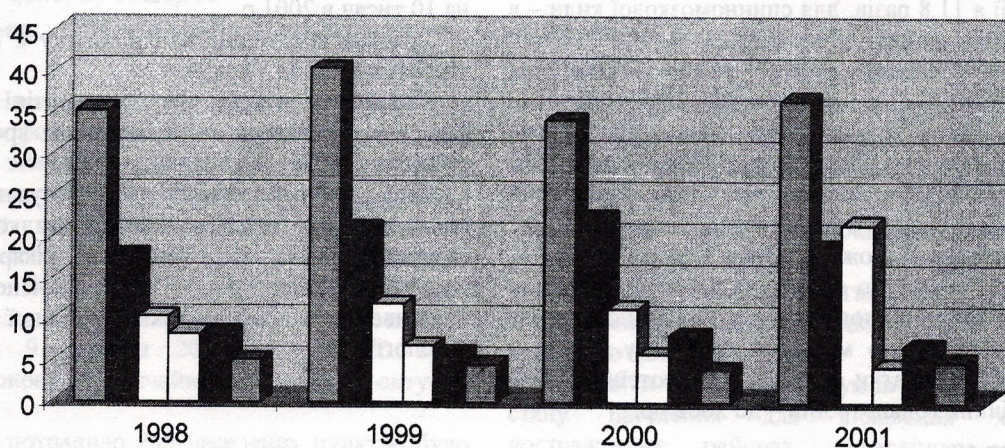


Рисунок 2. Структура вроджених вад розвитку (ВВП) за 1998-2001 рр. (% від загальної кількості)

- ВВП та деформації кістково-м'язевої системи
- ВВП системи кровообігу
- ВВП сечовидільної системи
- ВВП нервової системи
- Розщілина губи та / або піднебіння
- Синдром Дауна

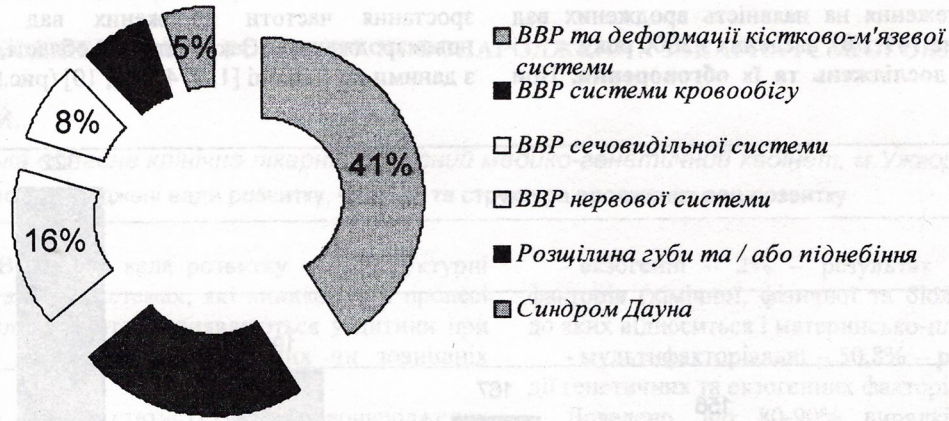


Рисунок 3. Середня структура ВВР за 1998-2001 рр.

Структура вроджених вад розвитку в Закарпатті (рис.2) відповідає такій по Україні та даним ВООЗ [6-7]. Так, на першому місці є вроджені вади розвитку та деформації кістково-м'язевої системи (від 35,2% у 1998р. до 36,6% у 2001р.), на другому – вроджені вади розвитку серця та судин (17,6% у 1998р. та 18,7% у 2001р.), на третьому – аномалії сечовидільної системи в 1998-2000 рр. (10,3% у 1998р. і 21,5% у 2001р.), (рис.2, 3). Зростання аномалій сечостатевої системи у 2001р. пов'язано з налагодженням їх реєстрації.

Знизилась частота вроджених вад розвитку нервової системи (з 8,2% в 1998 р. до 4,3% в 2001 р.) завдяки проведенню ультразвукового скринінгу вагітних та елімінації уражених плодів, що дозволило зменшити поширеність цих вад серед новонароджених в середньому за 1998-2001 роки для аненцефалії в 11,8 разів, для спинномозкової кили – в 1,4 рази і для гідроцефалії – у 5,5 раз.

Частота розщілин губи та/або піднебіння перевищила таку по Україні в 2000-2001рр. і становила 13–13,5 випадків на 10 тисяч новонароджених (по Україні у 2000 р. – 10 на 10 тисяч), що свідчить про відсутність прекоцепційної підготовки в широкому масштабі, а саме – прийому фолієвої кислоти. Також вищою є частота синдрому Дауна в 2001 р. (9,9 по області та 8,4 на 10 тисяч по Україні в 2000 р. відповідно), що пов'язано, в тому числі, і з відсутністю масового скринінгу маркерів материнської сироватки на альфафетопротеїн до 2000 і на хоріонічний гонадотропін – до 2002 рр.

ЛІТЕРАТУРА

1. Арбузова С.Б., С.Б., Николенко М.И. Анализ структуры врожденных пороков развития в Донецкой области. // Матеріали науково-практичної конференції „Сучасний стан медичної генетики в Україні”. Київ, 1999. – С. 9-10.
2. Бочков Н.П. Клиническая генетика. -М.: Медицина, 1997. – 288с.
3. Галаган В.О. Моніторинг вроджених вад розвитку у новонароджених м. Києва. // Матеріали науково-практичної конференції “Генетичний моніторинг населення України”. Київ, 2001. – С. 26.
4. Германов В.Т., Бескоровайна С.В., Андрущенко О.Н., Селезнева Л.А. Врожденные пороки развития у детей Луганской области. // Матеріали ІІ конгресу української асоціації спеціалістів УЗД в перинатології, генетиці та гінекології „Плід як частина родини”. Харків, 2000. – С.22-23
5. Гнатейко О.З., Гнатейко Н.О. Медико-генетичне консультування в Україні. // Матеріали науково-практичної конференції „Сучасний стан медичної генетики в Україні”. Київ, 1999. – С. 45-46.

Таким чином, при аналізі частоти вроджених вад розвитку новонароджених Закарпатської області у 1998-2001 роках виявлено значне покращення їх реєстрації в пологових будинках. Хоча рівень зареєстрованих вроджених аномалій нижчий за рівень по Україні, є резерви до зниження частоти вродженої патології шляхом її профілактики.

Висновки. Структура вроджених вад розвитку в цілому корелює з даними по Україні та ВООЗ, за якими перше місце займають аномалії кістково-м'язевої системи, друге та третє – вроджені вади розвитку серцево-судинної та аномалії сечостатевої систем.

При зменшенні кількості пологів виявлено тенденцію до зростання частоти вроджених аномалій у новонароджених від 126 на 10 тисяч в 1998 р. до 198 на 10 тисяч в 2001 р.

Частота вроджених вад розвитку є нижчою, ніж зареєстрована по Україні.

Потребує покращення реєстрація не грубих, сумісних з життям та множинних вроджених вад розвитку.

Очевидною є необхідність застосування чотирьох рівнів профілактики вродженої та спадкової патології та ознайомлення широкого кола лікарів, особливо сімейних, педіатрів, акушерів-гінекологів з можливостями профілактики вродженої та спадкової патології.

6. Гнатейко О.З. Аналіз діяльності медико-генетичної служби за 1999 рік. Службовий лист МОЗ України від 04.08.2000р. № 40-275 с.
7. Гнатейко О.З. Аналіз діяльності медико-генетичної служби за 2000 рік. Службовий лист МОЗ України від 25.05.2001р. №4.40-182 с.
8. Гойда Н.Г., Моїсеєнко Р.О., Суліма О.Г., Шунько Є.Є., Гуліда Л.В. Вроджені аномалії розвитку – проблемні питання в неонатології. // Матеріали науково-практичної конференції „Профілактика, діагностика і корекція вроджених вад розвитку у новонароджених”. Київ, 2001. – С. 16-17.
9. Гречаніна О.Я., Ромадіна О.В., Бабджанян Є.Н., Куксова Л.О. Преконцепційна профілактика вроджених вад розвитку та самовільних абортів. Методичні рекомендації для лікарів-курсантів. Харків, 1998. – 22 с.
10. Живац З.М., Білоус О.Б., Головатюк Д.П. Частота і спектр природжених вад розвитку серед новонароджених в Одеській області за 1996-1998 роки. // Матеріали науково-практичної конференції „Сучасний стан медичної генетики в Україні”. Київ, 1999. – С. 72.
11. Пацкун Е.Й. 4 рівні профілактики вродженої та спадкової патології. Посібник для сімейних лікарів, неонатологів, педіатрів, акушерів-гінекологів. Ужгород, 2001. – 47 с.
12. Тератология человека. Руководство для врачей. Под ред. Г.И.Лазюка.-2-е изд., пере раб. и доп. –М.: Медицина, 1999. – 480с.
13. I.B.I.S.–Вроджені вади розвитку: Міжнародні інформаційні системи [Online]. Available [http// ibis-birthdefects.org/start/Ukrainian/index.htm](http://ibis-birthdefects.org/start/Ukrainian/index.htm) [2000].

SUMMARY

ANALYSIS OF CONGENITAL MALFORMATIONS IN THE NEWBORN OF TRANSCARPATHIAN REGION IN 1998-2001

Patskun E.J.

The frequency and structure of congenital malformations in Transcarpathian region in 1998-2001 have been investigated. The first place is occupied by the defects of bone-muscular system. It coincides with the results of WHO experts estimations. The prevention of congenital malformation is very important.

Key words: congenital malformations, the frequency and structure of congenital malformations