

УДК 616—007:616—053.31

ЧАСТОТА И СТРУКТУРА ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ У НОВОРОЖДЕННЫХ

Г. Г. ОКОЕВ, И. П. ЗУРАБЯН, Э. С. БОЛЯН, И. В. СИМОНЯН,
С. А. МИДЯН, Э. Н. ОГАНОВ

Ключевые слова: врожденные пороки развития, структура множественных врожденных пороков развития.

В последние годы резко изменилась структура детской заболеваемости и смертности. На фоне снижения бактериальных инфекций значительно чаще стали диагностироваться острые вирусные респираторные инфекции [6] и микоплазменная инфекция [2]. Наряду с этим, значительно увеличился удельный вес врожденных пороков развития (ВПР), которые в структуре перинатальной и ранней детской смертности занимают III—IV места [3]. Дальнейшее снижение детской заболеваемости и смертности связано с разработкой эффективных мер профилактики ВПР, какими являются медико-генетическое консультирование и пренатальная диагностика.

ВПР—довольно гетерогенная группа врожденной патологии, среди причин которой ведущее место занимают наследственные факторы. По данным Лазюка и Усовой [4], из общего числа ВПР 76,7% составляют изолированные пороки, 18,0%—множественные врожденные пороки развития (МВПР) и 5,3%—системные. Установлено, что менделирующие ВПР составляют 13% (в том числе 5,3%—рецессивные и 7,7%—доминантные формы), хромосомные синдромы—5,2%, мультифакториальные—53,0%, средовые—1,9%.

При изучении врожденных пороков развития важны вопросы их популяционной распространенности и точное знание этиологической структуры, являющиеся основой для создания долговременной программы генетического мониторинга, а также составной частью профилактических мероприятий, осуществляющихся через медико-генетическое консультирование [5].

В настоящей работе представлены результаты изучения частоты ВПР и структуры МВПР по данным родильных домов г. Еревана.

Для выявления частоты рождения детей с ВПР использованы архивные материалы родильных домов г. Еревана за 1975—1981 годы, а также данные специальной регистрации за 1982—1983 годы. Регистрацию ВПР осуществляли по данным заключений педиатров и выписок из протоколов патологоанатомического вскрытия, распределив их по годам и отдельным родильным домам. В анализ включали те типы ВПР, которые выявляются независимо от квалификации врачей: случаи МВПР, пороки центральной нервной системы (анэнцефалия, гидроцефалия, спинномозговые грыжи, черепномозговые грыжи, микроцефалия), расщелина губы и неба, полисиндактилия, пороки конечностей, атрезия пищевода, прямой кишки и ануса.

Всего изучено 188609 историй рождения детей, среди которых в 1317 случаях (что составляет 6,98 на 1000 рождений) диагностированы перечисленные выше ВПР (табл.

1 и рис.) Можно видеть, что значительный удельный вес составляют МВПР—41,5% от общего числа детей с ВПР. Этот показатель не отражает реального соотношения МВПР и изолированных ВПР, так как в список последних были включены лишь 13

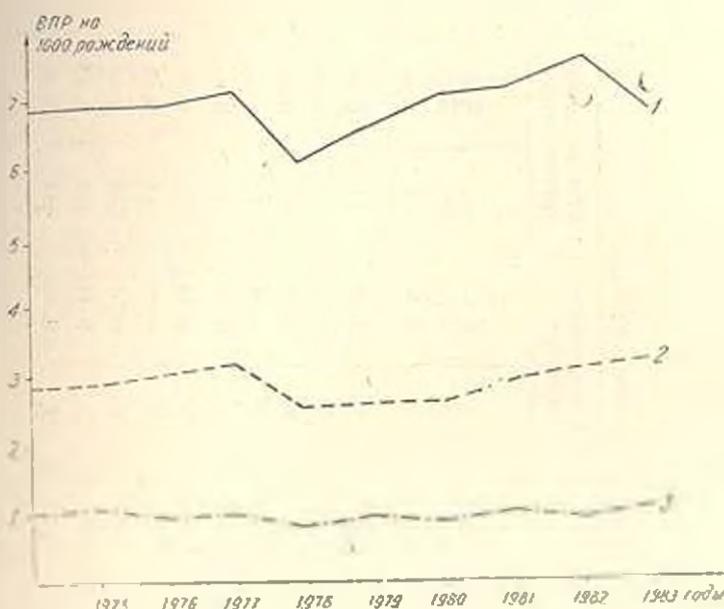


Рис. Колебания врожденных пороков по годам: 1 — общее число врожденных пороков развития; 2 — множественные врожденные пороки развития; 3 — синдром Дауна.

Сравнение частоты встречаемости МВПР и изолированных ВПР по отдельным годам обнаружило ее стабильность в период 1975—1983 годов.

Между отдельными родильными домами выявлено значительное различие в показателе общей частоты ВПР (от 5,54 до 9,49 на 1000 рождений), что связано, видимо, со специализацией каждого из них в родовспомогательной помощи при той или иной патологии беременности.

Анализ сезонных колебаний ВПР обнаружил тенденцию к увеличению частоты рождения детей с ВПР в осенний период (сентябрь—ноябрь), 8,2 на 1000 рождений, к уменьшению их в зимний период (декабрь—февраль), 6,3 на 1000 рождений, при 7,35 и 7,47 на 1000 рождений в весенний и летний периоды соответственно.

В последние годы на базе НИИ акушерства и гинекологии МЗ АРМССР организован текущий регистр рождений с ВПР как по родильным домам г. Еревана, так и районных больниц.

Основное внимание уделяется случаям с МВПР, анализ которых в наибольшей степени отвечает задачам генетического мониторинга и медико-генетического консультирования [1].

Проведен клинико-морфологический, клинико-генеалогический и цитогенетический анализ у 202 детей с множественными врожденными пороками развития, включая 139 случаев, выявленных в городе Ереване и 63 случая из районных родильных домов. Распределение их по отдельным нозологическим формам представлено в табл. 2.

Из хромосомных синдромов на основе клинико-морфологического и цитогенетического анализов в 59 случаях установлен синдром Дауна,

Частота рождения детей с ВПР по данным родильных домов г. Бревна

Таблица 1

Годы	Число рождений	ВПР		МВПР		Пороки ЦП		Расширенная группа		Полноразвитые синдактилии		Агрезия ануса, прямой кишки		Пороки конечностей	
		абсолютное число	на 1000 рождений	абсолютное число	на 1000 рождений	абсолютное число	на 1000 рождений	абсолютное число	на 1000 рождений	абсолютное число	на 1000 рождений	абсолютное число	на 1000 рождений	абсолютное число	на 1000 рождений
1975	19152	134	6,89	58	2,93	34	1,75	18	0,93	9	0,46	9	0,46	6	0,31
1976	20176	140	6,91	62	3,07	37	1,83	15	0,74	9	0,45	11	0,55	6	0,30
1977	20449	119	7,24	64	3,13	40	1,96	16	0,78	8	0,39	12	0,59	8	0,39
1978	20763	1,6	6,07	53	2,55	31	1,61	13	0,63	8	0,39	12	0,58	6	0,29
1979	20043	139	6,61	54	2,58	32	1,53	19	0,86	11	0,53	19	0,86	6	0,29
1980	21175	150	7,08	55	2,69	49	2,31	17	0,80	9	0,43	13	0,61	7	0,33
1981	21952	159	7,24	63	2,87	45	2,05	21	0,95	10	0,46	14	0,64	6	0,27
1982	21606	167	7,73	65	3,05	45	1,94	27	1,25	11	0,51	14	0,65	7	0,32
1983	22003	154	6,81	72	3,26	41	1,86	17	0,77	9	0,41	10	0,45	5	0,22
Всего	188609	1317	6,98	547	2,9	354	1,88	162	0,86	84	0,44	113	0,59	57	0,30

Основные группы синдромов множественных врожденных пороков развития

Группы синдромов	Число	%
Хромосомные синдромы	77	38,12
Многояичные синдромы	35	17,33
Синдромы с доминантным наследованием	14	6,93
Синдромы с рецессивным наследованием	19	9,41
Синдромы с X-сцепленным наследованием	2	0,99
Синдромы с неустановленным типом наследования	7	3,46
Синдромы с неустановленной этиологией	3	1,49
Неклассифицированные комплексы	76	37,62
Эмбриофетопатии	4	1,98
В с е г о	202	100

в 9—синдром Патау, в 6—синдром Эдвардса, в 2—синдром «кошачьего крика», в 1 случае синдром Вольфа-Хиршхорна.

Среди доминантных синдромов в 2 случаях диагностирован синдром БЕС, в 3—Ларсена, в 2—Куринта, по 1 случаю синдромов Франческетти, Нагера, «БОР», Апера, Стиклера и Хольта-Орама.

Рецессивные синдромы были представлены следующими пазологическими формами: синдром Меккеля—5 случаев, летальной карликовости—3 случая, кампомелический синдром—3, псевдоталидомидный синдром—1, синдром Фринса—1, Мора—1, КРП-II—1, гидролетальный синдром—1 случай.

Синдромы с X-сцепленным наследованием: РЛП-I—1 случай, синдром гидроцефалии и аплазии 1 пальца—1 случай.

Синдромы с неустановленным типом наследования: синдром Видеманна-Беквита—4 случая, де Ланге—2, Рубинштейна-Тейби—1 случай.

В 3 случаях установлены синдромы с неустановленной этиологией: синдромы «VATER» и амниотических перетяжек.

Среди четырех случаев эмбриофетопатии, исходя из анамнеза родителей и данных клинико-лабораторных исследований, диагностировано по одному случаю синдрома вирусной краснухи, сифилитической эмбриофетопатии, врожденного токсоплазмоза и эмбриофетопатический синдром в результате отравления свинцом. Таким образом, анализ учетно-оперативной документации родоопомогательных и детских лечебно-профилактических учреждений показал, что частота так называемых модельных типов ВПР, т. е. пороков, специально отобранных для исследования, исходя из предположения об их полном учете при рождении, составляет 7 на 1000 рождений. Этот показатель в сравнении с данными, полученными Лазюком и Усовой, несколько ниже. Это расхождение объясняется, по всей вероятности, тем, что цитируемые выше авторы учет ВПР проводили среди антенатально погибших плодов массой выше 600 г и у детей (как живых, так и мертворожденных) в возрасте до 1 года, а исходили из результатов учета антенатально погибших плодов массой выше 1000,0 г и детей в возрасте до 1 месяца.

Основные группы синдромов множественных врожденных пороков развития

Группы синдрома	Число	%
Хромосомные синдромы	77	38,12
Моногенные синдромы	35	17,33
Синдромы с доминантным наследованием	14	6,93
Синдромы с рецессивным наследованием	19	9,41
Синдромы с X-сцепленным наследованием	2	0,99
Синдромы с неустановленным типом наследования	7	3,46
Синдромы с неустановленной этиологией	3	1,49
Неклассифицированные комплексы	76	37,62
Эмбриофетопатии	4	1,98
В с е г о	202	100

в 9—синдром Патау, в 6—синдром Эдвардса, в 2—синдром «кошачье-го крика», в 1 случае синдром Вольфа-Хиршхорна.

Среди доминантных синдромов в 2 случаях диагностирован синдром ЕЭС, в 3—Ларсена, в 2—Куррита, по 1 случаю синдромов Франческетти, Нагера, «БОР», Апера, Стиклера и Хольта-Орама.

Рецессивные синдромы были представлены следующими нозологическими формами: синдром Меккеля—5 случаев, летальной карликовости—3 случая, кампомелический синдром—3, псевдоталидомидный синдром—1, синдром Фринса—1, Мора—1, КРП-11—1, гидролетальный синдром—1 случай.

Синдромы с X-сцепленным наследованием: РЛП-1—1 случай, синдром гидроцефалии и аплазии 1 пальца—1 случай.

Синдромы с неустановленным типом наследования: синдром Видеманна-Беквита—4 случая, де Ланге—2, Рубинштейна-Тейби—1 случай.

В 3 случаях установлены синдромы с неустановленной этиологией: синдромы «VATER» и амниотических перетяжек.

Среди четырех случаев эмбриофетопатий, исходя из анамнеза родителей и данных клинико-лабораторных исследований, диагностировано по одному случаю синдрома вирусной краснухи, сифилитической эмбриофетопатии, врожденного токсоплазмоза и эмбриофетопатический синдром в результате отравления свинцом. Таким образом, анализ учетно-оперативной документации родовспомогательных и детских лечебно-профилактических учреждений показал, что частота так называемых модельных типов ВПР, т. е. пороков, специально отобранных для исследования, исходя из предположения об их полном учете при рождении, составляет 7 на 1000 рождений. Этот показатель в сравнении с данными, полученными Лазюком и Усовой, несколько ниже. Это расхождение объясняется, по всей вероятности, тем, что цитируемые выше авторы учет ВПР проводили среди антенатально погибших плодов массой выше 600 г и у детей (как живых, так и мертворожденных) в возрасте до 1 года, а исходили из результатов учета антенатально погибших плодов массой выше 1000,0 и детей в возрасте до 1 месяца.

Более полный ответ на этот вопрос будет получен при анализе данных специальной текущей регистрации, которая осуществляется в родовспомогательных учреждениях г. Еревана и которая должна охватывать все детские поликлиники и стационары.

Анализ материалов показывает, что оперативная текущая регистрация детей с врожденными пороками развития, с тщательным врачебным осмотром каждого ребенка, клинико-морфологическим, клинико-генетическим и цитогенетическим исследованиями всех множественных врожденных пороков развития оказывается более информативной и надежной.

НИИ акушерства и гинекологии им. П. К. Крупской

МЗ Армянской ССР

Поступило 12 VII 1984 г.

ЛИТЕРАТУРА

1. Бочков Н. П. Генетика человека (наследственность и патология), М., 1978
2. Гусман В. С., Непомнящая Е. М. Архив патологии, 7, 78—82, 1980.
3. Лазюк Г. И. Архив патологии, 7, 24—28, 1980.
4. Лазюк Г. И., Усова Ю. И. Тез. докл. I Всесоюзного съезда медицинских генетиков, 185, Киев, 1983
5. Кулешов Н. П., Шрам Р. В кн.: Перспективы медицинской генетики. Под ред. Бочкова Н. П., М., 1982.
6. Цинзерлинг А. В. Архив патологии, 7, 10—15, 1980

«Биолог. ж. Армения», т. XXXI/III, № 3, 1985

КРАТКИЕ СООБЩЕНИЯ

УДК 631.83.004.14

ФОРМЫ КАЛИЯ В КАРБОНАТНОМ ЧЕРНОЗЕМЕ ПРИ ДОЛГОЛЕТНЕМ ПРИМЕНЕНИИ КАЛИЙНЫХ УДОБРЕНИЙ

А. Р. КАРАПЕТЯН

Ключевые слова: чернозем карбонатный, удобрения калийные.

При взаимодействии с почвой калий, внесенный с удобрениями, претерпевает разнообразные изменения и превращения, которые в зависимости от почвенно-климатических условий проявляются по-разному. Это в значительной мере определяет действие калийных удобрений.

Установлено, что многолетнее систематическое применение калийных удобрений на дерново-подзолистых суглинистых и черноземных почвах не приводит к значительному увеличению обменного калия. В этих почвах наблюдается наибольшее необменное поглощение [4, 7]. По многолетним данным Ротамстедской опытной станции, при систематическом применении удобрений около 90% не использованного растениями калия может закрепиться в необменной форме [5].