

УДК: 616.24-053.2 – 055.5/+, 618.1

К ВОПРОСУ О РАСПРОСТРАНЕННОСТИ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ В СТРУКТУРЕ ПЕРИНАТАЛЬНОЙ ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ И СМЕРТНОСТИ В АРМЕНИИ

Р.А.Абрамян, Л.В.Геворкова

*/Ереванский государственный медицинский университет им. М.Гераци,
кафедра акушерства и гинекологии N2/
355078 Ереван, ул. Маркаряна, 6/2*

Ключевые слова: плод, врожденные пороки развития, частота, структура, перинатальная заболеваемость, перинатальная смертность, генетический мониторинг, профилактика

На современном этапе развития перинатологии проблема врожденных пороков развития (ВПР) продолжает оставаться одной из главных. Интерес к ней вызван относительно высокой частотой данной антенатальной патологии в популяции, увеличением удельного веса в структуре детской заболеваемости и смертности, возможностью использования в качестве генетического мониторинга [4]. Поэтому динамический учет частоты и структуры ВПР в разных странах и в разных регионах одной страны постоянно привлекает внимание исследователей. Врожденные аномалии можно рассматривать не только как причину рождения больного ребенка, но и как индикатор опасности мутагенных и тератогенных воздействий.

Статистические сводки о частоте врожденной наследственной и ненаследственной патологии крайне неутешительны. По данным комитета экспертов ВОЗ, они колеблются в широких пределах, составляя в отдельных странах от 2,7 до 16,3% [2].

Изучение распространенности ВПР у новорожденных в Армении за 1961–1973 гг. показало ее сравнительно большую частоту (5,07). Среди детей, родившихся живыми на 1000 новорожденных отмечалось повышение пороков развития с 3,5 в 1961 до 5,5 в 1973г.

При классификации пороков развития по системам и органам ведущее место заняли пороки сердечно-сосудистой системы (33,3%) и ЦНС (24,3%). С 1979 по 1983 г. процент врожденных аномалий в период новорожденности составил 10,9% и за последние 14 лет не имеет тенденции к снижению [1,5].

В Армении врожденные и генетические нарушения занимают второе место по распространенности среди причин заболеваемости у новорожденных (таблица).

Оценка частоты ВПР у новорожденных проводилась на основании ретроспективного изучения архивного материала родильных домов, детских прозектур (журналы регистрации рожениц, истории развития новорожденных, протоколы вскрытий) г. Еревана за 1995–1998 гг., а также данных, предоставленных Информационно-аналитическим центром здравоохранения Армении. В анализ были включены все летальные ВПР, выявленные при патологоанатомическом исследовании.

Результаты и обсуждение

Всего изучено 51555 историй родов. Установлено достоверное увеличение частоты случаев врожденных аномалий у новорожденных за последние 4 года. Средняя частота этой патологии составила 12,9 на 1000 рождений.

Между отдельными родильными домами г. Еревана было выявлено значительное расхождение в показателе общей частоты ВПР (от 7,85 до 13,27 на 1000 родившихся новорожденных). Ведущее место среди них занимают костно-мышечные аномалии, пороки лица и ЦНС, реже встречаются врожденные пороки сердца, пороки желудочно-кишечного тракта и хромосомные аномалии. Данные, полученные в ходе настоящего исследования, несколько отличаются от данных международного регистра [9]. Это неудивительно, т.к. точную информацию о распространенности ВПР среди новорожденных по нозологическим формам получить довольно трудно из-за их широкого многообразия, а также потому, что многие из них, вызывая раннюю смерть, остаются недиагностированными в связи с отсутствием специализированных служб. Была проанализирована перинатальная смертность при ВПР. В настоящее время в Армении врожденные аномалии встречаются у 19,8% перинатально умерших новорожденных. По отдельным годам она представляет следующую картину (рис.).

По данным зарубежных исследователей, частота врожденных аномалий плодов и новорожденных в последние годы колеблется по секционным наблюдениям от 21 до 41%. ВПР в 82,3% случаев являются основным заболеванием в патологоанатомическом диагнозе, в 7,5% входят в состав комбинированного заболевания и в 0,2% случаев являются сопутствующим заболеванием [3].

При изучении секционного материала Республиканского перинатального центра за последние 4 года на 1662 патологических вскрытия новорожденных удельный вес данной патологии составил 11,1%. Анализ этиологической структуры ВПР показал, что наибольший удельный вес (50,8%) имеют ВПР мультифакториального происхождения, затем мономутантные пороки (14,3%), в том числе наследуемые по доминантному (18,4%) и рецессивному типу (5,9%). На изолированные и системные пороки приходилось 74,5% всех врожденных аномалий, на множествен-

ные – 25,5%. Необходимо подчеркнуть превышение почти в 2 раза частоты пороков ЦНС.

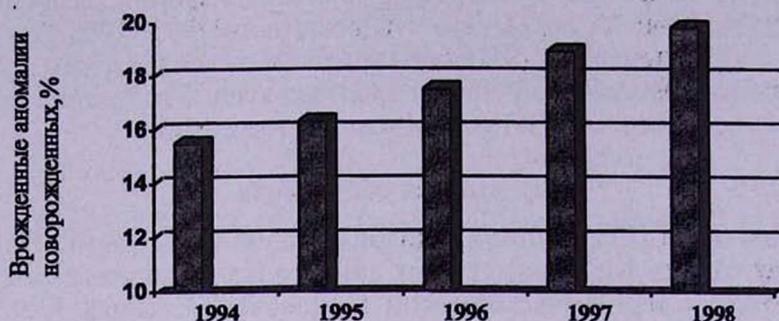


Рис. Процент врожденных аномалий новорожденных в структуре перинатальной смертности

Таблица

Заболееваемость новорожденных во врачебных родовспомогательных учреждениях Армении

| Патология | Число заболевших и родившихся больными на 1000 родившихся доношенными по годам | | | | | | | | | | | | | | |
|--|--|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|
| | 1980 | 1985 | 1986 | 1987 | 1988 | 1989 | 1990 | 1991 | 1992 | 1993 | 1994 | 1995 | 1996 | 1997 | 1998 |
| Общее число | 64.7 | 76.5 | 73.5 | 76.4 | 76.2 | 81.0 | 83.4 | 85.2 | 72.9 | 80.0 | 77.1 | 84.1 | 87.1 | 88.1 | 96.7 |
| Врожденные аномалии | 9.0 | 7.7 | 8.0 | 8.9 | 9.0 | 9.0 | 8.3 | 9.8 | 9.3 | 9.9 | 10.6 | 11.0 | 12.5 | 13.2 | 15.7 |
| Родовые травмы | 15.9 | 5.3 | 6.7 | 6.3 | 8.2 | 9.3 | 7.7 | 7.2 | 4.0 | 3.9 | 9.7 | 8.1 | 11.0 | 10.1 | 6.0 |
| Внутриутробная гипоксия и асфиксия в родах | 21.9 | 26.0 | 25.0 | 26.4 | 24.6 | 31.4 | 32.0 | 37.5 | 27.0 | 35.8 | 32.4 | 33.4 | 32.7 | 39.4 | 49.2 |
| Пневмония врожденная | 4.6 | 2.1 | 2.2 | 3.2 | 3.0 | 2.1 | 2.1 | 1.7 | 1.9 | 1.3 | 0.9 | 1.1 | 1.4 | 1.6 | 1.5 |
| Септицемия | 0.8 | 0.1 | 0.2 | 0.3 | 0.2 | 0.1 | 0.1 | 0.03 | 0.03 | 0.08 | - | 0.09 | 0.02 | 0.15 | 0.05 |
| Гемолитическая болезнь | 7.3 | 4.6 | 5.4 | 5.9 | 5.8 | 4.4 | 4.7 | 5.6 | 3.8 | 4.4 | 3.6 | 4.4 | 4.3 | 4.0 | 4.3 |

В настоящее время при наличии стабильно высокого процента ретроспективного консультирования положительных сдвигов в объеме проспективного медико-генетического консультирования не наблюдается. Это связано не только с техническими возможностями, но также касается вопросов организационного аспекта.

В ходе данного исследования были разработаны анкеты, которые способствуют выявлению семей с высоким риском развития врожденных и наследственных заболеваний, своевременной диспансеризации беременных женщин из групп риска по перинатальной и материнской патологии и проведению генетико-профилактических мероприятий.

Наши исследования свидетельствуют, что подверженные риску супружеские пары не получают достаточной информации, не направляются в службы пренатальной диагностики, в результате чего диагноз ставится слишком поздно, хотя уже в I триместре беременности с помощью ультразвуковых методов исследования можно оценить элементы спинного и головного мозга плода, желудок, ткани печени и селезенки, органы грудной клетки, надпочечники, мочевого пузыря, костно-суставную систему и, следовательно, выявить нарушения в их развитии.

Ультрасонография дает возможность выявлять 70% основных пороков развития посредством обычного сканирования. При наличии подозрения на аномалию плода она должна быть подтверждена специалистом по фетальной медицине во избежание вероятности неправильной интерпретации изображения и неправильной постановке диагноза.

На основе информации о выявленных нами семьях с ВПР была создана компьютеризованная база данных проспективного генетического регистра. Такой современный подход обеспечит объективную оценку динамического уровня врожденной и наследственной патологии в популяциях человека [6].

ВПР является тяжелым бременем не только для семьи, но и для общества в целом. В связи с этим особо актуальны вопросы, связанные с первичной профилактикой данной патологии. Если до 70-х годов подходы к этой проблеме ограничивались семейным анамнезом, физикальным обследованием и традиционными биохимическими пробами, то в связи с созданием новых диагностических систем и технологий появилась возможность проведения профилактики заболеваний врожденного мультифакториального генеза на популяционном уровне [7].

Истинные масштабы проблемы ВПР мы пока не в силах оценить. При проведении ретроспективного исследования 51555 историй родов за период с 1995 по 1998 г. в Ереване мы столкнулись с трудностями, связанными с отсутствием единых методологических и методических принципов выявления, учета и диагностики пороков развития. Кроме того, необходимо учесть, что мы часто не имеем возможности использовать уже разработанные методы оценки нарушений развития плода у всех, кто в этом нуждается. В современных условиях особую актуальность приобретают вопросы создания генетического регистра, содержащего информацию о семьях с ВПР. Наши исследования позволили сделать вывод, что именно компьютеризованная программа регистра обеспечит регистрацию, хранение, поиск и статистический анализ генетической информации.

Повышение частоты ВПР в структуре перинатальной заболеваемости и смертности свидетельствует о неблагоприятной экологической обстановке в республике, в связи с чем нам представляется возможным проведение следующих профилактических мероприятий: расширение разъяснительной работы среди молодого населения; выделение групп высокого риска по рождению детей с ВПР; массовое применение ультразвуковых скрининговых программ.

Проведенное исследование показало, что динамический учет распространности и структуры ВПР у новорожденных и комплексное выявление беременных, относящихся к группе высокого риска по данной патологии, своевременная первичная профилактика, а также консультирование и скрининг до зачатия открывает реальные возможности для предотвращения рождения детей с наиболее тяжелыми и танатогенно-значимыми пороками.

Поступила 25.09.99

**ԲՆԱԾԻՆ ԱՐԱՏՆԵՐԻ ՏԱՐԱԾՎԱԾՈՒԹՅՈՒՆԸ ՊԵՐԻՆԱՏԱԼ
ՀԻՎԱՆԳՈՒԹՅԱՆ ԵՎ ՄԱՀԱՅՈՒԹՅԱՆ ԿԱՌՈՒՅՎԱԾՔՈՒՄ**

Ռ.Ա.Արրահանյան, Լ.Վ.Գևորգովա

Կատարվել է Հայաստանում նորածնային շրջանում զարգացման բնածին արատների (ՁԲԱ) տարածվածության ուսումնասիրություն: Հաճախականությունը հաշվարկվել է Երևանում 1995-98 թթ. ընթացքում տարբեր ծննդատներում և դիս-հեռձարաններում եղած արխիվային նյութերի, ինչպես նաև ՀՀ ԱՆ տեղեկատվական-վերլուծական կենտրոնի վիճակագրական տվյալների հիման վրա:

14 տարվա ընթացքում ՁԲԱ-ի միջին հաճախականությունը կազմում է 10,9 1000 նորածնին: Վերջին 4 տարիների ընթացքում նշվում է այս ախտաբանության հստակ ավելացում նորածնիների մոտ: Դրանց մեջ գերակշռում են ոսկրամկանային անոմալիաները, ԿՆՀ արատները (անէնցեֆալիա, հիդրոցեֆալիա, spina bifida), դեմքի արատներ (նապաստակի շուրթ, գայլի երախ), ավելի հազվադեպ՝ ՄՆԱ, ՄՄՏ-ի արատներ, քրոմոսոմային անոմալիաներ:

Առկա տվյալների հետադարձ ուսումնասիրությունը բացահայտել է, որ Հայաստանում բնածին արատները պերինատալ շրջանի մահացության պատճառների շարքում իրենց տեսակարար կշռով զբաղեցնում են երկրորդ տեղը:

Հետազոտության ընթացքում եղիների մոտ առանձնացվեցին ՁԲԱ-ի բարձր ռիսկի խմբեր, որոնց մոտ անցկացվեցին համալիր հետազոտություններ՝ կիրառելով պրենատալ ախտորոշման տարբեր ժամանակակից մեթոդներ:

Մտեղծվել են պրոսպեկտիվ գենետիկ ռեգիստրի համակարգչային տվյալներ, որոնք պարունակում են ՁԲԱ-ով հիվանդների մասին տեղեկություններ:

Հորվածում քննարկվում են նաև ՁԲԱ-ն որպես գենետիկ մոնիտորինգ օգտագործելու հարցերը, ինչպես նաև ժառանգական և ոչ ժառանգական ախտաբանությունների արդյունավետ կանխարգելման հիմնական ուղղությունները:

TO THE QUESTION OF SPREADING OF THE FETUS DEVELOPMENTAL DISORDERS IN THE STRUCTURE OF PERINATAL MORBIDITY AND MORTALITY IN ARMENIA

R.A.Abrahamyan, L.V.Gevorkova

The rate and the structure of the fetus congenital defects in perinatal period have been studied in Armenia, based on retrospective review of archival materials of maternity hospitals, prosectoriums of the city of Yerevan from 1995 to 1998 and also statistical data of the Republic Information Analytic Center of Public Health Care of Armenia.

The average rate of the fetus developmental disorders in the last 14 years has been 10.9 per 1000 newborns. During the last 4 years a reliable increase of the rate of this pathology among newborns is noticeable. In the leading position among them are the defects of musculoskeletal, central nervous systems (anencephaly, hydrocephaly, spina bifida), cleft lip and palate. Retrospective analysis of medical documents showed that the fetus congenital defects take the second place in mortality causes in perinatal period in Armenia.

During our research patients at risk for the fetus developmental disorders were prospectively evaluated by different invasive and noninvasive procedures of prenatal diagnosis. The computer database of prospectively genetic register containing the information about families with congenital defects was created.

Questions concerning the use of developmental disorders of the fetus as genetic monitoring are discussed. The basic directions of the hereditary and non-hereditary pathology are presented.

ЛИТЕРАТУРА

1. Елоян Е.С. В сб.: Актуальные вопросы акушерской и перинатальной патологии в группах высокого риска. М., 1985, с.104.
2. Лазюк Г.И. Тератология человека. М., 1991.
3. Лазюк Г.И., Черствой Е.Д. Архив патологии, 1986, 9, с. 20.
4. Лурье И.В., Николаев Д.Л. Генетика, 1983, 1, с. 165.
5. Окоев Г.Г., Зурабян И.П. и др. Биол. ж. Армении, 1985, 38, 3, с. 260.
6. Хартоник А.М. Здравоохранение Белоруссии, 1985, 6, с. 37.
7. Далагова Л.В. Акуш. и гинекол., 1999, 1, с. 23.
8. Lilford R. Prenatal Diagnosis and Prognosis Butterworth., London, 1990.
9. Plaff M.J. Child health statistics. Review, Arch. Dis. Child., 1998, 79: 6: 523.