

АНАЛИЗ ПОПУЛЯЦИОННОЙ ЧАСТОТЫ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ЖКТ У НОВОРОЖДЕННЫХ В РЕСПУБЛИКЕ БЕЛАРУСЬ

Лазаревич А.А.¹, Бовтюк Н.Я.²

¹ Государственное учреждение

«Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя»,

² Белорусский государственный медицинский университет,

г. Минск, Республика Беларусь

Резюме. Популяционная частота врожденных пороков развития желудочно-кишечного тракта (ВПР ЖКТ) в Республике Беларусь (РБ) составила 10,7 на 10 000 новорожденных. При исследовании исходов беременностей зарегистрирован рост доли прерванных случаев пороков развития (ПР) ЖКТ с 28,8 % в 2014 г. до 52,1 % в 2023 г. Данный факт позволяет утверждать о значительном улучшении качества пренатальной диагностики и уменьшении срока гестации на момент выявления ПР ЖКТ (до 22 недель) у плода в РБ. Наиболее частыми ВПР ЖКТ среди живорожденных явились ПР толстого кишечника и ануса (36,2 %), что может свидетельствовать о сложности пренатальной диагностики этой группы пороков до 22 недель гестации. В основном аноректальные пороки диагностируются постнатально, несмотря на то что 27,4 % из них входят в состав множественных ВПР (МВПР). ПР пищевода/желудка регистрировались в 30,8 % случаев, ПР двенадцатиперстной кишки и тонкого кишечника – в 24,2 % случаев. Средний вес новорожденных составил 2890 гр. 30,8 % детей имели вес ниже 2500 гр., в том числе экстремально низкую и очень низкую массу тела имели 6 % живорожденных, из них умерло 23 %, из которых 87,5 % имели МВПР и хромосомную патологию. Низкая масса тела наблюдалась у 25 % детей, из них умерло 10,8 %. 69 % умерших пробандов с низкой массой тела имели МВПР, в том числе 25 % – хромосомную патологию.

Ключевые слова: врожденные пороки желудочно-кишечного тракта, популяционная частота.

Введение. Одними из часто встречающихся и наиболее сложными для диагностики ВПР являются ВПР ЖКТ. К ним относятся стенозы, атрезии, удвоения пищевода, тонкого и толстого кишечника, аноректальные пороки, аномальное положение органов ЖКТ, различные виды ВПР поджелудочной железы и др. Каждая нозологическая форма порока ЖКТ может быть изолированной, однако в 30–50 % случаев она сочетается с другими врожденными аномалиями [1]. Популяционная частота и структура ВПР ЖКТ в целом и по отдельным нозологическим формам достоверно неизвестна. ВПР ЖКТ нередко являются проявлением хромосомных болезней (ХБ) и генных синдромов, поэтому структура ВПР ЖКТ, диагностируемая пренатально у плодов в 1 и 2 триместрах беременности, значительно отличается от нозологических форм, диагностируемых постнатально у новорожденных. В то же время не ясно, имеется ли корреляция между отдельными видами пороков ЖКТ и определенными наследственными синдромами [1, 2]. Этиологическая гетерогенность пороков ЖКТ осложняет диагностику, консультирование, лечение, требуя во многих случаях знания клинических проявлений значительного числа наследственных синдромов и ассоциаций, компонентом которых могут быть исследуемые пороки.

Материалы и методы. Популяционная частота ВПР ЖКТ определялась по базе данных Белорусского регистра врожденных ВПР, который функционирует с 1979 года и охватывает всю территорию республики.

Количество родов и новорожденных за исследуемый период уточнялись по данным Министерства статистики и анализа Республики Беларусь (РБ).

Спектр ПР ЖКТ, выявляемых у живорожденных, мертворожденных и абортированных плодов в 1 и 2 триместрах беременности оценивался по историям родов, генетическим картам пробандов с ПР ЖКТ, протоколам вскрытия мертворожденных, умерших и абортированных по медицинским показаниям плодов с верифицированными диагнозами ПР ЖКТ [1].

Для статистического анализа полученных данных использовались следующие методы: для проверки характера полученных данных использовали критерий нормальности Колмогорова – Смирнова. Количественные данные представлены в виде среднего \pm стандартное отклонение или процентильном диапазоне. Для сравнения количественных данных использовали критерий Стьюдента, Манна – Уитни. Достоверная статистическая значимость считалась при $p \leq 0,05$.

Результаты и обсуждение. За 10 летний период (2014–2023) в РБ было зарегистрировано 1063 случая ПР ЖКТ. Популяционная частота ПР ЖКТ в РБ составила 10,7 на 10 000 новорожденных [1]. Динамика ПЧ за исследуемые годы в РБ представлена на рисунке 1.



Рисунок 1 – Динамика популяционной частоты (на 10 000 новорожденных) ПР ЖКТ в Республике Беларусь в период с 2014 по 2023 годы

Согласно графику, в республике в последние несколько лет отмечается незначительная тенденция к росту частоты ПР ЖКТ.

При сравнении популяционных частот ПР ЖКТ в РБ со странами Европы (по данным Европейской сети популяционных регистров врожденных аномалий EUROCAT), представленных на рисунке 2, установлено, что в европейском регионе ПР ЖКТ встречаются чаще, что может быть связано с различиями учета по возрастным категориям.

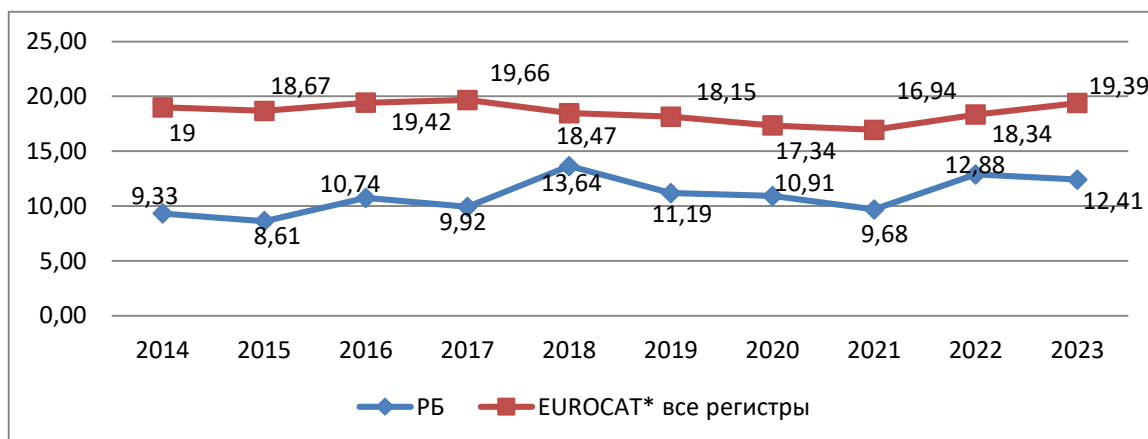


Рисунок 2 – Сравнение популяционной частоты (на 10 000 новорожденных) ПР ЖКТ в Республике Беларусь и странах Европы в период с 2014 по 2023 годы

При исследовании исходов беременностей, показанном на рисунке 3, зарегистрирован рост доли прерванных случаев ПР ЖКТ с 28,8 % в 2014 г. до 52,1 % в 2023 г. Что позволяет утверждать о значительном улучшении качества пренатальной диагностики и уменьшении срока гестации на момент выявления ПР ЖКТ (до 22 недель) у плода в РБ [1].

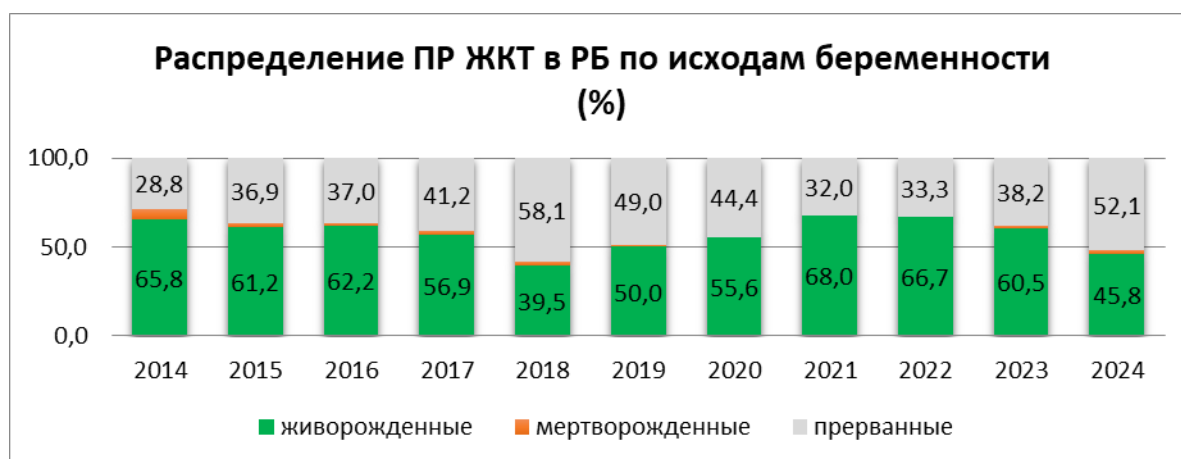


Рисунок 3 – Процентное распределение ПР ЖКТ по исходам беременностей в Республике Беларусь за период с 2014 по 2024 годы

Спектр нозологических групп ПР ЖКТ в РБ представлен на рисунке 4.

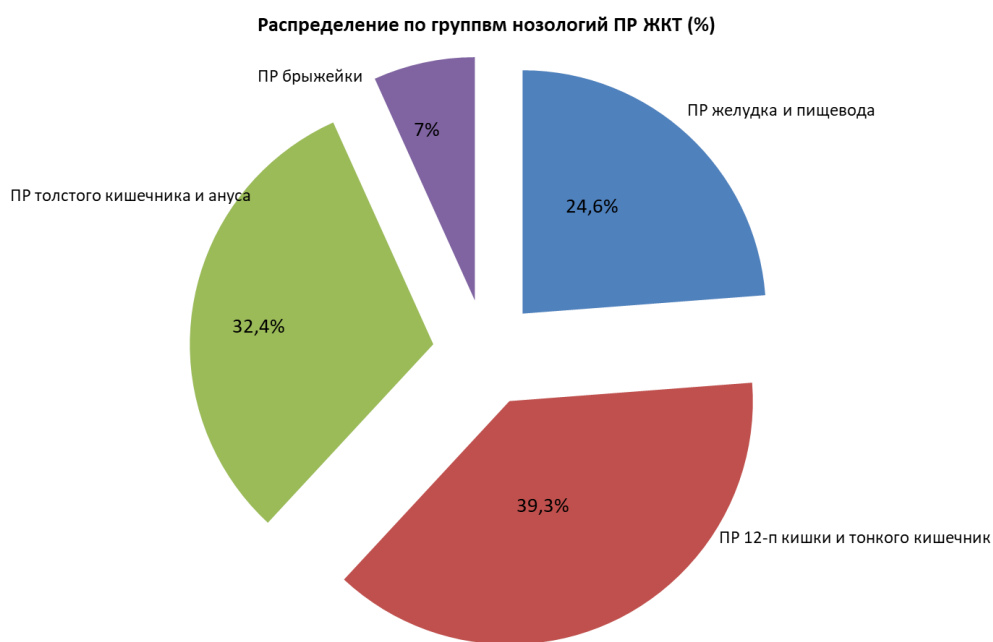


Рисунок 4 – Процентное распределение по нозологическим группам ПР ЖКТ в Республике Беларусь за период с 2014 по 2024 годы

В общей группе (все исходы) наиболее частыми в РБ являются ПР двенадцатиперстной кишки и тонкого кишечника (39,3 %), ПР толстого кишечника и ануса (32,4 %), пороки пищевода и желудка (24,6 %) [1].

В общей группе средний возраст матерей составил $29,9 \pm 5,47$ лет ($N=1030$), отцов – $32,4 \pm 6,67$ лет ($N=929$), что не отличается от популяционных данных (средний возраст женщин при рождении ребенка в РБ за 2014–2024 гг. составляет 29,5 лет).

В группе изолированных ПР ЖКТ средний возраст матерей составил $28,97 \pm 4,77$ лет ($N=444$), возраст отцов – $31,4 \pm 6,74$ лет ($N=390$).

В группе МВПР средний возраст матерей составил $30,7 \pm 5,58$ лет ($N=420$), отцов – $33,01 \pm 6,45$ лет ($N=540$). Матери и отцы в этой группе достоверно старше по сравнению с группой изолированных пороков ($U\text{-}m=65436,0$; $U\text{-}o=58500,0$ $p<0,001$), что может свидетельствовать о значительном вкладе хромосомной и генной патологии с аутосомно-доминантным типом наследования в структуру МВПР ЖКТ.

При расчете соотношения полов пробандов с ПР ЖКТ установлено, что в общей группе наблюдается превышение количества пробандов мужского пола над женским. Пробанды мужского пола составляют 54,7 % выборки ($N=563$), женского – 45,3 % ($N=466$). Соотношение полов (м:ж) составило 1,21:1. Это соответствует индексу маскулинности 1208, что выше естественного соотношения при рождении (1050–1070 мальчиков на 1000 девочек). Данный факт может указывать на вклад генной патологии, сцепленной с полом, в структуру ПР ЖКТ.

Анализ спектра и частот нозологий ПР ЖКТ проведен на основе уточненных диагнозов отдельно среди живорожденных.

Частота ПР ЖКТ среди живорожденных в Республике Беларусь составила 6,1 на 10 000 новорожденных. Динамика частот ПР ЖКТ среди живорожденных за исследуемые годы в РБ представлена на рисунке 5.

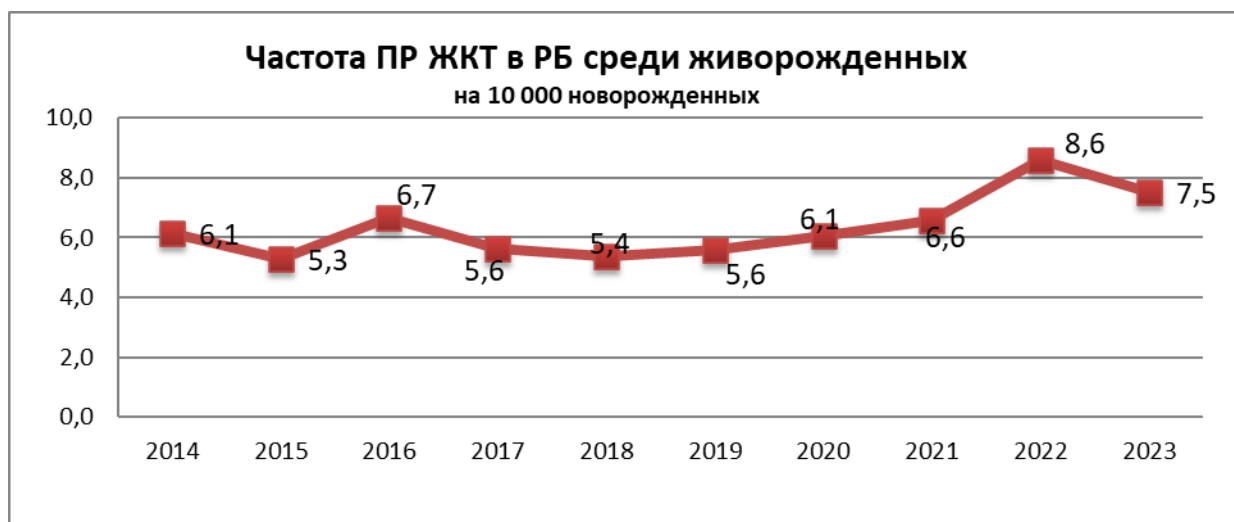


Рисунок 5 – Динамика частот (на 10 000 новорожденных) ПР ЖКТ среди живорожденных в Республике Беларусь в период с 2014 по 2023 годы

Несмотря на общую тенденцию снижения рождаемости в РБ в последние несколько лет, отмечается рост ПР ЖКТ у живорожденных, что требует внимания специалистов здравоохранения к сложившейся ситуации.

В таблице 1 приведены группы нозологий ПР ЖКТ, установленные у живорожденных, представлена доля в общей структуре, соотношение полов.

Таблица 1 – Нозологические формы ПР ЖКТ, установленные у живорожденных

Нозологическая группа ПР ЖКТ	Всего N (%)	Изолированные N (%)	В составе МВПР N (%)	Соотношение полов (м:ж)
ПР пищевода/желудка	190 (30,8 %)	114 (60 %)	76 (40 %)	1,2:1
ПР 12 п кишки и тонкого кишечника	149 (24,2 %)	110 (73,8 %)	39 (26,2 %)	1:1
ПР толстого кишечника и ануса	223 (36,2 %)	162 (72,6 %)	61 (27,4 %)	1,25:1
ПР брыжейки	14 (2,3 %)	5 (35,7 %)	9 (64,3 %)	1,8:1
ПР поджелудочной железы	11 (1,8 %)	3 (27,3 %)	8 (72,7 %)	1:2,7
Прочие (аплазия, удвоение кишечника, неуточненные)	29 (4,7 %)	17 (58,6 %)	12 (41,4 %)	1,6:1
Итого	616 (100 %)	411 (66,7 %)	205 (33,3 %)	1,16:1

Как видно из таблицы 1 и на рисунке 6, наиболее частыми ПР ЖКТ среди живорожденных явились ПР толстого кишечника и ануса (36,2 %), что может свидетельствовать о сложности пренатальной диагностики этой группы пороков до 22 недель гестации. В основном аноректальные пороки диагностируются постнатально, несмотря на то что 27,4 % из них входили в состав МВПР.

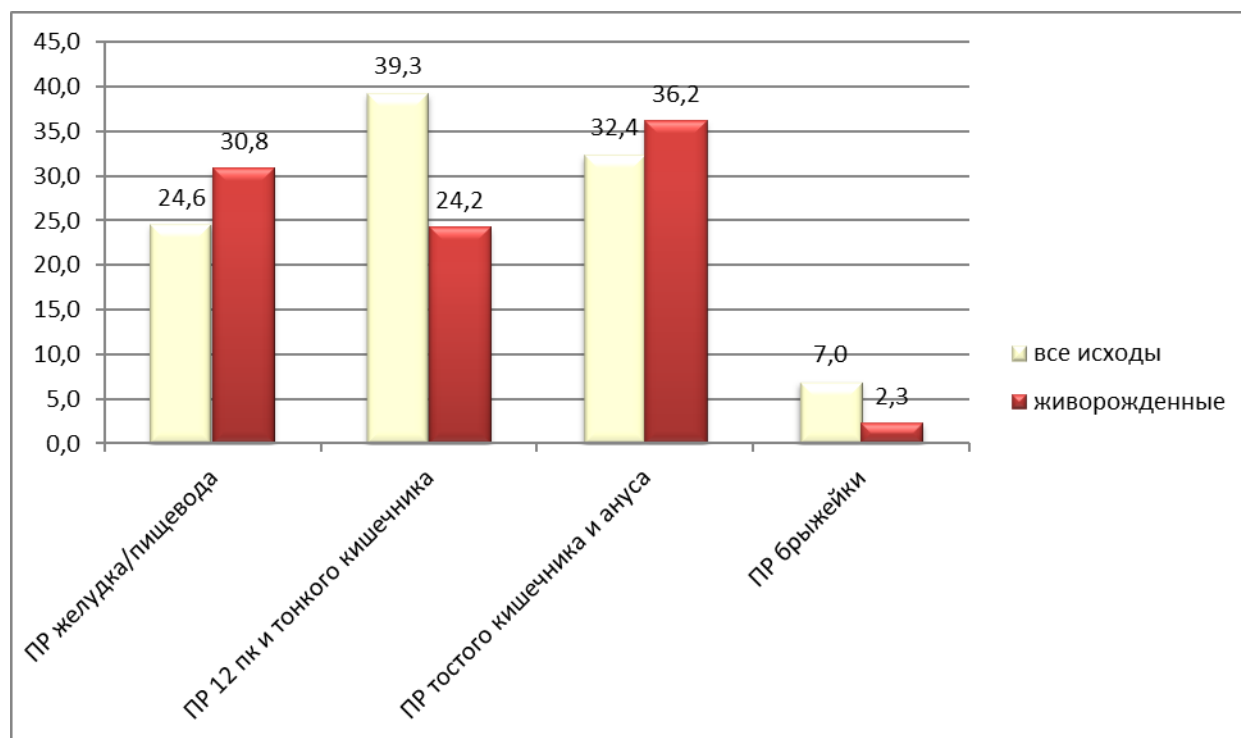


Рисунок 5 – Сравнение нозологических групп ВПР ЖКТ, диагностируемых постнатально у живорожденных с PR ЖКТ, установленных среди всех исходов

Аноректальные пороки в состав МВПР наиболее часто сочетались с врожденными пороками сердца (36,6 %), почек (31 %), конечностей (19 %), расщелинами губы и неба (10,3 %), пороками половых органов (8,6 %) случаев.

В большинстве случаев диагноз устанавливается в родильном доме в течение первых суток после рождения, однако в случаях аноректальных пороков со свищом на промежность диагноз может устанавливаться в первые 1–3 года, что свидетельствует об отсутствии настороженности в диагностике аноректальных пороков со стороны неонатологов. Наиболее частое количество диагностических ошибок отмечено у детей с ректопромежностным свищом [4].

У большинства новорожденных (90 %) выполнялась трехэтапная коррекция (аноректопластика с наложением превентивной колостомы), у 10 % – одноэтапная заднесагиттальная проктопластика.

В группе новорожденных с PR ЖКТ вес при рождении был известен у 594 пробандов. Средний вес новорожденных составил 2890 гр. Это индикатор того, что в выборке присутствует значительное количество детей с низкой массой тела.

Так, 30,8 % детей (183/594) в выборке имели вес ниже 2500 гр., из них: экстремально низкая (до 1000 гр.) и очень низкая масса тела (1000–1500 гр.) отмечена у 6 % детей (35/594). Из них умерло 23 % (8/35). Данные о сроке гестации и диагнозе умерших пробандов с экстремально низкой и очень низкой массой тела представлены в таблице 2. Как видно из таблицы 2, 87,5 % (7/8) умерших пробандов с экстремально и очень низкой массой тела имели МВПР, в том числе хромосомную патологию.

Таблица 2 – Данные о сроке гестации и диагнозе умерших пробандов с экстремально низкой и очень низкой массой тела

Пол пробанда	Срок гестации на момент родов, недель	Масса при рождении, гр	Диагноз
Мужской	33	1490	МВПР: ВПС, ОАП, гипоплазия аорты, коарктация дуги аорты, незавершенный поворот кишечника
Женский	27	650	Атрезия пищевода

Продолжение таблицы 2

Пол пробанда	Срок гестации на момент родов, недель	Масса при рождении, гр	Диагноз
Женский	34	1300	МВПР: агенезия мозолистого тела, атрезия ануса, аплазия почки, добавочное поясничное ребро
Мужской	30	1210	МВПР: ВПС: двустворчатый клапан аорты, незавершенный поворот кишечника, атрезия желчных протоков, прочие аномалии развития почек
Женский	27	950	МВПР: незавершенный поворот кишечника, общая брыжейка, кольцевидная поджелудочная железа
Мужской	29	1140	Гастросхиз, атрезия тощей кишки
Мужской	35	1260	ХБ: синдром Эдвардса: ВПС: ДМЖП, ДМПП, ГЛОС, атрезия пищевода 3 тип
Женский	32	1400	ХБ: синдром Дауна, ВПС: ДМПП, атрезия 12-п кишки 1 тип мембранозная форма

Примечание: АВК – атриовентрикулярная коммуникация, ВПС – врожденный порок сердца, ГЛОС – гипоплазия левых отделов сердца, ДМП(Ж)П – дефект межпредсердной (межжелудочковой) перегородки, МВПР – множественные врожденные пороки развития, ОАП – открытый артериальный проток, ХБ – хромосомная болезнь.

Низкая масса тела (1500–2500 гр.) наблюдалась у 25 % детей (148/594), из них умерло 10,8 % (16/148). Данные о сроке гестации и диагнозе пробандов с низкой массой тела представлены в таблице 3, где отмечено, что 69 % (11/16) умерших пробандов с низкой массой тела имели МВПР, в том числе 25 % (4/16) – хромосомную патологию.

Таблица 3 – Данные о сроке гестации и диагнозе умерших пробандов с низкой массой тела

Пол пробанда	Срок гестации на момент родов, недель	Масса при рождении, гр	Диагноз
Женский	35	1840	МВПР: ДМЖП, ДМПП, атрезия пищевода, атрезия ануса, гидронефроз
Мужской	34	2400	Атрезия прямой кишки
Женский	31	1500	МВПР: гидроцефалия, атрезия носовых ходов, ДМЖП, кольцевая поджелудочная железа, дивертикул Меккеля, контрактуры 3-5 пальцев кистей
Женский	38	2450	МВПР: акроцефалия, атрезия носовых ходов, ДМЖП, атрезия тонкого кишечника, дивертикул Меккеля, омфалоцеле, синдактилия кистей, стоп неуточненная
Женский	34	1700	МВПР: атрезия пищевода, незавершенный поворот кишечника, врожденная грыжа пищеводного отверстия диафрагмы
Женский	38	1780	ХБ: синдром Эдвардса: аплазия червя мозжечка, ВПС: АВК полная форма, атрезия пищевода, подковообразная почка, дополнительный мочеточник
Мужской	34	2490	Атрезия пищевода
Мужской	31	2430	Множественные атрезии тощей/подвздошной кишки
Женский	38	2150	Атрезия/стеноз 12-перстной кишки
Мужской	33	2320	Незавершенный поворот кишечника

Продолжение таблицы 3

Пол пробанда	Срок гестации на момент родов, недель	Масса при рождении, гр	Диагноз
Мужской	34	1976	МВПР: ВПС: ДМПП, гипоплазия аорты, атрезия пищевода, эктопия поджелудочной железы, добавочная почка
Женский	37	1750	ХБ: синдром Эдвардса: ВПС: ДМЖП по типу АВК, атрезия пищевода 3 тип, добавочные почки, дополнительный мочеточник, врожденная диафрагмальная грыжа, лучевая косорукость
Женский	38	1570	ХБ: синдром Эдвардса: аплазия червя мозжечка, мозолистого тела, спинномозговая грыжа крестцово-копчикового отдела, ВПС: ДМЖП по типу АВК, двустворчатый клапан аорты, атрезия пищевода 3 тип, поликистоз почек
Мужской	33	2100	МВПР: атрезия пищевода, кистозная дисплазия правой почки
Мужской	35	2260	МВПР: расщелина неба, ВПС: ДМПП, ДМЖП, атрезия пищевода тип 3 (трахеопищеводный свищ), стволовая гипоспадия
Мужской	32	1660	ХБ: синдром Дауна, ВПС: ДМЖП, атрезия 12-п кишки

Учитывая предоставленный в таблицах спектр диагнозов (МВПР, хромосомные аномалии), низкий вес многих новорожденных является ожидаемым. Недоношенность, задержка внутриутробного развития – частый признак тяжелых врожденных синдромов и пороков, что и отражается в данных. Наиболее частыми сочетанными пороками явились врожденные пороки сердца и почек, что нужно учитывать при проведении пре- и постнатальной диагностики.

Таким образом, представленная выборка характеризуется смещением в сторону низких значений распределения веса, что полностью согласуется с тяжестью и характером патологий. 30,8 % детей с ПР ЖКТ имеют вес ниже 2500 гр., в том числе экстремально низкая и очень низкая масса тела отмечается у 6 % детей, что требует особых условий выхаживания и связано с высокими рисками осложнений. Это группа детей с высоким перинатальным риском, требующая особого внимания и специализированной медицинской помощи.

Заключение. Несмотря на достигнутые успехи в пренатальной диагностике ПР ЖКТ, пороки толстого кишечника и ануса остаются наиболее сложными для выявления. Большинство из них диагностируются уже после рождения. МВПР и хромосомная патология являются ведущим фактором, повышающим риск летального исхода, особенно в группе детей с низкой массой тела. Это указывает на необходимость дальнейшего совершенствования методов диагностики и оказания комплексной помощи таким детям.

Литература

1. Лазаревич, А.А. Анализ популяционной частоты различных нозологических форм врожденных пороков развития (ВПР) желудочно-кишечного тракта (ЖКТ) у новорожденных в Республике Беларусь за последние 10 лет / А.А. Лазаревич. – https://medcenter.by/wp-content/uploads/2025/10/26.-lazarevich_1.pdf
2. Souleymane Camara. Congenital malformations of the gastrointestinal tract in neonates at aristide le dantec university hospital in Dakar: Concerning 126 cases / Souleymane Camara, Mbaye Fall, P.A. Mbaye, S.F. Wese, F.B. Lo, Ndour Oumar // *bAfr J Paediatr Surg.* – 2022. – 19(3):133–136. – https://doi.org/10.4103/ajps.AJPS_37_21.
3. Beatriz, E. Bermudez. Gastrointestinal disorders in Down syndrome. / Beatriz E.B.V. Bermudez, Camila M. de Oliveira, Mônica N. de Lima Cat, Neiva I.R. Magdalena, Adriane Celli // *Am J Med Genet A.* – 2019. – 179(8):1426–1431. – <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61258>.
4. Кандратьева, О.В. Опыт хирургического лечения детей с аноректальными пороками развития / О.В. Кандратьева, В.И. Аверин, А.В. Заполянский, О.Ю. Коростелев // *Современные перинатальные медицинские технологии в решении проблем демографической безопасности: сб. науч. тр. / Респ. науч.-практ. центр «Мать и дитя»; редкол.: С.А. Васильев, Е.А. Улезко. – Минск, 2024. – Вып. 17. – С. 262–269.*

ANALYSIS OF THE POPULATION FREQUENCY OF CONGENITAL GASTROINTESTINAL MALFORMATIONS IN NEWBORNS IN THE REPUBLIC OF BELARUS

Lazarevich A.A.¹, Bovtyuk N.Ya.²

¹ *State instituon «Republican Scientific and Practical Center «Mother and Child»,*

² *Belarusian State Medical University,
Minsk, Republic of Belarus*

The population frequency of congenital malformations of the gastrointestinal tract in the Republic of Belarus was 10,7 per 10,000 newborns. A study of pregnancy outcomes recorded an increase in the proportion of terminated cases of congenital malformations of the gastrointestinal tract from 28.8 % in 2014 to 52,1 % in 2023. This fact indicates a significant improvement in the quality of prenatal diagnosis and a reduction in the gestational age at the time of detection of congenital malformations of the gastrointestinal tract (before 22 weeks) in the fetus in the Republic of Belarus.

The most frequent congenital malformations of the gastrointestinal tract among live births were malformations of the large intestine and anus (36.2 %), which may indicate the difficulty of prenatal diagnosis of this group of malformations before 22 weeks of gestation. Primarily, anorectal malformations are diagnosed postnatally, despite the fact that 27,4 % of them are part of multiple congenital malformations.

Malformations of the esophagus/stomach were recorded in 30,8 % of cases, malformations of the duodenum and small intestine – in 24.2 % of cases. The average weight of newborns was 2890 grams. 30,8 % of children had a weight below 2500 grams, including extremely low and very low birth weight in 6 % of live births, of which 23 % died, and 87,5 % of those had multiple congenital malformations and chromosomal pathology.

Low birth weight was observed in 25 % of children, of which 10,8 % died. 69 % of deceased probands with low birth weight had multiple congenital malformations, including 25 % with chromosomal pathology.

Keywords: congenital malformations of the gastrointestinal tract, The population frequency.

Поступила 30.09.2025

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ

Государственное учреждение
РЕСПУБЛИКАНСКИЙ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР
«МАТЬ И ДИТЯ»

СОВРЕМЕННЫЕ ПЕРИНАТАЛЬНЫЕ
МЕДИЦИНСКИЕ ТЕХНОЛОГИИ
В РЕШЕНИИ ПРОБЛЕМ
ДЕМОГРАФИЧЕСКОЙ БЕЗОПАСНОСТИ

СБОРНИК НАУЧНЫХ ТРУДОВ

Основан в 2008 году

Выпуск 18

Минск
2025