

# СИНДРОМ ДАУНА У ДЕТЕЙ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ

Н. В. Кокорина<sup>1)</sup>, А. С. Кечко<sup>1)</sup>, Е. Н. Альферович<sup>2)</sup>

<sup>1)</sup> Учреждение образования «Международный государственный экологический институт имени А. Д. Сахарова» Белорусского государственного университета, ул. Долгобродская, 23/1, 220070, г. Минск, Беларусь, [nadezhda.kokorina@iseu.by](mailto:nadezhda.kokorina@iseu.by)

<sup>2)</sup> Белорусский государственный медицинский университет, пр. Дзержинского, 83, 220083, г. Минск, Республика Беларусь [o5lizka@gmail.com](mailto:o5lizka@gmail.com)

Хромосомные болезни представляют собой множественные врожденные пороки развития, в основе которых лежит отклонение от нормы содержания в клетках организма количества хромосомного материала или качественные перестройки хромосом. Большинство хромосомных болезней являются спорадическими, возникающими в результате мутаций в гаметах здоровых родителей или при первых делениях зиготы [3].

Синдром Дауна – одно из наиболее распространенных генетических расстройств, которое вызывает характерные физические и умственные отклонения у детей, страдающих этим заболеванием. Согласно данным ВОЗ синдромом Дауна в мире страдают около 6 млн. человек [1].

Синдром назван в честь британского врача Джона Леннона Дауна, который первым описал это заболевание в 1866 году. С тех пор, несмотря на многолетние исследования и совершенствования методов диагностики и лечения, синдром Дауна остается серьезной медицинской проблемой для многих семей.

**Ключевые слова:** кариотип; популяционная частота; пороки развития; хромосомная патология.

## DOWN SYNDROME AMONG CHILDREN IN THE REPUBLIC OF BELARUS

N. V. Kokorina<sup>1)</sup>, A. S. Kechko<sup>1)</sup>, E. N. Alferovich<sup>2)</sup>

<sup>1)</sup> International Sakharov Environmental Institute of Belarusian State University, Dolgobrodskaya str., 23/1, 220070, Minsk, Belarus, [nadezhda.kokorina@iseu.by](mailto:nadezhda.kokorina@iseu.by)

<sup>2)</sup> Belarusian State Medical University, Dzerzhinsky, 83, 220083, Minsk, Republic of Belarus, [o5lizka@gmail.com](mailto:o5lizka@gmail.com)

Chromosomal diseases are multiple congenital malformations, the genetic basis of which is a deviation from the normal content of the amount of chromosomal material in the cells of the organism or qualitative rearrangements of the latter. Most chromosomal diseases are sporadic, arising as a result of mutations in the gamete of a healthy parent or in the first divisions of the zygote, and are not inherited in generations, which is associated with a high mortality rate of patients with hereditary pathology.

Down syndrome is one of the most common genetic disorders that causes characteristic physical and mental disabilities in children affected by the condition. According to the WHO, Down syndrome affects about 6 million people worldwide.

The syndrome is named after British physician John Lennon Down, who first described the condition in 1866. Since then, despite years of research and improvements in diagnosis and treatment, Down syndrome remains a serious medical problem for many families

**Keywords:** karyotype; population frequency; malformations; chromosomal abnormality.

<https://doi.org/10.46646/SAKH-2025-1-189-192>

Синдром Дауна – хромосомное заболевание (трисомия 21 аутосомы – 47 XX+21 или 47 XY+21), вызванное аномальным делением клеток, в результате которого образуется дополнительная полная или частичная копия 21 хромосомы, что приводит к аномальному развитию. Заболевание чаще возникает вследствие нерасхождения хромосом в первом мейотическом делении (66 % случаев у матери, 14 % – у отца), в остальных случаях – за счет нерасхождения хромосом во втором мейотическом делении [3].

Независимо от того, каким образом происходит дополнительное копирование 21-й хромосомы, это приводит к нарушению функций организма и физическим и умственным аномалиям, характерным для синдрома Дауна [2].

В работе были проанализированы данные о частоте встречаемости синдрома Дауна в Республике Беларусь за период 2017-2021 гг. Для проведения собственных исследований и проведения анализа был изучен материнский анамнез 1000 супружеских пар.

Исследования проводились на базе ГУ «РНПЦ «Мать и дитя».

За исследуемый период в Республике Беларусь было зарегистрировано 446870 рождений. Количество живорожденных детей за исследуемый период составило 445653 (99,72 % от общего числа рождений); количество мертворожденных - составило 1217 (0,27 % от общего числа рождений).

Среднее количество рождений в год составило 89374. Наиболее высокий показатель количества рожденных был отмечен в 2017 г. и составил 102779. Наиболее низкий показатель количества рожденных был отмечен в 2021 г. и составил 78195 [4].

За исследуемый период зарегистрировано 1000 случаев синдрома Дауна из них живорожденных – 307, мертворожденных – 1. Количество элиминированных плодов (абортированы по генетическим показаниям) – 692. Максимальное количество случаев синдрома Дауна составило 213 (0,2 %) и было зарегистрировано в 2017 г. Минимальное количество случаев синдрома Дауна за данный период было зарегистрировано в 2018 году и составило 184 (0,19 %) (таблица 1).

Таблица 1

**Количество случаев синдрома Дауна в Республике Беларусь по данным Белорусского регистра врожденных пороков развития за 2017-2021 гг.**

Год		2017	2018	2019	2020	2021	Всего
Количество рождений		102779	94557	88109	83230	78195	446870
Синдром Дауна		213- 0.20 %	184- 0.19 %	194- 0.22 %	202- 0.24 %	207- 0.26 %	1000- 0.22 %
Количество случаев синдрома Дауна	Живорожденные	70	57	59	50	71	307
	Мертворожденные	1	0	0	0	0	1
	Элиминирование плода	142	127	135	152	136	692

При анализе популяционных частот синдрома Дауна в Республике Беларусь за период с 2017 по 2021 гг. установлено, что максимальная популяционная частота была зафиксирована в 2021 году и составила 26,47 ‰. Минимальная популяционная частота была зарегистрирована в 2018 году и составила 19,46 ‰. Средний показатель популяционных частот синдрома Дауна составил 22,38 ‰ (рис. 1).

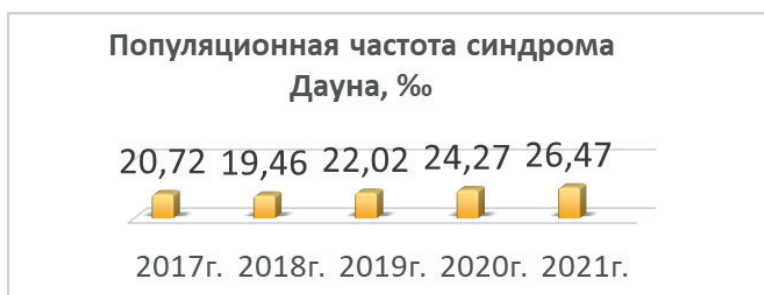


Рис. 1. Популяционная частота синдрома Дауна в Республике Беларусь за 2017–2021 гг.

Таким образом, анализ количества случаев заболевания в Республике Беларусь за 2017–2021 гг. показал, что среди живорожденных, мертворожденных и плодов, абортированных по генетическим показаниям, синдром Дауна составил ежегодно в среднем 200 случаев со средней популяционной частотой 22,38 ‰, при этом максимальная популяционная частота составила 26,47 ‰ (2021 г.).

Проведен анализ данных о частоте встречаемости множественных врожденных пороков среди детей с синдромом Дауна. За период 2017–2021 гг. было зарегистрировано 711 случаев с множественными врожденными пороками в сочетании с синдромом Дауна.

При изучении частоты встречаемости синдрома Дауна в составе множественных пороков установлено, что за исследуемый период Тетрада Фалло наблюдалась у 75; дефект межжелудочковой перегородки – у 175; другие пороки сердца – у 275. Гидроцефалия зарегистрирована в 35 случаях; атрезия двенадцатиперстной кишки – в 98 случаях; расщепление позвоночника – в 53 случаях (таблица 2).

Таблица 2

**Общая частота встречаемости синдрома Дауна  
в составе множественных пороков развития**

Врожденные пороки		2017 г.	2018 г.	2019 г.	2020 г.	2021 г.	Всего
Врожденные пороки сердца	Тетрада Фалло	13	19	12	16	15	75
	ДМЖП*	33	30	31	44	37	175
	Другие пороки сердца	57	49	53	64	52	275
	Гидроцефалия	9	7	5	8	6	35
	Атрезия двенадцатиперстной кишки	24	16	21	18	19	98
	Расщепление позвоночника	12	14	6	10	11	53
<i>Всего</i>		148	135	128	160	140	711

ДМЖП\* – дефект межжелудочковой перегородки

Таким образом, изучение структуры множественных пороков развития у детей с синдромом Дауна показало, что врожденные пороки сердца были наиболее часто встречаемыми и составили 73,83 %, в то время как атрезия двенадцатиперстной кишки – 13,78 %; расщелина позвоночника – 7,45 %; гидроцефалия – 4,92 % (рис. 2).

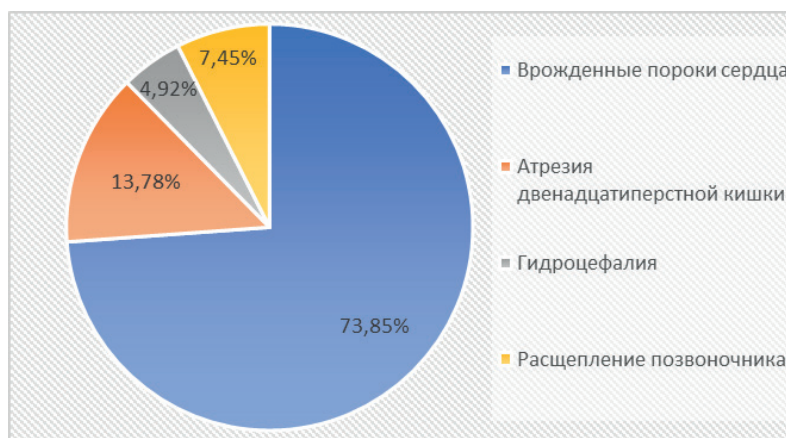


Рис. 2. Структура множественных пороков развития у детей с синдромом Дауна

Таким образом, наиболее часто встречаемой патологией в составе множественных пороков развития были пороки сердца (73,83 %); наиболее редко встречаемый – гидроцефалия (4,92 %). Во всех случаях тяжелой некурабельной патологии проводилось прерывание беременности по медико-генетическим показаниям. Элиминация плода была проведена в 69,20 % из всех зарегистрированных случаев с синдромом Дауна.

#### **Выводы**

1. Установлено, что за период 2017–2021 гг. в Республике Беларусь зарегистрировано 1000 случаев синдрома Дауна. Среди живорожденных, мертворожденных и плодов, абортированных по генетическим показаниям данный порок составил ежегодно в среднем 200 случаев со средней популяционной частотой 22,38 ‰. Максимальное количество случаев синдрома Дауна составило 213 случаев с популяционной частотой 20,72 ‰ и было зарегистрировано в 2017 г. Минимальное количество случаев – 184 с популяционной частотой 19,46 ‰ в 2018 г.

2. При изучении частоты встречаемости синдрома Дауна в составе множественных пороков установлено, что данная патология отмечалась у 711 детей. Наиболее часто встречался порок сердца (73,83 %) и атрезия двенадцатиперстной кишки (13,78 %). Наиболее редко встречаемой патологией была гидроцефалия (4,92 %). Во всех случаях тяжелой некурабельной патологии проводилось прерывание беременности по медико-генетическим показаниям. Элиминация плода была проведена в 69,20 % всех случаев синдрома Дауна.

#### **Библиографические ссылки**

1. *Bull M.J.* Down Syndromen // N Engl J Med. 2020. P. 382
2. *Наумчик И. В.* Принципы организации и функционирования системы мониторинга врожденных пороков развития в Республике Беларусь // Здравоохранение на рубеже веков: к 100-летию Первой мировой войны // раздел «История медицины»: материалы XIII Междунар. Науч-конф / Гродно, октябрь 2014 г. С. 153–156.
3. *Бочков Н. П.* Клиническая генетика : учебник. 1-е изд., стер. М., 2018.
4. *Смирнов В. В.* Своевременная диагностика синдрома Дауна – основа здорового психического и физического развития детей // Лечащий врач. 2020. № 1. С. 10–16.

БЕЛОРУССКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ  
МЕЖДУНАРОДНЫЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ  
ЭКОЛОГИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ ИМЕНИ А. Д. САХАРОВА  
БЕЛОРУССКОГО ГОСУДАРСТВЕННОГО УНИВЕРСИТЕТА



# **САХАРОВСКИЕ ЧТЕНИЯ – 2025: ЭКОЛОГИЧЕСКИЕ ПРОБЛЕМЫ XXI ВЕКА**

---

## **SAKHAROV READINGS – 2025: ENVIRONMENTAL PROBLEMS OF THE XXI CENTURY**

**Материалы  
25-й Международной научной конференции**

**Республика Беларусь, Минск  
22–23 мая 2025 г.**

**В двух частях**

**Часть 1**

Минск  
БГУ  
2025