

# ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ МОНИТОРИНГА ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ В БЕЛАРУСИ

А.А. Ершова-Павлова, Г.А. Карпенко, Хмель Р.Д., И.В. Наумчик  
*ГУ «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя», г. Минск,  
Республика Беларусь*

**Резюме:** Представлены результаты анализа количества и популяционных частот (ПЧ) врожденных пороков развития (ВПР) в Республике Беларусь и регионах за 2008-2014 гг. с использованием базы данных Белорусского регистра ВПР (БР ВПР). Оценен вклад пренатальной диагностики в первичную профилактику рождения детей с врожденными аномалиями развития.

**Ключевые слова:** ВПР, ПЧ, мониторинг, пренатальная диагностика, профилактика.

**Введение.** В последние десятилетия в мире отмечается все возрастающий интерес к изучению частоты и динамики ВПР в популяциях, что обусловлено, прежде всего, ростом их удельного веса в структуре причин младенческой смертности, детской заболеваемости и инвалидности. Аномалии развития являются одной из ведущих причин младенческой смертности, занимают второе место в структуре причин мертворождаемости и детской инвалидности. ВПР представляют существенную медицинскую и социально-экономическую проблему, т.к. высококвалифицированная медико-социальная помощь детям-инвалидам, длительное симптоматическое лечение, реабилитационные мероприятия, социальные выплаты требуют значительных экономических затрат. Факт рождения ребенка с ВПР является психотравмирующим стрессом и влияет на благополучие и сохранность семьи [1-2].

С учетом повышенного внимания, уделяемого состоянию демографической безопасности населения, одной из важнейших задач современного здравоохранения является разработка эффективных мер

профилактики рождения детей с ВПР. Повсеместный рост, а также экозависимость аномалий развития, послужили причиной создания во многих странах регистров для учета и анализа частот и динамики аномалий развития, например, система Европейского международного регистра ВПР – EUROCAT, включающая 39 регистров ВПР из 19 европейских стран [3]. Создание регистров с целью мониторинга частоты рождения детей с ВПР, как наиболее адекватного способа контроля наследственной изменчивости популяций, проживающих на определенных территориях, необходимо для планирования оптимального объема диагностических, лечебных, реабилитационных и профилактических мероприятий. Слежение за уровнем ПЧ ВПР позволяет регистрировать любые их изменения с дальнейшим выяснением причин наблюдаемых колебаний [4] и мониторинг пороков развития является долговременной системой контроля над окружающей средой, позволяющей путем анализа и сравнения получаемых эпидемиологических данных выявлять новые тератогены, как причину врожденных аномалий развития [5].

В Беларуси мониторинг аномалий развития осуществляется в рамках БР ВПР, который создан и функционирует с 1979 года. Белорусский мониторинг является одним из немногих в мире, отличающихся широтой охвата контролируемых территорий и количества анализируемых рождений, - в системе БР ВПР учету подлежат все случаи ВПР, выявленные на всей территории республики. В мировой практике аналогичные национальные регистры, осуществляющие учет ВПР в масштабах всей страны, имеются лишь в некоторых странах, например, в Венгрии, Швеции, Финляндии.

С учетом изложенного, изучение количества случаев и ПЧ ВПР в республике в целом и отдельных регионах является важной научно-практической задачей, реализация которой позволяет определять необходимые профилактические мероприятия, направленные на предупреждение рождения детей с тяжелыми, некурабельными, инвалидизирующими аномалиями развития, что в совокупности определяет актуальность такого исследования.

**Материалы и методы.** Для учета и анализа данных о количестве и ПЧ ВПР нами разработана компьютеризированная система мониторинга, постоянно совершенствующаяся в зависимости от поставленных задач [6, 7]. Сбор информации о случаях ВПР в республике осуществляется согласно приказу Министерства здравоохранения Республики Беларусь «О совершенствовании учета врожденных аномалий (пороков развития) у ребенка (плода)» (№ 1172 от 01.11.2010 г.). Регистрации подлежат все случаи ВПР, выявленные: у детей до года – данные детских поликлиник; у детей, умерших до года и у мертворожденных (с 22 недель беременности и/или с

массой тела 500 и более грамм) – данные детских прозектур; у плодов, абортированных по генетическим показаниям (при пренатальном выявлении ВПР), – данные гинекологических отделений. На каждый случай ВПР заполняется извещение, ввод информации для создания компьютерной базы данных осуществляется в регионах, полученная информация в электронном виде поступает для анализа в головное учреждение – РНПЦ «Мать и дитя», где формируется база данных БР ВПР.

С целью кодирования сведений используется классификатор ВПР, разработанный на основе расширенной версии Международной классификации болезней – МКБ-10. Для географического сопоставления распространенности ВПР применен территориальный справочник, позволяющий кодировать место жительства пробанда. Для уточнения нозологии отдельных форм ВПР разработана эффективная система верификации вводимой информации, позволяющая также контролировать дублирование вводимых сведений.

ПЧ ВПР рассчитывались с учетом рекомендаций EUROCAT [3].

Эффективность пренатальной диагностики (ЭПД) определялась как отношение пренатально диагностированных ВПР к общему количеству выявленных аномалий.

При выявлении некурабельных, инвалидизирующих форм ВПР и последующей элиминации пораженных плодов проводилась патоморфологическая верификация пренатально установленных диагнозов.

Статистическая обработка материала осуществлялась с помощью программ STATISTICA 6.1.

**Результаты и обсуждение.** Нами проведен сбор и анализ количества и ПЧ всех выявленных случаев ВПР за период 2008-2014 гг. в республике в целом и регионах.

Как видно из данных, приведенных в таблице 1 (приложение), за анализируемый период в республике ежегодно регистрировалось от 3404 до 4009 случаев ВПР, что в среднем составляло 3723 случая. Из всех выявленных ВПР у живорожденных ежегодно обнаруживалось 2506-3231 (в среднем 2864), у мертворожденных – 11-30 (в среднем 22) случаев аномалий развития. Эти данные свидетельствуют о том, что с врожденной и наследственной патологией в республике ежегодно рождается около трех тысяч детей, нуждающихся в медико-социальной помощи. Пренатально, с последующей элиминацией пораженных плодов, выявлялось 750-924 случаев пороков, т.е. в среднем 837 случаев ежегодно. ПЧ ВПР за этот период составила в год 28,71-37,08%, в среднем – 33,11%. ЭПД ВПР ежегодно составляла 18,71-26,03%, в среднем 22,48%.

Результаты пренатальной диагностики, позволяющие предупреждать ежегодно рождение более 800 детей с тяжелыми, некурабельными, инвалидизирующими аномалиями развития, являются показателем эффективности профилактической деятельности медико-генетической службы республики. Предупреждение рождения таких детей вносит существенный вклад в снижение показателей детской заболеваемости, инвалидности и смертности и в экономические затраты по их медико-социальному обеспечению.

В таблице 2 приведены средние значения количества и ПЧ ВПР в регионах республики, выявленные за период 2008-2014 гг. Как видно из этих данных, наиболее высокие значениями частот ВПР за анализируемый период были обнаружены в Гомельской области и г. Минске. Ежегодно в этих регионах регистрировалось в среднем 596 и 946 случаев аномалий развития, ПЧ которых составляла 34,84‰ и 38,45‰, соответственно. Регионом с минимальной частотой ВПР оказалась Витебская область, где ежегодная средняя частота ВПР составляла 371 случай, а ПЧ была равной 29,54‰. Таблица 2 – Средние величины количества случаев, популяционных частот и эффективности пренатальной диагностики врожденных пороков развития в регионах и Беларуси за 2008-2014 гг.

Регионы	ВПР, средние значения за 2008-2014 гг.	
	Средние значения количества рождений/выявленных ВПР/ПЧ, ‰	Средние значения количества выявленных ВПР/прерванных ВПР*/ЭПД, %
Брестская область	17406/510/29,32‰	510/104/20,30%
Витебская область	12545/371/29,54‰	371/82/22,17%
Гомельская область	17099/596/34,84‰	596/169/28,42%
Гродненская область	12423/415/33,42‰	415/72/17,41%
Могилевская область	12660/382/30,21‰	382/110/28,76%
Минская область	16051/504/31,37‰	504/96/19,09%
Город Минск	24604/946/38,45‰	946/203/21,49%
Республика Беларусь	112788/3723/33,01‰	3723/837/22,48%

\* Прерванные ВПР – плоды, абортированные по генетическим показаниям

ЭПД ВПР в регионах республики достаточно существенно различалась. Как оказалось, наиболее высокие показатели ЭПД аномалий развития плода были в Могилевской и Гомельской областях и составляли в среднем 28,76‰ и 28,42‰, соответственно. В Гродненской области и г. Минске выявлены самые низкие показатели ЭПД, составившие 17,41% и 19,09%, соответственно. Выявленные различия в ЭПД могут быть связаны как с уровнем пренатальной диагностики, так и с эффективностью преграavidарной (преморбидной) профилактики ВПР в регионах республики.

**Выводы.** Анализ компьютерной базы данных БР ВПР позволил получить сведения о частоте и динамике ВПР за 2008-2014 гг. у населения,

проживающего в различных регионах республики и оценить эффективность их пренатальной диагностики и первичной профилактики [8]. Наряду с этим, база данных мониторинга дает возможность решать и другие не менее важные проблемы здравоохранения, в том числе эпидемиологические: выявлять возможные мутагены и тератогены и изучать их роль в этиологии ВПР [4, 5]; разрабатывать комплексные профилактические мероприятия и оценивать их эффективность [8]; обеспечивать необходимую информированность специалистов о частотах врожденных аномалий в республике и регионах; предоставлять сведения населению об изменении частот ВПР и возможных факторах риска их развития; обеспечивать информационную поддержку принятия управленческих решений по проблемам, связанным с наследственной патологией. Следовательно, информационная база БР ВПР создает необходимые предпосылки для изучения многих эпидемиологических аспектов нарушений эмбрионального развития и разработки мер по их профилактике.

#### Литература

1. Козлова С.И. Мониторинг врожденных пороков развития: учебное пособие для врачей / С.И. Козлова, Н.С. Демикова, Н.Н. Прытков. - М.: РМАПО. - 2001. - С. 1-5.
2. Барашнев Ю.И., Бахарев В.А., Новиков П.В. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей (Путеводитель по клинической генетике). - М.: Триада X. - 2004. - 560 с.
3. EUROCAT. Instructions for the Registration and Surveillance of Congenital Anomalies. 2005. WEB: <http://www.eurocat.ulster.ac.uk/pubdata>.
4. Lazjuk G., Verger P., Gargniere B., Robert E., Zatsepin I.O., Kravchuk Z., Khmel R. The congenital anomalies registry in Belarus: a tool for assessing the public health of the Chernobyl accident. – *Reprod.Toxicol.*, 2003.-N 17. –p.659-666.
5. Зацепин И.О. Аутосомные трисомии у потомков облученных родителей на примере синдрома Дауна // Автореф. канд. дис. – Минск. – 2004. – 21 с.
6. Зацепин И.О., Хмель Р.Д., Наумчик И.В., Ильина Е.Г., Ершова-Павлова А.А. Учет и анализ сведений в системе Белорусского регистра врожденных пороков развития // Инструкция по применению. Регистрационный №130-1108 // Мн. – 2009. – 12 с.
7. Наумчик И.В., Ершова-Павлова А.А., Ильина Е.Г., Хмель Р.Д., Прибушеня О.В., Карпенко Г.А., Лазаревич А.А., Рагимова Н.И., Зацепин О.И., Колосов С.В., Лазюк Г.И. Принципы организации и функционирования системы мониторинга врожденных пороков развития в Республике Беларусь // Сб. трудов 13 Международной научно-практической конференции «Здравоохранение на рубеже веков: к 100-летию Первой мировой войны», раздел «История медицины», Гродно. - 2014. - С. 153-156.
8. Наумчик И.В., Прибушеня О.В., Ершова-Павлова А.А., Хмель Р.Д., Зацепин И.О. Первичная профилактика наиболее распространенных врожденных пороков развития

в Республике Беларусь // Инструкция по применению. Регистрационный №182-1110 // Мн.  
- 2011. - 8 с.

Приложение. Таблица 1 – Количество случаев и популяционная частота врожденных пороков развития в Республике Беларусь за 2008-2014 гг.

Количество/Год		2008 г.	2009 г.	2010 г.	2011 г.	2012 г.	2013 г.	2014 г.	Всего /средние за 7 лет
Количество новорождённых		1081 06	1096 21	1083 46	1094 75	1163 67	1185 73	1190 26	789514/11 2788
Количество живорождённых		1077 25	1092 68	1080 50	1092 03	1160 94	1182 91	1187 45	787376/11 2482
Количество мертворожденных		381	353	296	272	273	282	281	2138/305
Количес тво ВПр	Живорожден ные	3231	3120	2892	2757	2964	2506	2576	20046/286 4
	Мертворожде нные	28	23	27	26	30	12	11	157/22
	Плоды, абортированн ые по генетическим показаниям, ЭПД*, %	750 18,71 %	794 20,17 %	800 21,51 %	797 22,26 %	924 23,58 %	886 26,03 %	906 25,94 %	5857/837 22,48%
	Всего	4009	3937	3719	3580	3918	3404	3493	26060/372 3
	ПЧ**, ‰	37,08	35,91	34,32	32,70	33,67	28,71	29,35	231,74/33, 11

\* ЭПД (эффективность пренатальной диагностики) – отношение пренатально диагностированных ВПр к общему количеству выявленных аномалий, %

\*\* ПЧ (популяционная частота) – абсолютное количество ВПр на 10<sup>3</sup> рождений, ‰