

Анализ эпидемиологической картины врожденных пороков развития в регионах Российской Федерации

Демикова Н.С.^{1,2}, Подольная М.А.¹, Лапина А.С.¹

1 — ОСП НИКИ педиатрии им. академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, 125412, Москва, ул. Талдомская, д. 2

2 — ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Министерства здравоохранения Российской Федерации» 125993, Москва, ул. Баррикадная, 2/1, стр. 1

В статье представлены результаты мониторинга врожденных пороков развития (ВПР) в 23 регионах РФ за период с 2011 по 2018 годы. Отмечается тенденция к увеличению общей частоты ВПР с 84,18 на 10000 рождений в 2011 г. до 102,18 в 2018 г. Получены оценки базовых частот пороков обязательного учета, которые следует использовать как ожидаемые частоты при планировании объема медицинской помощи новорожденным детям с ВПР.

Ключевые слова: врожденные пороки развития, эпидемиология, популяционная частота

Для цитирования: Демикова Н.С., Подольная М.А., Лапина А.С. Анализ эпидемиологической картины врожденных пороков развития в регионах Российской Федерации. *Медицинская генетика* 2020; 19(7): 31-32.

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.07.31-32

Автор для корреспонденции: Демикова Наталья Сергеевна; **e-mail:** ns_d@rambler.ru

Финансирование. Исследование проведено в рамках финансирования Госзадания «Значение профилактики врожденных пороков развития на основе оценки эпидемиологических данных (по данным мониторинга врожденных пороков развития в РФ)».

Конфликт интересов. Авторы данной статьи подтвердили отсутствие конфликта интересов.

Поступила: 20.05.2020

Analysis of the congenital malformations epidemiology in the regions of the Russian Federation

Demikova N.S.^{1,2}, Podolnaya M.A.¹, Lapina A.S.¹

1 — Research and Clinical Institute for Pediatrics named after Academician Yuri Veltishev of the Pirogov Russian National Research Medical University of the Russian Ministry of Health Taldomskaya str., 2, Moscow, 125412, Russia

2 — Russian Medical Academy of Continuous Professional Education of the Russian Ministry of Health Barrikadnaya str., 2/1, Moscow, 125993, Russia

The results of congenital malformations monitoring in 23 regions of the Russian Federation for the period from 2011 to 2018 are presented. There is an increasing tendency of the overall frequency of congenital malformations from 84.18 per 10000 births in 2011 to 102.18 in 2018. Estimates of the baseline of selected defects are obtained, which should be used as the expected frequency during planning the volume of medical care for newborns with congenital malformations.

Key words: congenital malformations, epidemiology, population frequency

For citation: Demikova N.S., Podolnaya M.A., Lapina A.S. Analysis of the congenital malformations epidemiology in the regions of the Russian Federation. *Medical genetics*. 2020; 19(7): 31-32. (In Rus)

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.07.31-32

Corresponding author: Demikova Natalia Sergeevna; **e-mail:** ns_d@rambler.ru

Funding. The study was carried out within the framework of State Funding «The importance of the prevention of congenital malformations based on the assessment of epidemiological data (according to monitoring of congenital malformations in the Russian Federation)»

Conflict of interest. The authors of this article confirmed the lack of conflict of interest.

Accepted: 20.05.2020

Всемирной организацией здравоохранения подчеркивается, что врожденные аномалии (ВА) являются глобальной проблемой. Каждый год в мире рождается около 8 миллионов детей с серьезными врожденными нарушениями и наследственными заболеваниями, свыше 3 миллионов из которых

умирают в раннем детском возрасте, а у выживших детей почти в половине случаев эти заболевания становятся причиной инвалидности [1]. ВА являются одной из частых причин невынашиваний, внутриутробной гибели плода и преждевременных родов, представляя таким образом серьезную проблему как для семьи, так

и для общества в целом. В эту группу входят как редкие заболевания, так и частые нарушения, поражающие десятки тысяч новорожденных ежегодно. К частым ВА относятся врожденные пороки развития (ВПР). Высокая частота, широкий спектр причин ВПР означают, что необходим комплекс профилактических подходов, направленных на снижение частоты ВПР в популяции. Известно, что профилактические меры могут предотвратить до 50% ВПР. Однако для этого необходимы эпидемиологические данные. Сбор популяционных данных в идеале позволяет изучать этиологию ВА, анализировать результаты профилактических мероприятий, планировать объем медицинской помощи и оценивать результаты лечения детей с врожденными и наследственными расстройствами.

Основной целью настоящего исследования была оценка и анализ популяционных (базовых) частот врожденных пороков развития в результате регулярного мониторинга ВПР в регионах РФ.

Материалы и методы

Оценка частот ВПР проводилась на основании данных региональных регистров, организованных на популяционной основе, т.е. в регистр включаются случаи ВПР среди живорожденных, мертворожденных детей и плодов с ВПР в границах определенной административно-территориальной единицы (область, край, республика). Данные по ВПР поступают в региональные медико-генетические консультации из роддомов, детских поликлиник, стационаров и патологоанатомических отделений (принцип множественных источников регистрации). Период наблюдения составил с 2011 по 2018 годы. В анализ включены данные по 23 регионам РФ. Определены частоты 20 пороков развития и синдрома Дауна, входящих в группу ВПР обязательного учета. Расчет частот проводился на 10000 рождений. Общее число рождений в 23 регионах составило 3649853.

Результаты

Суммарная частота всей группы пороков обязательного учета составила 87,8 на 10000 рождений. За исследуемый период отмечается положительный тренд общей частоты пороков развития: 84,18 в 2011 году и 102,18 в 2018 году, что наиболее вероятно связано с улучшением выявления и учета пороков развития в регистрах.

В ходе исследования, охватившего 8-летний период, получены базовые частоты, которые представляют собой накопленные частоты конкретных форм врожденных пороков с минимизированной ошибкой. Ниже мы приводим частоты пороков обязательного учета за период с 2011 по 2018 годы по 23 регионам РФ. Полученные значения следует использовать как ожидаемые частоты, прогнозируемые на следующий период времени. Для сравнения в скобках приведены частоты ВПР по данным EUROCAT за период 2011–2017 годы [2]. Анэнцефалия — 4,93 (4,05) энцефалоцеле — 1,37 (1,12); спинномозговая грыжа — 6,42 (4,91); гидроцефалия — 6,70 (5,27); ан-/микрофтальмия — 0,49 (0,89); анотия/микротия — 1,10 (0,25); транспозиция крупных сосудов сердца — 2,45 (3,48); гипоплазия левого сердца — 2,33 (2,74); расщелина неба — 4,60 (5,84); расщелина губы/неба — 8,58 (8,42); атрезия пищевода — 2,58 (2,65); атрезия аноректального отдела — 2,67 (3,31); гипоспадия — 14,79 (18,12); агенезия почек — 0,82 (1,23); экстрофия мочевого пузыря и/или эписпадия (суммарно) — 0,44 (0,63); редукционные пороки конечностей — 5,28 (5,37); диафрагмальная грыжа — 2,79 (2,87); омфалоцеле — 2,97 (3,51); гастрошизис — 2,30 (2,53); синдром Дауна — 17,23 (24,34).

Сравнение показывает, что для многих пороков наблюдается хорошее соответствие в частотах. Самым частым пороком является гипоспадия, к редким ВПР относятся экстрофия мочевого пузыря с эписпадией, анофтальмия и анотия. При сравнении как общей частоты, так и частот конкретных форм пороков выявлены межрегиональные различия. Значительные вариации в оценках частот ВПР наблюдаются и в зарубежных регистрах, работающих уже не одно десятилетие [2]. В вариациях частот ВПР между регистрами участвуют многие факторы: качество и уровень диагностики, учета и другие, поэтому до конца невозможно определить являются ли наблюдаемые вариации артефактами или связаны с реальными географическими, социальными или популяционно-генетическими характеристиками изучаемой популяции.

Регулярный мониторинг ВПР является эффективным инструментом определения и анализа эпидемиологических характеристик ВПР.

Литература/References

1. Carmona R. H. The global challenges of birth defects and disabilities. *The Lancet*. — 2005; 366 (9492): 1142–1144.
2. <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prevalence>