

Результаты эпидемиологического мониторинга врожденных пороков развития в Республике Северная Осетия-Алания

Тебиева И.С.^{1,2}, Габисова Ю.В.², Демикова Н.С.^{3,4}, Зинченко Р.А.⁵

- 1 – ФГБОУ ВО Северо-Осетинская государственная медицинская академия Министерства здравоохранения Российской Федерации 362019, Республика Северная Осетия-Алания, г. Владикавказ, ул. Пушкинская, д. 40
- 2 – Республиканская детская клиническая больница Республики Северная Осетия 362007, Республика Северная Осетия-Алания, г. Владикавказ ул. Барбашова, д. 33
- 3 – Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева Российского национального исследовательского медицинского университета имени Н.И. Пирогова Министерства здравоохранения Российской Федерации 125412 г. Москва, ул. Талдомская, д. 2
- 4 – ФГБОУ ВО Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования Министерства здравоохранения Российской Федерации 125993, г. Москва, ул. Баррикадная, д. 2/1, стр. 1
- 5 – ФГБНУ Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова 115522, г. Москва, ул. Москворечье, д. 1

В статье описаны результаты эпидемиологического мониторинга врожденных пороков развития у детей в Республике Северная Осетия-Алания с 2011 по 2022 годы. Наибольший вклад в структуру изолированных врожденных пороков вносят пороки сердечно-сосудистой и костно-мышечной систем и другие аномалии развития. Самыми частыми пороками развития по данным EUROCAT, в целом по РФ и по нашим региональным данным являются гипоспадия, синдром Дауна, расщелина губы и/или неба. Более низкая частота в регионе отмечена для спинномозговой грыжи, дефектов брюшной стенки, атрезии пищевода, редукционных пороков конечностей и изолированных расщелин неба. Более высокая частота в республике по сравнению с данными EUROCAT и данными по РФ наблюдалась для транспозиции крупных сосудов. Частота врожденных пороков развития обязательного учета за этот период времени составила 15,11 на 1000 новорожденных или 1:66 новорожденных с вариацией по годам. В РСО-Алания наблюдается более высокая частота ВПР, чем в среднем по стране.

Ключевые слова: врожденные пороки развития, эпидемиология, популяционная частота.

Для цитирования: Тебиева И.С., Габисова Ю.В., Демикова Н.С., Зинченко Р.А. Результаты эпидемиологического мониторинга врожденных пороков развития в Республике Северная Осетия-Алания. *Медицинская генетика* 2024; 23(5): 41-50.

Автор для корреспонденции: Тебиева Инна Сосланбековна; **e-mail:** tebinna@mail.ru

Финансирование. Исследование не имело спонсорской поддержки.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Поступила: 12.05.2024

Results of epidemiological monitoring of congenital malformations in the Republic of North Ossetia-Alania

Tebieva I.S.^{1,2}, Gabisova Y.V.², Demikova N.S.^{3,4}, Zinchenko R.A.⁵

- 1 – North-Ossetian State Medical Academy, Ministry of Health of Russia 40, Pushkinskaya st., Vladikavkaz, 362007, Russian Federation
- 2 – Republican Children's Clinical Hospital of the Republic of North Ossetia-Alania 33, Barbashova st., Vladikavkaz, 362003, Russian Federation
- 3 – Veltischev Research and Clinical Institute for Pediatrics of the Pirogov Russian National Research Medical University 2, Taldomskaya st., Moscow, 125412, Russian Federation
- 4 – Russian Medical Academy of Continuous Professional Education of the Ministry of Health of the Russian Federation 2/1, Barrikadnaya st., Moscow, 125993, Russian Federation
- 5 – Research Centre for Medical Genetics 1, Moskvorechie st., Moscow, 115522, Russian Federation

The results of epidemiological monitoring of congenital malformations in children in the Republic of North Ossetia-Alania from 2011 to 2022 are described. The main contribution to the structure of isolated congenital defects is made by defects of the cardiovascular system, musculoskeletal system and other developmental anomalies. The most common malformations, both according to EUROCAT data for the Russian Federation as a whole, and according to our regional data, are hypospadias, Down syndrome, and cleft lip/palate. Lower incidence in the region is typical

for spinal bifida, abdominal wall defects, esophageal atresia, reduction malformations of the limbs, and cleft palate. A higher frequency in the republic compared to EUROCAT data and data for the Russian Federation is typical for transposition of large vessels. The frequency of congenital malformations of mandatory registration during this period of time was 15.11 per 1000 newborns or 1:66 newborns with variation over the years. In North Ossetia-Alania there is a higher incidence of congenital malformations than the national average

Keywords: congenital malformations, epidemiology, population frequency.

For citation: Tebieva I.S., Gabisova Y.V., Demikova N.S., Zinchenko R.A. Results of epidemiological monitoring of congenital malformations in the Republic of North Ossetia-Alania. *Medical genetics [Medicinskaya genetika]* 2024; 23(5): 41-50. (In Russian).

Corresponding author: Tebieva I.S.; e-mail: tebinna@mail.ru

Funding. The study had no sponsorship

Conflict of Interest. The authors declare no conflict of interest.

Accepted: 12.05.2024

Введение

Мониторинг врожденных пороков развития (ВПР) – система, позволяющая осуществлять оценку частоты и эпидемиологический контроль динамики ВПР, включая множественные пороки развития (МВПР), а также контроль потенциальных тератогенных агентов окружающей среды. Программа мониторинга ВПР в Российской Федерации начата 01 января 1999 года в соответствии с Приказом Минздрава РФ от 10.09.1998 г. № 268 «О мониторинге врожденных пороков развития у детей». Это позволило централизовать и стандартизировать исследования ВПР как в отдельных территориях, так и в стране в целом. В структуру медико-генетических консультаций регионов были введены группы мониторинга ВПР, ведущие региональные мониторинговые регистры, на базе которых формируется единый федеральный регистр, доступный для сравнительных оценок частоты, структуры и динамики ВПР. Вся информация о впервые выявленных случаях ВПР, попадающих в XVII класс (Q): Врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения» МКБ 10 пересмотра, вносится в компьютерную программу «Мониторинг ВПР», разработанную в НИКИ педиатрии и детской хирургии им. академика Ю.Е. Вельтищева.

В рамках мониторинга осуществляется регистрация как всех случаев ВПР, так и пороков обязательного учета (ВПР ОУ), к которым относятся 21 форма изолированных хорошо выявляемых ВПР и синдром Дауна из числа множественных ВПР. Подобный выбор позволяет исключить излишний субъективизм в постановке диагнозов. Все региональные регистры учитывают случаи ВПР среди живорожденных и мертворожденных детей с массой тела более 500 г и в сроке беременности с 22 недель.

Основная цель мониторинга заключается в оценке динамики частот ВПР и поиске возможных тератоген-

ных факторов. К задачам мониторинга ВПР относят определение частот ВПР в популяции, изучение динамики частот, эпидемиологические исследования, изучение этиологии ВПР, выявление и контроль новых тератогенных факторов среды, оценку влияний на популяционные показатели частот ВПР программ пренатальной диагностики и первичной профилактики.

Мониторинг ВПР в республике Северная Осетия-Алания (РСО-Алания) осуществляется с января 1999 г. Учет ВПР в республике осуществляется в соответствии с общими требованиями. На каждый случай ВПР оформляется специальная регистрационная форма 025 «Извещение на ребенка с ВПР», в которую вносятся информация о порядковом номере родов, поле ребенка, массе тела при рождении, возрасте матери и подробное описание выявленных аномалий. Учет пороков производится среди живорожденных и мертворожденных детей. При выявлении ВПР у мертворожденного или абортуса проводится патологоанатомическое исследование с последующим анализом диагноза. Живорожденные консультируются генетиком по показаниям. В процессе консультирования проводятся синдромологический анализ, инструментальные и лабораторные исследования. Источники информации: роддома, детские поликлиники, стационары и патологоанатомические отделения.

Цель исследования: оценка и анализ данных эпидемиологического мониторинга ВПР обязательного учета в РСО-Алания на основе регионального регистра ВПР за период с 2011 по 2022 годы.

Методы

Данные о пороках развития получены из отчетной и медицинской документации лечебно-профилактиче-

ских учреждений акушерско-гинекологической и педиатрической службы, бюро патологоанатомической экспертизы и медико-генетической консультации ГБУЗ РДКБ МЗ РСО-Алания (статистическая форма №60, 32, 025-11/у98, генетические карты), включены данные системы сбора информации о детях с ВПР (Версия 2,5 2001 г. Copyright 2001МНИИПДиХ) за период 2011-2022 гг. В общий анализ включены случаи ВПР и МВПР среди живорожденных и мертворожденных детей.

Популяционная частота врожденных пороков рассчитывалась на 10000 рождений. Надежным способом оценки частоты врожденных аномалий является базовая частота (или базовая линия) различных ВПР, рассчитываемая за 5-летний период или на 100 тыс. рождений [1-3]. Для оценки базовой частоты различных ВПР у детей в РСО-Алания выбран 12-летний период мониторинга с 2011 по 2022 г.г. Для сравнительного анализа с другими регионами РФ и данными EUROCAT оценивались следующие ВПР: анэнцефалия, спинномозговая грыжа, энцефалоцеле, гидроцефалия врожденная, анотия/микротия, анофтальмия/микрофтальмия, транспозиция крупных сосудов, гипоплазия левого сердца, расщелина неба, расщелина губы и неба, атрезия пищевода, атрезия ануса, гипоспадия, агенезия/дисгенезия почек, экстрофия мочевого пузыря, эписпадия, редукционные пороки конечностей, диафрагмальная грыжа, омфалоцеле, гастрошизис, синдром Дауна.

Полученные результаты обработаны стандартными методами вариационной статистики.

Результаты и обсуждение

На начальном этапе работы была сформирована группа мониторинга ВПР и проведена организационная работа по информированию врачебного сообщества о необходимости ведения учета выявленных врожденных аномалий. Далее ежегодно проводился сбор материала и формировался отчет для Федерального центра мониторинга ВПР. Структура организации системы мониторинга ВПР в республике представлена на рис. 1.

За исследуемый период с 2011 по 2022 годы было зарегистрировано 114891 новорожденных, включая 114186 живорожденных и 705 мертворожденных. Всего за 12 лет по программе мониторинга в МГК поступила информация о 1010 случаях ВПР и 726 случаях МВПР. Суммарное количество составило 1736 случаев. Частота ВПР и МВПР обязательного учета составила 151,1 на 10000 рождений или 15,11 на 1000 новорожденных или 1 на 66 новорожденных.

В табл. 1 приведены данные по числу и частотам ВПР за анализируемый период. Самым частым пороком является гипоспадия (33,34), к редким порокам развития относятся анотия/микротия (0,26), анофтальмия (0,09), двусторонняя агенезия почек

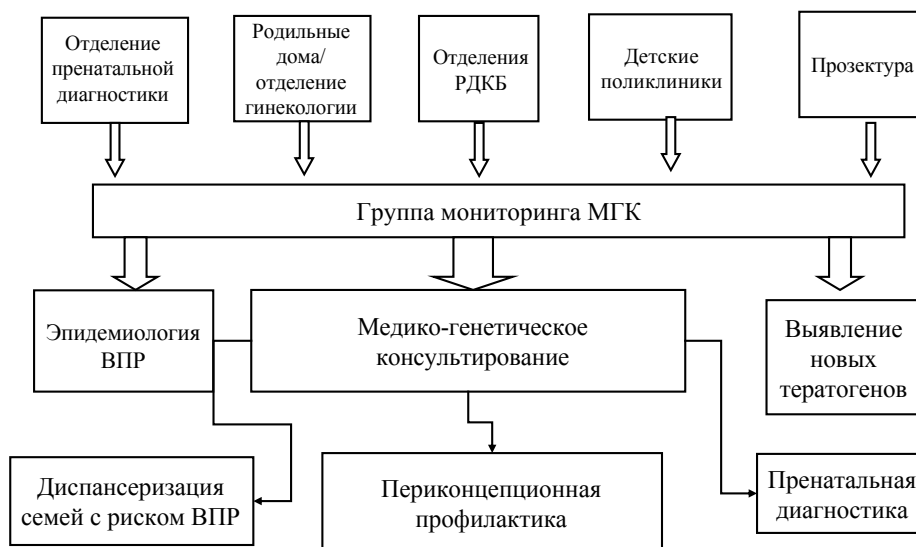


Рис. 1. Система мониторинга ВПР в РСО-Алания.

Fig. 1. Monitoring system for congenital malformations in North Ossetia-Alania.

(0,7), эписпадия (0,17) и экстрофия мочевого пузыря (0,09).

В табл. 1 также представлены суммарные частоты всей группы регистрируемых ВПР обязательного учета по годам. Полученные данные указывают на вариабельность полученных суммарных оценок частот по годам с отсутствием каких-либо трендов (рис. 2). Максимальная частота ВПР (220,99) выявлена в 2014 г., минимальная (109,7) — в 2017 г., средняя оценка составила 151,1 на 10000 рождений. Причины наблюдаемых случайных колебаний могут быть обусловлены истинными колебаниями частот ВПР, а также возможными вариациями в сборе данных (неполное выявление, недоучет и др.).

В табл. 2 для сравнения приведены данные по РСО-Алания за 2011–2022 гг., данные по РФ с 2011 по 2018 годы и частоты ВПР по данным EUROCAT за период 2011–2021 годы, без учета МВПР [4–8].

Из информации, представленной в табл. 2, следует, что в РСО-Алания наблюдаются более высокие частоты гипоспадии и транспозиции крупных сосудов. С другой стороны, выявлены значимо более низкие частоты по сравнению с оценками РФ и EUROCAT таких пороков развития, как спинномозговые грыжи, анотия/микротия, анофтальмия/микрофтальмия, расщелина неба, редукционные пороки конечностей.

В целом, суммарная частота пороков обязательного учета максимальна в регистрах EUROCAT (104,25), а частота в РСО-Алания выше частоты по регионам РФ (87,91 и 73 соответственно).

На рис. 3 представлено распределение ВПР обязательного учета в РСО-Алания, РФ и EUROCAT. Эта диаграмма отражает сходное распределение частот пороков в разных системах мониторинга, несмотря на различия в оценках частот, что указывает на сходство структуры ВПР в различных популяциях.

Структура пороков развития разных органов и систем по суммарным данным за 12-летний период представлена в табл. 3 и на рис. 4.

Как видно из рис. 4, почти половина (47,1%) всех ВПР представлена пороками развития сердечно-сосудистой системы, на втором месте находятся пороки костно-мышечной системы (18,4%). Доля пороков мочеполовой системы составляет 13,2%, пороки ЦНС и хромосомные аномалии составляют по 3,2%. Минимальный вклад в структуру пороков вносят пороки развития дыхательной системы (0,3%).

Важно отметить, что регулярный мониторинг ВПР дает возможность длительного наблюдения за частотой пороков, что позволяет проследить за динамикой частот ВПР в регионе. При выявлении значимых колебаний частот, положительных или отрицательных трендов необходимо проводить поиск возможных причин наблюдаемых изменений. Приведенные в таблице 3 данные о частотах отдельных ВПР по годам показывают, что частоты отдельных форм ВПР, как и суммарная частота всей группы регистрируемых ВПР, в основном, стабильны в течение периода наблюдений. В качестве примера приводим ди-

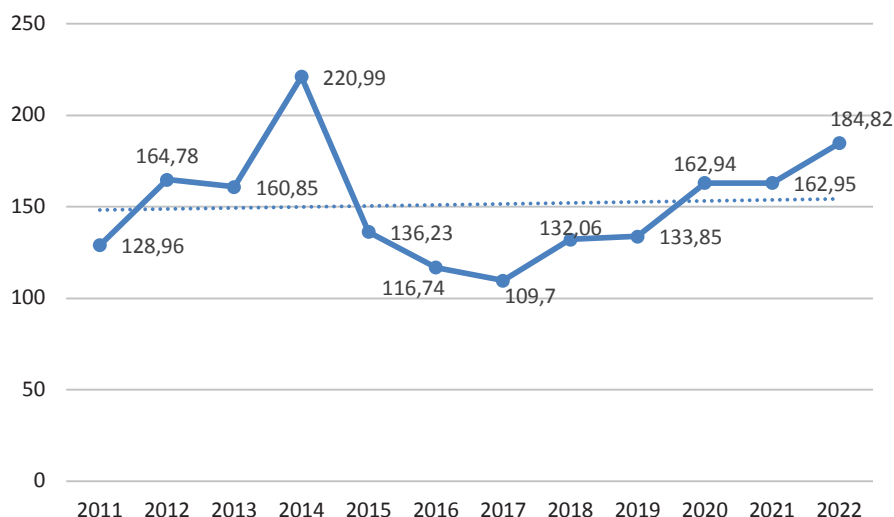


Рис. 2. Динамика суммарной частоты ВПР ОУ в 2011–2022 годы и линия тренда.

Fig. 2. Dynamics of the total frequency of congenital malformations of mandatory registration in 2011–2022 and the trend line.

намику частоты лицевых расщелин и синдрома Дауна (рис. 5, 6).

Для такого порока как гипоспадия отмечается не-большой положительный тренд, подобная тенденция описана и в ряде других работ по эпидемиологии пороков (рис. 7) [4, 5].

В то же время за анализируемый период для таких пороков как спинномозговые грыжи, транспозиции крупных сосудов отмечается тенденция к сни-

жению частоты. Для подтверждения выявленной закономерности необходимо проведение дальнейших исследований.

Распределение частот других регистрируемых врожденных аномалий в динамике носит случайный характер (табл. 4). Достоверно значимого повышения или снижения частоты какой-либо группы или отдельных видов пороков развития за период наблюдения не зарегистрировано.

Таблица 1. Число выявленных врожденных пороков развития по годам и их частота за 2011-2022 гг. (на 10000 рождений)

Table 1. Number of identified congenital malformations by year and their frequency for 2011-2022. (per 10,000 births)

№	ВПР	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	Всего	Частота ВПР
	Всего рождений	10546	10802	10942	10996	10350	10108	9207	9238	8741	8224	8162	7575	114891	
	Живорожденные	10476	10761	10873	10933	10299	10032	9152	9188	8681	8170	8089	7532	114186	
	Мертворожденные	70	41	69	63	51	76	55	50	60	54	73	43	705	
1.	Анэнцефалия	0	2	6	2	1	4	1	3	5	4	9	3	40	3,48
2.	Спинномозговая грыжа	3	2	4	6	1	3	1	4	5	0	1	0	30	2,61
3.	Энцефалоцеле	1	2	0	2	1	1	0	0	1	0	5	3	16	1,39
4.	Гидроцефалия врожденная	6	5	4	10	2	4	4	6	5	4	9	6	65	5,66
5.	Анотия, микротия	0	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0,26
6.	Анофтальмия, микрофтальмия	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0,09
7.	Транспозиция крупных сосудов	6	1	7	5	9	2	11	2	2	1	4	2	52	4,53
8.	Гипоплазия левого сердца	1	1	1	1	1	2	1	1	2	5	0	3	19	1,65
9.	Расщелина неба	2	5	2	1	1	1	0	1	0	1	1	4	19	1,65
10.	Расщелина губы и/или неба	6	6	8	7	6	7	6	3	5	7	6	8	75	6,53
11.	Атрезия пищевода	2	0	0	2	1	0	2	0	2	3	1	0	13	1,13
12.	Атрезия ануса	3	7	5	3	3	3	3	3	0	1	2	2	35	3,05
13.	Гипоспадия	37	19	24	30	40	17	25	30	39	43	32	47	383	33,34
14.	Агенезия или дисгенезия почек	0	0	0	0	0	1	0	0	1	0	2	4	8	0,70
15.	Эписпадия	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	2	0,17
16.	Экстрофия мочевого пузыря	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0,09
17.	Редукционные пороки конечностей	2	3	1	1	3	2	2	0	1	4	2	6	27	2,35
18.	Диафрагмальная грыжа	1	0	1	2	1	1	1	3	1	0	2	2	15	1,31
19.	Омфалоцеле	0	1	0	1	0	1	1	1	2	1	2	2	12	1,04
20.	Гастрошизис	1	2	0	2	2	2	1	1	1	3	1	3	19	1,65
21.	Синдром Дауна	21	14	15	18	13	12	13	13	10	15	15	16	175	15,23
	МВПР	42	103	96	150	57	55	29	51	35	42	38	28	726	63,19
	Всего ВПР ОУ	136	178	176	243	141	118	101	122	117	134	133	140	1736	
	Частота ВПР ОУ	128,96	164,78	160,85	220,99	136,23	116,74	109,7	132,06	133,85	162,94	162,95	184,82		151,10

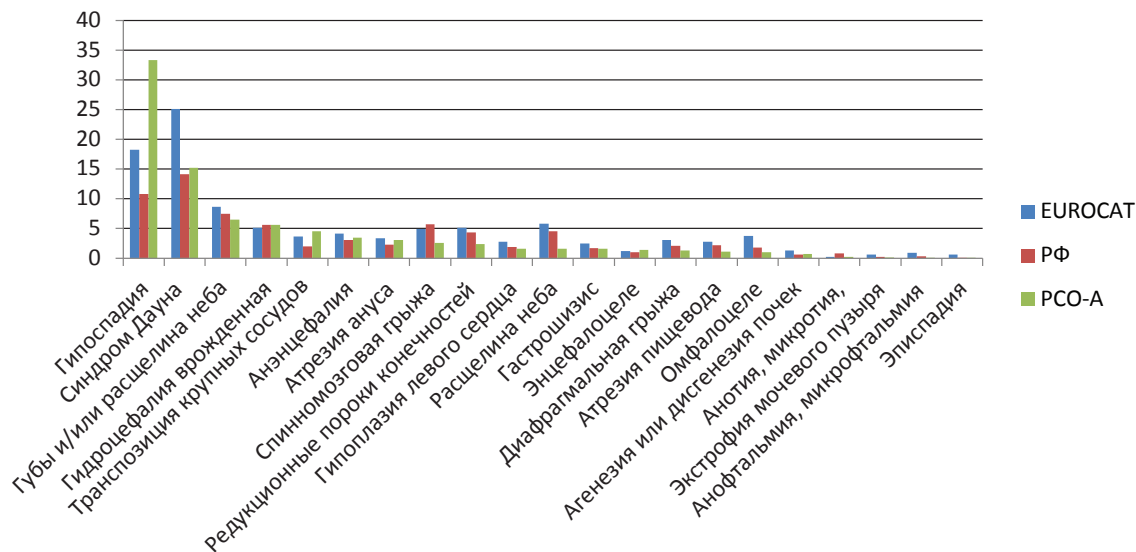


Рис. 3. Частоты ВМП обязательного учета по данным EUROCAT, РФ и PCO-Алания
Fig. 3. Frequencies of congenital malformations of mandatory registration from EUROCAT, Russian Federation and North Ossetia-Alania

Таблица 2. Частоты ВМП (на 10000) по данным EUROCAT, по РФ и по PCO-Алания
Table 2. Frequencies of congenital malformation (per 10,000) according to EUROCAT data, for the Russian Federation and for North Ossetia-Alania

№	ВМП	PCO-A	РФ [10%,90%ДИ]	EUROCAT [90%ДИ]
1.	Анэнцефалия	3,48	3,04 [0,75; 7,46]	4.26 (4.11 - 4.40)
2.	Спинномозговая грыжа	2,61	5,77 [2,54; 7,78]	5.01 (4.85 - 5.16)
3.	Энцефалоцеле	1,39	1,07 [0,37; 2,87]	1.21 (1.13 - 1.28)
4.	Гидроцефалия врожденная	5,66	5,63 [2,73; 9,09]	5.09 (4.93 - 5.25)
5.	Аноотия/микротия	0,26	0,87 [0,41; 1,52]	0.81 (0.75 - 0.87)
6.	Анофтальмия/микрофтальмия	0,09	0,34 [0,10; 0,74]	0.89 (0.83 - 0.96)
7.	Транспозиция крупных сосудов	4,53	2,04 [0,74; 2,91]	3.52 (3.39 - 3.65)
8.	Гипоплазия левого сердца	1,65	1,94 [0,76; 2,96]	2.78 (2.67 - 2.90)
9.	Расщелина неба	1,65	4,56 [2,84; 5,99]	5.88 (5.72 - 6.05)
10.	Расщелина губа и/или неба	6,53	7,51 [5,41; 9,95]	8.67 (8.47 - 8.88)
11.	Атрезия пищевода	1,13	2,15 [1,47; 3,05]	2.70 (2.59 - 2.82)
12.	Атрезия ануса	3,05	2,27 [1,14; 3,49]	3.49 (3.37 - 3.63)
13.	Гипоспадия	33,34	10,83 [6,26; 21,01]	18.67 (18.37 - 18.97)
14.	Агенезия/дисгенезия почек	0,70	0,63 [0,10; 1,16]	1.28 (1.20 - 1.36)
15.	Экстрофия мочевого пузыря	0,17	0,20 [0,04; 0,49]	0.61 (0.56 - 0.67)
16.	Эписпадия	0,09	0,07 [0,00; 0,19]	
17.	Редукционные пороки конечностей	2,35	4,38 [2,76; 6,61]	5.02 (4.86 - 5.17)
18.	Диафрагмальная грыжа	1,31	2,06 [1,22; 3,75]	2.99 (2.87 - 3.11)
19.	Омфалоцеле	1,04	1,82 [0,95; 3,95]	3.91 (3.78 - 4.05)
20.	Гастрошизис	1,65	1,66 [0,74; 3,10]	2.51 (2.40 - 2.62)
21.	Синдром Дауна	15,23	14,16 [8,79; 22,51]	24.95 (24.60 - 25.30)
	ВСЕГО	87,91	73	104,25

Обсуждение

Исходя из результатов исследования можно сказать, что самыми частыми пороками развития по данным EUROCAT, в целом по РФ и по нашим региональным данным являются гипоспадия (18,12; 10,83 и 33,34 соответственно), синдром Дауна (25,05; 14,16 и 15,23), расщелины губы и/или неба (8,65; 7,51 и 6,53). К редким порокам относятся анофтальм/микрофтальм (0,89; 0,49 и 0,09), экстрофия мочевого пузыря и эписпадия (0,63; 0,44 и 0,09), двусторонняя агенезия или дисге-

незия почек (1,35; 0,63 и 0,7), анотия/микротия (0,28; 0,87 и 0,26). Более низкая частота в регионе характерна для спинномозговой грыжи, дефектов брюшной стенки, атрезии пищевода, редукционных пороков конечностей и изолированных расщелин неба. Более высокая частота в Республике по сравнению с данными EUROCAT и данными по РФ характерна для транспозиции крупных сосудов (3,67; 2,04 и 4,64) [6].

По данным литературы, частота ВПР обязательного учета считается высокой при значениях 7 на 1000, в противном случае возможно неполное выяв-

Таблица 3. Частоты нозологических форм ВПР в РСО-Алания

Table 3. Frequencies of nosological forms of congenital malformation in North Ossetia-Alania

Группа ВПР	2011		2012		2013		2014		2015		2016		2017		2018		2019		2020		2021		2022		Всего за 12 лет	
	Абс.	%	Абс.	%	Абс.	%	Абс.	%	Абс.	%	Абс.	%	Абс.	%	Абс.	%	Абс.	%	Абс.	%	Абс.	%	Абс.	%	Абс.	%
ВПР ЦНС	10	1,5	13	1,4	19	2,6	25	3	15	2,4	16	2,7	9	1,7	17	3,4	29	6,5	16	3,6	32	7,2	16	3,5	217	3,2
ВПР глаза, уха, лица, шеи	15	2,3	19	2	9	1,2	14	1,7	18	2,9	15	2,6	11	2,2	4	0,8	15	3,3	10	2,2	16	3,7	14	3	160	2,4
ВПР системы кровообращения	318	49,1	411	45,4	346	46	359	43,6	305	50,4	283	48,7	264	52,4	227	46	156	35	187	42,1	170	38,8	171	37	3197	47,1
ВПР органов дыхания	2	0,3	3	0,3	1	0,1	4	0,5	1	0,2	1	0,2	1	0,2	2	0,4	2	0,4	4	0,9	1	0,3	1	0,2	23	0,3
Расщелины губы и неба	8	1,2	11	1,2	10	1,3	8	1	7	1,2	8	1,4	6	1,2	4	0,8	5	1,2	9	2,1	7	1,5	12	2,6	95	1,4
ВПР органов пищеварения	14	2,1	13	1,4	16	2,1	9	1,1	10	1,5	9	1,6	8	1,6	8	1,6	4	0,8	12	2,6	7	1,5	9	2	119	1,8
ВПР половых органов	72	11,1	45	4,8	58	8	49	6	56	9	37	6,4	46	9,1	55	11,1	62	14	61	13,7	48	11	63	13,6	652	9,6
ВПР мочевыделительной системы	13	2,4	15	1,6	18	2,4	28	3,4	30	4,4	11	1,9	18	3,6	27	5,4	25	5,7	11	2,4	32	7,2	28	6	256	3,6
ВПР костно-мышечной системы	116	17,8	245	27,7	135	18,4	142	17,2	88	14,2	123	21,1	69	13,7	63	12,8	83	18,6	59	13	56	12,8	68	15	1247	18,4
Другие врожденные аномалии	57	8,9	111	12,2	109	15	164	20	67	11,1	64	11	56	11,1	69	14,0	50	11,2	56	12,6	53	12,2	56	12,1	912	13,4
Хромосомные аномалии	22	3,4	19	2	16	2,2	21	2,5	16	2,7	14	1,4	16	3,2	16	3,2	14	3,1	20	4,5	17	3,8	23	5	214	3,2

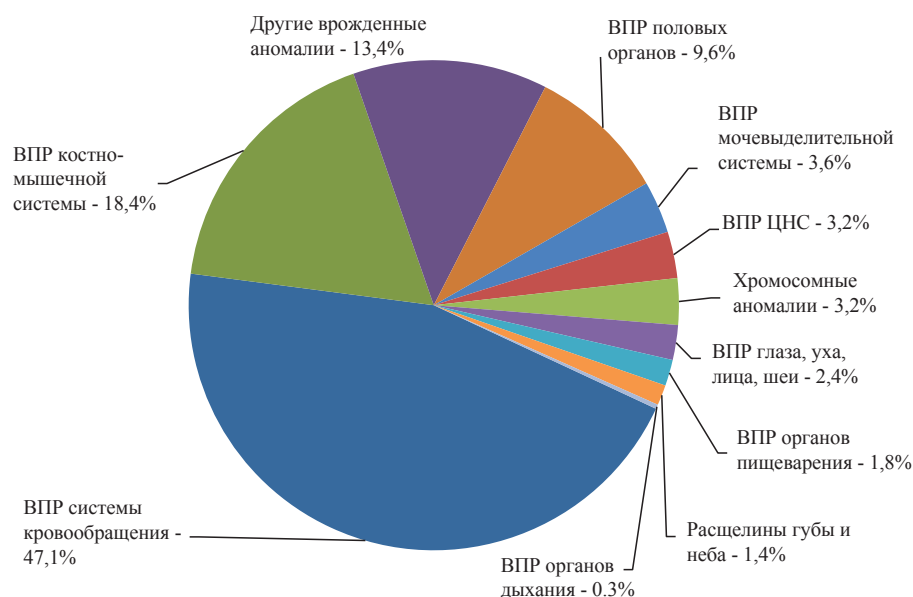


Рис. 4. Структура ВПР по данным мониторинга ВПР в РСО-Алания

Fig. 4. Congenital malformations structure according to monitoring data in North Ossetia-Alania

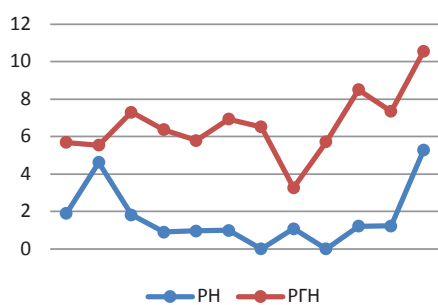


Рис. 5. Динамика частот расщелины неба (PH) и расщелины губы и неба (PGH)

Fig. 5. Dynamics of cleft palate (PH) and cleft lip and palate (PGH) frequencies.

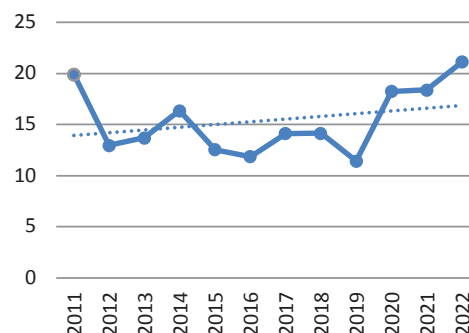


Рис. 6. Динамика частот синдрома Дауна.

Fig. 6. Dynamics of Down syndrome frequencies.

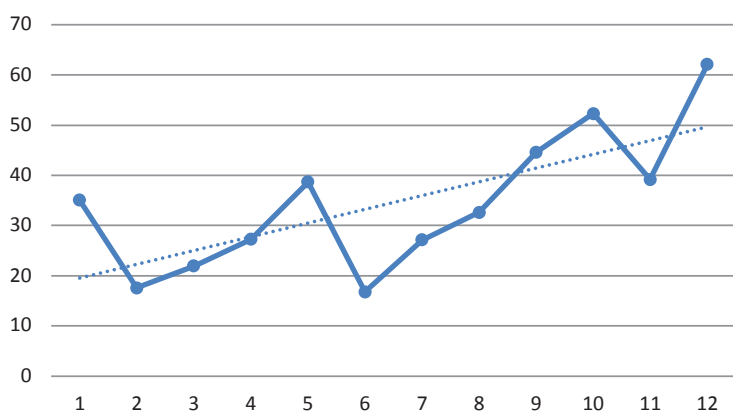


Рис. 7. Динамика и положительный тренд частот гипоспадии

Fig. 7. Dynamics and positive trend of hypospadias frequencies

ление или недоучет пороков развития. Так, к регионам с высокой частотой ВПР относятся Архангельская (7,07/1000), Брянская (7,41/1000), Калужская (7,61/1000), Курская (7,12/1000), Свердловская области (8,27/1000), Красноярский край (8,77/1000), Удмуртская республика (8,66/1000) и РСО-Алания (15,11/1000). В 2018 году суммарная частота всей группы пороков обязательного учета в целом по РФ составила 10,22/1000. По данным нашего исследования частота всех ВПР обязательного учета в регионе составила 15,11 на 1000 новорожденных. Таким образом, в РСО-Алания наблюдается более высокая частота ВПР, чем в среднем по стране [1,9].

В целом же проведенный анализ структуры ВПР в РСО-Алания позволяет сопоставить полученные данные по структуре пороков в других субъектах РФ, участвующих в мониторинге. Так, около 80 % ВПР в РСО-Алания составляют пороки развития системы кровообращения, костно-мышечной системы и другие врожденные аномалии (47,1; 18,4 и 13,3 % соответственно). В республике Саха (Якутия) большая часть пороков представлена врожденными аномалиями сердечно-сосудистой системы — 53%, на втором месте — пороки костно-мышечной системы — 9%, на третьем месте — пороки мочевыделительной системы — 8%, а в Ростовской области пороки развития системы кровообращения со-

Таблица 4. Частоты врожденных пороков развития по годам.

Table 4. Frequencies of congenital malformations by year.

ВПР	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Анэнцефалия	0,00	1,85	5,48	1,82	0,97	3,96	1,09	3,25	5,72	4,86	11,03	3,96
СМГ	2,84	1,85	3,68	5,46	0,97	2,97	1,09	4,35	5,72	0,00	1,23	0,00
Энцефалоцеле	0,95	1,85	0,00	1,82	0,97	0,99	0,00	0,00	1,14	0,00	6,13	3,96
Гидроцефалия вр.	5,69	4,63	3,66	9,09	1,93	3,96	4,34	6,53	5,72	4,86	11,03	7,92
Анотия, микротия	0,00	0,93	1,84	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
Ано/микрофтальмия	0,95	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
Транспозиция крупных сосудов	5,69	0,93	6,40	4,55	8,70	1,98	11,95	2,18	2,29	1,22	4,90	2,64
Гипоплазия левого сердца	0,95	0,93	0,91	0,91	0,97	1,98	1,09	1,09	2,29	6,08	0,00	3,96
Расщелина неба (РН)	1,90	4,63	1,83	0,91	0,97	0,99	0,00	1,09	0,00	1,22	1,23	5,28
Расщелина губы и/или неба	5,69	5,55	7,31	6,37	5,80	6,93	6,52	3,27	5,72	8,51	7,35	10,56
Атрезия пищевода	1,90	0,00	0,00	1,82	0,97	0,00	2,17	0,00	2,29	3,65	1,23	0,00
Атрезия ануса	2,84	6,48	4,57	2,73	2,90	2,97	3,26	3,27	0,00	1,22	2,45	2,64
Гипоспадия	35,08	17,59	21,93	27,28	38,65	16,82	27,15	32,65	44,62	52,29	39,21	62,05
Агенезия или дисгенезия почек	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,99	0,00	0,00	1,14	0,00	2,45	5,28
Эписпадия	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	1,23	1,32
Экстрофия мочевого пузыря	0,95	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
Редукционные пороки конечностей	1,90	2,78	0,91	0,91	2,90	1,98	2,17	0,00	1,14	4,86	2,45	7,92
Диафрагмальная грыжа	0,95	0,00	0,91	1,82	0,97	0,99	1,09	3,27	1,14	0,00	2,45	2,64
Омфалоцеле	0,00	0,93	0,00	0,91	0,00	0,99	1,09	1,09	2,29	1,22	2,45	2,64
Гастрошизис	0,95	1,85	0,00	1,82	1,93	1,98	1,09	1,09	1,14	3,65	1,23	3,96
Синдром Дауна	19,91	12,96	13,71	16,37	12,56	11,87	14,12	14,15	11,44	18,24	18,38	21,12
МВПР	39,83	95,35	87,74	136,41	55,07	54,41	31,50	55,51	40,04	51,07	46,56	36,96
ВСЕГО	128,96	164,78	160,85	220,99	136,23	116,74	109,70	132,78	133,85	162,94	162,95	184,82

ставили 23%, пороки развития ЦНС — 13,17%, а пороки костно-мышечной системы — 10,12% [1-4].

Надеемся, что дальнейшие наблюдения и анализ позволят идентифицировать причины более высокой встречаемости в регионе ВПР в целом и отдельно взятых пороков развития, в частности. Выявление и контроль тератогенных средовых факторов, приводящих к возникновению ВПР у детей, подвергшихся их действию в период внутриутробного развития, однозначно способствовали бы снижению уровня ВПР в популяции.

Регулярный мониторинг, несомненно, является эффективным инструментом определения структуры и анализа эпидемиологических характеристик ВПР в динамике. Полученные в ходе многолетних наблюдений данные имеют большое значение для системы здравоохранения в связи со значительной долей ВПР в числе причин младенческой и детской смертности. Данные региональной программы мониторинга также могут использоваться для разработки республиканской программы профилактики ВПР.

В целом, широкое внедрение и комплексная реализация в регионах медико-генетического консультирования, пренатального скрининга и пренатальной диагностики, наряду с регулярным ведением мониторинга ВПР, способствуют снижению частоты их встречаемости в популяции и, как следствие, снижению нагрузки на практическое здравоохранение.

Литература

1. Демикова Н.С., Лапина А.С., Подольная М.А., Кобринский Б.А. Динамика частоты врожденных пороков развития в РФ (по данным федеральной базы мониторинга ВПР за 2006—2012 гг.). Российский вестник перинатологии и педиатрии. 2015; 2: 72-77.
2. Пономарева Т.И., Амелина С.С., Зинченко Р.А. Отягощенность моногенными синдромами множественных врожденных пороков развития населения Ростовской области. Современные проблемы науки и образования. 2013;2: 89-89.
3. Пономарева Т.И., Амелина С.С., Зинченко Р.А. Частота и структура моногенных синдромов множественных врожденных пороков развития у детского населения Ростовской области. Валеология. 2013;2: 24-38.
4. 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.
5. Демикова Н.С., Кобринский Б.А. Эпидемиологический мониторинг врожденных пороков развития в Российской Федерации. М.:Пресс-Арт, 2011: 230.
6. Демикова Н.С., Подольная М.А., Сухомыасова А.Л. и др. Частоты врожденных пороков развития в Республике Саха-Якутия. Российский вестник перинатологии и педиатрии. 2022;67(1):47-51 DOI: 10.21508/1027-4065-2022-67-1-47-51.
7. Prevalence charts and tables. https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prevalence_en. 20.10.2022
8. Kinsner-Ovaskainen A., Perraud A., Lanzoni M. et al.. European Monitoring of Congenital Anomalies. JRC-EUROCAT Report on Statistical Monitoring of Congenital Anomalies (2009-2018). 2021. <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/system/files/public/EUROCAT-Statistical-Monitoring-Report-2021.pdf>
9. Заяева Е.Е., Андреева Е.Н., Демикова Н.С. Эпидемиологическая характеристика врожденных пороков развития: данные регистра Московской области. Российский вестник перинатологии и педиатрии. 2022; 67(3): 39-46.

References

1. Demikova N.S., Lapina A.S., Podol'naya M.A., Kobrinsky B.A. Dinamika chastoty vrozhdennykh porokov razvitiya v RF (po dannym federal'noy bazy monitoringa VPR za 2006—2012 gg.) [Trends in the incidence of congenital malformations in the Russian Federation (according to the 2006—2012 Congenital Malformations Monitoring Base data)]. Rossiyskiy Vestnik Perinatologii i Pediatrii [Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics]. 2015;60(2):72-77. (In Russ.)
2. Ponomareva T.I., Amelina S.S., Zinchenko R.A. Otyagoshchennost' monogennymi sindromami mnozhestvennykh vrozhdennykh porokov razvitiya naseleniya Rostovskoy oblasti [Prevalence monogenic syndromes of multiple congenital malformations in population of Rostov region (Russia)]. Sovremennyye problemy nauki i obrazovaniya [Modern problems of science and education]. 2013;2:89-89. (In Russ.)
3. Ponomareva T.I., Amelina S.S., Zinchenko R.A. Chastota i struktura monogennykh sindromov mnozhestvennykh vrozhdennykh porokov razvitiya u detskogo naseleniya Rostovskoy oblasti [Frequency and structure of monogenic syndromes of multiple congenital malformations in the child population of the Rostov region]. Valeologiya [Valeology]. 2013;2: 24-38. (In Russ.)
4. Demikova N.S., Podol'naya M.A., Lapina A.S. Analiz epidemiologicheskoy kartiny vrozhdennykh porokov razvitiya v regionakh Rossiyskoy Federatsii [Analysis of the congenital malformations epidemiology in the regions of the Russian Federation]. Meditsinskaya genetika [Medical Genetics]. 2020;19(7):31-32. (In Russ.) <https://doi.org/10.25557/2073-7998.2020.07.31-32>
5. Demikova N.S., Kobrinsky B.A. Epidemiologicheskii monitoring vrozhdennykh porokov razvitiya v Rossiyskoy Federatsii xEpidemiological monitoring of congenital malformations in the Russian Federation. М.:Press-Art, 2011: 230 p. (In Russ.)
6. Demikova N.S., Podol'naya M.A., Sukhomyasova A.L., et al. Chastoty vrozhdennykh porokov razvitiya v Respublike Sakha-Yakutiya [Prevalence of congenital malformations in the Republic of Sakha (Yakutia)]. Rossiyskiy Vestnik Perinatologii i Pediatrii [Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics]. 2022;67(1):47-51. (In Russ.) <https://doi.org/10.21508/1027-4065-2022-67-1-47-51>
7. Prevalence charts and tables. https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prevalence_en. 20.10.2022
8. Kinsner-Ovaskainen A., Perraud A., Lanzoni M. et al.. European Monitoring of Congenital Anomalies. JRC-EUROCAT Report on Statistical Monitoring of Congenital Anomalies (2009-2018). 2021. <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/system/files/public/EUROCAT-Statistical-Monitoring-Report-2021.pdf>
9. Zayaeva E.E., Andreeva E.N., Demikova N.S. Epidemiologicheskaya kharakteristika vrozhdennykh porokov razvitiya: dannyye registra Moskovskoy oblasti [Epidemiological characteristics of congenital malformations: data from the Moscow Region register]. Rossiyskiy Vestnik Perinatologii i Pediatrii [Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics]. 2022;67(3):39-46. (In Russ.) <https://doi.org/10.21508/1027-4065-2022-67-3-39-46>