

Получена: 27 апреля 2016 / Принята: 20 июня 2016 / Опубликовано online: 30 июня 2016

УДК 616-053.1 - 005.935.3

СНИЖЕНИЕ ЧАСТОТЫ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ПО ДАННЫМ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ СЛУЖБЫ ПЕРИНАТАЛЬНОГО ЦЕНТРА ГОРОДА СЕМЕЙ ЗА 2010 - ПО I ПОЛУГОДИЕ 2015 ГОДЫ

Назира Б. Маусымбаева¹, <http://orcid.org/0000-0002-9074-6302>

Гульях А. Танышева^{1,2}, <http://orcid.org/0000-0002-9074-6302>

Галина Ю. Курамова², <http://orcid.org/0000-0001-9391-5944>

Юлия А. Ларионова², <http://orcid.org/0000-0001-7330-613X>

Гульназ Ж. Саркучикова¹, <http://orcid.org/0000-0001-6562-5421>

Амина Ж. Намазова¹,

Айжан О. Кенесары¹,

Макпал З. Курмангалиева¹

¹ Государственный медицинский университет города Семей,
Кафедра по интернатуре и резидентуре по акушерству и гинекологии,
г. Семей, Казахстан

² КГП на ПХВ «Перинатальный центр», г. Семей, Казахстан.

Резюме

Врожденные пороки развития (ВПР) – это гетерогенная группа патологических состояний, включающая изолированные, системные и множественные аномалии органов и систем различной этиологии: генетической, средовой и мультифакториальной [6]. ВПР являются серьезной медицинской и социальной проблемой, что связано с увеличением удельного веса аномалий развития в структуре перинатальной, младенческой смертности (МС) и инвалидности. Среди новорожденных частота ВПР, выявляемых в течение первого года жизни, достигает 5% [8]. ВПР лидируют и в структуре причин перинатальной смертности.

Целью исследования явилось изучение статистических данных ВПР в регионах Восточно-Казахстанской области, прикрепленных к Перинатальному центру г. Семей за период с 2010 по I полугодие 2015 г.

Материалы и методы: Были изучены данные УЗИ исследований, проведенных с 2010 по I полугодие 2015 г, беременных, в УЗИ кабинетах в регионах Восточно-Казахстанской области прикрепленных к Перинатальному центру г. Семей (г. Семей, г. Курчатов, Абайский, Аягузский, Урджарский, Бескарагайский, Бородулихинские районы). В исследовании изучены ретроспективные данные, предоставленные Национальным Генетическим Регистром Республики Казахстан и применены статистический и аналитический методы.

Были проанализированы структура МС в изучаемом регионе, для чего составлены динамические ряды указанных показателей и выполнен расчет показателей удельного веса ВПР в общей рождаемости и в структуре перинатальной смертности.

Результаты и их обсуждение: В результате проведенной работы выявлено улучшение некоторых показателей в 2015 г. по сравнению с 2010 г.: частота эховизуализируемых пороков (ЭВП) повысилась с 45 до 98%, произошло снижение числа элиминируемых пороков (ЭНП). В структуре показателя ВПР уменьшилось количество аномалий системы кровообращения, центральной нервной системы и хромосомных аномалий. При этом наблюдали высокую частоту распространения патологий костно-мышечной системы по сравнению с другими ВПР. В

Восточно-Казахстанской области регистрировали высокую частоту распространенности врожденных пороков ВПР сердца и сосудов (16,0%), мочеполовой системы (13,7%) и др.

Ключевые слова: пренатальный скрининг, врожденные пороки развития, структура, динамика.

Summary

REDUCTION OF CONGENITAL MALFORMATION FREQUENCY ACCORDING TO THE DATA OF GENETIC SERVICE OF PERINATAL CENTER OF SEMEY CITY FROM 2010 TO THE FIRST HALF OF 2015

Nazira B. Mausymbayeva¹, <http://orcid.org/0000-0002-9074-6302>

Gulyash A. Tanysheva^{1,2}, <http://orcid.org/0000-0002-9074-6302>

Galina Y. Kuramova², <http://orcid.org/0000-0001-9391-5944>

Ylia A. Lariona², <http://orcid.org/0000-0001-7330-613X>

Gulnaz Zh. Sarkuchikova¹, <http://orcid.org/0000-0001-6562-5421>

Amina Zh. Namazova¹,

Aizhan O. Kenesary¹,

Макпал Z. Kurmangaliyeva¹

¹ Semey state medical university, Internship and residency department on obstetrics and gynaecology, Semey, Kazakhstan,

² Perinatal center, Semey, Kazakhstan

Congenital malformations (CM) are heterogenic group of pathological states which include isolated, system and multiple abnormalities of organs and systems of different etiology: genetic, environmental and multifactorial [6]. CMs are serious medical and social problem that related to increase of specific weight of abnormal development in structure of perinatal child mortality and disability. Among newborns, frequency of CM defined during the first year of life reaches 5%. [8]. CM are leaders in reason structure of perinatal mortality.

The aim of research is study of statistical data of CM in regions of East Kazakhstan district attached to perinatal center of Semey for the period from 2010 to the first half of 2015.

Materials and methods: Ultrasound investigations data of pregnant women performed from 2010 to the first half of 2015 were studied. These ultrasound investigations were performed in regions of East Kazakhstan district attached to perinatal center of Semey (Semey, Kurchatov, Abay, Ayagoz, Urdzhar, Beskaragay and Boroduliha regions). Retrospective data presented by the National Genetic Register of the Republic of Kazakhstan were studied during the investigation. Statistical and analytical methods were practiced.

Structure of CM in studied region was analyzed. For this purpose, dynamic series of noted indicators were composed and calculation of IDD (intrauterine developmental defect) specific weight factors was made.

Results and discussion: In consequence of conducted work enhancement of some factors in 2015 in comparison with 2010 was detected. Frequency of EVM raised from 45 to 98%, reduction of ENM number was observed. Number of abnormalities of blood circulatory system, central nervous system and chromosomal abnormalities reduced in structure of CM factor. However, high frequency of dissemination of musculoskeletal system pathology in comparison with other CM was observed. In East Kazakhstan district high frequency of dissemination of congenital malformation of heart, vessels (16,0%), urogenital system (13,7) was registered.

Key words: prenatal screening, congenital malformation, structure, dynamics.

Тұжырым

СЕМЕЙ ҚАЛАСЫНЫҢ ПЕРИНАТАЛЬДЫ ОРТАЛЫҒЫНЫҢ МЕДИКО-ГЕНЕТИКАЛЫҚ КӨРСЕТКІШТЕРІ БОЙЫНША 2010 ЖЫЛДАН 2015 ЖЫЛДЫҢ I ЖАРТЫСЫ АРАЛЫҒЫНДА ТУА ПАЙДА БОЛҒАН АҚАУЛАРДЫҢ КЕЗДЕСУ ЖИІЛІГІНІҢ ТӨМЕНДЕУІ

Назира Б. Маусымбаева¹, <http://orcid.org/0000-0002-9074-6302>

Гульях А. Танышева^{1,2}, <http://orcid.org/0000-0002-9074-6302>

Галина Ю. Курамова², <http://orcid.org/0000-0001-9391-5944>

Юлия А. Ларионова², <http://orcid.org/0000-0001-7330-613X>

Гульназ Ж. Саркучикова¹, <http://orcid.org/0000-0001-6562-5421>

Амина Ж. Намазова¹,

Айжан О. Кенесары¹,

Мақпал З. Курмангалиева¹

¹ Семей қаласының мемлекеттік медицина университеті, Акушерия және гинекология бойынша интернатура және резидентура кафедрасы, Семей қ., Қазақстан

² ШЖҚ КМК Семей қаласының Перинатальды орталығы, Семей, Қазақстан

Туа пайда болған даму ақаулары (ТПДА) – ағзалар мен жүйелердің генетикалық, сыртқы ортамен және мультифакториалды этиологиялармен шақырылған шектелген, жүйелі және көптік аномалиялардың болуымен көрініс беретін патологиялық жағдайлардың гетерогенді тобы [6]. ТПДА күрделі медициналық әлеуметтік мәселе болып табылады, ол перинаталды, нәресте өлімділігі (НӨ) және мүгедектенуінің құрылымында даму ақауларының салмағының жоғарылауымен түсіндіріледі. Нәрестелер арасында өмірдің бірінші жылында анықталған ТПДА жиілігі 5% жетеді [8]. ТПДА перинаталды өлімділік себебі құрылымында бастапқы орын алады.

Зерттеу мақсаты – Семей қ. ПО бекітілген Шығыс Қазақстан аймақтарындағы 2010 жылдан 2015 жылдың I жартысы аралығындағы ТПДА статистикалық мәліметтерді зерттеу.

Материалдар және әдістер: Семей қ. ПО бекітілген Шығыс Қазақстан аймақтарындағы (Семей қ., Курчатов қ., Абай, Аягөз, Уржар, Бесқарагай, Бородулиха аудандарында) 2010 жылдан 2015 жылдың I жартысы аралығындағы жүктілерге жасалынған УДЗ мәліметтері зерттелген. Біздің зерттеуде Қазақстан Республикасының Ұлттық Генетикалық Тіркеумен ұсынылғын ретроспективті мәліметтер зерттелініп, статистикалық және аналитикалық әдістер қолданылған болатын.

Зерттелінетін аймақтағы НӨ құрылымының анализі жасалды, ол үшін аталған көрсеткіштердің динамикалық затары құралып, жалпы туылу және и в структуре перинаталды өлімділік құрылымындағы ТПДА үлес көрсеткіштері анықталды.

Нәтижелер және оларды талқылау: жүргізілген жұмыс нәтижесінде 2015 жылғы кейбір көрсеткіштердің 2010 жылмен салыстырғанда жақсаруы анықталды: эховизуаланатын ақау (ЭВА) жиілігі 45-тен 98% жоғарылады, элементирленген ақау (ЭНА) мөлшерінің төмендеуі болды. ТПДА көрсеткіш құрылымында қан айналым жүйесі, орталық жүйке жүйесінің және хромосалық ақаулардың мөлшері азайды. Осы кезде сүйек-бұлшық ет жүйесінің өзге ТПДА жиілігінің жоғарылауы байқалады. Шығыс Қазақстан облысында жүрек және қан тамыр жүйесі (16,0%), зәр-жыныс жүйелердің (13,7%) ТПДА таралуының жоғары жиілігін тіркеді.

Негізгі сөздер: пренатальды скрининг, туа пайда болған ақаулар, құрылымы, динамикасы.

Библиографическая ссылка:

Маусымбаева Н.Б., Танышева Г.А., Курамова Г.Ю., Ларионова Ю.А., Саркучикова Г.Ж., Намазова А.Ж., Кенесары А.О., Курмангалиева М.З. Снижение частоты врожденных пороков развития по данным медико-генетической службы Перинатального центра города Семей за 2010 - по I полугодие 2015 годы // Наука и Здравоохранение. 2016. №3. С. 103-112.

Mausymbayeva N.B., Tanysheva G.A., Kuramova G.Y., Larionova Yu.A., Sarkuchikova G.Zh., Namazova A.Zh., Kenesary A.O., Kurmangaliyeva M.Z. Reduction of congenital malformation frequency according to the data of genetic service of Perinatal Center of Semey city from 2010 to the first half of 2015. *Nauka i Zdravookhranenie* [Science & Healthcare]. 2016, 3, pp. 103-112.

Маусымбаева Н.Б., Танышева Г.А., Курамова Г.Ю., Ларионова Ю.А., Саркучикова Г.Ж., Намазова А.Ж., Кенесары А.О., Курмангалиева М.З. Семей қаласының Перинатальды орталығының медико-генетикалық көрсеткіштері бойынша 2010 жылдан 2015 жылдың I жартысы аралығында туа пайда болған ақаулардың кездесу жиілігінің төмендеуі // Ғылым және Денсаулық сақтау. 2016. №3. Б. 103-112.

Введение

Врожденные пороки развития (ВПР) – это гетерогенная группа патологических состояний, включающая изолированные, системные и множественные аномалии органов и систем различной этиологии: генетической, средовой и мультифакториальной [6]. ВПР являются серьезной медицинской и социальной проблемой, что связано с увеличением удельного веса аномалий развития в структуре перинатальной, младенческой смертности и инвалидности [4]. Младенческая смертность (МС) имеет исключительно важное значение для изучения демографических процессов и, в целом, здоровья населения, прежде всего детского. Поэтому Всемирная организация здравоохранения (ВОЗ) определяет этот показатель как ключевой в оценке состояния здоровья, наряду со средней продолжительностью жизни и массой тела ребенка при рождении [1].

Уникальность этой проблемы состоит в ее многогранности - ее решение невозможно не только без применения высоких медицинских технологий, но и без осторожного, деликатного, но в то же время достаточно активного воздействия на привычные морально-этические представления женщины и всей семьи о том, что касается беременности и появления на свет ребенка. По данным ВОЗ, в мире ежегодно рождается 4-6% детей с ВПР, летальность при этом составляет 30-40%. Среди новорожденных частота ВПР, выявляемых в течение первого года жизни, достигает 5% [8]. ВПР лидируют и в структуре причин перинатальной смертности. В структуре врожденных пороков

развития врожденные пороки сердца (ВПС) и крупных сосудов занимают одно из первых мест (22% от всех ВПР) и их частота рождаемости во всех странах мира составляет 8-14 случаев на 1000 новорожденных [7].

Исследования, проведенные в разных странах, показали, что 25-30% всех перинатальных потерь обусловлены анатомическими дефектами органов. Среди мертворожденных ВПР выявляются в 15-20% случаев. По данным Министерства Здравоохранения РК, в последнее время отмечается рост числа детей с ВПР. Считается, что 10% ВПР обусловлены действием вредных факторов окружающей среды, 10% – хромосомными изменениями, а остальные 80% обычно носят смешанный характер [8].

Таким образом, ВПР представляют собой одну из серьезных проблем не только здравоохранения, но и в целом государства, так как лечение их, а также высокий уровень инвалидизации детей требуют огромных материальных затрат и являются одной из причин младенческой смертности. Так, по данным Национального Генетического Регистра Республики Казахстан ежегодно в Республике Казахстан рождается от 2500 до 3000 детей с ВПР, на самом деле эта цифра значительно выше, так как НГР РК не внедрен в 2 областях республики (Актау, Талдыкорган), кроме того по нашей экспертной оценке при рождении диагностируется не более 50-60% всех ВПР [8].

Ежегодно рождается не менее 280 детей с расщелиной губы и неба, 200 детей с синдромом Дауна, 160 – с МВПР, около 220 с ДНТ, структура этих пороков, их достоверный

рост и их вклад в показатели перинатальной заболеваемости и смертности свидетельствуют о без эффективности и полном отсутствии программ профилактики и дородовой диагностики генетических нарушений плода в Республике Казахстан [8]

Удельный вес ВПР в структуре перинатальной смертности составляет от 12,0% до 16,0% и не имеет тенденции к снижению, продолжая занимать второе — третье место в структуре перинатальной смертности, а в ряде экологически неблагоприятных регионах вышел на первое место [8].

В последние годы широкое внедрение методов пренатальной диагностики значительно повысило эффективность медико-генетического консультирования и позволило в ряде случаев перейти от вероятностного к однозначному прогнозу здоровья потомства в семьях с наследственной патологией [3]. Выявление аномального плода и последующее прерывание беременности позволяют многим женщинам, у которых велик риск рождения тяжелобольного ребенка, решиться на повторную беременность [7]. На сегодняшний день возможна диагностика практически всех хромосомных синдромов и около 100 наследственных болезней, биохимический дефект при которых установлен достоверно [5].

Следует отметить, что, согласно приказу о пренатальном скрининге в РК №183 от 19 марта 2012 года, специалисты ПЦ г. Семей выполняют экспертную функцию, уточняя пренатальный диагноз ВПР, диагностированных в медицинских учреждениях районного и городского уровней. Также в медико - генетическом кабинете проводятся консультации по планированию семьи, кровнородственных браков, семей с наследственными заболеваниями, детей с ВПР и с задержкой физического и умственного развития, супружеских пар с бесплодием, а также беременных женщин.

Для эффективной реализации задач медико-генетической службы наряду с врожденными пороками развития у новорожденных необходимо учитывать и анализировать случаи ВПР у плодов,

диагностированных при проведении пренатальной диагностики и элиминированных по медицинским показаниям на различных сроках беременности [6].

Целью исследования явилось изучение статистических данных ВПР в регионах Восточно-Казахстанской области, прикрепленных к Перинатальному центру г. Семей за период с 2010 года по I полугодие 2015 годы.

Задачи:

1. Обработать статистические данные по ВПР по регионам Восточно-Казахстанской области, прикрепленным к Перинатальному центру г. Семей за 2010-I полугодие 2015 г., предоставленные Национальным Генетическим Регистром Республики Казахстан.

2. Выявить динамику и структуру ВПР за исследуемый период.

3. Установить эффективность ультразвуковой диагностики внутриутробного состояния плода в снижении показателя удельного веса ВПР.

Материалы и методы

Дизайн исследования – ретроспективный когортный анализ.

Были изучены данные УЗИ исследований, проведенных с 2010 по I полугодие 2015 г., беременным, состоящим на учете в соответствии с Приказом «О пренатальном скрининге в РК» №183 от 19 марта 2012 года. в УЗИ кабинетах в регионах Восточно-Казахстанской области, прикрепленных к Перинатальному центру г. Семей (г. Семей, г. Курчатова, Абайский, Аягузский, Урджарский, Бескарагайский, Бородулихинский районы) по стандартным методикам на аппарате УЗИ Logic 5 expert (Корея), Mindray DC/7 (Китай).

В исследовании изучены ретроспективные данные, предоставленные Единым Национальным Генетическим Регистром Республики Казахстан:

- ежегодные статистические отчеты данных о ВПР Национального Генетического Регистра Республики Казахстан (Статистическая форма №1). Случаи зарегистрированных ВПР, определялись по месту жительства матери. Для сбора материала использовался когортный метод.

- Демографические показатели выбирались из ежегодных статистических отчетов Национального Генетического Регистра Республики Казахстан (Статистическая форма №1).

- отчеты Перинатального Центра г. Семей «Отчет работы медико-генетической консультации (кабинета)»;

Определение статистической значимости различий показателей в группах осуществлялось по Манна-Уитни с использованием методики «бутстреп» [3]. Граничным значением для опровержения нулевой гипотезы принимали $p < 0,05$.

Статистические расчеты осуществлялись при помощи формул, заложенных в Республиканской базе НГР. Контроль за количеством и нозологиями ВПР осуществляется при помощи Единого Национального Генетического Регистра Республики Казахстан, база которого является единой для всей республики. Ежегодное количество обследуемых пациентов варьировало в зависимости от обращаемости и не являются постоянным.

Ход исследования

В работе приведены результаты за 6-летний период (2010 года по I полугодие 2015 г.). Создание базы данных и сбор информации проводился в текущем режиме — по «Извещениям на впервые выявленный врожденный порок развития», поступающим из родовспомогательных, детских учреждений (поликлиника, стационар), прозектур области и данным годовых отчетов по медико-генетической службе. Информация заносилась в компьютеризированный регистр медико-генетической консультации Перинатального центра. Учитывая опыт исследования распространенности ВПР в популяции [8], с целью проведения сравнительного анализа использовались два подхода к регистрации ВПР. При первом подходе учитывался полный спектр аномалий развития согласно перечню Международной классификации болезней 10 пересмотра (МКБ-10) к классу «Врожденные аномалии развития, деформации и хромосомные aberrации». Результаты исследования обработаны статистически с использованием стандартных методов параметрической статистики. Объектом

исследования явились беременные и новорожденные с врожденными пороками развития (ВПР). Для оценки общей частоты ВПР регистрировались все их формы, выявленные у новорожденных, мертворожденных и умерших детей, а также все случаи прерывания беременности плодами с ВПР по медицинским показаниям. Проведен ретроспективный анализ медицинской документации (извещения на детей с врожденными пороками развития — форма №025-11/у-98, поступающие из медицинских учреждений (родильных домов, детских поликлиник и стационаров), протоколы вскрытий — форма №013/у из патологоанатомических отделений). На основании данных регистра определена частота ВПР по годам за анализируемый период.

Критерии включения:

- Беременные женщины в разных сроках беременности;
- Женщины, проживающие в регионах Восточно-Казахстанской области;
- Женщины, прикрепленные к Перинатальному центру г. Семей.

Критерии исключения:

- не беременные женщины;
- женщины, не проживающие в регионах Восточно-Казахстанской области;
- женщины, не прикрепленные к Перинатальному центру г. Семей.

Результаты

За исследуемый период (2010 года по I полугодие 2015 г.) мониторингом охвачено 44289 беременных, на разных сроках беременности, в регионах Восточно-Казахстанской области прикрепленных к Перинатальному центру г. Семей, в 752 случаях (0,58 %) выявлены врожденные пороки развития.

Динамика выявленных и элиминированных ВПР в Восточно-Казахстанской области представлена в таблице 1.

За изучаемый период на 41022 родившихся живыми и мертвыми зарегистрировано 752 случая (0,54%) врожденных пороков развития, подлежащих обязательной регистрации (среди 560 новорожденных и 192 плодов). Ежегодно показатель ВПР регистрирован от 79 до 153 случая пороков развития у плода (включая

элиминированные пороки). Самый высокий показатель ВПР зарегистрирован в 2010 году (153 случаев), а наиболее низкие показатели в

2014 году (92 случаев) и I полугодии 2015 года (79 случаев).

Таблица 1.

Динамика выявленных и элиминированных ВПР в Восточно-Казахстанской области.

Год	2010	2011	2012	2013	2014	I полугодие 2015	Всего	
Всего новорожденных	6755	6923	7528	7700	8364	3752	41022	
Обследованные (%)	7815	9054	9922	5520	7551	4427	44289	
Частота ВПР (включая ЭНП)	153-2,3%	146-2,1%	151-2,0%	131-1,7%	92-1,1%	79-2,1%	752-1,8%	
ЭВП – от частоты ВПР	70-45%	71-49%	113-74%	80-61%	91-98%	62-78%	487-64%	
Из них в – от числа ЭВП	I триместре	10	17	41	27	22	10	127-26%
	II триместре	49	34	33	34	27	25	202-41%
	III триместре	11	20	21	16	23	17	105-22%
	Вне скрининга	-		18	3	19	10	50-10%
ЭНП (%) - от ЭВП ВПР	35-50%	26-37%	39-35%	23-28%	46-50%	23-37%	192-39,5%	
Показатель удельного веса ВПР в общей рождаемости	1,7%	1,7%	1,49%	1,4 %	1,1 %	1,4%	Ср. 1,4%	
Показатель удельного веса ВПР в структуре перинатальной смертности	9,5%	12,5%	6,9%	5 %	13,6%	1,4%	Ср. 8,2%	

Общий вклад пренатальной диагностики в снижение частоты эховизуализируемых ВПР (ЭВП) из группы подлежащих обязательной регистрации отражен в таблице 1. На протяжении анализируемого периода в районных и городских учреждениях здравоохранения диагностировано (ЭВП) от 45 до 98% пороков развития плода. Самый высокий показатель диагностирования ЭВП выявлен в 2014 году (98% от общего числа ВПР включая ЭНП), а самый низкий в 2010 году (45% от общего числа ВПР включая ЭНП), исходя из этого мы можем увидеть динамику улучшения перинатальной службы. Частота элиминированных пороков (ЭНП) с ВПР в течение 5,5 лет изменялась в пределах от 28% до 50%, в среднем 39,5%. Частота ЭНП с 2010 года от 50% снизилась в динамике до 28% в 2013 году, в 2014 году снова видим повышение этого показателя до 50%, но в I полугодии 2015 года показатель снова нормализовался до 37% от общего числа ВПР.

В течение анализируемого периода установлено, что во II триместре беременности выявляли в среднем в течении

исследуемого периода до 41% всех ЭВП ВПР у плода (в ПЦ г. Семей). В I и III триместрах беременности пороки развития у плода выявлялись в среднем в течении исследуемого периода с частотой от 22 до 26%, а 10% всех ЭВП выявлены при УЗИ вне скрининга. Основными причинами выявления ВПР у плодов в поздние сроки беременности являются поздняя постановка на учет по беременности, неявка беременных на ультразвуковое исследование в указанные сроки, поздняя манифестация определенных форм пороков развития. Наблюдаемая в последующие 4 года тенденция увеличения ЭВП с 45% в 2010 году до 78% в I полугодии 2015 года, а также уменьшение элиминированных ВПР до 28% в 2013 году и 37% в I полугодии 2015 года связана с улучшением диагностики пороков развития, подлежащих коррекции после рождения ребенка, и внедренной в регион системой обязательного консультирования беременных с выявленными курабельными пороками развития плода врачом-генетиком и детским хирургом соответствующего профиля.

Показатель удельного веса ВПР в общей рождаемости (не включая ЭНП) в течение исследуемого периода в общем составила – 1,45%. Самый высокий показатель зарегистрирован 2010 и 2011 годах (1,7%). В течение исследуемого периода показатель удельного веса ВПР в общей рождаемости с 2010 года от 1,7% снизился 2014 году до 1,1%. Показатель удельного веса ВПР в структуре перинатальной смертности (не включая ЭНП)

в течение исследуемого периода, в общем, составила - 8,2%. Самый высокий показатель удельного веса ВПР в структуре перинатальной смертности зарегистрирован в 2011 году (12,5 %) и в 2014 году (13,6%). Показатель удельного веса ВПР в структуре пренатальной смертности от 9,5% в 2010 году снизился в I полугодии 2015 года до 1,4%.

Динамика и структура всех зарегистрированных ВПР отражена в таблице 2.

Таблица 2.

Динамика и структура ВПР в Восточно-Казахстанской области.

Год	2010	2011	2012	2013	2014	I полугодие 2015г.	Среднее - от общего числа
ВПР ЦНС	9-7,6%	9-7,5%	7-6,3%	8-7,4%	5-5,4%	6-10,7%	7,3-7,2%
Из них ДНТ:							
• анэнцефалии	5	1		1		2	
• спинномозг. грыжи		6	3	4	1		
• черепномозговые грыжи							
• цефалоцеле						3	
• гидроцефалия							
ВПР сердца и сосудов	26-22%	20-17%	12-10,8%	14-13%	12-13%	13-23%	16,1-16,0%
ВПР ЖКТ	10-8,5%	1-0,9%	3-2,7%	3-2,8%	12-13%	2-3,6%	5,1-5,1%
ВПР органов дыхания	3-2,5%	2-1,7%	1-0,9%	-	3-3,3%	2-3,6%	1,83-1,8%
ВПР мочеполовой системы	9-7,6%	23-19%	17-15%	20-18,5	10-10,9%	4-7,1%	13,8-13,7%
ВПР костно-мышечной системы	31-26%	32-27%	28-25%	29-26,9	23-25%	17-30%	26,7-26,4%
Из них:							
• поли- и синдактилия	12	11	12	14	7	4	
• редукционные пороки				1			
• эмбриональные грыжи (омфалоцеле, гастрошизис)		1	2	2	1	1	
ВПР органов чувств:	3-2,54%	3-2,5%	4-3,6%	6-5,6	4-4,3%	2-3,6%	3,7-3,66%
Из них: анофтальмия						1	
МВПР (множественные пороки развития)	3-2,5%	3-2,5%	8-7,1%	5-5%	8-8,7%		4,5-4,4%
Хромосомные болезни:	7-6%	9-7,5%	11-9,9%	9-8,3%	3-3,3%	4-7,14%	7,2-7,1%
• синдром Дауна	5	9	9	7	2	2	
• синдром Эдвардса	2		2		1	2	
Расщелины губы и/или неба	9-7,6%	7-5,9%	12-10,7%	4-3,7%	7-7,6%	3-5,4%	8,8-8,7%
Ахондроплазия		2-1,7%	1-0,9%				0,5-0,5%
Прочие:	8-6,8%	9-7,5%	8-7,1%	10-9,3%	5-5,4%	4-7,1%	9,1-9,7%
Всего:	118	120	112	108	92	56	101

Наблюдается незначительное уменьшение частоты развития ВПР в динамике за исследуемый период среди новорожденных (в

1,1–1,2 раза) по сравнению с общей частотой развития таких пороков, как расщелины губы и/или неба: от 7,6% в 2010 году до 5,4% в I

полугодии 2015 года (средний показатель за исследуемый период (8,7%); ВПР желудочно-кишечного тракта: от 8,5% 2010 году до 3,6%; МВПР: от 2,5% в 2010 году до 0 в 2015 году (среднее значение 4,5%). В течение исследуемого периода стойко стоят на одном уровне ВПР костно-мышечной системы 26%-30% (среднее значение 26,4%), ВПР мочеполовой системы 7,6% в 2010 году - в I полугодии 2015 года 7,2% (среднее значение 13,7%). Показатель ВПР центральной-нервной системы (ЦНС) в течении исследуемого периода повысился в динамике от 7,6% 2010 году до 10,7% в I полугодии 2015 года (среднее значение 7,2%).

В структуре изолированных врожденных пороков развития за исследуемый период наибольший удельный вес в средних значениях имели пороки костно-мышечной системы (26,4%), ВПР сердца и сосудов (16,0%), и мочеполовой системы (13,7%). В группу прочих пороков (9,7%) отнесены тератомы, гигромы, иммунные и не иммунные водянки плода, выявленные при проведении пренатальной диагностики. Хромосомная патология у плодов остается на одном уровне (7,2-7,1%). За исследуемый период хромосомные нарушения были представлены: синдромом Дауна и Эдвардса. Самые высокие показатели зарегистрированы в 2012 году (11-9,9%), а соотношение синдромов Эдвардса и Дауна были 1: 4,5. Пороки развития как ахондроплазия среди новорожденных определены только в 2011 и 2012 г.

Доля других форм ВПР по системам органов составила: Расщелины губы и/или неба – 8,7%; ЦНС– 7,2%; ЖКТ – 5,1%; МВПР - 4,5%; органов чувств – 3,6%, органов дыхания - 1,8%.

Таким образом, общая частота врожденной патологии в регионе за исследуемый период составила 0,58%, что не превышает аналогичные показатели в других регионах Республики Казахстан.

Обсуждение

В результате проведенной работы выявлено улучшение (снижение) некоторых показателей в 2015 г. по сравнению с 2010 г.: частота ЭВП повысилась с 45 до 98%, в том числе за счет повышения работы медико-генетической службы и первичного звена;

произошло снижение числа ЭНП. В структуре указанного показателя уменьшилось количество аномалий расщелины губы и/или неба, ВПР желудочно-кишечного тракта, МВПР. При этом наблюдали высокую частоту распространения патологий костно-мышечной системы по сравнению с другими ВПР, ВПР сердца и сосудов (16,0%), мочеполовой системы (13,7%) и др.

Выводы: Перечисленные факты убедительно доказывают, что врожденные и наследственные заболевания представляют собой серьезную медицинскую и социальную проблемы. Решающая роль в профилактике врожденной патологии принадлежит пренатальной диагностике, позволяющей своевременно диагностировать и предупредить рождение больного ребенка. Неслучайно в системе здравоохранения многих стран мира и Республики Казахстан профилактика этой патологии, базирующаяся на современных достижениях медицинской генетики, акушерства, гинекологии и перинатологии, стала занимать приоритетное направление. В соответствии с этим перед органами здравоохранения ставится задача по внедрению современных медико-генетических подходов к профилактике. Пренатальная диагностика ВПР является важным инструментом вторичной профилактики пороков развития, обеспечивающей снижение связанных с ними репродуктивных потерь. Раннее выявление ВПР у плода позволяет определить тактику ведения беременности, а также снизить связанную с ними перинатальную/младенческую/детскую смертность за счет прерывания беременностей плодами с пороками развития, несовместимыми с жизнью [4].

Конфликт интересов

Коллектив авторов заявляет об отсутствии конфликта интересов в определении структуры исследования, при сборе, анализе и интерпретации данных.

Литература:

1. Боброва И.Н., Перепелкина Н.Ю. Анализ показателей младенческой смертности в субъекте Российской Федерации (десятилетнее наблюдение) // Медицинский Альманах. 2 010. № 4. С. 40-42

2. Гаврилова Т.В. Возможности ультразвукового исследования в диагностике врожденных пороков развития плода // Бюллетень медицинских Интернет - конференций. 2013. Том 3. № 3. С. 661-662.

3. Инояттов А.Ш. Характеристика частоты встречаемости врожденных патологий в Бухарской области // Вестник проблем биологии и медицины. 11 февраля, 2010 г. Вып. 1. С. 238-240.

4. Минайчева Л. И., Назаренко Л. П., Еремина Е. Р., Мункуева Л. Д., Красноярова. Е. А.. Пренатальная диагностика врожденных пороков развития плода: важность комплексного обследования беременных в I триместре // Здоровоохранение. №1. 2012. С. 50-51.

5. Ощепкова О.М., Семинский И.Ж. Профилактика наследственной патологии: пренатальная диагностика // Сибирский медицинский журнал. 2009. № 3. С. 5-8.

6. Панкова Е. Е., Матулевич С. А., Голубцов В. И. Мониторинг врожденных пороков развития в Краснодарском крае // Кубанский научный медицинский вестник. 2009. № 1. С. 79-82.

7. Сеидбекова Ф. О. Частота встречаемости врожденных пороков сердца среди новорожденных г. Баку // Вестник проблем биологии и медицины. 2013 г. №1. Том 1. С. 158-159.

References:

1. Bobrova I.N., Perepelkina N.Yu. Analiz pokazateley mladencheskoi smertnosti v sub"ekte Rossiyskoi Federatsii (desyatiletnee nablyudenie) [The analysis of indicators of infantile mortality in the subject of the Russian Federation (ten years' supervision)]. Meditsinskii Al'manakh [Medical Almanac]. 2010, 4, pp. 40-42. [in Russian]

2. Gavrilova T.V. Vozmozhnosti ul'trazvukovogo issledovaniya v diagnostike vrozhdennykh porokov razvitiya ploda [Possibilities of ultrasonic research in diagnosis of

congenital malformations of a fruit]. Byulleten' meditsinskikh Internet-konferentsii [Bulletin medical the Internet-of conferences], 2013, Tom 3, 3, pp.661-662.[in Russian]

3. Inoyatov A.Sh. Kharakteristika chastoty vstrechaemosti vrozhdennykh patologii v Bukharskoy oblasti [The characteristic of frequency of occurrence of congenital pathologies in Bukhara area]. Vestnik problem biologii i meditsiny [Announcer of problems of biology and medicine]. 2010, Vyp. 1, pp. 238-240.[in Russian]

4. Minaycheva L. I., Nazarenko L. P., Eremina E. R., Munkueva L. D., Krasnoyarova. E. A.. Prenatal'naya diagnostika vrozhdennykh porokov razvitiya ploda: vazhnost' kompleksnogo obsledovaniya beremennykh v I trimestre [Prenatal diagnosis of congenital malformations of a fruit: importance of complex inspection of pregnant women in the I trimester]. Zdravoohranenie Rossiiskoi Federatsii [Health care of The Russian Federation]. 2012, 1, pp. 50-51.[in Russian]

5. Oshchepkova O.M., Seminskiy I.Zh. Profilaktika nasledstvennoi patologii: prenatal'naya diagnostika [Prevention of hereditary pathology: prenatal diagnostics]. Sibirskii meditsinskii zhurnal [Siberian medical journal], 2009, 3, pp.5-8.[in Russian]

6. Pankova E.E., Matulevich S.A., Golubtsov V.I. Monitoring vrozhdennykh porokov razvitiya v Krasnodarskom krae [Monitoring of congenital malformations in Krasnodar Krai]. Kubanskii nauchnyi meditsinskii vestnik [Kuban scientific medical announcer], 2009, 1, pp. 79-82. [in Russian]

7. Seidbekova F. O. Chastota vstrechaemosti vrozhdennykh porokov serdtsa sredi novorozhdennykh g. Baku [Frequency of occurrence of congenital heart diseases among newborns to Mr. Buck]. Vestnik problem biologii i meditsiny [Announcer of problems of biology and medicine], 2013, 1, Tom1, pp. 158-159.[in Russian]

Контактная информация:

Саркучикова Гульназ Жанабековна – резидент по специальности «Акушерство и гинекология, в том числе и детская» Государственного медицинского университета города Семей.

Почтовый адрес: Республика Казахстан, Восточно-Казахстанская область, 071400, г. Семей, проспект Ауэзова, д.53, к.4

E-mail: gulnaz_med_89@mail.ru

Телефон: 87072481503