

// Журнал акушерства и женских болезней. — 2004. — Т. 2. — № 1. — С. 89–97.

16. *Потапов М.П.* Апоптоз клеток иммунной системы и его регуляция цитокинами // Иммунология. — 2002. — Т. 23. — № 4. — С. 237–243.

17. *Рыбина И.В., Рыбакова Е.В., Неволлина Е.П. и др.* Антифосфолипидный синдром у женщин с нарушением репродуктивной функции и его иммуногенетические маркеры // Иммунология. — 2004. — Т. 25. — № 3. — С. 171–173.

18. *Садыхов Б.Г., Игнатъева Д.П.* Невынашивание при иммуноконфликтной беременности / Невынашивание и недонашивание беременности. Сборник научных трудов — М., 1984. — С. 72–77.

19. *Сидельникова В.М.* Привычная потеря беременности. — М.: Триада-Х, 2002. — С. 70–71, 78–79.

20. *Сидоров Н.М.* Ультраструктурные особенности лимфоцитов при недонашивании беременности у больных, страдающих поздним токсикозом / Невынашивание и недонашивание беременности. Сборник научных трудов — М., 1984. — С. 106–111.

21. *Симбирцев А.С.* Клиническое применение препаратов цитокинов // Иммунология. — 2004. — Т. 25. — № 4. — С. 247–251.

22. *Соколов Д.И., Котов А.Ю., Симбирцев А.С. и др.* Сравнение цитокинов по способности влиять на уровень секреции интерлейкина-8 эндотелиальными клетками. // Иммунология. — 2002. — Т. 23. — № 1. — С. 32–37.

23. *Сотникова Н.Ю.* Иммунологические аспекты невынашивания беременности / Невынашивание и недонашивание беременности. Сборник научных трудов — М., 1984. — С. 37–42.

24. *Старостина Т.А., Демидова Е.М., Анкирская А.С. и др.* Современные вопросы патогенеза и терапии невынашивания беременности // Акушерство и гинекология. — 2002. — № 5. — С. 59–61.

25. *Талаев В.Ю., Бабайкина О.Н., Ломунова М.А. и др.* Влияние клеток цитотрофобласта плаценты человека на пролиферацию Т-лимфоцитов // Иммунология. — 2004. — Т. 25. — № 6. — С. 324–329.

26. *Тимохина Т.Ф., Гусева И.А., Ульянова Л.И.* Изучение совместимости супружеских пар при привычном невынашивании / Невынашивание и недонашивание беременности. Сборник научных трудов — М., 1984. — С. 42–47.

27. *Хаитов Р.М., Алексеев Л.П.* Физиологическая роль главного комплекса гистосовместимости человека // Иммунология. — 2001. — № 3. — С. 4–12.

28. *Хашимова Х.А., Аджиева Р.К., Кишов М.Г.* Клеточный и гуморальный иммунитет при привычном невынашивании беременности // Вопросы охраны материнства и детства. — 1981. — № 5. — С. 66–68.

29. *Шмагель К.В., Черешнев В.А.* Трофобластический В₁-гликопротеин: биологическая роль и клиническое значение в акушерстве // Акушерство и гинекология. — 2003. — № 6. — С. 6–11.

30. *Шмагель К.В., Ширшев С.В., Черешнев В.А.* Влияние подавления активности циклооксигеназы на изменение пролиферативного ответа лимфоцитов беременных в зависимости от уровня митогена и факторов сыворотки // Иммунология. — 2002. — Т. 23. — № 4. — С. 228–232.

Поступила 18.04.2005

УДК 616-007-053.1(476.2)

ПЕРСПЕКТИВЫ МОНИТОРИНГА ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ У ДЕТЕЙ ГОМЕЛЬСКОЙ ОБЛАСТИ

Ж.П. Кравчук

Гомельский государственный медицинский университет

Рост числа врожденных пороков в Беларуси является актуальной проблемой, особенно на фоне ухудшающейся экологической обстановки и снижения рождаемости. С помощью систем мониторинга изучают причины роста и отслеживают временные и географические тенденции частоты врожденных аномалий для своевременного принятия профилактических мероприятий. Повышение чувствительности системы мониторинга Республики Беларусь за счет расширения группы обязательно анализируемых пороков позволит за более короткий промежуток времени дать оценку напряженности мутационного процесса и действия возможных тератогенов.

Ключевые слова: врожденные пороки развития, мониторинг.

MONITORING PERSPECTIVES OF CHILDREN WITH CONGENITALS DEVELOPMENT ABNORMALITIES IN GOMEL REGION

Zh.P. Kravchuk

Gomel State Medical University

The growth of congenital abnormalities in Belarus is an urgent issue, especially on the background of a worse ecological situation and decreased birth rate. Monitoring systems are involved into investigation of reasons of growth and both temporal and geographic trends of a frequency of inborn

abnormalities for timely prevention measures. An increased sensitivity of the monitoring system of the Republic of Belarus due to expansion of the group of prior analyzed abnormalities will reduce the time to evaluate the severity of the mutation process and the action of possible teratogens.

Key words: congenital development abnormalities, monitoring.

Введение

Проблема, связанная с ростом числа врожденных аномалий в республике, в последнее время приобретает все большее значение, особенно на фоне продолжающегося снижения рождаемости. Врожденные пороки развития (ВПР) стали одной из основных причин младенческой заболеваемости и смертности, инвалидности, являются причиной большого числа спонтанных аборт и невынашивания беременности. Определенный вклад в повышение частоты ВПР вносит ухудшение экологического состояния окружающей среды. Следовательно, ВПР можно использовать в качестве индикаторов внешнесредовых мутагенных и тератогенных воздействий [1, 2, 3]. Для принятия действенных профилактических мер органы здравоохранения должны иметь четкие данные о частотах ВПР и их возможной динамике как в отдельных регионах, так и в республике в целом.

Такие сведения можно получить с помощью различных систем мониторинга, основанных на изучении динамики частот и нозологий ВПР. В Республике Беларусь программа регистрации ВПР существует с 1979 года — Белорусский национальный регистр (БНР). Более 20 лет ведутся исследования по изучению динамики частот по девяти основным группам пороков, именуемых ВПР строгого учета (ВПР СУ), которые составляют до 44–50% от всех манифестных форм ВПР, регистрируемых в родовспомогательных учреждениях и прозектурах.

Тем не менее, использование при анализе данных только о ВПР СУ не может служить точным отображением напряженности мутационного процесса и дать полную картину о возможном появлении или длительном влиянии тератогенных факторов. Кроме того, для статистического анализа сравнительно редкой патологии необходимо слишком большой срок наблюдения и значительные когорты исследуемых, что не планировалось в БНР. Поэтому необходимо увеличить число анализируемых но-

зологий за счет наиболее часто встречаемых в Беларуси ВПР, регистрация которых ведется с 1994 г.

Материалы и методы

Для настоящего исследования были использованы данные БНР ВПР. Расчет и анализ частоты каждой нозологии проводился по Гомельской области (779 наблюдений). Исследованию подлежали новорожденные, мертворожденные и абортусы, полученные после прерывания беременности по медико-генетическим показаниям. Оценивался вклад изолированных, системных и множественных форм в структуру ВПР. Уровень вклада пренатальной диагностики в частоты ВПР изучался путем определения удельного веса ВПР у живорожденных, мертворожденных и плодов, полученных после прерывания беременности по генетическим показаниям, в структуре каждой нозологии. Сведения о количестве новорожденных в Гомельской области получены в Министерстве статистики и анализа Республики Беларусь.

Результаты и обсуждение

С учетом ресурсов регистра и рекомендаций EUROCAT был проанализирован ряд нозологий для определения дальнейшей возможности включения их в перечень ВПР СУ. Для каждой нозологии — кандидата для включения в группу ВПР СУ оценивались следующие характеристики:

1. Однозначное определение понятия ВПР по классификации МКБ-10.
2. ВПР как изолированная форма (системный порок) или входящий в состав МВПР.
3. Известная этиология.
4. Выявляемость в неонатальном и антенатальном периодах.

Для каждой нозологии сравнивались частоты ВПР в Гомельской области и странах-участницах EUROCAT — одного из крупнейших международных регистров [4].

С учетом вышеизложенных условий были выделены следующие нозологии: энцефалоцеле, гидроцефалия, анофтальм (микрофтальм), микроглия (анотия), диафрагмальная грыжа, омфалоцеле, агенезия почек, поликистоз почек, гипоспадия, синдактилия

и атрезии кишечника. В большинстве своем эти ВПР в изолированном виде имеют мультифакториальную природу, в составе множественных форм входят в хромосомные, генные синдромы. Такие ВПР, как синдактилия, диафрагмальная грыжа и гипоспадия имеют в своем происхождении выраженную генетическую компоненту, следовательно, по динамике их частоты в популяции можно будет судить о напряженности мутационного процесса. Еще более точно этот процесс будет характеризовать учет поликистоза почек, так как это в большинстве случаев аутосомно-рецессивная патология, не зависящая от уровня мутагенов в настоящее время, а отражающая уровень носителей мутантного гена в данной популяции. Введенный учет в

ВПР СУ дополнительной группы мультифакториальных ВПР (энцефалоцеле, гидроцефалия, анофтальм (микрофтальм), микроотия (анотия), гипоспадия, агенезия почек, синдактилия, диафрагмальная грыжа, атрезия кишечника и омфалоцеле) позволяет быстрее и полнее оценить возможные тератогенные эффекты.

Кроме того, регистрация предложенных ВПР осуществляется согласно критериям EUROCAT, что в последующем позволит более продуктивно сотрудничать с различными международными проектами. Поэтому после расчета частоты исследуемых ВПР в Гомельской области нами было проведено сравнение с аналогичным показателем EUROCAT (рис. 1).

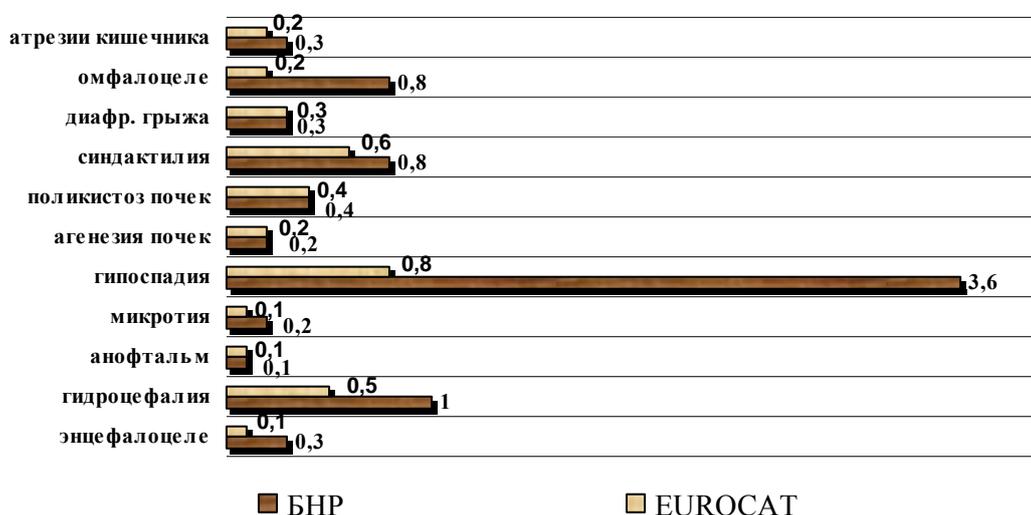


Рис. 1. Частота ВПР в Гомельской области и EUROCAT за 1994–2001 гг. (на 1000 рождений).

Показан статистически более высокий уровень частоты некоторых ВПР по сравнению с европейским. Частота энцефалоцеле в Гомельской области по сравнению с европейскими цифрами составила 0,3 и 0,1 на 1000 рождений ($t = 6,1$, $p < 0,01$; $\chi^2 = 36,9$), гидроцефалии — 1,0 и 0,5 соответственно ($t = 7,8$, $p < 0,01$, $\chi^2 = 60,7$), микроотии (анотии) — 0,2 и 0,1 на 1000 рождений ($t = 3,3$, $p < 0,01$; $\chi^2 = 10,6$), гипоспадии — 3,6 и 0,8 на 1000 рожденных мальчиков ($t = 25,1$, $p < 0,01$; $\chi^2 = 628,6$), синдактилии — 0,8 и 0,6 соответственно ($t = 3,7$; $p < 0,01$; $\chi^2 = 13,6$), омфалоцеле — 0,8 и 0,2 на 1000 рождений ($t = 12,5$, $p < 0,01$; $\chi^2 = 156,8$) и атрезии кишечника — 0,3 и 0,2 соответственно ($t = 1,96$; $p < 0,01$; $\chi^2 = 3,84$). Для изучения причин высокого уровня частоты данных ВПР необхо-

димо проведение дополнительных эпидемиологических исследований.

Такие ВПР, как анофтальм (микрофтальм) и агенезия почек чаще встречаются в составе множественных форм (более 75% случаев), а гипоспадия, напротив, — чаще регистрируется как изолированный порок (более 90% случаев). Синдактилия, микроотия (анотия), анофтальм (микрофтальм) и гипоспадия чаще диагностируются после рождения ребенка — более чем в 90% случаев, а такие аномалии, как энцефалоцеле, гидроцефалия, агенезия и поликистоз почек и омфалоцеле, напротив, чаще встречаются у плодов, полученных после прерывания беременности по медико-генетическим показаниям — более чем в 55% случаев.

Заключение

Введение новых 11 нозологий в группу ВПР СУ привело к увеличению на 30% количества наблюдений, что повлечет за собой и соответствующее увеличение чувствительности метода. Следовательно, расширение группы ВПР СУ позволяет значительно увеличить чувствительность мониторинга, сократить период накопления достаточного количества наблюдений для выявления статистических различий. Это позволит более оперативно проводить анализ динамики более широкой группы ВПР и за более короткий отрезок времени дать оценку напряженности мутагенного процесса и действию тератогенов.

ЛИТЕРАТУРА

1. Лазюк Г.И., Наумчик И.В., Румянцева Н.В. и др. Белорусский национальный регистр врожденных

пороков развития // Медицинские последствия Чернобыльской катастрофы. 15 лет спустя. Беларусь и Чернобыль. 15 трудных лет: Матер. междунар. науч.-практ. конф. — Мн., 2001. — С. 24–26.

2. Бочков Н.П., Катосова Л.Д. Генетический мониторинг популяции человека при реальных химических и радиационных нагрузках // Вестник РАМН. — 1992. — № 4. — С. 10–14.

3. Лазюк Г.И., Николаев Д.Л., Новикова В.И. и др. Облучение населения Беларуси вследствие аварии на чернобыльской АЭС и динамика врожденных пороков развития. // Международный журнал радиационной медицины. — 1999. — Т. 1. — № 1. — С. 63–70.

4. Annual Report 8 from the EUROCAT Website Database [Electronic resource]. — 2003. — Mode of access: <http://eurocat.ulster.ac.uk/pubdata/report8tab.html>

Поступила 19.05.2005

УДК 616.33-07:575.116.

ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА ХРОМОСОМНОЙ ПАТОЛОГИИ ПЛОДА

Ю.З. Николаева, О.В. Криволапов, Н.П. Бортновская,
А.В. Фролова, И.А. Анихимовский

Гомельский областной диагностический медико-генетический центр
с консультацией «Брак и семья»

С целью изучения эффективности показаний для пренатальной диагностики хромосомной патологии плода был проведен анализ 1871 инвазивных процедур, осуществленных с целью кариотипирования плода в Гомельском медико-генетическом центре за период 2002–2004 гг. Успешность пренатальных цитогенетических исследований составила 97,2%. В результате проведения исследований было установлено 102 случая различных хромосомных aberrаций (ХА) плода, их выявляемость составила 5,4%. Наиболее высокий процент хромосомной патологии плода выявлен при наличии эхографических маркеров (7,1%) и сочетании двух и более факторов риска (9,9%). Применение инвазивных методов диагностики является эффективным для предупреждения рождения детей с хромосомной патологией и улучшения перинатальных показателей.

Ключевые слова: пренатальная диагностика, хромосомные aberrации, инвазивные методы диагностики, пренатальное кариотипирование

PRENATAL DIAGNOSTIC OF CHROMOSOME PATHOLOGY

J.Z. Nikolaeva, O.V. Krivolapov, N.P. Bortnovskaja,
A.V. Phrolova I. A. Anikhimovskiy

Gomel Regional Diagnostic Medical-Genetic Centre

The purpose our investigation is study of effective invasive prenatal diagnostic procedures in chromosome pathology. We studied 1871 of invasive procedures for karyotyping of fetus and genetic risk factors in Gomel regional diagnostic medical-genetic centre 2002–2004 yy. Success of prenatal cytogenetic investigations are 97,2%. We found 102 various of chromosome aberrations.