

ПОШИРЕНІСТЬ, СТРУКТУРА ТА ДИНАМІКА СПАДКОВО ОБУМОВЛЕНОЇ ПАТОЛОГІЇ НЕМОВЛЯТ У ХЕРСОНСЬКІЙ ОБЛАСТІ

Виконала: студентка 4 курсу 411 групи
напряму підготовки
6.040102. Біологія*
заочної форми навчання
Щербина Анастасія Олександрівна
Науковий керівник: доцент Лановенко О.Г.

Актуальність теми

Сучасні негативні демографічні процеси сприяють зниженню генетичної гетерогенності людських популяцій, скороченню репродуктивного та генетично ефективного їх об'єму, що порушує структуру генофонду. При цьому спостерігається диференціація популяцій за генетичним тягарем та спектром спадкових захворювань і вроджених вад розвитку. В Україні ця проблема вивчена недостатньо. Тому дослідження генетичних основ виникнення і популяційної поширеності вродженої і спадкової патології залишається актуальним питанням сьогодення

- **Мета роботи** – на основі аналізу результатів моніторингу вроджених вад розвитку в Херсонській області за 12-річний період (2003-2014 рр.) встановити поширеність, структуру та оцінити динаміку частоти «модельних» вад новонароджених у популяціях з різною генетичною структурою.
- Досягнення цієї мети передбачає вирішення наступних **завдань**:
- На основі аналізу наукових публікацій охарактеризувати особливості формування та клінічного проявлення вроджених вад розвитку в онтогенезі людини.
- Проаналізувати причини виникнення аномалій розвитку в ембріогенезі.
- Визначити динаміку та структуру “модельних” вад розвитку у когорті новонароджених Херсонської області за 12-річний період (2003-2014 рр.).
- Провести популяційний аналіз динаміки найпоширеніших спадкових форм “модельних” вад розвитку в Херсонській області за останні 6 років (2009-2014 рр.).
- Порівняти динаміку популяційної частоти найпоширеніших “модельних” вад у регіоні з даними міжнародного європейського реєстру EUROCAT за останні 6 років (2009-2014 рр.).

Об'єкт дослідження – новонароджені діти з вродженими вадами розвитку, що підлягають обов'язковому обліку регістром EUROCAT.

Предмет дослідження – структура та динаміка поширеності “модельних” вад розвитку як індикаторів впливу мутаційного процесу на генетичну структуру популяцій.

Методи дослідження:

- **аналіз** (змісту наукових публікацій з теми дослідження та одержаних результатів);
- **порівняння** (частоти та структури вад розвитку в процесі проведення моніторингу);
- **популяційно-статистичний аналіз** поширеності вад розвитку за роки дослідження;
- **узагальнення** результатів дослідження.

Практичне значення одержаних результатів. Визначена структура, поширеність і

динаміка вроджених вад розвитку немовлят у Херсонській області дозволять своєчасно виявляти негативний вплив мутаційного процесу на генетичну структуру міських і сільських популяцій.

**Кількість випадків і частота ПВР у когорті новонароджених дітей Херсонської області (2003-2014 рр.)
таблица1**

Рік	Абсолютна кількість пологів	Кількість народжених з вадами розвитку		У тому числі “модельних” вад	
		абс.	на 1000 народжень	абс.	на 1000 народжень
2003	10542	257	24,2	62	5,9
2004	9961	243	24,4	47	4,7
2005	10003	280	28,0	63	6,3
2006	10521	216	20,5	43	4,0
2007	9923	200	20,2	54	5,4
2008	9951	307	30,8	55	5,5
2009	11349	397	35,0	75	6,6
2010	11495	444	38,6	89	7,7
2011	12292	456	37,1	92	7,5
2012	12179	384	31,5	82	6,7
2013	12206	391	32,0	62	5,1
2014	11904	418	35,1	59	5,0
			30,17		5,9
Разом за 12 років	132326	3993		783	

**Динаміка частоти ПВР у міських та сільських популяціях
(на 1000 народжених живими)
таблиця1**

		Роки											
Райони області		2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014
Білозерський	Σ= 36,1	13,9	3,7	20,1	20,2	19,7	35,5	27,2	63,7	62,1	44,6	52,5	69,4
Бериславський	Σ= 45,5	69,0	40,9	63,3	28,6	15,8	97,3	69,6	34,8	20,0	39,3	38,6	28,2
Великоолександрівський	Σ= 25,1	51,0	4,1	33,5	12,1	19,2	42,4	37,3	13,9	15,6	44,9	6,8	20,8
Великолепетиський	Σ= 14,4	9,9	0,0	0,0	13,2	13,4	7,5	6,8	18,4	17,2	33,8	12,8	39,7
Верхньорогачицьки	Σ= 13,3	11,0	42,6	11,8	18,0	0,0	0,0	11,0	10,8	30,9	0,0	0,0	23,0
Високопільський	Σ= 29,3	6,9	42,0	8,1	33,0	21,0	21,0	31,6	30,0	38,5	31,3	24,4	63,5
Генічеський	Σ= 17,8	26,0	21,8	30,6	30,8	8,1	26,6	25,4	1,8	9,1	12,8	6,5	14,2
Голопристанський	Σ= 29,8	2,2	14,0	11,4	22,8	12,6	21,3	19,2	25,4	87,9	38,6	48,9	53,6
Горностаївський	Σ= 13,5	19,9	0,0	0,0	0,0	27,0	18,0	6,2	0,0	15,8	40,6	9,6	24,5
Іванівський	Σ= 20,8	13,5	32,5	0,0	7,2	19,9	0,0	61,7	18,0	19,6	31,3	34,1	12,2

Каланчацький Σ= 21,0	16,5	12,8	8,0	31,0	9,4	42,2	24,7	17,3	28,6	21,9	35,1	4,9	
Каховський Σ= 25,7	25,9	15,9	28,9	15,7	19,3	32,0	35,3	27,7	18,5	31,0	28,5	29,1	
Нижньосирогозь кий Σ= 12,0	0,0	14,9	8,3	7,7	9,2	12,5	0,0	19,0	0,0	12,0	43,8	16,4	
Нововоронцовсь кий Σ= 13,1	10,0	18,8	14,2	6,6	6,7	8,1	6,3	17,6	20,6	16,9	18,9	12,2	
Новотроїцький Σ= 20,1	22,8	25,0	30,2	19,2	3,1	8,8	24,3	36,7	12,4	31,7	14,9	15,6	
Скадовський Σ= 32,8	44,6	25,1	39,4	11,9	34,8	43,6	59,8	21,3	28,5	41,8	13,2	29,3	
Цюрупинський Σ= 31,6	21,6	31,5	37,6	26,3	24,2	42,2	34,6	33,7	25,7	27,6	44,3	29,4	
Чаплинський Σ= 28,5	12,0	26,1	16,6	13,8	20,7	13,0	12,7	9,3	40,5	59,8	64,7	52,6	
Всього по районам, ‰ Σ=	24,1	22,7	20,7	20,1	17,7	15,8	26,2	27,4	22,2	27,3	31,1	27,6	29,9

Райони міста

Дніпровський

Σ= 48,7

19,9 16,7 30,5 21,5 16,8 29,5 32,3 36,2 105,7 118,0 81,6 76,0

Комсомольський

Σ=24,7

30,4 24,5 22,2 12,6 14,2 16,5 14,5 18,2 46,3 50,3 26,4 20,3

Суворовський

Σ=

32,1

19,4 20,5 26,2 23,2 30,4 35,6 21,1 26,6 62,2 32,4 45,8 42,0

Всього по

Херсону, ‰

Σ= 35,2

23,2 20,7 26,3 19,1 20,6 27,2 22,6 27,0 71,4 66,9 51,3 46,1

Таблиця 3

Динаміка популяційної структури модельних вад

НЕМОВЛЯТ

Група модельних вад розвитку	Питома частка окремих груп модельних вад за роки дослідження, %			
	2003-2007	2008-2012	2013-2014	Середнє за 2003-2014 рр.
Вади ЦНС	3,7	2,7	2,3	2,9
Вади серцево-судинної системи	23,2	30,8	36,8	30,3
Вади статевих органів	16,1	14,6	14,7	15,1
Вади органів травлення	3,8	4,5	1,5	3,3
Вади опорно-рухового апарату	30,7	23,7	19,7	24,7
Множинні вади	1,5	2,9	1,9	2,1
Хромосомні порушення	4,4	4,2	3,8	4,1
Морфологічні відхилення	10,7	9,7	11,9	10,8
Інші вади	5,9	6,9	7,4	6,7
Разом, %	100,0	100,0	100,0	100,0

Порівняльний аналіз популяційної частоти найпоширеніших в регіоні "модельних" вроджених вад новонароджених у Херсонській області з даними реєстрів EUROCAT (2007-2011 рр.) (на 10 000 народжень)

таблица 4

Нозологічна форма	Абсолютна кількість випадків у нашому дослідженні	Частота у нашому дослідженні	Частота за даними EUROCAT [15] : в Україні в європейських країнах	
щілина губи та/або піднебіння	56	9,40*	7,29	7,85
атрезія стравоходу	12	2,0	1,89	2,24
атрезія анусу	15	2,50	2,28	2,51
полідактілія	91	15,20*	13,66	8,26
редукційні вади кінцівок	14	2,40*	4,55	3,44
гіпоспадія	130	21,8	21,60	17,55
синдром Дауна	79	13,20*	11,90	9,96

ВИСНОВКИ

- В умовах скорочення постійного населення Херсонської області та зниження рівня народжуваності відбулося зростання популяційної частоти вроджених вад розвитку (ВВР) у когорті новонароджених (з 24,2 ‰ у 2003 р. до 35,1 ‰ у 2014 р.). Причому поширеність “модельних” вад за цей період не потерпала значних змін (середня частота $5,9 \pm 0,02$ ‰). Зростання поширеності ВВР відмічена як у районах області (з 22,7 ‰ до 29,9 ‰), так і в обласному центрі (з 23,2 ‰ до 46,1 ‰).
- Загальна частота вродженої патології у новонароджених дітей Херсонської області за період 2003 — 2014 рр. склала $30,17 \pm 0,03$ ‰ (діапазон коливань 20,2-38,6‰) і виявилася суттєво вищою за середньоукраїнські показники ($24,46 \pm 0,07$ ‰).
- Середньопопуляційна частота усіх вад розвитку за період 2009-2014 рр. у Херсонській області (34,86 на 1 000 новонароджених) була суттєво вищою за аналогічні показники реєстрів EUROCAT в Україні та в країнах Європи (відповідно 21,93 та 20,78).
- За жодною нозологічною формою модельних вад не відбувалося зниження частоти за роками та зміни рангового місця поширеності у популяціях, що свідчить про стабільність підтримання певного рівня мутаційного процесу. Серед них найпоширенішою виявилася гіпоспадія (частота 1,9‰), полідактилія (1,3‰), синдром Дауна (1,1‰). Дуже низька поширеність у популяціях Херсонської області аненцефалії (0,03‰) та вад розвитку центральної нервової системи.

- У структурі ізольованих вад розвитку найбільшу питому вагу займають вади серцево-судинної (30,3%), кістково-м'язової (24,7%), сечостатевої систем (15,1%). Щелепно-лицеві аномалії (переважно вовча паща, заяча губа) розділяють четверте місце (4,2%) разом з хромосомними аномаліями (4,1%). Частка множинних вад розвитку у загальній структурі ПВР складає 2,1 %.
- Популяційна частота спадково обумовлених форм модельних вад - щілини губи та/або піднебіння, полідактилії, синдрому Дауна - була суттєво вищою в Херсонській області у порівнянні з відповідними даними реєстрів EUROCAT в Україні та в країнах Європи ($\chi^2 = 48,7$). Причини виявленої закономірності потребують окремого дослідження.

Дякую за увагу