

УДК 616.-053.2.575(477.85)

Т.М.Бойчук, Т.В.Сорокман, І.В.Ластівка, М.О.Ризничук

ПОШИРЕНІСТЬ ХРОМОСОМНОЇ ПАТОЛОГІЇ СЕРЕД ДИТЯЧОЇ ПОПУЛЯЦІЇ ЧЕРНІВЕЦЬКОЇ ОБЛАСТІКафедра педіатрії та медичної генетики (зав. – проф. Т.В.Сорокман)
Буковинського державного медичного університету, м. Чернівці

Резюме. Вивчено поширеність, частоту та структуру хромосомних хвороб серед дитячої популяції Чернівецької області. Встановлено, що поширеність хромосомної патології серед дітей становить 1,90 ‰. Найбільш часто реєструється синдром Дауна (88,9 ‰). Час-

тота хромосомної патології перевищує максимальні аналогічні дані Міжнародного реєстру в 1,5 раза. Цитогенетичне дослідження у 80,6 ‰ випадків виявило регулярну трисомію 21.

Ключові слова: діти, хромосомна патологія.

Вступ. У системі проспективного спостереження за станом генофонду популяції важлива роль належить моніторингу хромосомної патології, вибір якої зумовлений високою частотою в популяції та можливістю точної діагностики. Класичним прикладом хромосомної патології є синдром Дауна, який становить 80% усієї хромосомної патології серед дітей, а його частота серед новонароджених на рівні 1:700 [1, 2] і не залежить від часової, етнічної та географічної різниці в батьків однакового віку [3].

Результати дослідження хромосомної патології показали, що частота хромосомних хвороб плода значно нижче, ніж у новонароджених (0,86 ‰ і 4,59 ‰ відповідно), що може пояснюватися недостатньою пренатальною діагностикою.

За даними китайського реєстру хромосомних аномалій [10], структура вад при хромосомній патології така: 47,8 ‰ становлять вади центральної нервової системи, 10 ‰ – уроджені вади та аномалії опорно-рухової системи, 8,6 ‰ – уроджені вади шлунково-кишкового тракту, 2,5 ‰ – аномалії сечовидільної системи, 8,5 ‰ – множинні уроджені вади.

Дослідження поширеності хромосомної патології серед дитячої популяції Чернівецької області за останні роки не проводилися.

Мета дослідження. Вивчити поширеність хромосомної патології серед дитячої популяції Чернівецької області.

Матеріал і методи. Ретроспективно в роботі використані дані офіційної медичної статистики за 2001-2009 роки (щорічні статистичні збірники 2001-2009 рр.). Проаналізовано протоколи секційних розтинів та інших архівних матеріалів (всього 2350). Проведено проспективне клінічно-цитогенетичне дослідження хромосомної патології в дітей методом випадок-контроль за період 2008-2009 рр. Реєстрація хромосомної патології проводилася в перші години або добу після народження на підставі клінічних даних лікарем – акушером-гінекологом та/або неонатологом. Ультразвукове дослідження внутрішніх органів проводилося в перші три доби життя в пологовому будинку та у віці один, два і три місяці з використанням оціночних перцентильних таблиць. Для уточнення діагнозу використовувався диферен-

ційно-діагностичний каталог A.V.McKusick. Цитогенетичне дослідження проводили на метафазній пластинці за допомогою програми «Метаскан-2». Окрім цього, на кожний виявлений випадок хромосомної патології заповнювалося екстрене сповіщення, яке подавалося до медико-генетичного центру. При проведенні первинного обстеження дитини оцінювали наявні стигми дизембріогенезу та сторожові уроджені вади розвитку. Для диференціації множинних вад розвитку не хромосомної етіології використовували атлас візуальної діагностики. Обліку підлягали 19 нозологічних форм уроджених вад розвитку згідно з переліком Міжнародного реєстру (EURUCAT) [9].

Використані загальноприйняті в медикобіологічних дослідженнях статистичні методи. Для твердження про вірогідність різниці враховувалася величина рівня ймовірності ($p < 0,05$).

Результати дослідження та їх обговорення. Всього впродовж 2000-2009 років виявлено 181 випадок хромосомної патології серед дитячої популяції Чернівецької області. Загальна поширеність хромосомних хвороб становить 1,90 ‰. Структура хромосомної патології представлена в таблиці 1. Найчастіше в Чернівецькій популяції реєструється синдром Дауна (161 випадок, 88,9 ‰). Надалі частота хромосомної патології розподілилася наступним чином: синдром Едвардса – п'ять випадків, 2,8 ‰, синдром Шерешевського-Тернера – чотири випадки, 2,2 ‰, синдром Патау – три випадки, 1,6 ‰, інші – вісім випадків, 4,4 ‰. Максимальна сумарна частота (2,1 ‰) в 1,5 раза перевищувала аналогічний показник Міжнародного європейського реєстру. Середня частота синдрому Дауна за цей період становила 1,16 на 1000 новонароджених.

Дослідження структури уроджених вад розвитку серед немовлят показало, що хромосомна патологія посідала 3-6 рейтингові місця, уступаючи лише вадам опорно-рухової системи, серця та статевих органів. Розподіл виявленої патології, залежно від місця проживання, представлений у таблиці 2. Найбільш висока частота хромосомної патології серед дітей Кельменецького (3,60 ‰), Герцаївського (2,97 ‰) та Глибоцького (2,26 ‰) районів. Хромосомні хвороби в структурі уро-

Таблиця 1

Структура хромосомної патології серед дитячої популяції Чернівецької області

Синд-роми	Роки												Всього									
	2000		2001		2002		2003		2004		2005		2006		2007		2008		2009			
	A	%	A	%	A	%	A	%	A	%	A	%	A	%	A	%	A	%	A	%		
СД	15	1,68	12	1,34	12	1,85	17	1,86	13	1,34	35	3,51	20	1,97	16	1,60	11	1,00	10	0,90	161	1,69
СПШТ			2	0,31	1	0,11	1	0,11	1	0,10											4	0,04
СЕ								1	0,10			4	0,39								5	0,05
СП							1	0,11									1	0,09	1	0,12	3	0,03
СК			1	0,15																	1	0,01
СВХ			1	0,11																	1	0,01
13p-			1	0,15																	1	0,01
СКК													1	0,1							1	0,01
19X											1	0,10									1	0,01
ХА							1	0,11													1	0,01
22p+	1	0,11																			1	0,01
46,ХУ 14add (15p11)											1	0,10									1	0,01
Всього	16	1,71	13	1,45	16	2,47	20	2,19	15	1,55	37	3,71	25	2,46	16	1,60	12	1,1	11	1,0	181	1,90

Примітка. СД – синдром Дауна, СПШТ – синдром Шерешевського-Гернера, СЕ – синдром Едвардса, СП – синдром Едвардса, СП – синдром Пагау, СК – синдром Клайнфельтера, СВХ – синдром Вольфа-Хіршхорна, СКК – синдром котячого крику, ХА – хромосомні аберації

Таблиця 2

Частота хромосомної патології залежно від району проживання

Райони	Роки												Всього									
	2000		2001		2002		2003		2004		2005		2006		2007		2008		2009			
	A	%	A	%	A	%	A	%	A	%	A	%	A	%	A	%	A	%	A	%		
Вижницький	1	1,52	1	1,6	2	4,17			2	2,81	5	6,9	1	1,36					1	1,23	13	1,85
Герцаївський	1	2,39	1	2,49	1	3,53	1	2,67	1	2,60	3	6,65	1	2,31	1	2,48	2	4,62			12	2,97
Глибочцький	6	11,7			1	1,74	2	2,52	1	1,21	3	3,47	5	5,22					1	0,93	19	2,26
Заставнянський							1	1,75	3	5,42	4	6,45	2	3,36					2	3,26	12	2,10
Кельменецький			2	5,38	3	12,1	2	5,51	2	5,80	2	5,54	1	2,65					1	2,57	13	3,60
Кіцманський			2	3,02	1	2,47	1	1,47			3	3,76	2	2,60			1	1,23	1	1,22	11	1,54
Новоселицький	1	1,21	2	2,63							2	2,67	1	1,35	4	5,57			1	1,20	11	1,48
Путильський			1	2,57							1	2,43	1	2,64	1	2,49	1	2,14			5	1,30
Сокирянський	1	1,88	1	1,89	3	7,92	1	1,69			1	1,82					1	1,98	1	1,61	9	1,65
Сторожинецький	2	1,52	2	1,75	2	2,22	2	1,65	3	2,23	3	2,35	3	2,26	3	2,24	3	1,96	1	0,68	24	1,86
Хотинський	1	1,39					3	4,75	1	1,41	1	1,55			3	4,44					9	1,34
Сільська місцевість	13	1,86	12	1,72	13	2,62	13	1,86	13	1,79	28	3,76	17	2,24	12	1,59	8	0,97	9	1,08	138	1,88
Чернівці	3	1,52	1	0,51	3	1,96	7	3,27	2	0,21	9	3,56	8	3,10	4	1,60	4	1,45	2	0,73	43	1,86
Всього	16	1,71	13	1,45	16	2,47	20	2,19	15	1,55	37	3,71	25	2,46	16	1,60	12	1,1	11	1,0	181	1,90

Таблиця 3

Загальна частота синдрому Дауна серед дітей грудного віку

Роки									
2001/2002		2003/2004		2005/2006		2007/2008		2009/2010	
Абс.	%	Абс.	%	Абс.	%	Абс.	%	Абс.	%
7/3	1,99/0,93	6/2	1,71/0,60	14/7	3,40/1,49	8/6	1,65/1,54	10/7	2,64/1,72

Таблиця 4

Ефективність виявлення синдрому Дауна медичними закладами

Медичні заклади, де запідозрено та верифіковано діагноз синдрому Дауна									
Пологові будинки		Інші медичні заклади		Медико-генетичний відділ		Виїзди в райони		Всього	
Абс.	%	Абс.	%	Абс.	%	Абс.	%	Абс.	%
121	66,8	30	16,6	18	9,9	12	6,6	181	100

Таблиця 5

Цитогенетичні варіанти синдрому Дауна в дітей

Каріотип	Абс.	%
47,+21	125	80,6
47,+21/46	16	10,3
46, der(14, 21)	11	7,1
47XX,+21/46XX/46XY	3	1,9

Таблиця 6

Структура вад розвитку в дітей із синдромом Дауна

№ п/п	Вада розвитку	%
1.	Уроджені вади серця	33,95
2.	Множинні уроджені вади	3,25
3.	Вади нирок	1,86
4.	Катаракта	1,40
5.	Грижа	0,93
6.	Клишоногість	0,93
7.	Вади кісткової системи	0,93
8.	Кишкова непрохідність	0,93
9.	Синдактилія	0,47
10.	Атрезія ануса та прямої кишки	0,47
11.	Ангіоматоз	0,47
12.	Гіпоплазія матки	0,47
13.	Атрезія кишечника	0,47

джених вад серед мертворождалих та плодів становили 0,23 %, серед померлих до 28 днів – 0,11 %, серед померлих у віці до 1 року – 1,25 %.

Нами проаналізовано найчастішу хромосомну патологію серед дітей – синдром Дауна, частота якого в новонароджених дітей Чернівецької

області за 2001-2009 рр. в динаміці коливалася від 0,41 до 2,1, у середньому становила 1,16 %.

Найбільша кількість дітей із синдромом Дауна за період 2001-2009 рр. народилася в Кельменецькому та Герцаївському районах, найменша – у Хотинському, Путильському та Новоселицькому

му районах. У таблиці 3 відображено частоту синдрому Дауна в дітей першого року життя.

У пологових будинках міста запідозрено лише 66,7 % випадків синдрому Дауна, хоча згідно з даними літератури цей показник має бути на рівні 95 %. На другому місці знаходяться інші лікувально-профілактичні заклади м.Чернівці (табл. 4).

Серед дітей із синдромом Дауна хлопчики траплялися в 51,5 % випадків, дівчатка – в 48,5 %, що відповідає даним ряду досліджень у регіонах України [4, 7]. Однак, за даними зарубіжної літератури, при синдромі Дауна співвідношення статей є рівним [5, 6].

Цитогенетичне дослідження проведено 155 хворим із синдромом Дауна (85,6 %) (табл. 5). Аналіз цитогенетичних варіантів довів, що основну частку склали випадки регулярної трисомії 21-ї хромосоми – 125 (80,6 %). Мозаїчні форми каріотипу виявлені в 16 (10,3 %) випадків, робертсонівські транслокації – в 14 (9,0 %).

Уроджені вади розвитку серед дітей із синдромом Дауна виявлені в 65 осіб (35,9 %), що дещо нижче за дані літератури [8]. Найбільш часто спостерігалися уроджені вади серця, множинні уроджені вади, вади нирок та катаракта.

Рідше траплялися вади розвитку кісткової системи, гідроцефалія, грижі, атрезії кишечника. У наших дослідженнях не реєструвалися такі вади розвитку, як щілина губи та/або піднебіння, пілоростеноз, атрезія жовчовивідних шляхів (табл. 6).

Варто зауважити, що у двох дітей діагностовано гіпотиреоз, а одна дитина страждала на лейкоз.

Таким чином, моніторинг хромосомної патології серед дитячої популяції Чернівецької області показав поступове динамічне зростання її поширеності, високу частку синдрому Дауна в структурі хромосомних хвороб та поєднання хромосомних аберацій із вадами розвитку органів та систем.

Перспектива подальших досліджень.

Отримані результати дослідження вказують на необхідність подальшого проведення моніторингу хромосомної патології з метою вивчення чинників розвитку даної патології та розробки ефективних методів профілактики.

Висновки

1. Частота хромосомної патології серед дитячої популяції Чернівецької області становила 1,90 %. Найбільш поширеною хромосомною патологією є синдром Дауна (88,9 %).

2. Частота хромосомної патології перевищує максимальні аналогічні дані Міжнародного реєстру в 1,5 раза.

3. Цитогенетичне дослідження у 80,6 % випадків виявило регулярну трисомію 21.

Література

1. Гнатейко О.З. Динаміка частоти синдрому Дауна у Львівській області за 1985-2001 рр. / О.З.Гнатейко, Д.В.Заставна, Н.Р.Кіцера // Перинатол. та педіатрія. – 2006. – № 2. – С. 50-53.
2. Іванов В.П. Врожденные пороки развития у новорожденных Курской области / В.П.Иванов, М.И.Чурносков, И.И.Кириленко // Рос. вестн. перинатол. и педиатрии. – 2007. – № 4. – С. 18-20.
3. Руководство по изучению генетических эффектов в популяции. – Женева: ВОЗ, 1989. – 103 с.
4. Кириллова Е.А. Мониторинг врожденных пороков развития у новорожденных / Е.А.Кириллова, О.К.Никифорова, Н.А.Жученко // Рос. вестн. перинатол. и педиатрии. – 2008. – № 1. – С. 18-21.
5. Гинзбург Б.Г. Мониторинг синдрома Дауна / Б.Г.Гинзбург // Рос. вестн. перинатол. и педиатрии. – 2008. – № 4. – С. 54-55.
6. Тимченко О.І. Ризик хвороби Дауна у живонароджених України / О.І.Тимченко, О.Т.Никула, О.І.Турос // Мед. перспективи. – 2009. – № 2. – С. 90-92.
7. Галаган В.О. Синдром Дауна: частота в породі та медико-генетичне консультування в неонатальному періоді / В.О.Галаган // Міжнарод. мед. ж. – 2008. – № 2. – С. 135.
8. Bonita R. Basic epidemiology / R.Bonita, T.Kjellsrom // WHO. Geneva, 2003. – 175 p.
9. International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems. Annual Report / Roma Inter. Center for Birth Defects. – Roma, 2007. – 159 p.
10. Xu Kamyu R. Pathophysiology of increased nuchal translucency in chromosomally abnormal fetuses / R.Xu Kamyu // Der. Gynokologs. – 2009. – Vol. 32. – P. 193-199.

РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ ХРОМОСОМНОЙ ПАТОЛОГИИ СРЕДИ ДЕТСКОЙ ПОПУЛЯЦИИ ЧЕРНОВИЦКОЙ ОБЛАСТИ

Т.Н.Бойчук, Т.В.Сорокман, И.В.Ластивка, М.О.Ризничук

Резюме. Изучено распространенность, частоту и структуру хромосомных болезней среди детской популяции Черновицкой области. Установлено, что распространенность хромосомной патологии среди детей составляет 1,90 %. Наиболее часто регистрируется синдром Дауна (88,9 %). Частота хромосомной патологии превышает максимальные аналогичные данные Международного реестра в 1,5 раза. Цитогенетическое исследование в 80,6 % случаев выявило регулярную трисомию 21.

Ключевые слова: дети, хромосомная патология.

**PREVALENCE OF CHROMOSOMAL PATHOLOGY AMONG THE CHILDREN'S
POPULATION OF THE CHERNIVTSI REGION**

T.M.Boichuk, T.V.Sorokman, I.V.Lastivka, M.O.Ryznychuk

Abstract. The authors have studied the prevalence, incidence and structure of chromosomal diseases among the children's population of the Chernivtsi region. The prevalence of chromosomal pathology among the children has been found to make up 1.90%. Down's syndrome is registered most frequently (88,9 %). The incidence of chromosomal pathology exceeds the maximal similar data of the International register half as much. Cytogenetic studies have demonstrated regular trisomy in 80,6 % of the cases.

Key words: children, chromosomal pathology.

Bukovinian State Medical University (Chernivtsi)

Рецензент – проф. Ю.Д.Годованець

Buk. Med. Herald. – 2011. – Vol. 15, № 1 (57). – P. 24-29

Надійшла до редакції 8.11.2010 року

© Т.М.Бойчук, Т.В.Сорокман, І.В.Ластівка, М.О.Ризничук, 2011

**Науково-практична конференція
з міжнародною участю**

**“Інноваційні технології у експериментальній
медицині та біології”**

**5-6 травня 2011 року
м. Полтава**

Адреса оргкомітету:
Вищий державний навчальний заклад України «Українська медична
стоматологічна академія» МОЗ України
вул. Шевченка, 23
м. Полтава, 36024
тел. (05322) 2-69-66, 7-44-11