

### 1.3. ПЕДИАТРИЯ

#### СТРУКТУРА ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ЦЕНТРАЛЬНОЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ В ЧЕРНОВИЦКОЙ ОБЛАСТИ И ФАКТОРЫ РИСКА ИХ РАЗВИТИЯ

*Пишак Василий Павлович*

*д-р мед. наук, проф. заведующий кафедрой медицинской биологии,  
генетики и фармацевтической ботаники, Буковинский  
государственный медицинский университет, г. Черновцы, Украина*

*Ризничук Марьяна Александровна*

*ассистент кафедры педиатрии и медицинской генетики, Буковинский  
государственный медицинский университет, г. Черновцы, Украина  
E-mail: [rysnichuk@mail.ru](mailto:rysnichuk@mail.ru)*

**Резюме.** Данная работа анализирует факторы риска формирования пороков развития центральной нервной системы у детей Черновицкой области. В структуре пороков ЦНС, выявленных пренатально, наибольшую часть составляют анэнцефалии и гидроцефалии. Гидроцефалия чаще регистрировалась у плодов женщин до 20 лет, анэнцефалия — у женщин в возрасте 20—34 лет, а расщелина позвоночника, синдром Арнольда-Киари и другие пороки встречались чаще у беременных после 35 лет. При первой беременности преимущественно обнаруживалась анэнцефалия, и гидроцефалия. При второй беременности — другие пороки ЦНС. При третьей беременности расщелина позвоночника и синдром Арнольда-Киари. Часто данные беременности сопровождались фетоплацентарной недостаточностью и угрозой выкидыша.

**Актуальность.** В настоящее время врожденная и наследственная патология занимает существенное место в структуре причин детской смертности и инвалидности [5, с. 540]. Одной из важных задач современной медицины является изучение эпидемиологии врожденных пороков развития (ВПР), распространенность которых среди новорожденных детей колеблется в среднем от 1 до 5 % [3, с. 60]. В структуре причин младенческой смертности врожденные аномалии развития составляют до 37 %. Среди заболеваний, обуславливающих возникновение инвалидности, на долю ВПР приходится 18 % [1, с. 13; 4, с. 44].

Прогресс медицины и, в частности, генетики позволяет проводить антенатальную диагностику большинства пороков развития [2, с. 9]. Значение мониторинга для своевременной диагностики врожденных пороков развития продемонстрировано при анализе некоторых программ пренатальной диагностики на распространенность пороков развития центральной нервной системы. За данными отчета Clearinghouse в 2000 г. показано отсутствие анэнцефалии среди новорожденных в странах, где проводилась пренатальная диагностика дефектов нервной трубки [7, с. 3].

Однако, в таких случаях перед женщиной и ее семьей нередко стоит сложный выбор — прервать беременность или принять на себя ответственность за рождение больного ребенка. В связи с этим вопросы профилактики врожденных пороков приобретают первостепенное значение [6, с. 13].

**Целью нашей работы** явилось изучение основных факторов риска формирования пороков развития центральной нервной системы у детей Черновицкой области.

**Материалы и методы исследования.** Исследование частоты врожденных пороков проводилось в Черновицкой области на базе медико-генетического центра.

Использовано ретроспективный метод исследования путем изучения регистрационных генетических карт (ф. № 149/о) за 2004—2008 гг. Группа формировалась на популяционной основе, поскольку учету подлежали только те дети, родители которых постоянно проживали в Черновицкой области. Также использовались ежегодные статистические сборники (2004—2008 гг.). За исследуемый период в районах области выделено 127 беременных, плоды которых имели пороки центральной нервной системы.

#### **Результаты и их обсуждение.**

По административно-территориальному делению Черновицкая область делится на 11 районов. К равнинной (лесостепной) зоне области относятся Заставновский, Кицманский, Новоселицкий, Кельменецкий, Сокирянский и Хотинский районы, к предгорной принадлежат Герцаевский, Глубокский и Сторожинецкий районы; к горной — Путильский и Вижницкий районы.

Пороки развития центральной нервной системы составляют 31,5 % от всех пренатально диагностированных пороков в Черновицкой области. По структуре пороки центральной нервной системы разделились так: анэнцефалия и гидроцефалия составили по 28,3 %, расщелина позвоночника — 19,7 %, другие (синдром Денди-Уокера,

агенезия мозолистого тела, опухоли головного мозга) — 13,5 % и синдром Арнольда-Киари составил 10,2 %.

Гидроцефалия в 1,2 раза чаще регистрировалась у плодов женщин до 20 лет (OR=1,2; 95 % CI 0,6—2,7), анэнцефалия в 1,7 раза — у женщин в возрасте 20—34 лет (OR=1,7; 95 % CI 0,8—3,7), а расщелина позвоночника (OR=1,5; 95 % CI 0,5—4,5), синдром Арнольда-Киари (OR=21,1; 95 % CI 5,6—79,8) и другие пороки (OR=1,8; 95 % CI 0,5—6,2) встречались чаще у беременных после 35 лет. При первой беременности в 1,8 раз чаще обнаруживалась анэнцефалия (OR=1,8; 95 % CI 0,8—4,1), и в 1,5 раза — гидроцефалия (OR=1,5; 95 % CI 0,7—3,4). При второй беременности другие пороки ЦНС встречались в 3,5 раз чаще (OR=3,5; 95 % CI 1,2—9,8). При третьей беременности расщелина позвоночника регистрировалась в 2,0 раза чаще (OR=2,0; 95 % CI 0,7—5,3) и в 2,2 раза чаще — синдром Арнольда-Киари (OR=2,2; 95 % CI 0,6—7,9).

До 13 недели беременности в 5,2 раз чаще диагностировали анэнцефалию (OR=5,2; 95 % CI 2,0—13,2), до 22 недели — синдром Арнольда-Киари (OR=3,7; 95 % CI 0,8—17,6) и гидроцефалию (OR=1,1; 95 % CI 0,5—2,5), а расщелину позвоночника (OR=1,9; 95 % CI 0,7—5,4) и другие пороки ЦНС (OR=1,4; 95 % CI 0,4—4,7) диагностировали после 22 недели беременности.

У девочек равнинных районов Черновицкой области пренатально чаще выявлялись анэнцефалии (OR — 1,4; 95 % CI 0,3—5,4) и гидроцефалии (OR — 1,6; 95 % CI 0,5—5,6), а у мальчиков — расщелина позвоночника (OR — 7,5; 95 % CI 0,8—68,8) и синдром Арнольда-Киари (OR — 3,0 95 % CI 0,1—77,8). Часто беременности обследуемых сопровождалась фетоплацентарной недостаточностью (OR — 2,2; 95 % CI 0,9—5,9) и угрозой выкидыша (OR — 2,5; 95 % CI 1,1—5,6).

В предгорных районах Черновицкой области у плодов женского пола чаще встречались анэнцефалии (OR — 1,5; 95 % CI 0,3—6,4) и расщелины позвоночника (OR — 1,1; 95 % CI 0,2—5,5,0), а у плодов мужского пола — гидроцефалии (OR — 1,3; 95 % CI 0,2—7,3) и синдром Арнольда-Киари (OR — 5,3; 95 % CI 0,2—12,1).

Риск развития пороков ЦНС увеличивался у женщин, беременность которых протекала на фоне фетоплацентарной недостаточности (OR — 1,9; 95 % CI 0,7—5,2) и угрозы выкидыша (OR — 1,6; 95 % CI 0,7—3,9).

В горных районах у плодов мужского пола чаще встречались анэнцефалии (OR — 1,1; 95 % CI 0,2—7,5) и расщелины позвоночника (OR — 2,3; 95 % CI 0,2—27,4), а у девочек — гидроцефалии (OR — 5,3; 95 % CI 0,2—15,0) и синдром Арнольда-Киари (OR — 1,8; 95 % CI 0,2—17,0).

### **Выводы.**

1. В структуре пороков ЦНС, выявленных пренатально, наибольшую часть составляют анэнцефалии и гидроцефалии.

2. При пренатальном скрининге необходимо учитывать местность, в которой проживает беременная, ее возраст, пол будущего ребенка, наличие у матери фетоплацентарной недостаточности и угрозы выкидыша.

### **Список литературы:**

1. Алдашева Н. М. Оценка факторов риска врожденных пороков развития / Н. М. Алдашева, А. В. Лобзова, С. Дж. Боконбаева // Педиатрия. — 2010. — Т. 89, № 1. — С. 43—46.
2. Андреева Л. П. Наследственные и врожденные болезни: вклад в детскую заболеваемость и инвалидность, подходы к профилактике / Л. П. Андреева, Н. П. Кулешов, Г. Р. Мутовин // Педиатрия. — 2007. — Т. 86, № 3. — С. 8—14.
3. Внедрение региональной модели профилактики врожденной патологии у детей в Татарстане / В. Ю. Альбицкий, Л. Н. Шайхутдинова, Л. А. Никольская, М. Ю. Абросимова // Российский педиатрический журнал. — 2003. — № 1. — С. 59—61.
4. Демикова Н. С. Мониторинг врожденных пороков развития и его значение в изучении их эпидемиологии / Н. С. Демикова // Российский вестник перинатологии и педиатрии. — 2003. — № 4. — С. 13—17.
5. Евдокимов В. И. Мониторинг врожденных пороков развития среди новорожденных Белгорода и оценка роли наследственных факторов в их формировании / [В. И. Евдокимов, Н. М. Судакова, И. Н. Верзилина и др.] // Вестник ТГУ. — 2009. — Т. 14, № 3. — С. 540—541.
6. Лазюк Г. И. Терапология человека: Руководство для врачей: 2-е изд. — М.: Медицина, 1991. — 479 с.
7. Clearinghouse. — Режим доступа. — URL: <http://www.leeds.ac.uk/chpccp>.