Лановенко О., Лисенко О.

ПОПУЛЯЦІЙНИЙ АНАЛІЗ ПОШИРЕНОСТІ ТА СТРУКТУРИ "МОДЕЛЬНИХ" ВАД РОЗВИТКУ НОВОНАРОДЖЕНИХ У ХЕРСОНСЬКІЙ ОБЛАСТІ

Херсонський державний університет
вул.40 років Жовтня, 27, м. Херсон, 73000, Україна
e-mail: helenaua@yandex.ru

Генетичний моніторинг як довгострокове спостереження за динамікою тягаря спадкової та вродженої патології в популяції як один із підходів використовує концепцію "сторожових" фенотипів. Згідно з рекомендаціями Всесвітньої організації охорони здоров'я (1989), "сторожовий" фенотип, або "модельна" вада розвитку - це клінічне порушення, яке виникає спорадично як наслідок дії пенетрантного мутантного гена, має домінантний або зчеплений з Х-хромосомою характер успадкування, спостерігається з помітною частотою і пов'язаний зі зниженою життєздатністю. Народження таких осіб має істотне значення для моніторингу мутацій у статевих клітинах, оскільки поява дитини з цими відхиленнями у клінічно здорових батьків буде означати мутацію, що виникла de novo. "Модельні" природжені вади розвитку (ПВР) можна використовувати також як індикатор небезпеки і зовнішніх мутагенних, і тератогенних впливів.

В Україні за 1999-2010 рр. частота ПВР серед народжених живими становила (24,46 ± 0,07%), причому, починаючи з 2002 р. включно, вона знижувалася (P<0,001). Але таке зниження не відзначалося по жодній нозології, яка належить до "сторожових" ПВР (множинні ПВР, щілина губи і/або піднебіння, спинно- мозкова кила, синдром Дауна, редукційні вади кінцівок, полідактилія та синдактилія), які безпомилково діагностуються та реєструються (Р. В. Богатирьова, О. В. Линчак, О. І. Тимченко, 2012).

Нами визначена популяційна структура ПВР, проведений моніторинг динаміки частоти "сторожових" вад у групі народжених живими малюків Херсонської області за 12-річний період (2000-2011 рр.) за такими нозологічними формами: синдром Дауна, Spina bifida, аненцефалія, атрезія стравоходу, вади прямої кишки й ануса, гіпоспадія, полідактилія, щілина губи та /або піднебіння. Для розрахунку популяційної частоти ПВР використані дані обласного медико-статистичного реєстру. Частота окремих нозологічних форм розраховувалася на 1000 народжень. Для оцінки достовірності відмінностей частот ПВР за роками дослідження застосовувався непараметричний критерій.

Частота вад розвитку серед новонароджених Херсонської області в різні роки мала хвилеподібний характер. Середня частота вад розвитку за цей період становила 30,17 ± 0,14% (діапазон коливань 20,2-38,6%), що є суттєво вищою за середньо-українські показники (24,46 ± 0,07). Причому частота "сторожових" ПВР не зазнавала значних змін (середня частота 5,9±0,05%) і була суттєво вищою лише у 2006-2008 рр.(6,7-7,7%). Загальна частота ПВР у місті Херсоні суттєво перевищувала цей показник у сільських районах і становила 35,2±0,79% (відповідно, в сільській місцевості - 24,1±1,27%). У структурі «сторожових» вад найпоширенішою виявилася гіпоспадія (частота 1,9%), полідактилія (1,3%), хвороба Дауна (1,1%). Дуже низька поширеність у популяціях Херсонської області аненцефалії (0,03%) та вад розвитку центральної нервової системи. Порівняльний аналіз поширеності «сторожових» вроджених вад у Херсонській області, в Україні та за даними міжнародного реєстру EUROCAT показав суттєве перевищення частоти таких "сторожових" вад як полідактилія, хвороба Дауна та множинних вад розвитку (відповідно 2,27% та 0,75 ± 0,01%).

Таким чином, за допомогою моніторингу виявлені регіональні особливості поширеності і структури "модельних" вад розвитку новонароджених, які дають змогу оцінити рівень і напрям мутаційного процесу, що відбувається в популяціях, з метою прогнозування генетичних наслідків накопичення мутацій у них, отже, формування генетичного тягаря.