

## Частоты врожденных пороков развития в Республике Саха (Якутия)

Н.С. Демикова<sup>1,2</sup>, М.А. Подольная<sup>1</sup>, А.Л. Сухомьясова<sup>3,4</sup>, А.С. Лапина<sup>1</sup>, А.Н. Слепцов<sup>3,4</sup>,  
А.И. Федоров<sup>4</sup>, Н.Р. Максимова<sup>4</sup>

<sup>1</sup>ОСП «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии им. академика Ю.Е. Вельтищева»  
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава РФ, Москва, Россия;

<sup>2</sup>ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Минздрава  
России, Москва, Россия;

<sup>3</sup>ГАУ «Республиканская больница №1 — Национальный центр медицины», Якутск, Россия;

<sup>4</sup>ФГАОУ ВО «Северо-восточный федеральный университет им. М.К. Аммосова», Якутск, Россия

## Prevalence of congenital malformations in the Republic of Sakha (Yakutia)

N.S. Demikova<sup>1,2</sup>, M.A. Podol'naya<sup>1</sup>, A.L. Sukhomyasova<sup>3,4</sup>, A.S. Lapina<sup>1</sup>, A.N. Sleptsov<sup>3,4</sup>,  
A.I. Fedorov<sup>4</sup>, N.R. Maksimova<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Veltischev Research and Clinical Institute for Pediatrics of the Pirogov Russian National Research Medical University,  
Moscow, Russia;

<sup>2</sup>Russian Medical Academy of Continuous Professional Education, Moscow, Russia;

<sup>3</sup>Republican Hospital No.1 — National Center of Medicine, Yakutsk, Russia;

<sup>4</sup>Ammosov North-Eastern Federal University, Yakutsk, Russia

**Цель исследования.** Оценка и анализ частот врожденных пороков развития в Республике Саха (Якутия) на основании данных мониторинга врожденных аномалий за период 2012–2019 г.

**Материал и методы.** Проанализированы данные мониторинга врожденных пороков развития в Республике Саха (Якутия) за 2012–2019 г. Выявлено 1104 случая врожденных пороков развития обязательного учета. Общее число родившихся составило 122 413. Частоты пороков рассчитывали на 10 тыс. рождений.

**Результаты.** Получены частоты врожденных пороков развития в Республике Саха. Проведен анализ динамики частот врожденных пороков развития обязательного учета. Показано отсутствие значимых изменений частот пороков за анализируемый период.

**Заключение.** Региональный мониторинг позволяет получать оценки частот врожденных пороков развития и проводить их анализ.

**Ключевые слова:** новорожденные, врожденные пороки развития, мониторинг, частота.

**Для цитирования:** Демикова Н.С., Подольная М.А., Сухомьясова А.Л., Лапина А.С., Слепцов А.Н., Федоров А.И., Максимова Н.Р. Частоты врожденных пороков развития в Республике Саха (Якутия). Рос вестн перинатол и педиатр 2022; 67:(1): 47–51. DOI: 10.21508/1027-4065-2022-67-1-47-51

**Purpose.** The study aims at assessing and analyzing the prevalence of congenital malformations in the Republic of Sakha (Yakutia) based on the data from birth defects surveillance from 2012 to 2019.

**Material and methods.** The data of congenital malformations monitoring in the Republic of Sakha (Yakutia) for 2012–2019 are analyzed. There were revealed 1104 cases of congenital malformations of obligate registration. The total number of births was 122,413. The prevalence of birth defects was calculated per 10000 births.

**Results.** The prevalence of congenital malformations in the Republic of Sakha was obtained. The analysis of the dynamics of the congenital malformations prevalence has been carried out. No changes in the birth defects prevalence for the analyzed period have been shown.

**Conclusion.** Regional monitoring makes it possible to obtain and analyze congenital malformations prevalence.

**Key words:** newborns, congenital malformations, monitoring, prevalence.

**For citation:** Demikova N.S., Podol'naya M.A., Sukhomyasova A.L., Lapina A.S., Sleptsov A.N., Fedorov A.I., Maksimova N.R. Prevalence of congenital malformations in the Republic of Sakha (Yakutia). Ros Vestn Perinatol i PEDIATR 2022; 67:(1): 47–51 (in Russ). DOI: 10.21508/1027-4065-2022-67-1-47-51

© Коллектив авторов, 2022

**Адрес для корреспонденции:** Демикова Наталья Сергеевна — д.м.н., доц., гл. науч. сотр. отдела информационных технологий и мониторинга Научно-исследовательского клинического института педиатрии им. академика Ю.Е. Вельтищева, зав. кафедрой медицинской генетики Российской медицинской академии последипломного образования  
e-mail: ns\_d@rambler.ru

Подольная Марина Аркадьевна — ст. науч. сотр. отдела информационных технологий и мониторинга Научно-исследовательского клинического института педиатрии им. академика Ю.Е. Вельтищева

Лапина Александра Семеновна — к.м.н., вед. науч. сотр. отдела информационных технологий и мониторинга Научно-исследовательского клинического института педиатрии им. академика Ю.Е. Вельтищева  
125412 Москва, ул. Талдомская, д. 2

Сухомьясова Айтилина Лукична — к.м.н., вед. науч. сотр. Научно-исследовательской лаборатории «Молекулярная медицина и генетика человека» Медицинского института Северо-Восточного федерального университе-

та им. М.К. Аммосова, зав. Медико-генетическим центром Республиканской больницы №1 — Национального центра медицины  
Слепцов Архип Николаевич — врач-генетик Медико-генетического центра Республиканской больницы №1 — Национального центра медицины, мл. науч. сотр. научно-исследовательской лаборатории «Молекулярная медицина и генетика человека» Медицинского института Северо-Восточного федерального университета им. М.К. Аммосова

Федоров Афанасий Иванович — к.б.н., ст. науч. сотр. научно-исследовательской лаборатории «Молекулярная медицина и генетика человека» Медицинского института Северо-Восточного федерального университета им. М.К. Аммосова

Максимова Надежда Романовна — д.м.н., гл. науч. сотр. и рук. научно-исследовательской лаборатории «Молекулярная медицина и генетика человека» Медицинского института Северо-Восточного федерального университета им. М.К. Аммосова

677013 Якутск, ул. Кулаковского, д. 46

**В**рожденные пороки развития — это врожденные нарушения структуры и функции органа, нередко приводящие к серьезным нарушениям развития и здоровья ребенка. Как известно, они служат основной причиной младенческой смертности, а также детской инвалидности. В среднем суммарная частота врожденных пороков развития составляет 3–5% среди новорожденных. Для определения частот пороков и их динамики существуют системы эпидемиологического контроля, осуществляющие мониторинг врожденных пороков развития. Регулярный их учет и оценка получаемых данных позволяет выявлять локальные изменения частоты пороков (кластеры) и анализировать временную динамику частоты врожденных пороков развития. Наблюдение за тенденциями врожденных дефектов в регионах позволяет оценивать возможную связь врожденных пороков с воздействием вредных факторов окружающей среды. В настоящее время эти данные необходимы для оценки эффективности программ профилактики врожденных пороков развития, для принятия обоснованных решений по планированию объема медицинской помощи новорожденным с врожденными пороками развития. Мониторинг врожденных пороков развития проводится в субъектах Российской Федерации для получения региональных оценок частот пороков и использования региональных данных в системе здравоохранения субъекта Федерации. Более подробно принципы организации системы мониторинга были опубликованы ранее [1, 2].

**Цель исследования:** оценка и анализ частот врожденных пороков развития в Республике Саха (Якутия) на основании данных мониторинга врожденных аномалий за период 2012–2019 г.

#### Материал и методы

В настоящей работе объектами исследования служили врожденные пороки развития. В обязательном порядке регистрировались случаи врожденных пороков развития как у живорожденных, так и у мертворожденных детей с массой тела более 500 г при сроке беременности 22 нед и более, что соответствует требованиям мониторинга врожденных пороков развития, а также пренатально выявленные случаи врожденных пороков развития у элиминированных плодов. В компьютерную базу мониторинга врожденных пороков развития включаются данные по всем выявленным порокам развития, которые входят в XVII класс «Врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения (Q00–Q99) МКБ-10. В то же время, как и в других системах мониторинга врожденных пороков развития, в российском регистре врожденных пороков развития выделяется группа пороков обязательного учета, которая сформирована с учетом их важности для здравоохранения и высокой диагностической точности. К этой группе относятся грубые пороки развития, такие как дефекты нервной трубки (анэнцефалия, спинномозговые и черепно-мозговые грыжи),

врожденная гидроцефалия, анофтальм, аотия/микротия, транспозиция крупных сосудов и гипоплазия левого сердца, расщелина неба и расщелина губы, атрезии пищевода и аноректального отдела, гипоспадия, агенезия почек, эписпадия, экстрофия мочевого пузыря, редукционные пороки конечностей, диафрагмальная грыжа, омфалоцеле, гастрошизис и синдром Дауна. Данные по мониторингу врожденных пороков развития в Республике Саха (Якутия) охватывают период с 2012 по 2019 г. Общее число случаев врожденных пороков обязательного учета за это время составило 1104 случая. Частоты пороков развития рассчитывались на 10 тыс. рождений. Доверительные интервалы оценок частот оценивались исходя из пуассоновского распределения случаев врожденных пороков развития. Все вычисления производились в приложении Excel.

#### Результаты и обсуждение

**Частоты врожденных пороков развития.** За период с 2012 по 2019 г. в Республике Саха (Якутия) было зарегистрировано 1104 случая врожденных пороков развития обязательного учета, а общее число рождений составило 122 413. Таким образом, оценка частоты группы пороков обязательного учета, включающей 20 форм врожденных пороков развития, как изолированных, так и в сочетании с другими пороками, и синдрома Дауна, составила 90,19 на 10 тыс. рождений, что немного превышает суммарную частоту по другим регионам Российской Федерации, составляющую 82,9 на 10 тыс. рождений.

Регулярный мониторинг врожденных пороков развития позволил получить и частоты отдельных форм пороков развития в регионе, что было невозможно сделать ранее. Получаемые оценки частот могут использоваться на региональном уровне как ожидаемые частоты, важные для планирования объема медицинской помощи новорожденным детям с врожденными пороками развития. Данные по частотам конкретных форм врожденных пороков развития в Республике Саха (Якутия) и в регионах Российской Федерации представлены в табл. 1.

Характеристики распределений частоты пороков по регионам, в частности медианы, 10-й и 90-й перцентили позволяют выделить территории с часто или редко регистрируемыми пороками. Как видно из табл. 1, в Республике Саха (Якутия) наблюдаются более высокие частоты (выходящие за 90-й перцентиль) по сравнению с суммарными частотами по регионам Российской Федерации для аотии/микротии, атрезии аноректального отдела, диафрагмальной грыжи и гастрошизиса. Частоты остальных пороков находятся в пределах 90-го перцентилья относительно других регионов. Для сравнения мы приводим также данные европейского регистра EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies) [3].

Межрегиональные различия частотных оценок могут быть обусловлены различными факторами:

Таблица 1. Частоты врожденных пороков развития обязательного учета за 2012–2019 гг. (на 10 тыс. рождений)  
Table 1. The prevalence of selected group of congenital malformations for 2012–2019 (per 10,000)

Врожденный порок развития	Частота		
	Республика Саха (Якутия)	Регионы РФ [10%; 90%]	Данные EUROCAT
Анэнцефалия	5,47	3,04 [0,75; 7,46]	4,14
Энцефалоцеле	2,45	1,07 [0,37; 2,87]	1,22
Гидроцефалия	8,41	5,63 [2,73; 9,09]	5,12
Спинномозговые грыжи	7,35	5,77 [2,54; 7,78]	4,9
Ано/микрофтальм	0,41	0,34 [0,10; 0,74]	0,92
Анотия/микротия	3,27	0,87 [0,41; 1,52]	0,28
Транспозиция крупных сосудов	2,61	2,04 [0,74; 2,91]	3,67
Гипоплазия левого сердца	0,74	1,94 [0,76; 2,96]	2,77
Расщелина неба	5,23	4,56 [2,84; 5,99]	5,85
Расщелина губы/неба	9,31	7,51 [5,41; 9,95]	8,65
Атрезия пищевода	1,96	2,15 [1,47; 3,05]	2,75
Атрезии аноректального отдела	4,08	2,27 [1,14; 3,49]	3,4
Гипоспадия	6,86	10,83 [6,26; 21,01]	18,26
Двусторонняя агенезия почек	0,65	0,63 [0,10; 1,16]	1,35
Эписпадия	0,08	0,07 [0,00; 0,19]	0,61
Экстрофия	0,08	0,20 [0,04; 0,49]	0,61
Редукционные пороки конечностей	5,80	4,38 [2,76; 6,61]	5,18
Диафрагмальная грыжа	4,08	2,06 [1,22; 3,75]	3,09
Омфалоцеле	1,63	1,82 [0,95; 3,95]	3,74
Гастрошизис	3,68	1,66 [0,74; 3,10]	2,51
Синдром Дауна	16,01	14,16 [8,79; 22,51]	25,07

объективными (генетические характеристики популяции), региональными средовыми факторами, а также другими причинами, связанными с уровнем диагностики врожденных пороков развития, организацией учета пороков и др.

*Динамика врожденных пороков развития.* Долговременная регистрация пороков развития дает возможность следить за поведением частот пороков в динамике. Суммарные частоты врожденных пороков развития обязательного учета по годам наблюдений представлены в табл. 2. Согласно представленным данным за анализируемый период не отмечается четких тенденций в сторону повышения или снижения суммарной частоты пороков.

Аналогичные наблюдения получены и для отдельных форм пороков развития. Например, отсутствуют временные изменения для одного из редких пороков развития — транспозиции крупных сосудов, колебания частоты порока носят случайный характер (рис. 1). Подобная картина наблюдается и для суммарной частоты этого порока по всем регионам Российской Федерации, проводящим мониторинг врожденных пороков развития.

Следует отметить, что выявить тенденцию частоты порока как редкого случайного события возможно

либо при условии достаточно длительного периода наблюдения (при этом сглаживаются временные скачки), либо при высокой частоте порока или большом размере выборки (при этом уменьшаются относительные погрешности оценки). Эту ситуацию

Таблица 2. Суммарные частоты группы врожденных пороков развития обязательного учета (ВПР ОУ) по годам в Якутии за 2012–2019 гг.

Table 2. The prevalence of the selected group of congenital malformations in Yakutia for 2012–2019

Год	Число ВПР ОУ	Всего рождений	Частота на 10 тыс. рождений
2012	175	16 998	102,95
2013	176	16 704	105,36
2014	142	17 010	83,48
2015	134	16 345	81,98
2016	99	15 352	64,49
2017	132	13 996	94,31
2018	139	13 191	105,37
2019	107	12 817	83,48
Всего	1104	12 2413	90,19

можно увидеть на рис. 2, где четко просматривается положительная динамика частоты синдрома Дауна суммарно по всем территориям [4]. Подобная ситуация наблюдается и в странах Европы и мира. В то же время в Республике Саха (Якутия) за анализируемый период четкой динамики частоты синдрома Дауна не отмечается.

*Структура врожденных пороков развития.* Для определения структуры врожденных пороков развития все зарегистрированные пороки были разделены в соответствии с Международной классификацией болезней десятого пересмотра на следующие группы:

- врожденные пороки развития нервной системы (Q00–Q07);
- врожденные пороки развития глаза, уха, лица и шеи (Q10–Q18);
- врожденные пороки развития системы кровообращения (Q20–Q28);

- врожденные пороки развития органов дыхания (Q30–Q34);
- врожденные пороки развития органов пищеварения, включая расщелины губы и неба (Q35–Q45);
- врожденные пороки развития мочеполовой системы (Q50–Q64);
- врожденные пороки развития костно-мышечной системы (Q65–Q79);
- врожденные пороки развития кожи и ее придатков (Q80–Q85);
- хромосомные нарушения (Q90–Q99);
- другие врожденные аномалии, в том числе синдромы, множественные врожденные пороки развития (Q86–Q89);

На основании этих данных получено распределение всех врожденных пороков развития по системам организма (рис. 3). Большая часть пороков представлена врожденными аномалиями сердеч-

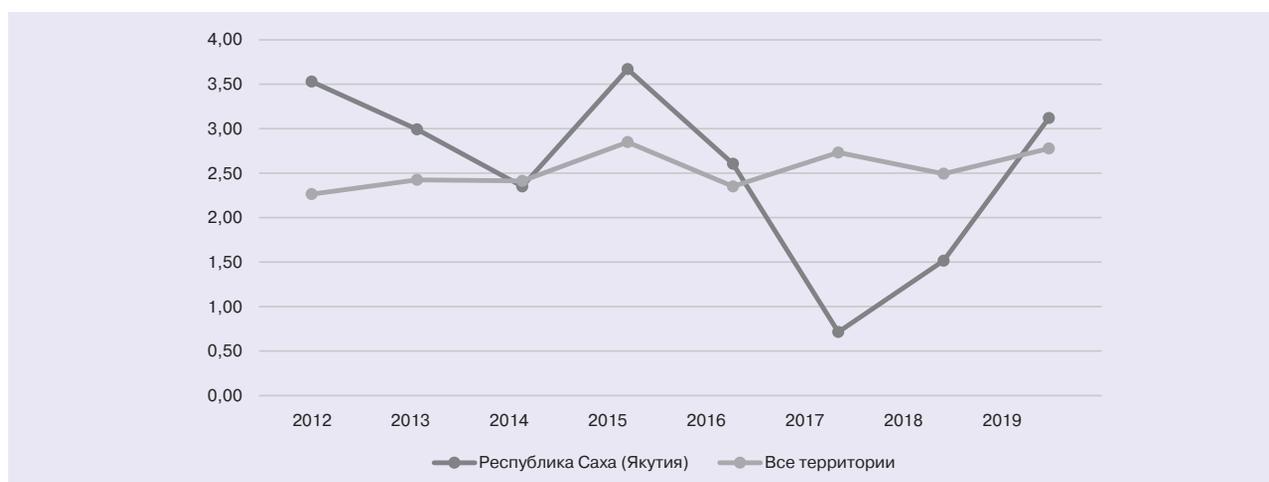


Рис. 1. Динамика частоты транспозиции крупных сосудов в Республике Саха (Якутия) и суммарно по регионам Российской Федерации.

Fig. 1. Dynamics of the large vessels transposition prevalence in the Republic of Sakha (Yakutia) and total in regions of Russia.

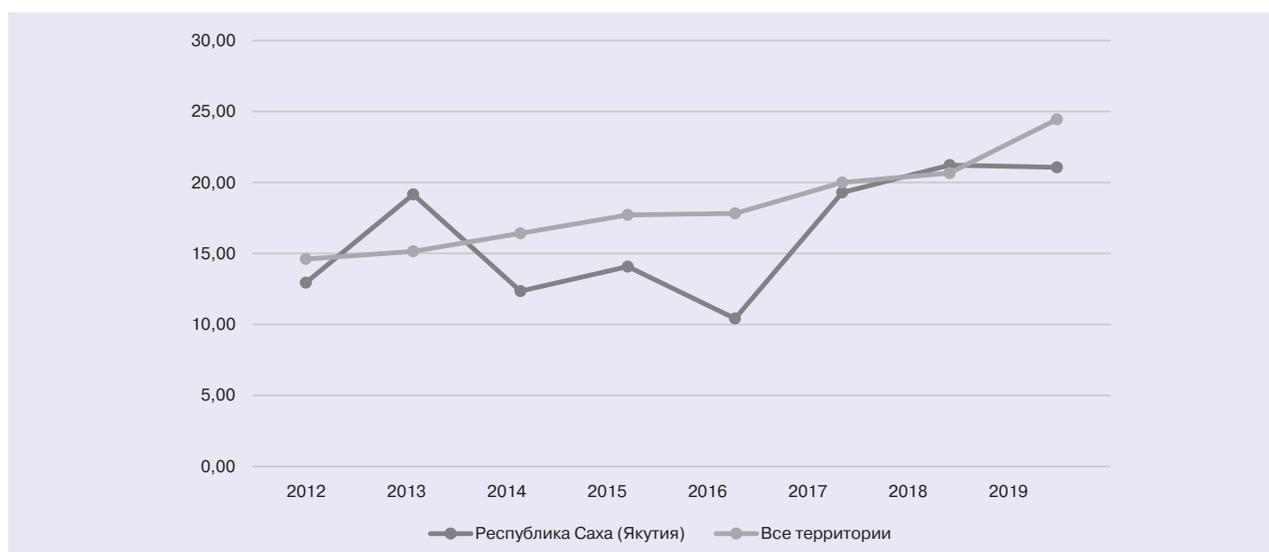


Рис. 2. Динамика частоты синдрома Дауна по данным Якутии и регионам Российской Федерации за 2012–2019 гг.

Fig. 2. Down syndrome prevalence dynamics in the Republic of Sakha (Yakutia) and total in regions of Russia, 2012–2019.



Рис. 3. Структура врожденных пороков развития по данным мониторинга Республики Саха (Якутия).

Fig. 3. Congenital malformations structure in the Republic of Sakha (Yakutia).

но-сосудистой системы — 53%, на втором месте — пороки костно-мышечной системы — 9%, на третьем месте — пороки мочевыделительной системы — 8%, на четвертом месте — пороки нервной системы — 7%. Такая структура врожденных пороков развития по системам в целом соответствует распределению пороков по регионам Российской Федерации, принимающим участие в мониторинге, и по данным эпидемиологических регистров врожденных пороков развития европейских стран.

Таким образом, проводимый в республике мониторинг врожденных пороков развития позволяет определять и контролировать частоты пороков развития. В целом эпидемиологическая картина врожденных пороков развития в Якутии по большей части не отличается от таковой в других регионах Российской Федерации. Для получения более достоверных результатов необходимы дальнейшее наблюдение и анализ данных с учетом конкретных локальных характеристик популяции.

## ЛИТЕРАТУРЫ (REFERENCES)

1. Кобринский Б.А., Демикова Н.С. Принципы организации мониторинга врожденных пороков развития и его реализация в Российской Федерации. Российский вестник перинатологии и педиатрии 2001; 46(4): 56–60. [Kobrin V.A., Demikova N.S. The principles of organizing of birth defects monitoring and its implementation in the Russian Federation. Rossiyskiy Vestnik perinatologii i pediatrii 2001; 46: (4): 56–60. (in Russ.)]
2. Демикова Н.С. Мониторинг врожденных пороков развития и его значение в изучении их эпидемиологии. Российский вестник перинатологии и педиатрии 2003; 48(30): 13–17. [Demikova N.S. Birth defects monitoring and its importance in the study of their epidemiology. Rossiyskiy vestnik perinatologii i pediatrii 2003; 48(3): 13–17. (in Russ.)]
3. Prevalence charts and tables. [https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prevalence\\_en](https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prevalence_en). Ссылка активна на 20.12.2021
4. Демикова Н.С., Подольная М.А., Лапина А.С., Володин Н.Н., Асанов А.Ю. Динамика частоты трисомии 21 (синдрома Дауна) в регионах Российской Федерации за 2011–2017 гг. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского 2019; 98(2): 43–48. [Demikova N.S., Podolnaya M.A., Lapina A.S., Volodin N.N., Asanov A.Yu. Dynamics of the prevalence of trisomy 21 (Down syndrome) in the regions of the Russian Federation for 2011–2017. Pediatrija. Zhurnal im. G.N. Speranskogo 2019; 98(2): 43–48. (in Russ.)]

Поступила: 18.08.21

Received on: 2021.08.18

Работа выполнена в рамках Государственного задания Министерства науки и высшего образования РФ (FSRG-2020–0014: «Геномика Арктики: эпидемиология, наследственность и патология»).

The work was performed within the framework of the State task of the Ministry of Science and Higher Education of the Russian Federation (FSRG-2020–0014: «Genomics of the Arctic: epidemiology, heredity and pathology»).

Конфликт интересов:

Авторы данной статьи подтвердили отсутствие конфликта интересов и финансовой поддержки, о которых необходимо сообщить.

Conflict of interest:

The authors of this article confirmed the lack of conflict of interest and financial support, which should be reported.