

Эпидемиологическая характеристика врожденных пороков развития: данные регистра Московской области

Е.Е. Заяева^{1,2}, Е.Н. Андреева^{1,2}, Н.С. Демикова^{1,3}

¹ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Минздрава России, Москва, Россия;

²ГБУЗ МО «Московский областной научно-исследовательский институт акушерства и гинекологии», Москва, Россия;

³ОСП «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии им. академика Ю.Е. Вельтищева»

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

Epidemiological characteristics of congenital malformations: data from the Moscow Region register

E.E. Zayeva^{1,2}, E.N. Andreeva^{1,2}, N.S. Demikova^{1,3}

¹Russian Medical Academy of Continuous Professional Education, Moscow, Russia;

²Moscow Regional Research Institute of Obstetrics and Gynecology, Moscow, Russia;

³Veltischev Research and Clinical Institute for Pediatrics at the Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russia

Цель настоящей работы — анализ эпидемиологической картины врожденных пороков развития в разных популяциях в сравнении с данными регионального регистра врожденных пороков развития Московской области. Даны краткая характеристика и результаты работы международных организаций, осуществляющих сбор и анализ данных о частоте и структуре врожденных пороков развития — EUROCAT (European network of population-based registries for the epidemiological surveillance of congenital anomalies) и ICBDSR (The International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research). Для стран, в которых отсутствуют мониторинговые системы учета врожденных пороков развития, разработана Всемирная база данных врожденных заболеваний Modell (MGDb), которая дает возможность расчета предполагаемых популяционных частот врожденных пороков развития в этих регионах. По данным международных регистров, наиболее часто встречаются врожденные пороки развития сердечно-сосудистой, мочеполовой, центральной нервной систем и конечностей. В настоящее время эпидемиологическая картина распространенности и структуры врожденных пороков развития во всем мире выглядит стабильно.

В статье проанализированы данные популяционного регистра врожденных пороков развития Московской области с 2011 по 2019 г., охват которого составил 83% рождений в регионе. Общая частота врожденных пороков развития составила 25,42 на 1000 рождений. Определено, что структура врожденных пороков развития в Московской области сопоставима с таковой, приведенной в международных исследованиях, однако следует обратить внимание на более низкую распространенность большинства групп пороков развития, что, скорее всего, связано с недостаточно полной регистрацией пороков. Регистр Московской области представляет актуальные и качественные данные по частоте и структуре врожденных пороков развития в регионе, что позволяет в случае необходимости экстраполировать полученные оценки и на другие субъекты Российской Федерации.

Ключевые слова: дети, врожденные пороки развития, популяционная частота, регистр.

Для цитирования: Заяева Е.Е., Андреева Е.Н., Демикова Н.С. Эпидемиологическая характеристика врожденных пороков развития: данные регистра Московской области. Рос вестн перинатол и педиатр 2022; 67:(3): 39–46. DOI: 10.21508/1027-4065-2022-67-3-39-46

The aim of this work is to analyze the epidemiology of congenital malformations in different populations in comparison with the data of the regional register of congenital malformations of the Moscow Region. The article provides a brief description and results of the work of international organizations that collect and analyze data on the prevalence and structure of congenital anomalies — EUROCAT (European network of population-based registries for the epidemiological surveillance of congenital anomalies) and ICBDSR (The International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research). For countries where there are no monitoring systems for congenital malformations recording, the Modell World Database of Congenital Diseases (MGDb) has been developed, which makes it possible to calculate the estimated population prevalence of congenital malformations in these regions. According to international registers, the most common groups of congenital malformations are malformations of the cardiovascular, genitourinary, central nervous systems and malformations of the extremities. To date, the epidemiological picture of the prevalence and structure of congenital malformations around the world looks stable.

The article analyzes data from the population-based register of congenital malformations in the Moscow Region from 2011 to 2019, with a coverage of 83% of births in the region. The overall prevalence of congenital malformations was 25.42 per 1000 births. It is determined that the structure of congenital malformations in the Moscow Region is comparable to the data of international studies, but one should pay attention to the lower frequency of most groups of malformations, which is most likely due to insufficient registration of malformations. The Moscow Region register of congenital malformations provides relevant and qualitative data on the frequency and structure of the congenital malformations in the region, which allows, if necessary, to extrapolate obtained prevalence rates to other constituent entities of the Russian Federation as well.

Key words: Children, congenital malformations, prevalence, register.

For citation: Zayeva E.E., Andreeva E.N., Demikova N.S. Epidemiological characteristics of congenital malformations: data from the Moscow Region register. Ros Vestn Perinatol i Peditr 2022; 67:(3): 39–46 (in Russ). DOI: 10.21508/1027-4065-2022-67-3-39-46

Врожденные пороки развития представляют собой широкий спектр аномалий строения и нарушения функции отдельных органов и систем организма, которые имеются при рождении и возникают в результате патологических процессов в пренатальном периоде. Актуальность исследований эпидемиологии врожденных пороков развития определяется высокими детской и младенческой смертностью, детской заболеваемостью и инвалидностью, сопровождающими пороки развития. Согласно данным Росстата от 2017 г. врожденные пороки развития в структуре младенческой смертности в России занимают 2-е место [1]. В среднем их распространенность среди новорожденных составляет 2–4%.

Следует отметить, что врожденные пороки развития не только представляли интерес для медицинского сообщества, но и привлекали внимание государственных деятелей. В 1938 г. американский президент Франклин Рузвельт основал некоммерческую организацию March of Dimes (Марш десятицентовиков) для борьбы с полиомиелитом. После успешного внедрения вакцинации против полиомиелита данная организация расширила область своих интересов, обратив внимание на пороки развития, которые служили частой причиной ранней детской смертности, а также на их профилактику. В 2006 г. фонд March of Dimes выпустил отчет о врожденных пороках развития, в котором отражены вопросы их этиологии, эпидемиологии и профилактики. Данные для отчета были взяты из существующих в то время баз данных врожденных пороков развития (Европа, Америка, Африка и т.д.). Авторы отмечают, что с помощью мер профилактики возможно избежать почти 70% врожденных пороков развития, а адекватное лечение детей существенно улучшит качество их жизни [2].

Первые эпидемиологические регистры по надзору за распространенностью врожденных пороков развития среди новорожденных стали возникать

в конце 60-х годов XX века. Одним из наиболее сильных стимулов для создания таких регистров стала талидомидная катастрофа. Именно тогда зародилась идея о создании мониторинговых систем для раннего выявления новых тератогенных факторов. К началу 1990-х годов были сформулированы базовые принципы организации и функционирования этих регистров [3].

Цель настоящей работы — анализ эпидемиологической картины врожденных пороков развития в разных популяциях в сравнении с данными регионального регистра врожденных пороков развития Московской области (МО).

Международные системы мониторинга врожденных пороков развития. Определение частоты и спектра врожденных пороков развития стало возможно благодаря функционированию мониторинговых систем. Регистры осуществляют сбор, анализ и интерпретацию данных о выявляемых в популяции врожденных пороков развития. Выделяют следующие основные задачи мониторинговых систем:

- систематический сбор и анализ данных о случаях врожденных пороков развития;
- выявление отклонений от базовых частот врожденных пороков развития;
- действия в ответ на выявленные отклонения.

Благодаря выполнению этих задач мониторинг врожденных пороков развития позволяет изучать их эпидемиологию и этиологию и с учетом этих данных разрабатывать меры профилактики. В настоящее время существуют две крупные международные организации, осуществляющие сбор, анализ и интерпретацию данных о частоте и структуре врожденных пороков развития в большинстве стран мира — EUROCAT (European network of population-based registries for the epidemiological surveillance of congenital anomalies) и ICBDSR (The International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research). За время существования этих организаций накоплен большой массив данных, который позволил определить частоту врожденных пороков развития в популяциях, этиологию и эпидемиологические характеристики пороков развития.

EUROCAT — это объединение популяционных регистров, которое предоставляет актуальную информацию по эпидемиологии врожденных аномалий в Европе, содействует раннему выявлению новых тератогенных факторов, а также оценивает эффективность мер первичной профилактики и пренатальной диагностики [4]. По последним данным EUROCAT (отчет 2020 г.), из 5,1 млн родов ежегодно в Европейском союзе примерно у 127 тыс. (2,5%) детей диагностируют врожденные аномалии [5]. В состав данной организации входит 39 региональных регистров из 23 стран Европы. Эти регистры охватывают примерно 1/3 всех рождений в Европе. Сбор данных о выявленных врожденных пороках

© Коллектив авторов, 2022

Адрес для корреспонденции: Заяева Елизавета Евгеньевна — асп. кафедры медицинской генетики Российской медицинской академии непрерывного профессионального образования; врач-генетик медико-генетического отделения Московского областного научно-исследовательского института акушерства и гинекологии, ORCID: 0000-0001-8117-3816
e-mail: zayaevae@gmail.com

Андреева Елена Николаевна — к.м.н., доц. курса пренатальной диагностики Российской медицинской академии непрерывного профессионального образования; зав. медико-генетическим отделением Московского областного научно-исследовательского института акушерства и гинекологии, ORCID: 0000-0002-5649-0534
101000 Москва, ул. Покровка, д. 22а

Демикова Наталия Сергеевна — д.м.н., доц., зав. кафедрой медицинской генетики Российской медицинской академии непрерывного профессионального образования, гл. науч. сотр. Центра информационных технологий и мониторинга Научно-исследовательского клинического института педиатрии РНИМУ им. Н.И. Пирогова, ORCID: 0000-0003-0623-0301
125993 Москва, ул. Баррикадная, д. 2/1, стр. 1; 125412 Москва, ул. Талдомская, д. 2

развития в Европе осуществляется региональными регистрами по единой регистрационной форме, затем они передаются в центральный регистр EUROCAT. Учитываются пороки у живорожденных, мертворожденных, индуцированные аборт с врожденными пороками развития. Контроль получаемых данных осуществляется генетиками, благодаря чему получаемая информация является унифицированной и высококачественной. Информация о частоте врожденных пороков развития, появлении новых кластеров, а также о влиянии мер профилактики на частоту врожденных пороков развития в Европе ежегодно публикуется на сайте EUROCAT в виде сводных таблиц и отчетов [6].

С 2015 г. EUROCAT представляет собой часть Европейской платформы регистрации редких заболеваний (EU RD Platform) [7]. Главная цель EU RD Platform состоит в сборе информации о пациентах с редкими заболеваниями из регистров Европы в одном месте для оперативного взаимодействия и анализа полученных данных. Такая база позволяет проводить эпидемиологические, клинические, трансляционные и фармакологические исследования надлежащего качества, улучшая необходимую медицинскую помощь людям с редкими заболеваниями. Кроме преимуществ в отношении проведения научных исследований, перенос центрального регистра EUROCAT в EU RD Platform позволил усилить безопасность хранящихся данных.

Как упоминалось ранее, существует и другая международная мониторинговая система — International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR или Clearinghouse). ICBDSR — некоммерческая организация, аффилированная Всемирной организацией здравоохранения. Данная организация существует с 1974 г. Ее главные задачи — разработка и курация исследовательских программ по предупреждению возникновения врожденных пороков развития и снижению влияния последствий пороков на качество жизни людей. В настоящее время в состав организации входят 36 стран (все континенты, кроме Африки, однако некоторые регистры с этого континента сейчас также присоединяются к ICBDSR), в которых имеется 42 мониторинговых регистра, охватывающих около 4 млн новорожденных в год по всему миру [8].

В состав ICBDSR входят регистры, функционирующие как на популяционной, так и на больничной основах, унифицированной формы передачи информации о выявленном случае врожденного порока развития нет. Согласно условиям данной организации должны фиксироваться все случаи обнаруженных врожденных пороков развития у живорожденных, мертворожденных и случаи прерываний беременностей с выявленным врожденным пороком развития плода. Тем не менее существует перечень из 39 пороков, обязательных для регистрации.

В 2014 г. при поддержке Всемирной организации здравоохранения и CDC (Centers for Disease Control and Prevention) создан эпидемиологический онлайн-регистр врожденных пороков развития для стран Азии — South-East Asia Region's Newborn and Birth Defects Database (SEAR-NBBD). Ранее в указанном регионе не проводились эпидемиологические исследования врожденных пороков развития. Регистр включает информацию по врожденным аномалиям из более чем 150 больниц (больничная основа регистра) и позволяет собирать данные из 7 азиатских стран (Индия, Бангладеш, Таиланд, Непал, Мьянма, Мальдивы, Бутан). Данные из этого регистра не поступают в EUROCAT и ICBDSR [9].

Эпидемиологическая характеристика врожденных пороков развития на основании мировых данных. Общая частота врожденных пороков развития в мире представляется стабильной [10]. К наиболее распространенным группам врожденных аномалий во всех популяциях относятся пороки сердечно-сосудистой, мочеполовой, центральной нервной систем и пороки развития конечностей. В разных регионах определяются те или иные тренды в распространенности отдельных групп пороков, которые могут быть связаны с территориальными, этническими особенностями либо с появлением новых тератогенов. Обнаружение таких трендов всегда требует углубленного исследования с целью выявления их возможных причин.

В обзорной статье по данным EUROCAT за период с 2003 по 2007 г. общая частота врожденных пороков развития составила 23,9 на 1000 рождений. Из всех детей с врожденными пороками развития около 80% были живорожденные, 2,5% из них умерли в первую неделю жизни. Мертворождения и замершие с 20-й недели беременности составили 2%, а случаи прерываний беременностей после пренатального выявления врожденного порока развития у плода — 17,6% [11]. Наиболее распространенной группой хромосомных врожденных пороков развития стали врожденные пороки сердца с частотой 6,5 на 1000 рождений, затем пороки развития конечностей (3,8 на 1000), пороки мочеполовой системы (3,1 на 1000) и центральной нервной системы (2,3 на 1000). Частота хромосомных аномалий составила 3,6 на 1000 рождений.

В последнем отчете EUROCAT от 2020 г. собрана информация по эпидемиологии врожденных пороков развития за 10-летний период, с 2008 по 2017 г. [5]. Анализу были подвергнуты 81 группа врожденных пороков развития, 3 группы трисомий, а также представлены данные о трендах и кластерах, обнаруживаемых в Европе. К порокам с нарастающими трендами отнесены такие пороки, как коарктация аорты, гипоплазия правых отделов сердца, situs inversus, мультикистозная дисплазия почек, врожденный гидронефроз и косолапость. Тренды к снижению

частот отмечены для открытого артериального протока, стеноза клапана легочной артерии, гидроцефалии, экстрофии мочевого пузыря и др. Кроме того, представлены данные анализа кластеров (локальных изменений частот отдельных пороков развития). Причина выявленных изменений была установлена только для тяжелой микроцефалии во Французской Вест-Индии, которая возникает в результате заражения вирусом Зика. Другие кластеры чаще всего были связаны с изменением методологии ведения мониторинга или с проблемами с качеством ввода и кодировки данных.

Значительное внимание отводится исследованиям, охватывающим большие выборки данных по конкретным типам пороков. Примерами таких исследований за последнее десятилетие служат описания эпидемиологии для следующих пороков: врожденные пороки головного мозга (Q04), расщелина губы и/или неба, омфалоцеле, диафрагмальная грыжа, атрезия пищевода, атрезии тонкой кишки, гипоспадия, множественные врожденные пороки развития, а также таких заболеваний, как синдромы Бэквита–Видемана, Холт–Орама, Меккеля–Грубера [12–22]. Только благодаря регистрам врожденных пороков развития появилась возможность изучения эпидемиологических характеристик очень редких пороков, таких как циклопия, амелия, акардия, экстрофия мочевого пузыря, фокомелия и сиреномелия [23]. Такие глобальные исследования предоставляют данные высокого качества и значительно повышают наше понимание в области этиологии этих пороков.

На основании данных, предоставляемых регистрами EUROCAT и ICBDSR, а также с учетом отдельных источников литературы была разработана Всемирная база данных врожденных заболеваний Modell (The Modell Global Database of Congenital Disorders, MGDb) [24]. Авторы MGDb предлагают подход для использования данных длительно работающих регистров в качестве референсных значений в странах, в которых нет собственных наблюдений по врожденным порокам развития. Целью создания такой базы данных послужила необходимость в знании эпидемиологических характеристик в каждой стране мира для оценки общего груза болезней, определения влияния профилактических мероприятий и организации медицинской помощи детям с врожденными пороками развития. Сравнительная характеристика эпидемиологических данных MGDb и регистра врожденных пороков развития Московской области представлена ниже (см. таблицу).

Эпидемиологическая характеристика врожденных пороков развития в Московской области. Московская область (МО) — один из крупнейших регионов Российской Федерации, что позволяет проводить углубленные исследования в отношении распространенности врожденных пороков развития в россий-

ской популяции. Регулярный мониторинг врожденных пороков развития в регионе проводится с 2000 г. Регистр врожденных пороков развития Московской области с 2001 по 2010 г. — единственный представитель Российской Федерации в системе ICBDSR, соблюдающий все требования данной организации по регистрации, кодированию и передаче получаемых данных. С 2011 г. в базе стали фиксироваться случаи прерывания беременности после установленного диагноза врожденного порока развития у плода, что значительно повысило точность эпидемиологического анализа в регионе. Регистр организован на популяционной основе, что подразумевает получение наиболее полных данных по всем новым случаям врожденных пороков развития в области. Сведения о каждом случае врожденной аномалии передаются в виде унифицированных извещений из всех медицинских учреждений Московской области в медико-генетическое отделение ГБУЗ МО Московского областного научно-исследовательского института акушерства и гинекологии. Окончательный диагноз устанавливается врачом-генетиком, все пороки кодируются с использованием МКБ-10.

В Российской Федерации существует перечень из 21 группы врожденных пороков развития, обязательных для регистрации, в то время как в Московской области в базе регистра фиксируется каждый случай выявленного врожденного порока развития сверх данного перечня [25]. Такая стратегия позволяет рассчитать базовые частоты для всех групп пороков развития как по отдельности, так и в целом, а также планировать объем необходимой медицинской и социальной помощи непосредственно для данного региона.

В статье представлен анализ данных эпидемиологического регистра Московской области с 2011 по 2019 г. За анализируемый период в базе мониторинга врожденных пороков развития зарегистрировано 612 336 рождений, что составило 83% от общего числа рождений в области. Число случаев с врожденными пороками развития составило 15 564, включая живорожденных, мертворожденных и случаи прерывания беременности после обнаружения врожденного порока развития у плода. Таким образом, общая частота врожденных пороков развития в области составила 25,42 на 1000 рождений. В представленной когорте превалирует количество живорожденных с врожденными пороками развития, их доля составляет 72,1%, в то время как доли элиминированных плодов и мертворожденных составляют 26,8 и 1,1% соответственно.

В структуре пороков наиболее распространены группы нехромосомных пороков развития в Московской области: врожденные пороки сердца (5,9 на 1000), пороки мочеполовой системы (3,7 на 1000), верхних и нижних конечностей (3,2 на 1000) и центральной нервной системы

(2,03 на 1000; рис. 1). Кроме того, существует большая гетерогенная группа множественных врожденных пороков развития (1,84 на 1000). В последней группе существует вероятность наличия хромосомного либо генного заболевания у больного, которое не было установлено с помощью специального генетического обследования. В связи с этим возможна некорректная кодировка таких случаев в регистре.

На втором месте по частоте среди всех врожденных пороков развития располагается группа хромосомных аномалий (4,37 на 1000), в которой зарегистрированы случаи трисомии хромосомы 21, а также все другие частые и редкие хромосомные аномалии (рис. 2). Более подробная информация о частоте и структуре редких хромосомных аномалий в Московской области представлена в отдельной статье [26].

Таблица. Популяционные частоты врожденных пороков развития по группам в Московской области и по данным Modell Global Database of Congenital Disorders (MGDb)
Table. Population prevalence rates of congenital malformations by group in the Moscow region and according to the Modell Global Database of Congenital Disorders (MGDb)

Группы ВПР	Общая популяционная частота (живорожденные, мертворожденные и прерывания беременности с ВПР плода; на 1000 рождений; 95% ДИ)	
	Московская область (2011–2019)	MGDb [11]
Дефекты нервной трубки (ДНТ)	1,2	0–95 (0,93–0,97)
ВПР ЦНС (за исключением ДНТ)	0,83	1–25 (1,23–1,27)
ВПР глаз	0,05	0–43 (0,42–0,44)
ВПР уха, лица и шеи	0,17	0–37 (0,36–0,38)
ВПР сердечно-сосудистой системы	5,9	7–03 (6,98–7,08)
ВПР дыхательной системы	0,11	0–4 (0,39–0,41)
Расщелина губы и/или неба	1,05	1–38 (1,36–1,4)
ВПР желудочно-кишечного тракта	0,71	1–63 (1,6–1,66)
Дефекты передней брюшной стенки	0,39	0–51 (0,5–0,52)
ВПР мочевыделительной системы	2,22	3–2 (3,16–3,24)
ВПР половой системы	1,48	2–07 (2,04–2,1)
ВПР конечностей	3,2	4–13 (4,09–4,17)
Общая частота ВПР	17,3	23–57 (23,47–23,67)

Примечание. ВПР — врожденные пороки развития; ДИ — доверительный интервал.



Рис. 1. Структура и частота врожденных пороков развития (ВПР) в Московской области, 2011–2019 гг.
Fig. 1. Structure and prevalence of congenital malformations in the Moscow region, 2011–2019.

Регулярный мониторинг врожденных пороков развития предоставляет возможность оценки и анализа временных трендов. За исследуемый период в Московской области регистрируется нарастающий тренд в общей частоте врожденных пороков развития. Скорее всего, наблюдаемый тренд не связан с увеличением абсолютного количества врожденных пороков развития в регионе, а является результатом совершенствования и повышения качества их диагностики в Московской области в пренатальном периоде и среди живорожденных (рис. 3).

Кроме того, был проведен сравнительный анализ данных регистра врожденных пороков развития Московской области и MGDb. Анализировались только 12 групп врожденных пороков развития, для которых посчитаны базовые частоты

в базе MGDb, также не учитывались генетически детерминированные формы врожденных аномалий. Как видно из таблицы, в Московской области популяционная частота для большинства анализируемых групп ниже, однако наиболее часто встречаемые группы пороков представлены одинаковыми категориями: пороки сердечно-сосудистой, мочеполовой, центральной нервной систем и конечностей. Таким образом, данные Московской области по структуре врожденных пороков развития сопоставимы с данными международных исследований, однако следует обратить внимание на более низкий уровень частот большинства групп пороков развития, что, скорее всего, связано с недостаточно полной регистрацией пороков.



Рис. 2. Структура и частота хромосомных аномалий (ХА) в Московской области, 2011–2019 гг.
Fig. 2. Structure and prevalence of chromosome anomalies in the Moscow region, 2011–2019

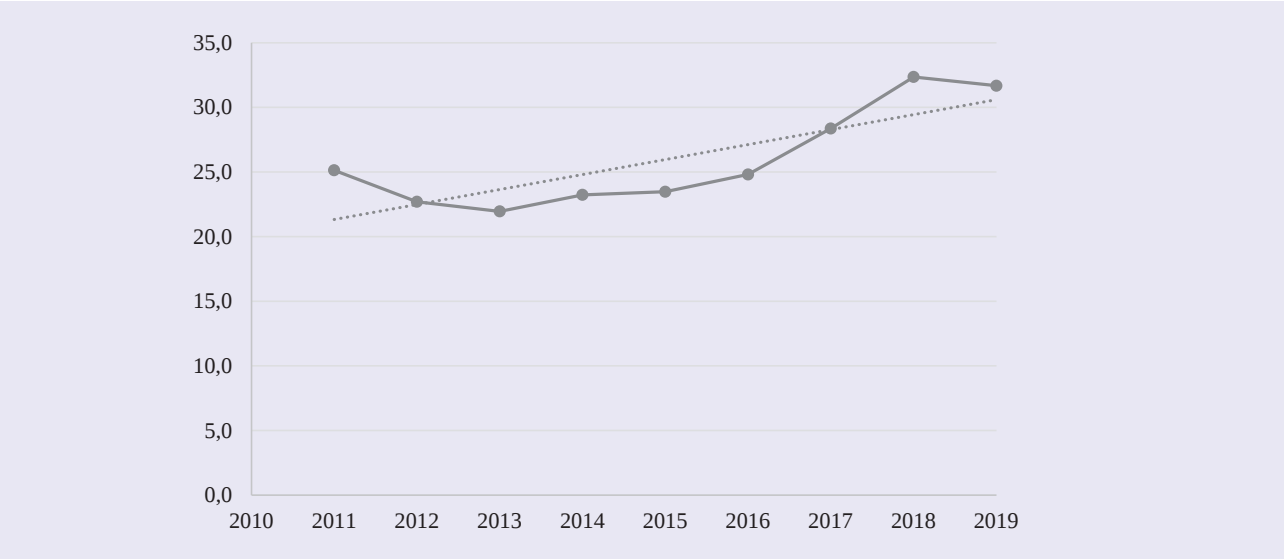


Рис. 3. Частота врожденных пороков развития в Московской области с 2011 по 2019 гг.
Fig. 3. Prevalence of congenital malformations in Moscow region from 2011 to 2019.

Преимущества и ограничения ведения эпидемиологического регистра врожденных пороков развития в Московской области. Эпидемиологический регистр врожденных пороков развития в Московской области за исследуемый период имеет высокий уровень охвата рождений (83%) в год и обладает всеми преимуществами регистров, основанных на популяционной основе:

- учет случаев врожденных пороков развития как среди живорожденных, так и среди мертворожденных и плодов;
- определение достоверных популяционных частот благодаря полному охвату территории;
- высокое качество данных за счет унифицированной регистрации пороков врачом-генетиком.

Дополнительное преимущество регистра в Московской области состоит в регистрации абсолютно всех выявленных пороков в регионе, помимо обязательных для регистрации. Такая стратегия позволяет оценить эпидемиологическую картину по распространенности врожденных пороков развития в данной популяции в целом и разработать необходимые меры поддержки семей, столкнувшихся с этим диагнозом у ребенка или плода.

Тем не менее стоит отметить недоучет некоторых врожденных пороков развития в связи с такими причинами, как отсутствие передачи извещений

о детях с врожденными пороками развития старше 1 мес, недостаточная диагностика пороков, требующих проведения инструментальных методов исследования (магнитно-резонансной, компьютерной томографии и др.), а также углубленного генетического тестирования. Совершенствование регистрации и методов диагностики пороков позволит оценить их достоверные базовые частоты в регионе, что крайне важно для прогнозирования и осуществления необходимого объема медицинской и социальной помощи для людей с врожденными пороками развития.

Заключение

Благодаря функционированию регистров определяются частоты врожденных пороков развития в разных популяциях, анализируется их динамика. Стоит подчеркнуть, что в настоящее время эпидемиологическая картина распространенности и структуры врожденных пороков развития во всем мире выглядит стабильно. Регистр Московской области представляет актуальные и качественные данные по частоте и структуре врожденных пороков развития в регионе, которые сопоставимы с данными мировых исследований, что позволяет в случае необходимости экстраполировать полученные оценки и на другие субъекты Российской Федерации.

ЛИТЕРАТУРА (REFERENCES)

1. Российский статистический ежегодник. 2017: Стат. сб./ Росстат. Р76 М., 2017; 686 с. [Russian Statistical Yearbook 2017: Stat.book/Rosstat R76 M., 2017; 686 p. (in Russ.)]
2. Christianson A., Howson C.P., Modell B. (2006) March of Dimes: Global Report on birth defects. The hidden toll of dying and disabled children. March of Dimes Birth Defects Foundation. White Plain, New York Available from: <https://www.marchofdimes.org/materials/global-report-on-birth-defects-the-hidden-toll-of-dying-and-disabled-children-executive-summary.pdf> / Ссылка активна на 27.04.2022
3. EUROCAT guide 1.1, 1990, Guidelines for the development of national programs for monitoring birth defects. <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/sites/default/files/EUROCAT-Guide-1.1-1990.pdf> / Ссылка активна на 27.04.2022
4. Dolk H. EUROCAT: 25 years of European surveillance of congenital anomalies. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2005; 90(5): F355–F358. DOI: 10.1136/adc.2004.062810
5. Kinsner-Ovaskainen A., Morris J., Garne E., Loane M., Lanzoni M. European Monitoring of Congenital Anomalies: JRC-EUROCAT Report on Statistical Monitoring of Congenital Anomalies (2008–2017). EUR 30158 EN, Publications Office of the European Union, Luxembourg, 2020; 80 p. DOI: 10.2760/575186, JRC120236
6. EUROCAT. Prevalence charts and tables. https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prevalence_en/ / Ссылка активна на 27.04.2022
7. Kinsner-Ovaskainen A., Lanzoni M., Garne E., Loane M., Morris J., Neville A. et al. A sustainable solution for the activities of the European network for surveillance of congenital anomalies: EUROCAT as part of the EU Platform on Rare Diseases Registration. Eur J Med Genet 2018; 61(9): 513–517. DOI: 10.1016/j.ejmg.2018.03.008
8. Bermejo-Sánchez E., Botto L.D., Feldkamp M.L., Groisman B., Mastroiaco P. Value of sharing and networking among birth defects surveillance programs: an ICBDSR perspective. J Community Genet 2018; 9(4): 411–415. DOI: 10.1007/s12687-018-0387-z
9. Cardoso-Dos-Santos A.C., Magalhães V.S., Medeiros-de-Souza A.C., Bremm J.M., Alves R.F.S., Araujo V.E.M. et al. International collaboration networks for the surveillance of congenital anomalies: a narrative review. Epidemiol Serv Saude 2020; 29(4): e2020093. DOI: 10.5123/s1679-49742020000400003
10. Mai C.T., Isenburg J.L., Canfield M.A., Meyer R.E., Correa A., Alverson C.J. et al. National population-based estimates for major birth defects, 2010–2014. Birth Defects Res 2019; 111(18): 1420–1435. DOI: 10.1002/bdr2.1589
11. Dolk H., Loane M., Garne E. The prevalence of congenital anomalies in Europe. Adv Exp Med Biol 2010; 686: 349–364. DOI: 10.1007/978-90-481-9485-8_20
12. Morris J.K., Wellesley D.G., Barisic I. Epidemiology of congenital cerebral anomalies in Europe: a multicentre, population-based EUROCAT study. Arch Dis Child 2019; 104(12): 1181–1187. DOI: 10.1136/archdischild-2018-316733
13. IPDTC Working Group. Prevalence at birth of cleft lip with or without cleft palate: data from the International Perinatal Database of Typical Oral Clefts (IPD-TOC). Cleft Palate Craniofac J 2011; 48(1): 66–81. DOI: 10.1597/09-217
14. Nembhard W.N., Bergman J.E.H., Politis M.D., Arteaga-Vázquez J., Bermejo-Sánchez E., Canfield M.A. et al. A multi-country study of prevalence and early childhood mortality among children with omphalocele. Birth Defects Res 2020; 112(20): 1787–1801. DOI: 10.1002/bdr2.1822

15. Politis M.D., Bermejo-Sánchez E., Canfield M.A., Contiero P., Cragan J.D., Dastgiri S. *et al.* Prevalence and mortality in children with congenital diaphragmatic hernia: a multicountry study. *Ann Epidemiol* 2021; 56: 61–69.e3. DOI: 10.1016/j.annepidem.2020.11.007
16. Nassar N., Leoncini E., Amar E., Arteaga-Vázquez J., Bakker M.K., Bower C. *et al.* Prevalence of esophageal atresia among 18 international birth defects surveillance programs. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2012; 94(11): 893–899. DOI: 10.1002/bdra.23067
17. Best K.E., Tennant P.W., Addor M.C., Bianchi F., Boyd P., Calzolari E. *et al.* Epidemiology of small intestinal atresia in Europe: a register-based study. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2012; 97(5): F353–F358. DOI: 10.1136/fetalneonatal-2011-300631
18. Yu X., Nassar N., Mastroiacovo P., Canfield M., Groisman B., Bermejo-Sánchez E. *et al.* Hypospadias Prevalence and Trends in International Birth Defect Surveillance Systems, 1980–2010. *Eur Urol* 2019; 76(4): 482–490. DOI: 10.1016/j.eururo.2019.06.027
19. Calzolari E., Barisic I., Loane M., Morris J., Wellesley D., Dolk H. *et al.* Epidemiology of multiple congenital anomalies in Europe: a EUROCAT population-based registry study. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2014; 100(4): 270–276. DOI: 10.1002/bdra.23240
20. Barisic I., Boban L., Akhmedzhanova D., Bergman J.E.H., Cavero-Carbonell C., Grinfelde I. *et al.* Beckwith Wiedemann syndrome: A population-based study on prevalence, prenatal diagnosis, associated anomalies and survival in Europe. *Eur J Med Genet* 2018; 61(9): 499–507. DOI: 10.1016/j.ejmg.2018.05.014
21. Barisic I., Boban L., Greenlees R., Garne E., Wellesley D., Calzolari E. *et al.* Holt Oram syndrome: a registry-based study in Europe. *Orphanet J Rare Dis* 2014; 9: 156. DOI: 10.1186/s13023-014-0156-y
22. Barisic I., Boban L., Loane M., Garne E., Wellesley D., Calzolari E. *et al.* Meckel-Gruber Syndrome: a population-based study on prevalence, prenatal diagnosis, clinical features, and survival in Europe. *Eur J Hum Genet* 2015; 23(6): 746–752. DOI: 10.1038/ejhg.2014.174
23. Castilla E.E., Mastroiacovo P. Very rare defects: what can we learn?. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2011; 157C(4): 252–261. DOI: 10.1002/ajmg.c.30315
24. Moorthie S., Blencowe H., Darlison M.W., Lawn J., Morris J.K., Modell B. *et al.* Estimating the birth prevalence and pregnancy outcomes of congenital malformations worldwide. *J Community Genet* 2018; 9(4): 387–396. DOI: 10.1007/s12687-018-0384-2
25. Демикова Н.С., Кобринский Б.А. Эпидемиологический мониторинг врожденных пороков развития в Российской Федерации. М: Пресс-Арт, 2011; 236 с. [Demikova N.S., Kobrinskiy B.A. Epidemiological monitoring of congenital malformations in the Russian Federation. M: Press-Art, 2011; 236 p. (in Russ.)]
26. Заяева Е.Е., Андреева Е.Н., Демикова Н.С. Распространенность редких хромосомных аномалий по данным эпидемиологического мониторинга врожденных пороков развития в Московской области. *Медицинская генетика* 2021; 20(7): 59–66. [Zaiaeva E.E., Andreeva E.N., Demikova N.S. Prevalence of rare chromosomal abnormalities according to epidemiological register of congenital malformations in the Moscow region. *Meditinskaya genetika* 2021; 20(7): 59–66. (in Russ.)] DOI: 10.25557/2073-7998.2021.07.59-66

Поступила: 29.12.21

Received on: 2021.12.29

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.