

БИОЛОГИЯ**Автор:****Эльдарова Тамила Тамерлановна**

ученица 10 «А» класса

МБОУ «Гимназия №5»

г. Майкоп, Республика Адыгея

ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ (ВПР)

Аннотация: в статье поднимается проблема высокой распространённости и роста врождённых пороков развития у детей, рассмотрены распространённость и структура врожденных пороков развития у детей по республике Адыгея и выявлены факторы их развития.

*Введение**Актуальность темы.*

Врождённые пороки развития (ВПР) у детей – актуальная проблема педиатрии. Высокая распространённость и значительный рост абсолютного числа случаев ВПР как в России, так и во всем мире определяют медико–социальную значимость ВПР у детей.

Цель исследования – определить распространённость и структуру врожденных пороков развития у детей по республике Адыгея и выявить факторы их развития.

Задачи исследования:

Оценить частоту и спектр врожденных пороков развития за 2004 – 2008 годы у детей.

Историческая справка

Врожденные пороки развития (ВПР) известны с древнейших времен. До нашего времени дошли древнеегипетские изображения больных с ахондроплазией. В вавилонской клинописи перечислены 62 вида пороков развития. Изучение ВПР началось с определения закономерностей развития эмбриона. Осново-

положниками учения о развитии эмбриона следует считать Гиппократ и Аристотеля. В России начало изучению пороков развития было положено указом Петра I о создании в Петербурге Музея «уродливостей». В 1717г. Петр I купил у знаменитого голландского анатома Рюйша уникальную коллекцию анатомических препаратов. Затем Петр сам стал собирать разные курьезы природы, позднее они стали экспонатами Кунсткамеры.

Существенный сдвиг в развитии эмбриологии произошел в середине 19в., когда появилось сочинение У. Гарвея «Исследования о зарождении животных» (1651), материалом для которого послужило изучение развития цыпленка и млекопитающих.

Врожденные пороки развития (ВПР)

Врожденные пороки развития (ВПР) – аномалии развития, совокупность отклонений от нормального развития организма, возникающих в процессе внутриутробного или, реже, послеродового развития. Знание генетики развития, включая механизмы, ответственные за нормальное развитие эмбриона и плода, важно для практикующих врачей, разрабатывающих рациональные методы диагностики и лечения врожденных дефектов. ВПР представляют значительную проблему для здравоохранения, так как они вносят существенный вклад в структуру детской смертности (15–20%), перинатальной смертности (25–30%), младенческой смертности (25%). Частота ВПР среди новорожденных составляет 2–3%, пороков, выявляемых в более поздние сроки – до 5%.

Механизмы эмбрионального развития

ВПР возникают внутриутробно в результате нарушений эмбрионального развития. Эмбриональное развитие человека длится примерно 265–270 дней. В течение этого времени из одной оплодотворенной яйцеклетки образуется более 200 млн клеток, несколько сотен четко различающихся типов клеток и десятки тканей, а размер эмбриона увеличивается от микроскопического до полуметрового. В целом развитие человеческого эмбриона можно разделить на три стадии. Первая стадия – это период от оплодотворения яйцеклетки до конца 2-й недели внутриутробной жизни, когда развивающийся зародыш внедряется в стенку

матки и начинает получать питание от матери. Вторая стадия с 3–й до конца 8–й недели. В течение этого времени формируются все основные органы и эмбрион приобретает черты человеческого организма. Протяженность третьей стадии называют фетальной, от 3–его месяца до рождения. На этой заключительной стадии происходит созревание и дальнейшая дифференцировка органов, и плод постепенно приобретает способность существовать самостоятельно.

Моя практическая часть

На протяжении года я сотрудничала с врачом генетиком высшей категории Сахтарбек Заремой Нальбиевной.

По результатам нашего анализа частоты ВПР среди детского населения Республики Адыгея в системе регионального мониторинга установлено, что за период с 2004 по 2008 гг. в РА родилось 18 982 ребенка, среди них зарегистрировано 1052 случая ВПР общего учета. Базовая частота пороков общего учета среди новорожденных за анализируемый период составила 55,4‰.

По республике было выявлено 34 диагноза ВПР. Исследование проводилось по всем субъектам Республики Адыгея: Г. Адыгейск, Г. Майкоп, район Ги-агинский, район Кошехабльский, район Красногвардейский, район Майкопский. (табл. 1).

Таблица 1

Диагнозы ВПР С 01.01.2004 по 31.12.2008г. по месту жительства

№	Гр диагноза	всего	г. Адыг.	г. Майкоп	Р–н Ги-агин.	Р–н Кош.	Р–н Кр.	Р–н Майкоп
1	Анэнцефалия	2					1	1
2	Энцефалоцеле	1		1				
3	Гидроцефалия	28		13	3		1	5
4	Спиномозговая грыжа	9	1	5				2
5	Микротия, анотия	2		1				1
6	Расщелина неба	9	1	2				3
7	Расщелина губы и/или неба	14		4	2		1	3
8	Атрезия пищевода	6		4				1
9	Атрезия ануса	3		2			1	

10	Полидактилия	31	1	14	6			5
11	Агенезия/дисгенезия почек	4		2			1	
12	Редукционные пороки	6		4	2			
13	Диафрагмальная грыжа	3		2				
14	Гастрошизис	2		1				1
15	МВПР	25		9	2		5	4
16	Синдром Дауна	22		12	1	2	1	4
17	ВПС (транспоз. Маг.сос.)	7		4				2
18	Гипоспадия	70		32	8		5	6
19	Синдром Эдвардса	1		1				
20	Синдром Патау	1		1				
21	Синдромальная патология	12		5		1		2
22	Синдактилия	34		21	1	6	2	2
23	Микроцефалия	2		2				
24	Анофтальм, микрофтальм	1		1				
25	ВПС	388		203	20	16	19	84
26	Другие ХА	1		1				
27	Другие пороки ЦНС и о.чувств	12		6		1	3	1
28	Пороки лица и шеи	8		5			2	1
29	Пороки дыхат. системы	4		3				
30	Пороки сист. пищеварения	14		5	1	2	1	3
31	Пороки костно-мышечной с.	186		87	6	8	18	30
32	Пороки моче-половой сист.	97		38	3	5	4	27
33	Пороки кожи	37		23	1		3	8
34	Прочие ВПР	10		6	1		1	1
	Общее кол-во:	1052	21	524	55	46	69	197

Наиболее распространены из них: врожденные пороки сердца (ВПС) – 388; пороки костно-мышечной системы – 186; пороки мочеполовой системы – 97; гипоспадия – 70; пороки кожи – 37; полидактилия – 31; синдактилия – 34; МВПР (множественные врожденные пороки развития) – 25; синдром Дауна – 22.

Разбив диагнозы на отдельные группы (рис. 1), я установила, что самая многочисленная – это группа мультифакториальной и неустановленной этиологии. В этой группе 565 детей с различными пороками.

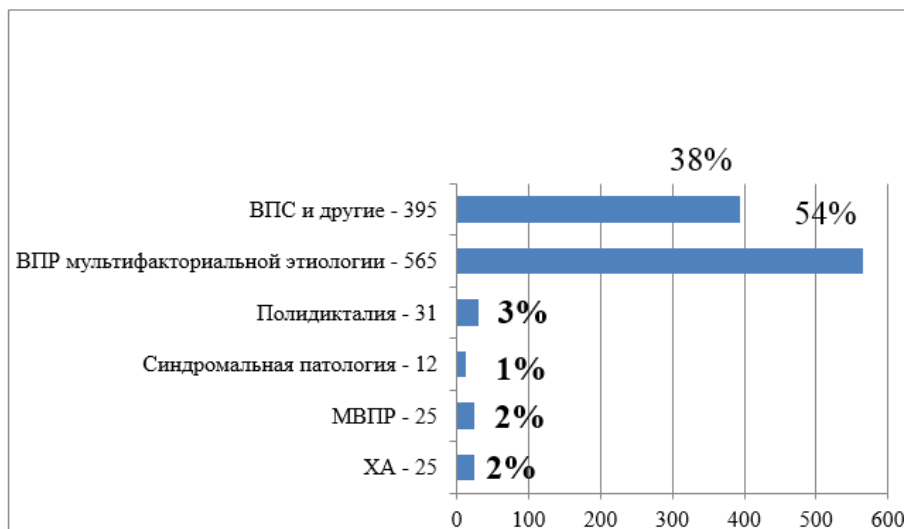


Рис. 1. Группы ВПР

Наибольшее число больных ВПР родилось в г. Майкопе (рис. 2).

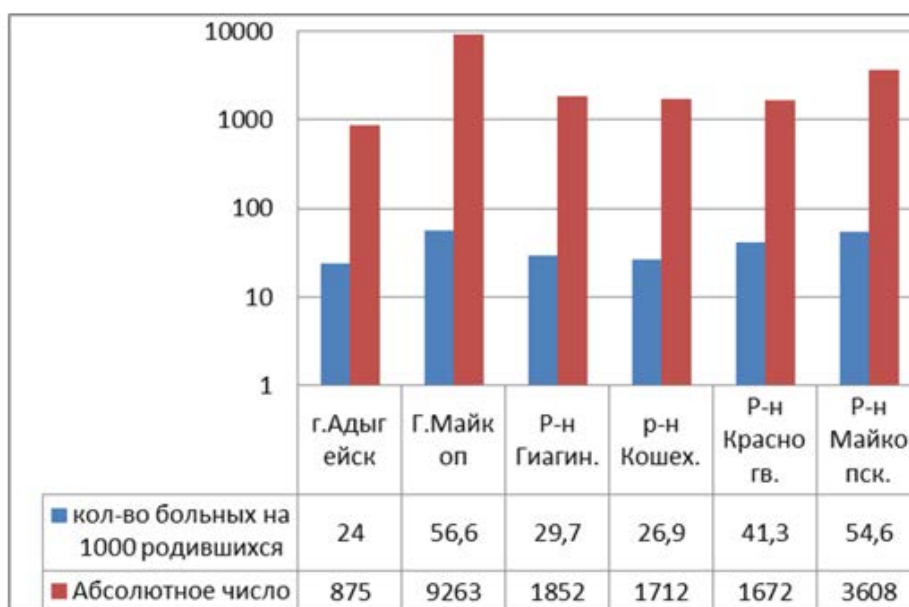


Рис. 2.

Соотношение количества больных и здоровых детей

В настоящее время введена система дистанционного обучения детей–инвалидов. Работу по ее созданию начало министерство образования и науки Адыгеи

в рамках комплекса мер по модернизации общего образования в республике. На первом этапе, более двух лет назад, на базе Адыгейской республиканской гимназии был создан Центр дистанционного образования. На данный момент дистанционное обучение организовано по следующим предметам: русскому языку, математике, информатике, физике, химии, истории Адыгеи. Сегодня 54 ребенка–инвалида обучаются по данной системе. Наиболее встречаемая проблема, заставившая применять такое дистанционное обучение, пороки опорно–мышечной системы.

Заключение

Одним из наиболее объективных показателей работы службы перинатальной диагностики и медико–генетической службы в целом является анализ младенческой смертности от врожденных пороков развития.

Сотрудниками медико–генетического отделения совместно с администрацией АРКПЦ (Адыгейского республиканского клинического перинатального центра) и главным акушер–гинекологом Министерства здравоохранения Республики Адыгея Морозовой Натальей Ринатовной, были разработаны дополнительные меры по улучшению работы службы перинатальной диагностики. Лишь начиная с 2005 года отмечается зависимость снижения младенческой смертности от пороков развития (табл. 2).

Таблица 2

Соотношение младенческой смертности и младенческой смертности от ВПР

показатели	2004г.	2005г.	2006г.	2007г.	2008г.
Младенческая смертность всего, абс/‰	66 14,2‰	49 10,8‰	37 8,1‰	46 8,4‰	47 7,1‰
Младенческая смертность от ВПР, абс/‰	20 4,3‰	16 3,54‰	14 3,1‰	8 1,5‰	10 1,8‰
Родилось живыми и мертвыми	4683	4550	4606	5210	5625

Таким образом, в Республике Адыгея за исследуемые 4 года отмечается снижение младенческой смертности от врожденных пороков развития – с 4,3 на 1000

родившихся живыми в 2004 году до 1,5 на 1000 род-ся в 2007 году, оставаясь примерно на одном уровне в течение 3-х лет (1,5 – 1,8‰). Такой результат становится возможным в результате эффективного взаимодействия врачей медико-генетического отделения Адыгейского Республиканского Клинического Перинатального Центра (АРКПЦ), врачей акушер-гинекологов женских консультаций, акушеров фельдшерско-акушерских пунктов (ФАПов), целях проведения перинатальной диагностики согласно существующим приказам и рекомендациям.

Список литературы

1. Бандажевский Ю.И. Иммунная регуляция онтогенеза (Гомель – 1994г.)
2. Барашнев Ю.И., Бухарев В.А., Новиков П.В. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей (2004г. – 385с.)
3. Козлова С.И., Демикова Н.С., Наследственные синдромы и медико генетическое консультирование (2007г. – 448с.)
4. Лазюк Г.И. Тератология человека (1979г. – 420с.)
5. Тератология человека. Руководство для врачей. Под редакцией Лазюка Г.И., Медицина (1991г. – с 10–79.)