

УДК 616-007-053.2-07-08-089

Л.В. Мельничук

ВДНЗ України “Буковинський державний медичний університет”, м. Чернівці

ПРОБЛЕМНІ ПИТАННЯ ДІАГНОСТИКИ ТА ЛІКУВАННЯ ВРОДЖЕНИХ ВАД У ДІТЕЙ

Резюме. Вроджені вади розвитку займають перше місце серед причин інвалідності дітей та друге в структурі малюкової смертності. Серед втрат новонароджених домінують множинні вроджені вади розвитку, які представлені комбінаціями вад шлунково-кишкового тракту, вад серця, діафрагмовою грижою. З кожним роком збільшується оперативна активність щодо новонароджених, однак не всі вади розвитку підлягають корекції. Перспективним є удосконалення системи пренатальної діагностики вроджених вад розвитку плода на ранніх термінах гестації.

Ключові слова: вроджені вади розвитку, малюкова смертність, інвалідність дітей.

Одним із найбільш несприятливих показників у комплексі характеристик здоров'я населення є дитяча інвалідність. Рівень дитячої інвалідності в регіоні зріс у 20,53% в 2011 році до 21,74% у 2014 році. Серед причин інвалідності дітей перше місце зайняли вроджені вади розвитку (ВВР), набагато випереджаючи інші захворювання. Етіологічні чинники ВВР – інфекційні захворювання жінки під час вагітності (краснуха, епідемічний паротит, вітряна віспа), радіоактивне та рентгенівське випромінювання, вплив токсичних речовин (спиртні напої, нікотин, медикаменти), захворювання вагітної (гіповітаміноз, хвороби серцево-судинної системи, цукровий діабет), хромосомні хвороби плода, вікові зміни в організмі жінки [1-4]. За умов природного перебігу вроджених вад серцево-судинної системи до 40% хворих помирають до 1 року, причому половина із них – на першому місяці життя. За своєчасної діагностики та невідкладної хірургічної допомоги вони могли б жити і бути здоровими. Досягнення сучасної дитячої кардіохірургії, за умови своєчасно проведених хірургічних корекцій, дають змогу врятувати 95% прооперованих [1, 2]. Генетична природа частини вад серця відбивається у відомих хромосомних аномаліях, що призводять до розвитку типових поєднань: синдрому Дауна та атріовентрикулярного каналу, синдрому Марфана та аортальної вади тощо. В інших випадках основну роль відіграють екзогенні чинники, які призводять до затримки або зупинки розвитку морфологічних структур серця і судин у будь-якій фазі органогенезу. З кожним роком збільшується кількість хворих із вродженими вадами нервової системи, що

може бути пов'язано з удосконаленням методів постнатальної нейровізуалізації, суттєвим збільшенням впливу несприятливих факторів на розвиток мозку в антенатальний період життя дитини. Після народження дитини із симптоматикою ураження ЦНС клінічно встановити діагноз ВВР ЦНС практично неможливо без проведення магнітно-резонансної томографії (МРТ) головного мозку, а тому в новонароджених та дітей раннього віку з ембріофетальними вадами ця патологія своєчасно не діагностується. Якраз ВВР нервової системи домінують у загальній структурі вад розвитку і мають драматичний характер захворювання, адже у більшості вони не підлягають хірургічній корекції та медикаментозній терапії, внаслідок чого й формують тяжку дитячу інвалідність. Неспецифічність симптоматики зумовлює запізнiлу діагностику мальформацій головного мозку: у більшості випадків клінічна картина проходить “під маскою” дитячого церебрального паралічу, “затримки розвитку” та інших неспецифічних діагнозів. Пацієнт отримує терапію з приводу гіпоксичного ураження мозку або внутрішньоутробної нейроінфекції доти, доки діагноз вродженої вади мозку з віком не стане очевидним. Незважаючи на те, що в Україні функціонує служба медико-генетичного консультування і пренатальної діагностики, рівень ВВР, на жаль, залишається високим. Згідно зі статистичними даними МОЗ України, поширеність вроджених аномалій серед дітей віком до 17 років в Україні за останнє десятиріччя має переконливу тенденцію до підвищення з 19,49% до 26,7%, при цьому до офіційних статистичних звітів включено цифри, які ві-

© Мельничук Л.В., 2015

дображають загальну групу вроджених аномалій, а значна частка дизнейроонтогенетичних порушень залишається поза увагою. Основним недоліком дослідження щодо вивчення динаміки поширеності ВВР є відсутність єдиного методичного підходу до їх обліку. Це призводить до неузгоджених даних, отриманих різними авторами, та неможливості їх зіставлення [2-5]. Запобігти народженню дітей з вадами розвитку ЦНС можна у випадку вчасного проведення нейрорадіологічного дослідження головного мозку плода (МРТ) та своєчасного інформування вагітних та їх родин про тяжкі наслідки постнатального розвитку дитини. Це обумовлює раннє застосування сучасних перинатальних технологій, удосконалення на підставі їх результатів тактики ведення вагітності й пологів, а також надання новонародженому у перші дні життя відповідної медикаментозної допомоги. У процесі діагностики вроджених вад виникає ряд етичних проблем, провідна з яких – питання про переривання чи продовження вагітності, остаточне рішення якого приймається лише у колі сім'ї [3]. У 1999 році з метою спостереження за інтенсивністю і характером впливу мутаційних процесів на здоров'я населення в Україні запроваджена програма генетичного моніторингу. У ході виконання цієї програми організовано мережу державної служби генетичного моніторингу, здійснено перехід до реєстрації ВВР і спадкової патології згідно з Міжнародною статистичною класифікацією хвороб і споріднених проблем охорони здоров'я 10-го перегляду, прийнятою ВООЗ [2, 3]. Медико-генетична допомога населенню містить: заходи щодо своєчасного виявлення осіб з вродженою та спадковою патологією; проведення верифікації генетичного діагнозу з використанням методів діагностики; лікування спадкової патології; медико-генетичне консультування; пропаганду знань з питань генетики серед лікарів і населення.

Мета дослідження: дослідити динаміку поширеності вроджених вад та встановити проблеми діагностики та лікування вроджених вад розвитку дітей в м. Чернівці.

Матеріал і методи. Проведено аналіз захворюваності та поширеності вроджених вад розвитку в дітей міста Чернівці за даними статистичних звітів. Вивчалась структура вроджених вад у дітей, результати лікування та смертність від вроджених вад.

Результати дослідження та їх обговорення. Динаміка рівня смертності дітей першого року життя свідчить про стабільне його зниження в останні роки. Показник малюкової смертності в м.

Чернівці в 2014 році становив 5,2 ‰, що нижче за показники по області та в цілому по Україні. Зокрема, спостерігається негативна тенденція зростання втрат від вроджених аномалій з 11,8% в 2013 році до 25% в 2014 році. Показник загальної інвалідності дітей по місту в 2014 році становив 15,25 на 1000. Абсолютна кількість дітей-інвалідів збільшилась з 677 до 689 осіб. Первинна інвалідність збільшилась з 1,98 у 2013 році до 2,01 на 1000 дітей у 2014 році. Зростання первинної інвалідності відбулось за вродженими аномаліями, хворобами крові, ендокринної системи, новоутвореннями, хворобам сечостатевої системи. У структурі інвалідності перше місце зайняли вроджені аномалії розвитку, друге місце – хвороби нервової системи, третє – хвороби ендокринної системи. За 2014 р. у пологових будинках міста народилося 3063 дітей, з них із вродженими вадами розвитку – 63, що становить 21‰ (табл. 1).

Таблиця 1

Структура вроджених вад розвитку серед новонароджених дітей м. Чернівців

Система органів	2014	2013	2012	2011
Серцево-судинна система	21	12	18	44
Кістково-м'язова система	11	13	15	44
Сечова система	10	4	6	2
Статева система	7	18	30	15
Синдроми Дауна, Едвардса, Патау	4	1	3	3
Інші	4	12	4	21
Нервова система	3	3	1	-
Розтвір губи та піднебіння	2	1	4	5
Травна система	1	3	1	3
Всього за рік	63	67	88	111
‰	21	21.3	27.5	40.8

Дані таблиці свідчать, що кількість дітей, народжених із вродженими вадами, змінюється впродовж кількох років. Зменшення реєстрації вроджених вад у новонароджених на тлі зростання загальної їх кількості свідчить про складність діагностики вад розвитку у новонароджених. Аналіз структури доводить, що переважають вроджені вади серця, вади кістково-м'язової системи, статевої системи, які, відповідно, займають перше, друге, третє місця в структурі вроджених вад розвитку. Значний відсоток становлять множинні вроджені вади. Як свідчать дані таблиці 2, кількість зареєстрованих вад у дітей першого року життя має

Таблиця 2

Кількість вроджених вад розвитку у дітей першого року життя

	2014		2013		2012	
	Абс.	‰	Абс.	‰	Абс.	‰
Всього по м. Чернівці	243	84	241	68,5	241	68,5

Таблиця 3

Структура вроджених вад розвитку у дітей першого року життя

Система	Кількість дітей (%)
Кістково-м'язова	157(64,6)
Серцево-судинна	39(16,1)
Статева	15(6,2)
Сечова	11(4,5)
Нервова	7(2,9)
Травна	5(2,1)
Дауна, Едварса	3(1,2)
МВВР	3(1,2)
Інші	3(1,2)
Всього	243

життя має тенденцію до зросту у порівнянні з минулими роками.

Структура ВВР у дітей грудного віку порівняно з періодом новонародженості дещо змінилась: перше місце займають ВВР кістково-м'язової системи, друге місце – вади серця, третє місце – вади сечостатевої системи (табл. 3). Збільшується кількість дітей з множинними вадами розвитку, які тяжко діагностуються в неонатальному періоді. Поширеність та захворюваність вродженої та спадкової патології серед дитячого населення представлені в таблиці 4.

Щороку збільшується кількість новонароджених з уродженими вадами розвитку, які переводяться до відділень дитячої хірургії, збільшується оперативна активність щодо новонароджених. У 2011 році переведено 23 дитини, а у 2014 році – 46 новонароджених. Оперативна активність серед новонароджених становила 82,6%, післяопераційна летальність – 10,9%. У структурі шлунково-кишкового тракту (атрезія стравоходу з трахеостравохідним свищем, атрезія відхідника, дванадцятипалої кишки), вад серця (дефекти міжшлуночкової та міжпередсердної перегородок, артеріовенозна комунікація), діафрагмова грижа. Не діагностуються в пренатальному періоді такі

Таблиця 4

Поширеність та захворюваність вродженої патології серед дітей м. Чернівці

Групи захворювань	Зареєстровано хворих	
	Всього	Вперше
ВВР кістково-м'язової системи	601	166
ВВР системи кровообігу	304	42
ВВР статевих органів	247	22
ВВР нирок	225	33
ВВР ока, вуха, обличчя	74	11
ВВР нервової системи	27	1
Інші вроджені вади	29	5
ВВР піднебіння	24	2
Інші ВВР органів травлення	18	-
Синдроми Дауна, Едвардса, Патау	13	2
Множинні ВВР	11	1
Полідактилія	9	1
Синдактилія	3	-
ВВР органів дихання	2	-
Всього	1498	255
2014р. ‰	33.0	6.0
2013р. ‰	35.2	4.7

вади шлунково-кишкового тракту, як атрезія відхідника, стравоходу, вади кишок серед втрачених новонароджених домінують множинні ВВР (70%), які представлені комбінаціями вад

Висновки. 1. У нозологічній структурі малюкової смертності втрати від вроджених вад розвитку залишаються високими (25%). 2. Серед причин інвалідності дітей перше місце зайняли вроджені вади розвитку. Рівень інвалідності збільшився з 20,53‰ в 2011 році до 21,74‰ у 2014 році. 3. З кожним роком збільшується оперативна активність серед новонароджених, однак не всі вади розвитку підлягають корекції внаслідок множинних вад. 4. Перспективним є удосконалення системи пренатальної діагностики вроджених вад розвитку плода на ранніх термінах гестації.

Перспективи подальших досліджень. Резерви зниження частоти первинної тяжкої інвалідності у дітей полягають у ранньому застосуванні сучасних пренатальних діагностичних технологій (МРТ), удосконаленні на їх підставі тактики ведення вагітності та пологів, а також надання новонародженим із перших днів життя адекватної медичної допомоги і проведення активного динамічного спостереження дітей групи ризику.

Список використаної літератури

1. Галаган В.О. Ефективність пренатальної діагностики природженої патології серед вагітних м. Києва / В.О. Галаган, О.І Тимченко // ПАГ. – 2003. – № 4. – С. 56-60. 2. Волосовец А.П. Современные достижения и проблемы детской кардиоревматологической службы Украины / А.П. Волосовец // Здоровье ребенка. – 2006. – № 1. – С. 9-14. 3. Сорокман Т.В. Генетичний моніторинг. Частина II. Проблеми моніторингу уроджених вад розвитку / Т.В. Сорокман, С.В. Сокольник, М.Г. Гінгуляк // Здоровье ребенка. – 2007. – № 4(7). – С. 89-94. 4. Запорожан В.М. Природжені вади розвитку з позицій епігенетики. / В.М. Запорожан, І.В. Руденко // ПАГ. – 2009. – № 71(1). – С. 92-96. 5. Анализ структуры отдельных врожденных пороков развития у новорожденных в Донецкой области / И.П. Журило, С.А. Фоменко, Т.И. Иващенко [и др.] // Неонатолог., хірург. та перинатальна мед. – 2012. – Т. II, № 1(3). – С. 31-36.

ПРОБЛЕМНЫЕ ВОПРОСЫ ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ У ДЕТЕЙ

Резюме. Врожденные пороки развития занимают первое место среди причин инвалидности детей и второе в структуре младенческой смертности. Среди потерь новорожденных преобладают множественные врожденные пороки развития, которые представлены комбинациями аномалий желудочно-кишечного тракта, пороков сердца, диафрагмальной грыжей. С каждым годом растет оперативная активность среди новорожденных, но не все пороки подлежат коррекции. Перспективным является усовершенствование системы пренатальной диагностики врожденных пороков плода на ранних сроках гестации.

Ключевые слова: пороки развития, младенческая смертность, инвалидность детей.

PROBLEMATIC QUESTIONS OF DIAGNOSTICS AND TREATMENT OF CONGENITAL MALFORMATIONS IN CHILDREN

Abstract. Congenital malformations rank first among causes of children's disability and the second – in the structure of infant mortality. Multiple birth defects that are combinations of defects of the gastrointestinal tract, heart defects and diaphragmatic hernia prevail among infantile losses. Every year surgical activity among infants rises, but not all malformations are able to be corrected. Updating of the prenatal diagnosis system of congenital malformations of the fetus in early gestation is a promising way for further development.

Key words: congenital malformations, infant mortality, children disability.

Bukovinian State Medical University (Chernivtsi)

Надійшла 23.06.2015 р.

Рецензент – проф. Сорокман Т.В. (Чернівці)