

# ЗДОРОВЬЕ ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ

© КОЛЛЕКТИВ АВТОРОВ, 2021

Астраханцева М.А.<sup>1</sup>, Кикю П.Ф.<sup>1</sup>, Воронин С.В.<sup>2</sup>, Сухова А.В.<sup>3</sup>

## Профилактика и диагностика врождённых пороков развития

<sup>1</sup>Школа биомедицины ФГАОУ ВО «Дальневосточный федеральный университет», 690920, Владивосток, Россия;

<sup>2</sup>Краевая медико-генетическая консультация ГАУЗ «Краевой клинический центр специализированных видов медицинской помощи», 690000, Владивосток, Россия;

<sup>3</sup>ФБУН «Федеральный научный центр гигиены им. Ф.Ф. Эрисмана» Роспотребнадзора, 141014, Мытищи, Московская область, Россия

Проблема наследственно обусловленной патологии продолжает оставаться актуальной, приобретая в последние десятилетия, наряду с медико-биологической, и острую социально-экономическую значимость. **Цель** – провести анализ статистических данных по профилактике и диагностике врождённых пороков развития (ВПР) в Приморском крае.

**Материал и методы.** В качестве материала исследования были использованы данные медико-генетической консультации и медико-генетической помощи, сведения Федеральной службы государственной статистики по Приморскому краю по рождаемости. Обработка данных проводилась с применением методов описательной статистики.

**Результаты.** В 2015–2017 гг. в рамках бюджетного приёма посетили медико-генетическую консультацию и получили соответствующую помощь 5561 (2015 г.), 5537 (2016 г.) и 5418 (2018 г.) пациентов. Основная доля ВПР обязательного учета регистрировалась в крупных городах (34,1–5,7%), на долю остальных приходилось около 0,2–3,0%. В структуре ВПР преобладали болезни системы кровообращения, деформации костно-мышечной системы, болезни мочеполовой системы (частота встречаемости 36,5, 13,8 и 11,3% соответственно). Установлены часто встречающиеся ВПР обязательного учета, выявленные в ходе пренатального скрининга, – гипоспадия, синдром Дауна. Определены наиболее распространённые ВПР, выявленные в ходе массового неонатального скрининга, – гипотиреоз, фенилкетонурия, муковисцидоз.

**Заключение.** Возможные причины высокого уровня распространённости ВПР в некоторых районах Приморского края – недостаточная информированность населения о проблеме, условия внешней среды, удалённость от краевого медико-генетического центра, нехватка квалифицированных специалистов и современного оборудования для проведения исследования в условиях муниципальных больниц. Вместе с тем правильная организация медико-генетического консультирования, пренатальная диагностика, а также мониторинг играют важную роль в профилактике ВПР.

**Ключевые слова:** врожденные пороки развития; пренатальная диагностика; наследственные заболевания; мониторинг; профилактика; организация медицинской помощи

**Для цитирования:** Астраханцева М.А., Кикю П.Ф., Воронин С.В., Сухова А.В. Профилактика и диагностика врождённых пороков развития. *Здравоохранение Российской Федерации*. 2021; 65(3): 230-237. <https://doi.org/10.47470/0044-197X-2021-65-3-230-237>

**Для корреспонденции:** Кикю Павел Фёдорович, доктор мед. наук, канд. тех. наук, профессор, Департамент общественного здоровья и профилактической медицины, Школа биомедицины ФГАОУ ВО «Дальневосточный федеральный университет», 690950, Владивосток. E-mail: lme@list.ru

**Участие авторов:** Астраханцева М.А. – сбор и статистическая обработка данных, работа с литературой, написание текста, ответственность за целостность всех частей статьи; Кикю П.Ф. – концепция и дизайн исследования, написание текста, ответственность за целостность всех частей статьи, утверждение окончательного варианта статьи; Воронин С.В. – концепция и дизайн исследования, написание текста, редактирование; Сухова А.В. – работа с литературой, редактирование.

**Финансирование.** Исследование не имело спонсорской поддержки.

**Конфликт интересов.** Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Поступила 22.05.2020

Принята в печать 07.07.2020

Опубликована 12.07.2021

Maria A. Astrakhantseva<sup>1</sup>, Pavel F. Kiku<sup>1</sup>, Sergey V. Voronin<sup>2</sup>, Anna V. Sukhova<sup>3</sup>

## Prevention and diagnosis of congenital malformations

<sup>1</sup>Far East Federal University, School of Biomedical Medicine, Vladivostok, 690920, Russian Federation;

<sup>2</sup>Regional Clinical Center of Specialized Types of Medical Care, Medical and Genetic Consultation, Vladivostok, 690000, Russian Federation;

<sup>3</sup>F.F. Erisman Federal Research Center of Hygiene, Mytishichi, 141014, Moscow Region, Russian Federation

The problem of inherited pathology remains relevant, gaining in recent decades and medical and biological and acute socio-economic importance.

**Purpose.** To analyse statistical data on prevention and diagnosis of congenital malformations in Primorsky Krai.

**Material and methods.** As a material of the study, the data of medical-genetic consultation and medical-genetic assistance were used. Information Federal State Statistics Service for the Primorsky Territory on the birth rate. The data were processed using descriptive statistics.

**Results.** According to the study, during 2015–2017, within the framework of the budget 5561 (2015), 5537 (2016), and 5418 (2018), patients visited reception for the medical and genetic consultation and received the corresponding assistance. Most congenital malformation of compulsory registration was recorded in large urban districts (34.1–5.7%), and the remaining municipalities accounted for 0.2–3%. Diseases of the circulatory system, deformations of the musculoskeletal system, diseases of the urogenital system (frequency of occurrence 36.5%, 13.8%, 11.3%, respectively) dominated the structure of congenital malformations. The most common congenital malformations of mandatory registration identified during the prenatal screening – hypospadias and Down syndrome were identified. The most common congenital malformations identified during mass neonatal screening included hypothyroidism, phenylketonuria, cystic fibrosis.

**Conclusion.** Possible reasons for the high level of congenital malformations in some areas of Primorsky Krai are lack of public awareness of the problem, environmental conditions, distance from the regional medical and genetic centre, lack of qualified specialists and modern equipment for research in municipal hospitals. However, proper medical and genetic counselling, prenatal diagnosis and monitoring play a critical role in the prevention of congenital malformations.

**Keywords:** congenital malformations; prenatal diagnostics; hereditary diseases; Monitoring; prevention; medical care management

**For citation:** Astrakhantseva M.A., Kiku P.F., Voronin S.V., Sukhova A.V. Prevention and diagnosis of congenital malformations. *Zdravookhranenie Rossiiskoi Federatsii (Health Care of the Russian Federation, Russian journal)*. 2021; 65(3): 230-237. (In Russ.). <https://doi.org/10.47470/0044-197X-2021-65-3-230-237>

**For correspondence:** Pavel F. Kiku, Doctor of medical sciences, Candidate of technical sciences, Professor of the Department of Public Health and Preventive Medicine of the School of Biomedicine of the Far East Federal University, Vladivostok, 690950, Russian Federation. E-mail: [lme@list.ru](mailto:lme@list.ru)

**Information about the authors:**

Astrakhantseva M.A., <https://orcid.org/0000-0001-5869-5499>; Kiku P.F., <https://orcid.org/0000-0003-3536-8617>; Voronin S.V., <https://orcid.org/0000-0002-9918-9565>; Sukhova A.V., <https://orcid.org/0000-0002-1915-1138>

**Contribution of the authors:** Astrakhantseva M.A. – data collection and statistical processing, work with literature, writing a text, responsibility for the integrity of all parts of the article; Kiku P.F. – the concept and design of the study, writing a text, approval of the final version of the article, responsibility for the integrity of all parts of the article; Voronin S.V. – the concept and design of the study, writing a text, editing; Sukhova A.V. – work with literature, editing.

**Acknowledgments.** The study had no sponsorship.

**Conflict of interest.** The authors declare no conflict of interest.

Received: May 22, 2020

Accepted: July 07, 2020

Published: July 12, 2021

## Введение

Проблема наследственно обусловленной патологии продолжает оставаться актуальной, приобретая в последние десятилетия, наряду с медико-биологической, и острую социально-экономическую значимость [1]. Согласно данным ВОЗ, около 5% новорожденных страдают теми или иными врожденными пороками развития (ВПР). В первые 28 дней жизни каждый год умирают 270 тыс. детей [2–4]. В детских больницах общего профиля 10–20% пациентов составляют дети с ВПР, что в 5–10 раз выше частоты таких больных в популяции [5]. Многие генетические заболевания передаются по наследству, протекают очень тяжело и практически не поддаются лечению.

Единственной возможностью уменьшить медицинский и социальный «груз» наследственных аномалий является проведение профилактических мероприятий посредством медико-генетического консультирования [5–7]. Несомненны успехи медицинской генетики в области идентификации генетических заболеваний [8]. Установление точной причины патологии развития даёт возможность осуществить адекватное медико-генетическое консультирование членов семьи, уточнить генетический прогноз, определить порядок лечения и ухода за больным ребёнком [5]. Особенно очевидна важность правильной

диагностики при болезнях обмена веществ, для которых разработаны и внедрены методы терапии. Безусловно, дальнейшие усилия врачей и генетиков должны быть направлены на создание алгоритмов дифференциальной диагностики наследственных заболеваний, изучение особенностей патогенеза, разработку новых методов лечения и профилактики [9].

**Цель исследования** – провести анализ статистических данных по профилактике и диагностике ВПР в Приморском крае.

## Материал и методы

В качестве материала исследования были использованы данные Краевой медико-генетической консультации (КМГК, Владивосток), которая осуществляет медико-генетическое консультирование семей и больных с наследственной и врожденной патологией, используя при уточнении диагноза генеалогический анализ, синдромологический метод, цитогенетические методы исследования; ведёт территориальный регистр семей и больных с наследственной и врожденной патологией и их диспансерное наблюдение; пропагандирует медико-генетические знания среди населения.

Анализировались показатели работы медико-генетической консультации и медико-генетической помощи по

**Таблица 1.** Показатели бюджетного приёма консультативного отделения КМГК**Table 1.** Indices of budgetary admission of the advisory department of the Regional Medical and Genetic Consultation

Показатель Index	Год / Year		
	2015	2016	2017
Фактическая нагрузка, число посещений Actual load, number of visits	5561	5537	5418
Плановая нагрузка, число посещений Planned load, number of visits	5455	5455	5455
% выполнения плана % of the plan	101.9	101.5	99.3

количеству пациентов консультативного приёма, проведённым исследованиям и выявленным врождённым аномалиям за 2015–2017 гг.:

- пренатального скрининга беременных на распространённые хромосомные болезни и ВПР центральной нервной системы на основе ультразвукового исследования и оценки материнских сывороточных маркеров ( $\alpha$ -фетопротеин, хорионический гонадотропин человека), а также пренатально-цитогенетической диагностики хромосомных болезней в группах риска;
- пренатальной диагностики распространённых наследственных и врождённых болезней на основе 2-этапного ультразвукового скрининга (I этап – общакушерский, II этап – подтверждающее ультразвуковое исследование в КМГК), а также пренатально-цитогенетической диагностики хромосомных болезней в возрастной группе риска (женщины 39 лет и старше);
- массового неонатального скрининга на наследственные заболевания обмена веществ, в том числе фенилкетонурию, врождённый гипотиреоз, муковисцидоз.

В качестве материала исследования также были использованы сведения Федеральной службы государственной статистики по Приморскому краю по рождаемости.

Обработка данных проводилась с применением методов описательной статистики.

## Результаты

В ходе исследования были получены данные о посещаемости КМГК в 2015–2017 гг. (табл. 1). Сравнив эти показатели и нормативные<sup>1</sup>, установили, что в этот период наблюдалось снижение частоты посещений КМГК (в 2016 г. снизилась на 0,4%, в 2017 г. – на 2,1%), фактический показатель за 2017 г. также не соответствует нормативному. Это возможно объяснить двумя причинами: снижением рождаемости [10] и разнообразием частных медицинских учреждений.

При проведении пренатальной диагностики (табл. 2) наблюдается схожая тенденция: число пациентов, прошедших массовый скрининг в 2016 г., уменьшилось на 3,4%, в 2017 г. – на 11,2%. Уменьшилось количество инвазивных процедур: в 2016 г. – на 12%, в 2017 г. – на 16,5%, кариотипирования (инвазивная процедура) в 2016 г. – на 16,4%, в 2017 г. – на 8,1%, УЗИ плода в 2016 г. – на 1,18%,

**Таблица 2.** Количество проведённых исследований для выявления врождённых пороков развития**Table 2.** The number of studies conducted to identify congenital malformations

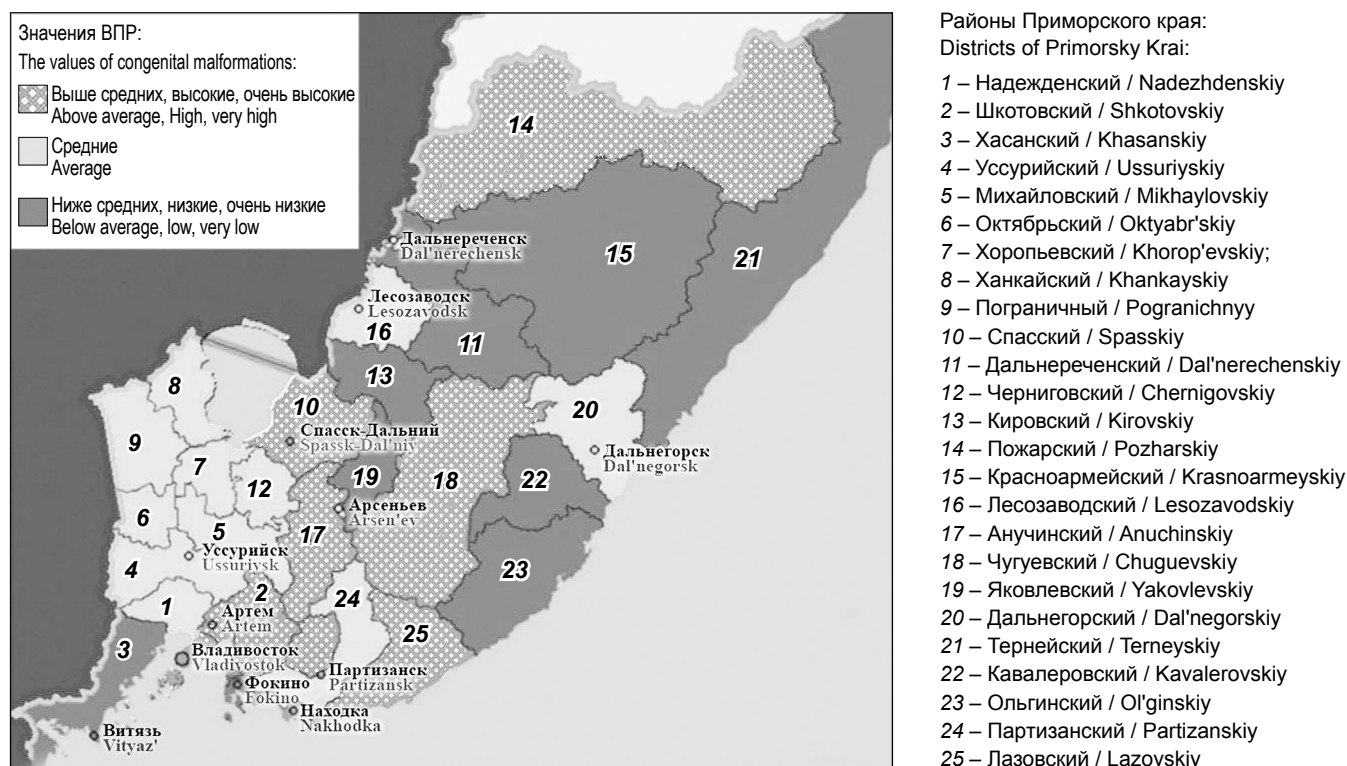
№	Вид исследования Type of research	Год Year		
		2015	2016	2017
1	Массовый скрининг, <i>n</i> Bulk screening, <i>n</i>	121 510	117 354	104 215
	Норматив, <i>n</i> / Norm, <i>n</i>	87 500	87 500	87 500
	% выполнения плана % of the plan	138,9	134,1	119,1
2	Селективный скрининг, <i>n</i> Selective screening, <i>n</i>	788	901	830
	Норматив, <i>n</i> / Norm, <i>n</i>	700	700	700
	% выполнения плана % of the plan	112,6	128,7	118,6
3	Сывороточные маркёры, <i>n</i> Serum markers, <i>n</i>	33 683	30 389	30 689
	Норматив, <i>n</i> / Norm, <i>n</i>	25 576	25 639	25 622
	% выполнения плана % of the plan	131,7	118,5	119,8
4	Инвазивные процедуры, <i>n</i> Invasive procedures, <i>n</i>	283	249	208
	Норматив, <i>n</i> / Norm, <i>n</i>	412,5	375	300
	% выполнения плана % of the plan	68,6	66,4	71,0
5	Кариотипирование, <i>n</i> Karyotyping, <i>n</i>	583	645	687
	Норматив, <i>n</i> / Norm, <i>n</i>	473	630	630
	% выполнения плана % of the plan	123,4	102,4	109,0
6	Кариотипирование (инвазивная процедура), <i>n</i> Karyotyping (invasive procedure), <i>n</i>	281	235	216
	Норматив, <i>n</i> / Norm, <i>n</i>	320	200	200
	% выполнения плана % of the plan	87,8	117,6	108
7	УЗИ плода, <i>n</i> Ultrasound of the fetus, <i>n</i>	4717	4661	3821
	Норматив, <i>n</i> / Norm, <i>n</i>	3750	4215	4500
	% выполнения плана % of the plan	125,8	113,0	84,9
8	УЗИ плода (в том числе при инвазивной пренатальной диагностике), <i>n</i> Ultrasound of the fetus (including with invasive prenatal diagnosis), <i>n</i>	1208	1157	798
	Норматив, <i>n</i> / Norm, <i>n</i>	1200	1000	800
	% выполнения плана % of the plan	100,7	115,7	99,8
Всего % выполнения плана Total % of the plan		110,5	112,0	102,8

Примечание. *n* – число исследований.

Note. *n* – number of studies.

<sup>1</sup> Приказ Минздрава РФ от 30.12.1993 № 316 «О дальнейшем развитии медико-генетической службы Министерства здравоохранения Российской Федерации».

Здоровье детей и подростков



Уровень распространённости ВПР обязательного учёта среди новорождённых в Приморском крае за 2010–2017 гг.  
The prevalence of congenital malformations of mandatory registration among newborns in the Primorsky region in 2010–2017.

**Таблица 3.** Частота ВПР у новорождённых Приморского края в 2016–2017 гг.  
**Table 3.** The frequency of congenital malformations in the Primorsky region in 2016–2017

Группы ВПР Groups of congenital malformations (CM)	Год / Year					
	2016		2017		2016	2017
	абс. abs.	число случаев ВПР на 1000 родившихся живыми и мёртвыми frequency of CM, in cases per 1000 born alive and dead <i>M ± m</i>	абс. abs.	число случаев ВПР на 1000 родившихся живыми и мёртвыми frequency of CM, in cases per 1000 born alive and dead <i>M ± m</i>	Темп роста, % Growth ratio, %	
ВПР системы кровообращения CM of the circulatory system	123	5.38 ± 0.48	119	5.82 ± 0.53	96.7	3.3
ВПР и деформации костно-мышечной системы CM and deformations of the musculoskeletal system	59	2.58 ± 0.34	45	2.20 ± 0.33	76.3	23.7
ВПР мочеполовой системы CM of the genitourinary system	40	1.75 ± 0.28	37	1.81 ± 0.30	92.5	7.5
ВПР половых органов CM of the genitals	35	1.53 ± 0.26	33	1.61 ± 0.28	94.3	5.7
ВПР органов пищеварения CM of the digestive organs	23	1.01 ± 0.21	15	0.73 ± 0.19	65.2	34.8
Другие ВПР / Other CM	22	0.96 ± 0.20	26	1.27 ± 0.25	118.2	-18.2
Расщелина губы и нёба Cleft lip and palate	20	0.88 ± 0.20	20	0.98 ± 0.22	100.0	0.0
ВПР нервной системы CM of the nervous system	22	0.96 ± 0.20	2	0.10 ± 0.07	9.1	90.9
Хромосомные аномалии Chromosomal abnormalities	21	0.92 ± 0.20	18	0.88 ± 0.21	85.7	14.3
ВПР органов дыхания CM of the respiratory organs	6	0.26 ± 0.11	3	0.15 ± 0.09	50.0	50.0
ВПР глаза, уха, лица, шеи CM of the eyes, ear, face, neck	5	0.22 ± 0.10	8	0.39 ± 0.14	160.0	-60.0
Новообразования Neoplasms	2	0.09 ± 0.06	0	0.00 ± 0.00	0.0	100.0
<b>Всего / Total</b>	<b>378</b>	<b>16.54 ± 0.84</b>	<b>326</b>	<b>15.95 ± 0.88</b>	<b>86.2</b>	<b>13.8</b>

**Таблица 4.** Частота ВПР обязательного учёта у детей в 2016–2017 гг. в Приморском крае**Table 4.** Frequency of congenital malformations of mandatory registration in 2016–2017 in the Primorsky region

Нозоформы Nosofoms	Год / Year					
	2016		2017		2016	2017
	абс. abs.	число случаев ВПР на 1000 родившихся живыми и мёртвыми frequency of CM, in cases per 1000 born alive and dead <i>M ± m</i>	абс. abs.	число случаев ВПР на 1000 родившихся живыми и мёртвыми frequency of CM, in cases per 1000 born alive and dead <i>M ± m</i>	Темп прироста, % Growth rate, %	
Гипоспадия / Hypospadias	29	1.27 ± 0.24	25	1.22 ± 0.24	86.2	13.8
Множественные ВПР / Multiple malformations	19	0.83 ± 0.19	22	1.08 ± 0.23	115.8	–15.8
Синдром Дауна / Down syndrome	18	0.79 ± 0.19	16	0.78 ± 0.19	88.9	11.1
Гидроцефалия / Hydrocephalus	11	0.48 ± 0.14	1	0.05 ± 0.05	9.1	90.9
Расщелина нёба / Cleft palate	10	0.44 ± 0.14	9	0.44 ± 0.15	90.0	10.0
Расщелина губы/нёба / Cleft lip/palate	10	0.44 ± 0.14	11	0.54 ± 0.16	110.0	–10.0
Агенезия/дисгенезия почек Renal agenesis/dysgenesis	8	0.35 ± 0.12	7	0.34 ± 0.13	87.5	12.5
Спинномозговая грыжа / Spinal hernia	8	0.35 ± 0.12	0	0.00 ± 0.00	0.0	100.0
Транспозиция сосудов / Vascular transposition	7	0.31 ± 0.12	3	0.15 ± 0.09	42.9	57.1
Редукционные пороки конечностей Limb reduction defects	6	0.26 ± 0.11	2	0.10 ± 0.07	33.3	66.7
Атрезия ануса / Anus atresia	4	0.18 ± 0.09	3	0.15 ± 0.09	75.0	25.0
Омфалоцеле / Omphalocele	2	0.088 ± 0.06	2	0.098 ± 0.07	100.0	0.0
Гипоплазия левых отделов сердца Hypoplasia of the left heart	2	0.09 ± 0.06	1	0.05 ± 0.05	50.0	50.0
Атрезия пищевода / Esophageal atresia	1	0.04 ± 0.04	5	0.24 ± 0.11	500.0	–400.0
Микротия, анотия / Microtia, anotia	1	0.04 ± 0.04	4	0.20 ± 0.10	400.0	–300.0
Диафрагмальная грыжа / Diaphragmatic hernia	1	0.04 ± 0.04	2	0.10 ± 0.07	200.0	–100.0
Экстрофия мочевого пузыря Bladder exstrophy	1	0.04 ± 0.04	1	0.05 ± 0.05	100.0	0.0
Гастрошизис Gastroschisis	0	0.00 ± 0.00	3	0.15 ± 0.09	+3 случая	+3 случая
Анэнцефалия Anencephaly	0	0.00 ± 0.00	1	0.05 ± 0.05	+1 случай	+1 случай
Эписпадия / Epispadias	0	0.00 ± 0.00	0	0.00 ± 0.00	0.0	0.0
Энцефалоцеле / Encephalocele	0	0.00 ± 0.00	0	0.00 ± 0.00	0.0	0.0
Всего / Total	138	6.04 ± 0.51	118	5.77 ± 0.53	85.5	14.5

в 2017 г. – на 18%, УЗИ плода при инвазивной пренатальной диагностике в 2016 г. – на 4,2%, в 2017 г. – на 31%.

В Приморском крае основная доля ВПР обязательного учёта регистрировалась в крупных городах: во Владивостоке (34,1% от всех случаев), Находке (14,3%), Артёме (7,1%), Уссурийске (5,7%), на долю остальных приходилось по 0,2–3,0% (рисунк). ВПР обязательного учёта не регистрировались на протяжении 4 лет в Ольгинском муниципальном районе. Согласно данным КМГК, за 2012–2017 гг. Шкотовский, Анучинский, Лазовский, Спасский, Пожарский, Чугуевский районы остаются напряжёнными в отношении встречаемости ВПР обязательного учёта.

В 2016–2017 гг. в структуре ВПР (табл. 3) преобладали ВПР системы кровообращения, ВПР и деформации костно-мышечной системы, ВПР мочеполовой системы (частота встречаемости в 2017 г. 36,5, 13,8 и 11,3% соответственно).

В рамках пренатального скрининга ВПР (табл. 4) обязательного учёта<sup>2</sup> за 2016–2017 гг. самыми распространёнными заболеваниями оказались гипоспадия, множественные ВПР, синдром Дауна (частота встречаемости в 2017 г. 21,1, 18,7 и 13,5% соответственно).

В ходе проведения массового неонатального скрининга (табл. 5) среди наследственных заболеваний обмена веществ<sup>3</sup> в 2015–2017 гг. наиболее распространёнными являются гипотиреоз, фенилкетонурия, муковисцидоз (частота встречаемости в 2017 г. 47,4, 26,3 и 10,5% соответственно).

<sup>2</sup> Перечень заболеваний согласно Приказу Минздрава РФ от 10.09.1998 № 268 «О мониторинге врождённых пороков развития у детей».

<sup>3</sup> Перечень заболеваний приведён согласно Приказу Минздрава РФ от 22.03.2006 № 185 «О массовом обследовании новорождённых детей на наследственные заболевания».

**Таблица 5.** Итоги обследования новорождённых в рамках массового неонатального скрининга  
**Table 5.** The results of the examination of newborns in the framework of mass neonatal screening

Наследственные заболевания обмена веществ Hereditary metabolic diseases (HMD)	Заболеваемость, число случаев The incidence of HMD, abs.			Темп прироста, % Growth rate, %			
	2015	2016	2017	2015–2016	2016–2017	2015–2016	2016–2017
Гипотиреоз / Hypothyroidism	11	7	9	63,64	128,57	36,36	–28,57
Фенилкетонурия / Phenylketonuria	5	3	5	60,00	166,67	40,00	–66,67
Муковисцидоз / Cystic fibrosis	4	3	2	75,00	66,67	25,00	33,33
Адреногенитальный синдром / Adrenogenital syndrome	1	4	1	400,00	25,00	–300,00	75,00
Галактоземия / Galactosemia	2	1	1	50,00	100,00	50,00	0,00
Лейциноз / Leucinosus	0	0	1	0,00	0,00	0,00	0,00
Всего / Total	23	15	19	65,22	126,67	34,78	–26,67

## Обсуждение

Следует отметить, что заболеваемость ВПР растёт в целом по стране [11], в Приморском крае [12], других регионах России [7, 13].

По данным нашего исследования, самые распространённые ВПР в Приморском крае – ВПР системы кровообращения, ВПР и деформации костно-мышечной системы, ВПР мочевой системы. При сравнении с данными других регионов России можно увидеть следующее: в большинстве регионов в структуре ВПР преобладают врождённые аномалии сердечно-сосудистой системы [14]. Так, среди ВПР в Саратовской области, Республике Удмуртия наиболее часто встречаются пороки развития сердечно-сосудистой системы, на втором месте – пороки развития центральной нервной системы [15–17]. В Курской области в структуре ВПР ведущие места по распространённости занимали пороки сердечно-сосудистой, костно-мышечной и нервной систем [18]. В крупном промышленном центре – Новосибирске в 2015–2017 гг. лидирующее положение занимали множественные ВПР сердца и сосудов [19].

Распределение наследственных заболеваний обмена веществ в Приморском крае не отличается от показателей в целом по России – преобладают фенилкетонурия, адреногенитальный синдром и муковисцидоз [11]. Наиболее часто встречаемые ВПР обязательного учёта, выявленные в ходе пренатального скрининга в Приморском крае, – гипоспадия, множественные ВПР, синдром Дауна.

Возможными причинами распространённости различных аномалий развития плода являются высокая распространённость эндогенных и экзогенных тератогенных факторов риска [20–23], эколого-гигиенический фактор [12, 13, 18], высокая стоимость новейших методов диагностики ВПР и отсутствие достаточного числа консультирующих врачей [24, 25], недостаточная информированность населения о методах профилактики наследственной и врождённой патологии [26].

Высокий уровень патологии отмечается в зоне критической экологической ситуации, где расположены предприятия стройиндустрии, судоремонта, горнохимической и угольной промышленности, а также районы с интенсивной химизацией и мелиорацией сельского хозяйства. К ним относятся Спасский, Шкотовский, Хорольский,

Дальнегорский, Кавалеровский, Ханкайский, Черниговский районы [12, 27]. На протяжении последнего десятилетия они остаются напряжёнными в отношении распространённости генетических аномалий.

Наряду с несомненными успехами в области изучения наследственных патологий еще остается немало проблем. Во многом это связано со сложностями и высокой стоимостью генетических исследований. Их практическое использование требует большого опыта и слаженной работы множества специалистов. Только в условиях комплексного подхода можно ожидать эффективных результатов в области профилактики генетических заболеваний [9, 28, 29].

## Выводы

Выявлено, что самые распространённые ВПР ребёнка в Приморском крае – это ВПР системы кровообращения, ВПР и деформации костно-мышечной системы, ВПР мочевой системы.

Часто встречаемые ВПР обязательного учёта, выявленные в ходе пренатального скрининга, – гипоспадия, множественные ВПР, синдром Дауна.

Наиболее распространённые наследственные заболевания обмена веществ, выявленные в ходе массового неонатального скрининга, – гипотиреоз, фенилкетонурия, муковисцидоз.

Возможные причины высокого уровня распространённости ВПР в Приморском крае – недостаточная информированность населения о проблеме, условия внешней среды; а также удалённость от КМГК, нехватка квалифицированных специалистов и современного оборудования для проведения исследования.

Результаты деятельности КМГК в области диагностики и профилактики ВПР в целом соответствуют нормативным документам, однако немаловажным будет обратить внимание на усовершенствование и введение в повсеместную практику разнообразных методов профилактики ВПР, особенно для заболеваний, представляющих опасность для жизни (гидроцефалия, транспозиция сосудов, гипоплазия левых отделов сердца, аэнцефалия).

Правильная организация медико-генетического консультирования, пренатальная диагностика, а также мониторинг играют очень важную роль в профилактике ВПР.

## ЛИТЕРАТУРА

- Харламов Е.В. Комплексный подход в медико-генетическом прогнозировании заболеваний опорно-двигательного аппарата. *Журнал фундаментальной медицины и биологии*. 2017; (4): 45–9.
- ВОЗ. Информационный бюллетень. Пороки развития. Available at: <https://www.who.int/ru/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies>
- ВОЗ. Информационный бюллетень. Повышение показателей выживаемости и благополучного развития детей. Available at: <https://www.who.int/ru/news-room/fact-sheets/detail/children-reducing-mortality>
- Ивашинникова С.В., Воронин С.В. Мониторинг врожденных пороков развития и его задачи в Приморском крае. *Здоровье. Медицинская экология. Наука*. 2014; (4): 20–3.
- Хабиева Т.Х., Занилова В.С. Совершенствование ранней диагностики и прогнозирования наследственных заболеваний путём ультразвукового исследования и генетического консультирования. *Вестник Казахского национального медицинского университета*. 2018; (1): 18–22.
- Ощепкова О.М., Семинский И.Ж. Современные аспекты медико-генетического консультирования. *Сибирский медицинский журнал*. 2009; 87(4): 5–9.
- Гоицинская В.Л., Омзар О.С. Врожденные пороки развития в структуре младенческой смертности в республике Тыва. *Здравоохранение Российской Федерации*. 2012; 56(5): 40–2.
- Баранов В.С., Кузнецова Т.В. Новые возможности генетической пренатальной диагностики. *Журнал акушерства и женских болезней*. 2015; 64(2): 4–12.
- Николаева Е.А. Значение достижений медицинской генетики для решения проблемы нарушения развития у детей. *Российский вестник перинатологии и педиатрии*. 2016; 61(2): 5–11.
- Приморскстат. Официальный сайт Федеральной службы государственной статистики. Население. Available at: <https://primstat.gks.ru/folder/27118>
- Баранов А.А., Альбицкий В.Ю., Намазова-Баранова Л.С., Терлецкая Р.Н. *Состояние здоровья детей в современной России*. М.: Социальная педиатрия; 2020.
- Kiku P., Voronin S., Golokhvast K. Congenital anomalies in Primorsky region. *Int. J. Risk Saf. Med.* 2015; 27(Suppl. 1): S19–20. <https://doi.org/10.3233/jrs-150674>
- Карамова Л.М., Башарова Г.Р., Гайнуллина М.К., Власова Н.В. Врожденные пороки развития плода в различных промышленных регионах республики Башкортостан. *Медицина труда и промышленная экология*. 2019; (1): 20–4. <https://doi.org/10.31089/1026-9428-2019-1-20-24>
- Суторихина В.А. Врожденные пороки развития у детей (на примере Кировской области). *Актуальные проблемы гуманитарных и естественных наук*. 2018; (3): 103–10.
- Каткова Е.В. Врожденные пороки развития плода и новорожденного по данным ПЦ Саратовской области. *Бюллетень медицинских интернет-конференций*. 2015; 5(5): 362–3.
- Черненко Ю.В., Нечаев В.Н., Каткова Е.В. Врожденные пороки развития плода и новорожденного по данным перинатального центра Саратовской области. *Саратовский научно-медицинский журнал*. 2016; 12(3): 393–8.
- Глумова В.А., Чучкова Н.Н., Попова Н.М., Сметанина М.В. Врожденные пороки развития у детей в Удмуртской республике. *Здоровье, демография, экология финно-угорских народов*. 2019; (4): 26–8.
- Селютина М.Ю., Евдокимов В.И., Сидоров Г.А. Врожденные пороки развития как показатель экологического состояния окружающей среды. *Научные ведомости Белгородского государственного университета. Серия: Медицина. Фармация*. 2014; (11): 173–7.
- Надеев А.П., Карпов М.А., Жукова В.А., Чернова Т.Г., Клепова Н.И., Клочин В.Д. Врожденные пороки развития в структуре летальности плодов и детей в крупном промышленном городе. *Вестник Кыргызско-Российского Славянского университета*. 2018; 18(6): 68–71.
- Куандыков Е.У., Альмухамбетова С.К., Жумагул М.Ж., Молдакарызова А.Ж. Врожденные пороки развития: классификация, причины, механизмы возникновения. *Вестник Казахского национального медицинского университета*. 2018; (1): 469–73.
- Антонов М.В., Курганова Е.В. Влияние экзогенных и эндогенных факторов на врожденные пороки развития. *Вестник современных исследований*. 2017; (11-1): 12–3.
- Израилова А.С., Агайдаров Р.Д., Атакозуева Г.М. Врожденные пороки развития плода (обзор). *Наука, новые технологии и инновации Кыргызстана*. 2016; (6): 43–5.
- Арупова Д.Р. Медико-социальная характеристика пациентов, обратившихся в медико-генетическую консультацию. *Вестник Казахского национального медицинского университета*. 2017; (4): 87–90.
- Воронин С.В., Кикун П.Ф., Ярыгина М.В. Оптимизация пренатальной диагностики врожденных пороков развития у населения Приморского края. *Здравоохранение Российской Федерации*. 2016; 60(6): 332–5. <https://doi.org/10.18821/0044-197X-2016-60-6-332-335>
- Кашеева Т.К., Кузнецова Т.В., Баранов В.С. Новые технологии и тенденции развития пренатальной диагностики. *Журнал акушерства и женских болезней*. 2017; 66(2): 33–9. <https://doi.org/10.17816/JOWD66233-39>
- Жученко Л.А., Касимовская Н.А., Якушина И.И. Медико-генетическое консультирование и профилактика врожденной и наследственной патологии в Российской Федерации. *Проблемы социальной гигиены, здравоохранения и истории медицины*. 2015; 23(6): 38–40.
- Кикун П.Ф., Воронин С.В., Гельцер Б.И., Ананьев В.Ю. Эколого-гигиенические аспекты распространения врожденных аномалий в Приморском крае. *Гигиена и санитария*. 2011; 90(5): 81–4.
- Баранов В.С., Кашеева Т.К., Кузнецова Т.В. Достижения, сенсации и трудности пренатальной молекулярно-генетической диагностики. *Журнал акушерства и женских болезней*. 2016; 65(2): 70–80. <https://doi.org/10.17816/JOWD65270-80>
- Филиппов О.С., Андреева Е.Н., Голошубов П.А., Калашникова Е.А., Одегова Н.О., Жученко Л.А. Современный пренатальный скрининг на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии в Российской Федерации. Результаты Аудита-2017. *Медицинская генетика*. 2017; 16(11): 7–10.

## REFERENCES

- Kharlamov E.V. An integrated approach to genetic prediction of diseases of the musculoskeletal system. *Zhurnal fundamentalnoy meditsiny i biologii*. 2017; (4): 45–9. (in Russian)
- WHO. Fact sheets. Congenital anomalies. Available at: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies>
- WHO. Fact sheets. Children: improving survival and well-being. Available at: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/children-reducing-mortality>
- Ivashinnikova S.V., Voronin S.V. Monitoring of congenital malformations and its tasks in the Primorsky region. *Zdorov'e. Meditsinskaya ekologiya*. Nauka. 2014; (4): 20–3. (in Russian)
- Khabyeva T.Kh., Zaniлова V.S. Perfection of early diagnostics and prognostication inherited diseases by ultrasonic research and genetic advising. *Vestnik Kazakhskogo natsional'nogo meditsinskogo universiteta*. 2018; (1): 18–22. (in Russian)
- Oshchepkova O.M., Seminskiy I.Zh. The modern aspects of genetic consultation. *Sibirskiy meditsinskiy zhurnal*. 2009; 87(4): 5–9. (in Russian)
- Goitsinskaya V.L., Omzar O.S. The inherent malformations in the structure of infant mortality in the Republic of Tuva. *Zdravookhranenie Rossiyskoy Federatsii*. 2012; 56(5): 40–2. (in Russian)
- Baranov V.S., Kuznetsova T.V. Novel options in prenatal genetic diagnostic. *Zhurnal akusherstva i zhenskikh bolezney*. 2015; 64(2): 4–12. (in Russian)

9. Nikolaeva E.A. Value of achievements in genetics in solving the problems of children with developmental disorders. *Rossiyskiy vestnik perinatologii i pediatrii*. 2016; 61(2): 5–11. (in Russian)
10. Primorskstat. Official website of the Federal State Statistics Service. Population. Available at: <https://primstat.gks.ru/folder/27118>.
11. Baranov A.A., Al'bitskiy V.Yu., Namazova-Baranova L.S., Terletskaya R.N. *The State of Children's Health in Modern Russia [Sostoyaniye zdorov'ya detey v sovremennoy Rossii]*. Moscow: Sotsial'naya pediatriya; 2020. (in Russian)
12. Kiku P., Voronin S., Golokhvast K. Congenital anomalies in Primorsky region. *Int. J. Risk Saf. Med.* 2015; 27(Suppl. 1): S19–20. <https://doi.org/10.3233/jrs-150674>
13. Karamova L.M., Basharova G.R., Gaynullina M.K., Vlasova N.V. Congenital anomalies in various industrial regions of Bashkortostan Republic. *Meditsina truda i promyshlennaya ekologiya*. 2019; (1): 20–4. <https://doi.org/10.31089/1026-9428-2019-1-20-24> (in Russian)
14. Sutorikhina V.A. Congenital malformations in children (on the example of the Kirov region). *Aktual'nye problemy gumanitarnyykh i estestvennykh nauk*. 2018; (3): 103–10. (in Russian)
15. Katkova E.V. Congenital malformations of the fetus and newborn according to the data of the Saratov Region. *Byulleten' meditsinskikh internet-konferentsiy*. 2015; 5(5): 362–3. (in Russian)
16. Chernenkov Yu.V., Nechaev V.N., Katkova E.V. Congenital malformations of the fetus and newborn according to the perinatal center of Saratov region. *Saratovskiy nauchno-meditsinskiy zhurnal*. 2016; 12(3): 393–8. (in Russian)
17. Glumova V.A., Chuchkova N.N., Popova N.M., Smetanina M.V. Congenital malformations in children in Udmurt Republic. *Zdorov'ye, demografiya, ekologiya finno-ugorskikh narodov*. 2019; (4): 26–8. (in Russian)
18. Selyutina M.Yu., Evdokimov V.I., Sidorov G.A. Congenital malformations as an indicator of environmental situation. *Nauchnye vedomosti Belgorodskogo gosudarstvennogo universiteta. Seriya: Meditsina. Farmatsiya*. 2014; (11): 173–7. (in Russian)
19. Nadeev A.P., Karpov M.A., Zhukova V.A., Chernova T.G., Klesova N.I., Klochin V.D. Congenital malformations in structure of lethality of fetus and children in the large industrial city. *Vestnik Kyrgyzsko-Rossiyskogo Slavyanskogo universiteta*. 2018; 18(6): 68–71. (in Russian)
20. Kuandykov E.U., Al'mukhambetova S.K., Zhumagul M.Zh., Moldakaryzova A.Zh. Congenital development defects: classification, reasons, mechanisms of risk. *Vestnik Kazakhskogo natsional'nogo meditsinskogo universiteta*. 2018; (1): 469–73. (in Russian)
21. Antonov M.V., Kurganova E.V. The influence of exogenous and endogenous factors on congenital malformations. *Vestnik sovremennykh issledovaniy*. 2017; (11-1): 12–3. (in Russian)
22. Izrailova A.S., Agaydarov R.D., Atakozueva G.M. Congenital malformations of the fetus (review). *Nauka, novye tekhnologii i innovatsii Kyrgyzstana*. 2016; (6): 43–5. (in Russian)
23. Arupova D.R. Medical and social characteristics of patients who apply to the medical-genetic consultation. *Vestnik Kazakhskogo natsional'nogo meditsinskogo universiteta*. 2017; (4): 87–90. (in Russian)
24. Voronin S.V., Kiku P.F., Yarygina M.V. The optimization of prenatal diagnostic of inherent malformations in population of the Primorsky krai. *Zdravookhranenie Rossiyskoy Federatsii*. 2016; 60(6): 332–5. <https://doi.org/10.18821/0044-197X-2016-60-6-332-335> (in Russian)
25. Kashcheeva T.K., Kuznetsova T.V., Baranov V.S. New technologies and trends in prenatal diagnosis. *Zhurnal akusherstva i zhenskikh bolezney*. 2017; 66(2): 33–9. <https://doi.org/10.17816/JOWD66233-39> (in Russian)
26. Zhuchenko L.A., Kasimovskaya N.A., Yakushina I.I. The medical genetic counseling and prevention of inborn and congenital pathology in the Russian Federation. *Problemy sotsial'noy gigieny, zdravookhraneniya i istorii meditsiny*. 2015; 23(6): 38–40. (in Russian)
27. Kiku P.F., Voronin S.V., Gel'tser B.I., Anan'ev V.Yu. Environmental and hygienic aspects of the prevalence of congenital anomalies in the Primorye territory. *Gigiya i Sanitariya (Hygiene and Sanitation, Russian journal)*. 2011; 90(5): 81–4. (in Russian)
28. Baranov V.S., Kashcheeva T.K., Kuznetsova T.V. Achievements, sensations and problems of molecular prenatal diagnostics. *Zhurnal akusherstva i zhenskikh bolezney*. 2016; 65(2): 70–80. <https://doi.org/10.17816/JOWD65270-80> (in Russian)
29. Filippov O.S., Andreeva E.N., Goloshubov P.A., Kalashnikova E.A., Odegova N.O., Zhuchenko L.A. Modern prenatal screening for congenital malformations and chromosomal abnormalities in the Russian Federation. Results of the Audit-2017. *Meditsinskaya genetika*. 2017; 16(11): 7–10. (in Russian)