

санитарно-эпидемиологического благополучия населения в Российской Федерации» по Республике Саха (Якутия) за 2021 год. 2021. 278 с.

State report "On the state of sanitary and epidemiological well-being of the population in the Russian Federation" for the Republic of Sakha (Yakutia) for 2021, 2021. - 278 p.

4. Гепатология Севера / П. М. Иванов, М.И. Томский, Л.Г. Чибьева и др.; ЯНЦ КМП СО РАМН; Мед. Ин-т СВФУ им. М.К. Аммосова. — Якутск: ООО «Издательство Сфера», 2012. 304 с.

Hepatology of the North / P.M. Ivanov, M.I. Tomsky, L.G. Chibyeva and others; YSC CMP SD RAMS; Med. In-te M.K. Ammosov NEFU. Yakutsk: Sfera Publishing House LLC, 2012. 304 p.

5. О состоянии санитарно-эпидемиологического благополучия населения в Россий-

ской Федерации в 2021 году: Государственный доклад. М.: Федеральная служба по надзору в сфере защиты прав потребителей и благополучия человека, 2022. 340 с.

On the state of sanitary and epidemiological well-being of the population in the Russian Federation in 2021: State report. M.: Federal Service for Supervision of Consumer Rights Protection and Human Welfare, 2022. 340 p.

6. COVID-19 - Новая глобальная угроза человечеству / Н.Ю. Пшеничная [и др.] // Эпидемиология и инфекционные болезни. Актуальные вопросы. 2020. №1. С. 6-13.

Pshenichnaya, N.Yu. COVID-19 - New global threat to humanity / N.Yu. Pshenichnaya [et al] // Epidemiology and infectious diseases. Topical issues 2020. No. 1. P. 6-13.

7. Слепцова С.С., Борисова Е.А., Тарасова В.Е., Малинникова Е.Ю. Опыт работы инфекционной службы Республики Саха

(Якутия) в период пандемии новой коронавирусной инфекции // Инфекционные болезни: новости, мнения, обучение. 2020. Т.9, №3. С. 30-35. DOI: <https://doi.org/10.33029/2305-3496-2020-9-3-30-35>

Sleptsova S.S., Borisova E.A., Tarasova V.E., Malinnikova E.Yu. Experience of the infectious service of the Republic of Sakha (Yakutia) during the pandemic of a new coronavirus infection // Infectious diseases: news, opinions, training. 2020. V.9, No.3. pp. 30-35. DOI: <https://doi.org/10.33029/2305-3496-2020-9-3-30-35>

8. COVID-19: научно-практические аспекты борьбы с пандемией в Российской Федерации / под ред. д-ра мед. наук, проф. А.Ю. Поповой. Саратов: Амирит, 2021. 608 с.

COVID-19: scientific and practical aspects of the fight against the pandemic in the Russian Federation / ed. Dr. med. sciences, prof. A.Yu. Popova. Saratov: Amirit, 2021. 608 p.

А.И. Фёдоров, А.Л. Сухомясова, А.Л. Данилова,
А.Н. Слепцов, В.В. Филиппова, Н.Р. Максимова

МЕДИКО-ГЕОГРАФИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ ЧАСТЫХ ВРОЖДЁННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ У НОВОРОЖДЕННЫХ В ПЕРИОД С 2007 ПО 2020 Г. В РЕСПУБЛИКЕ САХА (ЯКУТИЯ)

DOI 10.25789/YMJ.2023.82.19

УДК 616-007-053.1

В статье представлены результаты анализа данных 13-летнего мониторинга врождённых пороков развития (ВПР) в Республике Саха (Якутия), по данным Республиканского генетического регистра наследственной и врождённой патологии Медико-генетического центра ГАУ РБ №1-НЦМ. Результаты применения картографического метода при анализе частоты ВПР показали географическую неравномерность её распределения на территории Якутии. В период многолетнего мониторинга наиболее высокая частота ВПР регистрировалась в арктических районах республики.

Ключевые слова: врождённые пороки развития, мониторинг, медицинская география, Якутия.

The article presents the results of the analysis of data from 13-year monitoring of congenital malformations (CM) in the Republic of Sakha (Yakutia) according to the Republican Genetic Register of Hereditary and Congenital Pathology of the Medical and Genetic Center of the SAI RH # 1 – NCM. The results of the application of the cartographic method in the analysis of the frequency of CM showed the geographical unevenness of its distribution on the territory of Yakutia. During the period of long-term monitoring, the highest frequency of CM was recorded in the Arctic regions of the Republic.

Keywords: congenital malformations, monitoring, medical geography, Yakutia.

ФЁДОРОВ Афанасий Иванович — к.б.н., с.н.с. науч.-иссл. лаб. МИ СВФУ им. М.К. Аммосова, ai.fedorov@s-vfu.ru; **СУХОМЯСОВА Айталиа Лукична** — к.м.н., зав. МГЦ РБ №1-НЦМ, в.н.с. науч.-иссл. лаб. МИ СВФУ им. М.К. Аммосова; **ДАНИЛОВА Анастасия Лукична** — к.б.н., с.н.с. науч.-иссл. лаб. МИ СВФУ им. М.К. Аммосова; **СЛЕПЦОВ Архип Николаевич** — врач-генетик Медико-генетического центра РБ №1-НЦМ, м.н.с. МИ СВФУ им. М.К. Аммосова; **ФИЛИПОВА Виктория Викторовна** — к.и.н., доцент ИЕН СВФУ им. М.К. Аммосова, с.н.с. ИГИИПМНС СО РАН; **МАКСИМОВА Надежда Романовна** — д.м.н., гл.н.с. МИ СВФУ им. М.К. Аммосова.

Введение. Врождённые пороки развития (ВПР) относятся к одним из наиболее серьезных отклонений в состоянии здоровья детей [4], приводящих к физическим или умственным недостаткам и являются основной причиной детской смертности [10, 12]. По данным Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ), ежегодно примерно 3,2 млн детей во всем мире рождаются с ВПР и около 300 000 новорожденных с диагнозом ВПР умирают в течение первых 28 дней жизни [13]. Пороки развития различных систем органов (сердечно-сосудистой, костно-мышечной, мочевой, центральной нервной систем, множественных ВПР) вносят неодинаковый вклад в общий

показатель частоты ВПР. Структура пороков развития в регионах отличается: вклад разных систем органов в распространенность пороков развития в территориальных группах населения значительно варьирует [4].

При проведении сравнительных эпидемиологических исследований частоты ВПР в популяциях необходим учёт стандартных маркеров, таких форм пороков развития, которые достаточно часто встречаются и однозначно диагностируются врачами всех специальностей. Длительное наблюдение популяций по таким маркерам дает возможность оценить распространенность и динамику ВПР, проводить сравнительный анализ.

Во многих странах мониторинг ВПР является по существу единственным эффективным инструментом контроля уровня врожденных пороков развития и используется для изучения их этиологии. Главная задача системы мониторинга заключается в определении популяционной частоты и других эпидемиологических характеристик, что приобретает первостепенное значение при планировании и организации профилактических мероприятий в отношении врожденных пороков развития [1].

Первые регистры по мониторингу ВПР начали работать еще в 70-е гг. прошлого столетия. В настоящее время успешно функционируют две международные системы мониторинговых регистров, одна из них Европейская международная организация по совместной деятельности в области исследований врожденных аномалий и многоплодных беременностей (EUROCAT). EUROCAT представляет собой совместную сеть из 43 популяционных регистров врожденных аномалий, базирующихся в 23 странах. В реестры собирают данные о врожденных аномалиях, возникающих при живорождении, поздних выкидышах (20-24 недели беременности), мертворождениях (> 24 недель беременности) и прерывании беременности из-за аномалий развития плода [4, 9]. Вторая система – это международный информационный центр по эпидемиологическому надзору и исследованиям в области врожденных дефектов (ICBDSR), который объединяет программы наблюдения за ВПР и исследовательские проекты со всего мира. В настоящее время в организации действует 42 программы из 36 стран мира [14].

В России система мониторинга ВПР работает с 1999 г. В течение всего этого времени НИКИ педиатрии им. академика Ю.Е. Вельтищева (отдел информационных технологий и мониторинга) осуществляет сбор и анализ сведений о пороках развития из регионов РФ. За это время накоплен значительный материал по врожденным аномалиям, что позволяет с высокой степенью достоверности оценить частоту отдельных форм пороков развития, характерную для конкретных регионов и суммарно по всем регионам России, участвующим в мониторинге [2].

В Республике Саха (Якутия) мониторинг ВПР начали проводить на основании приказа Министерства здравоохранения от 10.09.1998 №268 и Приказа Министерства здравоохранения РС(Я) от 28.03.2001 №01-8/4-112

с 2001 г. Многолетнее исследование ВПР в Якутии позволили определить структуру, динамику ВПР. Определена базовая частота хромосомных болезней, пороков центральной нервной системы и врожденных пороков сердца по районам. Выявлены различия между промышленными и сельскохозяйственными районами Якутии [7]. Наблюдаемая в Якутии географическая подразделенность обусловила дальнейшее исследование частоты ВПР картографическими методами.

Целью исследования является медико-географический анализ данных

частоты врожденных пороков развития в Республике Саха (Якутия).

Материалы и методы. Материалом для исследования послужили данные мониторинга с 2007 по 2020 годы Республиканского генетического регистра наследственной и врожденной патологии Медико-генетического центра ГАУ РБ №1 – НЦМ, формируемого на основании извещений о ВПР с уточненными диагнозами. Расчет частоты случаев ВПР был проведен у живорожденных детей на 1000 рождений в соответствующие годы мониторинга. Были вычислены интегральные

Средняя частота врожденных пороков развития на 1000 новорожденных в Якутии с 2007 по 2020 г.

п/п	Административные единицы	Частота ВПР на 1000 новорожденных
Арктические улусы		
1	Абыйский	22,19
2	Аллайховский	32,51
3	Анабарский	48,68*
4	Булунский	23,15
5	Верхнеколымский	13,89
6	Верхоянский	27,95
7	Жиганский	34,11
8	Момский	27,70
9	Нижнеколымский	31,00
10	Оленёкский	40,39*
11	Среднеколымский	23,57
12	Усть-Янский	23,79
13	Эвено-Бытантайский	40,43*
Центральные улусы		
14	Амгинский	18,14
15	Горный	28,82
16	Кобяйский	29,63
17	Мегино-Кангаласский	19,06
18	Намский	26,68
19	Таттинский	31,70
20	Усть-Алданский	37,18
21	Хангаласский	28,79
22	Чурапчинский	36,69
23	г. Якутск	37,69
Восточные улусы		
24	Оймяконский	28,76
25	Томпонский	26,22
26	Усть-Майский	13,38
Западные улусы, районы		
27	Верхневилуйский	23,34
28	Вилуйский	24,88
29	Ленский	10,47
30	Мирнинский	11,77
31	Нюрбинский	34,91
32	Сунтарский	31,34
Южные улусы, районы		
33	Алданский	14,99
34	Нерюнгринский	14,27
35	Олёкминский	17,28
Средний показатель по Якутии		
36	РС(Я)	28,47*

* Статистически значимые различия.

показатели частоты ВПР по поражённым системам организма за весь период мониторинга с распределением по всем улусам (районам) и городским округам РС(Я). Учёт частоты ВПР вели по месту наблюдения матерей.

Для отображения ситуации по пространственности ВПР среди новорожденных детей по улусам (районам) Якутии был проведён медико-географический анализ данных о частоте врождённых пороков развития на 1000 новорожденных с использованием картографического метода [3]. Пороки развития были сгруппированы по поражённым системам организма. Показ частоты осуществлён по пяти градациям шкалы одного цвета: низкая, ниже среднего, средняя, выше среднего и высокая. Интегральный показатель частоты врождённых пороков развития по поражённым системам органов показан через цифровое обозначение. Каждая цифра соответствует одной из 9 наиболее часто поражаемых систем, пронумерованных по убыванию их интегральной частоты. Составленные карты направлены на формирование и извлечение пространственно-территориальной статистической информации о географии распространённости пороков развития среди новорожденных детей по улусам РС(Я).

Результаты и обсуждение. В настоящем исследовании определена частота всего спектра ВПР у новорожденных детей в период с 2007 по 2020 гг. в районах Республики Саха (Якутия). Результаты исследования приведены в таблице. Следует отметить, что при анализе все улусы были объединены в группы – Центральная, Западная, Арктическая, Восточная и Южная [6]. Эти зоны отличаются по природно-климатическим условиям, уровням социально-экономического развития, численности населения, национальному составу, транспортной доступности, миграционных процессов и по другим параметрам, что могли способствовать образованию очагов накопления генетического груза в популяции, а это свою очередь может отразиться на структуре врождённых пороков развития.

Результаты исследования показали, что в период мониторинга средневзвешенная частота всего спектра ВПР отличалась от среднереспубликанского показателя в зависимости от географического и социально-экономического положения улусов. В большинстве улусов республики, за исключением Анабарского, Оленёкского и Эвено-Бытантайского, вариabельность ча-

стоты всего спектра ВПР находится в пределах статистических колебаний, т.е. не имеет существенных отличий от средневзвешенной частоты по региону. При этом в Анабарском, Оленёкском и Эвено-Бытантайском улусах общая частота ВПР более чем на 40% превышает среднереспубликанский показатель за тот же период. Данное повышение частоты является статистически значимым. Указанные улусы относятся к Арктической группе. Как известно, Арктическая группа характеризуется экстремальными природно-климатическими и сложными социально-экономическими условиями, что конечно отрицательно влияет на жизнедеятельность и общее благополучие человека [5].

Также проведена оценка динамики общей частоты ВПР по годам мониторинга. В период мониторинга наблюдались два пиковых повышения частоты всего спектра ВПР – в 2012 и 2017 гг. В эти годы частота ВПР статистически значимо превышала средневзвешен-

ную частоту по Якутии за весь период мониторинга. В то же время в 2015 г. отмечалось значительное снижение данного показателя. Динамика частоты ВПР проиллюстрирована на рис. 1.

Далее было проведено медико-географическое исследование, результаты которого приведены на рис. 2. Результаты данного исследования наглядно продемонстрировали неравномерность географического распределения общей частоты ВПР и поражаемых систем организма. Высокие показатели общей частоты ВПР отмечены в арктических и центральных улусах Якутии. Наиболее часто поражаются сердечно-сосудистая и костно-мышечная системы, а также часто регистрируются множественные поражения разных систем. Низкая частота пороков развития регистрируется в Западной и Южной группах улусов. При этом считается, что общая частота ВПР должна быть выше 20 случаев на 1000 рождений. Более низкие показатели могут быть

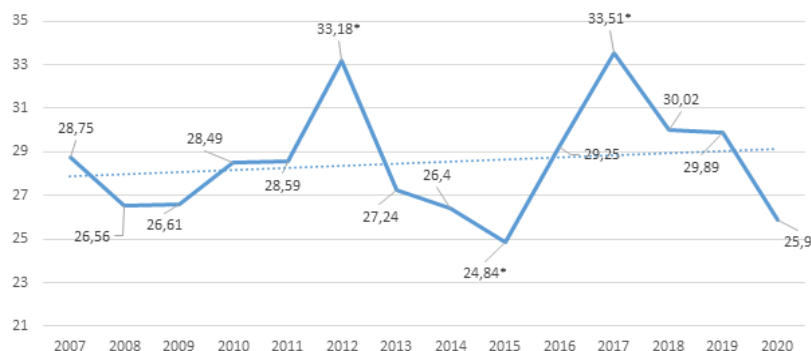


Рис. 1. Динамика общей частоты ВПР на 1000 новорожденных в период с 2007 по 2020 г.
* Статистически значимые показатели

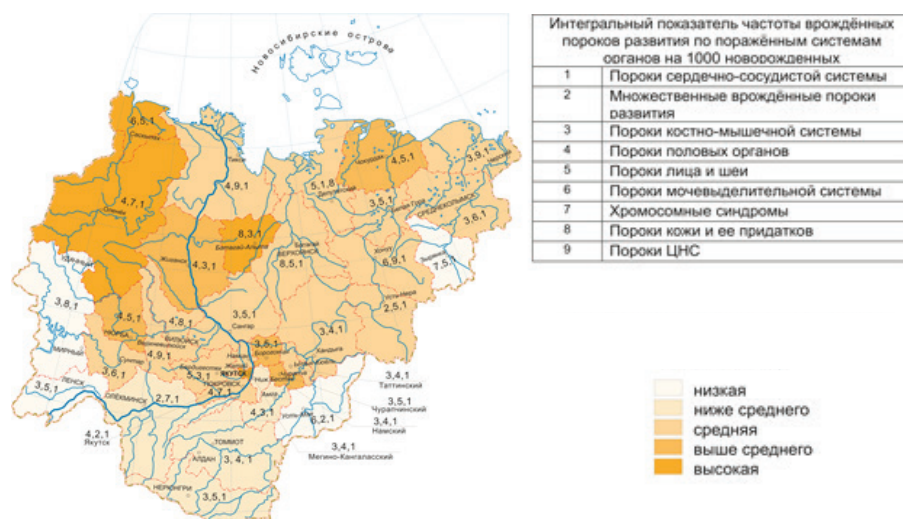


Рис. 2. Частота врожденных пороков развития (по улусам (район), на 1000 новорожденных, 2007-2020 гг.)

следствием недостаточного выявления или учёта пороков развития [11]. Следует отметить, что Южная группа улусов характеризуется низким уровнем рождаемости [8].

В республике с 2012 г. реализуется программа ранней пренатальной диагностики ВПР и хромосомных аномалий, по решению перинатальных консилиума определяются уровень оказания медицинской помощи и маршрутизация беременных в зависимости от тяжести врождённых пороков. При этом в случаях тяжёлых и некорректируемых ВПР принимается решение об элиминации плода. Частота регистрации и характер ВПР также может быть показателем уровня и качества проведения пренатальной диагностики в каждом из 35 административных единиц Якутии.

Заключение. По данным мониторинга, наблюдаемые особенности распределения частоты ВПР могут быть обусловлены разным уровнем рождаемости и диагностическими возможностями медицинских организаций Якутии. Географический фактор (удалённость, труднодоступность территорий) и в настоящее время может влиять на формирование популяционной частоты врождённых пороков развития среди отдельных групп населения Севера. В период исследования отмечается волнообразная динамика частоты всего спектра ВПР с интервалами в 2-3 года между пиковыми значениями. Данная закономерность, возможно, объясняется какими-то внутривнутрипопуляционными процессами, которые не изучались в рамках данной работы. По итогам мониторинга за 2007-2020 гг. средневзвешенная частота врождённых пороков развития в Республике Саха (Якутия) составила 28,47 случая на 1000 новорожденных. Несмотря на значимую динамику общей частоты ВПР в отдельные годы устойчивой тенденции к снижению или повышению данного показателя не отмечено. Проблема высокой частоты ВПР сохраняется в Арктической группе улусов Якутии. Так, в Эвено-Бытантайском и Оленёкском улусах общая частота ВПР обязательного учёта в период

мониторинга превышает среднереспубликанский показатель в 1,5-2 раза.

Полученные данные позволяют принимать меры по улучшению организации мониторинга, периконцепционной профилактики и пренатальной диагностики ВПР в республике.

Работа поддержана Государственным заданием Министерства науки и высшего образования РФ (проект №FSRG-2020-0014 «Геномика Арктики: эпидемиология, наследственность и патология»).

Литература

1. Демикова Н.С. Эпидемиологический мониторинг врождённых пороков развития в Российской Федерации и его значение в профилактике врождённых аномалий у детей: дис. ... д-ра мед. наук: 14.00.09: защищена 2005. М., 2005.
2. Демикова Н.С., Лапина А.С. Врожденные пороки развития в регионах Российской Федерации (итоги мониторинга за 2000-2010 гг.) // Российский вестник перинатологии и педиатрии. 2012. №2. С. 91-98.
3. Демикова Н.С., Лапина А.С. Congenital malformations in the regions of the Russian Federation (monitoring results for 2000-2010) // Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics. 2012. No. 2. 91-98 pp.
4. Малхазова С.М. Медико-географический анализ территории: картографирование, оценка, прогноз. М.: Научный мир, 2001. 240 с.
5. Малхазова С.М. Medical-geographical Analysis of the Territory: Mapping, Assessment, Forecast / S.M. Malkhazova. M.: Scientific world, 2001. p. 240
6. Минайчева Л.И. Генетико-эпидемиологическое исследование врождённых пороков развития в сибирских популяциях: мониторинг, медико-генетическое консультирование, диспансеризация: дис. ... д-ра мед. наук: 03.02.07: защищена 2014. Томск, 2014.
7. Минайчева Л.И. Genetic and Epidemiological Study of Congenital Malformations in Siberian Populations: Monitoring, Medical Genetic Counseling, Clinical Examination: Dissertation of the Doctor of the Medical Sciences: 03.02.07: defended in 2014 / Minaycheva Larisa Ivanovna. Tomsk, 2014
8. Пономарёва Г.А., Охлопков М.Н. Проблемы пространственного и социально-экономического развития улусов Арктической зоны Республики Саха (Якутия) // Национальные интересы: приоритеты и безопасность. 2013. №47 (236). С. 20-25.
9. Пономарёва Г.А., Охлопков М.Н. Problems of Spatial and Socio-Economic Development of the Uluses of the Arctic Zone of the Republic of Sakha (Yakutia) // National Interests: Priorities and Security. 2013. No. 47 (236). 20-25 pp.
10. Правительство Республики Саха (Якутия). Стратегия социально-экономического развития Республики Саха (Якутия) до 2030 с определением целевого видения до 2050 года. Якутск, 2016. 332 с.
11. Government of the Republic of Sakha (Yakutia). Strategy for the Socio-Economic Development of the Republic of Sakha (Yakutia) until 2030 with the Definition of a Target Vision until 2050 [Text]. Yakutsk, 2016. P. 332
12. Пузырев В.П., Томский М.И. Генетические исследования населения Якутии. Якутск: ЯНЦ КМП СО РАМН, 2014. 336 с.
13. Пузырев В.П., Томский М.И. Genetic studies of the population of Yakutia. Yakutsk: YSC CMP SB RAMS, 2014. P. 336
14. Тимофеев Л.Ф., Петрова П.Г., Борисова Н.В. [и др.]. Медико-географическая ситуация в Восточной и Южной экономических зонах Республики Саха (Я) // Вестник СВФУ им. М.К. Аммосова. Серия Медицинские науки. Якутск: Изд-во СВФУ, 2018. №1 (10). С. 15-26.
15. Тимофеев Л.Ф., Петрова П.Г., Борисова Н.В. [et al.]. Medical-geographical Situation in the Eastern and Southern Economic Zones of the Republic of Sakha (Yakutia) [Text] // Bulletin NEFU named after M.K. Ammosov. Ser. Medical Sciences. Yakutsk: NEFU Publishing House, 2018. No. 1 (10). 15-26 pp.
16. Best K.E., Rankin J., Dolk H., Loane M. Multilevel analyses of related public health indicators: The European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT) Public Health Indicators // Paediatr Perinat Epidemiol. 2020; 34:122-129. doi: 10.1111/ppe.12655
17. Finnel R.H., Caiaffa C.D., Kim S-E [et al.]. Gene Environment Interactions in the Etiology of Neural Tube Defects // Front. Genet. 2021. 12:659612. DOI: 10.3389/fgene.2021.659612
18. Loane M., Dolk H., Garne E. [et al.]. EURO-CAT data quality indicators for population-based registers of congenital anomalies // Birth Defects Res. A Clin Mol Teratol. 2011. (1). Pp. 23-30. DOI: 10.1002/bdr2.20779
19. National Birth Defects Prevention Network National population-based estimates for major birth defects, 2010-2014 / Mai C.T., Isenburg J.L., Canfield M.A., Meyer R.E., Correa A., Alverson C. J., Lupo P.J., Riehle-Colarusso T., Cho S.J., Aggarwal D., Kirby R.S. // Birth Defects Res. 2019 November 01. 111(18): Pp. 1420-1435. doi:10.1002/bdr2.1589
20. Risk Assessment for Birth Defects in Offspring of Chinese Pregnant Women / Qu P, Zhao D, Yan M, Liu D, Pei L, Zeng L, Yan H, Dang S. Int J Environ Res Public Health. 2022 Jul 14; 19(14): 8584. doi: 10.3390/ijerph19148584
21. The International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research <http://www.icbdsr.org> [electronic resource]