



Врожденные пороки

Доклад Секретариата

1. В мае 2009 г Исполнительный комитет на своей Сто двадцать пятой сессии рассмотрел пункт повестки дня, посвященный врожденным порокам¹. Исполком принял к сведению доклад на эту тему², но отложил на нынешнюю сессию дальнейшее обсуждение проекта резолюции, представленного Китаем, Индией и Республикой Корея. Настоящий доклад представляет собой пересмотренный вариант представленного ранее доклада и отражает замечания, сделанные членами Исполкома. В документе ЕВ126/10 Add.1 содержится проект резолюции, первоначально рассмотренный Исполкомом, а также отражающий замечания и предложения по этому проекту, сделанные членами Исполкома.
2. Цель настоящего доклада состоит в том, чтобы проинформировать участников дискуссии о врожденных пороках, в том числе об определениях, эпидемиологии, бремени болезней и мероприятиях по профилактике и оказанию помощи, а также о том, как эти мероприятия могут быть интегрированы в существующие службы здравоохранения.

ОПРЕДЕЛЕНИЕ

3. В *Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем, Десятый пересмотр* (МКБ-10), врожденные пороки включены в Класс XVII "Врожденные аномалии, деформации и хромосомные нарушения". Такие врожденные пороки, как врожденные нарушения обмена веществ и заболевания крови пренатального происхождения, включены в другие классы. Врожденные пороки можно определить как структурные или функциональные аномалии, включая метаболические нарушения, присутствующие с момента рождения. Считается, что термин "врожденные нарушения" имеет то же определение, и оба термина используются взаимозаменяемым образом³. Одиннадцатый пересмотр *Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем*, дает возможность пересмотреть существующую категорию.

¹ См. документ ЕВ125/2009/REC/1, протокол второго заседания, раздел 1.

² Документ ЕВ125/7.

³ *Management of birth defects and haemoglobin disorders: report of a joint WHO–March of Dimes meeting*, Женева, Швейцария. Май, 2006 г.

4. Независимо от определения, врожденные пороки могут вызывать самопроизвольные аборты и мертворождения и являются значительными, но недостаточно признанными причинами смертности и инвалидности среди младенцев и детей младше пяти лет. Они могут быть угрожающими жизни, приводить к долгосрочной инвалидности и оказывать отрицательное воздействие на отдельных людей, семьи, системы здравоохранения и общества.

ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ И ГЛОБАЛЬНАЯ СМЕРТНОСТЬ НОВОРОЖДЕННЫХ И ДЕТЕЙ БОЛЕЕ СТАРШЕГО ВОЗРАСТА

5. Врожденные нарушения являются распространенным состоянием. По оценкам ВОЗ, в 2004 г. приблизительно 260 000 случаев смерти во всем мире (приблизительно 7% всех случаев неонатальной смерти) были вызваны врожденными аномалиями¹. Они наиболее заметны в качестве причины смерти в тех местах, где общие коэффициенты смертности являются более низкими, например в Европейском регионе ВОЗ, где до 25% случаев неонатальной смерти вызваны врожденными аномалиями.

6. В настоящее время нет обоснованных оценок числа детей, родившихся с серьезными врожденными нарушениями, вызванными генетическими или экологическими причинами. Наиболее серьезными врожденными нарушениями являются врожденные пороки сердца, нарушения развития нервной трубки и синдром Дауна. Гемоглобинопатии (включая талассемию и серповидно-клеточную анемию) и недостаточность глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназы, которые не включены в определение врожденных аномалий, данное в МКБ-10, но включены в вышеупомянутую оценку, составляют 6% всех врожденных нарушений.

7. Значительные неопределенности остаются в отношении распространенности и смертности из-за врожденных нарушений, особенно в странах, в которых отсутствует адекватная регистрация случаев смерти. Однако эти цифры показывают, что рассмотрение распространенности и смертности в связи с врожденными аномалиями необходимо увязать с усилиями по выполнению задачи, содержащейся в четвертой Цели тысячелетия в области развития, которая состоит в сокращении на две трети коэффициентов смертности детей в возрасте до пяти лет в период между 1990 и 2015 годами.

ОБЩИЕ ПРИЧИНЫ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ

8. Врожденные пороки являются разнообразной группой нарушений пренатального происхождения, которые могут быть вызваны одним дефектным геном, хромосомными нарушениями, многофакторным наследованием, экологическими тератогенными факторами и недостаточностью питательных микроэлементов. Материнские инфекции, такие как сифилис и краснуха, являются значительной причиной врожденных пороков в странах с низким и средним уровнями доходов. Материнские заболевания, такие как

¹ *The global burden of disease: 2004 update*. Женева, Всемирная организация здравоохранения, 2008 г.

сахарный диабет, и такие состояния, как недостаточность йода и фолиевой кислоты, а также воздействие лекарственных средств или рекреационных веществ, включая алкоголь и табак, некоторых химических веществ в окружающей среде и высоких доз радиации, являются другими причинами, вызывающими врожденные пороки.

ПРОФИЛАКТИКА

9. Широкий диапазон причин врожденных пороков означает необходимость разнообразных подходов к профилактике. Большинство врожденных пороков экологического происхождения могут быть предотвращены с помощью методов общественного здравоохранения, включая профилактику болезней, передаваемых половым путем, законодательный контроль за надлежащим обращением с токсичными химическими веществами (например, сельскохозяйственными химикатами), вакцинацию против краснухи и обогащение основных продуктов питания питательными микроэлементами (йодом, фолиевой кислотой). Профилактику можно рассматривать с точки зрения различных жизненных этапов (см. Приложение).

10. Предконцепционная помощь направлена на обеспечение оптимального физического и психического благополучия женщин и их партнеров с момента начала беременности и в ранний период беременности для содействия нормальному ходу беременности и рождению здорового ребенка. Она дает возможность своевременно применить первичную профилактику врожденных пороков, вызванных тератогенными факторами (включая вызванные врожденным сифилисом и краснухой), пороков, вызванных недостаточностью йода, нарушений развития нервной трубки (и, возможно, других пороков развития), а также хромосомных нарушений, связанных с возрастом матери (например, синдрома Дауна). Своевременное выявление риска наследственных болезней в семье и скрининг носителей с помощью генетического консультирования дает возможность супружеским парам ограничить размер семьи в случае наличия известного риска.

11. Профилактика во время беременности требует выявления и преодоления рисков. Некоторые из связанных с этим мероприятий и услуг могут поднять этические, правовые и социальные вопросы, а также могут иметь стоимостные последствия. Такие услуги включают пренатальный скрининг и диагностику врожденных пороков, селективное прекращение беременности и услуги по консультированию. Имеющиеся в настоящее время минимально инвазивные методы скрининга включают измерение метаболитов в материнской сыворотке. Отклоняющиеся от нормы уровни биохимических маркеров также связаны со структурными пороками плода, такими как синдром Дауна, нарушения развития нервной трубки и незаращения передней брюшной стенки. Показатель полноты выявления врожденных пороков в первом триместре беременности с применением биохимического скрининга улучшается, когда его проводят параллельно с ультразвуковым скринингом, включающим исследование воротникового пространства плода и другие методы ультразвуковой диагностики. Во втором семестре ультразвуковое исследование помогает выявлять значительные структурные пороки развития плода.

ВЫЯВЛЕНИЕ, ЛЕЧЕНИЕ И УХОД

12. Скрининг новорожденных на наличие врожденных пороков способствует их раннему выявлению, оптимальному лечению и уходу. Реализация программ скрининга новорожденных (физикальное обследование всех новорожденных, обследование на врожденный гипотиреоз, фенилкетонурию, серповидно-клеточные нарушения и дефицит глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы), а также соответствующее обучение работников первичного звена системы здравоохранения играют важную роль в улучшении диагностики и способствуют направлению младенцев с врожденными пороками для оказания надлежащей специализированной помощи. Большинство систем здравоохранения обладает практическими возможностями для физикального обследования всех новорожденных силами обученных работников первичной медико-санитарной помощи, что позволит выявлять и направлять к специалистам детей с различными типами врожденных пороков, включая дефекты развития сердечно-сосудистой системы, которые ассоциируются с высоким риском ранней смертности.

13. Лечебная помощь при врожденных пороках зависит от уровня развития служб здравоохранения. Она включает, в зависимости от показаний, консервативную терапию, хирургические вмешательства, реабилитацию и паллиативный уход.

14. Для ряда врожденных пороков, включая некоторые типичные моногенные функциональные дефекты, имеются эффективные методы консервативного лечения, позволяющие спасти жизнь ребенка. Среди примеров – лечение желтухи новорожденных, вызванной дефицитом глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы или резус-несовместимостью, лечение врожденного гипотиреоза, серповидно-клеточных нарушений, талассемии, гемофилии, кистозного фиброза и других врожденных нарушений обмена веществ. К другим методам лечения относятся внутриматочная терапия и хирургическая коррекция в постнатальном периоде. В настоящее время в отдельных научно-исследовательских центрах проводится изучение и оценка этих методов в применении к ряду состояний (например, таких как врожденная диафрагмальная грыжа, врожденные пороки сердца, миеломенингоцеле, синдром фето-фетальной трансфузии).

15. Хирургия – это важный, но при этом крайне недостаточно используемый компонент услуг, необходимых для оказания помощи детям с врожденными пороками. Свыше 60% детей с врожденными пороками имеют аномалии лишь одного органа, системы или конечности. Многие врожденные пороки можно устранить, применяя экономически эффективные методы хирургической коррекции, которые позволяют спасти жизнь ребенку и улучшить долгосрочный прогноз. Среди примеров – хирургические вмешательства при таких аномалиях развития, как простые формы врожденных пороков сердца, расщелина губы и нёба, косолапость, врожденная катаракта, а также пороки развития желудочно-кишечного тракта и органов мочеполовой системы.

16. Соответствующее лечение также необходимо при таких нарушениях, которые проявляют себя уже после неонатального периода. Речь идет, в частности, о раннем выявлении и лечении соматических и психических (в том числе интеллектуальных) расстройств, а также при стойких нарушениях функций органов чувств. Для того чтобы

такие дети имели возможность полноценного участия в социальной жизни, им необходим доступ к соответствующим услугам медицинской помощи и реабилитации.

17. При условии соответствующей подготовки работники учреждений первичной медико-санитарной помощи могут оказывать основные виды помощи детям с врожденными пороками; речь идет, в первую очередь, о распознавании врожденных пороков, диагностике типовых нарушений и выявлении связанных с ними функциональных ограничений. Таким образом, на уровне первичного звена системы здравоохранения можно проводить основные виды лечения и консультирования, с учетом семейных и местных условий и наличия соответствующих медицинских служб. Пациентов, которым не удастся поставить диагноз на первичном уровне, следует направлять на консультацию к специалистам.

ЗНАЧЕНИЕ ДЛЯ СЛУЖБ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ

18. Услуги и вмешательства, направленные на профилактику и оказание помощи при врожденных пороках, должны являться неотъемлемой частью функционирующих служб здравоохранения, особенно относящихся к охране здоровья матерей и детей. Они должны сочетать наилучшую возможную помощь пациентам с реализацией профилактических стратегий, включая просветительные мероприятия, предконцепционную помощь, скрининг населения, генетическое консультирование, а также доступ к диагностическим услугам. Стратегия должна предусматривать оказание услуг по профилактике и лечению врожденных пороков как компонент общего комплекса взаимосвязанных вмешательств по охране здоровья матерей и детей. В зависимости от потенциала системы здравоохранения страны спектр предоставляемых услуг должен выходить за рамки первичной помощи и включать акушерские, педиатрические, хирургические, лабораторные, рентгенологические и, если имеются, то и клиничко-генетические услуги в рамках вторичной и третичной медико-санитарной помощи.

19. Эффективное предоставление услуг по профилактике и оказанию лечебной помощи при врожденных пороках зависит от наличия ряда специализированных клинических и диагностических служб, а также от того, в какой мере системы первичной медико-санитарной помощи имеют возможность ими воспользоваться. Необходимо иметь базовый научно-практический потенциал по основным аспектам медицинской генетики, детской хирургии, визуальной диагностики и пренатальной медицины, с возможностью его наращивания по мере возникновения дополнительных потребностей. Обычные лабораторные службы (гематологические, микробиологические, биохимические) необходимо дополнять возможностями осуществления цитогенетической и ДНК-диагностики. Внедрение этих методов может потребовать проведения поэтапного процесса. С течением времени новые технологии будут позволять оказывать помощь более эффективно и экономично.

20. Разнообразие приоритетных условий, социальных структур, культурных особенностей и возможностей системы здравоохранения означает, что странам необходимо рассматривать весь спектр возможных услуг, оценивать масштабы затрат и относительную эффективность для того, чтобы делать выбор и определять

последовательность шагов в процессе внедрения. Тем не менее, по этому вопросу до сих пор не имеется систематических рекомендаций. Секретариату ВОЗ принадлежит важная потенциальная роль в выявлении успешных моделей и предоставлении координированной информации по аспектам популяционной генетики для нужд должностных лиц, формирующих политику общественного здравоохранения.

ПОТЕНЦИАЛЬНЫЕ ДЕЙСТВИЯ

21. Ряд действий на уровне стран могут способствовать развитию услуг по профилактике и оказанию помощи при врожденных пороках. Эффективная профилактика требует, чтобы основные медико-санитарные подходы были интегрированы в системы здравоохранения, в частности в службы охраны здоровья матерей и детей. Многие из предложенных услуг и вмешательств уже сегодня доступны для стран с низким и средним уровнями доходов, а другие можно включать дополнительно, по мере определения потребностей и ресурсов.

22. Национальная программа по профилактике и оказанию помощи при врожденных пороках должна включать следующие основные компоненты:

- (a) Обеспечение политической приверженности со стороны руководителей и организаторов здравоохранения и предоставление адекватной управленческой поддержки.
- (b) Наличие основной сети соответствующих специализированных клинических и лабораторных служб, которые можно расширять в соответствии с потребностями.
- (c) Интеграция подходов по профилактике и оказанию помощи при врожденных пороках в деятельность структур первичной медико-санитарной помощи, с особым вниманием к службам охраны здоровья матерей и детей.
- (d) Базовое обучение и повышение квалификации медицинских работников, особенно на уровне первичной медико-санитарной помощи.
- (e) Организация санитарно-просветительных программ для населения в целом, а также для установленных групп высокого риска.
- (f) Разработка и внедрение эффективных механизмов, способствующих созданию общественных организаций в поддержку пациентов и родителей, и сотрудничество с ними в оказании помощи пациентам с врожденными пороками и их семьям.
- (g) Определение этических, правовых, религиозных и культуральных аспектов, имеющих отношение к организации надлежащих услуг для местного населения.
- (h) Внедрение и мониторинг программ скрининга населения, таких как сплошное обследование новорожденных, обследование лиц, вступающих в брак и планирующих иметь детей, а также скрининг во время беременности.

(i) Создание рациональных систем эпиднадзора по врожденным порокам.¹

23. Имеется необходимость в техническом руководстве по вопросам создания и укрепления национальных программ контроля врожденных пороков. Нижеперечисленные действия являются приоритетными для международного сообщества:

(a) Достичь согласования в отношении имеющихся в настоящее время различных мнений о бремени экологических и наследственных врожденных пороков, используя материалы экспертных обзоров имеющихся данных в рамках пересмотра МКБ-10, и рассмотреть возможности расширения номенклатуры данных состояний за пределы тех групп, которые в настоящее время включены в классификацию врожденных аномалий.

(b) Содействовать формированию законодательства и принятию мер общественного здравоохранения, направленных на то, чтобы свести к минимуму воздействие потенциально тератогенных инфекций, химических веществ и других экологических факторов риска на население, и особенно на беременных женщин.

(c) Организовывать предоставление эффективных услуг на уровне местных сообществ и оказывать поддержку интеграции профилактики и оказания помощи при врожденных пороках в программы охраны здоровья матерей и детей. Поддерживать работу по предоставлению в распоряжение министерств здравоохранения систематической оценки потребностей и расходов и оказывать содействие в выборе приоритетов.

(d) Выявлять модели успешной практики, применимые для стран с низким и средним уровнями доходов.

(e) Стимулировать и поддерживать международный обмен информации о проводимых программах профилактики и оказания помощи при врожденных пороках, с особым вниманием к развитию общих подходов, в частности оптимизации инструментов по обеспечению информации, обучению, экономическому анализу и эпиднадзору. Содействовать внедрению информационных технологий, с учетом их потенциала для повышения уровня экономической эффективности.

ДЕЙСТВИЯ ИСПОЛНИТЕЛЬНОГО КОМИТЕТА

24. Комитету предлагается принять доклад к сведению, оказывать дальнейшее руководство и рассмотреть проект резолюции, содержащийся в документе EB126/10 Add.1, в том числе решить вопрос о том, следует ли рекомендовать такую резолюцию для принятия Шестьдесят третьей сессией Всемирной ассамблеи здравоохранения.

¹ Поддержка в этом отношении может быть получена путем сотрудничества с существующими системами эпиднадзора за врожденными пороками, в частности с такими, как: Международный информационный центр по эпиднадзору и исследованиям врожденных пороков (ICBDSR), который включает систему ECLAMC (Латиноамериканское сотрудничество по исследованиям врожденных пороков); действующая при поддержке ВОЗ База данных по черепно-лицевым порокам развития; система EUROCAT (Европейская система регистрации врожденных пороков).

ПРИЛОЖЕНИЕ

ВМЕШАТЕЛЬСТВА ПО ПРОФИЛАКТИКЕ И ЛЕЧЕНИЮ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ		
Предконцепционная помощь	Помощь во время беременности	Помощь новорожденным и детям более старшего возраста
<p>Планирование семьи</p> <ul style="list-style-type: none"> • Ознакомление женщин с принципом репродуктивного выбора • Снижение общего числа детей, рождаемых с пороками развития • Снижение доли матерей старших возрастных групп, что сокращает распространенность врожденных аутосомных трисомий, в частности синдрома Дауна • Предоставление женщинам с большими детьми возможности в последующем больше не иметь детей <p>Предконцепционный скрининг и консультирование</p> <ul style="list-style-type: none"> • Использование данных семейного анамнеза, собранных в рамках первичной медико-санитарной помощи, для выявления лиц, подверженных риску рождения детей с пороками развития • Скрининг носителей на наиболее распространенные рецессивные аномалии (талассемия и серповидно-клеточные нарушения) <p>Оптимизация питания женщин в период перед началом и в течение всей беременности</p> <ul style="list-style-type: none"> • Содействовать применению пищевой соли с добавлением йода в целях профилактики йододефицитных расстройств • Содействовать мерам по обогащению основных продуктов питания фолиевой кислотой, а также применению дополнительных поливитаминов, содержащих фолиевую кислоту, в целях профилактики дефектов нервной трубки и других аномалий развития • Избегать употребления алкоголя, табака и кокаина 	<p>Пренатальный скрининг по следующим аспектам:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Статус по резус-фактору • Сифилис • Выявление, с использованием данных семейного анамнеза, лиц с риском рождения детей с врожденными пороками • Синдром Дауна: старший возраст матери; исследование сыворотки крови матери; раннее ультразвуковое сканирование • Дефекты нервной трубки: исследование сыворотки крови матери • Значительные аномалии развития: ультразвуковое сканирование на предмет выявления пороков развития плода (при сроке беременности 18 недель и более) • Скрининг носителей на наиболее распространенные рецессивные аномалии (талассемия и серповидно-клеточные нарушения) <p>Пренатальная диагностика</p> <ul style="list-style-type: none"> • Ультразвук • Амниоцентез • Биопсия ворсин хориона <p>Пренатальное лечение плода</p> <ul style="list-style-type: none"> • При сифилисе • Внутриматочная трансфузия при анемии плода при отрицательном резус-факторе 	<p>Клиническое обследование новорожденных</p> <ul style="list-style-type: none"> • Клиническое обследование всех новорожденных силами обученных сотрудников на предмет выявления врожденных пороков <p>Скрининг новорожденных</p> <ul style="list-style-type: none"> • Врожденный гипотиреоз • Фенилкетонурия • Кистозный фиброз • другие нарушения, в зависимости от потребностей и условий стран <p>Консервативное лечение</p> <p>Примеры:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Желтуха новорожденных вследствие дефицита глюкозо-6-фосфатазы и при резус-несовместимости • Лечение и уход за детьми с нарушениями системы крови, такими как серповидно-клеточные нарушения, талассемия и др. • Лечение некоторых врожденных нарушений обмена веществ • Оказание помощи детям с кистозным фиброзом <p>Хирургические методы</p> <p>Примеры – хирургическая коррекция следующих видов пороков:</p> <ul style="list-style-type: none"> • простые формы врожденных пороков сердца • расщелина губы и неба • косолопость • врожденные катаракты <p>Реабилитация и паллиативная помощь</p> <p>По показаниям</p>

- Обеспечивать полноценный общий рацион питания (белки, калории, железо)

Предупреждать и лечить инфекции, вызывающие пороки развития, перед началом и в течение всего периода беременности

- Сифилис
- Краснуха (67 стран не имеют национальных программ иммунизации против краснухи)

Совершенствовать методы предконцепционной охраны здоровья матерей и оказания лечебной помощи

- при инсулинозависимом диабете
- женщинам, получающим лечение по поводу эпилепсии
- женщинам, принимающим варфарин

= = =