



Врожденные пороки

Доклад Секретариата

1. Цель настоящего доклада заключается в том, чтобы проинформировать участников дискуссии о врожденных пороках и врожденных нарушениях, учитывая их значение в качестве причины мертворождений и неонатальной смертности. В соответствии с Международной классификацией болезней десятого пересмотра (МКБ-10), врожденные аномалии включают врожденные пороки развития, уродства и хромосомные нарушения, но не включают врожденное нарушение обмена веществ. Ежегодно более 7,9 млн. детей - 6% общего числа новорожденных в мире - рождаются с серьезными врожденными нарушениями, вызванными генетическими или экологическими причинами. Наиболее распространенными серьезными врожденными нарушениями являются врожденные пороки сердца, нарушения медуллярной трубки и синдром Дауна. Гемоглобинопатии (включая талассемию и серповидно-клеточную анемию) и недостаточность глюкозы-6-фосфат-дегидрогеназы, которые не включены в определение врожденных аномалий, данное в МКБ-10, составляют 6% всех врожденных нарушений. Кроме того, гемолитическая болезнь новорожденных, вызываемая резус-несовместимостью, предупреждаемое и относительно частое нарушение, не включена в определение врожденных аномалий, данное в МКБ-10. Расширенное определение включает нарушения структуры или функции, в том числе метаболизм, которые присутствуют с рождения, но независимо от того, какое используется определение, существует срочная необходимость профилактики и лечения серьезных врожденных нарушений. Они могут угрожать жизни, вызывать длительную инвалидность или и то и другое, а также оказывать негативное воздействие на отдельных лиц, семьи, системы оказания медико-санитарной помощи и страны.

ВРОЖДЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ И ГЛОБАЛЬНАЯ СМЕРТНОСТЬ НОВОРОЖДЕННЫХ И ДЕТЕЙ РАННЕГО ВОЗРАСТА

2. Ежегодно по-прежнему умирают около девяти миллионов детей. Около 37% этих случаев смерти происходят в течение первых 28 дней жизни. В глобальных масштабах наиболее распространенными причинами неонатальной смертности являются инфекции, преждевременные роды и асфиксия. Наиболее распространенными причинами смерти в возрасте от одного месяца до пяти лет являются пневмония, диарея, малярия, корь и ВИЧ-инфекция, а также недостаточность питания, которые вызывают приблизительно 35% всех случаев смерти среди детей в возрасте до пяти лет.

В странах, где коэффициент смертности детей в возрасте до пяти лет относительно низок (например, <30 на 1000 живорожденных), на неонатальную смертность может приходиться более 60% всей детской смертности. Более того, изменяется распределение причин младенческой смертности и смертности детей в возрасте 1-59 месяцев по мере понижения коэффициентов детской смертности, в результате чего такие состояния, как врожденные нарушения, увечья и хронические болезни, приобретают гораздо более важное значение в качестве причин детской смертности, чем инфекции и асфиксия.

3. В соответствии со *Всемирной статистикой здравоохранения, 2008 г.*¹, около 260 000 случаев младенческой смертности во всем мире вызваны врожденными нарушениями. Эта цифра представляет около 7% всех случаев младенческой смерти, но колеблется от 5% в Регионе Юго-Восточной Азии до более 25% в Европейском Регионе. Имеющиеся данные свидетельствуют о значительном варьировании между странами: от 4% (Бангладеш, Экваториальная Гвинея, Эфиопия, Либерия, Мали и Сьерра-Леоне) и приблизительно 8% в Китае до 38% и более (Бахрейн, Кипр, Ирландия, Кувейт, Катар и Сирийская Арабская Республика). Эти данные в процентах, по всей видимости, занижены, поскольку они опираются на данные вербальных паталогоанатомических исследований, что таким образом ведет к некоторым вероятным ошибкам в классификации случаев смерти, вызываемых такими врожденными нарушениями, как врожденные пороки сердца. Эти вместе взятые цифры указывают в плане достижения Целей тысячелетия в области развития, а именно Цели 4, на сокращение на две трети в период с 1990 по 2015 год коэффициента смертности детей в возрасте до пяти лет, а также на необходимость уменьшения коэффициента врожденных аномалий. Борьба с врожденными нарушениями приобретает более высокий приоритет в странах и ситуациях с относительно низкими коэффициентами смертности детей в возрасте до пяти лет, где 10% или более всех случаев детской смертности предположительно вызывается врожденными аномалиями. Врожденные аномалии также являются основной причиной внутриутробной смерти и возрастающей причиной младенческой смертности в странах, осуществляющих эпидемиологический переход (например, Китай). Хотя врожденные аномалии составляют более низкий процент младенческой смертности и смертности детей в возрасте 1-59 месяцев в странах со средними и низкими доходами, чем в самых богатых странах, более 95% всех случаев детской смертности, вызываемых врожденными аномалиями, происходят в этих ситуациях, что указывает на то, что врожденные аномалии затрагивают все страны и представляют собой значительную проблему общественного здравоохранения на глобальном уровне.

¹ *Всемирная статистка здравоохранения, 2008 г.* Всемирная организация здравоохранения, Женева, 2008 г.

ПРОФИЛАКТИКА

4. Многообразие причин и детерминантов врожденных нарушений требует ряд подходов к профилактике и ведению, некоторые из которых поднимают этические и социальные проблемы. Средства профилактики врожденных нарушений включают:

- предоставление услуг в области планирования семьи и других услуг в области репродуктивного здоровья, таких как профилактика и лечения вертикально передаваемых инфекций (например, сифилиса)
- диетологические вмешательства, такие как обогащение йодом, в целях предупреждения врожденного гипотиреоза и добавление фолиевой кислоты или осуществление программ по обогащению питания для предупреждения нарушений медуллярной трубки (ориентированного на всех женщин детородного возраста)
- плановую иммунизацию по предупреждению краснухи и ветряной оспы
- медико-санитарное просвещение населения и проведение кампаний по медико-санитарному просвещению, ориентированных на женщин детородного возраста, в отношении опасности употребления алкоголя и потребления лекарственных средств с потенциально возможными тератогенными побочными явлениями на ранней стадии беременности
- предоставление населению генетических услуг в рамках системы первичной медико-санитарной помощи
- эпиднадзор за врожденными нарушениями.

ПРЕКОНЦЕПЦИОННОЕ И ПРЕНАТАЛЬНОЕ ОБСЛЕДОВАНИЕ И ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ

5. Преконцепционная помощь (например, надлежащее лечение диабета и других хронических болезней, включая ожирение, и медико-санитарное просвещение в отношении рисков, связанных с кровосмешением), лечение конкретных предупреждаемых болезней (например, врожденная гиперплазия надпочечников) и многие из рекомендуемых в настоящее время вмешательств по борьбе с врожденными нарушениями составляют неотъемлемую часть всеобъемлющих программ по охране здоровья матери и ребенка. Таким образом, борьба с врожденными нарушениями требует не разработки новых программ, а улучшения координации существующих действий и программ, таких как введение фолиевой кислоты в процесс обогащения питательными микроэлементами основных продуктов питания, применение двухвалентной вакцины против краснухи/кори в процессе плановой иммунизации и исследование материнской сыворотки во время дородового наблюдения. Такая интеграция требует затраты времени и усилий, но существенно повышает потенциальные возможности специалистов здравоохранения.

6. Генетическое консультирование должно предшествовать добрачному обследованию и пренатальной диагностике врожденных нарушений, и оно должно обеспечивать супружеские пары с повышенным риском информацией в отношении ожидаемых репродуктивных результатов и имеющихся вариантов ведения в период их беременности. Пренатальная диагностика ориентирована на выявление в плоде врожденных нарушений, вызываемых хромосомными аномалиями, отдельными нарушениями ген, многофакторными нарушениями и экологическими детерминантами. Конкретные показания в отношении пренатальной диагностики касаются каждой из этих категорий. Наиболее распространенным является преклонный материнский возраст, а другими распространенными показаниями являются семейный анамнез генетического нарушения, конкретные этнические группы и группы населения, в которых наблюдается повышенный риск, и тератогенное воздействие. Процедуры пренатального выявления врожденных нарушений обычно осуществляются последовательно, начиная с неинвазивного обследования с последующим постепенным переходом к более инвазивной диагностической методике в случаях с обнаруженными отклонениями.

7. Методы минимального инвазивного обследования, которые имеются в настоящее время, предусматривают измерение нескольких метаболитов в материнской сыворотке. Аномальные уровни биохимических маркеров также связаны с внутриутробными структурными нарушениями, такими как синдром Дауна, нарушения медуллярной трубки и открытые нарушения вентральной стенки. Коэффициент обнаружения врожденных нарушений в первом триместре посредством биохимического обследования улучшается, когда он проводится вместе с ультрасонографическим обследованием шейной прозрачности и с другими ультрасонографическими оценками.

8. Ультрасонография используется в качестве инструмента пренатального обследования в первом триместре (11-13 недель) для выявления внутриутробных хромосомных аномалий и основных структурных нарушений, а во втором триместре (18-21 неделя) для выявления структурных внутриутробных аномалий. Оценка шейной прозрачности в триместре 11-13 недель может выявить 75% случаев трисомии, а в случае одновременного применения с другими мерами, такими как биохимические реакции и визуализация части полости носа, коэффициент обнаружения может достичь 95%. Специальное сканирование аномалий в период 18-21 недели имеет очень высокие коэффициенты обнаружения нарушений медуллярной трубки (открытая расщелина позвоночника, анэнцефалия, энцефалоцеле) и некоторых других врожденных аномалий (например, гастрошизис, почечная агенезия и дисплазия скелета). Коэффициент обнаружения врожденных пороков сердца и других экстракардиальных аномалий варьируется, но улучшается по мере накопления опыта и доступности новой технологии.

9. Более инвазивная пренатальная диагностическая методика основана на выборочном наблюдении, культивировании и кариотипировании, а также на анализе ДНК или метаболических испытаниях эмбрионов (предимплантационная диагностика), клеток ворсинчатого хориона, сложенных клеток плода в амниотической жидкости, крови плода и ткани плода; эти испытания проводятся лишь в ограниченном числе центров. Данные методы связаны с повышением риска самопроизвольного аборта

(1% для амниоцентеза и биопсии ворсин хориона). Осуществление программ по пренатальному обследованию и диагностике в значительной степени способствовало повышению вероятности для супружеских пар повышенного риска иметь здоровых детей.

10. Будущие диагностические разработки включают сочетание различных мер, таких как биохимическое обследование и ультрасонография, а также внедрение в клиническую практику новых биологических маркеров и методики анализа ДНК, включая анализ бесклеточных ДНК и РНК. Ожидается, что эти успехи постепенно приведут к сокращению применения инвазивной диагностической методики с заменой ее минимально инвазивными или неинвазивными процедурами.

ВЫЯВЛЕНИЕ, ЛЕЧЕНИЕ И УХОД

11. Выявление и лечение врожденных нарушений можно усовершенствовать путем применения пренатального обследования в целях обнаружения врожденных нарушений (в частности, ультрасонографического обследования) и программ по неонатальному обследованию (физическое обследование всех новорожденных, обследование в целях обнаружения врожденного гипотиреоза, фенилкетонурии, серповидно-клеточной болезни и недостаточности глюкозы-6-фосфат-дегидрогеназы), а также подготовки провайдеров первичной медико-санитарной помощи по диагностике и надлежащему направлению к врачу-специалисту для лечения детей грудного возраста с врожденными нарушениями. Варианты лечения включают внутриутробную терапию и постнатальную хирургическую коррекцию; их изучение и оценка производятся в небольшом числе выбранных центров для ряда состояний (например, врожденной диафрагмальной грыжи, врожденного порока сердца, миеломенингоцеле и синдрома трансфузии между двумя близнецами). Надлежащее лечение и уход также необходимы для больных с нарушениями, которые проявляются после неонатального периода, и включают раннее выявление и лечение физических, психических, умственных и сенсорных нарушений, а также необходим доступ к медико-санитарным услугам и услугам в области реабилитации с целью поддержки участия и включения в данный процесс пораженных болезнью детей.

ПОТЕНЦИАЛЬНЫЕ ДЕЙСТВИЯ

12. Было определено несколько видов действий на страновом уровне, которые будут способствовать улучшению профилактики и ведения врожденных нарушений:

- улучшение работы служб по оказанию медико-санитарной помощи матерям, начиная с прекоцепционной подготовки
- укрепление служб планирования семьи и репродуктивного здоровья
- осуществление или увеличение охвата такими конкретными профилактическими мерами, как иодизация соли, обогащение фолиевой кислотой или добавление фолиевой кислоты в питание женщин детородного

возраста, всеобщая вакцинация против кори, эпидемического паротита и краснухи, осуществление программ по медико-санитарному просвещению, обследование женщин детородного возраста и беременных женщин на предмет употребления ими алкоголя, меры по борьбе с опасным и вредным употреблением алкоголя и применение соответствующего законодательства для сокращения потребления табака и вредного употребления алкоголя

- осуществление программ по медико-санитарному просвещению как всего населения, так и групп повышенного риска
- укрепление системы пренатального обследования для обнаружения врожденных нарушений одновременно с эффективным информированием и консультированием, включая информирование о жизни в состоянии нетрудоспособности
- осуществление неонатального обследования и подготовки провайдеров первичной медико-санитарной помощи в области выявления генетического риска, а также ведения и диагностики, надлежащего направления на лечение детей грудного возраста с врожденными нарушениями
- улучшение услуг в области лечения, оказание медицинской помощи, хирургического лечения и всеобъемлющей реабилитации
- содействие в создании и расширении организаций "родители-больные" в поддержку программ по оказанию медико-санитарной помощи и профилактике
- создание генетических служб среди населения в рамках системы первичной медико-санитарной помощи
- создание системы эпиднадзора за врожденными нарушениями.

13. Были определены несколько видов действий, которые будут способствовать улучшению профилактики и ведения врожденных нарушений в случае их осуществления на международном уровне:

- содействие в сборе данных о глобальном бремени смертности и инвалидности, вызываемых врожденными нарушениями. (Работа в этой области продолжается и будет ориентирована на показатели заболеваемости и варианты ведения тяжелых случаев заболевания матерей и новорожденных в 25 странах, 420 медицинских учреждениях и в 350 000 случаях беременности.)
- пересмотр МКБ-10 для расширения групп врожденной патологии, включенных в эту классификацию
- содействие в укреплении служб по оказанию медико-санитарной помощи и профилактики в странах с низкими доходами

- содействие в области синергии и предотвращение дублирования деятельности посредством предоставления информации
- создание центров подготовки в области ультразвукографии и других диагностических процедур
- пропагандирование значения профилактики врожденных нарушений, а также стимулирования и координации научных исследований в области эффективных с точки зрения затрат подходов и вмешательств по их профилактике и борьбе с ними.

ДЕЙСТВИЯ ИСПОЛНИТЕЛЬНОГО КОМИТЕТА

14. Исполкому предлагается принять к сведению данный доклад и обеспечить дальнейшее руководство.

= = =