

УДК 575.1: 616 — 056.7 — 053.2: 616 — 001.28

**СТРУКТУРА ВРОДЖЕНИХ АНОМАЛІЙ
РОЗВИТКУ ТА СПАДКОВИХ ЗАХВОРЮВАНЬ
У ДІТЕЙ, ЯКІ ЛІКУВАЛИСЯ У ВІДДІЛЕННІ
ВРОДЖЕНОЇ ТА СПАДКОВОЇ ПАТОЛОГІЇ
ДУ “НАУКОВИЙ ЦЕНТР РАДІАЦІЙНОЇ
МЕДИЦИННИ НАМН УКРАЇНИ”**

Є. І. Степанова, О. С. Леонович, В. І. Колос

ДУ “Національний науковий центр радіаційної медицини НАМН України”, м. Київ

Ключові слова: діти, Чорнобильська катастрофа, вроджені аномалії, спадкові захворювання.

В результаті Чорнобильської катастрофи сотні тисяч осіб репродуктивного віку зазнали впливу іонізуючого випромінювання у широкому діапазоні доз. У післяаварійний період у них народилось понад 600 тис. дітей.

Проте питання щодо генетичних наслідків опромінювання батьків для їх нащадків залишається дискусійним. В роботах деяких авторів вказується на підвищення частоти певних форм вроджених вад [1, 2, 3] та морфогенетичних варіантів з множинними малими аномаліями розвитку [4], збільшення частоти хромосомних aberracij [5, 6], та мутацій у міні- та мікросотелітної фракціях ДНК у цього контингенту дітей [7, 8]. Інші дослідники таких ефектів не спостерігали [9]. Не відмічено росту генетичної патології у дітей, які народились від осіб, опромінених внаслідок вибуху атомної бомби у Хіросімі та Нагасакі [10].

Для покращення якості надання медичної допомоги постраждалим контингентам дітей, які мають вроджені аномалії розвитку (ВАР) та спадкові захворювання, а також для вирішення дискусійних проблем, пов’язаних з генетичним ефектами Чорнобильської катастрофи, в 1999 році вперше в Україні у клініці ДУ “ННЦРМ АМН України” було створене відділення вродженої та спадкової патології (ВтаСП).

Мета дослідження — проаналізувати показники роботи та визначити структуру вроджених аномалій розвитку й спадкових захворювань у народжених від опромінених батьків дітей, які були направлені для уточнення діагнозу та лікування у відділення ВтаСП клініки ДУ “ННЦРМ АМН України”.

Матеріали та методи дослідження. Статистичні показники роботи відділення ВтаСП з 2000 по 2010 роки та 3450 історій хвороб дітей, які перебували на стаціонарному обстеженні та лікуванні за цей період.

Статистичну обробку результатів проведено за допомогою пакету прикладних програм до персонального комп’ютеру.

Результати дослідження та їх обговорення. Відділення ВтаСП розраховано на 20 ліжок. У його задачі входить:

- обстеження, діагностика та диференційна діагностика хворих з вродженою та спадковою патологією, підозра на яку виявлена на первинних етапах диспансеризації постраждалого дитячого населення, а також при обстеженні дітей у медичних установах II та III рівнів акредитації;
- кваліфікована терапія хворих з вродженою та спадковою патологією, лікування супутньої патології;
- комплексне обстеження дітей, направлених для уточнення діагнозу спеціалізованими дитячими ЛКК по встановленню причинного зв’язку захворювання з аварією на ЧАЕС;
- впровадження нових методів діагностики, лікування та профілактики вродженої та спадкової патології;
- проведення санітарно–просвітницької роботи з дітьми та їх батьками.

При обстеженні хворих, які надходять у відділення, застосовуються методи загально клінічного, лабораторного, інструментального та рентгенологічного обстеження. Проводиться клініко – генетичні, цитогенетичні та молекулярно–генетичні дослідження.

За час існування відділення обстежено та проліковано 3450 хворих з вродженими аномаліями розвитку, спадковими хворобами, імунодефіцитними станами та мультифакторіальною патологією, де суттєву роль відіграє спадкова компонента.

З таблиці 1 видно, що відділення протягом всього часу свого існування стабільно має високі показники роботи. План ліжко–дня виконується. Середнє перебування хворого на ліжку та середній час роботи ліжка протягом року відповідає середнім нормативним показникам.

Розподіл пацієнтів за групами спостереження наведено у таблиці 2.

За даними таблиці 2 серед пацієнтів, які перебували на обстеженні та лікуванні у відділенні, майже половину – 46,4% склали діти, які народилися та постійно проживали на радіоактивно забруднених територіях; 29,3% – діти, які народились від ліквідаторів наслідків Чорнобильської катастрофи, та 20,3% – діти, які народились від осіб,

ПРОБЛЕМИ РАДІАЦІЙНОЇ МЕДИЦИННИ ТА РАДІОБІОЛОГІЇ. Випуск 16

Таблиця 1. Показники роботи відділення вродженої та спадкової патології за 2000–2010 роки

| Рік | Кількість хворих | % виконання плану | Обіг ліжка | Середнє перебування хворого | Середній час роботи ліжка |
|------|------------------|-------------------|------------|-----------------------------|---------------------------|
| 2000 | 262 | 95,6 | 13,0 | 20,7 | 269,3 |
| 2001 | 320 | 100,1 | 16,0 | 20,0 | 320,2 |
| 2002 | 336 | 102,2 | 16,7 | 18,9 | 316,9 |
| 2003 | 335 | 100,8 | 16,5 | 18,9 | 312,5 |
| 2004 | 307 | 104,1 | 15,5 | 18,6 | 293,5 |
| 2005 | 316 | 100,8 | 15,6 | 18,1 | 282,2 |
| 2006 | 274 | 94,5 | 13,9 | 19,1 | 264,7 |
| 2007 | 321 | 104,9 | 15,8 | 18,6 | 293,7 |
| 2008 | 318 | 105,2 | 15,9 | 18,6 | 294,6 |
| 2009 | 318 | 109,4 | 18,2 | 16,8 | 306,2 |
| 2010 | 343 | 116,6 | 17,0 | 19,2 | 326,4 |

Таблиця 2. Розподіл дітей, які перебували у відділенні вродженої та спадкової патології, за групами спостереження

| Група нагляду | Кількість хворих | |
|--|------------------|----------|
| | абсолютна | відсоток |
| Діти ліквідаторів | 1011 | 29,3 |
| Діти евакуйованих | 700 | 20,3 |
| Діти — мешканці радіоактивно забруднених територій | 1600 | 46,4 |
| Діти, опромінені внутрішньоутробно | 49 | 1,4 |
| Інші | 90 | 2,6 |
| Усього | 3450 | 100 |

евакуйованих із м. Прип'ять та 30-км зони. Внутрішньоутробно опромінені діти склали 1,4% та інші — 2,6%.

Аналіз показав, що серед обстежених та пролікованих дітей у 1515 було виявлено вроджені аномалії розвитку (43,91%), у 910 дітей діагностовано спадкові хвороби (26,37%), у 715 дітей — імунодефіцитні стани (20,72%) та у 310 дітей — мультифакторіальна патологія, де суттєву роль відіграє генетична компонента (8,91%) (рис. 1).

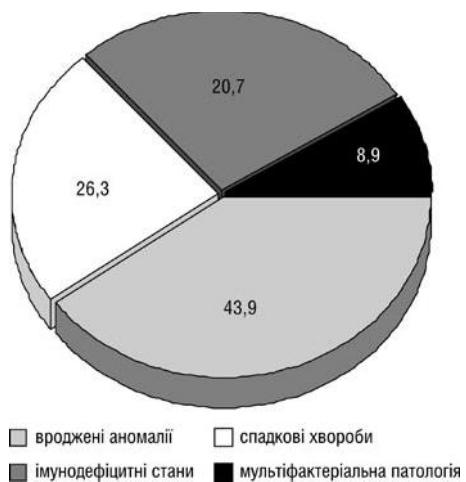


Рис. 1. Розподіл дітей, які перебували у відділенні вродженої та спадкової патології, за формами патології

Аналіз структури вроджених аномалій розвитку, проведений згідно до МКХ-10 [10, 11], показав, що перше місце посідали ВАР сечової системи — 1055 дітей (69,64%), друге — кістково-м'язової 128 дітей (8,45%), третє — органів травлення — 114 дітей (7,52%), четверте — системи кровообігу — 90 дітей (5,94%), п'яте — нервової системи — 85 дітей (5,61%), шосте — органів дихання — 23 дитини (1,52%), сьоме — вуха, ока, обличчя та шиї — 13 дітей (0,86%) і восьме — щілина губи та піднебіння — 7 дітей (0,46%) (таблиця 3).

Як видно з таблиці 3, серед хворих з вродженими аномалі-

Таблиця 3. Структура вроджених аномалій розвитку у дітей, які перебували у відділені вродженої та спадкової патології

| Назва системи (органу), в якій локалізується ВАР | XVII клас хвороб та його деталізація за МКХ — 10 | Кількість хворих | |
|--|--|------------------|----------|
| | | абсолютна | відсоток |
| — нервова система | Q00–Q07 | 85 | 5,61 |
| — ока, вуха, обличчя та шиї | Q 10–18 | 13 | 0,86 |
| — система кровообігу | Q20–Q28 | 90 | 5,94 |
| — органи дихання | Q30–Q34 | 23 | 1,52 |
| — щілина губи та щілина піднебіння | Q35–37 | 7 | 0,46 |
| — органи травлення | Q38–Q45 | 114 | 7,52 |
| — сечова система | Q60–Q64 | 1055 | 69,64 |
| — кістково-м'язова система | Q65–Q79 | 128 | 8,45 |

ями розвитку переважали діти з ВАР сечової системи, що обумовлено селективним добором, пов'язаним з науковою тематикою.

Згідно МКХ — 10, спадкова патологія, на відміну від ВАР, класифікується не тільки в межах XVII класу, але й визначається за окремими рубриками III — XIV класів хвороб [10, 11].

Серед спадкових захворювань, які були діагностовані у 910 дітей, найбільш часто спостерігалася спадкова патологія обміну речовин — 598 хворих (65,71%). Друге місце за частотою посідали спадкові хвороби сполучної тканини — 126 хворих (13,85%); третє — кістково-м'язової системи — 82 хворих (9,01%); четверте — нервової системи — 46 хворих (5,05%); п'яте — факоматози — 21 хворий (2,31%), шосте — хромосомні хвороби — 13 хворих (1,43%). В поодиноких випадках спостерігалася спадкова патологія інших органів та систем. Загалом таких хворих було 24 (2,64%).

Серед 715 дітей, госпіталізованих з приводу імунодефіцитних станів, їх спадковий характер встановлено у 19,3% випадків. Ця спадкова патологія була представлена переважно селективним дефіцитом імуноглобулінів класу А. У всіх інших випадках імунодефіцитні стани виникали на тлі основного патологічного процесу, тобто були вторинними.

У 310 дітей (2,7%) діагностовано мультифакторіальні хвороби переважно органів травлення, нервової та сечової системи.

Висновки

1. Відділення вродженої та спадкової патології за 10-річний період свого існування (з 2000 по 2010 рр.) характеризується стабільно високими показниками роботи.

2. Встановлено, що у структурі патології, з якою були госпіталізовані діти, народжені від опромінених батьків, переважали вроджені аномалії розвитку — 43,9% та спадкові хвороби — 26,3%.

3. Імунодефіцитні стани складали 20,7%. При цьому серед 715 дітей з імунодефіцитними станами у 138 дітей (19,3%) визначено їх спадковий характер.

4. Діти з мультифакторіальними хворобами (переважно органів травлення, нервової та сечової систем) складали лише 2,7% випадків.

5. Аналіз результатів роботи свідчить про необхідність та доцільність існування відділення вродженої та спадкової патології в структурі клініки ДУ “ННЦРМ НАМН України”.

ЛІТЕРАТУРА

1. Генетические последствия Чернобыльской аварии у детей, родившихся у облученных родителей [Текст] / Е. И. Степанова [и др.] // Проблеми екологічної та

ПРОБЛЕМИ РАДІАЦІЙНОЇ МЕДИЦИНІ ТА РАДІОБІОЛОГІЇ. Випуск 16

- медичної генетики і клінічної імунології: Збірник наукових праць. — К.: [б. в.], 2004. — Вип. 7. (60). — С. 312–320.
2. Wertelecki, W. Malformations in Chernobyl-impacted region [Text] / W. Wertelecki // Pediatrics. — 2010. — Vol. 125, № 4. — P. 836–843.
3. Генофонд і здоров'я: іонізуюча радіація [Текст] / A. M. Сердюк [та ін.]. — К.: [б. в.], 2011. — 190 с.
4. Леонович, О.С. Фенотипові особливості дітей, народжених від осіб, опромінених у дитячому віці [Текст] / О.С. Леонович // Проблеми радіаційної медицини та радіобіології: Збірник наукових праць. — К.: ДІА, 2010. — Вип. 15. — С. 381–385.
5. Клиническая и цитогенетическая характеристика детей, родившихся от отцов — участников ликвидации Чернобыльской аварии, перенесших острую лучевую болезнь [Текст] / Е. И. Степанова [и др.] // Педиатрия. — 1996. — № 1. — С. 63–65.
6. Цитогенетические эффекты у детей при разных условиях воздействия малых доз ионизирующей радиации [Текст] / В. В. Настюкова, Е. И. Степанова, В. И. Глазко // Цитология и генетика. — 2002. — № 6. — С. 38–45.
7. Human minisatellite mutation rate after the Chernobyl accident [Text] / Y. E. Dubrova [et all.] // Nature. — 1996. — Vol. 380, N 3. — P. 683–686.
8. Very high mutation rate in offspring of Chernobyl accident liquidators [Text] / H. Sh. Weinberg [et all.] // Proc. R. Soc. Land. — 2001. — Vol. 268. — P. 1001–1005.
9. Изучение врожденных морфогенетических вариантов у детей [Текст] / Н. П. Бочков [и др.] // Гигиена и санитария. — 1994. — № 3. — С. 53–55.
10. Neel, J.V. The Genetic Effects of Ionizing Radiation on Humans. A presentation read at “Chernobyl: Implications of a Decade” held at the IX International Congress of Human Genetics, August 24. 1996 [Електронний ресурс] Режим доступу: <http://ibis-birth-defects.org/start/neelppr.htm>.
11. Міжнародна статистична класифікація хвороб та споріднених проблем охорони здоров'я [Текст] / За ред. Н. В. Гармаш, В. М. Карпелюк. — К.: Здоров'я, 1998. — Т. 1 (частина 1). — 685 с.
12. Міжнародна статистична класифікація хвороб та споріднених проблем охорони здоров'я [Текст] / За ред. Н. В. Гармаш, В. М. Карпелюк. — К.: Здоров'я, 1998. — Т. 1 (частина 2). — 710 с.

СТРУКТУРА ВРОЖДЕННЫХ АНОМАЛИЙ РАЗВИТИЯ И НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ У ДЕТЕЙ, ЛЕЧИВШИХСЯ В ОТДЕЛЕНИИ ВРОЖДЕННОЙ И НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ГУ “НАУЧНЫЙ ЦЕНТР РАДИАЦИОННОЙ МЕДИЦИНЫ НАМН УКРАИНЫ”

Е. И. Степанова, А. С. Леонович, В. И. Колос

ГУ “Національний Науковий центр радіаційної медицини
НАМН України”, г. Київ, Україна

Проанализированы статистические показатели работы за десятилетний период (с 2000 по 2010 гг) и определена структура патологии, с которой поступали дети, рожденные от облученных родителей, в отделение врожденной и наследственной патологии клиники ГУ“НЦРМ НАМН Украины”. Показано, что отделение ВинП характеризуется стабильно высокими показателями работы. Отмечено, что в структуре патологии, с которой были госпитализированы дети, рожденные от облученных родителей, преобладали врожденные аномалии развития — 43,9% и наследственные болезни — 26,3%. Иммунодефицитные состояния составляли 20,7%. При этом среди 715 детей с иммунодефицитными состояниями у 138 из них

ПРОБЛЕМИ РАДІАЦІЙНОЇ МЕДИЦИНІ ТА РАДІОБІОЛОГІЇ. Випуск 16

(19,3%) установлен их наследственный характер. Мультифакториальные болезни (преимущественно органов пищеварения, нервной и мочевидительной систем) диагностированы в 2,7% случаев. Таким образом, результаты анализа свидетельствуют о необходимости и целесообразности организации отделения врожденной и наследственной патологии в структуре клиники ГУ “НЦРМ НАМН Украины”.

Ключевые слова: дети, Чернобыльская катастрофа, врожденные аномалии, наследственные заболевания.

**STRUCTURE OF CONGENITAL ANOMALIES AND HEREDITARY
DISEASES IN CHILDREN TREATED IN THE DEPARTMENT
CONGENITAL AND INHERITED PATHOLOGY,
SI “RESEARCH CENTER FOR RADIATION MEDICINE,
NAMS OF UKRAINE”**

Ye. I. Stepanova, E. S. Leonovich, V. I. Kolos

*SI “National Research Center for Radiation Medicine,
National Academy of Medical Sciences of Ukraine” Kyiv*

Statistical indices for ten years activity (from 2000 to 2010) and the structure of pathology among the children born to exposed parents and hospitalized to the Department of Congenital and Hereditary Pathology (DCHP) were analyzed. DCHP was characterized by consistently high rates of work. Congenital anomalies of development — 43.9%, and hereditary diseases — 26.3% prevailed among hospitalized children born to exposed parents.

Immunodeficiency disorders accounted for 20.7%. Among the 715 children with immunodeficiency disorders in 138 children (19.3%) identified their hereditary nature. Multifactorial diseases mainly of the digestive, nervous and urinary systems diagnosed in 2.7% of cases. Thus the results of the analysis indicate the need and feasibility of the existence DCHP.

Key words: *children, Chornobyl accident, congenital anomalies, hereditary disease.*