

УДК 577.17

ЭПИДЕМИОЛОГИЯ ВРОЖДЕННЫХ АНОМАЛИЙ, СКАЗЫВАЮЩИХСЯ НА ЖИЗНЕСПОСОБНОСТИ ДЕТЕЙ В КУРСКОЙ ПОПУЛЯЦИИ, И ФАКТОРЫ ПОПУЛЯЦИОННОЙ СТРУКТУРЫ НАСЕЛЕНИЯ

© В.И. Евдокимов, Н.М. Судакова, Т.А. Романова, Н.А. Рудых, М.И. Чурносов

Ключевые слова: врожденные пороки развития; популяционно-генетическая структура. Выявлено значимое влияние популяционно-генетических характеристик населения на распространенность врожденных пороков развития, сказывающихся на жизнеспособности детей, в Курской области. С увеличением уровня подразделенности популяции возрастает частота врожденных аномалий развития среди новорожденных детей.

ВВЕДЕНИЕ

Врожденные пороки развития (ВПР) – это наследственно детерминированные заболевания, имеющие как значительную популяционную распространенность, так и важное медико-социальное значение. Согласно данным литературы среди всех ВПР с наследственными факторами этиологически связано 23–40 %, 50–51 % – имеют мультифакториальное происхождение, 2–5 % – обусловлено тератогенным воздействием [1]. Одним из значимых факторов, обуславливающих фенотипическое проявление патологических рецессивных мутаций в виде врожденной аномалии, является популяционно-генетическая структура населения. Априорно известно, что чем выше уровень генетической дифференциации населения (уровень инбридинга), тем чаще в этой популяции будут встречаться наследственно детерминированные заболевания с рецессивным типом наследования.

Целью нашей работы явилось изучение эпидемиологии врожденных аномалий, сказывающихся на жизнеспособности детей в курской популяции и факторов популяционной структуры населения её определяющих.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Эпидемиология врожденных пороков развития, сказывающихся на жизнеспособности детей, изучалась среди новорожденных детей в 28 сельских районах Курской области и г. Курске, ретроспективно, по данным историй развития новорожденных (форма № 097/у), протоколов патологоанатомических вскрытий (форма № 013/у) и актов судебно-медицинской экспертизы трупов (форма № У-301). Всего среди 4517 новорожденных детей ВПР были выявлены у 880. Популяционная частота определялась как отношение числа родившихся детей с ВПР к общему числу новорожденных детей за этот же период в Курской области и выражалась в промилях. Популяционная структура населения изучалась в этих же районах Курской области с использованием модели изоляции расстоянием Моле-

ко (всего проанализировано 19009 записей актов о заключении браков) [2, 3].

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЯ

При проведении эпидемиологического исследования ВПР, оказывающих влияние на жизнеспособность детей, в 28 сельских районах Курской области и г. Курске выявлено колебание частоты ВПР от 1,90 % в Касторенском районе до 8,96 % в Курском районе. В среднем распространенность ВПР, оказывающих влияние на жизнеспособность детей, в области равнялась $5,40 \pm 0,18$ %. Частота ВПР выше среднепопуляционного уровня имела место в 10 районах области (Золотухинский, Курский, Курчатовский, Львовский, Октябрьский, Поньровский, Солнцевский, Суджанский, Фатежский, Щигровский) и г. Курске. Это позволяет включить эти районы в группу территорий с высокой частотой ВПР (районы 1-й группы). Остальные районы области (18 районов) вошли в группу районов с низкой частотой ВПР (районы 2-й группы). Следует отметить общее территориальное расположение районов с высокой частотой ВПР (центральная часть Курской области) и концентрацию их вокруг промышленного центра области – г. Курска, что указывает на некоторую их общность в экологической ситуации, генетико-демографических процессах, этно-социальных показателях и т. д.

Изучение распространенности и структуры ВПР, сказывающихся на жизнеспособности детей, в группах сельских районов области и г. Курске выявило следующие особенности. Во-первых, распространенность ВПР среди жителей г. Курска ($6,38 \pm 0,34$ %) была выше, чем среди населения сельских районов ($4,91 \pm 0,21$ %) ($p < 0,001$), за счет множественных врожденных пороков развития (М ВПР) и пороков сердечно-сосудистой системы. Во-вторых, частота ВПР в сельских районах 1-й группы ($6,91 \pm 0,39$ %) была в 2 раза выше аналогичного показателя для сельских районов 2-й группы ($3,49 \pm 0,23$ %) ($p < 0,001$), но не превышала данных по г. Курску ($p > 0,05$). Высокая частота ВПР в районах 1-й группы определялась наибольшей распространен-

ностью МВПР и врожденных пороков сердечно-сосудистой системы.

Установлено, что среди мертворожденных удельный вес ВПР составлял $14,53 \pm 0,89$ %, перинатально умерших – $16,96 \pm 0,70$ %, детей, умерших до 1 года – $22,10 \pm 0,70$ %.

Среди ВПР, оказывающих влияние на жизнеспособность детей, доля множественных врожденных пороков развития составляла – $44,07 \pm 2,23$ %, пороков сердечно-сосудистой системы – $25,15 \pm 1,95$ %, аномалий развития пищеварительной системы – $10,46 \pm 1,37$ %, ВПР ц.н.с. и органов чувств – $7,65 \pm 1,19$ %, пороков мочеполовой системы – $5,23 \pm 1,00$ %, пороков дыхательной системы – $3,02 \pm 0,77$ %, пороков костно-мышечной системы и пороков лица и шеи – $2,01 \pm 0,65$ % и $1,61 \pm 0,56$ %, соответственно, прочих ВПР – $0,81 \pm 0,40$ %.

Следует отметить, что в структуре ВПР, оказывающих влияние на жизнеспособность детей, в течение первого года жизни ребенка происходили значительные изменения. Так, если среди мертворожденных детей более половины всех пороков развития (58,59 %) приходилось на множественные аномалии развития, то среди детей, умерших в течение 1 года жизни, удельный вес этих ВПР снизился до 38–39 %. Аналогичная закономерность отмечена и по порокам ц.н.с. и органов чувств, пороков дыхательной системы. Вместе с этим, с увеличением возраста гибели ребенка происходило повышение удельного веса пороков развития сердечно-сосудистой системы и аномалий развития пищеварительной системы.

Далее мы провели исследование популяционно-генетической структуры населения и оценку влияния популяционных факторов на распространенность врожденных пороков развития, сказывающихся на жизнеспособности детей. При анализе коэффициента инбридинга в районах области выявлено его колебание от 0,000011 в г. Курске до 0,000430 в Поныровском районе. Коэффициент линейного систематического давления b изменялся от 0,0127 (Большесолдатский район) до 0,0048 (Курчатовский район). Вариабельность среднеекватрического расстояния составила от 67,92 км (Фатежский район) до 139,99 км (г. Курск). Исследование распределения параметров трех характеристик модели изоляции расстоянием (δ , M_e b) по районам области показало, что среднеекватрическое расстояние меньше 60 км наблюдалось в восьми районах области, эффективное давление миграции менее 0,115 – в четырех районах области и коэффициент линейного систематического давления более 0,0080 – в тринадцати районах области. При этом лишь один из вышеперечисленных факторов встречался в семи районах области (Беловский, Дмитриевский, Золотухинский, Мантуровский, Советский, Суджанский и Хомутовский), два фактора имели место в шести районах области (Большесолдатский, Курский, Медвенский, Октябрьский, Солнцевский и Тимский) и три фактора наблюдались в двух районах области (Поныровский и Фатежский). Следует отметить общее географическое положение

большинства вышеприведенных районов (центральная часть Курской области).

С использованием корреляционного анализа установлено наличие значимых коэффициентов корреляции между распространенностью ВПР, сказывающихся на жизнеспособности детей и популяционными параметрами. С увеличением степени эндогамии районной популяции (снижение среднеекватрического расстояния между местами рождения супругов, увеличение удельного веса выходцев из одной области, повышение уровня брачной ассортативности по национальности супругов в популяции в целом и в отдельных национальных группах) распространенность изолированных врожденных пороков развития, сказывающихся на жизнеспособности детей как в целом, так и по отдельным системам органов (ВПР дыхательной, пищеварительной, костно-мышечной и др. системам) возрастала ($p < 0,05$).

Проведенный компонентный анализ подтвердил наличие значимых взаимосвязей между популяционными характеристиками и распространенностью врожденных пороков развития. Первая главная компонента, определяющая 62,6 % общей дисперсии, свидетельствует о том, что при снижении среднеекватрического расстояния между местами рождения супругов ($r = -0,528$), повышении удельного веса браков между уроженцами одной области ($r = 0,531$), уменьшении доли межнациональных браков ($r = -0,523$) распространенность изолированных ВПР, сказывающихся на жизнеспособности детей ($r = 0,408$), будет повышаться.

Таким образом, в результате проведенного исследования выявлено значимое влияние популяционно-генетических характеристик населения на распространенность врожденных пороков развития, сказывающихся на жизнеспособности детей, в Курской области. С увеличением уровня подразделенности популяции возрастает частота врожденных аномалий развития среди новорожденных детей.

ЛИТЕРАТУРА

1. Верзилина И.Н., Агарков Н.М., Чурносоев М.И. Распространенность и структура врожденных аномалий у новорожденных детей г. Белгорода // Педиатрия. 2009. Т. 87. № 2. С. 151-153.
2. Malecot G. Isolation by distance // Genetic Structure of Population // N.E. Morton ed. Univ. of Hawaii Press. Honolulu. 1973. P. 72-75.
3. Malecot G. Identical loci relationship // Proc. V. Berkely symp. math. stat. prob. Berkely: Univ. Cal. Press. 1967. V. 4. P. 314-332.

Поступила в редакцию 12 сентября 2009 г.

Evdokimov V.I., Sudakova N.M., Romanova T.A., Rudyh N.A., Churnosov M.I. Prevalence the congenital anomalies affecting on viability of children in Kursk population and factors of population of structure of the population. Significant influence of population-genetic characteristics of the population on distribution of the congenital developmental anomalies affecting viability of children in Kursk area is revealed. With the increase of the Fst level populations increases the frequency of congenital anomalies of development among newborn children.

Key words: congenital developmental anomalies; population-genetic structure.