

легочной дисплазии у недоношенных детей: автореф. дис. ... д-ра. мед. наук. – М., 2012. – 48 с.

11. Панченко А. С., Гаймоленко И. Н., Тихоненко О. А., Игнатъева А. В. Бронхолегочная дисплазия: клиника, диагностика, исходы // ЭНИ Забайкальский медицинский вестник. – 2013. – № 1. – С. 175-183.

12. Howard J. Reduction in the incidence of chronic lung disease in very low birth weight infants: results of a quality improvement process in a tertiary level neonatal intensive care unit // Pediatrics. – January. – 2009. – Vol. 123 (1). – P. 44-50.

Literature

1. Akhmadeeva E. N., Kryvkina N. N., Bryukhanova O. A. Somatic Health of Infants in the First Year of Life Having Low and Extremely Low Birth Weight, Who Suffered from Respiratory Distress Syndrome // Bulletin of RSMU. – 2008. – № 63 (4). – М. – P. 11-12.

2. Basargina M. A., Yatsyk G. V., Davydova I. V. Diagnostics of the Congenital Bronchopulmonary Diseases in Children, who Underwent Artificial Lung Ventilation in Neonatal Period // Pediatric Practice. – 2008. – № 3. – P. 62-63.

3. Basargina M. A., Davydova I. V., Tsygina E. N., et al. Peculiarities of Diagnostics of Congenital Respiratory Abnormalities in Children with Bronchopulmonary Dysplasia // Russian Journal of Pediatrics. – 2008. – № 3. – P. 4-7.

4. Bogdanova A. V., Starevskaya S. V., Popov S. D. Chronic Obstructive Lung Disease in Children // Chronic Obstructive Lung Disease in Adults and Children. – SPb.: Special Literature, 2004. – P. 263-285.

5. Bogdanova A. V., Boitsova E. V., Starevskaya S. V. Healthcare System for Management of Bronchopulmonary Dysplasia in Children at Various Stages. – SPb., 2004. – P. 16.

6. Boitsova E. V. Chronic Bronchiolitis in Children (Origins of the Formation, Diagnostics Criteria, Clinical

and Functional and Immunological Peculiarities) // Abstract of the Thesis. – SPb., 2003. – P. 34.

7. Glants S. Medicobiologic Statistics. – М.: Praktika. – 1998. – P. 459.

8. Davydova I. V. Formation, Development and Outcome of the Bronchopulmonary Dysplasia in Children // Abstract of the Thesis. – М., 2010. – P. 48.

9. Ovsyanikov D. Yu. Brochopulmonary Dysplasia in Children in the First Three Years of Child's Life // Abstract of the Thesis. – М., 2010. – P. 48.

10. Pavlenova E. B. Justification of the Universal Prophylaxis System, Diagnostics, Prediction of Bronchopulmonary Disease in Premature Infants // Abstract of the Thesis. – М., 2012. – P. 48.

11. Panchenko A. S., Gaimolenko I. N., Tikhonenko O. A., Ignatieva A. V. Bronchopulmonary dysplasia: clinical features, diagnostics and outcomes // ENI Zabai-kalsky Medical Bulletin. – 2013. – № 1. – P. 175-183.

12. Howard J. Reduction in the incidence of chronic lung disease in very low birth weight infants: results of a quality improvement process in a tertiary level neonatal intensive care unit // Pediatrics. – January 2009. – Vol. 123 (1). – P. 44-50.

Координаты для связи с авторами: Панченко Александра Сергеевна – канд. мед. наук, доцент, зав. кафедрой пропедевтики детских болезней ЧГМА, тел. раб. 8-(3022)-35-43-24, тел. сот. +7-924-473-80-87, факс 8-(3022)-32-30-58, e-mail: sashawomen@mail.ru.



УДК 616-0567-053.2/5

Т. В. Чепель

НАСЛЕДСТВЕННАЯ ПАТОЛОГИЯ КАК ФАКТОР РИСКА ТЯЖЕЛЫХ НАРУШЕНИЙ СОСТОЯНИЯ ЗДОРОВЬЯ И ИНВАЛИДНОСТИ В ДЕТСКОМ ВОЗРАСТЕ

Дальневосточный государственный медицинский университет,
680000, ул. Муравьева-Амурского, 35, тел. 8-(4212)-70-35-59, г. Хабаровск

Резюме

Проведен ретроспективный анализ данных наследственного анамнеза у 1439 детей-инвалидов. Наиболее высокий риск инвалидизации в детском возрасте наблюдается при наследственной отягощенности по болезням органов слуха, первично хронической соматической патологии и психических заболеваниях. Полученные данные рекомендуют использовать на этапе планирования семьи и целенаправленного динамического наблюдения за состоянием здоровья уже родившегося ребенка.

Ключевые слова: наследственность, патология, инвалидность, дети.

HEREDITARY PATHOLOGY AS A RISK FACTOR FOR SEVERE HEALTH DISORDERS AND DISABILITY IN CHILDHOOD

Far Eastern State Medical University, Khabarovsk

Summary

The data of hereditary anamnesis in 1 439 disabled children are analyzed. The highest risk for children disability at the background of the unfavorable heredity by illnesses of acoustic organs, chronic somatic pathology and mental diseases was revealed. Received results are recommended to be used for the study of planning a family and for purposefully dynamic observation of newborns' health.

Key words: heredity, pathology, disability, children.

Тяжелые нарушения здоровья и обусловленные ими стойкие ограничения роста и развития в детском возрасте, препятствующие воспитанию и обучению, приобретению навыков и усвоению знаний больным ребенком, являются основанием для установления ему инвалидности [4].

Распространенность детской инвалидности в нашей стране с момента ее регистрации с 1980 г. по 2009 г. увеличилась почти в 12 раз. Несмотря на достижения естествознания и медицинской науки в частности, поступательное развитие системы здравоохранения, ориентированной на сохранение и укрепление здоровья человека, рост инвалидности детского населения сохраняется повсеместно [2, 8, 9, 12, 14 и др.]. И если в 2004 г. уровень детской инвалидности в России составлял 200,8 на 10 тыс. детей 0–17 лет, то в настоящее время абсолютное число детей с ограниченными возможностями превысило полумиллионную отметку [1]. В начале нового тысячелетия уровень инвалидности детского населения Дальневосточного федерального округа является одним из самых высоких в стране, при этом темпы роста детской инвалидности в регионе втрое превышают среднероссийский показатель [11, 12, 13].

Актуальность медико-социальных проблем, связанных с неуклонным ростом детской инвалидности в регионе, является побудительным мотивом поиска путей и методов ее профилактики на основе оценки прогностической значимости факторов риска. В связи с тем, что хронизация и прогрессирование патологии в детском возрасте в значительной мере связаны с «генетическим грузом» потомства [5, 6, 7], одна из задач проведенного исследования заключалась в оценке роли наследственной патологии в формировании тяжелых нарушений здоровья, ведущих к ограничению жизнедеятельности и инвалидизации в детском возрасте.

Материалы и методы

В рамках комплексной программы с позиций риск-ориентированного подхода проведен ретроспективный анализ генеалогического анамнеза у детей-инвалидов, проживающих в Хабаровском крае (1 439 чел.). Сбор данных осуществлен методом сплошной выборки посредством опроса-интервью женщин-матерей и выкопировки данных из медицинской документации ребенка-инвалида. Для статистической обработки данных и графической визуализации полученных данных использовалась программы Statsoft Statistica 6.0 и Microsoft Excel для PC. Для оценки статистической значимости различий частоты встречаемости по-

казателя отягощенной наследственности в группах детей-инвалидов, сформированных по нозологическому признаку, использовался метод углового преобразования Фишера и аргумент нормального распределения. Статистически значимыми считались различия, когда вероятность нулевой гипотезы составляла менее 0,05. Прогностическая оценка факторов риска инвалидности в детском возрасте проведена путем расчета показателей относительного риска (ОК). Относительный риск показывает, во сколько раз вероятность развития инвалидности больше среди детей, подверженных воздействию данного фактора риска, чем без него. Статистическая значимость полученных показателей определялась с помощью критерия χ^2 .

Результаты и обсуждение

Отягощенная наследственность выявлена у каждого четвертого ребенка-инвалида – в 25,4% случаев; при этом аналогичная патология у матери в 2,5 раза чаще, чем у отца предопределяла инвалидизацию ребенка (11,5% и 4,8% соответственно, $p < 0,001$). Достоверно чаще аналогичное заболевание было диагностировано и у других детей в семье – 8,3%, $p < 0,001$.

Вклад наследственных факторов в инвалидизацию детей при различных видах патологии имеет свои особенности (рисунок). Наиболее часто отягощенная наследственность встречается у детей-инвалидов вследствие болезней органов слуха (56,1%, $p < 0,001$), при соматической патологии (50,0%, $p < 0,01$) и психических заболеваниях (40,6%, $p < 0,05$).



Рис. Распространенность отягощенной наследственности у детей-инвалидов при различных вариантах патологии

Отличительной особенностью для детей-инвалидов вследствие болезней органов слуха является максимально высокий показатель наследственной отягощенности, регистрируемой одновременно у обоих

родителей (22,7% случаев, $p < 0,001$). Это в очередной раз подтверждает тот факт, что рождение детей в асортативных браках резко увеличивает вероятность наследственных заболеваний.

Среди болезней внутренних органов, ставших причиной инвалидизации в детском возрасте, самая высокая наследственная предрасположенность зарегистрирована при бронхиальной астме (53,3%) и первично хронической нефропатии (33,3%).

Психические заболевания как причина инвалидизации в детском возрасте сопровождаются не только высоким уровнем наследственной отягощенности (40,6%), но и самым высоким процентом регистрации у других детей в семье психических расстройств разной степени выраженности (17,4%), что многократно превышает аналогичный показатель при других видах инвалидирующей патологии (от $p < 0,05$ до $p < 0,001$).

Примерно в 2 раза реже, но все же достаточно часто наследственная предрасположенность реализуется и приводит к инвалидности детей при новообразованиях (24,2%), эндокринных болезнях и нарушениях обмена веществ (23,8%), при патологии органов зрения (23,5%). Отличительной особенностью сахарного диабета является высокая частота этого заболевания у родственников семьи (68,8% случаев).

Отягощенный наследственный анамнез относительно редко отмечается у детей-инвалидов вследствие врожденных аномалий и пороков развития (11,1%, $p < 0,05$) и хромосомных заболеваний (9,1%). Очевидно, это обусловлено высокой селекцией грубых анатомических и функциональных дефектов в перинатальном периоде.

Критерием прогностической значимости факторов риска является показатель относительного риска, который интегрирует в себе причинно-следственные закономерности этиопатогенеза заболевания и степень вероятности тяжелых нарушений здоровья. Так, несмотря на генетическую преопределенность уровня здоровья человека и, как было показано выше, высокую распространенность, отягощенная наследственность как фактор риска инвалидизации имеет разную степень значимости как для различных классов болезней, так и для отдельных нозологических форм.

Максимально высокий показатель относительного риска инвалидности ребенка при отягощенном наследственном анамнезе характерен для психических расстройств ($OR = 5,78$, $p < 0,001$). Указанная закономерность наиболее выражена при ограничениях жизнедеятельности вследствие умственной отсталости, риск которой возрастает у ребенка в 4,31 раза и в 10,78 раз соответственно при психических расстройствах у матери и у других детей в семье, $p < 0,001$ (таблица). Высокий показатель относительного риска наследственной отягощенности определен и для случаев детской инвалидности вследствие болезней органов слуха ($OR = 4,94$, $p < 0,001$). Вероятность тяжелых нарушений здоровья в детском возрасте вследствие новообразований увеличивается в 3,98 раза при онкопатологии у отца ($p < 0,05$), а вследствие заболеваний органов зрения – в 2,41 раза при глазных болезнях у матери ($p < 0,05$). Риск инвалидности в детском возрасте вследствие болезней крови и эндокринной системы повышается при аналогичных заболеваниях у других родственников в 22,08 раза и в 5,29 раза соответственно

($p < 0,001$). При отягощенной наследственности вероятность инвалидности ребенка вследствие заболеваний внутренних органов повышается в 2,66 раза ($p < 0,01$) и имеет наибольшее значение при заболеваниях органов дыхания ($OR = 5,41$, $p < 0,05$).

Таблица

Относительный риск инвалидизации в детском возрасте при наследственной отягощенности в зависимости от класса болезней (МКБ-10)

Международная классификация болезней (МКБ-10)			Фактор риска – наследственная отягощенность, в том числе выявленные заболевания				
класс	код	наименование классов болезней	у матери	у отца	у обоих родителей	у других детей в семье	у других родственников
II	C00 – D48	новообразования	0,43	3,98*	0,0	0,0	1,33
III	D50 – D89	болезни крови и кроветворных органов	1,06	0,0	0,0	0,0	22,08****
IV	E00 – E90	болезни эндокринной системы и обмена веществ	0,65	0,0	0,0	0,4	5,29****
V	F00 – F99	психические расстройства и расстройства поведения	3,6****	2,23*	1,23	7,47****	0,87
VI	G00 – G99	болезни нервной системы	0,28****	0,41	0,15	0,12****	0,30*
VII	H00 – H59	болезни глаза	2,41*	0,0	0,0	0,97	0,0
VIII	H60 – H95	болезни уха	1,49	1,82	37,12****	1,45	1,35
IX	I00 – I99	болезни внутренних органов	1,59	3,73	0,0	1,59	2,75
X	J00 – J99						
XI	K00 – K93						
XIV	N00 – N99						
XVII	Q00 – Q89	врожденные аномалии и пороки развития	0,34****	0,39	0,14****	0,21****	0,72
	Q90 – Q99	хромосомные нарушения	0,58	0,0	0,0	0,0	0,85

Примечание. * – $p < 0,05$; ** – $p < 0,01$; *** – $p < 0,005$, **** – $p < 0,001$.

Выводы

«Генетический груз» является фактором риска детской инвалидности, значение которого определяется нозологической формой заболевания. Наиболее высокий риск инвалидизации в детском возрасте наблюдается при отягощенной наследственности по болезням органов слуха, первично хронической соматической патологии и психическим заболеваниям. Вероятность повторного рождения в семье ребенка с врожденными аномалиями (пороками) развития и хромосомными заболеваниями маловероятна.

Прогностически значимые данные наследственного анамнеза целесообразно учитывать для выявления детей группы риска по инвалидирующей патологии

с целью углубленного обследования и динамического контроля, адекватного лечения и своевременной медико-социальной реабилитации.

Полученные данные рекомендуется использовать на этапе планирования семьи путем формирования

групп риска, нуждающихся в генетическом обследовании родителей, и целенаправленного динамического наблюдения за состоянием здоровья уже родившегося ребенка.

Литература

1. Баранов А. А., Ильиных А. Г. Актуальные проблемы сохранения и укрепления здоровья детей в Российской Федерации // Российский педиатрический журнал. – 2011. – № 4. – С. 7-12.
2. Григорьев Ю. И., Ершов А. В. Первичная инвалидность детского населения Калужской области // Проблемы социальной гигиены и история медицины. – 2012. – № 3. – С. 8–11.
3. Зелинская Д. И., Балева Л. С. Детская инвалидность. – М.: Медицина, 2001. – 136 с.
4. О социальной защите инвалидов в Российской Федерации: ФЗ РФ № 181 от 24 ноября 1995 г.
5. Касимова Н. А., Якушина И. И. Информированность пациентов, обращающихся в медико-генетическую консультацию, как фактор профилактики наследственной и врожденной патологии // Казанский медицинский журнал. – 2014. – № 3. – С. 367-370.
6. Литвицкий П. Ф. Наследственность, изменчивость и патология / Вопросы современной педиатрии. – 2012. – № 5. – С. 70-78.
7. Новиков П. В. ДНК-тестирование: моногенные и мультифакторные болезни // Русский медицинский журнал. – 2011. – № 2. – С. 794-800.
8. Потапова О. Н. Динамика детской инвалидности в медико-демографическом контексте // Здоровоохранение Российской Федерации. – 2012. – № 1. – С. 26-29.
9. Рябухин Ю. В., Крутикова Г. Ю. Динамика показателей детской инвалидности в Смоленской области за период с 2006 г. по 2010 г. // Профилактическая медицина. – 2012. – № 6. – С. 36-38.
10. Соловьева Г. В., Серебренникова Т. Е., Терехин А. В., Осетрова А. А. Актуальные направления работы медико-генетической службы Кировской области / Вятский медицинский вестник. – 2013. – № 2. – С. 37-40.
11. Чепель Т. В., Дьяченко В. Г. Распространенность детской инвалидности на территориях Дальневосточного федерального округа // Бюллетень физиологии и патологии дыхания. – 2003. – № 13. – С. 13-17.
12. Чепель Т. В., Лазарь К. Г., Карпова И. А. Динамика показателей детской инвалидности: реальность и перспективы // Актуальные вопросы реабилитации и социальной интеграции инвалидов: сб. мат. научно-практической конференции. – Хабаровск, 2008. – С. 53-56.
13. Цыбульский В. Б. Показатели инвалидности у детей 0–17 лет в 2002 и 2003 гг. // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2005. – № 4. – С. 49-52.
14. Health for all. Date Base. – Copenhagen: WHO Regional Office Europe Update, 2006.

Literature

1. Baranov A. A., Ilinikh A. G. Current issues of children health promotion and preservation in Russian Federation // The russian journal of pediatrics. – 2011. – № 4. – P. 7-12.
2. Grigoryev Yu. I., Ershov A. V. Primary disablement of the Kaluga region children // The problems of social hygiene, public health service and medicine history. – 2012. – № 3. – P. 8-11.
3. Zelinskaya D. I., Baleva L. S. Children's disability. – M: Medicine, 2001. – P. 136.
4. Federal act of Russian Federation № 181 from november 24 1995 «On Social Protection of the Disabled».
5. Kasimova N. A., Yakushina I. I. Information awareness of medical genetic clinic patients as a preventive factor of genetic and congenital pathology // Kazan medical journal. – 2014. – № 3. – P. 367-370.
6. Litvitskiy P. F. Heredity, variability and pathology // Current pediatrics. – 2012. – № 5. – С. 70-78.
7. Novikov P. V. DNA testig: monogenic and multifactorial diseases // Russian medical journal. – 2011. – № 2. – P. 794-800.
8. Potapova O. N. Dinamics in children's disability. Medical demographic background // Health Care of the Russian Federation. – 2012. – № 1. – P. 26-29.
9. Ryabuchin Yu. V., Krutikova G. Yu. Dinamics of children's disability in the Smolensk region since 2006 up to 2010 // Preventive Medicine. – 2012. – № 6. – P. 36-38.
10. Solovyeva G. V., Serevrennikova T. E., Teretchin A. V., Osetrova A. A. Current medical aspects of genetic clinic work in the Kirov region // Medical Newsletter of Vyatka. – 2013. – № 2. – P. 37-40.
11. Chepel T. V., Dyachenko V. G. Prevalence of children's disability in the Far Eastern Federal District // Bulletin Physiology and Pathology of Respiration. – 2003. – № 13. – P. 13-17.
12. Chepel T. V., Lazar K. G., Karpova I. A. Dinamics of children's disability: reality and perspective // Current issues in rehabilitation and social integration of disabled people: research and practice conference. – Khabarovsk, 2008. – P. 53-56.
13. Tsibulskiy V. B. The child disability index for ages 0–17 in 2002–2003 // Russian newsletter of perinatology and pediatrics. – 2005. – № 4. – P. 49-52.
14. Health for all. Date Base. – Copenhagen: WHO Regional Office Europe Update, 2006.

Координаты для связи с авторами: Чепель Татьяна Владимировна – д-р мед. наук, доцент, декан факультета послевузовской подготовки и содействия трудоустройству выпускников, профессор кафедры социальной педиатрии и здорового ребенка ДВГМУ, тел. +7-962-225-87-02, e-mail: tvchepel@mail.ru.

