

## ЛІТЕРАТУРА

1. Полька Н.С., Гозак С.В., Яцковська Н.Я. та інші. Сучасний стан наукових розробок в галузі гігієнічних досліджень умов та організації навчально-виховного процесу у дитячих закладах системи освіти. Гігієна населених місць : зб. наук. пр. К., 2008. Вип. 51. С. 329-338.
2. Сердюк А.М., Полька Н.С., Єременко Г.М. та інші. Гігієнічні проблеми збереження здоров'я дітей в сучасних умовах реформування освіти в Україні. Гігієна населених місць : зб. наук. пр. К., 2004. Вип. 43. С. 402-406.
3. Сердюк А.М. Профілактичне спрямування медицини як стратегія реформ охорони здоров'я. Науковий журнал Президії Національної академії медичних наук. 2011. Т.17, №1. С. 39-43.

## REFERENCES

1. Polka N.S., Hozak S.V., Yatskovska N.Ya. et al. Suchasnyi stan naukovykh rozrobok v haluzi hiiienichnykh doslidzhen umov ta orhanizatsii navchalno-vykhovnoho protsesu u dytiachykh zakladakh systemy osvity [The Current State of Scientific Developments in the Field of Hygienic Research of Conditions and Organization of the Educational Process in Children's Institutions of the Education System]. In : Hiiiena naselenykh mist [Hygiene of Populated Places]. Kyiv ; 2008 ; 51 : 329-338 (in Ukrainian).
2. Serdiuk A.M., Polka N.S., Yeremenko H.M. et al. Hiiienichni problemy zberezhenia zdorovia ditei v suchasnykh umovakh reformuvannia osvity v Ukraini [Hygienic Problems of Children's Health in the Current Conditions of Education Reform in Ukraine]. In : Hiiiena naselenykh mist [Hygiene of Populated Places]. Kyiv ; 2004 ; 43 : 402-406 (in Ukrainian).
3. Serdiuk A.M. Profilaktychne spriamuvannia medytsyny yak stratchiia reform okhorony zdorovia [Preventive Medicine as a Strategy for Health Care Reform]. Naukovyi zhurnal Prezydii Natsionalnoi akademii medychnykh nauk [Scientific Journal of the Presidium of the National Academy of Medical Sciences]. 2011 ; 17 (1) : 39-43 (in Ukrainian).

Надійшла до редакції / Received: 18.10.2021

<https://doi.org/10.32402/hygiene2021.71.193>

## ВРОДЖЕНІ ВАДИ РОЗВИТКУ СЕРЕД ЖИВОНАРОДЖЕНИХ ТА ЇХ ВНЕСОК В ДИТЯЧУ ІНВАЛІДНІСТЬ (зріз 2019 р.)

*Омельченко Е.М., Полька О.О., Линчак О.В., Карамзіна Л.А., Педан Л.Р.  
ДУ «Інститут громадського здоров'я ім. О.М. Марзєєва НАМНУ», м. Київ*

**Мета:** визначити частоту ВВР серед живонароджених та їх внесок в інвалідизацію дітей.

**Об'єкт і методи дослідження.** Об'єкт дослідження – вроджені вади розвитку серед дітей. Розраховувалась частота та відносний ризик виникнення ВВР серед живонароджених, структура інвалідності дітей по причині ВВР. Джерелом інформації слугували дані відомчої статистики МОЗ України за 2019 р. Розраховані показники ризику картовані.

**Результати дослідження та їх обговорення.** У 2019 р. частота вроджених вад розвитку серед народжених живими в Україні склала  $23,47 \pm 0,28\%$  з п'ятикратним коливанням по областях. Вроджені вади розвитку продовжують залишатися головними причинами в

структурі інвалідності дітей – це  $30,02 \pm 0,11\%$  (в т.ч. первинної  $22,72 \pm 0,33\%$ ). Питома вага природжених аномалій, деформацій та хромосомних аномалій у дитячій інвалідності найбільша серед дітей до трьох років ( $57,48 \pm 0,55\%$ ), зменшуючись з віком (серед дітей віком 3-6 років –  $36,56 \pm 0,28\%$ , віком 7-14 років –  $27,93 \pm 0,15\%$ , віком 15-17 років –  $23,29 \pm 0,23\%$ ). Розрахований відносний ризик народження живої дитини з ВВР дозволив виділити території з підвищеним (Чернівецька, Рівненська, Хмельницька, Вінницька, Чернігівська, Івано-Франківська, Херсонська, Харківська, Полтавська, Волинська області) та зниженим (м. Київ, Луганська, Київська, Запорізька, Закарпатська, Кіровоградська, Миколаївська, Донецька, Одеська області) показником. Їх розподіл суттєво не відрізнявся за період 2002-2011 рр.

**Висновки.** Профілактичний напрям системи охорони здоров'я, принаймні, в розрізі генетичної патології, для держави є не тільки соціальною, а й економічною необхідністю, тому стоїть потреба відновлення програми загальнодержавного генетичного моніторингу. Особливо це актуально на фоні зростання частоти вроджених вад розвитку серед живонароджених та зростанні їх питомої ваги серед причин інвалідності у дітей.

**Ключові слова:** вроджені вади розвитку, живонароджені, інвалідність, діти.

### CONGENITAL MALFORMATIONS AMONG BORN ALIVE CHILDREN AND THEIR CONTRIBUTION TO CHILDREN'S DISABILITY (slice 2019)

*E.M. Omelchenko, O.O. Polka, O.V. Lynchak, L.A. Karamzina, L.R. Pedan*  
State Institution «O.M. Marzieiev Institute for Public Health NAMSU», Kyiv

**Purpose:** to determine the congenital malformations frequency among born alive children and their contribution to the disability of children.

**Object and methods of research.** The congenital malformations frequency and relative risk among born alive children were estimated; the frequency and structure of disability of children due to congenital malformations were calculated. The source of information was the data of departmental statistics of the Ministry of Health of Ukraine for 2019. The relative risk indexes were put on the map.

**Research results and their discussion.** The congenital malformations frequency among those born alive children in Ukraine was  $23.47 \pm 0.28\%$  in 2019, there was fivefold fluctuation in different regions. Congenital Malformations are still the main cause of children's disability ( $30.02 \pm 0.11\%$ , the primary disability cause  $22.72 \pm 0.33\%$ ). The specific weight of congenital malformations and chromosomal anomalies was the biggest in child disability among the children of 0-3 years old ( $57.48 \pm 0.55\%$ ). It decreased with children's age:  $36.56 \pm 0.28\%$  among children 3-6 years old,  $27.93 \pm 0.15\%$  among the children 7-14 years old,  $23.29 \pm 0.23\%$  among the children 15-17 years old. The congenital malformations relative risk among born alive was calculated; areas with high (Chernivetska, Rivnenska, Khmelnytska, Vinnytska, Chernigivska, Ivano-Frankivska, Khersonska, Kharkivska, Poltavska, Volynska oblasts) and low (Kyiv, Luganska, Kyivska, Zaporizka, Zakarpatska, Kirovohradska, Mykolayivska, Donetska, Odeska regions) congenital malformations relative risk were found out. The congenital malformations distribution did not differ during 2002-2011.

**Conclusions.** The congenital malformations prophylaxis demonstrates a social and economic necessity for Ukraine. So the national genetic monitoring program should be provided in our country. This data are impotent because congenital malformations frequency is growing up among born alive children; also the specific weight of congenital malformations in child disability is growing up.

**Keywords:** congenital malformations, disability, children.

Реформування галузі охорони здоров'я в умовах жорсткого ресурсного обмеження вимагає не просто удосконалення заходів з надання медичної допомоги, а й переосмислення стратегії функціонування галузі з урахуванням економічної ефективності. Це стосується, в першу чергу, профілактичних напрямків медицини, у т.ч. й репродуктивної медицини.

Одним із пріоритетних напрямів у галузі медичної науки є епідеміологічні дослідження, спрямовані на оцінку стану здоров'я населення. Підкреслюючи їх актуальність у вивченні спадкових і вроджених хвороб, можна зауважити, що вроджені вади розвитку (ВВР) становлять значну частку в загальній структурі перинатальної і дитячої смертності та інвалідності. Вони завжди були і залишаються надзвичайно тяжким видом патології. Інформація стосовно їх частоти має медичну, етичну та економічну значущість. Адже знання рівнів поширеності тієї чи іншої патології, в т.ч. і генетичного походження, може використовуватися як підґрунтя для визначення розмірів соціальної ваги того чи іншого захворювання, а від того обсягів медичної та інших видів соціальної допомоги населенню, прийняття адекватних управлінських рішень на доказовій основі.

Інформація щодо поширеності вродженої і спадкової патології має також важливе значення з погляду можливостей відтворення та збереження того чи іншого угруповання населення у поколіннях. Таким чином, встановлення рівнів вродженої і спадкової патології, окрім медичного, має важливе загальнобіологічне значення.

Враховуючи вищевикладене метою даного дослідження було визначити частоту ВВР серед живонароджених та їх внесок в інвалідизацію дітей у зрізі 2019 р.

**Об'єкт і методи дослідження.** **Об'єкт дослідження** – ВВР. Джерелом інформації слугували дані відомчої статистики МОЗ України за 2019 р., а саме: ф. 49 «Звіт медико-генетичного центру (консультації, кабінету)», з якої взята інформація щодо чисельності дітей, народжених живими з ВВР; ф. 21-здоров «Звіт про медичну допомогу вагітним, роділлям і породіллям», з якої взята інформація щодо чисельності живонароджених дітей; ф. 19 «Звіт про дітей з інвалідністю віком до 18 років», з якої взята інформація щодо чисельності дітей-інвалідів з ВВР.

Розраховували частоту та відносний ризик ВВР серед живонароджених, питому вагу ВВР у структурі дитячої інвалідності [1]. Розраховані показники ризику картовані.

Показники по Україні розраховані без урахування відповідних даних по тимчасово окупованій території Автономної Республіки Крим і м. Севастополя, Донецькій і Луганській областях. Також слід зазначити, що в зв'язку з відсутністю інформації по частині тимчасово окупованих територій у Донецькій та Луганській областях здійснення розрахунків показників на цих територіях є некоректним.

**Результати дослідження та їх обговорення.** В 2019 р. серед народжених живими ВВР були діагностовано майже у 7 тис. дітей, що склало  $23,47 \pm 0,28\%$  та було вищим за показник у 2002-2011 рр. –  $(22,76 \pm 0,07)\%$  [2]. Якщо не брати до уваги Луганську область, то частота ВВР серед народжених живими в розрізі областей коливалась майже вп'ятеро – від найменших значень у м. Києві ( $8,51 \pm 0,54\%$ ) та Київській області ( $10,67 \pm 0,95\%$ ) до найбільших у Волинській ( $41,86 \pm 1,95\%$ ) та Полтавській ( $41,07 \pm 2,08\%$ ) областях (рис. 1).

Серед новонароджених України спостерігається певний діапазон коливань поширеності генетичних хвороб, який можна пов'язати з різними причинами, серед яких не останнє місце можуть займати: доступність медико-генетичної допомоги, якість і повнота діагностики, точність обліку патології, вплив заходів первинної і вторинної профілактики [3].

Розбіжності у частотах вродженої патології (окрім генетичних особливостей та вікової структури вагітних) вважають наслідком дії факторів оточення людини, зокрема антропогенних забруднювачів, в т.ч. і професійних впливів. В той же час, наведені вище матеріали не надають можливості пояснення коливань частоти в областях однією конкретною переважаючою причиною, що залишає простір для майбутніх досліджень.

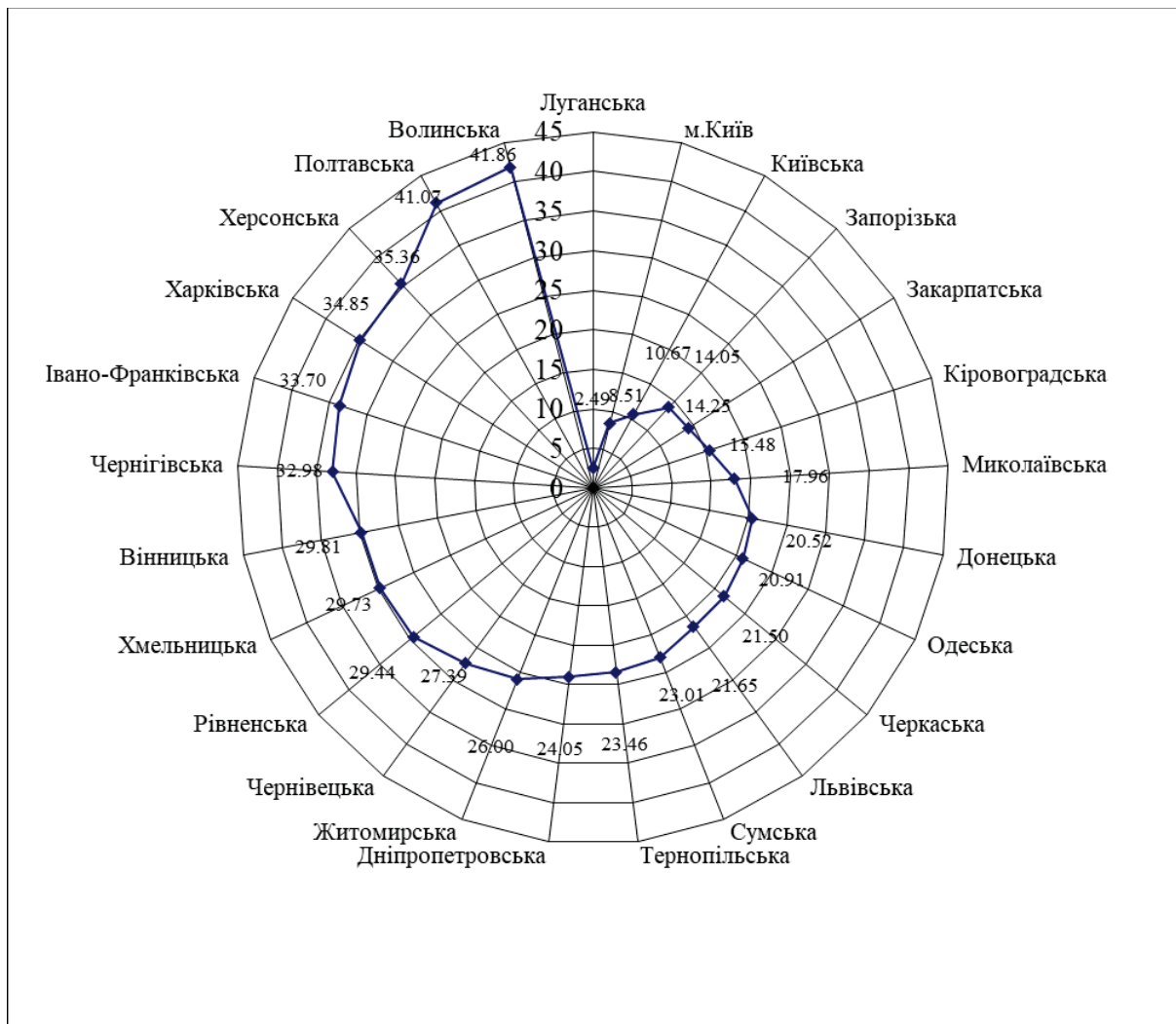


Рисунок 1. Частота ВВР серед народжених живими в областях України, 2019 р., на 1000 народжених живими.

Розрахований відносний ризик народження живої дитини з ВВР дозволив розділити області на три групи (рис. 2). До першої – з підвищеним ризиком порівняно з Україною загалом – відносились Чернівецька (1,17 при ДІ 1,03-1,34), Рівненська (1,27 при ДІ 1,14-1,41), Хмельницька (1,28 при ДІ 1,14-1,43), Вінницька (1,28 при ДІ 1,16-1,43), Чернігівська (1,42 при ДІ 1,23-1,63), Івано-Франківська (1,46 при ДІ 1,33-1,61), Херсонська (1,53 при ДІ 1,35-1,72), Харківська (1,53 при ДІ 1,41-1,66), Полтавська (1,79 при ДІ 1,62-1,99), Волинська (1,84 при ДІ 1,67-2,02) області. До другої – зі зниженим ризиком – відносились Луганська (0,11 при ДІ 0,05-0,21), м. Київ (0,34 при ДІ 0,30-0,39), Київська (0,44 при ДІ 0,37-0,53), Запорізька (0,59 при ДІ 0,50-0,69), Закарпатська (0,60 при ДІ 0,52-0,69), Кіровоградська (0,65 при ДІ 0,54-0,80), Миколаївська (0,76 при ДІ 0,64-0,90), Донецька (0,87 при ДІ 0,76-0,99), Одеська (0,88 при ДІ 0,80-0,97) області. До третьої – де зниження чи підвищення ризику було статистично недостовірним – Черкаська (0,91 при ДІ 0,78-1,07), Львівська (0,92 при ДІ 0,84-1,01), Сумська (0,98 при ДІ 0,83-1,15), Тернопільська (1,00 при ДІ 0,86-1,16), Дніпропетровська (1,03 при ДІ 0,94-1,12), Житомирська (1,11 при ДІ 0,98-1,26) області.

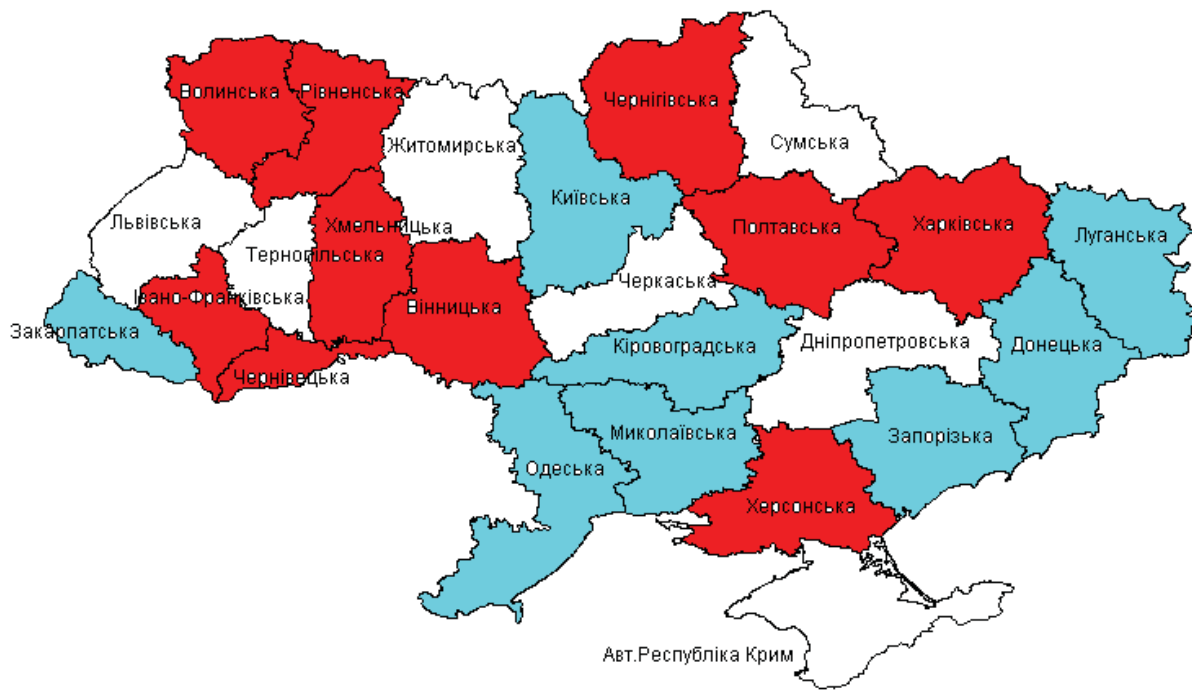


Рисунок 2. Відносний ризик виникнення вроджених вад розвитку серед живо народжених в областях порівняно з Україною загалом, 2019 р. (м. Київ (0,34; 0,30-0,39)).

Заслугує уваги той факт, що територіальний розподіл відносного ризику ВВР у живонароджених майже повторював такий за період 2002-2011 рр. [2].

До важливих інтегральних показників, що характеризують стан здоров'я населення, належить інвалідність. Вона дуже тісно пов'язана із захворюваністю населення і по суті завжди є її результатом. Це відноситься і до інвалідності дітей внаслідок ВВР.

Різниця між захворюваністю та інвалідністю полягає в т.ч. і у тому, що інвалідність відображає не тільки стан здоров'я, але й дає уявлення про необхідні обсяги соціального захисту державою осіб з ускладненням хронічних захворювань, наслідками травм, ВВР.

ВВР продовжують залишатися головними причинами в структурі інвалідності дітей – це  $30,02 \pm 0,11\%$ , тобто майже кожна третя дитина з інвалідністю (в т.ч. первинної  $22,72 \pm 0,33\%$ ). Тобто і надалі спостерігалось зростання питомої ваги ВВР в структурі інвалідності, як загальної, так і первинної, яке відмічалось і з 2002 по 2010 р. (від  $20,8\%$  до  $28,3\%$  у загальній інвалідності та з  $22,7\%$  до  $30,3\%$  у структурі первинної інвалідності відповідно) [2].

Щодо розподілу по областях, то найменша питома вага ВВР у дитячій інвалідності (лише кожна четверта дитина з інвалідністю) відмічалась на території Донецької ( $24,80 \pm 0,51\%$ ), Запорізької ( $25,48 \pm 0,52\%$ ), Дніпропетровської ( $25,64 \pm 0,38\%$ ) та Харківської ( $26,48 \pm 0,46\%$ ) областей, тоді як найбільша – у Рівненській ( $36,79 \pm 0,59\%$ ), Житомирській ( $35,13 \pm 0,61\%$ ), Волинській ( $35,10 \pm 0,64\%$ ) та Тернопільській ( $35,03 \pm 0,69\%$ ) областях (рис. 3).

Щодо питомої ваги ВВР у первинній дитячій інвалідності, то десятка областей з найвищим і найнижчим значенням показника повторювала таку ж десятку щодо загальної інвалідності за мінусом Львівської та плюсом Чернівецької областей у першому випадку та мінусом Одеської і Луганської областей та плюсом м. Києва і Сумської області – у другому випадку.





Рисунок 3. Питома вага ВВР в структурі інвалідності дітей, 2019 р.

Слід відмітити, що питома вага ВВР у дитячій інвалідності найбільша серед дітей до трьох років ( $57,48 \pm 0,55\%$ ), зменшуючись з віком (серед дітей віком 3-6 років –  $36,56 \pm 0,28\%$ , віком 7-14 років –  $27,93 \pm 0,15\%$ , віком 15-17 років –  $23,29 \pm 0,23\%$ ).

Економічний еквівалент збитків лише від експресованих генетичних розладів, що спричиняють встановлені середньорічні збитки у людських ресурсах, становить принаймні ( $108,56 \pm 5,67$ ) млрд грн, або  $8,62 \pm 0,45$  млрд дол. США. Іншими словами, якби всі генетично асоційовані репродуктивні втрати були б реалізовані у дітонародження, а діти вирости й прожили б економічно-активне життя, то державний бюджет за весь період життя цих народжених протягом року дітей поповнився б на вказану суму. Зрозуміло, що кумуляційний ефект від відновлення програми генетичного моніторингу, спрямованої на збереження та відновлення генофонду нації, хоч і мав би відстрочений у часі ефект, проте був би набагато більшим. А приріст його, за найоптимістичнішими прогнозами, міг би характеризуватися експоненційним ростом, що зумовлено додатковим економічним ефектом від народження нащадків.

В умовах ринкової економіки прийняття управлінських рішень повинно значною частиною базуватися на економічній ефективності проведених заходів. На жаль, існуючий підхід до виконання генетичного та соціально-медичного моніторингу не передбачає оцінки ефективності та окупності використання коштів, навіть медична ефективність проведених заходів оцінюється за непрямими показниками.

На додачу, існуючі в реаліях сьогодення неформальні взаємини «пацієнт-лікар», недофінансування системи охорони здоров'я та неповнота звітної документації МОЗ України унеможливають розрахунки відносно загальної вартості лікування хворих з генетичною патологією протягом їхнього життя та відповідних витрат державного та місцевих бюджетів.

Зведення цієї інформації воєдино є проблематичним навіть в межах одного обласного управління охорони здоров'я.

Між тим вказують, що вартість пожиттєвого лікування хворого з генетично обумовленою патологією в середньому коливається від 300 тис до 1 млн дол. США [6]. Так, наприклад, лікування важких форм муковісцидозу у економічно розвинених країнах в середньому коштує 28 тис. дол./рік, а тривалість життя пацієнтів – до 40 років [5]. В наших реаліях забезпечення лікування здебільшого перекладене на плечі батьків хворих дітей. Враховуючи, що вартість фармпрепаратів в Україні не є нижчою за середньосвітові показники (а подекуди, навіть, й більшою), у багатьох випадках забезпечити належне лікування та догляд за хворими неможливо.

З огляду на отримані дані стає зрозумілою нагальна необхідність виконання заходів з профілактики спадкової передачі генетичних порушень і народження дітей з генетичною/вродженою патологією. За спостереженнями [6,7], профілактика вродженої патології по відношенню до її подальшого лікування є у 23 рази дешевшою. Отже, профілактичний напрям системи охорони здоров'я є не лише декларованим високим ідеалом медицини, а й економічною необхідністю, особливо на шляху економічного становлення держави.

### Висновки

У 2019 р. частота ВВР серед народжених живими в Україні склала  $23,47 \pm 0,28\%$  з п'ятикратним коливанням по областях. ВВР продовжують залишатися головними причинами в структурі інвалідності дітей – це  $30,02 \pm 0,11\%$  (в т.ч. первинної  $22,72 \pm 0,33\%$ ). Розрахований відносний ризик народження живої дитини з ВВР дозволив виділити території з підвищеним та зниженим значеннями, розподіл яких суттєво не відрізнялися за період 2002-2011 рр. Вищевикладене є ще одним підтвердженням необхідності відновлення програми загальнодержавного генетичного моніторингу з пропонуваним нами раніше блоком оцінки медичної та економічної ефективності. Профілактичний напрям системи охорони здоров'я, принаймні в розрізі генетичної патології, для держави є не тільки соціальною, а й економічною необхідністю.

### ЛІТЕРАТУРА

1. Тимченко О.І., Сердюк А.М., Карташова С.С. Генофонд і здоров'я: розвиток методології оцінки. К. : Медінформ, 2008. 184 с.
2. Сердюк А.М., Бенедичук Ю.В., Брезницька Н.В. та ін. Генофонд і здоров'я: вроджені вади розвитку серед новонароджених. К. : Медінформ, 2011. 653 с.
3. Сердюк А.М., Тимченко О.І., Гойда Н.Г. та ін. Генофонд і здоров'я населення: методологія оцінки ризику від мутагенів довкілля, напрямки профілактики генетично обумовленої патології. К., 2003. 191 с.
4. Клименко В.А., Кандыба В.П., Колиушко Е.Г. и др. Клиническое наблюдение ребенка с муковисцидозом и бронхиальной астмой. Запорожский медицинский журнал. 2011. Т. 13, №2. С. 84-86.
5. Микитенко Д.О., Тимченко О.І. Методичні підходи до оцінки економічної ефективності лікувально-профілактичних заходів (на прикладі медико-генетичної служби). Професійне управління та інвестиції в систему охорони здоров'я: Український вимір : зб. наук. пр. Х., 2011. С. 91-101.
6. Preimplantation Genetic Diagnosis. 2-nd edition. Edited by Joyce Harper. Cambridge University Press, 2009. 294 p.
7. Микитенко Д.О., Тимченко О.І. Еквівалент вартості людського життя з погляду економічної ефективності лікувально-профілактичних заходів. Гігієна населених місць: зб. наук. праць. К., 2011. Вип. 57. С. 389-399.

## REFERENCES

1. Tymchenko O.I., Serdiuk A.M., Kartashova S.S. Henofond i zdorov'ia: rozvytok metodolohii otsinky [Gene Pool and Health: Development of Assessment Methodology]. Kyiv : Medinform ; 2008 : 184 p. (in Ukrainian).
2. Serdiuk A.M., Benedychuk Yu.V., Brezytska N.V. et al. Henofond i zdorov'ia: vrodzheni vady rozvytku sered novonarodzhenykh [Gene Pool and Health: Congenital Malformations in Newborns]. Kyiv : Medinform ; 2011 : 653 p. (in Ukrainian).
3. Serdiuk A.M., Tymchenko O.I., Hoida N.H. et al. Henofond i zdorov'ia naseleennia: metodolohiia otsinky ryzyku vid mutaheniv dovkillia, napriamky profilaktyky henetychno obumovlenoi patolohii [Gene Pool and Public Health: Methodology for Assessing the Risk of Environmental Mutagens, Directions of Prevention of Genetic Pathology]. Kyiv : 2003 : 191 p. (in Ukrainian).
4. Klimenko V.A., Kandyba V.P., Koliushko E.G. et al. Klinicheskoe nablyudenie rebenka s mukovistsidozom i bronkhialnoy astmoy [Clinical Observation of a Child with Cystic Fibrosis and Bronchial Asthma]. Zaporozhskiy meditsynskiy zhurnal [Zaporizhzhya Medical Journal]. 2011 ; 13 (2) : 84-86 (in Russian).
5. Mykytenko D.O., Tymchenko O.I. Metodichni pidkhody do otsinky ekonomichnoi efektyvnosti likuvalno-profilaktychnykh zakhodiv (na prykladi medyko-henetychnoi sluzhby) [Methodical Approaches to Assessing the Economic Effectiveness of Treatment and Prevention Measures (on the Example of Medical and Genetic Services)]. In : Profesiine upravlinnia ta investytsii v systemu okhorony zdorovia: Ukrainskyi vymir : zb. nauk. pr. [Professional Management and Investment in the Health Care System: The Ukrainian Dimension: Scientific Collection]. Kharkiv ; 2011 ; 91-101 (in Ukrainian).
6. Preimplantation Genetic Diagnosis. 2-nd edition. Joyce Harper (ed.). Cambridge University Press ; 2009 : 294 p.
7. Mykytenko D.O., Tymchenko O.I. Ekvivalent vartosti liudskoho zhyttia z pohliadu ekonomichnoi efektyvnosti likuvalno-profilaktychnykh zakhodiv [The Equivalent of the Cost of Human Life in Terms of Economic Efficiency of Treatment and Prevention Measures]. In : Hihiiena naselenykh mist [Hygiene of Populated Places]. Kyiv ; 2011 ; 57 : 389-399 (in Ukrainian).

Надійшла до редакції / Received: 19.10.2021