

ELENE KAPERSKY¹, JOLANTA WIERZBA², JANUSZ LIMON³,
ANNA LATOS-BIELEŃSKA⁴, PIOTR CZAUDERNA¹

EPIDEMIOLOGIA WRODZONYCH WAD ROZWOJOWYCH ZAREJESTROWANYCH W WOJEWÓDZTWIE POMORSKIM W LATACH 2003–2005

EPIDEMIOLOGY OF CONGENITAL MALFORMATIONS IN THE POMERANIA PROVINCE IN THE YEARS 2003–2005

¹Klinika Chirurgii i Urologii Dzieci i Młodzieży AM w Gdańsku
kierownik: dr hab. Piotr Czauderna

²Zakład Pielęgniarstwa Ogólnego AM w Gdańsku
kierownik: dr n. med. Andrzej Chamienia

³Katedra i Zakład Biologii i Genetyki AM w Gdańsku
kierownik: prof. dr Janusz Limon

⁴Katedra i Zakład Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu
kierownik: prof. dr Anna Latos-Bieleńska

Celem pracy była ocena częstości występowania i rodzajów wad wrodzonych wśród dzieci urodzonych w latach 2003–2005 w województwie pomorskim. Przeprowadzono analizę danych z Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych, a zgłoszenia weryfikowano poprzez powtórny ocenę kart noworodkowych w wybranych losowo szpitalach województwa. Wady wrodzone stwierdzono u 1077 dzieci. Częstość występowania wad wrodzonych wynosiła 156,2/10000 urodzeń i była zbliżona do częstości opisywanej w innych regionach kraju. Do najczęściej stwierdzanych wad należały wady układu krążenia (31%), mięśniowo-szkieletowego (19,3%), nerwowego (9,1%) i moczowego (8,3%). Stwierdzono statystycznie istotne zmniejszenie częstości występowania wad układu nerwowego (głównie wodogłowia i przepuklin oponowo-rdzeniowych) z 27,8/10000 urodzeń w 1998 roku na 16,1/10000 urodzeń w 2005 roku.

Wady wrodzone są wielkim problemem rodzinnym, społecznym i medycznym. Stanowią podstawową przyczynę zgonów niemowląt, są najczęstszą przyczyną niepełnosprawności u dzieci oraz często współistnieją z upośledzeniem umysłowym. Urodzenie dziecka z ciężką wadą wrodzoną dramatycznie zaburza funkcjonowanie rodziny. Dzieci z poważnymi wadami wrodzonymi wymagają wielokierunkowej i kosztownej opieki lekarskiej. Postęp współczesnej medycyny doprowadził do zmniejszenia wskaźnika umieralności okołoporodowej i umieralności niemowląt, przy równoczesnym wzroście udziału zgonów z powodu wad rozwojowych

(pierwsze lub drugie miejsce). Według większości autorów wady wrodzone stwierdza się u 2–4% żywo urodzonych noworodków [1, 10, 15]. Uważa się, że u podłoża ok. 30% anomalii tkwią czynniki genetyczne, w ok. 10% przypadków stwierdza się udział szkodliwych czynników środowiskowych, zaś do pozostałych przyczyniają się czynniki środowiskowo-genetyczne [3, 15].

W celu zmniejszenia społecznych następstw wad wrodzonych u dzieci niezbędne jest stałe monitorowanie częstości występowania i rodzajów wad rozwojowych w populacji, co pozwoli na ocenę ich epidemiologii, identyfikację szkodliwych czynników środowiskowych oraz innych czynników ryzyka powstawania tych wad. Ponadto umożliwi wdrożenie pierwotnej profilaktyki i ocenę skuteczności działań zapobiegawczych i badań prenatalnych. Przyczyni się to do poprawy opieki medycznej nad dziećmi z wadami rozwojowymi oraz opracowania standardów postępowania profilaktycznego, leczniczego i diagnostycznego [9]. Tym celem służy prowadzony od 1997 roku Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych – PRWWR, którego jednym z zadań jest wykrywanie rodzin o zwiększonym ryzyku genetycznym i usprawnienie poradnictwa genetycznego. W 2001 roku PRWWR został przyjęty do EUROCAT (europejska sieć rejestrów epidemiologii wrodzonych wad rozwojowych, która obecnie obejmuje 20 krajów i 29% urodzeń na terenie Europy [1]) i stanowi największy rejestr europejski. Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych stopniowo się rozszerzał i w 2005 roku obejmował już 84% populacji polskiej [9].

CEL PRACY

Celem pracy jest określenie częstości występowania i rodzajów wrodzonych wad rozwojowych zarejestrowanych u dzieci urodzonych w latach 2003–2005 na terenie województwa pomorskiego oraz ocena współpracy szpitalnych oddziałów noworodkowych z PRWWR.

MATERIAŁ I METODY

Analizie retrospektywnej poddano zgłoszenia do PRWWR z poszczególnych oddziałów szpitalnych i poradni specjalistycznych województwa pomorskiego. Zgłoszenia do PRWWR zweryfikowano poprzez analizę historii rozwoju noworodków w oparciu o przegląd dokumentacji medycznej w wybranych losowo szpitalach na terenie województwa (osiem z dwudziestu szpitali z oddziałem noworodkowym woj. pomorskiego: w Bytowie, Człuchowie, Kwidzynie, Lęborku, Malborku, Miastku, Nowym Dworze Gdańskim i Tczewie).

Do PRWWR zgłaszane są dzieci żywo i martwo urodzone, u których rozpoznano wadę rozwojową przy urodzeniu lub przed ukończeniem drugiego roku życia, a także te, u których wadę rozpoznano prenatalnie. Jako kryterium wrodzonej wady rozwojowej przyjęto wewnętrzną lub zewnętrzną nieprawidłowość morfologiczną powstającą w okresie życia wewnątrzmacicznego i obecną przy urodzeniu, niezależnie od jej etiologii, patogenezы i rozpoznania [9]. Z badania wyłączono tzw. małe wady – niewielkie anomalie morfologiczne, które nie powodują poważnych medycznych lub kosmetycznych konsekwencji, co jest zgodne ze standardami wytyczonymi przez EUROCAT [3,9]. Nazewnictwo i podział na grupy oparto na klasyfikacji wrodzonych wad rozwojowych według ICD10. Informacje dotyczące liczby urodzeń pochodziły

z danych GUS. Współczynnik częstości występowania wad rozwojowych obliczono jako stosunek liczby wszystkich dzieci urodzonych z wadami do ogólnej liczby urodzeń (żywe i martwe) w latach 2003–2005. Analizę statystyczną przeprowadzono programem STATISTICA 7, do obliczeń użyto testu U Manna-Whitney'a. Za granicę istotności przyjęto wartość $p \leq 0,05$. Przy analizowaniu zespołów podejrzanych o występowanie aberracji chromosomowych oceniano wyłącznie przypadki potwierdzone badaniami cytogenetycznymi.

WYNIKI

W latach 2003–2005 w województwie pomorskim urodziło się 68 931 dzieci (w 2003 roku 22 413 urodzeń, w tym 98 martwych, w 2004 odpowiednio – 22 954/125, a w 2005 – 23 564/137). Wady wrodzone rozpoznano u 1077 dzieci (odpowiednio 378, 364 i 335). W sumie zarejestrowano 1361 wad lub zespołów wad rozwojowych. Liczba zarejestrowanych wad przekracza liczbę dzieci, ponieważ u wielu z nich rozpoznano więcej niż jedną wadę wrodzoną. Częstość występowania wad wrodzonych w 2005 roku była mniejsza niż w poprzednich latach i wynosiła 142,2/10000 urodzeń vs. 158,6/10000 w 2004 i 168,6/10000 w 2003 roku. W tabeli I przedstawiono częstość występowania poszczególnych grup wad wrodzonych i udział procentowy tych wad.

Najczęściej rozpoznawano wady układu sercowo-naczyniowego – dane liczbowe przedstawiono w tab. I (stanowiły one w poszczególnych latach odpowiednio 33,0%, 33,7%, 25,9% wszystkich wad), wśród których prawie 70% były wadami przegród serca, 11% wadami dużych naczyń, zaś pozostałe wady układu krążenia stanowiły ok. 20%. Najmniej wad układu krążenia odnotowano w 2005 roku – 25,9%.

Wady układu mięśniowo-szkieletowego znalazły się na drugim miejscu co do częstości występowania. Wśród tej grupy wad dominowały syndaktylia i zniekształcenia stopy. Najwięcej wad układu kostno-stawowego rozpoznano w 2003 roku (u 99 dzieci), co stanowiło 44,2/10000 urodzeń, w 2004 roku stwierdzono je u 77 dzieci – 33,5/10000 urodzeń, a w 2005 u 87 dzieci – 36,9/10000 urodzeń.

Wady układu nerwowego stwierdzono odpowiednio w 7,6%, 10,8%, i 8,9% przypadków, z czego ¼ stanowiły rozszczepy kręgosłupa. Częstość przypadków wodogłowia była najmniejsza w 2005 roku i wynosiła 3/38 przypadków vs. 12/48 w 2004 i 9/38 w 2003 roku. Najwięcej wad układu nerwowego rozpoznano w 2004 roku – 20,9/10000 urodzeń.

Na czwartym miejscu znalazły się wady mnogie stanowiące średnio 7,5% wszystkich wad. Najczęściej występowały w 2005 roku – 8,9% przypadków, w 2004 zaś 6,7%, a w 2003 – 7%.

Rozszczepy wargi i/lub podniebienia stwierdzono łącznie u 88 dzieci, co stanowiło niecałe 7% wszystkich wad. W 2005 roku rozpoznano najmniej wad w tej właśnie grupie – 9,8/10000 urodzeń.

Zespół Downa stanowił prawie 74% wszystkich aberracji chromosomowych. Najwięcej przypadków trisomii 21 rozpoznano w 2003 roku, wówczas zarejestrowano również najwięcej aberracji chromosomowych – 22/28, w 2004 roku – 19/24, a w 2005 – 10/17.

Wady układu moczowego i narządów płciowych wynosiły odpowiednio 8,2% i 4,9% wszystkich zgłoszeń w latach 2003–2005. W 2005 roku zarejestrowano najwięcej wad zarówno układu moczowego: 10,1% vs. 7,2% i 7,6%, jak i narządów płciowych: 5,8% vs. 4,0% i 4,9%.

Tab. I

Częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych w województwie pomorskim w latach 2003–2005 (na 10000 urodzeń)

Total number of cases and total prevalence rate per 10000 births of congenital anomaly groups (ICD 10) in the Pomerania Province between 2003–2005

Grupa wad / Congenital anomaly groups	2003			2004			2005		
	liczba dzieci cases	częstość prevalence	%	liczba dzieci cases	częstość prevalence	%	liczba dzieci cases	częstość prevalence	%
Q00-07 wady układu nerwowego	37	16,51	7,6	48	20,91	10,8	38	16,13	8,9
Q10-18 wady oka, ucha, twarzy i szyi	9	4,02	1,8	7	3,04	1,6	12	5,09	2,8
Q20-28 wady serca	161	71,83	33,0	150	65,34	33,7	111	47,10	25,9
Q30-34 wady układu oddechowego	3	1,34	0,6	2	0,87	0,4	2	0,85	0,5
Q35-37 rozszczepy wargi i /lub podniebienia	30	13,38	6,1	35	15,25	7,9	23	9,76	5,4
Q38-45 wady przewodu pokarmowego	23	10,26	4,7	14	6,10	3,1	15	6,37	3,5
Q50-56 wady narządów płciowych	24	10,71	4,9	18	7,84	4,0	25	10,61	5,8
Q60-64 wady układu moczowego	37	16,51	7,6	32	13,94	7,2	43	18,25	10,0
Q65-79 wady układu mięśniowo-szkieletowego	99	44,17	20,3	77	33,54	17,3	87	36,92	20,3
Q80-85 wady powłok ciała	0	0	0	1	0,44	0,2	1	0,42	0,2
Q86-87 inne zespoły wad (wady mnogie)	34	15,17	7,0	29	12,63	6,7	38	16,13	8,9
Q89 inne lub niesklasyfikowane wady wrodzone	1	0,45	0,2	0	0	0	8	3,44	1,9
Q90-99 aberracje chromosomowe	28	12,49	5,7	24	10,45	5,4	17	7,21	4,0
poza kategorią Q ICD 10/I 42, K00,K07	2	0,89	0,4	7	3,4	1,6	8	3,39	1,9

Tab. II

Porównanie zgłaszalności wad do PRWWR przez oddziały noworodkowe w wybranych szpitalach woj. pomorskiego w latach 2003–2005

Percentage of the notification of anomalies recognized at birth by neonatal ward staff in selected hospitals in the Pomerania province between 2003–2005

Miejscowość Town	Liczba rozpoznanych wad Number of cases	Liczba zgłoszeń do rejestru Number of PRCM registration forms	%
Malbork	39	35	90
Nowy Dwór Gdański*	5	4	80
Człuchów	14	11	78
Lębork	70	44	63
Miastko	42	15	36
Kwidzyn	38	11	29
Bytów	21	5	24
Tczew	85	0	0
Ogółem / Total	314	125	40

* dane z 2003 r. / data for 2003

Wady przewodu pokarmowego stanowiły średnio 4% wszystkich wad. Najwięcej wad układu trawiennego zarejestrowano w 2003 roku – 4,7% wszystkich przypadków.

W latach 2005 i 2004 częściej występowały wady, które nie są zarejestrowane w Q ICD10. Do tej grupy zalicza się wrodzoną kardiomiopatię, fibroelastozę, niedorozwój stawów żuchwowych i zniekształcenia żuchwy (tabela I).

W 2005 roku notowano najwięcej wad z grupy Q 89, do której należą: ułożenie odwrotne trzewi z odwrotnym ułożeniem serca lub bez, wady śledziony, grasicy, płód dwugłowy, bliźnięta zrośnięte i inne nieokreślone wady wrodzone.

Najmniej zarejestrowano wad układu oddechowego – odpowiednio w ocenianych latach (3, 2, 2 przypadki) i wad powłok ciała (0, 1, 1 przypadków).

Porównując dane z PRWWR z danymi ze szpitalnych archiwów z historii rozwoju noworodków, stwierdza się znaczną rozbieżność w zakresie zgłaszania wszystkich wad rozpoznanych w oddziałach noworodkowych. Średnio do PRWWR zgłaszanych jest zaledwie 40% wszystkich rozpoznanych wad. Najwyższa zgłaszalność była w szpitalu w Malborku 35 zgłoszeń na 39 rozpoznanych wad wśród 1026 urodzeń (90%) i najniższa w Tczewie 0 zgłoszeń/ 85 wad/ 3140 urodzeń. Szczegółowe dane na ten temat przedstawia tabela II.

OMÓWIENIE

Częstość występowania wad wrodzonych, wg danych różnych rejestrów, waha się od 160 do 300/10000 urodzeń: wg EUROCAT 218,96/10000 urodzeń, wg PRWWR 226,06/10000 urodzeń [1,6]. W naszym materiale liczba dzieci z wadami wrodzonymi wynosi 156,2/10000

Tab. III
 Częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych i poszczególnych grup wad zarejestrowanych w Polsce w 2004 roku wg PRWWR (częstość na 10000 urodzeń)

Total prevalence rate per 10000 births of congenital anomaly groups (ICD 10) in Poland in 2004

Województwo / Province	Częstość Prevalence	Grupa wad ICD 10 / Anomaly groups									
		Q00-07	Q20-28	Q35-37	Q50-56	Q60-64	Q65-79	Q86-87	Q90-99		
podkarpackie	244,4	19,39	98,91	12,12	13,58	31,52	60,12	16,97	17,46		
wielkopolskie	237,1	16,01	124,79	16,89	12,45	17,78	48,91	19,27	21,64		
lubelskie	229,7	19,62	94,77	13,88	13,40	22,50	56,96	19,35	14,36		
lubuskie	182,8	19,19	60,60	14,14	25,25	14,14	51,51	19,19	10,10		
śląskie	172,2	14,62	53,51	18,83	17,34	13,87	48,56	19,08	15,61		
mazowieckie	167,3	17,70	57,84	11,73	15,23	26,35	37,05	16,67	9,88		
pomorskie	158,6	20,91	65,34	15,25	7,84	13,94	33,54	12,63	10,45		
kujawsko-pomorskie	157,7	12,90	61,51	19,35	12,90	14,39	36,71	19,35	12,40		
dolnośląskie	154,9	15,17	58,29	14,77	11,58	9,18	39,53	12,38	13,18		
zachodniopomorskie	149,4	12,50	48,75	18,12	7,50	17,50	42,50	20,00	18,12		
łódzkie	142,1	9,29	36,29	17,26	11,95	17,70	37,05	7,97	12,39		
opolskie	134,5	6,06	42,41	13,33	21,81	6,06	29,08	10,91	19,39		
warmińsko-mazurskie	106,9	7,54	35,65	17,14	12,45	18,51	23,31	15,77	13,03		

urodzeń, zaś liczba zarejestrowanych wad rozwojowych 197,44 /10000 urodzeń. W tabeli III przedstawiono częstość występowania wad rozwojowych zarejestrowanych w Polsce w 2004 roku na podstawie danych z PRWWR. Częstość występowania wad wrodzonych na terenie kraju wykazuje duże zróżnicowanie. Najwięcej wad stwierdzono w województwie podkarpackim a najmniej w województwie warmińsko-mazurskim. Zmienność danych może wynikać z niekompletności zgłaszania wad do rejestru z różnych regionów kraju. Chociaż z drugiej strony nie można wykluczyć nadrozpoznawalności niektórych grup wad (np. wady serca), ponieważ nie wszystkie dzieci zgłoszone do rejestru miały już zweryfikowane rozpoznanie przez specjalistę (kardiologa) [9].

Porównując z danymi z 1998 roku z byłego regionu gdańskiego (województwa śląskie, gdańskie, elbląskie) liczba dzieci z wadami zmniejszyła się z 177/10000 do 156,2/10000 urodzeń [15]. Zbliżone dane przedstawia Kossakowska-Krajewska [7] dla województwa warmińsko-mazurskiego (były region olsztyński) gdzie w 1998 roku wady wrodzone występowały z częstością 172,3/10000 urodzeń, a w okresie 1999–2000 – 156,5/10000 urodzeń.

W badanym materiale dominowały wady układu krążenia (31% przypadków) i układu kostno-stawowego (19,3%). Zgodnie z danymi różnych autorów wady układu sercowo-naczyniowego i układu mięśniowo-szkieletowego występują najczęściej i zajmują pierwsze dwa miejsca wśród wszystkich wad [4, 6]. Częstość wad serca w województwie pomorskim wynosiła 61,2/10000 urodzeń, wg EUROCAT 70,59/10000 [1]. Porównując z danymi 1998 roku procentowy udział wad serca wzrósł z 23,4 do 31,0% przypadków, a częstość występowania tej wady z 53,0/10000 do 61,2/10000 urodzeń [15], co z pewnością wynika z postępu diagnostyki kardiologicznej oraz z poprawy dostępności do badań dla poszczególnych oddziałów neonatologicznych.

Wady układu nerwowego znalazły się na trzecim miejscu, co do częstości występowania, która wynosiła średnio 17,8/10000 urodzeń. Podobnie jak w 1998 roku częstość wad cewy nerwowej w województwie pomorskim również obecnie jest jedną z najwyższych w kraju.

Tab. IV

Porównanie częstości występowania wad układu nerwowego w woj. pomorskim w 2005 roku z 1998 (na 10000 urodzeń)

Ratio of Neural Tube Defects total prevalence rate per 10000 births in the Pomerania province in 2005 vs. 1998

Grupa wad / Anomaly groups ICD10	Częstość / Prevalence	
	1998 r.	2005 r.
Q00 bezmózgowie i podobne wady rozwojowe	3,3	1,7
Q01 przepuklina mózgowa	1,2	0,8
Q02 małogłowie	2,5	2,1
Q03 wodogłowie	4,9	1,3*
Q04 inne wrodzone wady rozwojowe mózgu	4,5	6,36
Q05 rozszczep kręgosłupa	11,0	3,4*
Q06 inne wrodzone wady rozwojowe rdzenia kręgowego	0	0
Q07 inne wady układu nerwowego	0,4	0,4
Q00-07 wady układu nerwowego	27,8	16,1*

* $P < 0,0500$

W innych państwach częstość ta jest dużo niższa (8,6/10000 urodzeń – Kanada, 10,7/10000 urodzeń – Anglia) [5, 2]. Porównując dane z poprzednich lat, częstość występowania wad z tej grupy w badanym materiale zmniejszyła się z 27,8/10000 urodzeń (1998 r. wg PRWWR [9]) do 16,13/10000 urodzeń (2005 r.). Statystyczne istotnie zmniejszenie częstości występowania odnotowano również w odniesieniu przepuklin oponowo-rdzeniowych i wodogłowa. Dane szczegółowe dotyczące tych wad przedstawiono w tabeli IV.

Można przypuszczać, że zmniejszenie częstości występowania wad układu nerwowego jest wynikiem prowadzenia profilaktyki tych schorzeń poprzez podawanie kwasu foliowego kobietom w wieku rozrodczym. W kraju od 1997 roku działa Program Pierwotnej Profilaktyki Wad Cewy Nerwowej, którego głównym celem było zmniejszenie częstości występowania wad cewy nerwowej wśród nowo narodzonych dzieci w Polsce (do roku 2005 o 35% a do 2010 o dalsze 35%) [11]. Spadek częstości wad układu nerwowego w naszym województwie jest porównywalny z ogólnokrajowym. Zbliżone dane przedstawia Sawulicka [13] dla woj. lubelskiego z okresu 1990–2000, gdzie zaobserwowano statystycznie istotne zmniejszenie częstości występowania przepuklin oponowo-rdzeniowych po wprowadzeniu profilaktyki wad cewy nerwowej. Znaczącą redukcję częstości wad cewy nerwowej wskutek profilaktyki stwierdzono również w Kanadzie [5]. Dane rejestrów EUROCAT są bardzo zróżnicowane. W niektórych krajach zarejestrowano statystycznie istotne zmniejszenie częstości wad cewy nerwowej po wprowadzeniu profilaktyki kwasem foliowym (Anglia i Irlandia odnotowały ok. 30% redukcję wad cewy nerwowej), a w innych różnica była nieznaczna, bez względu na to czy prowadzono profilaktykę, czy też nie [2]. Autorzy krajowi i zagraniczni donoszą o jeszcze niedostatecznym stosowaniu kwasu foliowego [2, 12, 14]. Jak przedstawiają Perenc (woj. podkarpackie)[12] i Stańczyk (woj. łódzkie)[14] pierwotną profilaktykę wad cewy nerwowej w sposób prawidłowy stosuje zaledwie 13–24% kobiet, a dominującą rolę w jej promocji odgrywają lekarze. Nie należy oczekiwać, że kobiety w woj. pomorskim pozytywnie odbiegają od powyższych obserwacji, świadczących ciągle o braku rozpowszechnienia w społeczeństwie wiedzy o znaczeniu przyjmowania kwasu foliowego jako działaniu profilaktycznym w powstawaniu wad cewy nerwowej. Co więcej, własne obserwacje z Poradni Genetycznej ACK AMG (J. Limon) wskazują, że większość kobiet zaczyna przyjmować kwas foliowy dopiero po 28 dniu ciąży, kiedy to cewa nerwowa zarodka jest już zamknięta i przyjmowanie kwasu foliowego nie ma znaczenia.

W badanym materiale wady układu moczowo-płciowego występowały z częstością 26/10000 urodzeń, co stanowi 13% wszystkich wad. Nieco wyższe wartości opisano w latach 1999–2000 w Łodzi, gdzie wady układu moczowo-płciowego zarejestrowano 43/10000 urodzeń [8]. Jak wynika z danych PRWWR częstość występowania wad układu moczowo-płciowego w woj. pomorskim jest mniejsza w porównaniu do innych województw (tab. III). Jeśli w 1998 roku wady układu moczowego zarejestrowano 10,5/10000 urodzeń [15], to w badanym materiale ich częstość wzrosła do 18,25/10000 urodzeń w 2005 r. Przypuszczalnie jest to spowodowane poprawą diagnostyki ultrasonograficznej tych wad, co pozwala na ich wykrycie prenatalnie i w oddziałach noworodkowych.

Częstość występowania aberracji chromosomowych w badanym materiale wynosi 10/10000 urodzeń i jest jedną z najniższych w kraju. Dane wydają się być zdecydowanie zaniżone (w porównaniu wg EUROCAT, w którym aberracje chromosomowe występują 30/10000 urodzeń) [6]. Może to wynikać z niedostatecznej dostępności badań cytogenetycznych na oddziałach noworodkowych oraz braku konsultacji z genetykiem klinicznym w celu zweryfikowania

rozpoznania. Przy braku wyników tych badań, samo podejrzenie o wadę genetyczną uwarunkowaną nie pozwala na wprowadzenie jej do bazy danych rejestru [9].

Zamierzeniem niniejszego opracowania m. in. była próba obiektywnej oceny współpracy szpitalnych oddziałów noworodkowych z PRWWR. Wyniki powyższych badań wskazują na fakt, iż połowa dzieci urodzonych z wadami rozwojowymi pozostaje poza rejestrem, co uniemożliwia objęcie poradnictwem genetycznym rodzin o zwiększonym ryzyku. Tym samym statystyki rejestru mogą nierzetelnie przedstawiać aktualny stan. Zwłaszcza, że źródłem informacji PRWWR najczęściej są oddziały neonatologiczne (w 70% przypadkach) [10]. Fakt niskiej zgłaszalności najprawdopodobniej wynika z braku świadomości wśród lekarzy o wadzie PRWWR. Oczywiście, nie wpływa motywująco na lekarzy konieczność wypełnienia kolejnego formularza, przy i tak dużym nawale pracy papierkowej. Jedną z istotniejszych przyczyn jest również pośpiech w ratowaniu życia noworodka. Dziecko z ciężką wadą wrodzoną wymaga intensywnej opieki lekarskiej, przez co zachodzi konieczność szybkiego przekazania go na oddział wyspecjalizowany. Pośpiech ten w wielu przypadkach spycha wypełnienie formularza zgłoszeń na drugi plan. Usprawiedliwia to jednak tylko oddziały o niskim stopniu referencyjności. Od 2005 roku jest możliwe zgłaszanie wad do rejestru również drogą internetową. Najprawdopodobniej poprawi to zgłaszalność. Organizowane szkolenia oraz działania podejmowane przez PRWWR, mające na celu zacieśnienie współpracy, powinny polepszyć zgłaszalność.

Autorzy mają nadzieję, że publikacja ta przyczyni się do poprawy zgłaszalności wad wrodzonych, co będzie miało swoje konsekwencje dla udoskonalenia funkcjonowania Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych oraz, co jest bardzo ważne, usprawni opiekę nad rodzinami, w których urodziło się dziecko z wadą rozwojową.

WNIOSKI

Częstość występowania wad wrodzonych w województwie pomorskim w latach 2003–2005 nie różniła się od częstości wad w zasięgu całego kraju.

Na przestrzeni ostatnich lat obserwuje się w woj. pomorskim statystycznie istotną redukcję częstości występowania wad układu nerwowego (głównie przepuklin oponowo-rdzeniowych i wodogłowia). Mimo to częstość występowania wad układu nerwowego w woj. pomorskim nadal jest wyższa niż w pozostałych regionach kraju.

W woj. pomorskim ponad połowa dzieci urodzonych z wadami rozwojowymi pozostaje poza rejestrem, co uniemożliwia objęcie poradnictwem genetycznym ich rodzin o zwiększonym ryzyku. Fakt niskiej zgłaszalności wad rozwojowych wymaga poprawy informacji i współpracy neonatologów, pediatrów i genetyków.

PIŚMIENNICTWO

1. <http://www.eurocat.ulster.ac.uk/>. – 2. Busby A., Abramsky L., Dolk H. i in.: Preventing neural tube defects in Europe: a missed opportunity. – *Reprod. Toxicol.* 2005, 20, 393. – 3. Czeizel AE.: Birth defects are preventable. *Int. J. Med. Sci.* 2005, 2, 91. – 4. Demikova N.S., Zhuchenko L. A., Kobrynsky B. A.: The results of birth defects monitoring in newborn in Russia. *Arch. Perinatal. Med.* 2005, Suppl., 31. – 5. De Wals P. et al.: Reduction in neural tube defects after folic acid fortification in Canada. *N. Ehgl. J. Med.* 2007, 357, 135. – 6. EUROCAT working group: WHO collaborating centre for the epidemiological

surveillance of congenital anomalies report 2004–2005 <http://www.eurocat.ulster.ac.uk/pdf/EUROCAT-Annual-Report-2005-for-WHO.pdf>. – 7. Kossakowska-Krajewska A., Szwałkiewicz-Warowicka E., Materna-Kiryłuk A., Wiśniewska K., Mejnartowicz J., Sorbaj-Sucharska G., Latos-Bieleńska A.: Congenital malformations of newborns in the Olshytn Province in 1998 and the Warmia-Mazury Province (1999–2000), incidence and epidemiological analysis. *Arch. Perinatal. Med.* 2005 Suppl., 43. – 8. Krajewski P., Sieroszewski P., Welfel E. et al.: Comparative analysis of the incidence of congenital malformations in newborns born in the years 1989–1992 and 1999–2002. *Arch. Perinatal. Med.* 2005, Suppl., 41. – 9. Latos-Bieleńska A., Materna-Kiryłuk A., Zesp. PWWWR: Wrodzone wady rozwojowe w Polsce w latach 2000–2002 Dane z Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych. Poznań: Ośrodek Wydawnictw Naukowych, 2006. <http://rejestrwad.pl/>.

10. Latos-Bieleńska A., Materna-Kiryłuk A., PRCM Working Group: Polish Registry of Congenital Malformations - aims and organization of the registry monitoring 300 000 births a year. *J. Appl. Genet.* 2005, 46, 341. – 11. Mierzejewska E., Brzeziński Z. J.: The national primary prevention program of neural tube defects in Poland. *Arch. Perinatal. Med.* 2005, Suppl., 24. – 12. Perenc L., Mach-Jamińska A.: Profilaktyka pierwotna wad cewy nerwowej w regionie podkarpackim. *Przegl. Lek.* 2006, 63, 8, 607. – 13. Sawulicka-Oleszczuk H., Kostuch M.: Analiza częstości występowania wad cewy nerwowej w województwie lubelskim po wprowadzeniu profilaktyki kwasem foliowym. *Pediatr. Pol.* 2002, 77, 675. – 14. Stańczyk J., Pokuszyńska K., Sudół-Jednorowicz E., Kierzkowska B., Niewiadomska-Jarosik K.: The occurrence of congenital malformations in the Region of Łódź on the basis of the data from Polish Registry of Congenital Malformations. *Arch. Perinatal. Med.* 2005, Suppl., 40. – 15. Wierzba J., Ochman K., Balcerska A., Świątkowska M., Dubaniewicz A., Neuman-Łaniec M., Karoń M., Latos-Bieleńska A., Limon J.: Częstość występowania i charakterystyka wrodzonych wad rozwojowych zarejestrowanych w regionie gdańskim w roku 1998. *Ann. Acad. Med. Gedan.* 2001, 31, 21.

E. Kapersky, J. Wierzba, J. Limon, A. Latos-Bieleńska, P. Czauderna

EPIDEMIOLOGY OF CONGENITAL MALFORMATIONS IN THE POMERANIA PROVINCE IN THE YEARS 2003–2005

Summary

Birth defects are one of the most important medical and social problems. According to the majority of authors congenital anomalies affect 2–4% of newborn babies. They are a common cause of fetal and perinatal mortality. The majority of children with birth defects may be mentally and physically disabled and require specialistic support, long-term expensive therapy and rehabilitation. Each diagnosis of a severe birth defect is a tragedy for parents. Children with severe birth defects change functioning of the entire family and affect the quality of family life. In 1997 the Polish Registry of Congenital Malformations (PRCM) was established. The objectives of PRCM include provision of essential epidemiologic information on congenital malformations in Poland, identification of risk factors, evaluation of the effectiveness of primary prophylactic actions, identification of families at genetic risk and propagation of genetic counseling among physicians and the general population. Since 2001, the PRCM has been a member of the EUROCAT (A European network of population-based registries for the epidemiologic surveillance of congenital anomalies). In 2005 the PRCM covered 84% of the Polish territory.

Aim of the study was analysis of the total incidence and prevalence of selected types of birth defects in the Pomerania province during three years, between 2003–2005.

Material and methods: We retrospectively analyzed the data from PRCM registration forms of children born in years 2003–2005 in the Pomerania province. Also reviews of birth charts in randomly selected 8 hospitals were performed to make sure that all malformations recognized at birth were analyzed. The PRCM collects information on structural defects recognized until the end of the second year of life.

Minor abnormalities without serious medical or cosmetic consequences were excluded from registration. The rate of defects was calculated including live born infants, stillborn fetuses and prenatal diagnosed affected fetuses. Malformations were classified according to the ICD-10. The Mann-Whitney U test was performed, with the statistical significance level as $P < 0.05$. All chromosomal anomalies were identified by cytogenetic and DNA tests.

Results: Congenital malformations were diagnosed in 1077 among 68931 children born in years 2003–2005. The incidence rate of birth defects was 156.2 per 10000 births. The most common anomalies were congenital heart disease (31.0%; rate 61.2 per 10000 newborns), malformations of the musculoskeletal system (19.3%; 38.1/10000), neural tube defects (NTD) (9.1%; 17.8/10000) and malformations of the urinary system (8.3%; 18.2/10000). Down syndrome was diagnosed in 74% of all chromosomal anomaly cases. Malformations of the respiratory system and skin defects were rare. This study shows a significant reduction in the rate of NTD from 27.8/10000 births in 1998 to 16.3/10000 in 2005 after introduction of their primary prevention with the folic acid. The analysis showed that over 50% of all malformations recognized during the neonatal period were not reported to the Registry.

Conclusions: The incidence of congenital malformations in the Pomerania province was comparable to the rate reported in other Polish regions. Probably primary prophylaxis with folic acid was associated with a significant reduction in the rate of neural tube defects in the Pomerania province during the last three years. However the notification of all anomalies recognized at birth by neonatal wards staff was insufficient.

Adres: dr hab. med. Piotr Czauderna
Klinika Chirurgii i Urologii Dzieci i Młodzieży AMG
ul. Nowe Ogrody 1-6, 80-803 Gdańsk
e-mail: pczaud@amg.gda.pl