

Эпидемиология и факторы риска развития врождённых пороков сердца у детей (литературный обзор)

Сакина Баходировна Таирова
Мираброр Икромжон угли Буранов
Самаркандский государственный медицинский университет

Аннотация: Врожденные пороки сердца являются важной проблемой педиатрии вследствие их высокой распространенности и необходимости ранней хирургической коррекции в связи с значительными нарушениями здоровья и ограничением жизнедеятельности детей. По данным ВОЗ, врожденный порок сердца (ВПС) встречается у 0,7-1,7% новорожденных детей. В последние десятилетия структура сердечно-сосудистой патологии в детском возрасте существенно изменилась. На фоне увеличения числа случаев ВПС, нарушений ритма сердца и проводимости, кардиомиопатий снизился удельный вес ревматических заболеваний и инфекционных поражений миокарда. ВПС остаются одной из ведущих причин младенческой смертности, занимая второе место. В перинатальном периоде ВПС являются причиной 2,5% смертей (0,25 случаев на 1000 родов), на первом году жизни - 6-11% летальных исходов и около 50% смертей, связанных с врожденными пороками развития. В связи с этим, вопрос изучения эпидемиологии и факторов риска развития врождённых пороков сердца раннего возраста остается актуальным и требует научных исследований в данном направлении.

Ключевые слова: врожденный порок сердца, эпидемиология, факторы риска, внутриутробная инфекция

Epidemiology and risk factors for congenital heart defects in children (literature review)

Sakina Bakhodirovna Tairova
Mirabror Ikromjon ugli Buronov
Samarkand State Medical University

Abstract: Congenital heart defects are an important problem in pediatrics due to their high prevalence and the need for early surgical correction due to significant health problems and disability in children. According to WHO, congenital heart disease occurs in 0.7-1.7% of newborns. In recent decades, the structure of cardiovascular pathology in childhood has changed significantly. Against the background of an

increase in the number of cases of CHD, cardiac arrhythmias and conduction disorders, cardiomyopathies, the proportion of rheumatic diseases and infectious lesions of the myocardium decreased. CHD remains one of the leading causes of infant mortality, ranking second. In the perinatal period, congenital heart diseases cause 2.5% of deaths (0.25 cases per 1000 births), in the first year of life - 6-11% of deaths and about 50% of deaths associated with congenital malformations. In this regard, the issue of studying the epidemiology and risk factors for the development of congenital heart defects at an early age remains relevant and requires scientific research in this direction.

Keywords: congenital heart disease, epidemiology, risk factors, intrauterine infection

В Узбекистане рождаемость детей с врожденными пороками сердца составляет от 5,5 человек до 15,7 человек на 1000 родившихся живыми [8].

Частота ВПС зависит от развития системы здравоохранения в стране или доступных врачам диагностических методов.

Врожденная патология сердца занимает основное место среди большого спектра заболеваний, требующих привлечения детского кардиолога. Общепринятый минимальный расчетный показатель частоты ВПС - 8 случаев на 1 тыс. живорожденных [6,7].

ВПС является наиболее распространенной врожденной аномалией, которая возникает у почти 1% живорожденных [11]. Среди врожденных дефектов ВПС является ведущей причиной младенческой смертности.

Нередко в своей практике врач сталкивается с наличием в диагнозе пациента нескольких нозологических форм. Сочетание патологий разных органов и систем в одном диагнозе вполне объяснимо, поскольку многие заболевания имеют общую этиопатогенетическую основу.

Детская кардиология всегда была основой педиатрии, одновременно составляя ее интеграцию и оказывая существенное влияние на снижение перинатальной смертности; который является основой разработки оценки медицины в стране.

ВПС состоит из широкого спектра аномалий и пороков развития, затрагивающих сердце и крупные сосуды, которые развиваются внутриутробно, присутствуют при рождении и обращаются за медицинской помощью в младенчестве, подростковом или зрелом возрасте. Сердечно-сосудистые аномалии обычно являются результатом дефектного морфогенеза во время эмбриологического развития. Пороки развития могут быть ограничены сердечно-сосудистой системой (несиндромальные) или возникать в сочетании с аномалиями других систем в составе определенных синдромов (синдромные).

Наиболее распространенными ВПС, диагностированными в младенческом возрасте, являются мышечные и перимембранозные дефекты межжелудочковой перегородки с последующими вторичными дефектами межпредсердной перегородки, с общей распространенностью 48,4 случаев на 10 000 живорождений [15].

Около 85% детей имеют многофакторную этиологию ВПС у детей, которая обычно является единственным пороком развития у ребенка и является результатом взаимодействия многих, по отдельности ещё не определенных генов и ряда других причин. Риск рецидива ВПС в семье варьирует в зависимости от причины. Риск является незначительным для нововозникших мутации, 2–5% - для несиндромального многофакторного ВПС, и 50% - случаев, когда причиной является аутосомно-доминантная мутация [110, 1171–1178]. Важно определить генетические факторы, так как большинство пациентов с ВПС доживают до зрелого возраста и, потенциально, создают семьи.

Аномалии анатомического развития сердца и крупных сосудов обычно формируются на 2-8-й неделе внутриутробного развития в результате нарушения эмбрионального морфогенеза и могут быть обусловлены как наследственными (генные, хромосомные, геномные, зиготические мутации), так и средовыми факторами, влияющими на развивающийся зародыш. Конкретные причины возникновения ВПС не известны. Чаще всего ВПС носит спорадический характер, не связана с синдромом и неясной этиологии [75, 121-127]. Генетическая этиология не идентифицирована примерно у 72% пациентов с ВПС [138, 690-706; 146, 2241–2247]. Нередко они связаны с хромосомными аномалиями, выявляемыми при кариотипировании более чем у 1/3 больных с ВПС. Чаще всего это трисомия по хромосомам 21, 18 и 13. Помимо болезни Дауна, существует около 20 наследственных синдромов, в большинстве случаев, сопровождающихся с ВПС. В общей сложности синдромальная патология обнаруживается у 6-36% больных. Тем не менее, часть данных аномалий составляет лишь около 5–6% пациентов с врожденным пороком сердца. Моногенная природа ВПС доказана в 8% наблюдений; около 90% наследуются многофакторно, т.е. являются результатом сочетания генетической предрасположенности и воздействия средовых факторов. Последние выступают в качестве провоцирующих, выявляющих наследственную предрасположенность при превышении «порога» их совместного действия. Риск рецидива ВПС в семье варьирует в зависимости от причины. Риск является незначительным для нововозникших мутаций, 2-5% - для несиндромального многофакторного врожденного порока сердца, и 50% – в случае, когда причиной является аутосомно-доминантная мутация. [11]. Дефекты генетического кода и нарушения эмбриогенеза могут быть и приобретенными - воздействие на плод и

организм матери некоторых неблагоприятных факторов (радиация, алкоголизм, наркомания), эндокринные заболевания (сахарный диабет, краснуха, системная красная волчанка, тиреотоксикоз), вирусные и другие инфекции, перенесенные в I триместре беременности (краснуха, грипп, гепатит В), прием лекарственных средств (препараты лития, варфарин, талидамид, антимагнетолиты, антиконвульсанты, литий, изотретиноин, противосудорожные препараты). Большое значение в возникновении патологии сердца и сосудов имеют смешанные вирусные и энтеровирусные инфекции, перенесенные плодом внутриутробно. Помимо этиологических, выделяются факторы риска рождения ребенка с ВПС. К ним относятся: возраст матери; токсикоз и угроза прерывания I триместра беременности; мертворожденные в анамнезе; наличие детей с врожденными пороками развития у ближайших родственников [4,9,10]. Неясно, является ли возраст матери независимым фактором риска развития ВПС. Возраст отца также может быть фактором риска [13].

Воздействие на женщину неблагоприятных факторов может нарушать дифференцировку сердца и приводить к формированию ВПС. Такими факторами принято считать:

- инфекционные агенты (цитомегаловирус, вирус простого герпеса, вирус гриппа, энтеровирус, вирус Коксаки В и др);
- наследственные факторы - в 57% случаев ВПС обусловлены генетическими нарушениями, которые могут встречаться как изолированно, так и в составе множественных врожденных пороков развития; наиболее известные причины ВПС - точечные генные изменения либо хромосомные мутации в виде делеции или дупликации сегментов ДНК;
- соматические заболевания матери, и в первую очередь – сахарный диабет - приводят к развитию гипертрофической кардиомиопатии и ВПС;
- профессиональные вредности и вредные привычки матери (хронический алкоголизм, компьютерное излучение, интоксикации ртутью, свинцом, воздействие ионизирующей радиации и т.д.) [14].

Наиболее часто встречаются следующие пороки: дефект межжелудочковой перегородки - ДМЖП (28,3%); дефект межпредсердной перегородки - ДМПП (10,3%); стеноз легочной артерии (9,8%); тетрада Фалло - ТФ (9,7%); стеноз аорты (7,1%); коарктация аорты - САА (5,1%); транспозиция магистральных сосудов (4,9%); встречаются также синдром гипоплазии трехстворчатого клапана, открытый артериальный проток (ОАП), полный аномальный венозный возврат [14].

Внутриутробная инфекционная патология плода и новорожденного является одной из наиболее актуальных и сложных проблем в педиатрии. Удельный вес инфекционно-воспалительных процессов в структуре перинатальной

смертности составляет около 10-18%, уступая только внутриутробной асфиксии, респираторным расстройствам и врожденным аномалиям. Актуальность проблемы внутриутробной инфекции обусловлена не только существенными пери- и постнатальными потерями, но и тем, что у детей, перенесших тяжелую форму врожденной инфекции, очень часто развиваются серьезные нарушения здоровья, приводящие к инвалидизации и снижению качества жизни в целом [6,7].

Среди возбудителей особое положение занимают инфекции TORCH-комплекса - *Toxoplasma* (токсоплазмоз), *Rubella* (краснуха), *Cytomegalovirus* (цитомегаловирус), *Herpes* (герпес). Включает такие инфекции, как гепатит В и С, сифилис, хламидиоз, гонококковая инфекция, ВИЧ-инфекция, листериоз, энтеровирусная инфекция и др. влияющие на плод [6,7].

При отсутствии адекватной терапии во время беременности до 50% новорожденных при наличии хотя бы одной TORCH-инфекции у матери рождаются с различными повреждениями: внутриутробными инфекциями (ВУИ), задержкой внутриутробного развития (ЗВУР), гипотрофией, прерванный порок развития (ВПр), в том числе ВПС, нарушениями мозгового кровообращения. При смешанной инфекции заболеваемость новорожденных достигает 50-100% [2].

В исследованиях Лобзовой А.В. (2014) у новорожденных детей с ВПр и без врожденных пороков диагностированы иммунологические маркеры к той или иной инфекции или ассоциации инфекционных агентов. При этом антитела класса G к вирусно-вирусным ассоциациям (ЦМВ+вирус простого герпеса (ВПГ)) определялись часто как в основной, так и в контрольной группах (56,33 и 65,38% соответственно). При этом в основной группе иммуноглобулины класса G к ВПГ были обнаружены у 98,6% обследованных новорожденных и у 80,7% детей группы контроля, к ЦМВ - у 95,8 и 96,1%» соответственно, что согласуется с данными литературы обо все возрастающем поражении населения данными возбудителями [2,7].

В связи с тем, что частота внутриутробных инфекций не имеет тенденции к снижению и соответственно неблагоприятных последствий, требуется дальнейшее изучение в этом направлении для разработки мер по их предупреждению.

Использованная литература

1. Богачева Елена Викторовна, Антонов Олег Владимирович, Артюкова Светлана Ивановна, Филиппов Геннадий Пантелеевич Врожденные пороки сердца: распространенность в популяции, факторы риска // *Мид.* 2013. №1. С. 19-24.

2. Бокерия Е.Л. Перинатальная кардиология: настоящее и будущее. Часть i: врожденные пороки сердца // Рос вестн перинатол и педиат. 2019. №3. С. 5-10.
3. Лобзова А.В. Роль средовых факторов в формировании врожденных пороков развития, Россия, 2014. С. 35-37.
4. САИДОВА Ф. С., САМИЕВА Г. У., АБДИРАШИДОВА Г. А. Дефицит микронутриентов у детей дошкольного возраста //Журнал биомедицины и практики. – 2022. – Т. 7. – №. 1.
5. Скворцов В. В., Тумаренко А. В., Байманкулов С. С. Врожденные пороки сердца //Медицинская сестра. – 2017. – №. 7. – С. 14-17.
6. ТАИРОВА С. Б., МУХАМАДИЕВА Л. А. ДИАГНОСТИКА ВРОЖДЕННЫХ СЕПТАЛЬНЫХ ПОРОКОВ СЕРДЦА У ДЕТЕЙ С КОМОРБИДНОЙ ПАТОЛОГИЕЙ (литературный обзор) //ЖУРНАЛ БИОМЕДИЦИНЫ И ПРАКТИКИ. – 2022. – Т. 7. – №. 2.
7. Таирова С. Б., Мухамадиева Л. А. РАССТРОЙСТВА ПОВЕДЕНИЯ У ДЕТЕЙ С ВРОЖДЕННЫМИ ПОРОКАМИ СЕРДЦА //Журнал кардиореспираторных исследований. – 2022. – Т. 3. – №. 2.
8. Хамдамов А.М. «Особенности функциональных показателей ЭКГ и ЭхоКГ у детей с врождённым пороком сердца в послеоперационном периоде», Ташкент 2014 - 2с.
9. Хусинов А. А., Таирова С. Б. ФУНКЦИОНАЛЬНОЕ СОСТОЯНИЕ ГИПОТАЛАМО-ГИПОФИЗАРНОЙ НЕЙРОСЕКРЕТОРНОЙ СИСТЕМЫ В ФИЗИОЛОГИЧЕСКИХ УСЛОВИЯХ У ИНТАКТНЫХ ЖИВОТНЫХ //Материалы XXIII съезда Физиологического общества им. ИП Павлова с международным участием. – 2017. – С. 1595-1597.
10. Gulnoza S., Gulnoza A., Golib K. Pathogenetic aspects of endogenous intoxication and its influence on the course of various forms of stenotic laryngotracheitis in children //European science review. – 2018. – №. 9-10-2. – С. 155-157.
11. 110 Freeze SL, Landis BJ, Ware SM, Helm BM: Bicuspid aortic valve: a review with recommendations for genetic counseling. J Genet Couns 25(6):1171–1178, 2016.
12. Hoffman, J.I.E. The incidence of congenital heart disease /Hoffman J.I.E., Kaplan S. //J. Am. Coll. Cardiol. – 2013. – V. 39.
13. Samieva G. U. et al. Features Of Distribution And Density Of Lymphoid Cells Of The Mucosa Of The Larynx As A Manifestation Of Local Immunity In Chronic Laryngitis (Analysis Of Sectional Material) //European Journal of Molecular & Clinical Medicine. – 2020. – Т. 7. – №. 03. – С. 2020.

14. Махмудова АН, Ибрагимова ЭФ, Шукурова ДБ, Абдурахмонова ЗЭ, Наимова ЗС. Медицина Узбекистана-достижения и перспективы развития сферы. Достижения науки и образования. 2020(3 (57)):49-52.

15. Махмудова АН, Махмудова С. Гуманитаризация медицинского образования как фактор повышения качества обучения в вузе. Science and Education. 2022;3(6):709-18.

16. Махмудова АН. Правовая защита пациентов в сфере здравоохранения в новом Узбекистане. Academic research in educational sciences. 2022(Conference):102-7.

17. Махмудова АН, Афанасьева ОГ. Принципы формирования экологически значимых ценностей у студентов медицинского вуза. Science and Education. 2022 Jun 30;3(6):1181-92.

18. Махмудова АН, Камариддинзода АК. Защита прав пациентов в Республике Узбекистане. Science and Education. 2022;3(10):54-62.

19. Махмудова АН, Афанасьева ОГ, Камариддинзода АК. ФОРМИРОВАНИЯ ЭКОЛОГИЧЕСКОГО МИРОВОЗРЕНИЯ И ЦЕННОСТЕЙ У СТУДЕНТОВ МЕДИЦИНСКОГО ВУЗА. ФИЛОСОФИЯ И ЖИЗНЬ МЕЖДУНАРОДНЫЙ ЖУРНАЛ. 2022 Nov 30(SI-2).

20. Kamariddinova KA, Nugmanova MA. Improving population health the important task of the state. InArchive of Conferences 2021 Mar 30 (Vol. 17, No. 1, pp. 204-208).

21. Nugmanova MA, Kamariddinova KA. Modern biotechnical problems of medicine and their solutions. InArchive of Conferences 2021 Jan 28 (Vol. 13, No. 1, pp. 169-173).

22. Nugmanova MA. BIOETHICS AS A FORM OF PROTECTION OF INDIVIDUALITY AND PERSONALIZED MEDICINE. Thematics Journal of Social Sciences. 2022 Oct 28;8(4).

23. Nugmanova MA, Kamariddinova KM. WHAT A DOCTOR SHOULD KNOW TO WORK SAFELY AND EFFECTIVELY: INTERNATIONAL NORMS AND RULES. Thematics Journal of Social Sciences. 2022 Jun 19;8(3).

24. Nugmanova MA, Gennadievna AO. PRINCIPLES OF FORMATION OF ENVIRONMENTALLY SIGNIFICANT VALUES AMONG MEDICAL UNIVERSITY STUDENTS. Thematics Journal of Social Sciences. 2022 Jun 9;8(3).

25. Utkurova S. G. et al. The condition of pro-and antioxidant systems in children with acute laryngotracheitis with immunomodulating therapy //Достижения науки и образования. – 2019. – №. 10 (51). – С. 37-40.

26. Van der Linde D., Konings E.E.M., Slager M.A., et al: Birth prevalence of congenital heart disease worldwide: a systematic review and meta-analysis. J Am Coll Cardiol 58(21):2241–2247, 2014.