

интактные копии генов *ETV6* и *RUNX1*. В разных субклонах могли выявляться все вышеописанные aberrации или их сочетания.

Полученные данные по вторичным повторяющимся aberrациям генов *ETV6* и *RUNX1* в *ETV6/RUNX1(+)* В-ОЛЛ в целом соответствуют литературным данным о частоте встречаемости и их роли в прогрессии заболевания. Наиболее частой aberrацией является делеция дополнительной копии гена *ETV6*, которую считают одним из основных дополнительных изменений, необходимых для развития данного типа лейкоза. Другие количественные изменения генов *ETV6* и *RUNX1* могут выявляться при прогрессии заболевания (как гены транскрипционных факторов).

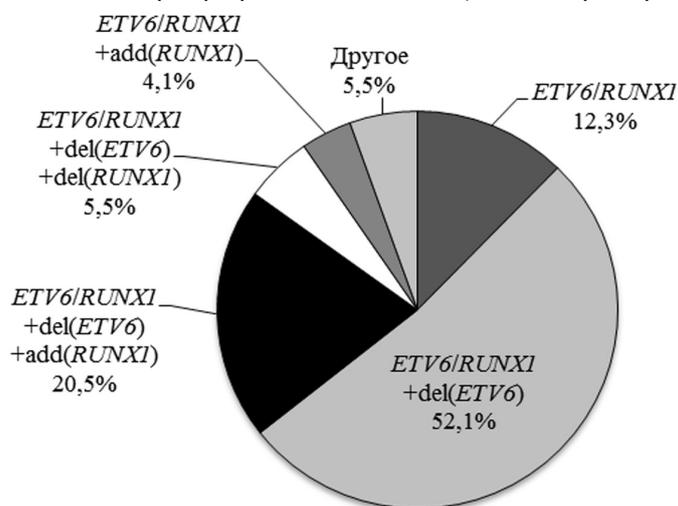


Рисунок – Распределение наиболее часто встречаемых дополнительных хромосомных aberrаций и их комбинации при *ETV6/RUNX1*-положительных В-ОЛЛ у детей

ЛИТЕРАТУРА

1. Mori, H. Chromosome translocations and covert leukemic clones are generated during normal fetal development / H. Mori [et al.] // PNAS. – 2002. – Vol. 99, № 12. – P. 8242–8247.
2. Pais, A. P. *RUNX1* aberrations in *ETV6/RUNX1*-positive and *ETV6/RUNX1*-negative patients: Its hematopathological and prognostic significance in a large cohort (619 cases) of ALL / A. P. Pais [et al.] // Pediatric Hematology and Oncology. – 2008. – P. 582–597.
3. Zakaria, Z. Chromosomal aberrations in *ETV6/RUNX1*-positive childhood acute lymphoblastic leukemia using 244K oligonucleotide array comparative genomic hybridization / Z. Zakaria [et al.] // Molecular Cytogenetics. – 2012. – P. 1–6.
4. Shaffer, L. G. An International System for Human Cytogenetic Nomenclature (2013) / L. G. Shaffer, J. McGowan-Jordan, M. Schmid // Basel: Cytogenetic and Genome Research. – 2013. – 140 p.

ПОПУЛЯЦИОННАЯ ЧАСТОТА SPINA BIFIDA В РЕСПУБЛИКЕ БЕЛАРУСЬ FREQUENCY OF SPINA BIFIDA IN THE POPULATION OF THE REPUBLIC OF BELARUS

П. Р. Калофати¹, А. А. Ершова-Павлова²
P. Kalofati¹, A. Yershova-Pavlova²

¹Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя»,
г. Минск, Республика Беларусь

²Белорусский государственный университет, МГЭИ им. А. Д. Сахарова БГУ,
г. Минск, Республика Беларусь
apoinakalofati@gmail.com

¹The Mother and Child National Research Center, Minsk, Republic of Belarus

²Belarusian State University, ISEI BSU, Minsk, Republic of Belarus

Проведен анализ данных о частоте встречаемости spina bifida в Республике Беларусь у детей за 2008–2015 гг. Ежегодно регистрируется в среднем 104 случая, популяционная частота – 0,91 ‰, эффективность пренатальной диагностики в среднем за данный период – 82,7 ‰. Объектом исследования выступали вопро-

сы этиологии, патогенеза, диагностики spina bifida, а также статистическая документация детей с диагнозом spina bifida в Республике Беларусь.

The analysis of the data on the incidence of children's spina bifida in Belarus during 2008–2015 has been carried out. An average of 104 cases have been registered, with the population frequency of 0,91 ‰. The efficiency of prenatal diagnostics for the same period is on average 82,7 ‰. The questions of etiology, pathogenesis, diagnostics of spina bifida, as well as statistical documentation on children diagnosed with spina bifida Belarus have been the object of research.

Ключевые слова: spina bifida, врожденные пороки развития, пренатальная диагностика, тератогенное воздействие.

Keywords: spina bifida, congenital defects, prenatal diagnostics, teratogenic influence.

Высокий вклад врожденных пороков развития (ВПР) в показатели младенческой и детской заболеваемости, инвалидности и смертности приводит к серьезным экономическим и социальным проблемам, что ставит их профилактику одной из наиболее актуальных проблем в мире. Spina bifida – врожденный порок развития (ВПР) позвоночника и спинного мозга, обусловленный дефектом формирования и замыкания дужек позвонков. Spina bifida – порок развития позвоночника и спинного мозга, относится к дефектам нервной трубки, подразделяется на spina bifida occulta (скрытая spina bifida), менингоцеле и миеломенингоцеле (spina bifida cystica). Все формы spina bifida имеют различные проявления и различную степень тяжести – от стертых форм до грубых дефектов с расщеплением позвоночника. Этиология spina bifida мультифакториальна, имеют значение как наследственные, так и средовые факторы. Считается, что примерно 70 % случаев этой формы порока связаны с алиментарным или генетически обусловленным дефицитом фолиевой кислоты. Популяционная частота (ПЧ) spina bifida колеблется в разных странах, составляя в среднем 0,2–2,0 на 1000 новорожденных. [1,2]

Для слежения за частотой и динамикой ВПР в Беларуси, как и во многих других странах, созданы компьютеризированные системы мониторинга. Белорусский регистр ВПР (БР ВПР) функционирует с 1979 г. Учет пороков в БР ВПР осуществляется в масштабах республики в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Республики Беларусь «О совершенствовании учета врожденных аномалий (пороков развития) у ребенка (плода)» № 1172 от 01.11.2010 г.

Цель данного исследования – оценить количество случаев, ПЧ и эффективность пренатальной диагностики (ЭПД) всех форм пороков и spina bifida в республике за 2008–2016 гг. с использованием базы данных БР ВПР.

Показано, что за указанный период в республике ежегодно в среднем регистрировалось 3696 случаев всех форм ВПР, в том числе у живорожденных – 2854, у мертворожденных – 22. По генетическим показаниям, с некурабельными пороками у плода, ежегодно в среднем прерывалось 843 беременности. ПЧ – количество пороков на 1000 рождений, всех форм ВПР составила 32,4 ‰, ЭПД – отношение пренатально диагностированных ВПР к общему количеству выявленных аномалий, – 22,8 ‰. За этот же период в республике ежегодно в среднем выявлялось 104 случая spina bifida, в том числе у живорожденных – 17, у мертворожденных – 1, у плодов – 86. Случаи spina bifida составляют от общего количества всех форм ВПР 2,8 ‰. ПЧ этой формы порока – 0,91 ‰, ЭПД – 82,7 ‰. ЭПД spina bifida показывает высокую выявляемость в пренатальном периоде этого тяжелого, инвалидизирующего, требующего оперативного вмешательства порока. Пренатальное выявление и элиминация пораженных плодов снижают ПЧ spina bifida с 0,91 ‰ до 0,15 ‰ (17 случаев порока у живорожденных).

Полученные результаты свидетельствуют о том, что применение в республике эффективных программ профилактики развития порока у плода, включающих фолиевую кислоту, прегавидарной и в первом триместре беременности, применение высокотехнологичных визуализирующих методов пренатальной диагностики предотвращают рождение детей со spina bifida и снижают распространенность этого порока в популяции.

ЛИТЕРАТУРА

1. Наумчик, И. В. Принципы организации и функционирования системы мониторинга врожденных пороков развития в Республике Беларусь / И. В. Наумчик, А. А. Ершова-Павлова, Е. Г. Ильина и др. // 13 Международная научно-практическая конференция «Здравоохранение на рубеже веков: к 100-летию Первой мировой войны», раздел «История медицины» (Гродно, октябрь 2014 г.). – Гродно, 2014. – С. 153–156.

2. Вильчук, К. У. Система мониторинга в характеристике количества и частот врожденных пороков центральной нервной системы в Беларуси / К. У. Вильчук, А. А. Ершова-Павлова, Г. И. Карпенко и др. // Достижения медицинской науки Беларуси. – 2014. – Вып. 19. – С. 49–50.