

UDK 616-007-053.2(497.11)"2000/2011"

ISSN 035-2899, 37(2012) br.3 p.165-168

UROĐENE MANE U DEČJOJ POPULACIJI NA TERITORIJI OPŠTINE BELA PALANKA OD 2000-2011. GOD.

CONGENITAL MALFORMATIONS IN THE POPULATION OF CHILDREN BORN BETWEEN THE YEARS 2000 AND 2011 IN BELA PALANKA

Miljana Mladenović-Petrović, Verica Pavlović

DOM ZDRAVLJA BELA PALANKA, SLUŽBA ZA ZDRAVSTVENU ZAŠTITU DECE, ŠKOLSKE DECE I OMLADINE

Sažetak: Uvod: Urođene (kongenitalne) mane su odstupanja od uobičajene forme ili funkcije koje su prisutne na rođenju. Na osnovu veličine tog odstupanja, dele se na velike (major) i male (minor) anomalije. U oko 40-60% slučajeva etiologija kongenitalnih anomalija je nepoznata. Faktori koji do njih dovode nazivaju se teratogeni. Svi teratogeni se grubo mogu podeliti na endogene i egzogene faktore. Kongenitalne malformacije mogu nastati u raznim sistemima organa. Prevencija urođenih malformacija je imperativ. Zato je često dijagnoza ovih bolesti ili lečenje predmet više specijalnosti u okviru medicine. Cilj: Cilj rada je utvrđivanje prevalencije urođenih mana kod dece, otkrivenih u sklopu sistematskih pregleda i ukazivanje na značaj prevencije, rane dijagnoze i lečenja. Materijal i metode: Istraživanje je obavljeno u Domu zdravlja Bela Palanka, u Službi za zdravstvenu zaštitu dece, školske dece i omladine, u toku marta meseca 2012. godine. Podaci su dobijeni iz zdravstvenih kartona dece rođene u periodu od 2000. god. do 2011. god. Grupisana su po uzrastu i polu. Rezultati su prikazani grafički. Dijagnostikovane urođene mane su označene šifrom koju imaju u Međunarodnoj klasifikacije bolesti (MKB, X revizija). Za obradu i prikazivanje podataka korišćen je program Microsoft Excel 2007. Rezultati: Ukupan broj živorođene dece za ispitivani vremenski period od 12 godina bio je 1134. Ukupan broj živorođenih dečaka bio je 579 (51,05%), a devojčica 555 (48,94%). Ukupan broj dece rođene sa kongenitalnim malformacijama u posmatranom vremenskom periodu je 122 (10,75%). Po sistemima organa izračunata je sledeća zastupljenost. Urođene nakaznosti nervnog sistema su prisutne kod 4 deteta, tako da čine 3,27 % od ukupnog broja malformacija kod dece. Urođene nakaznosti oka, uva, lica, vrata su prisutne sa istim procentom kod sve obolele dece (3,27%). Na urođene anomalije krvotoka otpada 10,65% od ukupnog broja anomalija. Urođene anomalije mišićno zglobnog sistema su prisutne sa 50,82%. Zaključak: Sprovedena studija nam je ukazala na prevalenciju urođenih mana na teritoriji naše opštine. Ta mera učestalosti javljanja ovih anomalija može pomoći u daljem radu, planiranju zdravstveno vaspitnog rada pedijataru, ginekologu i lekara opšte prakse, kako bi se budućim majkama ukazalo na sve teratogene faktore koji mogu ugroziti nju i njen plod. Istraživanje može pomoći u usavršavanju starih i uvođenju novih, preciznijih metoda ranog otkrivanja anomalija, a sve to u cilju ranijeg početka lečenja i rehabilitacije pacijenata.

Ključne reči: kongenitalne malformacije, prevalencija

Summary: Introduction: Congenital malformations are disbalance between the normal form and function, which are detected on the day of birth. As regards the size, there are two groups of these malformations, the big (lat. maior) and the small (lat. minor). The aetiology of these diseases is usually unknown (in about 40-60%). Etiological factors are also known as teratogenic factors, and they can act from inside out (endogen teratogens) and from outside out (exogen teratogens). Every organ in the human body can be affected. Many kinds of medical specialists must prevent this kind of a disease. Therefore, prevention is very important. Objectives: the aim of this study was to discover the prevalence of congenital malformations in the population of children, and to point at the importance of prevention, early diagnostic and therapeutic treatment. Material and methods: the survey was made in the Health Care Centre, Bela Palanka, at the department for kids, school kids and student during March 2012. The data was collected from the health care records of kid who had been born in the period 2000-2001. They were grouped according to gender and age. The results were graphically presented. The diagnosed innate disabilities were labelled with a code according to the International Classification of Diseases (ICD, X revision) Microsoft Excel 2007 was used for data processing and displaying. Results: We found out that during the observed period 1,134 children were born - 579 boys (51.05%) and 555 girls (48.94%). Of this number, 122 (10.75%) were born with some kind of congenital malformation. The following organ incidence was calculated:

innate malformations of the nervous system were present in 4 children, which makes 3.27% of total malformations in the children. Innate malformations of the eye, ear, face, neck were present in the same proportion (3.27%). 10.65% of total abnormalities go to the malformations of blood circulation. The malformation of the locomotor system were the most common (50.82%). Conclusion: Our findings have showed the prevalence of innate anomalies in our municipality. The incidence of these anomalies can help in further work, planning of health and educational work of paediatrics, gynaecologists and general practitioners in the sense that they could point out all teratogene factors that could endanger pregnant women and their embryos/babies. The research can help in the improvement of old and introduction of new, more accurate methods for early detection of anomalies, all of which aim at earlier treatment and rehabilitation of patients.

Key words: congenital malformations, prevalence

UVOD

Urođene (kongenitalne) mane su odstupanja od uobičajene forme ili funkcije koje su prisutne na rođenju. Na osnovu veličine tog odstupanja, dele se na velike (major) i male (minor) anomalije. Faktori koji do njih dovode, nazivaju se teratogeni. Velike urođene anomalije, koje dovode do značajnih funkcionalnih ili kozmetičkih posledica, sreću se u oko 3% novorođenčadi. One čine oko 21% uzroka smrti u infantilnom periodu. Smatra se da oko 20% fertilizovanih ćelija umre zbog ovakvih anomalija, što se naziva blighted (uništeni) ovuum. Minor anomalije javljaju se kod oko 15% novorođenčadi. Tu spadaju strukturni poremećaji koji u manjoj meri utiču na zdravlje. Ali nekada mogu biti udruženi sa velikim anomalijama. Urođene mane mogu biti pojedinačne i multipne. Pojedinačne se dele na malformacije (malformatio), deformacije (deformatio) i disrupcije (dysruptio). Malformacija je primarni poremećaj morfogeneze, odnosno nepravilni razvoj tkiva i organa. Deformacija je promena oblika organa ili dela tela. Nastaju kasnije u fetalnom periodu, najčešće u periodu brzog rasta fetusa, između 35. i 38. nedelje gestacione starosti. Tako nastaje, npr., deformacija stopala (pes equinovarus) zbog male materice majke. Disrupcija je sekundarna destrukcija koja nastaje pod dejstvom mehaničkih faktora (anomalije materice, miomi) ili vaskularnih poremećaja. Multipne anomalije dele se na sekvence, sindrome i asocijacije. Sekvence (sequentia) označava niz pojava koje uzrokuju jedna drugu, na primer opstrukcija uretre dovodi do poremećaja morfogeneze bubrega. Kod oligoamniomske sekvence dolazi do hipoplazije pluća i smrtnog ishoda odmah posle porođaja. Sindrom (syndroma) označava patogenetski i uzročno povezane anomalije (npr. posledica delovanja virusa rubele, Daunov sindrom). Asocijacija (associatio) je neslučajna po-vezanost određenih anomalija koja se još uvek ne može objasniti jednim uzrokom (npr. Assotiatio VATER označava vertebralne anomalije,

analnu atreziju, traqueo-ezofagealne fistule i renalne poremećaje [1,2].

U oko 40-60% slučajeva etiologija kongenitalnih anomalija je nepoznata. Uzročnici koji se otkrivaju za njihov nastanak, nazivaju se teratogenima. Oni deluju na plod po principima teratologije po Wilsonu [3]. Po njemu, osetljivost na teratogene zavisi od genotipa ploda, razvojnog stadijuma ploda, od doze i dužine trajanja delovanja teratogenog agensa, po mehanizmima koji su specifični za svaki teratogen, što se manifestuje intrauterinom smrću, malformacijama, zastojem u rastu i funkcionalnim poremećajima. Svi teratogeni se grubo mogu podeliti na endogene i egzogene faktore. Endogeni (genetski) faktori, kao što su mutacije gena i aberacije hromozoma, odgovorni su za oko 30% anomalija. Egzogeni faktori uzrokuju oko 6-10% kongenitalnih anomalija. To mogu biti infekcije majke (lues, TORCH), poremećaji metabolizma i druge bolesti majke (šećerna bolest), nedostatak nekih oligoelemenata u hrani i vodi (cink koji je sastavni element nekih enzima, jod koji nedostaje u zemljištu i vodi). Ukoliko majka uzima lekove, npr. u lečenju epilepsije, kao što su difenilhidantoin, valproična kiselina i trimetadion, ustanovljena je povećana učestalost srčanih mana, rascepa lica, mikrocefalije kod dece. Zapažena je i povezanost korišćenja nekih anksiolitika (meprobamat, diazepam) i povećanje rizika za pojavu rascepa usne kao i povezanost korišćenja antihipertenziva iz grupe inhibitora angiotenzin konvertujućeg enzima (ACEi) i zastoja u rastu deteta, disfunkcije bubrega pa čak i fetalne smrti. Antibiotici kao što je tetraciklin dovode do anomalija kostiju i zuba [4,5]. Prekomerni unos vitamina A kod trudnica, posebno u vidu analoga vitamina A, 13-cis-retinoične kiseline tokom lečenja akni, može uzrokovati vitamin A embriopatiju. Ona se karakteriše deformitetom ušnih školjki, ravnim nazalnim mostom, hipoplazijom mandibule, rascepom nepca [6].

Kongenitalne malformacije mogu nastati u raznim sistemima organa. Urođene mane centralnog nervnog sistema nastaju multifaktorijskim nasleđivanjem ili delovanjem teratogena. Nije toliko važna pripoda teratogena, koliko vreme njegovog dejstva na plod [7,8]. Disrafije su poremećaji spajanja i dve najčešće vrste su spina bifida i anencefalija. Urođene srčane mane se patoanatomskog aspekta mogu biti anomalna komunikacija između systemske i plućne cirkulacije (atrijalni septalni defekt, ventrikularni septalni defekt, perzistentni duktus arteriozus), anatomska opstrukcija na putu krvne struje (koarktacija aorte) i kombinacija komunikacije i opstrukcije tetralogija Falot. Ove mane kardiovaskularnog sistema čine 25-30% svih kongenitalnih anomalija i njihova učestalost iznosi 6-8 na 1000 živorođene dece [9,10]. Anomalije urogenitalnog sistema čine 25% svih anomalija. Od anomalija urogenitalnog sistema po učestalosti se izdvajaju potkovičasti bubreg i policistična bolest bubrega. Među urođenim anomalijama mišićno zglobnog sistema opisuju se urođeno iščašenje kuka, coxa vara, coxa valga, genu varum, genu valgum, pes planus, pes cavus, pes equinovarus [11].

Prevenција urođenih malformacija je imperativ. Zato je često dijagnoza ovih bolesti ili lečenje predmet više specijalnosti u okviru medicine. Tako se postepeno razvijala klinička genetika, koja ima za cilj dijagnozu naslednih bolesti i urođenih mana, a koristi čitavu bateriju testova iz domena biohemije, dismorfologije, laboratorijske dijagnostike. Klinički genetičar dalje za dijagnostikovanje bolesti prikuplja podataka o određenoj familiji i predstavljanja istih putem rodoslova. Tako dolazi do važnih informacija o riziku nasleđivanja nekih poremećaja. Zato svaki klinički centar ima genetičko savetovalište. Američko društvo za humanu genetiku je 1975. godine usvojilo definiciju genetičkog savetovanja, po kojoj je ono komunikacioni proces koji se odnosi na probleme ljudi u vezi sa pojavom ili rizikom pojavljivanja genetičkih poremećaja u porodici) [12].

CILJ RADA

Cilj rada je utvrđivanje prevalencije urođenih mana kod dece, otkrivenih u sklopu sistematskih pregleda i ukazivanje na značaj prevencije, dijagnoze i lečenja.

ISPITANICI I METODE

Istraživanje je obavljeno u Domu zdravlja Bela Palanka, u Službi za zdravstvenu zaštitu dece, školske dece i omladine, u toku marta meseca 2012. godine. Podaci su dobijeni iz zdravstvenih kartona dece rođene u periodu od 2000. god. do 2011. god.

Grupisana su po uzrastu i polu. Rezultati su prikazani grafički. Dijagnostikovane urođene mane su označene šifrom koju imaju u Međunarodnoj klasifikacije bolesti (MKB, X revizija). Za obradu i prikazivanje podataka korišćen je program Microsoft Excel 2007.

REZULTATI

Ukupan broj živorođene dece za ispitivani vremenski period od 12 godina bio je 1134. Ukupan broj živorođenih dečaka bio je 579 (%), a devojčica 555 (%). Ukupan broj dece rođene sa kongenitalnim malformacijama je 122 (10,75%).

Po sistemima organa izračunata je sledeća zastupljenost. Urođene nakaznosti nervnog sistema su prisutne kod 4 deteta, tako da čine 3,27 % od ukupnog broja malformacija kod dece. Urođene nakaznosti oka, uva, lica, vrata su prisutne sa istim procentom kod sve obolele dece (3,27%). Na urođene anomalije krvotoka otpada 10,65% od ukupnog broja anomalija. Urođene anomalije mišićno zglobnog sistema su prisutne sa 50,82%.

DISKUSIJA

Najzastupljenije kongenitalne mane dijagnostikovane kod dece na teritoriji naše opštine su urođene anomalije mišićno zglobnog sistema, a među njima posebno urođeni deformiteti kuka i razne deformacije stopala (čak 50,82%). To je u skladu i sa literaturnim podacima [13,14].

Zatim slede urođene anomalije krvotoka, među kojima se izdvajaju po učestalosti srčane mane 10,65%. Prema dostupnim literaturnim podacima, one čine 25-30% svih kongenitalnih anomalija i njihova incidenca (učestalost) je 6-8 na 1000 živorođene dece. Do sada je opisano oko 140 tipova urođenih srčanih mana. Među njima su najzastupljenije atrijalni septalni defekt (ASD), ventrikularni septalni defekt (VSD) i coarctatio aortae.

ZAKLJUČAK

1. Sprovedena studija nam je ukazala na prevalenciju urođenih mana na teritoriji naše opštine
2. Ta mera učestalosti javljanja ovih anomalija može pomoći u daljem radu, planiranju zdravstveno vaspitnog rada pedijataru, ginekologu i lekaru opšte prakse, kako bi se budućim majkama ukazalo na sve teratogene faktore koji mogu ugroziti nju i njen plod
3. Istraživanje može pomoći u usavršavanju starih i uvođenju novih, preciznijih metoda ranog otkrivanja anomalija
4. I sve to u cilju ranijeg početka lečenja i rehabilitacije

5. Od važnosti je, sve više i više, genetičko savetovanje pri Kliničkim centrima. Ali da bi pedijatar, ginekolog ili lekar opšte prakse uopšte posumnjao da postoji indikacija za ovakvo savetovanje, on mora uzeti iscrpnu anamnezu i evaluaciju istorije određene familije. Takvom anamnezom se mogu dobiti pitati o svim osobama iz prvog stepena srodstva u odnosu na bolesnika, pitati o spontanim abortusima, pitati o etničkom poreklu familije, pitati o konsangvinitetu, zabeležiti sve promene u pratećoj familiji i da li je došlo do razvoja nekih oboljenja u međuvremenu kao i rađanja novog potomstva

LITERATURA

- Mihailović D. Osnovi pedijatrijske patologije. Niš: Prosveta; 2003.
- Lah N. Fetus i neonatus. U: Stojimirović E, (ured.) Pedijatrija. Beograd: Savremena administracija; 1993.
- Pilić Ž. Fetalna patologija. Beograd: Naučna knjiga; 1992.
- Krstić A. Genetika u pedijatriji. U: Stojimirović E, (ured.) Pedijatrija, Beograd: Savremena administracija; 1993.
- Grković S. Elementi kliničke genetike U: Stepanović R, (ured.) Pedijatrija, Beograd: Savremena administracija; 2001.
- Sulik K. Teratogens and craniofacial malformations: relation to cell death. *Development* 1988; 103:213-232.
- Nguyen USDT. Teratogenicity of high vitamin A intake. *New Eng J Med* 1995; 333: 1369-1373.
- Vogel F. The central nervous system. U: Rubin S, (ured.) Pathology. Philadelphia: JB Lippincott Co; 1994. p. 1373-1455.
- Đorđević B. Urođene srčane mane. Beograd: Institut za usavršavanje i specijalizaciju zdravstvenih radnika; 1974: 365-397.
- Bankl H. Congenital malformation of the heart and great vessels. Baltimore: Urban & Schwarzenberg; 1977.
- Nelson E. Nelson textbook of Pediatrics. Baltimo: W.B.Saunders Company; 1983.
- Somer M. Evaluation of genetic counselling: recal of information, post-counselling reproduction, and attitude of the counselles. *Clin. Genet* 1988; 34, 352-365.
- Jevtić M. Fizikalna medicina i rehabilitacija, Medicinski fakultet Kragujevac; 1999.
- Brdar R. Ortopedski problemi u pedijatriji. U: Stepanović R (ured.) Pedijatrija. Beograd: Savremena administracija; 2001. p. 384-393.

Adresa autora:

Miljana Mladenović- Petrović
Dom Zdravlja Bela Palanka,
Služba za zdravstvenu zaštitu dece,
školske dece i omladine
Ul. Branislava Nušića bb
18310 Bela Palanka

E-mail: milliana_m@yahoo.com

Rad primljen:	08. 04. 2012.
Rad prihvaćen:	19. 05. 2012.
Elektronska verzija objavljena:	27. 12. 2012.