
ИССЛЕДОВАНИЕ ВЛИЯНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ФАКТОРОВ НА ФОРМИРОВАНИЕ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ

Н.А. Рудых, В.И. Евдокимов, Н.М. Судакова,
Т.А. Романова, В.Г. Нестеров, М.И. Чурносос

Кафедра медико-биологических дисциплин
Медицинский факультет БелГУ
ул. Победы, 85, Белгород, Россия, 308015
тел. +79114636467, эл. почта: somvoz@live.ru

Изучено влияние генетических факторов на формирование врожденных пороков развития. Установлено, что на проявление врожденных пороков развития влияют возраст супругов, эндогамность браков и наследственная отягощенность со стороны родственников супругов.

Ключевые слова: врожденные пороки развития, генетические факторы.

Частота врожденных пороков развития (ВПР) среди новорожденных детей составляет 3—5% [2]. Известно, что на проявление ВПР влияют генетические и внешнесредовые факторы. Средовые факторы обуславливают до 2—3% всех пороков [3], с наследственными факторами непосредственно связаны 23—29% пороков, 40—50% приходится на группу ВПР мультифакториальной природы и лишь 2% вызвано воздействием тератогенных факторов [1].

Материалом для исследования послужили данные специально разработанных анкет, включающих более 100 параметров, характеризующих социально-биологический статус, акушерско-гинекологический анализ, генеалогические данные родителей, имеющих детей, которые родились мертворожденными или умерли в течение 1-го года жизни с врожденными пороками развития в Курской области за последние 10 лет. Нами было проанкетирована 291 семья (147 семей вошли в экспериментальную группу (группа 1), а 144 семьи составили контрольную группу (группа 2)).

Проведенный анализ показал, что закономерным является то, что средний возраст на одну супружескую пару у родителей, имеющих детей с ВПР ($28,05 \pm 0,52$ лет), более чем на 2 года выше по сравнению с аналогичным показателем родителей детей без аномалий ($25,98 \pm 0,44$ лет, $F = 1,39, p < 0,01$).

При исследовании места рождения родителей детей с ВПР установлено, что выходцами из одного села являлись $12,00 \pm 2,91\%$ родителей (в контроле — $6,01 \pm 2,06\%$, $p < 0,05$), из одного района — $28,80 \pm 4,05\%$ (в контроле — $17,29 \pm 3,28\%$, $p < 0,05$) и из одной области — $73,60 \pm 3,94$ (в контроле — $67,67 \pm 4,06\%$, $p < 0,05$). Таким образом, среди супружеских пар экспериментальной группы более выражена эндогамность браков.

В проявлении ВПР мультифакториальной этиологии важная роль принадлежит наследственной предрасположенности, которая определяет так называемый «порог» предрасположенности. Нами проанализирована частота ВПР у sibсов, родившихся раньше пробанда с пороком развития. Установлено, что в первой груп-

пе из 140 sibсов ВПР были у 7 детей ($5,00 \pm 1,84\%$), тогда как во второй группе из 80 sibсов врожденных пороков не имел никто ($p < 0,05$). Анализ генетических данных родителей детей с ВПР показал, что со стороны матери наследственность была отягощена (наличие у родственников ВПР, выкидышей, мертворожденных) в $39,23 \pm 4,28\%$, со стороны матери и/или отца в $50,00 \pm 4,38\%$.

Таким образом следует отметить, что в проявлении ВПР, сказывающихся на жизнеспособности детей, значительную роль играют эндогенные факторы. Среди них к группе факторов риска по врожденным аномалиям следует отнести: возраст супругов, эндогамность браков, способствующая проявлению аутосомно-рецессивной патологии, наследственная отягощенность со стороны родственников супругов, определяющая проявление как наследственных ВПР, так и пороков мультифакториальной природы.

ЛИТЕРАТУРА

- [1] Бочков Н.П., Жученко Н.А., Кириллова Е.А. и др. Мониторинг врожденных пороков развития // Рос. вестн. перинат. и педиатрии. — 1996. — № 2. — С. 20—25.
- [2] Журавлева К.И. Статистика в здравоохранении. — М.: Медицина, 1994. — 176 с.
- [3] Хартоник А.М. Популяционно-семейное исследование ВПР и его значение для медико-генетического консультирования: Автореф. дисс. ... канд. мед. наук. — М., 1986. — 20 с.

RESEARCH OF INFLUENCE GENETIC FACTORS ON FORMATION OF CONGENITAL DEVELOPMENTAL ANOMALIES

**N.A. Rudyh, V.I. Evdokimov, N.M. Sudakova,
T.A. Romanov, V.G. Nesterov, M.I. Churnosov**

Chair of medical and biologic disciplines
Medical faculty of BelGu
Pobeda str., 85, Belgorod, Russia, 308015
tel. +79114636467, email: somvoz@live.ru

Influence of genetic factors on formation of congenital developmental anomalies is studied. It is established that display of congenital developmental anomalies influence age of spouses, andogammost marriages and hereditary complication from outside relatives of spouses.

Key words: congenital developmental anomalies, genetic factors