

*ГОСУДАРСТВЕННЫЙ КОМИТЕТ
САННТАРНО-ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКОГО НАДЗОРА РОССИЙСКОЙ
ФЕДЕРАЦИИ*

"УТВЕРЖДАЮ"

ПРЕДСЕДАТЕЛЬ

**ГОСКОМСАНЭПИДНАДЗОРА
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

_____ **Е. Н. Беляев**

30 апреля 1996

МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

МОНИТОРИНГ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ

ПРЕДИСЛОВИЕ

1. Разработаны авторским коллективом кафедры медицинской генетики ММА им. И.М.Сеченова и РОСРИАЦ ГКСЭН РФ: академик РЛМН Бочков Н.П., к.м.н. Подунова Л.Г., Жученко Н.А., Пономарева О.В., д.м.н. Кириллова Е.А., к.б.н. Катосопа Л.Д., к.б.н. Некрасова Г.И.

2. Утверждено и введено в действие Председателем Госкомсанэпиднадзора России - Главным государственным врачом Российской Федерации" 1 июня 1996г.

3. Введено впервые.

ОГЛАВЛЕНИЕ

Стр.

1. Общие положения
2. Порядок учета и регистрации врожденных пороков развития.
3. Порядок передачи и обработки информации.....
4. Термины и определения.....
5. Приложение 1. Регистрационная форма "КАРТА ПРОБАНДА"
6. Приложение 2. Перечень учитываемых врожденных пороков развития.....
7. Приложение 3. Правила заполнения "КАРТЫ ПРОБАНДА"
8. Приложение 4. Рекомендуемый вариант представления данных.....

1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

1.1. Методические указания разработаны в соответствии с постановлением Правительства Российской Федерации от 6 октября 1994г № 1146 "Об утверждении Положения о социально-гигиеническом мониторинге" (приказ Госкомсанэпиднадзора № 145), направленном на организацию наблюдения за состоянием санитарно-эпидемиологического благополучия населения', его оценку и прогнозирование изменений, установление, предупреждение, устранение или уменьшение влияния вредных факторов среды обитания человека на его здоровье.

1.2. Настоящие методические указания являются нормативным актом, устанавливающим порядок учета и регистрации врожденных пороков развития (ВПР) на территории Российской Федерации.

1.3. Регламентированный методическими указаниями порядок учет и регистрации ВПР обязателен для соблюдения всеми учреждениями, осуществляющими мониторинг ВПР (органов Госсанэпидслужбы, органов Здравоохранения, Научно-исследовательских центров).

2. ПОРЯДОК УЧЕТА И РЕГИСТРАЦИИ ВПР

2.1. Обязанности по учету и регистрации больных с ВПР возлагаются на центры государственного санитарно-эпидемиологического надзора, лечебно-профилактические и научно-исследовательские учреждения, осуществляющих мониторинг ВПР на территории Российской Федерации.

Для достоверности полученных данных необходимо проводить регистрацию ВПР в территориальных образованиях численностью населения 400-500 тысяч человек (с численностью населения > 1000000 человек необходимо подразделение на территории), что обеспечивает минимально достоверное количество родов $\bullet 20\ 000$ в течение 5 лет).

2.2. Выявление детей с ВПР производится по документам родильных домов, поликлиник, детских больниц, патологоанатомических отделений.

При выявлении ВПР могут быть использованы дополнительные источники информации, применяемые в отдельных медицинских учреждениях (журналы регистрации новорожденных, журналы регистрации мертворожденных, журналы регистрации умерших детей, журналы регистрации детей с ВПР и др.).

Используемая документация:

родильный дом: \bullet история родов (Ф.096/У),

- история развития новорожденного (ф-097/У);

поликлиники: - медицинская карта (ф.025);

детская больница: - история болезни (ф.003);

патологоанатомическое отделение:

- протокол патологоанатомического вскрытия (ф.013/У),

- акт судебно-медицинской экспертизы (ф.У-301).

2,3. Регистрационной формой является учетная карта "КАРТА ГІРОБАНДА" (Приложение I),

которая заполняется на каждый

выявленный случай с ВПР специалистом, проводящим учет и регистрацию ВПР.

2.4. Учету подлежат 19 нозологических форм ВНР (Приложение 2).

2.5. Выявление детей с ВНР по документам лечебно-профилактических учреждений производится в следующей последовательности и в следующие сроки:

- в родильных домах 1 раз в конце каждого прошедшего месяца;),
- в детских больницах 1 раз в конце каждого прошедшего месяца.
- в патологоанатомических отделениях 1 раз в полгода,
 - в поликлиниках 1 раз в полгода (обязательно по достижению ребенком 1 года жизни).

2.6. Учету подлежат:

- новорожденные (живо- и мертворожденные весом от 500г.; срок беременности - больше 22 недель) с выявленными ВНР;
- дети в возрасте до года.

2.7. Учету подлежат новорожденные и дети с ВИР родившиеся в родильном доме данного населенного пункта и родители которых приживаются в данном населенном пункте.

2.8. После выявления детей с ВНР из всех учреждений здравоохранения (родильные дома, детские больницы, патологоанатомические отделения, поликлиники) проводится верификация каждого случая рождения ребенка с ВНР (по фамилиям, по диагнозам, По дате рождения, по месту жительства).

2.9. При установленном диагнозе ВНР в родильном доме, этот диагноз должен быть документально подтвержден по другим лечебно-профилактическим учреждениям: поликлиникам, детским больницам, а в случае смерти - по документам патологоанатомического отделения.

В случае неподтверждения диагноза ВНР, данный пробанд не учитывается (Приложение 3).

При регистрации пробанда дважды (в родильном доме и в

поликлинике или в родильном доме и патологическом отделении), окончательным диагнозом является диагноз ВПР, установленный в поликлиниках или в случае смерти в патологическом отделении.

2.10. Диагноз ВПР впервые поставленный в поликлинике или детской больнице считается окончательным, если ребенок живой. Если ребенок с диагнозом ВПР умер, то диагноз ВПР выставляется согласно протоколу патологического вскрытия.

2.11. Диагноз ВПР впервые поставленный в патологическом отделении не требует дополнительных подтверждений из лечебных учреждений.

3. ПОРЯДОК ПЕРЕДАЧИ И ОБРАБОТКИ ИНФОРМАЦИИ

3.1. Собранные из разных источников информации "КАРТЫ ПРОБАНДА" - после верификации каждого случая ВНР, составляют банк данных и хранятся в учреждениях проводящих мониторинг ВНР на данной территории.

3.2. Копии "КАРТ ПРОБАНДА" или их электронный вариант направляются в Федеральный центр санитарно-гигиенического мониторинга ГКСЭН РФ дважды в год: - к 20-му августа текущего год; - к 20-му февраля следующего года.

3.3. К 20-му февраля следующего за отчетным годом в Федеральный центр санитарно-гигиенического мониторинга представляются:

- 1) медикодемографическая характеристика населения изучаемого территориального образования;
- 2) отчет по мониторингу ВНР изучаемого территориального образования (Приложение 4.)

4. ТЕРМИНЫ И ОПРЕДЕЛЕНИЯ

4.1. Мониторинг - система долговременного слежения за частотой событий, систематическая регистрация этих событий с целью выявления временных тенденций.

4.2. Врожденный порок развития (ВПР) - стойкие морфологические изменения органа или системы, возникающие внутриутробно, выходящие за пределы вариаций их строения и нарушающие их функции.

4.3. Мертворожденным ребенком считается плод старше 22 недель беременности, -массой тела $> 500\text{г.}$, не проявляющий признаков жизни.

КАРТА ПРОБАНДА

Адрес _____

Фамилия. _____ Имя _____

Год рождения _____ месяц _____ число _____

Год смерти _____ месяц _____ число _____

Пол: М. Ж. (подчеркнуть). Срок беременности (в неделях) _____

Родился: живым; мертвым (подчеркнуть). _____

Диагноз:

(полное описание)

родильный дом _____

поликлиника _____

патологическое отделение _____

ПЕРЕЧЕНЬ УЧИТЫВАЕМЫХ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ

1. Анэнцефалия - отсутствие головного мозга, костей свода черепа и мягких тканей.

2. Spina bifida* - расщелина позвоночника с нарушением развития спинного мозга.

В зависимости от характера грыжевого содержимого различают:

- менингоцеле - выпячивание оболочек спинного мозга с содержанием ликвора;
- миеломенингоцеле - с содержанием элементов спинного мозга;
- полный рахисхиз - расщелина позвонков с дефектом мозговых оболочек и мягких покровов.

3. Энцефалоцеле • грыжевое выпячивание в области дефекта костей черепа. Различают две основные формы:

- менингоцеле - содержимым является ликвор;
- менингоэнцефалоцеле - содержимое - ткань головного мозга.

4. Гидроцефалия - врожденная водянка головного мозга - чрезмерное накопление спинномозговой жидкости внутри желудочков мозга и/или в субарахноидальном пространстве.

5. Микроотия /анотия - изменение конфигурации и размеров ушной раковины от полного отсутствия ушной раковины и слухового канала до небольших изменений формы ушной раковины.

6. Расщелина неба - расщелина мягкого и/или твердого неба, без расщелины губы или альвеолярного отростка.

7. Незаращение губы - расщелина верхней губы с или без расщелины альвеолярного отростка, или расщелиной неба.

8. Врожденные пороки сердца - включают следующие пороки: дэкстракардия сердца, транспозиция магистральных сосудов, дефекты межжелудочковой и межпредсердной перегородки, стеноз устья, аорты, двукамерное сердце.

9. Атрезия пищевода - непроходимость пищевода из-за отсутствия просвета в пищеводе, часто сочетается страхеопищеводными свищами.

10. Атрезия ануса - отсутствие ануса с нарушением проходимости по прямой кишке.

11. Гипоспадия - нижняя расщелина уретры, т.е. смещение мочеиспускательного канала на нижнюю поверхность полового члена, в мошонку или промежность.

12. Редукционные пороки конечностей • полное или частичное отсутствие конечностей. Различают следующие типы:

- олигодактилия - отсутствие одного или нескольких пальцев;
- эктрадактилия - редукционный порок в виде клешни;
- фокомелия - отсутствие проксимальных частей конечности;
- амелия - полное отсутствие конечности и др..

13. Полидактилия • увеличение числа пальцев на кисти и/или стопах.

14. Диафрагмальные грыжи** - перемещение органов брюшной полости в грудную. Учитываются ложные грыжи, при которых грыжевой мешок отсутствует, а органы брюшной полости: селезенка, желудок, петли кишечника, левая доля печени перемещены в грудную клетку через расширенное естественное отверстие или эмбриональный дефект в диафрагме.

15. Агенезия и дисгенезия почек - отсутствие **или** дисгенезия одной или обеих почек.

16. Омфалоцеле - грыжа пупочного канатика или мешковидное образование пуповины, содержащее петли кишечника, иногда печень, селезенку.

17. Гастросхизис - дефект передней брюшной стенки (отсутствие , прямых мышц живота), латерально расположенный к неповрежденному пупку, через которое происходит грыжевое выпячивание,

18.. Синдром Дауна • хромосомная патология (трисомия 21) характеризуется множественными врожденными пороками развития.

19. Множественные врожденные пороки развития*** - пороки локализованные в разных, двух или более органах и системах.

*spina bifida occulta • скрытая расщелина позвоночника без грыжевого выпячивания (в регистр не включается);

** диафрагмальные грыжи • истинные, при которых наблюдается мешковидное выпячивание в грудную полость истинной диафрагмы, листка брюшины и висцеральной плевры (в регистр не включается);

*** множественные врожденные пороки развития (пример): анэнцефалия, полидактилия, расщелина неба и атрезия ануса.

Код ВПР по Международной Классификации болезней'

IX(пересмотра)

IX(пересмотра)

1 Нозологические формы Код по МКБ

Анэнцефалия 740.0

Spina bifida 741.0

Энцефалоцеле

Гидроцефалия 742.3

Микротгя 744.0

Врожденные пороки
сердца 745.1,745.2,745.4,
745.5,746.7.746,8

Атрезия ануса 751.2

Атрезия пищевода 750.3

Расщелина гнеба. 749.0

| | |
|---------------------------------|-------------|
| Незаращение губы | 749.1.749.2 |
| <hr/> | |
| Гипоспадия | 752.6 |
| <hr/> | |
| Редукционные пороки конечностей | 755.2,755.3 |
| <hr/> | |
| Полидактилия | 755.0 |
| <hr/> | |
| Ом'фалоцеле | 756.7 |
| <hr/> | |
| Гастросхизис | 756.7 |
| <hr/> | |
| | 753.0 |
| Агенезия и дисгенезия почек | |
| | 756.6 |
| Диафрагмальные грыжи | |
| <hr/> | |
| Синдром | 758.0. |
| Дауна | 759Т~ |
| МВПР | |

**ПРАВИЛА ЗАПОЛНЕНИЯ ГРАФЫ "ДИАГНОЗ" В "КАРТЕ
ПРОБАНДА"**

1. Диагноз ВПР должен четко соответствовать нозологическим формам предлагаемого перечня учитываемых форм ВПР, в графе диагноз приводится полное его описание.

2. В случае выявления дефектов невралной трубки (анэнцефалия, энцефалоцеле, spina bifida) в сочетании с гидроцефалией порок относится группе: 1. Анэнцефалия; 2. Энцефалоцеле; 3. Spina bifida.

Примеры:

Диагноз: Редукционный порок конечности. Описание: отсутствие лучевой кости на левой конечности,

Диагноз: Полидактилия. Описание: дополнительный палец со стороны первого пальца правой кисти.

**Примеры принимаемых, решений по несовпадающим диагнозам в
разных учреждениях**

Диагноз:

(род.дом)_____ Гидроцефалия _____

(пол-ка) _____ Гидроцефальный синдром _____

(пат. отд.) _____ Данных нет _____

Данный больной не учитывается
N"2

Диагноз:

(род.дом) __ Врожденный порок сердца _

(пол-ка) __ Диагноз не подтвержден,

(пат.отд.) __ Данных нет _

Данный больной не учитывается

№3 ,

Диагноз:

(род.дом) __ Врожденный порок сердца _

(пол-ка) __ данных нет,

(пат.отд.) __ Множественные пороки

развития

врожденный порок сердца (дефект
межжелудочковой перегородки), атрезия
пищевода, пороки костной системы.

Данный больной учитывается по диагнозу
патологоанатомического отделения, т.е.
относится к группе "19. Множественные
врожденные пороки развития". . '

Приложение 4

Рекомендуемый вариант предоставления данных

1. Мсдикодсмографические данные:

Рождаемость

| Число родов | Число новорожденных | Число мертворожденных |
|-------------|---------------------|-----------------------|
| | | • |

Возрастное распределение рожениц

| < 19 | 20- | 25- | 30- | 35- | 40- | >45 |
|------|-----|-----|-----|-----|-----|-----|
| | | | | | | |

Распределение новорожденных по полу

| Число | Число девочек |
|-------|---------------|
| | |

Смертность

| до 7 дня | до 28 дня | до |
|----------|-----------|----|
| | | |

2. Отчет по мониторингу ВПР Рождаемость

| | |
|---------------------------------|-----------------------------------|
| Число новорожденных с ВПР | Число мертворожденных с ВПР |
| | |

Возрастное распределение рожениц

| | | | | | | |
|-------------|-------|-----------|-----------|-----------|-----------|-----|
| < 19 лет | 20-24 | 25- 29 | 30- 34 | 35- 39 | 40- 44 | >45 |
| | | | | | | |

Распределение новорожденных и детей с ВПР по полу

| | |
|----------------------|------------------------|
| Число мальчиков с | Число девочек с ВПР |
| | |

| Смертность детей с ВПР | | |
|-------------------------------|-----------|---------|
| до 7 дня | до 28 дня | до года |
| | | |

Выявляемость ВНР

(нозологические формы) по

разным источникам информации

| Нозологические формы | родильные дома | детские больницы | поликлиники | Патолого-анатомии | Итоговое число ВНР |
|----------------------|----------------|------------------|-------------|-------------------|--------------------|
| Анэнцефалия | | | | | |
| Spina bifida | . | | | | |
| Энцефалоцсл | | | | | |
| Гидроцефали | | | | | |
| Микрогия | | | | | |
| Расщелина | | | | | • |
| Иезаращение | | | | | |
| Врожденные | | | | | |
| Атрезия | | | | | |
| Лтрезия ануса | | | | | |
| Гипоспадия | | | | | |
| Редукционные | | | | | |
| Полидактилии | | | | | |
| Омфалоцеле | | | | | |
| Гастросхизис | | | | | |
| Днафрагмаль | | | | | |
| Агенезия и | | | , | | |
| Синдром | | | | | |
| МВНР <' * | | | | | |

Определение частот ВПР проводится по следующим формулам

1) Частота врожденных пороков развития (ЧВПР)

на 1000 родов

$$\text{ВПР}(p)x = \frac{\text{ВПР}(p) \cdot 1000}{P}$$

где ЧВПР (р) - частота врожденного (ых) порока (ов) развития за определенный промежуток времени (год, месяцы) на 1000 родов;

ВПР (р) - число случаев порока (или пороков) выявленных в родовспомогательных учреждениях города среди рожденных за соответствующий период;

P • число всех родов за соответствующий период.

2) Частота врожденных пороков развития (ЧВПР), на 1000

новорожденных.

$$\text{ЧВПР} (n/p) = \frac{\text{ВПР}(n/p) \cdot 1000}{n/p}$$

где ЧВПР (n/p) • частота врожденного (ых) порока (ов) развития за определенный промежуток времени (год, месяцы) на 1000 новорожденных;

ВПР (n/p) - число случаев порока (или пороков) выявленных в родовспомогательных учреждениях города среди новорожденных за соответствующий период;

Н/Р - число всех новорожденных за соответствующий период.