

**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ  
РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ**

УТВЕРЖДАЮ  
Первый заместитель министра

\_\_\_\_\_ Р.А. Часнойть  
30 января 2009 г.  
Регистрационный № 130-1108

**УЧЕТ И АНАЛИЗ СВЕДЕНИЙ В СИСТЕМЕ БЕЛОРУССКОГО  
РЕГИСТРА ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ**

инструкция по применению

УЧРЕЖДЕНИЕ-РАЗРАБОТЧИК: ГУ «Республиканский научно-  
практический центр «Мать и дитя»

АВТОРЫ: канд. биол. наук И.О. Зацепин, Р.Д. Хмель, канд. мед. наук  
И.В. Наумчик, д-р мед. наук Е.Г.Ильина, канд. мед. наук А.А. Ершова-  
Павлова

Минск 2009

Лидирующее место среди причин мертворождаемости, младенческой и ранней детской заболеваемости и смертности, а также детской инвалидности занимает наследственная и врожденная патология. Частота рождения детей с врожденными пороками развития (ВПР) является важным показателем, требующим постоянного контроля. Мониторинг ВПР в Республике Беларусь осуществляется в рамках Белорусского регистра ВПР согласно приказу Министерства здравоохранения Республики Беларусь № 163 от 14.03.2007 «О порядке регистрации врожденных аномалий (пороков развития) у ребенка (плода)».

Система мониторинга ВПР позволяет:

1. Осуществлять динамическое слежение за частотой и структурой ВПР в различных регионах республики.
2. Проводить оценку эффективности предпринимаемых мер профилактики рождения детей с ВПР.
3. Обеспечивать информационную поддержку принятия решений специалистами в области здравоохранения.
4. Формировать банк данных, необходимых для научных исследований в области этиологии ВПР, разработки эффективных мер профилактики, а также совершенствования методов лечения врожденной патологии.

Целью инструкции является повышение качества учета и анализа сведений о ВПР в Беларуси.

Инструкция предназначена для организаций здравоохранения, имеющих в своем составе медико-генетические центры (консультации, отделения).

### **ПЕРЕЧЕНЬ НЕОБХОДИМОГО ОБОРУДОВАНИЯ, РЕАКТИВОВ, ПРЕПАРАТОВ, ИЗДЕЛИЙ МЕДИЦИНСКОЙ ТЕХНИКИ**

Персональные ЭВМ с процессором не ниже Pentium III либо другими аналогами с соответствующей тактовой частотой. Минимально необходимый объем оперативной памяти — 250 Мб. Минимальный размер экрана монитора — 15 дюймов. Минимальное разрешение экрана — 800×600 точек. Для установки программы необходим CD-ROM. С целью создания архивных копий базы данных рекомендуется иметь пишущий CD (DVD) привод либо Flash память.

### **ПОКАЗАНИЯ К ПРИМЕНЕНИЮ**

Наличие врожденных аномалий (пороков развития) у ребенка (плода).

### **ПРОТИВОПОКАЗАНИЯ ДЛЯ ПРИМЕНЕНИЯ**

Не имеются.

**ПОРЯДОК                      ФУНКЦИОНИРОВАНИЯ                      БЕЛОРУССКОГО  
РЕГИСТРА ВПР**

1. Задачи областных организаций здравоохранения, имеющих в своем составе медико-генетические центры (консультации, отделения):

- мониторинг ВПР у детей (плодов) в регионе;
- компьютерная регистрация ВПР у детей (плодов);
- верификация диагноза;
- контроль полноты, правильности и своевременности заполнения и направления извещений о выявленных ВПР;
- осуществление мероприятий по профилактике и своевременному выявлению ВПР в регионе;
- ежеквартальное предоставление базы данных, содержащей сведения о зарегистрированных ВПР, в РНПЦ «Мать и дитя» в электронном виде не позднее 10 числа месяца, следующего за отчетным периодом.

2. Задачи РНПЦ «Мать и дитя»:

- мониторинг ВПР у детей (плодов) в Республике Беларусь;
- компьютерная регистрация ВПР у детей (плодов) в г. Минске и Минской области;
- верификация диагноза;
- контроль полноты, правильности и своевременности предоставления информации областными организациями здравоохранения, имеющими в своем составе медико-генетические центры (консультации, отделения), о зарегистрированных ВПР у детей (плодов);
- разработка мероприятий по профилактике и своевременному выявлению ВПР в Республике Беларусь и оценка их эффективности.

### **РЕГИСТРИРУЕМЫЕ НОЗОЛОГИЧЕСКИЕ ФОРМЫ**

Регистрации подлежат только ВПР и хромосомные болезни (сочетающиеся или не сочетающиеся с другой патологией). Врожденная и наследственная патология, не сопровождающаяся ВПР (врожденные новообразования, наследственные болезни обмена веществ), не подлежит регистрации.

К ВПР относят стойкие анатомические дефекты органов или тканей организма, выходящие за пределы вариаций их размеров, форм и строения, и приводящие к нарушению функции органа. Подавляющее большинство нозологических форм, подлежащих регистрации, приведены в классе XVII (разделе Q) международной классификации болезней 10 пересмотра (МКБ-10). Вместе с тем имеется ряд нозологических форм, которые отнесены в другие разделы данной классификации, однако их следует регистрировать в случаях, когда они являются врожденными состояниями. Список таких нозологических форм приведен в табл. 1.

В класс XVII (раздел Q) МКБ-10 наряду с ВПР включены так называемые «малые аномалии развития» (стигмы эмбриогенеза), в существенной мере не влияющие на нормальное функционирование органа и проявляющиеся в виде косметического дефекта. Кроме того, ряд аномалий развития до определенного возраста является физиологической нормой и требует лишь динамического наблюдения, так как значительная часть таких

состояний самопроизвольно разрешается и не требует коррекции. Названные случаи не подлежат регистрации, если они не сочетаются с другими ВПР.

Таблица 1

Список нозологических форм, выходящих за рамки XVII класса (раздела Q) МКБ-10, подлежащих регистрации как врожденный порок (аномалия развития)

№ п/п	Врожденная аномалия	Код МКБ 10
	Агнатия*	K07.8
1.	Ваарденбурга синдром	E70.30
2.	Ди Джоржи синдром	D82.1
3.	Кистозная гигрома шеи*	D18.1
4.	Краснушная эмбриофетопатия	P35.0
5.	Дегенерация сетчатки*	H35.5
6.	Сирингомиелия*	G95.0
7.	Токсоплазменная эмбриофетопатия	P37.1
8.	Цитомегаловирусная эмбриофетопатия	P35.1

\* регистрируются только врожденные состояния.

Многие малые аномалии не включены в класс XVII (раздел Q) МКБ-10, однако извещения о детях с такими дефектами регулярно поступают. Для четкого ограничения регистрируемых нозологических форм составлен перечень аномалий, не подлежащих регистрации в изолированном состоянии (табл. 2). В случаях, когда у ребенка (плода) имеется один или несколько ВПР в сочетании с малыми аномалиями развития, извещение вводится в базу данных. При этом малые аномалии развития указываются в списке аномалий ребенка (плода) наряду с ВПР.

Таблица 2

Перечень малых аномалий развития, не подлежащих регистрации в изолированном состоянии

№ п/п	Наименование	Код МКБ-10 (если имеется)
<b>1.</b>	<b>Аномалии головного мозга</b>	
1.1.	Врожденные аномалии прозрачной перегородки	
1.2.	Киста хориоидного сплетения или паутинной оболочки (арахноидальная киста)	
<b>2.</b>	<b>Аномалии строения черепа</b>	
2.1.	Уплощенный затылок (брахицефалия)	Q75.00

2.2.	Выпуклый затылок (долихоцефалия)	Q67.2
2.3.	Асимметрия головы (плагиоцефалия)	Q67.3
2.4.	Костная затылочная шпора	
2.5.	Дополнительный (третий) родничок	
<b>3.</b>	<b>Аномалии развития лица и шеи</b>	
3.1.	Асимметрия лица	Q67.0
3.2.	Эпикант	
3.3.	Монголоидный разрез глаз	
3.4.	Антимонголоидный разрез глаз	
3.5.	Короткие глазные щели	
3.6.	Врожденный эктропион	Q10.1
3.7.	Врожденный энтропион	Q10.2
3.8.	Дистопия слезной точки	
3.9.	Гипертелоризм	Q75.2
3.10.	Гипотелоризм	
3.11.	Стеноз (стриктура) слезного хода (протока)	Q10.5
3.12.	Синофрис	Q18.80
3.13.	Голубые склеры	Q13.5
3.14.	Узкие ноздри	
3.15.	Насечка на кончике носа	Q30.2
3.16.	Увеличение размеров рта (макростомия)	Q18.4
3.17.	Утолщение губ (макрохейлия)	Q18.6
3.18.	Тонкие губы (микрохейлия)	Q18.7
3.19.	Диспластичный рисунок ушной раковины (отсутствие завитка, козелка и т. п.)	Q17.3
3.20.	Добавочная (раздвоенная) мочка, козелок или другая часть ушной раковины	Q17.0
3.21.	Преаурикулярные привески, фистулы, кисты	Q17.0, Q18.1
3.22.	Асимметрия размеров ушных раковин	Q17.3
3.23.	Увеличение размеров ушной раковины (макротия)	Q17.1
3.24.	Ротированная кзади ушная раковина	Q17.3
3.25.	Оттопыренное ухо	Q17.3
3.26.	Низко расположенные ушные раковины	Q17.4
3.27.	Ухо сатира	Q17.5
3.28.	Аномалии развития жаберной щели (пазухи, фистулы, кисты и пр.)	Q18.0, Q18.2
3.29.	Установочная кривошея	Q68.0
<b>4.</b>	<b>Аномалии системы кровообращения</b>	
4.1.	Открытое (персистирующее) овальное окно у ребенка в возрасте до 1 года.	Q21.11
4.2.	Открытый артериальный проток у недоношенного новорожденного (со сроком гестации до 37 недель беременности)	Q25.0

4.3.	Неспецифический или неутонченный шум в области сердца	P29.81
4.4.	Аплазия или гипоплазия пупочной артерии (единственная пупочная артерия)	Q27.0
<b>5.</b>	<b>Аномалии пищеварительной системы</b>	
5.1.	Аберрантная уздечка языка	
5.2.	Аномалия числа, структуры, формы, положения и прорезывания зубов	K00.0–K00.6, K00.9, K07.03
5.3.	Высокое арковидное небо	Q38.50
5.4.	Врожденный гипертрофический пилоростеноз	Q40.0
5.5.	Дивертикул Меккеля	Q43.0
5.6.	Передняя эктопия заднего прохода (ануса)	Q43.5
5.7.	Функциональные желудочно-кишечные аномалии (нарушение моторики кишечника)	Q40.21, 43.20, Q43.81, Q43.82
<b>6.</b>	<b>Аномалии дыхательной системы</b>	
6.1.	Добавочная доля легкого	Q33.1
6.2.	Врожденный стридор гортани (врожденная ларингомалация)	Q31.4–31.5
6.3.	Врожденная трахеомалация	Q32.0
6.4.	Врожденная грыжа пищеводного отверстия диафрагмы	Q40.1
<b>7.</b>	<b>Аномалии костно-мышечной системы</b>	
7.1.	Врожденный позиционный сколиоз/лордоз, неутонченные врожденные искривления позвоночника	Q67.5, Q76.43
7.2.	Закрытая спинномозговая грыжа (Spina bifida occulta)	Q76.0
7.3.	Врожденные деформации грудной клетки (килевидная, воронкообразная, щитовидная и прочие деформации грудной клетки)	Q67.6–Q67.8
7.4.	Малые аномалии развития ребер (дополнительное ребро, шейное ребро, синостоз ребер)	Q76.5–Q76.6
7.5.	Расщепление мечевидного отростка грудины	Q76.71
7.6.	Дисплазия тазобедренных суставов или подвывих бедра (щелкающее, неустойчивое бедро)	Q65.3–65.8
7.7.	Клинодактилия мизинца кисти	
7.8.	Укорочение 4, 5 пальцев кисти	
7.9.	Дополнительные кости запястья	Q74.00
7.10.	Синдактилия 2-3 стопы	
7.11.	Сандалевидная щель (увеличение расстояния между 1 и 2 пальцем стопы)	
7.12.	Короткий 1 палец стопы	

7.13.	Проксимальное положение 4, 5 пальцев стопы	
7.14.	Выступающая пятка	
7.15.	Установочные аномалии стопы (варусная либо вальгусная установка стоп — в отличие от деформации)	Q66.2, Q66.4, Q66.8
7.16.	Неуточненные врожденные аномалии развития стопы	Q66.9
7.17.	Крестцовая ямка (сакральный синус)	
7.18.	Диастаз прямых мышц живота	
7.19.	Пупочная (околопупочная) грыжа	K42
7.20.	Широкое пупочное кольцо	
7.21.	Паховая грыжа	K40
<b>8.</b>	<b>Аномалии кожи и ее производных</b>	
8.1.	Кожные привески	
8.2.	Невусы (пигментный врожденный неопухольный, огненный (цвета портвейна), в форме клубники (бородавчатый), монгольское пятно)	Q82.5
8.3.	Пятна «кофе с молоком»	L81.3
8.4.	Депигментированное пятно	
8.5.	Ангиома, гемангиома, лимфангиома	
8.6.	Нарушение дерматоглифики (единственная (аномальная) ладонная складка и пр.)	Q82.80
8.7.	Персистирование пушковых волос (лануго)	
8.8.	Аномальное направление роста волос на голове	
8.9.	Гипертрофированные ногти	Q84.5
8.10.	Незначительные аномалии развития соска: дополнительный сосок (полителя), аномальное расположение (эктопия) сосков	Q83.3, Q83.8
<b>9.</b>	<b>Аномалии мочевыделительной системы</b>	
9.1.	Расширение почечной лоханки менее 10 мм	
9.2.	Врожденный пузырно-мочеточниково-почечный рефлюкс	Q62.7
<b>10.</b>	<b>Аномалии половых органов</b>	
10.1.	Укорочение или увеличение крайней плоти	
10.2.	Неопущение яичка (крипторхизм) и неутонченная эктопия яичка у ребенка в возрасте до 1 года	Q53
10.3.	Нефиксированное (ретрактильное) яичко	Q55.20
10.4.	Врожденное гидроцеле (водянка яичка)	P83.5
10.5.	Фимоз	N47
10.6.	Расщепление мошонки	Q55.21
10.7.	Латеральное искривление полового члена	
10.8.	Гипоплазия полового члена	

10.9.	Неперфорированная девственная плева (hymen imperforatum)	Q52.3
10.10.	Сращение половых губ	Q52.5
<b>11.</b>	<b>Прочие врожденные аномалии (особенности) развития</b>	
11.1.	Врожденный порок развития без уточнения	Q89.9
11.2.	Тератома (крестцово-копчиковая и пр.)	
11.3.	Сбалансированные транслокации или инверсии у клинически здорового индивида	Q95.0, 95.1
11.4.	Пренатальная гипотрофия ребенка (плода) без ВПР	

### **КОНТРОЛЬ ПОЛНОТЫ И КАЧЕСТВА ЗАПОЛНЕНИЯ ИЗВЕЩЕНИЙ**

При получении извещения о выявлении ВПР осуществляется контроль качества заполнения извещений, которое должно соответствовать правилам, приведенным в инструкции по применению «Порядок регистрации врожденных пороков развития у детей и плодов» (регистрационный № 114-1104). В случае отсутствия сведений по пунктам извещения, приведенным в табл. 3, извещение не может быть внесено в базу данных регистра до получения минимально необходимой информации.

Таблица 3

Перечень обязательных для заполнения пунктов извещения

<b>№ пункта</b>	<b>Название пункта</b>	<b>Минимально необходимая информация</b>
	Наименование организации здравоохранения и структурного подразделения, заполнившего извещение	Наименование организации
1.	Дата рождения / аборта	Год рождения (аборта)
6.	Возраст на момент установления диагноза	Для плода — срок беременности в неделях, для ребенка до года — возраст в месяцах, а для ребенка старше года — количество полных лет
7. (5.)	Фамилия, имя, отчество матери (ребенка)	Фамилия матери либо ребенка
11.	Адрес места жительства и адрес по прописке, телефон	Область проживания
13.	Исход беременности	«Живорожденный», «мертворожденный» либо «аборт» (с указанием причины)

		прерывания беременности)
18.	Пол	«Не идентифицирован» с указанием причины
19.	Диагноз	Наименование, по крайней мере, одного ВПР, не входящего в перечень малых аномалий развития

Если отсутствует информация о наименовании организации здравоохранения, заполнившей извещение, необходимо перенести сведения с конверта, в котором было прислано извещение. Для получения остальной недостающей информации следует обращаться в организацию, заполнившую извещение. Необходимые данные также могут быть уточнены в региональных организациях здравоохранения, оказывающих амбулаторно-поликлиническую помощь детскому населению либо в женских консультациях, где мать обследовалась во время беременности.

Особое внимание следует уделять правильности заполнения пункта 19 (диагноз). Если диагноз является предварительным (например, подозрение порока сердца), а также в случаях, когда диагноз сформулирован нечетко либо недостаточно детализирован, необходима верификация диагноза, прежде чем извещение будет введено в компьютерную базу данных.

Проверка полноты предоставления информации осуществляется путем сопоставления имеющихся в регистре сведений с отчетами о медицинской помощи детям (форма № 31), а также о медицинской помощи беременным, роженицам и родильницам (форма № 32). Оценка полноты учета ВПР также может быть получена путем сопоставления региональных популяционных частот в различные временные периоды.

### **КОМПЬЮТЕРНАЯ РЕГИСТРАЦИЯ ВПР**

Компьютерная регистрация ВПР у детей (плодов) осуществляется в течение месяца после поступления извещения за исключением случаев, требующих более длительной верификации диагноза либо сбора другой недостающей информации. Ввод сведений осуществляется с помощью компьютерного приложения MVPRW (версия 3.2) в соответствии с руководством по использованию. Сведения базы данных корректируются по мере поступления дополнительной информации, уточнения диагноза. В конце года для оценки полноты учета случаев ВПР осуществляется сверка имеющейся в базе информации с данными генетических карт за текущий год, а также со списками детей, умерших до 18 лет.

### **АНАЛИЗ СВЕДЕНИЙ**

Один раз в квартал проводится анализ структуры зарегистрированных ВПР в республике в целом и отдельных ее областях. Анализируемые группы аномалий развития представлены в табл. 4. Показатели сопоставляются с аналогичным периодом предыдущего года. В случае выявления существенного снижения числа зарегистрированных случаев анализируется

полнота регистрации в отдельных районах с целью выявления регионов, требующих принятия мер по улучшению учета ВПР. Для этого на основе данных предыдущих пяти лет рассчитывается ожидаемое число случаев, которые должны были быть зарегистрированы в регионе в течение текущего года. Проводится сопоставление с наблюдаемым числом и определяется полнота учета.

Таблица 4

Аномалии развития, подлежащие постоянному мониторингу

<b>№ строки</b>	<b>Наименование классов и отдельных ВПР</b>	<b>Код по МКБ-10 пересмотра</b>
<b>А</b>	<b>Б</b>	<b>В</b>
1	Врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения	Q00–Q99
2	ВПР нервной системы	Q00–Q07
2.1	в том числе: анэнцефалия	Q00
2.2	спинномозговая грыжа	Q05
3	ВПР системы кровообращения	Q20–Q28
4	ВПР органов дыхания	Q30–Q34
5	Расщелина губы и/или неба	Q35–Q37
6	ВПР органов пищеварения	Q38–Q45
7	ВПР половых органов	Q50–Q56
8	ВПР мочевой системы	Q60–Q64
9	ВПР костно-мышечной системы	Q65–Q79
10	Множественные ВПР и хромосомные аномалии	Q86, Q87, Q89.7, Q90–Q99
10.1	в том числе: множественные ВПР, включающие аномалии системы кровообращения	Q86, Q87, Q89.7, Q90–Q99
10.2	синдром Дауна	Q90

Ежегодно проводится анализ частот ВПР, зарегистрированных у новорожденных и плодов в предыдущем году. Анализируются состояния, перечисленные в табл. 4, в отдельных областях и по республике в целом. Строится динамическая кривая за последние 10 лет и линейный тренд. Прирост либо снижение частоты в год определяется путем расчета наклона кривой линейной аппроксимации. Для оценки статистической значимости выявленной тенденции рассчитывается коэффициент  $\chi^2$  для линейного тренда.

Анализ динамики частот ВПР проводится для всех исходов родов в сумме и отдельно для рожденных детей (без учета абортированных плодов). Вклад программ вторичной профилактики в снижение частоты рождения

детей с ВПР определяется путем расчета доли зарегистрированных случаев среди абортированных плодов к общему числу выявленных детей и плодов с ВПР.

На основании проведенного анализа делаются выводы об имеющихся тенденциях в отношении распространенности ВПР в республике и отдельных ее областях и эффективности проводимых профилактических мер.