

## WYSTĘPOWANIE WRODZONYCH WAD ROZWOJOWYCH U DZIECI URODZONYCH W WOJEWÓDZTWIE WARMIŃSKO- -MAZURSKIM W LATACH 1999–2000

## THE INCIDENCE OF CONGENITAL MALFORMATIONS IN CHILDREN BORN IN THE PROVINCE OF WARMIA AND MAZU- RY BETWEEN 1999 AND 2000

Anna Kossakowska-Krajewska<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Oddział Kliniczny Patologii i Wad Wrodzonych Noworodków i Niemowląt, Wojewódzkiego Specjalistycznego Szpitala Dziecięcego w Olsztynie

<sup>2</sup> Katedra Pielęgniarstwa, Wydział Nauk Medycznych, Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie

### STRESZCZENIE

**Wstęp.** Wrodzone wady rozwojowe (wvr) są jednym z ważnych, wciąż aktualnych problemów współczesnej medycyny, zwłaszcza perinatologii, zajmując pierwsze miejsce wśród przyczyn umieralności noworodków i niemowląt. Najlepszą metodą monitorowania wvr w populacji są rejestry wad. Umożliwiają one określenie częstości występowania wvr, identyfikacji czynników ryzyka, w tym czynników mutagennych, teratogennych i sprawdzaniu skutków wprowadzanych działań profilaktycznych,

**Cel pracy.** Celem pracy była ocena częstości występowania oraz rodzajów wvr u dzieci urodzonych w woj. warmińsko-mazurskim w latach 1999–2000. Celem szczegółowym była identyfikacja w woj. warmińsko-mazurskim powiatów o zwiększonej częstości występowania wvr i utworzenie mapy wvr na terenie woj. warmińsko-mazurskiego.

**Materiał i metody.** Praca dotyczy wvr u dzieci zgłoszonych do Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych pod nadzorem Wojewódzkiego Zespołu ds. PRWWR, którego koordynatorem była autorka rozprawy doktorskiej, osobiście nadzorująca kompletność zgłoszeń do Rejestru. Zgłaszane są do niego wvr stwierdzone u dzieci

do ukończenia drugiego roku życia, a także dzieci martwo urodzonych i wady rozpoznane prenatalnie. Określono częstość występowania wwr w poszczególnych powiatach woj. warmińsko-mazurskiego i opracowano mapę wwr na poziomie powiatów.

**Wyniki.** Częstość występowania wwr określono w woj. warmińsko-mazurskim na 156,5/10 000 (1999–2000). Wadami o największej częstości występowania były wady układu mięśniowo-szkieletowego, wady serca i wady narządów płciowych.

Wśród dzieci z wadami wrodzonymi stwierdzono przewagę chłopców (54,3%), z tym że jedynie w grupie wad narządów płciowych różnica była istotna statystycznie. Nie stwierdzono również różnic znamiennych statystycznie w częstości występowania wwr w zależności od miejsca zamieszkania matki ani jej wykształcenia. Na poziomie powiatów zaznaczyły się różnice w częstości występowania wwr, jednak również nie były one istotne statystycznie, mimo to wskazują na potrzebę dalszych badań monitoringowych tego terenu.

### ABSTRACT

**Introduction.** Congenital malformations, which constitute the first and foremost cause for infant mortality, are one of the important and current problems of modern medicine, especially in perinatology. Registries of congenital malformations are the best method for their monitoring. They are helpful in determining the incidence of congenital malformations and identifying their risk factors, including mutagenic and teratogenic ones. They are also used to assess the effectiveness of the introduced prophylactic measures.

**Aim.** The objective of this paper is to assess the incidence and types of congenital malformations of children born in the Province of Warmia and Mazury between 1999 and 2000. The primary concern is to identify the defects and draw a map of districts of the Province of Warmia and Mazury which display an increased incidence of congenital malformations.

**Materials and methods.** This paper refers to congenital malformations of children registered in the Polish Register of Congenital Malformations (PRCM). The author of the doctoral dissertation, who coordinated the work, personally supervised the completeness of Register notifications in each neonatal ward in the Province. The registered cases include congenital malformations in children up to the age of two, stillborn foetuses and prenatally diagnosed defects. The incidence of congenital malformations has been determined for each district of the Province of Warmia and Mazury and a district map of these malformations has been drawn.

**Results and discussion.** The incidence of congenital malformations amounted to 156.5/10 000 (1999–2000). Defects of the musculo-skeletal system, the cardiovascular system and the genital system were most frequent.

Boys with congenital malformations outnumbered girls (54.3%); however, the difference was statistically significant only in the genital system group. No statistically significant correlations were found between the incidence of congenital malformations and a mother's place of residence and educational background. The differences in the frequency of occurrence between the districts, though not statistically significant, call for further monitoring activities in this region.

**Słowa kluczowe:** wrodzone wady rozwojowe (wvr), Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR), epidemiologia, powiaty.

**Key words:** congenital malformations, Polish Registry of Congenital Malformations (PRCM), epidemiology, districts.

## WSTĘP

Wrodzone wady rozwojowe (wvr) są znane od czasów przedhistorycznych. Już 5000 lat p.n.e. nieznanemu rytownikowi w Egipcie naszkicował kilka wad: karłowatość, przepuklinę pępkową, stopę końsko-szpotawą. Wiele różnych zaburzeń budowy ciała opisali Babilończycy, Grecy, Rzymianie. Wady wrodzone opisywali znakomici uczeni, filozofowie, m.in. św. Augustyn, Montaigne, Linneusz. Pochodzenie tych anomalii wiązano z działaniem sił nadprzyrodzonych, a nie z rzeczywistymi warunkami biologicznymi. Dopiero w połowie XVII w. Harvey stwierdził, że wvr są skutkiem nieprawidłowego lub zahamowanego rozwoju zarodka [14].

Również Polacy przyczynili się do rozwoju wiedzy o wadach wrodzonych; polski profesor Joachim Oelhafius opisał w 1613 r. mnogie wady rozwojowe na podstawie przeprowadzonej w Gdańsku pierwszej w Środkowej Europie publicznej sekcji zwłok [25]. W piśmiennictwie polskim pierwszą pracę na temat wad wrodzonych opublikował w 1830 r. Domaszewski [25]. Przełomowy etap w rozwoju teratologii stanowiła książka Josepha Warkany'ego *Teratology – Principles and Techniques*, wydana w 1965 r. [15].

Określenie „wrodzone wady rozwojowe” jest stosowane jako obowiązujące w klasyfikacji międzynarodowej chorób i problemów zdrowotnych. Wskazuje ono z jednej strony na ich powiązanie przyczynowe z rozwojem organizmu, z drugiej strony na czas powstania wady ograniczony do okresu prenatalnego [36]. Wvr są definiowane jako wszelkie odchylenia od prawidłowej struktury, formy lub funkcji narządu, obecne przy urodzeniu, chociaż niejednokrotnie mogą zostać stwierdzone dopiero w późniejszym okresie życia.

Wvr są jednym z ważniejszych, wciąż aktualnych problemów społecznych, a także stanowią istotną przyczynę chorobowości i umieralności niemowląt oraz chorobowości dorosłych. Częstość występowania wvr określono w literaturze światowej na 1,2% do 0,4% noworodków żywo urodzonych [17, 18, 25]. Problem wvr dotyczy

nie tylko dzieci żywo urodzonych. Stwierdzono, że wady rozwojowe zarodka i płodu są często przyczyną poronień samoistnych – występują one aż u ok. 50% poronionych samoistnie zarodków [28]. Według Latos-Bieleńskiej *et al.* [23] można ocenić, że aktualnie rodzi się w Polsce rocznie ok. 7000 dzieci z poważnymi wadami wrodzonymi. Aktualnie żyje w Polsce 110–130 tysięcy dzieci i młodzieży w wieku 0–18 lat urodzonych z przynajmniej jedną wadą rozwojową. W USA ok. 50% hospitalizacji dzieci następuje z powodu chorób genetycznie uwarunkowanych, w tym wwr [6].

Społecznie istotne znaczenie wwr stanowi duża umieralność noworodków i niemowląt. W USA w latach 80. wwr były przyczyną 21% zgonów niemowląt [17], w Wielkiej Brytanii 42% [8], w Danii (1994–95) 21,8% [35], w Holandii (1983–1992) 11,9% [7], na Litwie w 1952 r. 30%, a w 1996 w 35% [3]. W Polsce wwr były przyczyną zgonów w niektórych monitorowanych województwach w granicach 19,2% [34] do 30,3% [19]. W woj. tarnobrzeskim odnotowano wzrost odsetka zgonów z 14% w 1976 r. do 43,5% w 1997 r. [10]. W Olsztynie udział wwr wśród przyczyn zgonów w 2000 r. wynosił 38% [4]. Godny uwagi jest fakt, że w ostatnich latach następuje wprawdzie obniżenie współczynnika umieralności niemowląt, nie towarzyszy temu jednak obniżenie współczynnika umieralności z powodu wwr. Kwestię tę porusza wielu autorów [10, 20, 19].

Problem wwr wynika nie tylko z rozmiaru zjawiska, lecz posiada także znaczący aspekt psychologiczny. Urodzenie dziecka z wwr, a tym bardziej z zespołem wad, powoduje głęboki wstrząs psychiczny rodziców i innych członków rodziny [20]. Nierzadko wadom morfologicznym, a zwłaszcza zespołom wad, towarzyszy niepełnosprawność intelektualna [2].

W ocenie społecznych skutków wwr należy również uwzględniać koszty leczenia i rehabilitacji dzieci z wwr.

Powyższe fakty wskazują na szczególne znaczenie analizy epidemiologicznej wwr na podstawie rejestrów wad. Pierwsze zasadnicze wytyczne dotyczące rejestracji częstotliwości występowania wwr określono na I Konferencji Wad Wrodzonych w 1960 r. w USA [21]. W 1979 r. został powołany europejski rejestr wad wrodzonych – EUROCAT, obejmujący swym zasięgiem 20 państw Europy. Rejestry wad mają też pewną tradycję w Polsce. Pierwszy urzędowy rejestr wprowadzono na zlecenie Ministerstwa Zdrowia w Instytucie Matki i Dziecka w Warszawie. Przełom w tej dziedzinie stanowiło utworzenie w 1997 r. Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR) przy Katedrze i Zakładzie Genetyki Medycznej Akademii Medycznej w Poznaniu (kierownik prof. dr n. med. Anna Latos-Bieleńska) [22,23]. O pozytywnej ocenie działalności PRWWR świadczy przyjęcie go do EUROCAT w 2001 r.

## CEL PRACY

PRWWR obejmował łącznie 25 województw według podziału administracyjnego obowiązującego do końca 1998 r., co stanowiło 52,88% powierzchni Polski oraz

46,83% polskiej populacji. W roku 1999 w ramach PRWWR podjęto badania obejmujące woj. warmińsko-mazurskie o populacji, co stanowiło i obszarze 24 203 km<sup>2</sup> – 7,7% powierzchni kraju, z czego 53,5% to prawnie chronione tereny krajobrazowe. Celem pracy była ocena częstości występowania i rodzajów wwr na terenie województwa o wymienionej charakterystyce w latach 1999 i 2000 z identyfikacją powiatów o zwiększonej częstości występowania tych wad.

## MATERIAŁ I METODY

PRWWR w latach 1999–2000 obejmował nowo powstałe woj. warmińsko-mazurskie, które zajmuje obszar 24 203 km<sup>2</sup>, co stanowi 7,7% powierzchni kraju i liczbie ludności 1 465 600, co stanowi 3,8% liczby ludności Polski. Na terenie tego województwa podjęto badania, których celem była ocena częstości występowania i rodzajów wwr u dzieci urodzonych na terenie województwa w latach 1990–2000. Zgłoszenia wwr nadsyłane były na bieżąco do bazy PRWWR na specjalnych drukach z zakładów opieki zdrowotnej, których w czasie realizacji było 896, tj. 2,6% krajowej liczby. Autorka niniejszej pracy była koordynatorem organizacyjnym na terenie woj. warmińsko-mazurskiego i osobiście nadzorowała kompletność zgłoszeń do rejestru, dokonując ich wstępnej weryfikacji i zgodności z historiami choroby.

Grupy wwr i szczegółowe wady duże i zespoły wad w układach i narządach zostały wyodrębnione zgodnie z międzynarodową kliniczną klasyfikacją wad ICD10, stanowiącą część Międzynarodowej Statystycznej Klasyfikacji Chorób i Problemów Zdrowotnych [26].

Przeprowadzono analizę częstości występowania wwr w poszczególnych powiatach woj. warmińsko-mazurskiego w latach 1999–2000. Opracowano mapę wwr na poziomie powiatów.

W części pracy dotyczącej częstości występowania wad wrodzonych w poszczególnych powiatach woj. warmińsko-mazurskiego w latach 1999–2000 analizę statystyczną przeprowadzono w sposób następujący: współczynnik częstości występowania określonej wady obliczono dla całego rejonu województwa oraz dla poszczególnych powiatów według wzoru:

$$\frac{\text{Liczba dzieci z wadami na badanym terenie}}{\text{Liczba urodzeń żywych na danym terenie}} \times 10000$$

Do sprawdzenia czy współczynniki obliczone dla powiatów różnią się istotnie statystycznie od współczynnika dla całego województwa stosowano test  $\chi^2$ , określony następującym wzorem:

$$ch^2 = \frac{(a+b) \times c[(b-a)-a] \times (d-c)^2}{(c-a) \times (d-c+b-a) \times (d \times b)}$$

- a – liczba wad w woj. warmińsko-mazurskim,  
 b – liczba urodzeń żywych w woj. warmińsko-mazurskim,  
 c – liczba wad w powiecie,  
 d – liczba urodzeń żywych powiecie.

Jeśli wartość współczynnika dla powiatu była wyższa niż wartość współczynnika dla województwa oraz wyliczona wartość przekraczała 3,841 ( $p < 0,05$ ), wówczas występowanie określonej wady w powiecie było znamienne wyższe niż w całym województwie objętym rejestrem.

## WYNIKI BADAŃ

Częstość występowania i rodzaje wwr na terenie woj. warmińsko-mazurskiego w latach 1999–2000 kształtowały się następująco: na 31 760 urodzeń u 497 dzieci stwierdzono wady rozwojowe lub zespół wad, co stanowi 156,5/10 000 urodzeń. Ze względu na fakt, że u części dzieci występowała więcej niż jedna wada, łączna liczba wad wynosiła 625. Najczęściej występowały wady układu mięśniowo-szkieletowego (Tab. 1) – 145 przypadków, wady serca – 128 przypadków, wady narządów płciowych – 60 przypadków, wady układu moczowego – 57, inne zespoły wad – 49 przypadków. W dalszej kolejności występowały rozszczepy wargi i/lub podniebienia – 45, aberracje chromosomowe – 43, wady układu nerwowego – 41, wady układu oddechowego – 6 przypadków.

**Tab. 1.** Częstość występowania poszczególnych grup wrodzonych wad rozwojowych u dzieci urodzonych w woj. warmińsko-mazurskim w latach 1999–2000 (na 10 000 urodzeń).

**Tab. 1.** The incidence of congenital malformations (cm) of children born in warmińsko-mazurskie voivodship in 1999–2000.

Grupa wad	Woj. warmińsko-mazurskie (1999–2000)		
	n	%	w
Poza kategorią Q ICD 10	2	0,3	0,6
Q00-07 Wady układu nerwowego	41	6,6	12,9
Q10-18 Wady oka, ucha, twarzy i szyi	14	2,2	4,4
Q20-28 Wady serca	128	20,5	40,3
Q30-34 Wady układu oddechowego	6	1,0	1,9
Q35-37 Rozszczepy wargi i/lub podniebienia	45	7,2	14,2
Q38-45 Wady przewodu pokarmowego	30	4,8	9,4

Q50-56 Wady narządów płciowych	60	9,6	18,9
Q60-64 Wady układu moczowego	57	9,1	17,9
Q65-79 Wady układu mięśniowo-szkieletowego	145	23,2	45,7
Q80-85 Wady powłok ciała	4	0,6	1,3
Q86-87 Inne zespoły wad (wady mnogie)	49	7,8	15,4
Q89 Inne lub niesklasyfikowane wady wrodzone	1	0,2	0,3
Q90-99 Aberracje chromosomowe, niesklasyfikowane gdzie indziej	43	6,9	13,5

n – liczba dzieci z wadami ( the number of children with cm),

% – odsetek dzieci z wadami (the percentage of children with cm),

w – częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych na 10 000 urodzeń (the frequency of cm per 10 000 birth).

Wwr w odpowiednich grupach występowały najczęściej: w grupie wad układu mięśniowo-szkieletowego (Tab. 2), zniekształcenia stopy – 51 i palce dodatkowe – 29 przypadków. W grupie wad serca i układu naczyniowego (Tab. 3) najczęściej występowały wady przegrod i wady dużych tętnic – 51 przypadków.

W grupie wad układu moczowego (Tab. 4) najczęściej występowały wady miedniczki oraz moczowodów – 38 oraz wielotorbielowatość i agenezja nerek – po 9 przypadków.

**Tab. 2.** Częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych układu mięśniowo-szkieletowego u dzieci urodzonych w woj. warmińsko-mazurskim w latach 1999–2000 (na 10 000 urodzeń).

**Tab. 2.** The frequency of incidence of congenital malformations of muscle-skeletal system of children born in warmińsko-mazurskie voivodship in 1999–2000.

Podgrupa wad	Woj. warmińsko-mazurskie (1999–2000)	
	n	w
Q65 Zniekształcenia stawu biodrowego	8	2,5
Q66 Zniekształcenia stopy	51	16,1
Q67 Zniekształcenia czaszki, twarzy, kręgosłupa i klatki piersiowej	1	0,3
Q69 Palce dodatkowe	29	9,1
Q70 Zrost palców	13	4,1
Q71 Zniekształcenia zmniejszające kończyny górnej	18	5,7
Q72 Zniekształcenia zmniejszające kończyny dolnej	10	3,1
Q74 Inne wady kończyn	12	3,8
Q75 Inne określone wady kości czaszki i twarzy	1	0,3
Q76 Wady klatki piersiowej i żeber	4	1,3
Q79 Wady układu mięśniowo-szkieletowego, niesklasyfikowane gdzie indziej	13	4,1

n – liczba dzieci z wadami (the number of children with cm),

w – częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych układu mięśniowo-szkieletowego na 10 000 urodzeń,

**Tab. 3.** Częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych serca i układu naczyniowego u dzieci urodzonych w woj. warmińsko-mazurskim w latach 1999–2000 (na 10 000 urodzeń).

**Tab. 3.** The frequency of incidence of malformations of cardiovascular system of children born in the warmińsko-mazurskie voivodship in 1999–2000.

Podgrupa wad	Woj. warmińsko-mazurskie (1999–2000)	
	n	w
Q20 Wady jam i połączeń	16	5,0
Q21 Wady przegród	101	31,8
Q22 Wady zastawki pnia płucnego i trójdzielnej	9	2,8
Q23 Wady zastawki aorty i dwudzielnej	8	2,5
Q24 Serce – wady pozostałe	3	0,9
Q25 Wady dużych tętnic	31	9,8
Q26 Wady dużych żył	0	0,0
Q28 Inne wady układu krążenia	0	0,0

n – liczba dzieci z wadami (the number of children with cm),

w – częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych serca i układu naczyniowego na 10 000 urodzeń (the frequency of incidence per 10 000 of births).

**Tab. 4.** Częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych narządów płciowych u dzieci urodzonych w woj. warmińsko-mazurskim w latach 1999–2000 (na 10 000 urodzeń).

**Tab. 4.** The frequency of incidence of congenital malformations (cm) of urogenital system of children born in the warmińsko-mazurskie voivodship in 1999–2000.

Podgrupa wad	Woj. warmińsko-mazurskie (1999–2000)	
	n	w
Q50 Wady jajników, jajowodów i więzadeł macicy	4	2,6*
Q52 Wady narządów płciowych żeńskich pozostałe	1	0,6*
Q54 Wady narządów płciowych męskich - spodziewano	46	28,4*
Q55 Pozostałe wady narządów płciowych męskich	5	301*
Q56 Narządy płciowe obojnacze	4	x

n – liczba dzieci z wadami (the number of children with cm),

w\* – częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych narządów płciowych na 10 000 urodzeń noworodków płci żeńskiej (the frequency of incidence of urogenital defects per 10 000 females' births),

w\*\* – częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych narządów płciowych na 10 000 urodzeń noworodków płci męskiej (the incidence of urogenital defects per 10 000 of males' births).

W grupie rozszczepów (Tab. 5) najczęściej obserwowano rozszczepy wargi i podniebienia – 21 przypadków i rozszczepy podniebienia – 15 przypadków.



**Tab. 5.** Częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych układu moczowego u dzieci urodzonych w województwie w województwie warmińsko-mazurskim w latach 1999–2000 (na 10 000 urodzeń).

**Tab. 5.** The frequency of the incidence of congenital malformations(cm) of urinary tract of children born in warmińsko-mazurskie voivodship in 1999–2000.

Podgrupa wad	Woj. warmińsko-mazurskie (1999–2000)	
	n	w
Q60 Nerki – agenezja i niedorozwój miąższu	9	2,8
Q61 Nerki – wielotorbielowatość	9	2,8
Q62 Wady miedniczki nerkowej i moczowodu	38	12,0
Q63 Inne wady nerek	6	1,9
Q64 Inne wady układu moczowego	3	0,9

n – liczba dzieci z wadami (the number of children of cm),

w – częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych układu moczowego na 10 000 urodzeń (the frequency of incidence per 10 000 of births).

W grupie wad układu nerwowego (Tab. 6) najczęściej stwierdzano rozszczepy kręgosłupa – 17 oraz wodogłowie i bezmózgowie – po 7 przypadków.

W grupie wad przewodu pokarmowego (Tab. 7) najwięcej stwierdzono wad odbytu – 9, wad jelita cienkiego – 8, wady przełyku i inne wady jelit – po 5 przypadków.

**Tab. 6.** Częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych rozszczepów wargi i/lub podniebienia u dzieci urodzonych w woj. warmińsko-mazurskim w latach 1999–2000 (na 10 000 urodzeń).

**Tab. 6.** The incidence of palatoschisis of children born in warmińsko-mazurskie voivodship in 1999–2000.

Podgrupa wad	Woj. warmińsko-mazurskie (1999–2000)	
	n	w
Q35 Rozszczep podniebienia	15	4,7
Q36 Rozszczep wargi	9	2,8
Q37 Rozszczep wargi i podniebienia	21	6,6

n – liczba dzieci z wadami (the number of children with cm),

w – częstość występowania rozszczepów wargi i/lub podniebienia na 10 000 urodzeń (the frequency of incidence per 10 000 of births).

**Tab. 7.** Częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych układu nerwowego u dzieci urodzonych w województwie warmińsko-mazurskim w latach 1999–2000 (na 10 000 urodzeń).

**Tab. 7.** The frequency of incidence of congenital malformations of nervous system of children born in the warmińsko-mazurskie voivodship in 1999–2000.

Podgrupa wad	Woj. warmińsko-mazurskie (1999–2000)	
	n	w
Wady cewy nerwowej, w tym:	24	7,6
Q00 Bezmózgowie i podobne wady rozwojowe	7	2,2

Q01 Przepuklina mózgowa	0	0,0
Q05 Rozszczep kręgosłupa	17	5,4
Pozostałe wady układu nerwowego:	x	x
Q02 Małogłowie	4	1,3
Q03 Wodogłowie	7	2,2
Q04 Inne wrodzone wady rozwojowe mózgu	8	2,5

n – liczba dzieci z wadami (the number of children with cm),

w – częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych układu nerwowego na 10 000 urodzeń (the frequency of incidence of cm per 10 000 of births).

W grupie wad oka, ucha i szyi (Tab. 8) najliczniejsze były wady powodujące uszkodzenie słuchu – 6 przypadków. W grupie aberracji chromosomowych (Tab. 9) najczęściej obserwowano zespół Downa – 37 przypadków.

W grupie innych zespołów wad (Tab. 10) wady mnogie stanowiły 46 przypadków.

W odniesieniu do powiatów największą częstość występowania wwr niezależnie od rodzaju wady stwierdzono w powiatach: mrągowym – 210,5/10 000 urodzeń i ostródzkim – 197,2/10 000, zaś najmniejszą w powiatach ełckim – 47,5/10 000 i olecko-gołdapskim – 67,0/10 000 urodzeń (Tab. 11).

**Tab. 8.** Częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych przewodu pokarmowego u dzieci urodzonych w woj. warmińsko-mazurskim w latach 1999–2000 (na 10 000 urodzeń).

**Tab. 8.** The frequency of incidence of digestive system of children born in the warmińsko-mazurskie voivodship in 1999–2000.

Podgrupa wad	Woj. warmińsko-mazurskie (1999–2000)	
	n	w
Q38 Wady języka, jamy ustnej, gardzieli	3	0,9
Q39 Wady przełyku	5	1,6
Q40 Inne wady górnego odcinka przewodu pokarmowego	1	0,3
Q41 Brak, zarośnięcie, zwężenie jelita cienkiego	8	2,5
Q42 Wady odbytu/odbytnicy	9	2,8
Q43 Inne wrodzone wady jelit	5	1,6
Q44 Wady wątroby, pęcherzyka żółciowego i przewodów żółciowych	3	0,9

n – liczba dzieci z wadami (the number of children with cm),

w – częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych przewodu pokarmowego na 10 000 urodzeń (the frequency of incidence of cm per 10 000 of births).

**Tab. 9.** Częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych oka, ucha, twarzy i szyi u dzieci urodzonych w woj. warmińsko-mazurskim w latach 1999–2000 (na 10 000 urodzeń).

**Tab. 9.** The frequency of incidence of cm of eye, ear and neck of children born in warmińsko-mazurskie voivodship in 1999–2000.

Podgrupa wad	Woj. warmińsko-mazurskie (1999–2000)	
	n	w
Q11 Bezocze, małowocze i wielkocze	4	1,3
Q13 Wady przedniego odcinka oka	3	0,9
Q16 Wady ucha powodujące upośledzenie słuchu	6	1,9
Q17 Inne wady ucha	2	0,6

n – liczba dzieci z wadami (the number of children with cm),

w – częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych oka, ucha, twarzy i szyi na 10 000 urodzeń (the frequency of incidence of cm per 10 000 of births).

**Tab. 10.** Częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych aberracji chromosomowych u dzieci urodzonych w woj. warmińsko-mazurskim w latach 1999–2000 (na 10 000 urodzeń).

**Tab. 10.** The incidence of chromosomal aberrations of children born in the warmińsko-mazurskie voivodship in 1999–2000.

Podgrupa wad	Woj. olsztyńskie (1998)		Woj. warmińsko-mazurskie (1999–2000)	
	n	w	n	w
Q90 Zespół Downa	13	15,5	37	11,6
Q91 Zespoły Edwardsa i Patau	4	4,8	2	0,6
Q92 Inne trisomie i częściowe trisomie autosomów	0	0,0	2	0,6
Q93 Monosomie i delecje autosomów	0	0,0	2	0,6

n – liczba dzieci z wadami (the number of children with cm)

w – częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych aberracji chromosomowych na 10 000 urodzeń (the frequency of incidence per 10 000 of births).

**Tab. 11.** Częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych innych zespołów (wad mnogich) u dzieci urodzonych w woj. warmińsko-mazurskim w latach 1999–2000 (na 10 000 urodzeń).

**Tab. 11.** The frequency of incidence of other congenital malformations syndromes of children born in the warmińsko-mazurskie voivodship in 1999–2000

Podgrupa wad	Woj. warmińsko-mazurskie (1999–2000)	
	n	w
Q87 Określone zespoły wad wrodzonych dotyczące wielu układów	4	1,3
Q89 Wady mnogie	46	14,5

n – liczba dzieci z wadami (the number of children with cm),

w – częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych innych zespołów (wad mnogich) na 10 000 urodzeń (the frequency of incidence per 10 000 of births).

## DYSKUSJA

Wspominając organizację rejestru i wiarygodność uzyskanych danych, należy podkreślić, że został on oparty na wcześniej wypracowanym w PRWWR systemie gromadzenia informacji o wadach wrodzonych, a jego wiarygodność została pozytywnie oceniona [37]. Można zatem przyjąć, że zebrane w województwie warmińsko-mazurskim dane mogą być podstawą do określenia częstości występowania i rodzajów wwr u noworodków urodzonych w omawianym województwie.

Częstość występowania wwr w woj. warmińsko-mazurskim ustalona w badaniach własnych wynosiła 156,5/10 000 urodzeń. Wyższą częstość według danych PRWWR z lat 1998–1999 wykazano w województwach lubuskim, wielkopolskim, opolskim, zachodniopomorskim i dolnośląskim, a podobną w woj. kujawsko-pomorskim i pomorskim [23]. Wyniki badań własnych były też niższe w porównaniu z danymi EUROCAT, z kolei podobne jak w Chorwacji – 163,73 i w rejestrze włoskim – 169,5/10 000. Najwyższe wskaźniki częstotliwości występowania wwr stwierdzono w rejestrach szwajcarskich – 399,82 i niemieckich – 395,33/10 000 urodzeń [32].

Najczęściej stwierdzaną grupą wwr u dzieci były wady układu mięśniowo-szkieletowego, stanowiące 23,2% wszystkich zgłoszonych wad. Wyższy współczynnik częstości występowania tych wad stwierdzono w woj. lubuskim, niższy natomiast w woj. kujawskim, pomorskim i łódzkim [23]. Wśród wad układu mięśniowo-szkieletowego w badaniach własnych dominowały wady stóp. Według Lie *et al.* wady stóp stanowiły 1/3 wad kończyn u dzieci [13]. Z kolei palce dodatkowe (9,1/10 000) występowały częściej niż wskazywały dane EUROCAT [32]. Dane piśmiennictwa podają częstość występowania wwr w: Norwegii 0,60–0,75/1000, w Kanadzie 0,5–0,79/1000, w Finlandii 0,58 i w Japonii 1,65/100 urodzeń [13]. Zrost palców występował z częstością 4,1/10 000, tj. mniej niż według EUROCAT – 5,7/10 000 [32]. Niższe współczynniki występowania tej wady były w woj. pomorskim i wielkopolskim [23]. Podobną częstość występowania wwr notowano w Norwegii, a niższą w Finlandii [13]. W Szwecji współczynnik występowania syndaktylii wynosił 7,8/10 000 urodzeń [33].

Drugą pod względem częstości występowania grupą wad były wady serca i układu naczyniowego – 40,3/10 000 urodzeń. Wyższą częstość zarejestrowano w woj. wielkopolskim, kujawsko-pomorskim, opolskim i lubuskim [23]. Jedynie Tuter z Finlandii i Ferenz z USA podają wartości niższe od 2,5 do 3,7/10 000 urodzeń [9]. Wśród wad serca najczęściej występowały wady przegród – 31,8/10 000, wyższe wartości stwierdzono w woj. wielkopolskim, kujawsko-pomorskim i lubuskim, a niższe w woj. łódzkim [23]. Według EUROCAT częstość występowania wad przegród w krajach Europy objętych rejestrzem wynosiła 40,5/10 000 urodzeń [32].

Trzecią pod względem częstości występowania grupą wad były wady spowodowane aberracjami chromosomowymi – 13,5/10 000 urodzeń. Podobne wyniki stwierdzano w województwach pomorskim i opolskim [23]. W tej grupie najczęściej stwierdzano zespół Downa – 11,6/10 000. Wyższą częstość tylko w woj. lubuskim,

a w pozostałych były one podobne [23]. W badaniach EUROCAT częstość występowania zespołu Downa jest wyższa – 18,5/10 000 urodzeń. Według Connora i Fergusona-Smitha zespół Downa występuje z częstością 1:700 urodzeń [5].

Kolejną pod względem częstości występowania grupą wad były wady narządów płciowych – 18,9/10 000 urodzeń. Wyższą częstość stwierdzano w województwach opolskim, lubuskim i wielkopolskim, a niższą w dolnośląskim, pomorskim, kujawsko-pomorskim i łódzkim [23]. W tej grupie wad nie uwzględniono wnetrostwa, ponieważ obiektywna ocena wnetrostwa jest możliwa dopiero u starszych dzieci. Najczęstszą wadą narządów płciowych było spodziewanie – 28,4/10 000 urodzeń chłopców, podczas gdy według danych EUROCAT wynosił 9,6/10 000 urodzeń [33].

Częstość występowania rozszczepów wargi/lub podniebienia wynosiła 14,2/10 000, wyższe częstości stwierdzono w województwach zachodniopomorskim i lubuskim [83]. Częstość występowania tych wad wynosiła przeciętnie 1,25/1000 [12], a wyższą częstość niż u rasy białej stwierdzono u ludności azjatyckiej. W Szwecji częstość występowania rozszczepów wynosi 12,2/10 000 urodzeń, a u populacji włoskiej tylko 0,82/1000 [33].

Częstość występowania rozszczepów OUN w woj. warmińsko-mazurskim wynosiła 12,9/10 000 urodzeń, wyższą stwierdzono w województwach zachodniopomorskim, pomorskim, dolnośląskim i kujawsko-pomorskim [23]. Na częstość wad OUN wpływa głównie wysoka częstość występowania wad cewy nerwowej. Termin ten obejmuje grupę wad o różnym stopniu ciężkości, od bezmózgowia i przepukliny mózgowej do przepukliny oponowo-rdzeniowej. Częstość występowania otwartych wad cewy nerwowej wykazuje wahania w zależności od regionu geograficznego oraz rasy danej populacji. Stwierdzono, że u 2000 dzieci afrykańskich nie występowało bezmózgowie, a w tym samym czasie w Wielkiej Brytanii urodziło się 3–12 dzieci z bezmózgowiem i 3–8 z przepukliną rdzeniową.[16]. Częstość otwartego rozszczepu kręgosłupa, przepukliny mózgowej i bezmózgowia w populacji Wysp Brytyjskich, wynoszący 5,4/1000 należy do najwyższych na świecie [11].

W Europie według EUROCAT wskaźnik ten wynosi 9,8/10 000 urodzeń [9]. W Polsce dane na ten temat są nieliczne, np. w rejonie krakowskim częstość występowania bezmózgowia wynosiła 0,23/1000, rozszczepu kręgosłupa i przepukliny oponowo-mózgowej 0,7/1000 [29].

Wady układu moczowego stanowiły w woj. warmińsko-mazurskim 17,9/10 000 urodzeń, wyższą stwierdzano tylko w woj. lubelskim, niższą natomiast w województwach pomorskim, wielkopolskim, kujawsko-pomorskim i opolskim [23]. Porównanie częstości występowania wad układu moczowego z wadami według EUROCAT oraz licznymi danymi piśmiennictwa jest utrudnione, ponieważ często ta grupa wad jest analizowana łącznie z wadami narządów płciowych[?] W grupie wad układu moczowego najczęściej występowały wady miedniczki nerkowej i moczowodu 2?/10 000 urodzeń. Były to wartości wyższe niż odnotowane w latach wcześniejszych na terenie pozostałych województw objętych PRWWR, z wyjątkiem woj. lubuskiego

[23]. Wskazuje to raczej na fakt, że wady te są na terenie woj. warmińsko-mazurskiego dobrze rozpoznawalne u dzieci do drugiego roku życia.

W badaniach podjęto próbę opracowania mapy wrodzonych wad rozwojowych w odniesieniu do powiatów woj. warmińsko-mazurskiego. Stwierdzono, że największa częstość występowania wwr niezależnie od rodzaju wady była w powiatach mławskim, ostródzkim i braniewskim, a najmniejsza w powiatach ełckim, olecko-gołdapskim i iławskim. Znacznie zróżnicowane były częstości występowania poszczególnych grup wad w powiatach, co pozostaje w związku ze złożonością problemu i różnorodnością czynników mających wpływ na wystąpienie wad. Na obecnym poziomie badań nie można wskazać powiatów o istotnym statystycznie zwiększonym ryzyku wystąpienia wwr.

## WNIOSKI

1. Województwo warmińsko-mazurskie w latach 1999–2000 należało do województw o stosunkowo niskiej częstości występowania wwr (biorąc pod uwagę wszystkie wady rozwojowe).
2. Wskazane jest kontynuowanie badań monitoringowych w ramach PRWWR nad rozmieszczeniem w woj. warmińsko-mazurskim wwr z uwzględnieniem ewentualnych korelacji pomiędzy tymi wadami a stanem środowiska.

## PIŚMIENNICTWO

1. Baumert M., Hadasik A., Osuch- Jaczewska R., Sadowski K., Szymańska-Toczek Z., Mrowiec E., Cholewa S., Paprotny M., Skowronek E.: *Epidemiologia wad wrodzonych na materiale Kliniki Neonatologii Śląskiej AM w Katowicach*. Przegl. Ped., 1992; 22: 337–341.
2. Brewster M.A., Kirby R.S., Feild C.R., Cuniff C.M.: *Predictive needs for special education resources for mental retardation from birth defects records*. Public Health Rep., 1992; 107: 290–296.
3. Buinauskiene J.: *An analysis of neonatal deaths in Kaunas Perinatal Center Region*. Perinat. Neonat. Meds., 1998; 3 (supl. 1:163).
4. Centrum Zdrowia Publicznego w Olsztynie – informacja ustna.
5. Connor J.M., Ferguson-Smith M.: *Podstawy genetyki medycznej*. PZWL Warszawa, 1998.
6. Cordero J.F.: *Registries of birth defects and genetic diseases*. Ped. Cli. North Am., 1967; 22: 303.
7. De Galan-Rosen A.E., Kuijpers J.C., Meershoek A.P., van Velsen D.: *Contribution of congenital malformations to perinatal mortality. A 10 years prospective regional study in the Netherlands*. Eur. J. Obst. Gynecol. Reprod. Biol., 1998; 80: 55–61.
8. Dolk H.: *Fetal Anomalies in Europe, the EUROCAT experience*. Advances in Perinatal Medicine, 1996.
9. Dolk H., Lehat M.F.: *Health surveillance in Europe, lessons from EUROCAT and Chernobyl*. Inter. J. Epidemiol., 1993; 22: 363–368.
10. Dziamba A.: *Analiza umieralności okołoporodowej w województwie tarnobrzeskim w latach 1976–1997*. Gin. Pol., 1998, 69: 1288–1295.
11. EUROCAT Working Group: *Prevalence of neural tube defects in 20 regions of Europe and the impact of prenatal diagnosis 1980–1986*. J. Epidem. Commun. Health, 1991; 45:52–58.
12. Garcia A.M., Fletcher T., Benavides F.G., Orts E.: *Parental Agricultural Work and Selected Congenital Malformations*. Amer. J. Epidem., 1999; 149: 64–74.
13. Ignýs A.: *Częstość występowania i rodzaje wrodzonych wad rozwojowych kończyn u noworodków w województwie wielkopolskim i częściowo lubuskim w latach 1997–1998*. Praca na stopień doktora nauk medycznych. AM Poznań, 2000.

14. Jaworska M.: *Wady rozwojowe u dzieci*. PZWL, Warszawa, 1968.
15. Jaworska M., Rochowiecka H.: *Wady rozwojowe. Aktualny stan badań nad częstością ich występowania*. Ped. Pol., 1972; 47: 1411–1416.
16. Kalter H.: *Five decade international trends in the relation of perinatal mortality and congenital malformation: stillbirth and neonatal death compared*. Int. J. Epidemiol., 1991; 20: 173–179.
17. Kalter H., Warkany J.: *Congenital malformations. Etiologic factors and their role in prevention (part I)*. New England J. Med., 1983; 308: 424–431.
18. Kobierska I., Kwiatkowska M., Welfel E.: *Analiza wad rozwojowych u noworodków w latach 1985–1989 na materiale klinicznym Oddziału Neonatologii Kliniki Perinatologii Instytutu Ginekologii i Położnictwa AM w Łodzi*. Przegł. Ped., 1992; 22: 379–386.
19. Krawczyński M., Rejman J., Kostrzewska W., Smyk I.: *Wady wrodzone jako przyczyna umieralności niemowląt w woj. zielonogórskim w latach 1987–1992*. Ped. Pol. 1995; 70: 753–756.
20. Krawczyński M.R.: *Jak informować o urodzeniu się dziecka z wadami wrodzonymi?* Ped. Prakt., 1998; 6: 73–78.
21. Lamy M., Frezal J.: *First International Conference on Congenital Malformations*. Lippincott, Philadelphia, 1960.
22. Latos-Bieleńska A. (red): *Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych*. Ośr. Wyd. Nauk., Poznań, 1998.
23. Latos-Bieleńska A., Materna-Kiryłuk A., Krawczyński M.R., Krawczyński M., Limon J., Boroń A., Gajewska E., Walczak M., Respondek M., Szymański W.: *Rejestr wad wrodzonych jako jedna z dróg systemowego rozwiązania problemu*. Klin. Perinat. Ginekol., 1997; 21: 54–59.
24. Latos-Bieleńska A., Materna-Kiryłuk A., Mejnartowicz J.P.: *Monografia Wrodzone wady rozwojowe w Polsce w latach 1998–1999. Dane z Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych* (red. Latos-Bieleńska A., Materna-Kiryłuk A.). OWN, Poznań, 2002.
25. Lie R.T., Wilcox A.J., Skjaerven R.: *A population-based study of the risk of recurrence of birth defects*. The New Eng. J. Med., 1994, 331: 1–4.
26. *Międzynarodowa Statystyczna Klasyfikacja Chorób i Problemów Zdrowotnych. Rewizja X*. Uniw. Wyd. Med. Vesalius Kraków 1996.
27. Ostrowski K.: *Embriologia człowieka*. PZWL, Warszawa, 1985.
28. Pietrzyk J.J.: *Dzisiaj i jutro profilaktyki wad rozwojowych*. Ped. Pol., 1986, 61: 393–398.
29. Pietrzyk J.: *Wady cewy nerwowej – ocena z perspektywy 25 lat badań*. Przegł. Lek. 1998; 55: 164–167.
30. Pilarczyk E.: *Analiza występowania wad wrodzonych u dzieci urodzonych w Szpitalu Specjalistycznym w Gdańsku*. Praca na stopień doktora nauk medycznych. AM Gdańsk, 2000.
31. Popczyńska-Markowa M., Rudziński A., Szydłowski L., Kordon Z.: *Częstość występowania wad wrodzonych serca u dzieci w świetle niektórych badań epidemiologicznych*. Przegł. Ped., 1988; 18: 213–216.
32. Raport 8 EUROCAT: *Surveillance of Congenital Anomalies in Europe 1980–1999*. Univ. Ulster, 2002.
33. Research report from EpC: *Registration of Congenital Malformations in the Swedish Health Registers*. 2004. [www.sos.se/FULLTEXT/112/2004-112-1/2004-112-1.pdf](http://www.sos.se/FULLTEXT/112/2004-112-1/2004-112-1.pdf)
34. Szczapa J., Hasse-Cieślińska M., Kawczyńska N., Kłosowska A., Gadzinowski J.: *Częstość występowania wad wrodzonych u noworodków hospitalizowanych w Katedrze Neonatologii AM w Poznaniu w 1999 roku*. Post. Neonat. (supl. 1), 2000: 77–81.
35. Westergaard H.B., Johansen A.M., Erb K., Andersen A.N.: *Danish National in vitro fertilisation Registry 1994 and 1995: a control study of births, malformations and cytogenetic findings*. Hum.Reprod., 1999; 14: 1986–1902.
36. Winter P.C., Hickey H.L., Fletcher G.I.: *Genetyka*. PWN, Warszawa, 2000.
37. Wiśniewska M., Glazar R., Wolnik-Brzozowska D., Krawczyński M.R., Latos-Bieleńska A.: *Wiarygodność rejestru wad wrodzonych jako źródła identyfikacji rodzin ryzyka genetycznego*. Przegł. Ped., 2000; 30: 298–302.