

УДК 616-007-053.1(477)(1-32)

**Л.О. Турова, Т.А. Вежновець**

## Регіональні особливості захворюваності новонароджених на уроджені аномалії, деформації та хромосомні порушення в Україні

Національний медичний університет імені О.О. Богомольця, м. Київ, Україна

Modern Pediatrics. Ukraine. (2024). 6(142): 42-49. doi: 10.15574/SP.2024.6(142).4249

**For citation:** Turova LO, Vezhnovets TA. (2024). Regional characteristics of the incidence of congenital anomalies, deformities, and chromosomal disorders in newborns in Ukraine. Modern Pediatrics. Ukraine. 6(142): 42-49. doi: 10.15574/SP.2024.6(142).4249.

**Мета** — визначити регіональні особливості рівня захворюваності на групу нозологій «Уроджені аномалії, деформації та хромосомні порушення» (Q00–Q99) з урахуванням забезпеченості лікарями-генетиками та обстеження вагітних в Україні.

**Матеріали та методи.** Проаналізовано статистичні дані за період 2012–2021 рр. Розраховано показники захворюваності на 1000 новонароджених за групами нозологій: «Уроджені аномалії, деформації та хромосомні порушення» (Q00–Q99), забезпеченості лікарями-генетиками на 1 млн населення, обстеження вагітних на 100 вагітних. Для математичного моделювання використано однофакторні моделі лінійної регресії, а якість моделей оцінено за коефіцієнтом детермінації  $R^2$ . Проведено кореляційний аналіз між показниками.

**Результати.** В Україні значно зріс рівень захворюваності на групу нозологій «Уроджені аномалії, деформації та хромосомні порушення» (Q00–Q99) у період 2012–2021 рр. (з 22,64% до 28,49%), прогнозується подальше його підвищення у 2026 р. (33,91%). Виявлені регіональні коливання рівня захворюваності в Україні від 47,4% у Волинській області до 11,75% у Кіровоградській області. За досліджуваній період показник забезпеченості лікарями-генетиками зменшився на 17,35% (2,03 на 1 млн населення — у 2012 р., 2,46 — у 2021 р.). А також зменшилася кількість обстежених вагітних-жінок на 100 вагітних за 2012–2022 рр. на -8,62% (39,84 на 100 вагітних — у 2012 р., 36,41% — у 2021 р.).

**Висновки.** Сформований рейтинговий розподіл областей за показниками захворюваності, забезпеченості лікарями-генетиками, показником обстежених у медико-генетичній службі вагітних і за темпами приросту вказаних показників за 2012–2021 рр. свідчить про найкращий результат у Полтавській, Кіровоградській і Черкаській областях та про суттєві проблеми в організації медико-генетичного консультування в Закарпатській, Львівській і Волинській областях.

Автори заявляють про відсутність конфлікту інтересів.

**Ключові слова:** уроджені аномалії, деформації та хромосомні порушення, захворюваність, лікарі-генетики, організація медико-генетичної служби.

### Regional characteristics of the incidence of congenital anomalies, deformities, and chromosomal disorders in newborns in Ukraine

**L. O. Turova, T. A. Vezhnovets**

Bogomolets National Medical University, Kyiv, Ukraine

**Aim** — to determine the regional characteristics of the incidence of the nosological group «Congenital Anomalies, Deformities, and Chromosomal Disorders» (Q00–Q99), considering the availability of genetic doctors and the pregnancy examination rate in Ukraine.

**Materials and methods.** Statistical data from were analyzed for the period 2012–2021. Incidence rates per 1,000 newborns for the nosological group «Congenital Anomalies, Deformities, and Chromosomal Disorders» (Q00–Q99) were calculated, along with the availability of genetic doctors per 1 million population and the examination rate per 100 pregnant women. Linear regression models were used for mathematical modeling, and model quality was evaluated using the coefficient of determination ( $R^2$ ). Correlation analysis was conducted among the indicators.

**Results.** Ukraine experienced a significant increase in the incidence of the group «Congenital Anomalies, Deformities, and Chromosomal Disorders» (Q00–Q99) from 2012 to 2021 (from 22.64% to 28.49%), with a projected increase to 33.91% by 2026. Regional incidence variation ranged from 47.4% in the Volyn to 11.75% in the Kirovohrad Oblast. There is a decrease in the number of examined pregnant women per 100 pregnant women from 2012 to 2022 by -8.62%, from 39.84 per 100 pregnant women in 2012 to 36.41% in 2021.

**Conclusions.** The formed rating distribution of regions by morbidity indicators, provision of geneticists, the indicator of pregnant women examined in the medical genetic service and the growth rate of the indicated indicators from 2012 to 2021 indicates the best result in Poltava, Kirovohrad, Cherkasy Oblast and the existence of significant problems in the organization of medical genetic counseling in Zakarpattia, Lviv and Volyn Oblast.

No conflict of interests was declared by the authors.

**Keywords:** Congenital anomalies, deformities, chromosomal disorders, incidence, genetic doctors, organization of medical-genetic services.

### Вступ

Одним із найважливіших показників здоров'я населення у світі є рівень малюкової смертності (МС), що є чутливим індикатором якості медичного обслуговування, соціально-економічного розвитку та культурного благополуччя суспільства. В Україні рівень смертності дітей першо-

го року життя залишається удвічі вищим (2019 р. — 7,0%; 2020 р. — 6,7%), ніж у країнах Європейського Союзу [1]. Війна в Україні, розпочата росією у 2022 р., суттєво впливає на всі аспекти життя, зокрема, на систему охорони здоров'я, у т.ч. на показники МС. Через руйнування медичних закладів, нестачу лікарських засобів та обладнання, а також вимушене переміщення населення багато жінок і новона-

роджених не мають доступу до якісної медичної допомоги. У багатьох регіонах, де відбуваються бойові дії, ситуація з перинатальною допомогою є критичною, що підвищує ризики для життя новонароджених [2].

Зменшення рівня МС є важливим показником ефективності державної політики, спрямованої на поліпшення соціально-економічних умов. Воно не тільки позитивно впливає на соціальні, економічні та демографічні процеси, але й приносить значну економічну користь, що має вирішальне значення для зростання економічного потенціалу країни [10,11].

Традиційно в Україні найбільший показник захворюваності на 1000 новонароджених дітей відзначається за групою нозологій «Окремі стани, які виникають у перинатальному періоді» (P05–P96). На другому місці – «Уроджені аномалії, деформації та хромосомні порушення» (Q00–Q99) [2]. Структура захворюваності співпадає зі структурою МС. Перше рангове місце посідає XVI клас: «Окремі стани, які виникають у перинатальному періоді» (41%); друге – XVII клас: «Природжені вади розвитку, деформації та хромосомні аномалії» (19%) [6].

В Україні, відповідно до стандарту ведення вагітних, передбачено проведення пренатального скринінгу, яке дає змогу оцінити ризики можливих уроджених вад розвитку плода, генетичних захворювань, а також ускладнень під час вагітності [3].

У сучасній системі надання медичної допомоги медико-генетичне консультування відіграє ключову роль у профілактиці будь-яких патологічних процесів, використовуючи інноваційні біомедичні технології. Глобальні виклики у сфері профілактики генетично обумовлених захворювань ґрунтуються на дослідженні специфічних панелей біомаркерів, отриманих з «omics» даних (геноміка, транскриптоміка, протеоміка тощо). Ці біомаркери використовуються для діагностування та проведення скринінгу патогенетичних предикторів, що дає змогу глибше зрозуміти механізми виникнення хвороб, оцінити дію лікарських засобів і розробити нові превентивні та терапевтичні стратегії [4,5,7,9].

У 2022 р. медико-генетичне консультування проводили в 60 закладах, що на 37,5% менше, ніж у 2008 р. За вказаний період на районному рівні скоротили 40 центрів/кабінетів, а створили 6 нових на обласному рівні. Зменшили частку штатних лікарських посад у 2022 р. –

37,93% проти 44,86% у 2008 р. Значно скоротили штатні посади завідувачів кабінетів (лікарів-генетиків), лікарів-генетиків, лікарів-лаборантів-генетиків відповідно на 45,24%; 24,83% і 23,39% [8].

В умовах реформування галузі організація спроможної системи медико-генетичної допомоги можлива на основі ретельного науково-обґрунтованого підходу планування кадрового забезпечення з урахуванням рівня захворюваності на генетичну патологію.

**Мета** дослідження – визначити регіональні особливості рівня захворюваності на групу нозологій «Уроджені аномалії, деформації та хромосомні порушення» (Q00–Q99) з урахуванням забезпеченості лікарями-генетиками та обстеження вагітних в Україні.

### Матеріали та методи дослідження

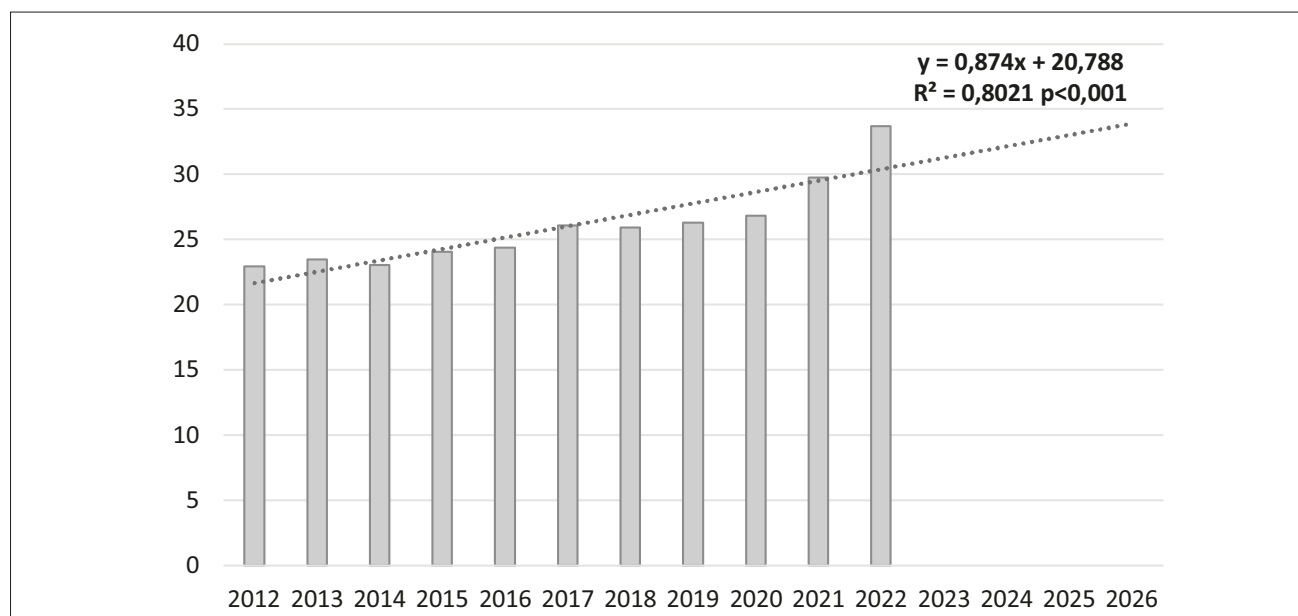
На основі ретроспективного аналізу даних закладів охорони здоров'я України проаналізовано статистичні дані за період 2012–2021 рр., використовуючи звітну форму 21 «Звіт про медичну допомогу вагітним, роділлям та породіллям за 20\_рік» та форму 49 «Звіт про надання медико-генетичної допомоги» (<http://medstat.gov.ua/ukr/statdanMMXIX.html>).

Розраховано показники захворюваності на 1000 новонароджених за групами нозологій «Уроджені аномалії, деформації та хромосомні порушення» (Q00–Q99), забезпеченості лікарями-генетиками на 1 млн населення, а також обстеження вагітних на 100 вагітних у медико-генетичних службах України. Розраховано темпи приросту вказаних показників.

Для математичного моделювання використано однофакторні моделі лінійної регресії, а якість моделей оцінено за коефіцієнтом детермінації  $R^2$ . Проведено кореляційний аналіз (коефіцієнт кореляції  $r$ ) між показниками захворюваності, забезпеченості лікарями, обстеження вагітних і темпами приростів. Результати прийнято статистично достовірними за  $p < 0,05$ . Розрахунки проведено в пакеті «MedCalc® Statistical Software» (v.22.009).

### Результати дослідження та їх обговорення

Протягом 2012–2022 рр. рівень захворюваності підвищився з 22,94‰ до 33,68‰ (146,82%). Темп приросту змінився нерівномірно: у період 2013–2014 рр. і 2017–2018 рр. показник незначно знизився відповідно на 1,83% та 0,46%, а найбільш значний приріст



**Рис.** Динаміка захворюваності на 1000 новонароджених дітей за групою нозологій «Уроджені аномалії, деформації та хромосомні порушення» (Q00–Q99) у період 2012–2022 рр. ( $R^2=0,80$ ;  $p<0,001$ ) з екстраполяцією до 2026 р.

відзначався у 2020–2021 рр. і 2021–2022 рр. і становив відповідно 10,88% і 13,21%.

Після вирівнювання динамічного ряду та екстраполяції даних до 2026 р. спостерігається чітка тенденція до зростання рівня захворюваності (рівняння лінійної регресії  $y=20,788+0,874 \times x$ ;  $R^2=0,80$  ( $p<0,001$ ), де  $y$  – рівень захворюваності;  $x$  – рік). Екстрапольовані дані на 2025 р. – 33,04‰; 2026 р. – 33,91‰ (рис.).

Отже, в Україні виявлено значне зростання рівня захворюваності на групу нозологій «Уроджені аномалії, деформації та хромосомні порушення» (Q00–Q99) у період 2012–2021 рр. та прогнозовано подальше його зростання.

Аналіз захворюваності за групою нозологій «Уроджені аномалії, деформації та хромосомні порушення» (Q00–Q99) у 2022 р. по областях України вказав на регіональні особливості цього показника (табл. 1). Так, у 10 областях (Волинській, Чернігівській, Херсонській, Рівненській, Харківській, Львівській, м. Києві, Полтавській, Івано-Франківській і Житомирській) показник захворюваності перевищував такий по Україні у 2021 р. Слід зазначити, що у вказаних областях, за винятком Житомирської і Львівської, у 2012 р. показник захворюваності також був вищим за такий по Україні.

Порівнюючи рівень захворюваності по областях України у 2012–2021 рр., виявлено його зростання по всіх областях, за винятком Хмельницької (-15,3%), Чернівецької (-5,1%), Закарпатської (-2,96%), Кіровоградської (-20,5%) і Луганської (-30,1%) областей. Серед вка-

заних областей показник захворюваності на групу нозологій «Уроджені аномалії, деформації та хромосомні порушення» (Q00–Q99) у 2021 р. залишався меншим за такий по Україні. Найбільший темп приросту показника захворюваності у 2021 р. порівняно з 2012 р. визначався у Львівській (82,54%), Запорізькій (54,28%), Волинській (44,33%), Чернігівській (42,12%), м. Києві (41,65%), Житомирській (39,04%), Харківській (37,65%) і Дніпропетровській (26,63%) областях.

Встановлено прямиий кореляційний зв'язок середньої сили між показником захворюваності на нозології «Уроджені аномалії, деформації та хромосомні порушення» (Q00–Q99) і забезпеченістю лікарями-генетиками ( $r=0,52$ ,  $p<0,05$ ). Тобто чим більше лікарів-генетиків, тим вищий рівень захворюваності на цю групу нозологій. Імовірно, виявлений зв'язок обумовлений якіснішою медико-генетичною діагностикою зазначених хвороб за належної забезпеченості лікарями-генетиками.

По Україні у 2021 р. порівняно з 2012 р. показник забезпеченості лікарями-генетиками зменшився на -17,35% і становив 2,03 на 1 млн населення проти 2,46 у 2012 р. (табл. 2). Найбільший показник забезпеченості лікарями-генетиками у 2021 р. відзначався в Харківській (4,97), м. Києві (4,40), Полтавській (3,67) і Хмельницькій (3,24) областях. Водночас найменший показник забезпеченості лікарями-генетиками спостерігався в Тернопільській (0,97), Миколаївській (0,91), Закарпатській (0,80),

Таблиця 1

**Рівень захворюваності на нозології «Уроджені аномалії, деформації та хромосомні порушення» (Q00–Q99) на 1000 новонароджених, частка серед них новонароджених із масою 500–999 г по областях, у 2012 і 2021 рр.**

Адміністративно-територіальна одиниця	Захворюваність на 1000 народжених живими		Темп приросту	Частка дітей, які народилися хворими і захворіли, масою 500-999 г		Темп приросту
	2012	2021		2012	2021	
Україна	22,64	28,49	25,82	0,23	0,53	131,76
АР Крим	20,89	–	–	0,19	–	
<i>Область</i>						
Вінницька	22,96	27,54	19,97	0,24	0,35	45,33
Волинська	32,84	47,40	44,33	0,00	1,08	
Дніпропетровська	15,75	19,94	26,63	0,34	0,00	-100,00
Донецька	20,29	23,39	15,31	0,23	0,42	83,69
Житомирська	20,79	28,91	39,04	0,63	0,82	30,61
Закарпатська	16,40	15,91	-2,96	0,00	0,50	
Запорізька	11,17	17,24	54,28	0,00	0,00	
Івано-Франківська	24,38	30,35	24,46	0,00	0,31	
Київська	26,38	28,02	6,23	0,00	0,00	
Кіровоградська	14,78	11,75	-20,50	0,00	0,00	
Луганська	22,17	15,49	-30,12	0,84	0,00	-100,00
Львівська	20,52	37,45	82,54	0,00	0,00	
Миколаївська	15,98	19,63	22,82	0,47	2,22	377,78
Одеська	17,05	18,46	8,28	0,39	0,85	119,26
Полтавська	32,46	34,60	6,60	0,21	0,36	70,50
Рівненська	37,24	37,98	2,00	0,00	0,23	
Сумська	22,81	25,53	11,94	0,40	1,45	265,22
Тернопільська	19,34	20,34	5,16	0,00	0,00	
Харківська	27,31	37,59	37,65	0,13	0,17	27,88
Херсонська	33,85	40,21	18,78	0,00	2,14	
Хмельницька	33,33	28,22	-15,33	0,40	0,82	103,29
Черкаська	21,02	23,74	12,95	0,00	0,00	
Чернівецька	25,02	23,74	-5,11	0,35	0,54	56,22
Чернігівська	28,47	40,46	42,12	0,00	0,00	
<i>Місто</i>						
Київ	25,08	35,53	41,65	0,71	0,96	35,00
Севастополь	15,27	–	–	0,00	–	

Львівській (0,40) і Донецькій (0,25) областях. У Луганській області у 2021 р. не було жодного лікаря-генетика. Слід зазначити, що у 2021 р. в 11 областях зріс показник забезпеченості лікарями-генетиками (Полтавська (+80,24%), Херсонська (+7,12%), Івано-Франківська (+1,78%), Рівненська (+0,91%), Черкаська (+63,35%), Житомирська (+7,08%), Вінницька (7,36%), Волинська (1,46%), Одеська (+35,10%) і Кіровоградська (+9,56%). В інших областях він зменшився, особливо в Донецькій (-73,09%), Тернопільській (-64,95%), Миколаївській (-46,55%) і Закарпатській (-49,79%). Так, у Закарпатській і Луганській областях зменшився показник забезпеченості лікарями-генетиками і водночас знизився рівень захворюваності на цю групу нозологій.

Звісно, що одним із профілактичних заходів упередження захворюваності на нозоло-

гії «Уроджені аномалії, деформації та хромосомні порушення» (Q00–Q99) є пренатальний скринінг вагітних жінок, відповідно до визначеного наказом Міністерства охорони здоров'я України стандарту медичної допомоги «Нормальна вагітність», який регламентує порядок надання медичних послуг вагітним жінкам для забезпечення здоров'я матері та плода. З метою мінімізації виникнення несприятливих акушерських результатів через недіагностування вродженої вади плода, незрілості плода або інших внутрішньоутробних ускладнень, під час вагітності призначають ультразвукове дослідження (УЗД) з урахуванням графіка візитів вагітної до лікаря ([https://www.dec.gov.ua/wp-content/uploads/2022/08/2022\\_1437\\_smd\\_nv.pdf](https://www.dec.gov.ua/wp-content/uploads/2022/08/2022_1437_smd_nv.pdf)). Також вказаним стандартом передбачено проведення пренатального скринінгу вроджених

Таблиця 2

**Рівень забезпеченості лікарями-генетиками на 1 млн населення та показник обстеження в медико-генетичній службі на 100 вагітних по областях України у 2012 і 2021 рр.**

Адміністративно-територіальна одиниця	Лікарі-генетики на 1 млн населення		Темп приросту	Кількість обстежених вагітних на 100 вагітних		Темп приросту
	2012	2021		2012	2021	
Україна	2,46	2,03	-17,35	39,84	36,41	-8,62
АР Крим	4,58	–	–	39,62	–	–
<i>Область</i>						
Вінницька	1,84	1,97	7,36	79,51	69,83	-12,17
Волинська	1,92	1,95	1,46	5,37	0,93	-82,75
Дніпропетровська	2,72	1,92	-29,16	55,55	22,84	-58,88
Донецька	0,91	0,25	-73,10	29,02	77,07	165,54
Житомирська	2,36	2,53	7,08	21,93	47,86	118,25
Закарпатська	1,60	0,80	-49,79	8,13	3,53	-56,52
Запорізька	2,80	2,42	-13,40	15,67	7,21	-53,97
Івано-Франківська	2,90	2,95	1,78	12,76	12,10	-5,22
Київська	2,91	1,67	-42,38	52,24	38,31	-26,67
Кіровоградська	1,00	1,10	9,57	6,05	9,83	62,54
Луганська	1,32	0,00	-100,00	43,74	23,18	-47,00
Львівська	0,39	0,40	2,13	46,94	9,13	-80,55
Миколаївська	1,70	0,91	-46,55	6,20	7,72	24,68
Одеська	1,25	1,70	35,10	27,47	28,96	5,43
Полтавська	2,04	3,67	80,24	58,25	74,74	28,30
Рівненська	2,60	2,62	0,92	66,73	37,14	-44,35
Сумська	2,61	1,91	-26,72	53,20	36,66	-31,08
Тернопільська	2,78	0,97	-64,95	28,33	14,77	-47,84
Харківська	5,47	4,97	-9,15	65,25	97,36	49,22
Херсонська	2,78	2,97	7,13	73,53	47,80	-34,99
Хмельницька	4,55	3,24	-28,96	44,81	51,87	15,75
Черкаська	1,57	2,57	63,35	48,06	42,71	-11,12
Чернівецька	0,00	1,12		148,03	127,43	-13,92
Чернігівська	2,77	2,07	-25,37	15,57	29,21	87,57
<i>Місто</i>						
Київ	4,60	4,40	-4,37	8,06	25,83	220,43
Севастополь		–	–	66,89	–	–

вад, зокрема: проведення УЗД у визначені терміни вагітності (11–13 тижнів і 18–22 тижні), дослідження рівнів біохімічних маркерів (вільного β-хоріонічного гонадотропіну людини, асоційованого з вагітністю протеїна-А плазми (PAPP-A); опційно – фактора росту плаценти (PlGF)) для розрахування індивідуального ризику жінки щодо наявності поширеної хромосомної патології у плода (трисомії 21, 18, 13 хромосом). Після виявлення ознак хромосомної патології в плода, уроджених вад розвитку плода вагітній групі середнього та високого ризику рекомендують консультацію лікаря-генетика для обрання подальшого обстеження.

Слід зазначити, що в Україні за 2012–2022 рр. зменшилася кількість обстежених вагітних-жінок на 100 вагітних на -8,62% (39,84 на 100 вагітних – у 2012 рр., 36,41% – у 2021 р.) (табл. 2). Показник обстежених на 100 вагіт-

них суттєво різнився по областях України. За даними статистичної форми 49 «Звіт про надання медико-генетичної допомоги», у 2021 р. найбільший показник обстежених вагітних відзначався у Чернівецькій (127,43 на 100 вагітних), Харківській (97,36), Донецькій області (77,07), Полтавській (74,74), Вінницькій (69,83) і Хмельницькій (51,87 на 100 вагітних) областях. Водночас менше 15 вагітних зі 100 були обстежені в Тернопільській (14,77 на 100 вагітних), Івано-Франківській (12,10), Кіровоградській (9,83), Львівській (9,13), Миколаївській (7,72), Запорізькій (7,21), Закарпатській (3,53) і Волинській (0,93) областях. Водночас у Волинській області у 2021 р. спостерігався найбільший показник захворюваності на 100 новонароджених на групу нозологій «Уроджені аномалії, деформації та хромосомні порушення» (Q00–Q99). Водночас не виявлено достовір-



Таблиця 3

Комплексний рейтинговий розподіл місць між областями у 2021 р.

Область	Захворюваність на 1000 народжених живими	Темп приросту захворюваності на 1000 новонароджених	Лікарі-генетики на 1 млн населення	Темп приросту забезпеченості лікарями-генетиками	Кількість обстежених вагітних на 100 вагітних	Темп обстежених вагітних на 100 вагітних	Сума балів за рейтингом	Загальний рейтинг
Полтавська	18	9	3	1	4	7	42,00	1
Кіровоградська	1	2	19	4	20	5	51,00	2
Черкаська	11	12	8	2	9	12	54,00	3
Хмельницька	15	3	4	18	6	9	55,00	4
Одеська	5	10	16	3	14	10	58,00	5
Чернівецька	10	4	18	12	1	14	59,00	6
Житомирська	16	20	9	7	7	3	62,00	7
Харківська	21	19	1	14	2	6	63,00	8
Вінницька	13	15	12	5	5	13	63,00	9
м. Київ	19	21	2	13	15	1	71,00	10
Херсонська	23	14	5	6	8	17	73,00	11
Рівненська	22	6	7	11	11	18	75,00	12
Донецька	9	13	24	24	3	2	75,00	13
Івано-Франківська	17	17	6	9	19	11	79,00	14
Сумська	12	11	15	17	12	16	83,00	15
Київська	14	8	17	20	10	15	84,00	16
Луганська	2	1	25	25	16	19	88,00	17
Чернігівська	24	22	11	16	13	4	90,00	18
Миколаївська	6	16	21	21	22	8	94,00	19
Тернопільська	8	7	20	23	18	20	96,00	20
Запорізька	4	24	10	15	23	21	97,00	21
Дніпропетровська	7	18	14	19	17	23	98,00	22
Закарпатська	3	5	22	22	24	22	98,00	23
Львівська	20	25	23	8	21	24	121,00	24
Волинська	25	23	13	10	25	25	121,00	25

ного кореляційного зв'язку між показниками обстеження на 100 вагітних і захворюваності в новонароджених на вказані хвороби ( $r=0,16$ ;  $p>0,05$ ). Проте встановлено прямий кореляційний зв'язок середньої сили між забезпеченістю лікарями-генетиками і темпом обстеження вагітних на 100 вагітних ( $r=0,333$ ;  $p<0,05$ ).

У 2021 р. майже вдвічі зросла частка дітей із масою 500–999 г з уродженими аномаліями, деформаціями та хромосомними порушеннями (Q00–Q99) у групі новонароджених із цією патологією (0,23% – у 2012 р., 0,53% – у 2021 р.) (табл. 1). У 9 областях (Миколаївській (2,22%), Херсонській (2,14%), Сумській (1,45%), Волинській (1,08%), Одеській (0,85%), Хмельницькій

(0,82%), Житомирській (0,82%) і Чернівецькій (0,54%)) та в м. Києві (0,96%) вказаний показник був більшим, ніж по Україні (0,53%). Водночас у Дніпропетровській, Запорізькій, Київській, Кіровоградській, Луганській, Львівській, Тернопільській, Черкаській і Чернігівській областях серед новонароджених не було дітей із масою 500–999 г з уродженими аномаліями, деформаціями та хромосомними порушеннями. Імовірно, вказане свідчить про різницю у якості та доступності медичної допомоги – у регіонах із вищим показником можуть бути кращі можливості діагностики та реєстрації випадків дітей з уродженими аномаліями, деформаціями та хромосомними порушеннями (Q00–Q99).

У таблиці 3 наведено рейтинги областей за показниками захворюваності на групу нозологій «Уроджені аномалії, деформації та хромосомні порушення» Q00–Q99 на 1000 новонароджених, забезпеченості лікарями-генетиками на 1 млн населення та обстеження вагітних у медико-генетичній службі на 100 вагітних у 2021 р., а також показано темпи приросту вказаних показників у 2021 р. порівняно з 2012 р. Найкращий показник оцінено в 1 бал, найгірший – у 25 балів.

Відповідно до рейтингового розподілу за показниками захворюваності, забезпеченості лікарями-генетиками на 1 млн населення, обстеження в медико-генетичній службі вагітних і темпами приросту вказаних показників, перші три місця з найкращими результатами по Україні посідають Полтавська, Кіровоградська і Черкаська області, а три останні місця – Закарпатська, Львівська і Волинська області, де існують проблеми в організації якісного медико-генетичного консультування.

### Висновки

В Україні відзначено значне зростання рівня захворюваності на групу нозологій «Уроджені аномалії, деформації та хромосомні порушення» (Q00–Q99) у період 2012–2021 рр. (з 22,64% до 28,49%) і прогнозовано подальше його підвищення у 2026 р. (33,91%).

Виявлено регіональні коливання захворюваності на групу нозологій «Уроджені аномалії, деформації та хромосомні порушення» (Q00–Q99) в Україні від 47,4% у Волинській області до 11,75% у Кіровоградській області та забезпеченості лікарями-генетиками на 1 млн

населення від 4,97 на 1 млн у Харківській області до жодного лікаря-генетика в Луганській області.

Встановлено прямий кореляційний зв'язок середньої сили між показниками захворюваності на нозології «Уроджені аномалії, деформації та хромосомні порушення» (Q00–Q99) та забезпеченості лікарями-генетиками на 1 млн населення ( $r=0,52$ ;  $p<0,05$ ), зокрема, чим більший показник забезпеченості лікарями-генетиками на 1 млн населення, тим вищий рівень захворюваності на вказані хвороби, що обумовлено своєчасністю виявлення цієї патології.

Визначено зменшення кількості обстежених вагітних-жінок на 100 вагітних у медико-генетичних службах по Україні за 2012–2022 рр. на -8,62%, з 39,84 на 100 вагітних у 2012 р. до 36,41% у 2021 р. Показник обстежених вагітних коливався від 127,43 на 100 вагітних у Чернівецькій області до 0,93 на 100 вагітних у Волинській області. Виявлено прямий кореляційний зв'язок середньої сили між рівнем забезпеченості лікарями-генетиками і темпом обстеження вагітних на 100 вагітних за 2012–2021 рр. ( $r=0,333$ ;  $p<0,05$ ).

Сформовано рейтинговий розподіл областей за показниками захворюваності, забезпеченості лікарями-генетиками, обстеження в медико-генетичній службі вагітних і за темпами приросту вказаних показників за 2012–2021 рр., що свідчить про найкращий результат у Полтавській, Кіровоградській, Черкаській областях і про суттєві проблеми в організації медико-генетичного консультування в Закарпатській, Львівській і Волинській областях.

*Автори заявляють про відсутність конфлікту інтересів.*

### REFERENCES/ЛІТЕРАТУРА

1. Antipkin YuG, Marushko RV, Dudina EA. (2021). Evolution of infant mortality in Ukraine. *Modern Pediatrics. Ukraine.* 1(113): 6–14. doi: 10.15574/SP.2021.113.6
2. International Organization for Migration. (2022). *Ukraine Internal Displacement Report – General Population Survey Round 5.* URL: <http://surf.li/tudiv>.
3. Ministerstvo rozvytku hromad ta terytorii Ukrainy. (2022). DSTU 1437:2022. *Natsionalnyi standart Ukrainy.* [Міністерство розвитку громад та територій України. (2022). ДСТУ 1437:2022. Національний стандарт України]. URL: [https://www.dec.gov.ua/wp-content/uploads/2022/08/2022\\_1437\\_smd\\_nv.pdf](https://www.dec.gov.ua/wp-content/uploads/2022/08/2022_1437_smd_nv.pdf).
4. Qoronfleh MW, Chouchane L, Mifsud B et al. (2020). The future of medicine, healthcare innovation through precision medicine: policy case study of Qatar. *Life Sciences, Society and Policy.* 16: 12. doi: 10.1186/s40504-020-00107-1.
5. Shchubelka K, Turova L, Wolfsberger W et al. (2024). Genetic determinants of global developmental delay and intellectual disability in Ukrainian children. *J Neurodevel Disord* 16: 13. doi: 10.1186/s11689-024-09528-x.
6. Slabkiy GO, Dudnyk SV, Shcherbinska OS et al. (2024). Trends and structure of infant mortality in Ukraine. *Ukraina. Zdorovia natsii.* 2: 27–34. [Slabkiy GO, Dudnyk SV, Shcherbinska OS та ін. (2024). Trends and structure of infant mortality in Ukraine. *Україна. Здоров'я нації.* 2: 27–34]. doi: 10.32782/2077-6594/2024.2/05.
7. Turova L, Makovetska A, Savelieva M. (2022). The synergy of the influence of polymorphic variants of the first and second phase of xenobiotic detoxification system and psycho-emotional stress on the reproductive health of a man: a literature review and a clinical case. *Choloviche zdorovia, henderna ta psykhosomatychna medytsyna.* 1–2: 14–15. [Turova L,

- Makovetska A, Savelieva M. (2022). The synergy of the influence of polymorphic variants of the first and second phase of xenobiotic detoxification system and psycho-emotional stress on the reproductive health of a man: a literature review and a clinical case. *Чоловіче здоров'я, гендерна та психосоматична медицина*. 1–2: 14–15]. doi: 10.37321/UJMH.2022.1-2-09.
8. Turova LO, Vezhnovets TA. (2024). Analiz kadrovoho zabezpechennia medyko-henetychnoi sluzhby v Ukraini. *Klinichna ta profilaktychna medytsyna*. 6: 117–125. [Турова ЛО, Вежновець ТА. (2024). Аналіз кадрового забезпечення медико-генетичної служби в Україні. *Клінічна та профілактична медицина*. 6: 117–125]. doi: 10.31612/2616-4868.6.2024.15.
  9. Vezhnovets TA, Korotkyi OV, Orabina TM, Gurianov VG, Marushko YV, Pysariev AO. (2024). Mathematical modeling of the dynamics of newborns' morbidity and mortality in Ukraine by 2026. *Modern Pediatrics. Ukraine*. 3(139): 37–45. [Вежновець ТА, Короткий ОВ, Орабіна ТМ, Гур'янов ВГ, Марушко ЮВ, Писарєв АО. (2024). Математичне моделювання динаміки захворюваності та летальності новонароджених в Україні до 2026 року. *Сучасна педіатрія. Україна*. 3(139): 37–45]. doi: 10.15574/SP.2024.139.37.
  10. WHO. (2010). Priorities for research on equity and health: implications for global and national priority setting and the role of WHO to take the health equity research agenda forward. Geneva. World Health Organization. URL: <http://surl.li/ehetwt>.
  11. World Health Organization. (2010). Adelaide Statement on Health in All Policies: moving towards a shared governance for health and well-being. Health in All Policies International Meeting, Adelaide, Geneva. World Health Organization. URL: <http://surl.li/dgahra>.

**Відомості про авторів:**

**Турова Людмила Олександрівна** - к.мед.н., доц. каф. клінічної та лабораторної імунології, алергології та медичної генетики НМУ ім. О.О. Богомольця. Адреса: м. Київ, вул.Волоська, 47. <https://orcid.org/0000-0002-4481-3009>.

**Вежновець Тетяна Андріївна** - д.мед.н., проф. каф. менеджменту охорони здоров'я НМУ ім. О.О. Богомольця. Адреса: м. Київ, просп. Берестейський, 34. <https://orcid.org/0000-0003-1156-8614>.

Стаття надійшла до редакції 14.07.2024 р., прийнята до друку 15.10.2024 р.