

The prevalence of congenital anomalies: nationwide study in 2020 in Estonia

Eva-Liina Süüden^{1,2,3} , Kai Muru^{2,4} , Kelli Pöder^{5,6} and Kristiina Rull^{1,2} 

Loodete ja vastsündinute kaasündinud väärarendite levimus: Eesti üleriigiline uuring aastal 2020

Taust

Kaasündinud väärarendid (KV) on raseduse ajal esinevad struktuursed või funktsionaalsed anomaaliad loote arengus, mis võivad ilmned enne sündi, sünnimomendil või hilisemas elus. Väärarendid on sageli raseduse peetumise, antenataalse loote surma, imikute haigestumise ja surma põhjuseks.

Euroopas on EUROCAT võrgustik (European Surveillance of Congenital Anomalies and Twins), mille eesmärk on koondada KV andmeid Euroopa riikides kogutavatest registritest ja andmebaasidest. Eestis ei ole kuni 2020. aastani KV andmeid süstemaatiliselt kogutud. Samas on andmeid vaja selleks, et senisest paremini planeerida sünnieelse diagnostika teenuste pakkumist, hinnata ravi vajavate emade ja laste hulka ning analüüsida võrdluses teiste riikidega võimalike riskitegurite rolli KV tekkes.

TÜ kliinilise meditsiini instituut rahastas ajavahemikul 2019–2023 teadusteemat „Loote väärarendid ja geneetilised defektid: levimus, sünnieelse avastamise määr, prognoos ja käsitus Eestis”. Uurimistöö

eesmärk oli hinnata loodete ja vastsündinute kaasündinud väärarendite, kromosoomianomaaliate ja monogeensete haiguste levimust Eestis 2020. aastal.

Metoodika

Uuringusse kaasati andmed Eestis 2020. aastal sündinud laste ning raseduse katkemiste/katkestamiste kohta raseduse kestuses 12⁺⁰ kuni 21⁺⁶ nädalat. Andmete kogumiseks esitati päringud raseduse infosüsteemi (koosneb meditsiinilisest sünniregistrist ning meditsiinilisest raseduse katkemise ja katkestamise registrist), Eesti Tervisekassa infosüsteemi ning valitud juhtudel haiglate infosüsteemi. KV levimuse hindamisel lähtuti EUROCATi juhistest. Registreeritavate väärarendite hulka kuulus enamik sünni eel ja sünnil avastatavatest väärarenditest, mis põhjustavad lapse haigestumist ja/või suremust ning vajavad olulist meditsiinilist sekkumist. Lisaks kaasati ka kromosoomianomaaliad ja monogeensed haigused, mis olid diagnoositud enne sündi või lapse 1. elukuu jooksul. Välja jäeti KVD, mis ei ole sünni eel ultraheliuuringul avastatavad, näiteks hüpospaadia ja luuliiteta varbad.

Tulemused

Eestis sündis 2020. aastal 13 073 last. Raseduse suuruses 12⁺⁰ kuni 21⁺⁶ katkes/katkestati 308 rasedust.

Enne sündi või neonataalperioodil diagnoositud väärarendi, kromosoomianomaalia või monogeense haigusega sündis laps või katkestati/katkes rasedus kokku 495 juhul, mis teeb üldiseks levimuseks 378,6 juhtu 10 000 sündinud lapse kohta. Elussünni KV levimus oli 10 000 elussünni kohta 258,4. Kõige enam esines südamerikkeid. Kromosoomianomaaliate ja geneetiliste haiguste levimus oli 10 000 sündinud lapse kohta 92,6, neist 80% esines katkenud või katkestatud raseduste hulgas. Trisoomia 21, 18, 13-ga laste sünde 2020. aastal ei leitud.

Kokkuvõte

Uuring koondab andmed KV, kromosoomianomaaliate ja monogeensete haigustega sündinud laste ja katkenud/katkestatud raseduste kohta Eestis 2020. aastal. Et saada võimalikult täielik ülevaade, koguti andmeid mitmest allikast. Summaarne levimus Eestis ületas Euroopa keskmist levimust 1,4 korda. Väärarendite suurem levimus on tõenäoliselt tingitud uuringu ülesehitusest, aga kindlasti ka rasedate suurest hõlmatuses sünnieelse diagnostikaga ja diagnostika heast tasemest Eestis. Arvuanomaaliate madal esinemissagedus elussündide hulgas viitab nende haiguste kõrgele sünnieelsele avastamismäärale ja Eesti rahvastiku kultuurilistele eelistustele raseduse katkestamise või jätkamise otsuste tegemisel.

* Tegu on pilditõmmisega artikli päisest.

¹ TÜ Kliinikumi naistekliinik,

² TÜ kliinilise meditsiini instituut,

³ TÜ Kliinikumi radioloogiakliinik,

⁴ TÜ Kliinikumi geneetika ja

personaalmiditsiini kliinik,

⁵ TÜ peremeditsiini ja rahvatervishoiu kliinik,

⁶ Tartu Kiirabi