

A VELESZÜLETETT RENDELLENESSÉGGEL VILÁGRAJÖTT ÚJSZÜLÖTTEK ARÁNYÁNAK ALAKULÁSA NÉHÁNY BIOLÓGIAI ÉS DEMOGRÁFIAI ISMÉRV SZERINT I.

Írta: JOUBERT KÁLMÁN

Központi Statisztikai Hivatal Népeességtudományi Kutató Intézete, Budapest

JOUBERT, K.: *Rates of New-borns with Congenital Anomalies Analysed by some Biological and Demographic Criteria (I)*. The data of 1 077 019 infants born in Hungary between 1973 and 1978 and from among 6 740 born with congenital anomalies have been analysed in the two parts of the author's study according to the criteria as follows: mother's age, mother's place of residence, birth order, order of pregnancy, interval between the present birth and that preceding it, and the educational level of the mother.

In this first part of the study the attention is called to the importance of studying congenital anomalies, referring to their significance in the pattern of perinatal and infant mortality in Hungary. It is important that the research on congenital anomalies should cover besides medical and genetical elements also biological and demographic factors. Studies of this type may provide significant help in the struggle for preventing congenital anomalies.

Considering the relation between the mother's age and the rate of congenital anomalies, it was found that the more the mother was under 20 or over 34 the higher the rate of congenital anomalies was. From the viewpoint of the incidence of congenital anomalies, the mother's age of 20—29 years seemed to be the most favourable, namely, the share of new-borns with anomalies was here lower than the average of 6.25‰.

Key words: Congenital anomaly, prenatal and infant mortality, Biological and demographic factors: Mother's age, Mother's place of residence, Birth order, Order of pregnancy, Birth interval.

Bevezetés

A veleszületett rendellenességek (congenitalis anomaliák) a fogamzástól a születésig terjedő időszakban manifesztálódó genetikai, illetve ez idő alatt ható környezeti ártalmak (teratogének) következtében létrejövő és születéskor közvetlenül vagy közvetve felismerhető magzati károsodások (CZEIZEL—DÉNES—SZABÓ 1973, HOLLÁN 1969).

Az újszülött és csecsemőkorban észlelt és jelentett veleszületett rendellenességek gyakorisága 37,0‰ körül van Magyarországon (VRONY 1977).

Valójában az újszülötteknek mintegy 6‰-a (MÉHES 1978), — más források szerint 6—15‰-a (CZEIZEL 1978) — valamilyen rendellenességgel jön világra, amely rendellenességek döntő többsége részben vagy teljes egészében öröklődik. A tényleges arányhoz (6‰) képest, azért viszonylag alacsony a születéskor észlelt rendellenességek aránya — 1 000 szülöttre 6,25 rendellenesség jut —, de még az egyéves kor eléréséig észlelt rendellenességek aránya is (37,0‰), mert a rendellenességeknek kb. a fele születéskor még egyértelműen nem állapítható meg, jellemző tünetet nem okoz, így létezésére csak később derül fény. (Itt kell

megjegyezni, hogy a veleszületett rendellenességek egy bizonyos hányadát csak egy éves kor után, gyakran csak felnőtt korban észlelik.)

A perinatális és csecsemőkori halálozásban, a veleszületett rendellenességet mint a halálozás okát vizsgálva, százalékos aránya az elmúlt három évben az 1. táblázatban bemutatottak szerint alakult (Demográfiai Évkönyv 1980, 1981, 1982). E táblázat adatai alapján megállapítható, hogy mind a perinatális, mind pedig a csecsemőkori halálozáson belül fokozatosan nő a veleszületett rendellenességek haláloki aránya, Megállapítható továbbá az is, hogy különösen a csecsemőkori halálozás okai között igen jelentős a veleszületett rendellenesség

1. táblázat

A veleszületett rendellenesség következtében meghaltak aránya az 1980., 1981. és 1982. évi perinatális és csecsemőhalálozásban Magyarországon

Table 1. Share of deaths due to congenital abnormalities in the perinatal and infant mortality of the years 1980, 1981 and 1982 in Hungary

| Év year | A veleszületett rendellenességek mint halálokok gyakorisága Frequency of congenital abnormalities as a cause of death in | |
|------------|---|--|
| | a perinatális halálozásban perinatal mortality | a csecsemőhalálozásban infant mortality |
| 1980 | 13,65 | 20,88 |
| 1981 | 13,98 | 22,02 |
| 1982 | 15,27 | 22,91 |

gek aránya, amelyet csak egyetlen betegségcsoport haláloki gyakorisága múl felül (igaz, hogy ez jelentős mértékben), a XV., „A perinatális morbiditás és mortalitás bizonyos okai”, 57,47%-os aránnyal. Megjegyzendő, hogy lényegesen kisebb arányban és jelentőséggel megtalálható a veleszületett rendellenesség az idősebb korcsoportok halálókai között is, így az 1981. évben az 1–84 éves korban meghaltak 0,2%-ának (289 egyén) veleszületett anomália okozta halálát.

A veleszületett rendellenességek észlelése jórészt közvetlenül a születés után történik. A rendellenességek egy részére azonban csak később, a csecsemőkori során derül fény. Gyakran csak a boncolóorvos tisztázza a halvaszületett vagy csecsemőkori elhalt gyermeknél a veleszületett rendellenesség meglétét, esetleg mint a halál okát.

E három csatornán — szülészektől, neonatológusoktól, gyermekgyógyászoktól és boncolóorvosoktól — kapja adatait a bejelentési kötelezettség révén a Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása (VRONY) az Országos Közegészségügyi Intézet Humángenetikai Laboratóriumában. A VRONY adja a lehető legteljesebb képet a születéstől egyéves korig Magyarországon észlelt és jelentett veleszületett rendellenességekről. A nyilvántartás feladatairól, céljairól külön tanulmány tájékoztat (CZEIZEL 1980).

A beérkező adatokat rendszeresen feldolgozzák, értékelik, természetesen elsősorban orvosi szempontból. A folyamatosan megvalósuló orvosi szemléletű elemzések mellett kívánatosnak látszik a veleszületett rendellenességek és bizonyos biológiai, demográfiai tényezők lehetséges összefüggéseinek minél sokoldalúbb vizsgálata is.

A veleszületett rendellenességek aránya a perinatális- és a csecsemőkori halálozásban mind nagyobb (lásd az 1. táblázato.) Ebben szerepe van egyrészt annak, hogy a halálozás okai közül más betegcsoportok arányát sikerült kisebb-nagyobb mértékben csökkenteni. Leglátványosabb mértékben a fertőzések okozta halálozás csökkent az utóbbi négy évtizedben. Másrészt az arány növekedésében szerepe van annak is, hogy a megállapított veleszületett rendellenességek száma évről évre lassan emelkedik. A fejlődési rendellenességek észlelt gyakoriságának növekedése részben a diagnosztikai módszerek javulásával, a szűrővizsgálatok kiterjesztésével, részben a jelentési fegyelem javulásával hozható összefüggésbe (CZEIZEL 1978, MÉHES 1978, VRONYI jelentés 1977, 1978).

A veleszületett rendellenességgel világrajött újszülöttek bizonyos demográfiai, biológiai jellemzőkkel összefüggő vizsgálata már jelentős nemzetközi és hazai kutatási múltra tekint vissza. Vizsgálták a születési súly, a terhesség-tartam, az anya életkora, a születési sorrend és a területi megoszlás összefüggéseit a veleszületett rendellenességgel (WACKER 1963, KAPUS—FRIEDMANN 1967, BODNÁR 1970, CZEIZEL 1981, VÁMOS—SZEMERE 1979, VÁMOS 1980 stb.).

A veleszületett rendellenességek és a különböző biológiai, demográfiai tényezők közötti összefüggés jellegének és mértékének mind pontosabb elemzésére még további vizsgálatok szükségesek. E gondolat jegyében született jelen publikáció, mint a szerzőnek ebben a témakörben tervezett vizsgálódásainak bevezető tanulmánya.

Anyag és módszer

E tanulmány azoknak az újszülötteknek az adatait dolgozza fel, akik 1973-tól 1978-ig terjedő hat évben Magyarországon veleszületett rendellenességgel jöttek világra. Pontosabban fogalmazva, azoknak az újszülötteknek — élve és halvaszületettek egyaránt — az adatairól lesz szó, akiknél születésükkor veleszületett rendellenességet állapítottak meg, és ezt a „Születési lap”-on rögzítették is. A hat év alatt világrajött 1 077 019 újszülöttből 6 740-nél jelezték a Születési lapon a veleszületett rendellenesség előfordulását. A Születési lapon két veleszületett rendellenesség bejegyzése van lehetőség. Előírás szerint az első helyre mindig a súlyosabb rendellenességet írják be, így jelen munkában a feldolgozás egyszerűsítése érdekében csak az első helyre beírt veleszületett rendellenesség értékelésére került sor. A KSH Népesedésszisztiikai osztályára beérkező Születési lapokról* — a veleszületett rendellenességekkel összefüggésben — még az alábbi adatok feldolgozására került sor:

- Az anya tényleges lakóhelye;
- A gyermek hányadik terhességből származott;
- Az anya mostanit megelőző élve- és halvaszületésének ideje;
- Az anya összes szülése (a jelenlegivel együtt);
- Az anya születésének időpontja;
- Az anya iskolai végzettsége.

* A szerző ezúton is köszöni DR. KLINGER ANDRÁSNAK, a KSH Népesedésszisztiikai főosztálya vezetőjének, hogy az adatokat rendelkezésére bocsátotta. Köszöni továbbá a Számítóközpont munkatársainak, NAGY IMRÉNEK és NÁDHAZI GYULÁNNÉNAK az adatok gépi feldolgozását.

A veleszületett rendellenességek kódolását — lévén 1973—78. évi anyagról szól — a Betegségek Nemzetközi Osztályozása, 1965 évi (nyolcadik) revízió kézikönyve alapján végezték (BNO 1972).

Eredmények

A vizsgálat az 1973—78. évben veleszületett rendellenességgel világrajött 6 740 újszülött adatainak felhasználásával történt. A veleszületett rendellenesség aránya fiúknál: 6,80‰, leányoknál jelentősen alacsonyabb: 5,68‰. A hat év alatt veleszületett rendellenességgel világrajött újszülötteknél a fiúk aránya 55,93% (sex ratio (SR) = 0,5593), ugyanezen idő alatt veleszületett rendellenesség nélkül élveszületett újszülöttek SR értéke 0,5140 (Joubert 1983). A jelentős (4,53%-os) fiú többlet jó összhangban van a VRONY adataival: 1976; SR = 0,546; 1977: SR = 0,553. Az ikerszületés aránya a veleszületett rendellenességgel világrajötteknél 3,74%, ez jelentősen nagyobb (kb. 1,8-szerese) az összes szülötteknél megállapított 2,05%-os értéknél (DEMOGRÁFIAI ÉVKÖNYV 1979).

A rendellenességgel világrajött fiú és leány ikrek gyakorisága között is igen jelentős az eltérés (SR = 0,6071) ami jelzi, hogy ikerszületéknél a fiúk veszélyeztetettsége még fokozottabb, mint a nem iker szülötteknél.

A továbbiakban a veleszületett rendellenességek és az egyes biológiai, demográfiai jellemzők közötti összefüggés elemzésére kerül sor.

Az anya életkora

Bizonyos veleszületett rendellenességek gyakorisága és az anyai életkor közötti összefüggést — pl. a Down-kór esetében — már a múlt században észlelték. Azóta az anyai életkor hatása több más rendellenesség — elsősorban a számszerű kromoszóma aberrációk — esetében igazolt (BODNÁR 1970, WALTER 1978, CZEIZEL 1981, PAPP 1983 stb.)

A 6740 veleszületett rendellenességgel világrajött újszülött anyai életkor szerinti megoszlását mutatja be a 2. táblázat. Látható, hogy a rendellenességgel és a rendellenesség nélkül születettek korcsoportonkénti százalékos megoszlása között sajátos eltérés van. A 20 évesnél fiatalabb és a 30 évesnél idősebb anyai életkorban nagyobb, míg a 20—29. év között kisebb a veleszületett rendellenességgel világrajött újszülöttek gyakorisága, mint a rendellenesség nélkül születettek esetében.

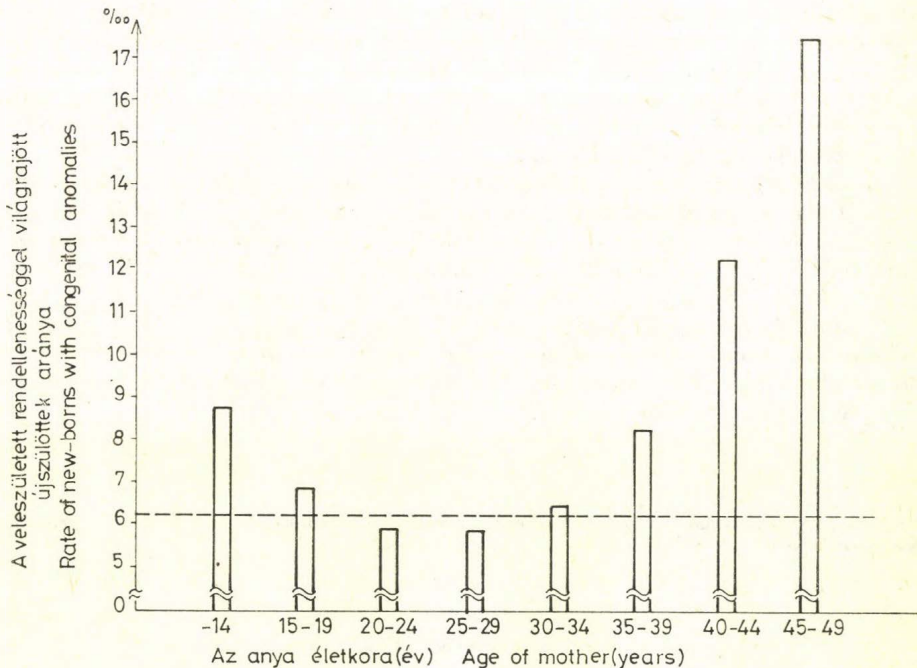
Az 1000 azonos korú anyára jutó veleszületett rendellenességgel világrajöttek arányát tartalmazza a táblázat utolsó oszlopa. Az arányszámok alakulása egyértelműen jelzi a congenitalis anomáliával világrajött újszülöttek előfordulása és az anyai életkor közötti határozott összefüggést, amit az 1. ábra igen meggyőzően demonstrál. A vizsgált hat év alatt a születéskor észlelt veleszületett rendellenességi arány 6,25‰. (Ezt a vizsgált újszülöttekre jellemző értéket — amelyet az ábrán szaggatott vonal jelez — a továbbiakban átlagértéknek tekintjük.) Látható, hogy az anyai életkor növekedésével 25—29 éves korig csökken, majd 30 éves kor után a csökkenésnél intenzívebb ütemben — szinte exponenciális jelleggel — emelkedik a rendellenességgel születettek aránya. A jelenség magyarázata többé-kevésbé tisztázott. A 20 évesnél fiatalabb, de még inkább a 15 éven aluli anyáknál a szervezet még nem eléggé fejlett a terhesség

2. táblázat

Az 1973—78. évben veleszületett rendellenességgel világrajött újszülöttek aránya az anya életkora szerint Magyarországon

Table 2. Rate of new-born with congenital anomalies by the mother's age, 1973—78, in Hungary

| Az anya életkora (év) Mother's age (year) | Születéskori fejlődési rendellenességek Congenital anomaly at birth | | | | Összes születés All births | A veleszületett rendellenességek aránya % Rate of congenital anomalies % |
|--|--|--------|-----------------|--------|-------------------------------|---|
| | nincs none | | van observed | | | |
| | szám number | % | szám number | % | | |
| —14 | 1 024 | 0,10 | 9 | 0,13 | 1 033 | 8,71 |
| 15—19 | 157 572 | 14,72 | 1089 | 16,16 | 158 661 | 6,86 |
| 20—24 | 462 930 | 43,26 | 2765 | 41,03 | 465 695 | 5,93 |
| 25—29 | 283 225 | 26,46 | 1678 | 24,90 | 284 903 | 5,88 |
| 30—34 | 118 077 | 11,03 | 766 | 11,36 | 118 843 | 6,44 |
| 35—39 | 38 490 | 3,60 | 319 | 4,73 | 38 809 | 8,21 |
| 40—44 | 8 493 | 0,79 | 106 | 1,57 | 8 599 | 12,32 |
| 45—49 | 445 | 0,04 | 8 | 0,12 | 453 | 17,66 |
| 50— | 23 | 0,00 | — | — | — | — |
| Összesen Total | 1 070 279 | 100,00 | 6740 | 100,00 | 1 077 019 | 6,25 |



1. ábra. Az 1973—78. évben veleszületett rendellenességgel Magyarországon világrajött újszülöttek aránya az anya életkora szerint

Fig. 1. Rate of new-born with congenital anomalies by the mother's age, 1973—78, in Hungary

ség kiviselésére, így gyakoribb az idő előtti és/vagy kis súlyú születés, amelyekkel az átlagosnál gyakrabban együtt jár a súlyosabb-enyhébb congenitális anomália is.

(Itt kell megjegyezni, hogy a vizsgált veleszületett rendellenességgel világra jöttek közül 5398 élveszületett újszülött születési súly átlaga: 2621 g; születési hossz átlaga: 48,3 cm; terhességtartam átlaga: 36,9 hét. Ugyanakkor az 1973—78. évben fejlődési rendellenesség nélkül élveszületettek születéskori átlagsúlya: 3125 g; átlaghossza: 51,7 cm és terhességtartam átlaga: 38,8 hét.)

A 30 évnél idősebb anyáknál a congenitalis anomalia gyakoriságának emelkedését legjelentősebb mértékben az ún. postovulatorikus petetúlérés okozza. Az ilyen pete megtermékenyülése gyakran magzati halálozást és/vagy non-disjunctió következtében kromoszóma aberrációt eredményez, pl.: Down-, Klinefelter-, Turner-szindrómát stb. (CZEIZEL 1981).

Összefoglalás

A szerző kétrészes tanulmányában az 1973—78. évben született 1 077 019 újszülött és a közülük veleszületett rendellenességgel világra jött 6 740 újszülött adatait dolgozta fel a következő ismérvek szerint: az anya életkora, az anya lakóhelye, a szülési sorrend, a terhességi sorrend, a jelenlegi és az ezt megelőző szülés között eltelt idő és az anya iskolai végzettsége.

A tanulmány jelen első részében a szerző a veleszületett rendellenességek vizsgálatának fontosságára hívja fel a figyelmet, utalva annak növekvő súlyára a perinatális és csecsemőkori halálozás magyarországi alakulásában. Fontos, hogy a veleszületett rendellenességek vizsgálata az orvosi, genetikai tényezők mellett a biológiai, demográfiai faktorokra is kiterjedjen. Az ilyen jellegű kutatások jelentős adalékkal szolgálhatnak a veleszületett rendellenességek megelőzéséért vívott küzdelemben.

Az anyai életkor és a veleszületett rendellenesség arányáról megállapítja, hogy az arány annál nagyobb, minél fiatalabb az anya a 20 éves, illetve minél idősebb a 34 éves életkornál. A veleszületett rendellenesség előfordulása szempontjából legkedvezőbb a 20—29 év közötti anyai életkor, ekkor ugyanis az átlagosnál (6,25%) alacsonyabb a rendellenességgel születettek aránya.

A tanulmány második részében fogja ismertetni a szerző az anya lakóhelye, a születési sorrend, a terhességi sorrend, a jelenlegi és az ezt megelőző szülés között eltelt idő és az anya iskolai végzettsége összefüggését a veleszületett rendellenességek gyakoriságával.

*

(A Magyar Biológiai Társaság Embertani Szakosztályának 1984. május 14-i szakülésén elhangzott előadás; közlésre beérkezett 1984. április 13-án.)

IRODALOM

- A BETEGSÉGEK NEMZETKÖZI OSZTÁLYOZÁSA. 1965. évi revízió (1972) I. Medicina Könyvkiadó. Budapest. 359—286.
BODNÁR, L. (1970): Az anyai életkor és a szülési sorrend befolyása a veleszületett fejlődési rendellenességek előfordulására. — *Orv. Hetil.* 111; 625—628.

- CZEIZEL, E. (1978): Congenitalis malformatiók, 1978. — Orv. Hetil. 119; 2485—2493.
 — (1980): A veleszületett Rendellenesség Felügyelet szervezete, célja és eredményei. — Magyar
 Pediatra 11; 352—359.
 — (1981): *Genetikai tanácsadás. Elmélet és módszer.* — Medicina Könyvkiadó, Budapest.
 CZEIZEL, E.—DÉNES, J.—SZABÓ, L. (1973): *Veleszületett rendellenességek.* — Medicina Könyv-
 kiadó, Budapest.
 DEMOGRÁFIAI ÉVKÖNYV 1979. — Központi Statisztikai Hivatal Budapest, 1980.
 DEMOGRÁFIAI ÉVKÖNYV 1980. — Központi Statisztikai Hivatal Budapest, 1981.
 DEMOGRÁFIAI ÉVKÖNYV 1981. — Központi Statisztikai Hivatal Budapest, 1982.
 DEMOGRÁFIAI ÉVKÖNYV 1982. — Központi Statisztikai Hivatal Budapest, 1983.
 HOLLÁN, Zs. (főszerk.) (1967): *Orvosi lexikon.* — Akadémiai Kiadó, Budapest, 1967.
 JELENTÉS A VELESZÜLETETT RENDELLENESSEGEK ORSZÁGOS NYILVÁN-
 TARTÁSA (VRONY) 1976. évi ADATAIRÓL. — OKI Humán genetikai Laboratórium,
 Veleszületett Rendellenességek Országos Felügyelete. Budapest, 1977.
 JELENTÉS A VELESZÜLETETT RENDELLENESSEGEK ORSZÁGOS NYILVÁN-
 TARTÁSA (VRONY) 1977. évi adatairól. — OKI Humán genetikai Laboratórium, Veleszületett
 Rendellenességek Országos Felügyelete. Budapest, 1978.
 JOUBERT, K. (1983): Születési súly és születési hossz standard az 1973—78. évben élveszületett
 újszülöttek adatai alapján. — Demográfia, 26; 107—139.
 KAPUS, Gy.—FRIEDMANN, M. (1967): Születési súly és fejlődési rendellenesség. — Gyermekek-
 gyógyászat 18; 29—36.
 MÉHES, K. (1978): A veleszületett rendellenességek korai felismerése. — Orv. Hetil. 119;
 1819—1823.
 PAPP, Z. (1983): Genetikai amniocentézis. — Orv. Hetil. 124; 2099—2108.
 VÁMOS, K. (1980): *A veleszületett rendellenességek előfordulása Magyarországon 1970—74 között.*
 — Kandidátusi értekezés Szeged.
 VÁMOS, K.—SZEMERE, Gy. (1979): A veleszületett rendellenességek magyarországi előfordulása
 1970—1974 között. — Anthropol. Köz. 23; 71—82.
 WALKER, M. N. (1963): Congenital abnormalities. A survey of 296 cases occurring in a ten year
 period. — Am. J. Obst. Gynec. 86; 310—320.
 WALTER, H. (1978): *Sexual- und Entwicklungsbiologie des Menschen.* — Georg Thieme Verlag,
 Stuttgart.

A szerző címe: Dr. JOUBERT KÁLMÁN
 Author's address: KSH Népegyésztudományi Kutató Intézet
 Budapest, Veres Pálné utca 10.
 H-1053

