

## **Analiza ryzyka występowania wrodzonych wad rozwojowych układu mięśniowo-szkieletowego na terenie województwa śląskiego w porównaniu z pozostałym obszarem Polski**

Analysis of risk of congenital malformations of musculoskeletal system in Silesia region in comparison to rest of Polish territory

Wioleta Gwiazda, Anna Balcerzyk, Paweł Niemiec, Joanna Iwanicka, Joanna Tatarka, Iwona Żak  
Zakład Biochemii i Genetyki Medycznej, Katedra Nauk Podstawowych, Wydział Nauk o Zdrowiu w Katowicach,  
Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

### **STRESZCZENIE**

**WSTĘP:** Wrodzone wady rozwojowe występują u ok. 2–4% noworodków. W Polsce od 1997 roku działa Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych, który pozwala na ich monitorowanie w populacji polskiej. Analiza regionalnych różnic w częstości występowania wad wrodzonych może mieć istotne znaczenie w poszukiwaniu czynników ryzyka oraz analizie działań profilaktycznych na danym terenie.

Celem niniejszej pracy była ocena ryzyka urodzeń noworodków z wrodzonymi wadami rozwojowymi układu mięśniowo-szkieletowego w województwie śląskim w odniesieniu do pozostałego obszaru Polski objętego rejestrem.

**MATERIAŁ I METODY:** Praca powstała na bazie danych pochodzących z Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych z lat 2001–2006. Grupę badaną stanowiły zgłoszone do rejestru dzieci do 2 r.ż., u których rozpoznano wadę rozwojową, dzieci martwo urodzone z wadą oraz te, u których rozpoznano wadę w okresie prenatalnym. Wszystkie analizy statystyczne przeprowadzono przy użyciu oprogramowania Epi Info 7.

**WYNIKI:** Częstość wystąpienia wrodzonych wad rozwojowych układu mięśniowo-szkieletowego na terenie województwa śląskiego była wyższa niż na pozostałym obszarze Polski we wszystkich analizowanych latach, z wyjątkiem roku 2003. Największy wzrost ryzyka stwierdzono w przypadku wad Q68 oraz Q67. Częstość wrodzonych wad na Śląsku wykazywała tendencję spadkową w kolejnych latach od 2001 do 2006.

**WNIOSKI:** Wrodzone wady rozwojowe układu mięśniowo-szkieletowego występowały częściej na terenie województwa śląskiego, niż na pozostałym obszarze Polski we wszystkich analizowanych latach, z wyjątkiem roku 2003.

### **SŁOWA KLUCZOWE**

wady wrodzone, układ mięśniowo-szkieletowy, województwo śląskie

---

Received: 14.10.2016

Revised: 31.10.2016

Accepted: 07.11.2016

Published online: 12.12.2016

**Adres do korespondencji:** mgr Joanna Iwanicka, Zakład Biochemii i Genetyki Medycznej, Katedra Nauk Podstawowych, Wydział Nauk o Zdrowiu w Katowicach, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach, ul. Medyków 18, 40-752 Katowice, tel. +48 32 208 88 64, e-mail: jiwanic@sum.edu.pl

Copyright © Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach  
www.annales.sum.edu.pl

## ABSTRACT

**INTRODUCTION:** Congenital malformations occur in approx. 2–4% of newborns. The Polish Registry of Congenital Malformations, operating in Poland since 1997, enables the monitoring of malformations in the Polish population. Analysis of the regional differences in the incidence of malformations may be important in the search for risk factors and analysis of prevention activities in the area.

Therefore, the aim of this study was to evaluate the risk of the birth of newborns with congenital malformations of the musculoskeletal system in the Silesian region in relation to the rest of the Polish territory included in the register.

**MATERIAL AND METHODS:** The current work was based on data from the Polish Registry of Congenital Malformations for 2001–2006. The study group consisted of children up to 2 years of age who were diagnosed with malformation, as well as still-born children with congenital malformations and those diagnosed with a defect in the prenatal period. All the statistical analyzes were performed using the software Epi Info 7.

**RESULTS:** The incidence of congenital malformations of the musculoskeletal system in Silesia was higher than in the rest of the Polish territory in all the analyzed years except for 2003. The greatest increase in the risk was found for Q68 and Q67 defects. The incidence of congenital malformations in Silesia showed a downward trend in the period from 2001 to 2006.

**CONCLUSIONS:** Congenital malformations of musculoskeletal disorders occurred more frequently in the Upper Silesia region than in the rest of the Polish territory in all the analyzed years except for 2003.

## KEY WORDS:

congenital malformations, musculoskeletal system, Silesian region

## WSTĘP

Wrodzone wady rozwojowe dotyczą aż 10–15% zarodków ludzkich. Większość z nich ulega samoistnemu poronieniu, jednak około 2–4% noworodków rodzi się z różnego rodzaju wadami [1]. Wady wrodzone wraz z urazami okołoporodowymi i wcześniactwem stanowią jedną z głównych przyczyn śmierci okołoporodowej płodów i noworodków [2,3]. Część wad nie zostaje wykryta bezpośrednio po porodzie, dlatego odsetek tych dzieci z wadami rośnie wraz z wiekiem.

Istnieje wiele czynników, które składają się na etiopatogenezę wrodzonych wad rozwojowych. Jednymi z nich są czynniki genetyczne, wśród których wyróżnia się zarówno aberracje chromosomowe, jak i mutacje pojedynczych genów. Wady wrodzone mogą też być wynikiem działania czynników środowiskowych pochodzenia zewnątrz- i wewnątrzmacicznego. Należą do nich choroby ciąży, zakażenia wewnątrzmaciczne płodu, teratogeny fizyczne i chemiczne, takie jak niektóre leki czy używki. Podłoże wrodzonych wad rozwojowych często jest jednak wieloczynnikowe, co oznacza, iż przyczyną wystąpienia określonej wady są zarówno czynniki genetyczne, jak i środowiskowe. W ponad 50% przypadków wrodzonych wad rozwojowych nie można jednoznacznie ustalić czynnika etiopatogenetycznego [3,4]. Monitorowanie wrodzonych wad rozwojowych w populacji jest niezwykle pomocne w identyfikacji czynników ryzyka, analizie postępowania profilaktycznego oraz planowaniu dzia-

łań zmierzających do poprawy opieki medycznej. W Polsce od 1997 roku działa Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR), prowadzony przez Zespół Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych działający przy Katedrze i Zakładzie Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu [1,5,6]. Od roku 2001 PRWWR włączony został w sieć rejestrów europejskich (EUROCAT), stanowiąc tym samym część systemu monitorowania wad w Europie oraz na świecie [6].

Wady układu mięśniowo-szkieletowego, którym poświęcona jest niniejsza praca, zajmują razem z wadami układu sercowo-naczyniowego dwa pierwsze miejsca pod względem częstości występowania wad wrodzonych [7]. W Międzynarodowej Klasyfikacji Chorób i Problemów Zdrowotnych ICD 10 zajmują one pozycje od Q65 do Q79. Najczęstszą nieprawidłowością w tej grupie jest wrodzone zniekształcenie stopy (Q66), obejmujące m.in. stopę końsko-szpotawą, piętowo-szpotawą, płaską lub wydrążoną. Na drugim miejscu plasuje się polidaktylia (Q69), czyli występowanie dodatkowych palców. Stosunkowo częsta jest również syndaktylia (Q70), czyli zrośnięcie palców, które może dotyczyć tylko dwóch palców, ale także palców całej ręki czy stopy. Zniekształcenia zmniejszające kończyny górnej (Q71) to kolejna, stosunkowo częsta nieprawidłowość układu mięśniowo-szkieletowego, polegająca na wrodzonym braku całej kończyny bądź skróceniu jej na jakimś poziomie.

Celem pracy była ocena ryzyka urodzeń noworodków z wrodzonymi wadami rozwojowymi układu mięśniowo-szkieletowego w województwie śląskim w od-

niesieniu do pozostałego obszaru Polski objętego PRWWR w latach 2001–2006.

## MATERIAŁ I METODY

Prezentowana praca powstała na bazie danych pochodzących z Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych z lat 2001–2006, opublikowanych w trzech oddzielnych monografiach [1,5,6]. Grupę badaną stanowiły zgłoszone do rejestru dzieci do 2 r.ż., u których rozpoznano wadę rozwojową, dzieci martwo urodzone z wadą oraz te, u których rozpoznano wadę w okresie prenatalnym. Częstość (na 10 000 urodzeń) występowania poszczególnych wad rozwojowych w województwie śląskim dla danego roku uzyskiwano bezpośrednio z Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych, natomiast dla pozostałego obszaru Polski nim objętego obliczano na podstawie wzoru:

$$\text{Częstość} = \frac{\text{WWR w Polsce} - \text{WWR w woj. śląskim}}{\text{ur. w Polsce} - \text{WWR w Polsce} - \text{ur. w woj. śląskim}} \times 10\,000$$

gdzie: WWR – liczba przypadków z określonym typem Wrodzonej Wady Rozwojowej; ur. – liczba urodzeń

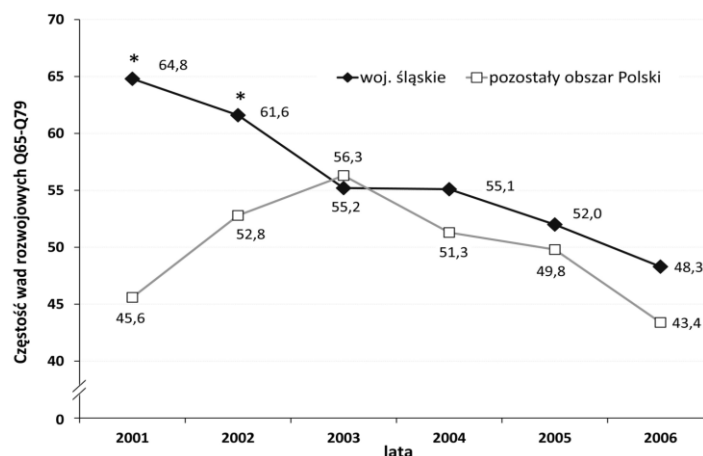
Łączną częstotliwość występowania wad wrodzonych układu mięśniowo-szkieletowego (Q65–Q79) na Śląsku obliczano poprzez zsumowanie wartości cząstkowych dla poszczególnych grup wad wrodzonych. Częstość Q65–Q79 na pozostałym obszarze Polski obliczano z przedstawionego wzoru, przy czym włą-

czano do analizy (WWR) wszystkie przypadki wad rozwojowych grup Q65–Q79 z danego obszaru.

Różnice w częstości urodzeń noworodków z wrodzonymi wadami rozwojowymi między woj. śląskim a pozostałym terenem Polski objętym PRWWR badano za pomocą testu  $\chi^2$  (chi kwadrat), jeżeli wartość liczebności oczekiwanej wyniosła więcej niż 5 lub  $\chi^2$  z poprawką Yates'a w pozostałych przypadkach. Ocenę ryzyka wystąpienia wrodzonych wad rozwojowych układu mięśniowo-szkieletowego w województwie śląskim, w odniesieniu do pozostałego obszaru Polski objętego PRWWR, przeprowadzono na podstawie analizy wartości ilorazów szans (OR – Odds Ratio), w przedziale ufności wynoszącym 95% (95% CI). Ilorazy szans obliczano przy użyciu oprogramowania Epi Info 7 (Centers for Disease Control and Prevention, Atlanta, USA), korzystając z bezwzględnych wartości liczbowych. Powyższej analizy nie wykonywano w przypadku, gdy w danym roku nie zarejestrowano ani jednego przypadku wystąpienia wady określonego rodzaju. Wyniki, dla których prawdopodobieństwo było mniejsze niż 0,05 ( $p < 0,05$ ), zostały uznane za znamienne statystycznie.

## WYNIKI

Analiza łączna częstości występowania wad wrodzonych układu mięśniowo-szkieletowego (Q65–Q79) w latach 2001–2006, wskazuje w województwie śląskim na tendencję spadkową (ryc. 1). Najwyższą częstość (64,8/10 000 urodzeń) obserwowano



\* – różnice znamienne statystycznie,  $p < 0,05$

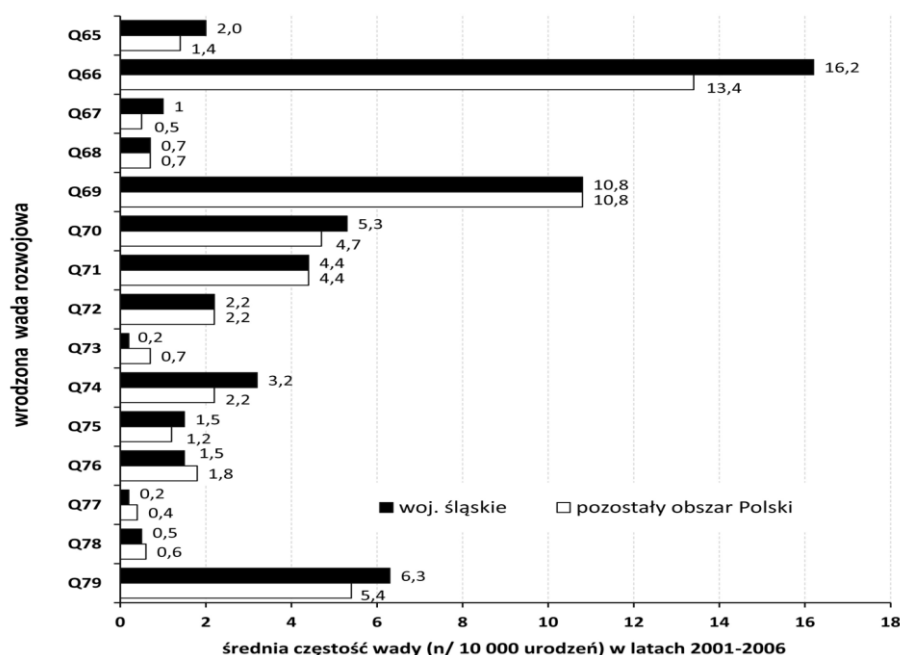
**Ryc. 1.** Częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych (n/10 000 urodzeń) układu mięśniowo-szkieletowego (Q65–Q79) na terenie województwa śląskiego i na pozostałym obszarze Polski objętym PRWWR w latach 2001–2006.

**Fig. 1.** Frequencies of congenital malformations (n/10 000 births) of musculoskeletal system (Q65–Q79) in Silesia region and rest of Polish territory included in PRWWR in period 2001–2006.

w roku 2001, najniższą (48,3/10 000 urodzeń) w roku 2006. Częstość wad układu mięśniowo-szkieletowego na pozostałym obszarze Polski objętym PRWWR była niższa niż w województwie śląskim niemal we wszystkich analizowanych latach, z wyjątkiem roku 2003. Znamienne statystycznie różnice stwierdzono tylko w przypadku lat 2001 i 2002, kiedy ryzyko wystąpienia wad układu mięśniowo-szkieletowego (wady Q65–Q79) było wyższe w województwie śląskim o odpowiednio 42% (OR = 1,42; 95%CI: 1,24–1,64;  $\chi^2 = 24,70$ ;  $p < 1 \times 10^{-6}$ ) i 16% (OR = 1,16; 95%CI:

1,01–1,34;  $\chi^2 = 4,70$ ;  $p = 0,03$ ) od pozostałego obszaru Polski objętego PRWWR.

W latach 2001–2006 najczęstszymi wrodzonymi wadami układu mięśniowo-szkieletowego w województwie śląskim były: wrodzone zniekształcenia stopy (Q66), polidaktylia (Q69), wrodzone wady rozwojowe układu mięśniowo-szkieletowego niesklasyfikowane nigdzie indziej (Q79), syndaktylia (Q70) oraz zniekształcenia zmniejszające kończyny górnej (Q71). Średnia częstość występowania pozostałych grup wad nie przekroczyła 4/10 000 urodzeń (ryc. 2).



- Q65 – Wrodzona dysplazja stawu biodrowego  
 Q66 – Wrodzone zniekształcenie stopy  
 Q67 – Wrodzone zniekształcenia mięśniowo-kostne w zakresie czaszki, twarzy, kręgosłupa i klatki piersiowej  
 Q68 – Inne wrodzone zniekształcenia mięśniowo-kostne  
 Q69 – Palce dodatkowe (polidaktylia)  
 Q70 – Zrost palców (syndaktylia)  
 Q71 – Zniekształcenia zmniejszające kończyny górnej  
 Q72 – Zniekształcenia zmniejszające kończyny dolnej  
 Q73 – Zniekształcenia zmniejszające kończyny, nieokreślone  
 Q74 – Inne określone wrodzone wady rozwojowe kończyny  
 Q75 – Inne określone wrodzone wady rozwojowe kości czaszki i twarzy  
 Q76 – Wrodzone wady rozwojowe kręgosłupa i klatki piersiowej kostnej  
 Q77 – Dysplazja kostno-chrzęstna z upośledzeniem wzrostu kości długich i kręgosłupa  
 Q78 – Inne osteochondrodysplazje  
 Q79 – Wrodzone wady rozwojowe układu mięśniowo-szkieletowego niesklasyfikowane gdzie indziej

**Ryc. 2.** Średnia częstość występowania poszczególnych typów wrodzonych wad rozwojowych układu mięśniowo-szkieletowego (n/10 000 urodzeń) w województwie śląskim oraz na pozostałym obszarze Polski objętym PRWWR w latach 2001–2006.

**Fig. 2.** Average frequencies of various types of congenital malformations of musculoskeletal system (n/10 000 births) in Silesian region and rest of Polish territory included in PRWWR in period 2001–2006.

Na podstawie danych ujętych w Polskim Rejestrze Wrodzonych Wad Rozwojowych określono wartość ryzyka wystąpienia poszczególnych wrodzonych wad rozwojowych układu mięśniowo-szkieletowego w latach 2001–2006 w województwie śląskim, w odnie-

sieniu do pozostałego obszaru Polski objętego Rejestrem. Współczynniki ilorazów szans dla ryzyka wystąpienia określonych wad wraz z przedziałami ufności na poziomie 95% oraz wartościami prawdopodobieństwa zamieszczono w tabeli I. Największy wzrost

**Tabela I.** Ryzyko wystąpienia wrodzonych wad rozwojowych układu mięśniowo-szkieletowego w województwie śląskim w latach 2001–2006, w odniesieniu do pozostałego obszaru Polski

**Table I.** Risk of congenital malformations of musculoskeletal system in Silesian region comparing to rest of Polish territory in period 2001–2006

Podgrupa wad	Rok	Woj. śląskie n <sub>1</sub> /N <sub>1</sub>	Pozostały obszar Polski n <sub>2</sub> /N <sub>2</sub>	OR (95% CI)	$\chi^2$	p
Q65	2001	19/40967	29/178915	2,86 (1,60; 5,10)	13,89	0,00*
	2002	18/39539	42/213694	2,32 (1,33; 4,02)	9,42	0,00*
	2003	6/39360	25/212128	1,29 (0,53; 3,15)	0,32	0,57
	2004	3/40363	46/263283	0,43 (0,13; 1,37)	2,19	0,14
	2005	1/40979	25/269854	0,26 (0,40; 1,94)	1,98	0,16
	2006	1/42681	22/278013	0,30 (0,04; 2,20)	1,60	0,21
Q66	2001	79/40907	225/178719	1,53 (1,19; 1,98)	10,85	0,00*
	2002	75/39482	302/213434	1,34 (1,04; 1,73)	5,24	0,02*
	2003	59/39307	311/211842	1,02 (0,77; 1,35)	0,02	0,88
	2004	61/40305	343/262986	1,16 (0,88; 1,52)	1,15	0,28
	2005	63/40917	406/269473	1,02 (0,78; 1,33)	0,03	0,87
	2006	56/42626	300/277735	1,22 (0,91; 1,62)	1,81	0,18
Q67	2001	5/40981	6/179012	3,64 (1,11; 11,93)	5,22	0,02*
	2002	8/39549	9/213727	4,80 (1,85; 12,45)	12,75	0,00*
	2003	3/39363	12/212141	1,35 (0,38; 4,77)	0,21	0,64
	2004	1/40365	17/263312	0,38 (0,02; 2,11)	0,93	0,33
	2005	4/40976	12/269867	2,20 (0,71; 6,81)	1,95	0,16
	2006	4/42678	14/278021	1,86 (0,61; 5,65)	1,24	0,27
Q68	2001	6/40980	4/178940	6,55 (1,85; 23,21)	11,28	0,00*
	2002	1/39556	18/213718	0,30 (0,04; 2,25)	1,55	0,21
	2003	4/39362	20/212133	1,08 (0,39; 3,15)	0,02	0,89
	2004	2/40364	20/263309	0,65 (0,15; 2,79)	0,34	0,56
	2005	2/40978	7/269872	1,88 (0,39; 9,06)	0,64	0,42
	2006	2/42680	25/278010	0,52 (0,12; 2,20)	0,82	0,37
Q74	2001	12/40974	35/178909	1,50 (0,78; 2,88)	1,47	0,22
	2002	14/39543	64/213672	1,18 (0,66; 2,11)	0,32	0,57
	2003	13/39353	40/212113	1,75 (0,94; 3,28)	3,16	0,08
	2004	18/40348	54/263275	2,18 (1,28; 3,71)	8,57	0,00*
	2005	10/40970	64/269815	1,03 (0,53; 2,00)	0,01	0,93
	2006	11/42671	53/277982	1,35 (0,71; 2,59)	0,83	0,36
Q75	2001	5/40981	12/178932	1,82 (0,64; 5,16)	1,30	0,25
	2002	10/39547	26/213710	2,08 (1,00; 4,31)	4,04	0,04*
	2003	7/39359	35/212118	1,08 (0,48; 2,43)	0,03	0,86
	2004	3/40363	24/263305	0,82 (0,25; 2,71)	0,11	0,74
	2005	7/40973	28/269851	1,65 (0,72; 3,77)	1,42	0,23
	2006	4/42678	38/277997	0,69 (0,24; 1,92)	0,52	0,47

\* oraz wytłuszczenia wskazują różnice istotne statystycznie

n<sub>1</sub> – liczba urodzeń noworodków z określoną wadą rozwojową na Śląsku

N<sub>1</sub> – liczba urodzeń noworodków nie posiadających wady określonego typu na terenie Śląska

n<sub>2</sub> – liczba urodzeń noworodków z określoną wadą rozwojową na pozostałym obszarze Polski

N<sub>2</sub> – liczba urodzeń noworodków nie posiadających wady określonego typu na pozostałym obszarze Polski

ryzyka wystąpienia określonej wady w woj. śląskim odnotowano w 2001 roku dla wady Q68 (innych wrodzonych zniekształceń mięśniowo-kostnych). Oceniono je na ponad 6,5 razy większe na pozostałym obszarze Polski objętym PRWWR (OR = 6,55; p = 0,00078). Ponadto ryzyko wystąpienia wrodzonych zniekształceń mięśniowo-kostnych w zakresie czaszki, twarzy, kręgosłupa i klatki piersiowej (Q67) było ponad 3,5 razy wyższe w 2001 roku (OR = 3,64; p = 0,02231) oraz niemal pięciokrotnie wyższe w 2002 roku (OR = 4,80; p = 0,00036) w stosunku do pozostałych części kraju. Przeprowadzona analiza danych wykazała także istotnie statystycznie wyższe ryzyko wystąpienia wrodzonych zniekształceń stawu biodrowego (Q65) na terenie woj. śląskiego. W roku 2001 ryzyko wystąpienia tej wady było prawie trzykrotnie wyższe (OR = 2,86; p = 0,00019), a w 2002 ponad dwukrotnie wyższe (OR = 2,32; p = 0,00215) niż na pozostałym obszarze Polski z wyłączeniem woj. śląskiego.

W przypadku innych wrodzonych wad rozwojowych kończyn (Q74) ryzyko wystąpienia na terenie woj. śląskiego było ponad dwukrotnie większe niż na pozostałym obszarze Polski (OR = 2,18; p = 0,00343). Podobną zależność wykazano w 2002 roku dla wady Q75 (OR = 2,08; p = 0,04442). W latach 2001–2002 odnotowano również zwiększone ryzyko występowania wrodzonych zniekształceń stopy, takich jak stopa końsko-szpotała, piętowo-szpotała, płaska oraz wydrążona (Q66). Ryzyko urodzenia dziecka z wadą Q66 na terenie woj. śląskiego było wyższe o ponad 50% w 2001 roku (OR = 1,53; p = 0,00099) oraz o ponad 30% w 2002 roku (OR = 1,34; p = 0,2231) niż na pozostałym obszarze Polski. Analiza innych wrodzonych wad rozwojowych i ich występowania w poszczególnych latach nie wykazała istotnych statystycznie różnic pomiędzy województwem śląskim a pozostałym obszarem Polski.

## DISKUSJA

Wyniki bieżącej pracy wskazują, że częstość występowania wad wrodzonych układu mięśniowo-szkieletowego (Q65–Q79) w województwie śląskim maleje na przestrzeni lat 2001–2006, choć niemal w każdym roku (wyjątek stanowi rok 2003) jest wyższa niż na pozostałym obszarze Polski objętym PRWWR. Wskutek tego, w latach 2001 i 2002 urodzenia w województwie śląskim charakteryzowały się większym ryzykiem wystąpienia wad układu mięśniowo-szkieletowego (wady Q65–Q79) niż na pozostałym obszarze Polski objętym PRWWR. Analiza piśmiennictwa pokazuje, że częstość powyższych wad w województwie śląskim w latach 2003–2005 była także wyższa niż w województwie pomorskim, gdzie

wynosiła 44,2/10 000 urodzeń w 2003 roku, 33,5/10 000 w 2004 oraz 36,9/10 000 w 2005 (na Śląsku odpowiednio 56,3; 55,1 oraz 52,0) [7]. Najczęściej występującym rodzajem wad układu mięśniowo-szkieletowego w latach 2001–2006, zarówno na Śląsku, jak i na pozostałym obszarze Polski, były wrodzone zniekształcenia stopy (Q66). Stwierdzono, że ryzyko pojawienia się tej wady na terenie Śląska w porównaniu z pozostałym obszarem kraju w roku 2001 było ponad 1,5 razy wyższe, natomiast w roku 2002 ponad 1,3 razy wyższe. Warto zauważyć, że w latach tych odnotowano najwyższą częstość wspomnianej wady na Śląsku. Zwiększone ryzyko zaobserwowano także w przypadku rzadziej występujących wad i dotyczyło ono również przede wszystkim lat 2001 i 2002. Szczególnie wysokie ryzyko obserwowano w przypadku innych wrodzonych zniekształceń mięśniowo-kostnych (Q68) oraz wrodzonych zniekształceń mięśniowo-kostnych w zakresie czaszki, twarzy, kręgosłupa i klatki piersiowej (Q67). W pierwszym przypadku ryzyko wystąpienia wady na Śląsku było ponad sześciokrotnie wyższe niż na pozostałym terenie Polski (2001 rok), natomiast w drugim ryzyko było 4,8 razy (2001 rok) oraz 3,6 razy wyższe (2002 rok). Ponad dwukrotnie wyższe ryzyko stwierdzono w przypadku wrodzonych zniekształceń stawu biodrowego (Q65, lata 2001–2002), innych określonych wrodzonych wad rozwojowych kończyny (Q74, rok 2004) oraz innych określonych wrodzonych wad rozwojowych kości czaszki i twarzy (Q75, rok 2002). Częstości wad wrodzonych układu mięśniowo-szkieletowego (Q65–Q79) obserwowane w Polsce w latach 2001–2006, zarówno na terenie województwa śląskiego, jak i na pozostałym obszarze Polski, wydają się porównywalne z innymi krajami Europy. Dane z rejestru EUROCAT z lat 2003–2007, obejmujące 22 kraje europejskie wskazują, że zbliżone są częstości (w przeliczeniu na 10 000 urodzeń) występowania zniekształceń zmniejszających kończyny górne (4,3 w Europie vs 4,4 na Śląsku i na pozostałym obszarze Polski), syndaktylii (5,6 vs 5,3 na Śląsku, 4,7 na pozostałym obszarze Polski) oraz polidaktylii (9,8 vs 10,8 zarówno na Śląsku, jak i na pozostałym obszarze Polski). W populacji polskiej nieco częściej stwierdza się natomiast wrodzone zniekształcenia stopy, przy czym ich występowanie w województwie śląskim było istotnie częstsze (11,4 w Europie vs 16,2 na Śląsku i 13,4 na pozostałym obszarze Polski). Chociaż łączne średnie częstości dla krajów Europy objętych rejestrem EUROCAT były podobne do obserwowanych w Polsce, to można jednak zauważyć znaczące różnice pomiędzy niektórymi krajami europejskimi. Dla przykładu, średnia częstość występowania wszystkich wad układu mięśniowo-szkieletowego na Śląsku w latach 2001–2006 wynosiła 56/10 000 urodzeń, na pozostałym obszarze Polski – 50,4, natomiast w Republice Czeskiej – 114,5 (dane z roku 2011) [8].

W cytowanej pracy pięć najczęściej stwierdzanych wad w populacji czechskiej stanowiły wady oznaczone kodami: Q66, Q69, Q70, Q79 i Q71 (w kolejności od najczęstszych do najrzadszych). Również w analizowanej przez nas populacji wady te charakteryzowały się najwyższą częstością, przy czym w Czechach wrodzone zniekształcenia stopy (Q66) występowały około trzykrotnie częściej, syndaktylie (Q70) czterokrotnie częściej, a polidaktylie (Q69) dwukrotnie częściej. Pozostałe dwie grupy wad (Q71 i Q79) stwierdzono z podobną częstością w obu krajach. Powyższe różnice mogą wynikać z rzeczywiście częstszego występowania wad w Czechach, jednak bardziej prawdopodobny wydaje się fakt, że w Polsce w analizowanych latach nie wszystkie wady były zgłaszane do rejestru. Kapersky E. i wsp. [7], analizując epidemiologię wrodzonych wad rozwojowych w województwie pomorskim, stwierdzili, że 60% dzieci urodzonych z wadami rozwojowymi nie było zgłaszanych do rejestru. Jeśli tendencja ta dotyczyłaby całej Polski, oznaczałoby to, że rzeczywista częstość wad jest znacznie wyższa niż średnia wartość wykazana w krajach europejskich objętych rejestrem EUROCAT.

Analiza regionalnych różnic w częstości występowania wad wrodzonych może mieć istotne znaczenie w poszukiwaniu czynników ryzyka oraz analizie działań profilaktycznych na danym terenie. Obserwowane w województwie śląskim wyższe częstości wad układu mięśniowo-szkieletowego, zwłaszcza w latach 2001–2002, sugerują, że na tym obszarze w analizowanym okresie mogły występować pewne czynniki sprzyjające pojawieniu się określonych nieprawidłowości. Do takich czynników mogła należeć zwiększona ekspozycja ciężarnych na czynniki teratogenne obecne w środowisku województwa śląskiego, np. zanieczyszczenia powietrza. Według danych GUS w latach 2000–2007 tendencje do przekraczania poziomów dopuszczalnych wykazywał np. pył zawieszony PM10, który zawiera m.in. wielopierścieniowe węglowodory aromatyczne, będące promutagenami. Jednocześnie od roku 2000 do 2007 obserwowano tendencję do spadku emisji zanieczyszczeń pyłowych, co w pewnym stopniu mogłoby wyjaśniać mniejsze ryzyko wad w kolejnych latach [9]. Oczywiście, ze względu na wieloczynnikowe i nie do końca poznane podłoże większości wrodzonych wad rozwojowych, przyczyny obserwowanej tendencji z pewnością są dużo bardziej złożone.

Narażenie zawodowe rodziców, w szczególności matki, jest kolejnym złożonym czynnikiem wpływającym na częstość występowania wad rozwojowych u noworodków. Wyniki badań epidemiologicznych, przedstawione w przeglądzie literatury autorstwa Jurewicz i Hanke [10], wskazują na silny związek rozwoju

uszkodzeń układu mięśniowo-szkieletowego, ale także innych grup wad wrodzonych, z ekspozycją matki na pestycydy. W większości cytowanych badań praca matek lub obu rodziców w rolnictwie zwiększała ryzyko wystąpienia wad rozwojowych u potomstwa kilkakrotnie, niezależnie od pochodzenia etnicznego [10]. Powracając do wyników bieżącej pracy, wydaje się bardzo prawdopodobne, że zmiany w częstości występowania wad układu mięśniowo-szkieletowego, obserwowane na przestrzeni lat 2000–2006 w województwie śląskim, mogą wiązać się częściowo ze zmianami zachodzącymi w zatrudnieniu w branży rolniczej na obszarze województwa. Zgodnie z danymi Rocznika Statystycznego Rolnictwa i Obszarów Wiejskich (Warszawa 2007) liczba zatrudnionych w branży rolniczej w województwie śląskim malała na przestrzeni lat 2000–2006 (brak danych dla roku 2001), przy czym w latach 2000 i 2002 wynosiła około 210 000 osób, a w latach od 2003 do 2006 niespełna jedną trzecią wyjściowej wartości [11]. Co ciekawe, zwiększone ryzyko wystąpienia poszczególnych wad rozwojowych układu mięśniowo-szkieletowego (tab. I) obserwowano tylko w latach 2001 i 2002 (wyjątek stanowią wady Q74 w roku 2004), kiedy jeszcze nie doszło do gwałtownego spadku zatrudnienia w sektorze rolniczym województwa śląskiego. Znaczny spadek zatrudnienia w tym sektorze w latach 2003–2006 w województwie śląskim pokrywa się zauważalnie zarówno z obniżeniem częstości występowania wad rozwojowych grupy Q65–Q79 (ryc. 1), jak i z obniżeniem ryzyka wystąpienia poszczególnych wad tej grupy w województwie śląskim (tab. I).

Zwiększona częstość odnotowanych wad wrodzonych na Śląsku, w porównaniu z pozostałym obszarem Polski, może być również związana nie tyle z rzeczywiście wyższą częstością ich występowania, co z lepszym dostępem do placówek służby zdrowia, bardziej zaawansowaną diagnostyką i wcześniejszym ich identyfikowaniem. Jednak w przypadku wad układu mięśniowo-szkieletowego ta ostatnia możliwość wydaje się mniej prawdopodobna, ze względu na fakt, iż większość wad z tej grupy, takich jak polidaktylia czy syndaktylia, jest łatwo rozpoznawalna i nie wymaga specjalistycznych procedur diagnostycznych.

Cieszy fakt, że częstość analizowanych wad w województwie śląskim malała w kolejnych latach. Może być to związane zarówno z ograniczeniem występowania czynników teratogennych w środowisku, jak i z coraz lepszą edukacją i świadomością przyszłych mam. Przykładowo wydaje się, że zwiększa się świadomość dotycząca teratogennego działania alkoholu. W badaniach przeprowadzonych w 2005 roku spożycie alkoholu w czasie ciąży deklarowało 17% kobiet, podczas gdy w badaniach z 2012 roku tylko 11,1% [12,13].

## WNIOSKI

1. Wrodzone wady rozwojowe układu mięśniowo-szkieletowego występowały częściej na terenie województwa śląskiego niż na pozostałym obszarze Polski we wszystkich analizowanych latach, z wyjątkiem roku 2003.
2. Szczególnie wysokie ryzyko wystąpienia określonych wrodzonych wad układu mięśniowo-szkieletowego w województwie śląskim w porównaniu

- z pozostałym obszarem Polski wykazano w latach 2001–2002.
3. Wadami, o najwyższym ryzyku występowania na terenie Śląska, były inne wrodzone zniekształcenia mięśniowo-kostne oraz wrodzone zniekształcenia mięśniowo-kostne w zakresie czaszki, twarzy, kręgosłupa i klatki piersiowej.
4. Na przestrzeni lat 2001–2006 istniała tendencja spadkowa w częstości rejestracji wrodzonych wad rozwojowych układu mięśniowo-szkieletowego w województwie śląskim.

### Author's contribution

Study design – I. Żak  
 Data collection – W. Gwiazda  
 Data interpretation – I. Żak, P. Niemiec, A. Balcerzyk  
 Statistical analysis – P. Niemiec, W. Gwiazda  
 Manuscript preparation – A. Balcerzyk, P. Niemiec, J. Iwanicka, J. Tatarka  
 Literature research – W. Gwiazda, J. Iwanicka, A. Balcerzyk, P. Niemiec

## PIŚMIENNICTWO

1. Zespół ds. Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych. Wrodzone Wady rozwojowe w Polsce w latach 2005–2006. Dane z Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych. Ośrodek Wydawnictw Naukowych. Poznań 2010.
2. Krukiewicz-Ruta I., Ruta K. Występowanie wrodzonych wad rozwojowych u noworodków urodzonych w oddziale noworodkowym samodzielnego publicznego ZOZ w Brzezinach w latach 1990–2001. *Prz. Epidemiol.* 2004; 58: 693–699.
3. Mazurczak T., Latos-Bieleńska A. Wady rozwojowe. W: Raport zdrowie kobiet w wieku prokreacyjnym 14–49 lat. Red. T. Niemiec. Warszawa 2006, Program Stanów Zjednoczonych ds. rozwoju 2007: 93–95.
4. Misiak B., Śmigiel R. Współczesne poglądy na patogenezę, podstawy genetyczne oraz aspekty kliniczne zespołów zaburzonej lateralizacji u człowieka – nieprawidłowości rozwoju osi lewo-prawej. *Med. Wieku Rozw.* 2009; 13: 292–301.
5. Zespół ds. Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych. Wrodzone Wady rozwojowe w Polsce w latach 2000–2002. Dane z Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych. Ośrodek Wydawnictw Naukowych. Poznań 2006.
6. Zespół ds. Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych. Wrodzone Wady rozwojowe w Polsce w latach 2003–2004. Dane z Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych. Ośrodek Wydawnictw Naukowych. Poznań 2008.
7. Kaperski E., Wierzbę J., Limon J., Latos-Bieleńska A., Czuderna P. Epidemiologia wrodzonych wad rozwojowych zarejestrowanych w województwie pomorskim w latach 2003–2005. *Ann. Acad. Med. Gedan.* 2008; 38: 25–35.
8. Vrozené vady u narozených v roce 2011. *Zdravotnická statistika. Vydává Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR.* Praha 2013.
9. Inspekcja Ochrony Środowiska. Krajowy Raport Mozaikowy: Stan środowiska w województwach w latach 2000–2007. Biblioteka Monitoringu Środowiska. Warszawa 2010.
10. Jurewicz J., Hanke W. Zawodowa i środowiskowa ekspozycja na pestycydy a ryzyko wystąpienia wad wrodzonych – przegląd badań epidemiologicznych. *Probl. Hig. Epidemiol.* 2008; 89: 302–309.
11. Główny Urząd Statystyczny. Rocznik Statystyczny Rolnictwa i Obszarów Wiejskich 2006. Zakład Wydawnictw Statystycznych. Warszawa 2007.
12. Moskalewicz J. Problemy zdrowia prokreacyjnego związane z konsumpcją alkoholu. *Alkoh. Narkom.* 2007; 20: 55–63.
13. Żukiewicz-Sobczak W., Paprzycki P. Raport. Zachowania zdrowotne kobiet w ciąży. Instytut Medycyny Wsi im. Witolda Chodźki. Lublin 2013.