

COMPARATIVE OBSERVATIONS REGARDING THE INCIDENCE OF CERTAIN HEREDITARY DISORDERS AND CONGENITAL MALFORMATIONS IN BACAU AND VASLUI COUNTIES, BETWEEN 2006 - 2013

Popa Cristina-Elena^{1*}

¹"Vasile Alecsandri" University of Bacău, 157, Calea Mărășești, 600115, Romania

Keywords: *chromosomal disorders, congenital malformations, human populations, incidence*

Abstract

This study intended to observe the genetic health of the population, how it evolved in the last few years, and whether the economical development had any influence on this aspect. The data presented in this paper was obtained from the Public Health Directions in the two counties, reflecting the situation recorded between 2006 and 2013. The analysis and interpretation of the statistical data revealed a number of 1894 cases of chromosomal disorders and congenital malformations that were distributed on years and body systems. The identified cases are represented by children with Down syndrome - 172 cases, Turner syndrome - 17 cases, nervous system malformations - 78 cases, cardiovascular system malformations - 866 cases, respiratory system malformations - 71 cases, digestive system - 46 cases, urogenital system - 144 cases, and musculoskeletal system - 395 cases. The numbers show us that the frequency of these disorders is not caused as much by the diet or the pollution in the area, but rather by the level of development, the degree of civilization of the human populations, by the quality of medical assistance, the level of education of the people, the population of Bacau seeming to be, from these points of view, more advantaged than the one of Vaslui.

1. Introduction

Chromosomal disorders are produced by genetic or chromosomal mutations, causing chromosomal anomalies in number or structure (Gorduza, 2007). The frequency of the chromosomal anomalies, estimated (using classic techniques) through systematic studies of living neonates, is around 6% (Covic et al., 2004). If one takes into account the miscarriages in the first trimester of pregnancy, 50% being caused by chromosomal anomalies, then the frequency is a lot higher. Chromosomal aberrations are the main causes of multiple congenital anomalies, creating approximately 600 pluri-malformative syndromes that have common traits: mental retardation, growth and development disorders, puberty or reproductive disorders (sterility, miscarriages, dead newborns) (O'Connor, 2008). Congenital

* E-mail: popacristina@ub.ro

malformations are macro and microscopic anatomical anomalies, solitary or multiple, within tissue structures, organs, systems of organs, or organism, caused by disorders in the normal intrauterine development and observed at birth (Moraru, 1980). Clinically, malformations are classified in isolated (unique or complex) and multiple, while in relation to their severity, they can be major or minor. Malformations appear precociously during the embryogenesis - days 15-60 of pregnancy - being definitive and hard to treat or rehabilitate. In the medical practice, it is important to differentiate between a malformation and a deformation or a disruption. Malformations are severe congenital anomalies, potentially invalidating, which often go untreated, and in most cases have genetic causes (chromosomal, or multiple factors) associated with a high risk of reoccurrence (Gorduza, 2007).

2. Materials and Methods

Organization and development of the research:

In order to assess the incidence of human chromosomal disorders and congenital malformations, a comparative study was conceived, conducted over a period of 8 years, between the human populations of two Romanian counties (Bacău and Vaslui) that differ in size, number of inhabitants, level of economic and social development, etc., factors that could have an impact on the frequency of these disorders. The data presented in this paper was obtained from the Public Health Directions in the two counties, reflecting the situation recorded between 2006 and 2013. In Bacău County, in this time interval, a number of 1052 human chromosomal disorders and congenital malformations were reported and investigated, while in Vaslui County, there was a number of 842 cases. In the case of congenital malformations, their frequency was analyzed, on groups of systems: nervous system anomalies, cardiovascular, respiratory, digestive, urogenital, musculoskeletal, etc., both for each county, and comparatively (between the counties).

The *hypothesis* of this research is: Presumably, by studying the incidence of certain genetic disorders and congenital malformations in the human populations of two Moldavian counties, one can see their genetic health, how it evolved in the last years, and whether the level of economic development has or not any influence on this aspect.

3. Results and Discussions

The investigations revealed that between 2006 and 2013, in the urban population of Bacău County, 97 cases of genetic disorders were diagnosed, while in Vaslui County, a number of 106 of such disorders. Reported to the size of the two populations, it results that the incidence of these disorders was of 0.136 ‰ in Bacău County and of 0.237 ‰ in Vaslui county, numbers that show a higher frequency of these disorders in Vaslui. Out of all the genetic disorders, the most frequent and most well-known chromosomal syndrome in the human population is the Down syndrome, a fact shown also in this investigation. In Bacău County, during the investigated period, 81 cases of Down syndrome were discovered, and 91 cases in Vaslui County, which is 83.50% and 85.85%, respectively, of the total discovered cases of chromosomal anomalies. Very concerning is also the situation

of 2013, when in the two counties a large number of Down syndrome cases were reported, compared to the entire researched period: 34 cases in Bacău county and 49 cases in Vaslui county, situation that should give some food for thought to the medical authorities in these counties who are assigned to the task of finding solutions to prevent it using the specific means at their disposal. (Fig.1)

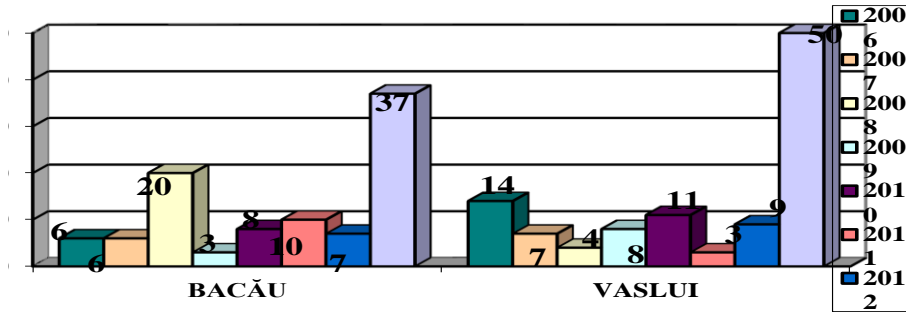


Figure 1 – Comparative observation of the Down syndrome frequency in the counties of Bacău and Vaslui

If one analyzes comparatively the incidence of congenital malformations in the populations of Bacău and Vaslui counties between 2006 and 2013, one can see that it varies from one year to another in the two counties, between 0.008 and 0.047% in Bacău and between 0.008 and 0.037% in Vaslui, that only in 2008 there were similar values, and that generally, the frequency of these disorders is higher in Vaslui county (0.0238% in average) than in Bacău county (0.0199%). (Tabel 1)

Table 1 – Incidence of congenital disorders in the counties of Bacău and Vaslui between 2006 and 2013

Year	BACĂU COUNTY		VASLUI COUNTY	
	No. of inhabitants	Incidence of congenital malformations %	No. of inhabitants	Incidence of congenital malformations %
2006	721.411	0.008 %	456.686	0.026 %
2007	721.848	0.012 %	455.594	0.023 %
2008	718.125	0.014 %	452.528	0.008 %
2009	716.176	0.011 %	450.269	0.024 %
2010	714.260	0.023 %	449.524	0.023 %
2011	712.304	0.028 %	393.340	0.024 %
2012	583.590	0.016 %	375.151	0.025 %
2013	578.500	0.047 %	372.467	0.037 %

Comparative incidence of nervous system malformations in the two counties

In Bacău county, the number of discovered NS malformations was considerably higher (51) than in Vaslui county (27). The most frequent nervous system malformations encountered in both counties are hydrocephalus and spina bifida. Generally, the neural tube defects can be associated with mental retardation,

and, in open forms with hydrocephalus, with lower limbs paralysis, sphincter incontinence, etc., their prognosis being severe. After a surgical treatment, 1/3 of the cases with open spina bifida survive for at least 5 years, 85% present a severe neurological handicap, 10% manifest a light form and only 5% do not present a handicap (Bembea, 2004). Between 2006 and 2013, in Bacău County there were 30 cases of spina bifida, while in Vaslui there were 9 cases. In Bacău and Vaslui counties the number of patients with hydrocephalus was similar (11 and 10 cases, respectively), most of them dying before reaching the age of 5. (Fig.2)

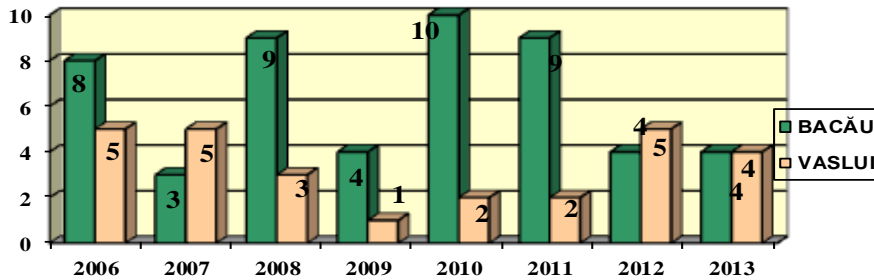


Figure 2 – Evolution dynamics of the nervous system malformations

Comparative incidence of cardiovascular system malformations

The cardiovascular system malformations are numerous, both in Bacău and in Vaslui County. During the investigated period, there were 442 cases in Bacău County and 422 in Vaslui County; the table shows the most frequent cardiovascular malformations, common to both counties. If one takes into account the dimensions of the two human populations, the incidence of these disorders is higher in Vaslui County (0.94‰ inhabitants) compared to Bacău County (0.62 ‰). The observed cases were: congenital malformations of the cardiac cavities, orifices and/or septa, malformations of the heart, of the circulatory system, interventricular and interauricular defects, etc. (Fig.3)

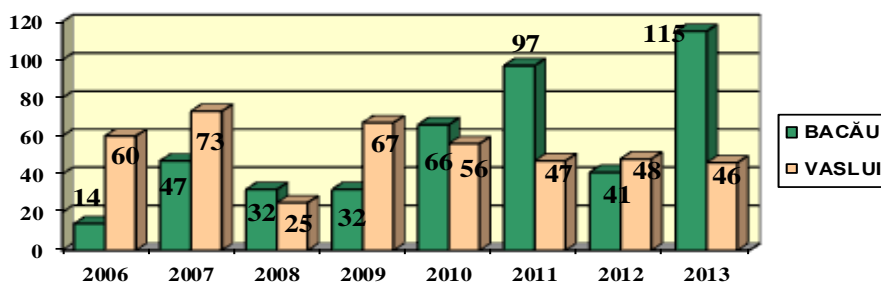


Figure 3 – Evolution dynamics of the cardiovascular system malformations

The most frequently encountered anomaly is the "ventricular septal defect" - 20-25% of the heart congenital malformations. A high incidence in both counties had the circulatory system malformations. In Vaslui County, the number of cases (60) from only one year (2006) represents half of the total cases diagnosed over the course of the

entire researched period (121), a concerning number, compared to Bacău County, where there were only 73 diagnosed cases in the 8 years that were investigated.

Comparative incidence of respiratory system malformations

This type of malformation is also more frequent in Vaslui County (0.069‰ inhabitants) than in Bacău (0.056‰). Out of the respiratory system malformations, the cleft lip and palate was the most frequent in both counties, a situation that is in concordance with the one at a national level. In the population of Bacău County the following malformations were also diagnosed: laryngeal stridor, malformation of the lung, trachea, congenital cystic lung, etc. (Fig.4)

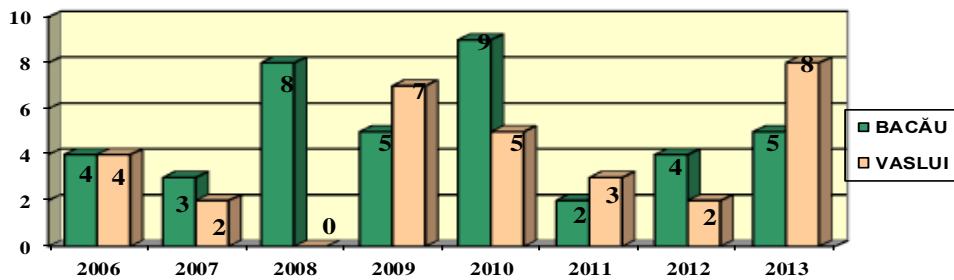


Figure 4 – Evolution dynamics of the respiratory system malformations

Comparative incidence of digestive system malformations

The incidence of the digestive system congenital malformations is higher among the individuals of the human population of Bacău county (0.084 ‰) than among the ones in Vaslui county (0.036 ‰). One can see that in Bacău county there is a high incidence (0.028 ‰) of the Hirschsprung's disease or congenital aganglionic megacolon that was not diagnosed among the people of Vaslui. This malformation is caused by the reduced number of nervous cells in the muscle structures of the large intestine. The congenital aganglionic megacolon can also emerge following several chromosomal syndromes. Frequent in the two counties is also the malformation of the small intestine, in Bacău being diagnosed 10 cases (0.014‰), and in Vaslui 5 cases (0.011‰ inhabitants). (Fig.5)

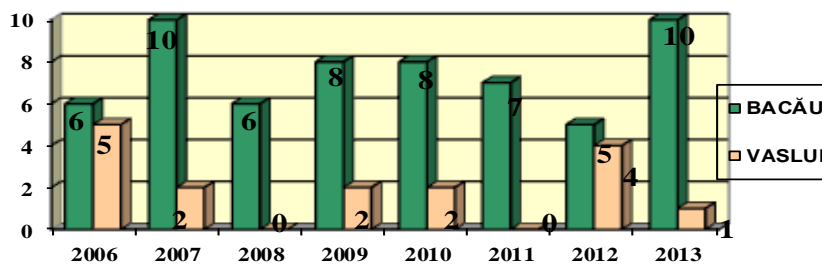


Figure 5 – Evolution dynamics of the digestive system malformations

Comparative incidence of urogenital system malformations

The multifactorial inheritance is responsible for the apparition of isolated forms of congenital "nonsyndromic" anomalies in the urogenital system (Geormăneanu, 1986). The molecular studies show the cause for these congenital anomalies, whether it's new mutations, submicroscopic microdeletion, or uniparental disomy. The incidence of these malformations is higher in the population of Bacău (0.14‰), compared to the population of Vaslui (0.098 ‰). Among the anomalies observed in Bacău county a high frequency had the renal cysts (46 cases; 0.065 ‰) and the malformations of the male genital system (26 cases; 0.036 ‰). In the population of Vaslui there were more frequent cases of renal agenesis (12 cases; 0.027 ‰). Polycystic kidneys are characterized by bilateral renal cysts; they can be associated with cerebrovascular aneurysm; this disease can be spotted perinatally, when at birth one can observe the symmetrical, marked abdominal distension. (Fig.6)

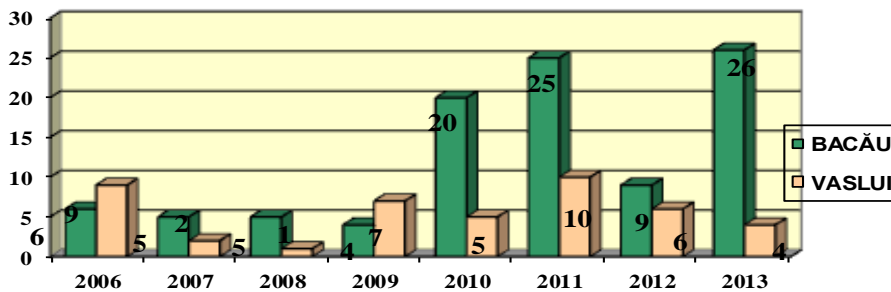


Figure 6 – Evolution dynamics of the urogenital system malformations

Comparative incidence of musculoskeletal system malformations

The incidence of the musculoskeletal system malformations in the populations of the two investigated counties is similar, slightly higher in Bacău county, compared to Vaslui (0.36 ‰, compared to 0.31 ‰). In both populations, the most frequent malformations were the congenital malformations of the leg (congenital deformed leg) and of the hip (congenital hip dislocation).

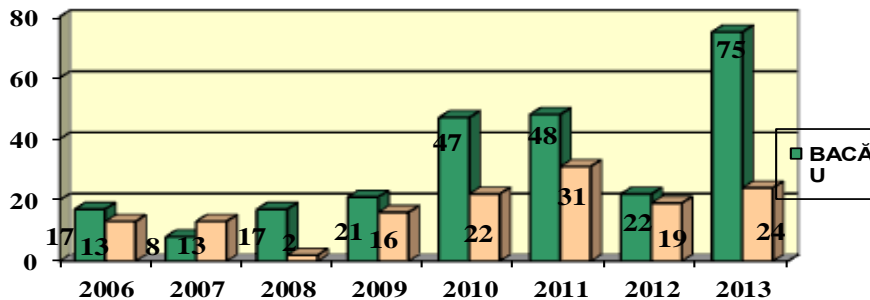


Figure 7 – Evolution dynamics of the musculoskeletal system malformations

The congenital crooked leg can appear in an isolated form, or as part of multiple

nervous system syndromes (hydrocephalus). It has multifactorial causes, and presents a familial aggregation. In the case of the population of Vaslui county, the cases of polydactyly and syndactyly are more frequent than in the population of Bacău. (Fig.7)

4. Conclusions

The statistical analysis of the data collected from the Public Health Directions showed that the incidence of the chromosomal disorders recorded in the human populations of the Bacau and Vaslui counties over the course of the period that was analyzed had average values of 0.014% in Bacau county and higher, of 0.025% in Vaslui county, presenting important variations from one year to another, as follows: between 0.0004% (2009) and 0.0054% (2013) in Bacău county, and between 0.0009% (2008) and 0.012% (2013) in Vaslui county.

The chromosomal disorders represented 9% of all the anomaly cases (chromosomal and congenital) that were identified for the studied period in Bacau County and 13% of them in the county of Vaslui. In both counties there was a higher frequency of chromosomal disorders in 2013, the spotted cases representing, out of the total cases identified throughout the entire period, 38.14% in Bacau county, and 47.17% in Vaslui;

The highest incidence belonged to the Down syndrome (DS): in Bacău County - 81 cases, in Vaslui County - 91 cases, which represents 83.50% and 85.85% of the total recorded cases of chromosomal disorders. The year 2013 holds again an undesired record, with 34 cases of Down syndrome in Bacău county and 49 cases in Vaslui. The situation is alarming, considering that the ways of early intrauterine discovery of the disorder have evolved, and the population has access to information related to it (Internet, television, etc.), and it should be the focus of the medical authorities of both counties, which through adequate measures could contribute to the reduction of this disorder in the future;

The incidence of congenital malformations was also higher in Vaslui (0.024%) than in Bacau (0.020%), oscillating between 0.008 - 0.037% in Vaslui county, and between 0.008 and 0.047% in Bacău. One can say that the higher incidence of chromosomal disorders and congenital malformations in the human population of Vaslui county does not depend so much on the eating habits (which are probably healthier in this county, its rural population being higher), nor on the pollution level of the area (more reduced than the one in Bacau - a more industrialized county), but more likely on the county's level of development, the financial state of its population, civilization degree, its probably more precarious medical assistance, the level of education and instruction of the future mothers, etc.

In regards to the distribution of congenital malformations on systems, the highest incidence in both populations belongs to the cardiovascular anomalies, with values of 0.94% in Vaslui county and 0.62% in Bacău county, the most frequent cases being anomalies of the cardiac cavities, orifices/septa, of the heart, circulatory system, interventricular and interauricular defects. The incidence of the nervous system anomalies is also higher in the population of Vaslui County (0.12‰) than in the one of Bacău County (0.075‰), hydrocephalus and spina

bifida being the most frequent. In the population of Vaslui, the respiratory system malformations had also a higher incidence (0.069‰) than in the population of Bacău (0,056‰), the most frequent being the cleft lip and palate;

The incidence of digestive system anomalies was higher in the human population of Bacău County (0.084‰) than in the one of Vaslui County (0.036‰). In Bacău county there was a high frequency of Hirschsprung's disease (congenital aganglionic megacolon), which was not observed in the population of Vaslui. The congenital anomalies of the urogenital system were also more frequent in the population of Bacău county (0.14‰) than in the one of Vaslui county (0.098‰); within these anomaly cases, in Bacău county there was a higher incidence of renal cysts (0.065‰) and male genital system anomalies (0.036‰), while in Vaslui county the most frequent were the cases of renal agenesis (0.027‰).

The musculoskeletal system congenital malformations had a close frequency in the populations of the two counties, slightly higher in Bacău county, compared to Vaslui (0.036%, compared to 0.031%), the most frequent anomalies of this type being deformations of the leg (congenital deformed leg) and of the hip (congenital hip dislocation);

Among the factors that could contribute to a higher incidence of congenital anomalies in human populations from certain areas, one could count: pollution of the environment in general, and of the water in particular with nitrites, pregnant women's bad diet, lack of information, obsolete medical devices for the intrauterine discovery of a disorder, precarious living conditions of the parents, etc. One can say also that the reduced economical development and the underdevelopment of an area can influence the population's health on a long term basis.

References

1. COVIC, M., ȘTEFĂNESCU, D., SANDOVIVI, I. (2004). *Genetică medicală*, Iași: Polirom 574 p;
2. DUNN, P.M, (1976). *Congenital postural deformities*, Brit.Med. Bull, 32, 71-76;
3. GAULTIER, C. (2008). *Genetic Basis for Respiratory Control Disorders*, Springer, New York USA, 310 p;
4. GEORMĂNEANU C., GEORMĂNEANU M. (1986). *Introducere în Genetica Pediatrică*, Bucharest: Medicală, 239 p;
5. GIBSON, K., et al. (2008). *Mitochondrial oxidative phosphorylation disorders presenting in neonates: Clinical manifestations and enzymatic and molecular diagnoses*. Pediatrics, 122, 1003– 1008;
6. GORDUZA, E. (2007). *Compendiu de Genetică Umană și Medicală*, Iași: Tehnopress, 440 p;
7. MORARU, I. (1980). *Anatomie patologică*, Medicală, București, vol. I, II and III.

OBSERVAȚII COMPARATIVE PRIVIND INCIDENȚA UNOR BOLI GENETICE ȘI MALFORMAȚII CONGENITALE ÎN JUDEȚELE BACĂU ȘI VASLUI, ÎN PERIOADA 2006-2013

Popa Cristina-Elena¹

¹Universitatea "Vasile Alecsandri" din Bacău, Calea Mărășești 157, 600115, România

Cuvinte cheie: boli cromozomiale, malformații congenitale, populații umane, incidență

Rezumat

Prin acest studiu am intenționat să constat care este starea de sănătate genetică a populației, cum a evoluat ea în ultimii ani și dacă nivelul de dezvoltare economică are sau nu vreo influență sub acest aspect. Datele prezentate în această lucrare au fost preluate de la Direcțiile de Sănătate Publică ale celor două județe și reflectă situația înregistrată la nivelul lor în perioada 2006-2013. În urma prelucrării și interpretării datelor statistice, a rezultat un număr de 1894 de cazuri cu malformații congenitale și boli cromozomiale, care au fost distribuite pe ani calendaristici, aparate și sisteme. Cazurile identificate sunt reprezentate de copii cu sindrom Down – 172 cazuri, sindrom Turner – 17 cazuri, malformații ale sistemului nervos – 78 cazuri, ale sistemului cardio-vascular – 866 cazuri, ale aparatului respirator – 71 cazuri, ale sistemului digestiv – 46 cazuri, ale aparatului uro-genital – 144 cazuri și ale aparatului locomotor – 395 cazuri. Cifrele ne arată că frecvența acestor boli nu ține atât de modul de alimentație sau de nivelul de poluare al unei zone, ci mai degrabă de nivelul de dezvoltare, de gradul de civilizație al populațiilor umane, de o asistență medicală mai bună, de nivelul de instruire și educație a locuitorilor etc., populația județului Bacău fiind din acest punct de vedere avantajată, credem noi, față de cea din județul Vaslui.

1. Introducere

Bolile cromosomiale sunt produse de mutații genomice sau cromosomice, care cauzează anomalii cromosomice de număr sau structură (Gorduza, 2007). Frecvența anomaliilor cromosomiale, estimată (cu tehnicile clasice) prin studii sistematice la nou-născuți vii, este în jur de 6% (Covic et al., 2004). Dacă se iau în calcul și avorturile spontane din trimestrul I de sarcină, 50% fiind provocate de anomalii cromosomiale, atunci frecvența este mult mai mare. Oricum, aberațiile cromosomiale sunt principalele cauze ale anomaliilor congenitale multiple, determinând circa 600 de sindroame plurimalformative care au o serie de trăsături comune: retard mental, tulburări de creștere și dezvoltare, tulburări pubertare sau de reproducere (sterilitate, avorturi spontane, nou-născuți morți) (O'Conor, 2008). Malformațiile congenitale sunt anomalii anatomice macro- și microscopice, solitare sau multiple, interesând structuri tisulare, de organ, sistem de organe sau organism, determinate de tulburări ale dezvoltării intrauterine normale și constatate la naștere (Moraru, 1980). Clinic, malformațiile se clasifică în izolate (unice sau complexe) și multiple, iar în raport cu severitatea, malformațiile pot fi majore sau minore. Malformațiile apar precoce în embriogeneză – zilele 15-60 de sarcină – fiind definitive și greu de tratat sau recuperat. În practica medicală este importantă

diferențierea dintre o malformație și o deformație sau o disrupție. Malformațiile sunt anomalii congenitale grave, cu potențial invalidant, care deseori nu beneficiază de tratament și în majoritatea cazurilor au cauze genetice (multifactoriale sau cromozomice) asociate cu un risc de recurență crescut (Gorduza, 2007).

2. Material și metode

Organizarea și desfășurarea cercetării: Pentru evaluarea incidenței bolilor cromosomiale și malformațiilor congenitale la om am conceput un studiu comparativ, derulat pe o perioadă de 8 ani, între populațiile umane a două din județele României (Bacău și Vaslui), județe care diferă între ele prin dimensiuni, număr de locuitori, nivel de dezvoltare economică și socială etc, factori care ar putea avea un impact și asupra frecvenței acestor boli. Datele prezentate în această lucrare au fost preluate de la Direcțiile de sănătate publică ale celor două județe și reflectă situația înregistrată la nivelul lor în perioada 2006-2013. În județul Bacău, au fost raportate și investigate în acest interval de timp un număr de 1052 de boli cromosomiale și malformații congenitale umane, iar în județul Vaslui un număr de 842 cazuri. În cazul malformațiilor congenitale, s-a analizat frecvența acestora pe grupe de aparate și sisteme: anomaliile sistemului nervos, ale sistemului cardiovascular, respirator, digestiv, uro-genital, locomotor etc, atât pe fiecare județ în parte, cât și comparativ (între județe).

Ipoteza cercetării este următoarea: Se presupune că, prin studiul incidenței unor maladii genetice și malformații congenitale în populațiile umane din două județe ale Moldovei, putem constata care este starea de sănătate genetică a acestora, cum a evoluat ea în ultimii ani și dacă nivelul de dezvoltare economică are sau nu vreo influență sub acest aspect.

3. Rezultate și discuții

Investigațiile au arătat că în perioada 2006-2013 în populația umană a jud. Bacău a fost diagnosticat un număr de 97 cazuri de maladii genetice, iar în populația jud. Vaslui un număr de 106 astfel de maladii. Raportat la dimensiunile celor două populații, rezultă că incidența acestor boli a fost de 0,136 ‰ în jud. Bacău și de 0,237 ‰ în jud. Vaslui, cifre care relevă o frecvență mult mai ridicată a acestor boli în jud. Vaslui. Dintre maladiile genetice, cel mai frecvent și mai bine cunoscut sindrom cromozomial în rândul populației umane este sindromul Down, fapt demonstrat și în investigațiile noastre. În județul Bacău au fost depistate în perioada cercetată 81 cazuri de sindrom Down, iar în județul Vaslui 91 cazuri, ceea ce reprezintă 83,50% și respectiv 85,85% din totalul cazurilor depistate cu anomalii cromosomiale. Îngrijorătoare apare și situația din anul 2013, când în cele două județe a fost depistat un număr foarte mare de cazuri cu sindrom Down comparativ cu întreaga perioadă cercetată și anume 34 cazuri în jud. Bacău și 49 cazuri în jud. Vaslui, situație care ar trebui să dea de gândit autorităților medicale din aceste județe, care au sarcina de a găsi soluții pentru prevenirea ei prin mijloacele specifice pe care le au la dispoziție. (Fig.1)

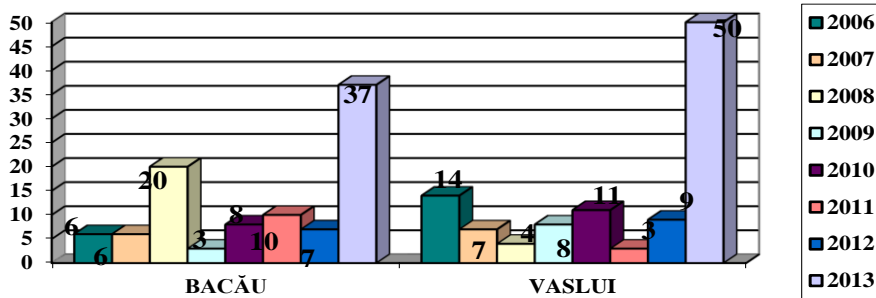


Figura 1 – Observație comparativă a frecvenței Sindromului Down în județul Bacău și Vaslui

Dacă analizăm comparativ incidența malformațiilor congenitale în populațiile județelor Bacău și Vaslui în perioada 2006-2013, constatăm că aceasta variază de la un an la altul în cele două județe, între 0,008 și 0,047% în județul Bacău și 0,008 și 0,037% în județul Vaslui, că doar în 2008 înregistrează valori similare și că, în general, frecvența acestor boli este mai mare în județul Vaslui (0,0238% în medie) decât în județul Bacău (0,0199%). (tabel 1)

Tabel 1 – Incidența maladiilor congenitale în județul Bacău și Vaslui, în perioada 2006-2013

Anul	JUDEȚUL BACĂU		JUDEȚUL VASLUI	
	Nr. locuitori	Incidența maladiilor congenitale %	Nr. locuitori	Incidența maladiilor congenitale %
2006	721.411	0,008 %	456.686	0,026 %
2007	721.848	0,012 %	455.594	0,023 %
2008	718.125	0,014 %	452.528	0,008 %
2009	716.176	0,011 %	450.269	0,024 %
2010	714.260	0,023 %	449.524	0,023 %
2011	712.304	0,028 %	393.340	0,024 %
2012	583.590	0,016 %	375.151	0,025 %
2013	578,500	0,047 %	372.467	0,037 %

Incidența comparativă a malformațiilor sistemului nervos în cele două județe

În județul Bacău numărul de cazuri de malformații ale SN depistate a fost sensibil mai mare (51) decât în județul Vaslui (27). Cele mai frecvente malformații ale sistemului nervos întâlnite în ambele județe sunt hidrocefalia și spina bifida. În general, defectele de tub neural se pot asocia cu retardul mental, iar la formele deschise cu hidrocefalie, paralizia membrelor inferioare, incontinență de sfincter etc, prognosticul acestora este sever. În urma tratamentului chirurgical 1/3 din cazuri cu spina bifida deschisă supraviețuiesc cel puțin 5 ani, 85% prezintă handicap neurologic grav, 10% manifestă o formă ușoară și doar 5% nu prezintă handicap (Bembea, 2004). În perioada 2006-2013, în județul Bacău s-au înregistrat

30 de cazuri de spina bifida, iar în județul Vaslui 9 cazuri. La nivelul județelor Bacău și Vaslui numărul pacienților cu hidrocefalie a fost asemănător (11 și respectiv 10 cazuri), majoritatea cazurilor decedând până la vârsta de 5 ani. (Fig.2)

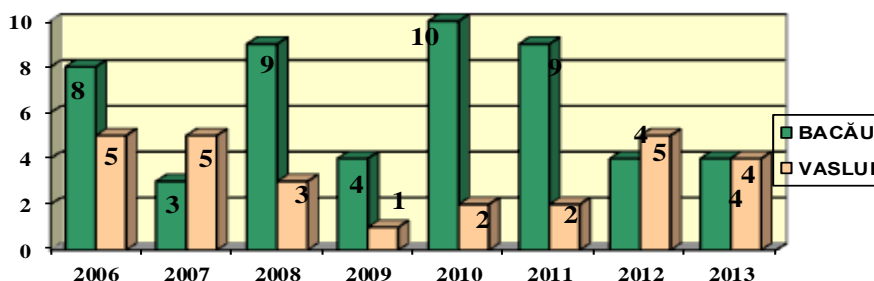


Figura 2 – Dinamica evoluției malformațiilor sistemului nervos

Incidența comparativă a malformațiilor sistemului cardio-vascular

Malformațiile sistemului cardio-vascular sunt numeroase atât în județul Bacău cât și în județul Vaslui. În perioada investigată s-au înregistrat 442 cazuri cu astfel de boli în jud. Bacău și 422 în jud. Vaslui; în tabel au fost selectate cele mai frecvente malformații cardio-vasculare, comune ambelor județe. Dacă ne raportăm la dimensiunile celor două populații umane, incidența acestor boli este sensibil mai mare în județul Vaslui (0,94‰ locuitori) comparativ cu jud. Bacău (0,62 ‰). Cazurile depistate sunt: malformații congenitale ale cavităților, orificiilor și/sau septurilor cardiace, malformații ale inimii, aparatului circulator, defecte interventriculare și interauriculare etc. (Fig.3)

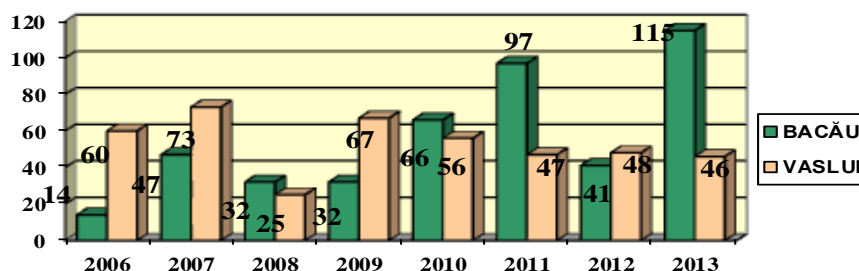


Figura 3 – Dinamica evoluției malformațiilor sistemului cardio-vascular

Cea mai frecvent întâlnită anomalie este „defectul septal ventricular” - 20-25% dintre malformațiile congenitale de cord. O incidență ridicată, în ambele județe, prezintă malformațiile aparatului circulator. În jud. Vaslui, numărul de cazuri (60) numai într-un an (2006) reprezintă jumătate din totalul celor diagnosticate pe întreaga perioadă de cercetare (121), o cifră îngrijorătoare, comparativ cu județul Bacău, unde s-au diagnosticat doar 73 de cazuri pe parcursul celor 8 ani investigați.

Incidența comparativă a malformațiilor aparatului respirator

Și acest tip de malformații este mai frecvent în populația județului Vaslui (0,069‰ locuitori) decât în populația jud. Bacău (0,056‰). Dintre malformațiile aparatului respirator, fisurile labiale și palatine au fost cele mai frecvente în ambele județe, situație ce concordă cu cea la nivel național. În populația jud. Bacău au mai fost diagnosticate ca malformații: stridor laringian, malformația pulmonului, traheei, pulmon chistic congenital etc. (Fig.4)

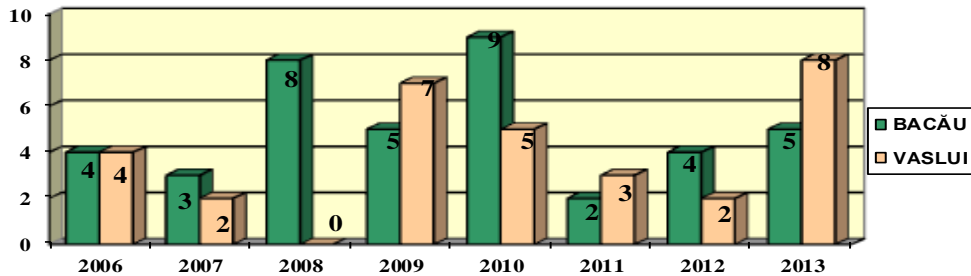


Figura 4 – Dinamica evoluției malformațiilor aparatului respirator

Incidența comparativă a malformațiilor aparatului digestiv

Incidența malformațiilor congenitale ale aparatului digestiv este mai mare printre indivizii populației umane din jud. Bacău (0,084 ‰) decât printre cei ai jud. Vaslui (0,036 ‰). Remarcăm faptul că în jud. Bacău prezintă o incidență ridicată (0,028 ‰) boala Hirschsprung sau megacolonul, care nu a fost diagnosticată printre bolnavii jud. Vaslui. Această malformație se datorează reducerii numărului celulelor nervoase din structurile musculoase ale intestinului gros. (Fig.5)

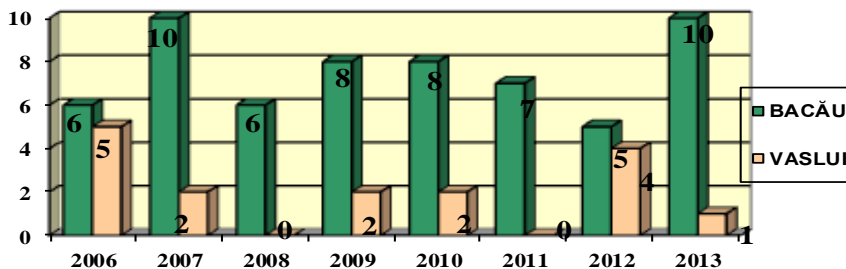


Figura 5 – Dinamica evoluției malformațiilor aparatului digestiv

Megacolonul congenital poate apare și ca urmare a unor sindroame cromozomiale. Frecventă în cele două județe este și malformația intestinului subțire, în județul Bacău fiind diagnosticate 10 cazuri (0,014‰), iar în județul Vaslui 5 cazuri (0,011‰ locuitori). (Fig.5)

Incidența comparativă a malformațiilor aparatului uro-genital

Ereditatea multifactorială este responsabilă de apariția formelor izolate de anomalii congenitale „nonsindromice” de sistem uro-genital (Geormăneanu, 1986). Studiile moleculare elucidează cauza producerii acestor anomalii congenitale, fie că este vorba de mutații noi, microdeleții submicroscopice sau de disomie uniparentală. Incidența acestor malformații este mai ridicată în cadrul populației jud. Bacău (0,14 ‰), comparativ cu populația umană a jud. Vaslui (0,098 ‰). Printre anomaliile depistate în jud. Bacău au avut o frecvență mai mare chisturile renale (46 cazuri; 0,065 ‰) și malformațiile aparatului genital masculin (26 cazuri; 0,036 ‰). În populația jud. Vaslui au fost mai frecvente cazurile de agenezie renală (12 cazuri; 0,027 ‰). Rinichii polichistici se caracterizează prin chisturi renale bilaterale, se pot asocia cu aneurismul cerebro-vascular; această boală poate fi depistată perinatal, când de la naștere se observă distensia abdominală marcată, simetrică. (Fig.6)

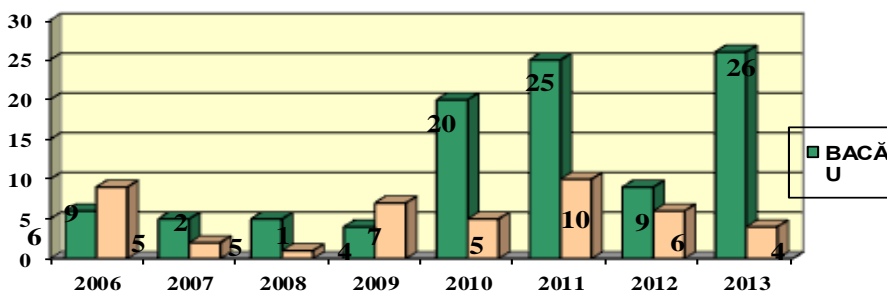


Figura 6 – Dinamica evoluției malformațiilor aparatului uro-genital

Incidența comparativă a malformațiilor aparatului locomotor

Incidența malformațiilor aparatului locomotor în populațiile celor două județe investigate este asemănătoare, ușor superioară în județul Bacău față de jud. Vaslui (0,36 ‰, față de 0,31 ‰).

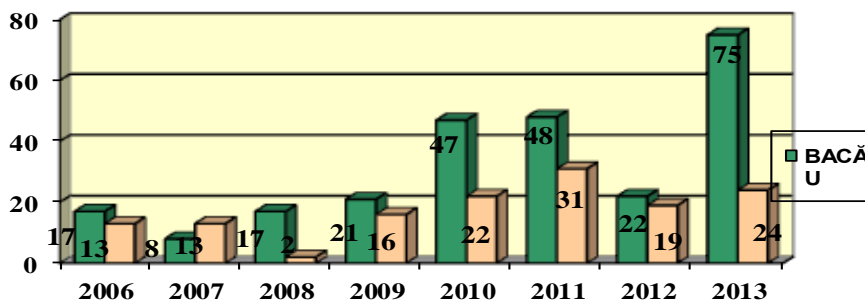


Figura 7 – Dinamica evoluției malformațiilor aparatului locomotor

În ambele populații, cele mai frecvente malformații au fost deformațiile congenitale ale piciorului (picior strâmb congenital) și ale șoldului (luxația congenitală de șold). Piciorul strâmb congenital poate apare izolat sau ca o componentă a mai multor sindroame cu afectare nervoasă (hidrocefalia). Are o determinare multifactorială și prezintă o agregare familială. În cazul populației jud. Vaslui sunt mai frecvente cazurile de polidactilie și sindactilie decât în populația jud. Bacău. (Fig.7)

4. Concluzii

Din prelucrarea statistică a datelor obținute de la Direcțiile de sănătate publică a reieșit că incidența bolilor cromosomiale înregistrate în populațiile umane ale județelor Bacău și Vaslui pe perioada analizată a avut valori medii de 0,014% la nivelul jud. Bacău și sensibil mai mare, 0,025% în jud. Vaslui, prezentând variații importante de la un an la altul, astfel: între 0,0004% (2009) și 0,0054% (2013) în județul Bacău și între 0,0009% (2008) și 0,012% (2013) în județul Vaslui;

Bolile cromosomiale au reprezentat 9% din totalitatea cazurilor cu anomalii (cromosomale și congenitale) identificate pe perioada de studiu în jud. Bacău și 13% din totalul acestora în jud. Vaslui. În ambele județe, a existat o frecvență mult mai mare a bolilor cromosomale în anul 2013, cazurile depistate reprezentând din totalul celor identificate pe întreaga perioadă 38,14% în jud. Bacău și respectiv 47,17% în jud. Vaslui;

În cadrul bolilor cromosomiale înregistrate, incidența cea mai mare a avut-o sindromul Down (SD): în județul Bacău - 81 cazuri, iar în județul Vaslui - 91 cazuri, ceea ce reprezintă 83,50% și respectiv 85,85% din totalul cazurilor cu astfel de maladii. Anul 2013 deține din nou un record nedorit, cu cele 34 cazuri de SD în jud. Bacău și 49 cazuri SD în jud. Vaslui. Situația este alarmantă, având în vedere că modalitățile de depistare precoce intrauterină a maladiei au evoluat, iar populația are acces la informații de acest gen (internet, tv etc.) și ea ar trebui să stea în atenția autorităților medicale din cele două județe, care, prin măsuri adecvate, ar putea contribui la reducerea frecvenței acestei boli pe viitor;

Și incidența malformațiilor congenitale în perioada analizată a fost mai ridicată în populația județului Vaslui (0,024%) decât în jud. Bacău (0,020%), oscilând și ea între valori de 0,008-0,037% în jud. Vaslui și 0,008-0,047% în jud. Bacău. Considerăm că incidența mai mare a bolilor cromosomiale și malformațiilor congenitale în populația umană a jud. Vaslui nu depinde atât de modul de alimentație (probabil mai sănătos în acest județ, cu o populație rurală mai numeroasă), nici de nivelul de poluare al zonei (mai redus față de jud. Bacău - județ mai industrializat), ci mai degrabă de nivelul de dezvoltare a județului, de starea financiară a populației, de gradul de civilizație, de asistența medicală probabil mai precară, de nivelul de instruire și educație a viitoarelor mame etc;

În privința distribuției malformațiilor congenitale pe aparate și sisteme s-a constatat că cea mai mare incidență în ambele populații o au anomaliiile cardio-vasculare, care înregistrează valori de 0,94% în jud. Vaslui și 0,62% în jud. Bacău, cazurile cele mai frecvente având anomalii ale cavităților, orificiilor/septurilor cardiace, ale inimii, apartului circulator, defecte inter-ventriculare și inter-auriculare. Și incidența anomaliilor sistemului nervos este mai mare în populația

jud. Vaslui (0,12‰) față de cea a jud. Bacău (0,075‰), hidrocefalia și spina bifida fiind cele mai frecvente între acestea. În populația jud. Vaslui și malformațiile sistemului respirator au avut o incidență mai mare (0,069‰) decât în cea a jud. Bacău (0,056‰), cele mai frecvente fiind fisurile labiale și palatine;

Incidența anomaliilor aparatului digestiv a fost în schimb mai mare în populația umană a jud. Bacău (0,084‰) decât în cea a jud. Vaslui (0,036‰). În jud. Bacău s-a observat o frecvență ridicată a bolii Hirschsprung (megacolonul), boală care nu a fost depistată printre indivizii populației din jud. Vaslui. Anomaliile congenitale ale aparatului genito-urinar au fost de asemenea mai frecvente printre indivizii din populația jud. Bacău (0,14‰) decât în populația jud. Vaslui (0,098‰); între cazurile cu aceste anomalii, în jud. Bacău a existat o incidență mai mare a chisturilor renale (0,065‰) și anomaliilor aparatului genital masculin (0,036‰), iar în jud. Vaslui au fost mai frecvente cazurile de agenezie renală (0,027‰).

Malformațiile congenitale ale aparatului locomotor au avut o frecvență apropiată în populațiile celor două județe, ușor superioară în jud. Bacău față de jud. Vaslui (0,036%, față de 0,031%), cele mai frecvente anomalii de acest gen fiind deformațiile piciorului (picior strâmb congenital) și ale șoldului (luxația congenitală de șold);

Printre factorii care ar putea contribui la incidența mai mare a anomaliilor congenitale în populațiile umane din anumite zone am enumera: poluarea mediului în general și a apei cu nitriți, carențele alimentare ale mamelor gravide, informația deficitară, aparatură medicală învechită în depistarea intrauterină a unor maladii, condițiile de viață precare ale părinților etc. Considerăm, de altfel, că dezvoltarea economică redusă, subdezvoltarea unor zone, poate influența sănătatea populației pe termen lung.

Referințe bibliografice

1. COVIC, M., ȘTEFĂNESCU, D., SANDOVIVI, I. (2004). *Genetică medicală*, Iași: Polirom 574 p;
2. DUNN, P.M. (1976). *Congenital postural deformities*, Brit.Med. Bull, 32, 71-76.
3. GAULTIER, C. (2008). *Genetic Basis for Respiratory Control Disorders*, Springer, New York USA, 310 p;
4. GEORMĂNEANU C., GEORMĂNEANU M. (1986). *Introducere în Genetica Pediatrică*, Bucharest: Medicală, 239 p;
5. GIBSON, K., et al. (2008). *Mitochondrial oxidative phosphorylation disorders presenting in neonates: Clinical manifestations and enzymatic and molecular diagnoses*. Pediatrics, 122, 1003– 1008;
6. GORDUZA, E. (2007). *Compendiu de Genetică Umană și Medicală*, Iași: Tehnopress, 440 p;
7. MORARU, I. (1980). *Anatomie patologică*, Medicală, București, vol. I, II and III.