



Врожденные пороки развития

Доцент Василенко В.В.

- 
- Врожденные аномалии (дефекты) – любая функциональная или структурная аномалия, которая есть у новорожденного или появляется позже, вызванная унаследованным или средовым событием

- 
- Врожденные пороки развития являются наиболее очевидными признаками наследственной патологии.
 - Врожденные пороки развития – это морфологический дефект органа, части органа, ведущий к нарушению функции органа.

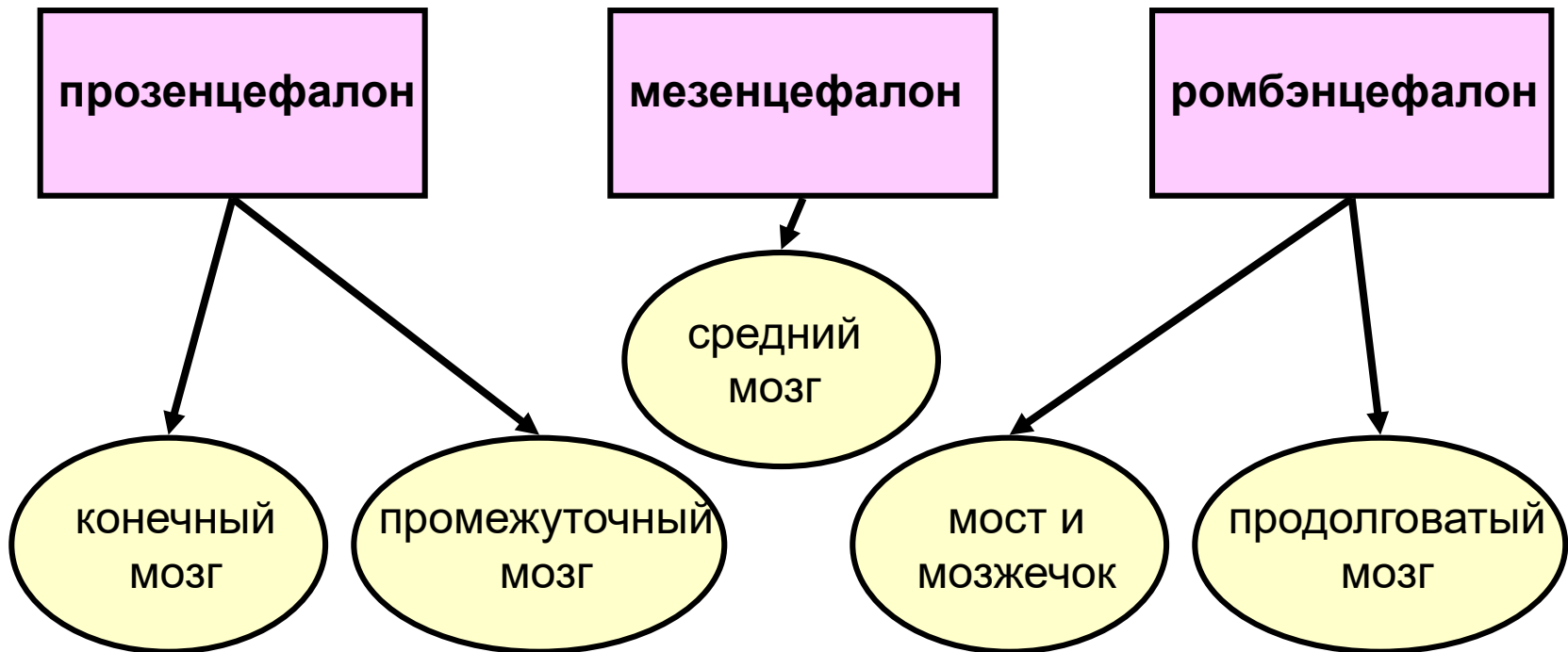
Морфогенез

- Это реализация генетической программы в трехмерном пространстве и во времени, осуществляемая под влиянием многих факторов среды в строго определенный период онтогенеза.

Закладка нервной системы

- Закладка нервной системы начинается в начале 3 недели внутриутробного развития из эктодермы. К 3 неделям, когда величина зародыша не более 2 мм, формируется медуллярная пластинка, превращающаяся в мозговую трубку, открытую на концах.
- На 4-5 неделе начинается органогенез и дифференцировка нервной системы. Нервная трубка теряет связь с эктодермой, погружается вглубь тела зародыша, эктодерма над ней смыкается.
- Из каудального отдела нервной трубки развивается спинной мозг.
- Из орального отдела формируются 3 мозговых пузыря:
 - передний мозг (прозенцефалон),
 - средний мозг (мезенцефалон),
 - ромбовидный мозг (ромбэнцефалон).

Стадия 5 мозговых пузырей



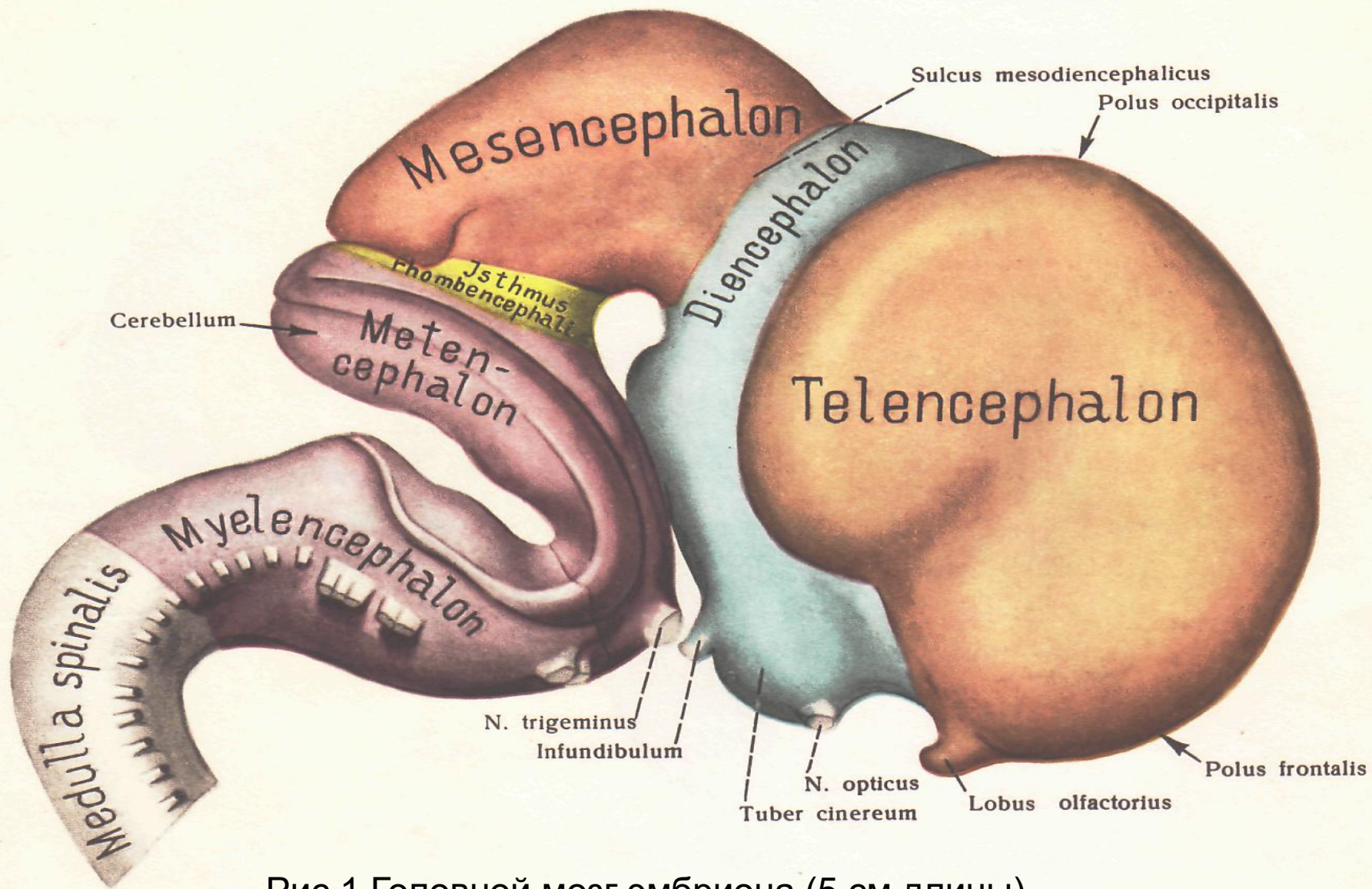


Рис.1. Головной мозг эмбриона (5 см длины).

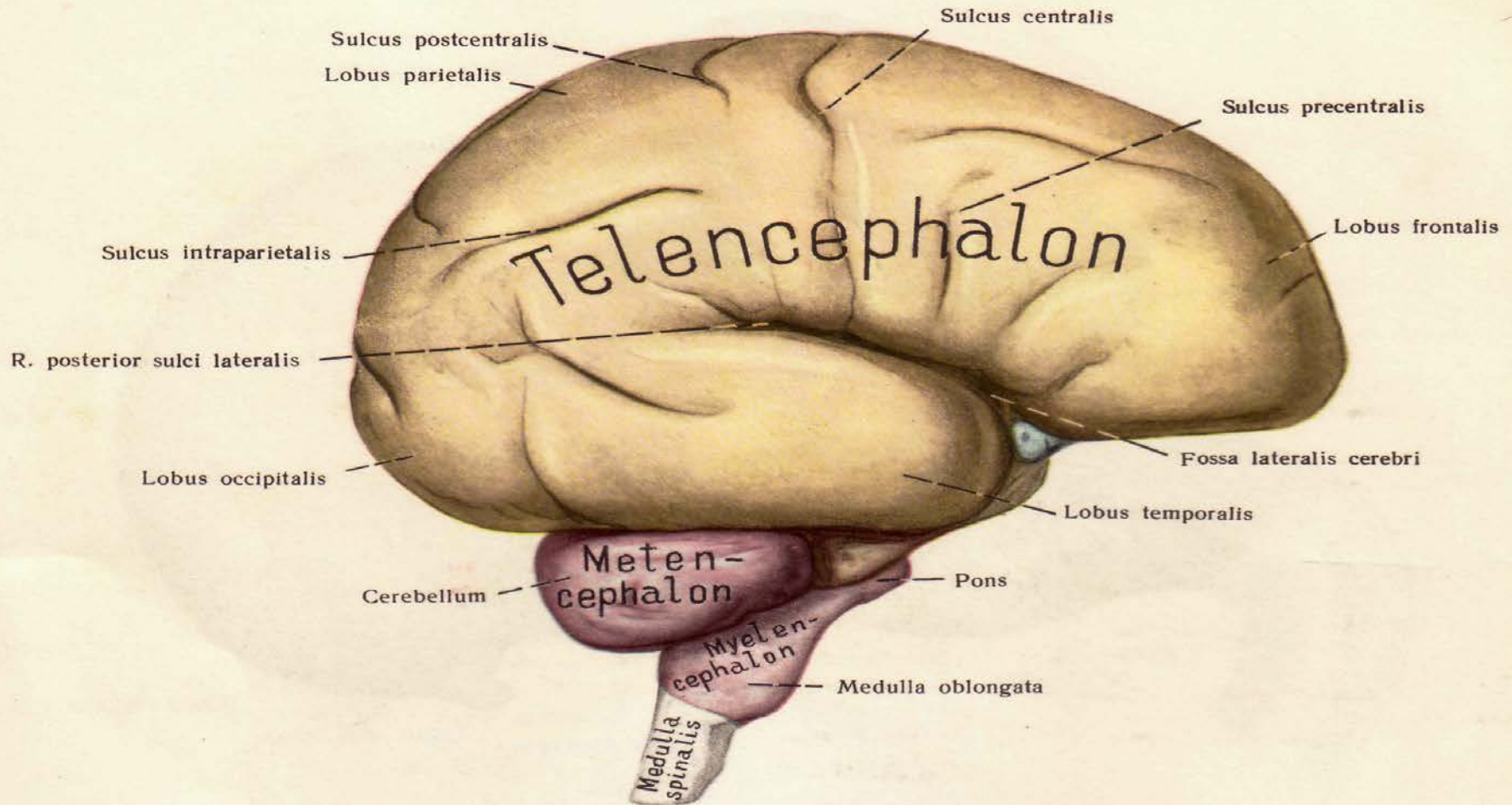


Рис.2. Головной мозг эмбриона (13 см длины).

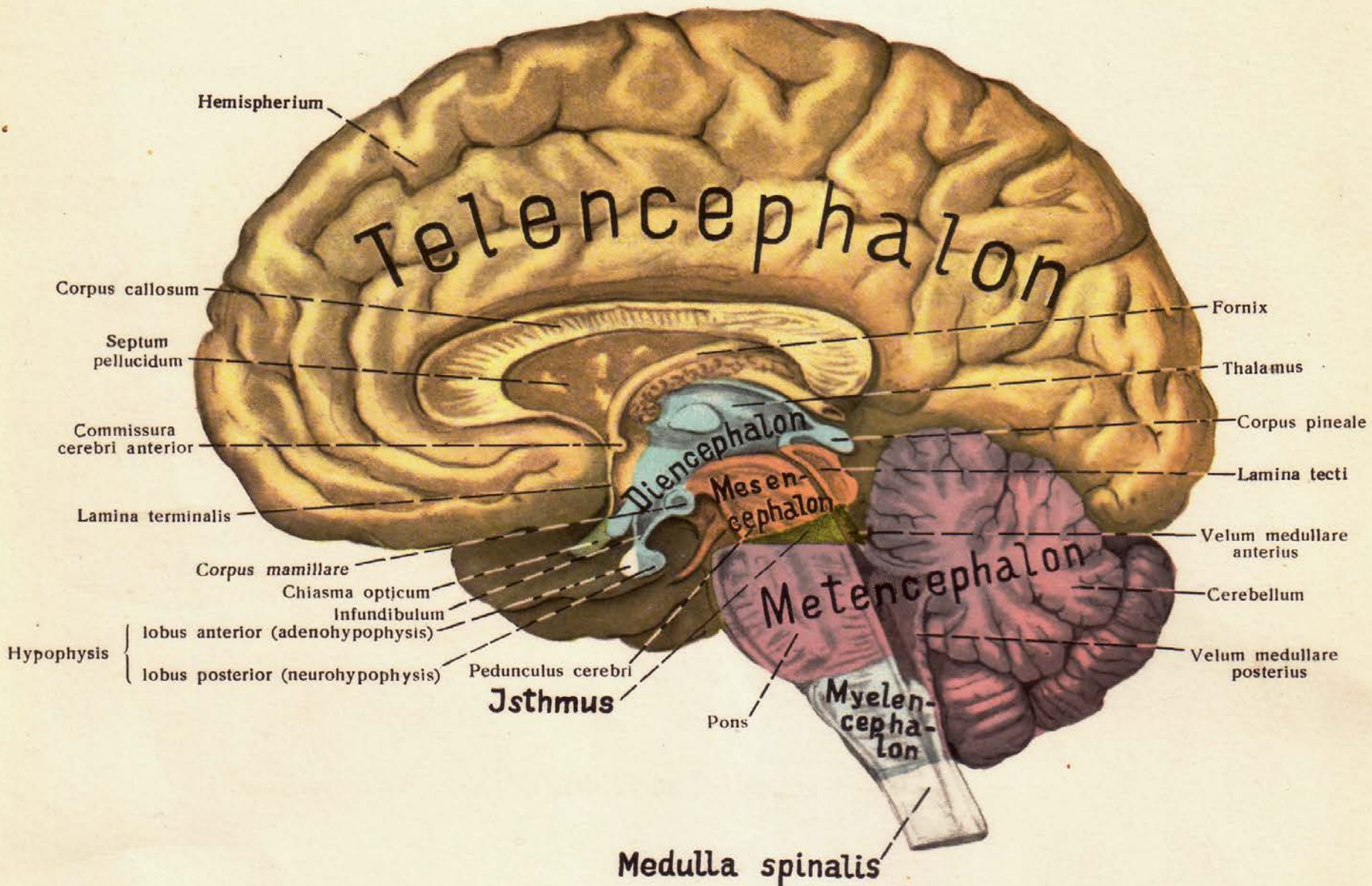


Рис.3. Головной мозг взрослого.

ПЕРИОДЫ ОРГАНОГЕНЕЗА

Пренатальный период:

- **Преэмбриональный** - до 20 дней , оплодотворение, первое клеточное деление, имплантация, трехслойный зародыш, возникают бластопатии
- **Эмбриональный** - от 4 недели до 10 недели, органогенез, возникают эмбриопатии, характеризующиеся пороками развития и стигмами дисэмбриогенеза;
- **Ранний фетальный** – от 10 до 22 недели, движение плода, быстрая прибавка в массе, возникают ранние фетопатии, т.н. ложные пороки развития, обусловленные перенесенными в/у воспалительными заболеваниями;

Этиология пороков развития

- Наследственно обусловленные при наличии генных и хромосомных мутаций
- Экзогенно обусловленные - критические периоды развития 1-2 нед и 3-6 нед
- Мультифакториальные

Факторы риска возникновения пороков развития

- 1) механические (давление, вибрация, шум)
- 2) физические (радиация, высокочастотные токи, УФО)
- 3) химические (медикаменты, алкоголь, гипоксия и т.д.)
- 4) биологические
 - инфекционные (вирусы, бактерии, простейшие)
 - неинфекционные (возраст и состояние здоровья родителей, эндокринные заболевания)
- 5) социальные (стрессы, неполноценное питание)
- 6) генные и хромосомные мутации



Врожденные аномалии

это необратимые структурные дефекты, возникшие в результате нарушения нормального пренатального развития.

Тератология – наука о врожденных пороках развития

Нарушение развития нервной системы часто сопровождается аномалиями развития костной системы и кожи, глаз.

Классификация врожденных пороков развития

- 1) изолированные (отмечаются лишь в одном органе)
 - 2) системные (несколько пороков в одной системе – ахондродисплазия)
 - 3) множественные (пороки в двух и более системах – гидроцефалия и шестипалость)
- синдромы (устойчивые сочетания нескольких пороков)
 - неклассифицированные комплексы

Стигмы дизэмбриогенеза

- Альтернативные (либо есть, либо нет)
- Описательные (изменение формы органа, цвета глаз, волос, кожи)
- Измеряемые (сопоставление размеров с возрастными и половыми нормами)
- Изменение формы черепа, дисплазия ушных раковин, синофрис, дистихназ, колобомы века, эпикант, гипертелоризм

Стигмы дисэмбриогенеза



Стопа-качалка







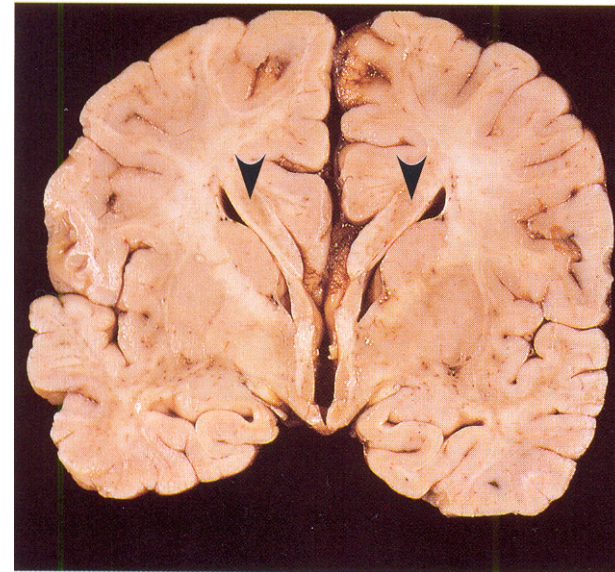
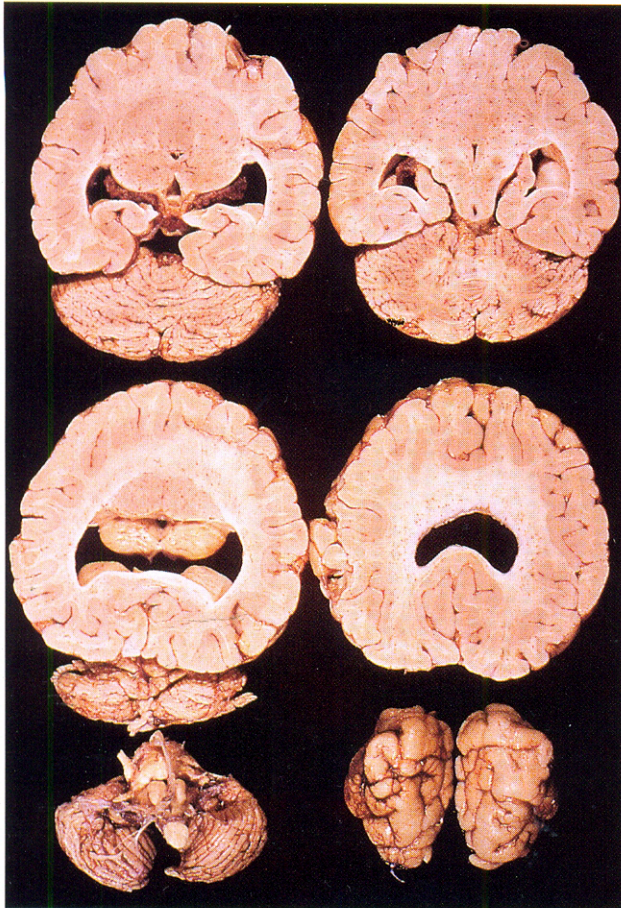


Изолированные пороки

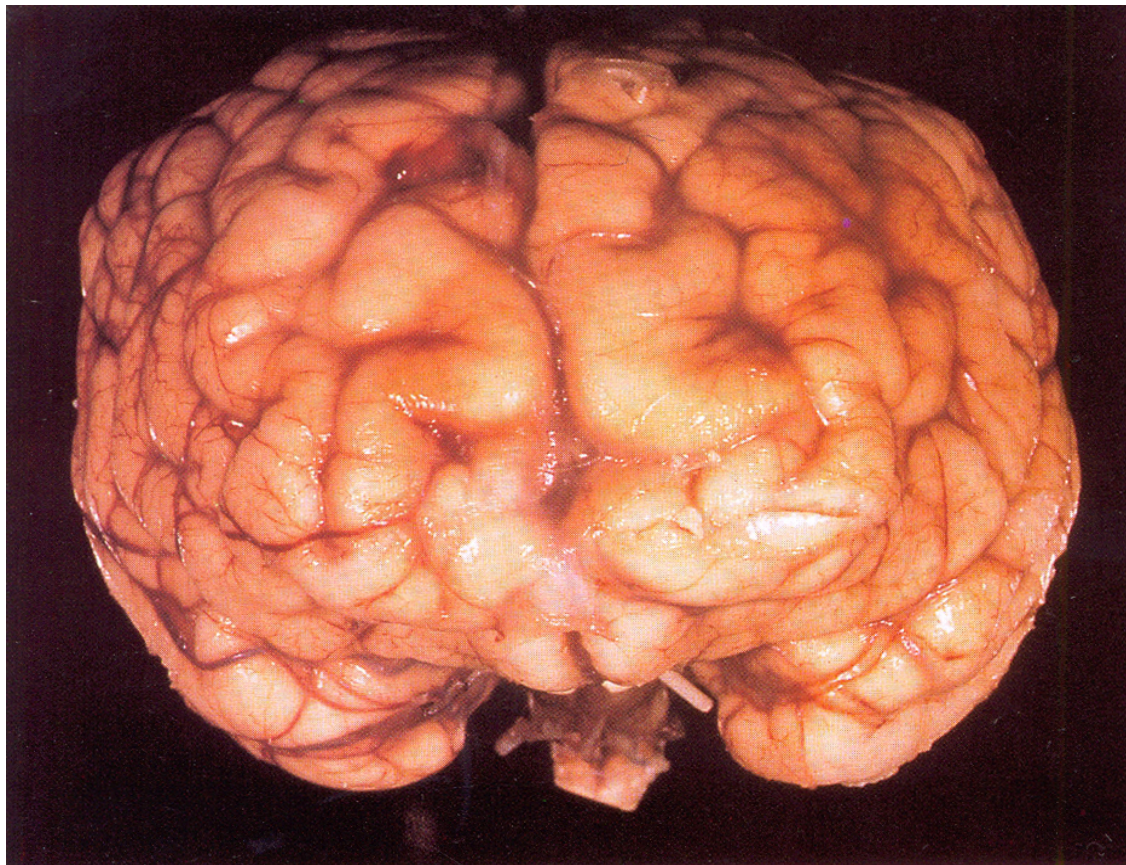
- Лизэнцефалия (агирия) - кора имеет очень мало извилин.
- Пахигирия – малое число широких извилин.
- Полимикрогирия – большое число очень маленьких складок, напоминает сморщенный каштан.
- Анэнцефалия –отсутствие больших полушарий

- Порэнцефалия наличие полостей в мозге, наполненных ликвором и связанных с желудочковой системой.
- Кортикальная дисплазия – локальная аномалия коры в виде гигантских нейронов и астроцитов и хаотического распределения коры.
- Агенезия мозолистого тела – отсутствует задняя часть, может сочетаться с аномалиями сетчатки, микроцефалией и судорогами, у девочек – с Айкарди.

Агенезия мозолистого тела – отсутствует задняя часть



Прозенцефалия – неразделение
переднего мозга на полушария.



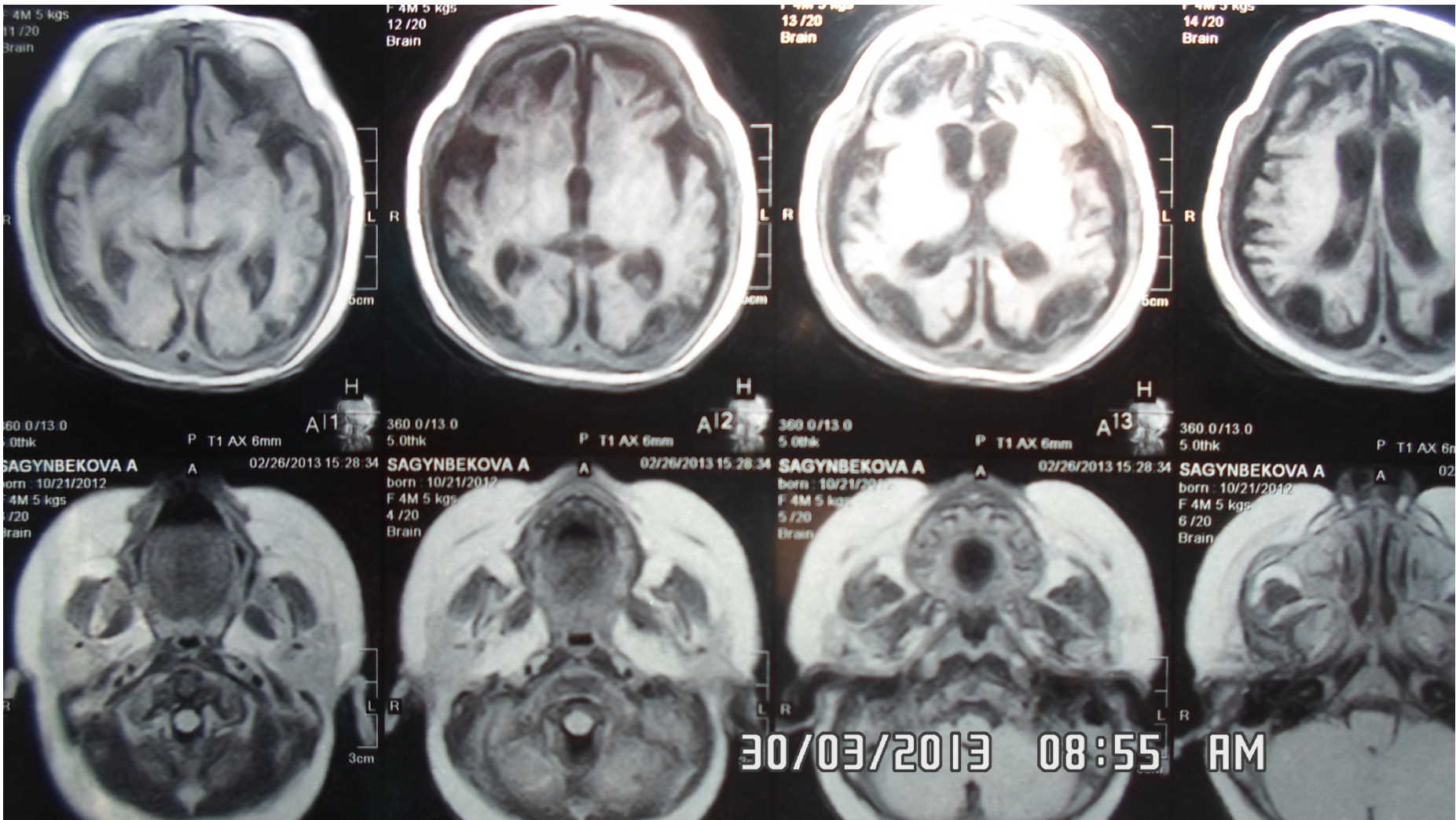


- Мальформация Киари - опущение мозжечковых миндалин через большое затылочное отверстие в позвоночный канал. Может быть нистагм, бьющий вниз, гидроцефалия, нуждается в оперативном лечении.
- Синдром Мебиуса – врожденное двустороннее поражение лицевого и отводящего нервов. Парез мимических мышц и невозможность отведения глазных яблок кнаружи, вплоть до офтальмоплегии, похудания и паралича глотки и языка.

- Краниостеноз – преждевременное закрытие черепных швов, приводящее к деформации черепа – ладьевидный, тригоноцефалия.
- Микрокrania – уменьшение размеров мозгового черепа с резким уменьшением объема мозговых полушарий, в клинике – слабоумие.
- Макрокrania – увеличение размеров черепа, не сопровождающееся увеличением объема мозга. Наиболее частой причиной является гидроцефалия.

Микроцефалия, краниостеноз





Гидроцефалия

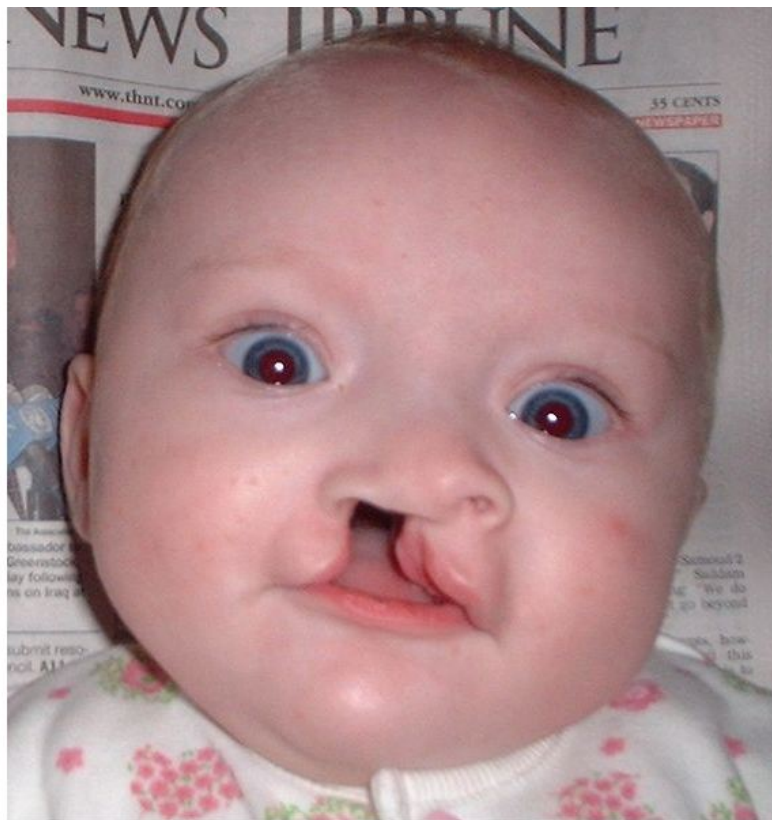




Аномалии развития зубов



Расщелина губы и твердого неба





Черепно-мозговые грыжи

- Это выпячивание через дефекты черепа мозговых оболочек и в-ва головного мозга.
- Локализуются в теменной и лобной области, реже в височной или затылочной области.
- Менингоцеле – выпячивание мозговых оболочек;
- Энцефалоцеле – выпячивание оболочек и ткани мозга.

Черепно-мозговые грыжи





Пороки развития спинного мозга

- Миелодисплазии – обобщающее название всех пороков и аномалий развития спинного мозга (неправильное расположение центрального канала, его расширение, уменьшение передних или задних рогов, гиперплазия оболочек и т.д.).
- Spina bifida - расщелина позвоночника, делятся на открытые и закрытые.
 1. Закрытые – дефект дужек без дефекта подлежащих тканей.
 2. Открытые – дефект дужек позвоночника и подлежащих тканей, в образующуюся щель часто выпячивается грыжевой мешок.

Спинномозговые грыжи

- менингоцеле – мозговые оболочки и ликвор,
- менингоррадикулоцеле – мозговые оболочки и корешки, проявляются вялыми парезами и трофическими расстройствами;
- миеломенингоцеле – мозговые оболочки, корешки, спинной мозг;
- миелоцистоцеле – мозговые оболочки и спинной мозг.

Ребёнок со спинномозговой грыжей пояснично-крестцового отдела
больших размеров. Оболочки мацерированы, изъязвлены, покрыты фибринозным налётом.





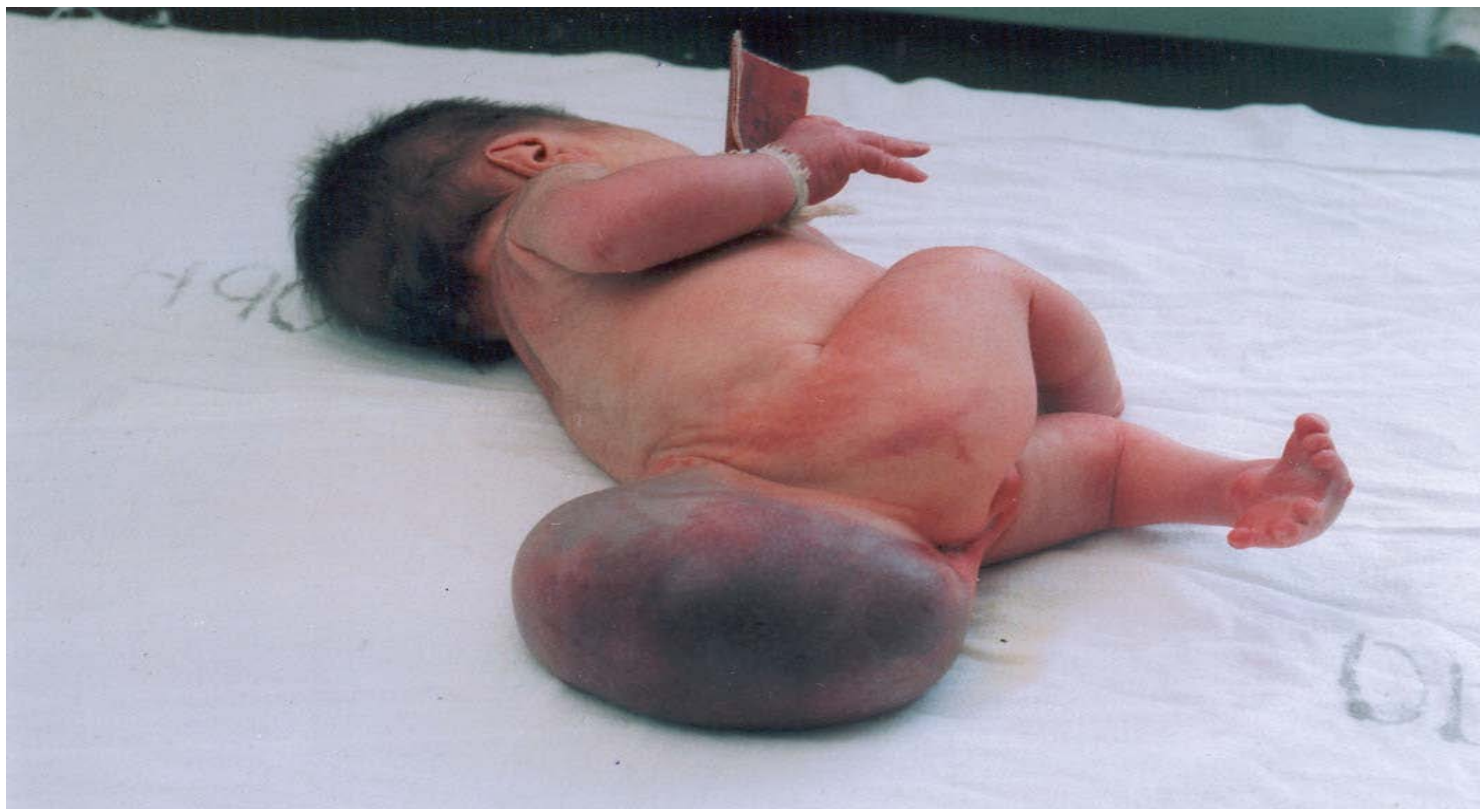
Ребёнок с рахишизисом ниже-грудного и пояснично-крестцового отделов позвоночника. Атрофия ягодичных мышц и мышц нижних конечностей, анус зияет.







Ребёнок с множественными пороками развития.



Сирингомиелия

- хроническое заболевание, характеризующееся наличием полости в спинном мозге. (Оливер, 1824г). локализуется в нижнешейном или верхнегрудном отделе, может распространяться на весь спинной мозг.
- Выделяют 2 разновидности полостей – сообщающиеся (связана с центральным каналом) и несообщающаяся (имеет симптоматический характер при травме, кровоизлиянии, инфекции).
- Распространенность 8-9 на 100000 населения, часто носит семейный характер.
- Дебют от 10 до 60 лет, в среднем 30 лет.

Клиника сирингомиелии

- начало постепенное, манифестацию провоцируют кашель, чихание, физическая нагрузка.
- Ранние изменения – похудание и слабость мелких мышц кисти, утрата поверхностной чувствительности в кисти.
- Сегментарное расстройство чувствительности по типу куртки и полукуртки. Вовлечение в процесс спинального ядра тройничного нерва приводит к выпадению поверхностной чувствительности в наружных сегментах лица.
- На поздних стадиях может быть поражение задних столбов, за счет сдавления передних рогов появляются атрофии мышц предплечья, плеча, верхних межреберных промежутков.
- Синдром Горнера.
- Трофические нарушения – цианоз, гиперкератоз, гипергидроз, утолщение подкожного слоя на руках, распухшие пальцы. Возможны остеоартропатии - локтевой и плечевой суставы., движения сопровождаются крепитацией. Исключительная подверженность травмам.

Клиника сирингомиелии

- При сирингобульбии вовлечение в процесс продолговатого мозга.
- Тригеминальная боль, нистагм, головокружение, атрофия языка, параличи мягкого неба и глотки (синдром Гебхарда).
- Для больных и их родственников характерен дизрафический статус.
- МРТ - одно, двух и много полостные варианты. Полосы могут быть равномерными, расширенными в верхней части в виде бус. Ширина полостей от 4 до 6 мм. У 60% больных медленно прогрессирующее течение, у 25% прогрессирование сменяется стационарным течением, у 15 % не прогрессирует.
- Операция – сирингоперитонеальные шунты.