

**Санкт-Петербургское государственное бюджетное
профессиональное образовательное учреждение
«Медицинский техникум № 2»**

Тема: Врожденные пороки развития

**Преподаватель:
Белова Е.К.**



- **Врожденные пороки развития (признаки дисморфогенеза)** - дефекты строения органа, части органа или большой области тела, ведущий к нарушению функции, который есть у новорожденного. Врожденные пороки развития - результат нарушенного органогенеза.
- **Органогенез** — это этап внутриутробного развития, в котором происходит формирование органов и систем организма.

Пренатальный период (до рождения) можно разделить на три стадии:

- **Преэмбриональная стадия** - с момента оплодотворения до 3 недели беременности - происходит прикрепление зиготы к матке
- **Эмбриональная стадия** - с 4 по 12 неделю - происходит формирование всех органов
- **Плодная стадия** - 13-38 неделя, происходит рост плода.

Классификация врожденных пороков развития

- **изолированные** (в одном органе, например, стеноз привратника),
- **системные** (в пределах одной системы органов, например, хондродисплазии),
- **множественные** (в органах двух систем и более).

Причины врожденных пороков развития

- **Наследственность** - врожденные пороки развития возникают при генных мутациях, хромосомных и геномных мутациях.
- **Внешние факторы** - пороки развития возникают в следствие действия **тератогенных факторов** в эмбриональном периоде, когда осуществляется органогенез.
- **Многофакторные** врожденные пороки вызваны **совместным** действием наследственных и экзогенных факторов.

Тератогены

Тератогены могут повреждать клетки плода, вызывать нарушения в зачатках органов и мутации.

Тератогенным действием обладают:

- Ионизирующая радиация
- Лекарственные вещества (талидомид, стрептомицин, аминоптерин, стероидные гормоны и др.)
- Бытовая химия и инсектициды
- Никотин и алкоголь
- Вирусы (краснухи, цитомегалии и др.).

Чувствительность зародыша человека наибольшая в конце 1-й - начале 2-й недели беременности и между 3-й и 6-й неделями. Эти два срока называют **критическими периодами развития**. Чувствительность закладок разных органов к действию внешних факторов показана



Признаки дисморфогенеза в диагностике наследственных болезней

- Признаки дисморфогенеза или врожденные пороки развития являются признаками многих наследственных и врожденных болезней.
- Большинство признаков дисморфогенеза нарушают функцию того органа, к которому они относятся (кожа, глаза, нёбо, конечность и т.д.)
- Некоторые признаки не нарушают функцию органов и могут быть у здоровых людей - **это микроаномалии развития.**
- **Микроаномалии развития** сами по себе не представляют угрозы для здоровья человека, но они свидетельствуют о том, что в период эмбрионального развития произошли нарушения, поэтому наличие нескольких таких признаков требует более внимательного обследования больного на предмет врожденной или наследственной патологии.

ДАЛЕЕ МЫ РАССМОТРИМ ОТДЕЛЬНЫЕ ПРОЯВЛЕНИЯ ПРИЗНАКОВ ДИСМОРФОГЕНЕЗА

Поражения кожи и волос

венозная сеть, пигментные пятна, отсутствие пигментации, темно-коричневые веснушки (более 20), келоидные рубцы, повышенная растяжимость, складчатость, нарушение потоотделения, гиперкератоз



Складчатая вялая кожа
(девочка 6 лет)

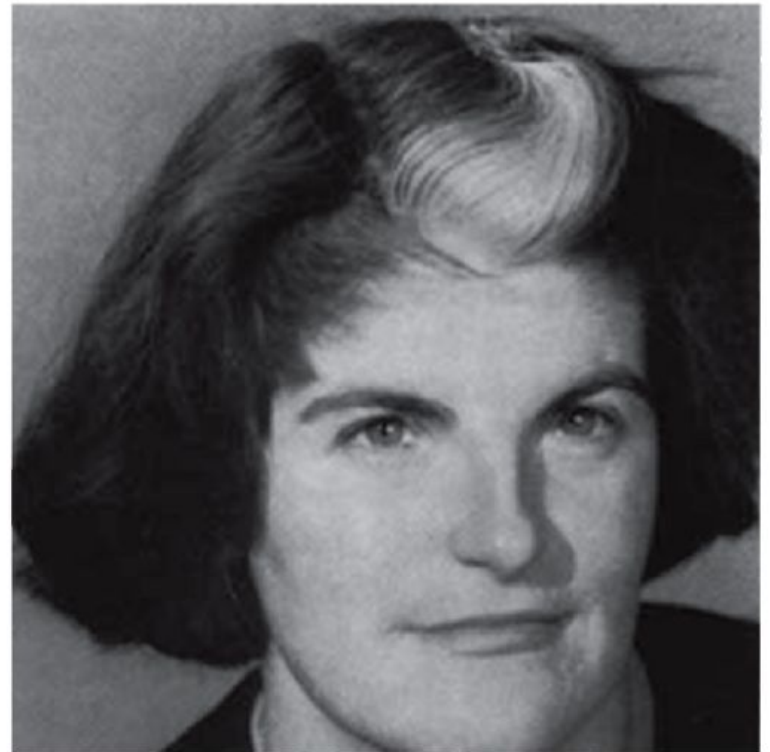


Гиперкератоз (ихтиозоформная эритродермия)

Поражения волос



- Шерстистые волосы

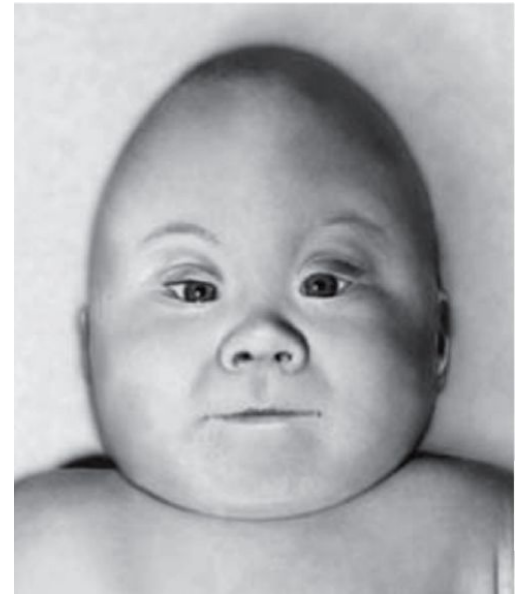


- Седая прядь волос

Аномалии черепа



- Гидроцефалия



Акроцефалия



- Выступающий затылок, низко посаженные и отклоненные назад ушные раковины

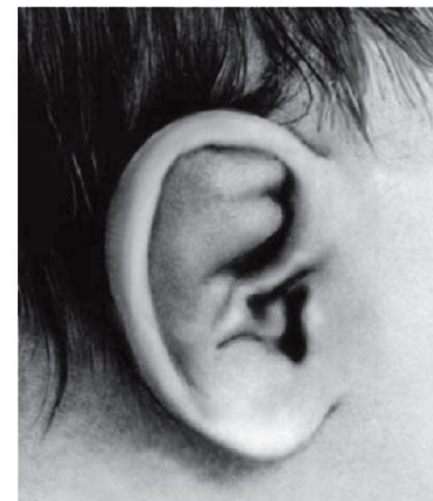
Аномалии лица



- Аномалии зубов

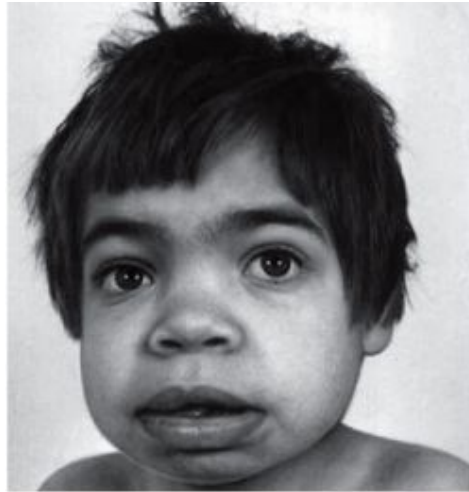


- Предушные папилломы



- Аномалии ушной раковины

Аномалии лица



- Грубые черты лица (маннозидоз)



- Антимонголоидный разрез глаз, опущение век, короткая шея (синдром Нунан)

Аномалии лица



- Монголоидный разрез глаз (синдром Грейга)



- Телекант (смещение внутренних углов глаз), эпикант (складки верхнего века у внутреннего угла глаза), плоская переносица; открытые вперед ноздри (синдром Элерса-Данло)



- Гипертелоризм (большое расстояние между глазами), птоз (опущение века), низко посаженные деформированные ушные раковины (синдром Аарскога)

Аномалии лица



- Птоз, косоглазие, оттопыренные, низко посаженные ушные раковины



- Косоглазие



- Синофрив (сросшиеся брови)

Аномалии лица



- Открытые вперед ноздри, короткий нос, антимонголоидный разрез глаз, гипертелоризм, широкая переносица (синдром Аарскога)



- Длинный фильтр (расстояние от носа до верхней губы), короткий нос с недоразвитыми крыльями.



Седловидная переносица, антимонголоидный разрез глаз (синдром Пфайфера)

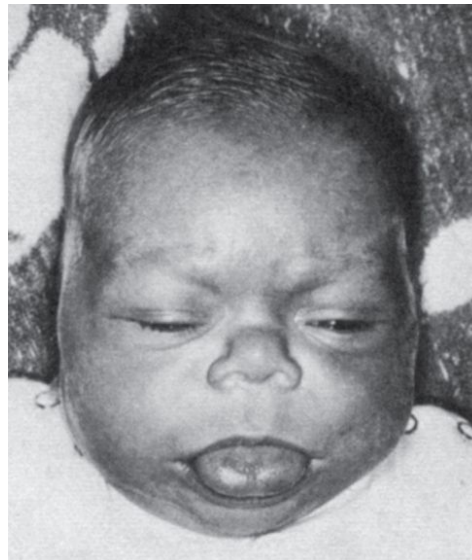


- Тремы - широкие промежутки между зубами

Аномалии лица



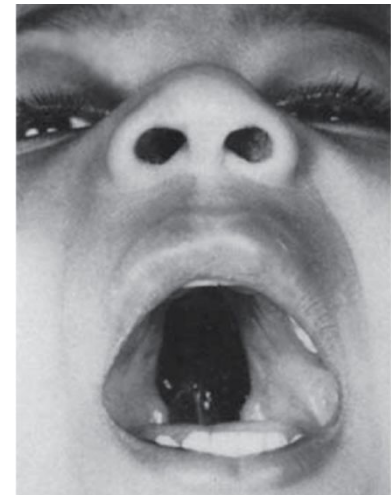
- Макрогения (увеличенная нижняя челюсть)



- Макроглоссия (большой язык)

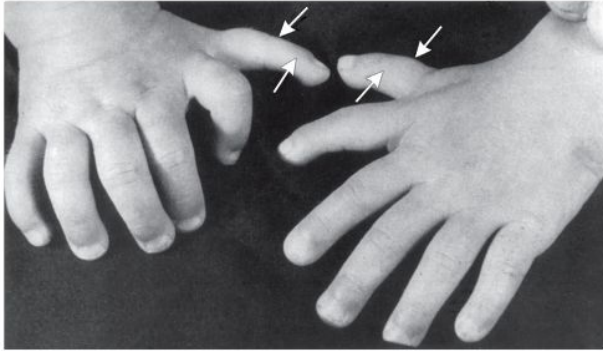


- Микрогения (маленькая нижняя челюсть), крупные ушные раковины



- Расщелина нёба

Аномалии конечностей



- Полидактилия (лишние пальцы)



- Олигодактилиям(мало пальцев)

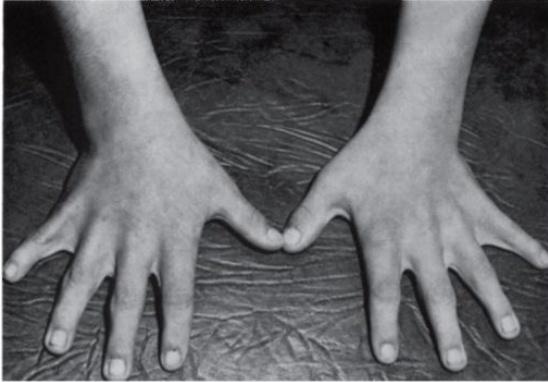


- Полидактилия кисти и стопы



- Брахидактилия (короткие пальцы)

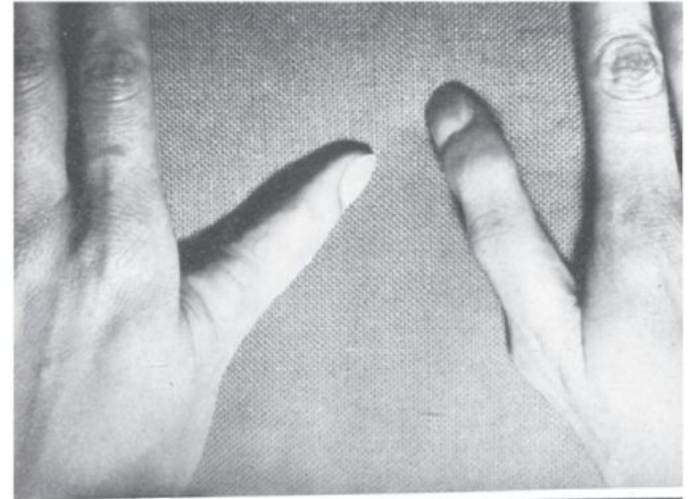
Аномалии конечностей



- Синдактилия кожная (перепонки между пальцев)



- Синдактилия (сросшиеся пальцы)

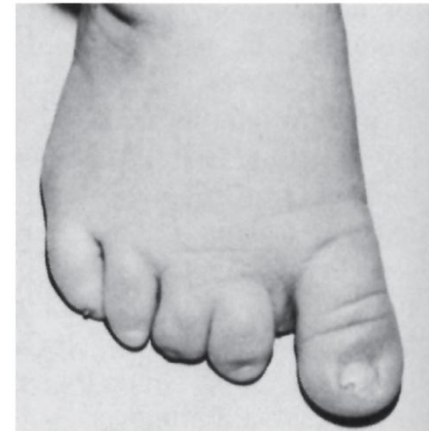


- Трехфаланговый I палец кисти

Аномалии конечностей



- Четырехпальцевая поперечная («обезьянья») ладонная складка



- Глубокая складка на стопе

- Гипоплазия (недоразвитие) концевых фаланг и ногтей

**СПАСИБО ЗА
ВНИМАНИЕ**

