

Врожденные пороки развития

Выполнил: студентка
отделения «Сестринское дело»,
курс 1, группа 113 С.М.Горячкина

- ▶ Под термином «врожденный порок развития» следует понимать стойкие морфологические изменения органа или всего организма, возникающие внутриутробно, выходящие за пределы их возможного строения и приводящие к расстройствам функции. ▫ Степень выраженности врожденных пороков развития различна: от незначительных отклонений в структуре одного органа до тяжелых изменений многих органов, несовместимых с жизнью.
- ▶ В зависимости от сроков возникновения внутриутробной патологии различают следующие ее формы: гаметопатии, бластопатии, эмбриопатии, фетопатии.

Гаметопатии

- ▶ Гаметопатии - это повреждения мужской или женской гаметы, возникающие во время ово- и сперматогенеза до оплодотворения. Тяжелые повреждения гамет могут вести к их гибели, развитию бесплодия и самопроизвольных аборт. Гамета с дефектом гена или генов может стать источником наследственных ВПР.

Бластопатии

- ▶ Патология бластогенеза ограничивается первыми 15 сутками после оплодотворения. К основным конечным результатам бластопатий относятся: □ — пустые зародышевые мешки □ — гипоплазия и аплазия внезародышевых органов □ — двойниковые пороки развития □ — внематочная или эктопическая беременность
- ▶ Патология развития всего эмбриона представляет собой общие нарушения, в большинстве случаев не совместимые с жизнью. Большая часть зародышей, поврежденных в результате бластопатий, элиминируется путем спонтанных абортов, причем элиминация, как правило, происходит не в момент повреждения зародыша или даже его гибели, а несколько позднее, обычно через 3-4 недели.

Бластопатии

- ▶ Двойниковые пороки встречаются в виде сросшейся двойни. □ Если сросшаяся двойня состоит из равных симметрично развитых компонентов, она называется диплопагусом; если же она состоит из асимметрично развитых компонентов — гетеропагусом, при этом недоразвитый близнец, находящийся в зависимости от другого, развитого, получил название паразита. □
- ▶ При сращении в области головы такой порок называют краниопагусом, в области груди — торокопагусом, в области таза — ишиопагусом и др. □ Двойниковые пороки сочетаются с нежизнеспособностью. В редких случаях описана значительная продолжительность жизни таких близнецов до зрелого возраста. В легких случаях сращений только мягких тканей возможна хирургическая коррекция.

Классификация врожденных пороков:



I. Изменение размеров органов: гипергенезия, гипоплазия, аплазия.

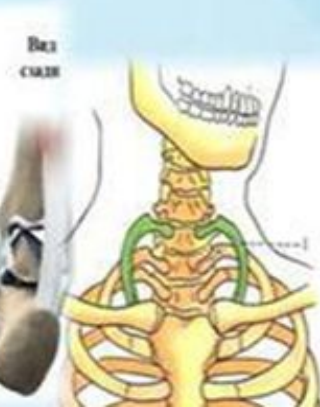
II. Изменение формы органов: косолапость, подковообразная почка, двурогая матка и т.д.

III. Аномалии расположения органов: эктопия, гетеротопия.

IV. Увеличение числа органов: полидактилия, гермафродитизм, добавочные ребра.

V. Атавизмы: срединная, боковая кисты шеи, свищи.

VI. Дуплицирующие аномалии: сросшиеся близнецы.



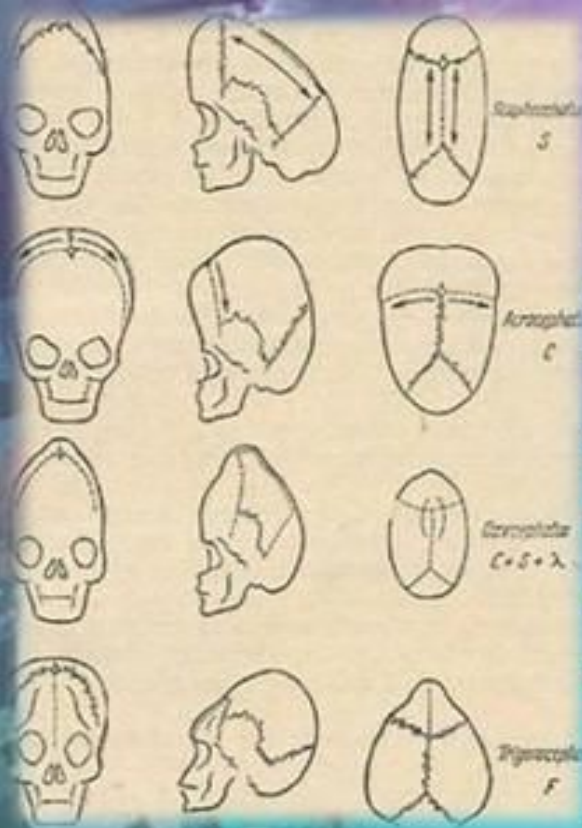
Пороки развития черепа и головного мозга



Грыжи головного мозга - грыжевое выпячивание через отверстие (дефект в костях) в подкожную клетчатку выступают мозговые оболочки, образующие грыжевой мешок, содержимым которого могут быть цереброспинальная жидкость, мозговая ткань или и то и другое одновременно.

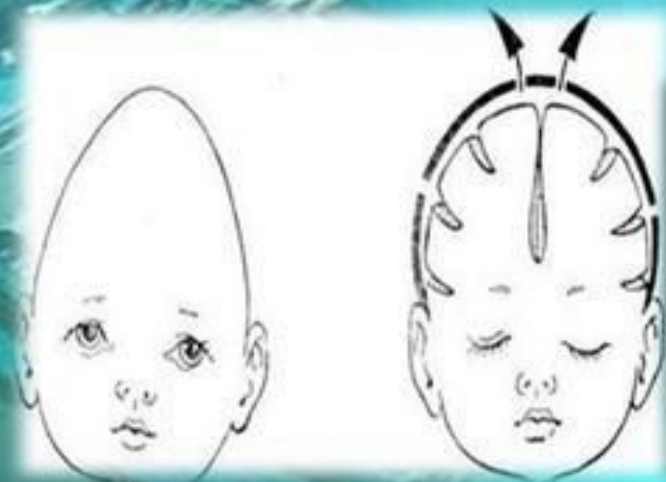
Лечение : удаление грыжевого выпячивания вместе с его содержимым и пластическое закрытие дефекта кости.





Краниостеноз - аномалия развития черепа, обусловленная преждевременным заращением родничков и швов с образованием очагов обызвествления в зоне роста черепа.

Лечение: краниотомия, резекция, фрагментация костей черепа.

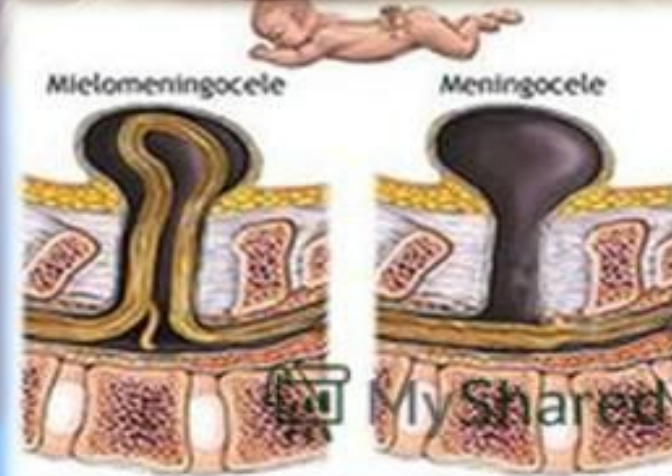


Пороки развития позвоночника и спинного мозга:

аномалии позвоночника с дефектом
центрального канала, через который могут
выпячиваться оболочки спинного мозга, сам
мозг и его корешки с образованием
спинномозговых грыж



Spina Bifida





Ребенок 5 лет. Короткая уздечка языка



Ребенок 4 лет. Короткая уздечка языка

АНОМАЛИИ РАЗВИТИЯ СЛИЗИСТОЙ ОБОЛОЧКИ ПОЛОСТИ РТА.

Короткая уздечка языка. В норме вершина уздечки языка располагается на уровне средней его трети, а основание - на уровне основания альвеолярного отростка. Если же вершина уздечки прикреплена в области передней трети языка или близко к его кончику и/или ее основание близко к вершине альвеолярного отростка, говорят о короткой уздечке языка.

Прикрепление кончика языка к вершине альвеолярного отростка называется анкило-глоссия.

Подобные анатомические нарушения в нео-натальном периоде приводят к нарушению функции сосания, что может вызывать гипотрофию у ребенка. Менее выраженное укорочение уздечки языка чаще выявляется в период становления речевой функции у ребенка.

СИНДРОМ АНОМАЛАД ПЬЕРА-РОБЕНА

Является клиническим проявлением первичного порока развития - недоразвития и дис-тального положения нижней челюсти (микрогении).

Недоразвитие тела и/или ветви нижней челюсти связано с частичной аплазией мышечного отростка, где находятся зоны роста нижней челюсти



СИНДРОМ СТИКЛЕРА

Включает в себя врожденные нарушения зрения с прогрессирующей миопией, катарактой и отслойкой сетчатки; прогрессирующим остеоартритом лучезапястных, коленных и голеностопных суставов, реже - височно-нижнечелюстных, рото-лицевые аномалии, аномалии скелета, врожденные пороки сердца.

Популяционная частота 1:15 000





**ЧЕРЕПНО-КЛЮЧИЧНОЙ
ДИСПЛАЗИИ**

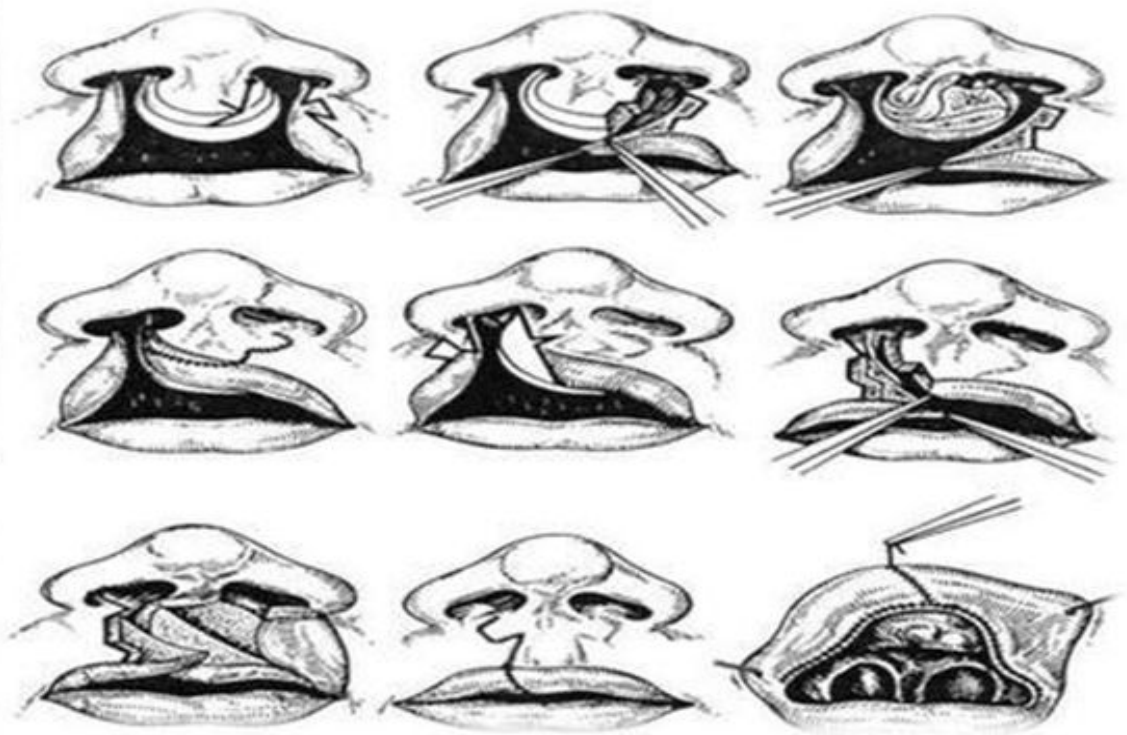


**Синдром
Апера**

Синдром Апера характеризуется выраженными изменениями черепа за счет си-настоза венечных швов в сочетании со сфено-этмоидомаксиллярной гипоплазией, полным сращением пальцев кистей и стоп, врожденными расщелинами нёба.

СИНДРОМ ЧЕРЕПНО-КЛЮЧИЧНОЙ ДИСПЛАЗИИ

Синдром представляет собой генерализованную скелетную дисплазию, включающую гипо-или аплазию ключиц, аномалии позвонков и ребер, системный остеопороз. Длительно открытые черепные швы приводят к чрезмерному развитию лобных, височных и затылочных бугров. Зубочелюстные аномалии включают позднее прорезывание зубов временного и постоянного прикуса, большое количество сверхкомплектных ретенированных и дистопированных зубов, системную гипоплазию эмали зубов, множественный кариес и деформации прикуса.



Расщелина губы (заячья губа, незаращение губы, хейлосхизис)
 встречаемость: 1:2500 новорожденных. Расщелина может захватывать красную кайму верхней губы или всю губу до носа. Иногда щель проникает в полость носа. **Лечение:** пластическое закрытие дефекта, путем перемещения лоскутов.



Пороки развития шеи.

Кривошея: в рожденное фиксированное наклонение головы и поворот ее в сторону, что обусловлено укорочением грудиноключично-сосцевидной мышцы или аномалией шейных позвонков.

Добавочные шейные ребра: вызывают укорочение и деформацию шеи, изменяют положение головы, приводят к сдавливанию сосудов, нервов.

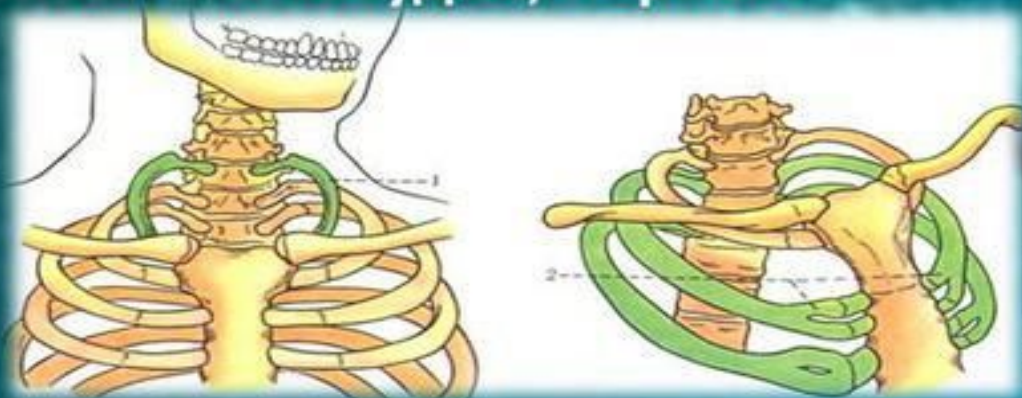


Рис. 40. Кривошея — болезненное спастическое сокращение грудино-ключично-сосцевидной мышцы (1).



Рис. 41. Шейный бандаж



MyShared

Рис. 42. Электростимуляция болях в шейном отделе позвоночника.

Пороки развития грудной клетки и органов грудной клетки:



Врождённые деформации грудной клетки.

1) *Воронкообразная* грудная клетка (*thorax infundibuliformis*) характеризуется вдавливанием грудины и рёбер с образованием воронки на передней поверхности грудной клетки.

При *килевидной* грудной клетке (*t. carinatus*) определяют выпячивание грудины вместе с рёбрами, напоминающее клин. Деформации грудной клетки представляют собой косметический дефект, но при этом возможно также перемещение органов средостения, что приводит к функциональным расстройствам.



2) Полное незаращение

грудины (*fissura stemi*) встречаются редко, в комбинации с другими пороками - пороком сердца, эктопией сердца.

Лечение хирургическое.

3) Кифоз (*kyphosis*) обусловлен деформацией позвоночника.

Кроме косметического дефекта, возможны функциональные нарушения - расстройства кровообращения, дыхания.

Лечение при функциональных нарушениях хирургическое - пластические операции на позвоночнике.

Пороки развития лёгких встречаются в различных вариантах, чаще они связаны с недоразвитием органа или его элементов.



Аплазия (агенезия) лёгких [aplasia (agenesia) pulmonia] - крайне редкая патология; как правило, сочетается с атрезией пищевода, диафрагмальной грыжей. Пороки часто несовместимы с жизнью.

Лечение симптоматическое.

Гипоплазия лёгкого (hypoplasia pulmonis) выражается в недоразвитии его бронхолёгочной структуры; особая форма недоразвития - поликистоз лёгкого. Порок проявляется повторяющимися пневмониями, бронхитами, иногда возможны западение грудной клетки на стороне поражения, характерно укорочение перкуторного звука. При рентгенографии выявляют затенение лёгочного поля или его части, при бронхографии - кистозное расширение бронхов.

Лечение хирургическое - резекция поражённых отделов лёгкого.

Долевая врождённая эмфизема лёгких (emphysema pulmonum congenitum lobare) - порок развития приводящего бронха и его ветвей, при котором доля лёгкого находится в раздутom состоянии и при выдохе не спадается. Раздувшаяся доля сдавливает соседние доли, что приводит к смещению средостения в здоровую сторону. Заболевание проявляется одышкой, гипоксией. При рентгенологическом исследовании обнаруживают повышение прозрачности соответственно раздутой доле и смещение средостения.

Лечение хирургическое - удаление расширенной доли.

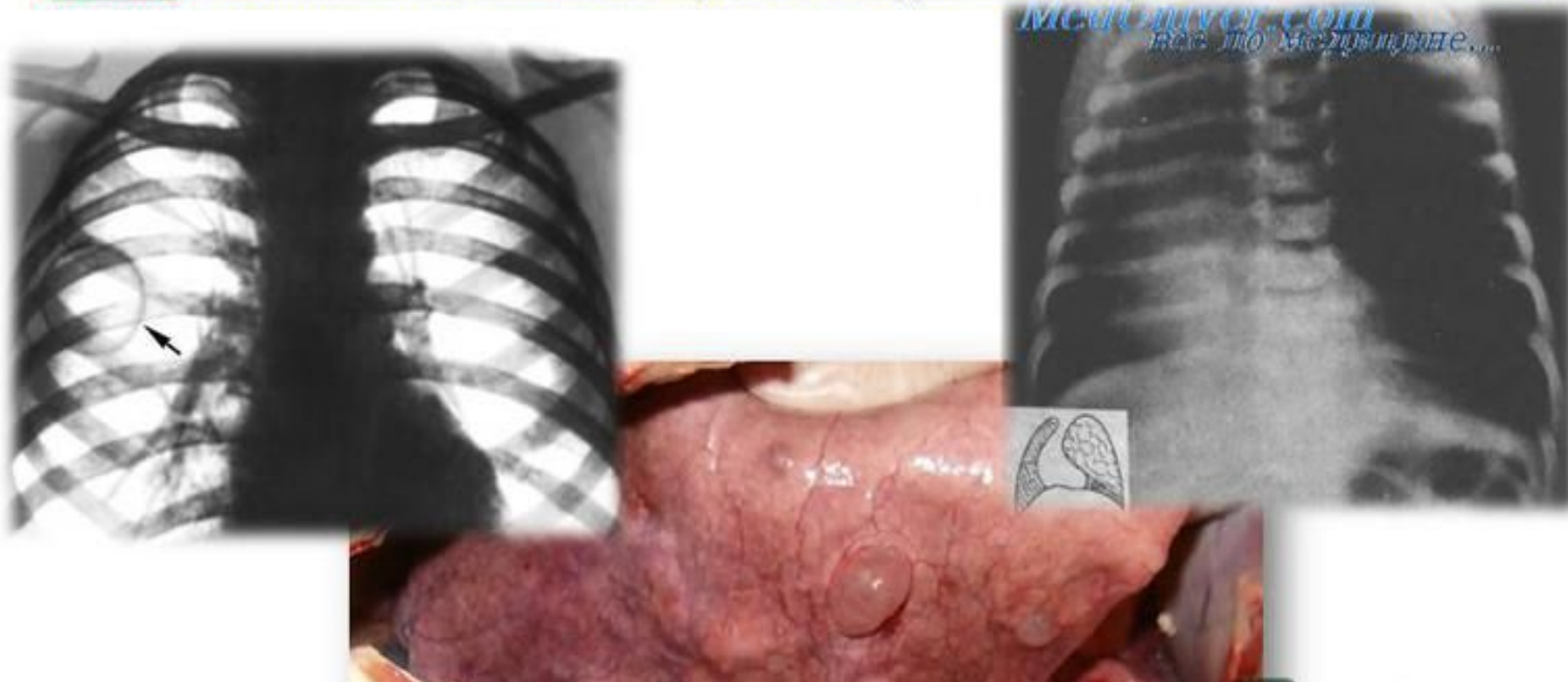
Кисты лёгких (истинные) возникают вследствие нарушения эмбрионального развития дыхательного аппарата. Порок проявляется при осложнённом течении - нагноении кисты (разрыв с образованием пневмоторакса, сдавление соседних долей).

Лечение хирургическое - резекция лёгочной ткани вместе с кистой, лобэктомия.

Лёгочная секвестрация (*sequestratio pulmonalis*), чаще внутридолевая, обусловлена дополнительным кровоснабжением участка лёгкого, формирующегося изолированно от бронхиальной системы, через aberrантную артерию, отходящую от аорты.

Отделившийся участок лёгкого находится внутри доли, отделение его от лёгочной ткани невозможно. Опасность порока - нагноение секвестрированного участка.

Лечение - лобэктомия с обязательной перевязкой aberrантного сосуда.



Врождённые пороки сердца

Выделяют три группы врождённых пороков в зависимости от наличия аномалий, вызывающих смешивание артериальной и венозной крови и соответственно изменение цвета кожного покрова.

- При первом варианте артериальная и венозная кровь не смешивается, поэтому *цвет кожи нормальный*. К этой группе пороков относят коарктацию или стеноз аорты, стеноз лёгочной артерии.
- Для пороков сердца *белого (бледного) типа* характерна бледность кожи и слизистых оболочек, что обусловлено смешиванием артериальной и венозной крови через дефект межпредсердной, межжелудочковой перегородок или через открытый артериальный проток. Чаще артериальная кровь поступает в венозные сосуды.
- *Пороки сердца синего типа* характеризуются цианозом кожи и слизистых оболочек, одышкой, приступами удушья. Это обусловлено сбросом венозной крови в артериальное русло и снижением вследствие этого насыщения артериальной крови кислородом.





Пупочные свищи - следствие незаращения желточного протока или мочевого протока (урахуса). Пупочные свищи выстланы эпителием. Незаращение желточного протока может быть полным, что проявляется формированием свища тонкой кишки. Отделяемое из свища - кишечное содержимое. При частичной облитерации свища сообщения кишки с внешней средой через свищ нет, выявляют выпячивание подвздошной кишки в виде дивертикула (меккелев дивертикул). Слепое выпячивание подвздошной кишки может быть различной формы (конус, цилиндр), диаметром - до ширины кишки, длина дивертикула 3-8 см, располагается он на расстоянии 30-80 см от илеоцекального угла.

Полное незаращение мочевого протока проявляется функционирующим пузырно-пупочным свищом, неполное заращение - образованием дивертикула мочевого пузыря. Диагноз ставят по появлению из свища мочи или кишечного содержимого при натуживании или надавливании на брюшную стенку больного. Для уточнения диагноза выполняют фистулографию: проникновение контрастного вещества в кишку или мочевой пузырь позволяет уточнить происхождение пупочного свища. Наличие свища считают показанием к операции - иссечению свища.

Меккелев дивертикул может проявиться развитием воспалительного осложнения (дивертикулита) или кишечной непроходимости.

Лечение хирургическое - удаление дивертикула.

Эмбриональная грыжа (пупочная грыжа). При этом пороке часть брюшной стенки в области пупка представлена тонкой прозрачной оболочкой, покрывающей внутренние органы. Через дефект брюшной стенки выпячиваются внутренние органы, покрытые растянутыми и истонченными элементами пуповины и париетальной брюшиной. У новорождённого в области пупка определяют выпячивание округлой формы, диаметром 5-10 см и более, переходящее в пупочный канатик. Оно покрыто блестящей прозрачной оболочкой. При крике ребёнка выпячивание увеличивается. Через стенки мешка могут просвечивать кишечник, печень.

Лечение оперативное, выполняют по принципам грыжесечения. Операцию проводят в первые часы после рождения ребёнка, так как промедление с операцией чревато опасностью развития перитонита.

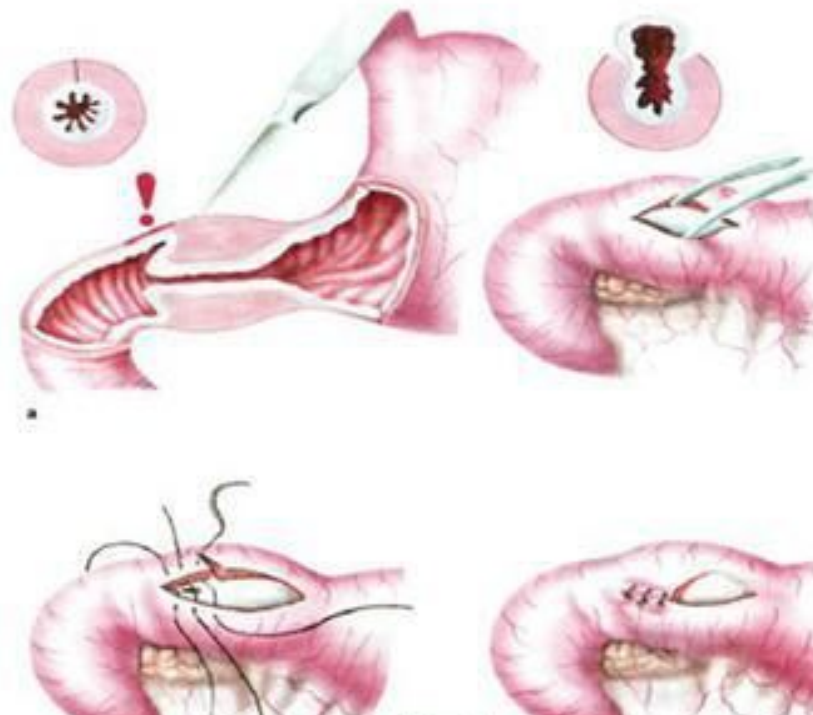


Врождённый пилоростеноз

(*pylorostenosis congenita*). Сужение выходного отдела желудка обусловлено аномалией развития в виде гипертрофии мышц привратника и нарушения их иннервации, что создаёт механическое препятствие для прохождения пищи.

Болезнь чаще проявляется на 3-4-й неделе, реже - в возрасте 4-5 мес. У детей появляется рвота «фонтаном», они худеют. Желудок растягивается, рвотные массы приобретают неприятный запах. У худых детей можно определить усиленную перистальтику желудка в левом подреберье.

Лечение оперативное. Выполняют пилоромиотомию - продольное рассечение серозной оболочки, мышц привратника до слизистого слоя.

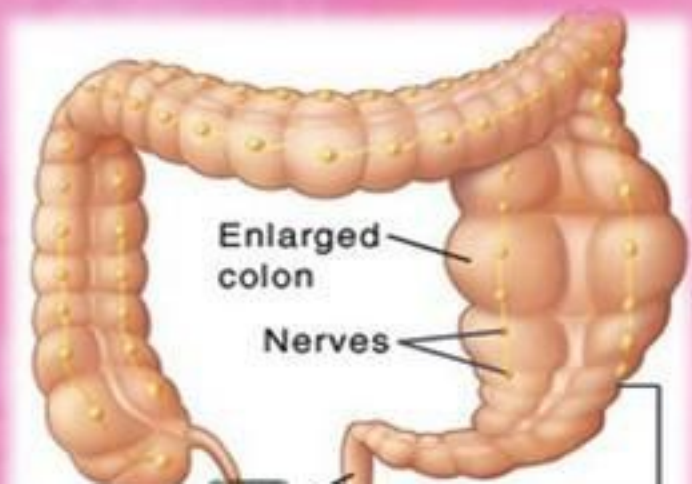


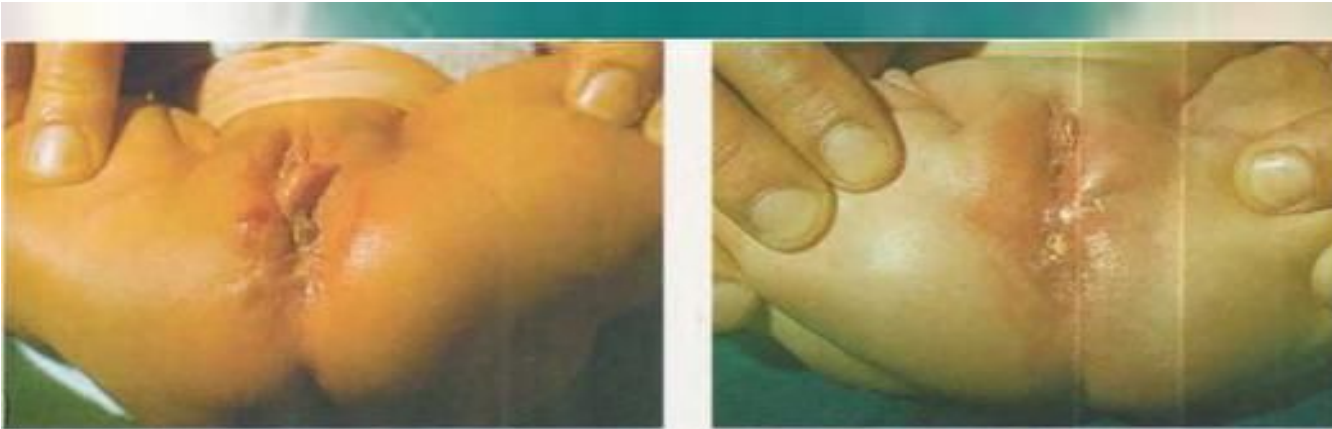
Болезнь Хиршпрунга

обусловлена врождённым недоразвитием нервных сплетений в ректосигмоидном отделе толстой кишки с расширением вышележащих её отделов. Кишка становится широкой, удлинённой, стенка её утолщена (гипертрофия мышечного слоя). Болезнь проявляется запором и резким увеличением размеров живота. Запор часто отмечают с первых лет жизни. Стула иногда не бывает в течение нескольких дней.

При лёгком течении болезни Хиршпрунга больные могут дожить до юношеского и зрелого возраста. Для установления диагноза применяют рентгенологическое исследование.

Лечение оперативное - резекция части толстой кишки.

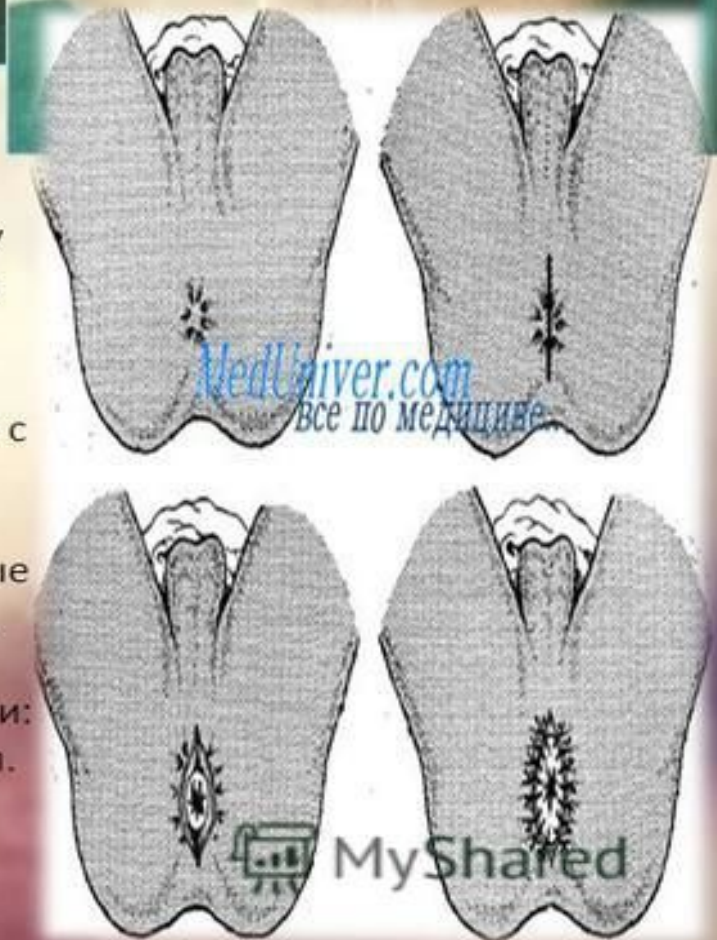




Атрезия заднего прохода и прямой кишки.

Порок встречаются редко: 1 случай на 10 000 новорождённых. У ребёнка отсутствует задний проход, не происходит выделения мекония, каловых масс, развивается кишечная непроходимость. Состояние детей тяжёлое. В части случаев атрезия заднего прохода или прямой кишки сочетается с кишечным свищом: у мальчиков - между слепым кишечным мешком и мочевым пузырём, у девочек - между кишкой и влагалищем или его преддверием. При наличии свищей каловые массы выделяются с мочой или во влагалище. Если есть свищ, заболевание протекает легче.

Сужение заднего прохода проявляется после первого года жизни: характерны затруднения акта дефекации, запор, каловый завал. Лечение хирургическое: операцию выполняют в первые часы после рождения. Её цель - устранить атрезия и обеспечить нормальный пассаж каловых масс.

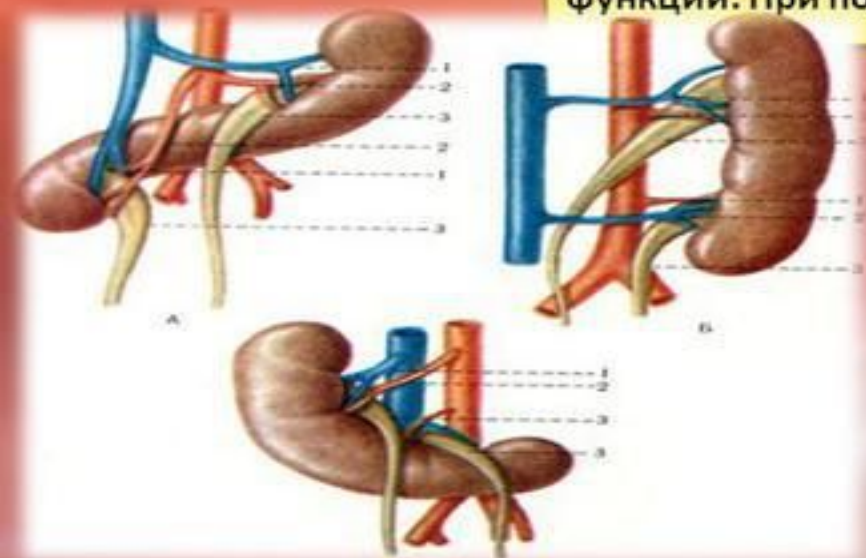


Аномалии почек проявляются в изменении их формы, величины, количества, положения. Различают следующие аномалии:

- аплазия (агенезия) почки - отсутствие одной почки;
 - добавочная почка;
 - гипоплазия почки - уменьшение размеров и снижение её функциональных возможностей;
 - дистопия почки - изменение её положения (торакальная дистопия - перемещение почки в грудную клетку, тазовая - перемещение почки в таз и др.);
 - подковообразная почка - сращение её верхних или нижних полюсов;
 - поликистоз почек - всегда двусторонний процесс, характеризующийся замещением паренхимы органа множественными кистами различного размера;
- киста почки - солитарное полостное образование в паренхиме органа, заполненное жидкостью.

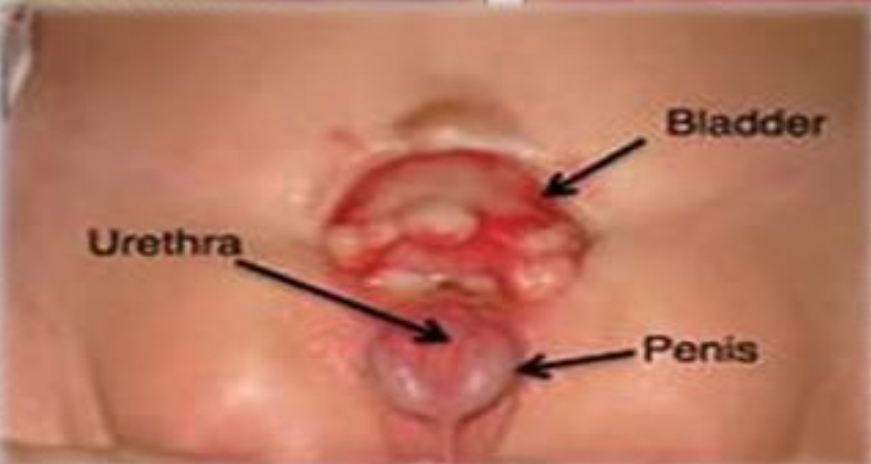
Диагностика пороков развития почек возможна при использовании специальных методов исследования (рентгенографии, сцинтиграфии, эхографии, компьютерной томографии, функциональных исследований).

Лечение консервативное, симптоматическое. При осложнениях показано хирургическое лечение - нефрэктомия при наличии другой почки и сохранности её функций. При почечной недостаточности выполняют пересадку почки.



Эписпадия - незаращение передней стенки мочеиспускательного канала в дистальном отделе полового члена (частичное) или на всём его протяжении (полное). Распространённость - 1 случай на 50 000 ново-рождённых. При полной эписпадии отмечают недержание мочи.

Лечение хирургическое - смещение отверстия мочеиспускательного канала, выпрямление кавернозных тел, пластика мочеиспускательного канала



Экстрофия мочевого пузыря - отсутствие передней стенки мочевого пузыря и участка передней брюшной стенки. Встречают у 1 из 50 000 новорождённых.

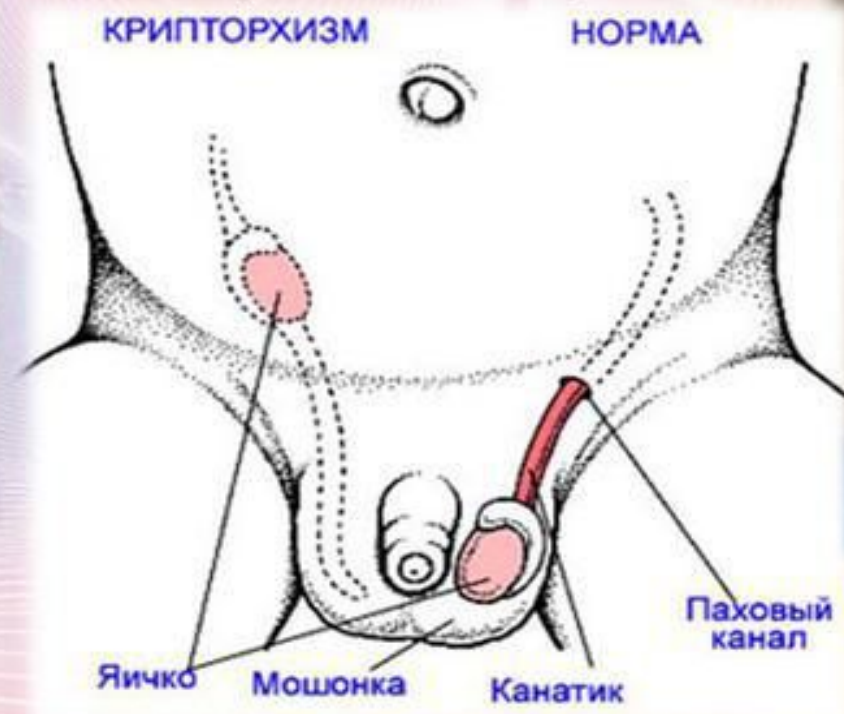
Мочевой пузырь вывернут наружу, его слизистая оболочка обнажена.

Лечение хирургическое - пластика мочевого пузыря, пересадка мочеточников в прямую кишку.

Крипторхизм - задержка внутриутробного перемещения в мошонку одного или обоих яичек, остающихся в забрюшинном пространстве или паховом канале.

Диагноз ставят на основании отсутствия в мошонке одного или обоих яичек.

Лечение оперативное - низведение яичка при паховом его расположении, гормональная терапия.



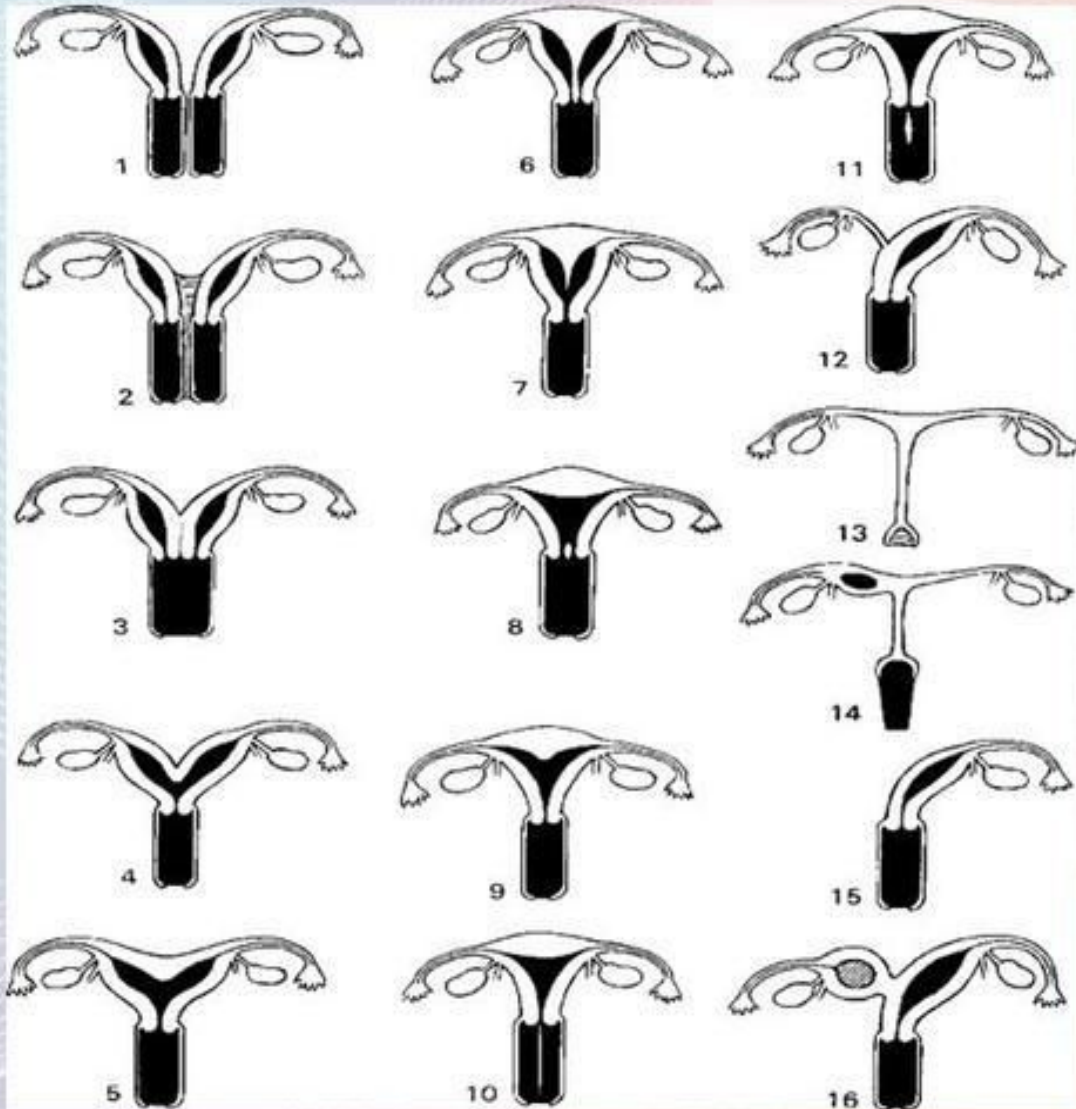
Среди пороки развития вульвы наблюдаются деформации вульвы, обусловленные гипоспадией (недоразвитие мочеиспускательного канала с его открытием во влагалище) или эписпадией (неправильно развитые наружные половые органы с недоразвитием передней стенки мочеиспускательного канала, расщеплением клитора и лона) с противоестественным открытием во влагалище или его преддверие просвета прямой кишки.

Наиболее частой патологией является **атрезия гимена**, которая встречается у 0,02-0,04% девочек. Клинически атрезия девственной плевы проявляется в период полового созревания, когда выявляется отсутствие менструаций. Менструальная кровь, скапливаясь во влагалище, растягивает его стенки (гематокольпос). Верхний полюс его, на

котором видна небольшая плотная матка, находится выше плоскости входа в малый таз. Постепенно менструальная кровь может заполнять и растягивать полость матки (гематометра) и маточных труб (гематосальпинкс).

Атрезия гимена некоторое время может себя ничем не проявлять, но по мере накопления крови во влагалище, матке, маточных трубах возникают симптомы, связанные со сдавлением мочевого пузыря и кишечника, тянущие боли в пояснице, а также схваткообразные боли и недомогание в дни менструаций. При попадании менструальной крови в брюшную полость или ее инфицировании возникают перитонеальные симптомы.

Пороки развития (ПР) матки весьма разнообразны и зависят от того, произошло ли полное или частичное слияние парамезонефральных протоков в процессе органогенеза. ПР матки обычно связаны с действием повреждающих факторов в первые 3 мес внутриутробного развития или с генетическими факторами. У женщин с ПР матки нередко отмечается отягощенная наследственность, у потомства - повышена частота аномалий развития.



1 - *u. didelphys*; 2 - *u. duplex et v. duplex*; 3 - *u. bicornis bicollis, v. simplex*; 4 - *u. bicornis unicollis*; 5 - *u. arcuatus*; 6 - *u. septus duplex seu bilocularis*; 7 - *u. subseptus*; 8 - *u. biforis*; 9 - *u. foras arcuatus*; 10 - *v. septa*; 11 - *v. subsepta*; 12 - *u. unicornis*; 13 - *u. bicornis rudimentarius solidus cum v. solida* (синдром Mayer-Rokitansky-Kuster); 14 - *u. bicornis rudimentarius partim excavatus*; 15 - *u. unicornis*; 16 - *u. bicornis cum haematometra*

Врождённый вывих бедра.

Распространённость - 1 случай на 1000 новорождённых. Выражается в нарушении положения головки бедренной кости: она смещается и располагается вне суставной впадины. Вывих может быть двусторонним. Выявляют не только нарушение положения элементов тазобедренного сустава, но и их

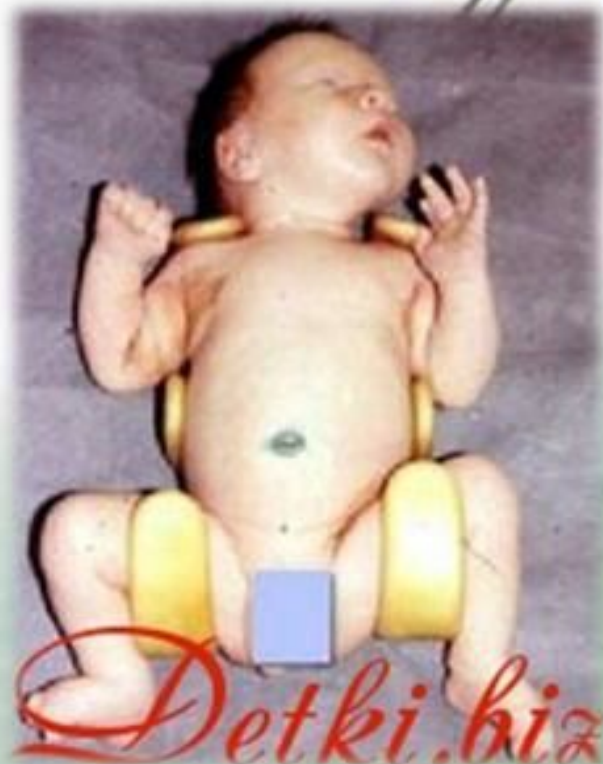
структурные изменения: головка бедренной кости недоразвита (диагностируют её гипоплазию), суставная впадина подвздошной кости утолщена.

Лечение вывиха предусматривает устранение смещения головки - вправление головки и иммобилизацию конечности специальными ортопедическими аппаратами или гипсовой повязкой.



FIG. 6

baby with asymmetrical skin folds but no



Detki.biz

Врождённую косолапость стопы (*pes equinovarus congenitus*) встречают у 1 из 1500 новорождённых. Диагноз легко устанавливают по форме и положению стопы.



Лечение следует начинать как можно раньше. Оно включает ручное выпрямление стопы и её фиксацию, массаж и лечебную физкультуру. В поздние сроки используют оперативное лечение: пересечение связок, пересадку сухожилий или клиновидную резекцию костей стопы с установкой стопы в правильном положении и фиксацией гипсовой повязкой.



Артрогрипоз

(*arthrogryposis*) - множественные контрактуры суставов вследствие недоразвитости мышц конечностей с симметричной локализацией. Тугоподвижность, ограничение движений приводят к необходимости консервативной терапии (массаж, лечебная физкультура, физиотерапевтическое лечение).



Синдактилия (*syndactylia*) выражается в наличии сращений между пальцами. Сращение пальцев может быть кожное или костное. Порок обусловлен нарушением эмбриогенеза: до 2 мес внутриутробной жизни пальцы соединены перепонками, а потом разделяются. Разъединение пальцев проводят хирургическим методом в возрасте 2-3 лет.



СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!