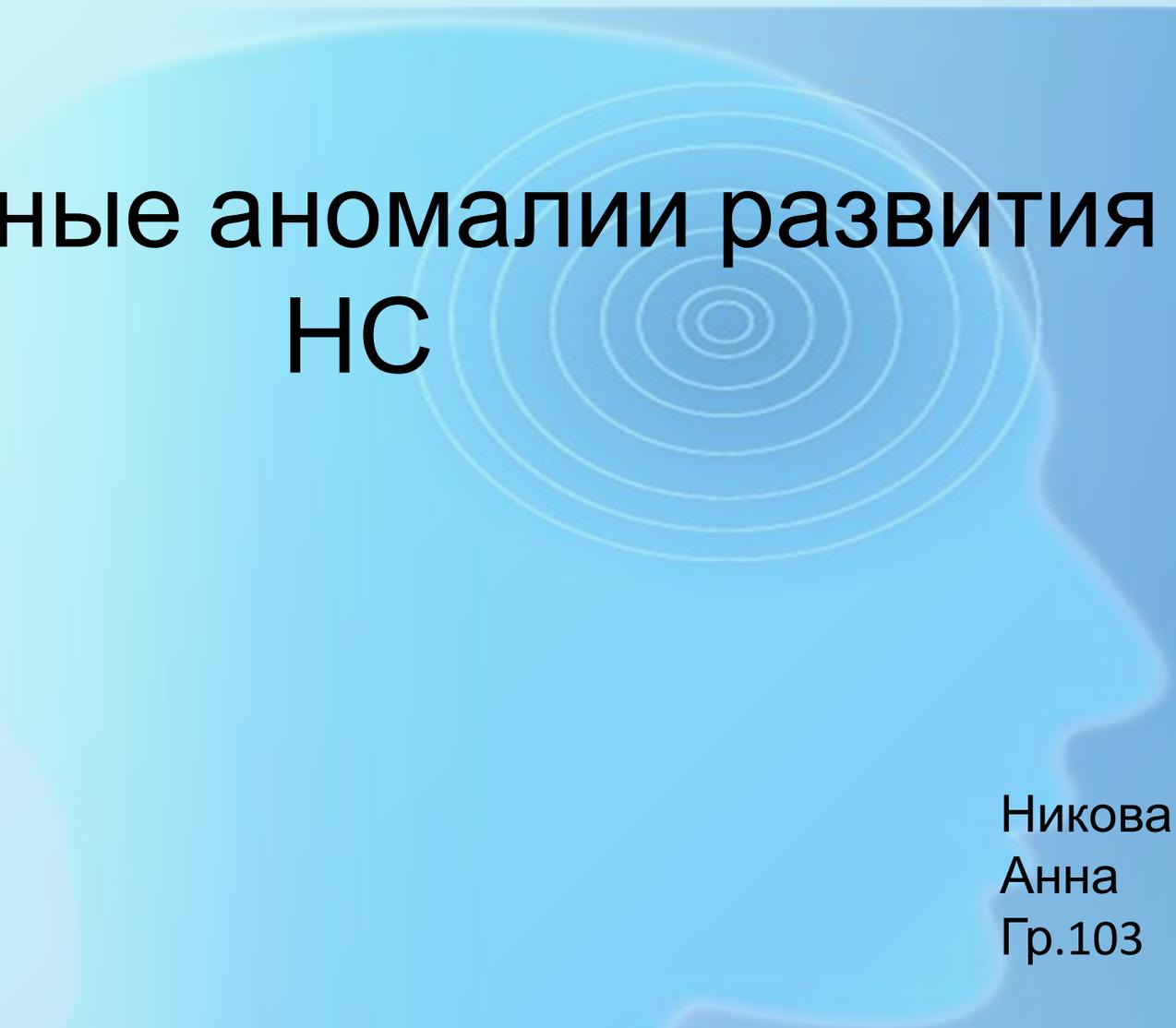


Врожденные аномалии развития НС

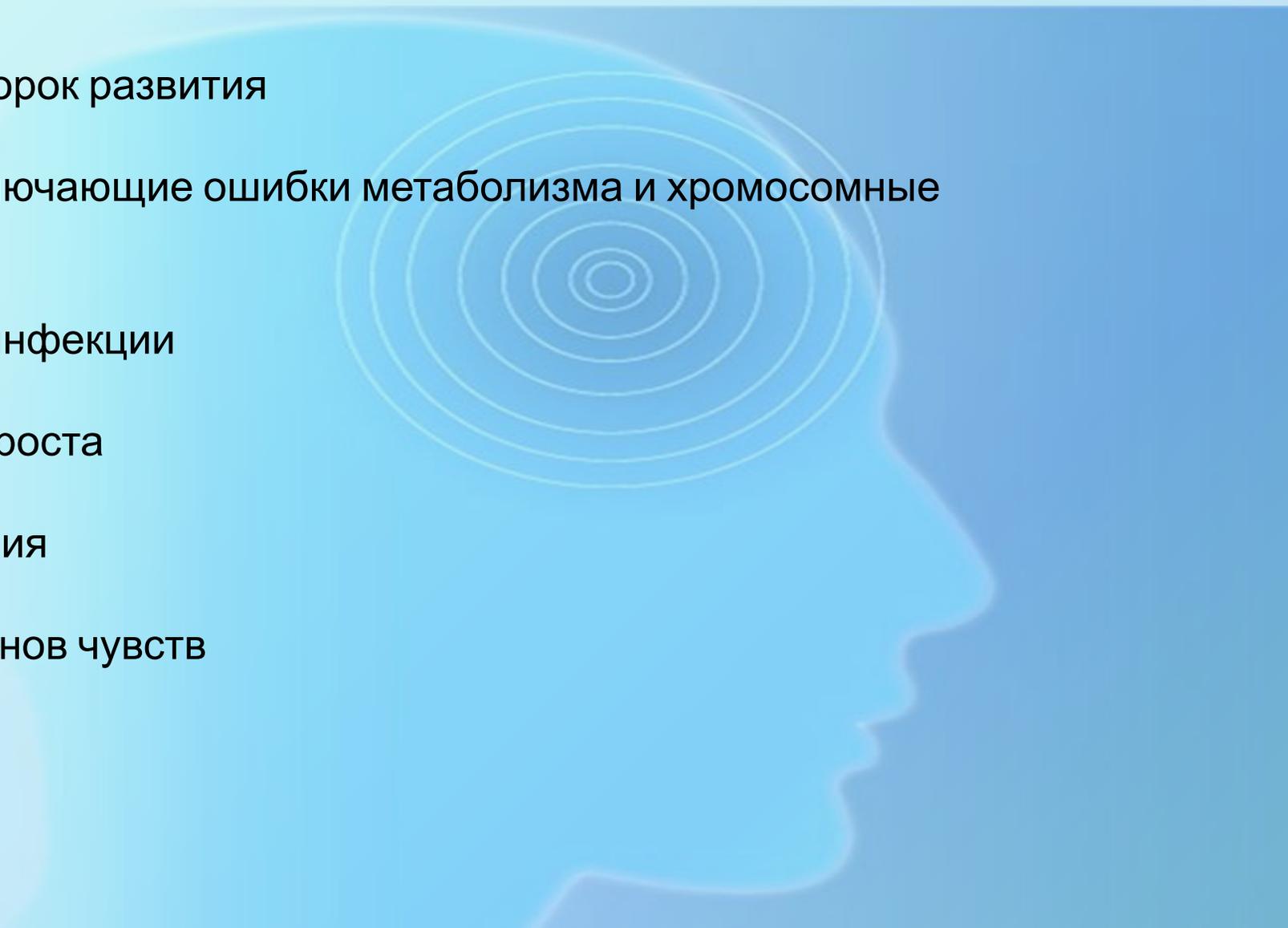


Никова
Анна
Гр.103

Врожденная аномалия(или врожденный дефект) – структурные, биохимические, функциональные нарушения, присутствующие у новорожденного, независимо от того, обнаруживаются ли они в это время или нет.

Врожденный порок развития(ВПР) – это стойкое морфологическое изменение органа, части органа или большого участка тела, возникающее чаще внутриутробно, выходящее за пределы нормальных вариаций строения и нарушающее его функцию.

Категории дефектов развития:

- 1) Собственно врожденный порок развития
 - 2) Генетические дефекты, включающие ошибки метаболизма и хромосомные aberrации
 - 3) Поздние внутриматочные инфекции
 - 4) Внутриутробная задержка роста
 - 5) Иммунологические нарушения
 - 6) Врожденные дефекты органов чувств
 - 7) Умственная отсталость
 - 8) Врожденные опухоли
- 

Значимый вклад в возникновение ВПР
вносят:

- 1) Исходное состояние здоровья родителей
- 2) Неблагоприятное воздействие окружающей среды
- 3) Инфекции
- 4) Наследственная отягощенность



Группы факторов

Эндогенные

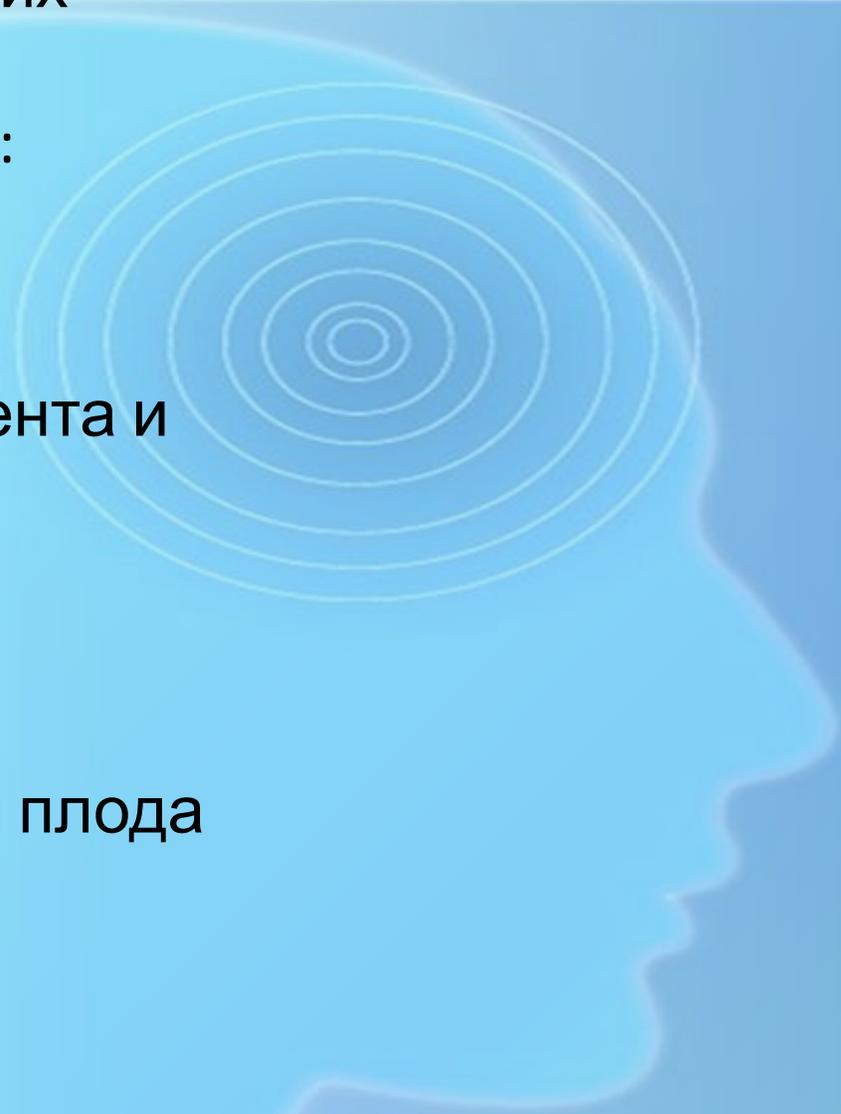
- а) изменения наследственных структур (мутации)
- б) эндокринные заболевания и метаболические дефекты у матери
- в) «перезревание» половых клеток родителей
- г) Возраст родителей

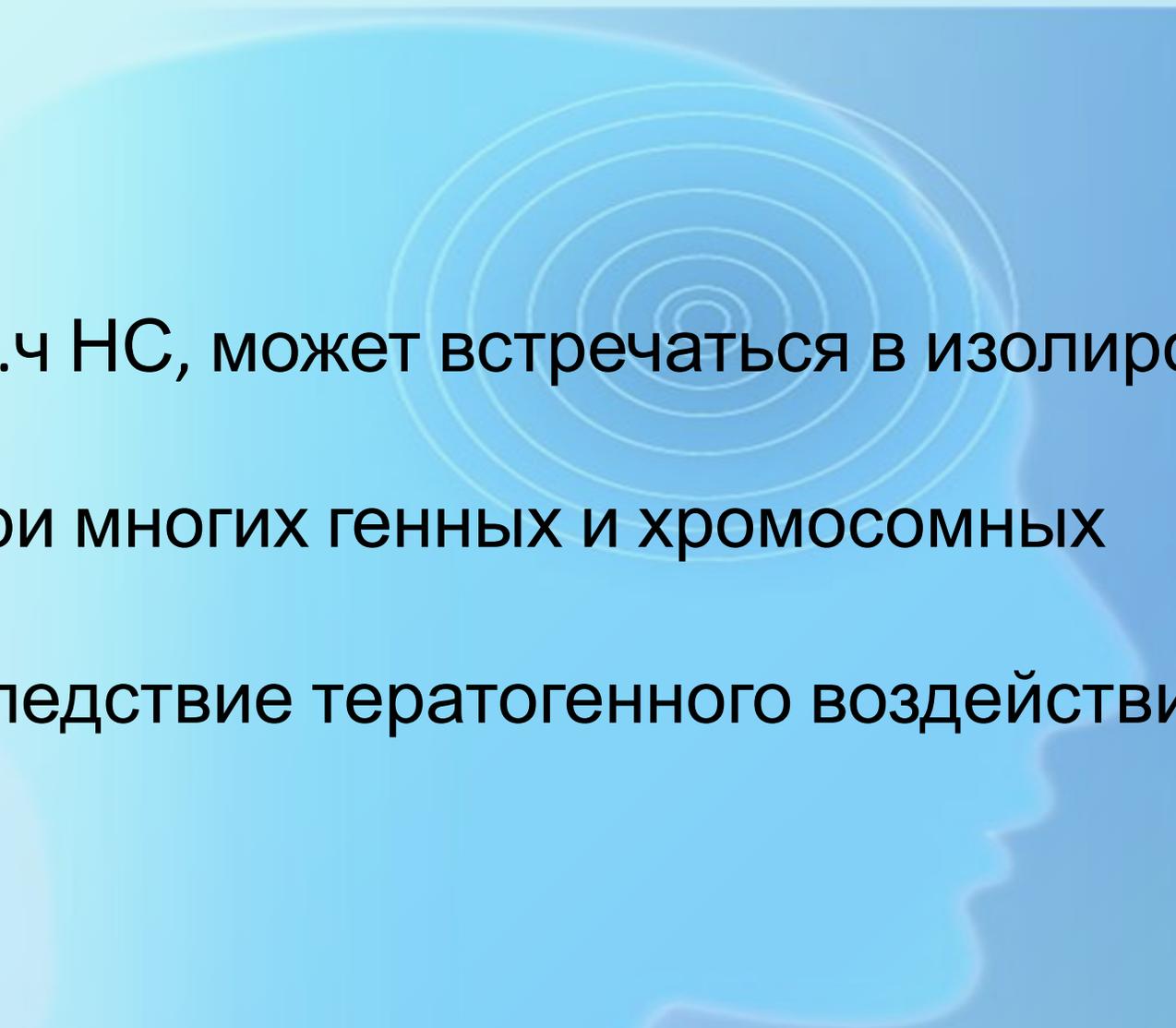
Экзогенные

- а) физические
- б) химические
- в) биологические (вирусы)

Факторы, определяющие частоту ВПР, их характер и тяжесть фенотипических проявлений:

- 1) Стадии эмбриогенеза
- 2) Специфичность повреждающего агента и дозы
- 3) Особенности метаболизма
- 4) Генетические особенности матери и плода





Один и тот же порок, в т.ч НС, может встречаться в изолированном виде
или быть симптомом при многих генных и хромосомных синдромах,
а также возникать как следствие тератогенного воздействия

По данным ВОЗ популяционная частота ВПР составляет в среднем 4-6%

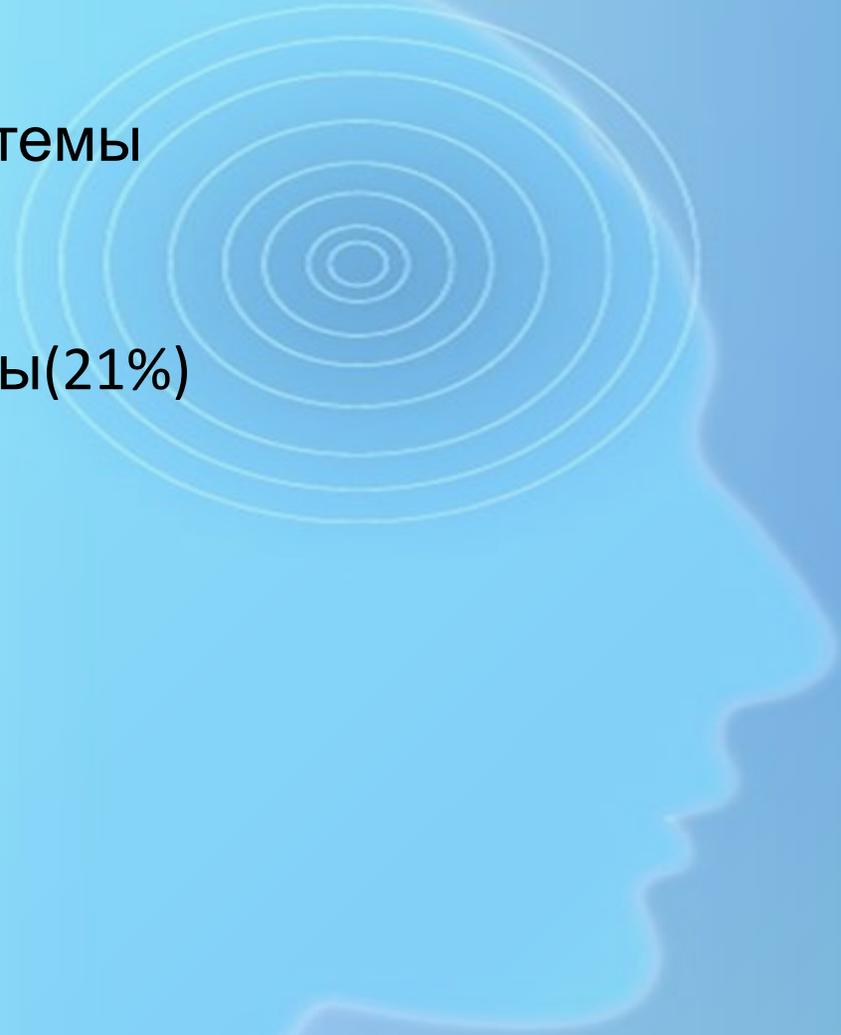
По данным 17 стран Западной и Центральной Европы, за 1980-1999гг частота ПР среди новорожденных варьировала от 0,98% до 3,44%

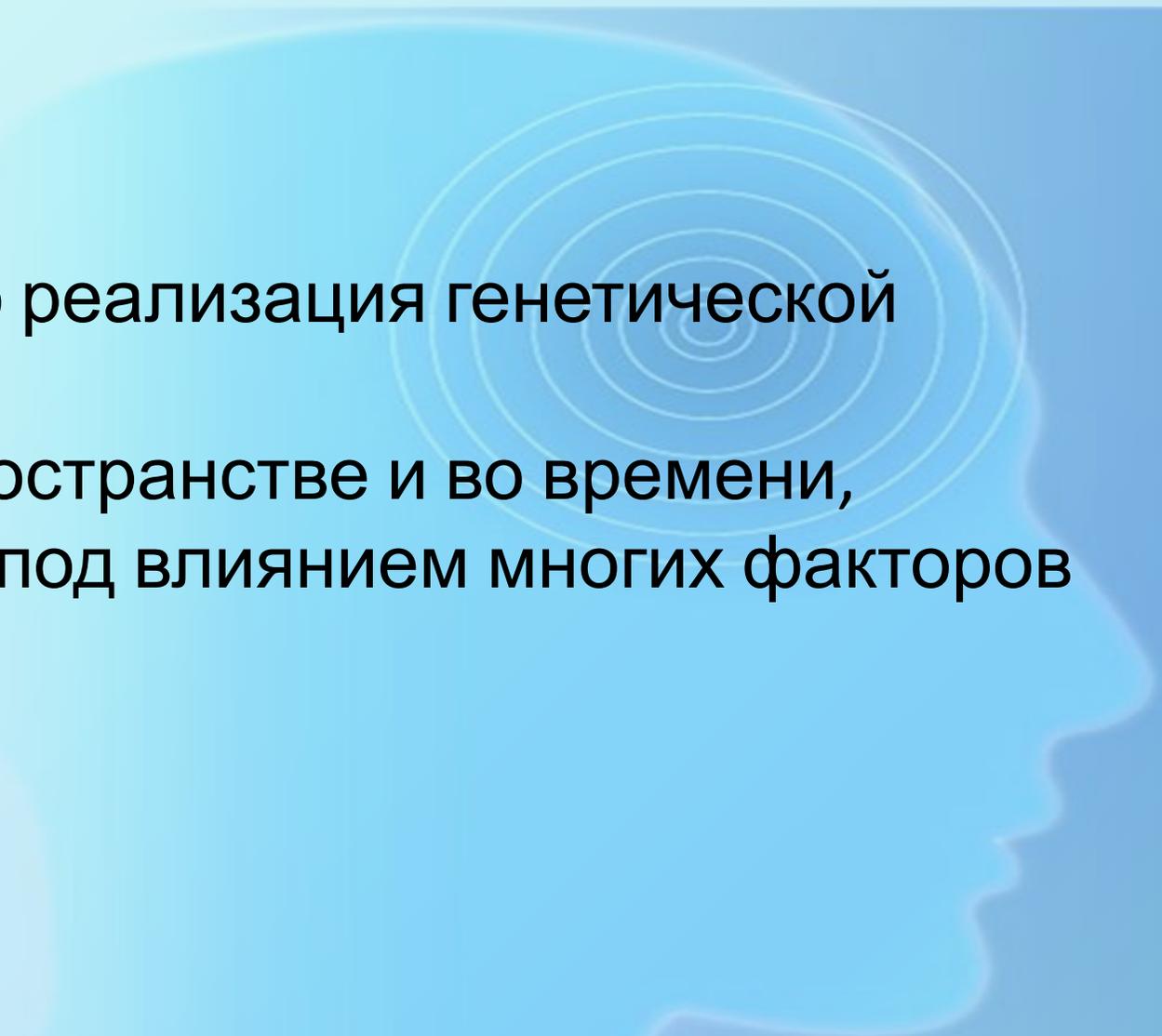
В России среднее число рождений детей с ПР >50 тыс. в год, а число больных с ВПР достигает 1,5 млн.человек

Общая частота пороков развития у детей достигает в среднем 1-2 случая на 1000 рождений

Рейтинг распространенности ВПР:

- 1) Аномалии сердечно-сосудистой системы (32,5%)
- 2) Аномалии костно-мышечной системы(21%)
- 3) ПР нервной системы(10%)





Морфогенез – это реализация генетической программы в трехмерном пространстве и во времени, осуществляемая под влиянием многих факторов среды

Пренатальный период ЖИЗНИ

1) преэмбриональная («Все или ничего»)

2) эмбриональная (клеточная дифференциация)

3) плодная (быстрый рост и развитие органов)

Основные этапы онтогенеза НС и соответствующие им сроки гестации:

1) Ранний онтогенез (этап образования нервной трубки – 3-4я неделя гестации и этап формирования больших полушарий, базальных ядер, обонятельных луковиц, оптических пузырей, боковых желудочков, структур лица – 5-6я неделя гестации)

2) Поздний онтогенез (этап образования клеток предшественников нейронов и глиальных клеток – 2-4 мес.; этап миграции нервных клеточных элементов – 3-5 мес.

этап организации – 6-й мес. – постнатально; этап миелинизации – преимущественно постнатально)

Классификация пороков развития НС:

ВПР конечного мозга:

1) Общая группа пороков (анэнцефалия, экзенцефалия, энэнцефалия, агенезия (аглозия) мозолистого тела, порэнцефалия)

2) Пороки в результате не разделения конечного мозга (прозэнцефалия, голопрозэнцефалия, септооптическая дисплазия, агенезия прозрачной перегородки, телэнцефалия)

3) Пороки, являющиеся следствием нарушения миграции и дифференцировки нервных клеток/тотерогенеза, микроцефалия

Пороки развития продолговатого мозга и моста

Пороки развития продолговатого мозга

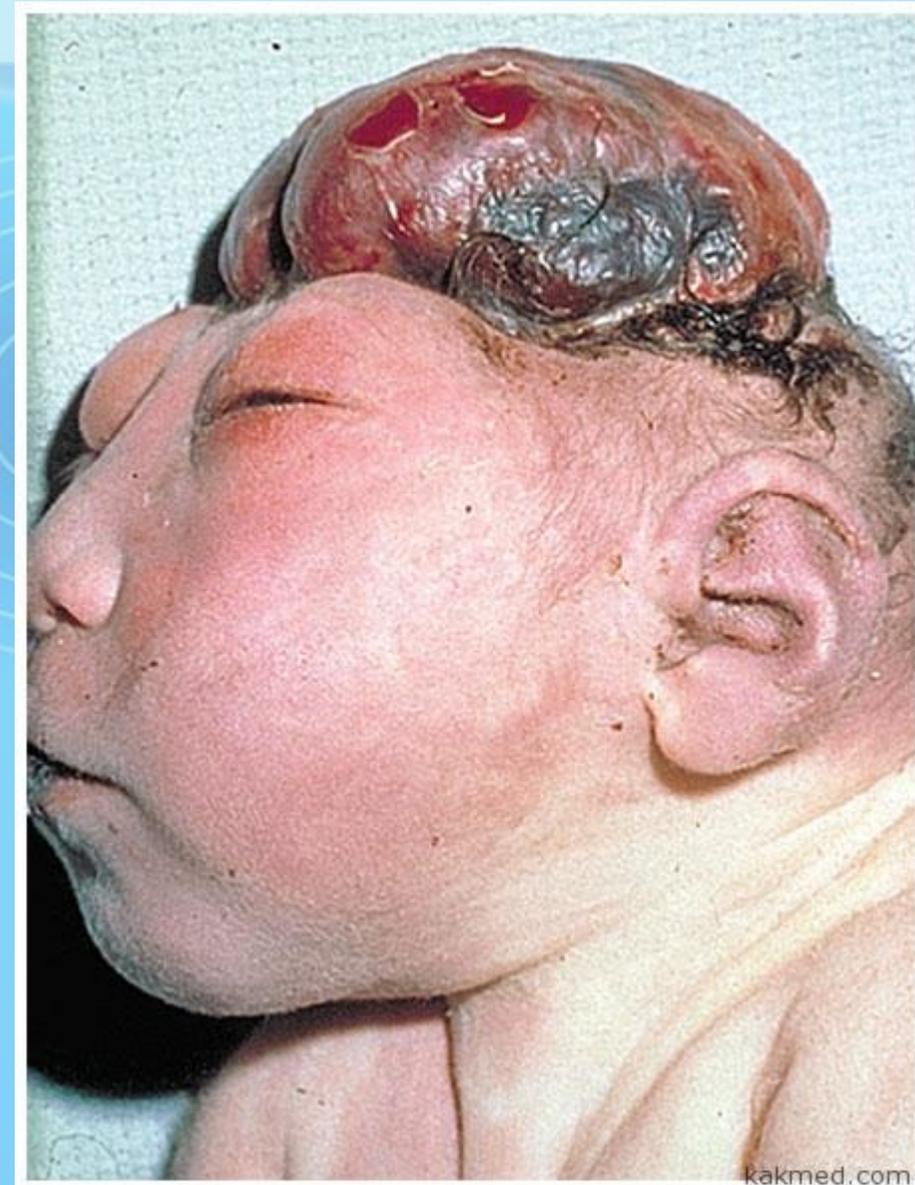
Пороки развития мозжечка (аплазия и гипоплазия, структурные нарушения)

Пороки развития спинного мозга и позвоночника (спинномозговая грыжа, скрытая расщелина позвоночника, гидромиелия, дипломиелия, порок Киппеля-Фейля)

**ВПР НС, обусловленные несмыканием
нервной трубки:**

**В основе этой группы лежит расстройство
интеграции
эктодермального и мезодермального
ЛИСТКОВ**

Анэнцефалия – это порок, характеризующийся почти полным отсутствием головного мозга, сочетающийся с отсутствием мягких тканей костей свода черепа.

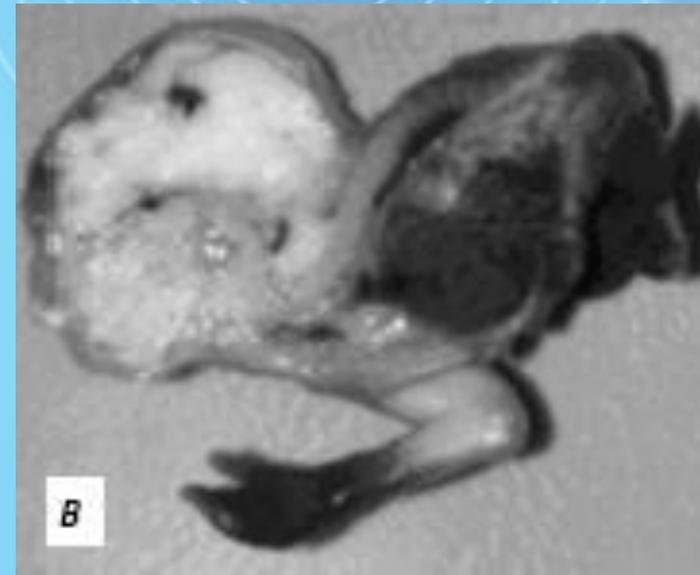
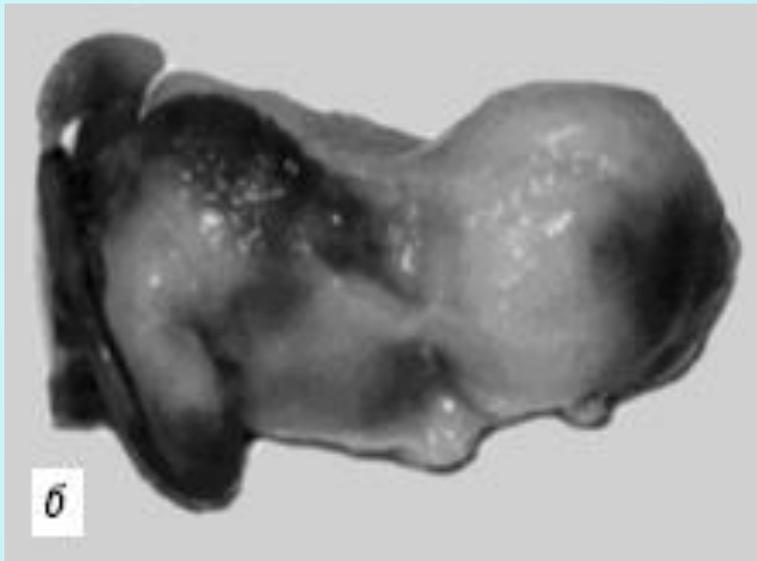


Экзенцефалия – порок развития, характеризующийся отсутствием костей свода черепа и мягких покровов головы, но имеется фрагмент мозговой ткани

Акрания – отсутствие при наличии аномально сформированного головного мозга



Иниэнцефалия – сложный летальный порок развития, характеризующийся отсутствием части или всей затылочной кости со значительным расширением большого затылочного отверстия и смещением большей части головного мозга в область задней черепной ямки и частично в верхний отдел позвоночного канала



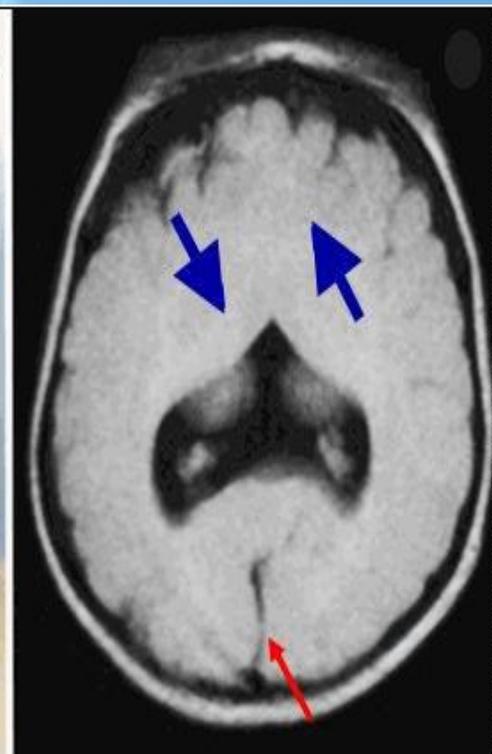
Черепно-мозговые грыжи – это грыжевые выпячивания в области дефекта кости черепа



ВПР НС, обусловленные нарушением клеточной дифференцировки на головной и спинной мозг из нервной трубки

Голопрозэнцефалия – сложная аномалия, обусловленная разной степенью незавершенности деления переднего

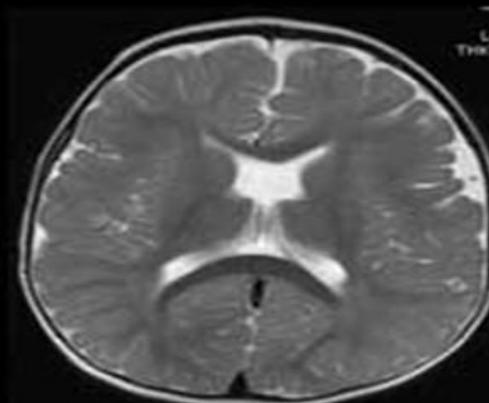
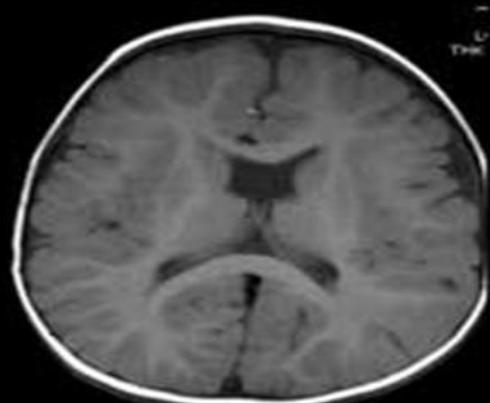
мозгового пузыря



Септооптическая дисплазия – это аномалия развития головного мозга, характеризующаяся отсутствием или недоразвитием прозрачной перегородки и гипоплазией зрительных нервов

Septo-optic dysplasia (de Morsier's syndrome)

SeptoOptic Dysplasia



RCMMIR

Пороки НС, связанные с нарушением нейрональной дифференцировки и миграции:

Гемимегалэнцефалия – порок развития головного мозга, вызванный усиленным ростом части или всего полушария

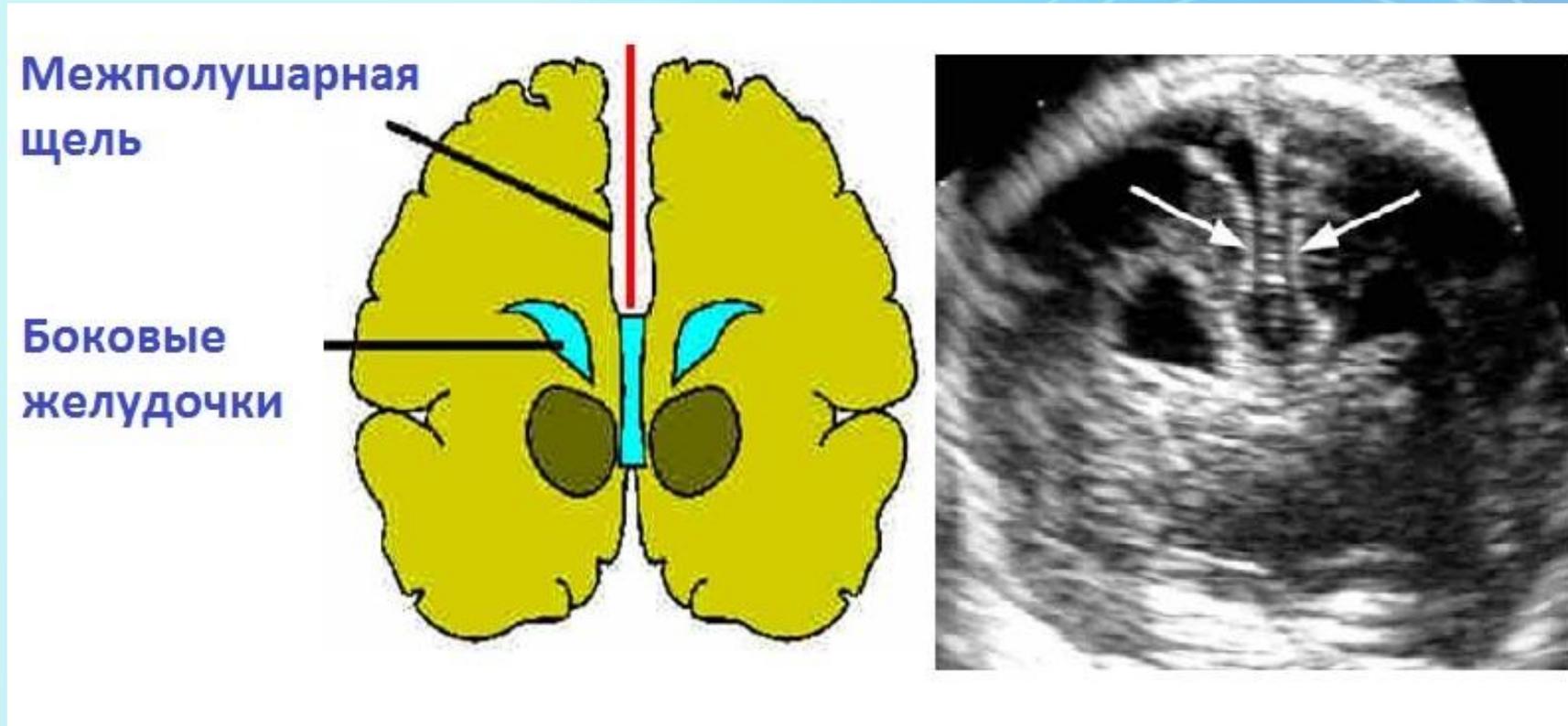


Лиссэнцефалия – дефект нейрональной миграции, характеризуется гладкой

поверхностью мозга с поверхностными бороздами и аномальным рисунком извилин



Агенезия мозолистого тела – порок головного мозга, характеризующийся отсутствием мозолистого тела



Диагностика:

- 1) Методы нейровизуализации
- 2) клинико-генеалогический анализ
- 3) Оценка физического развития
- 4) Оценка речевого и психомоторного развития
- 5) Нейрофизиологическое обследование
- 6) Исследование состояния внутренних органов

