



# **Мониторинг врожденных пороков развития**

# Актуальность проблемы

Популяционная частота ВТПР → 2,7-16,3%

в Свердловской области частота ВТПР → 26:1000  
(живорожденные и мертворожденные, ЭП)

В России - 4,3-55 на 1000

- ◆ Рост частоты ВТПР в последние десятилетия
- ◆ Значительный удельный вес в структуре младенческой, перинатальной смертности и детской инвалидности → 15 - 25 %  
(1-е место)
- ◆ Использование современных технологий пренатальной диагностики

# Врожденный порок развития (ВТР, большая аномалия развития), ВОЗ

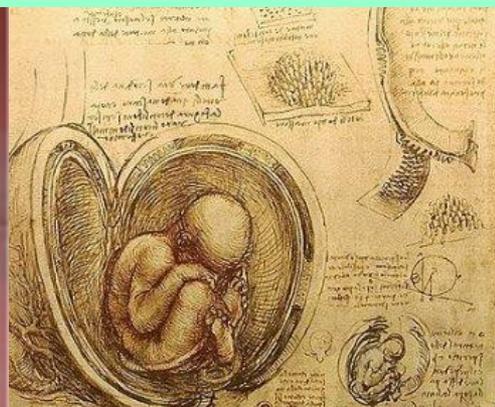


Стойкое морфологическое изменение органа, части органа или большого участка тела, возникающее чаще внутриутробно выходящее за пределы нормальных вариаций строения и нарушающее его функцию



# Мониторинг ВТПР - профилактическая программа здравоохранения

## Система длительного слежения за частотой ВТПР в популяции



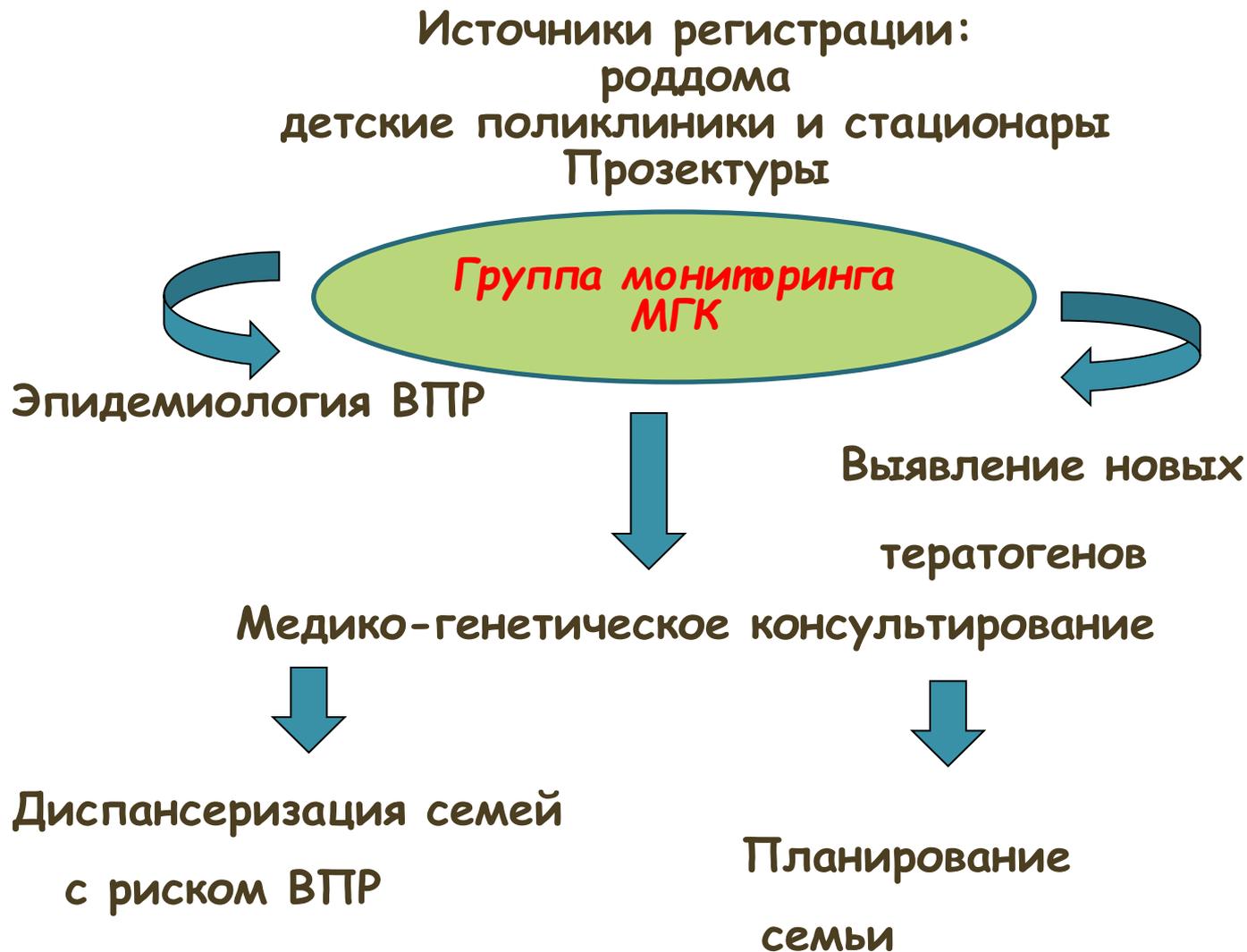
При мониторинге временной интервал между событием и его регистрацией должен быть минимально коротким

**Основная цель мониторинга** – контроль над частотой ВТР и предупреждение их появления в популяции

### **Задачи:**

- определение частот ВТР в популяции
- изучение динамики частот ВТР
- проведение эпидемиологических исследований ВТР
- изучение этиологии ВТР
- выявление и контроль новых тератогенных факторов среды
- оценка влияний на популяционные показатели частот ВТР программ пренатальной диагностики и первичной профилактики

# Схема мониторинга ВТР



# Мониторинг ВТР в Свердловской области

- На базе областного КД центра «Охраны здоровья матери и ребенка» с 1992 г. в рамках регионального регистра ВТР
- С января 1999г. в режиме общероссийской программы мониторинга ВТР в соответствии с приказом Минздрава РФ от 10.09.98г. N268  
*«О мониторинге врожденных пороков развития у детей»*
- Включает 34 категории ВА

# Мониторинг ВТР в Свердловской области

- ◇ Извещение на ребенка с ВТР (форма № 025-11/у-98)
- ◇ Компьютеризированный регистр, созданный на базе КДЦ «ОЗМР»
- ◇ Компьютерная программа «Мониторинг врожденных пороков развития» (версия 3,0)

*МЦ новых информационных технологий ФГУ «МНИИ педиатрии и детской хирургии ФА по высокотехнологичной медицинской помощи» с 2011г.*

## Регистрируются:

- ◇ Все случаи ВТР у ЖР и МР детей с весом более 500 г при сроке беременности 22 недели и более
- ◇ Пораженные плоды, выявленные в ходе ультразвукового скрининга беременных женщин

# Перечень нозологических форм ВТР, подлежащих мониторингованию:

1. Анэнцефалия
2. Спинномозговая грыжа
3. Энцефалоцеле
4. Гидроцефалия врождённая
5. Микротия, анотия
6. Расщелина нёба
7. Расщелина губы и/или нёба
8. Транспозиция крупных сосудов
9. Гипоплазия левого сердца
10. Атрезия пищевода
11. Атрезия ануса
12. Агенезия или дисгенезия почек
13. Гипоспадия
14. Эписпадия
15. Экстрофия мочевого пузыря
16. Редукционные пороки конечностей
17. Диафрагмальная грыжа
18. Омфалоцеле
19. Гастрошизис
20. Синдром Дауна
21. МВТР

Полное наименование и адрес учреждения  
**ИЗВЕЩЕНИЕ НА РЕБЕНКА С ВРОЖДЕННЫМИ  
Пороками развития**

ФИО ребенка:

Место проживания матери во время беременности:  
| респ./край/обл. \_\_\_\_\_ | авт.  
| обл./округ \_\_\_\_\_ | р-н \_\_\_\_\_

Дата рождения: - \_\_\_\_\_

Дата смерти:

Место рождения ребенка:

ФИО матери:

наименование учреждения

респ./край/обл. \_\_\_\_\_  
| обл./округ \_\_\_\_\_ |

р-н \_\_\_\_\_

авт. \_\_\_\_\_

гор./пос./с./дер. \_\_\_\_\_

-----Возраст матери

| \_\_\_\_\_ | Порядковый номер

| Масса тела при рождении: - \_\_\_\_\_ | родов

Состояние при рождении: живорожденный - \_\_\_\_\_ мертворожденный

Пол ребенка: М - \_\_\_\_\_ Ж - интерсекс - \_\_\_\_\_ неизвестен

Близнецовость: да - \_\_\_\_\_ нет - \_\_\_\_\_

Выписан (переведен): \_\_\_\_\_  
умер - \_\_\_\_\_ Направление на аутопсию: в больницу жив - \_\_\_\_\_  
нет \_\_\_\_\_ да - \_\_\_\_\_

Описание врожденных пороков и аномалий развития (продолжение)  
Диагноз: \_\_\_\_\_ Код по МКБ - \_\_\_\_\_

Выявлен впервые да - \_\_\_\_\_ нет - \_\_\_\_\_

Примечание: информация роддома о врожденном пороке (пороках) развития подтверждается:  
да - \_\_\_\_\_ нет \_\_\_\_\_

● Подпись \_\_\_\_\_ ( \_\_\_\_\_ ) дата " \_\_\_\_\_ " \_\_\_\_\_ 19 \_\_\_\_ г.

# Мониторинг врожденных пороков развития (версия 3.0)

- Разработан сотрудниками МЦ новых информационных технологий Федерального государственного учреждения «Московский НИИ педиатрии и детской хирургии Федерального агентства по высокотехнологичной медицинской помощи»

# Мониторинг врожденных пороков развития (версия 3.0)

- Предназначен для применения в области ЗО
- Обеспечивает унификацию и автоматизацию работы медицинских учреждений по сбору информации о детях и элиминированных плодах с ВТР
- Достижение единого подхода к слежению за частотой ВТР, их структурой и динамикой в отдельных территориях РФ и России в целом
- Формирование баз данных по ВТР на основе стандартных медицинских карт и регистрационных форм
- Обеспечивает эпидемиологические исследования с целью изучения характера, структуры, уровней, динамики и тенденций распространенности ВТР в территориях субъектов РФ
- Предоставляет входную информацию (паспортные данные) о ребенке или ЭП с ВТР и выходные отчетные формы по запросу пользователя
- По своей структуре - информационно - поисковая система
- Программа разработана на Visual Basic 6.0 для работы в среде Windows 2000 или Windows XP

# Мониторинг ВТПР обеспечивает:

- Ввод и хранение информации о детях с ВТПР и ЭТП с ВТПР на основе стандартных, утвержденных в рамках программы медицинских картах
- Анализ уровня, структуры, динамики и распространенности ВТПР в отдельных территориях РФ и России в целом
- Формирование государственной отчетности по ВТПР с учетом заданного промежутка времени и региона и конкретного типа (или типов) ВТПР
- Импорт и экспорт баз данных
- *Программное обеспечение базируется на персональном компьютере, совместимом с IBM PC*

# Меню системы

*Включает в себя шесть основных пунктов:*

Дети с ВТР

Отчетные формы

Сервис («Экспорт карт», «Экспорт регистрационных форм», «Импорт карт», «Импорт регистрационных форм», «Создание копии базы», «Восстановление базы»)

Справка

Окна

Выход

# Общая карта

Мониторинг врожденных пороков развития - [Общая карта]

Дети с ВПР Отчетные формы Сервис Окна Выход

Фамилия матери  Место жительства матери во время беременности

Имя матери

Отчество матери

Возраст матери

Номер родов

Место рождения ребенка (учреждение)

Дата рождения ребенка или элиминации плода (дд.мм.гггг)

Состояние при рождении

Пол

Масса тела при рождении (в граммах)

ФИО ребенка

Срок беременности при выявлении порока (недель)

Проведенные исследования

УЗИ

Хорионбиопсия

Амниоцентез

Кордоцентез

Источники карт

Роддом

Поликлиника

Стационар

Прозектура

Описания фенотипов

Установленные диагнозы

Добавить/Удалить диагноз

Близнецовость

Сохранить Отмена

Добавление карты пациента

Процесс работы по заполнению карты начинается с выбора пункта меню Дети с ВПР → Карты детей с ВПР

При заполнении формы нужно обратить внимание на поля, выделенные красным цветом - они обязательны для заполнения

Признаки вводятся с клавиатуры или путем выбора из классификатора

# Работа с картами из базы: выбор региона

Мониторинг врожденных пороков развития - [Общая карта]

Дети с ВПР Отчетные формы Сервис Окна Выход

Фамилия матери   
Имя матери   
Отчество матери   
Возраст матери   
Номер родов

Место жительства матери во время беременности

Место рождения ребенка (учреждение)

Дата рождения ребенка или элиминации плода (дд.мм.гггг)

Состояние при рождении

Пол

Масса тела при рождении (в граммах)

ФИО ребенка

Источники карт      Описания фенотипов

Роддом

Поликлиника

Стационар

Прозектура

Близнецовость

Самарская область  
Саратовская область  
Сахалинская область  
Свердловская область  
Смоленская область

Республика Бурятия  
Республика Дагестан  
Республика Ингушетия  
Республика Калмыкия  
Республика Карелия  
Республика Коми  
Республика Марий Эл  
Республика Мордовия  
Республика Саха (Якутия)  
Республика Северная Осетия-Алания  
Республика Татарстан (Татарстан)  
Республика Тыва  
Республика Хакасия  
Ростовская область  
Рязанская область  
Города областного подчинения Рязанской области/  
Касимов  
Рязань  
Сасово  
Скопин  
Районы Рязанской области/

Добавить/Удалить диагноз

Сохранить      Отмена

Добавление карты пациента

# Работа с картами из базы данных: выбор диагноза

Диагнозы

*Множественные врожденные аномалии, не классифицированные в других рубриках (Q89.7)*

Выберите диагноз из классификатора

Установленные диагнозы

Код	Диагноз
Q05.0	Spina bifida в шейном отделе с гидроцефалией
▶ Q21.0	Дефект межжелудочковой перегородки
*	

Удалить

Заккрыть

- Q11 Анофтальм, микрофтальм и макрофтальм
- Q12 Врожденные аномалии (пороки развития) хрусталика
- Q13 Врожденные аномалии (пороки развития) переднего сегмента глаза
- Q14 Врожденные аномалии (пороки развития) заднего сегмента глаза
- Q15 Другие врожденные аномалии (пороки развития) глаза
- Q16 Врожденные аномалии (пороки развития) уха, вызывающие нарушение слуха
- Q17 Другие врожденные аномалии (пороки развития) уха
- Q18 Другие врожденные аномалии (пороки развития) лица и шеи
- Q20 Врожденные аномалии (пороки развития) сердечных камер и соединений
- Q21 Врожденные аномалии (пороки развития) сердечной перегородки
  - Q21.0 Дефект межжелудочковой перегородки
    - Q21.1 Дефект предсердной перегородки
    - Q21.2 Дефект предсердно-желудочковой перегородки
    - Q21.3 Тетрада Фалло
    - Q21.4 Дефект перегородки между аортой и легочной артерией
    - Q21.8 Другие врожденные аномалии сердечной перегородки
    - Q21.9 Врожденная аномалия сердечной перегородки неуточненная

# Работа с картами из базы

## данных:

- При выборе подпункта меню «Список карт с различными комбинациями ВТР» пользователю предоставляется возможность увидеть, в каких картах встречаются сочетания определенных нозологических форм ВТР
- При выборе подпункта меню «Карты с неустановленными диагнозами» предоставляется список карт, в которых не проставлен диагноз
- При выборе подпункта меню «Проверка карт на совпадение по фамилии матери» - список карт, у которых совпадают первые буквы в фамилии матери
- При выборе подпункта меню «Проверка карт на совпадения по дате рождения» - список карт с совпадающими датами рождения
- Можно просмотреть список, при желании выделить и вывести на экран нужную карту и при необходимости удалить ее, воспользовавшись кнопкой «удалить»

# Список карт со сходными данными по ФИ матери

Мониторинг врожденных пороков развития

Дети с ВПР Отчетные формы Сервис Окна Выход

### Список карт

Параметры выбора

Фамилия матери ИВА Имя матери МАР Год рождения ребенка 2006

Диагноз (3-х или 4-х значн. рубрика)  Наличие МВПР

Состояние при рождении  Пол

Территория Рязанская область  Показать Очистить

ФИО матери	Дата рожд.	Пол	Сост. при рождении	Масса	Возраст матери	Номер родов	Область	Район
Иванова Мария Вячеславовна	12.12.2006	женский	живорожденный	3000	22	2	Рязанская область	Рязань
Иванова Мария Ивановна	12.12.2006	мужской	живорожденный	2050	22	1	Рязанская область	Рязань
Иванова Мария Ивановна	12.12.2006	мужской	живорожденный	2222	24	1	Рязанская область	Рязань

Всего

# Список карт, у которых совпадают первые буквы в фамилии матери

Мониторинг врожденных пороков развития  
Дети с ВПР Отчетные формы Сервис Окна Выход

Список карт, у которых совпадают первые буквы в фамилиях матери

ФИО матери	Дата рожд.	Пол	Сост. при рождении	Масса	Возраст матери	Номер родов	Область	Район
Ива мар	01.01.1999	мужской	живорожденный	600			Брянская область	Брянск
иван марта	01.01.1999	женский	живорожденный	1600			Брянская область	Брянск
Симонова Серафима	11.11.1999	женский	живорожденный	2000	20	3	Брянская область	Брянский район
Симонова Серафима	11.11.1999	женский	живорожденный	2000	20	3	Брянская область	Брянский район
Симонова Серафима	12.12.1999	женский	живорожденный	3000	20	2	Брянская область	Брянский район
Рыжкова Раиса	04.04.2000	женский	живорожденный	3333	32	1	Город Москва столица РФ	Восточный
Рыжкова Раиса	04.04.2000	интерсекс	индуцированный аборт	2555	32	1	Город Москва столица РФ	Восточный
Багрова елена владимировна	24.02.2006	мужской	живорожденный	2400	21	2	Рязанская область	Рязань
Багрова елена владимировна	24.02.2006	мужской	живорожденный	3050	21	2	Рязанская область	Рязань

Всего

# Список карт с совпадающими датами рождения

Мониторинг врожденных пороков развития

Дети с ВПР Отчетные формы Сервис Окна Выход

Список карт с совпадающими датами рождения

ФИО матери	Дата рожд.	Пол	Сост. при рождении	Масса	Возраст матери	Номер родов	Область	Район
Щукина Татьяна Алексеевна	15.10.2006	женский	живорожденный	2517	47	3	Рязанская область	Рязанский район
Демидова Галина Александровна	15.10.2006	мужской	живорожденный	3640	20	1	Рязанская область	Рязанский район
Нисамагомедова Зухра Закировна	14.01.2006	мужской	живорожденный	3040	25	1	Рязанская область	Рязань
Исаева Татьяна Сергеевна	14.01.2006	женский	живорожденный	3000	21	1	Рязанская область	Рязань
Багрова елена владимировна	24.02.2006	мужской	живорожденный	3050	21	2	Рязанская область	Рязань
Багрова елена владимировна	24.02.2006	мужской	живорожденный	2400	21	2	Рязанская область	Рязань
Пиманкина Оксана Николаевна	01.03.2006	мужской	живорожденный	3380	34	2	Рязанская область	Рязань
Ворон ольга александровна	01.03.2006	мужской	живорожденный	1615	28	2	Рязанская область	Рязань
Ворон ольга александровна	01.03.2006	мужской	живорожденный	1530	28	2	Рязанская область	Рязань

Всего

# Регистрационная форма

Отраслевая статистическая отчетность

Форма N 60 Ежемесячная

Государственная статистическая отчетность  
Форма N 32 (таблица N 2210)

РАСПРЕДЕЛЕНИЕ РОДИВШИХСЯ И УМЕРШИХ ПТО МАССЕ ТЕЛА ПРИ РОЖДЕНИИ

# Справочники

- Справочник «Международная статистическая классификация болезней и проблем, связанных со здоровьем (десятый пересмотр)» (МКБ - 10)
- Справочник «Общероссийский классификатор объектов административно-территориального деления»

# «Отчетные формы»

- Распределение детей с ВПР по регионам и годам
  - по областям,
  - по районам
- Распределение выбранного ВПР (4-х значный код) по регионам и годам
  - по областям,
  - по районам
- Распределение детей с МВПР по регионам и годам
  - по областям,
  - по районам
- Распределение детей с ВПР обязательного учета по годам в одном регионе
  - в области,
  - в районе

# «Отчетные формы»

- Распределение выбранных ВПР (4-х значный код) по годам в одном регионе
  - в области,
  - в районе
- Распределение выбранных ВПР (3-х значный код) по годам в одном регионе
  - в области,
  - в районе
- Все зарегистрированные ВПР в выбранных регионах за выбранный период
  - в областях,
  - в районах
- Все ВПР обязательного учета в одном регионе за выбранный период
  - в областях,
  - в районах

# Суммарный отчет: распределение детей с ВПР

Отчет

1 / 1 100%

BusinessObjects

Preview

Рязань

**Распределение детей с ВПР по регионам и годам**  
За период с 2006 по 2006

21.11.2007

**Рязанская область**

	2006	Всего
Живорожденные	85	85
Мертворожденные	4	4
Плоды	16	16
<b>Всего детей с ВПР</b>	<b>105</b>	<b>105</b>
Всего новорожденных	9 783	9 783
Частота (на 1000 рождений)	10,73	10,73

---

**Все выбранные регионы**

	2006	Всего
Живорожденные	85	85
Мертворожденные	4	4
Плоды	16	16
<b>Всего детей с ВПР</b>	<b>105</b>	<b>105</b>
Всего новорожденных	9 783	9 783
Частота (на 1000 рождений)	10,73	10,73

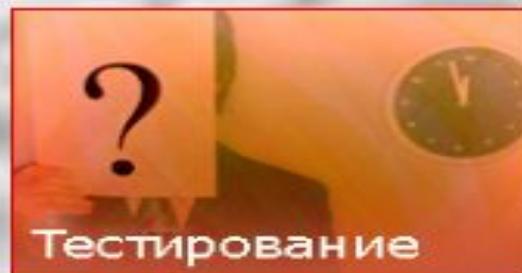
За 2012 база данных по ВПР в Свердловской области:  
**2192 пробанда**  
Отчетные формы 60,32 - **546**

Авторский коллектив разработчиков пособия

# Врожденные пороки развития

Мультимедийное учебное пособие

Право использования данной версии программы имеет ГБУЗ СО "Клинико-диагностический центр "Охрана здоровья матери и ребенка". Использование ее в других учреждениях является незаконным и влечет ответственность в соответствии с ГРАЖДАНСКИМ КОДЕКСОМ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ (ЧАСТЬ ЧЕТВЕРТАЯ) от 18.12.2006 N 230-ФЗ (принят ГД ФС РФ 24.11.2006).



Москва - 2012



- 
- **Руководитель разработки:** **Кобринский Борис Аркадьевич** - руководитель Медицинского центра новых информационных технологий, академик РАЕН, профессор



- **Ответственные исполнители разработки:**
- **Демикова Наталья Сергеевна** - руководитель информационно-аналитического центра федерального генетического регистра и мониторинга ВТР, д.м.н.

- **Путинцев Александр Николаевич** - руководитель отдела мультимедийных технологий МЦНИТ, к.т.н.
- 



- **Исполнители:**



- **Лапина Александра Семеновна** - ведущий научный сотрудник информационно-аналитического центра федерального генетического регистра и мониторинга ВТР, к.м.н.

- 
- 

- **Шмелева Надежда Николаевна** - ведущий инженер-программист отделения мультимедийных технологий МЦНИТ



Контактные телефоны: (495) 483-71-92, 483-84-74

E-mail: [bakob@pedklin.ru](mailto:bakob@pedklin.ru) E-mail: bakob@pedklin.ru;

[pa@pedklin.ru](mailto:pa@pedklin.ru)

# Мультимедийная информационно-справочная обучающая система «Врожденные пороки развития»

Может быть использована в работе:

- территориальных и региональных МГК
- федеральных генетических центров
- в клинической практике родильных домов, стационаров, поликлиник
- в качестве учебного пособия для медицинских ВУЗов и ФУВа

# Разделы системы

[Введение](#)

[О пособии](#)

[Классификация](#)

[Алфавитный указатель](#)

[Анимационные ролики](#)

[Инструкция](#)

[Список сокращений](#)

[Литература](#)

[Авторы](#)

## *Информация о ВПР имеет следующую структуру:*

- определение
- популяционная частота
- этиология и патогенез
- клиническая характеристика
- пренатальная диагностика
- лечение
- профилактика
- регистрационный код по МКБ 10
- иллюстративные материалы (рисунки, фотографии, схемы, таблицы)

## *Поиск необходимой информации осуществляется с использованием:*

- алфавитного указателя
- гиперссылок
- классификации ВТР
- перечня нозологических форм ВТР подлежащих обязательной регистрации при мониторинге

## Введение

В последние десятилетия [врожденные пороки развития](#) (ВПР) привлекают все большее внимание медицинской и научной общественности, поскольку ВПР становятся ведущей патологией в структуре причин мертворождаемости, младенческой смертности, детской заболеваемости и инвалидности. ВПР представляют собой многочисленную, этиологически гетерогенную и разнообразную по клиническим проявлениям группу врожденных нарушений развития. К сожалению, при многих формах ВПР, несмотря на лечебно-коррекционные и реабилитационные мероприятия, примерно у 25% больных детей не наступает полного выздоровления, формируются стойкие физические дефекты, приводящие к инвалидности. В связи с этим особую важность приобретают мероприятия, направленные на предупреждение ВПР и, в конечном итоге, на снижение их частоты в популяции. Эффективность проводимых профилактических программ оценивается с помощью мониторинга ВПР, представляющего систему контроля уровня частот ВПР. Точность оценок популяционных частот, получаемых в ходе мониторинга, зависит от качества информации, что подразумевает знание фенотипических проявлений пороков развития. Данная информационно-справочная система посвящена описанию в первую очередь тех форм ВПР, которые входят в группу пороков, обязательных для регистрации при мониторинге. Кроме того, в системе представлено описание ряда синдромов множественных пороков развития преимущественно тератогенной этиологии, а также общие сведения по этиологии, патогенезу и систематике врожденных пороков развития. Все пороки и синдромы описаны по единой схеме, включающей данные по популяционной частоте, этиологии, патогенезу и клиническую характеристику, проиллюстрированы рисунками, схемами и фотографиями. Система предназначена для врачей-генетиков, педиатров, неонатологов, акушеров-гинекологов, патологоанатомов и врачей других специальностей, а также студентов медицинских ВУЗов.

Авторы выражают особую благодарность за предоставленные иллюстративные материалы профессору Мамедову Адилю Аскеровичу - заведующему кафедрой стоматологии детского возраста Московской Медицинской Академии им. И.М. Сеченова; д.м.н. Асанову Алию Юрьевичу - профессору кафедры медицинской генетики Московской Медицинской Академии им. И.М. Сеченова; к.м.н. Лагуевой Фатиме Катабиновне - заведующей медико-генетической консультацией Республиканской Детской Клинической Больницы Северной Осетии-Алании.

[Введение](#)

[Классификация](#)

[Алфавитный указатель](#)

[Инструкция](#)

[Список сокращений](#)

[Литература](#)

[Авторы](#)

## Классификация врожденных пороков развития

Учитывая уровень современных знаний о врожденных пороках развития, многочисленность и разнообразие пороков, в настоящее время существуют следующие классификации ВПР, построенные на различных принципах:

- по этиологическому принципу
- по патогенетическому принципу
- в зависимости от времени их возникновения
- по частоте встречаемости
- по тяжести течения болезни
- по анатомо-физиологическому принципу
- по распространенности в организме

## Анэнцефалия

### Определение

Порок, характеризующийся отсутствием большого мозга, частичным или полным отсутствием костей свода черепа и скальпа.

### Популяционная частота

Частота порока – 0,3-0,6:1000 новорожденных.

Порок чаще наблюдается у девочек – М1 : Ж4.

### Этиология и патогенез

Природа порока чаще всего [мультифакториальная](#).

К известным экзогенным этиологическим факторам относятся:

- недостаток [фолиевой кислоты](#) в организме матери;
- гипervитаминоз А;
- гипертермия в течение 5 и более часов;
- наличие у матери сахарного [диабета](#).

[ТТТ](#) - до 7 недели внутриутробного развития.

Анэнцефалия представляет собой результат нарушения развития или несмыкания (дизрафии) краниальной области [нервной трубки](#). При этом отсутствует большая часть мозга, кости черепа и скальп.

### Клиническая характеристика

Большой мозг отсутствует, чаще наблюдается отсутствие переднего и среднего отделов головного мозга. На месте мозгового вещества обычно располагается богатая кровеносными сосудами соединительная ткань (фото 1) с кистозными полостями, единичные нервные клетки и остатки сосудистых сплетений. Свод черепа отсутствует (фото 2), в некоторых случаях кости мозгового черепа могут быть представлены рудиментарными хрящевыми образованиями, иногда островками лобных и теменных костей. Стволовые образования мозга бывают также недоразвиты, нередко поражается и задний мозг.

При данном пороке отмечаются аномалии большого затылочного отверстия и сочетание с открытой спинномозговой грыжей шейного и грудного отделов - краниорахизис. Эти случаи должны регистрироваться при мониторинге пороков как изолированная анэнцефалия. За счет отсутствия свода черепа пораженный ребенок имеет характерный вид: глаза выпуклые, шея короткая или отсутствует (фото 3, 4). Так как у плода с анэнцефалией нарушена функция глотания, при беременности часто звивается многоводие.



фото 1



фото 2



фото 3



фото 4

Порок является летальным. Живорожденные дети (30-33% от всех случаев) с таким пороком умирают в течение первых часов, реже суток после рождения.



При [мониторинге ВПР](#) в данную категорию, помимо анэнцефалии, включаются также краниорахизизис, [инионцефалия](#), [акrania](#), а также сочетание анэнцефалии с открытой спинномозговой грыжей. Исключается ацефалия, т.е. отсутствие головы, наблюдаемое у акардиальных близнецов.

### Пренатальная диагностика

Характерно повышение уровня [альфа-фетопротеина](#) в крови матери и околоплодных водах. Выявление порока развития при УЗ исследовании с высокой вероятностью возможно уже в первом триместре беременности.

### Лечение

Порок несовместим с жизнью.

### Профилактика

С превентивной целью всем женщинам рекомендуется применение фолиевой кислоты за 2-3 месяца до беременности и в течение первых 3-х месяцев беременности. По данным исследований применение фолиевой кислоты предупреждает развитие 70% ДНТ. Доза ежедневного приема женщинами детородного возраста фолиевой кислоты составляет 0,4 мг.

## Гастрошизис

### Определение

Порок, характеризующийся выпячиванием органов брюшной полости, чаще петель кишечника, не покрытых оболочками, через дефект брюшной стенки, расположенный латеральнее пупочного канатика.

### Популяционная частота

Частота порока по разным данным колеблется от 0,94 до 4,7 на 10000 рождений. В некоторых сообщениях упоминается об увеличении частоты порока в последние годы. По данным регистра ВПР в Англии частота порока увеличилась с 1,48 на 10000 рождений в 1986 году до 5,29 на 10000 рождений в 1996 году. Отмечена связь частоты порока с возрастом матери, она более высокая среди детей женщин до 20 лет и максимальная среди детей девочек-подростков.

Соотношение полов пораженных составляет - М1,5Ж1.

### Этиология и патогенез

Этиология порока [мультифакториальная](#), хотя описаны повторные случаи порока среди сибсов, что не исключает возможности моногенного, в частности аутомно-рецессивного типа наследования. К возможным факторам риска относят курение матери, дефицит массы тела матери, применение лекарств (аспирин, ибупрофен и др.).

Согласно современным представлениям о патогенезе гастрошизиса дефект может возникнуть либо в результате атрофии правой пупочной вены, либо при задержке ее инволюции (персистенции). В случае атрофии сосуда до установления коллатерального кровообращения от аорты, возникающая ишемия окружающих тканей может привести к слабости брюшной стенки с последующим ее разрывом. В случае персистенции правой пупочной вены нарушается развитие коллатерального кровообращения, что может привести к инфаркту и развитию дефекта в этой области.

Данный порок входит в группу дефектов брюшной стенки (abdominal wall defects).

### Клиническая характеристика

Гастрошизис – дефект околопупочной (но не пупочной) области, затрагивающий все слои брюшной стенки с эвисцерацией органов брюшной полости, чаще всего тонкого кишечника, иногда толстого кишечника и желудка (фото 1). Дефект обычно локализован справа от места вхождения пуповины и не затрагивает пупочный канатик. Размер участка дефекта невелик (3-5 см).



фото 1

Ткани вокруг пуповины обычно не имеют существенных изменений. Возможны аномалии пупочной вены и омфаломезентеральной артерии. Петли кишок не защищены оболочкой при такой аномалии, они покрыты экссудатом вследствие воспаления висцеральной брюшины от химического воздействия околоплодных вод. После рождения очень часто отмечается нарушение функционирования незащищенного воспаленного кишечника, возможны его разрывы.

При данном пороке во время беременности описаны как маловодие, так и многоводие, последнее чаще всего наблюдается в случаях сочетания гастрошизиса с атрезией кишечника. Дети с этим пороком часто рождаются недоношенными и с низкой массой тела. Сочетание гастрошизиса с ВПР других органов и систем наблюдается редко (в 5-10% случаев). Среди них чаще всего встречается атрезия кишечника. Описаны также случаи сочетания гастрошизиса с дефектами межжелудочковой перегородки, эктопией сердца, [диафрагмальной грыжей](#), крипторхизмом, эктопией желчного пузыря, [расщелиной губы/неба](#) и др.

Гастрошизис необходимо дифференцировать с [омфалоцеле](#).

### Пренатальная диагностика

В 80% случаев определяется повышение уровня [АФП](#) в сыворотке крови матери, причем уровень АФП при гастрошизисе выше, чем при омфалоцеле. УЗ диагностика порока возможна во втором триместре беременности.

### Лечение

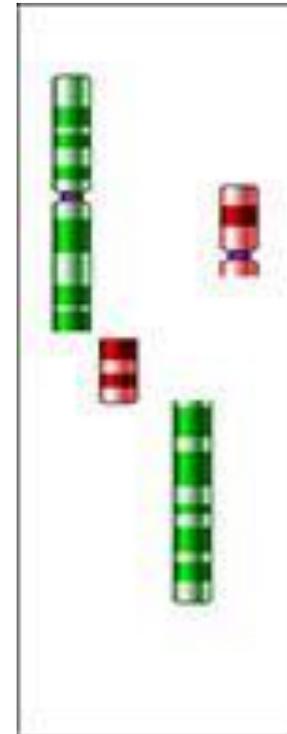
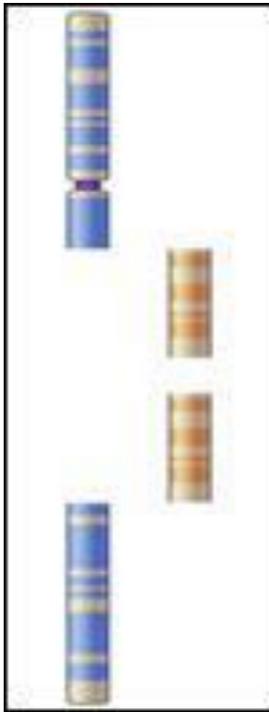
Лечение хирургическое, желательно в первые сутки после рождения ребенка. Период восстановления функции кишечника значительно более длительный, чем при омфалоцеле.

Прогноз зависит в основном от тяжести сопутствующих нарушений (недоношенность, атрезия кишечника, синдром короткого кишечника, дисфункция кишечника вследствие воспаления).

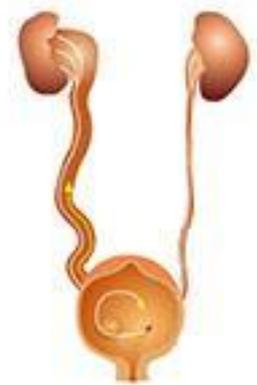
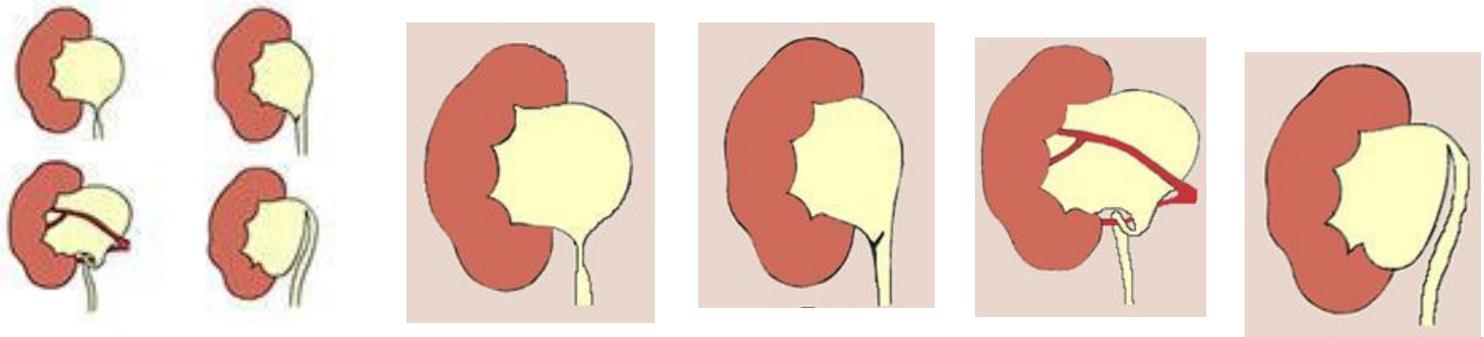
В последние десятилетия выживаемость детей с гастрошизисом неуклонно повышается за счет повышения качества лечения и выхаживания детей с данным пороком.

# Анимационные ролики

- Хромосомные мутации



# Гидронефроз антенатальный



**Спасибо за внимание!**

