

***Врожденные  
пороки развития***

**ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ (ВПР)  
(СИНОНИМЫ- «ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ»,  
«АНОМАЛИИ РАЗВИТИЯ», «ДИСПЛАЗИИ») –  
СТОЙКОЕ МОРФОЛОГИЧЕСКОЕ ИЗМЕНЕНИЕ  
ТКАНИ, ОРГАНА ИЛИ ВСЕГО ОРГАНИЗМА,  
ВЫХОДЯЩЕЕ ЗА ПРЕДЕЛЫ ВАРИАЦИЙ ИХ  
НОРМАЛЬНОГО СТРОЕНИЯ И ВОЗНИКАЮЩИЕ  
ВНУТРИУТРОБНО В РЕЗУЛЬТАТЕ НАРУШЕНИЯ  
РАЗВИТИЯ ЗАРОДЫША ЛИБО ПЛОДА, ИНОГДА -  
ПОСЛЕ РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА ВСЛЕДСТВИЕ  
НАРУШЕНИЯ ДАЛЬНЕЙШЕГО ФОРМИРОВАНИЯ  
ОРГАНОВ.**

# ЭТИОЛОГИЯ ВПР:

## 1. Эндогенные причины:

- а) мутации: генные, хромосомные, геномные
- б) эндокринные заболевания и метаболические дефекты (диабетическая эмбрио- и фетопатия, фенилаланиновая эмбриофетопатия)
- в) возраст родителей

## 2. Экзогенные причины:

- а) физические факторы (радиационные воздействия, механические травмы)
- б) химические факторы (ЛС: фенитоин, варфарин, талидамид, химические промышленные и бытовые вещества, гипоксия, неполноценное питание, алкоголь, наркомания, курение)
- в) биологические факторы (вирусы, простейшие)

# КЛАССИФИКАЦИЯ ВПР.

## По этиологии:

- а) наследственные – ВПР в результате мутаций: гаметические и зиготические, генные и хромосомные
- б) экзогенные – ВПР, обусловленные повреждением тератогенными факторами непосредственно эмбриона или плода
- в) мультифакториальные – ВПР от совместного действия генетических и экзогенных факторов

## 2. По последовательности возникновения:

- а) первичные – вследствие непосредственного воздействия тератогенного фактора (ТФ)
- б) вторичные – осложнения первичных пороков (гидроцефалия вследствие атрезии водопровода мозга)
- в) аномалады – комплексы, включающие первичный и несколько вторичных пороков

### **3. По уровню, на котором возник ВПР:**

- а) гамеопатии – пороки, обусловленные поражениями половых клеток
- б) бластопатии – пороки, возникающие в первые 15 дней после оплодотворения
- в) эмбриопатии – повреждения эмбриона от 16 дня беременности до конца 8-й недели
- г) фетопатии – пороки вследствие поражения плода с 9-й недели до рождения

### **4. В зависимости от органа (системы) с ВПР:**

1. ВПР ЦНС и органов чувств
2. ВПР лица и шеи
3. ВПР сердечно сосудистой системы
4. ВПР дыхательной системы
5. ВПР органов пищеварения
6. ВПР костно-мышечной системы
7. ВПР мочевой системы
8. ВПР половых органов
9. ВПР эндокринных желез
10. ВПР кожи и придатков
11. ВПР последа
12. Прочие

## **А. Врожденные пороки развития органов и систем.**

1. Пороки ЦНС и органов чувств.
2. Пороки лица и шеи.
3. Пороки сердечно-сосудистой системы.
4. Пороки дыхательной системы.
5. Пороки органов пищеварения.
6. Пороки костно-мышечной системы.
8. Пороки половых органов.
9. Пороки эндокринных желез.
10. Пороки кожи и ее придатков.
11. Пороки последа.

## **Б. Множественные врожденные пороки.**

1. Хромосомные синдромы.
2. Генные синдромы.
3. Синдромы, обусловленные экзогенными факторами.
4. Синдромы неустановленной этиологии.
5. Множественные неуточненные пороки.

# ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ ЦЕНТРАЛЬНОЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ

Врожденные пороки центральной нервной системы по частоте занимают первое место среди других пороков, встречаются в 1/4 вскрытий умерших в перинатальном периоде.

**Этиология: разнообразная.** Из экзогенных факторов точно установлено значение вируса краснухи, предполагается влияние вирусов цитомегалии, Коксаки, полиомиелита и др., лекарственных препаратов (хинин, цитостатики), алкоголь, гипоксии; несомненное значение имеют генные мутации, при хромосомных болезнях в числе множественных пороков они встречаются почти как правило.

**Патогенез** связан с воздействием вредящего агента в течение всего эмбрионального периода, включая ранний фетальный. Наиболее тяжелые пороки возникают при повреждении в начале закладки нервной трубки (3 — 4-я неделя внутриутробной жизни).



## ОСНОВНЫХ НАИБОЛЕЕ ТЯЖЕЛЫХ ВИДОВ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ ЦЕНТРАЛЬНОЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ

Анэнцефалия – агенезия головного мозга, при которой отсутствуют передние, средние, иногда и задние его отделы. Продолговатый и спинной мозг сохранены. На месте головного мозга обнаруживается соединительная ткань, богатая сосудами, в которой встречаются отдельные нейроны и клетки глии. Анэнцефалия сочетается с акранией — отсутствием костей свода черепа, покрывающих их мягких тканей и кожи.

**Микроцефалия** - гипоплазия головного мозга, уменьшение его массы и объема, сочетается с одновременным уменьшением объема черепной коробки и утолщением костей черепа, возможны разные степени тяжести этого порока.

Нормальный размер головы



Микроцефалия



Микрогирия - увеличение количества мозговых извилин наряду с уменьшением их величины.



**Порэнцефалия** - появление кист различных размеров в головном мозге, сообщающихся с боковыми желудочками мозга. От истинной порэнцефалии следует отличать ложную, при которой кисты не сообщаются с ликворными путями и возникают вследствие бывших размягчений ткани головного мозга.

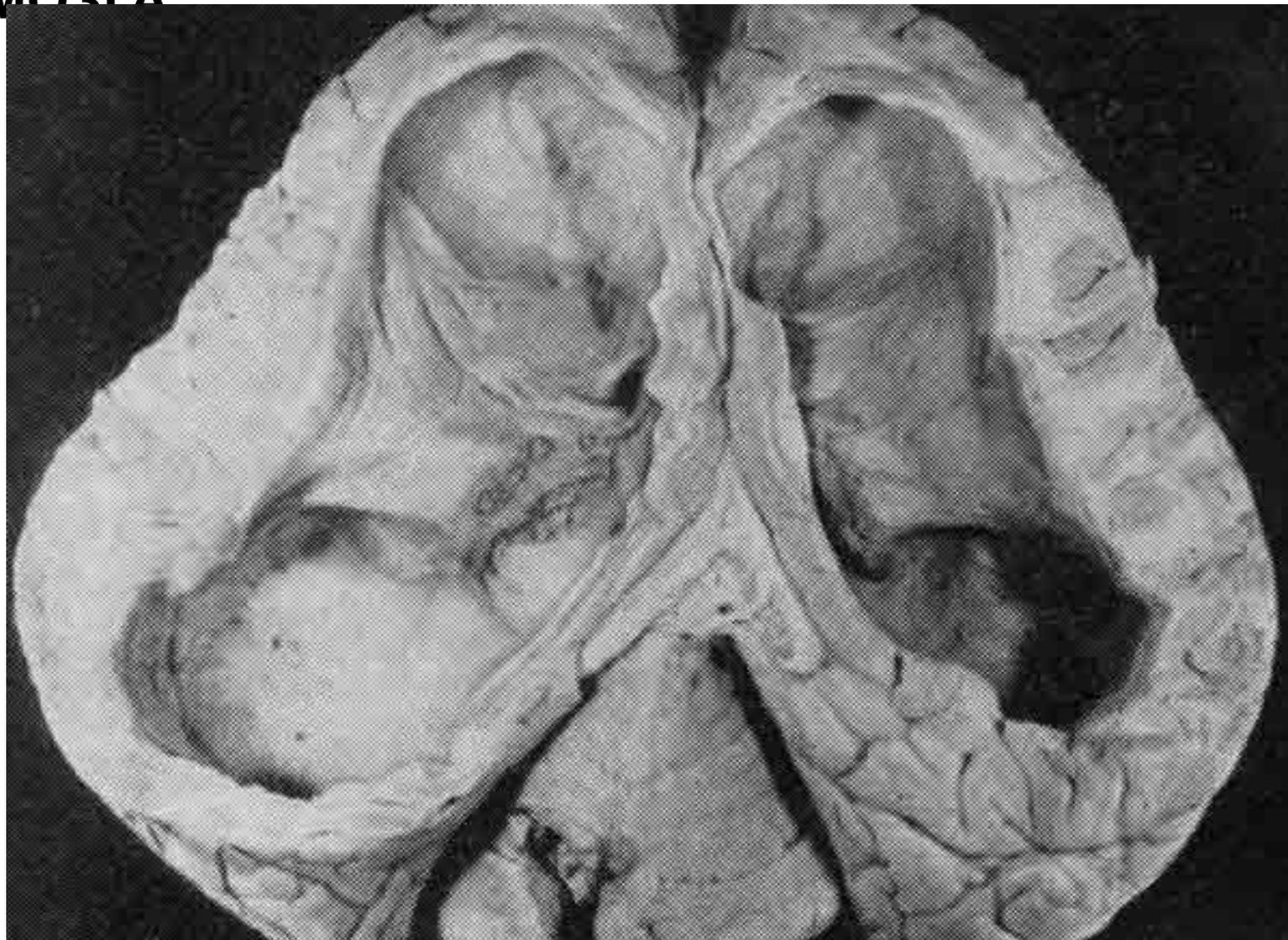


желудочках мозга (внутренняя гидроцефалия) или в субарахноидальных пространствах (наружная гидроцефалия), сопровождается нарастающей атрофией вещества головного мозга, в большинстве случаев связана с нарушениями оттока ликвора вследствие стеноза, раздвоения или атрезии водопровода большого мозга, так называемого силвиева водопровода, атрезии срединных и боковых отверстий IV желудочка и межжелудочкового отверстия **Грыжи головного и спинного мозга** представляют собой выпячивание вещества мозга и его оболочек через дефекты костей черепа, их швов и позвоночного канала.

*Грыжи головного мозга:* при наличии в грыжевом мешке только оболочек головного мозга и ликвора – менингоцеле, оболочек и вещества мозга – менингоэнцефалоцеле, вещества мозга и мозговых желудочков – энцефалоцистоцеле. Чаще встречаются грыжи спинного мозга, связанные с расщеплением дорсальных отделов позвонков, которое называется spina bifida. Грыжи спинного мозга, как и головного, в зависимости от содержимого грыжевого мешка можно разделять на менингоцеле, миелоцеле, менингомиелоцеле.



# ГИДРОЦЕФАЛИЯ. РАСШИРЕНИЕ ЖЕЛУДОЧКОВ МОЗГА





Циклопия - редкий порок, характеризующийся наличием одного или двух глазных яблок, расположенных в одной глазнице, с одновременным пороком развития носа и обонятельной доли головного мозга. Назван из-за сходства лица плода с лицом мифического чудовища - циклопа.

# ВРОЖДЁННЫЕ ПОРОКИ СЕРДЦА

• Дефект в структуре сердца и крупных сосудов, присутствующий с рождения.

Большинство пороков нарушают ток крови внутри сердца или по большому (БКК) и малому (МКК) кругами кровообращения.

Пороки сердца являются наиболее частыми врожденными дефектами и являются основной причиной детской смертности, от пороков развития ВПС по частоте встречаемости - на втором месте после врождённых пороков нервной системы.

Причиной врождённого порока сердца могут быть генетические или экологические факторы, но, как правило, сочетание того и другого

# СВЯЗЬ ВРОЖДЁННЫХ ПОРОКОВ СЕРДЦА С ПОЛОМ

«женские»

Открытый артериальный проток, дефект межжелудочковой перегородки и открытый артериальный проток, тетрада Фалло (сочетание дефекта предсердной перегородки, сужения устья лёгочной артерии и гипертрофии правого желудочка)

«мужские»

Аортальный стеноз, коарктация аорты,

# ПАТОГЕНЕЗ

Ведущими являются два механизма.

**1. Нарушение кардиальной гемодинамики** → перегрузка отделов сердца объёмом (пороки по типу недостаточности клапанов и септальных дефектов) или сопротивлением (пороки по типу стенозов отверстий или сосудов) → истощение вовлеченных компенсаторных механизмов → развитие гипертрофии и дилатации отделов сердца → развитие сердечной недостаточности СН (и, соответственно, нарушения системной гемодинамики).

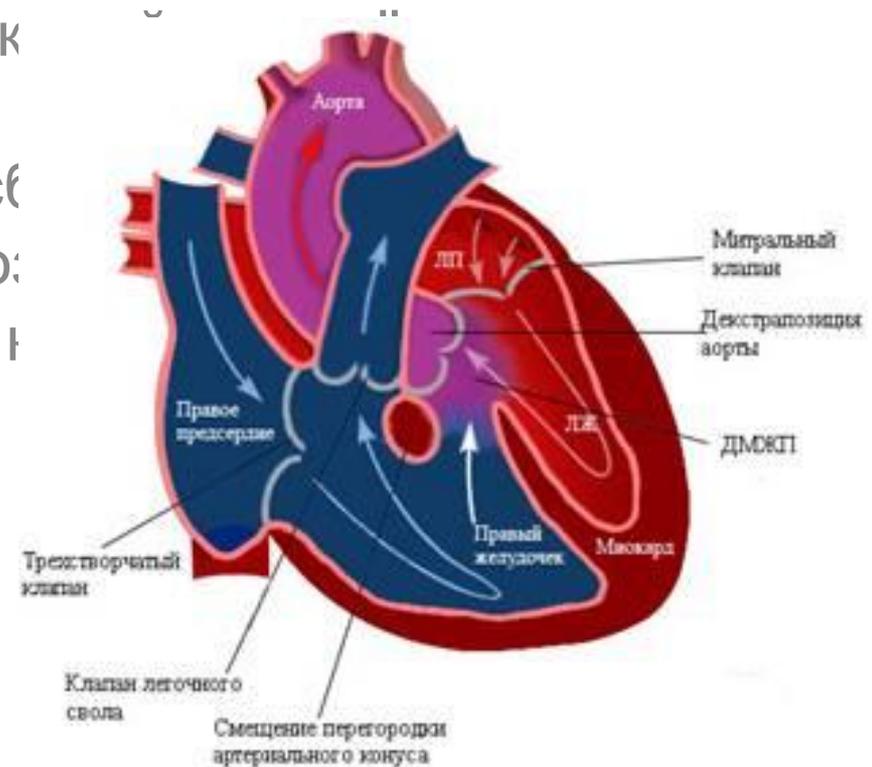
**2. Нарушение системной гемодинамики**

(полнокровие/малокровие малого круга кровообращения МКК, малокровие большого круга кровообращения БКК) → развитие системной гипоксии (главным образом — циркуляторной при белых пороках, гемической — при синих пороках, хотя при развитии острой левожелудочковой СН, например, имеет место и вентиляционная, и диффузионная гипоксия).

# КЛАССИФИКАЦИЯ

Существует множество классификаций ВПС условно делят на 2 группы:

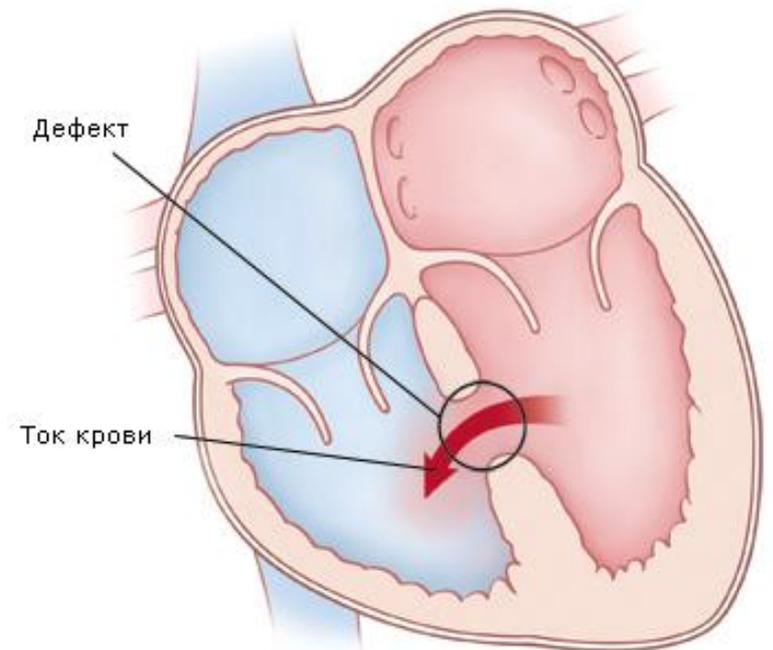
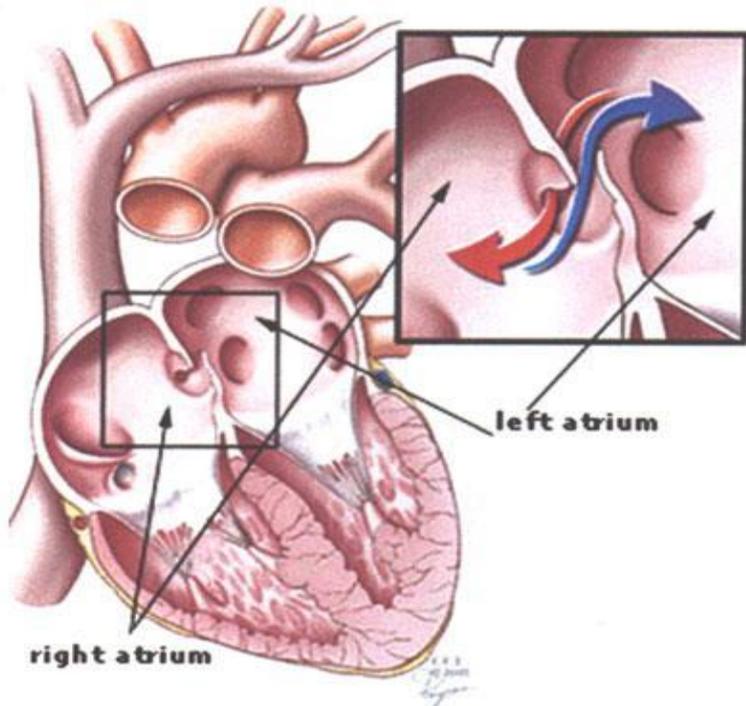
1. Белые (бледные, с лево-правым сбросом и смешивания артериальной и венозной крови).
2. Синие (с право-левым сбросом и смешивания артериальной и венозной крови).



**Гипоплазия.** Приводит к недоразвитию правого или левого желудочка. Только одна половина сердца способна эффективно перекачивать кровь. Это синий порок сердца.

**Дефекты обструкции.** Возникают, когда клапаны сердца, артерии или вены стенозированы или атрезированы (стеноз аортального, легочного клапана)

**Дефекты перегородки.** Наиболее распространенный тип ВПС



# **ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ ЖЕЛУДОЧНО-КИШЕЧНОГО ТРАКТА**

**Болезнь Гиршпрунга** (синоним: аганглиоз) — аномалия развития толстой кишки врожденной этиологии, приводящая к нарушению иннервации фрагмента кишки и проявляется упорными запорами.

## **Этиология и патогенез**

В основе заболевания лежит нарушение иннервации толстой кишки, нижних её отделов, приводящее к снижению (вплоть до отсутствия) перистальтики аганглионарного сегмента. В результате в вышележащих отделах скапливается кишечное содержимое — возникает запор.

Чаще болеют мальчики.

**1. Ректальная** (25 % случаев)

- а) с поражением промежностного отдела прямой кишки (с суперкоротким сегментом)
- б) с поражением ампулярной и надампулярной частей прямой кишки (с коротким сегментом)

**2. Ректосигмоидальная** (70 % случаев)

- а) с поражением дистальной трети сигмовидной кишки
- б) с поражением большей части или всей сигмовидной кишки (с длинным сегментом)

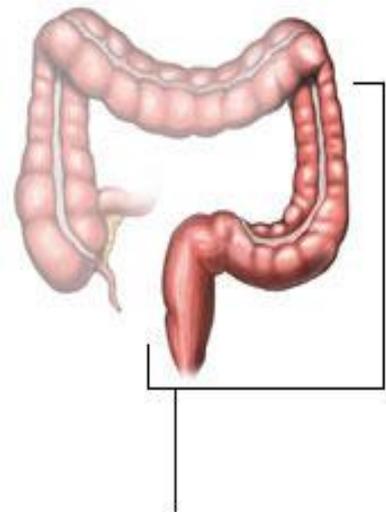
**3. Сегментарная** (1,5 %)

- а) с одним сегментом в ректосигмоидном переходе или сигмовидной кишке
- б) с двумя сегментами и нормальным участком между ними

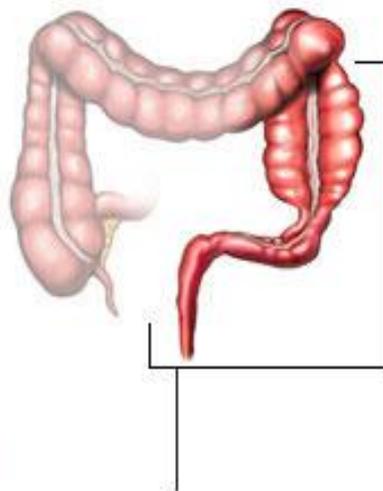
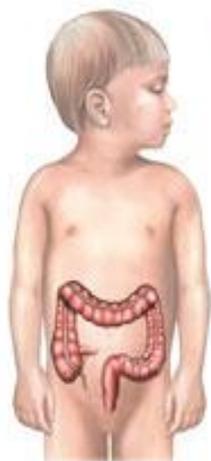
**4. Субтотальная** (3 %)

- а) с поражением левой половины толстой кишки
- б) с распространением процесса на правую половину толстой кишки

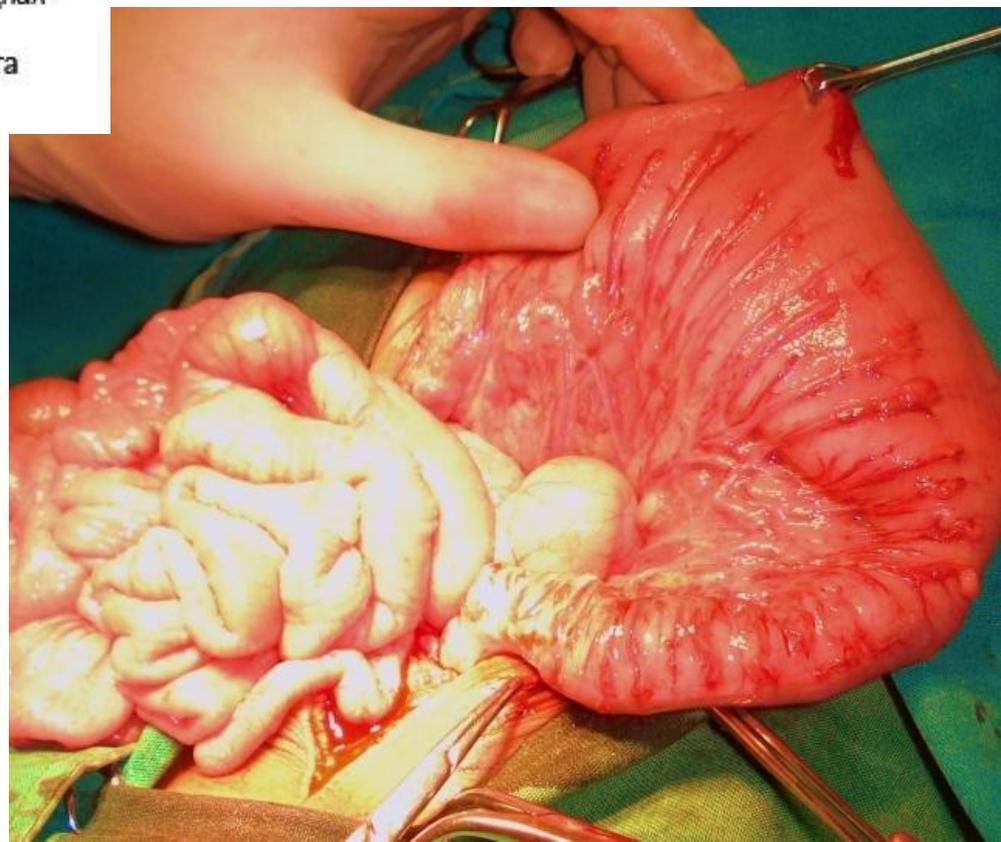
**5. Тотальная** (0,5 %) — поражение всей толстой кишки и иногда части тонкой.



Нормальная сигмовидная ободочная кишка и прямая кишка



Опухшая сигмовидная ободочная кишка, болезнь Гиршпрунга



# Хромосомные болезни



*Геномные  
(нарушение  
числа  
хромосом)*

- Полиплоидии
- Анеуплоидии

*Хромосомные  
(нарушение  
строения хромосом)*

- Делеции
- Транслокации
- Инверсии

# Хромосомные болезни

```
graph TD; A[Хромосомные болезни] --> B[Синдромы связанные с аутосомными аномалиями]; A --> C[Синдромы связанные с аномалиями половых хромосом];
```

**Синдромы  
связанные  
с аутосомными  
аномалиями**

**(Синдром Дауна,  
Эдварса и др.)**

**Синдромы  
связанные  
с аномалиями  
половых  
хромосом**

**(Шерешевского  
-Тернера,  
Клайнфельтера и др.)**

# *Синдром Дауна (трисомия 21)*





## Фенотип:

- Брахицефалия (короткоголовость) (98,3%)
- Монголоидный разрез глаз (79,8%)
- Эпикант (кожная вертикальная складка на внутренней стороне глаз) (51,4%)
- Узкое небо (58,8%)
- Уплотнение профиля лица (90%)
- Деформированные ушные раковины (43,2)
- Мышечная гипотония (80%)
- ВПС (40%) – ДМЖП
- Пороки ЖКТ

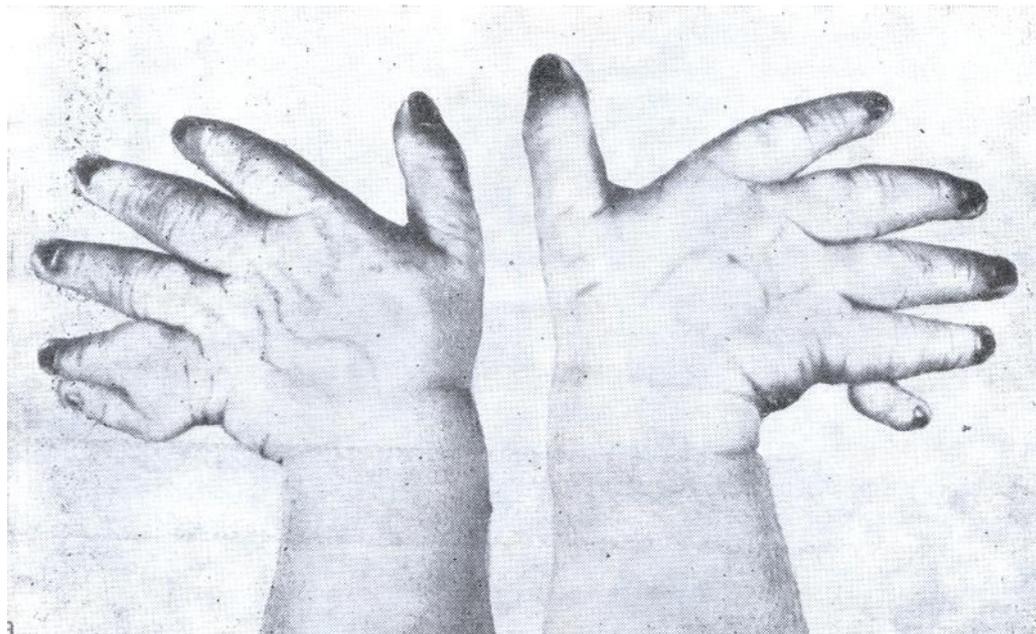
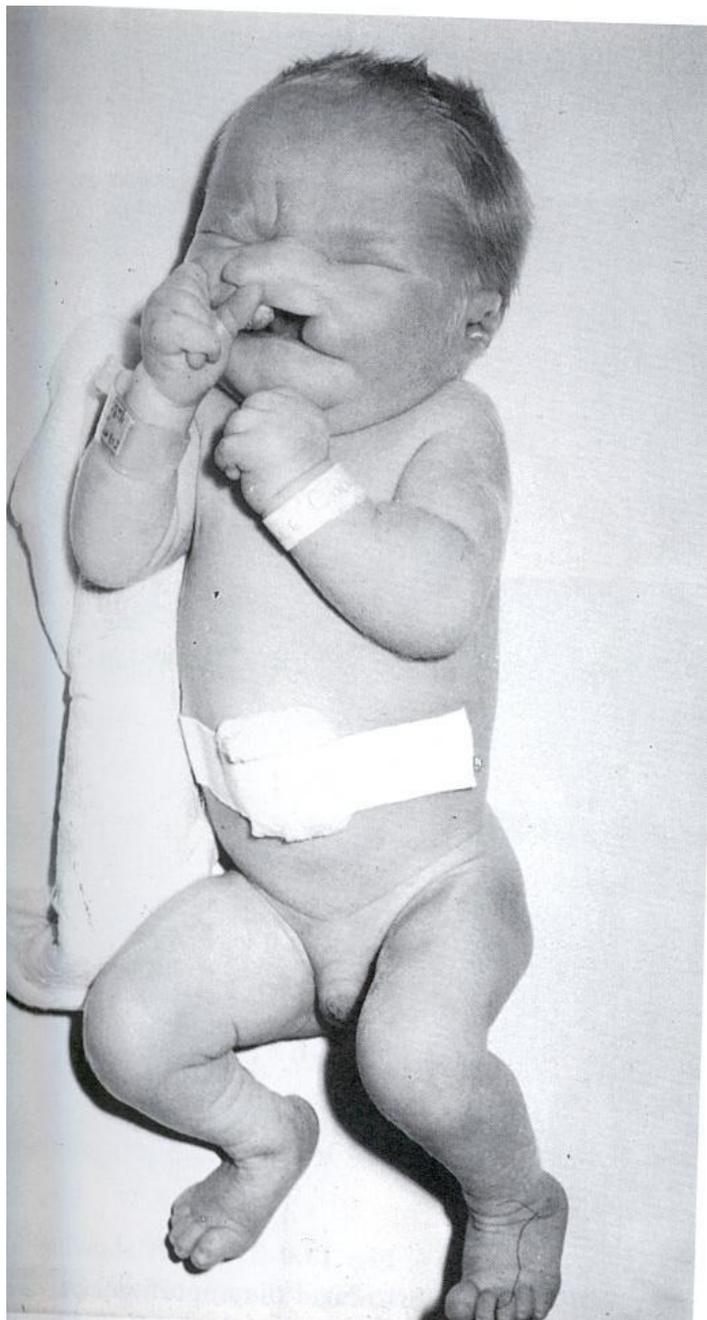
***Синдром  
Патау  
(трисомия 13)***

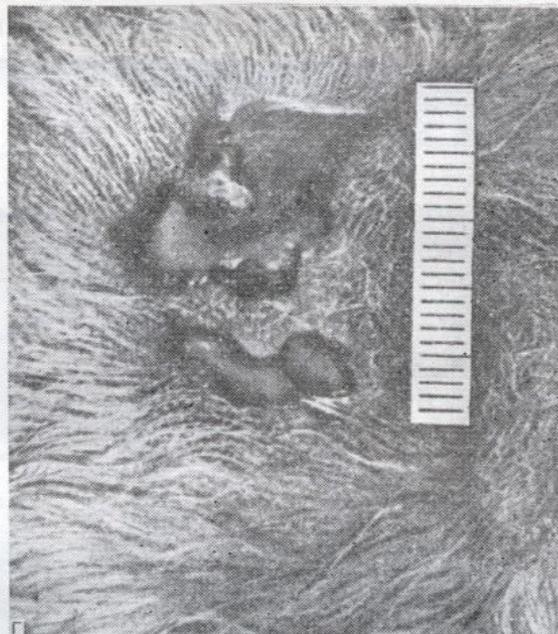
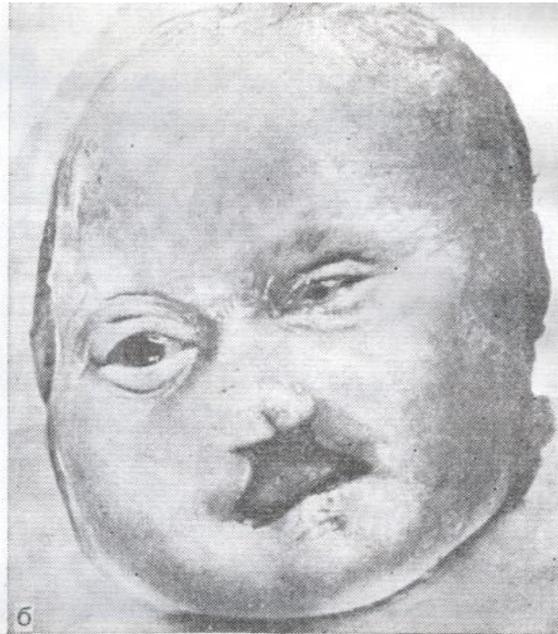
# Пороки внутренних органов:

- *Аринэнцефалия (63,4%)*
- *Аплазия мозолистого тела (19,3)*
- *Гипоплазия мозжечка (18,6%)*
- *ВПС (80%) – ДМЖП, ДМПП*
- *Аномалии почек (58,6) – кисты, удвоение лоханки, гидронефроз, удвоение мочеточника*
- *Пороки ЖКТ (50,6%) – незавершенный поворот кишечника, дивертикул Меккеля.*
- *Крипторхизм, гипоспадия, гипоплазия наружных половых органов, удвоение матки и влагалища, двурогая матка.*

# ФЕНОТИП:

- **Микроцефалия (58,7%)**
- **Тригоноцефалия**
- **Узкие глазные щели**
- **Запавшая переносица**
- **Широкое основание носа**
- **Низко посаженные, деформированные ушные раковины (80%)**
- **Микрогнатия (32,8%)**
- **Расщелина губы и неба (68%)**
- **Колобома радужки (35,5%)**
- **Эпикант, микрофтальмия (77%)**
- **Короткая шея**
- **Полидактилия (50%)**
- **Флексорное положение пальцев рук (44,4)**
- **Выпуклые длинные ногти**
- **Поперечная ладонная складка**





а - монголоидный  
разрез глаз  
б - Левосторонняя  
микрофтальмия и  
срединная  
расщелина губы и  
неба  
в - умеренная  
микрөгения и  
деформированная  
ушная раковина  
со свисающим  
завитком  
г- дефекты  
скальпа теменной  
области

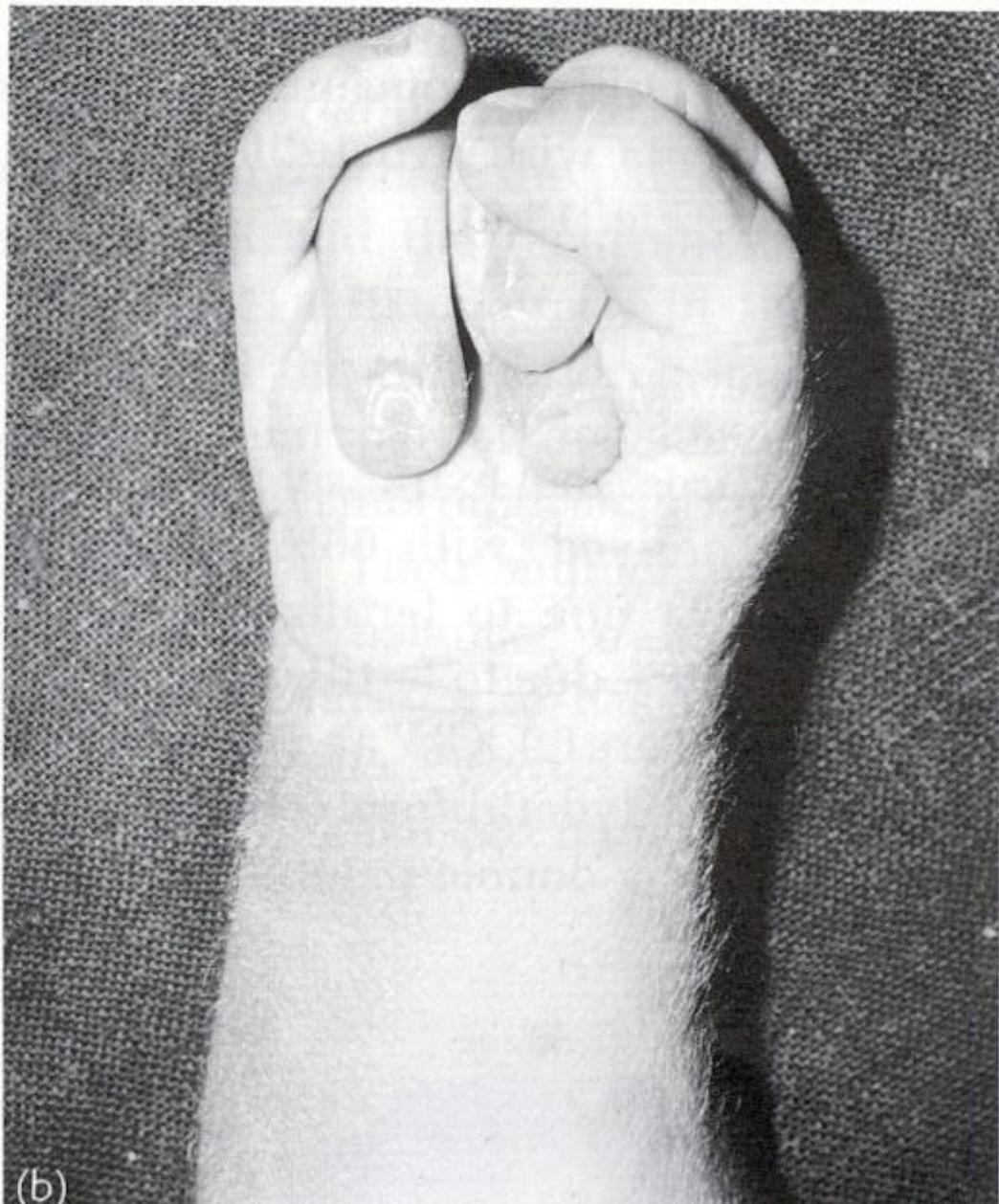
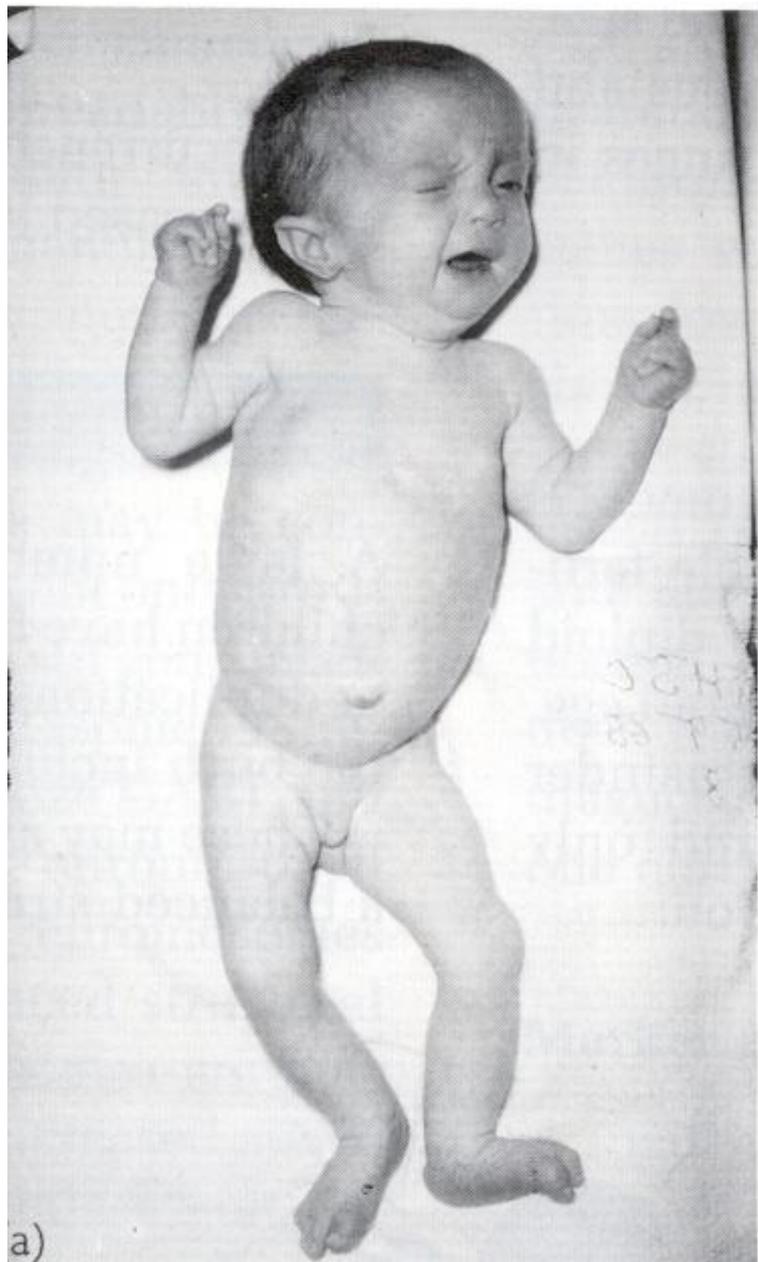


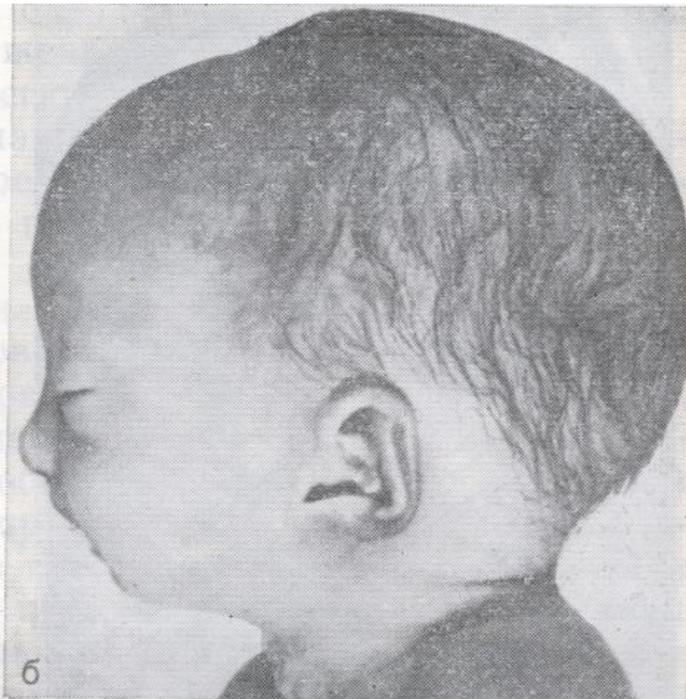
**Поликистозная почка**

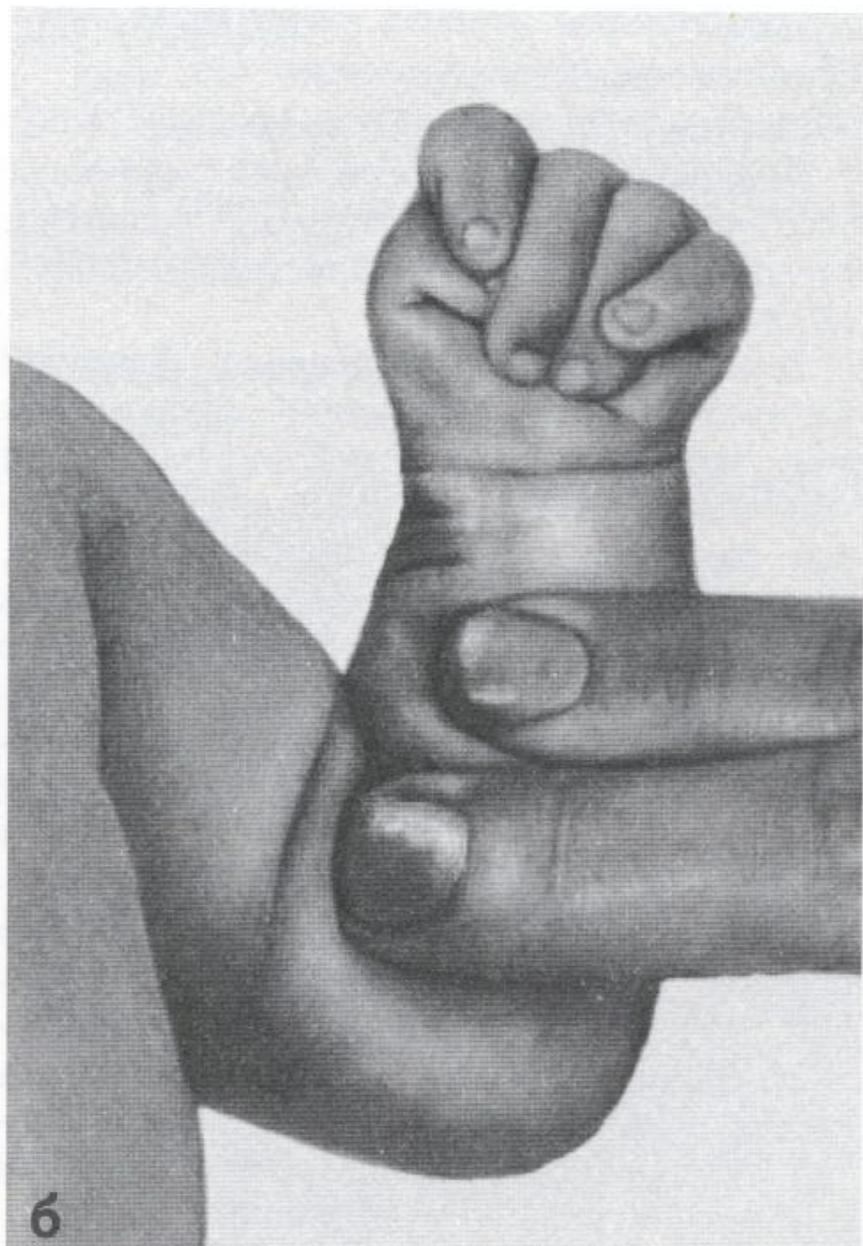
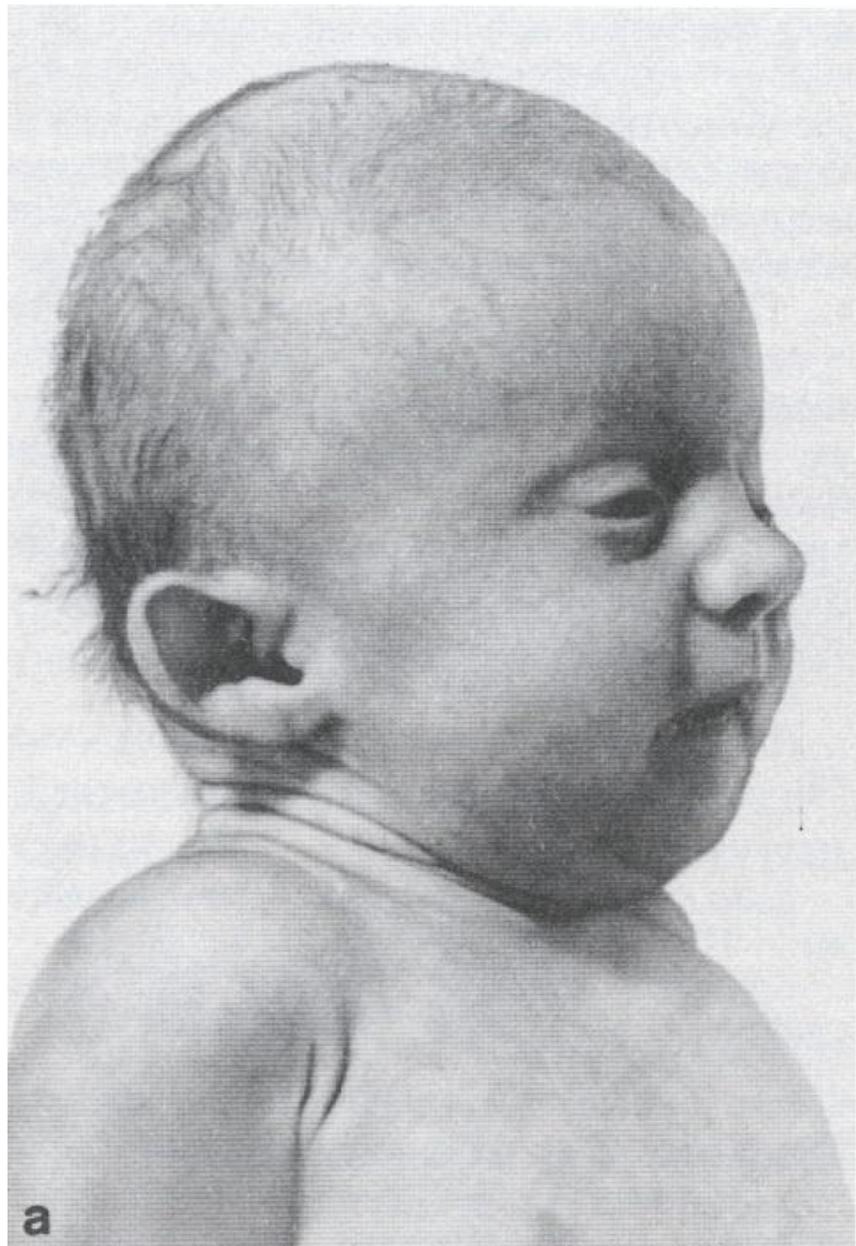
***Синдром  
Эдвардса  
(трисомия 18)***

# Проявления ВПР:

- Микрофтальмия, низко расположенные ушные раковины, высокое небо, расщелина неба, микрогения, микростомия;
- Гипертрофия клитора, гипоспадия, крипторхизм;
- Аномалии конечностей (флексорное положение кистей, короткий и широкий большой палец стопы, «стопа-качалка», кожная синдактилия стоп, косолапость);
- Пороки сердца (ДМПП, ДМЖП);
- Пороки ЖКТ (атрезия пищевода и желчного пузыря);
- Пороки мочевой (сращение и удвоение почек, кисты, гидро и мегало-уретер)
- Пороки ЦНС (гипоплазия мозолистого тела, мозжечка).



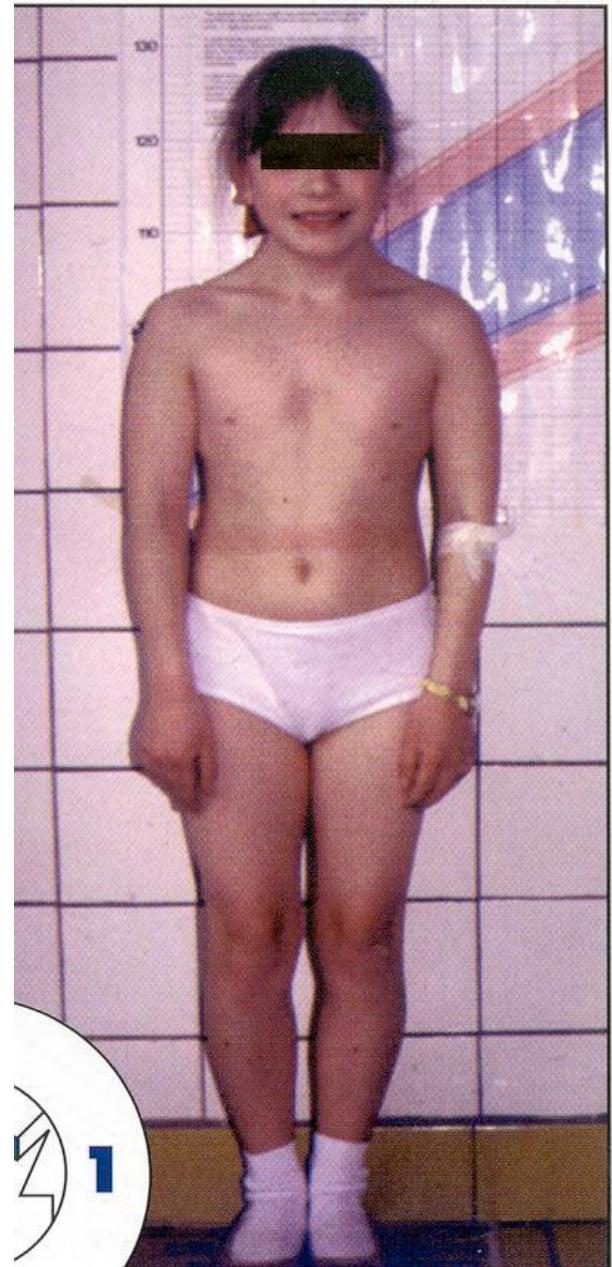
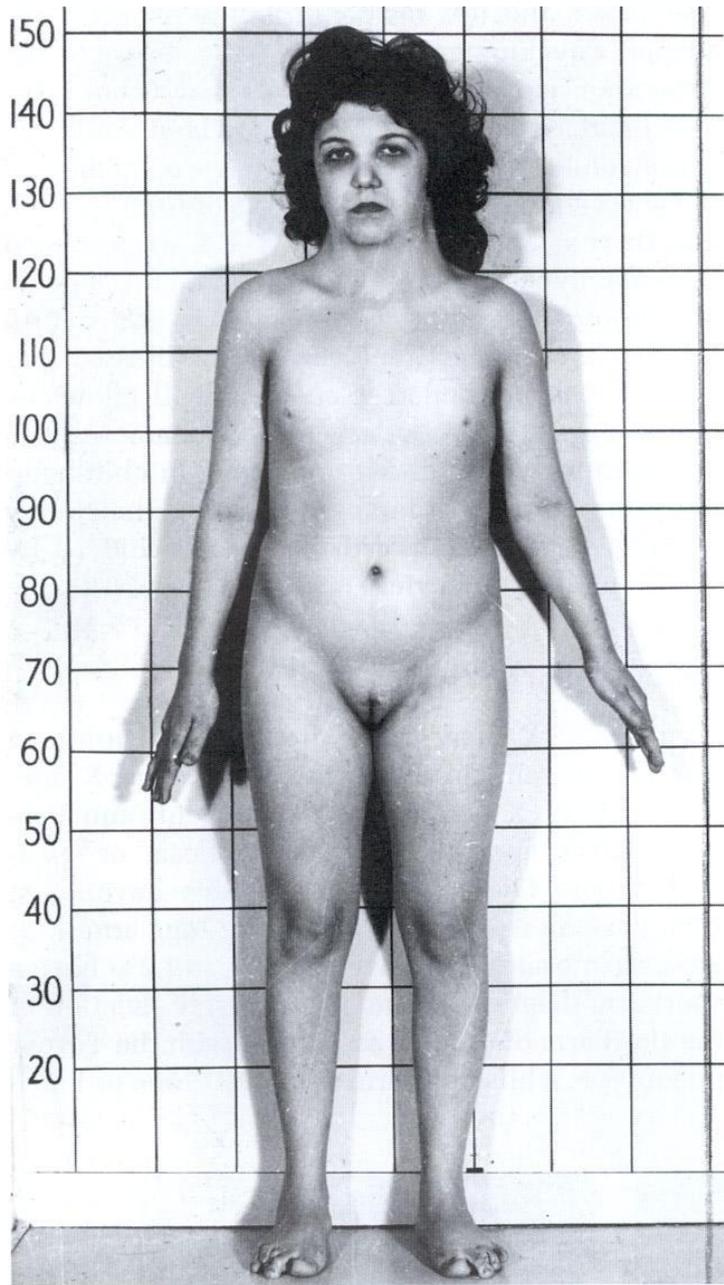




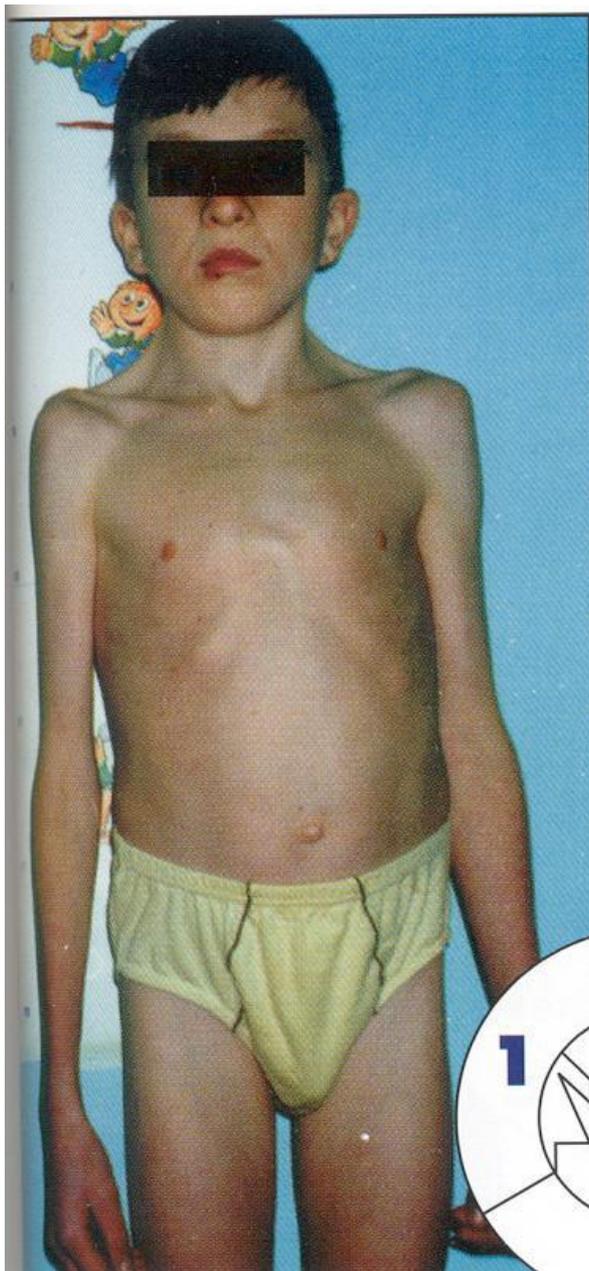


***Синдром  
Шерешевского  
– Тернера  
(45, XO)***



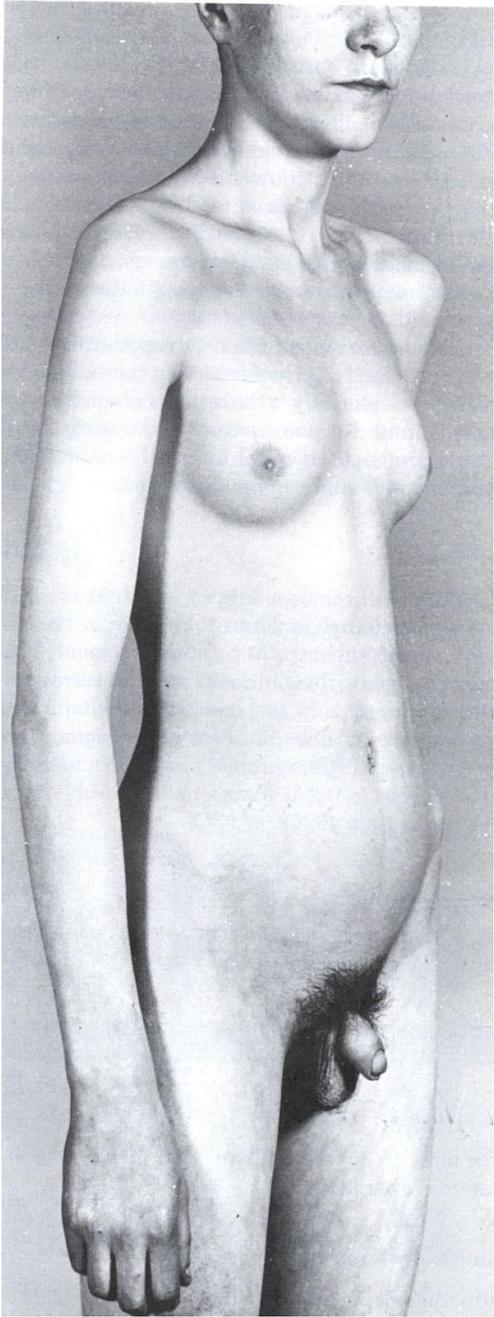






**Синдром Нунан**

***Синдром  
Клайнфельтера  
(47,XXY)***



# Спасибо за внимание

