

Врожденные пороки развития

Чистый Антон Геннадьевич
Доцент, кандидат медицинских наук

- ▶ Понятие «пренатальная патология» включает в себя все патологические процессы и состояния человеческого зародыша от момента оплодотворения и до рождения ребенка.
- ▶ Пренатальный период человека исчисляется 280 днями, или 40 неделями, после чего наступают роды.

- ▶ Антенатальный период начинается с момента образования зиготы и заканчивается началом родов.
- ▶ С онтогенетической точки зрения антенатальный период целесообразно делить на эмбриональный (от момента образования зиготы до 12 нед.), ранний фетальный (от начала 12-й до 29-й нед. внутриутробного развития) и поздний фетальный (от 29-й нед. до родов).

- ▶ При воздействии неблагоприятных факторов на плод в раннем фетальном периоде происходит уменьшение массы органов и тканей плода, а также гипоплазия плаценты что приводит к формированию **симметричной формы задержки внутриутробного развития плода (ЗВУР)** и выраженной недостаточности маточно-плацентарного кровообращения.
- ▶ В позднем фетальном периоде — нарушение процессов морфофункционального созревания плода.
- ▶ Хроническая недостаточность маточно-плацентарного кровообращения сопровождается развитием **асимметричной формы ЗВУР**, хронической внутриматочной гипоксии плода

- ▶ 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 абортов. 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.



Эмбриопатии

- ▶ Эмбриопатиями - все виды патологии эмбриона (с 16 по 75 день беременности), индуцированные воздействием повреждающих факторов
- ▶ Эмбриопатии характеризуются нарушениями формирования органов, которые в конечном счете заканчиваются или гибелью эмбриона или врожденными пороками развития.
- ▶ Под микроаномалиями развития (стигмы дизморфогенеза) понимают морфологические изменения, не сопровождающиеся нарушением функции.

Эмбриопатии

К врожденным порокам относятся следующие нарушения развития:

- ▶ — *аплазия (агенезия)* — полное врожденное отсутствие органа или его части.
- ▶ — *врожденная гипоплазия* — недоразвитие органа, проявляющееся дефицитом относительной массы или размеров органа. Уменьшение массы тела плода или новорожденного называют «врожденная гипотрофия (гипоплазия)». По отношению к детям более старшего возраста для обозначения уменьшенных размеров тела применяют термин «нанизм» (карликовость, микросомия);
- ▶ — *врожденная гипертрофия (гиперплазия)* — увеличение относительной массы (или размера) органа за счет увеличения количества (гиперплазии) или объема (гипертрофии) клеток.
- ▶ — *атрезия* — полное отсутствие канала или естественного отверстия;
- ▶ — *стеноз* — сужение канала или отверстия;
- ▶ — название пороков, определяющих неразделение конечностей или их частей, начинается с греческой приставки *syn, sym* (вместе),
- ▶ — *эктопия* — смещение органа, то есть расположение его в необычном месте
- ▶ — *персистирование* — сохранение эмбриональных структур, в норме исчезающих к определенному периоду развития.
- ▶ — *гетеротопия* — наличие клеток, тканей или целых участков органа в другом органе или в тех зонах того же органа, где их не должно быть

Фетопатии

- ▶ Фетопатии— следствие повреждения плода от 9-й недели до момента рождения. Различают **ранние** (до 28 недели беременности) и **поздние** (от 28 недели и до родов) фетопатии.

Фетопатии характеризуются следующими особенностями:

- ▶ Любое повреждение в этот период влечет за собой развитие пороков на тканевом уровне. При этом может наблюдаться либо неправильное соотношение тканей органов, либо задержка их созревания.
- ▶ Инфекционные и токсические процессы сопровождаются выраженным геморрагическим диатезом (петехии на коже, слизистых оболочках, кровоизлияния во внутренние органы).
- ▶ Наблюдается задержка инволюции и избыточная пролиферация клеток в очагах экстрамедуллярного кроветворения.
- ▶ Гипертрофия и регенерация тканей происходит в основном за счет гиперплазии мезенхимальных элементов, что приводит к избыточному развитию соединительной ткани (например, при муковисцидозе — в поджелудочной железе, при фиброэластозе сердца — разрастание эластической и фиброзной ткани в эндокарде).

Тератогенез

- ▶ Тератогенез - это возникновение пороков развития под влиянием факторов внешней среды (тератогенных факторов) или в результате наследственных болезней.
- ▶ Тератогенетический терминационный период – предельный срок, в течение которого повреждающие факторы могут вызывать порок развития.

- ▶ **Критические периоды развития** – это периоды, в которые организм наиболее уязвим к действию неблагоприятных факторов, под влиянием которых возможно нарушение нормального хода развития организма вплоть до его гибели.
- ▶ Согласно учению У. Р. Стоккарда критические периоды развития характеризуются наибольшей скоростью развития организма, поэтому он становится чувствительным к различным вредным воздействиям.

Различают три группы воздействия внешней среды:

- ▶ 1) повреждающие воздействия, приводящие к смерти или патологии;
- ▶ 2) модифицирующие воздействия, вызывающие отклонения непатологического характера – мутации;
- ▶ 3) закономерные действия среды, обеспечивающие нормальное развитие и влияющие на устойчивость организма (обеспеченность кислородом, питание, температура и т. д.).

Критические периоды развития

В онтогенезе человека можно выделить несколько критических периодов развития:

1. Развитие половых клеток
2. Оплодотворение (1-е сутки)
3. Имплантация (7-8-е сутки эмбриогенеза)
4. Формирование плаценты (3-8-я неделя развития)
5. Развитие осевых зачатков органов, гистогенез и органогенез, стадия усиленного роста головного мозга (15-20-я неделя)
6. Формирование основных функциональных систем организма и дифференцировка полового аппарата (20-24-я неделя)
7. Перинатальный период — с 22 недели (154 дней) внутриутробной жизни до 7-го дня периода новорожденности
8. Период новорожденности

Критические периоды развития

Аномалии развития, связанные с критическими периодами развития обусловлены:

- ▶ 1) нарушением клеточного размножения (нарушения роста отдельных зачатков);
- ▶ 2) нарушения миграции клеток (изменения пространственного взаимоотношения органов и тканей);
- ▶ 3) необычными направлениями клеточной и тканевой дифференцировки (возникновение аномальных структур или атипичное соотношение нормальных);
- ▶ 4) разрывом корреляционных связей между клеточными компонентами, зачатками органов и тканей;
- ▶ 5) изменение процессов физиологической гибели клеток (отсутствие «обратного развития» провизорных структур зародыша);
- ▶ 6) нарушение обменных процессов (весьма существенные, но могут проходить без выраженных морфологических нарушений).

Причины, приводящие к развитию ВПР

Экзогенные – попадают в организм женщины извне во время беременности, проникают к плоду через плацентарный барьер:

- ▶ **1) химические** соединения, лекарственные препараты, алкоголь, никотин, наркотики и др.;
- ▶ **2) физические** – ионизирующее излучение, температура, газовый состав воздуха, гипоксия;
- ▶ **3) биологические** – вирусы (цитомегаловирус, вирус простого герпеса, ВИЧ, токсоплазмоз, сифилис), бактерии и т. д.

Эндогенные:

- ▶ изменения наследственных структур – мутации (10 % аномалий);
- ▶ гормональный фактор. Эндокринные заболевания матери: диабетическая эмбрио- и фетопатии (комплекс ВПР – пороки сердца и сосудов, ЦНС);
- ▶ **соматические заболевания матери** (сердечно-сосудистые, заболевания дыхательной, пищеварительной, мочеполовой и др. систем).
- ▶ **возраст родителей:** известно, что у матерей в возрасте старше 35 лет и младше 17 лет повышена частота гаметических геномных мутаций. Установлена зависимость между возрастом отца старше 40 лет и частотой моногенных заболеваний.
- ▶ **нарушения питания** – дисбаланс витаминов, голодание и др.

Экзогенные факторы

- ▶ Ионизирующее излучение
- ▶ Тератогенные вирусные инфекции
- ▶ Медикаменты
- ▶ Наркотики
- ▶ Алкоголь и курение
- ▶ Гипоксия плода

Классификация врожденных пороков развития

- ▶ По этиологическому принципу.
- ▶ По последовательности возникновения.
- ▶ В зависимости от периода возникновения.
- ▶ По распространенность в организме.
- ▶ По степени их проявления.
- ▶ По основным признакам.
- ▶ По локализации.
- ▶ По тяжести заболевания.
- ▶ По частоте встречаемости.

Классификация врожденных пороков развития

По этиологическому принципу:

- ▶ Наследственные.
- ▶ Экзогенные.
- ▶ Сочетанные (мультифакториальные).
- ▶ Пороки неясной этиологии.

По последовательности возникновения:

- ▶ Первичные пороки развития.
- ▶ Вторичные пороки развития.

Классификация врожденных пороков развития

По частоте встречаемости:

- ▶ Частые пороки - на 1000 беременностей - 1 и более случаев.
- ▶ Умеренно частые - до 10 случаев на 10 тыс. беременностей - до 10 случаев.
- ▶ Редкие - на 100 тыс. беременностей - до 10 случаев.
- ▶ Очень редкие - на 100 тыс. беременностей - менее 10 случаев.

Классификация врожденных пороков развития

По степени тяжести:

- ▶ Умеренно тяжелые - пороки, не требующие лечения; это, как правило, аномалии, не ухудшающие уровень жизни, не угрожающие жизни ребенка и не требующие лечения.
- ▶ Тяжелые - пороки, которые требуют немедленного лечения для сохранения жизни.
- ▶ Летальные - это пороки, угрожающие жизни ребенка.

Классификация врожденных пороков развития

Классификация врожденных пороков развития в зависимости от стадии их возникновения:

- ▶ Гаметопатии
- ▶ Бластопатии
- ▶ Эмбриопатии
- ▶ Фетопатия

По распространенности в организме:

- ▶ Локальные - пороки, располагающиеся в одном органе.
- ▶ Системные - пороки, локализующиеся в одной системе.
- ▶ Множественные - пороки, которые локализуются в органах более чем одной системы.

Классификация врожденных пороков развития

По степени их проявления:

- ▶ Ярко выраженные клинические проявления пороков.
- ▶ Выраженные внешние проявления пороков.
- ▶ Микросимптоматические проявления пороков (иногда практически незаметные).

По распространенности в организме:

- ▶ Локальные - пороки, располагающиеся в одном органе.
- ▶ Системные - пороки, локализующиеся в одной системе.
- ▶ Множественные - пороки, которые локализуются в органах более чем одной системы.

Классификация врожденных пороков развития

Классификация врожденных пороков развития по их основным признакам:

1. Изменение размеров органов:

- ▶ Гипергенезия - избыточное развитие части тела или органа.
- ▶ Гипогенезия - неполное развитие части тела или органа.
- ▶ Аплазия - полное отсутствие органа.

2. Изменение формы органов

3. Аномалии расположения органов:

- ▶ Эктопия.
- ▶ Гетеротопия.

4. Увеличение количества органов

5. Атавизмы.

6. Дублицирующие аномалии: сросшиеся близнецы.

Классификация врожденных пороков развития

Классификация врожденных пороков развития по их локализации:

- ▶ Пороки развития черепа и головного мозга.
- ▶ Пороки развития лица и шеи.
- ▶ Пороки спинного мозга.
- ▶ Пороки центральной нервной системы и органов чувств.
- ▶ Пороки сердечно-сосудистой системы.
- ▶ Пороки дыхательной системы.
- ▶ Пороки органов пищеварения.
- ▶ Пороки костно-мышечной системы.
- ▶ Пороки мочевой системы.
- ▶ Пороки половых органов.
- ▶ Пороки эндокринных желез.
- ▶ Пороки кожи и ее придатков.

Алкогольная фетопатия

«Алкогольная фетопатия» - это комплекс специфических врожденных дефектов и нарушений физического и психического развития детей, родившихся от женщин, страдающих алкоголизмом.

Клинические проявления характерные для алкогольной фетопатии:

- ▶ отставание физического развития;
- ▶ дисморфоз лицевого черепа (краниоцефальная дисморфия, недоразвитие подбородка, удлинение и асимметрия лица, низкий лоб, низко посаженные уши, маленький седловидный нос, уплощенный затылок, расщелина неба, большой рот с тонкими губами, выпуклой верхней губой и узкой красной каймой («рот рыбы»), неправильный рост зубов);
- ▶ срастание тел шейных позвонков, воронкообразная грудная клетка, укорочение плюсневых и пястных костей;
- ▶ косоглазие, птоз;
- ▶ пороки сердца – дефекты межпредсердной или межжелудочковой перегородки, открытый артериальный проток, аплазия или гипоплазия легочной артерии
- ▶ нарушения ЦНС;
- ▶ аномалии мочеполовой системы

Алкогольная фетопатия





Диабетическая фетопатия

Симптомы:

1. крупновесные (4500-4900 г), отечны,
2. лунообразное лицо, короткую шею, гипертрихоз.
3. дети гипотоничны, у них отмечаются гипорефлексия, неустойчивость гемодинамики,
4. замедленное восстановление массы,
5. нарушение функции ЦНС, склонность к проявлению синдрома дыхательных расстройств,
6. кардиопатия.
7. гипербилирубинемия,
8. аномалии в составе сывороточных белков.
9. уменьшение размеров головного мозга и вилочковой железы.

Диабетическая фетопатия



ВПР пищеварительного тракта, пищеварительной системы.

- ▶ **Атрезия пищевода** – тяжёлый порок развития, при котором верхний отрезок пищевода заканчивается слепо.
- ▶ Этот порок относится к наиболее тяжёлым, несовместимым с жизнью без раннего хирургического вмешательства.
- ▶ Анатомические формы атрезии пищевода бывают как **без сообщения с трахеей** (полное отсутствие просвета, аплазия пищевода), так и с **трахеопищеводным свищем**.
- ▶ Обнаруживается при первом же кормлении ребенка или питье жидкости

ВПР пищеварительного тракта, пищеварительной системы.

На наличие атрезии пищевода указывают:

1. обильные пенистые выделения изо рта;
2. выделение слюны из носа;
3. приступообразный кашель;
4. отчётливо слышные хрипы в лёгких;
5. одышка;
6. посинение кожи при каждом кормлении (синдром Мендельсона), возникающий вследствие попадания слизи в дыхательные пути;
7. срыгивание молока в неизменном виде;
8. метеоризм.



Врожденный гипертрофический пилоростеноз

- ▶ Врожденный гипертрофический пилоростеноз- аномалия развития пилорического (выходного) отдела желудка, приводящая к нарушению его проходимости и затруднению эвакуации пищи.
- ▶ При изучении генетического аспекта врожденного пилоростеноза были описаны случаи рецессивного, сцепленного с полом и аутосомно-доминантного наследования.
- ▶ Промоторами развития врожденного пилоростеноза могут выступать неблагоприятные экзогенные факторы: внутриутробные инфекции (краснуха, цитомегалия, герпес).

Врожденный гипертрофический пилоростеноз

- ▶ В первые дни жизни ребенка отмечаются срыгивания и нечастая рвота.
- ▶ Отчетливая клиника врожденного пилоростеноза проявляется к концу второй-началу третьей недели жизни ребенка.
- ▶ Типичным признаком стеноза привратникового отдела желудка служит рвота «фонтаном» практически после каждого кормления. При этом объем рвотных масс значительно превышает количество высосанного за последнее кормление молока.
- ▶ Характер рвотных масс - застойный, в виде створоженного молока с кислым запахом.
- ▶ Быстро прогрессирует обезвоживание, урежается частота мочеиспусканий, появляются запоры.
- ▶ Стул ребенка имеет темно-зеленый цвет из-за преобладания желчи; моча становится концентрированной, оставляет на пеленках окрашенные разводы.

Врожденный гипертрофический пилоростеноз



Атрезия заднего прохода и прямой кишки

- ▶ Атрезия заднего прохода и прямой кишки - аномалия развития нижних отделов кишечника, характеризующаяся недоразвитием прямой кишки и отсутствием анального отверстия.
- ▶ Формирование атрезии прямой кишки связано с нарушением эмбрионального развития, а именно - с неразделением клоаки на урогенитальный синус и прямую кишку на 7-й неделе эмбриогенеза.
- ▶ Варианты полной атрезии представлены: атрезией заднего прохода и прямой кишки, атрезией прямой кишки, атрезией заднего прохода, прикрытым заднепроходным отверстием

Атрезия заднего прохода и прямой кишки

- ▶ неотхождение мекония и газов, вздутие живота, рвота сначала желудочным содержимым, затем - желчью и каловыми массами
- ▶ выраженный токсикоз и эксикоз.
- ▶ При атрезии прямой кишки со свищами в мочевую систему также развивается кишечная непроходимость, поскольку отверстия свищей обычно узкие и плохо проходимые для каловых масс.
- ▶ Свищи в мочевую систему обычно встречаются у мальчиков. При ректовезикальных и ректоуретральных свищах моча имеет примесь мекония
- ▶ Попадание кишечного содержимого в мочевые пути нередко приводит к осложнениям - циститу, пиелонефриту и др.

Атрезия заднего прохода и прямой кишки



Омфалоцеле

- ▶ Омфалоцеле- вид врождённого дефекта передней брюшной стенки, при котором петли кишечника, печень и, иногда, другие органы выходят за пределы брюшной полости в грыжевом мешке
- ▶ Омфалоцеле плода возникает в результате нарушения процесса возвращения кишечника в брюшную полость после того, как между 6-й и 10-й неделями гестации происходит его миграция в пупочный канатик.

Омфалоцеле



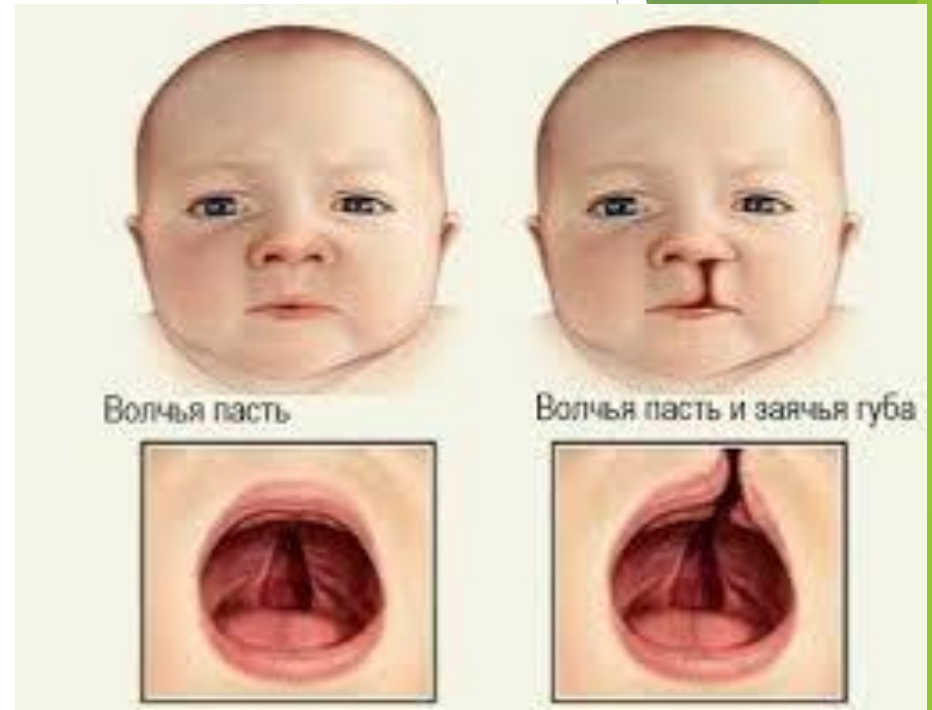
Врожденные пороки полости рта

- ▶ **Заячья губа**
- ▶ Заболевание носит семейный характер, передается по наследству доминантно.
- ▶ Часто сочетается с расщелиной мягкого и твердого неба.
- ▶ Односторонняя расщелина губы встречается в три раза чаще, чем двухсторонняя.
- ▶ Этот врожденный порок чаще встречается у мальчиков и нередко сочетается с другими врожденными пороками.
- ▶ Заячья губа является не только косметическим дефектом, а при тяжелых формах может быть причиной функциональных нарушений при кормлении.



Врожденные пороки полости рта

- ▶ **Волчья пасть**
- ▶ В отличие от заячьей губы расщелина при этом пороке развития располагается по средней линии.
- ▶ У большинства детей кормление грудью затрудняется, они голодают, не прибавляют в весе, развивается гипотрофия.
- ▶ Во время кормления существует высокий риск аспирации молока и других жидкостей, что может вызвать приступы асфиксии и развитие аспирационной пневмонии.



Синдром Pierre Robin

- ▶ Характеризуется тремя основными признаками: микрогнатией, медиальной расщелиной неба и глосоптозом. Иногда наряду с этим синдромом существуют и другие врожденные пороки развития (ушей, глаз, сердца, почек и др.).
Клиническая картина:
- ▶ 1. Ребенок дышит через рот, дыхание сопровождается стридором, менее выраженным при вертикальном положении.
- ▶ 2. Кормление затруднено, часто наблюдаются рвоты, быстро развивается гипотрофия.
- ▶ 3. В горизонтальном положении появляется асфиксия, так как язык западает, закрывает гортань

Синдром Pierre Robin



Другие пороки полости рта

Ankyloglossum - frenulum breve - короткая уздечка.

- ▶ Встречается сравнительно часто.
- ▶ Уздечка языка короткая, но захватывает кончик языка.
- ▶ Короткая уздечка не всегда мешает нормальному развитию речи.
- ▶ Часто сопровождается другими врожденными пороками ротовой полости.

Врожденные кисты слюнных желез.

- ▶ Развиваются в результате отсутствия наружного отверстия выводного протока слюнной железы
- ▶ Как правило, это кисты подчелюстных и подъязычных слюнных желез.
- ▶ Кисты бывают различной величины и похожи на прозрачные пузыри.

Ranula - ретенционная киста подъязычной слюнной железы по ходу выводного протока. (Она часто затрудняет акт сосания и поэтому нуждается в оперативном лечении)

Агнатия - отсутствие нижней челюсти, микрогнатия - недоразвитие нижней челюсти и гемигнатия - отсутствие половины нижней челюсти.

ВПР мочевой системы

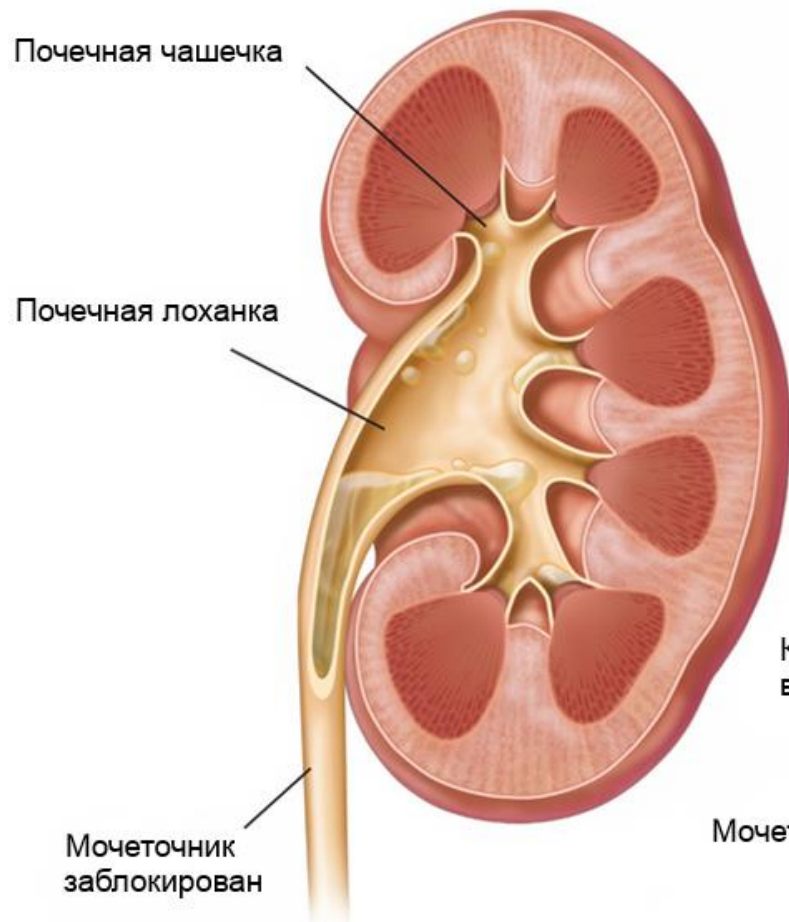
Гидронефроз - это прогрессирующее расширение собирательных полостей почки, приводящее к нарушению ее функции.

Наиболее распространены следующие нарушения развития, приводящие к гидронефрозу:

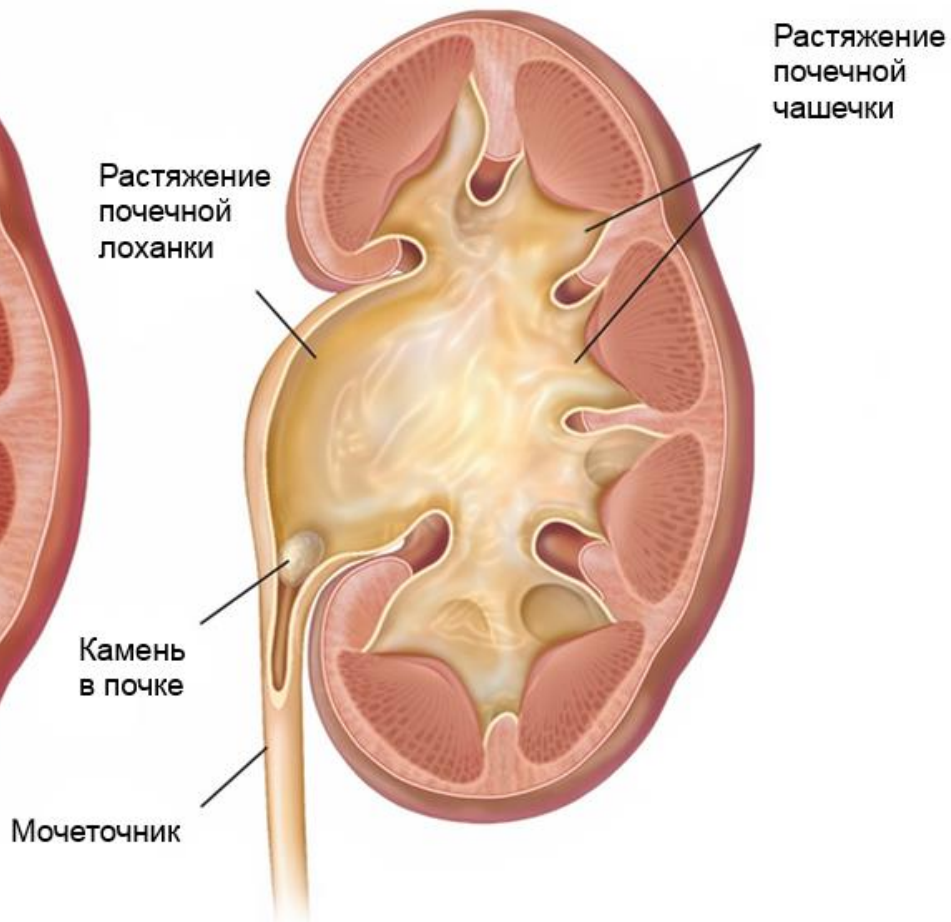
- ▶ Неправильное отхождение мочеточника
- ▶ Добавочный сосуд левой или правой почки
- ▶ Подковообразная почка
- ▶ Мультикистоз левой почки.

Гидронефроз

Здоровая почка



Гидронефроз



Эписпадия

- ▶ Эписпадия - это врожденное расщепление всей или части передней стенки мочеиспускательного канала.
- ▶ Аномалии развития уретры возникают вследствие нарушения эмбриогенеза между 7 и 14 неделями внутриутробного развития.
- ▶ В числе непосредственных факторов, вызывающих эмбриональные нарушения, называются вирусные инфекции беременной, вредные привычки, ранние токсикозы, эндокринные нарушения, воздействие на плод профессиональных вредностей

Эписпадия



Экстрофия мочевого пузыря

При экстрофии мочевого пузыря передняя стенка мочевого пузыря и соответствующая ей часть передней брюшной стенки отсутствуют. Мочевой пузырь открыт на передней поверхности живота.

Диаметр отверстия от 2,5 до 8 см.

Под действием внутрибрюшного давления задняя стенка мочевого пузыря выворачивается вперед, напоминая шар, на поверхности которого видны устья мочеточников

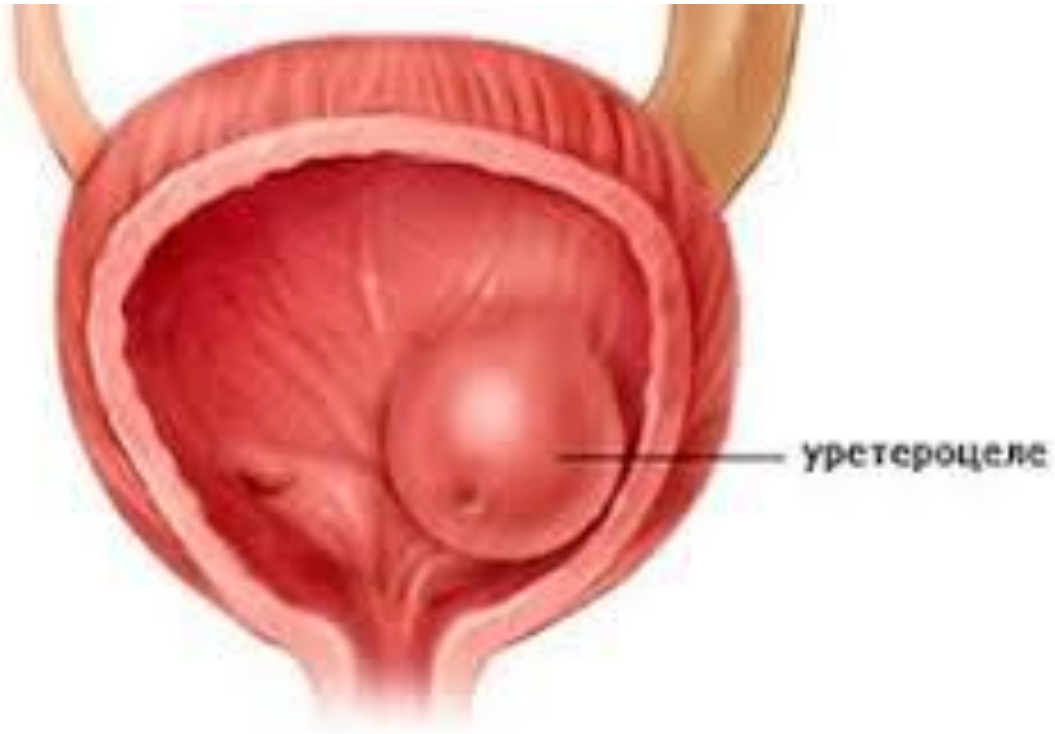
Экстрофия мочевого пузыря



Уретероцеле

- ▶ Уретероцеле - это внутрипузырная (уретеровезикальная) киста дистального отдела мочеточника. При уретероцеле кистовидно расширенный внутрипузырный сегмент мочеточника пролабирует внутрь полости мочевого пузыря
- ▶ По мнению исследователей, данный порок связан с нарушением иннервации нижних отделов мочеточника и прилежащих тканей
- ▶ В большинстве случаев уретероцеле вызывается врожденным сужением устья мочеточника и удлинением его интрамурального сегмента, обусловленным дефицитом мышечных волокон в дистальном отделе мочеточника

Уретероцеле

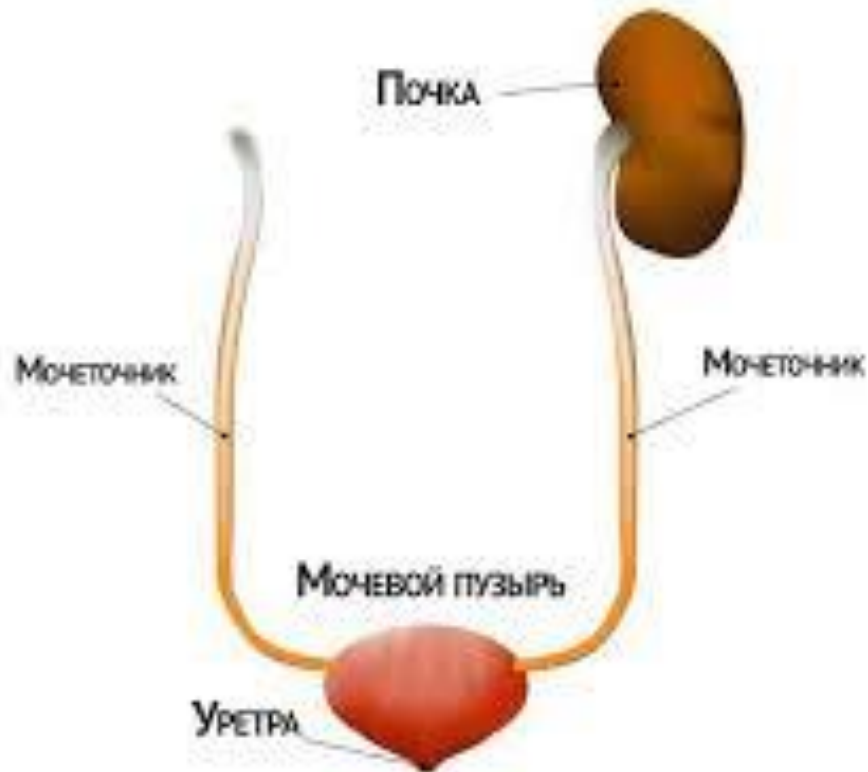


Аплазия почки

- ▶ Аплазия почки – это полное отсутствие одной или обеих почек
- ▶ Можно выделить 2 ведущих причины развития аплазии почки:
 - * Генетические факторы. Отмечается повышение частоты рождения детей с данной патологией у родителей, имеющих какие-либо ВПР мочевыделительной системы.
 - * Воздействие вредных факторов в период закладки основных органов (5-7-я неделя внутриутробного развития, когда начинается формироваться метанефроз, или окончательная почка).

Аплазия почки

АГЕНЕЗИЯ (АПЛАЗИЯ) ПОЧКИ



ВПР дыхательной системы

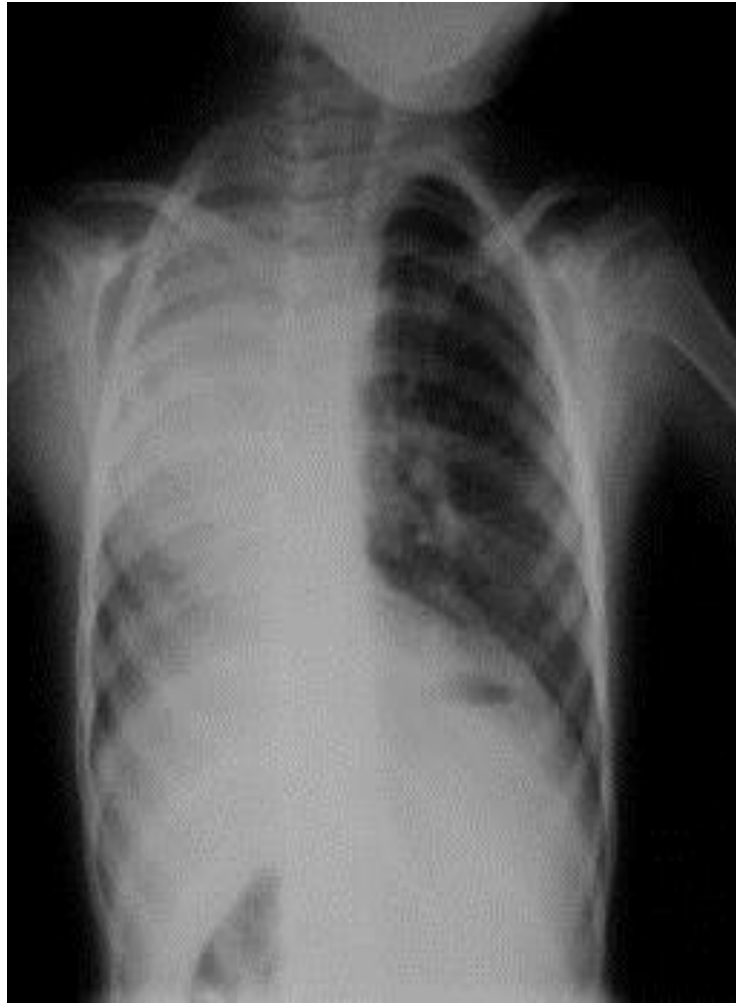
- ▶ 1. Манифестация заболевания в раннем возрасте.
- ▶ 2. Затяжное, рецидивирующее, хроническое течение воспалительного процесса в бронхолегочной системе.
- ▶ 3. Обструктивный синдром.
- ▶ 4. Стойкость физикальной картины в легких (стойкие локальные хрипы, ослабление дыхания).
- ▶ 5. Одышка.
- ▶ 6. Признаки хронической гипоксии («барабанные палочки», «часовые стекла», положительный симптом Шамрота – отсутствие щели при сопоставлении вместе ногтей противоположных кистей).
- ▶ 7. Бледность кожных покровов, цианоз.
- ▶ 8. Отставание в физическом развитии ребенка.
- ▶ 9. Вторичные нарушения в системе малого круга кровообращения («легочное сердце», легочная гипертензия).
- ▶ 10. Деформация грудной клетки и грудного отдела позвоночника.
- ▶ 11. Резкое нарушение биомеханики дыхания при присоединении интеркуррентных инфекций.
- ▶ 12. Шум трения плевры.

- ▶ 1. Пороки развития, связанные с недоразвитием бронхолегочных структур: агенезия, аплазия, гипоплазия легких.
- 2. Пороки развития стенки трахеи и бронхов.
 - А. Распространенные пороки развития стенки трахеи и бронхов:
 - а) трахеобронхомегалия (синдром Мунье-Куна);
 - б) трахеобронхомалация;
 - в) синдром Вильямса—Кемпбелла;
 - г) бронхомалация;
 - д) бронхиолоэктатическая эмфизема.
 - Б. Ограниченные пороки развития стенки трахеи и бронхов:
 - а) врожденные стенозы трахеи;
 - б) врожденная лобарная эмфизема;
 - в) дивертикулы трахеи и бронхов;
 - г) трахеобронхопищеводные свищи.
- 3. Кисты легких.
- 4. Секвестрация легкого.
- 5. Синдром Картагенера.
- 6. Пороки развития легочных сосудов:
 - а) агенезия и гипоплазия легочной артерии и ее ветвей;
 - б) артериовенозные аневризмы и свищи;
 - в) аномальное впадение легочных вен (транспозиция легочных вен).

АГЕНЕЗИЯ И АПЛАЗИЯ ЛЕГКИХ

- ▶ Агенезией принято называть отсутствие легкого вместе с главным бронхом; при аплазии легкого сохраняется культя главного бронха.
- ▶ Клинические проявления: одышка, цианоз, особенно при физическом напряжении и ОРВИ. При объективном обследовании обнаруживают уплощение половины грудной клетки, сколиоз позвоночника с выпуклостью в здоровую сторону, укорочение перкуторного звука и ослабленное дыхание на стороне поражения, особенно выраженное сзади, резкое смещение сердца в больную сторону.
- ▶ В единственном легком нередко обнаруживаются бронхоактазы.

АГЕНЕЗИЯ И АПЛАЗИЯ ЛЕГКИХ



ГИПОПЛАЗИЯ ЛЕГКОГО

- ▶ Гипоплазией легкого принято называть одновременное недоразвитие бронхов и легочной паренхимы.
- ▶ Выделяют простую и кистозную гипоплазию.
- ▶ При **простой гипоплазии** равномерно недоразвиты легкое, отдельные его доли или сегменты. При **кистозной гипоплазии** недоразвитие легкого или его долей сопровождается кистозным перерождением респираторного отдела легкого.

ГИПОПЛАЗИЯ ЛЕГКОГО

- ▶ При простой гипоплазии легкого имеются клинические и рентгенологические симптомы уменьшения легкого: асимметрия грудной клетки, сужение межреберных промежутков, высокое стояние диафрагмы, смещение органов средостения в больную сторону.
- ▶ Кистозная гипоплазия представляет собой врожденное недоразвитие респираторных отделов легкого и соответствующих бронхов, которые, викарно расширяясь, занимают место отсутствующей паренхимы, образуя множество тонкостенных полостей. Кистозная гипоплазия рассматривается в настоящее время в качестве самостоятельной формы
- ▶ Характерными рентгенологическими признаками кистозной гипоплазии являются множественные, тонкостенные наслаивающиеся друг на друга округлые просветления

Пороки развития стенки трахеи и бронхов

- ▶ Пороки развития структурных элементов стенки трахеи, бронхов и бронхиол морфологически связаны с отсутствием, недостатком или дезорганизацией хрящевой или эластической и мышечной ткани.
- ▶ Пороки развития стенки бронхов можно условно разделить на ограниченные и распространенные
- ▶ К группе **ограниченных пороков** развития стенки трахеи и бронхов относят стенозы трахеи, врожденную лобарную эмфизему, трахеобронхопищеводные свищи и дивертикулы трахеи и бронхов.
- ▶ К **распространенным порокам** развития стенки трахеи и бронхов относят трахеобронхомегалию (синдром Мунье-Куна), трахеобронхомалацию, синдром Вильямса—Кемпбелла, бронхомалацию и бронхиолоэктатическую эмфизему.

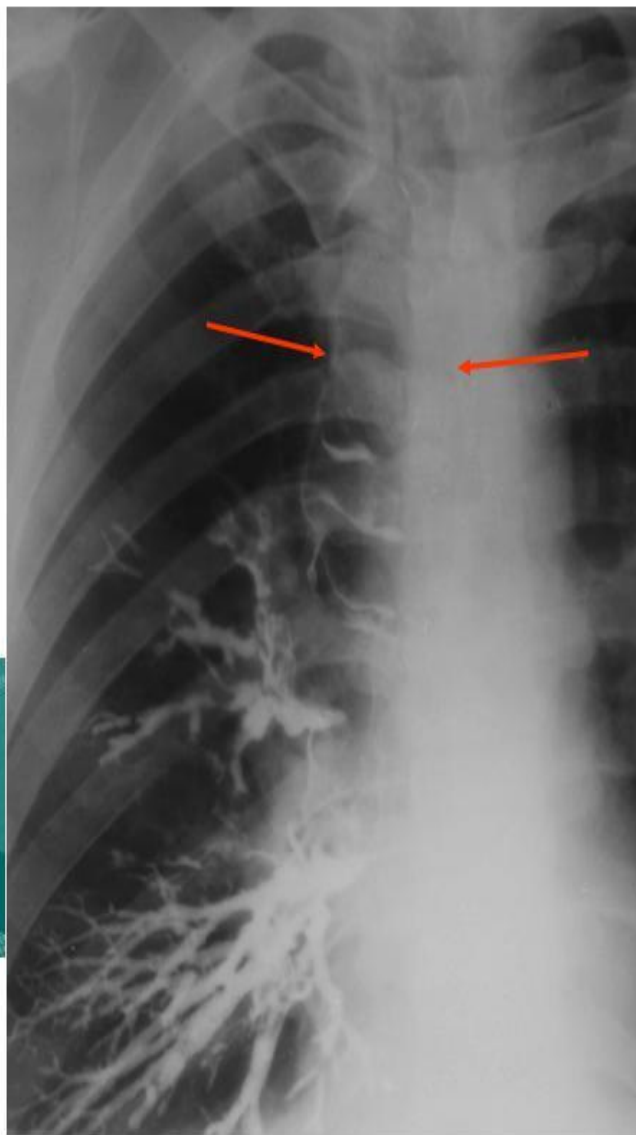
Патогенез

- ▶ В основе патогенеза рассматриваемых заболеваний лежит дискинезия трахеобронхиального дерева. Изменения просвета бронхов во время дыхательного цикла определяются соотношением внутригрудного и внутрипросветного давления и механическими свойствами стенки бронхов. В нормальных условиях даже при форсированном дыхании и кашле изменение просвета бронхов не превышает 50%. Если механические свойства стенки изменены, то может произойти резкое сужение просвета бронхов вплоть до его закрытия (бронхиальный коллапс). Этот феномен, в свою очередь, приводит к задержке воздуха и мокроты в участках бронхов дистальнее места обструкции, создавая условия для эмфиземы и хронического воспаления.

ТРАХЕОБРОНХОМЕГАЛИЯ (синдром Мунье-Куна)

- ▶ Синдром заключается в чрезмерном расширении трахеи, а иногда и главных бронхов вследствие врожденной аномалии эластической и мышечной ткани.
- ▶ Патоморфологические изменения заключаются в диффузном расширении трахеи, иногда и главных бронхов, часто с множественными мешотчатыми дивертикулами
- ▶ При этом наблюдаются атрофия продольных эластических волокон и истончение мышечных пучков
- ▶ Синдром Мунье-Куна может клинически не проявляться в течение ряда лет и впервые диагностироваться у лиц среднего и пожилого возраста без легочных заболеваний в анамнезе.

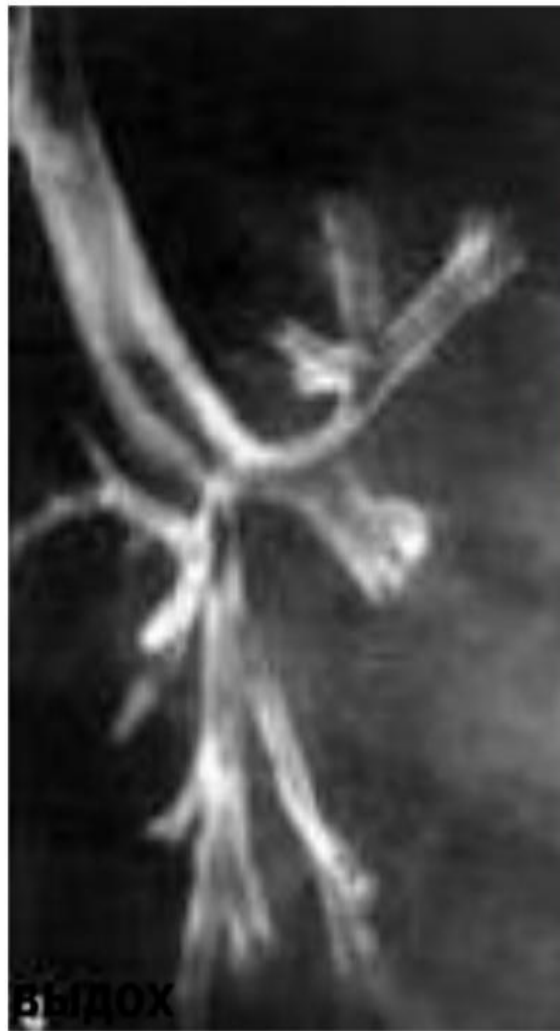
Трахеобронхомегалия



ТРАХЕОБРОНХОМАЛЯЦИЯ

- ▶ Трахеобронхомалация - это врожденная слабость стенки трахеи и/или крупных бронхов, связанная с патологической мягкостью их хрящевого каркаса.
- ▶ В отличие от трахеобронхомегалии при трахеобронхомалации не наблюдается резкого расширения трахеи или бронхов.
- ▶ Различают диффузную и локальную трахеобронхомалацию.
- ▶ При локальной форме наблюдаются функциональные стенозы трахеи с соответствующими клиническими проявлениями.
- ▶ Диффузные формы не имеют четко очерченной клинической картины. В выраженных случаях возможны симптомы стеноза трахеи и главных (чаще левого) бронхов.

Трахеобронхомалация – недоразвитие хрящевой ткани



СИНДРОМ ВИЛЬЯМСА–КЕМПБЕЛЛА

- ▶ Синдром Вильямса–Кемпбелла - врожденный дефект хрящевой ткани бронхов с 3–4-го до 6–8-го порядков.
- ▶ Слабость бронхиальной стенки приводит к выраженной дискинезии бронхов – избыточному расширению их просвета во время вдоха и сужению на выдохе, иногда до полного закрытия просвета во время форсированного выдоха.
- ▶ Имеющиеся изменения нарушают вентиляцию и очистительную функцию бронхов, что способствует застою и последующему инфицированию бронхиального секрета. Поэтому постоянным спутником заболевания является хроническое воспаление в бронхах



БРОНХОМАЛЯЦИЯ

- ▶ Бронхомалаяция - это повышенная податливость бронхиальной стенки, связанная с необычной мягкостью хрящевых колец, т.е. состояние, напоминающее синдром Вильямса—Кемпбелла, но с меньшей дискинезией бронхов.
- ▶ Заболевание начинается рано, частые пневмонические и бронхитические эпизоды и раннее, в 2—3-летнем возрасте.
- ▶ Формирование хронического бронхолегочного процесса, который протекает тяжело, с постоянной одышкой, влажным кашлем со слизистой или слизисто-гнойной мокротой.
- ▶ Дети отстают в физическом развитии, отмечается деформация грудной клетки.

КИСТЫ ЛЕГКИХ

- ▶ Кисты легких - это воздушные или заполненные жидкостью полости.
- ▶ Различают приобретенные и врожденные кисты легких.
- ▶ Приобретенные (ложные кисты) образуются при деструктивных пневмониях различной этиологии.
- ▶ Врожденные кисты легкого (истинные кисты легкого) возникают в результате нарушения развития бронха (бронхиальная киста) или дисплазии легочной паренхимы.

Бронхиальные (или бронхогенные) кисты содержат в своей стенке элементы бронхиальных структур; эпителий, выстилающий кисту, способен продуцировать жидкость.

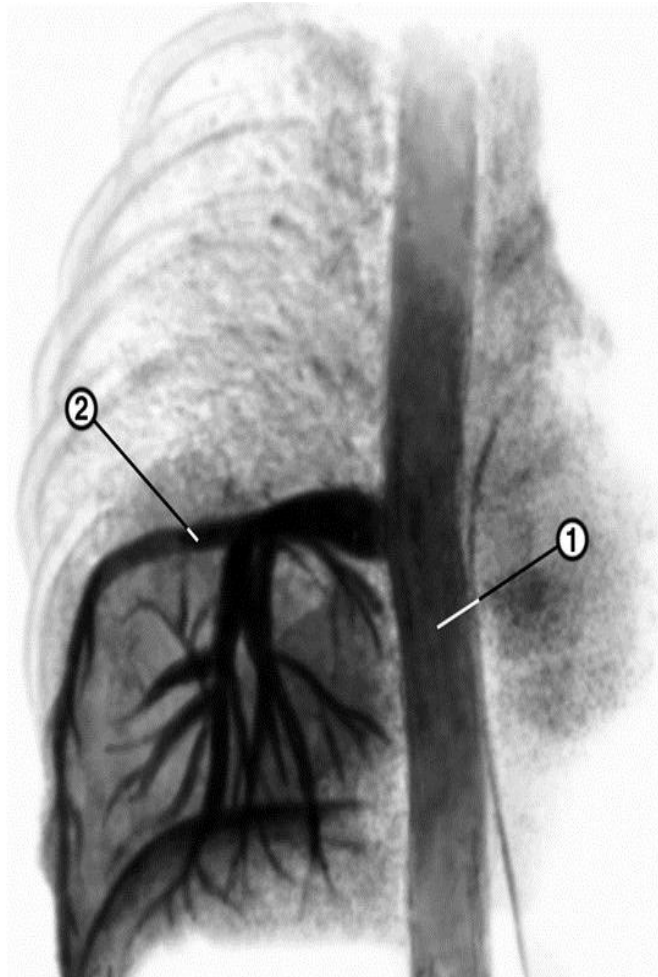
- ▶ Врожденные кисты легких могут быть одиночными и множественными (поликистоз)



СЕКВЕСТРАЦИЯ ЛЕГКИХ

- ▶ Секвестрация легких является пороком развития с двумя основными признаками: отсутствием связи пораженного участка с бронхиальной системой легкого и кровоснабжением из аномальных артерий, отходящих непосредственно от аорты или ее основных ветвей.
- ▶ Порок формируется в 15–40-й день внутриутробного периода.
- ▶ Различают вне- и внутридолевую секвестрацию. При внутридольевых секвестрациях аномальный участок расположен среди нормальной легочной ткани и не имеет плеврального отграничения от окружающей паренхимы.
- ▶ При внедольевых секвестрациях аномальные участки легкого чаще располагаются в грудной полости над диафрагмой, реже – в брюшной полости. Секвестрированный участок может находиться в толще нижней легочной связки и диафрагмы

Аортограмма при секвестрации нижней доли правого легкого: от аорты (1) отходит дополнительный сосуд (2) к секвестрированному участку легкого.



СИНДРОМ КАРТАГЕНЕРА

- ▶ Синдром Картагенера - комбинированный порок развития с триадой симптомов: обратное расположение внутренних органов (*situs viscerus inversus*), хроническая бронхолегочная патология и синусоринопатия.
- ▶ Относится к заболеваниям с аутосомно-рецессивным типом наследования с 50%-й пенетрантностью патологического гена.
- ▶ В основе патогенеза синдрома Картагенера лежит дефект ресничек мерцательного эпителия дыхательных путей, препятствующий их нормальному движению, что приводит к нарушению мукоцилиарного транспорта у больных с данным синдромом

СИНДРОМ КАРТАГЕНЕРА



СИНДРОМ КАРТАГЕНЕРА

- ▶ В анамнезе у больных синдромом Картагенера характерно наличие у родственников хронической патологии бронхолегочной системы и бесплодия у мужчин.
- ▶ Характерно раннее появление у ребенка рецидивирующей бронхолегочной патологии, частое поражение носоглотки, пороков развития.
- ▶ Клинические симптомы обычно возникают в раннем возрасте. После повторных заболеваний верхних дыхательных путей, бронхитов и пневмоний выявляются признаки хронического бронхолегочного процесса. Типично также упорное, трудно поддающееся лечению поражение носоглотки (рецидивирующий синусит, ринит).

СИНДРОМ КАРТАГЕНЕРА

► Диагноз синдрома Картагенера устанавливают на основании следующих нижеперечисленных синдромов.

1. Респираторный синдром — кашель с выделением мокроты (гнойная).
2. Бронхолегочный синдром — укорочение звука при перкуссии над отдельными участками легких; стойкие влажные мелкопузырчатые хрипы с обеих сторон.
3. Синдром дыхательной недостаточности — одышка в покое и при малой физической нагрузке.
4. Симптомы хронической гипоксии — изменения концевых фаланг в виде «барабанных палочек», дистрофия.
5. Обратное расположение внутренних органов — декстрокардия, левосторонняя локализация печени.
6. Симптомы поражения носоглотки: гнойные выделения из носа, постоянно затрудненное носовое дыхание; гайморит.

Врожденные пороки костно-суставной и мышечной систем

Хондродисплазия (ранние фетопатии) - группа врожденных пороков, характеризующихся значительным укорочением и утолщением конечностей.

Хондродисплазия плода - укорочение и утолщение конечностей, кожа их образует крупные складки, головка новорожденного увеличена, нос седловидный, рот приоткрыт, язык толстый, шея короткая, тела позвонков утолщены, грудная клетка гипоплазирована; порок сочетается с гипоплазией легких.

Ахондроплазия - характеризуется только укорочением и утолщением конечностей и нарушением развития костей лицевого скелета.

► Порок проявляется позже, когда становится заметным отставание ребенка в росте; наследуется по доминантному типу, возможны спонтанные мутации генов. Сущность порока состоит в нарушении развития костей хрящевого генеза, кости соединительного происхождения развиваются нормально.

Врожденные пороки костно-суставной и мышечной систем



Несовершенный остеогенез

- ▶ **Несовершенный остеогенез** (ранняя фетопатия) - врожденная ломкость костей, наследуется по доминантному типу. Порок характеризуется множественными, часто врожденными переломами с искривлениями конечностей и ребер. Свод черепа построен только из соединительной ткани, наблюдается отосклероз, голубые склеры, гидроцефалия.

Несовершенный остеогенез



Врожденная мраморная болезнь

- ▶ Врожденная мраморная болезнь (ранняя фетопатия) - выраженный остеосклероз с одновременным нарушением развития кроветворной ткани наследственного характера. Дети умирают в первые месяцы, реже - в первые годы жизни.

Врожденная мраморная болезнь



Изолированные пороки костно-суставной системы

Изолированные пороки костно-суставной системы:

- ▶ врожденный вывих и дисплазия тазобедренного сустава одно- или двусторонний (ранняя фетопатия)
- ▶ врожденная ампутация и аплазия (амелия) конечностей
- ▶ фокомелия - недоразвитие проксимальных отделов конечностей, когда стопы и кисти начинаются непосредственно от туловища
- ▶ полидактилия - увеличение числа пальцев,
- ▶ синдактилия - сращение пальцев

Системная гипоплазия мышечной ткани

Изолированные пороки мышечной системы

- ▶ Врожденная миатония Оппенгейма (относится к ранним фетопатиям), при которой наблюдается гипоплазия поперечнополосатых мышц. В первые месяцы жизни дети умирают от пневмонии, развитие которой связано с гипоплазией дыхательных мышц, за исключением диафрагмы.
- ▶ Врожденные истинные и ложные диафрагмальные грыжи.

При ложных - грыжевой мешок отсутствует, имеется дефект диафрагмы, объем которого варьирует, через него органы брюшной полости, чаще петли кишок, могут проникать в грудную полость.

Врожденная кривошея

- ▶ Врожденная кривошея характеризуется укорочением грудиноключично-сосцевидной мышцы вследствие ее очагового фиброза, отчего головка ребенка наклоняется в пораженную сторону.



Благодарю за внимание