



**Министерство Здравоохранения Омской области
БОУ Омской области "Медицинский
колледж»**

**Тема: «Врожденная и наследственная
патология»**

Специальность: «Сестринское дело»

Дисциплина: «Сестринское дело в педиатрии»

**Преподаватель: Нечепоренко Ольга
Викторовна**

План изложения материала.

- **Определение понятия.**
- **Факторы риска по развитию врожденной и наследственной патологии.**
- **Классификация врожденных и наследственных заболеваний.**
- **Территориальная программа профилактики врожденной и наследственной патологии в Омской области.**
- **Неонатальный скрининг новорожденных.**
- **Фенилкетонурия.**

- **Врожденный гипотиреоз.**
- **Муковисцидоз.**
- **Галактоземия.**
- **Адреногенитальный синдром.**
- **Болезнь Дауна.**
- **Врожденный вывих бедра**

Врожденные болезни – это группа заболеваний и патологических состояний, возникновение которых связано с нарушением процессов развития организма на различных этапах его формирования в антенатальном периоде.

Факторы риска по развитию врожденной и наследственной патологии.

I группа: наследственные факторы (обуславливают 20 – 25 % всех пороков развития):

- **кровнородственный брак;**
- **наличие хромосомных перестроек у одного из супругов;**
- **наличие врожденных или наследственных заболеваний у одного из супругов или близких родственников.**

II группа: тератогенные факторы.

**Наиболее опасны в первые 12 -
закладка всех органов и систем
будущего ребенка.**

биологические:

- **инфекционные заболевания вирусной этиологии (грипп, герпетическая инфекция, краснуха и**
- **метаболические дисфункции у беременных- сахарный диабет, йододефицит, ФКУ, голодание**

- **Физические: радиация, вибрация, высокие температуры**
- **Химические: алкоголизм, табакокурение, токсикомания, прием медикаментов(более 3тысяч), экология, длительный прием гормональных контрацептивов**

III группа: условно тератогенные факторы.

- **возраст матери старше 30 и отца старше 40 лет;**
- **наличие у матери воспалительных процессов женской половой сферы, фибромиомы, кист яичника;**
- **спонтанные аборты в анамнезе, мертворождения;**

- **недоношенность и переношенность;**
- **тазовое предлежание плода;**
- **МНОГО - и маловодие.**

Классификация врожденных и наследственных заболеваний:

- **Наследственные заболевания – являются результатом мутаций, происшедших в клетках:**
 - хромосомные болезни (мутация на уровне хромосом, болезнь Дауна.
 - генные болезни (мутация на уровне гена), ФКУ.
- **Экзогенные заболевания – возникают вследствие воздействия на плод тератогенных факторов (пороки почек, конечностей, сердца и....)**
- **Мультифакторные заболевания – возникают в результате как генетических, так и тератогенных факторов (врожденный вывих бедра).**

Территориальная программа профилактики врожденной и наследственной патологии в Омской области (1999г.)

- **Приказ № 69 от 1990г. – «О профилактике и мониторинге врожденной патологии». По этому приказу в нашей области внедрен неонатальный скрининг на ФКУ и гипотиреоз (определение альфафетопротейна на 16 - 18 неделе беременности)**
- **Приказ № 130 от 1996г. « По выявлению**

Цель региональной программы в обеспечении оптимальных условий для созревания яйцеклетки и улучшении состояния здоровья будущих родителей, создание благоприятных условий внутриутробного развития.

Этапы территориальной программы:

I этап: до и при планировании беременности.

II этап: во время беременности.

**III этап: ранний неонатальный период-
в родильном доме**

IV этап: детская поликлиника.

I этап- до и при планировании беременности

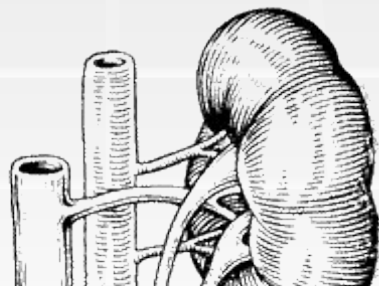
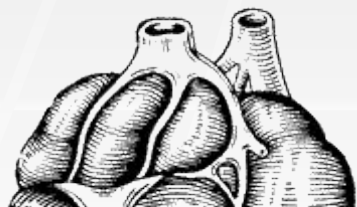
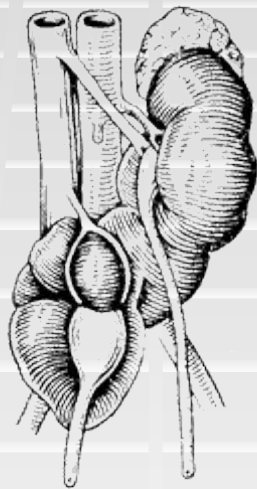
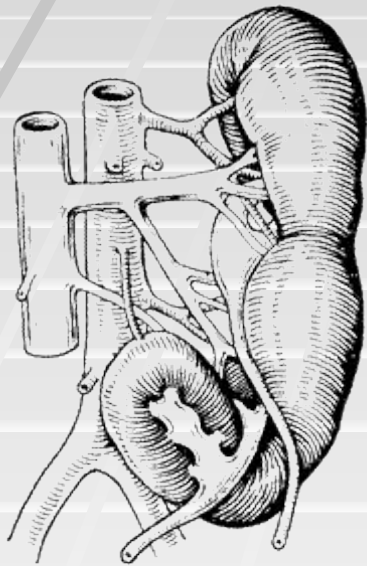
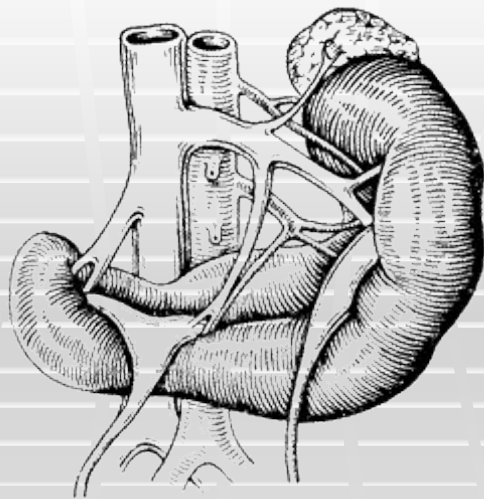
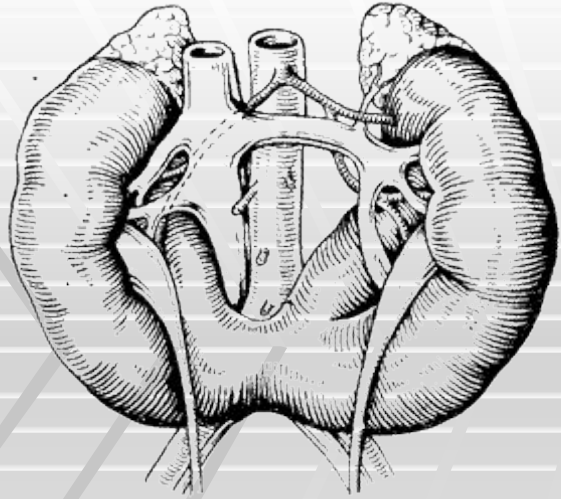
- обследование женщины терапевтом, гинекологом, по показаниям – консультации узких специалистов;
- обследование на ВУИ, лечение выявленных инфекций;
- за 6 мес исключить профвредности, филопрцедуры(лазер), прием алкоголя
- презиготическая профилактика: за 2-3 месяца до предположительного срока наступления беременности прием обоими супругами витамина Е, а женщина плюс принимает в первые 2 недели цикла фолиевую кислоту, а во 2-ой половине – витамин С;
- медико-генетическое консультирование при наличии факторов риска:
 - I группы (наследственные факторы),
 - В анамнезе – повторные самопроизвольные выкидыши, мертворождения.
- Генетик рассчитывает степень риска повторного рождения в семье больного ребенка.

Диета, богатая фолевой кислотой

- Печень, почки
- Морепродукты(тунец, лосось, скумбрия)
- Шпинат, томаты, болгарский перец
- Бобы, фасоль

II этап: во время беременности

- исключить профессиональные и другие вредности;
- продолжить прием фолевой кислоты в первом триместре беременности;
- трехкратное ультразвуковое обследование беременных в сроки(приказ 457)
 - 10 – 14 недель,
 - 20 – 24 недели,
 - 28-30 недели



лабораторная диагностика сывороточных маркеров патологии плода

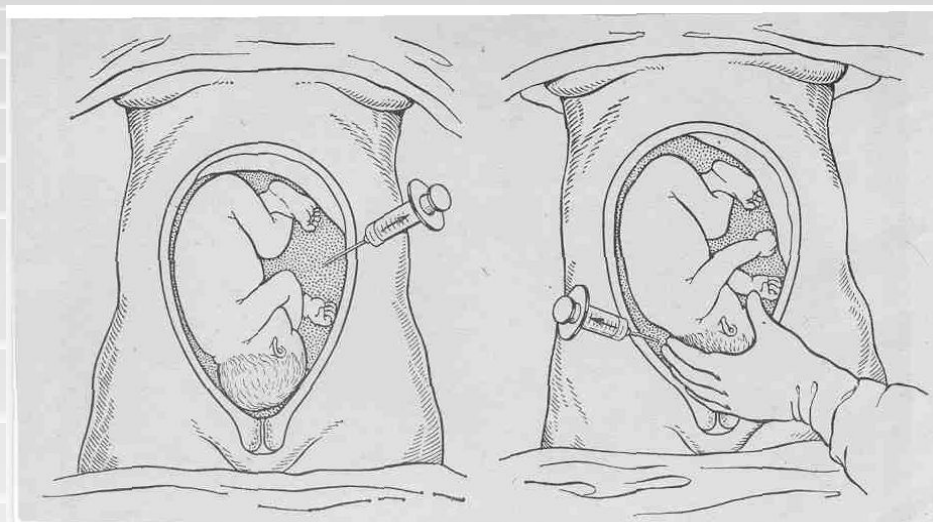
10-14 недель ПАПП-А, ХГ

16-20 недель

наиболее информативно определение в материнской сыворотке эмбриональных сывороточных белков:

- альфафетопротеина (АФП),
 - хориогонина (ХГ),
 - эстриола (Э).
- Исследование осуществляется в лабораторном отделении ДЦ.
 - Беременные женщины сельской местности могут сдать кровь в женской консультации по месту жительства. В этом случае кровь центрифугируется, сыворотка в течение суток направляется в ДЦ.
 - Транспортировка осуществляется в сумке-холодильнике, а до отправки – хранится в холодильнике.
 - Анализ сдается натощак

Инвазивные методы обследования- амниоцентез, кордоцентез, плацентоцентез, биопсия ворсин хориона



III этап: ранний неонатальный период

Неонатальный скрининг:

- на ФКУ, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром, галактоземию, муковисцидоз
- Тест на тугоухость.

Неонатальный скрининг



**ФКУ – это аутосомно-
рецессивное заболевание, это
означает, что у каждого из
родителей отсутствуют
клинические симптомы ФКУ,
но оба они являются
носителями гена этого
заболевания.**

Клинические проявления:

- **ребенок рождается без каких-либо отклонений,**
- **постепенно развивается задержка н.п.р.- 6 – 8 месяцам ,**
- **к году развивается умственная отсталость и эписиндром.**
- **большинство детей имеют, светлую кожу, голубые глаза, рыжие волосы,**
- **характерен «мышинный запах» (выделение с мочой фенилуксусной кислоты).**

Для ранней диагностики этого заболевания проводится:

- **неонатальный скрининг на ФКУ;**
- **в первые 2 месяца жизни – анализ мочи на ФКУ.**

Лечение:

- **Диетотерапия(до 8 лет)-Фенил-фри**
- **ноотропы;**
- **противосудорожные средства.**

Причины врожденного гипотиреоза.

- **задержка развития щитовидной железы в процессе эмбриогенеза вследствие:**
 - **рентгеновского или радиоактивного облучения;**
 - **приема тиреостатических препаратов**
 - **вынашивание беременности на фоне аутоиммунного тиреоидита ;**
 - **наследственная предрасположенность;**
 - **недостаточное поступление йода в организм (в регионах эндемичных по недостатку йода).**

Клиника раннего неонатального периода:

- **переношенная беременность (более 40 недель);**
- **большая масса тела при рождении (более 3500гр);**
- **отечное лицо, губы, веки, полуоткрытый рот с широким «распластанным» языком;**
- **локализованные отеки в виде плотных «подушечек» в надключичных ямках, тыльных поверхностях кистей, стоп;**

Врожденный гипотиреоз



- **низкий, грубый голос при плаче, крике;**
- **позднее отхождения мекония;**
- **позднее отпадение пуповинного остатка, плохая эпителизация пупочной ранки;**
- **затянувшаяся желтуха.**

Клиника в 3 – 4 месяца:

- **сниженный аппетит, затруднение при глотании;**
- **плохая прибавка в весе тела;**
- **метеоризм, запоры;**
- **сухость, бледность, шелушение кожных покровов;**
- **гипотермия (холодные кисти, стопы);**
- **ломкие, сухие, тусклые волосы;**
- **мышечная гипотония.**

В дальнейшем

- **умственная отсталость-кретинизм**
- **поздно прорезаются зубы и закрывается большой родничок**
- **тиреоидная карликовость;**
- **ранний атеросклероз;**
- **нарушение полового развития (задержка, бесплодие);**
- **снижение продолжительности жизни.**

Диагностика:

- **Неонатальный скрининг в роддоме**
- **Определение уровня Т3 и Т4 в крови.**
- **Биохимический анализ крови – гиперхолестеринемия.**
- **УЗИ щитовидной железы.**
- **Рентгенологическое исследование конечностей.**
- **ЭКГ (снижение вольтажа, замедление проводимости, синусовая брадикардия).**

Почему был введен скрининг на врожденный ГТ?

- **Лечение, начатое в первые дни жизни, предотвращает грубую задержку умственного развития.**
- **Клинические проявления заболевания появляются после 3!х месяцев жизни.**
- **Высокая чувствительность метода.**
- **Лечение дешевое, простое, очень эффективное.**

Лечение:

- **Пожизненная заместительная терапия тиреоидными гормонами: L-тироксин, тиреоидин, трийодтиронин, тиреотом, тиреокOMB.**
- **Симптоматическая терапия: антианемическая, антирахитическая, витаминотерапия, ноотропы. ЛФК, массаж.**

- **Муковисцидоз - системное наследственное заболевание, характеризующееся нарушением функции желез внешней секреции.**
- **Причина - генная мутация.**
- **Носители гена –каждый 20 человек в странах северных -Россия. Финляндия. Канада**

Выделяют 5 форм заболевания.

- **Мекониальный илеус.**
- **Кишечная форма.**
- **Бронхолегочная форма.**
- **Смешанная форма.**
- **Атипичная форма.**

Лабораторная диагностика:

- **копрологическое исследование – большое количество нейтральных жиров в кале;**
- **потовый тест – повышение содержания натрия и хлоридов в поте.**

Принципы лечения:

- **Диетотерапия: повышение в рационе белков, ограничение жиров и углеводов, дополнительное введение поваренной соли и жирорастворимых витаминов (А, Д, Е).**
- **При кишечной форме – ферментативные препараты (панкреатин, панзинорм, фестал, дигестал).**
- **При легочной форме – ингаляции с муколитическими препаратами и ферментами.**

**Галактоземия -
наследственное
нарушение обмена
углевода – галактозы.**

Клиническая картина.

- **непереносимость молока и ранний отказ ребенка от груди;**
- **большая масса тела при рождении (более 5,0кг);**
- **после рождения появляются рвота и жидкий стул после прием молока;**
- **гипотрофия, желтуха, увеличение печени;**
- **помутнение хрусталика (катаракта);**
- **развивается задержка психомоторного развития.**

Диагностика:

- **обнаружение в крови и моче повышенного количества галактозы, гипогликемия.**

Лечение:

- **заключается в диетотерапии: исключение молока и молочных продуктов; замене грудного молока безгалактозными смесями или смесями на основе соевого или миндального молока.**

- **Адреногенитальный синдром - наследственное эндокринное заболевание, обусловленное нарушением синтеза гормонов коры надпочечников.**

Формы:

- **вирильная форма,**
- **сольтеряющая форма,**
- **гипертоническая форма.**

Лабораторная диагностика:

- **определение полового хроматина,**
- **повышенное выделение с мочой 17-кетостероидов,**
- **гиперкалиемия, гипонатриемия, гипохлоремия.**

Принципы лечения:

- **заместительная терапия глюкокортикоидами; при сольтеряющей форме – дополнительно назначают минералокортикоиды и хлорид натрия.**

- **Болезнь Дауна – наследственное хромосомное заболевание, описано в 1866г английским ученым Дауном. Частота – 1:800 родов.**

2 варианта

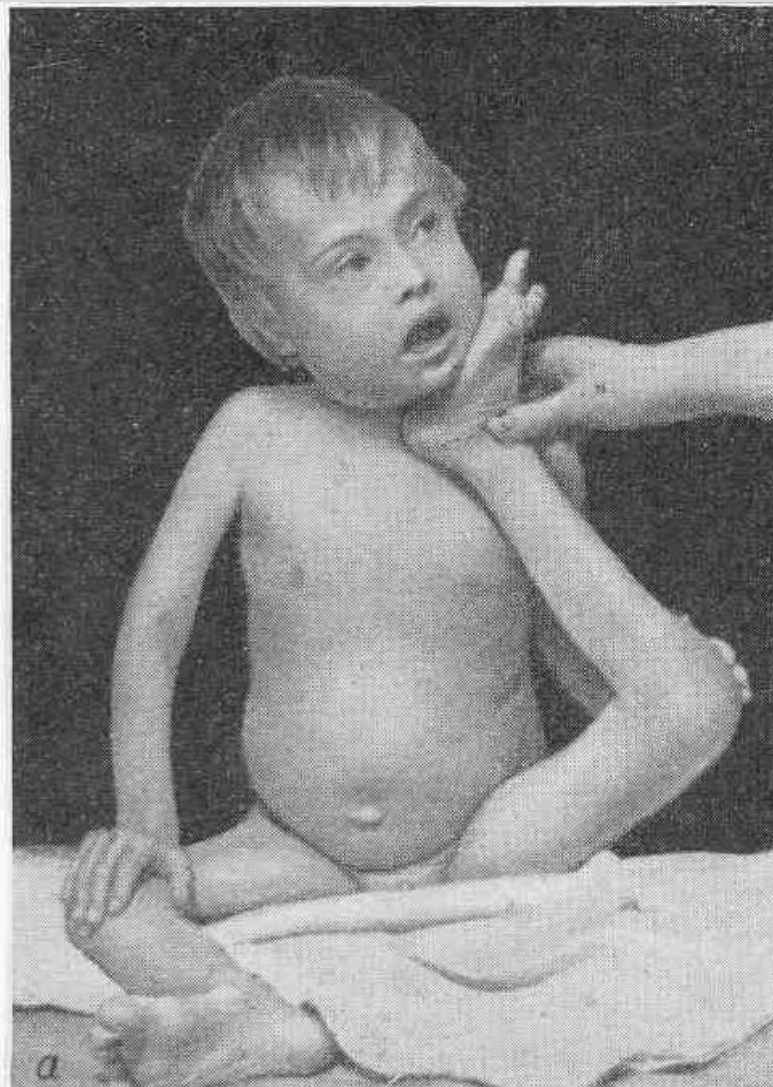
- Вместо 46 хромосом имеется 47 за счет трисомии по 21 паре; встречается чаще у женщин старше 35 лет + плохая экология.
- У ребенка 46 хромосом, но на 13 или 15 паре «приклеена» дополнительная хромосома из 21-ой пары (транслокация).

Портретная диагностика:

- **плоский профиль лица с уплощенной спинкой носа,**
- **монголоидный разрез глаз, микробрахицефалия,**
- **дисплазия ушных раковин,**
- **Эпикант(третье веко), высокое небо,**
- **аномалия дерматоглифики: поперечная складка на ладони («обезьянья лапа»),**
- **общая гипотония мускулатуры (резкая задержка развития двигательных функций);**
- **умственная отсталость,**
- **часто врожденные пороки сердца.**



Синдром Дауна



Лечение:

- **ноотропы**
- **важное значение имеют воспитание, социальная реабилитация.**

Прогноз:

- **Неблагоприятный, отмечается ранняя смертность в результате осложнений респираторных инфекций, сердечной недостаточности при пороках сердца.**

Врожденный вывих бедра - врожденная неполноценность тканей в области тазобедренного сустава.

По тяжести различают три степени заболевания:

- **Дисплазия тазобедренного сустава - слабость связочного аппарата.**
- **Подвывих.**
- **Вывих. Чаще всего односторонний, левосторонний, в 5 раз чаще у девочек.**

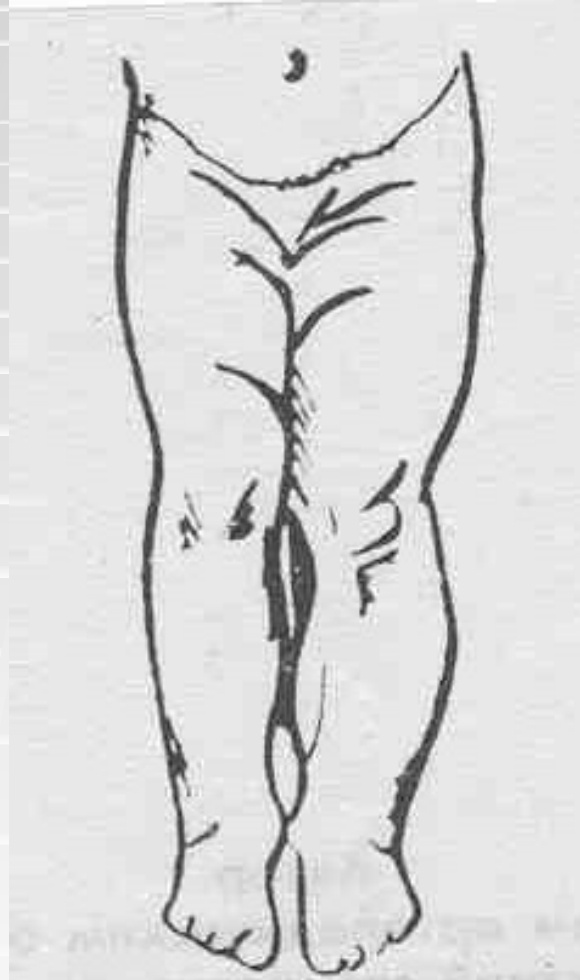
Этиология:

- **Наследственность - передается доминантно по женской линии.**
- **Эмбриопатия - экстрагенитальные заболевания, ВУИ, профессиональные вредности.**
- **Поперечное или тазовое положение плода.**

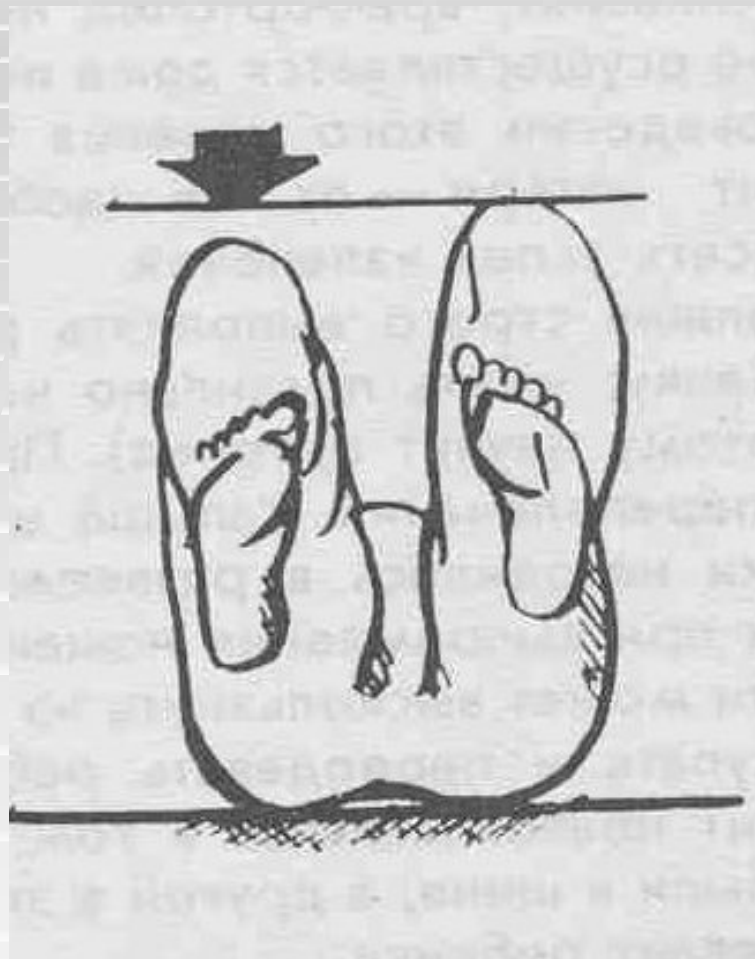
Клиника:

- ограничение отведения бедер в тазобедренном и коленном суставе.
- асимметрия кожных складок на бедрах или неравномерное их число - на стороне вывиха складок больше.
- симптом щелчка (Маркса) в первые 10-14 дней жизни. При медленном разведении бедер щелчок.
- укорочение конечности. Ноги согнуть в коленном и тазобедренном суставе, стопы поставить на стол - одна нога выше другой.
- наружная ротация на больной стороне.

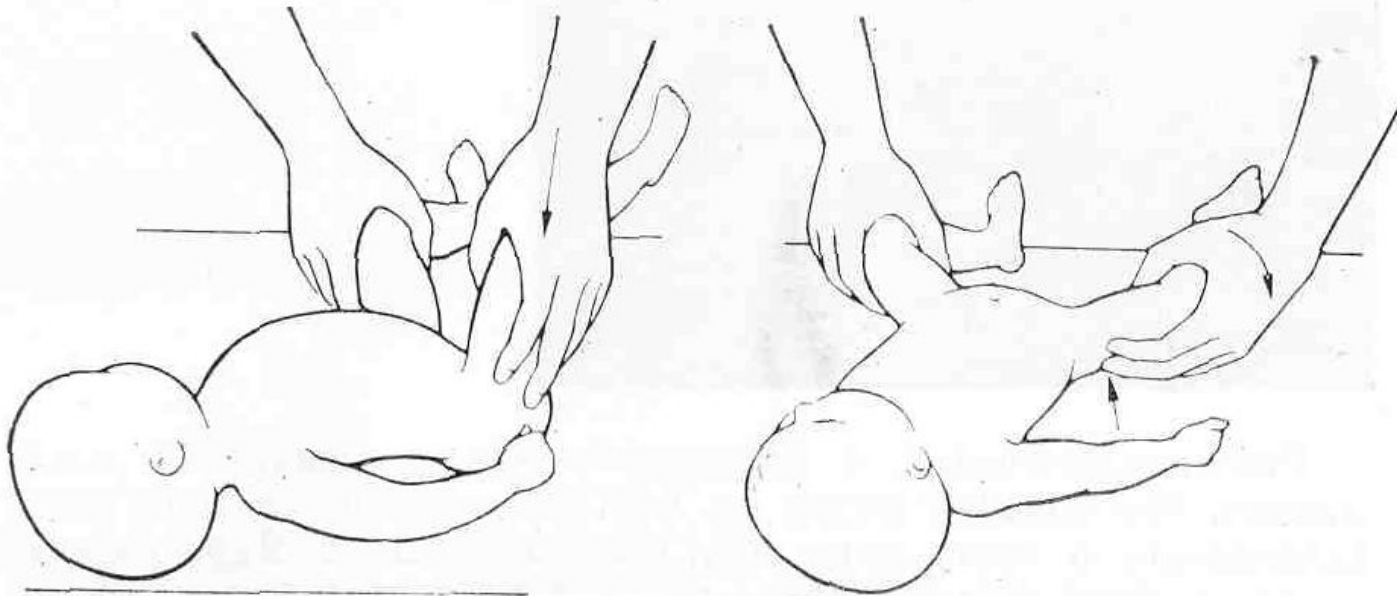
Ассиметрия кожных складок на бедрах



Укорочение конечности



Симптом Маркса



Диагностика:

- анамнез,
- УЗИ тазобедренных суставов,
- рентгенография тазобедренных суставов.

Лечение:

- Консервативное - фиксация конечности в положении умеренного разведения с помощью шины-распорки или стремян Павлика.
- Оперативное лечение в 1-2 года.

Профилактика:

- **осмотр ортопеда или хирурга в роддоме или до 5 месяцев,**
- **широкое пеленание - прокладывание между ног пеленок, валика, памперсов,**
- **исключить тугое пеленание, не пеленать со сведенными ногами,**
- **носить на спине или на боку с разведенными ногами,**
- **массаж, ЛФК - полезно сгибание и отведение в тазобедренных суставах и круговые движения.**

IV этап: детская поликлиника

- Осмотр ортопеда, хирурга, гинеколога, невролога, лор врача, окулиста
- УЗИ т/б суставов, абдоминальное, нейросонография
- ЭКГ
- Анализ мочи на ФКУ в первые 2 месяца жизни
- Выявление стигм дисэмбриогенеза (малые пороки)

Стигмы дисэмбриогенеза

- **ФОРМА ЧЕРЕПА** долихоцефалия(удлиненная), брахицефалия(короткая голова), ягодичная форма
- **Лицо** птичье, кукольное, эпикант(третье веко), седловидный нос, широкое расстояние между глаз
- **УШИ** неправильное строение ушных раковин, разной величины, на разных уровнях,
 - Приросшая мочка
- **ГЛАЗА** микрофтальмия, птоз, гетерохромная радужка.
- **ЗУБЫ** неправильный рост зубов, маленькая челюсть
- **ПОЛОСТЬ РТА** высокое небо, раздвоение неба, борозда на языке, короткая уздечка

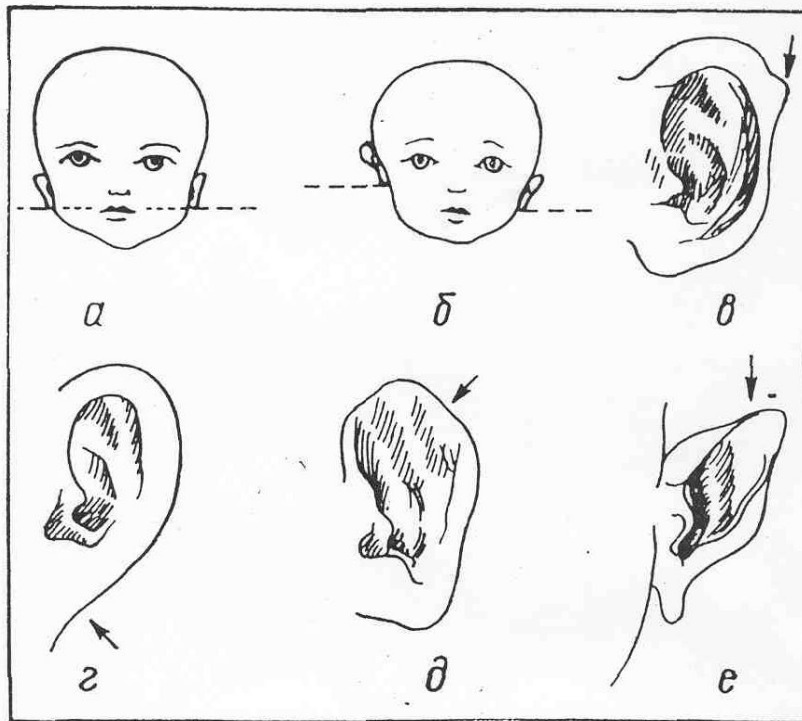
Стигмы дисэмбриогенеза

- **КИСТЬ, СТОПА** Короткий мизинец, искривление пальцев, арахнодактилия, брахидактилия,
- Полидактилия, синдактилия, плоскостопие, сандалевидная щель
- **КОЖА** пигментированные, депигментированные пятна, гемангиомы, ихтиоз, герсутизм.
- **ГРУДНАЯ КЛЕТКА** деформация грудины, позвонков, широкое расстояние между сосков
- **МОЧЕПОЛОВЫЕ** Крипторхизм, гипосподия, водянка яичек, гипертрофия клитора, недоразвития
- Малых половых губ, грыжи, низкое расположение пупочного кольца.

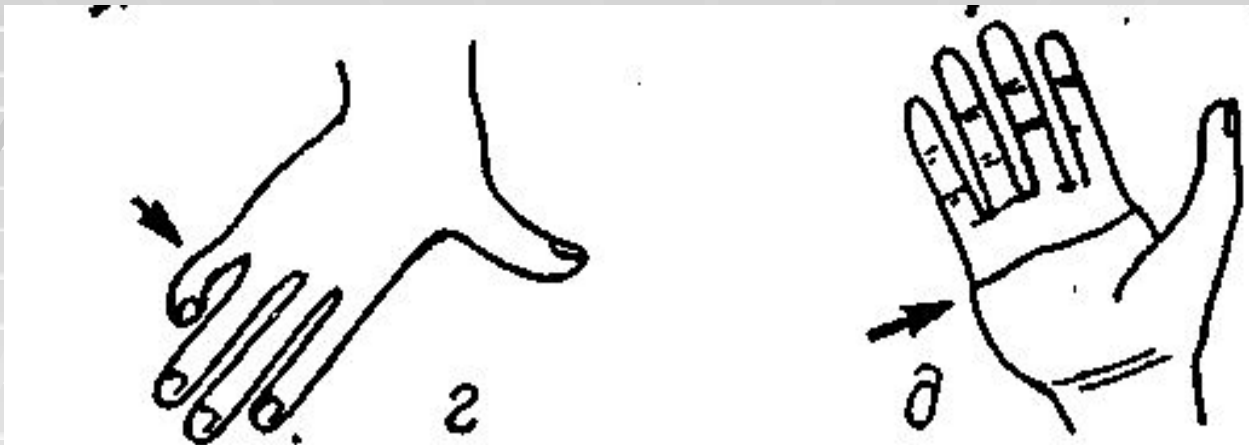
СТИГМЫ

Аномалии расположения и формы ушей:

а - низко расположенные ушные раковины; б - ассиметричное расположение ушных раковин; в - дарвиновский бугорок; г - приросшая мочка уха; д - отсутствие завитка; е - заостренная ушная раковина.

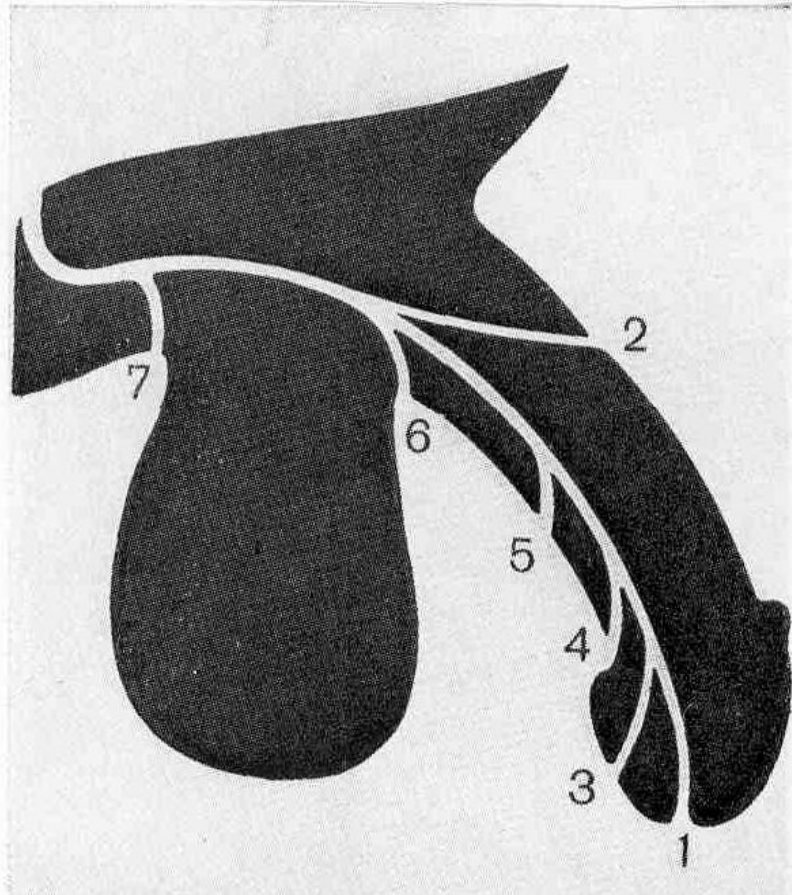


СТИГМЫ



Эпи- и гипоспадия.

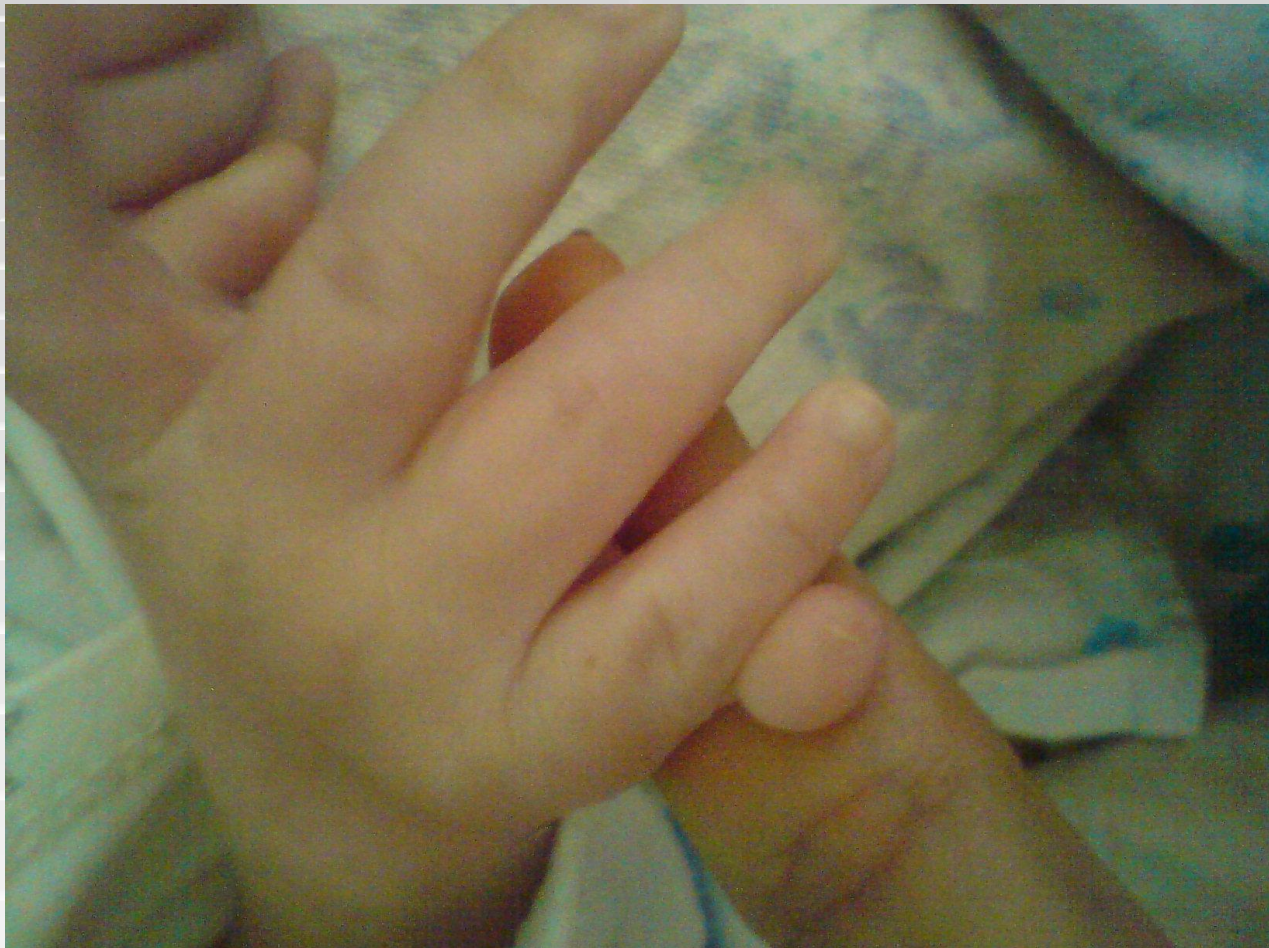
1 — нормальное расположение отверстия мочеиспускательного канала; 2 — эписпадия; 3 — гипоспадия головки; 4 — гипоспадия коронарная; 5 — гипоспадия члена; 6 — членомошоночная гипоспадия; 7 — промежностная гипоспадия.





Дисплазия кисти







В Индии родился ребенок с 34 пальцами

- В 2010г в Индии родился ребенок и попал в книгу рекордов Гиннеса. Акшат Сахена-полидактилия передавалась по наследству: у него по 7 пальцев на руках и по 10 пальцев на ногах. Лишние пальцы ему удалили и сейчас планируется операция по реконструкции больших пальцев.
- Шесть лет рекорд держался у Китая- у мальчика было 31 пальцев: 15 на руках и 16 на ногах. После семичасовой операции у мальчика осталось 10 пальцев на руках и 10 на ногах.