

# ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ ПЛОДА

И.Н. Фетисова

- **Врожденный порок развития** (большая аномалия развития) – стойкое морфологическое изменение органа или всего организма, выходящее за пределы вариаций их строения и *сопровождающееся нарушением функции.*
- **Малая аномалия развития** (микроаномалия, стигма дизэмбриогенеза) – стойкое морфологическое изменение органа, выходящее за пределы вариаций его строения или находящееся у крайних границ вариаций строения и *не сопровождающееся нарушением функции.*



# Стигмы: гипертелоризм, 4-пальцевая борозда



- **Синдром** – устойчивое сочетание нескольких пороков развития, в основе которых лежит одна причина (генная, хромосомная, геномная мутация, тератогенный фактор)

# Распространенность ВПР

- Описано более **7000 синдромов**
- Перечень из 86 микроаномалий
  
- Частота ВПР в странах мира 2,7-16,3%
- Частота ВПР в России 4,0-6,0%
- Частота ВПР по Ивановской области (данные 2013 г) 5,1%
  
- Наиболее частые ВПР:
  - Пороки сердечно-сосудистой системы 40-45%
  - Пороки опорно-двигательного аппарата 23%
  - Пороки нервной системы 21%
  - Множественные пороки 10%

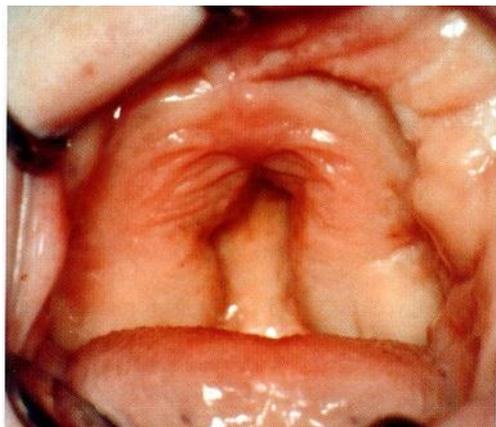
# НОМЕНКЛАТУРА

- **Агенезия** (аплазия) – полное врожденное отсутствие органа
- **Атрезия** – полное отсутствие канала или естественного отверстия
- **Стеноз** – сужение канала или отверстия

**А**мелия



**А**НОТИЯ



**А**дентия

**А**нофтальмия



- **Врожденная гипертрофия** – увеличенная относительная масса (или размеры) органа за счет увеличения количества (гиперплазия) или объема (гипертрофия) клеток

- **Макросомия** (свыше 4000 гр)  
ГИГАНТИЗМ

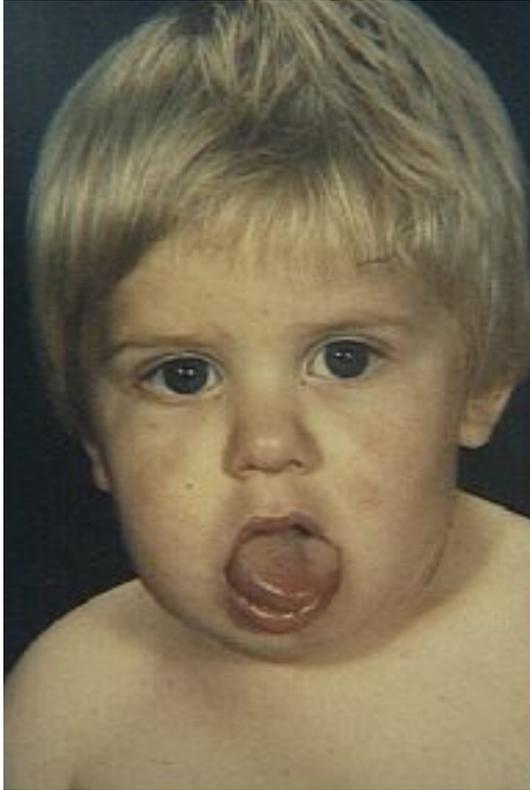


# Гигантизм изолированный

увеличение части тела (органа) – с-м Протея



макроглоссия



макрогения



макротия

# **Врожденная гипоплазия**

(гипотрофия) –

недоразвитие органа,

(дефицит массы или

размеров органа)

микроцефалия



микрофтальм





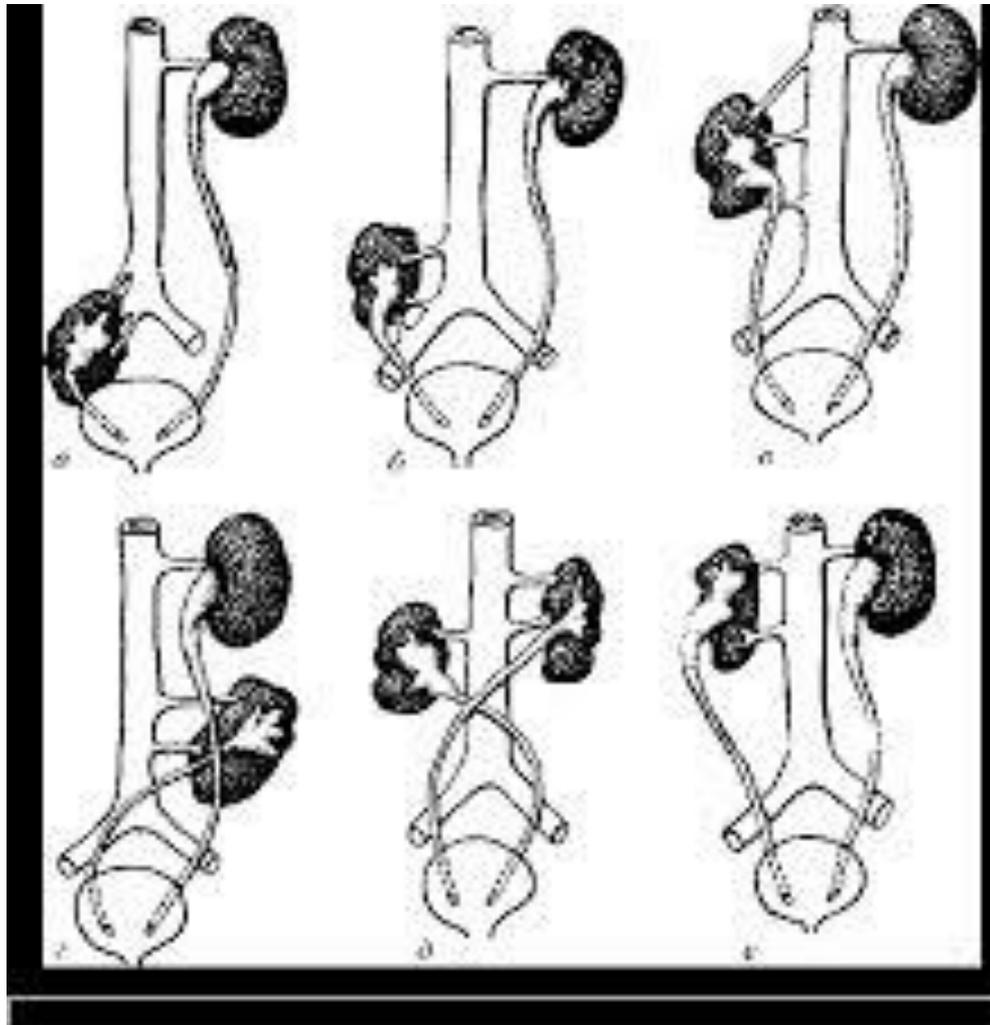
микроГНАТИЯ

микроГЕНИЯ



- **Гетеротопия** – наличие клеток, тканей или целых участков органа в другом органе или в тех зонах того же органа, где их быть не должно;
- **Гетероплазия** – нарушение дифференцировки отдельных типов ткани;
- **Эктопия** – смещение органа, т. е. расположение его в необычном месте (например, почка в малом тазу).

# Эктопия почек



- **Удвоение**, а также увеличение в числе того или другого органа или части его  
(приставка **поли-** перед названием органа обозначает дополнительные органы, например, полигирия, полидактилия, полиспления);

- **Полидактилия** постаксиальная — увеличение количества пальцев на локтевой стороне кисти (или на наружной стороне стопы).



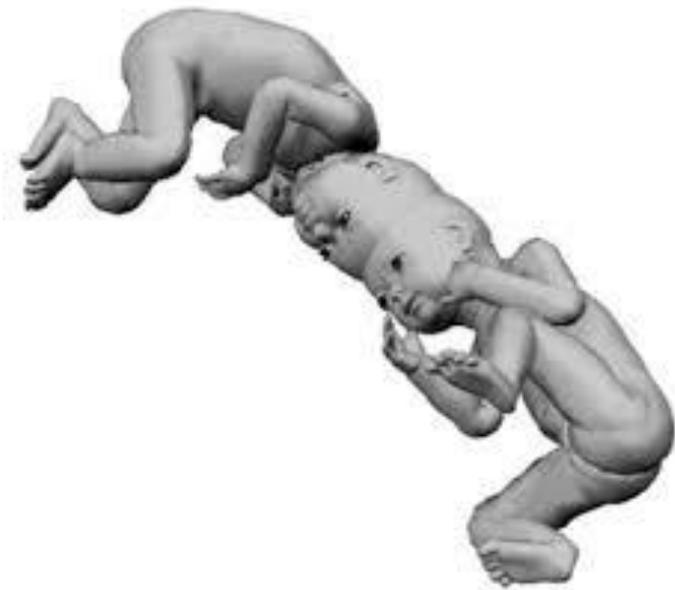
- **Полидактилия преаксиальная** — увеличение количества пальцев на лучевой стороне кисти (или на внутренней стороне стопы).



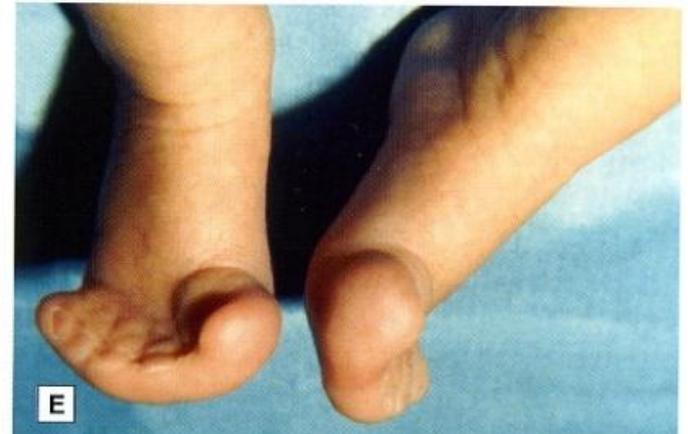
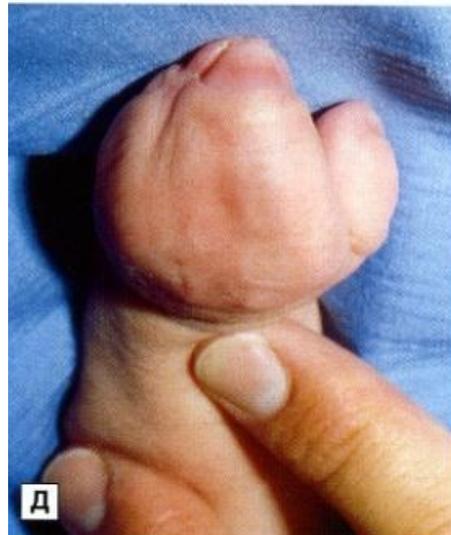
Отсутствие отдельных частей органа обозначается приставкой «**ОЛИГО**» плюс название пораженного органа, например, **олиго**дактилия



- **Неразделение** (слияние) органов или двух однояйцевых близнецов



# Слияние конечностей или их частей – приставка «син» (синдактилия)



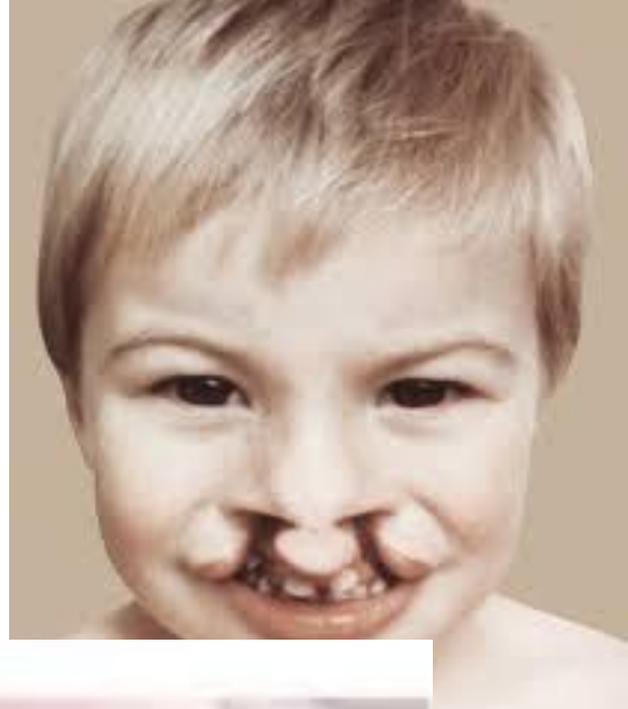
# СИНДАКТИЛИЯ



- **Персистирование** - сохранение эмбриональных структур, в норме исчезающих к определенному периоду развития
  - незаращение боталлова протока
  - незаращение овального отверстия у ребенка старше трех месяцев

# Дизрафия (арафия)

– незаращение  
эмбриональной щели



# С-м срединной расщелины лица



# Классификация ВПР

## I. По этиологии:

### 1. Наследственные

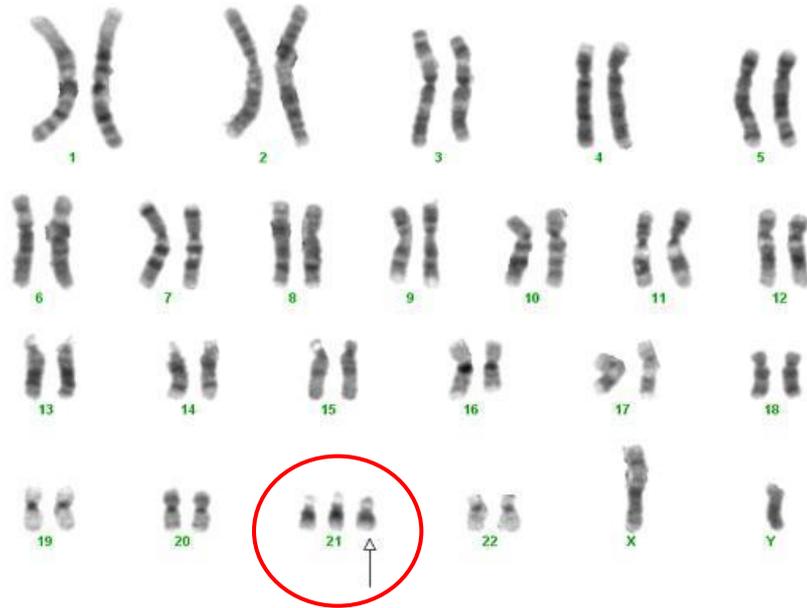
- Хромосомные синдромы
- Моногенные синдромы

### 2. Экзогенные

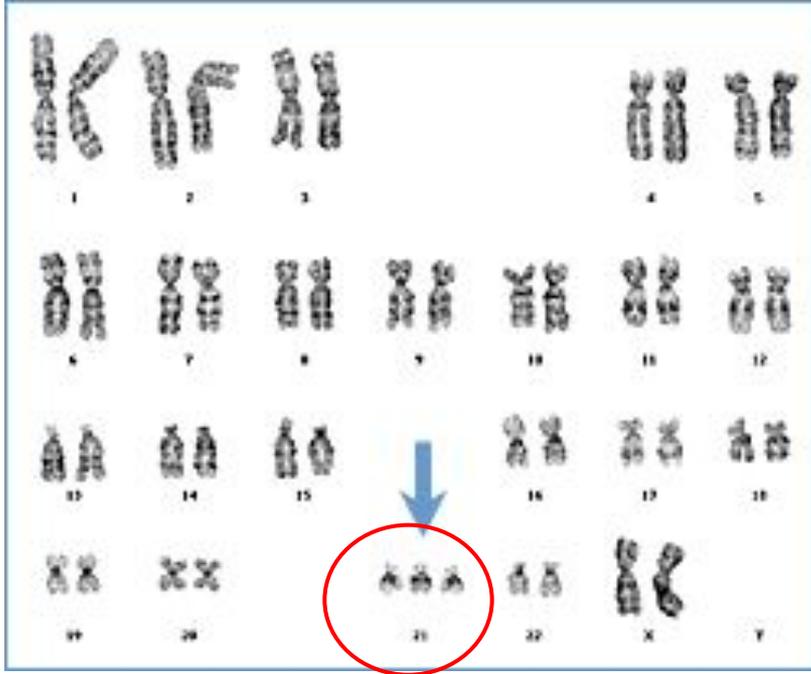
### 3. Мультифакториальные

# Синдром Дауна

Частота 1:700



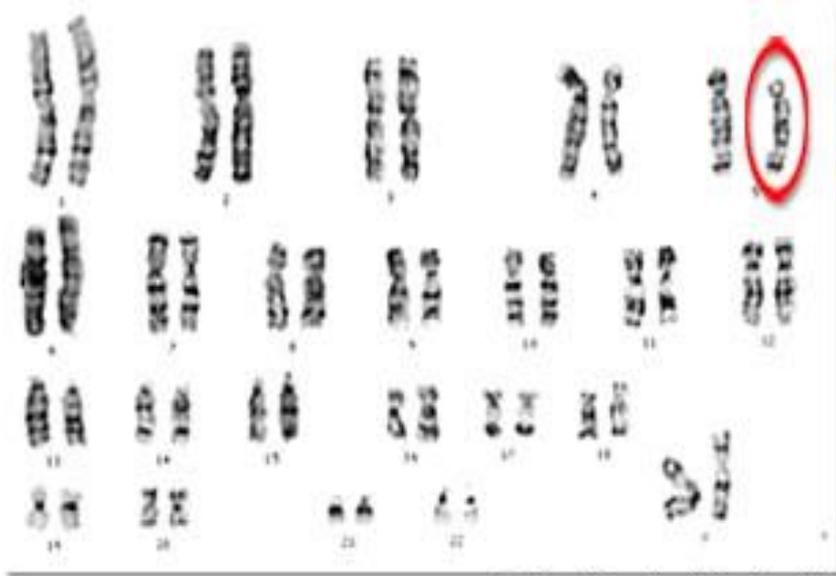
# Синдром Эдвардса



Частота 1:7000



# Синдром «кошачьего крика» (46,XX,del(5p-))



Tokyo Medical University



Частота 1:35000

# Аутосомно-доминантные синдромы (**AA** или **Aa**)

## Ахондроплазия

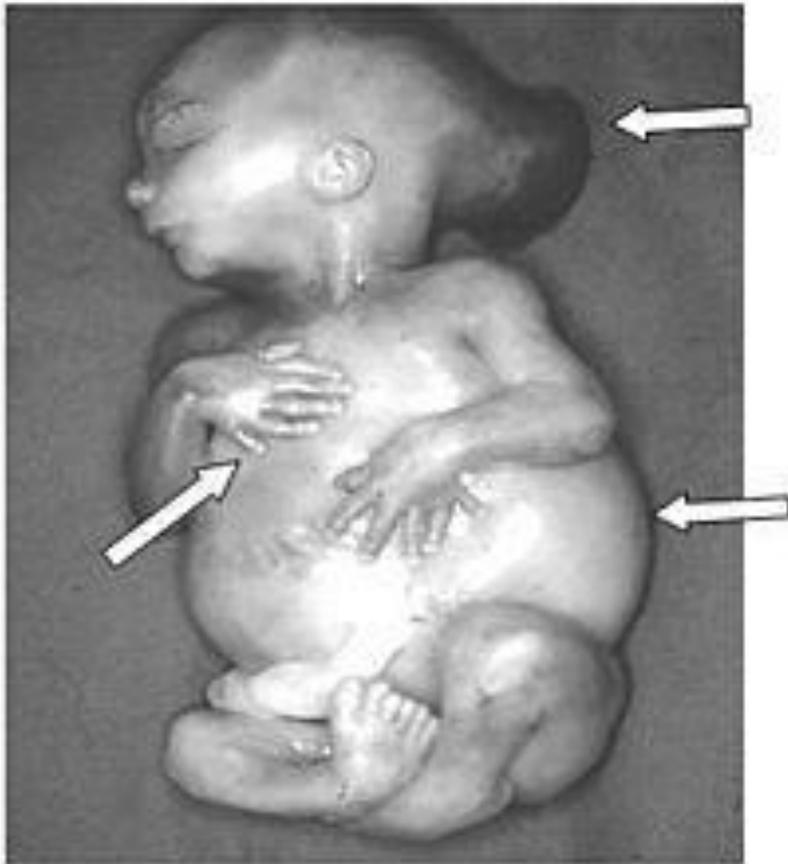


## Синдром Марфана



# Аутосомно-рецессивные синдромы (**aa**)

Синдром  
Меккеля



Синдром  
Робертса



2. **Экзогенные** - пороки, формирование которых обусловлено действием тератогенных факторов (10 – 13%)

**Тератогенный фактор** – фактор внешней среды, который нарушает эмбриональное развитие и определяет формирование порока развития



3. **Мультифакториальные** – пороки, развитие которых обусловлено **совместным** действием неблагоприятного генетического фона плода и негативным действием факторов внешней среды



# Мультифакториальные пороки:

- изолированные пороки ССС;
- изолированные пороки ЦНС;
- изолированные лицевые расщелины;
- кривошея;
- косолапость,
- врожденный вывих бедра;
- пилоростеноз;
- крипторхизм;
- гипоспадия

## II. По срокам поражения:

- **Гаметопатии** – пороки, формирование к-х обусловлено поражением гамет
- **Бластопатии** – пороки, формирование к-х обусловлено поражением от 0 до 15 суток в/у развития (дробящаяся зигота, морула, бластоциста, ранняя гастрюла)
- **Эмбриопатии** – пороки, формирование к-х обусловлено поражением эмбриона с 16 суток до конца 8 нед в/у развития **(70%)**
- **Фетопатии** – пороки, формирование к-х обусловлено поражением плода с начала 9 недели до рождения

## Бластопатии

**Циклопия** - наличие единственной орбиты, располагающейся по средней линии в области лба, содержащая одно либо два глазных яблока.



## Бластопатии:

Сиреномелия – сращение  
нижних конечностей



### III. По объему поражения:

- *изолированные* – 50,9 %;
- *системные* – 2,2 %;
- *множественные* – 46,9 %

**Аномалад** – комплекс пороков,  
вызванный одной ошибкой морфогенеза

**Аномалад  
Пьера Робена**



**IV.** В зависимости от **характера нарушения механизмов развития** различают ВПР, связанные с:

- **нарушением пролиферации;**
- **нарушением миграции;**
- **нарушение дифференцировки;**
- **нарушение механизма физиологической гибели клеток;**
- **нарушение адгезивного процесса**

## VI. По анатомо-физиологическому принципу различают:

- пороки ЦНС и органов чувств;
- пороки лица и шеи;
- пороки сердечно-сосудистой системы;
- пороки дыхательной системы;
- пороки органов пищеварения;
- пороки костно-мышечной системы;
- пороки мочевыделительной системы;
- пороки половых органов;
- пороки эндокринных желез;
- пороки кожи и ее придатков;
- пороки последа;
- прочие пороки.

**Этиология  
врожденных пороков  
развития**

# I. Эндогенные причины:

- ***Мутации***
  - геномные в женских гаметях;
  - генные доминантные в мужских гаметях
- ***Гормональные расстройства и дефекты метаболизма у беременных***
- ***Возраст родителей***

Возраст матери  
анеуплоидии

Частота

30 – 34

1 : 510

35 – 39

1 : 185

40 – 44

1 : 63

Более 45

1 : 24

## **II. Экзогенные причины:**

### **1. Физические факторы:**

- радиационные
- механические (амниотические сращения)
- Маловодие

### **2. Химические факторы:**

- лекарственные препараты
- алкоголь, гербициды, пестициды, фенолы, бензол, бензоат и пр.

### **3. Биологические факторы:**

- *вирусы, бактериальные токсины, токсоплазма*

# Фетальный алкогольный синдром плода

- врожденная гипотрофия
- постнатальный дефицит роста и массы тела,
- общая задержка физического и психического развития,
- микро- и гидроцефалия, - черепно-лицевые



# Фетальный краснушный синдром плода

**I триместр:** катаракта, пигментная ретинопатия, глаукома, микрофтальмия;

**II триместр:** глухота, умственная отсталость, диабет, врожденный порок сердца, дефицит роста, микроцефалия, иммунологический дефицит (может проявиться через несколько месяцев или лет).

**Профилактика:** иммунизация девочек по общепринятой схеме, для беременных противопоказано (риск для плода). УЗИ.

# Фетальный краснушный синдром

Patient 1107 - Fetal rubella syndrome



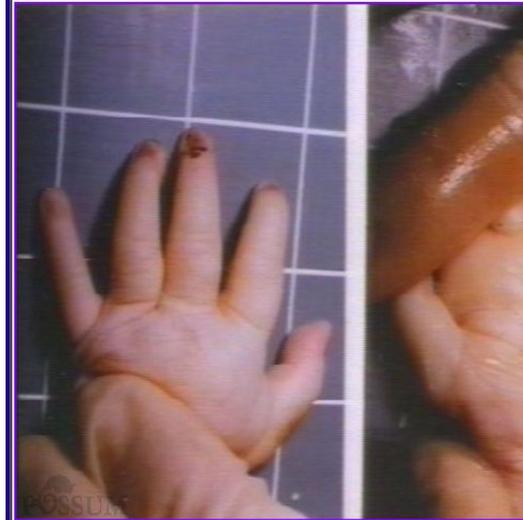
Patient 1137 - Fetal rubella syndrome



Patient 1137 - Fetal rubella syndrome



Patient 1137 - Fetal rubella syndrome



- **Цитомегаловирус**

**Риск для плода очень высокий, если у беременной имеет место первичная ЦМВ-инфекция в течение первых 6 месяцев беременности.**

**10% плодов имеют тяжелые ВПР.**

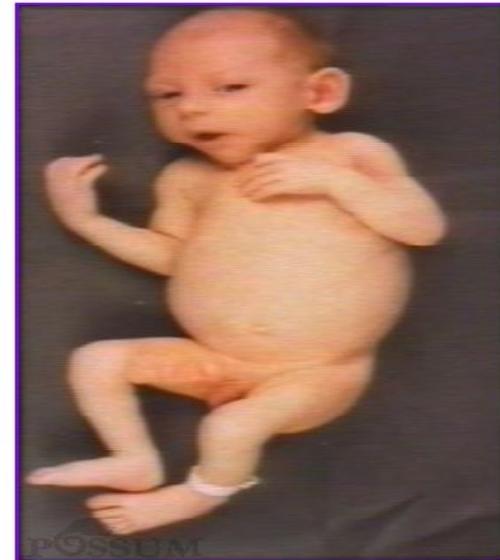
**Классическая клиника: различные поражения ЦНС, микроцефалия, диффузные перивентрикулярные кальцификаты (клиническая картина энцефалита), реже гидроцефалия, абстракция церебро-спинального канала, умственная отсталость, гипотония, судороги, страбизм, хореоретинит, микрофтальмия, катаракта, кальцификаты в сетчатке,**

# Цитомегаловирусный синдром у плода

Patient 496 - Fetal cytomegalovirus syndrome



Patient 496 - Fetal cytomegalovirus syndrome



Patient 324 - Fetal cytomegalovirus syndrome

