

**Диагностика в педиатрии.  
Пороки развития.  
Врожденные и  
наследственные  
заболевания.**

**ПМ 01. Диагностическая  
деятельность**

**2012**

**Преподаватель: Чагаева О.И.**

# Термины

2

- **Врожденные заболевания – заболевания (синдромы), возникшие в период внутриутробного развития под действием тератогенных факторов**
- **Пороки развития – аномалия развития, отклонении от нормального строения организма возникшее в период внутриутробного развития**
- **Наследственные заболевания -**

# Тератогенные факторы



- Факторы, вызывающие пороки развития у плода (teratos – чудовище)

Грубые дефекты развития при синдроме Меккеля.

# Виды тератогенных факторов

4

- **Эндокринные заболевания матери (СД)**
- **Физические факторы (температура более 39С, радиация, рентгенография)**
- **Вирусные инфекции ( TORCH –инфекция: То – токсоплазмоз, R – рубелла (краснуха), С – цитомегаловирус, Н – герпес)**
- **Алкоголизм**
- **Дефицит йода**
- **Дефицит фолиевой кислоты (провоцируют оральные контрацептивы, поэтому необходимо прекратить прием ОК за 4 месяца до планируемой беременности)**
- **Прием лекарственных средств (группа ингибиторы АПФ, используемые для лечения артериальной**

# Черепно-лицевые пороки

5



- **Расщелина губы**  
(старое название:  
заячья губа)



# Черепно-лицевые пороки

6



- Расщелина неба (старое название: волчья пасть)
- При пороке происходит заброс молока и пищи в носовую полость, развиваются хронические заболевания носа и пазух, нарушается дыхание и речеобразование



ся с расщелиной губы

Пациент до  
коррекции и после

# Черепно-мозговые грыжи

7



- **грыжевое выпячивание в области головы и лица**
- **может содержать структуры мозга**
- **порок формируется на 1 месяце беременности и связан с дефицитом фолиевой кислоты**



**Пациент до и после коррекции**

# Анэнцефалия

8



- **Частичное или полное отсутствие больших полушарий головного мозга, оболочек и костей свода черепа**
- **Ребенок не жизнеспособен**
- **Порок формируется на 1 месяце беременности**

# Случай Стефани Кин, анэнцефалия

9



- ▣ **Ребенок-анэнцефал,  
который прожил 2года  
174дня**

# Спина бифида

10



**Грыжевое выпячивание  
или расщепление в  
области какого-либо  
отдела позвоночника  
Формируется на 1 месяце  
беременности**

# Микроцефалия

11



- **Малые размеры мозга**
- **Клиническая картина: умственная отсталость, малый размер мозгового черепа**
- **Диагностируется измерением окружности головы и сравнение размера окружности головы с**  
**и груди**

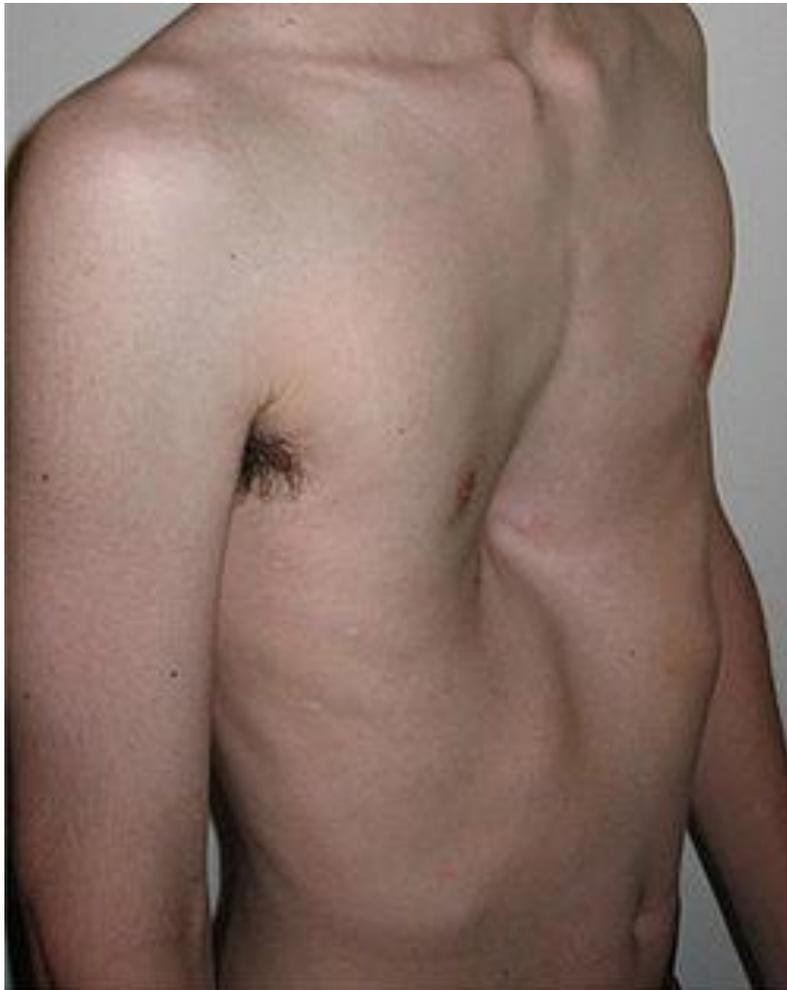


**Внешний вид пациента по мере взросления**

Figure 1. Photographs of few primary microcephaly patients of MCPH Pakistani families.

# Воронкообразная грудная клетка

12



- **Деформация грудины**
- **Может привести к нарушению дыхательной и сердечной деятельности**
- **Старое название: грудь сапожника**

# Пороки внутренних органов

13

Children with Tetralogy of Fallot exhibit bluish skin during episodes of crying or feeding.



**«Синий» порок**

- Пороки сердца (1 случай на 100 новорожденных), занимают второе место по частоте после пороков развития нервной системы
- Условно делятся на «белые» и «синие» (со смешиванием артериальной и венозной крови, более тяжелые)
- Наиболее сложный и тяжелый порок - тетрада Фалло

# Пороки развития конечностей

14



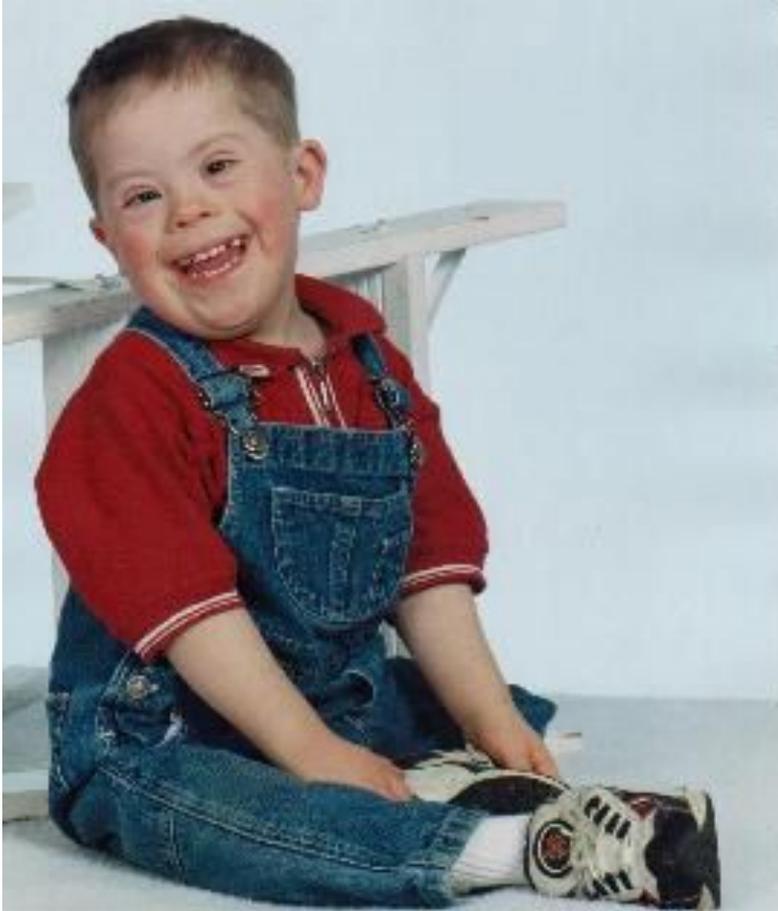
- Синдактилия – полное или неполное сращение пальцев кистей и стоп



- Полидактилия – большее чем в норме количество пальцев рук и ног

# БОЛЕЗНЬ ДАУНА

15



**Самая  
распространенная  
форма врожденной  
хромосомной  
патологии человека**

**Частота без учета  
возраста родителей—  
1:600**

# ОБЩИЕ СВЕДЕНИЯ

16

- Описал английский врач Л. Даун в 1866 г.
- Первое название заболевания - **МОНГОЛИЗМ**, или монголоидный идиотизм, связано со специфическим монголоидным разрезом глаз
- Признаки заболевания: специфические черты лица, низкорослость, пороки развития (чаще сердца), мышечная гипотония (часты пневмонии), отставание в психомоторном и умственном развитии (чаще дебилность)

# СТИГМЫ ЗАБОЛЕВАНИЯ

17

## ЕВРОПЕЙСКОЕ ЛИЦО



- ❑ **монголоидный разрез глаз** - внутренний угол расположен ниже наружного;
- ❑ **эпикант** – полулунная кожная складка прикрывающее слезное мяско ;

## МОНГОЛОИДНОЕ ЛИЦО



- ❑ **гипертелоризм** – широко расставленные глаза;
- ❑ **уплощенная переносица**

# Стигмы в области кисти при синдроме Дауна

18



- ✓ Одна глубокая поперечная складка на ладони;
- ✓ Одна складка на мизинце (мизинец имеет только две фаланги)

Характерна поперечна складка на долоні  
([www.medword.net/syndrome\\_down.htm](http://www.medword.net/syndrome_down.htm))

# ВНЕШНИЙ ВИД ПАЦИЕНТОВ

19

5

1, 5 ГОДА

12 ЛЕТ

МЕСЯЦЕВ



# Гидроцефалия

□ **Состояние, характеризующееся избыточным скоплением СМЖ в полости черепа и проявляющееся симптомами повышенного внутричерепного давления**



**У детей младшего возраста приводит к увеличению размеров черепа и атрофии головного мозга**

**Череп ребенка, 1**

# Внешний вид больных



# Стеноз водопровода мозга



**Девочка, 1,4г. Окружность головы 1 м 4 см**

# Измерение окружности ГОЛОВЫ



**Простой способ ранней  
диагностики  
гидроцефалии и  
микроцефалии**

Параметр	0 мес, см	4 мес, см	1 год, см
<b>Окружность головы</b>	<b>34-36</b>	<b>40-43</b>	<b>45-49</b>
<b>Окружность груди</b>	<b>32-34</b>	<b>40-44</b>	<b>47-52</b>

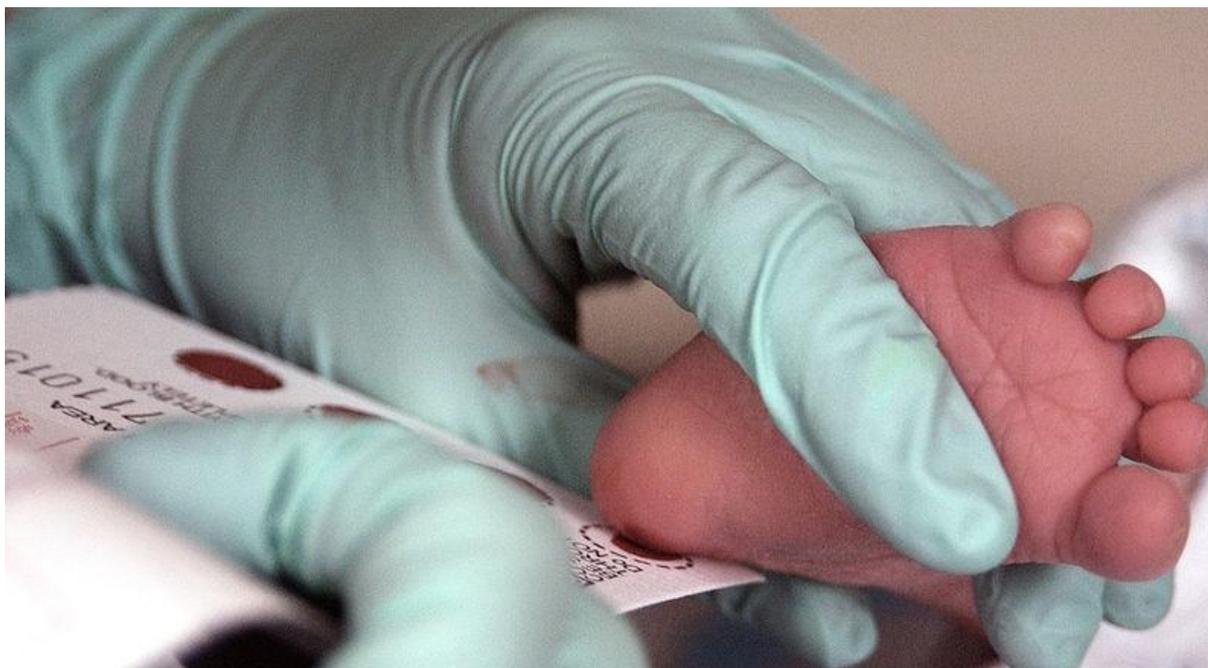
# Скрининг на наследственную патологию

24

- Практически во всех странах проводится скрининг на фенилкетонурию (ФКУ) и врожденный гипотиреоз
- Московская область в числе первых субъектов РФ внедрила в практику здравоохранения скрининг на наследственные болезни обмена: скрининг новорожденных на ФКУ начат в 1986 г., на врожденный гипотиреоз в 1994 г. За годы работы выявлено свыше 200 детей с ФКУ и столько же с врожденным гипотиреозом
- С 2006 г. список заболеваний дополнен галактоземией, адреногенитальным синдромом (АГС) и муковисцидозом. На 100'000 обследуемых детей выявлено 16 детей с АГС и 14 детей с

# Методика скрининга

25



- Для проведения неонатального скрининга производится забор крови из пятки у доношенных новорожденных детей на 4-5 день жизни, у недоношенных детей - на 7 день жизни на фильтровальную бумагу (приказ №185 от 2006г)

# Прогноз жизни у ребенка с заболеванием

26

- ❑ В период начала скрининга инвалидность детей с фенилкетонурией и врожденным гипотиреозом фактически равнялась 100%.
- ❑ В настоящее время только 60% детей с фенилкетонурией и 46% детей с врожденным гипотиреозом имеют статус ребенка-инвалида.
- ❑ Все остальные дети не имеют отклонений в состоянии здоровья, позволяющих считать их инвалидами. Они выглядят вполне здоровыми, несмотря на имеющийся у них биохимический дефект.

# Аудиоскирининг

27



- С 2007 года в перечень выявляемых заболеваний включён аудиологический скрининг детей первого года жизни, который позволяет своевременно провести диагностику нарушений слуха у ребёнка и последующую реабилитацию тугоухости

# Врожденный гипотиреоз

28

- **Синоним: кретинизм, синдром врожденной йодной недостаточности**
- **Характеризуется задержкой физического и умственного развития**
- **Клиническая картина: рост 90-110 см, слабоумие до идиотии, непропорциональные части тела (короткие конечности, большая голова), в тяжелых случаях наблюдается отек. Вторичные половые признаки недоразвиты.**

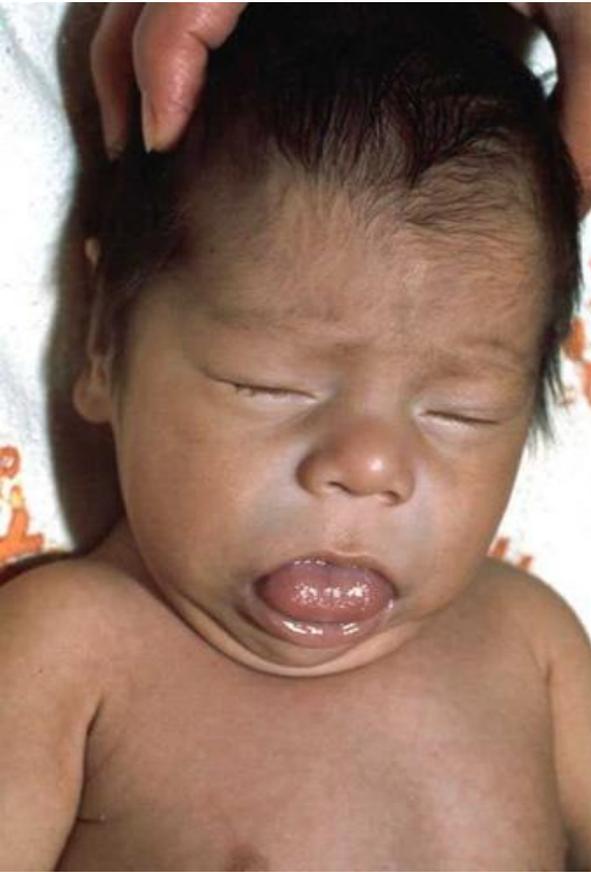
# Кретинизм

29



**Гипертелоризм,  
большой язык,  
толстые губы.  
Пупочная  
грыжа**

# Внешний вид пациентов с кретинизмом



# Внешний вид пациентов с кретинизмом

31



- Тяжелая форма кретинизма (неврологическая форма). Девочка страдает косоглазием, глухотой, немотой, атаксией. Использует палку в качестве опоры.
- Папуа-Новая Гвинея

# Внешний вид пациентов с кретинизмом

32



- Три девушки в возрасте 15-20 лет, страдающие тяжелой формой кретинизма (микседематозная форма). Обратите внимание на рост, увеличенные животы и отечность лица
- Здоровый мужчина того же возраста снят для сравнения.

# ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

33

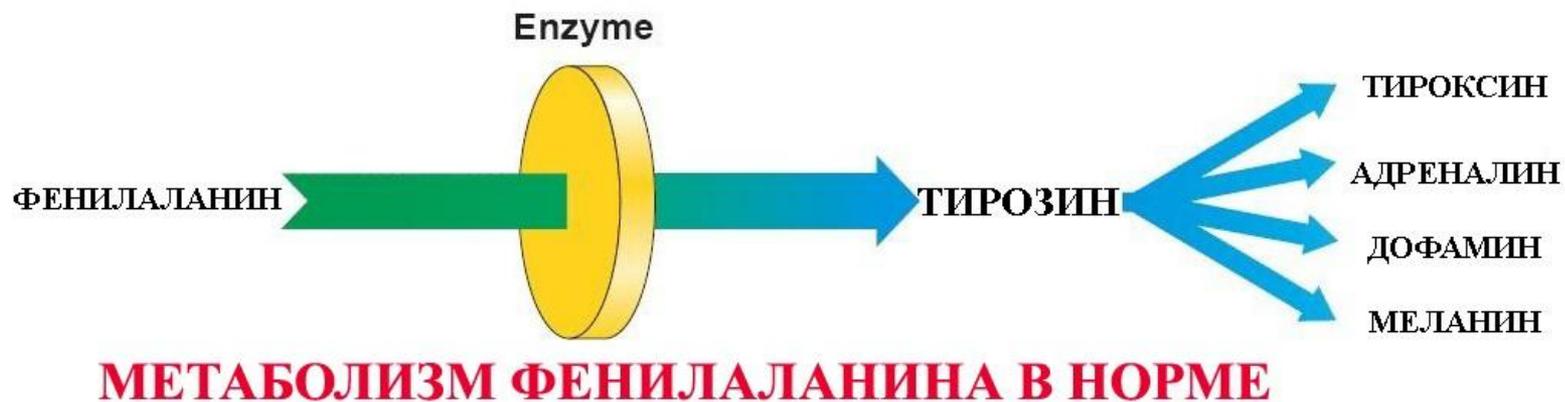


**Наследственное заболевание с поражением нервной системы из-за нарушения обмена аминокислот.**

**□ Частота 1:10 000 новорожденных.**

# ПАТОГЕНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЯ

34



# ПРИЗНАКИ ЗАБОЛЕВАНИЯ

35

- **клинические признаки проявляются уже в период новорожденности или в течение 1-го года жизни**
- **дети белокурые, белокожие, голубоглазые**
- **атопический дерматит, пеленочный дерматит**
- **мышинный запах от ребенка и мочи**
- **рвота**
- **судороги**
- **спастические парезы**
- **Отставание в психомоторном развитии**
- **умственная отсталость**

# Внешний вид больного ФКУ

36



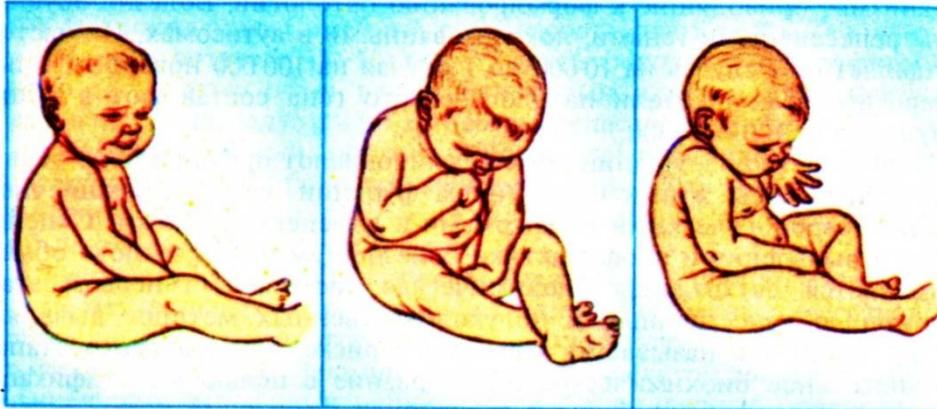
[kcpremierroofing.com](http://kcpremierroofing.com)



<http://vanessalachi.blogspot.ru/2012/04/o-que-e-deficiencia-intelectual-ou.html>

# ДИНАМИКА СУДОРОЖНОГО ПРИСТУПА

37



□ кивки,

□ наклоны,

□ поклоны,

□ вздрагивания,

□ кратковременные  
отключения  
сознания.



# Галактоземия

38

- **наследственное заболевание в основе которого лежит нарушение обмена веществ на пути преобразования галактозы в глюкозу**
- **В норме галактоза, поступает в организм с пищей в составе молочного сахара — лактозы, подвергается превращению**
- **Галактоза накапливается в крови и тканях, оказывая токсическое действие на ЦНС, печень и хрусталик глаза**
- **Заболевание проявляется в первые дни и недели жизни выраженной желтухой, увеличением печени, неврологической симптоматикой (судороги, нистагм, гипотония мышц), рвотой; в дальнейшем обнаруживается отставание в физическом и нервно-психическом развитии, возникает катаракта**

# Муковисцидоз

39

- наследственное заболевание характеризуется поражением желез внешней секреции, тяжелыми нарушениями органов дыхания и ЖКТ
- частота в РФ 1: 10'000
- клинические проявления связаны с загущением секрета желез, что приводит к затруднению оттока и застою секрета, в последующем развивается атрофия железистой ткани и склероз органов
- клинические формы:
  - легочная
  - кишечная
  - смешанная
  - мекониевая непроходимость кишечника

# Мекониевая непроходимость кишечника

- У здорового новорождённого меконий отходит на первые, реже — вторые сутки после рождения. У больного ребёнка выделение мекония отсутствует .
- Ко второму дню жизни ребёнок становится беспокойным, живот вздут, отмечаются срыгивания и рвота с примесью жёлчи.
- Через 1—2 дня состояние новорождённого ухудшается: кожные покровы сухие и бледные, на коже живота появляется выраженный сосудистый рисунок, тургор тканей снижен, беспокойство сменяется вялостью и адинамией, тахикардия, над животом тимпанит, кишечный шум на аускультации отсутствует.

# Внешний вид мекония

41



**норма**



**Патология (возможные  
причины:  
дегидратация, дефицит  
кормления,  
муковисцидоз)**

# Легочная форма

42



**Часовые стекла,  
барабанные  
палочки**

- **В легких возникает гнойный бронхит, бронхоэктазы, пневмонии и пневмосклероз**



**Ингаляция кислорода**

# Адреногенитальный синдром

43

- ❑ **Синоним: врожденная гиперплазия коры надпочечников**
- ❑ **Патогенез: из-за дефекта фермента холестерин недостаточно превращается в альдостерон и кортизол, это приводит к избыточной стимуляции надпочечников гипофизом и они увеличиваются в объеме. Предшественники гормонов альдостерон и кортизол трансформируются в андрогены**
- ❑ **Может встречаться у обоих полов**
- ❑ **Приводит к развитию преждевременного полового ребенка, в связи с гиперандрогенией у девочек появляются вторичные мужские половые признаки**

# Адреногенитальный синдром

44



- Пациентка, 42 г., рост 146 см. Телосложение по мужскому типу, голос низкий, выраженная мускулатура, широкая грудная клетка, неполная лысина, гирсутизм.
- У пациентки в возрасте 6 лет возникли признаки преждевременного полового созревания, в 8 лет прекратился рост (преждевременное закрытие эпифизов).

# Повреждения головного мозга

Гипоксически-ишемическая  
энцефалопатия

Детский церебральный паралич

Судорожный синдром

# Этиология повреждений мозга

46

- **внутриутробные инфекции**
- **гипоксия плода**
- **родовая травма**
- **асфиксия**
- **гемолитическая болезнь**

# Гипоксически-ишемическая энцефалопатия

47

- **старое название: перинатальная энцефалопатия**
- **занимает первое место по частоте поражений**
- **клиническая симптоматика зависит от степени тяжести поражения**
- **при легкой степени тяжести (до 7 дней):  
беспокойство, судорожная готовность,  
монотонный крик, повышенный мышечный  
тонус, нистагм, преходящее косоглазие**
- **при среднетяжелой степени тяжести (до 4  
месяцев): + срыгивания, мраморность кожи,  
судороги, гидроцефалия, нарушения ритма  
сердца и дыхания**
- **При тяжелой степени: + кома до 1,5-2 месяцев**

# Детский церебральный паралич

48

- Хроническое непрогрессирующее поражение мозга с нарушением двигательных функций
- Результат повреждения мозга в период беременности, родов, 7 дней после родов
- Клинические проявления разнообразные:
  - паралич всех 4 конечностей (спастическая тетраплегия)
  - паралич двух конечностей (спастическая диплегия) – 40%
  - парез половины тела (гемиплегия) – 30%
  - с экстрапирамидными расстройствами (характерна для детей перенесших ядерную желтуху при гемолитической болезни)
- часто сочетается с судорожным синдромом умственной

# Детский церебральный паралич

49



# Судорожный синдром

50

- **Причины: гипоксически-ишемическая энцефалопатия, фебрильная температура, наследственные синдромы, эпилепсия врожденная, нарушения обмена веществ**
- **Непроизвольные мышечные сокращения и/или различные формы расстройства сознания**
- **Генерализованный судорожный состоит из двух фаз: клонической (сокращение мышц) и тонической (судорожные подергивания мышц). Ребенок утрачивает сознание падает, пена изо рта, может быть непроизвольное мочеиспускание. После выхода из припадка сонливость, боли в мышцах.**
- **Нарушения сознания: кратковременное отключение сознания (абсанс), сумеречное расстройство**