Министерство здравоохранения Нижегородской области

ГБОУ СПО НО «Нижегородский медицинский базовый колледж»

РЕФЕРАТ

Пороки и аномалии в развитие органов и систем

Выполнила студентка: Сигачева А.А

Группа: 312 «Сестринское дело»

г. Нижний Новгород 2015 г.

Введение

Для данной работы я выбрала тему «Пороки и аномалии развития органов и систем». На мой взгляд, это очень интересная и актуальная тема. Сейчас, в современной жизни человека достаточно большое количество негативных факторов из вне, которые стимулируют развитие аномалий и пороков, особенно у новорождённых детей.

Пороки развития представляют собой стойкие морфологические изменения органа или организма в целом, выходящие за пределы вариаций нормы и возникающие внутриутробно в результате нарушения развития зародыша либо плода, иногда - после рождения ребенка вследствие нарушения дальнейшего формирования органов. Эти изменения вызывают нарушения соответствующих функций. Синонимами термина «пороки развития» являются «врожденные пороки», «аномалии развития», «дисплазии». Однако под аномалиями развития и дисплазиями понимают только такие пороки, при которых анатомические изменения не приводят к существенному нарушению функций, например деформации ушных раковин, не обезображивающие лица больного и существенно не отражающиеся на восприятии звуков.

Причины заболеваний

Причины возникновения врожденных пороков вообще и нервной системы в частности весьма разнообразны. Их могут обусловливать мутации, а также их сочетанное воздействие. Г. И. Лазюк (1982 г.) выделяет следующие причины врожденных пороков:

. эндогенные (внутренние) факторы:

· изменения наследственных структур (мутации);

· «перезревание» половых клеток;

· эндокринные заболевания;

· влияние возраста родителей;

. экзогенные (внешние) факторы:

· физические - радиационные, механические воздействия;

· химические - лекарственные препараты, химические вещества, применяемые в промышленности и в быту, гипоксия, неполноценное питание, нарушения метаболизма;

· биологические - вирусные заболевания, протозойные инвазии, изоиммунизация.

Одной из главных причин пороков развития являются мутации. В организме они происходят постоянно (спонтанные мутации) под воздействием естественного фона радиации и процессов тканевого метаболизма. При дополнительном воздействии на организм ионизирующего излучения или химических мутагенов происходят индуцированные мутации.

Мутации могут быть генными, хромосомными и геномными. Первые представляют собой новые молекулярные состояния гена. С мутацией единичных генов связано около 13% пороков.

Хромосомные мутации - это изменения хромосом в виде транслокации, делеции, дупликации и инверсии.

Из биологических факторов наибольшее значение в развитии пороков имеют вирусы краснухи и цитомегалии. При заболевании краснухой (даже в скрытой форме) в I триместре беременности в 20-22% случаев развивается эмбриопатия. У новорожденных она проявляется субтотальной катарактой, микрофтальмией, реже - пороками сердца и глухотой, обусловленной поражением полукружных каналов. У части таких детей наблюдается микроцефалия, иногда - гидроцефалия.

У детей, инфицированных цитомегаловирусом, возможно любое из приводимых ниже клинических состояний: низкая масса при рождении, гепатоспленомегалия, гепатит и желтуха новорожденных, тромбоцитопения, микроцефалия, хориоретинит, паховая грыжа, атрезия желчных протоков, поликистоз почек. Цитомегаловирус также поражает внутреннее ухо, приводя к глухоте. Вирус также может поражать зубы, вызывая аномалии прикуса, желтый цвет эмали зубов. Новорожденный может быть заражен цитомегаловирусом при переливаниях крови, донорским инфицированным молоком.

Из протозойных инвазий определенное значение в возникновении пороков имеет лишь токсоплазмоз. Пораженный при этом эмбрион обычно погибает, а у плода могут развиться вторичная микро или гидроцефалия, микрофтальмия. Для каждого инфекционного заболевания не существует специфического и просто распознаваемого дефекта, однако при множественных пороках развития необходимо заподозрить внутриутробную инфекцию. Ее следует заподозрить у любого больного ребенка с небольшими размерами тела, не соответствующими гестационному возрасту, т. е. с отставанием развития и микро или гидроцефалией, нарушением зрения, катарактой и/или глаукомой, увеличенными размерами печени и селезенки. Однако внутри утробные инфекции отличаются широким спектром клинических проявлений: новорожденный может страдать множественными пороками развития.

нервный мутация врожденный порок

Механизмы развития заболевания

Формирование пороков происходит преимущественно в период эмбрионального морфогенеза (3-10я неделя беременности) в результате нарушения процессов размножения, миграции, дифференциации и гибели клеток. Эти процессы происходят на внутриклеточном, экстраклеточном, тканевом, межтканевом, органном и межорганном уровнях. Нарушением размножения клеток объясняют гипоплазию и аплазию органов. Нарушение их миграции лежит в основе гетеротопий. Задержка дифференциации клеток обусловливает незрелость или персистирование эмбриональных структур, а ее полная остановка - аплазию органа или его части. Нарушение физиологической гибели клеток, как и нарушение механизмов адгезии («склеивание» и срастание эмбриональных структур), лежат в основе многих дизрафий (например, спинномозговых грыж).

Классификация пороков

Выделяют несколько групп пороков. В зависимости от времени воздействия вредных факторов и объекта поражения выделяют следующие формы пороков развития.

. Гаметопатии - патологические изменения в половых клетках, произошедшие до оплодотворения и приводящие к спонтанному прерыванию беременности, врожденным порокам развития, наследственным заболеваниям. Это наследственно обусловленные врожденные пороки, в основе которых лежат спорадические мутации в половых клетках родителей или унаследованные мутации у более отдаленных предков.

. Бластопатии - это повреждения зиготы в первые 2 недели после оплодотворения (до момента завершения дифференциации зародышевых листков и начала маточноплацентарного кровообращения), вызывающие гибель зародыша, внематочную беременность, пороки развития с нарушением формирования оси зародыша (симметричные, асимметричные и неполностью разделившиеся близнецы, циклопия, аплазия почек и др.).

. Эмбриопатии - поражения зародыша от момента прикрепления его к стенке матки (15й день после оплодотворения) до сформирования плаценты (75й день внутриутробной жизни), проявляющиеся пороками развития отдельных органов и систем, прерыванием беременности. Поскольку в эмбриональный период происходит формирование основных морфологических структур органов, то естественно, что большинство врожденных по роков образуется именно в этот период.

Наличие критических периодов, т. е. стадий интенсивной дифференцировки органов, когда они наиболее легко повреждаются, определяет существование временной специфичности для различных органов. Так, воздействие повреждающего фактора на 4-6й неделе внутриутробного развития часто ведет к формированию у плода порока сердца, на 12-14й неделе - порока развития половых органов и т. д. Локализация дефекта так же зависит от интенсивности повреждающего воздействия.

. Фетопатии - общее название болезней плода, возникающих под воздействием неблагоприятных факторов с 11й недели внутриутробной жизни до начала родов. Важнейшая роль в формировании фетопатии принадлежит состоянию плацентарного комплекса. Признаками фетопатии становятся: задержка внутриутробного развития; врожденные пороки в результате обратного развития зародышевых структур (кишечный свищ, открытые артериальный проток или овальное окно) или эмбриональных щелей (расщелины губы, неба, позвоночника, уретры); сохранение первоначального расположения органов (крипторхизм); гипоплазии и дисплазии отдельных органов и тканей (дисплазия почек, микроцефалия, гидроцефалия и др.); избыточное разрастание соединительной и других тканей при инфекциях (катаракта и др.); врожденные болезни (гемолитическая болезнь новорожденных, гепатиты, циррозы, пневмонии, миокардиты, энцефалиты и др.). Фетопатии нередко приводят к преждевременным родам, асфиксии при рождении, метаболическим и другим нарушениям адаптации новорожденных к внеутробной жизни и являются наиболее частыми причинами неонатальных болезней и смертности.

К врожденным порокам относятся следующие нарушения развития.

. Агенезия - полное врожденное отсутствие органа.

. Аплазия - врожденное отсутствие органа или выраженное его недоразвитие. Отсутствие некоторых частей органа называется термином, включающим в себя греч. слово olygos («малый») и название пораженного органа. Например, олигодактилия - отсутствие одного или нескольких пальцев.

. Гипоплазия - недоразвитие органа, проявляющееся дефицитом относительной массы или размеров органа.

. Гипотрофия - уменьшенная масса тела новорожденного или плода.

. Гиперплазия (гипертрофия) - повышенная относительная масса (или размеры) органа за счет увеличения количества (гиперплазия) или объема (гипертрофия) клеток.

. Макросомия (гигантизм) - увеличенные длина и масса тела. Термины «макросомия» и «микросомия» нередко применяются для обозначения соответствующих изменений отдельных органов.

. Гетеротопия - расположение клеток, тканей либо целых участков органа в другом органе или в тех зонах того же органа, где их быть недолжно.

. Гетероплазия - расстройство разграничения некоторых видов ткани. Гетероплазии следует дифференцировать от метаплазий - вторичного изменения разграничения тканей, которое связывают с хроническим воспалением.

. Эктопия - смещение органа, т. е. локализация его в не свойственном ему месте. Например, наличие почки в тазу, сердца - вне грудной клетки. Удвоение и увеличение в числе того или иного органа или части его.

. Атрезия - полное отсутствие канала или естественного отверстия.

. Стеноз - сужение канала или отверстия.

. Неразделение (слияние) органов двух симметрично или асимметрично развитых однояйцевых близнецов. Название пороков, определяющих неразделение конечностей или их частей, начинается с греч. приставки syn («вместе») - синдактилия, симподия (соответственно - неразделение пальцев и нижних конечностей).

. Персистирование - обратное развитие морфологических структур, которые в норме исчезают к определенному периоду развития (артериальный проток или овальное окно у ребенка в возрасте старше 3 месяцев). Одной из форм персистирования является дизрафия (арафия) - незаращение эмбриональной щели (расщелины губы, неба, позвоночника и т.д.).

. Дисхрония - нарушение темпов (ускорение или замедление) развития. Процесс может касаться клеток, тканей, органов или всего организма. Врожденные пороки могут проявляться и другими изменениями органов. Например, нарушением лобуляции (увеличение или уменьшение долей легкого или печени), образованием врожденных водянок (гидроцефалия, гидронефроз), инверсией - обратным (зеркальным) расположением органов.

В зависимости от последовательности возникновения различают первичные и вторичные пороки. Первые непосредственно связаны с мутациями или воздействием тератогенных факторов. Вторые являются следствием первичных пороков (гидроцефалия, развившаяся при спинномозговой грыже) или обусловлены альтернативнопролиферативными процессами в нормально развивающихся органах (гидроцефалия при токсоплазмозе). Выделение первичных пороков из комплекса обнаруженных у ребенка нарушений развития имеет большое значение для медикогенетического прогноза, поскольку риск определяется по основному пороку.

В связи с распространенностью пороки классифицируют на изолированные, системные и множественные.

Изолированными называют первичные пороки, которые отмечаются лишь в каком-либо одном органе (микроцефалия, шестипалость).

Системные пороки объединяют несколько первичных пороков в одной системе органов (ахондроплазия).

Среди пороков центральной нервной системы (ЦНС) различают пороки конечного мозга, обонятельного анализатора, стволовых отделов, мозжечка, спинного мозга и позвоночника, вентрикулярной системы и субарахноидального пространства.

Наиболее распространенной классификацией врожденных пороков является классификация, в основу которой положен анатомофизиологический принцип деления тела человека на системы органов (ВОЗ, 1995 г.).

Врожденные пороки развития органов и систем:

. Пороки ЦНС и органов чувств. Пороки лица и шеи.

. Пороки сердечнососудистой системы.

. Пороки дыхательной системы.

. Пороки органов пищеварения.

. Пороки костномышечной системы.

. Пороки мочевой системы.

. Пороки половых органов.

. Пороки эндокринных желез.

. Пороки кожи и ее придатков.

. Пороки последа.

. Прочие пороки.

Множественные врожденные пороки:

. Хромосомные синдромы.

. Генные синдромы.

. Синдромы, обусловленные экзогенными факторами.

. Синдромы неустановленной этиологии.

. Множественные неуточненные пороки.

Для полного раскрытия темы, я возьму на рассмотрение и опишу подробно аномалии развития и врождённые пороки нервной системы.

Аномалии развития нервной системы можно условно разделить на сочетающиеся с распознаваемыми соматическими пороками и на ограниченные лишь пределами нервной системы (поражение нервной системы имеет место при 60% от общего числа). Целесообразна также классификация аномалий развития и врожденных пороков на группу, обусловленную приобретенными или внешними факторами, и на генетически детерминированную группу. Однако в некоторых случаях в их основе лежит сложное взаимодействие генетических факторов и условий окружающей среды.

Факторы, влияющие на развитие нервной системы

Неблагоприятное влияние каких-либо факторов на мозг в период его развитие представляет собой сложную производную от степени тяжести повреждения, его длительности, специфического биологического влияния вредоносного агента и определенной стадии развития, во время которого это воздействие оказывается. Особенно важно знать причины, вызвавшие аномалии, связанные с воздействиями окружающей среды, поскольку их можно устранить.

Токсины, присутствующие в организме матери, могут быть причиной, вызывающей повреждение развивающегося мозга и нервов. Алкогольный синдром плода. Существенная причина задержек психического развития, обусловлена воздействием на плод избыточных количеств алкоголя, потребляемых матерью. Кроме того, на формирование мозга у плода может повлиять применение матерью медикаментозных средств, в особенности антиконвульсантов. Грубые аномалии у плода дает триметадион. Установлено, что вальпроевая кислота может привести к образованию spina bfidа. Прием матерью фенитоина в первые месяцы беременности вызывает незначительное, но четко распознаваемое влияние на формирование мозга и соматическое развитие. Изотретиноин, препарат, применяемый при акне, вызывает врожденные пороки мозга. Установлено, что дефекты развития мозга у плодов в Минимата Бей, Япония, обусловливались воздействием органического ртутного токсина. Возникновение микроцефалии и умственную отсталость могут обусловливать радиация я радиомиметические факторы, воздействующие на женщину в I триместре беременности.

Повреждения развивающегося мозга у плода могут повлечь за собой также заболевания матери во время беременности. Это внутриутробные инфекции (краснуха, токсоплазмоз, цитомегалия, сифилис и простой герпес), диабет, длительная гипертермия, приводящие к возникновению аномалий развития ЦНС и микроцефалии; выраженная недостаточность йода, обусловливающая эндемический кретинизм; гипоксия, шок, отравление угарным газом матери вызывают гипоксически-ишемическую травму мозга плода. Длительная и выраженная неполноценность питания плода, обусловленная как плацентарной недостаточностью, так и белково-энергетическим дефицитом питания матери, может тормозить развитие мозга, соматический рост, а в дальнейшем вызвать отставание психического развития ребенка. Изоиммунизация фетальными Rh- или АВ0-факторами крови могут стать причиной эритробластоза плода, гипербилирубинемии и билирубиновой энцефалопатии.

Важными причинами травматизации развивающейся нервной системы служат патология утероплацентарного аппарата и родов. Результатом их часто бывают гипоксически-ишемические повреждения мозга, как пре-, так и перинатального характера, в том числе нарушения развития мозга, ишемический некроз, инфаркт мозга и порэнцефалия. Данным повреждениям сопутствует наличие герминативного матрикса и внутрижелудочковых кровоизлияний у недоношенных младенцев с респираторным дистресс-синдромом и функциональной нестабильностью сердечно-сосудистой системы. Эти повреждения, в зависимости от их тяжести, приводят к чувствительным психическим и двигательным расстройствам.

Аномалии развития нервной системы служат подтверждением сложных взаимодействий генетических факторов и влияния внешней среды. У женщин с фенилкетонурией рождаются дети с микроцефалией и глубоким отставанием психомоторного развития, обусловленных не наследственной передачей, а высоким содержанием в крови матери фенилаланина, который токсичен для мозга растущего плода. Другой пример - это дети матерей, больных миотонической дистрофией, которые могут страдать от поражений двоякого рода. Во-первых, дети могут унаследовать аутосомно-доминантное генетическое заболевание, вызывающее повреждение, как мозга, так и мышц, и во-вторых, перенести перинатальную асфиксию из-за дистонии матки, приводящей к нарушениям нормального течения родов, из-за наличия у матери мышечной дистрофии.

Дефекты развития нервной системы, главным образом семейного и наследственного, а также и приобретенного характера, наблюдаются и при менее значительных нарушениях развития у детей, отражающихся прежде всего на их интеллекте, речи. поведении и эмоциональной сфере. К числу этих состояний относятся дизлексия, недостаточная концентрация внимания, гиперактивность, аутизм и аффективные расстройства (большая депрессия и маниакальная депрессия).

Поражения нервной системы у взрослых, возникающие в раннем периоде жизни, могут быть классифицированы по следующим группам:

· врожденные пороки развития черепа, позвоночника и других структур (включая карликовость);

· наследственные болезни, начинающиеся в детском возрасте и прослеживающиеся в течение всей жизни, некоторые из них имеют прогрессирующее течение;

· болезни, приводящие к задержке двигательного, речевого и психического развития;

· эпилепсия.

Пороки развития черепа, позвоночника и конечностей.

Считают, что отдельные отклонения со стороны размеров и формы головы, наблюдаемые у взрослых лиц, формируются в перинатальном периоде или раннем детстве. После 4-5-летнего возраста размеры мозга ребенка приближаются к таковым у взрослого; швы черепа закрываются, причем настолько плотно, что поражения мозга, приобретенные позднее, относительно слабо влияют на череп. Увеличение размеров головы может быть обусловлено как макроцефалией, т.е. большой величиной мозга (при этом желудочки существенно не расширены), так и гидроцефалией. Макроцефалию можно случайно обнаружить у лиц, не имеющих каких-либо неврологических нарушений, но нередко она сопутствует таким заболеваниям, как нейрофиброматоз и синдром церебрального гигантизма (макроцефалия, высокий рост, умственная отсталость и эпилептические припадки).

Микроцефалия обусловливается отсутствием роста мозга или деструктивным его поражением в ранние периоды жизни. Существует несколько редких форм генетически детерминированной микроцефалии. Кроме того, микроцефалия может оказаться результатом хромосомных болезней, внутриутробных инфекций, асфиксии и любых пагубных воздействий, рассматривавшихся в предыдущем разделе. Как правило, снижение интеллектуальных способностей находится в прямой зависимости от степени выраженности микроцефалии.

Необычная форма головы, как правило, обусловлена краниосиностозом. Если сагиттальный шов закрывается преждевременно, то голова приобретает удлиненную и суженную форму (скафоцефалия) с выступающими надбровными дугами и затылком; при раннем закрытии венечного шва увеличен поперечный, а не продольный размер головы (брахицефалия). Раннее закрытие всех швов приводит к формированию характерной «башенной» формы черепа (акроцефалия), мелких глазниц и экзофтальма. Последнее состояние, если оно не распознано вовремя и не произведено иссечение линий швов, препятствует росту мозга и приводит к повышению внутричерепного давления. Синдром Апера (краниосиностоз и синдактилия) часто сочетается с расширением желудочков и умственной отсталостью. При ахондроплазии наблюдается истинная мегалэнцефалия. а несоразмерность между основанием черепа и головным мозгом приводит в некоторых случаях к внутренней гидроцефалии.

У новорожденных и детей раннего возраста гидроцефалия вызывает истончение лобных долей и увеличение окружности черепа различной степени выраженности (обычно более 60 см, что превышает 97-й перценциль). Примерно в 50% случаев основной патологией служит врожденный порок, например аномалия Арнольда- Киари, после которой по частоте следуют менингеальный фиброз вокруг ствола мозга в результате перенесенного субарахноидального кровоизлияния или менингита, стеноз сильвиева водопровода, синдром Денди-Уокера (кистозное расширение IV желудочка мозга, обусловленное недостаточным открытием отверстий Мажанди и Лушки) и киста задней черепной ямки. Развитие гидроцефальных состояний может приостанавливаться, но в дальнейшем с возрастом вновь проявиться головными болями, спастикой; атрофией зрительных нервов, а также поведенческими, эмоциональными и интеллектуальными нарушениями. Скрытая бессимптомная гидроцефалия у взрослых может декомпенсироваться при черепно-мозговой травме, которая сама по себе представляется легкой.

Таким образом, важно отметить, что окружность черепа - это информативный индекс церебрального объема, который служит отражением заболеваний, начинающихся в раннем возрасте.

Аномалии позвоночника

Большое число неврологических синдромов, наблюдающихся у человека в течение всей жизни, обусловлены аномалиями позвоночного столба. Некоторые из них, например врожденное недоразвитие половины позвонка, платибазия, слияние атланта с затылочной костью или шейных позвонков, врожденная дислокация атланта, являются последствиями пороков развития позвоночного столба, а заключенный внутри него спинной мозг может оставаться интактным, но может также вовлекаться в патологический процесс. При других синдромах, таких как spina bifida occulta, спинальные менингоцеле и миеломенингоцеле, дизрафизм, в процесс вовлекается вся невральная трубка, в том числе спинной мозг, его оболочки, тела позвонков, и даже вышележащие кожные покровы и подкожные ткани. Существуют, наконец, наследственные болезни обмена, сопровождающиеся прогрессирующим поражением спинного мозга в детском и подростковом возрасте (например, мукополисахаридозы).

Первичные аномалии позвонков. Эти нарушения чаще наблюдаются в верхнешейном отделе. Деформация Клиппеля-Фейля характеризуется недоразвитием и сращением двух и более шейных позвонков, приводящих к укорочению шеи и ограничению ее подвижности. Нижняя граница волос расположена низко, часто на уровне первого грудного позвонка. Этим дефектам нередко сопутствуют неврологические симптомы, но их может и не быть. Опасность данной деформации позвоночника состоит в том, что она часто сочетается с другими аномалиями, особенно с платибазией и сирингомиелией, которые могут не проявляться до достижения подросткового или взрослого возраста (см. гл. 353).

При деформации краниоцервикального сочленения и нестабильности атлантоосевого сустава возможна компрессия шейного отдела спинного мозга. Атлантоосевая дислокация может оказаться следствием недоразвития зубовидного отростка, встречающегося при синдроме Дауна. синдроме Моркио и спондилоэпифизарной дисплазии.

Платибазия и базнлярная импрессия. При данной редкой деформации наблюдают уплощение основания черепа или затылочной кости с вдавлением верхней части шейного отдела позвоночного столба в заднюю черепную ямку. Часто отмечают неполноценность формирования большого затылочного отверстия и слияние атланта с затылочной костью. Базилярная импрессия может быть вызвана группой заболеваний наследственной природы, сопровождающихся биохимическими и структурными аномалиями костной ткани. Иногда данные состояния протекают бессимптомно, но часто обнаруживаются «скучивания», деформации и компрессия спинного мозга, продолговатого мозга и нижних черепных и шейных спинальных нервов. Приобретенная форма базилярной импрессии развивается при рахите и болезни Педжета (деформирующая остеодистрофия). Обычно она протекает бессимптомно, но иногда в процесс вовлекаются нижние черепные нервы и наблюдается нормотензионная гидроцефалия.

Аномалия Арнольда-Киари. Состояние, при котором продолговатый мозг и задненижние отделы полушарий мозжечка опускаются в каудальном направлении через большое затылочное отверстие и часто достигают уровня второго шейного позвонка, часто служит причиной гидроцефалии. Нередко ему сопутствуют спинальные миеломенингоцеле или менингоцеле, деформация шейного отдела позвоночника и шейно-затылочного сочленения. У детей младшего возраста в клинической картине преобладают симптомы гидроцефалии. При более легком течении симптоматика развивается у подростков или у взрослых лиц и характеризуется синдромами, описанными в разделе «Платибазия и базилярная импрессия». При другом варианте аномалии Арнольда-Киари у больных отсутствует менингомиелоцеле, но часто имеется сирингомиелия.

Лечение при платибазии и аномалии Арнольда-Киари не дает удовлетворительных результатов.

Если клиническое прогрессирование болезни идет медленно или отсутствует, то проводить лечение не рекомендуется.

При очевидном прогрессировании и нарастании инвалидизации показаны верхняя шейная ламинэктомия и расширение большого затылочного отверстия. Часто такая процедура приостанавливает течение болезни или приводит к улучшению состояния. Однако хирургическое вмешательство нужно осуществлять осторожно, поскольку обширные манипуляции на этих структурах могут спровоцировать утяжеление симптомов и даже вызвать летальный исход.

Аномалии развития конечностей

К числу аномалий развития конечностей относятся синдактилия, клинодактилия наряду с широкой кистью и поперечной ладонной (обезьяноподобной) линией (часто встречающейся при синдроме Дауна), косолапость и множественный артрогрипоз. Для терапевтов эти состояния редко создают поводы к беспокойству.