

(для внутрикафедрального пользования)

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ
УЧРЕЖДЕНИЕ ОБРАЗОВАНИЯ
«ГОМЕЛЬСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»

Кафедра патологической анатомии

Утверждено на заседании кафедры
протокол № 8 от «31» августа 2020
Заведующий кафедрой патологической
анатомии, доцент

Л.А.Мартемьянова

ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ

Учебно-методическая рекомендация
для студентов 3 курса всех факультетов
по дисциплине «Патологическая анатомия»

Автор:
ассистент Мишин А.В.

Гомель, 2020

ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ

(общее время занятия – 3 академических часа)

АКТУАЛЬНОСТЬ ТЕМЫ

Овладение материалами темы является необходимой предпосылкой для познания закономерностей морфологических реакций и их клинических проявлений при врожденных пороках развития, которые занимают ведущие роли в структуре заболеваемости. Это также необходимо в будущей профессиональной деятельности врача, для клинической оценки заключений врача-патологоанатома, для клинической диагностики и лечения заболеваний, а также для анализа источников диагностических ошибок в клинической практике.

ЦЕЛИ ЗАНЯТИЯ

Разобрать основные периоды развития зародыша человека. Подробно остановиться на характере дизэмбриогенеза в различные периоды развития.

Дать определение тератогенного терминационного периода, привести примеры.

Изучить этиопатогенез, механизмы тератогенеза.

Рассмотреть принципы классификации ВПР.

Привести примеры наиболее часто встречающихся ВПР различных органов и системы, знать клинические проявления хромосомных болезней.

ЗАДАЧИ

1. Уметь дать определение врожденных пороков развития.
2. Уметь разобрать основные периоды развития зародышей и характер дизэмбриогенеза в различные промежутки времени.
3. Знать механизмы тератогенеза.
4. Знать основные понятия, применяемые в тератологии.
5. Уметь разобрать этиологию врожденных пороков развития.
6. Уметь разобрать морфологические проявления врожденных пороков развития ЦНС, сердечно-сосудистой, мочеполовой, дыхательной и пищеварительной систем.
7. Уметь охарактеризовать хромосомные болезни и близнецовые пороки развития.

ОСНОВНЫЕ УЧЕБНЫЕ ВОПРОСЫ

1. Врожденные пороки развития. Определение.
2. Клеточные и тканевые механизмы тератогенеза.
3. Понятие и определение тератогенного терминационного периода и критических периодов.
4. Этиология врожденных пороков развития.

5. Классификация врожденных пороков развития, основные принципы терминологии в тератологии.

6. Определение синдромов МВПР, примеры.

7. Фенотипическая характеристика синдромов Дауна и Патау.

8. Фенотипическая характеристика алкогольного синдрома.

9. Основные ВПР отдельных органов и систем, их названия.

МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ КОНТРОЛЯ ЗА УСВОЕНИЕМ ТЕМЫ

ПРАКТИЧЕСКАЯ ЧАСТЬ

Тератология – наука о врожденных пороках развития, относящихся к патологии пренатального периода.

Патология пренатального периода – отклонение от нормального развития зародыша с момента оплодотворения до рождения. В клинической практике пренатальный онтогенез принято делить на 4 периода:

- 1) прогенез (гаметогенез);
- 2) бластогенез (15 дней);
- 3) эмбриогенез (16-75 дней);
- 4) фетогенез (ранний - до 196 дня, средний – до 259 дней, поздний – до 280 дней).

Патология прогенеза. В основе лежат генные, хромосомные, геномные мутации (в клетках родителей – спорадические, отдаленных предков – унаследованные). Реализация патологии прогенеза:

- 1) половая стерильность;
- 2) самопроизвольный аборт;
- 3) врожденные пороки развития;
- 4) наследственные заболевания.

Патология бластогенеза ведет к:

- 1) пустым зародышевым мешкам;
- 2) гипо- или аплазии внезародышевых органов (амниона, амниотической ножки; желточного мешка);
- 3) двойниковым порокам;
- 4) спонтанным абортам;
- 5) внематочной беременности.

Патология эмбриогенеза реализуется:

- 1) врожденными пороками развития;
- 2) гибелью эмбриона.

Патология фетального периода характеризуется:

- 1) редкостью врожденных пороков;
- 2) генерализованными формами инфекций с альтеративным или гранулематозным воспалением;
- 3) геморрагическим диатезом при инфекционных и токсических процессах;
- 4) пролиферацией клеток в очагах экстрамедуллярного кроветворения;

- 5) преобладанием в процессах гипертрофии и гиперплазии элементов мезенхимы, приводящим к избыточному развитию соединительной ткани;
- б) отставанием структурного и функционального созревания тканей.

Механизмы тератогенеза:

1. Клеточные – нарушения процессов размножения, миграции, дифференцировки;
2. Тканевые – гибель отдельных клеточных масс, замедление распада и рассасывания тканей, отмирающих в процессе нормального эмбриогенеза, нарушение адгезии тканей.

В тератологии используются такие понятия как тератогенный терминационный период (предельный срок, в течение которого повреждающий фактор может вызвать ВПР) и критические периоды (1-ый период имплантации, 2-ой – закладки органов, 3-ий – формирование важнейших анатомо-функциональных систем).

Врожденный порок развития (ВПР) – стойкие морфологические изменения органа или всего организма, выходящие за пределы вариации их нормального строения, как правило, приводящие к нарушению функций. **Синонимы:** аномалии – без нарушения функции либо с незначительными нарушениями, уродства – внешние обезображивающие нарушения.

Этиология:

I. Эндогенные причины:

а) мутации: геномные (полиплоидии, трисомии, моносомии, частичные или полные), хромосомные (дупликации, транслокации, инверсии, делеции, кольцевидные хромосомы), генные;

б) эндокринные заболевания;

в) возраст родителей (слишком юный или старый).

II. Экзогенные причины:

а) физические (радиация, механическое воздействие);

б) химические (лекарственные препараты: фенитоин, триметадион, гидантоин, варфарин; бытовая и промышленная химия: бензин, бензол, фенолы, ядохимикаты, алкоголь; гипоксия; неполноценное питание);

в) биологические (вирус краснухи, токсоплазмы, вирус цитомегалии и др.).

Классификация ВПР

I. По этиологии:

1. Наследственные (результат мутации);
2. Экзогенные (в результате повреждения тератогенами);
3. Мультифакториальные (совокупное воздействие предыдущих).

II. По объекту воздействия повреждающих факторов:

а) гаметопатии – повреждение половых клеток (мутации, перезревание, аномалии сперматозоидов);

б) бластопатии – повреждение бластоцисты (двойниковые пороки, циклопия, сиреномелия, гипо- и аплазия внезародышевых органов);

в) эмбриопатии – повреждения эмбриона (пороки различных органов и систем);

г) фетопатии – пороки редки (персистирование урахуса, метанефрогенной бластемы и др.).

III. В зависимости от последовательности возникновения:

а) первичные – при непосредственном воздействии тератогенного фактора;
 б) вторичные – осложнения первичных, патогенетически с ними связаны, т.е. являются «пороками пороков» (например, спинно-мозговая грыжа – первичный порок, косолопость и гидроцефалия – вторичные).

IV. По локализации:

- а) ВПР сердечно-сосудистой системы;
- б) ВПР центральной нервной системы;
- в) ВПР мочеполовой системы;
- г) ВПР желудочно-кишечного тракта;
- д) ВПР опорно-двигательного аппарата;
- е) ВПР лица и шеи;
- ж) ВПР кожи и придатков;
- з) ВПР органов дыхания;
- и) ВПР прочие.

V. По распространенности в организме:

а) изолированные – локализованные в одном органе (атрезия пищевода, дефект межжелудочковой перегородки сердца, полидактилия);

б) системные – пороки в пределах одной системы (хондродисплазии, арт-рогриппоз и др.);

в) множественные – два и более пороков, не индуцируемых друг другом, в органах разных систем (МВПР):

1. неклассифицированные комплексы МВПР;

2. синдромы МВПР – устойчивые сочетания не индуцируемых друг другом пороков развития в разных системах:

- **хромосомные** (трисомии: Дауна, Патау, Эдвардса; частичные моносомии: Вольфа-Хиршхорна, Орбели; нарушения половых хромосом: Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера);

- **менделирующие аутосомно-доминантные** (Марфана, Холта-Орама, Поланда), аутосомно-рецессивные (Меккеля, коротких ребер и полидактилии, кампомелический), сцепленные с X-хромосомой доминантные и рецессивные (рото-лице-пальцевой, Гольца);

- **формального генеза** – синдромы неустановленной этиологии и не-уточненного типа наследования (Видемана-Беквита, Гольденхара, де Ланге);

- **экзогенные** – обусловленные действием тератогенов (диабетическая эмбрио- и фетопатия, алкогольный, краснушный).

Терминология основных нарушений развития

Аплазия – врожденное отсутствие органа или части его.

Агенезия – полное отсутствие органа и его зачатка.

Гипоплазия – отклонение в две сигмы от средних параметров массы и размеров в сторону уменьшения.

Гиперплазия – увеличение массы и объема органа за счет увеличения числа структурных элементов.

Гетеротопия – наличие клеток, тканей или участков органов в другом органе или в тех зонах того же органа, где их быть не должно.

Гетероплазия – нарушение дифференцировки отдельных типов тканей.

Эктопия – смещение органа, т.е. расположение его в необычном месте.

Атрезия – полное отсутствие канала или естественного отверстия.

Стеноз – сужение канала или отверстия.

Персистирование – сохранение эмбриональных структур (функционирующих артериальный проток, Меккелев дивертикул и др.).

Поли- - приставка для обозначения увеличения количества органов (полиспления, полидактилия).

Син-, сим- - обозначение неразделения органов (синдактилия, симподия).

Основные синдромы множественных врожденных пороков развития

Хромосомные: синдром Дауна (трисомия 21): дисплазия лица: монголоидный разрез глазных щелей, гипертелоризм, эпикант, пятна Брушфильда; врожденные пороки внутренних органов: чаще сердца – атриовентрикулярная коммуникация, реже – атрезии и стенозы пищевода, 12-ти перстной кишки, прямой кишки и др.

Синдром Патау: (трисомия 13-15), дисплазии лица и ушных раковин: микрогения, микрофтальмия, анофтальмия, дефект скальпа, крупный нос; полидактилия кистей и стоп; аринэнцефалия, микроцефалия, прозэнцефалия; пороки сердца и крупных сосудов; эктопия селезенки в поджелудочную железу, Меккелев дивертикул; кисты почек; крипторхизм, удвоение матки и влагалища.

Экзогенные:

Алкогольный синдром: пренатальная гипоплазия, нерезкая микроцефалия, эпикант, птоз, микрогения, реже – воронкообразная грудная клетка, брахидактилия, клинодактилия мизинцев, ограниченная подвижность в суставах, пороки сердца (преимущественно дефект межпредсердной перегородки), крипторхизм.

ТЕМЫ СУРС

1. «Синдром Эдвардса».
2. «Синдром коревой краснухи».
3. «Синдром Клайнфельтера».

ЛИТЕРАТУРА

ОСНОВНАЯ ЛИТЕРАТУРА

1. Крылов, Ю. В. Основы патологической анатомии : учеб. пособие для студ. учрежд., обеспечивающих получение высш. мед. образ. / Ю. В. Крылов, А. Ю. Крылов. - Витебск, 2014. - 179 с. - Допущено Министерством образ. РБ.
2. Недзьведь, М. К. Патологическая анатомия : учеб. для студ. учрежд. высш. образ. по мед. спец. / М. К. Недзьведь, Е. Д. Черствый. - Минск : Вышэйшая школа, 2015. - 678 с., [16] цв. вкл. : ил., табл. - Утверждено Министерством образ. РБ.
3. Струков, А. И. Патологическая анатомия : учебник / А. И. Струков, В. В. Серов ; под ред. В. С. Паукова. - 6-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 878 с. : ил., цв. ил.
4. Klatt, E. C. Robbins and Cotran Atlas of Pathology : [with Student Consult Online Access] / Edward C. Klatt. - third edition. - Philadelphia : Elsevier, 2015. - 587 p. : il.
5. Robbins Basic pathology / [ed. by] Vinay Kumar, Abul K. Abbas, Jon C. Aster. - 9th ed. - [Philadelphia] : Elsevier ; Saunders. - 910 p. : ill., scheme, tab.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ЛИТЕРАТУРА

1. Жандаров, М. Ю. Болезни системы кроветворения : учеб. - метод. пособие для студ. лечеб. и мед.диагност. фак. мед. вузов, врачей стажёров патологоанатомов / М. Ю. Жандаров, Л. А. Мартемьянова. - Гомель : ГомГМУ, 2014. - 29 с.
2. Крылов, Ю. В. Краткое практическое руководство по патологической анатомии с элементами судебной медицины : для врачей-клиницистов (хирургов, онкологов, терапевтов, акушеров-гинекологов и организаторов здравоохранения) / Ю. В. Крылов, С. В. Малащенко, А. Ю. Крылов. - Изд. 3-е, доп. - Витебск : ВГТУ, 2016. - 346 с. : ил., цв. портр., табл.
3. Нимер, С. Н. Клинические задачи по патологической анатомии=Clinikal cases for pathological anatomy : учеб.-метод. пособие по патологической анатомии для студ. 3 курса фак. по подг. спец. для зарубеж. стран мед. вузов / С. Н. Нимер ; УО "ГомГМУ", Каф. патологической анатомии с курсом судебной медицины. - Гомель : ГомГМУ, 2014. - 53 с. - Утв. и рек. НМС УО "ГомГМУ".
4. Нимер, С. Н. Основы общей патоморфологии=Basis of general pathomorphology : учеб. - метод. пособие по патологической анатомии для студ. 3 курса фак. по подг. спец. для зарубеж. стран мед. вузов / С. Н. Нимер ; УО "ГомГМУ", Каф. патологической анатомии с курсом судебной медицины. - Гомель : ГомГМУ, 2014. - 120 с. : табл. - Утв. и рек. НМС УО "ГомГМУ"
5. Нимер, С.Н. Основы системной патоморфологии = Basic of systemic pathomorphology : учеб. - метод. пособие по патологической анатомии для студ. 3 курса фак. подготовке спец. для зарубеж. стран. мед. вузов. / С. Н. Ни-

мер ; УО "ГомГМУ" ; Каф. патлогической анатомии с курсом судебной медицины. - Гомель : ГомГМУ, 2014. - 165 с.

6. Патоморфология туберкулеза : учеб.-метод. пособие для студ. 3 курса лечеб. и мед.-диагност. фак. мед. вузов, врачей-интернов патологоанатомов / УО"ГомГМУ", Каф. патологической анатомии ; [С.Ю. Турченко [и др.]]. - Гомель : ГомГМУ, 2017. - 29 с.

7. Ситуационные задачи по патологической анатомии : учеб. - метод. пособие для студ. 3 курса лечеб., мед. - диагност. фак. мед. вузов и врачей - стажёров патологоанатомов / Министерство здрав. РБ, УО "ГомГМУ" , ГУ "РНПЦ РМ и ЭЧ», Каф. патологической анатомии с курсом судебной медицины ; авт. : И. Ф. Шалыга, М. Ю, Жандаров, С. Ю. Турченко, Л, А. Мартемьянова. – Гомель : ГомГМУ, 2015. - 66 с.

8. Тестовые задания по патологической анатомии : учеб.-метод. пособие для студентов 3 курса лечеб. и мед.-диагност. фак. мед. вузов, врачей-стажеров патологоанатомов / М-во здравоохранения РБ, УО "ГомГМУ", Каф. патологической анатомии ; [Т. В. Козловская [и др.]]. - Гомель : ГомГМУ, 2017. - 84 с.

НОРМАТИВНЫЕ ДОКУМЕНТЫ

1. Приказ Министерства Здравоохранения Республики Беларусь № 111 от 01.06.1993 года «О дальнейшем совершенствовании патологоанатомической службы Республики Беларусь»

ЭЛЕКТРОННЫЕ БАЗЫ ДАННЫХ

1. Консультант врача. Электронная медицинская библиотека = Consultant of the doctor. Electronic medical library [Электронный ресурс] / Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа», ООО «ИПУЗ». – Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/>. – Дата доступа: 09.05.2017.

2. Консультант студента. Электронная библиотека медицинского вуза = Student consultant. Electronic library of medical high school [Электронный ресурс] / Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа», ООО «ИПУЗ». – Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru>. – Дата доступа: 09.05.2017

3. Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU = Scientific electronic library eLIBRARY.RU [Электронный ресурс]. – Режим доступа: <https://elibrary.ru/>. – Дата доступа: 09.05.2017.

4. Oxford Medicine Online [Electronic resource] / Oxford University Press. – Access mode: www.oxfordmedicine.com. – Date of access: 09.05.2017.

5. Springer Link [Electronic resource] / Springer International Publishing AG. – Access mode: <https://link.springer.com>. – Date of access: 09.05.2017.