

ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ

Шамшидин Жанерке Бактиярқызы

студент, Казахский Национальный Медицинский Университета им. С. Д. Асфендиярова,
Казахстан, г. Алматы

Джунусова Макпал Жексенбаевна

научный руководитель, Казахский Национальный Медицинский Университета им. С. Д.
Асфендиярова, Казахстан, г. Алматы

CONGENITAL MALFORMATIONS

Shamshidin Zhanerke

Student, Kazakh National Medical University named after S. D. Asfendiyarova, Kazakhstan, Almaty

Makpal Junussova

*Scientific adviser Kazakh National Medical University named after S. D. Asfendiyarova,
Kazakhstan, Almaty*

Аннотация. В данной тезисе рассмотрены виды врожденных пороков развития эмбриона в утробе матери, характеристика заболеваний, причины их возникновения, которые возникают в процессе его развития. Чтобы родить здорового ребенка, матери нужно хорошо ухаживать за собой.

Abstract. This thesis examines the types of congenital malformations of the embryo in the womb, the characteristics of diseases, the causes of their occurrence that arise in the process of its development. To give birth to a healthy baby, a mother needs to take good care of herself.

Ключевые слова: органогенез, факторы, эмбрион, здоровье, болезни

Keywords: organogenesis, factors, embryo, health, diseases

Под болезнью понимается состояние человека, который заболевает из-за отсутствия соответствующих реабилитационных мер, что проявляется в ограниченной способности организма адаптироваться к условиям окружающей среды. Эта стадия состоит из скрытой и ранней стадии болезни. Скрытая стадия длится от начала заболевания до первых клинических проявлений болезни. Применяется при инкубации, химическом отравлении, лучевой болезни и др. При инфекционных заболеваниях. В латентный период при развитии опухолей - предродовых или злокачественных. Эта стадия может длиться от нескольких секунд (в случае отравления) до нескольких лет (во время развития опухоли) и никаких

проявлений болезни нет. В зависимости от причины: врожденные и приобретенные заболевания. Врожденные заболевания: могут быть следствием наследственных особенностей или нарушений развития плода в утробе матери или в результате врожденных дефектов. Заболевания, вызванные ходьбой: инфекционные и неинфекционные. В зависимости от пути развития они могут быть аллергическими, воспалительными, метаболическими, нейродегенеративными и др. б. Различают как болезни. В зависимости от скорости развития и скорости проявления: бывают острые, быстрые, медленно растущие, хронические заболевания. В зависимости от уровня конкретных патологических изменений в организме делятся на: молекулярные, хромосомные, органические, системные. В зависимости от возраста пациента: бывают заболевания новорожденных, детей, взрослых и пожилых людей;

Врожденные пороки развития (ВПР) - это постоянные морфологические изменения органа или всего организма, которые обнаруживаются непосредственно или появляются до рождения.

Аномалии развития - обычно без функциональных нарушений. Наука, изучающая ВПР, называется тератологией (греч. Teratos означает дефектный). Тератология изучает причины, патогенез и внешние признаки ВПР. Различают 3 опасные стадии эмбриогенеза у человека:

1. Имплантация - проникновение эмбриона в слизистую оболочку матки (через 6-7 дней после оплодотворения)
2. Плантация - формирование плантации (1415 дней после внесения удобрений)
3. Рождение (39-40 недель)

Значение опасных этапов развития эмбриона состоит в том, что разные патогенные факторы могут вызывать одни и те же патологические изменения характера в зависимости от времени своего воздействия. Воздействие тератогенных факторов приводит к поздней имплантации, ранней гибели плода на первой опасной стадии развития. Воздействие второго тороного фактора приводит к врожденным порокам развития на первой опасной стадии развития. Наследственная ВПР возникает в результате мутаций (генетических, хромосомных, геномных), которые могут передаваться от одного или обоих родителей. По этиологии: наследственный, экзогенный, разделены на многофакторные. Экзогенные дефекты являются результатом влияния тератогенных факторов на органогенез в эмбриональном периоде. То есть воздействие ионизирующего излучения, лекарств, вредных привычек, неправильного питания, биологических факторов. Многофакторная ВПР вызывается сочетанием наследственных и экзогенных факторов, один из которых не является причиной проблемы.

1. По порядку появления:
2. Влияние прямых тератогенных факторов на первичную ВПР.
3. Вторичная ВПР является результатом осложнений первичной ВПР. В зависимости от распределения в организме:

Первичные проблемы: изолированные, системные, множественные. Изолированные и системные сбой происходят в системе 1, а множественные - в системах 2 и более. Наследственные проблемы 20-30%

Экзогенные дефекты 2-5%

Многофакторные проблемы 30-40%

По неизвестным причинам 25-50%

Проблемы с сердцем - сердце новорожденного одинаково большое и способно к значительной емкости. У малыша частота сердечных сокращений колеблется в широких пределах (на 1-й неделе жизни - от 100 до 170 ударов в минуту, а на 2 неделе - от 115 до 190 ударов в минуту). В течение первого месяца жизни частота сердечных сокращений ребенка

может замедляться во время сна и упражнений (100 ударов в минуту), а частота сердечных сокращений увеличивается (180-200 ударов в минуту) во время разлуки, плача и кормления грудью. Обычно врожденные пороки сердца появляются на 2-8 неделе беременности. Инфекционные заболевания, воздействие некоторых лекарств, а также вредная производственная площадка, на которой работает будущая мама, самые частые причины их образования. Наследственность играет роль в формировании врожденных пороков сердца. Клинические проявления врожденных пороков сердца различны. Состояние около 30% новорожденных ухудшается с первых дней. Основные симптомы врожденных пороков сердечно-сосудистой системы: синяки на коже и слизистых оболочках (цианоз), некоторые стойкие или приобретенные приступы сердечной недостаточности. Наличие цианоза и слизистых оболочек - признак тяжелого порока сердца. Обычно ребенок малоподвижен, беспокоен, отказывается от грудного вскармливания, быстро утомляется во время кормления грудью. Учащается пульс, возникает потоотделение.

Галактоземия - есть две основные формы этого заболевания. Один из них характеризуется дефицитом фермента, необходимого для расщепления галактозы (элемента лактозы). Другая форма этого заболевания более сложная. Для него характерен дефицит другого фермента - галактозо-1-фосфатуридилтрансфераз, которые необходимы позже, чем метаболизм галактозы. В конце концов, метаболит, который накапливается в крови, приводит к еще большему ущербу. Симптомы у ребенка: диарея, рвота, увеличение печени и селезенки, желтуха. Несоблюдение принципа исключения лактозы из рациона может привести к катаракте, циррозу печени и умственной отсталости. Ни одна женщина не должна кормить таких детей грудью, включая обычные заменители грудного молока. К счастью, это заболевание встречается редко: есть данные только по промышленно-развитым странам, частота которых колеблется от 1 до 20 000 детей, от 1 до 200 000.

Болезнь кленового сиропа - это заболевание, вызванное нарушением метаболизма аминокислот изолейцина, лейцина, валина. Специальная синтетическая добавка с низким содержанием была разработана для таких детей, которые не переносят аминокислоты, но результаты часто неэффективны. Как и в случае фенилкетонурии, грудное молоко можно смешать со специальной смесью. Поскольку это опасно для жизни, заболевание требует лечения в течение первых месяцев, очень редко: от 1 до 200 000 детей.

Список литературы:

1. В.Н. Ярыгин (редактор) «Биология» (в двух томах, 2006)
2. О.В. Александровская и др. «Цитология, гистология и эмбриология» (1987)
3. РЕЗНИК Б.Я. ЗАПОРОЖАН В.Н. МИНКОВ И.П. «Врожденные пороки развития у детей»
4. Н.В. Журкова и др. «Клиника, дифференциальная диагностика и лечение галактоземии у детей»
5. Врожденные и наследственные болезни у детей (причины, проявления, профилактика): учебно- методическое пособие