

Врожденный порок развития — морфологический дефект органа, его части или области тела, ведущий к нарушению их функции. Если изменения выходят за пределы нормальных вариаций развития, но не нарушают функции органа, говорят о [микроаномалиях](#), или морфогенетических вариантах. Среди живых новорожденных частота пороков развития составляет в среднем 3%, при учёте микроаномалий она превышает 10%. Среди причин смерти новорожденных врожденные пороки развития занимают одно из первых мест.

Выделяют следующие пороки развития.

□ По распространённости:

изолированные (возникающие в одном органе, например, порок сердца);

системные (в пределах одной системы органов, например, хондродисплазии);

множественные (в органах двух и более систем, например, синдромы Патау, Эдвардса, Дауна).

Изолированные и системные пороки классифицируют по системам органов. Множественные пороки делят на синдромы и неуточнённые комплексы.

Синдром множественных врожденных пороков развития — устойчивое сочетание двух и более первичных пороков, когда очевидны их патогенетическая связь и клиническая картина.

□ По этиологии врождённые пороки развития делят на наследственно обусловленные, экзогенно обусловленные и пороки [многофакторной этиологии](#) .

Причины пороков развития: моногенные болезни (20%), хромосомные болезни (10%), инфекции (1%), экстрагенитальная патология матери (1–2%), ионизирующая радиация в терапевтических дозах (менее 1%), лекарственные средства и химические вещества (2%), многофакторные заболевания (35%), неустановленные причины (30%).

Наследственно обусловленные пороки развития

Наследственно обусловленные пороки — следствие хромосомных, геномных и генных мутаций.

□ Хромосомные болезни — группа наследственных болезней, в их основе лежат хромосомные и геномные мутации. При большинстве хромосомных болезней наблюдают множественные врождённые пороки развития. Важнейшие хромосомные болезни описаны в главе 28.

□ Генные болезни обусловлены генными мутациями, имеют разные типы наследования и разнообразные проявления, в том числе, врождённые пороки развития.

Синдромы множественных врождённых пороков развития

Синдром

Название , локус мутантного гена

Тип наследования

Признаки

Нунан

PTPN 11

12q24.1

АД

Низкий рост, дисплазия лица, кожные складки на шее, стеноз лёгочной артерии

Холт–Орама

TBX 5

12q24.1

АД

Гипоплазия/аплазия I пальца кисти, гипоплазия лучевой кости, пороки сердца

Меккеля–Грубера

MKS 1

17q22-q23

АР

Затылочная черепно-мозговая грыжа, поликистоз почек, кистозный фиброз печени, полидактилия

Эллиса–ван Крефельда

EVC

4p16

АР

Симметричное укорочение конечностей, полидактилия, нарушение роста и строения ногтей, во

Смита–Лемли–Опитца

DHCR 7

11q12-q13

AP

Микроцефалия, дисплазия лица, синдактилия II–III пальцев стоп, полидактилия, пороки половы

Арскога

FGD 1

Xp11.21

XP

Макроцефалия, птоз, расщелины нёба, гипоплазия верхней челюсти, патология пальцев, порок

Ленца

МАА

,

LZMS

ХР

Микрофтальм/анофтальм, микроцефалия, пороки мочевой системы (дистопия, агенезия почек,

АД — аутосомно-доминантный, АР — аутосомно-рецессивный, ХР — Х-сцепленный рецессивный типы наследования



Интересные статьи:

