

**Волинський національний університет імені Лесі Українки
Буковинський державний медичний університет**

В. С. Пикалюк, О. П. Антонюк, А. П. Романюк

АТЛАС ТЕРАТОЛОГІЙ



Луцьк, 2024

**УДК 611.012(084.4)
П 32**

Затверджено до друку вченою радою Волинського національного університету імені Лесі Українки, протокол № 2 від 16.10.2024 року.

Рецензенти:

Сікора В. З. – доктор медичних наук, професор кафедри морфології Медичного інституту Сумського державного університету, МОЗ України;

Ткач Г. Ф. – доктор медичних наук, професор кафедри громадського здоров'я та нутриціології Національного університету біоресурсів та природокористування, МОЗ України;

Скрябіна О. О. – кандидат медичних наук, доцент кафедри анатомії людини Луганського державного медичного університету (Луганськ-Рівне), МОЗ України.

Пикалюк В. С., Антонюк О. П., Романюк А. П. Атлас тератологій. Луцьк, ВНУ імені Лесі Українки, 2024. 559 с.

Наукове електронне видання представлено на 559 сторінках. Наведені класифікації аномалій та вад розвитку в інших рубриках. Використана класифікація природжених аномалій (вад розвитку), деформацій та хромосомних порушень згідно Міжнародної класифікації хвороб 10-го перегляду (МКХ-10). На основі цієї класифікації відібрані з багато чисельних фото найбільш наглядні ілюстрації природжених аномалій людини.

Видання адресоване біологам, генетикам, клініцистам, викладачам, студентам закладів вищої освіти медико-біологічного профілю.

**УДК 611.012(084.4)
П 32**

Волинський національний університет імені Лесі Українки, 2024
Буковинський державний медичний університет, 2024
В. С. Пикалюк, О. П. Антонюк, А. П. Романюк, 2024

ЗМІСТ

Назва природжених аномалій (вад розвитку) за класифікацією	стр.
Передмова	4
Розділ 1. Класифікація аномалій та вад розвитку, які наведені в інших рубриках	5
1.1. Класифікація вад розвитку органів та систем	5
1.2. Класифікація природжених аномалій розвитку хребців	5
1.3. Класифікація природжених вад серця	6
1.4. Топографічна класифікація природжених кістково-м'язових деформацій	12
1.5. Класифікація природжених судинних аномалій	17
1.6. Класифікація природжених вад розвитку шлунково-кишкового тракту	21
1.7. Класифікація вад розвитку сечостатевого апарату	23
1.8. Класифікація вад розвитку органів чуття	25
1.9. Клінічна класифікація природжених вад серця	27
1.10. Дисморфологія плода в структурі синдромів множинних природжених вад розвитку	33
1.11. Тератогенні впливи з боку материнського організму	35
1.12. Класифікація двійнят і подвійних потвор	39
Розділ 2. Природжені аномалії (вади розвитку), деформації та хромосомні порушення (за МКХ-10)	42
2.1. Q00-Q07 – Природжені вади розвитку нервової системи	42
2.2. Q10-Q18 – Природжені вади розвитку ока, вуха, лиця та шиї	87
2.3. Q20-Q28 – Природжені вади розвитку системи кровообігу	152
2.4. Q30-Q34 – Природжені вади розвитку дихальної системи	216
2.5. Q35-Q37 – Заяча губа та розщілина піднебіння	240
2.6. Q38-Q45 – Інші природжені вади розвитку органів травлення	254
2.7. Q50-Q56 – Природжені вади розвитку статевих органів	299
2.8. Q60-Q64 – Природжені вади розвитку сечовивідної системи	333
2.9. Q65-Q79 – Природжені вади розвитку та деформації кістково-м'язової системи	361
2.10. Q80-Q89 – Інші природжені вади розвитку	448
2.11. Q90-Q99 – Хромосомні аномалії, не класифіковані в інших рубриках	489
Список використаної літератури	556

Передмова

Існує декілька систем класифікації аномалій розвитку – найбільш простою і зручною з практичної точки зору є та, яка поділяє їх на великі (важкі) і малі (легкі). Важкі аномалії вимагають терапевтичного або хірургічного лікування, являють собою не тільки косметичну проблему, але й впливають на захворюваність і смертність. Легкі аномалії не вимагають зазначеного лікування, не уявляють собою серйозних косметичних проблем, не впливають на спосіб життя і її передбачувану тривалість.

Така класифікація суб'єктивна і довільна. В деяких випадках буває важко провести чітку межу між легкими аномаліями розвитку і нормальними варіантами анатомії та фенотипу. Варіанти фенотипу виникають з частотою більше 4 % у загальній популяції, в той час як легкі аномалії – з частотою менше 4 %. Очевидно, що наявне визначення даних аномалій також носить досить довільний характер. Деякі агенезії настільки поширені, що практично можуть вважатися «нормальними» анатомічними варіантами (наприклад, відсутність довгого долонного м'яза або верхнього латерального різця). Клінічне значення виявлення легких аномалій полягає в тому, що вони можуть служити маркерами порушень морфогенезу і більш серйозних дефектів. Так 90 % новонароджених з трьома чи більшою кількістю легких аномалій мають також і важку аномалію.

У першому розділі атласу наведені класифікації аномалій та вад розвитку в інших рубриках. У другому розділі використана класифікація природжених аномалій (вад розвитку), деформацій та хромосомних порушень згідно Міжнародної класифікації хвороб 10-го перегляду (МКХ-10). На основі цієї класифікації відібрані з багато чисельних фото найбільш наглядні ілюстрації природжених аномалій людини.

Автори

РОЗДІЛ 1

КЛАСИФІКАЦІЯ АНОМАЛІЙ ТА ВАД РОЗВИТКУ, ЯКІ НАВЕДЕНІ В ІНШИХ РУБРИКАХ

1.1. Класифікація вад розвитку органів та систем

За класифікацією ВООЗ (1966) природжені вади розвитку органів і систем людини поділяють на:

А. Природжені вади розвитку органів і систем:

- 1) вади ЦНС та органів чуття;
- 2) вади лиця і шиї;
- 3) вади серцево-судинної системи;
- 4) вади дихальної системи;
- 5) вади органів травлення;
- 6) вади кістково-м'язової системи;
- 7) вади сечової системи;
- 8) вади статевих органів;
- 9) вади ендокринних залоз;
- 10) вади шкіри та її придатків;
- 11) вади статури;
- 12) інші вади.

Б. Множинні природжені вади:

- 1) хромосомні синдроми;
- 2) генні синдроми;
- 3) синдроми, зумовлені екзогенними факторами;
- 4) синдроми невстановленої етіології;
- 5) множинні недіагностовані вади.

1.2. Класифікація природжених аномалій розвитку хребців

За класифікацією ВООЗ (1966) аномалії розвитку хребта поділяють:

1. Цервікальна розщілина хребта з гідроцефалією.
2. Торакальна розщілина хребта з гідроцефалією.
3. Люмбальна розщілина хребта з гідроцефалією.
4. Сакральна розщілина хребта з гідроцефалією.
5. Недіагностована розщілина хребта з гідроцефалією.
6. Цервікальна розщілина хребта без гідроцефалії.
7. Оракальна розщілина хребта без гідроцефалії.
8. Люмбальна розщілина хребта без гідроцефалії.
9. Сакральна розщілина хребта без гідроцефалії.
10. Розщілина хребта, недіагностована.

Аномалії онтогенетичного походження:

1. Недорозвинення хребців (сплющені хребці, мікроспондилія).

Асиметричний розвиток однієї з половин хребців, що зумовлюють косий напрямок. Збільшення або зменшення числа хребців. Додаткові клиноподібні хребці й напівхребці. Клиноподібні хребці й напівхребці, які мають альтернуючий синдром Авелліса. Задні клиноподібні хребці.

2. Тотальне або часткове злиття суміжних хребців.
3. Синдром Кліпеля.
4. Метеликоподібні хребці.
5. Задні й передні хребці.
6. Недорозвинення дуги, відростків, спондилоліз, спондилолістез.

1.3. Класифікація природжених вад серця

Міжнародна класифікація ВООЗ (1966) природжених вад розвитку серця.

Природжені вади розвитку порожнин серця та з'єднань.

1. Спільний артеріальний стовбур.
2. Правий шлуночок з подвійним вихідним отвором.
3. Лівий шлуночок з подвійним вихідним отвором.
4. Дискордантне вентрикуло–артеріальне з'єднання.
5. Шлуночок з подвійним вхідним отвором.
6. Скоректована транспозиція.
7. Ізомеризм вушок передсердя.
8. Інші природжені вади розвитку кардіальних камер з'єднань.
9. Природжені вади розвитку кардіальних камер та з'єднань, не діагностовані.

Природжені вади розвитку серцевої перетинки.

1. Дефект міжшлуночкової перетинки.
2. Дефект міжпередсердної перетинки.
3. Дефект атріовентрикулярної перетинки.
4. Тетрада Фалло.
5. Дефект аортопульмональної перетинки.
6. Інші природжені вади розвитку серцевої перетинки.
7. Природжена вада розвитку серцевої перетинки, не діагностована.

Природжені вади розвитку легеневого та тристулкового клапанів.

1. Атрезія клапана легеневого стовбура.
2. Природжений стеноз клапана легеневого стовбура.
3. Природжена недостатність клапана легеневого стовбура.
4. Інші природжені вади розвитку клапана легеневого стовбура.
5. Природжений стеноз тристулкового клапана.
6. Аномалія Ебштейна.
7. Синдром правобічної гілоплазії серця.
8. Інші природжені вади розвитку тристулкового клапана.
9. Природжена вада розвитку тристулкового клапана, не діагностована.

Природжені вади розвитку аортального та мітрального клапанів.

1. Природжений стеноз аортального клапана.
2. Природжена недостатність аортального клапана.
3. Природжений мітральний стеноз.
4. Природжена мітральна недостатність.
5. Синдром лівобічної гіпоплазії серця.
6. Інші природжені вади розвитку трикуспідального та мітрального клапанів.
7. Природжена вада розвитку аортального та мітрального клапанів, недіагностована.

Природжені вади розвитку серця.

1. Декстрокардія.
2. Лівокардія.
3. Трьохпередсердне серце.
4. Лійкоподібний стеноз легеневого стовбура.
5. Природжений субаортальний стеноз.
6. Аномалія коронарних судин.
7. Природжена серцева блокада.
8. Інші уточнені природжені вади розвитку серця.
9. Природжена вада розвитку серця, недіагностована.

Аномалії положення серця виникають на 4–6 тижнях при зупинці або затримці розвитку його зачатків. Здебільшого вражаються пульмональний і аортальний клапани. Вони можуть мати стулки, які деформовані або неправильно прикріплені до кільця або неправильного розміру. Вважається, що бікуспідальна вада аортального клапана – це вада природжена, що вражає аортальний клапан. На противагу трьом нормальним стулкам у бікуспідального аортального клапана є тільки дві стулки. Клапан може змикатися без третьої стулки, що веде до

неможливості правильно закриватися або відкриватися та зумовлює патологічну циркуляцію крові.

Аномалії положення.

1. **Декстроверсія серця** – різновид ізольованою декстрокардії, при якій верхівка й велика ділянка серця розташовані праворуч, але взаємне розташування порожнин серця таке, при якому нормально сформовано серце було повернуте вправо на 180° навколо поздовжньої осі тіла: ліві передсердя і шлуночок розташовані попереду, а праві – ззаду. Іноді одночасно з цією аномалією має місце трансверсія органів черевної порожнини або тільки печінки та селезінки.

2. **Декстрокардія** – розташування більшої частини серця у грудній порожнині праворуч від середньої лінії тіла. Така декстрокардія супроводжується транспозицією усіх частин серця.

3. **Декстрокардія дзеркальна** – ізольована декстрокардія із оберненим відносно звичайного, розташуванням у грудній порожнині передсердь і шлуночків (інверсією порожнин серця), а також магістральних судин.

4. **Декстрокардія ізольована** – декстрокардія при нормальному положенні шлунка, печінки й селезінки. Спостерігається значно рідше, ніж не ізольована, при чому в таких випадках у серці трапляються інші вади розвитку: перегородок, великих судин тощо.

5. **Декстрокардія не ізольована** – декстрокардія з дзеркальним, відносно звичайного, розташуванням серця і всіх його відділів у грудній порожнині, що поєднується з повним заднім розташуванням (транспозицією) внутрішніх органів. Можуть зустрічатися також випадки перекрученого розвитку лише шлуночків серця (правий – ліворуч, лівий – праворуч) при нормальному розвитку передсердь.

6. **Мезокардія** – положення серця, при якому поздовжня вісь серця лежить у середньо–сагітальній площині, а серце немає верхівки.

7. **Сіністроверсія серця** – розташування верхівки серця в

горизонтальній площині за грудниною поблизу середньої лінії тіла, при чому порожнисті вени і праве передсердя розташовані зліва від середньої лінії; майже завжди поєднується з дефектами міжпередсердної або міжшлуночкової перегородок і стенозом легеневої артерії.

8. Ектопія серця грудна – серце зміщене у плевральну порожнину (частково або повністю), або в поверхневій шарі передньої грудної стінки. Серце розташовується попереду груднини, яка не сформувалася.

9. Ектопія серця торакоабдомінальна – серце одночасно перебуває в грудній та черевній порожнинах. Має місце дефект діафрагми.

10. Ектопія серця шийна – пов'язана з затримкою дислокації серця з місця формування його зачатка в переднє середостіння. Серце залишається на шії, тобто на місці свого зачатка.

11. Ектопія серця екстрастернальна – є наслідком аномалії розвитку груднини.

12. Ектопія черевна – серце знаходиться в черевній порожнині в результаті порушення розвитку діафрагми. При природжених аномаліях положення дуже часто порушений і розвиток самої серцевої трубки: не диференційовані камери, не сформовані перегородки.

Аномалії будови.

А) Ваді “білого типу” – артеріальна кров впадає в венозну. До цього типу вад можуть призвести незарощення міжпередсердної та/або міжшлуночкової перегородок, а також відкрита артеріальна протока. До вад “білого типу” відносяться:

1) **дефект міжпередсердної перегородки** – виникає між передсерддями;

2) **дефект міжшлуночкової перегородки** – виникає отвір між шлуночками;

3) **відкрита артеріальна протока.**

Б) Ваді “синього типу” – відбувається закид венозної крові в артеріальну. Цьому сприяють неповний розвиток клапана, що розділяє

праві передсердя і шлуночок, аномальне положення аорти та легеневого стовбура.

Комбіновані вади серця.

1. **Тріада Фалло** – це “синя” вада серця, яка має три морфологічні компоненти: клапанний стеноз легеневої артерії, обструкція вихідного відділу правого шлуночка, гіпертрофія правого шлуночку серця.

2. **Тетрада Фалло** – це поєднання чотирьох видів порушень: стеноз (звуження) легеневої артерії, дефект міжшлуночкової перегородки, вада аорти і правого шлуночка.

3. **Пентада Фалло** – це поєднання п’яти ознак: стенозу отвору легеневої артерії, декстрапозиції аорти, дефекту міжшлуночкової перегородки, дефекту міжпередсердної перегородки та гіпертрофії правого шлуночка.

Види вад отворів серця.

1. **Стеноз отворів** трапляється при звуженні серцевих отворів внаслідок їх звуження або закриття клапанних стулок. Стеноз може статися з усіма чотирма серцевими отворами. Останнє явище іменується: повний стеноз тристулкового отвору, стеноз гирла легеневого стовбура, стеноз мітрального отвору і стеноз гирла аорти.

2. **Недостатність серцевого клапана** спостерігається, коли в процесі роботи серцевий клапан закривається неповністю. Характер недостатності визначається ступенем ураження серцевих клапанів.

3. **Вади аортального клапана і клапана легеневого стовбура.** Внаслідок пошкодження клапани можуть бути деформованими або неправильно зрощеними. Замість правильних трьох клапанних стулок пошкоджений клапан аорти чи легеневого стовбура має лише дві стулки. Відсутність третьої стулки призводить до того, що клапан не може повністю закриватися.

Вади судин серця.

1. **Переповнення малого кола кровообігу.** Відкрита артеріальна

Боталова протока.

2. Недостатність малого кола кровообігу. Ізольований стеноз легеневої артерії.

3. Недостатність великого кола кровообігу – це відходження аорти від правого шлуночка, а легеневої артерії – від лівого шлуночка.

4. Вади з перешкодою нормальному викиду крові з шлуночків.

5. Стеноз аорти – звуження аорти у місці її гирла (устя).

6. Каортація аорти – це звуження або повне закриття просвіту аорти на обмеженій ділянці просвіту аорти.

7. Стеноз легеневого стовбура – звуження гирла (устя) легеневого стовбура (може виникнути при інфекційному ендокардиті).

1.4. Топографічна класифікація природжених кістково–м'язових деформацій

Міжнародна класифікація ВООЗ (1966) природжених аномалій (вад розвитку) кістково–м'язової системи.

1. Природжені деформації стегна.
2. Природжений вивих стегна однобічний.
3. Природжений вивих стегна двобічний.
4. Природжений вивих стегна недіагностований.
5. Природжений підвивих стегна однобічний.
6. Природжений підвивих стегна двобічний.
7. Природжений підвивих стегна недіагностований.
8. Нестійке стегно.
9. Інші природжені деформації стегна.
10. Природжена деформація стегна недіагностована.
11. Природжені деформації стопи.
12. Кінсько–варусна клишавість.
13. П'яточно–варусна клишавість.

14. Варусна стопа.
15. Інші природжені варусні деформації.
16. П'яточно-вальгусна клишавість.
17. Природжена плоска стопа (pes planus).
18. Інші природжені вальгусні деформації стопи.
19. Порожня стопа (pes cavus).
20. Інші природжені деформації стопи.
21. Природжена деформація стопи не діагностована.

Інші види класифікації природжених аномалій (вад розвитку) і деформації кістково-м'язової системи:

1. Асиметрія лица.
2. Стискування статури.
3. Доліхоцефалія.
4. Плагоцефалія.
5. Інші природжені деформації черепа, лица і щелепи.
6. Природжена деформація хребта.
7. Запалі груди.
8. Килеподібні груди.
9. Інші природжені деформації грудної клітки.
10. Інші природжені кістково-м'язові деформації.
11. Природжена деформація груднинно-ключично-соскоподібного м'яза.
12. Природжена деформація кисті.
13. Природжена деформація стопи.
14. Природжене викривлення стегна.
15. Природжене викривлення великогомілкової і малогомілкової кістки.
16. Природжене викривлення довгих кісток гомілки не діагностоване.
17. Інші діагностовані природжені кістково-м'язові деформації.
18. Полідактилія.

19. Додатковий палець (пальці).
20. Додатковий великий палець (пальці) кисті.
21. Додатковий палець (пальці) стопи.
22. Полідактилія не діагностована.
23. Зрощення пальців кисті (синдактилія кисті).
24. Перепончатість пальців руки.
25. Зрощення пальців стопи (синдактилія стопи).
26. Перепончастість пальців стопи.
27. Полісиндактилія.
28. Дефекти, які вкорочують верхню кінцівку.
29. Природжена повна відсутність верхньої (іх) кінцівки (ок).
30. Природжена відсутність плеча та передпліччя при наявності кисті.
31. Природжена відсутність передпліччя і кисті.
32. Природжена відсутність кістки і пальця (ів).
33. Поздовжнє укорочення променевої кістки.
34. Поздовжнє укорочення ліктьової кістки.
35. Клиноподібна кисть.
36. Інші дефекти, які вкорочують верхню (і) кінцівку (и).
37. Дефект, що вкорочує верхню кінцівку, не діагностований.
38. Дефекти, які вкорочують нижні кінцівки.
39. Природжена повна відсутність нижньої (іх) кінцівки (ок).
40. Природжена відсутність стегна і гомілки при наявності стопи.
41. Природжена відсутність гомілки і стопи.
42. Природжена відсутність стопи і пальця (ів) стопи.
43. Поздовжнє укорочення стегнової кістки.
44. Поздовжнє укорочення великогомілкової кістки.
45. Поздовжнє укорочення малогомілкової кістки.
46. Природжене розщеплення стопи.
47. Інші дефекти, які вкорочують нижню (і) кінцівку (и).

48. Дефект, що вкорочує нижні кінцівки, недіагностований.
49. Дефекти, які вкорочують кінцівку, недіагностовані.
50. Природжена відсутність кінцівки (ок).
51. Фокомелія кінцівки (ок) діагностовано (ні).
52. Інші дефекти, які вкорочують кінцівку (и), недіагностовані.
53. Інші природжені аномалії (вади розвитку) кінцівки (ок).
54. Інші природжені аномалії верхньої кінцівки (ок), включаючи плечовий пояс.
55. Природжена аномалія колінного суглоба.
56. Інші природжені аномалії нижньої (іх) кінцівки (ок), включаючи тазовий пояс.
57. Природжений множинний артрогрипоз.
58. Інші діагностовані природжені аномалії кінцівки (ок).
59. Природжена аномалія кінцівки (ок) недіагностована.
60. Інші природжені аномалії (вади розвитку) кісток черепа та статури.
61. Краніосиностоз.
62. Краніолицевий дизостоз.
63. Гіпертелоризм.
64. Макроцефалія.
65. Щелепно–лицевий дистоз.
66. Білящелепний дистоз.
67. Інші діагностовані вади розвитку кісток черепа та статури.
68. Природжена аномалія кісток черепа та лица недіагностована.
69. Природжені аномалії (вади розвитку) хребта і кісток грудної клітки.
70. Розщеплення хребта.
71. Синдром Кліппеля–Фейля (кількісні аномалії хребців).
72. Природжений спондилолістез.
73. Природжений сколіоз.

74. Інші природжені аномалії хребта, які не пов'язані зі сколіозом.
75. Шийне ребро.
76. Інші природжені аномалії ребер.
77. Природжена аномалія груднини.
78. Інші природжені аномалії кісток грудної клітини.
79. Природжена аномалія кісток грудної клітки не діагностована.
80. Остеохондродисплазія з дефектами зростання трубчастих кісток і хребта.
 81. Ахондрогенезія.
 82. Синдром короткого ребра.
 83. Точкова хондродисплазія.
 84. Ахондроплазія.
 85. Дистрофічна дисплазія.
 86. Хондроектодермальна дисплазія.
 87. Спондилоепіфізарна дисплазія.
 88. Інша остеохондродисплазія з дефектами зрощення трубчастих кісток і хребетного стовпа.
 89. Остеохондродисплазія з дефектами зрощення трубчастих кісток і хребетного стовпа, не діагностована.
 90. Інші остеохондродисплазії.
 91. Незавершений остеогенез.
 92. Поліостозна фіброзна дисплазія.
 93. Остеопетроз.
 94. Прогресуюча діафізарна дисплазія.
 95. Енхондроматоз.
 96. Метафізарна дисплазія.
 97. Множинні природжені екзостози.
 98. Інші остеохондродисплазії.
 99. Остеохондродисплазія не діагностована.

Природжені аномалії (вади розвитку) кістково-м'язової системи, не класифіковані в інших рубриках:

1. Природжена вада конкретизованої грижі.
2. Інші вади розвитку діафрагми.
3. Екзомфалоз.
4. Гастрошиз.
5. Синдром сливоподібного живота.
6. Інші природжені аномалії черевної стінки.
7. Синдром Елерса-Данло – шкіра гіперпластична, гладенька, крихітна, кровоточива, має темно-коричневі веснянки, рубці множинні типу цигаркового паперу, келоїдні, вени просвічуються.
8. Інші вади розвитку кістково-м'язової системи.
9. Природжена вада розвитку кістково-м'язової системи недіагностована.

1.5. Класифікація природжених судинних аномалій

Природжені вади розвитку судин визначаються як:

- 1) відсутність судин, які присутні;
- 2) присутність судин, які відсутні в постнатальному періоді;
- 3) наявність ємностей із зміненою морфологією або розмірами, аномалії артеріальної, капілярної або венозної стінки, які можуть бути поодинокими або множинними.

Судинні вади поділяються залежно від виду кровоносних судин. На відміну від гемангіом вади збільшуються за рахунок розтягування судин, а не проліферації.

Судинні вади представлені:

- 1) **венулярні вади** – капілярні вади шкіри, найчастіший тип має вигляд розлитого вина;

2) **венозні вади** – називаються кавернозними гемангіомами (складаються з розширених вен);

3) **лімфатичні вади** – також відомі, як лімфангіома або міхурна гідрома (формується від розширених лімфатичних судин і можуть раптово збільшуватися від інфекційного ураження або травми; поділяються на: макрокістозні, мікрокістозні й змішані ураження);

4) **артеріовенозні вади** – характеризуються патологічним сполученням артерій (високий тиск) і вен (низький тиск), прогресивно розширюються через високий тиск, який передається до венозних структур. Найчастіше локалізація включає лиця, шийку і покривну частину черепа.

Природжені вади кровоносних судин (**ангіодисплазії**) є наслідком патологічного розвитку судинної системи в процесі її ембріогенезу. Утворені при цьому різні судинні аномалії можуть викликати порушення місцевої та загальної гемодинаміки.

Вади розвитку судин класифікують відповідно до типу уражених судин. Розрізняють: капілярні, артеріальні, венозні і змішані форми. Капілярні і венозні вади відносять до вад з низьким (повільним) кровотоком. Артеріальні і змішані артеріовенозні вади розвитку судин характеризуються високим (швидким) кровотоком, який може викликати надмірне заповнення правих відділів серця.

Комбінованою формою вад розвитку венозних і лімфатичних капілярів, що поєднується з гіпертрофією нижньої кінцівки, є синдром **Кліппеля-Треноне-Вебера**. Синдром проявляється збільшенням об'єму і подовженням кінцівки, що поєднується з великими судинними і пігментними плямами і дифузним варикозним розширенням поверхневих вен.

Природжені артеріовенозні норичі зустрічаються на кінцівках, на голові і внутрішніх органах (частіше в легенях). Розрізняють генералізовану форму, при якій уражається вся кінцівка (**синдром Паркса-Вебера**) і локальні пухлинноподібні форми, частіше розташовані

на голові і в мозку. За зовнішніми ознаками генералізована форма вад кінцівок схожа на **синдром Кліппеля-Треноне-Вебера**.

Аплазія і гіпоплазія магістральних вен зустрічаються порівняно рідко. Стискування вен аберрантними артеріями, фіброзними тяжами або атипово розташованими м'язами, проявляється симптомами непрохідності глибоких вен.

Венозні аневризми – трапляються порівняно рідко. Найбільш частою їх локалізацією є яремні вени або гирло великої підшкірної вени, можуть зустрічатися й інші локалізації.

Природжені ангіодисплазії (синдром Паркса-Вебера-Рубашова) – вада розвитку периферичних судин. Характеризуються наявністю патологічних фістул між артеріями і венами. Артеріовенозні устя часто бувають множинними, мають різноманітний калібр і форму. Залежно від діаметру розрізняють макрофістули помітні неозброєним оком, мікрофістули виявляються тільки при гістологічному дослідженні тканин кінцівки.

Природжені артеріовенозні комунікації (синдром Паркса-Вебера) – патологічний стан, при якому артеріальна кров, минаючи мікроциркуляторну ланку, потрапляє у венозну систему. Природжені артеріовенозні співустя відносять до диспластичних процесів, а не до пухлин. Залежно від величини артеріовенозні шунти підрозділяють на мікро– і макрофістули. Макрофістули видно неозброєним оком і часто вони виникають між великими стовбурами. Мікрофістули – множинні артеріовенозні дисплазії, найдрібніші співустя, які удосталь пронизують тканини і їх видно лише при мікроскопічному дослідженні. Макрофістули підрозділяють на прямі стовбурові нориці, артеріовенозні аневризми і сплетення великого співустя. Ураження можуть бути строго локальними або поширеними. Порушення гемодинаміки пов'язано з раннім скиданням артеріальної крові у венозне русло минаючи мікроциркуляторну ланку і хоча кров насичена киснем, проте

розвивається тканинна гіпоксія, результатом якої бувають важкі трофічні розлади. Крім цього, артеріальна кров під підвищеним тиском потрапляє у венозну систему, викликаючи розширення вен і потовщення їх стінок. Виникає перевантаження правих, а потім і лівих відділів серця з поступовим розвитком серцевої недостатності.

А. Артеріальні аномалії.

1. Анатомічні варіанти артерій велізієвого (мозкового) кола.
2. Морфологічні аномалії екстра- й інтракраніальних артерій:
 - а) скручування або петлеподібні артерії на шиї;
 - б) фенестрація артерій.
3. Морфологічні аномалії, які можуть бути або не бути

патологічними:

- а) гіпоплазія каротидних або вертебральних артерій;
- б) мегадоліхоартерії.
4. Варіювання ембріональних артерій:
 - а) трійчастих;
 - б) під'язикових.
5. Відсутність мозкових артерій.
6. Природжені вади розвитку артеріальної стінки:
 - а) **хвороба Мойя-Мойя** – рідкісне захворювання, що характеризується двобічним прогресуючим звуженням внутрішньочерепних артерій, які живлять головний мозок;
 - б) фібромускулярна дисплазія;
 - в) інтракраніальна аневризма.

Б. Цереброваскулярні аномалії:

- 1) артеріовенозні природжені вади розвитку;
- 2) венозні ангиоми;
- 3) капілярні телеангіоектазії;
- 4) природжені вади розвитку вени Галена (великої вени мозку);
- 5) інтракраніальні кавернозні природжені вади розвитку;

- б. Кортикальні венозні аномалії:
- а) судинні аномалії м'якої мозкової оболони;
 - б) артеріовенозні дефекти твердої мозкової оболони;
 - в) аневризматичне розширення венозних пазух;
 - г) перикраніальних пазух.

1.6. Класифікація природжених вад розвитку шлунково-кишкового тракту

У розвитку травної системи в новонароджених, досить часто зустрічається патологія, яка може поєднуватися з іншими аномаліями чи спадковими захворюваннями: синдром Дауна, вади розвитку передньої черевної стінки, природжені вади серця тощо.

За міжнародною класифікацією ВООЗ (1966) природжені вади розвитку шлунково–кишкового тракту поділяють на:

1. Атрезія стравоходу без фістули.
2. Атрезія стравоходу з трахео–езофагеальною фістулою.
3. Природжена трахео–езофагеальна фістула без атрезії.
4. Природжений стеноз та стриктура стравоходу.
5. Перетинковий стравохід.
6. Природжена дилатація стравоходу.
7. Дивертикул стравоходу.
8. Інші природжені вади розвитку стравоходу.
9. Природжена вада розвитку стравоходу, недіагностована.
10. **Інші природжені вади розвитку верхнього відділу травного тракту.**
11. Природжений гіпертрофічний пілоростеноз.
12. Природжена грижа стравохідного отвору.
13. Інші діагностовані природжені вади розвитку шлунка.
14. Природжена вада розвитку шлунка, недіагностована.

15. Інші діагностовані вади розвитку верхнього відділу травного тракту.
16. Природжена вада розвитку верхнього відділу травного тракту.
17. Природжена відсутність, атрезія та стеноз тонкого кишечника.
18. Природжена відсутність, атрезія та стеноз дванадцятипалої кишки.
19. Природжена відсутність, атрезія та стеноз порожньої кишки.
20. Природжена відсутність, атрезія та стеноз клубової кишки.
21. Природжена відсутність, атрезія та стеноз інших, діагностованих відділів тонкого кишечника.
22. Природжена відсутність, атрезія та стеноз товстого кишечника.
23. Природжена відсутність, атрезія та стеноз прямої кишки із норицею.
24. Природжена відсутність, атрезія та стеноз прямої кишки без нориці.
25. Природжена відсутність, атрезія та стеноз заднього проходу із норицею.
26. Природжена відсутність, атрезія та стеноз заднього проходу без нориці.
27. Природжена відсутність, атрезія та стеноз інших відділів товстого кишечника.
28. Дивертикул Меккеля.
29. Хвороба Гіршспрунга.
30. Природжені вади фіксації кишечника.
31. Подвоєння кишечника.
32. Ектопічний задній прохід.
33. Природжена нориця прямої кишки та заднього проходу.
34. Збережена клока.

Природжені вади розвитку жовчного міхура, жовчних проток та печінки.

1. Агенезія, аплазія та гіпоплазія жовчного міхура.
2. Інші природжені вади розвитку жовчного міхура.
3. Атрезія жовчних проток.
4. Природжений стеноз та стриктура жовчних проток.
5. Кіста спільної жовчної протоки.
6. Кістозна хвороба печінки.

Аномалії повороту кишечника можуть протікати безсимптомно або проявлятися кишковою непрохідністю у зв'язку із стискуванням, заворотом або странгуляцією петель кишечника. Частота зазначених ускладнень – 8 випадків на 1000 новонароджених і хлопчики уражаються в 2 рази частіше, ніж дівчатка.

Природжена кишкова непрохідність – це частий привід для госпіталізації дитини в хірургічні відділення для новонароджених. Причини можна розділити на три групи: порушення формування самого кишечника, його трубки (її відсутність, стеноз, або наявність мембрани); аномалії повороту кишечника і його фіксації; вади з боку інших внутрішніх органів, що призводять до стискування кишечника (пухлини, аномалія розвитку підшлункової залози тощо). Слід вказати, що є так звана “доброякісна” непрохідність кишечника, це меконієвий ілеус. Закупорка просвіту кишечника дуже густим меконієм, причина досі невідома.

Кишкова непрохідність буває **низькою і високою**, це залежить від рівня природженої вади розвитку. До високих відносяться ті вади, які знаходяться на рівні дванадцятипалої кишки, а до низьких – нижче неї.

1.7. Класифікація вад розвитку сечостатевого апарату

Природжені аномалії розвитку сечостатевого апарату згідно міжнародної класифікації (1986) поділяються:

1. Природжена відсутність яєчника.

2. Кістозна аномалія розвитку яєчника.
3. Природжений перекрут яєчника.
4. Інші природжені аномалії яєчника.
5. Ембріональна кіста фалопієвої труби.
6. Ембріональна кіста широкої зв'язки.
7. Інші природжені аномалії фалопієвої труби та широкої зв'язки.
8. Природжені аномалії тіла і шийки матки:
 - агенезія та аплазія матки;
 - подвоєння тіла матки з подвоєнням шийки матки і піхви;
 - інші подвоєння матки;
 - дворога матка;
 - однорога матка;
 - агенезія та аплазія шийки матки.
9. Ембріональна кіста шийки матки.
10. Природжена нориця між маткою і травним та сечовипускним каналами.
11. Інші природжені аномалії тіла і шийки матки.
12. Природжена аномалія тіла і шийки матки не діагностована.
13. Природжена відсутність піхви.
14. Природжена ректовагінальна нориця.
15. Дівоча пліва, що повністю закриває вхід у піхву.
16. Інші природжені аномалії піхви.
17. Зрощення губ.
18. Природжена аномалія клітора.
19. Інші природжені аномалії вульви.
20. Неопущення яєчка:
 - ектопічні яєчка;
 - неопущення яєчка одnobічне;
 - неопущення яєчка двобічне;
 - неопущення яєчка не діагностоване.

21. Гіпоспадія.
22. Гіпоспадія голівки статевого члена.
23. Гіпоспадія статевого члена.
24. Гіпоспадія члено–калиткова.
25. Гіпоспадія промежинна.
26. Природжене викривлення статевого члена.
27. Інша гіпоспадія.
28. Відсутність та аплазія яєчка.
29. Гіпоплазія яєчка і калитки.
20. Інші природжені аномалії яєчка і калитки.
31. Атрезія сім'явивідної протоки.
32. Інші природжені аномалії сім'явивідної протоки, придатка яєчка, сім'яного канатика та передміхурової залози.
33. Природжена відсутність та аплазія статевого члена.
34. Інші природжені аномалії статевого члена.
35. Інші діагностовані природжені аномалії чоловічих статевих органів.
36. Невизначеність статі і псевдогермафродитизм.
37. Чоловічий псевдогермафродитизм.
38. Жіночий псевдогермафродитизм.

1.8. Класифікація вад розвитку органів чуття

Міжнародна класифікація природжених вад розвитку (1986) вій, слізного апарату і очниці:

1. Природжений птоз.
2. Природжений ектропіон.
3. Природжений ентропіон.
4. Інші вади розвитку вій.
5. Відсутність або агенезія слізного апарату.

6. Природжений стеноз і стриктура слъозової протоки.
7. Інші вади розвитку слізного апарату.
8. Вада розвитку очниці.
9. Анофтальм, мікрофтальм і макрофтальм переднього сегмента ока недіагностовані.

Природжені аномалії (вади розвитку) заднього сегмента ока:

1. Природжена аномалія склоподібного тіла.
2. Природжена аномалія сітківки.
3. Природжена аномалія диска зорового нерва.
4. Природжена кіста очного яблука.
5. Інший вид анофтальму.
6. Мікрофтальм.
7. Макрофтальм.

Природжені аномалії (вади розвитку) кришталика:

1. Природжена катаракта.
2. Природжений зсув кришталика.
3. Колобома кришталика.
4. Природжена афакія.
5. Сферофакія.
6. Інші природжені вади кришталика.

Природжені аномалії (вади розвитку) переднього сегмента ока:

1. Колобома райдужки.
2. Відсутність райдужки.
3. Інші вади розвитку райдужки.
4. Природжене помутніння рогівки.
5. Інші вади розвитку рогівки.
6. Блакитна склера.
7. Інші природжені аномалії переднього сегмента ока.
8. Природжена аномалія судинної оболонки ока.
9. Природжені аномалії заднього сегмента ока.

10. Природжена аномалія заднього сегмента ока, недіагностована.

Інші природжені аномалії (вади розвитку) очей:

1. Природжена глаукома.
2. Інші вади розвитку очей.

1.9. Клінічна класифікація природжених вад серця

Приведена класифікація природжених вад серця за С. І. Бураковською, А. В. Іваніцьким, 1982.

Анатомічна характеристика. Особливості гемодинаміки:

I. Ізольовані вади серця, поєднання вади з аномальним дренажем легеневих вен або стенозом лівого атріовентрикулярного отвору зумовлює підвищений кровоток в системі малого кола кровообігу.

1. Відкрита артеріальна протока Боталла. Гіперволемія малого кола кровообігу внаслідок скидання артеріальної крові тільки в одному напрямі.

2. Дефект аортолегеневої перегородки.

3. Аномалії розвитку міжпередсердної перегородки, впадання легеневих вен і атріовентрикулярних отворів в ділянці перегородок серця.

Внутрішньосерцеві гемодинамічні порушення:

а) **дефекти міжпередсердної перегородки.**

Гіперволемія малого кола кровообігу;

б) **аномальний дренаж легеневих вен:**

частковий: повний.

Гіперволемія малого кола кровообігу і змішуванням венозної крові з артеріальною:

в) відкритий атріовентрикулярний канал;

г) неповна форма.

Гіперволемія малого кола кровообігу у поєднанні з мітральною недостатністю:

д) повна форма.

Гіперволемія малого кола кровообігу у поєднанні з мітральною і трикуспедальною недостатністю.

4. Дефекти міжшлуночкової перегородки.

Гіперволемія малого кола кровообігу, внаслідок скидання артеріальної крові в одному напрямі.

II. Ізольовані вади серця з перешкодою відтоку крові зі шлуночків.

У результаті недостатнього відтоку крові правий шлуночок має перевантаження, систолічний тиск у ньому зростає, в результаті чого утворюється систолічна різниця тисків між правим шлуночком і легеневою артерією. Всі ці процеси ведуть до розвитку гіпертрофії правого шлуночка.

1. Стеноз легеневої артерії:

- а) клапанний;
- б) інфундибулярний;
- в) стовбуровий. Перешкода викиду крові з правого шлуночка.

2. Стеноз аорти:

- а) клапанний;
- б) під клапанний;
- в) надклапанний;
- г) гіпоплазія аорти. Перешкода викиду крові з лівого шлуночка.

III. Поєднання стенозу легеневої артерії з іншими вадами розвитку.

Ускладнення прогресуючої право–шлуночкової серцевої недостатності.

1. З дефектом міжпередсердної перегородки (тріада Фалло). “Сині” вади серця.

2. З дефектом міжшлуночкової перегородки. “Сині” вади серця.

3. З відкритим атріовентрикулярним каналом. Легеневий стовбур і аорта відходять від правого шлуночка:

- а) неціанотична форма. Гіперволемія малого кола кровообігу.
- б) ціанотична форма. Скидання венозної крові в ліве передсердя.

IV. Комбіновані вади серця з аномалією відходження магістральних судин і нормальним розташуванням шлуночків. Природжена вада серця, при якій аорта та легенева артерія відходять від правого шлуночка.

1. Тетрада Фалло: спостерігається зменшення кровотоку в легеневих артеріях внаслідок венозно–артеріального (тобто справа наліво) скидання крові неціанотична форма. З гіповолемією малого кола кровообігу і підвищення хвилинного об'єму в великому колі ціанотична форма з гіповолемією малого кола кровообігу

2. Повна транспозиція магістральних судин. Гіперволемія малого кола кровообігу із змішуванням венозної крові з артеріальною.

3. Транспозиція магістральних судин із стенозом легеневої артерії. Неправильне положення головних судин, що відходять від серця, тобто аорти й стовбура легеневої артерії, один відносно одного і щодо камер серця, від яких вони відходять.

4. Відходження аорти і легеневої артерії від правого шлуночка. Змішування венозної крові з артеріальною.

V. Комбіновані вади серця із стенозом та атрезією атріовентрикулярних отворів. Включає стеноз легеневої артерії, атрезію, дефект міжшлуночкової перегородки, гіпертрофію правого шлуночка.

1. Тристулковий стеноз. При недостатності тристулкового клапана частина крові з правого шлуночка в систолу потрапляє в праве передсердя, виникають ознаки застою в великому колі кровообігу.

2. Тристулкова атрезія. Не розвивається тристулковий клапан, страждає кровоток, що йде від правого передсердя в правий шлуночок; правий шлуночок залишається маленьким і не повністю розвиненим.

3. Мітральна атрезія. Атрезія мітрального клапана може поєднуватися з атрезією аорти (гіпоплазія лівого шлуночка) і з подвійним виходом з правого шлуночка.

VI. Комбіновані аномалії серця.

Ураження клапанного апарату серця і звуження отворів, одночасне поєднане ураження двох, а іноді й трьох клапанів: мітрального, аортального, тристулкового.

VII. Різні варіанти комбінацій аномалій серця. Ектопія серця, стеноз гирла аорти, фіброеластоз ендокарда тощо.

VIII. Недостатність клапанів. Збільшення ударного об'єму відповідного шлуночка серця.

1. Недостатність клапана легеневої артерії. Недостатність легеневої артерії під час діастолі правого шлуночка, клапан залишається недостатньо закритим і відбувається зворотний потік крові з артерії в шлуночок.

2. Недостатність клапана аорти. Характеризується неповним змиканням аортального клапана під час діастолі, що призводить до виникнення зворотного діастолічного потоку крові з аорти в лівий шлуночок.

3. Недостатність мітрального клапана. Кров надходить назад через мітральний клапан, кожен раз при скороченні лівого шлуночка деяка частина крові повертається в ліве передсердя, збільшуючи в ньому об'єм крові і тиск.

4. Недостатність трикуспедального (тристулкового) клапана. Зумовлена нещільним змиканням стулок клапана під час систолі шлуночків, що викликає патологічну регургітацію крові із правого шлуночка у праве передсердя, що призводить до помітних порушень внутрішньосерцевої гемодинаміки.

IX. Аномалія розвитку стулок тристулкового клапану (аномалія Ебштейна). Зменшення ударного об'єму правого шлуночка з перевантаженням передсердя.

X. Аномалії розташування серця. Порушення розташування верхівки серця, її відповідності з розташуванням органів черевної порожнини і

неправильне формування серця у вигляді зворотного або невизначеного розташування закладок передсердь.

XI. Транспозиція магістральних судин. Неправильне положення головних судин, що відходять від серця.

XII. Порушення в розвитку міокарду, провідної системи і судин малого кола кровообігу. Серцево–судинна система в дітей раннього віку відрізняється морфологічно та функціонально незрілістю.

1. Міокардіопатія (кардіопатії). Ураження м'язів серця.
2. Порушення ритму. Нестабільність серцевого ритму.
3. Первинний склероз легень. Первинна легенева гіпертонія.

XIII. Аномалії розвитку коронарних артерій. Вада зустрічається близько 0,3 % випадків серед усіх природжених вад серця.

1. Аномалії відходження коронарних артерій. Киснева недостатність міокарда.
2. Аномалії відходження артерій від легеневої артерії. Відходження лівої коронарної артерії від легеневого стовбура.
3. Нориця між коронарними артеріями і камерами серця. Порушення кровообігу залежно від форми вади.

XIV. Аномалії дуги аорти і її гілок. Аномалії напрямку дуги аорти і відходження її гілок можуть викликати стискування стравоходу і трахеї.

1. Коарктація аорти: значне звуження просвіту аорти найчастіше в місці відходження артеріальної протоки:

а) інфантильний тип. Звуження аж до повного закриття просвіту аорти на великій ділянці аортальної дуги, з двома варіантами – впадінням артеріальної протоки дистальніше, тобто нижче місця звуження і впадінням артеріальної протоки проксимальніше, тобто вище місця звуження;

б) дорослий тип. Дорослий тип, при якому звуження і атрезія на короткому відрізку аорти в місці переходу дуги в низхідну частину;

в) змішаний тип. Поєднання інфантильного типу і дорослого типу;

г) коарктація грудного відділу аорти призводить до гіпертензії судин верхніх кінцівок, гіпертрофії лівого шлуночка і гіпоперфузії органів;

д) коарктація черевного відділу аорти.

2. Подвійна дуга аорти. Між місцем відходження сьомої міжсегментної артерії та її сполученням із лівою спинною аортою зберігається права спинна аорта.

3. Подвійне судинне кільце. Утворене петлею легеневої артерії та судинами дуги аорти. Природжені вади серця і судин часто поєднуються з іншими аномаліями розвитку та зустрічаються в дітей з хворобою Дауна та іншими хромосомними захворюваннями. У клінічній практиці вади серця з ціанозом називають “синіми”, а без ціанозу – “білими”.

У літературі описано більше 200 різноманітних природжених вад серця, що викликало необхідність їх систематизації. З огляду на це, в практичній роботі прийнято користуватись поділом природжених вад серця на три групи:

1. “Білі” вади із збільшеним легеневим кровобігом (відкрита артеріальна протока, дефекти перегородок серця тощо).

2. “Сині” вади із зменшеним легеневим кровобігом (тетрада Фалло, атрезія тристулкового клапана тощо).

3. “Білі” вади із нормальним легеневим кровобігом, але з перепоною крові на виході з шлуночків серця (звуження отвору аорти й легеневої артерії, коарктація аорти тощо).

Анатомічна класифікація вад серця:

1. Аномалії розташування.

2. Аномалії будови: стінки, клапанів, судин.

3. Комбіновані.

У більшості дітей природжену ваду серця розпізнають на 1–му році життя у зв’язку з наявністю ціанозу або шуму в ділянці серця: ціаноз може бути постійним, непостійним. Рано з’являються прояви

декомпенсації серця. Чим більший дефект, тим більше виражене порушення гемодинаміки.

Розрізняють дві форми вад:

- 1) малі дефекти у м'язовій частині перегородки (хвороба Толочинова–Роже);
- 2) високі дефекти у мембранній частині перегородки.

1.10. Дисморфологія плода в структурі синдромів множинних природжених вад розвитку

Приведена класифікація дисморфологія плода в структурі синдромів множинних природжених вад розвитку за О. В. Дольницьким, В. О. Галаган, О. В. Ромадіною, 2009.

Череп і головний мозок. Деформація контурів черепа, виступаючі тім'яні горби, доліхоцефалія, брахіцефалія, макроцефалія, мікроцефалія, лобовий дизостоз, голова–“лимон”, аненцефалія, гідроцефалія, екзенцефалія, ініенцефалія, голопрозенцефалія, поренцефалія, енцефалоцеле, дезорганізація мозкових структур, вентрикуломегалія, аплазія мозолистого тіла, гіпоплазія і аплазія мозочка і його черв'яка, мозочок–“банан”, асиметрія структур головного мозку, кісти судинних сплетень, розширення великої цистерни головного мозку, розширення порожнини прозорої перегородки, гіпоплазія і аплазія мозолистого тіла, потовщення кісток черепа, розширення великого потиличного отвору, виступаюча потилиця – 23,18 %.

Хребет і спинний мозок. Спинномозкова грижа, рахішиз, тератома куприка, деформація хребта, кіфоз – 4,68 %

Лиця і шия. Екзофтальм, монголоїдний розріз очей, мікрофтальм, буфтальм, птоз, колобома, нависаючий лоб, гіпотелоризм, гіпертелоризм, набряк лиця, сідлоподібне перенісся, широке перенісся, короткий фільтр, короткий кирпатий ніс, макростомія, мікростомія, розщелина верхньої

губи, розщілина піднебіння (хоботкоподібна деформація лица), дисморфічні вушні раковини, деформація нижньої щелепи, рот коропа, мікрогенія, макрогლოსія, прогнатія, коротка шия, шийна лімфангіома, екстрадуральна кісти, набряк шиї, потовщення шийної складки, птеригіум (крилоподібні складки) – 15,61 %.

Грудна клітка і легені. Гіпоплазія грудної клітки, гіпоплазія легень, гідроторакс, деформація ребер, кісти легень, бронхоектазії – 11,55 %.

Серце і магістральні судини. Кардіомегалія, дефекти міжпередсердної і міжшлуночкової перегородок, гіперехогенні фокуси, транспозиція магістральних судин, декстрокардія, гідроперикард, стеноз легеневої артерії, атрезія мітрального клапана, асиметрія відділів серця, стеноз аорти, перикардит, фіброеластоз, рабдоміома, куляста форма серця – 8,46 %.

Черевна порожнина і шлунково-кишковий тракт. Асцит, гепатомегалія, гастрошизис, евентрація органів черевної порожнини, кісти черевної порожнини, омфалоцеле, діафрагмальна грижа, гастромегалія, неоднорідність печінкових структур, гіпоплазія шлунка, пілоростеноз, деформація шлунка, атрезія стравоходу, агангліоз кишок (хвороба Гіршпрунга), атрезія дванадцятипалої кишки, розширення цибулини дванадцятипалої кишки, атрезія тонкої і товстої кишок, підвищена ехогенність слизової оболонки шлунково–кишкового тракту, атрезія ануса, гіпоплазія печінки, розширення петель кишечника – 13,41 %.

Сечовивідна система. Нефромегалія, дисплазія нирок, полікістоз, мультикістоз, пілоектазія, мегауретер, мегацисти, подвоєння нирки, гідронефроз, агенезія нирок, гіпоплазія нирок – 13,81 %.

Статеві органи. Гіпоплазія статевого члена, калитки, великих статевих губ, гіпоспадія, гідроцеле, варикоцеле, набряк, крипторхізм – 1,31 %.

Скелет. Згинальна позиція кисті, варусна деформація стоп, клишоногість, косорукість, деформація кистей, стоп, стопа–“гойдалка”, ізодактилія, брахідактилія, синдактилія, укорочення довгих трубчастих кісток, полідактилія, укорочення передпліччя, синостози, сандалеподібна щілина стопи – 7,97 %.

Провізорні органи. Гіпоплазія та гіперплазія плаценти, додаткова частка плаценти, частковий міхуровий занесок, амніотичний тяж; агідрамніон, олігогідрамніон, полігідрамніон; гіпоплазія й гіперплазія пуповини, кісти пуповини – 8,66 %.

Синдром затримки розвитку плода – 24,81 %.

Макросомія – 0,75 %.

За топографічною класифікацією аномалії розвитку поділяються на такі основні групи (Віліс, 1962):

- 1) аномалії розвитку двійнят, трійнят і т.д.;
- 2) аномалії нервової трубки і осьового скелета;
- 3) аномалії головного кінця тіла;
- 4) аномалії заднього кінця тіла;
- 5) дефекти вентральної стінки тіла;
- 6) аномалії, які обмежені окремими органами або їх частинами;
- 7) гамартоми і гамартомні системні порушення;
- 8) генералізовані аномалії розвитку скелета.

1.11. Тератогенні впливи з боку материнського організму

Використана трактовка тератогенних факторів на організм матері за О. В. Дольницьким, В. О. Галаган, О. В. Ромадіною, 2009.

Токсоплазмоз – гідроцефалія, сліпота, інтелектуальна затримка.

Вітряна віспа – вади кінцівок, атрофія м'язів, розумова затримка.

Сифіліс – деформації зубів і кісток, затримка інтелекту.

Цитомегаловірус – затримка росту і розвитку, мікроцефалія, глухота, вади очей.

Герпес (первинний) – спонтанний аборт, затримка росту, вади очей.

Герпес (активний) – вертикальна трансмісія при пологах.

Інсулінозалежний діабет – вади серця, дефекти нервової трубки, вади кінцівок, голопрозенцефалія, спонтанний аборт.

Гіпо/гіпертироїдизм – зоб, порушення росту й розвитку.

Фенілкетонурія – спонтанний аборт, мікроцефалія, затримка інтелекту, лицевий дизморфізм, вади серця.

Аутоімунні стани – блокади провідності серця, спонтанний аборт.

Паління – спонтанний аборт, низька вага плода при народженні.

Хронічний алкоголізм – дефекти нервової трубки.

Терапевтична радіація – затримка росту й розвитку, мікроцефалія.

Гіпертермія – дефекти нервової трубки.

До природжених вад відносяться наступні порушення розвитку:

1. Агенезія – повна природжена відсутність органу.

2. Аплазія – природжена відсутність органу або виражене його недорозвинення. Відсутність деяких частин органу називається терміном, що включає в себе гр. слово *olugos* (“малий”) та назву ураженого органу.

3. Гіпоплазія – недорозвинення органу, що виявляється дефіцитом відносної маси або розмірів органу.

4. Гіпотрофія – зменшена маса тіла плода.

5. Гіперплазія (гіпертрофія) – підвищена відносна маса (або розміри) органу за рахунок збільшення кількості (гіперплазія) або обсягу (гіпертрофія) клітин.

6. Макросомія (гігантизм) – збільшені довжина і маса тіла. Терміни “макросомія” і “мікросомія” нерідко застосовуються для позначення відповідних змін окремих органів.

7. Гетеротопія – розташування клітин, тканин або цілих ділянок органу в іншому органі або в тих зонах того ж органу, де їх не повинно бути.

8. Гетероплазія – розлад розмежування деяких видів тканини. Гетероплазії слід диференціювати від метаплазій – вторинної зміни розмежування тканин, яке пов’язується з хронічним запаленням.

9. Ектопія – зсув органу, тобто локалізація його у невласивому йому місці. Наприклад, наявність нирки в тазу, серця – поза грудною кліткою. Подвоєння і збільшення в числі того або іншого органу або його частини.

10. Атрезія – повна відсутність каналу або природного отвору.

11. Стеноз – звуження каналу або отворів.

12. Нерозділення (злиття) органів двох симетрично або асиметрично розвинених однойцевих близнят. Назва вад, що визначають нерозділення кінцівок або їх частин, починається з грецької приставки *syn* (“разом”) – синдактилія, симподія (відповідно – нерозділення пальців і нижніх кінцівок).

13. Персистування – зворотний розвиток морфологічних структур, які в нормі зникають до певного періоду розвитку (артеріальна протока або овальне вікно в дитини віком від 3-х місяців). Однією з форм персистування є дизрафія (арафія) – незрощення ембріональної щілини (щілини губи, піднебіння, хребта тощо).

14. Дисхронія – порушення темпів (прискорення або уповільнення) розвитку. Процес може стосуватися клітин, тканин, органів або всього організму. Природжені вади можуть виявлятися й іншими змінами органів. Наприклад, порушенням збільшення або зменшення часток легені або печінки), утворення природжених водянок (гідроцефалія, гідронефроз), інверсією – зворотним (дзеркальним) розташуванням органів.

Mc. Ewan та ін. (1971) розрізняють дефекти формування, сегментації, порушення злиття, змішані вади. Е. В. Ульріх (1995) виділяє нейтральні,

сколіозогенні та кіфозогенні аномалії, а також групу вад, які деформують хребцевий канал (дермальний синус, діастематомелія тощо).

За послідовністю виникнення вади підрозділяються на:

1. Первинні – зумовлені безпосереднім впливом патогенного фактора (тератогенного або інших чинників). Наприклад, спинномозкова кила.

2. Вторинні – є ускладненням первинних вад і завжди патогенетично з ними пов'язані. Наприклад, клишоногість, розвивається як наслідок ускладненої спинномозкової грижі. Атрезія водопроводу мозку є первинною, що призводить до гідроцефалії – вторинна вада. Так само природжена дисплазія кульшових суглобів – первинна вада розвитку, природжений вивих стегна – вторинна вада.

У свою чергу, первинні вади розвитку за поширеністю в організмі також поділяють на окремі групи.

Ізольовані (поодинокі) вади локалізовані в одному органі (наприклад, гіпертрофічний стеноз пілоруса; агангліоз товстої кишки – хвороба Гіршспрунга).

Системні вади охоплюють одну систему органів: у кістковій системі – це недосконалий остеогенез, мармурова хвороба; у хрящовій системі – ахондроплазія; у всіх тканинах кінцівки – артрогрипоз.

Множинні вади, які локалізовані в кількох органах, двох і більше системах (синдроми).

За клітинними механізмами, що переважно порушені при тій або іншій природженій ваді розвитку, можна виділити вади, які виникли в результаті порушення розмноження клітин, міграції клітин або органів, диференціювання, а також загибелі клітин.

Етіопатогенетично всі аномалії розвитку діляться на:

- 1) філогенетичні (філогенетично зумовлені);
- 2) онтогенетичні (нефілогенетичні).

Клінічно виділяють чотири групи аномалій:

1. Природжені.

2. Набуті.
 3. Сумісні з життям.
 4. Несумісні з життям.
1. Аномалії положення: гетеротопії; ектопії; дистопії; інверсії.
 2. Аномалії кількості: подвоєння органу; 4–х кратне подвоєння органу; частковий розвиток органу; орган неправильної форми.
 3. Аномалії будови стінки: дивертикул; нориця; аневризма.
 4. Аномалії будови порожнини (просвіту): звуження (стеноз, стриктура); атрезія; дилатація.
 5. Аномалії розвитку: агенезія; аплазія; гіпоплазія; гіперплазія.

1.12. Класифікація двійнят і подвійних потвор

Приведена нижче класифікація потвор за О. В. Калмином, О. А. Калминою, 2004.

Незалежні однояйцеві двійні.

Симетричні – нормальні або понівечені, але з наявністю серця в кожного плода.

Асиметричні – один з плодів різко недорозвинений, але можна розрізнити окремі частини його тіла. Відсутня значна частина тіла плода: краніальна частина – *holoacardius acerphalus*; каудальна частина – *holoacardius acormus*. Недорозвинений плід є безформною масою, частини тіла в якій невиразні, *holoacardius amorphus*.

Зрощені двійнята складаються з рівних і симетричних компонентів (*diplopagus*).

Плоди пов'язані в ділянці груднини – уздовж середньої лінії, лицям до лица (*thoracopagus*, *sternopagus*, *xiphopagus*, *sternoxiphopagus*): внутрішня будова дуже варіабельна; органи, за винятком печінки, як правило, подвоєні.

Плоди зрощені в ділянці крижів – хребтові стовпи ізольовані; крижі, куприк, пряма кишка, сечовий міхур і сечівник. Спостерігається подвоєння числа нирок, матки й піхви. Кількість надниркових і статевих залоз дорівнює чотирьом.

Плоди зрощені головами – уздовж середньої лінії (cranioragus). Можливі різні варіанти зрощення: тім'ячка до тім'ячка, потилиця до потилиці, потилиця до тім'ячка тощо. Лиця спрямовані в одну або в різні сторони.

Плоди пов'язані в сідничній ділянці – осі тіла направлені в протилежні сторони (ischioragus). Спільна зона поширюється до пупка. Ноги відходять від бічних поверхонь під прямими кутами, між кожною парою є анальний, уретральний і піхвовий отвори. При наявності спільного таза можливе злиття і недорозвинення кінцівок з одного боку.

Одна голова – подвоєння відбувається в головному кінці: одна голова (monocerphalus): часткове подвоєння чола, носа і рота; іноді зі злиттям суміжних очей (diprosopus).

Дві голови, дві руки і дві ноги – при наявності часткового подвоєння хребетного стовпа і плечового пояса; плід, подібний до попереднього, але з наявністю третьої руки або її рудимента; верхні частини тіла розчленовані, кожна має свою руку, таз може бути частково подвоєний, обидві.

Подвоєння в тазовому кінці – часткове подвоєння таза при наявності третьої ноги або її рудимента (monocerphalus tripus); часткове або повне подвоєння таза за наявності четвертої ноги, одна пара може бути злита (monocerphalus tetrapus dibrachius). Два майже сформованих плоди пов'язані в передніх відділах тулуба і мають одну шию й одну голову, часто з наявністю двох латерально розміщених лицевих відділів (cephalothoracopagus). Спостерігається подвоєння стовбура мозку, мозочка й спинного мозку.

Спільний травний тракт плодів – плоди мають два серця, один пупок, одне лице і нормально сформувааний один головний мозок (deradelphus); плоди мають одне лице з чотирма вухами, головний мозок може бути частково подвоєний (syncephalus); є два лица на протилежних сторонах голови (ganiceps).

Спільна краніальна та каудальна ділянки – один тулуб, дві голови, дві або три руки й ноги (dicephalus tripus tribrachius).

Повне формування верхніх або нижніх кінцівок – повна дуплікація голови, рук і ніг при наявності переднього або бокового зрощення в ділянці тулуба.

Нерівні, асиметрично зрощені двійнята.

Гетеропаг – паразитуючий плід прикріплений до поверхні основного плода.

Зрощені: в ділянці живота – має руки; у ділянці живота – має ноги і нижню частину тіла; у ділянці живота – має руки, ноги. Зрощені іноді до голови, частіше додаткова голова в тім'яній або потиличній ділянках; до твердого піднебіння (epignatus); до спини, крижів або тазу основного плода; іноді паразитуючий плід знаходиться всередині основного плода в одній з порожнин тіла.

РОЗДІЛ 2
ПРИРОДЖЕНІ АНОМАЛІЇ (ВАДИ РОЗВИТКУ),
ДЕФОРМАЦІЇ ТА ХРОМОСОМНІ ПОРУШЕННЯ (ЗА МКХ-10)

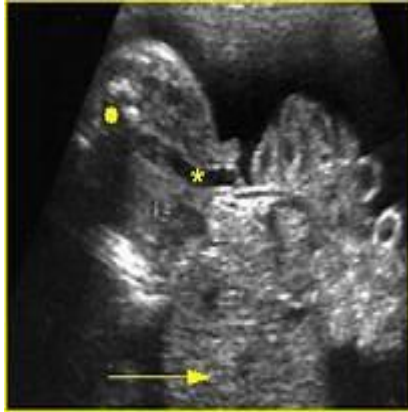
2.1. Q00-Q07. Вроджені вади розвитку нервової системи



Аненцефалія – відсутність у плоду склепіння черепа з головним мозком і більшої частини головного мозку, лицева ділянка черепа досить розвинена; маленька голова розташована безпосередньо на плечовому поясі.

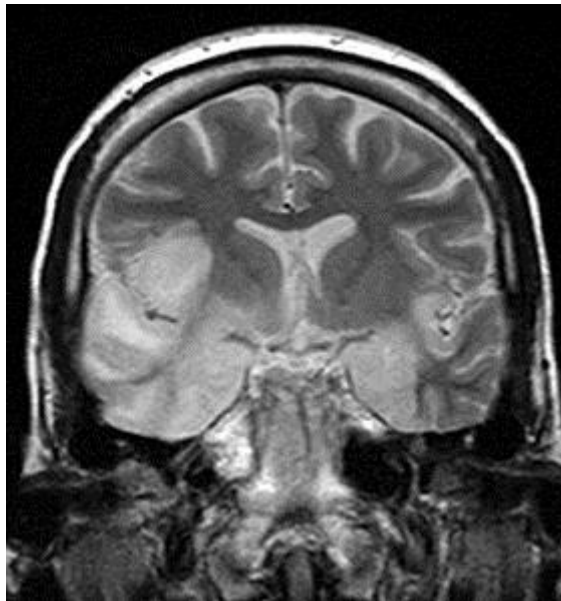
Аненцефалія – дефект ембріонального розвитку, що полягає у відсутності великих півкуль головного мозку, кісток склепіння черепа та м'яких тканин. У разі аненцефалії верхня частина голови вкрита судинною мембраною, структури середнього і проміжного мозку частково або повністю зруйновані

Код Q00.00 Аненцефалія.



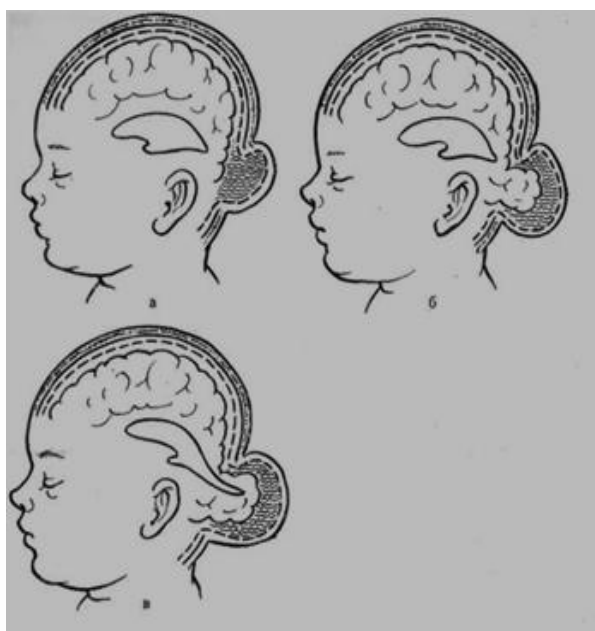
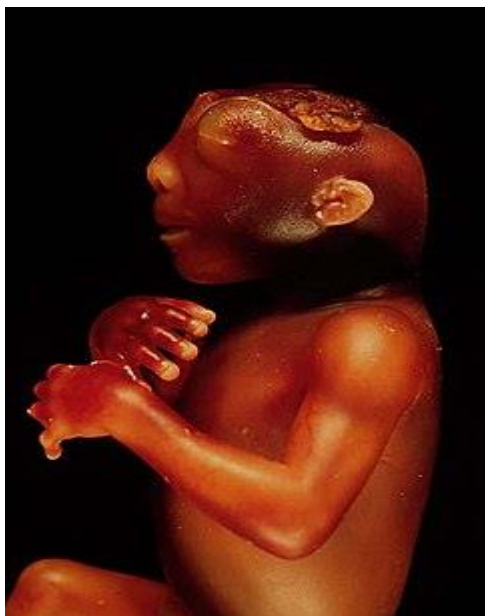
Краніорахішис – це вкрай рідкісний вроджений розлад, який вражає центральну нервову систему. Він вважається найважчою формою дефекту нервової трубки, що призводить до того, що головний та спинний мозок залишаються відкритими. Ця аномалія зазвичай проявляється ще на ранніх стадіях розвитку плода, коли нервова трубка, що утворюється на початку вагітності для становлення головного та спинного мозку, не закривається правильно. Як наслідок, область черепа та хребта залишається незахищеною, що призводить до серйозних ускладнень.

Код Q00.10 Краніорахішизис.



Ініенцефалія – відсутність частини або усєї потиличної кістки зі значним розширенням великого потиличного отвору, внаслідок чого значна частина головного мозку розміщена в ділянці черепної ямки та частково у верхньому відділі хребетного каналу, хребці якого не мають дужок та остистих відростків.

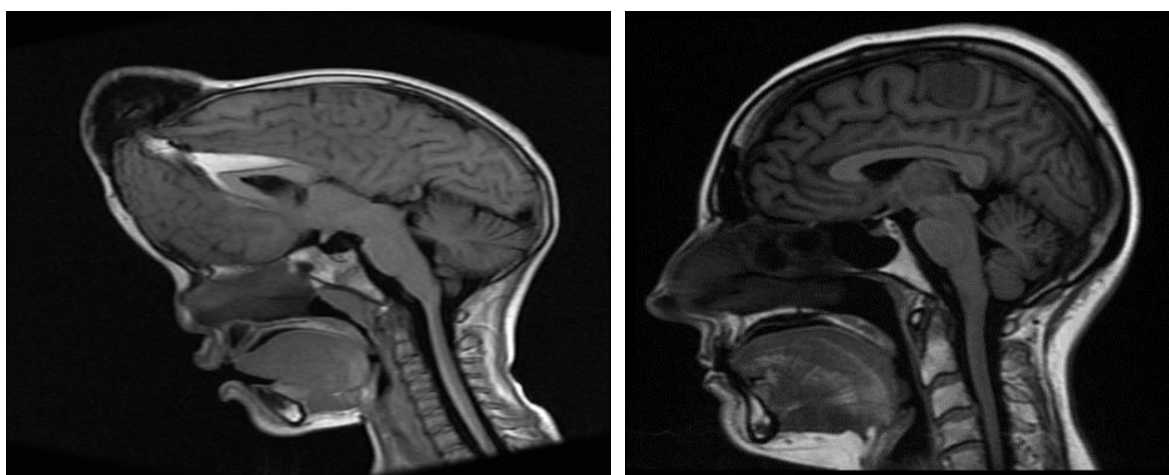
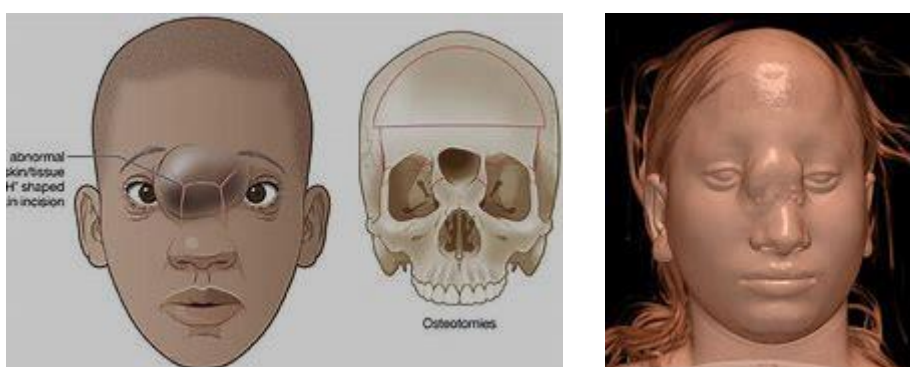
Код Q00.20 Ініенцефалія.



Схематичне зображення форм черепно-мозкових гриж: а – менингоцеле; б – енцефалоцеле; в – енцефалоцистоцеле.

Енцефалоцеле – природжена розбіжність кісток черепа з виходом мозкових оболонок (цефалоцеле) і тканини мозку. Приблизно в 75 % випадків дефекти розташовуються в ділянці потилиці, але можуть виявлятися і в інших відділах (лобному, тім'яному, назофарингеальному). Енцефалоцеле часто поєднується з мікроцефалією, гідроцефалією, *spina bifida*, а також входить до складу синдрому Меккеля.

Код Q01. Енцефалоцеле.



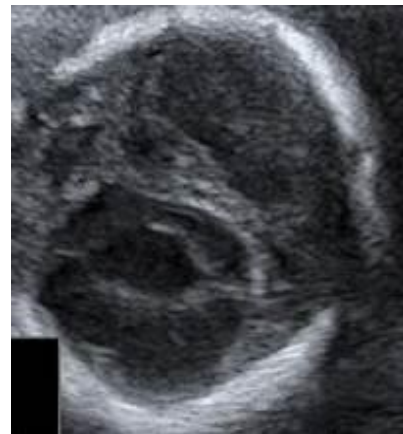
Лобні енцефалоцеле за частотою поступають тільки потиличному енцефалоцелі, становлячи приблизно 15 % всіх енцефалоцелів. Вади є мозковими оболонками або грижами тканини головного мозку, що проходять через черепний дефект передньої черепної ямки і зазвичай призводять до деформації лица.

Код Q01.00. Лобне енцефалоцеле.



Енцефалоцеле – це рідкісні вроджені аномалії, що виникають внаслідок дефектів нервової трубки, коли аномальні отвори черепа сприяють виникненню грижі внутрішньочерепного вмісту. Фронтотетмоїдальні енцефалоцеле становлять приблизно 20 % випадків і охоплюють назофронтальні, назотетмоїдальні та назоорбітальні дефекти.

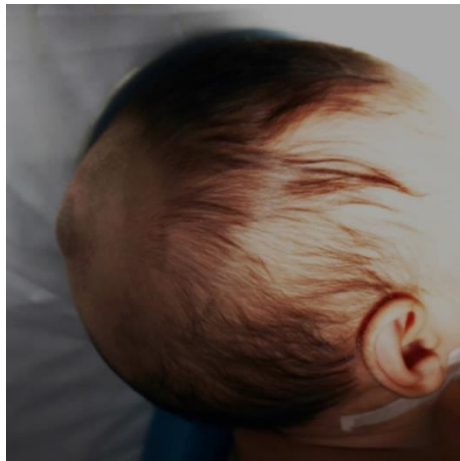
Код Q01.10 Носолюбне енцефалоцеле.



Енцефалоцеле – дефект нервової трубки, який відноситься до вроджених вад розвитку, що характеризується дефектом черепа та твердої мозкової оболонки з екстракраніальним поширенням внутрішньочерепних структур.

Потиличне енцефалоцеле є найпоширенішою формою цього природженого захворювання і проявляється у вигляді припухлості різного розміру над потиличною кісткою по середній лінії.

Код Q01.20 Потилічне енцефалоцеле.



Інша класифікація може бути зроблена з урахуванням виду тканин, що виступає з черепа. У цьому сенсі ми можемо знайти різні типи, такі як наступні.

Мененгоцеле. У цьому підтипі енцефалоциту виділяються лише мозкові оболонки, так що ризик набагато нижчий, ніж у інших випадках .

Гідроцефалія. Виступаючий тканина складається з менінгу та мозкових шлуночків, що є більш серйозним, ніж у попередньому випадку, і зазвичай пов'язані з наявністю гідроцефалії.

Енцефаломенінгоцеле. У цьому випадку крім менінгу це також висвітлює мозкову сутність, що викликає більший ризик пошкодження нейронів і наявність різних і більш важких симптомів.

Гідроенцефалогеніоцеле. Частина мозку, включаючи шлуночки виступають за межі черепної порожнини поряд з менінгерами , що є пристрастю, яка може мати величезну серйозність.

Код Q01.80 Енцефалоцеле інших локацій.



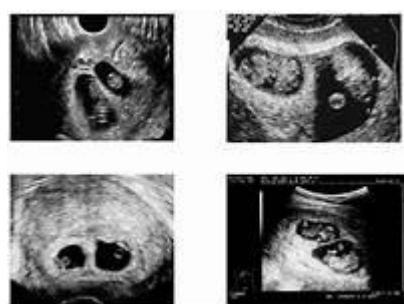
Прояви неуточненої енцефалопатії досить різноманітні в залежності від ступеня тяжкості, виду, віку і застосовуваного лікування. Як правило, на перших стадіях захворювання відзначаються порушення сну, млявість, денна сонливість, неуважність, плаксивість, відсутність інтересу. Енцефалопатія, неуточнені у грудничка – хвороба, при якій вражається головний мозок. Спровокувати її можуть кілька чинників, в числі яких шкідливі звички матері.

Код Q01.90 Енцефалоцеле, неуточнене.



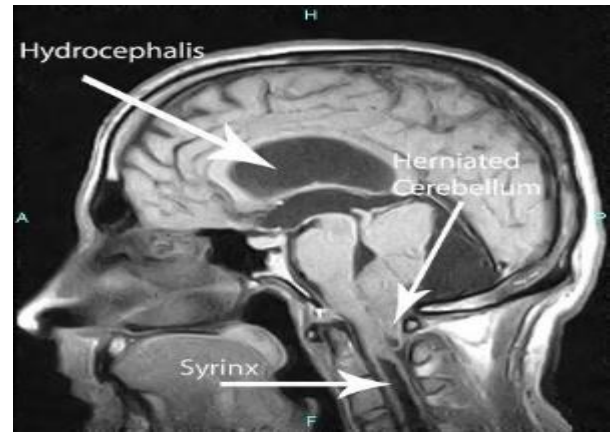
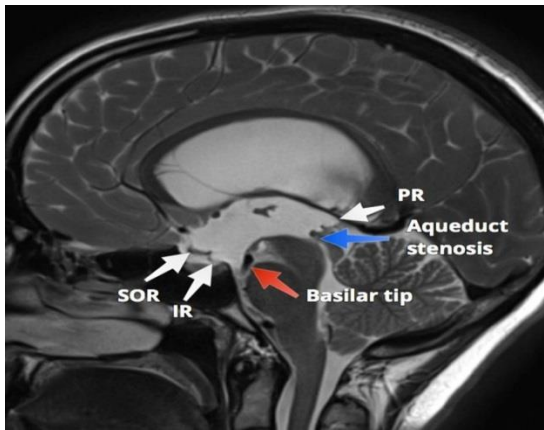
Мікроцефалія – медичний стан, при якому головний мозок не розвивається належним чином, внаслідок чого розмір голови є меншим від нормального. Мікроцефалія може бути вродженою або розвинути в перші кілька років. Мікроцефалія – це складне невиліковне захворювання, у якому пацієнта спостерігається значне зменшення маси черепа. Цей стан супроводжується зниженням розумової здатності людини, а також іншими неврологічними та психофізичними відхиленнями.

Код Q02.00. Мікроцефалія.



Гідроцефалія – природжена водянка головного мозку, накопичення у вентрикулярній системі або підпаутинному просторі спинномозкової рідини, що супроводжується атрофією мозкової речовини. Більшість випадків природженої гідроцефалії зумовлені порушеннями відтоку спинномозкової рідини в підпаутинний простір. Порушення відтоку може бути викликане стенозом або атрезією сільвієвого водопроводу, атрезією отворів Люшка і Мажанді, аномаліями основи черепа.

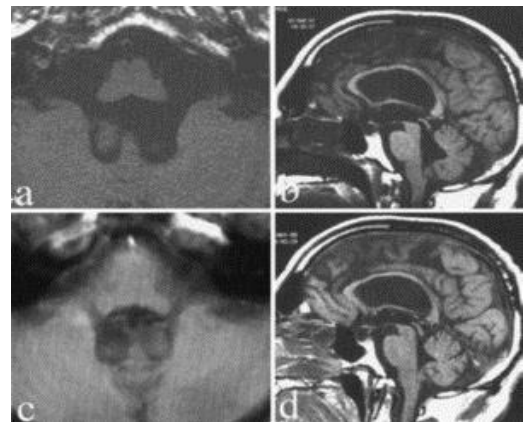
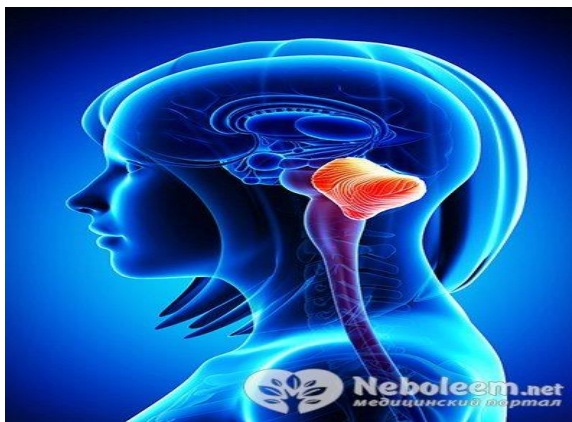
Код Q03. Природжена гідроцефалія.



Сільвієвий водопровід – вузький канал, що з'єднує порожнину третього шлуночка головного мозку з четвертим і являє собою ділянку центрального мозкового каналу; лежить безпосередньо під чотирма горбамі і має завдовжки близько 2–2,5 см у дорослої людини. Його функція – трофічна, тобто полягає у доставленні поживних речовин до клітин головного мозку.

Переважно гідроцефалія виникає внаслідок стенозу Сільвієвого водопроводу. Накопичення рідини в бічних шлуночках створює додатковий тиск на речовину головного мозку і кістки черепа. Оскільки шви черепа не закриті, проміжки між кістками розширюються. У екстремальних випадках речовина головного мозку і кістки черепа стоншуються, а розмір мозкового відділу черепа значно зростає.

Код Q03.00. Природжена вада сільвієвого водопроводу.



Атрезії (заростання або природного нестачі) отвори Мажанді і Лушки; при вираженому перекритті отворів Мажанді і Люшка розвивається гідроцефалія і характерні для неї симптоми. Атрезія серединних отворів IV шлуночка супроводжується порушенням циркуляції спинномозкової рідини (внутрішня гідроцефалія), в окремих випадках протікає безсимптомно. При патологоанатомічному дослідженні виявляються атрезія отворів Мажанді, внутрішня гідроцефалія, недорозвинення мозочка і аномалії спинного мозку. Виявляється стоншення кісток, спочатку спостерігається в окципітальній ділянці, лицевій і фронтальній частинах.

Код Q03.10 Атрезія отворів Мажанді і Лушки.



Гідроцефалія головного мозку (водянка) – локальне збільшення обсягу лікворних просторів, що відбувається через надмірне скупчення в шлуночковій системі ліквору на тлі його порушеної секреції, циркуляції або абсорбції.

Обструктивна гідроцефалія виникає при непроходженні спинномозкової рідини в арахноїдальний простір у результаті перешкоди на рівні міжшлуночкових отворів, водопроводу мозку, отворів четвертого шлуночка.

Комунікативна гідроцефалія розвивається внаслідок порушення резорбції спинномозкової рідини через наявність в арахноїдальному просторі крові або гною, які блокують циркуляцію ліквору, що призводить до розширення шлуночків головного мозку і центрального каналу

Посттравматична гідроцефалія утворюється в результаті черепно-мозкової травми, коли відбувається надлишкове накопичення спинномозкової рідини в лікворних просторах і речовині головного мозку в результаті порушення її циркуляції і резорбції.

Зовнішня гідроцефалія характеризується збільшенням окружності голови до 50–70 см (при нормі 34–35 см). У 30 % випадків збільшення об'єму голови

спостерігається при народженні, у 50 % – через три місяці після народження. Відзначається стоншення і розбіжність кісток черепа, виражена підшкірна венозна мережа, диспропорція мозкової і лицевої частин черепа – маленьке лиця, нависаючий лоб. Волосся на голові ріденьке.

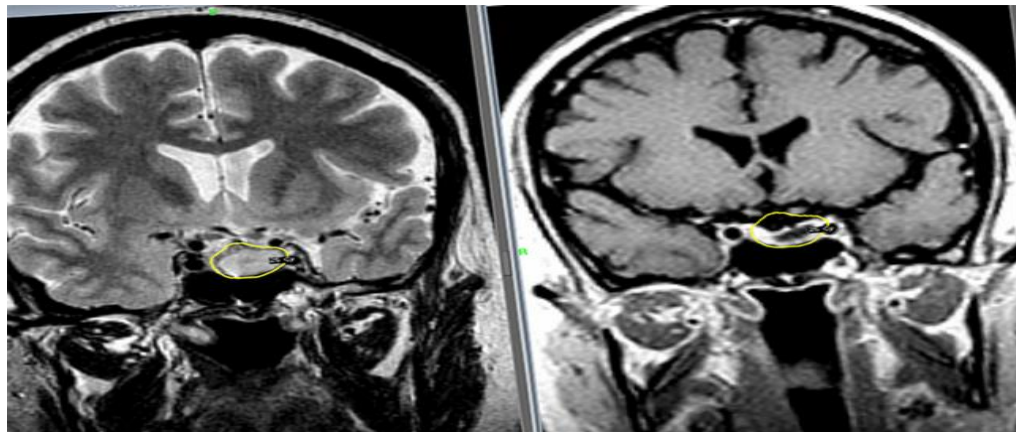
Гідроцефалія і недоношеність виникає серед новонароджених вагою менше 1500 г. У 35–70 % виникає внутрішньошлуночковий крововилив; 20–50 % цих випадків розвиває вентрикуломегалію.

Комунікативна гідроцефалія виникає через порушене всмоктування спинномозкової рідини за відсутності будь-якої перешкоди для її потоку. Це відбувається через функціональне порушення павутинноподібної грануляції, яка розташована уздовж верхньої сагітальної пазухи, і в цій ділянці спинно-мозкової рідини всмоктується назад у венозну систему.

Некомунікативна гідроцефалія супроводжується такими змінами з боку шлуночків і мозку: порушення діаметра отвору Монро може вести до розширення одного або обох бічних шлуночків; звуження або атрезія акведука Сільвія (аномалія, епендиміт, крововилив, пухлина) веде до розширення обох бічних, а також третього шлуночків; перешкода четвертого шлуночка вестиме до розширення акведука, бічних і третього шлуночків; підпавутинний простір може бути порушений через запалення або менінгіт, що веде до його розширення, включаючи четвертий шлуночок.

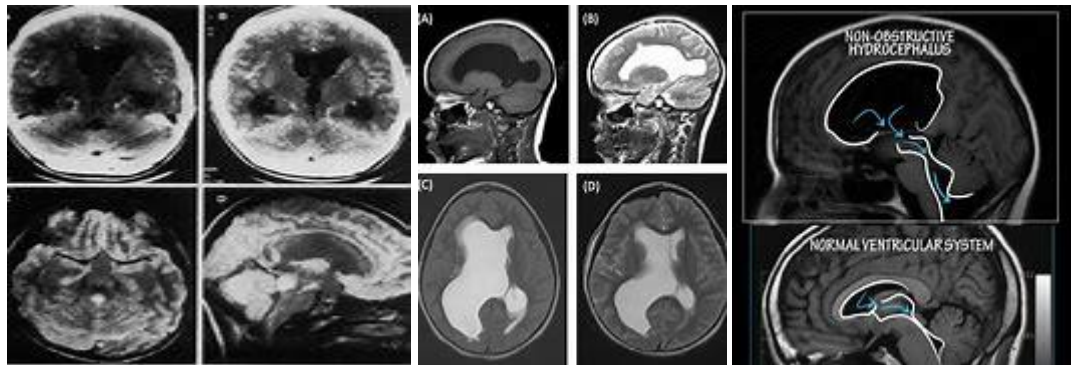
Гідроцефалія в педіатричній популяції характеризується початковим підвищенням внутрішньошлуночкового тиску, що призводить до патологічного розширення шлуночків головного мозку з накопиченням цереброспінальної рідини (ЦСР). Незважаючи на те, що тиск може бути незначним або сильним, при гідроцефалії втрачається баланс між утворенням, потоком і всмоктуванням цереброспінальної рідини.

Код Q03.80 Інша природжена гідроцефалія.



Гідроцефалія – надмірне накопичення спинномозкової рідини, яка омиває головний і спинний мозок, у шлуночках мозку. Кількість рідини буває різною. Під впливом рідини, що накопичується, голівка плода збільшується, шви розходяться. Гідроцефалія може бути результатом вади розвитку або викликаною інфекцією (сифіліс, менінгіт). Гідроцефалія або водянка головного мозку – характеризується надмірним накопиченням спинномозкової рідини в системі бічних шлуночків головного мозку.

Гідроцефалія – надмірне скупчення ліквору в шлуночкової системі головного мозку, що характеризується порушенням його відтоку, всмоктування, рідше гіперпродукції. При новоутвореннях гіпофіза або параселлярної структур частіше виникає обструктивна або рідше сполучена гідроцефалія.



Обструктивна гідроцефалія проявляється блокадою лікворних шляхів проксимальніше арахноїдальних грануляцій, сполучена форма гідроцефалії характеризується блокадою ликвороциркуляції на рівні арахноїдальних грануляцій.

Залежно від причин, виділяють два різновиди гідроцефалії у дітей:

Закрита. Відбувається блокада, в результаті якої порушується відтік спинномозкової рідини до місця, де вона всмоктується. Цей стан можна порівняти з перетиснутим садовим шлангом. Вище місця блоку тиск спинномозкової рідини підвищується.

Відкрита (сполучена). При цій формі гідроцефалії спинномозкова рідина циркулює вільно, але вона не всмоктується або всмоктується менш інтенсивно, ніж повинна.

У дітей частіше зустрічається закрита форма гідроцефалії. Вона протікає важче відкритої, супроводжується більш сильним підвищенням внутрішньочерепного тиску.

Гостра гідроцефалія. Водянка головного мозку і підвищення внутрішньочерепного тиску наростають дуже швидко. Це більше характерно для закритої гідроцефалії. Стан дитини різко погіршується, потрібна термінова медична допомога.

Хронічна гідроцефалія. Підвищення внутрішньочерепного тиску наростає поступово. Це більш характерно для сполученої гідроцефалії.

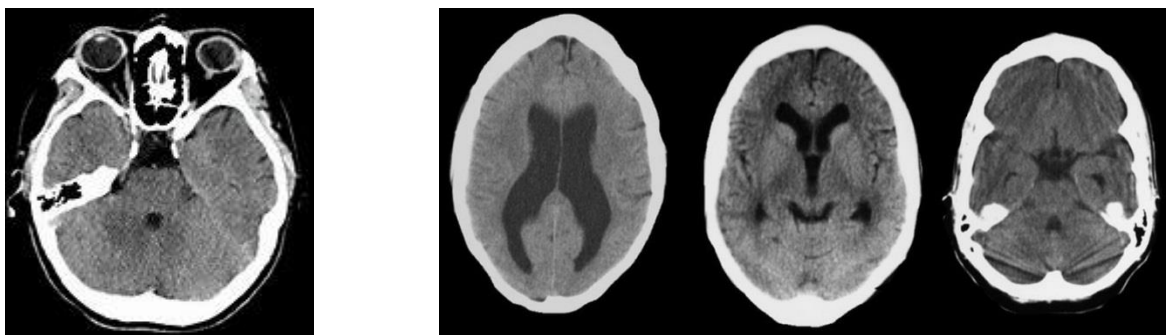
Види гідроцефалії в залежності від локалізації водянки:

Зовнішня гідроцефалія. – спинномозкова рідина накопичується переважно навколо головного мозку, під його оболонками.

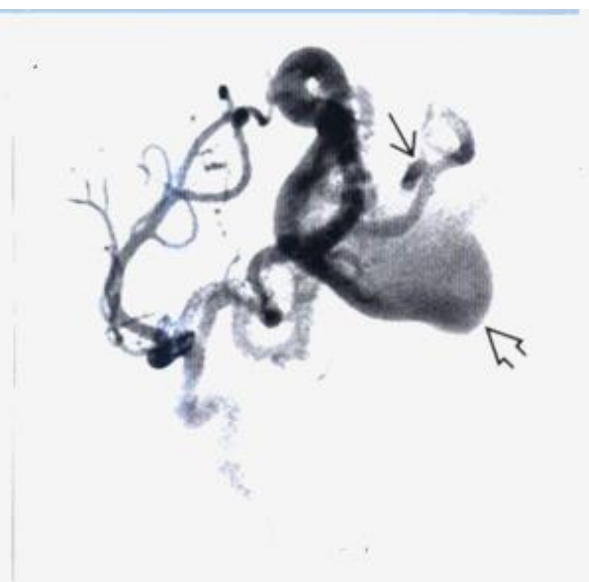
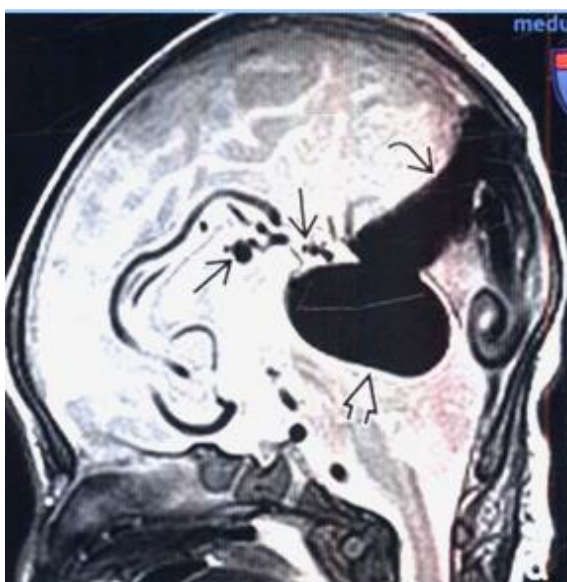
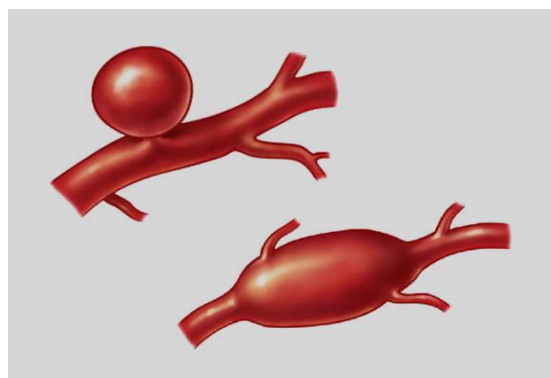
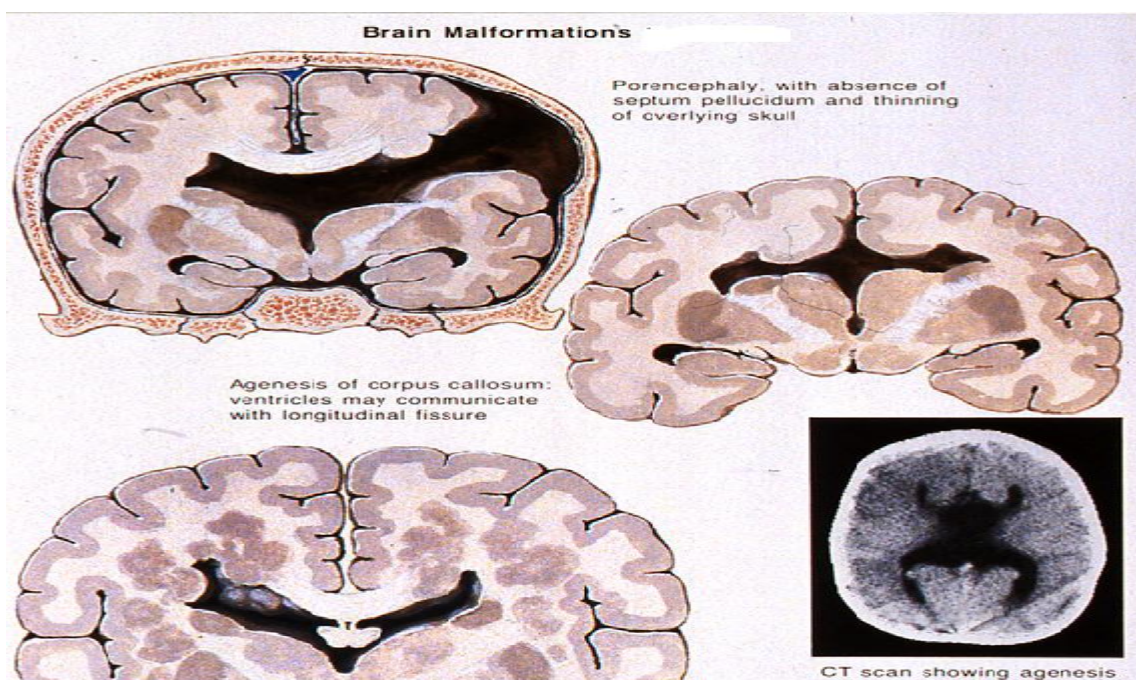
Внутрішня гідроцефалія. – спинномозкова рідина накопичується всередині шлуночків мозку.

Компенсована гідроцефалія є, але вона не проявляється ніякими симптомами, стан дитини практично не порушений, спостерігається нормальний розвиток.

Декомпенсована – водянка головного мозку призводить до виражених порушень.



Код Q03.90 Природжена гідроцефалія не діагностовано.



Аневризма вени Галена

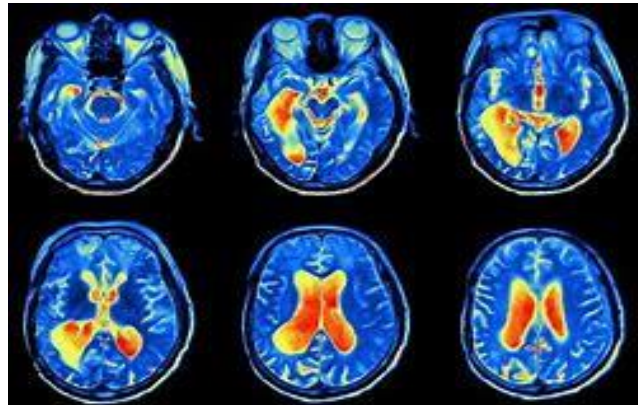
Аневризма вени Галена являє собою велику мозкову судину, що проходить зверху із заду від зорових горбів у субарахноїдальному просторі, відомому під назвою

цистерни вени Галена. Він з'єднується з нижньою прямою пазухою, що проходить вздовж нижнього краю серпа мозку, разом з яким вони утворюють пряму пазуху.

Аневризма судин головного мозку – це вибухання стоншеної стінки однієї з артерій головного мозку, наповнене кров'ю. Ті, у кого вона є, мають «бомбу уповільненої дії» всередині черепа. Стінка артерії в місці, де утворилося це випинання, не має м'язового шару і мембрани, що обумовлює відсутність в цьому місці еластичності і міцності судини. Наприклад, «аневризма вени Галена» призводить до різних судинних і мальформацій від множинних комунікацій між системою великої мозкової вени і мозковими судинами системи сонних і вертебробазилярної артерій до власне аневризми вени Галена. Вада проявляється серцевою недостатністю, затримкою розвитку, гідроцефалією, судомами.



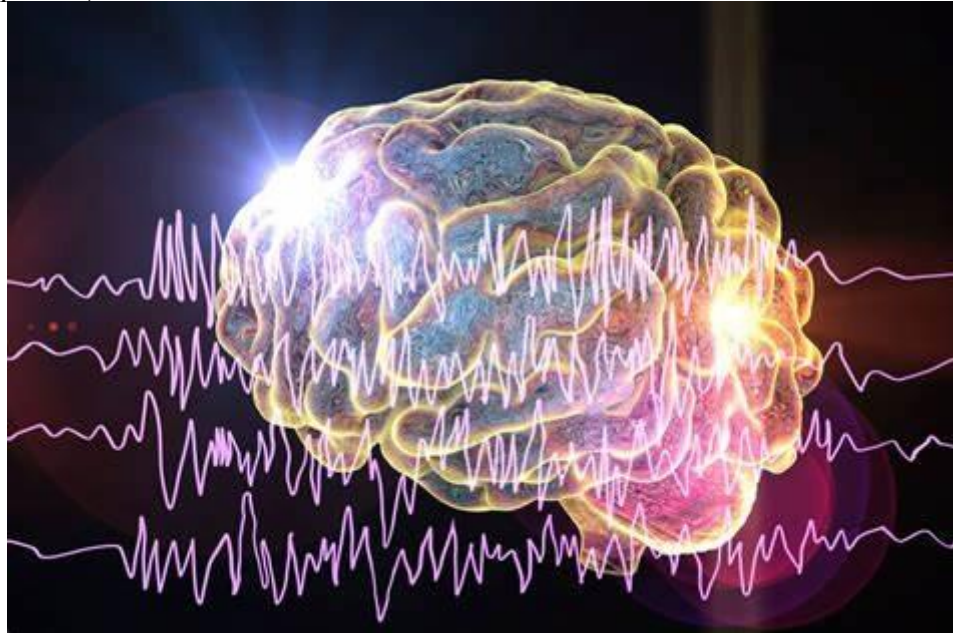
Аневризма між шлунковою перегородкою пролабіює в порожнину правого шлуночка через різницю тиску крові в порожнинах серця. Аневризма найчастіше локалізується у ділянці верхівки лівого шлуночка, верхівки правого шлуночка, в ділянці латеральної стінки лівого шлуночка або під клапаном лівого шлуночка, а також під септальною стулкою трикуспідального клапана або може виступати безпосередньо в його основу, у вихідний відділ правого шлуночка.



Енцефалопатія

Енцефалопатія виникає на тлі порушення метаболізму у клітинах головного мозку. Незалежно від причини, патологія протікає за єдиним сценарієм. Спочатку відбувається зниження активності нейронів, потім – поступова їхня загибель. Вогнища дистрофії розташовуються у всьому головному мозку, що викликає різноманітну симптоматику. Основною причиною енцефалопатії є хронічне кисневе голодування головного мозку. Розвитку цього стану сприяють: патології вагітності та

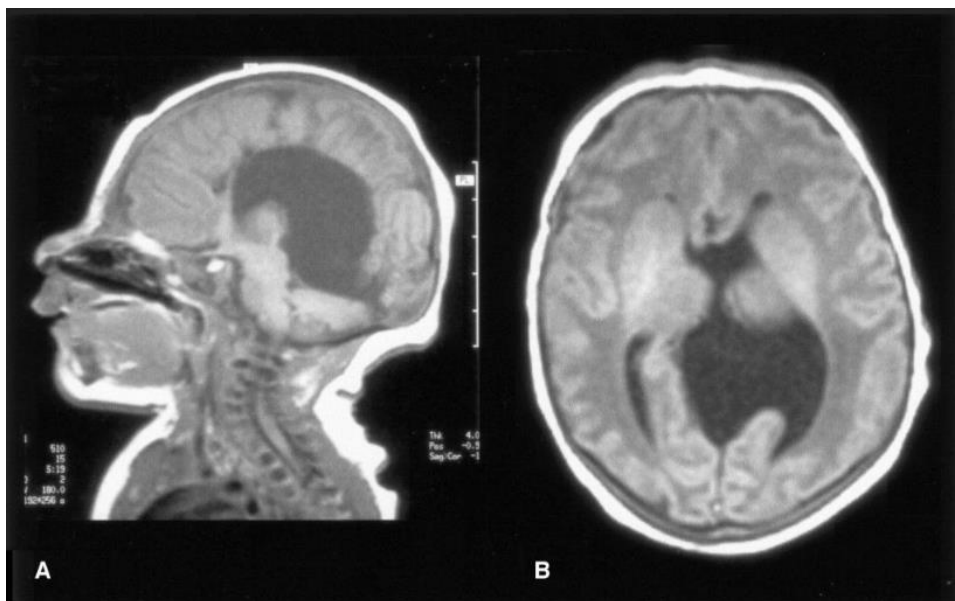
пологів (у разі перинатальної енцефалопатії); травми голови та мозку (особливо часто зустрічається у боксерів «синдром пропущеного удару»); судинна недостатність; атеросклероз; гіпертонія, підвищений внутрішньочерепний тиск; ниркова або печінкова недостатність; метаболічні захворювання (діабет); алкоголізм чи наркотична залежність; прийом деяких медикаментів; інтоксикація хімікатами, важкими металами; променева хвороба; наслідки перенесених інфекцій (у тому числі нейроінфекцій).



Епілептична енцефалопатія

Епілептична енцефалопатія проявляє себе по-різному. Клінічні особливості захворювання безпосередньо залежать від локалізації патологічного вогнища, тяжкості ураження головного мозку, а також віку людини.

Код Q04 Інші природжені вади розвитку мозку. Аневризма головного мозку.



Мозолісте тіло – широкий, плоский пучок нервових волокон довжиною близько 10 см під корою головного мозку у товщі поздовжньої щілини. З'єднує ліву і праву

півкулі головного мозку, забезпечує міжпівкульний зв'язок. Це найбільша структура білої речовини головного мозку, що складається з 200–250 мл.

Агенезія (недорозвинення) мозолистого тіла – одна з форм церебральних дисгенезій (порушення розвитку), зумовлених порушенням формування плоду у внутрішньоутробний період. Агенезія мозолистого тіла – це вроджена вада головного мозку (повна або часткова відсутність мозолистого тіла). Вона починає розвиватися ще у внутрішньоутробному періоді під впливом генетичних факторів. Це дуже рідкісне захворювання, що вражає сплетіння нервів головного мозку, які з'єднують півкулі.

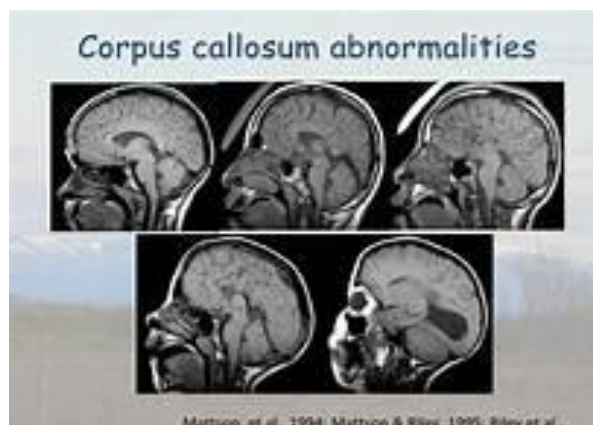
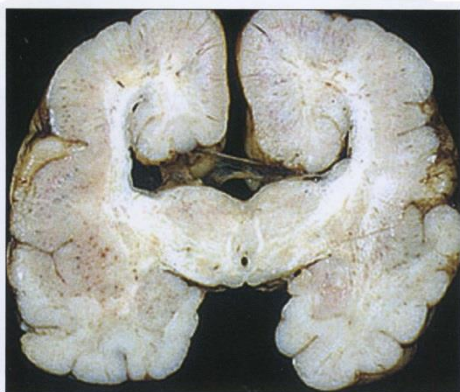
Характеристика вади

Вада характеризується двома клінічними синдромами

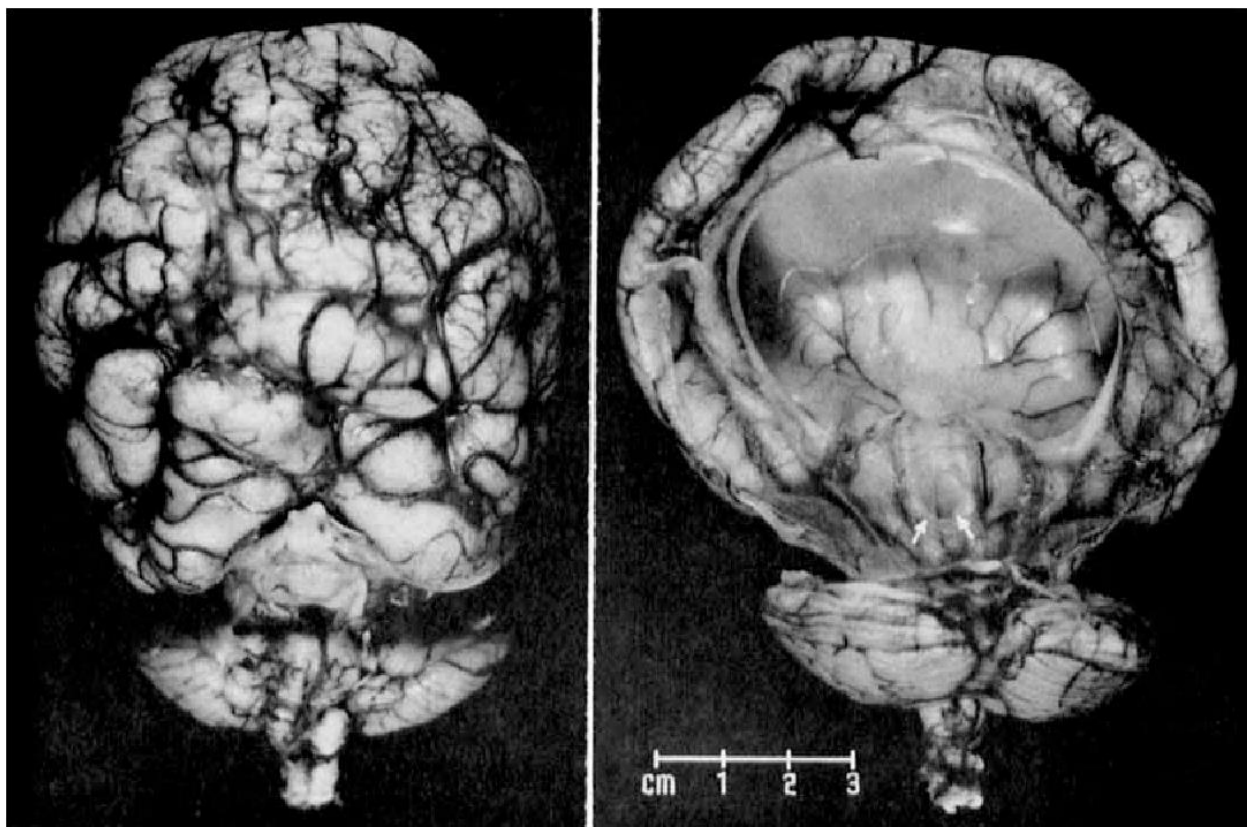
Перший випадок більш легкий. Хворий зберігає інтелектуальні здібності та рухову активність. Агенезію в цьому випадку можна виявити за наявністю збоїв передачі імпульсів від однієї півкулі до іншого. Наприклад, якщо хворий є лівшею, то він не може зрозуміти, що знаходиться в його лівій руці.



Другий випадок, крім агенезії, супроводжується іншими вадами розвитку органу, спостерігаються серйозні порушення в пересуванні нейронів і водянка головного мозку. Хворий при цьому відчуває напади судом, його розумовий розвиток сповільнюється.



Код Q04.00 Природжена аномалія мозолистого тіла.



Аріненцефалія – аплазія нюхових трактів і нюхового мозку в цілому. Вада викликає природжену аносію і може бути знайдено у: ізольована архіненцефалія; синдром Калмана.

Код Q04.10 Аріненцефалія.



Голопрозенцефалія – вада розвитку, коли мозок не розділений на дві симетричні півкулі. Великий мозок залишається єдиним утворенням і шлуночкова система представлена однією загальною порожниною. Голопрозенцефалія – виникає внаслідок порушення розвитку структур серединної лінії головного мозку і лицевого відділу. У таких випадках бічні шлуночки зливаються, утворюючи один шлуночок кінцевого мозку, очні яблука теж зливаються, формується парна носова порожнина, а також з'являються інші дефекти лицевих структур серединної лінії.

Код Q04.20 Голопрозенцефалія.



Preoperative photo showing left posterior skull flattening.

Postoperative result after posterior skull remodeling.

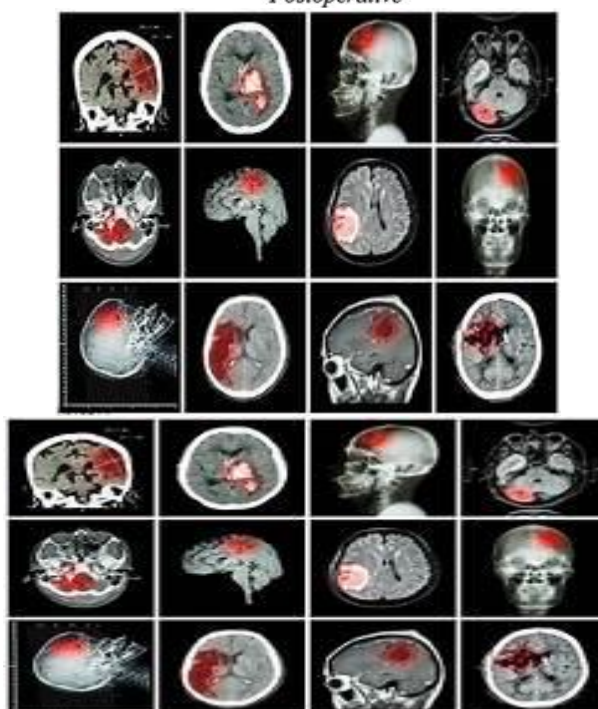
Postoperative result after posterior skull remodeling.



Preoperative

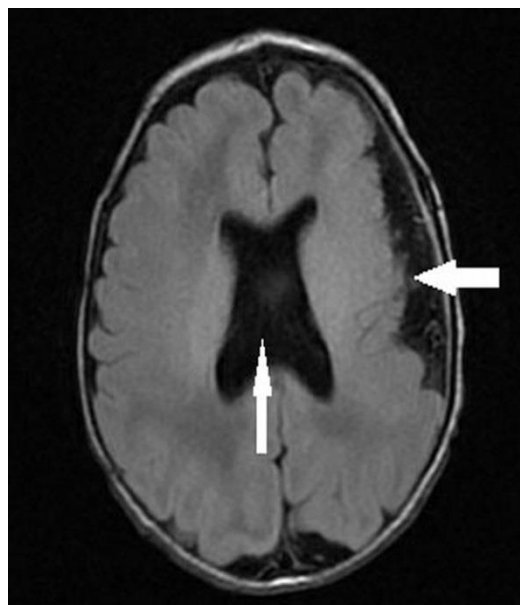
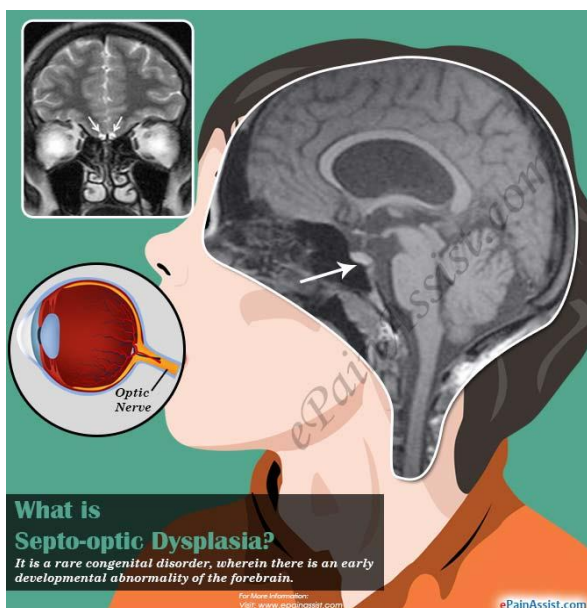
Postoperative

Postoperative



Редукційні деформації мозку: відсутність частини мозку; агенезія частини мозку; аплазія частини мозку; гіпоплазія частини мозку; агірія; гідренцефалія; ліценцефалія; мікрогірія; пахігія. Деформації органів найбільш часто виникають в пізній плодовий період у результаті впливу трьох основних причин і факторів: механічні причини, природжені вади розвитку, функціональні причини.

Q04.30 Інші редукційні деформації мозку.



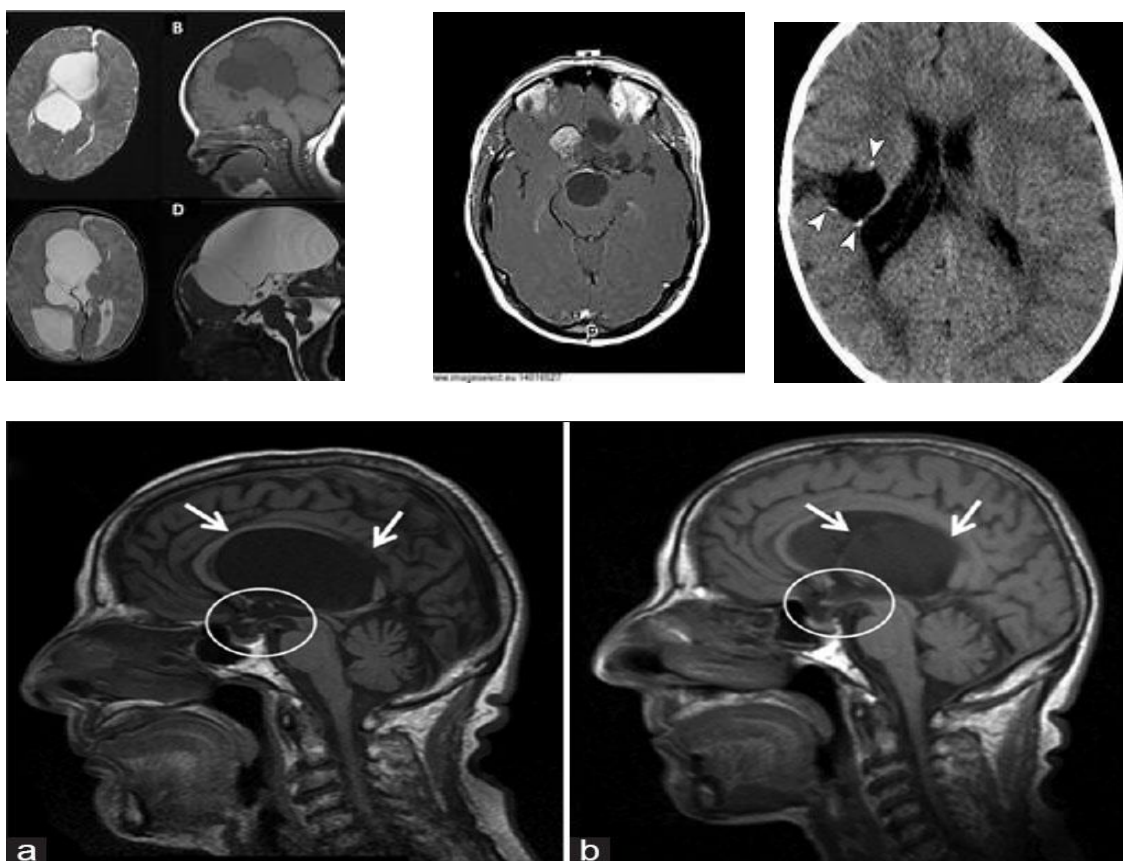
Септооптична дисплазія – це вада розвитку передньої частини мозку, який виникає наприкінці першого місяця вагітності та включає гіпоплазію зорового нерва, відсутність або аномалію пелюцидумної перегородки (мембрана, яка відділяє передню частину двох бічних шлуночків), а також гіпоплазія та гіпопітуїтаризм.

Код Q04.40 Септооптична дисплазія.



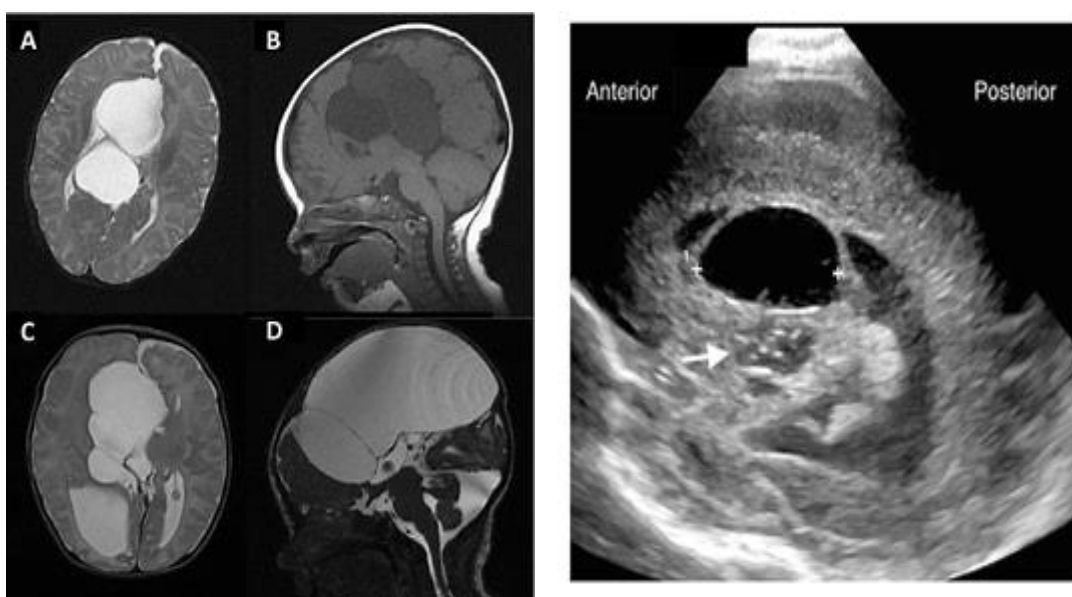
Мегалоцефалія – це стан, при якому голова людини має аномально великий розмір; це стосується скальпу, черепу та його вмісту. Вада може бути доброякісною, генетично обумовленою. Люди з макроцефалією мають регулярно перевірятися на наявність супутніх патологій.

Код Q04.50 Мегалоенцефалія.



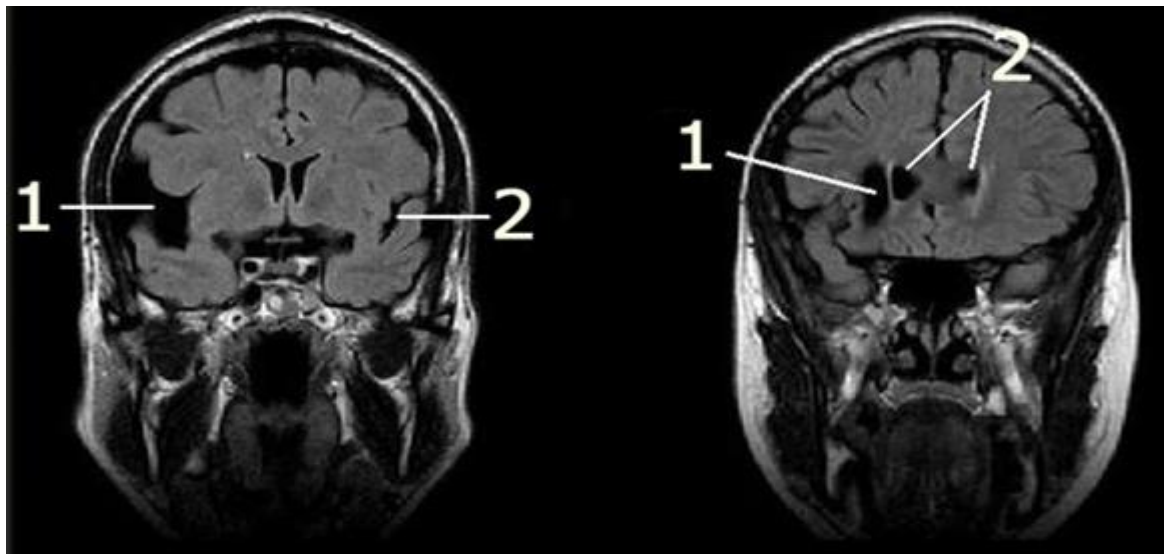
Природжені церебральні кісти

Кіста – «бульбашка», що утворюється в організмі, який заповнений рідиною. Закрита мішкоподібна структура, патологічна порожнина в тканинах або органах, що має стінку і вміст, утворення доброякісного характеру, локалізується в кісткових або м'яких тканинах, має рідкий або напіврідкий вміст, стінка якого вистелена епітелієм.



Природжені церебральні кісти

Природжені церебральні кісти є патологічні порожнини, заповнені рідиною, які формуються в мозку ще до народження дитини. Це один із найпоширеніших природжених вад розвитку мозку. Причини виникнення таких кіст не завжди повністю відомі, проте проведені дослідження вказують на низку факторів, які можуть підвищувати ризик їхньої появи.



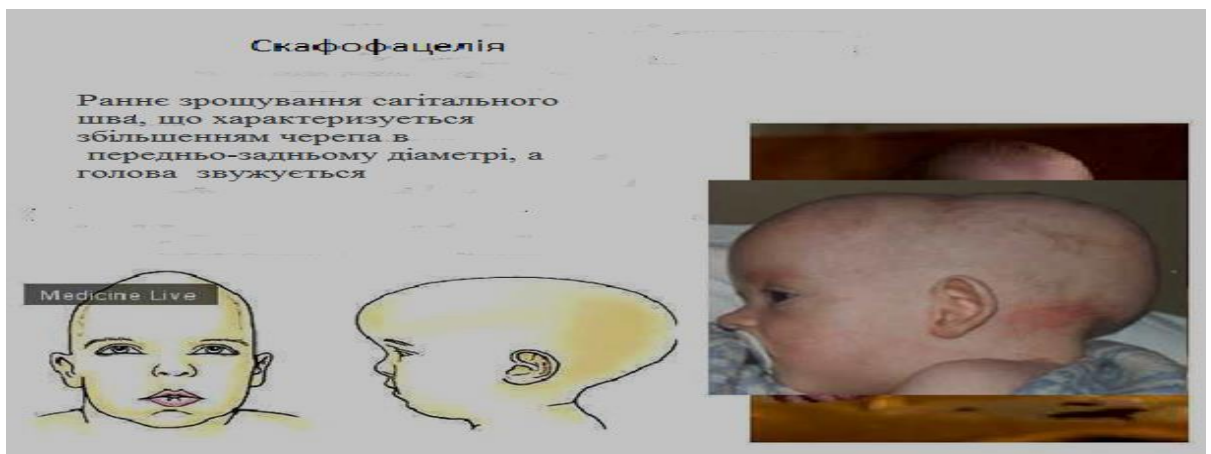
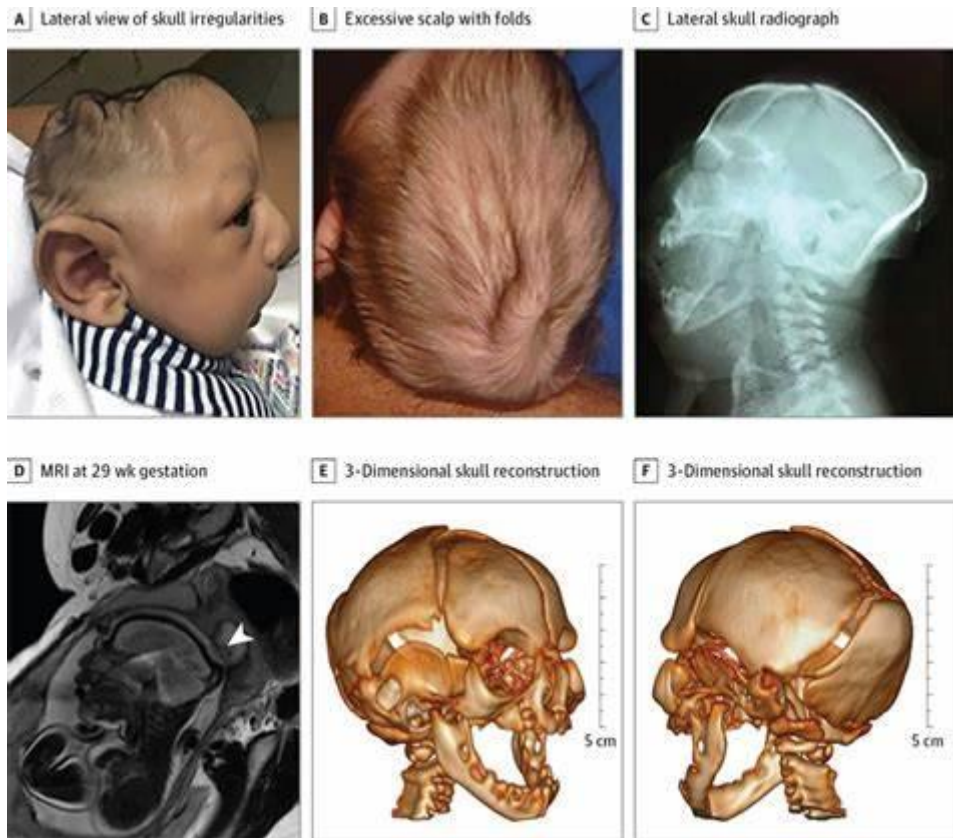
Арахноїдальна кіста

(1- кіста, 2 - нормальний простір з рідиною)

Церебральна кіста

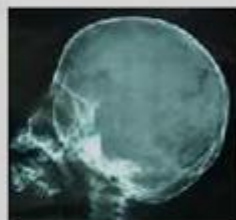
Арахноїдальна кіста (лікворна) – доброякісна порожнина, заповнена спинномозковою рідиною. Формується міхур в оболонках мозку з клітин павутинної тканини. Іноді таке утворення не проявляється, воно не схильне до зростання, і не впливає на стан пацієнта. Основні види рідинних утворень головного і спинного мозку – це церебральна або внутрішньомозкова кіста, яка перебуває в тканинах мозку, і арахноїдальна кіста мозку, яка утворюється між його оболонками. Внутрішньомозкові кістозні утворення, залежно від своєї конкретної локалізації, можуть бути ретроцеребелярною кістою (що знаходиться за мозочком), кістою прозорої перегородки, кістою судинного сплетення, кістою півкуль мозку.

Код Q04.60 Природжені церебральні кісти.



Брахіцефалія

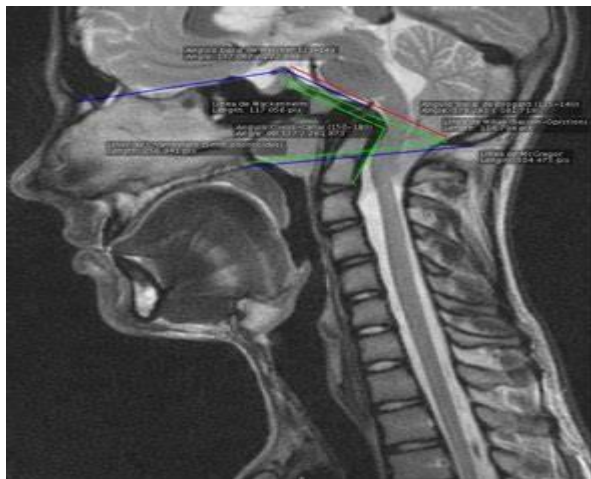
Брахіцефалія – деформація черепа, яка характеризується відносно великим поперечним діаметром голови – “широка” голова. Широка голова з нижньою частиною лоба, що запала.



Плагіоцефалія

Плагіоцефалія - це деформація голови, яка виникає внутрішньоутробно або в перші місяці життя, характеризується асиметрією або викривленою косою формою черепа. З одного боку череп видається вперед, з іншого – назад. Патологія розвивається внаслідок здавлення голови чи передчасного окостеніння швів. Часто супроводжується вторинними лицьовими деформаціями.





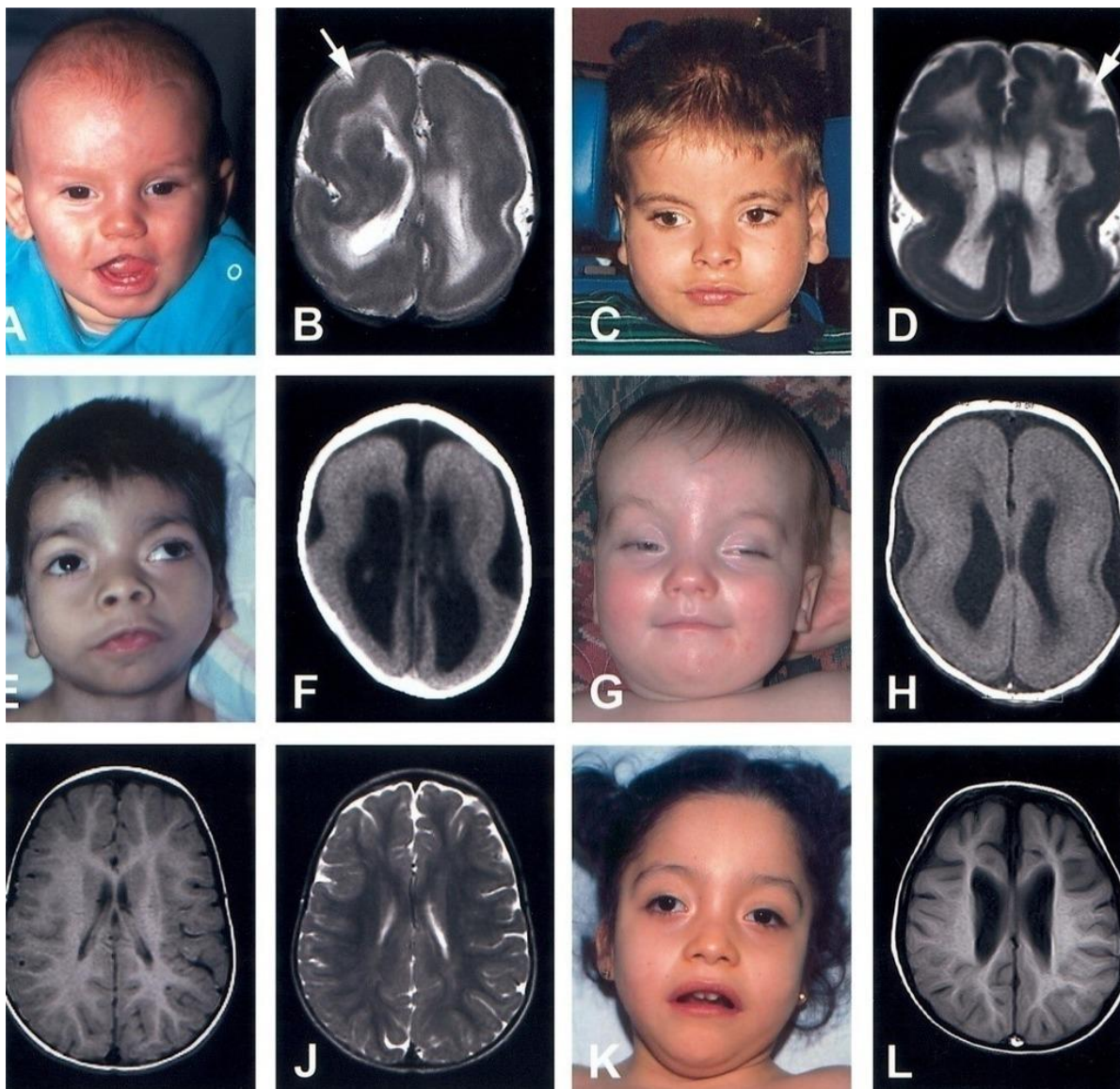
Платибазія. При протіканні платибазії в ізольованій формі, клінічні прояви повністю відсутні, чому патологія стає випадковою діагностичною знахідкою, виявленої під час інструментальних обстежень. Однак неврологічні порушення посилюються при поєднанні такої недуги з базилярною імпресією. У результаті базилярного стискування утворюється у зв'язку з тим, що хребет втискує основу потиличної кістки і скат в порожнину задньої черепної ями і кут між поверхнями клиноподібної кістки і ската зростає до $160\text{--}180^{\circ}$ (в нормі не перевищує 140°).

КЕФАЛОГЕМАТОМА

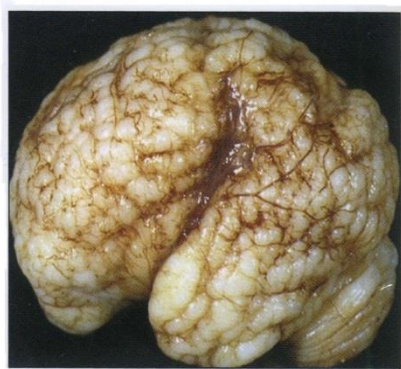


1 - тверда мозкова оболонка, 2 - кістка,
3 - підшкірна клітковина, 4 - окістя, що відшарувалася, 5 - шкіра, 6 - гематома,
7 - екстравазати в клітковині

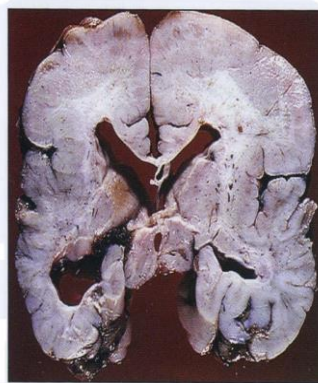




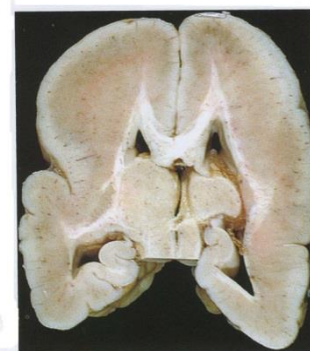
Лісенцефалія (дослівно «гладкий мозок»; агірія) – аномалія розвитку: згладжування звивин кори великих півкуль головного мозку, що виникає в результаті недостатньої міграції нейробластів з первинної нервової трубки. При лісенцефалії може спостерігатися агірія – відсутність звивин.



Пахірія (варіант лісенцефалії)



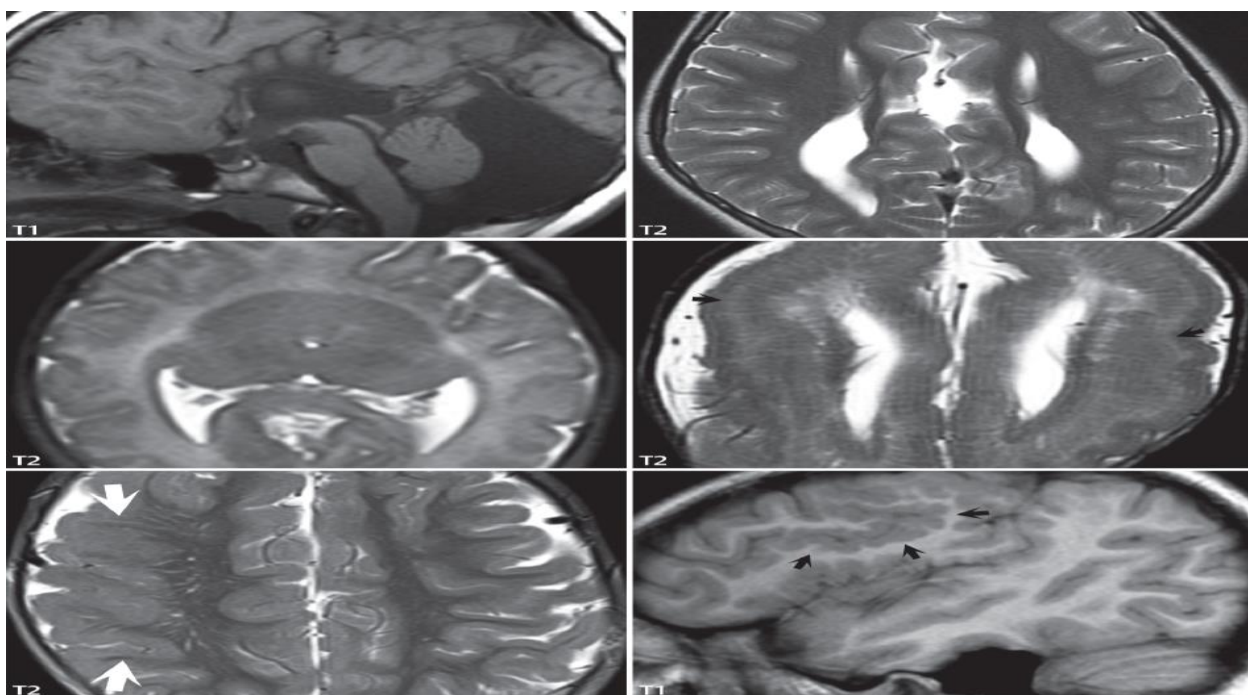
Полімікрогірія



Лісенцефалія



Код Q04.80 Інші уточнені природжені вади розвитку головного мозку.



Вкрай рідкісні аномалії форми і розмірів мозкового відділу голови.

Апросомія – відсутність лиця як результат зупинки в розвитку закладок лиця;

Циклопія – наявність на серединній лінії поглиблення (розщелини) орбіт і рота (потворність несумісне з життям);

Мікрокефалія – патологічна малоголовість, пов'язана з передчасним припиненням зростання головного мозку (об'єм черепа дорослої людини не перевищує 400 см³;

Синостоз – зміщення кісток черепа, що призводять до синостатичних деформацій;

Скафокефалія – раннє заростання стрілоподібного шва і посилений ріст вінцевого і ламбдоподібного швів (човник, колиска); при цьому череп довгий вузький і низько з виступаючим лобом і потилицею (у вигляді «човна»);

Акрокефалія (акрон – вершина, мис, виступ) – передчасно заростання вінцевого і ламбдоподібного швів з посиленням зростання черепа в висоту;

Оксицефалія – посилений ріст черепа вгору, набуває башнеподібну форму;

Трохоцефалія – прискорене заростання черепних швів особливо стрілоподібного шва в ширину і висоту;

Тригоцефалія – утворення клиноподібної форми черепа в результаті лобового звуження і потиличного розширення;

Сфеноцефалія (sphaen – клин) – розширення лобової і звуження потиличної частини;

Клиноцефалія (kline – ложе, ліжко) – сідлоподібне поглиблення в ділянці тім'ячка;

Платицефалія (platys – плоский) – різке сплюснення склепіння черепа;

Пахицефалія (rachys – товстий, об'ємний) – надмірне ущільнення потилиці;

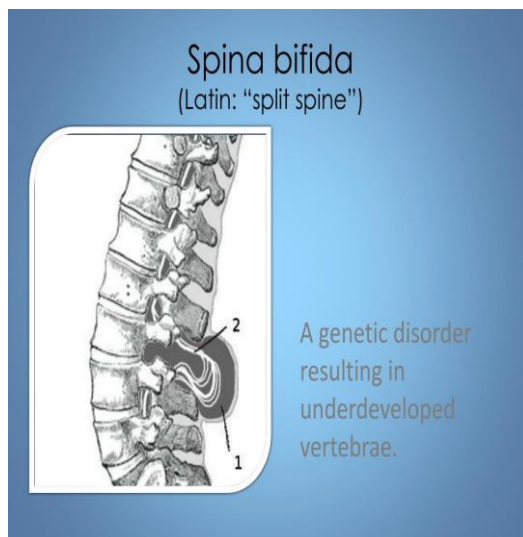
Плагіоцефалія (plagios – косий, скошений) – асиметрія правої або лівої половини черепа (частіше скошена потилична частина);

Батроцефалія – уступоподібний череп, утворений у результаті прискореного скостеніння ламбдоподібного шва;

Лентоцефалія – вузький череп.

Краніофарингіома – природжена пухлина головного мозку епітеліальної будови.

Код Q04.90 Природжені аномалії мозку, неуточнені.



Розщелина хребта (інколи розщеплення хребта) – дефект розвитку хребта, що полягає в аномальному розвитку хребта, яке викликане розщепленням – не закриттям хребетного каналу (іншими словами: відсутність задньої частини дуг хребців). Цей дефект виникає приблизно на 3–му тижні вагітності. Залежно від ділянки залягання розрізняють грижі шийного, грудного, поперекового та крижового відділів. Вада розвитку хребетного стовпа, що полягає в недорозвиненні дужок і/або одного або декількох хребців з утворенням дефекту в стінці хребетного каналу, через який можуть пролабірувати оболонки і тканини спинного мозку з формуванням уродженої спинномозкової грижі. Вади розвитку хребта можуть бути наслідком вірусної інфекції, опромінення і впливу несприятливих факторів навколишнього середовища. Закрита (spina bifida occulta) – зумовлена дефектом вторинної нейруляції, нервова тканина не зачеплена, дефект повністю епітелізований, проте шкірні покриви у ділянці дефекту можуть бути диспластичними.

Клінічні форми розщелини хребта в залежності від включення в патологічний процес анатомічних структур підрозділяють на:

Приховані розщелини хребта (spina bifida occulta). Анатомічна сутність полягає у неповному зрощенні дуки хребця без залучення в процес нервових структур.

Відкриті розщілини хребта з формуванням спинномозкової кили. В залежності від залучення в процес нервових структур виділяють:

а. **оболонкові форми (менінгоцеле)** – розщілини хребта з вип'ячуванням в кістковий дефект твердої мозкової оболонки, але без мозкових структур;

б. **корінцева форма (менінгорацикулоцеле)** – розщілини хребта з вип'ячуванням в кістковий дефект твердої мозкової оболонки, корінців спинного мозку;

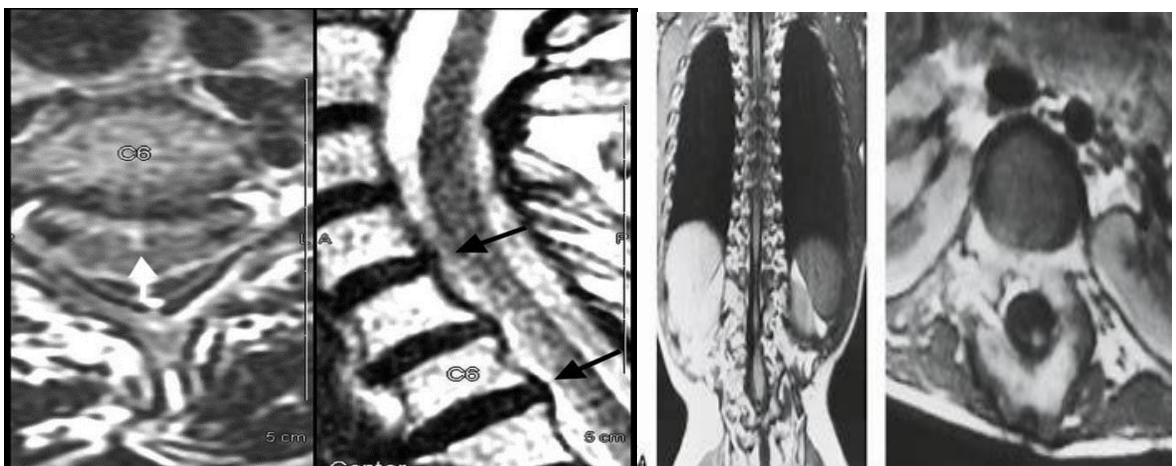
в. **мозкова форма (менінгомієлоцеле, менінгомієлорацикулоцеле)** – розщілини хребта з втягненням в килів мішок оболонок, спинного мозку і його корінців;

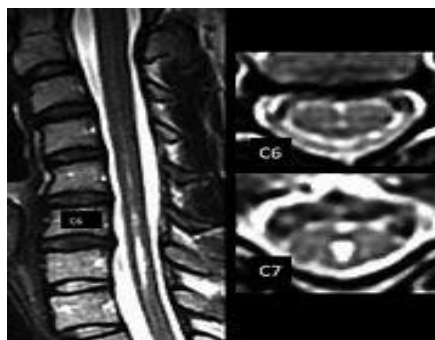
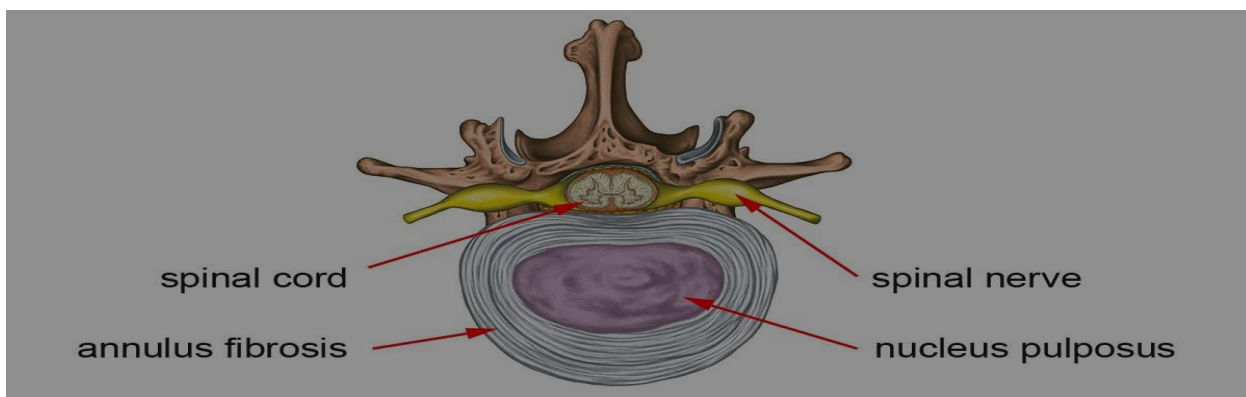
г. **кістозна форма (мієлоцистоцеле, сирингомієлоцеле)** – розщілини хребта, при якій кінцевий відділ спинного мозку різко розширений за рахунок центрального каналу спинного мозку;

Рахішизис – розщілини хребта та м'яких тканин з неповним згортанням спинного мозку у трубку (area medullo-vasculosa).

Розщілини хребта можуть супроводжуватися “підтіканням” спинномозкової рідини – ліквореєю і тоді усі медичні заходи стають невідкладними, чи проходити без ліквореї, що дозволяє проводити планове обстеження та лікування.

Код Q05. Розщілина хребта (spina bifida).



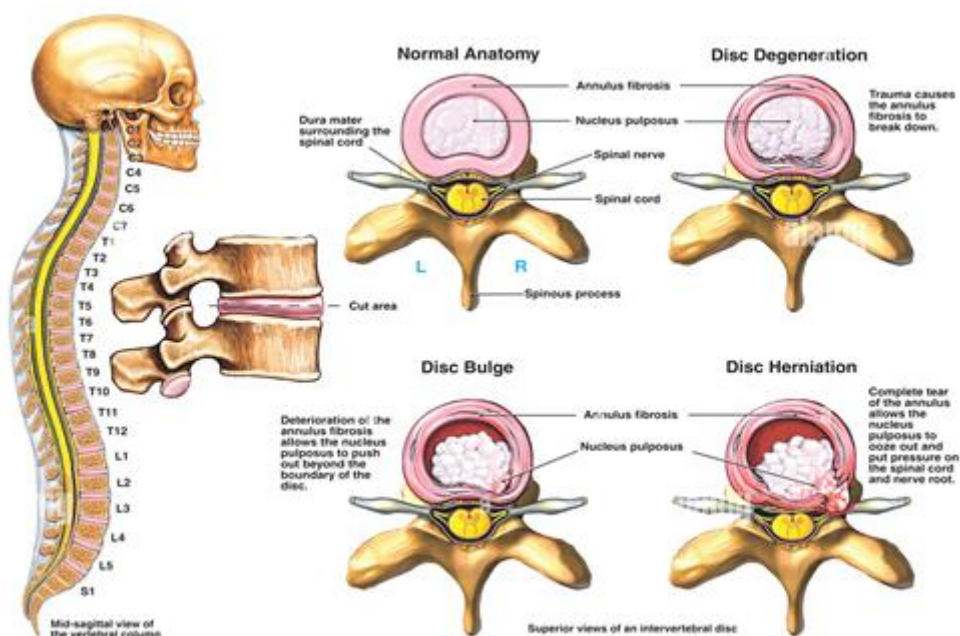


Розщілина хребта шийного відділу хребта – це стан, при якому хребет і спинний мозок не формуються належним чином. Він відноситься до категорії дефектів нервової трубки. Тяжкість симптомів може значно відрізнятись залежно від таких факторів, як розмір і розташування спинномозкового отвору, чи покрита уражена ділянка шкірою та які спинномозкові нерви виходять з ураженої ділянки спинного мозку.

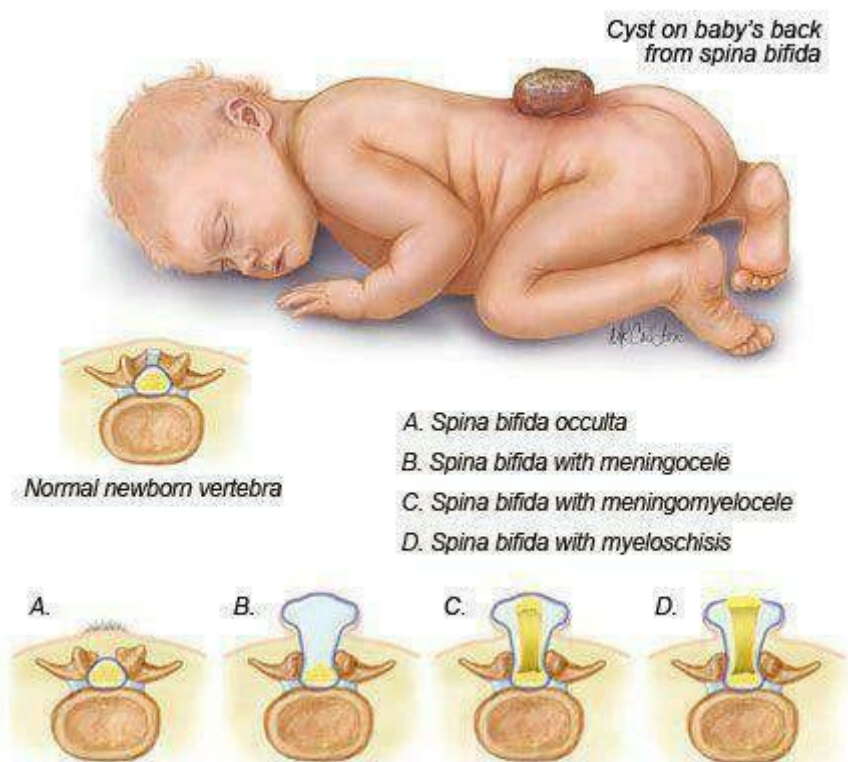
Код Q05.00 Розщілина хребта в шийному відділі з гідроцефалією.



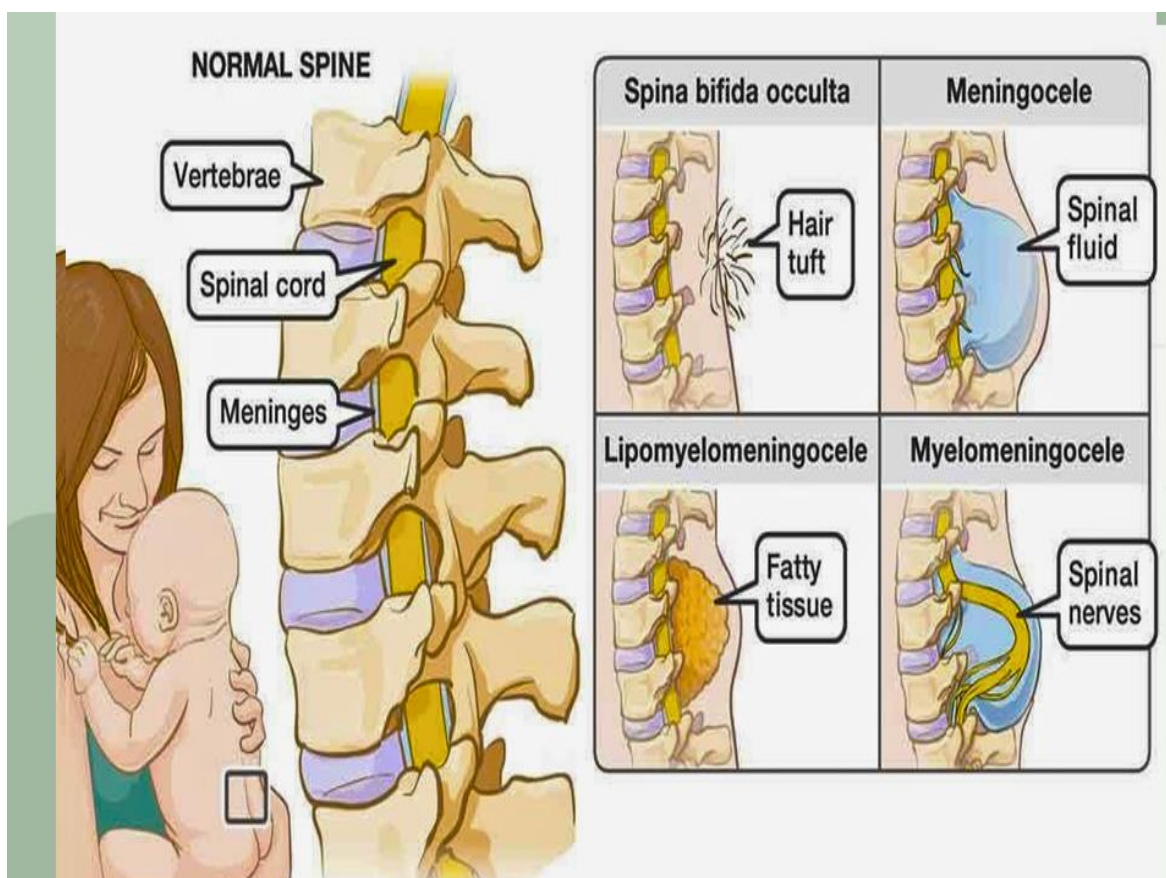
Розщілина хребта – це вроджений дефект, при якому хребці (кістки хребта) не повністю стуляються навколо спинного мозку. Найчастіше дефект локалізується в нижньогрудному, поперековому або крижовому відділі хребта і, як правило, охоплює від 3 до 6 хребців. Розщілина хребта або розщеплення хребта вражає нижню частину спини, а іноді і спинний мозок. Розщілина хребта є найбільш поширеним дефектом з групи так званих дефектів нервової трубки. Нервова трубка – це ембріональна структура, з якої згодом розвивається головний і спинний мозок. Нервова трубка у плода зазвичай закривається на 28-й день після зачаття. Якщо закриття не відбувається повністю, то це призводить до дефектів хребта і спинного мозку.



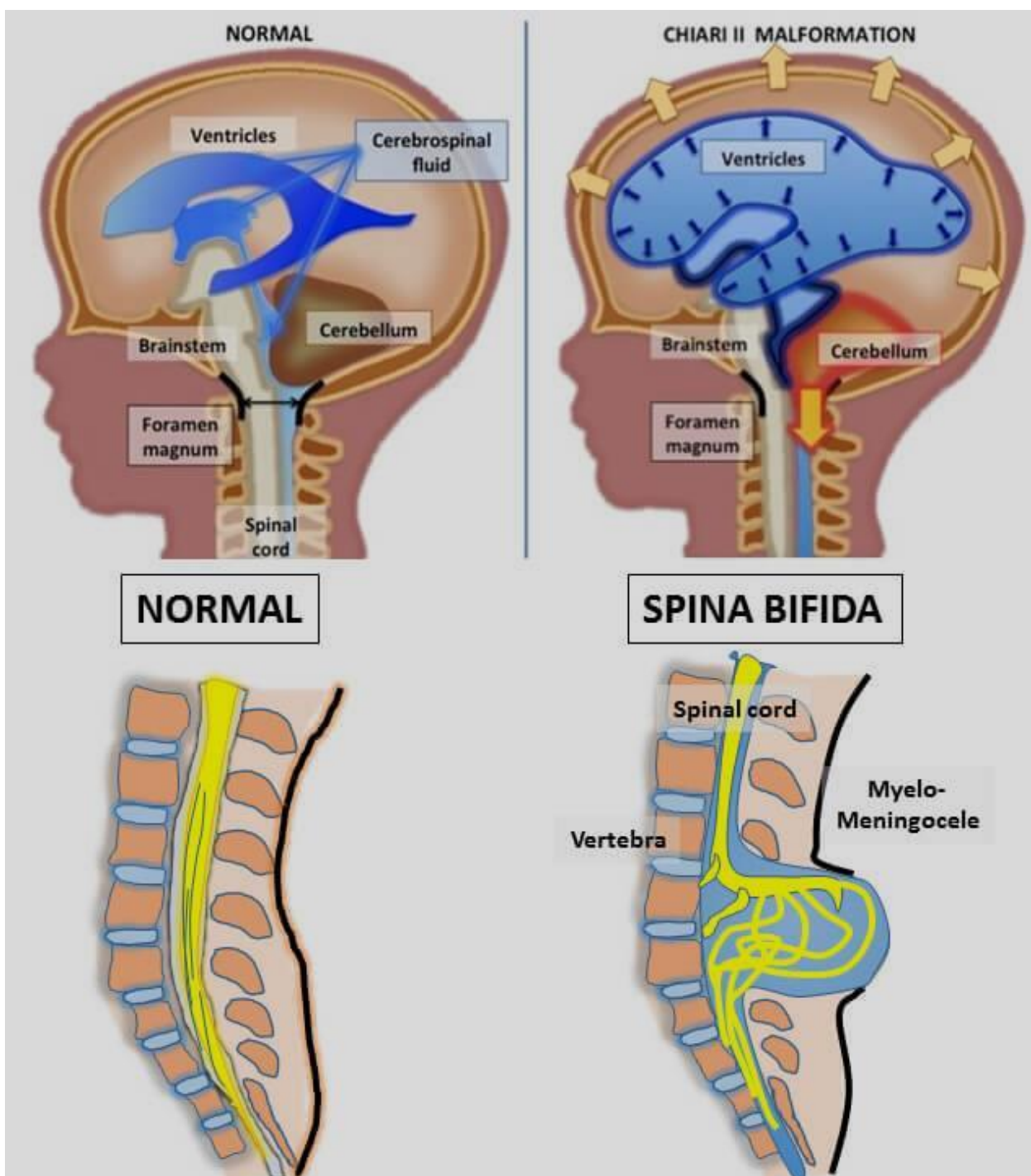
Код Q05.10 Розщілина хребта в грудному відділі з гідроцефалією.



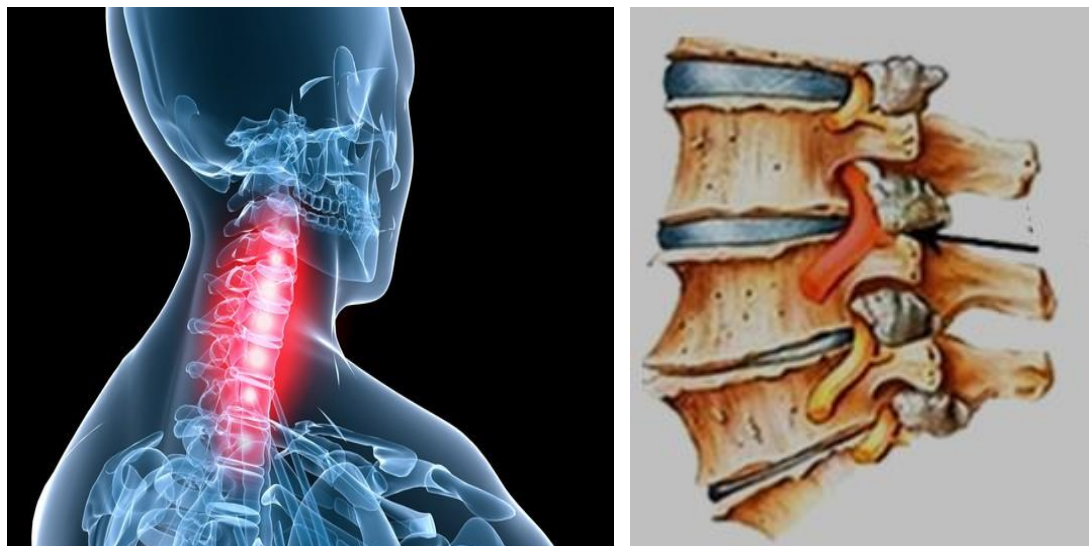
Код Q05.20 Розщелина хребта в поперековому відділі з гідроцефалією.



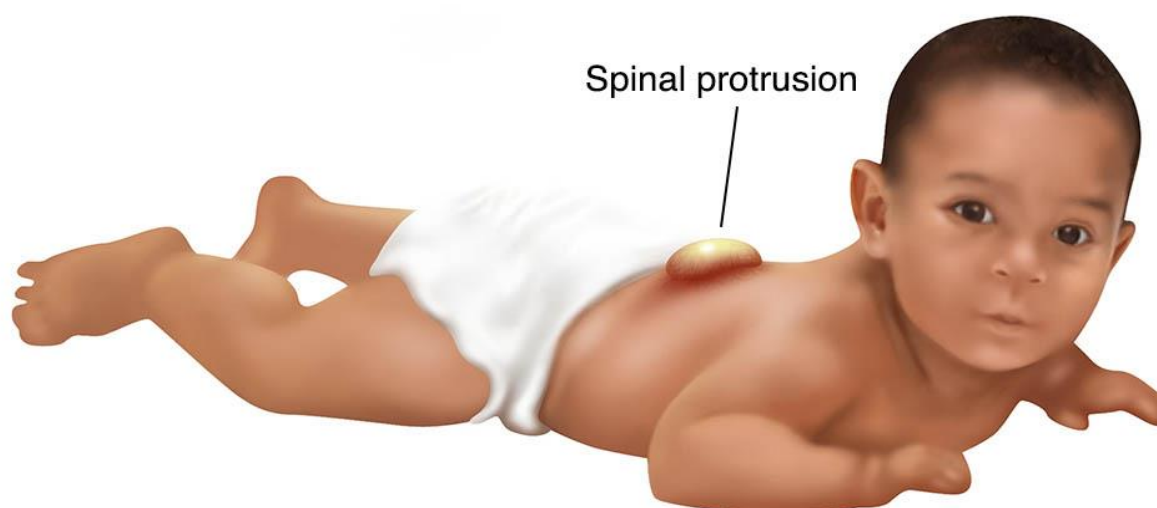
Код Q05.30 Розщелина хребта в крижовому відділі з гідроцефалією.



Код Q05.40 Розщілина хребта з гідроцефалією, неуточнена.



Код Q05.50 Розщелина хребта в шийному відділі без гідроцефалії.



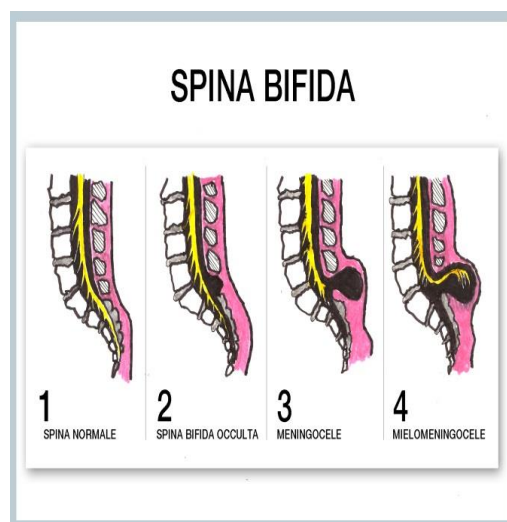
1.
Spina bifida
occulta

2.
Spina bifida with
meningocele

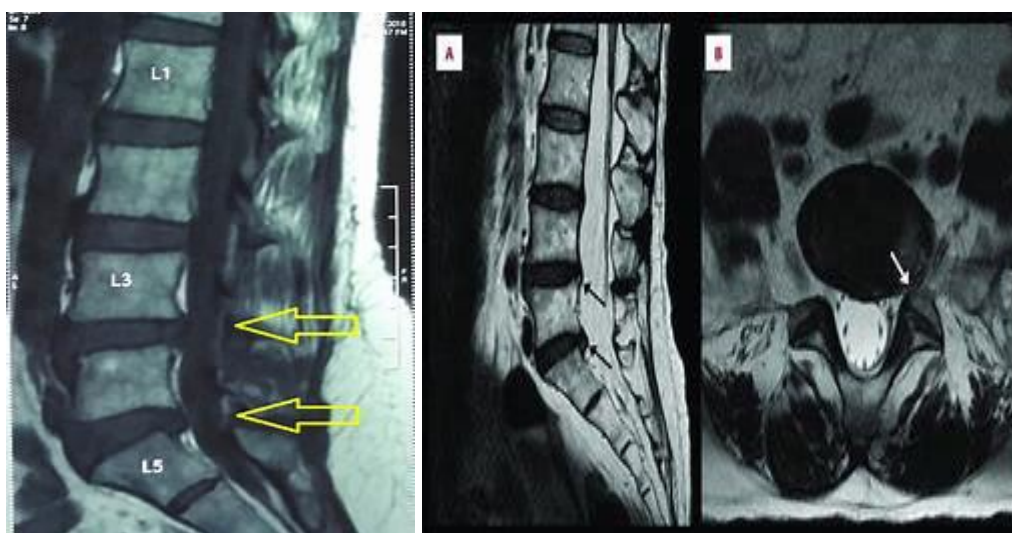
3.
Spina bifida with
myelomeningocele

Розщеплення хребта залежать від тяжкості дефекту та його локалізації. Наслідками цього дефекту іноді можуть бути легкі болі або певні труднощі в русі, спричинені порушеною іннервацією м'язів, їх втомою або слабкістю (непідтримувані або погано підвішені м'язи повинні виконувати в декілька разів більше роботи, ніж м'язи здорової людини), але також можуть бути значно серйознішими, як їх параліч, що може спричинити повну іммобілізацію.

Код Q05.60 Розщелина хребта в грудному відділі без гідроцефалії.



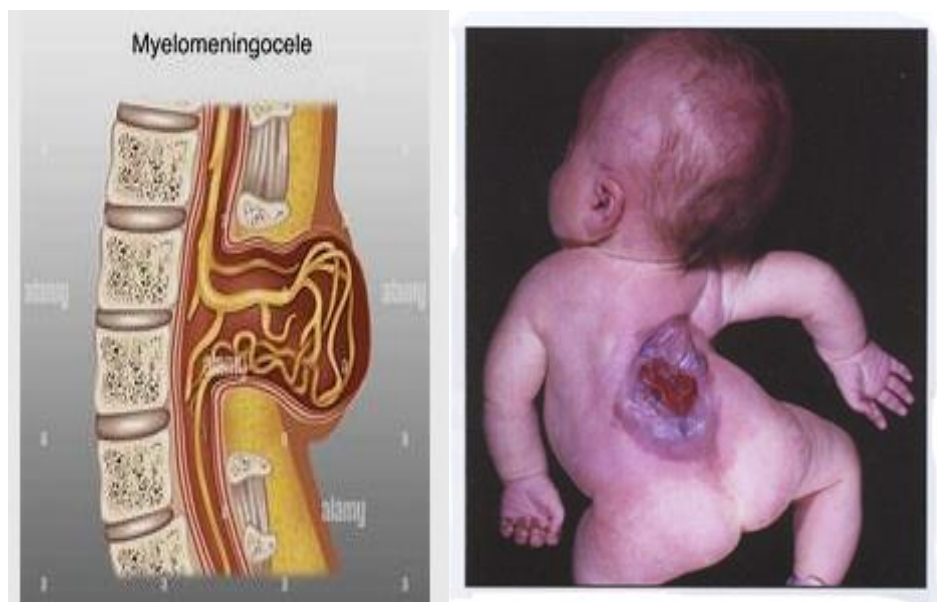
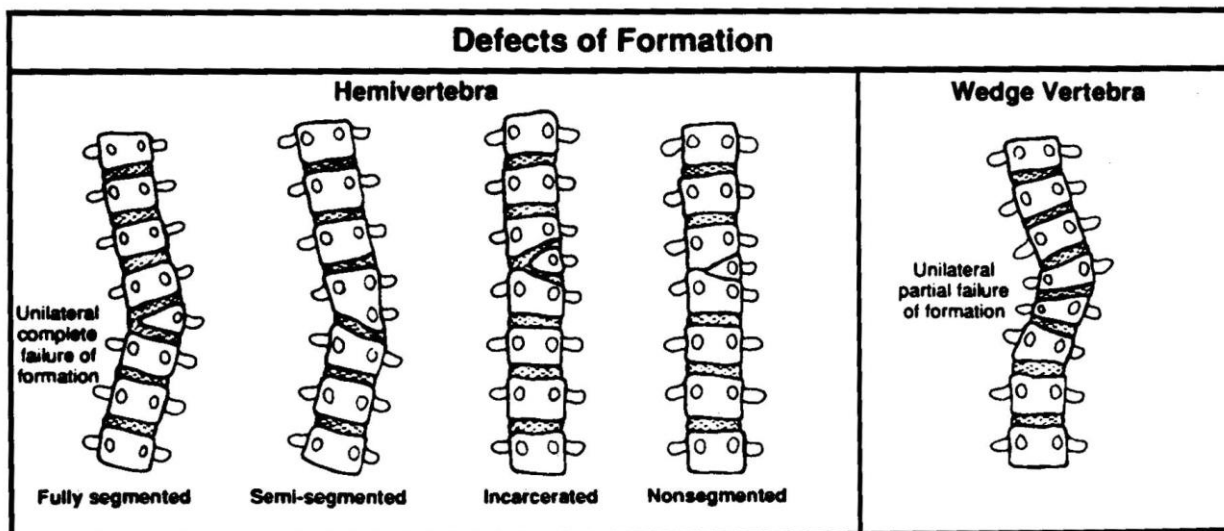
Код Q05.70 Розщілина хребта в поперековому відділі без гідроцефалії.



Код Q05.80 Розщілина хребта в поперековому відділі.

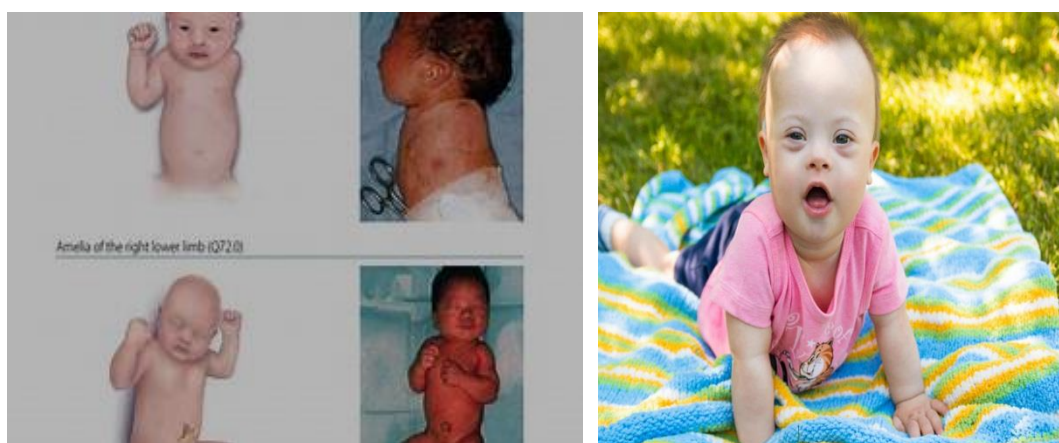


Код Q05.90 Розщілина хребта, неуточнена.



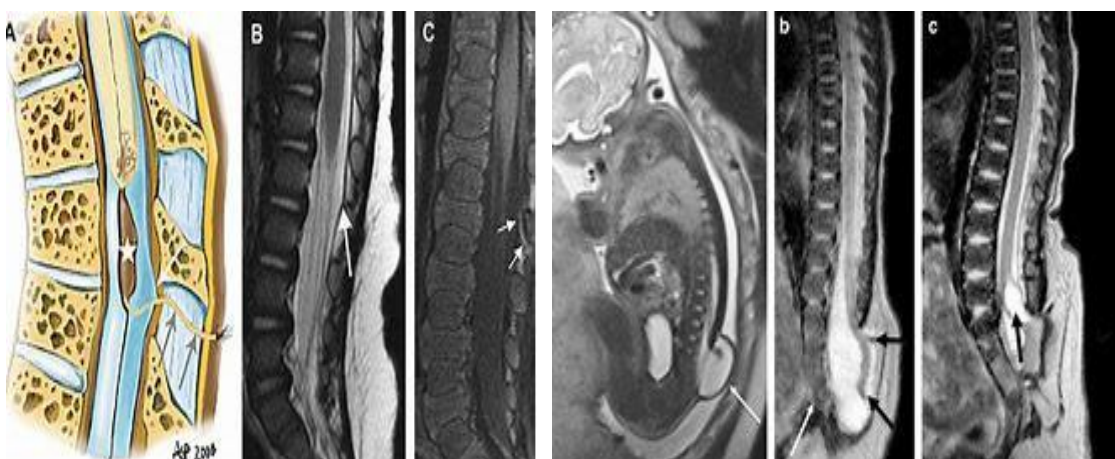
Мієломенінгоцеле – це вроджена вада розвитку, яка виникає при неправильному утворенні спинного мозку та оболонок, що його оточують. Ця аномалія спричиняє винос частини спинного мозку та оболонок через відкритий дефект у шкірі, утворюючи випуклу кисту або мішечок, який містить спинний мозок, нерви та цереброспінальну рідину. Значне місце у цій патології займають дефекти розвитку нервової трубки, які формують різні порушення нервової системи: від вад розвитку хребта та спинного мозку до аненцефалії. При грубих дефектах розвитку невральної трубки (аненцефалія, повне незарощення хребта та інші) плід гине внутрішньоутробно або народжується нежиттєздатним і гине найближчими годинами чи днями після народження. Інші проблеми виникають при менш грубих порушеннях формування спинного мозку та хребта, об'єднаних поняттям спинальні дизрафії, або дефекти розвитку нервової трубки, які у зарубіжній літературі поєднані терміном *spina bifida*.

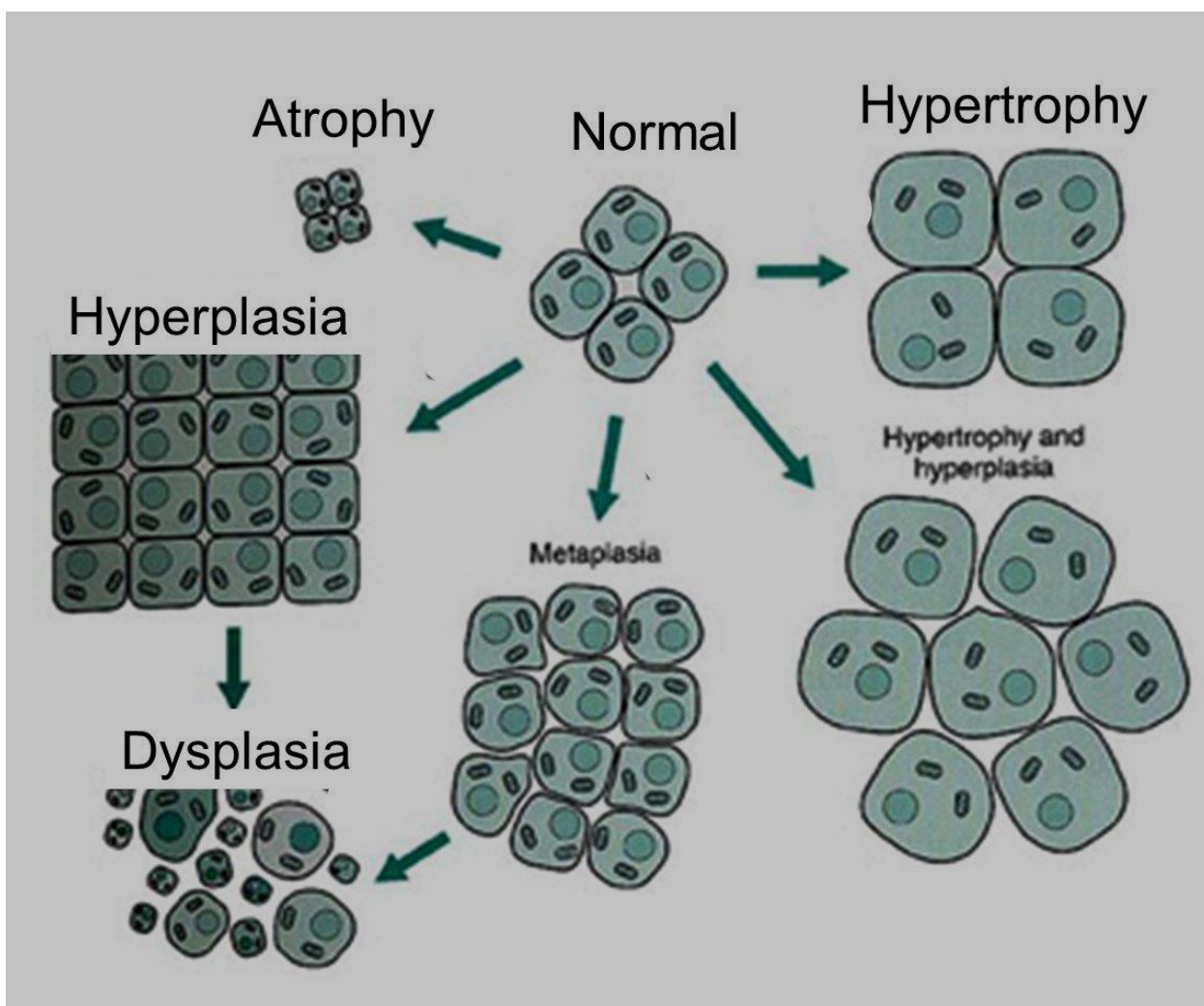
Код Q06 Інші природжені вади розвитку спинного мозку.



Амелія – вроджена аномалія, що характеризується повною відсутністю однієї або кількох кінцівок.

Код Q06.00 Амелія.

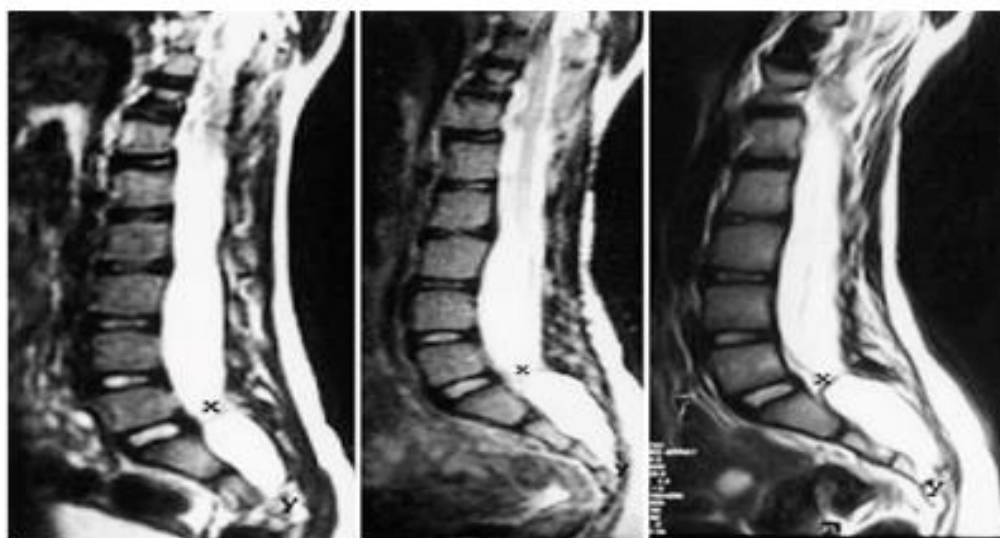




Гіпоплазією називають аномалії розвитку, які полягають в недорозвиненні тканини, органу, частини тіла або цілого організму. Це вроджена вада розвитку, крайнім виразом якого є аплазія, що представляє собою вроджене відсутність органу або частини тіла. Гіпоплазія – недорозвинення частини тіла, цілого організму або органу, що супроводжується дефіцитом ваги або розміру органу. Гіпоплазія може проявлятися на всіх стадіях розвитку організму. Найчастіше трапляється гіпоплазія окремих органів.

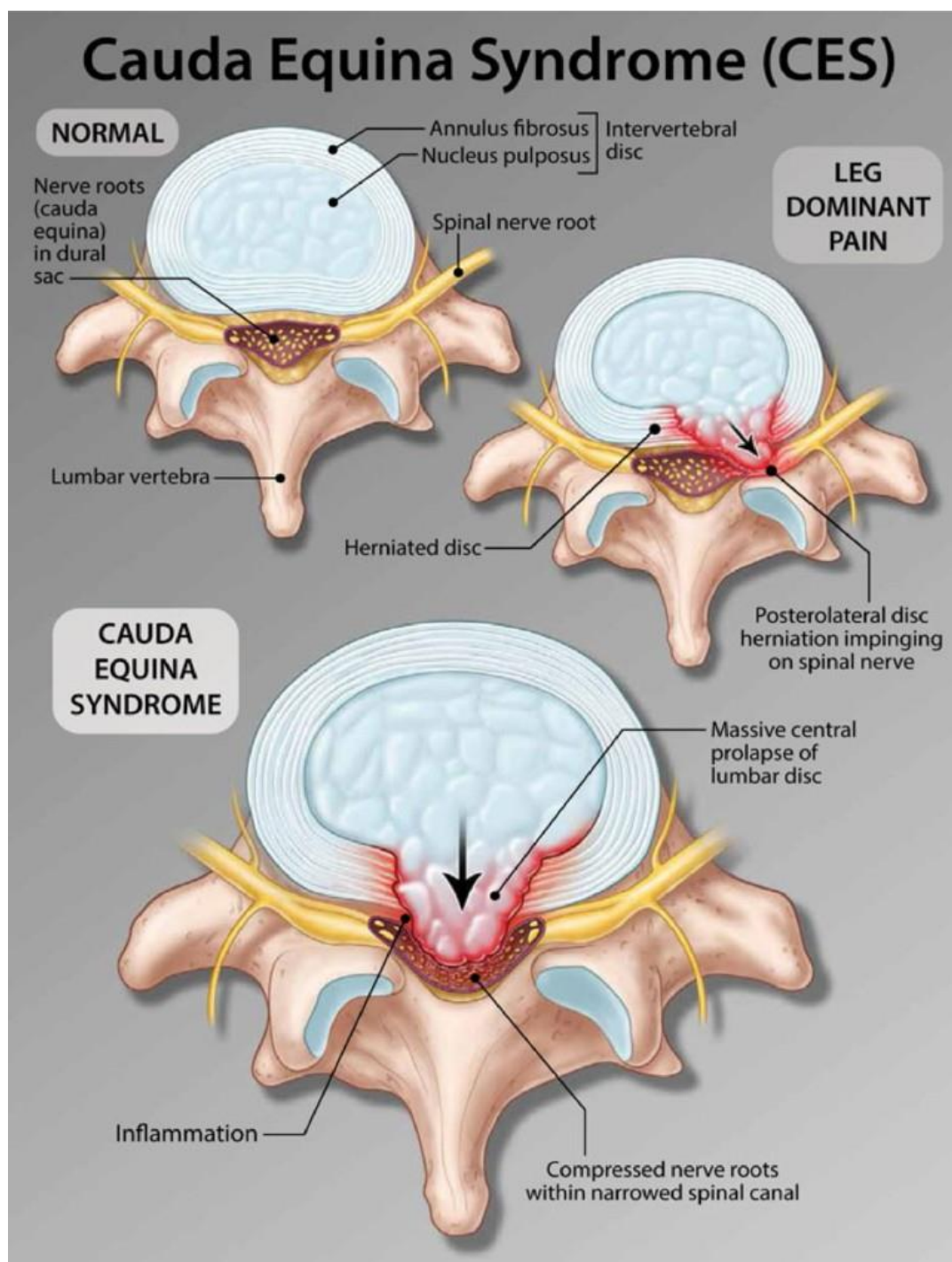
Дисплазія найбільш характерно виражається в недорозвиненості кісткової тканини хребта.

Код Q06.10 Гіпоплазія та дисплазія спинного мозку.



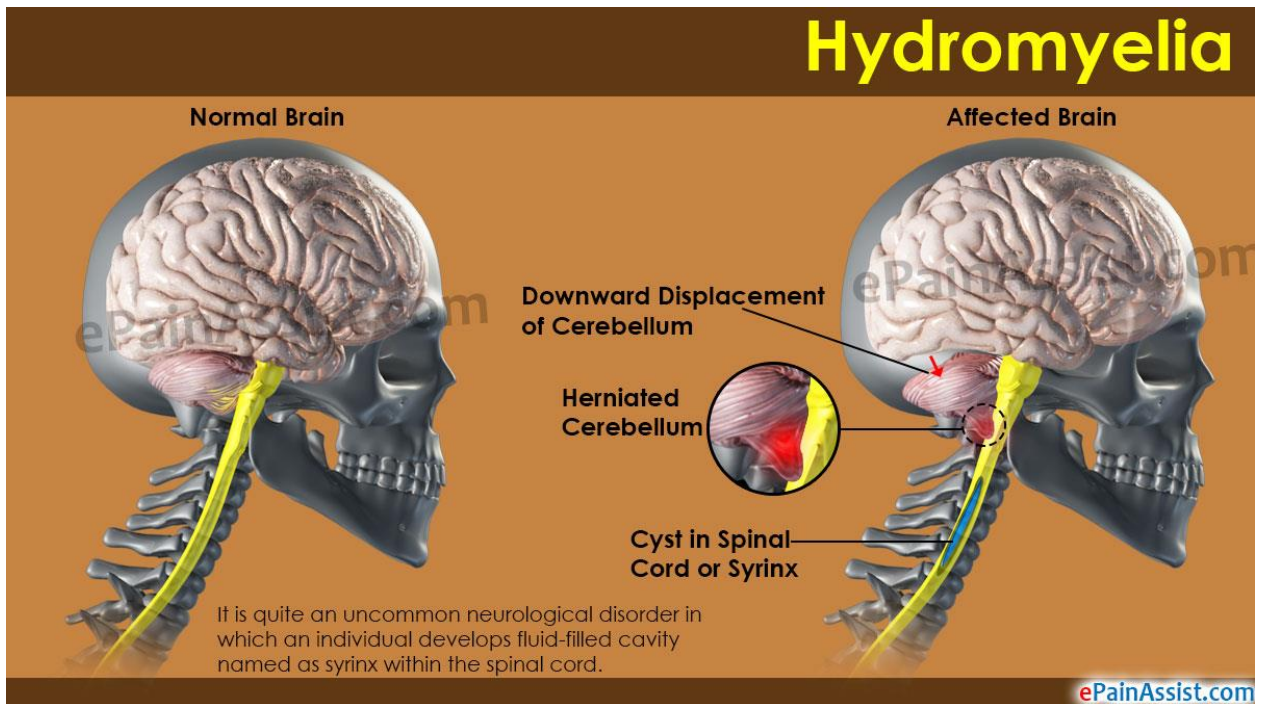
Діастематомієлія – комбінована вада розвитку хребетного каналу, що полягає в його поділі кістковими, хрящовими або фіброзними шипами або перегородками, що супроводжується розщепленням і/або подвоєнням спинного мозку, його елементів і оболонок. Типовою для діастематомієлія є тетрада наступних клінічних та рентгенологічних ознак: вроджені вади і дисплазії кінцівок, частіше нижніх; аномалії шкірного покриву – гемангіоми, пігментні плями, шкірні втягнення, локальний гіпертрихоз і т.д. Над хребтом і в паравертебральних зонах; аномалії розвитку хребта; розширення інтерпедікулярного відстані на прямій рентгенограмі в зоні локалізації перегородки.

Код Q06.20 Діастематомієлія.



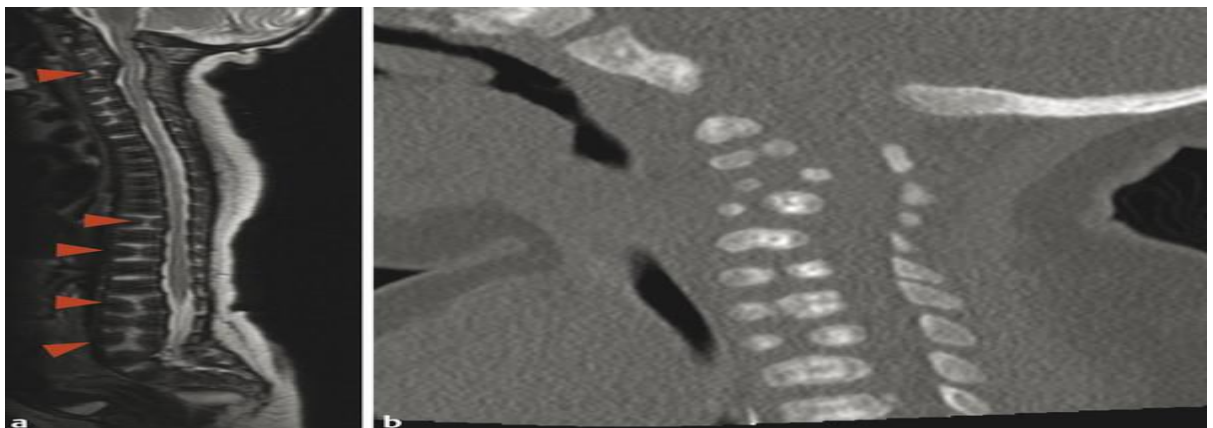
Синдром кінського хвоста – рідкісний і болючий стан, який потребує невідкладної медичної допомоги; він виникає, коли травма, зламаний або звужений хребет, грижа міжхребцевого диску. Синдром кінського хвоста не є синдромом спинного мозку. Однак він імітує синдром мозкового конуса, викликаючи подібні симптоми. Синдром кінського хвоста найчастіше виникає внаслідок грижі диска в поперековому відділі хребта. Інші причини включають вроджені неврологічні аномалії (наприклад, *spina bifida*), інфекцію спинного мозку, спінальний епідуральний абсцес, пухлину спинного мозку, травму спинного мозку, стеноз хребта, артеріовенозну мальформацію та ускладнення після операції на хребті. Багато з цих станів викликають набряк, що сприяє стискуванню нервів.

Код Q06.30 Інші природжені вади розвитку “кінського хвоста”.



Гідромієлія – це аномальне розширення центрального каналу, який зазвичай є дуже невеликим шляхом, що проходить через середину спинного мозку. Це створює порожнину, яка називається сиринксом, де спинномозкова рідина може накопичуватися і чинити тиск на спинний мозок. Однак у міру його розвитку це може викликати: втрата відчуття в руках і руках біль у шиї та руках слабкість м’язів кисті, рук і плечей біль у ногах або скутість.

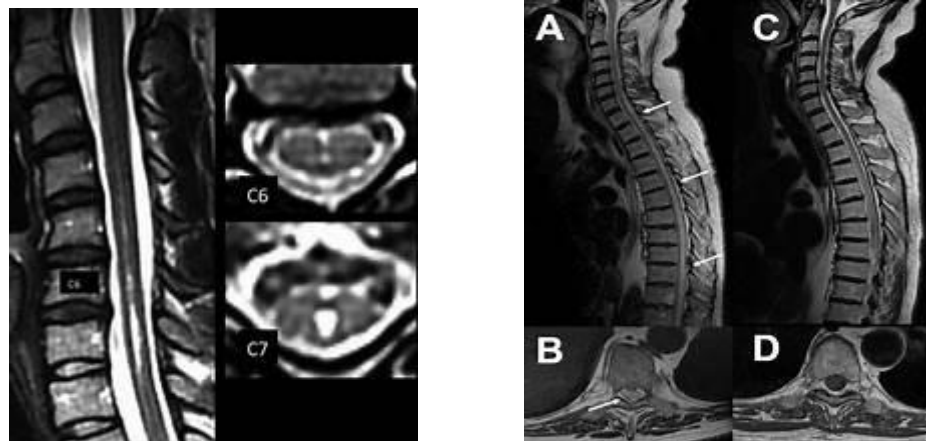
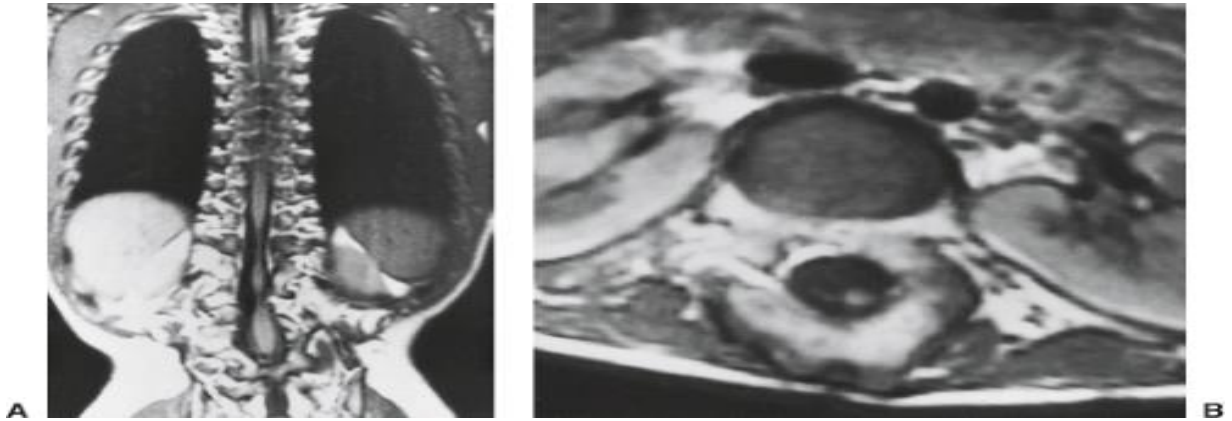
Код Q06.40 Гідромієлія.



Хребтовий стовп в онтогенезі росте швидше, ніж спинний мозок, внаслідок чого кінець останнього поступово зміщується краніально. “Сходження” спинного мозку відбувається за часом наступним чином: його кінець розміщений у зародка людини у віці 1–го місяця каудальніше хребтового стовпа; на початку 2–го місяця – на одному рівні з куприком; на 3–му місяці – на рівні заднього кінця крижів; на 4–му місяці – на рівні їх переднього кінця; до 5 місяців на рівні IV або V поперекових хребців, а до 10 місяців досягає рівня III поперекового хребця. Завдяки такому “сходженню” спинного мозку нервові корінці, які відходять від нього, приймають косий напрямок. При цьому у 4–10–місячних плодів у 26 % випадків вздовж мозкового конуса і кінцевої нитки

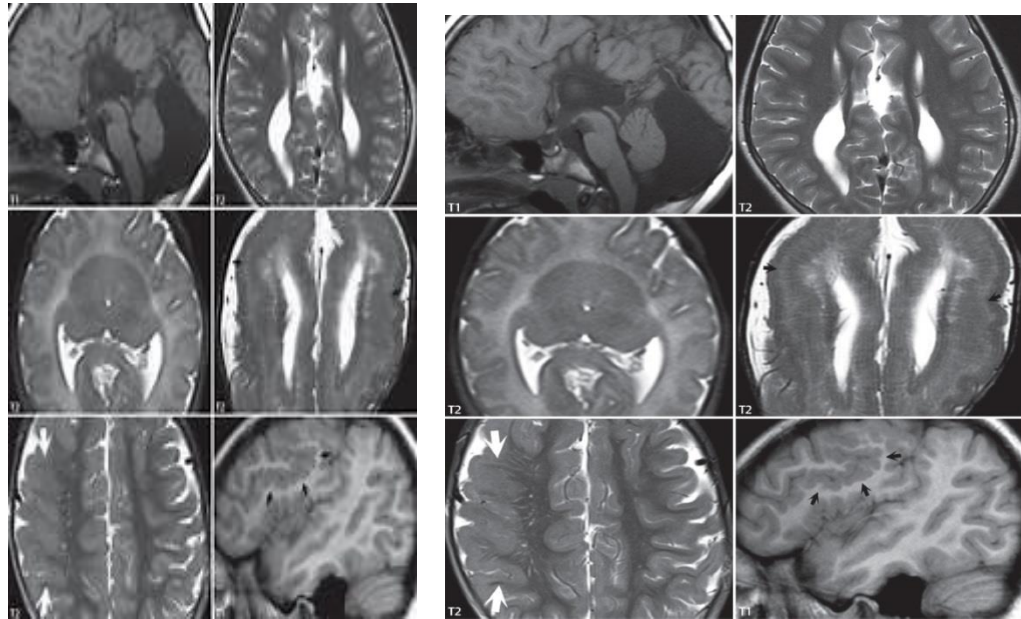
зустрічаються від 1 до 7 рудиментарних вузлів. На 3-му місяці розвитку розміри шийного стовщення більші, ніж поперековокрижового, але з 4-го місяця картина стає зворотною.

Дистрофічні зміни (spina bifida), які пов'язані з незакриттям медулярної трубки. Ці дефекти задніх відділів хребта мають вигляд аплазії дужок і остистих острівців. У ділянці дефекту спинний мозок деформований, лежить відкрито або розташовується безпосередньо під м'якими тканинами (м'язами, шкірою), з якими часто зрощені.



Кістозна щілина хребта має менінгоцеле – гризовий мішок різних розмірів, стінка якого представлена шкірою і м'якою мозковою оболонною, вмістом якої є спинномозкова рідина. Гризовий мішок, у якому розташований спинний мозок, називають менінгоміелоцеле. Іноді ділянку спинного мозку, що знаходиться в гризовому мішку, представляє кістозна порожнина внаслідок накопичення в спинномозковому каналі спинномозкової рідини – менінгоміелоцистоцеле. Найбільш часто зустрічаються зміна числа поперекових і крижових хребців. Сакралізація п'ятого поперекового хребця відбувається, коли поперечні відростки стають великими і утворюють з хрестцем і клубовими кістками тазу анатомічну зв'язок, яка буває кістковою, хрящовою, у вигляді суглоба; нерухомої або рухомий. Функціонально в поперековому відділі залишається тільки чотири хребця. Сакралізація п'ятого поперекового хребця зустрічалися при дослідженнях скелетів одностороння двостороння.

Код Q06.80 Інші уточнені вроджені вади розвитку спинного мозку.



Неспецифічність симптоматики зумовлює запізнілу діагностику мальформацій: у більшості випадків клінічна картина проходить «під маскою» дитячого церебрального паралічу, діти перебувають на обліку з приводу «енцефалопатії», «затримки розвитку» та інших неспецифічних діагнозів. Без своєчасної діагностики вроджених аномалій мозку пацієнт отримуватиме терапію з приводу гіпоксичного ураження мозку або внутрішньоутробної нейроінфекції доти, доки діагноз вродженої вади мозку з віком не стане очевидним.

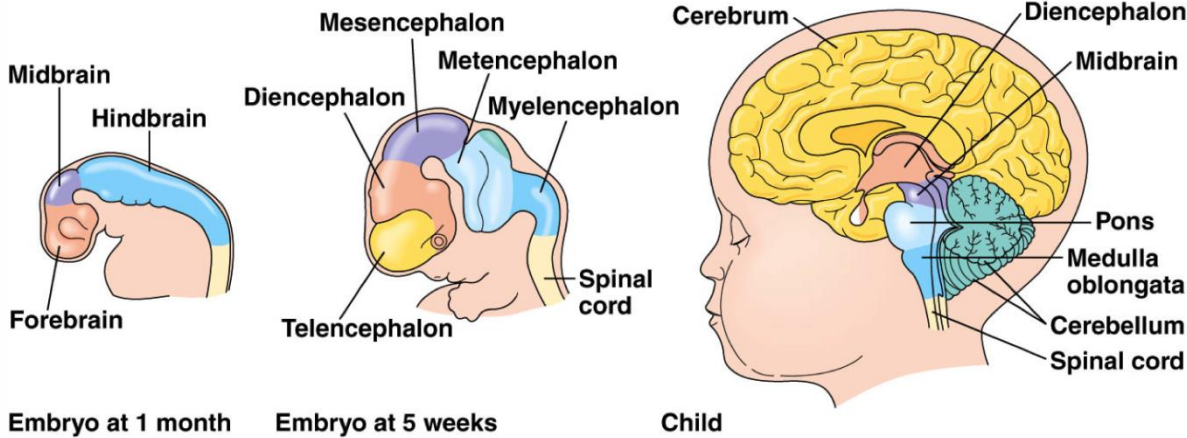
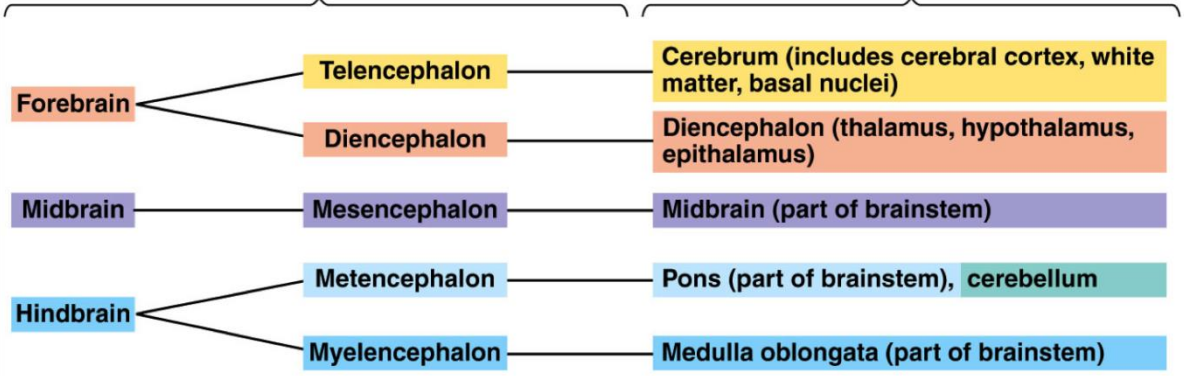
Порушення ембріонального розвитку в першому триместрі вагітності призводить до грубих вад розвитку нервової системи: дефектів змикання нервової трубки, порушення росту та диференціації мозкових гемісфер та шлуночкової системи мозку. Патологічні впливи на пізніх стадіях вагітності та в перинатальному періоді, як правило, не викликають тяжких вад розвитку, а ведуть до порушення мієлінізації структур нервової системи, зменшення зростання дендритів та інших порушень. Так як шкіра і нервова система розвиваються з одного ембріонального зачатку – ектодерми, то вади розвитку головного мозку часто супроводжуються множинними малими аномаліями розвитку – дизембріогенетичних стигм.

Код Q06.90 Природжені вади розвитку нервової системи.

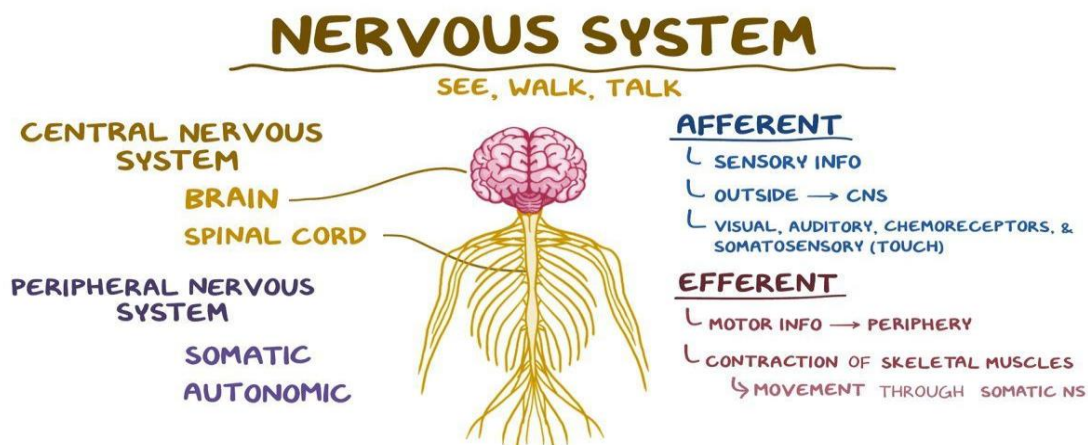


Embryonic brain regions

Brain structures in child and adult

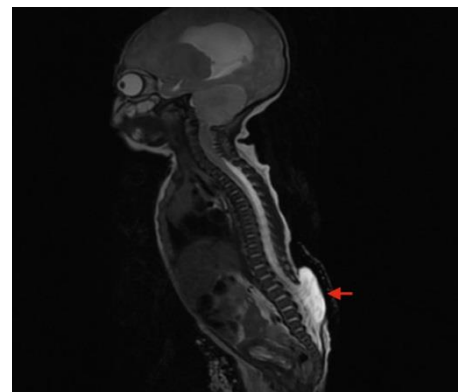
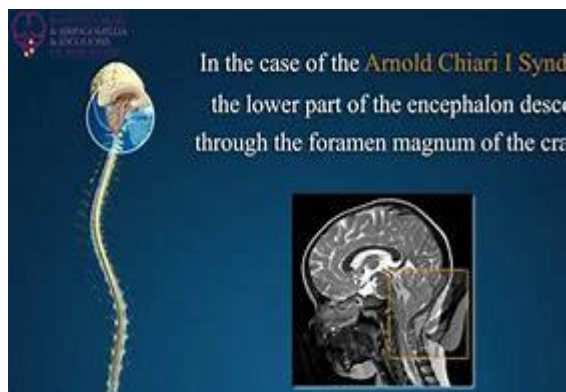


© 2011 Pearson Education, Inc.



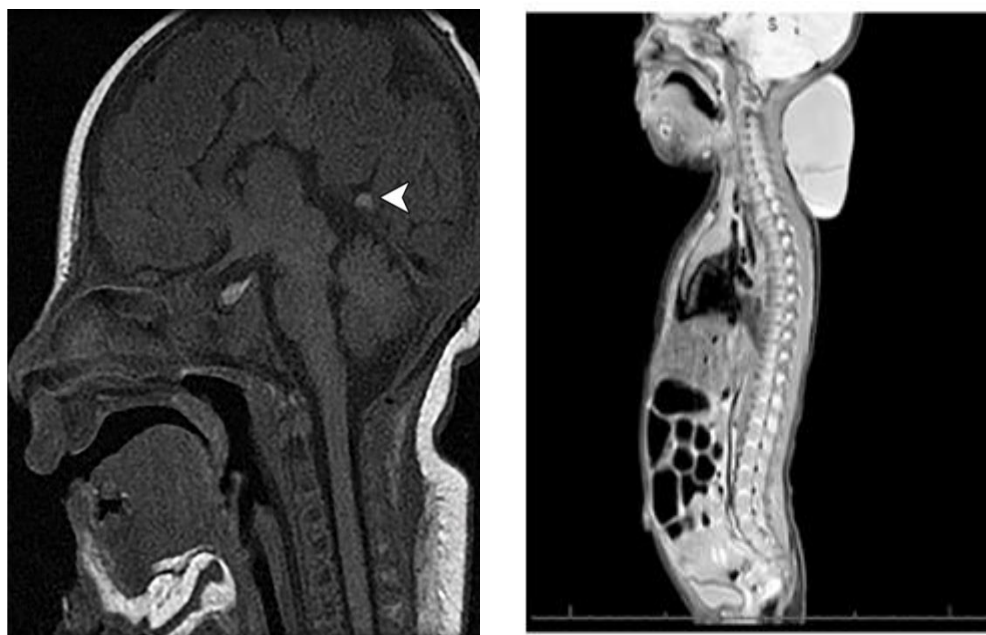
Аномалії розвитку нервової системи служать підтвердженням складних взаємодій генетичних факторів і впливу зовнішнього середовища. У жінок з фенілкетонурією народжуються діти з мікроцефалією і глибоким відставанням психомоторного розвитку, обумовлених спадковою передачею, а високим вмістом в крові матері фенілаланіну, який токсичний для мозку зростаючого плоду. Інший приклад – це діти матерів, хворих миотонічної дистрофією, які можуть страждати від поразок двоякого роду. По–перше, діти можуть успадкувати аутосомно–домінантне генетичне захворювання, що викликає ушкодження як мозку, так і м’язів, і, по–друге, перенести перинатальну асфіксію через дистонії матки, що приводить до порушень нормального перебігу пологів, через наявність у матері м’язової дистрофії.

Код Q07.00 Інші природжені вади розвитку нервової системи.



Мальформація Арнольда–Кіарі – це структурний дефект мозочка, що характеризується зміщенням одного або обох мигдаликів мозочка нижче рівня великого отвору (отвір в основі черепа). Вада може спричиняти головний біль, утруднення ковтання, блювання, запаморочення, біль у шиї, хитку ходу, погану координацію рук, оніміння і поколювання рук і ніг, а також проблеми з мовою. Рідше люди можуть відчувати дзвін або дзижчання у вухах, слабкість, повільний або прискорений серцевий ритм, викривлення хребта (сколіоз), пов’язане з ушкодженням спинного мозку, порушення дихання, що характеризується періодами зупинки дихання під час сну, а у важких випадках – параліч.

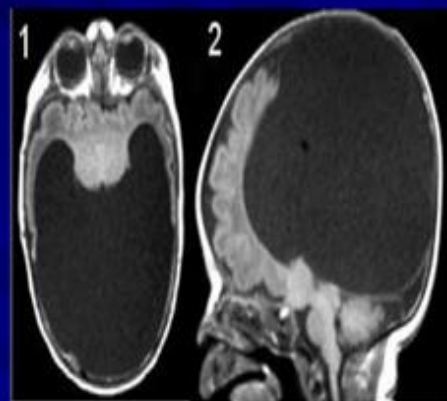
Код Q07.00 Синдром Арнольда-Кіарі.



Вади розвитку судин ЦНС — це загальний термін, який охоплює широкий спектр патологій, що мають широке терапевтичне та діагностичне значення. Цей діапазон охоплює ураження з ризиком руйнівного неврологічного компромісу до уражень із повільним, статичним або доброякісним перебігом.

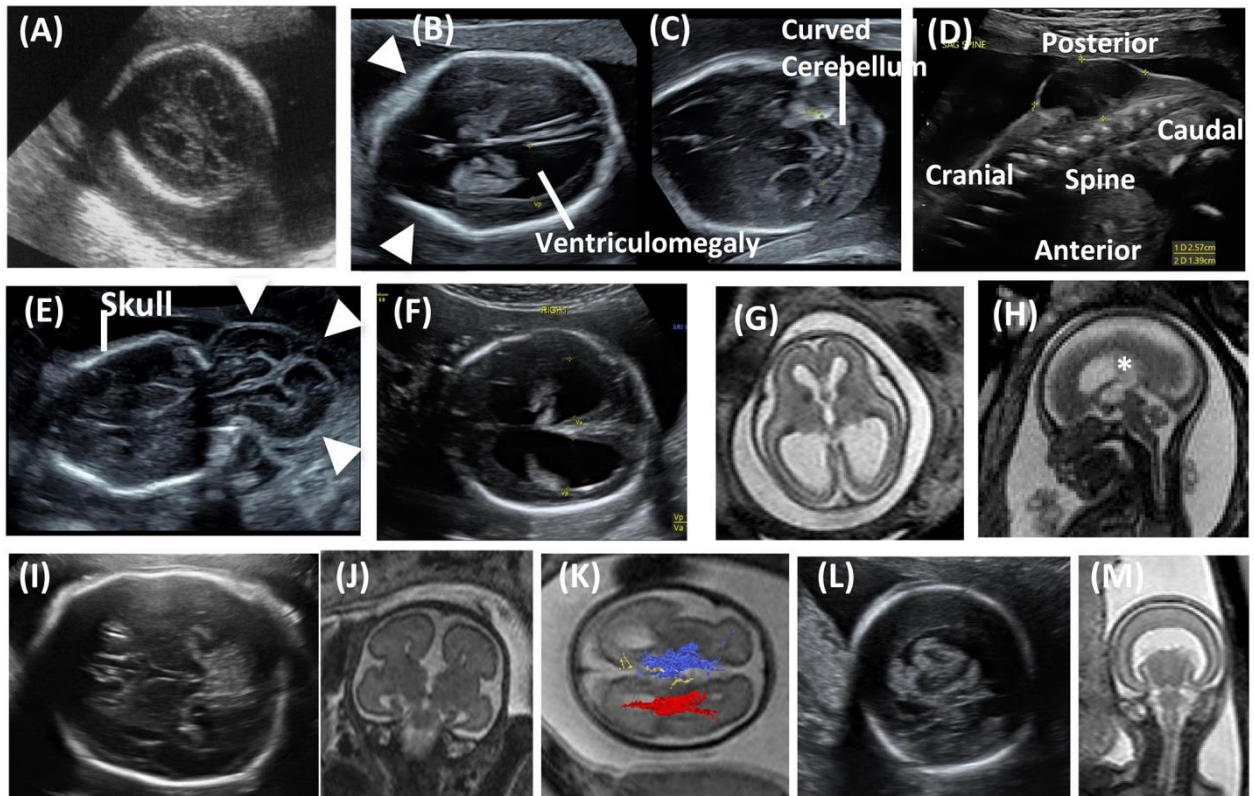
Розрізняють 4 типи голопрозенцефалії: алобарна, семілобарна, лобарна і серединний міжгемісферний варіант. З них найбільш тяжким є алобарний тип, коли повністю відсутній поділ *telencephalon* на 2 півкулі з одним величезним шлуночком, а міжпівкульна щілина, мозолисте тіло, серп мозку, прозора перетинка, третій шлуночок не сформовані, підкіркові утворення і гіпокамп відсутні.

Серед клінічних аспектів голопрозенцефалії слід відзначити виражену затримку психо-моторного розвитку; більш ніж у 50 % випадків — епілептичні напади з формуванням фармакорезистентності; дисфункцію гіпоталамо-гіпофізарної системи і стовбура мозку з порушеннями температурної регуляції; розлади дихальної та кардіальної функцій; гідроцефалію; гіпо- або аносмію, аномалії зорового нерва.



МР-томограми головного мозку при алобарному типі голопрозенцефалії: 1 — аксіальна, 2 — сарітальна проекції.

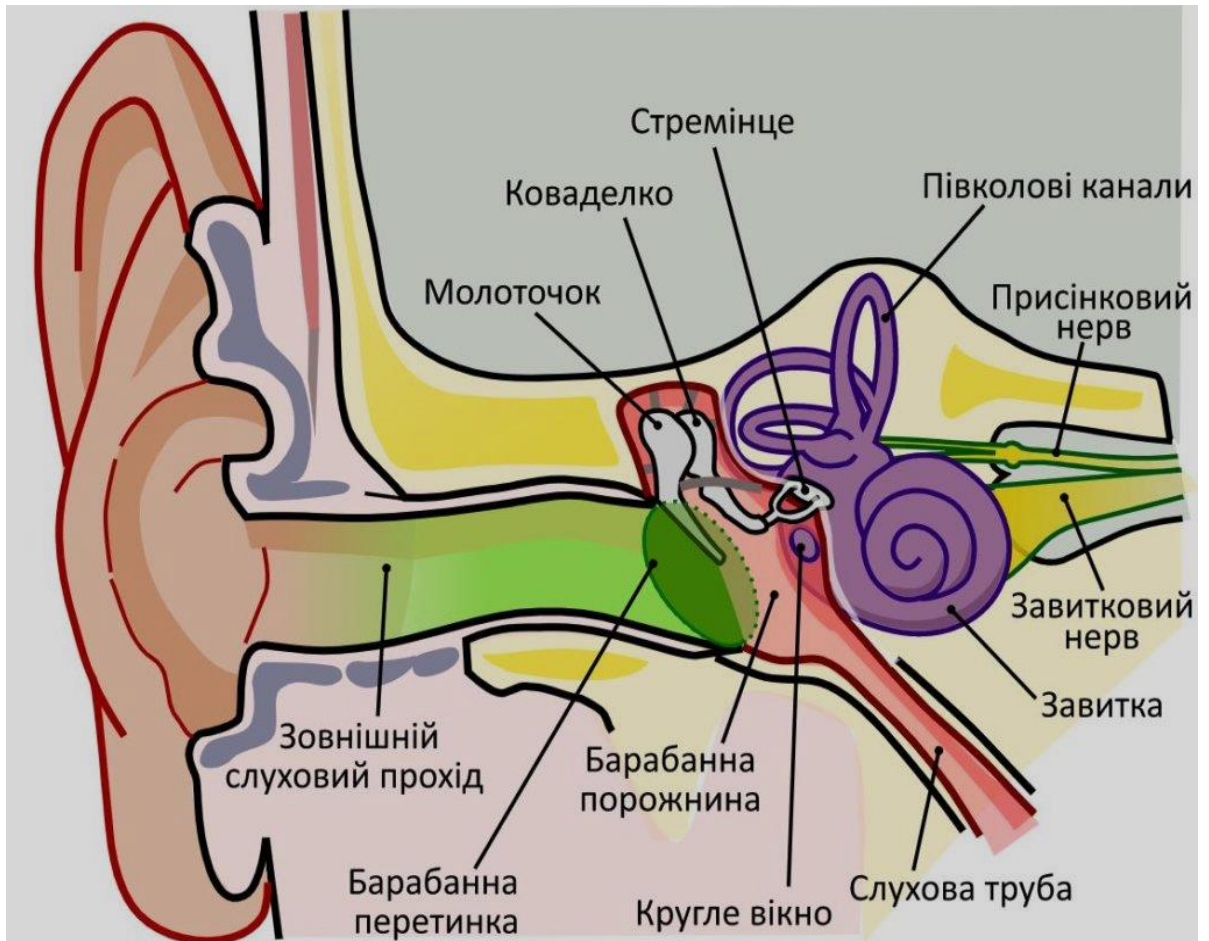
Код Q07.80 Інші уточнені вади розвитку нервової системи.



Код Q07.90 Природжені вади розвитку нервової системи, неуточнені.

2.2. Q10-Q18. Вроджені вади розвитку ока, вуха, лица та шиї

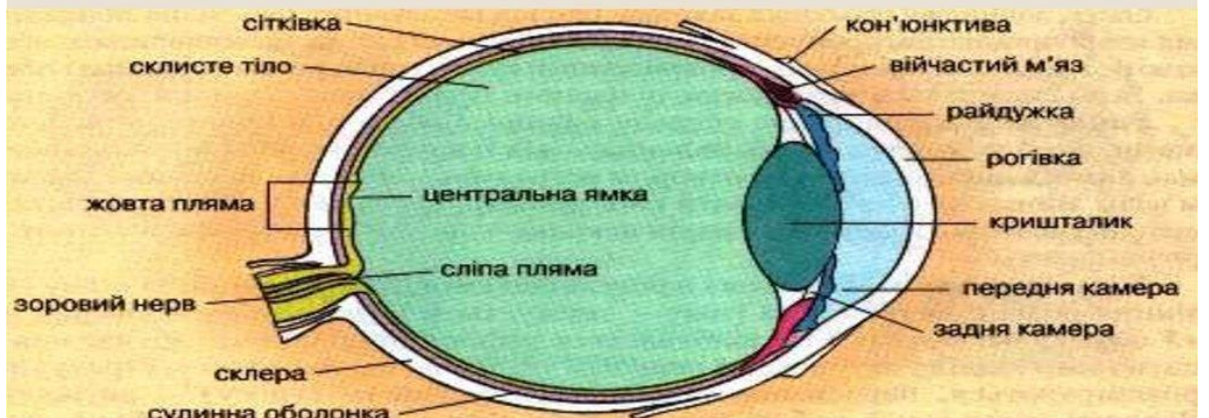




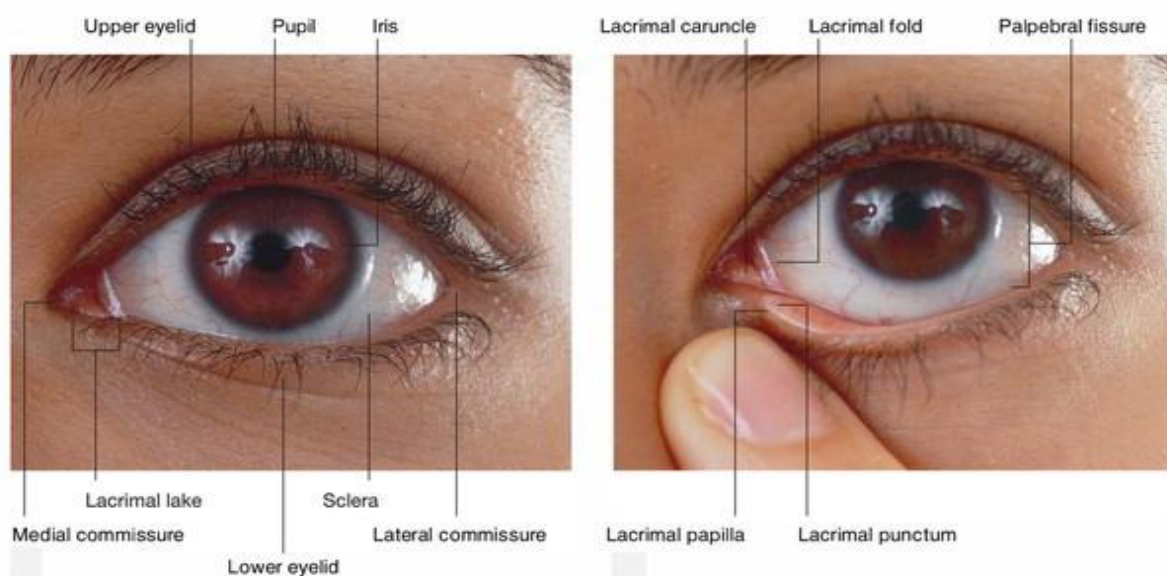
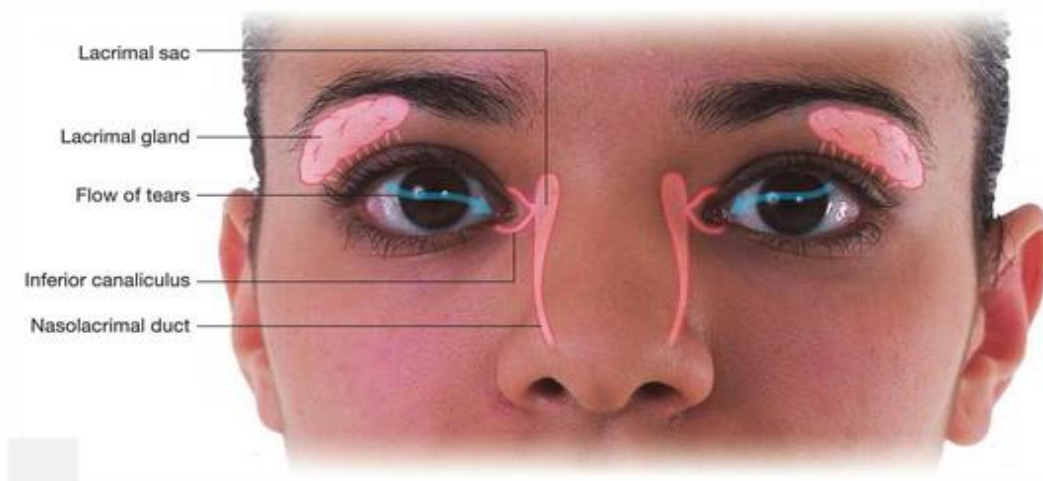
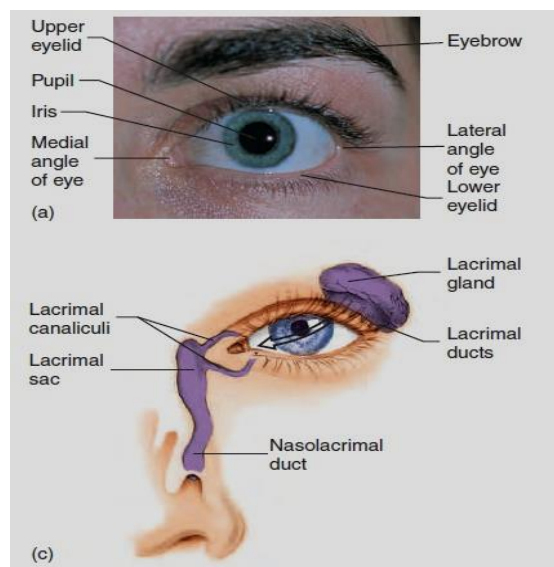
Норма

Ядро очного яблука

- **Кришталік**- Є прозорою еластичною двоопуклою лінзою. Судини й нерви відсутні, заломлює світлові промені, що входять око, фокусує їх на сітківці. Змінюючи кривизну, забезпечує «далекий» і «короткий» («ближній») зір
- **склисте тіло**-желеподібна маса, має світлозаломну здатність, підтримує внутрішньоочний тиск
- **Водяниста волога**-заповню задню камеру ока та передню камеру.



Норма

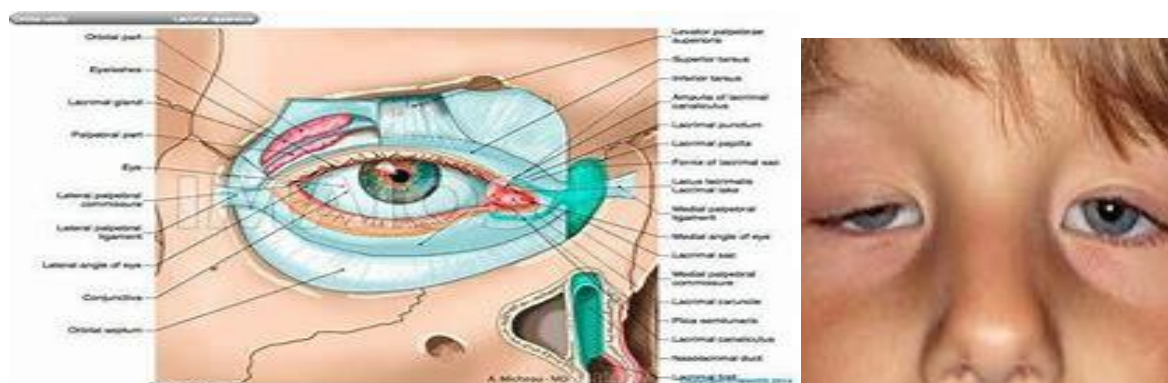


Дія тератогенних чинників на організм жінки в першій половині вагітності може стати причиною розвитку колобоми повік у дитини, аблефарії (цілковита відсутність повік), анкілоблефарону (зрощення повік), природжених завороту або вивороту повік тощо.

Слізна залоза. Аномалії розвитку включає до свого складу і недорозвинення або гіпоплазію слізної залози, відсутність або аплазію слізної залози (*aplasia glandulae lacrimālis*), а також збільшення розмірів або гіпертрофію слізної залози. У результаті повної відсутності або недостатнього розвитку слізної залози, пошкоджене око стає сильно вразливим для впливу різноманітних зовнішніх факторів, у результаті дії яких відбуваються досить серйозні, а іноді й зовсім незворотні зміни, що протікають безпосередньо в передніх відділах очного яблука. До числа таких змін можуть відноситися ксероз або повна втрата зору.

Решітчаста очниця виражається в пористості верхніх стінок очниць, являє собою гіперостози; причиною вважається анемія, викликана нестачею в організмі заліза, а також нестачею магнію.

Код Q10. Природжені вади розвитку повік, слізного апарату і очниці.





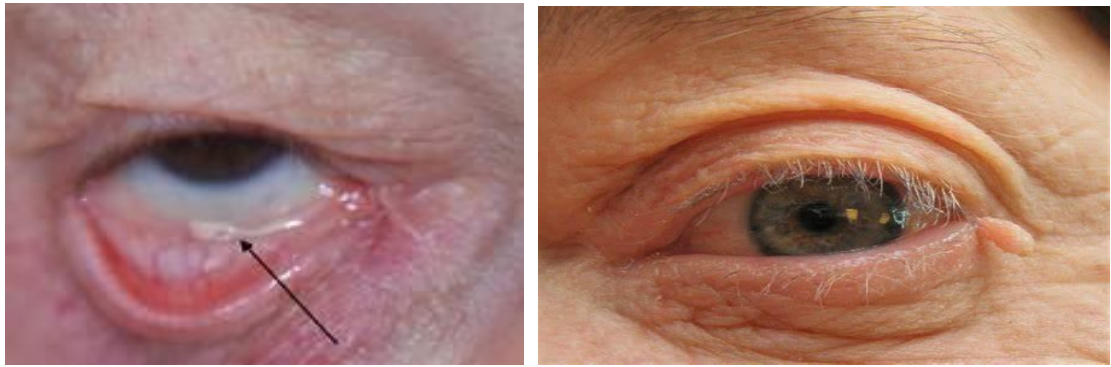
Природжений птоз. На відміну від набутого, частіше є двобічним і має різні ступені – від ледь помітного до майже повного. Характерний зовнішній вигляд хворих: закинута назад голова, підняті брови, глибокі зморшки на чолі. Опущення верхньої повіки – падіння. Причиною природженого птозу є недорозвинення або відсутність м'яза, що піднімає верхню повіку, а також багато неврологічних захворювань (інсульт, енцефаліт тощо, часто в рамках синдрому Горнера), що ведуть до парезу або паралічу очорухового нерва, який іннервує м'яз, що піднімає верхню повіку.

Код Q10.00 Природжений птоз.



Рубцевий виворіт утворюється внаслідок стягування шкіри повік після поранень, опіків, системного червоного вовчачка та інших патологічних процесів. Спастичний виворіт виникає в результаті скорочення орбітальної частини кругового м'яза ока. Ектропіон (виворіт нижньої повіки) спричинений віковим розслабленням тканин, паралічем VII черепного нерва, посттравматичними або післяопераційними змінами. Симптомами є слъзотеча (через поганий дренаж сліз через носослізну систему, яка більше не може контактувати з очним яблуком) і симптоми сухості очей.

Код Q10.10 Природжений ектропіон.



Ентропіон: патологія, супутня мікрофтальм; виникає при спазмі кругового м'яза; при синдромі Ларсена (Larsen): множинні вивихи суглобів; вади розвитку, розщелина піднебіння; розумова відсталість. Заворот повіки, тобто його стан, коли воно повернуто до ока віями всередину, зазвичай трапляється на нижньому повіці. При завороту повіки її труться об поверхню рогівки та кон'юнктиви, що призводить до подразнення та почервоніння ока вкупі зі сльозотечею.

Код Q10.20 Природжений ентропіон.

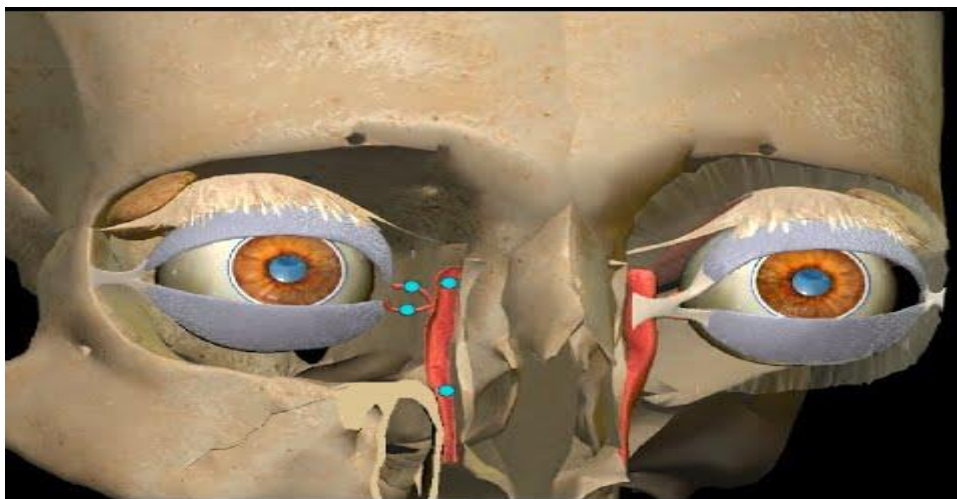


Генетичне захворювання з аутосомно–домінантним типом успадкування. Птоз у цьому випадку відбувається через недорозвинення м'яза, що піднімає повіку. Якщо в одного з батьків є природжений птоз повіки, шанс малюка отримати цю хворобу становить 50 %. Природжені аномалії повік можуть не тільки погіршити зір, але й погіршити якість життя. Таким чином, будь-яка естетична чи реконструктивна операція на повіках вимагає глибоких знань анатомії та ембріології повік.

До патології повік належать природжені аномалії розвитку та розташування, набуті захворювання (гострі та хронічні), котрим властиві зміни в шкірі, хрящі, краях повік та мейбомієвих залозах, дистрофічні зміни, новоутворення.

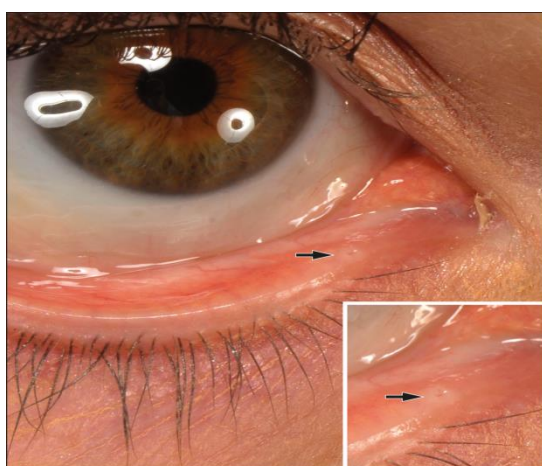
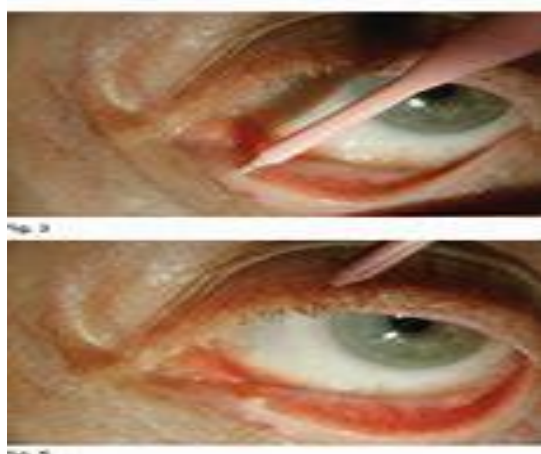
Дія тератогенних чинників на організм жінки в першій половині вагітності може стати причиною розвитку колобоми повік у дитини, аблефарії (цілковита відсутність повік), анкілоблефарону (зрощення повік), природжених завороту або вивороту повік тощо.

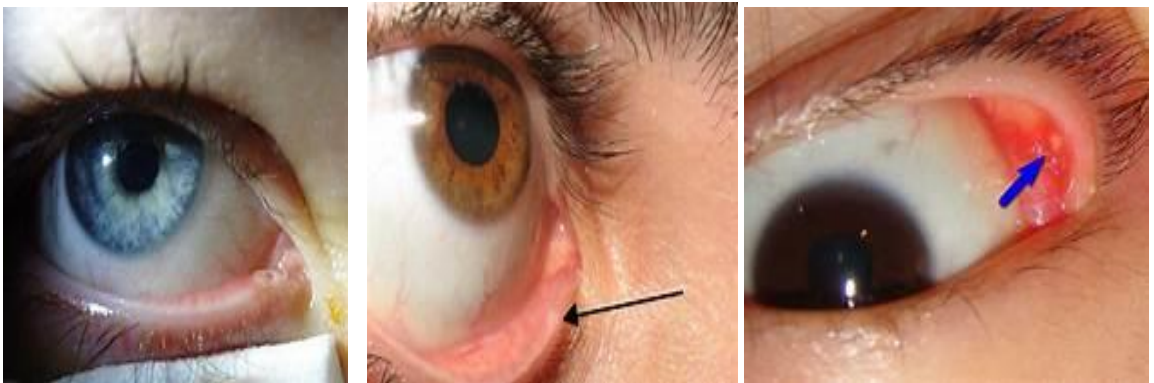
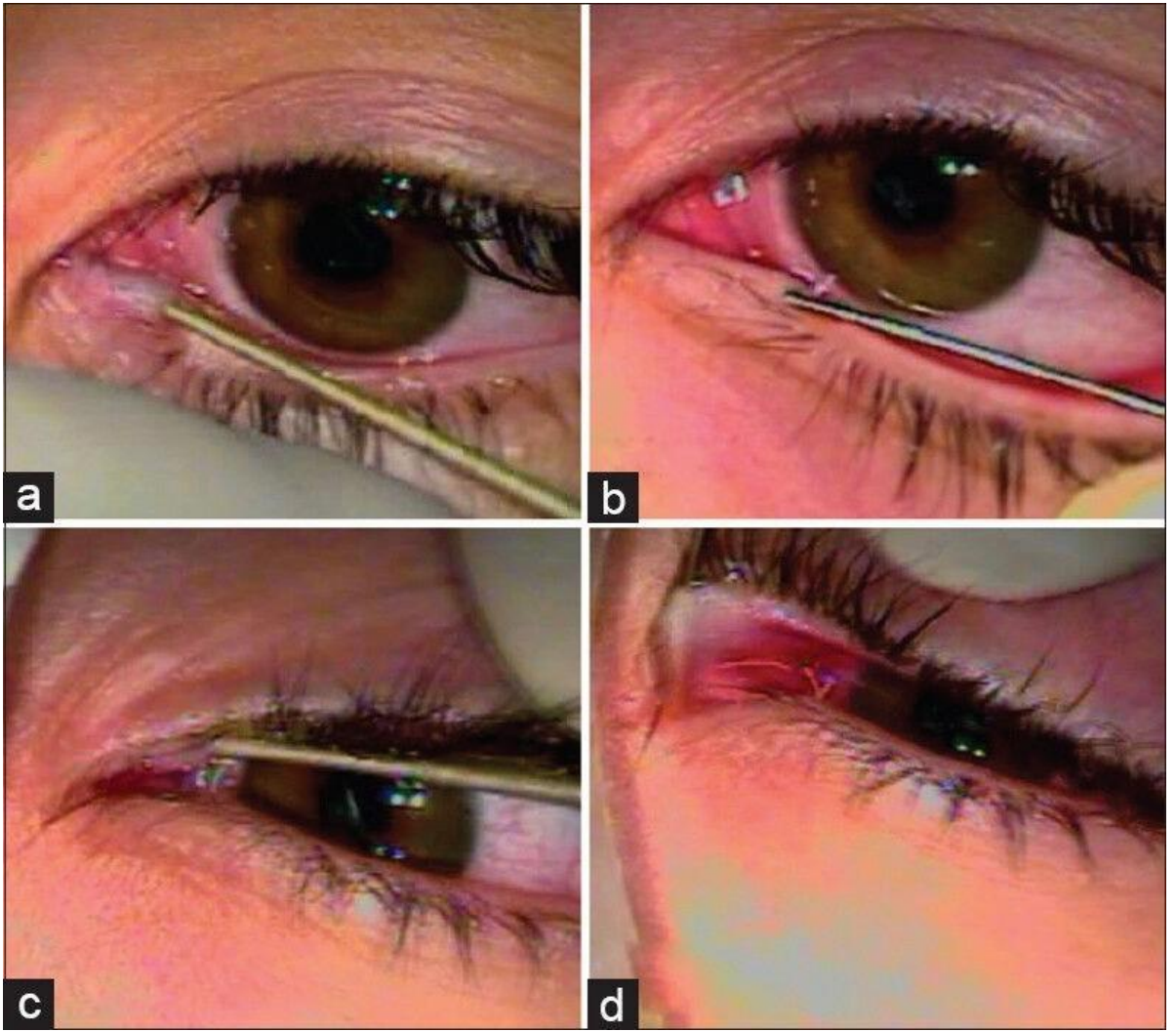
Код Q10.30 Інші природжені вади розвитку повік.

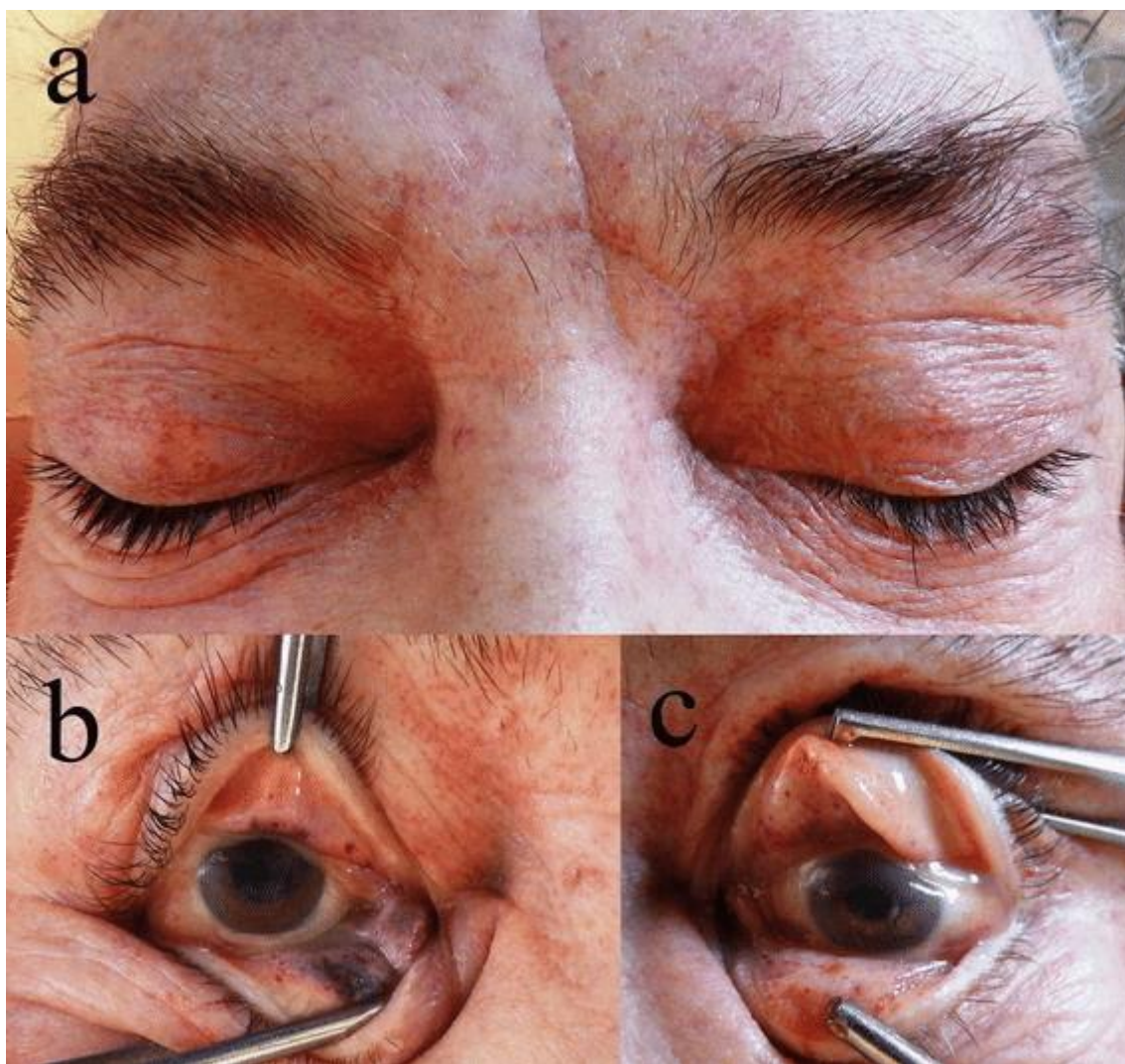


Слізна залоза виділяє прозору рідину, що містить воду, фермент лізоцим і незначна кількість білкових речовин. Верхня, більша, частина залози знаходиться в ямці латерального кута очниці, нижня частина – під верхньою частиною. Вадюю слізного каналу може бути атрезія.

Код Q10.40 Відсутність або агенезія слізного апарату.







Під час закупорки слізної протоки сльози не витікають з ока, тому воно заповнюється слізьми і подразнюється. Очі завжди продукують сльози для захисту. За нормальношо стану вони витікають у маленький отвір, розташований у куточку ока біля носа. Якщо ця трубочка закупорюється, сльози не можуть витікати. Маленькі діти часто народжуються зі закупоркою слізної протоки, коли мембрана протоки неправильно відкривається.

Обструкція нососльозної протоки може бути природженою або набутою. Однією з причин природженої обструкції є недостатній розвиток будь-якої частини нососльозних проток. Як правило, мембрана на дистальному кінці нососльозної протоки зберігається (клапан Хаснера). Характерними симптомами є сльозотеча і гнійне відділення. У віці від 2 тижнів (найчастіше 3–12 тижнів) запалення може переходити до хронічного кон'юнктивіту.

У немовлят закупорка слізної протоки часто минає сама собою упродовж року. Переважно у таких дітей не існує інших проблем з очима чи зором. Якщо причиною закупорки слізних проток є травма обличчя, то лікар може порекомендувати вам почекати декілька місяців, аби вони відкрилися знову. Якщо очікування не допомагає, може знадобитися операція. Ускладненням закупорених слізних проток може бути інфекція ока, але від неї ефективно допомагають антибіотики.

Код Q10.50 Природжений стеноз та стриктура слізної протоки.



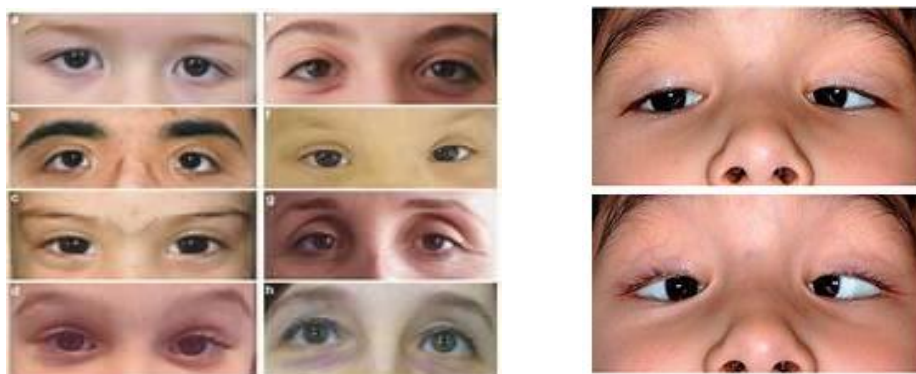
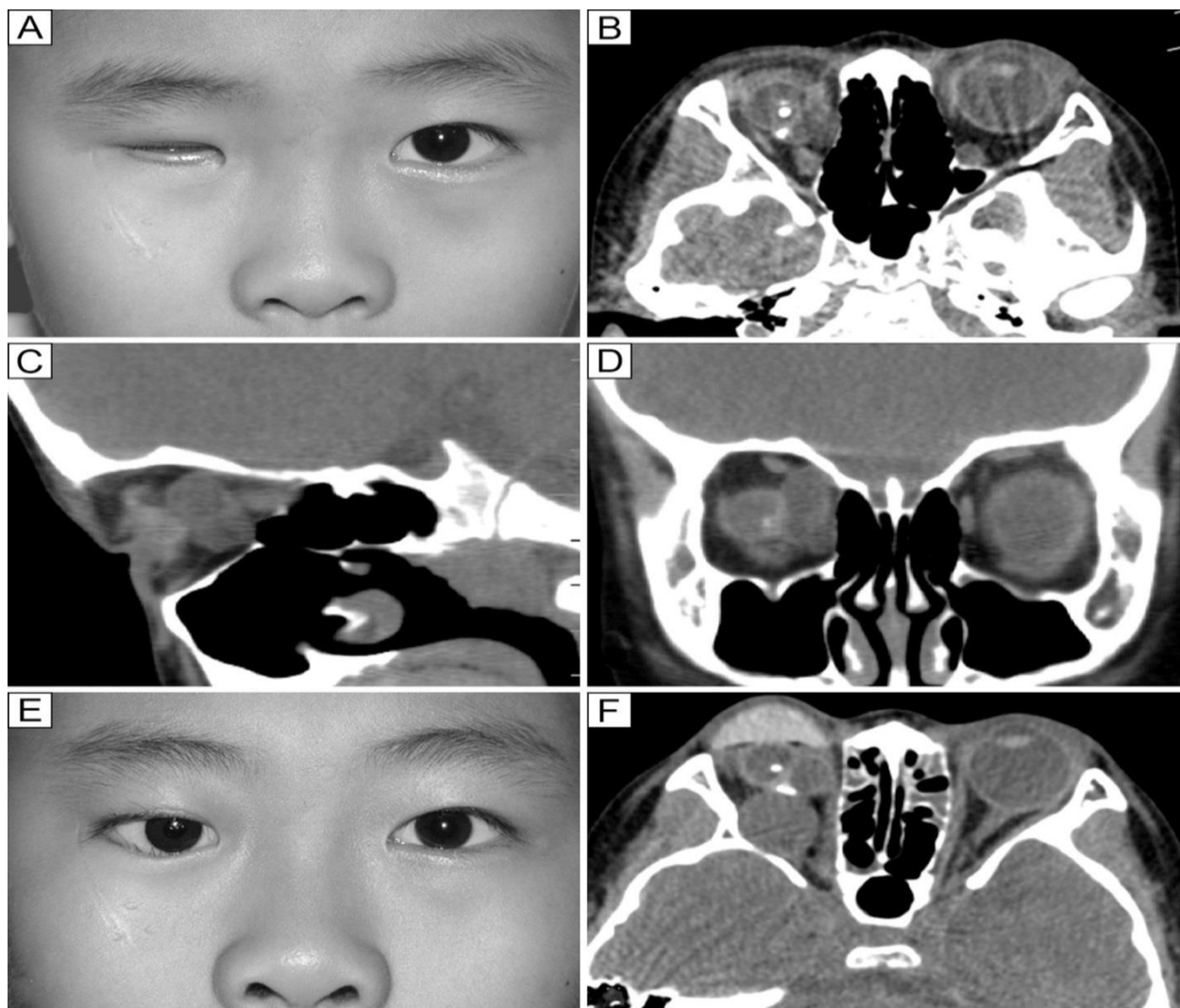
Вади розвитку слізного апарату: нормальні сльозні точки при атрезії каналців; – атрезія сльозних точок при нормальних каналцях; атрезія сльозних точок і сльозних каналців; звуження, недорозвиток сльозної точки; деформація і розщеплення сльозної точки; дислокація сльозної точки.

Код Q10.60 Інші природжені вади розвитку слізного апарату.



Аномалії розвитку ока – це спадкові чи вроджені вади розвитку органу зору, що призводять до неправильної закладки окремих структур та очного яблука загалом. Характерна зміна розмірів очного яблука до його повної відсутності, недорозвинення рогівки, райдужної оболонки, склоподібного тіла, кришталика та інших відділів ока. Патологія супроводжується зниженням зору, часто поєднується з іншими вадами розвитку.

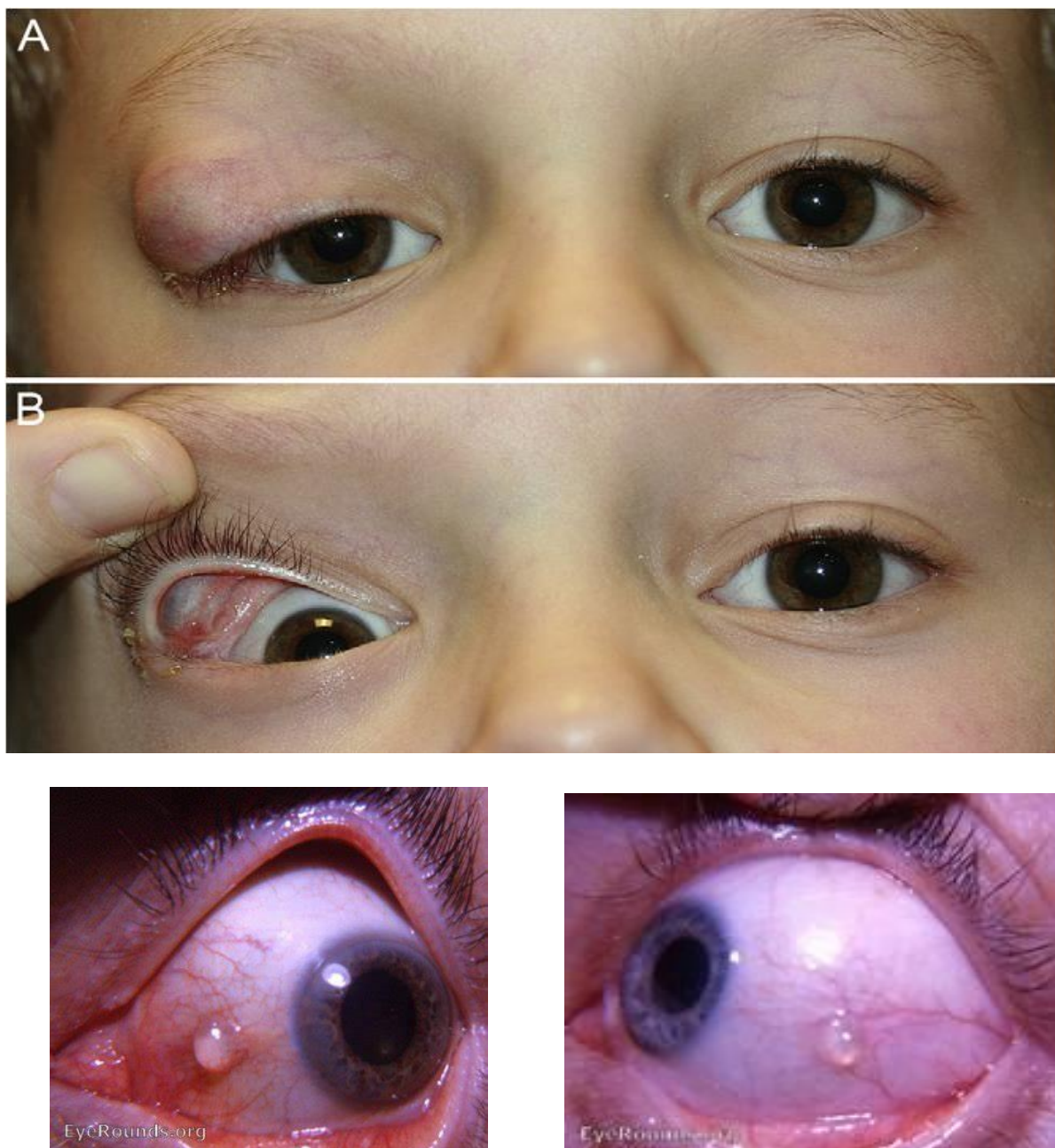
Код Q10.70 Природжені вади розвитку очної ямки.



Анофтальм – це офтальмопатологія, що характеризується відсутністю очного яблука в орбіті. Клінічні прояви захворювання – необоротна втрата зорових функцій на стороні поразки, звуження меж зорового поля, порушення просторового сприйняття і швидка стомлюваність при виконанні зорової роботи здоровим оком.

Мікрофтальм – це зменшення очного яблука у розмірі, при якому його поздовжня вісь не перевищує 21 мм у дорослої людини та 19 мм у дитини. Захворювання проявляється зниженням гостроти зору, асиметрією обличчя, підвищеною сльозогінністю, дискомфортом, при утворенні кіст у очній порожнині – больовим синдромом.

Код Q11 Анофтальм, мікрофтальм та макрофтальм.



Кіста ока – кістозна порожнина на місці відсутнього очного келиха, представляє персистувальну порожнину первинного очного пухирця у зв'язку з повною або частковою відсутністю стиснення його дистальної частини.

Кіста колобоматозна – своєрідний придаток ока у вигляді кісти, що розташовується в орбіті в ділянці колишньої зародкової щілини очного келиха. Від природженої кісти очей колобоматозна кіста відрізняється патогенезом і будовою. Зокрема, зовнішня стінка колобоматозної кісти є продовженням склери, внутрішня стінка представлена недиференційованою сітківкою. Кістозна порожнина з'єднується із субретинальним простором. Колобоматозні кісти можуть досягати значних розмірів, мікрофтальмія або неповна анофтальмія.

Дермоїдна кіста заявляє про себе зміщенням очного яблука. У разі підвищення тиску всередині ока все прояви кістоз набувають більш гострий характер. діагностика.

Код Q11.00 Кіста очного яблука.



Анофтальм – недорозвинення очного яблука, відсутність одного або обох очей. Справжній анофтальм, як правило односторонній, пов'язаний з недорозвиненням переднього мозку або з порушенням відходження зорового нерва на периферію в процесі розвитку. Зоровий отвір відсутній. Анофтальм відносять до числа поліетіологічне захворювання. Пусковий фактор розвитку природженої форми в більшості випадків точно встановити не вдається. Основними причинами виникнення

природжених і набутих форм патології вважаються внутрішньоутробні інфекції. Анофтальмічний синдром може бути наслідком дії вірусів. Причиною несправжнього анофтальму є затримка розвитку очного яблука.

Анофтальм проявляється незворотною втратою зорових функцій. При односторонній формі захворювання гострота зору іншого ока може відповідати нормі. Втрата бінокулярного зору веде до звуження кордонів зорових полів, порушення просторового сприйняття. Пацієнти пред'являють астенопические скарги, пов'язані з швидким стомленням аккомодационного апарату.

Код Q11.10 Інший вид анофтальму.



Мікрофтальм – це зменшення очного яблука у розмірі, при якому його поздовжня вісь не перевищує 21 мм у дорослої людини та 19 мм у дитини. Захворювання проявляється зниженням гостроти зору, асиметрією обличчя, підвищеною сльозогінністю, дискомфортом, при утворенні кіст у очній порожнині – больовим синдромом.

Код Q11.20 Мікрофтальм.

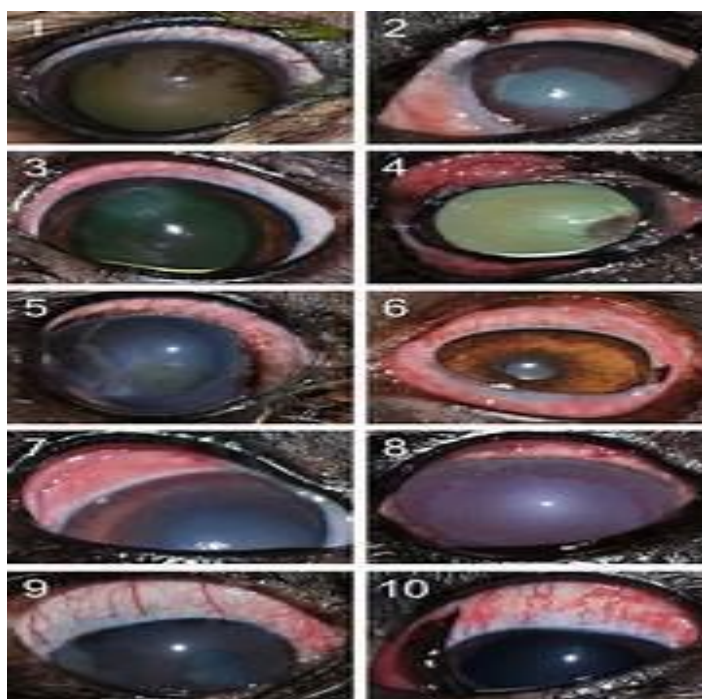


Макрофтальм – це новонароджені, які мають великі очі.

Код Q11.30 Макрофтальм.



lens anomalies



Афакія

Розрізняють наступні природжені вади кришталика:

афакія – відсутність кришталика, рідкісна вада:

афакія первинна – порушення диференціювання ектодерми в кришталику, при цьому кришталик не розвивається;

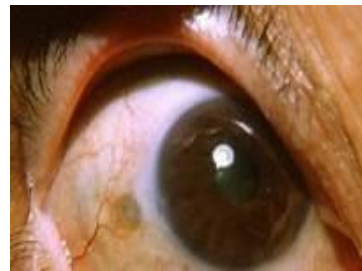
афакія вторинна – кришталик розвивається до певного ступеня, а потім резорбується у зв'язку з внутрішньоутробним запаленням або спонтанним розривом капсули.



Біфакія

Біфакія – подвійний кришталик. Його розвиток пов'язують із затримкою зворотного розвитку капсули капілярних судин.

Код Q12. Природжені вади розвитку кришталика.

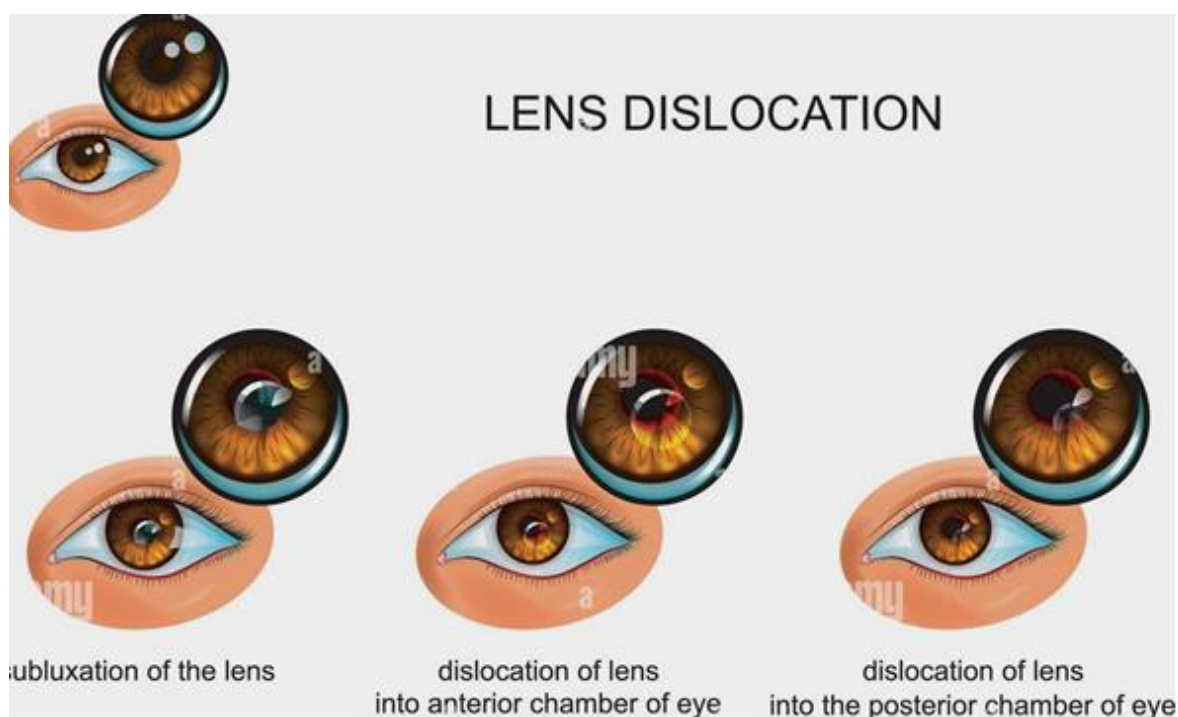




Катаракта природжена – природжене помутніння кришталіка і його капсули; катаракта буває декількох видів: катаракта вінцева; катаракта задня полярна; катаракта передня аксіальна ембріональна; катаракта передня полярна; катаракта повна; катаракта центральна; катаракта ядерна; катаракта часткова; катаракта плямиста; катаракта шарувата; катаракта зонулярна – зона помутніння між ембріональним ядром і капсулою кришталіка, уражає обидва ока.

Код Q12.00 Природжена катаракта.

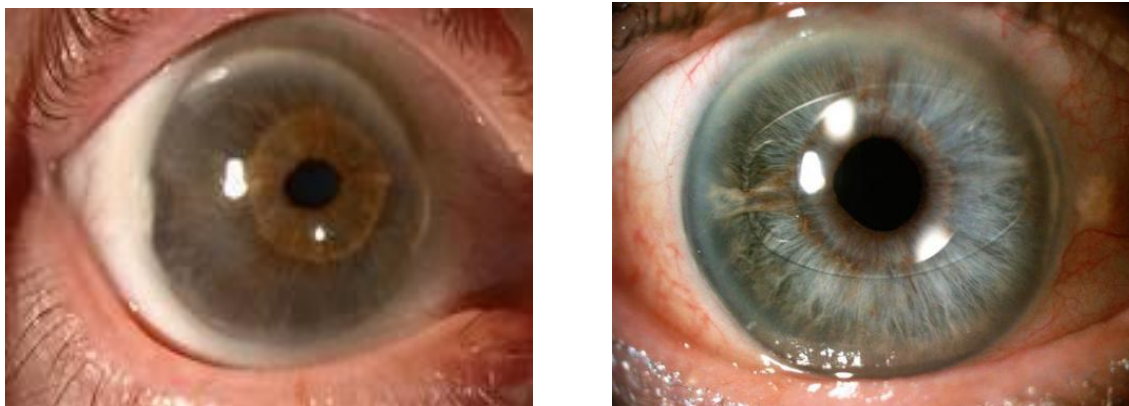




Зміна положення кришталика. Часто при травмах ока спостерігається розрив ниток, що підтримують кришталик, у результаті чого відбувається його зсув від нормального місця розташування: вивих (повний відрив кришталика від зв'язок) і підвивих (частковий відрив).

Код Q12.10 Природжене зміщення кришталика.





Колобома — розщеплення однієї з наступних структур ока: райдужної оболонки, сітківки, судинної оболонки, диска зорового нерва, кришталика, повіки. Колобома може розвиватися лише в одному очному яблуку чи одразу в обох, може бути вродженою або набутою.

Колобома кришталика – виїмка, зазубреність на нижньому або нижньо-внутрішньому краї кришталика, зумовлена аномалією розвитку відростків циліарного тіла і відсутністю нитки зв'язки Цинна, у результаті чого відбувається деформація екватора кришталика, що симулює колобому.

Код Q12.20 Колобома кришталика.



Афакія – це відсутність кришталика. Око без кришталика називається афакічним. Вроджена афакія спостерігається рідко. Якщо кришталікової сумки зовсім немає, склоподібне тіло тримається тільки за рахунок примеживої мембрани, в зв'язку з чим починає впирається в область зіниці. Це відхилення відомо під назвою «грижа склоподібного тіла». При пошкодженні мембранної перегородки волокна склоподібного тіла випинаються в передню камеру ока. Це називається ускладненням грижі.

Код Q12.30 Природжена афакія.



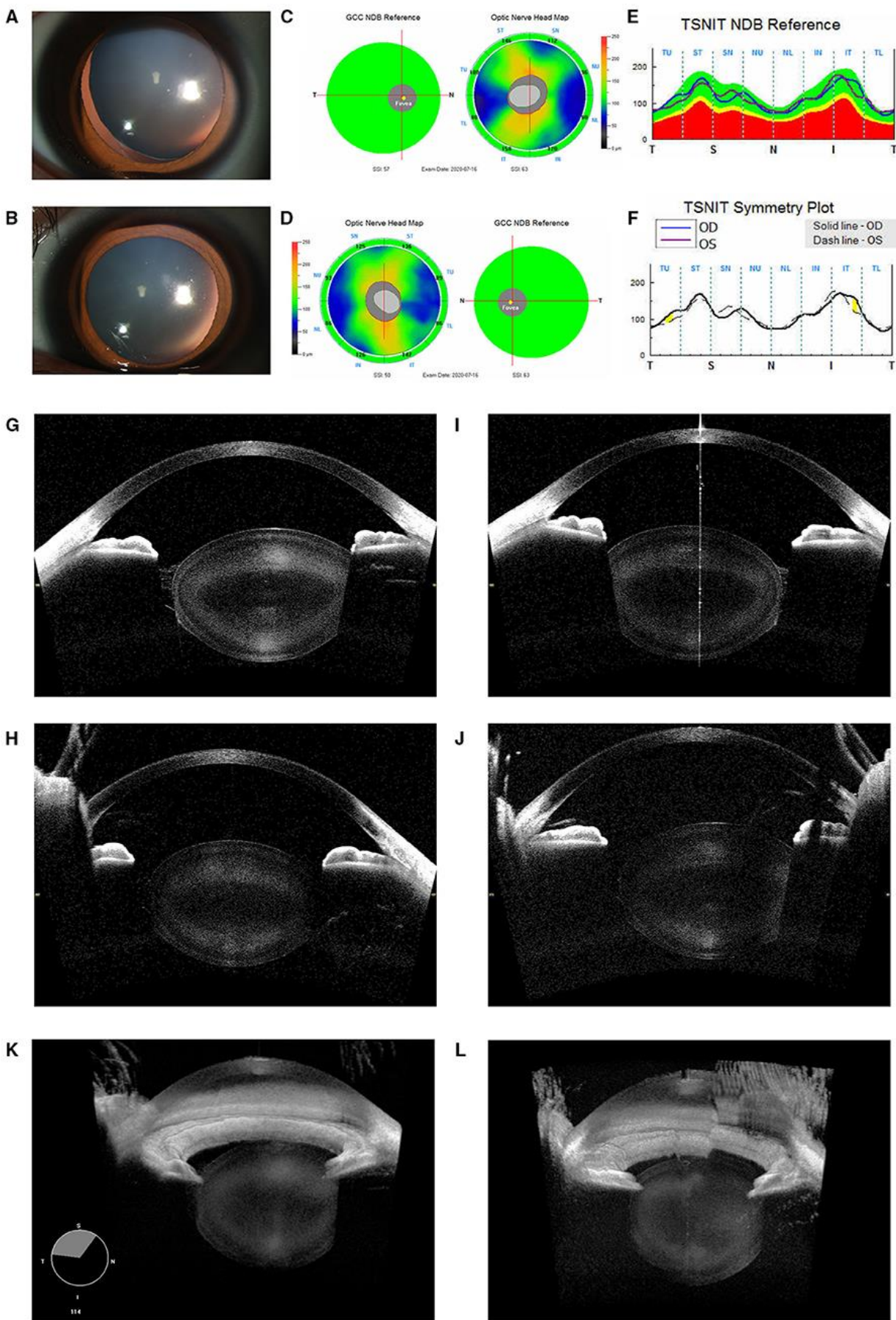
Сферофакія — рідкісний стан, який проявляється різним ступенем лінзовидної міопії, глаукоми та підвивиху кришталика.

Код Q12.40 Сферофакія.

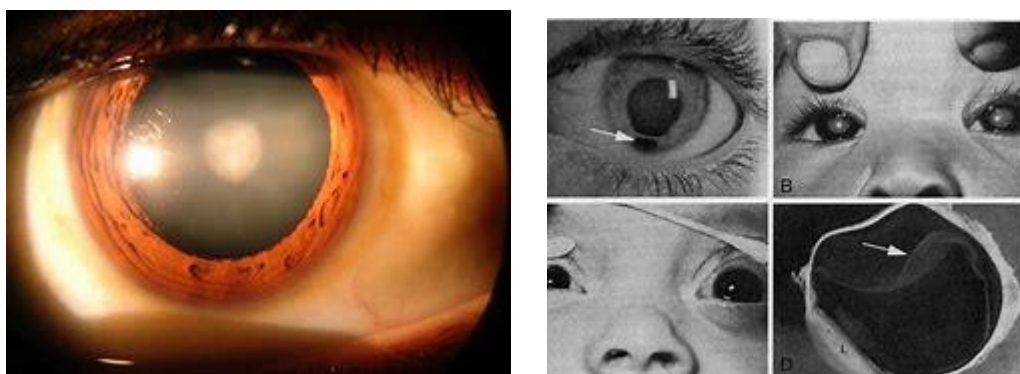


lens anomalies

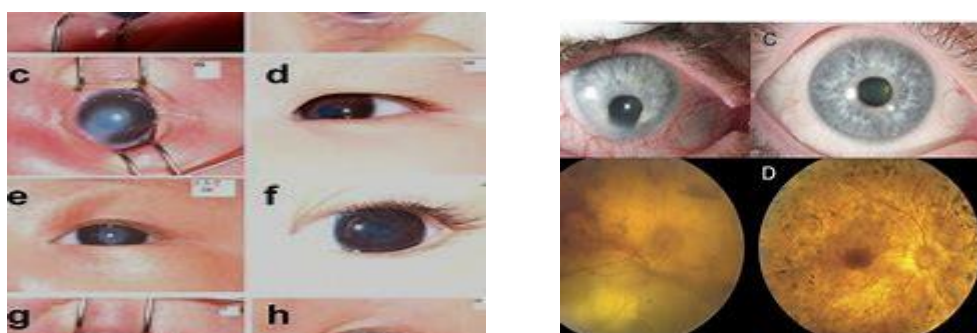




Код Q12.80 Інші природжені вади розвитку кришталика.



Код Q12.90 Природжена вада кришталика, не уточнені.

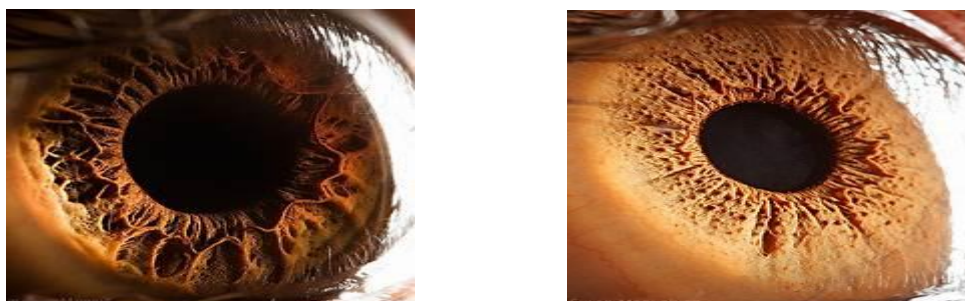


Передній сегмент ока — передня третина очного яблука, яка включає структури розміщені попереду скловидного тіла: рогівка, райдужка, циліарне тіло, кришталик. Всередині переднього сегменту знаходиться два простори, що заповнені внутрішньоочною рідиною (водянистою вологою). Передня камера ока розташована між рогівкою (ендотелієм рогівки) і райдужною оболонкою. Задня камера ока розташована між райдужкою і передньою поверхнею скловидного тіла. Водяниста волога бере участь у забезпеченні поживними речовинами навколишніх структур.

Коректопія – відхилення зіниці від нормального розташування в центрі райдужки. Спостерігається при гіпоплазії райдужки і зміщенні кришталика.

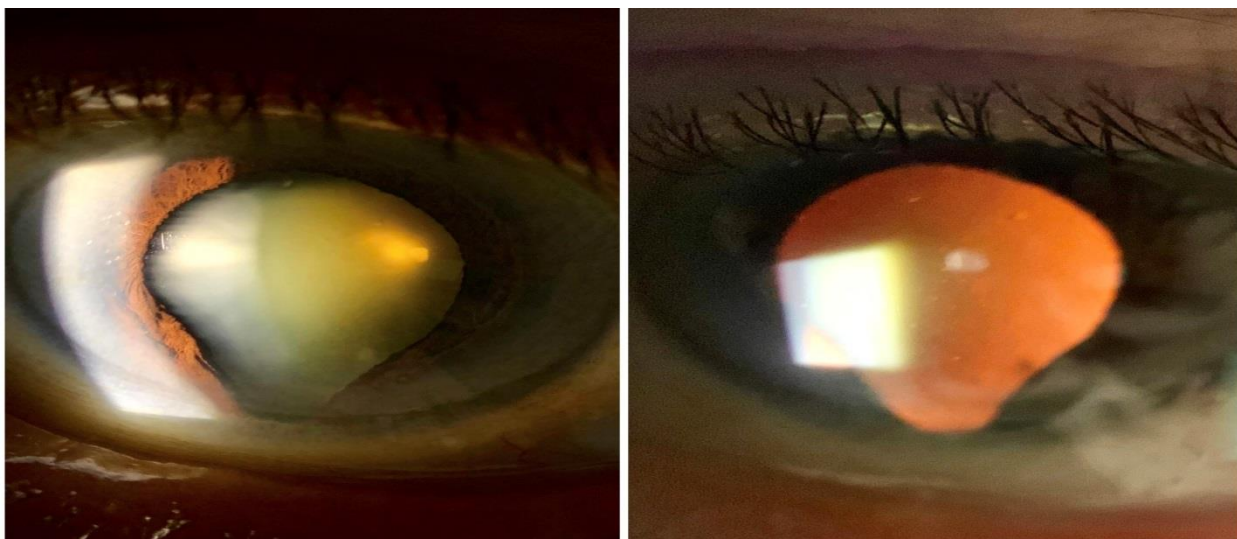
Зінична мембрана – залишок переднього відділу судинної сумки кришталика у вигляді тонкої павутиноподібної пластинки, тяжів або ниток, розташованих над зіницею і прикріплюються до волокон райдужки.

Полікорія – множинність зіничних отворів.



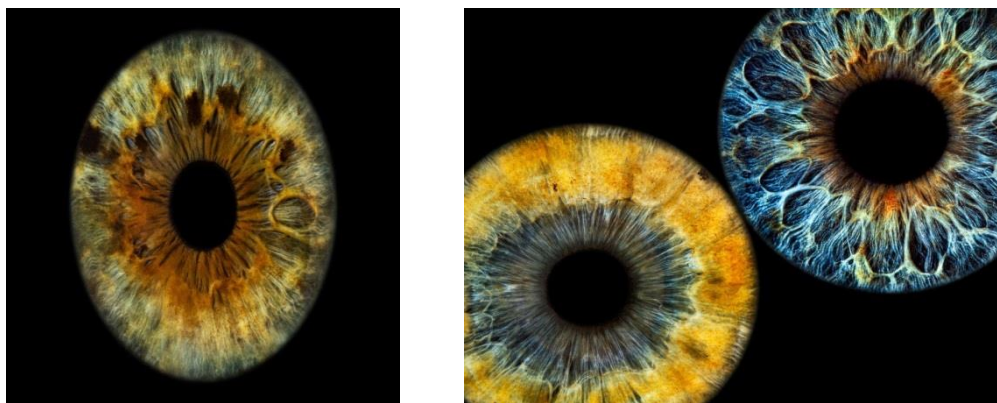
Флокула райдужної оболонки – бородавчасті розростання її пігментної облямівки, з якої можливий розвиток плаваючої кісти передньої камери очей.

Код Q13. Природжені вади розвитку переднього сегмента ока.



Колобома – це поліетиологічне захворювання, для якого характерне ізольоване або комбіноване розщеплення райдужної оболонки, сітківки, судинної оболонки, зорового нерва або вік. Загальними клінічними проявами всіх форм колобоми є зниження гостроти зору, болю в очах, астенічні скарги.

Код Q13.00 Колобома райдужки.



Код Q13.10 Відсутність райдужки.

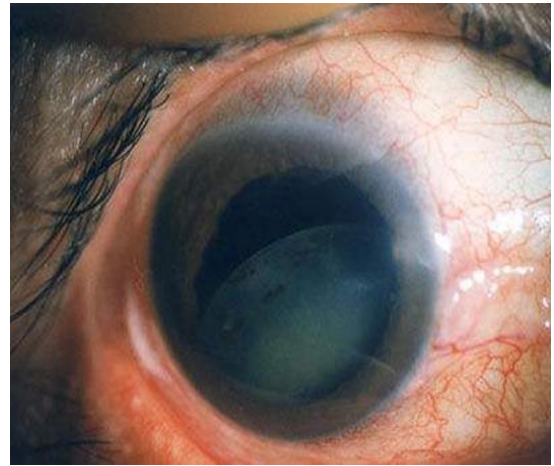
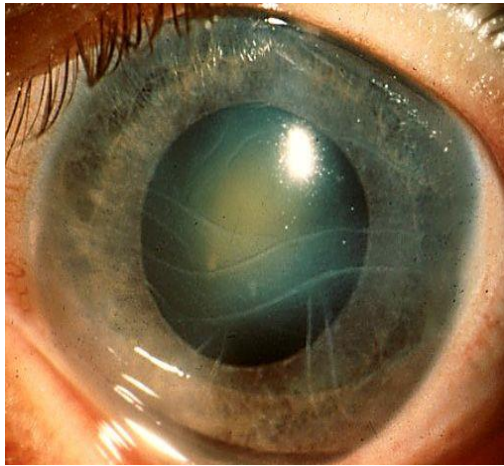


Відсутність рогівки повна природжена – поєднується з відсутністю повік і кон'юнктиви, спостерігається при криптофтальмії.

Дермоїди рогівки – напівкулясте, щільне, пухлиноподібне утворення на периферії в ділянці лімба. Вада поєднується з щелепно-лицевим дизостозом, фокомелією, нирковими вадами. **Кератоглобус** – кулясте випинання рогівки, іноді зі збільшенням її діаметра, спостерігається як аномалія розвитку або при гідрофтальмові.

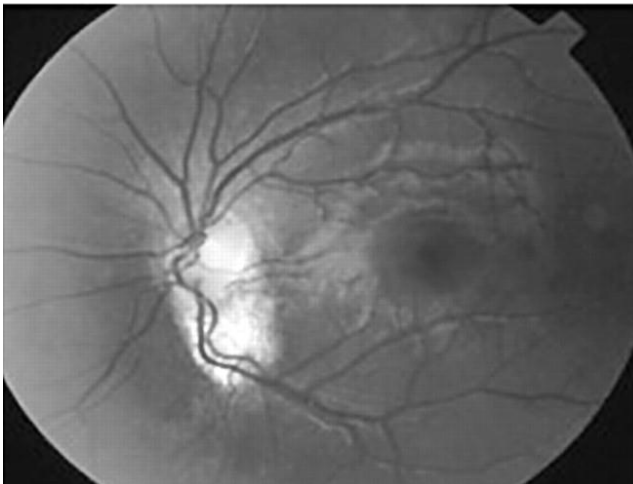
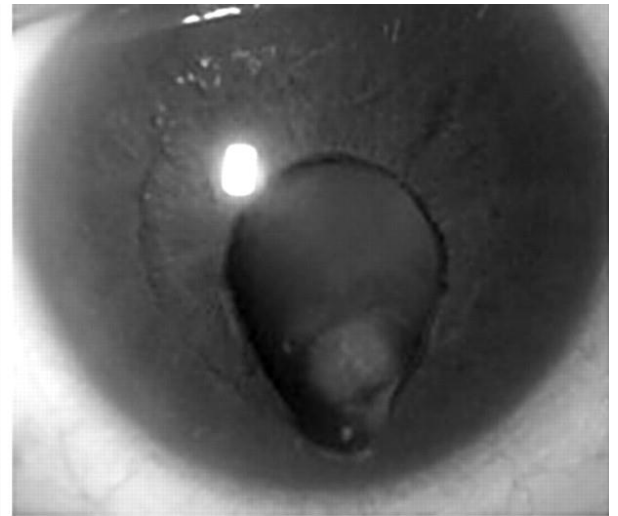
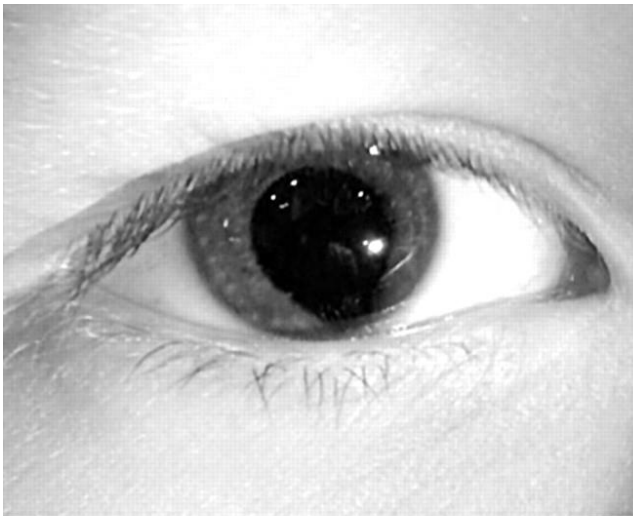


Код Q13.20 Інші природжені вади розвитку райдужки.



Помутніння рогівки – це центральний процес, звичайно, двобічний, що поєднується з передніми зрощеннями райдужки, зумовлений затримкою і неповним відділенням кришталика від ектодерми. При цьому кришталик витягується вперед, з передньою полярною катарактою. Ембріотоксон – природжене помутніння периферичних відділів рогівки у формі замкнутого або розірваного кільця, відокремленого від лімба вузькою смужкою прозорої тканини.

Код Q13.30 Природжене помутніння рогівки.





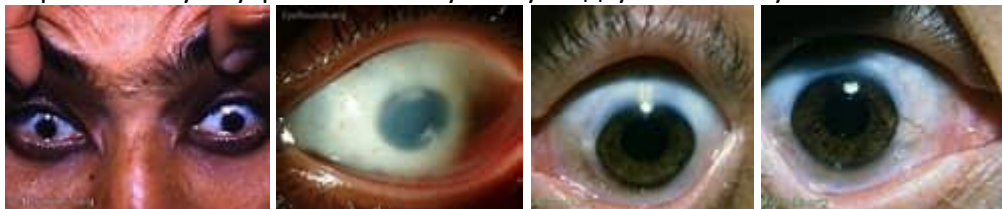
Кератоконус

Кератоконус – конічне випинання, стоншення і рубцево-змінена рогівка, зумовлена недорозвиненням її мезодермальної строми з руйнуванням боуменової мембрани і розривом десцеметової оболонки і лінійним помутнінням. Найчастіше вада двобічна.



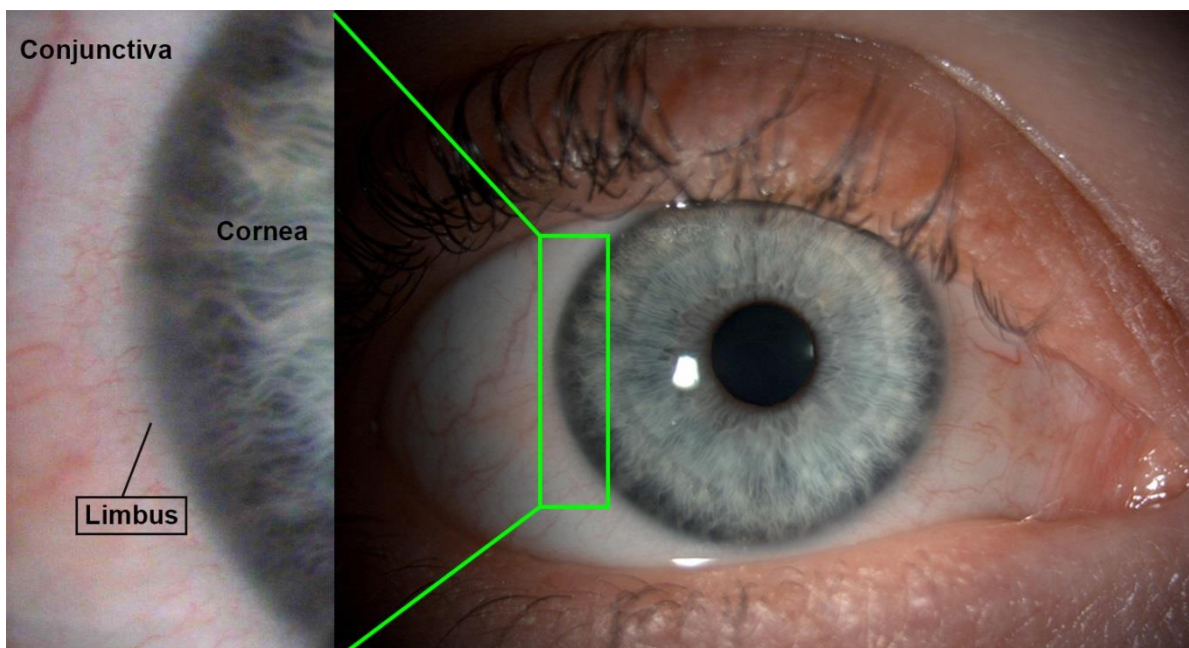
Макрокорнеа

Макрокорнеа – збільшення розмірів рогівки, що досягає більше 13 мм у діаметрі при нормальному внутрішньоочному тиску і відсутності помутніння.



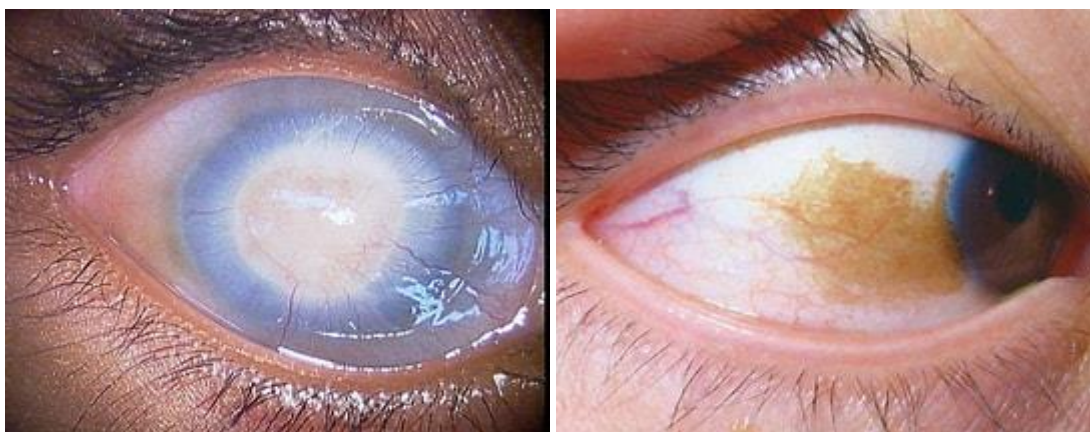
Мікрокорнеа

Мікрокорнеа – рогівка, що має розмір менше 11 мм у діаметрі. Розвивається в результаті зупинки розвитку переднього відрізка ока на початковій стадії морфогенезу.



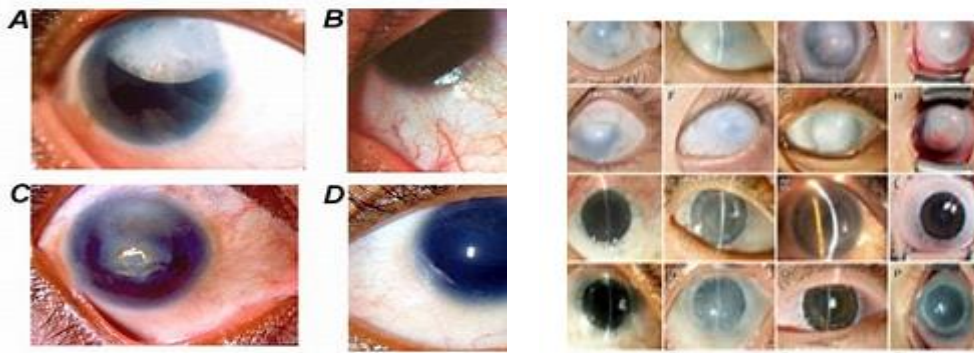
Рогівка овальна

Рогівка овальна – рогівка, вертикальний діаметр якої більше горизонтального.



Рогівка плоска

Рогівка плоска – відсутність кривизни рогівки, що різко знижує її заломлюючу здатність і зір. Вада двобічна, поєднується з райдужкою і судинною оболонкою.



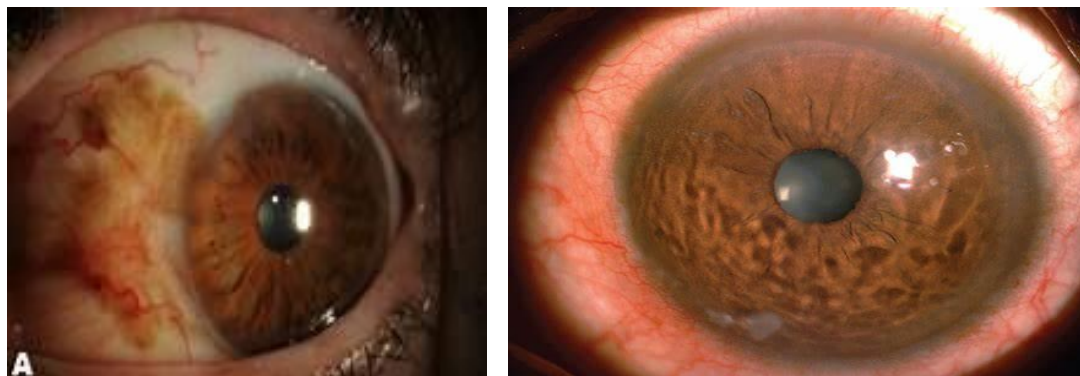
Склорокорнеа

Склорокорнеа – дифузне помутніння рогівки, при якому рогівка біла, важко відрізнити від склери.

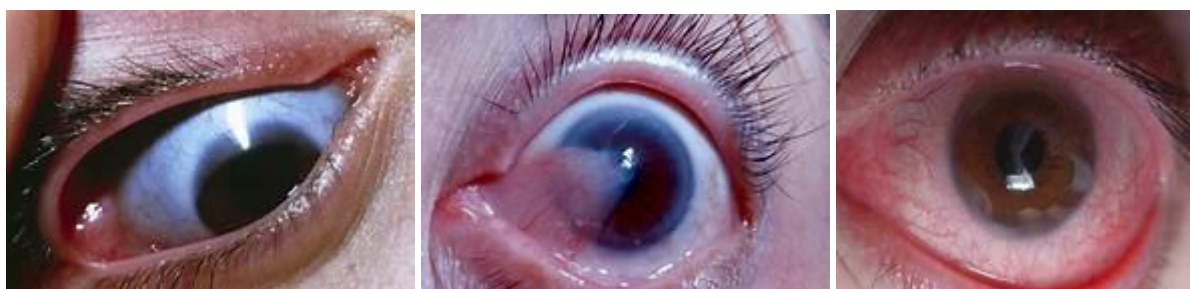
Код Q13.40 Інші природжені вади розвитку рогівки.



Блакитні склери – блакитне забарвлення склер зумовлено просвічуванням судинної оболонки через стоншену склеру. Успадковується аутосомно–домінантно і аутосомно–рецесивно.

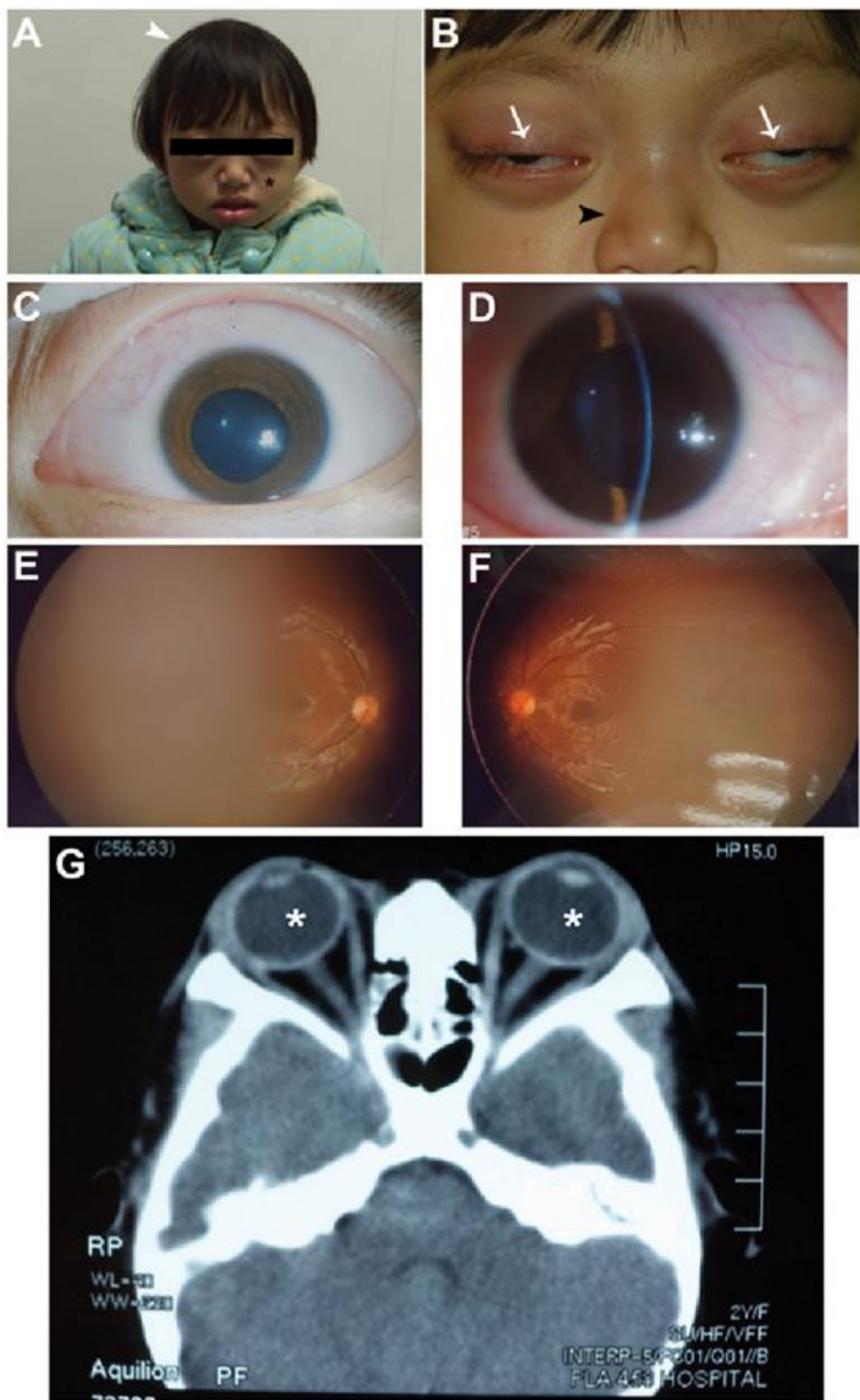


Меланоз склери – плями на склері, які поєднуються з гіперпігментацією шкіри повік, кон'юнктиви, райдужки. Осередкове жовте забарвлення склер – наслідок порушення вуглеводного обміну – галактоземії, поєднується з катарактою.



Синдром блакитних склер – аномалія кольору склери. Основні ознаки синдрому: двобічне блакитне забарвлення склер, підвищена ламкість кісток скелета і приглухуватість. Блакитний колір склер залежить в основному від можливого їх стоншування, підвищеної прозорості і просвічування синюватістю судинної оболонки ока. При цьому синдромі виявляються підвищена васкуляризація, епісклерит, гіперплазія еластичних елементів склери і склероз артерій, що живлять склеру. Відзначаються іноді й супутні зміни – дистрофія рогівки, шарувата катаракта, глаукома тощо.

Код Q13.50 Блакитна склера.

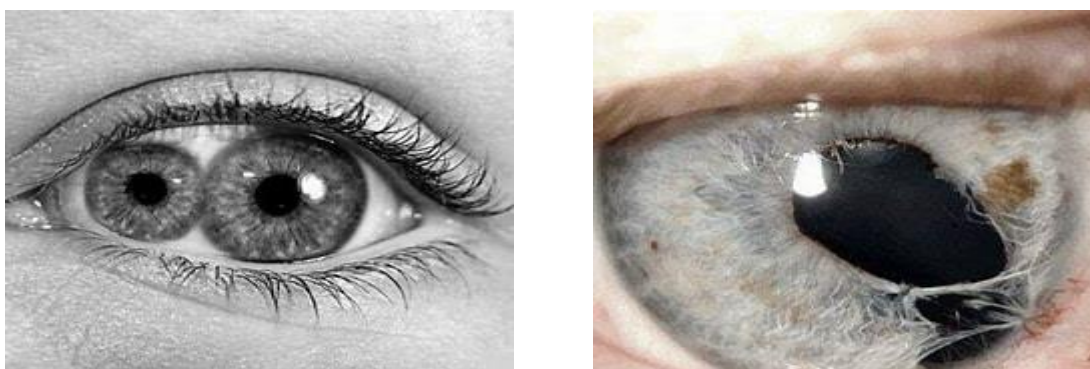


Передній сегмент ока — передня третина очного яблука, яка включає структури розміщені попереду скловидного тіла: рогівка, райдужка, циліарне тіло, кришталік. Всередині переднього сегменту знаходиться два простори, що заповнені внутрішньоочною рідиною (водянистою вологою): передня камера ока розташована між рогівкою(ендотелієм рогівки) і райдужною оболонкою; задня камера ока розташована між райдужкою і передньою поверхнею скловидного тіла; водяниста волога бере участь у забезпеченні поживними речовинами навколишніх структур.



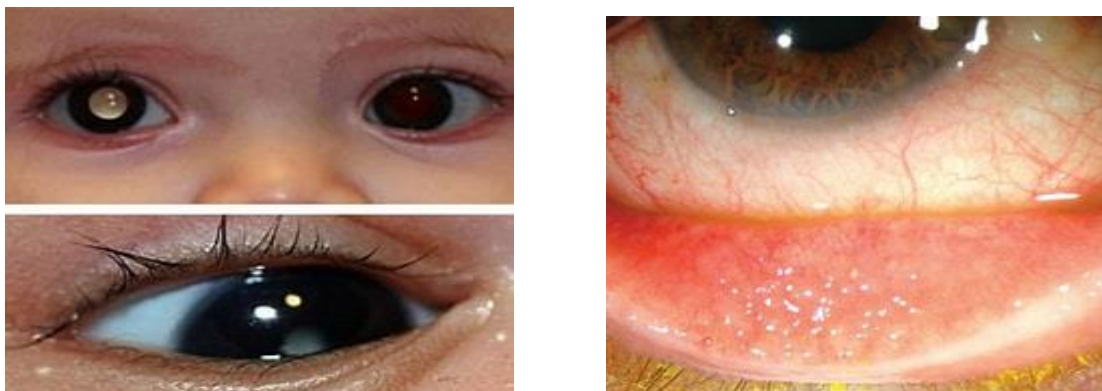
Зінична мембрана

Зінична мембрана – залишок переднього відділу судинної сумки кришталіка у вигляді тонкої павутиноподібної пластинки, тяжів або ниток, розташованих над зіницею і прикріплюються до волокон райдужки.



Полікорія

Полікорія – множинність зіничних отворів, з яких кожне має свій сфінктер і реагує на світло.



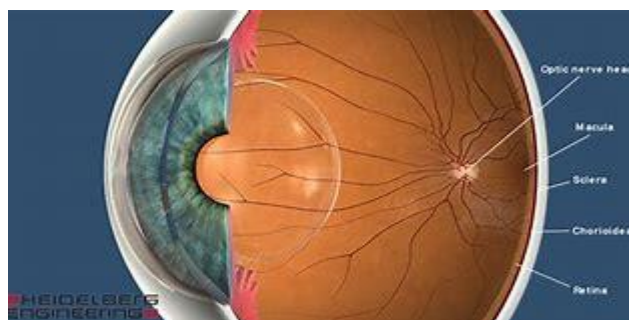
Флокула райдужної оболонки – бородавчасті розростання її пігментної облямівки, з якої можливий розвиток плаваючої кісти передньої камери очей.

Код Q13.80 Інші природжені вади розвитку переднього сегмента ока.

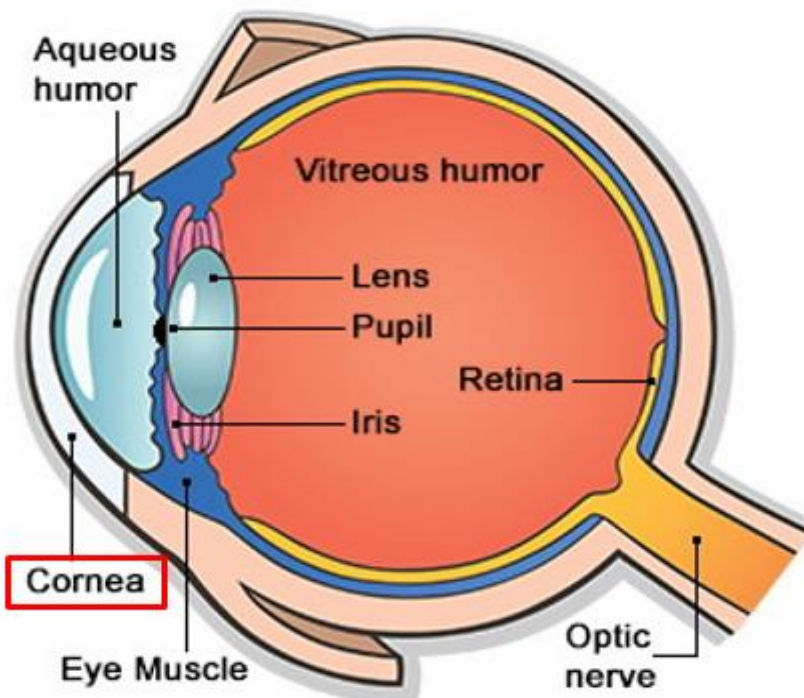
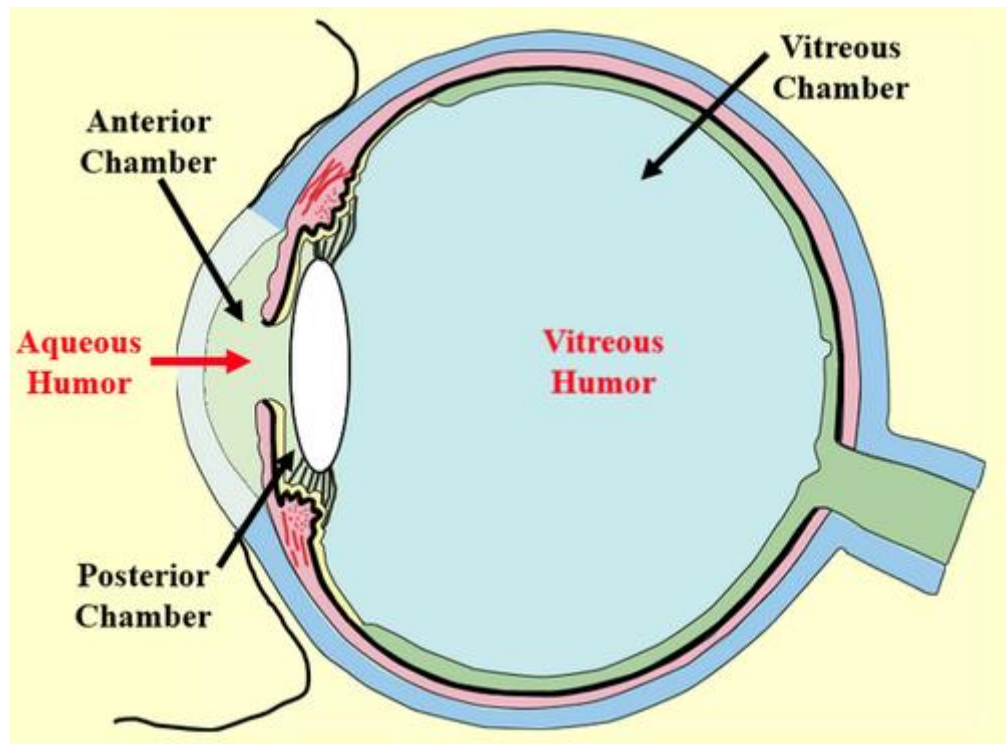


Гіпертелоризм – це широко розставлені очі зі збільшенням міжзоряної відстані, і може спостерігатися при кількох вроджених синдромах, у тому числі, при фронтоназальній дисплазії (з серединною ущелиною обличчя та аномаліями головного мозку), краніофронтоназальної дисплазії (з краніосиностозом) та синдромом Аарського та геніталій).

Код Q13.90. Природжені вади переднього сегмента ока, неуточнена.

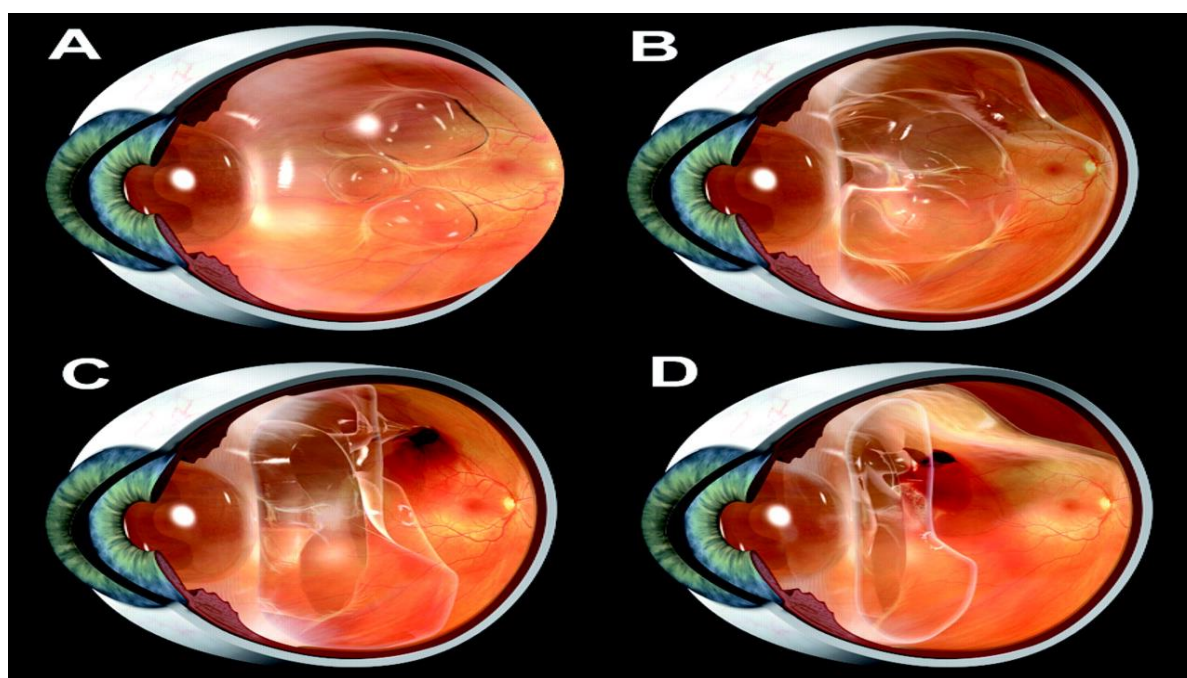


Природжені вади розвитку ока являють собою широкий і неоднорідний спектр аномалій, які можуть бути частиною комплексного синдрому або бути ізольованими. Задній сегмент ока займає задніх 2/3 очного яблука, охоплює передню гіалоїдну мембрану і всі структури, що знаходяться за нею: скловидне тіло, сітківка, хоріоїдеа, зоровий нерв.



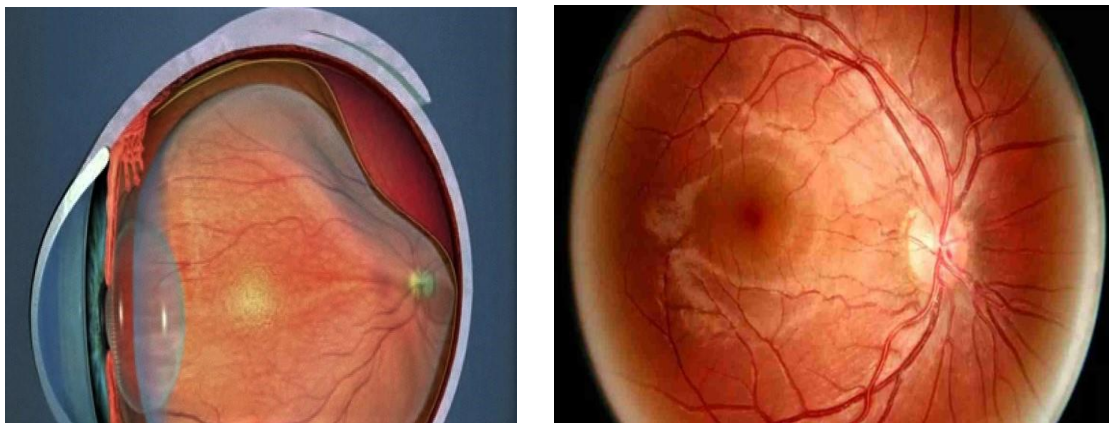
Задня камера ока — вузький простір між задньою поверхнею райдужки і передньою поверхнею кришталика, циліарним тілом і цинною зв'язкою, що заповнений водянистою вологою. У задній камері ока розміщені відростки циліарного тіла, що продукують цю вологу. З більшою передньою камерою ока вона сполучається через зіницю.

Код Q14. Природжені вади розвитку заднього сегмента ока.



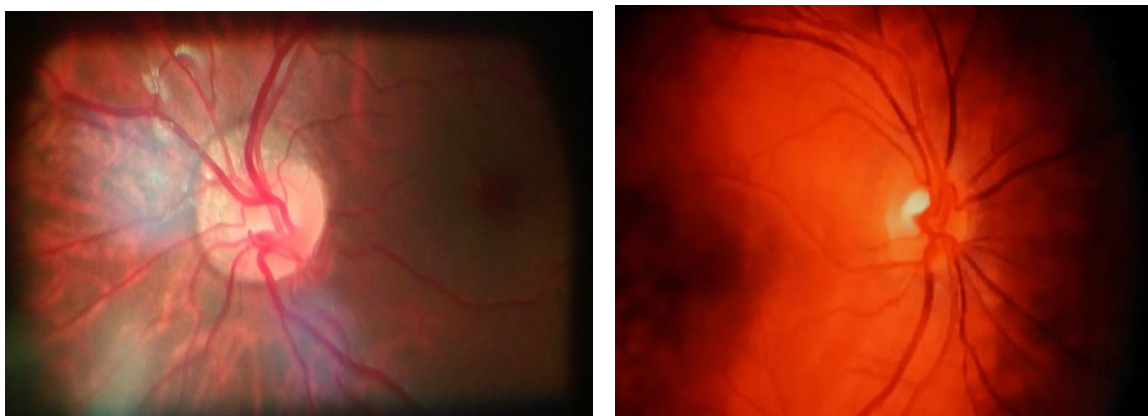
Процес помутніння напіврідинної структури склоподібного тіла може протікати по-різному. У більшості випадків патологічні зміни відбуваються за рогівкою і кришталиком. Склоподібне тіло в цьому випадку зазнає претролентального помутніння. В інших випадках зміни відбуваються в центральній частині органу або проявляються комбіновано. Умовно всі хвороби склоподібного тіла поділяють на природжені і придбані. До першої групи відносять такі патології: наявність залишків ембріональної артерії, що забезпечувала харчування кришталика в утробі матері. Первинна персистенція склоподібного тіла. З віком можливий розвиток цілої низки патологічних явищ і захворювань склоподібного тіла. До них відносять: розрідження консистенції; деструкцію; помутніння; гризові утворення; гемофтальм (крововилив).

Код Q14.00 Природжена аномалія склоподібного тіла.

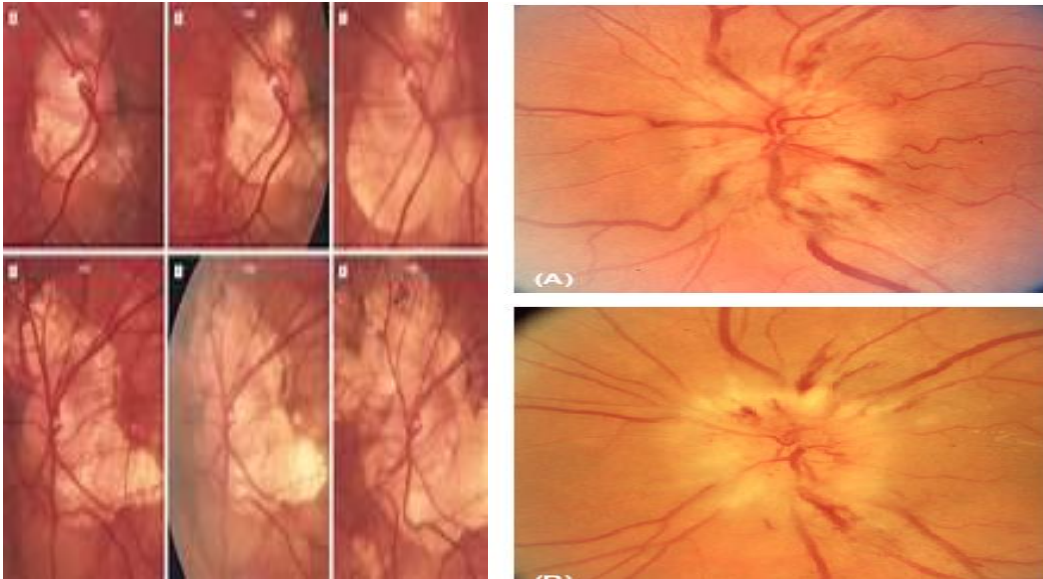


Колобома сітківки – відсутність сітківки на обмеженій ділянці. Зазвичай вона асоціюється з колобоми райдужки і хориоїдеї. Колобома сітківки може розташовуватися в центрі або на периферії в нижній половині очного яблука. Її виникнення пов'язане з неповним закриттям ембріональної щілини. Офтальмоскопически колобома виглядає як обмежена ділянка білого кольору овальної або круглої форми з рівними краями, розташована близько чи прилеглих до диску зорового нерва. Там, де відсутня сітківка і хориоїдея, оголена склера. Колобома може поєднуватися з мікрофтальм, аномаліями скелета і іншими дефектами. Дисплаз – аномалія розвитку сітківки в ході ембріогенезу, що виражається в порушенні нормального співвідношення клітинних елементів. До цієї форми відносять непрілегання сітківки – рідко спостерігається аномалія, причина розвитку якої полягає в недостатній інвагинації оптичного Везикула. Дисплазія сітківки є характерною ознакою трисомії 13 і синдрому Вокера – Варбурга, поєднується з іншими вадами розвитку ока, мозочка, м'язової тканини.

Код Q14.10 Природжена аномалія сітківки.

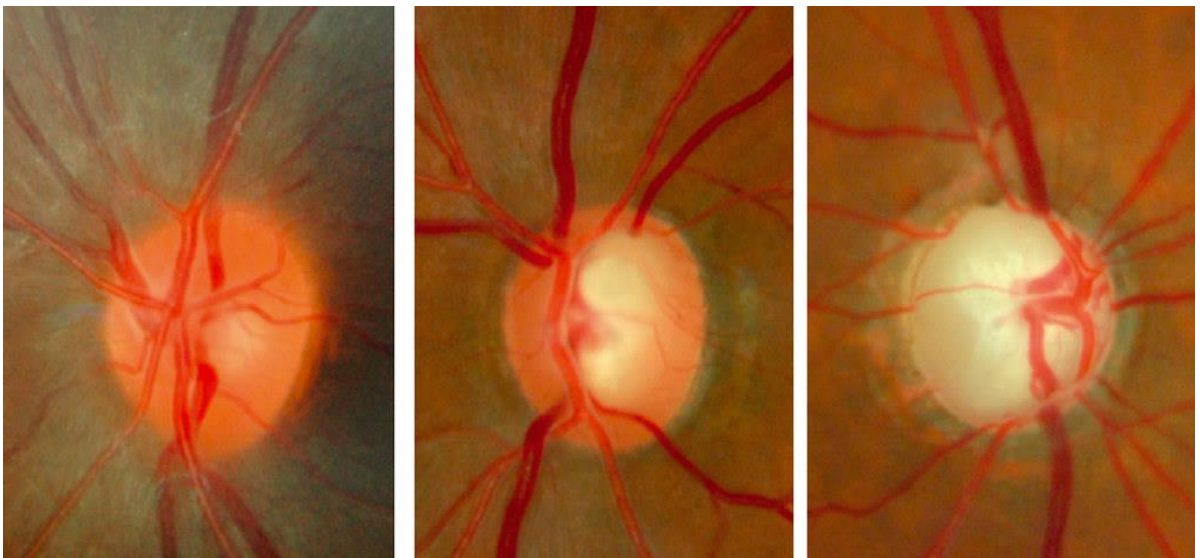


Аплазія зорового нерва – рідко зустрічається, дуже важка патологія, при якій зоровий нерв взагалі не формується і зорові функції відсутні внаслідок запізнювання вrostання аксонів II нейрона в ніжку очного келиха або в зв'язку з передчасним закриттям зародкової щілини. Одночасно спостерігається недорозвинення або відсутність гангліозного шару сітківки. При офтальмоскопії виявляють відсутність диска зорового нерва і судин сітківки на різному дні. На місці диска визначається зона атрофії або поглиблення, занурене пігментним обідком. Процес може бути одностороннім або двостороннім.



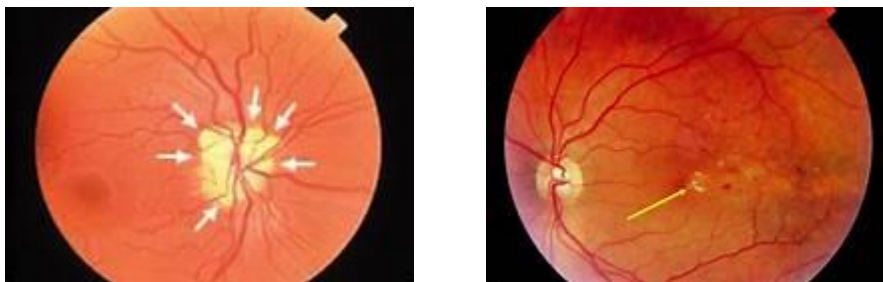
Зоровий нерв: препапілярна мембрана

Вада являє собою утворення у вигляді плівки, яка може бути тонкою або щільною, розташована над диском зорового нерва. Вважається, що ця аномалія розвитку виникає при порушенні формування склоподібного тіла. На стані зору препапілярна мембрана не відбивається.



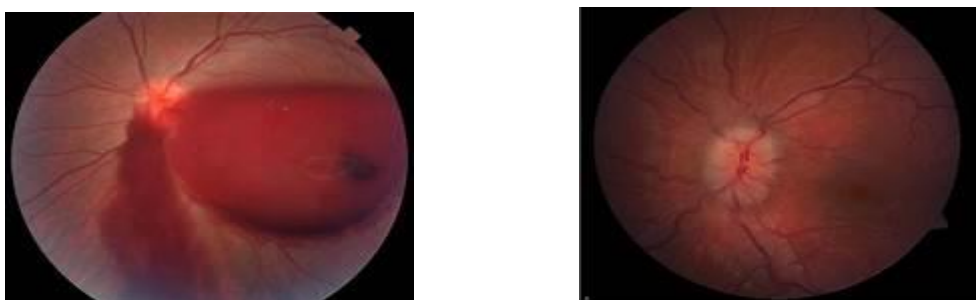
Зоровий нерв, подвоєння диска

На очному дні виявляються два диску зорового нерва. Іноді обидва вони можуть бути зменшені в розмірах та недорозвинені, але частіше недорозвинений один із них, а другий виконує свою функцію.



Зоровий нерв, друзи диска

У тканині зорового нерва присутні округлі сіро-жовті утворення, які знаходяться в глибині диска зорового нерва або виступають за його межі. Причина виникнення друз не встановлена. Ця аномалія має спадкову природу. При стискуванні друзами волокон зорового нерва функція зору може порушуватися.



Зоровий нерв, мієлінові волокна диска

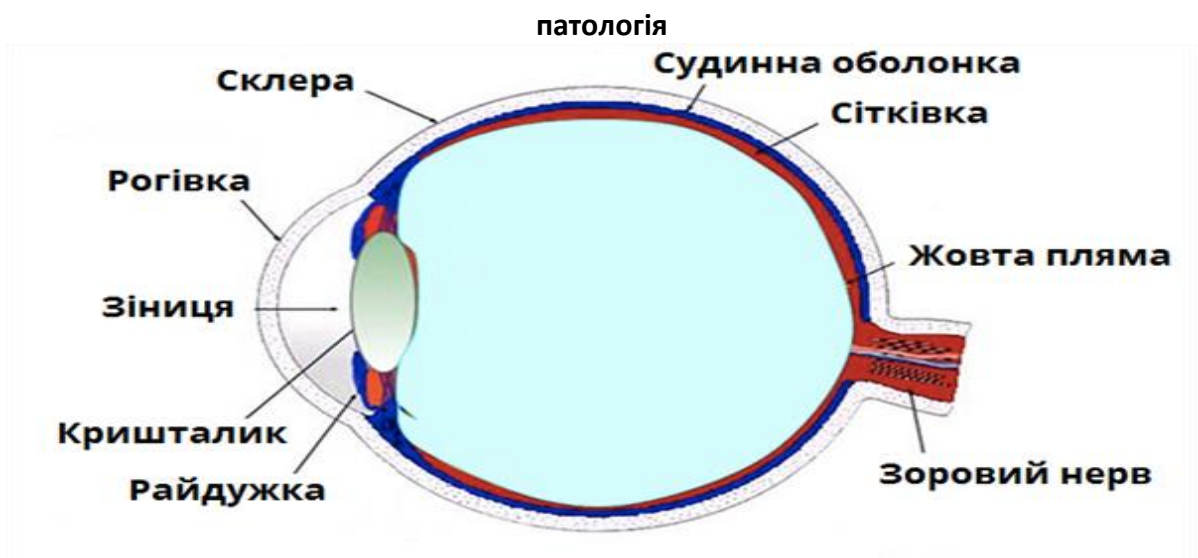
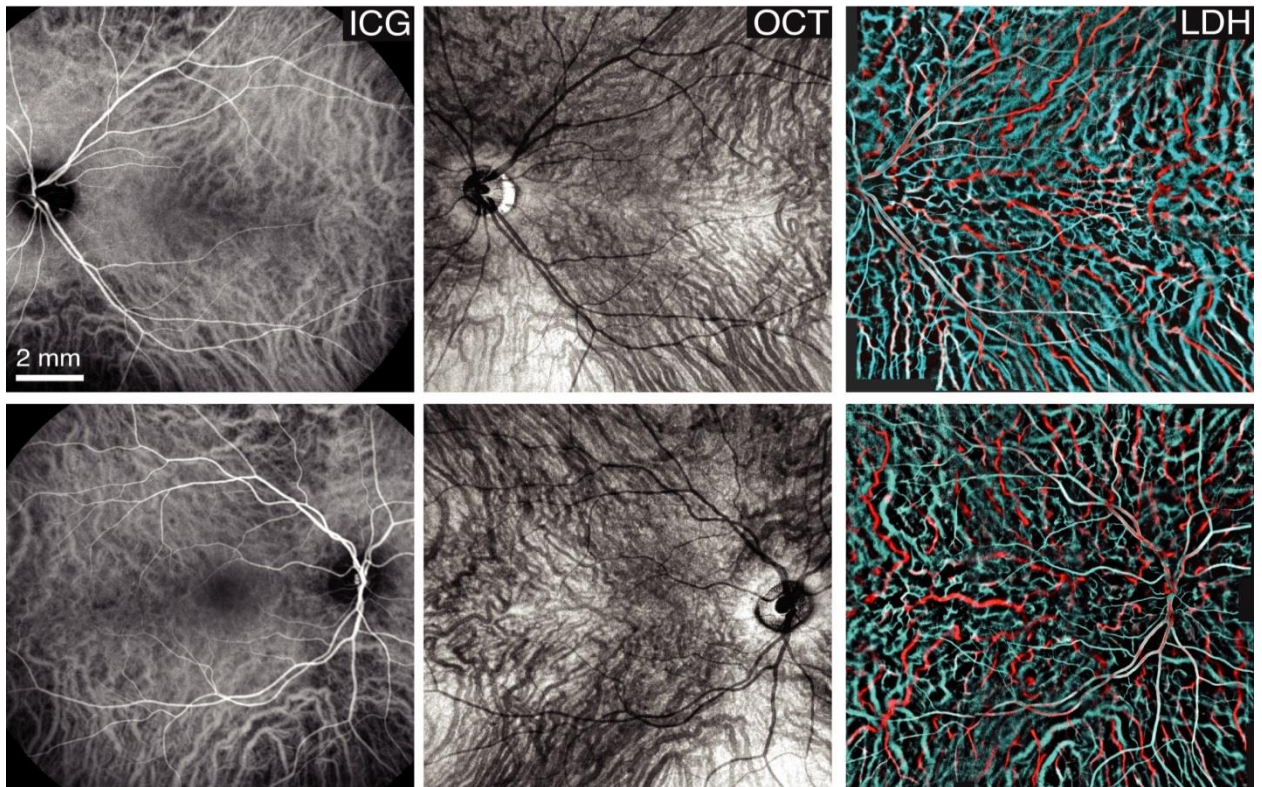
Нервові волокна являють собою відростки нервових клітин, які неначе обгорнуті оболонкою з інших клітин. Ця оболонка називається мієліною. Іноді трапляється стан, коли мієлінова оболонка обгортає не тільки волокна зорового нерва, але і волокна, що починаються в сітківці. Ці волокна виглядають на очному дні як язички, що наповзають із зорового нерва на сітківку. На функції зору часто мієлінові волокна не відображаються, але іноді якщо ступінь їхнього росту великий, вони можуть перекривати частину тканини сітківки і збільшувати «сліпу пляму» відповідно диску зорового нерва.



Зоровий псевдоневрит, гіпергліоз

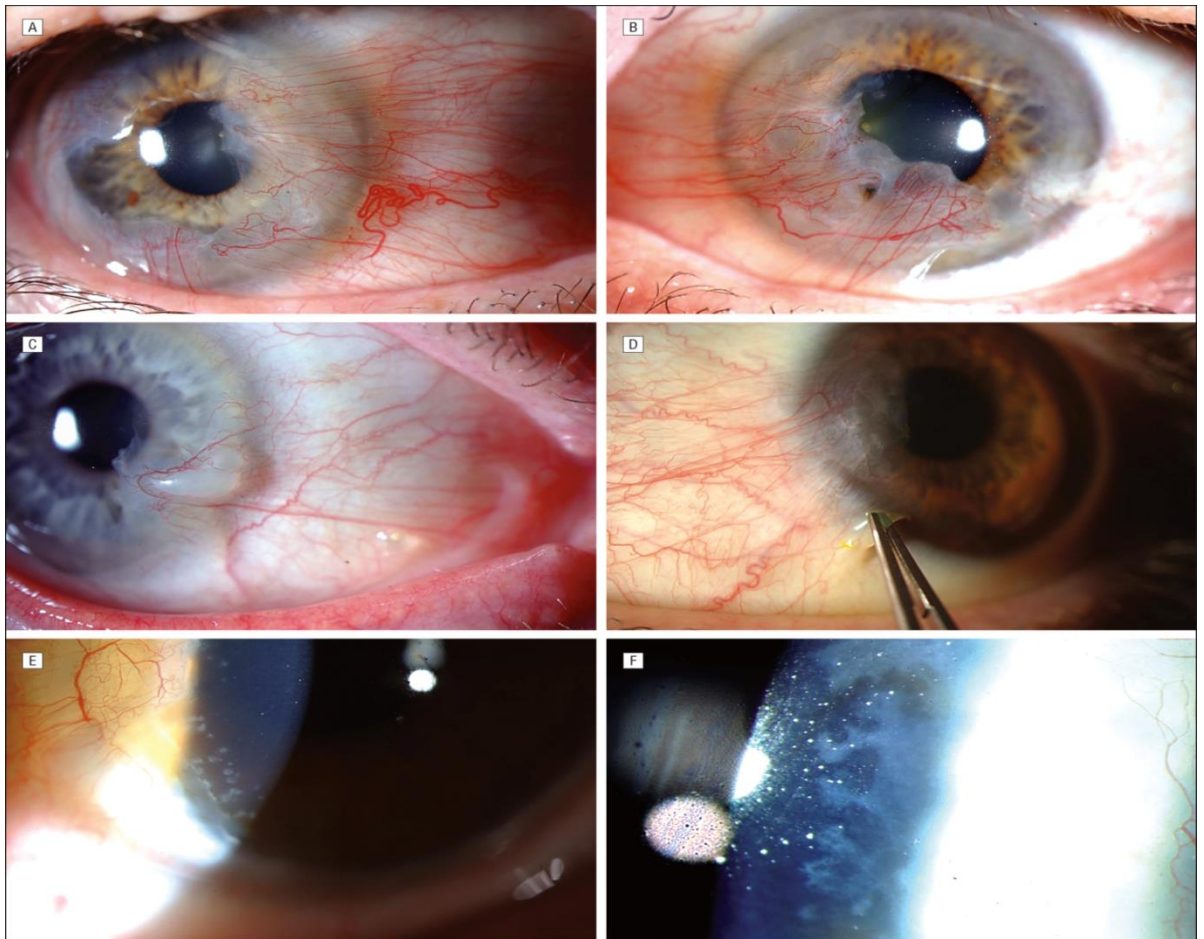
Ця вада характеризується розростанням сполучної тканини в ділянці диска зорового нерва. Цьому сприяє далекозорість (гіперметропія). На очному дні виявляється розширення меж зорового нерва, відсутність його нормального поглиблення, атрофія зорового нерва. Повна природжена атрофія супроводжується відсутністю зору. На очному дні знаходять зменшений, блідо-сірий диск зорового нерва. Рухи очних яблук плаваючі. Природжена атрофія зорових нервів може бути частковою, у цьому випадку зір збережено в ступені, відповідному ступеня атрофії.

Код Q14.20. Природжена вада розвитку диску зорового нерва.



Судинна оболонка ока – середня оболонка ока, що вміститься між сітківкою і склери. Хориоїдеа здебільшого представлена розвиненою мережею судин крові. Кровоносні судини судинної оболонки розташовуються у певному порядку – в межах, майже межуючи з сітківкою, лежить шар капілярів, а зовні розташовані великі судини. Основна функція судинної оболонки – забезпечення харчуванням чотирьох шарів сітківки, що виходять назовні, включаючи рівень паличок і колбочок. Природжені патології: колобома хориоїдеї – відсутність на певній ділянці судинної оболонки.

Код Q14.30 Природжена аномалія судинної оболонки ока.



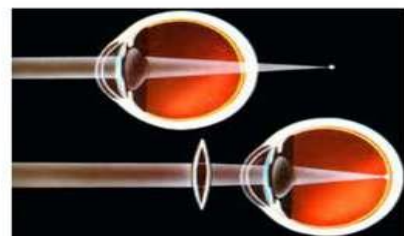
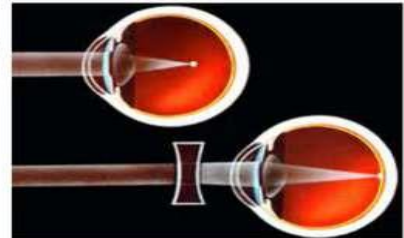
ВАДИ ЗОРУ

- **Короткозорість** – це вада зору, при якій фокус оптичної системи ока в спокійному (ненапруженому) стані розташований перед сітківкою.

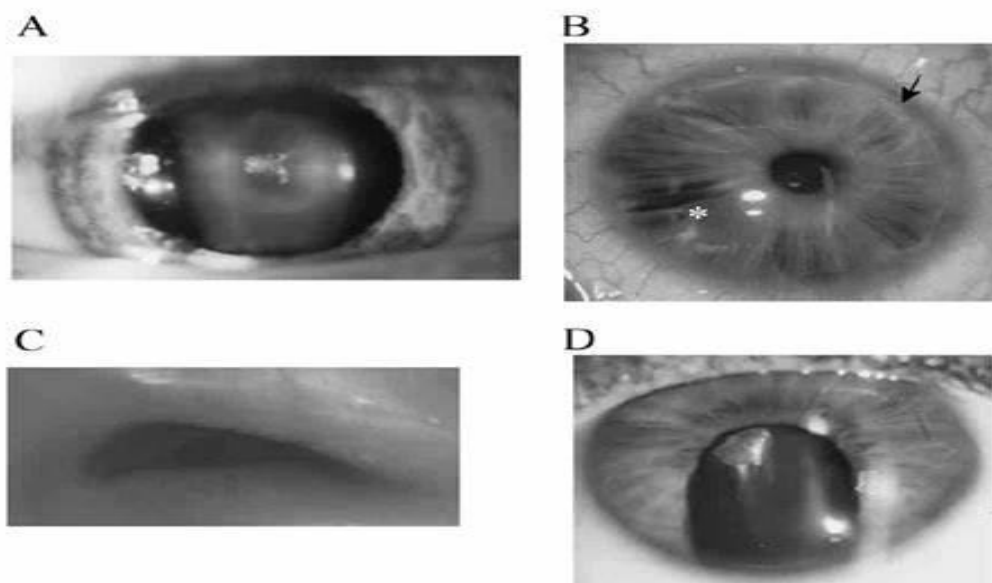
Виправити цей недолік можна за допомогою контактних лінз або окулярів із увігнутими лінзами.

- **Далекозорість** — це вада зору, при якій фокус оптичної системи ока в спокійному (ненапруженому) стані розташований за сітківкою.

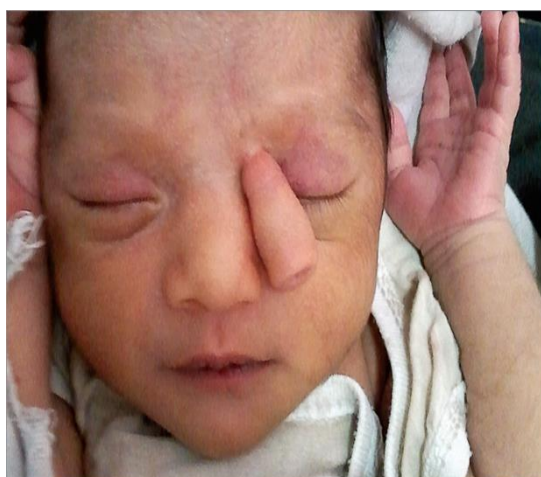
Виправити цей недолік можна за допомогою контактних лінз або окулярів із опуклими лінзами.



Код Q14.80 Інші природжені вади заднього сегмента ока.



Код Q14.90. Природжена вади розвитку заднього сегмента ока, недіагностована.



Код Q15. Інші природжені вади розвитку ока.



Природжена глаукома – офтальмологічне захворювання, при якому порушується природний відтік внутрішньоочної рідини. Нагромадження цієї рідини в оці підвищує внутрішньоочний тиск, розтягує ніжну оболонку дитячого вічка. При цьому структура ока деформуються, а зоровий нерв страждає від недостатнього харчування.

Розрізняють три форми природженої глаукоми: проста природжена глаукома (гідрофтальм); глаукома в поєднанні з аномаліями розвитку ока; глаукома в поєднанні із системною природженою патологією. В основі захворювання лежать природжені аномалії розвитку кута передньої камери та дренажної системи ока, що створюють перешкоду відтоку внутрішньоочної рідини або в значній мірі ускладнюють його, що призводить до підвищення внутрішньоочного тиску.

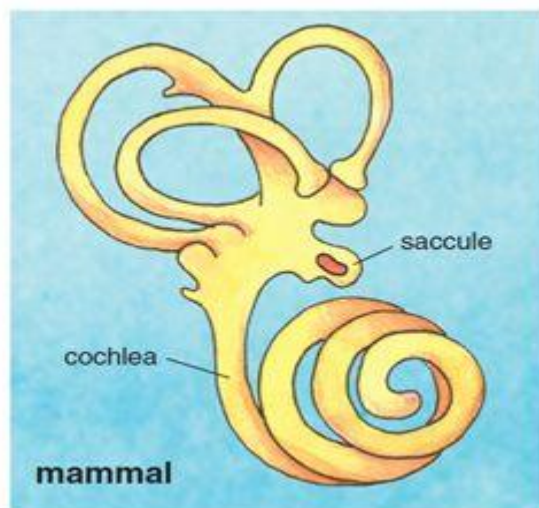
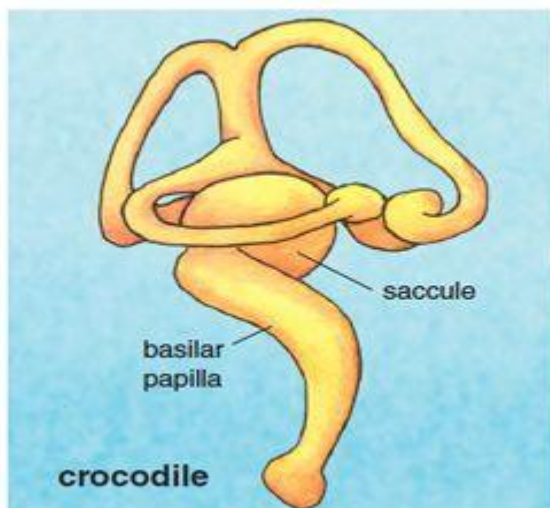
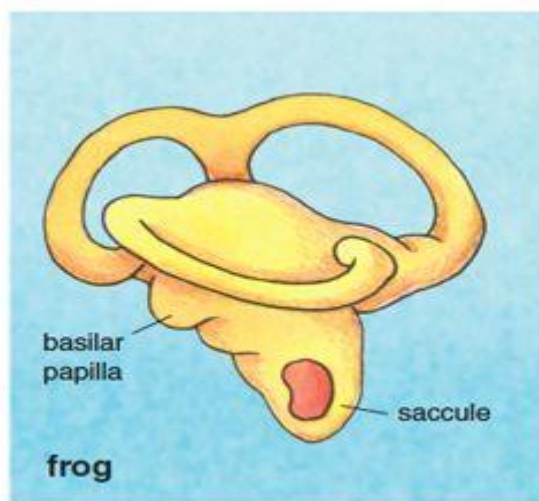
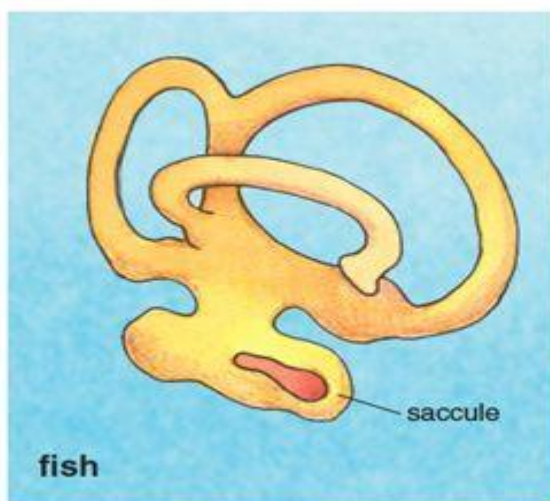
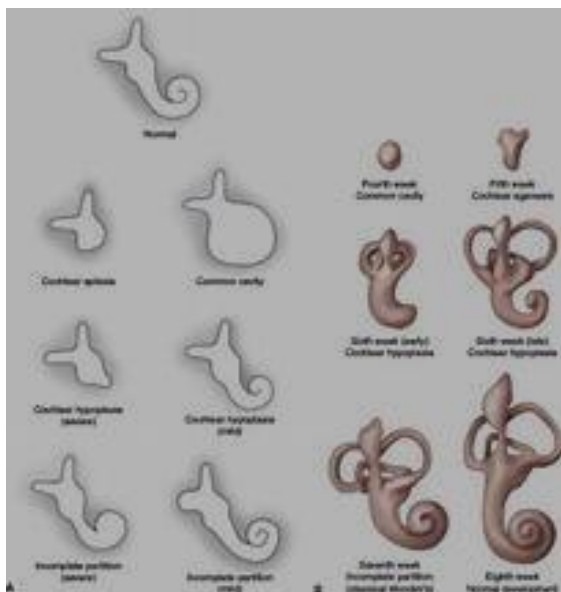
Код Q15.00 Природжена глаукома.

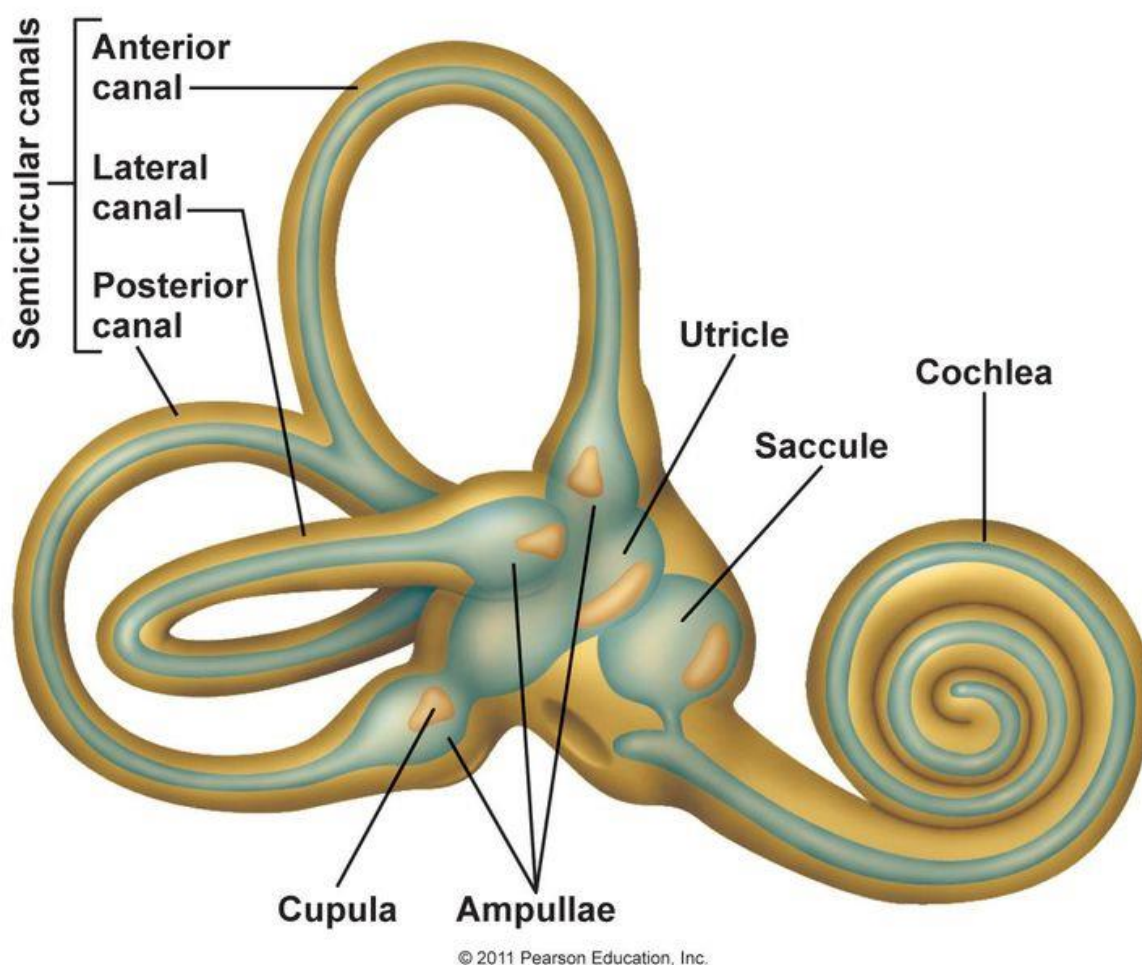


Код Q15.80. Інші уточнені природжені вади розвитку ока.



Код Q15.90 Природжена вада очей, неуточнена.

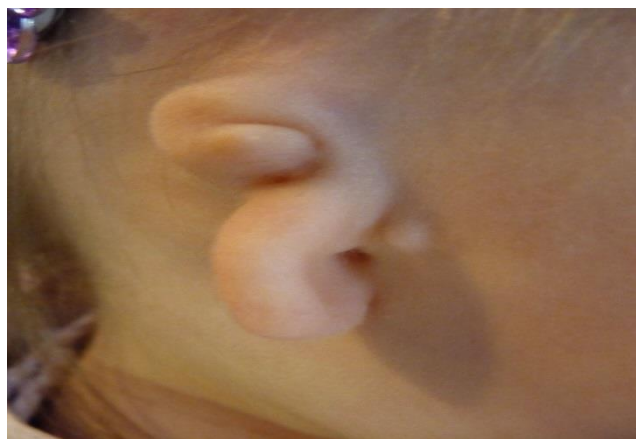




Про вроджені аномалії вушних мушель кажуть в тих випадках, коли в новонародженій дитини форма чи розташування вух відрізняються від норми. Вроджені аномалії вуха можуть виникати в зовнішньому, середньому або внутрішньому вусі окремо чи в поєднанні. Вроджені аномалії внутрішнього вуха зустрічаються нечасто, але вони серйозно пошкоджують функції слуху та рівноваги. Аномалії будови зовнішнього та середнього вуха зустрічаються частіше, але не мають серйозних негативних наслідків для здоров'я дитини. Вроджені аномалії можуть бути тільки косметичними, наприклад, вушна раковина може бути відстовбурченою. Але якщо аномалії розвитку поширились на внутрішнє вухо, то це може спричинити порушення слуху. Ступінь прояву косметичних та функціональних порушень при вроджених аномаліях вуха може варіювати в широких межах.

Вроджені дефекти будови вушної раковини, середнього або внутрішнього вуха можуть бути присутні разом або окремо, як з одного боку, так і з обох. При ураженні внутрішнього вуха відзначається зниження слуху. До аномалій розвитку зовнішнього вуха відносять відсутність зовнішнього вуха, зовнішнього слухового проходу, або різні види деформації вушної раковини. При аномаліях розвитку середнього вуха можлива відсутність евстахієвих труб, кісточок середнього вуха, відсутність або недорозвиток слухового проходу. При цьому, як правило, відбувається порушення слуху, або слух відсутній повністю.

Код Q16. Природжені вади розвитку вуха, які спричиняють зниження слуху.



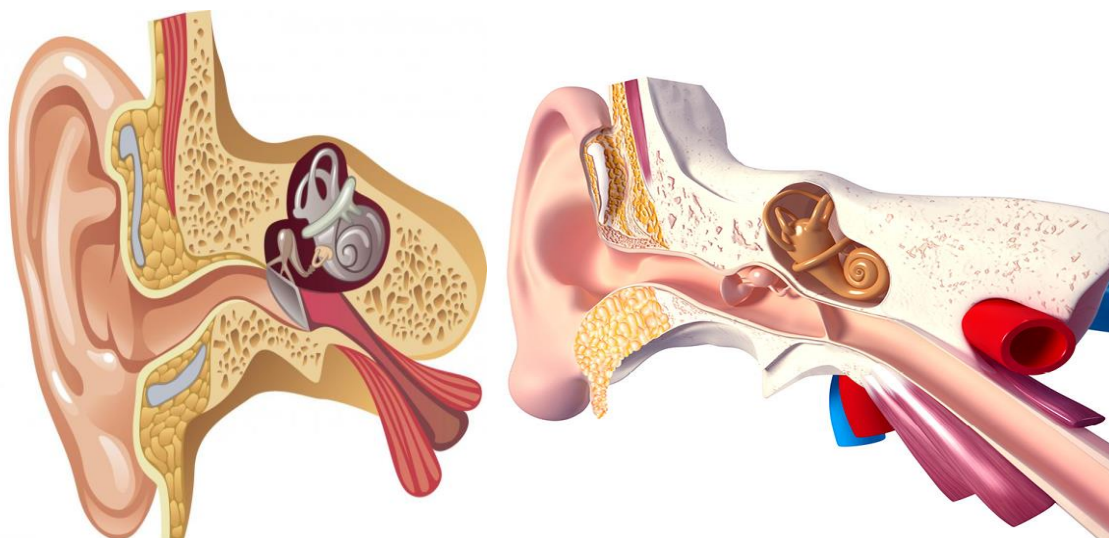
Код Q16.00 Природжена відсутність вушної раковини.



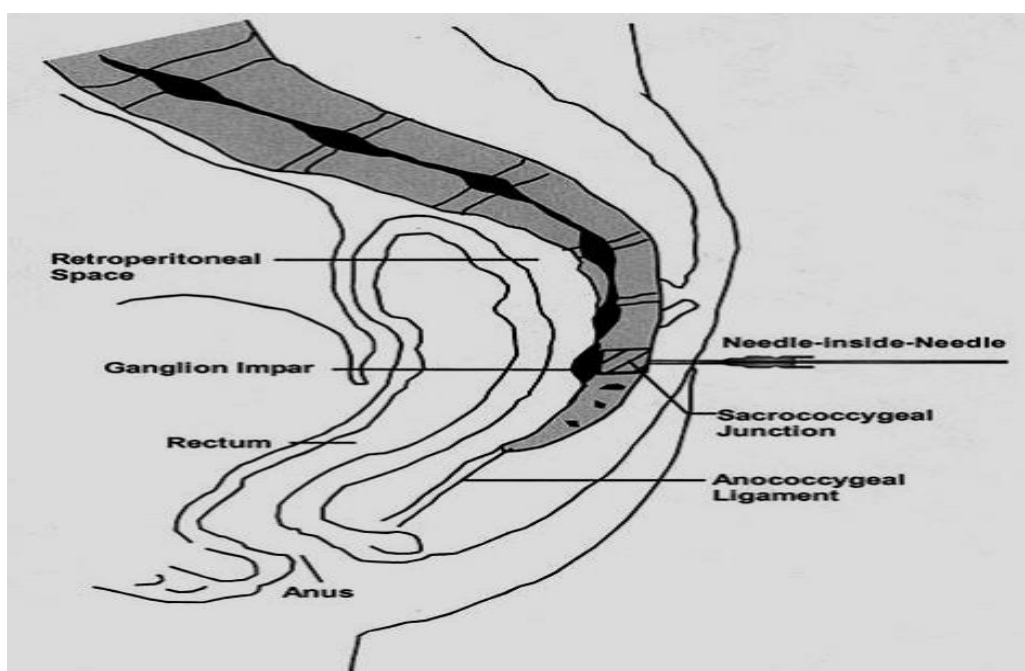
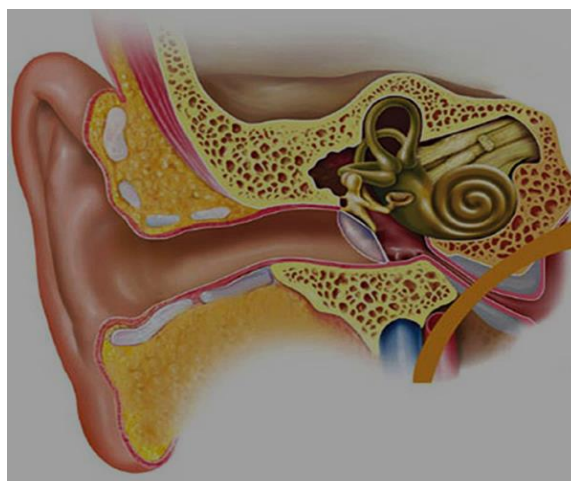
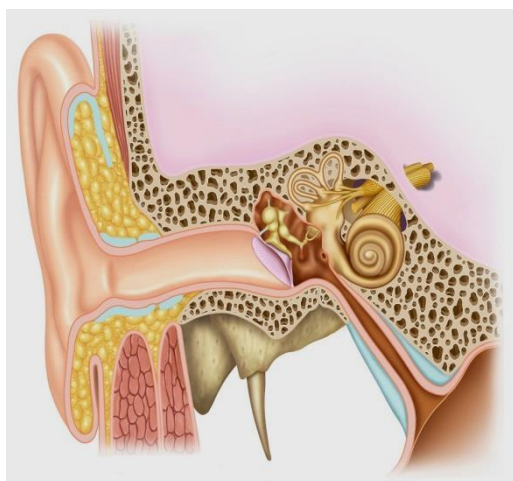
Варіабельність деформацій вушної раковини дуже висока і включає форму, положення і взаємне розташування елементів зовнішнього і середнього вуха. Недорозвинення елементів вушної раковини ізольоване або в поєднанні з атрезією зовнішнього слухового проходу прийнято позначати терміном мікротія. Найчастішими порушеннями такого роду є шкірні вирости на вушних раковинах (їх називають шкірними хвостиками або ніжками). Трапляються надмірно великі вушні раковини (макротія – macrotia), дуже маленькі (мікротія – microtia), відсутність вушних раковин (anotia). Вушні раковини можуть бути зрушені вперед і дуже низько посаджені, відстояти від голови (відкоплення вушних раковин).

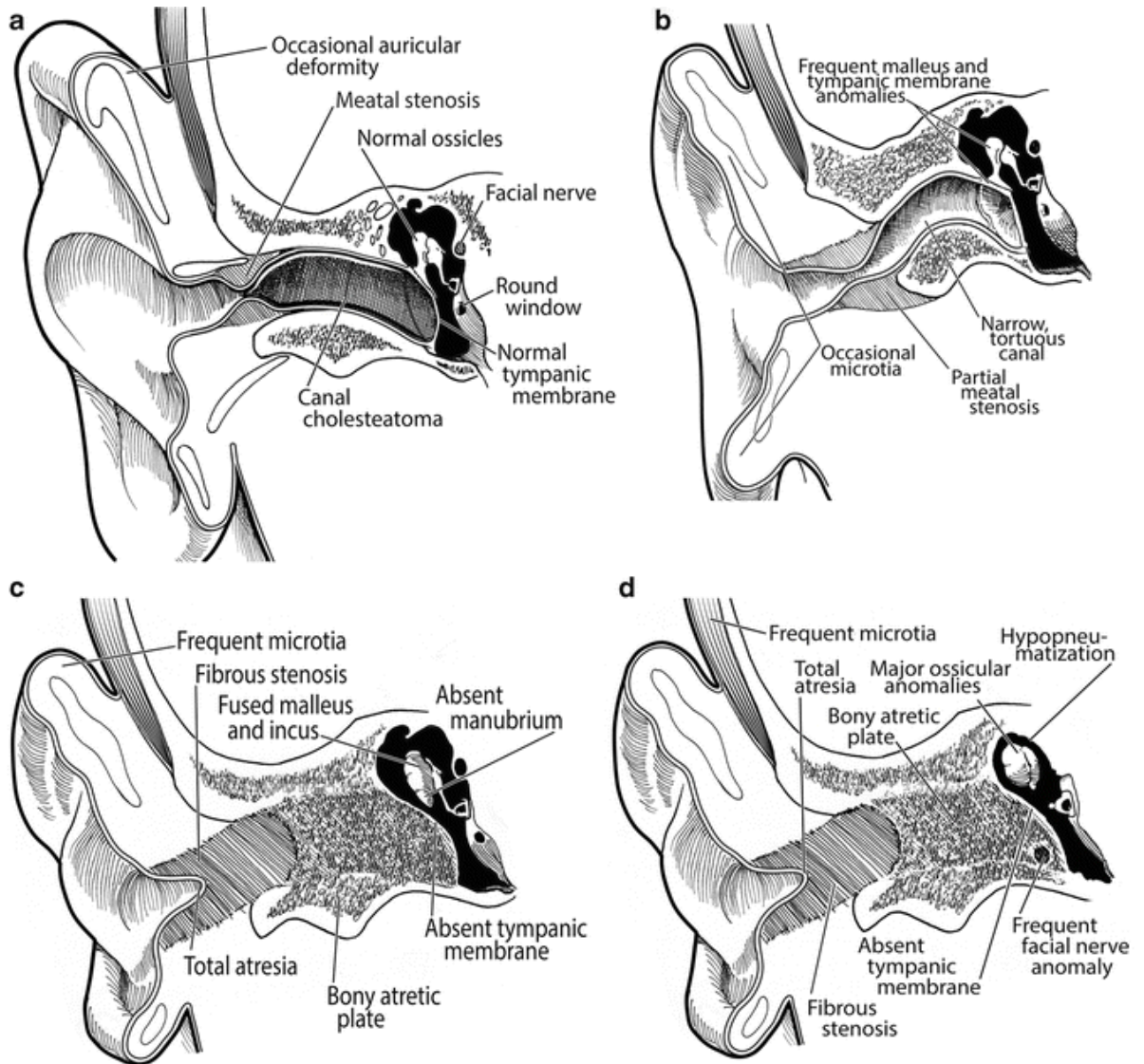
До аномалій розвитку зовнішнього слухового проходу відносяться природжені зарощення (атрезії) зовнішнього слухового проходу. Атретія або зарощення слухового проходу є природженою аномалією і часто спостерігається разом з іншими дефектами вушних відділів, а також супроводжуються мікротією вушної раковини, порушеннями в барабанній перетинці, слухових кісточках. Дефекти перепончастого лабіринту називаються дифузними аномаліями і пов'язані з внутрішньоутробними інфекціями, а також менінгітом плода.

Код Q16.10 Природжена відсутність, атрезія та стриктура слухового каналу (зовнішнього).



Код Q16.20 Відсутність евстахієвої труби.





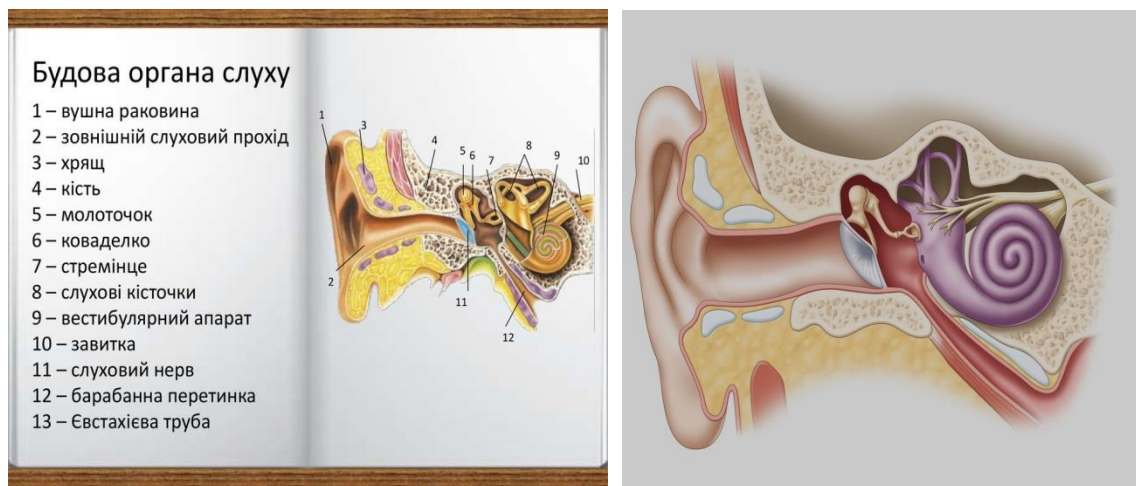
Код Q16.30 Природжені вади розвитку кісточок вуха.



Дефекти молоточка і коваделка часто поєднуються із синдромом першої вісцеральної дуги. Фіксація стремінця призводить до провідникової глухоти при нормальному розвитку вуха в іншому. Дефекти молоточка і коваделка часто поєднуються із

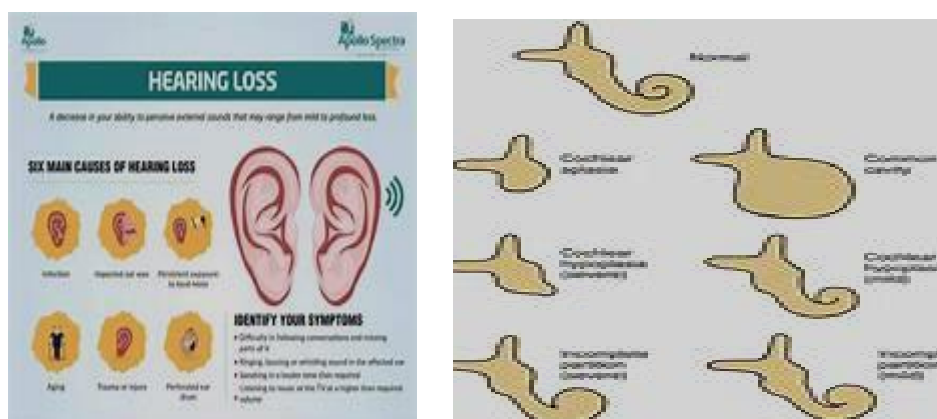
синдромом першої вісцеральної дуги. Механізмами виникнення подібних вад розвитку можуть бути порушення розсмоктування (загибелі) молоді сполучної тканини в барабанній порожнині і зупинка розвитку всієї ділянки першої вісцеральної дуги. Більшість видів природженої глухоти зумовлені генетично. Дефекти перепончастого лабіринту називаються дифузними аномаліями і пов'язані з внутрішньоутробними інфекціями, а також менінгітом плода. З тієї ж причини з'являється і природжена преаурикулярна нориця – канал у кілька міліметрів, що йде всередину вуха від коваделка.

Код Q16.40. Інші природжені аномалії середнього вуха.



Всі відхилення в будові внутрішнього вуха з'являються в першій половині внутрішньоутробного розвитку плода. Природжені аномалії вуха можуть поєднуватися з природженими аномаліями черепа та лиця. Природжені аномалії розвитку органа слуху часто супроводжуються різним ступенем порушення слухової функції, що веде до порушення мови та інвалідності хворого..

Код Q16.50 Природжена аномалія внутрішнього вуха.



Вуха можуть бути відсутніми, деформованими або неповністю розвиненими при народженні.

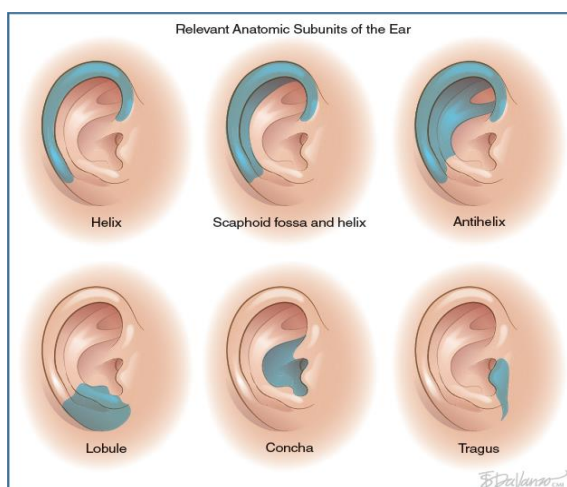
Мікротія та атрезія зовнішнього слухового проходу (що спричиняє кондуктивну приглухуватість) вражають зовнішнє вуха. Ці вади розвитку, які часто співіснують,

часто виявляються під час або незабаром після народження. Іноді шкільні скринінгові тести виявляють частково закупорений зовнішній слуховий прохід у дітей із нормальною вушною раковиною. Низько посаджені вуха – це вуха, розташовані нижче, де вуха зазвичай розташовані на голові. У низько посаджених вух верхня частина вушної раковини розташована нижче горизонтальної лінії, що з'єднує зовнішні куточки очей. Ця аномалія пов'язана з низкою генетичних синдромів і часто із затримкою розвитку. Вушні ямки та вушні бирки — це незначні аномалії, які зазвичай розташовані перед вухом. Пацієнти з цими аномаліями повинні бути оцінені на наявність втрати слуху та інших вроджених аномалій (наприклад, аномалії нирок із вушними ямками при бранхіо–ото–ренальному синдромі).

Код Q16.90 Природжена аномалія вуха, що зумовлює порушення слуху, неуточнена.



Вроджені аномалії вуха виникають, коли форма або розташування вух в новонародженої дитини відрізняються від норми. Ці аномалії можуть впливати на зовнішнє, середнє або внутрішнє вухо окремо або в поєднанні. Вроджені аномалії внутрішнього вуха, хоча нечастіше зустрічаються, можуть серйозно пошкодити функції слуху та рівноваги



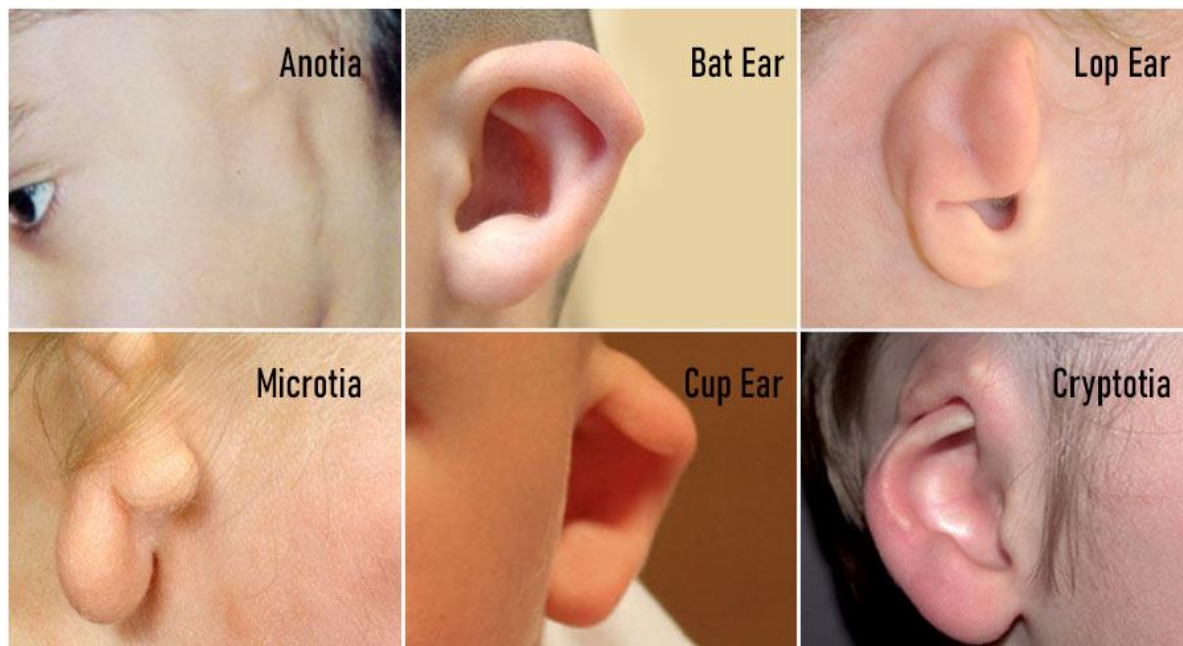
Вушні раковини великі як за формою, так і за ступенем ураження. Виділяють такі групи: до 1-ої групи включені деформації вушної раковини з природженою вадою

тканин власне вушної раковини, а також недорозвиненням м'яких і кісткових тканин; до 2-ої групи віднесені деформації, що характеризуються порушенням форми або надмірним розвитком тканин вуха.

Серед природжених вад лица і зубощелепної системи більш чітко визначаються синдроми, які зумовлені порушеннями внутрішньоутробного розвитку I-II зябрових дуг, що мають загальну назву: синдроми I-II зябрових дуг.

Аплазія вушної раковини може проявлятися в наявності невеликого утворення з шкірно-хрящової тканини або за наявності тільки мочки. Слуховий прохід у цьому випадку дуже вузький.

Код Q17. Інші природжені вади розвитку вуха.



Код Q17.0. Додаткова вушна раковина.



Макротія – надмірний розмір вушної раковини, спричинений аномаліями розвитку. Макротія або зовнішній дефект викликаний згладжуванням протизавитку, хряща або трикутної ямки.

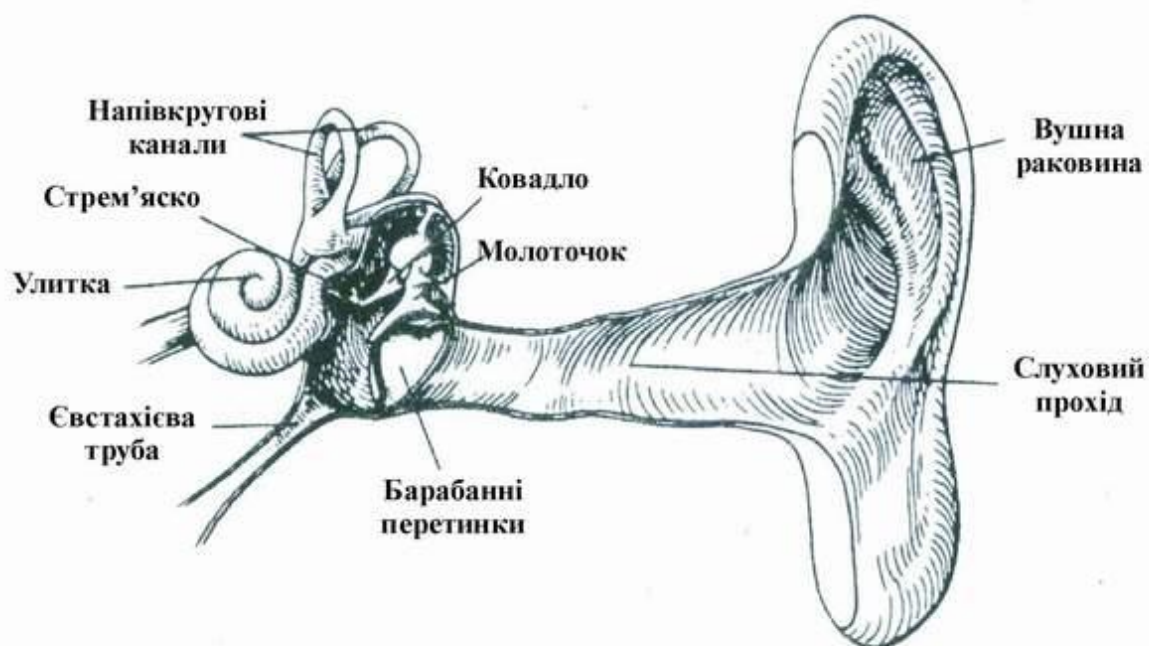
Код Q17.10 Макротія.



Мікротія – це вроджене недорозвинення вушної раковини, що супроводжується зменшенням її розмірів, деформацією чи повною відсутністю. Клінічно проявляється дисплазією завитка, протизавитка, мочки вуха та гирла слухового каналу. Найчастіше патологія поєднується з вадами розвитку кісток лицьового скелета.

Код Q17.20 Мікротія.





Природжені аномалії будови вух зазвичай розвиваються протягом перших чотирьох з половиною місяців внутрішньоутробного розвитку плода, найчастіше в перші три місяці. Частина вроджених вад виникає внаслідок генетичних дефектів, деякі з них є спадковими.

Код Q17.30 Інша аномалія вуха.



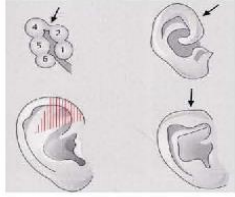

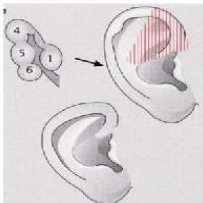

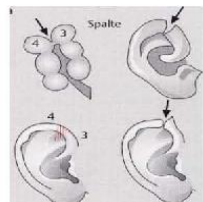

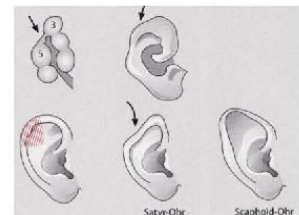

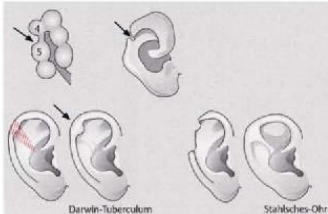

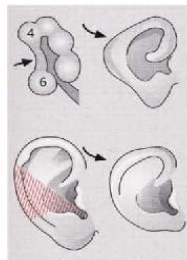
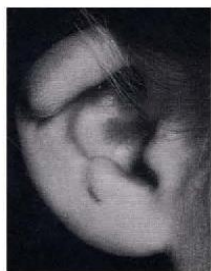
Вуха розташовані нижче довільної лінії, проведеної від зовнішнього кута очної щілини до потиличної горбистості. Вуха можуть розташовуватися перед вушною раковиною, у межах вуха, позаду вуха, на вушній часточці. Низько розташовані вуха в асоціації з

аномаліями: синдром Noonan – кільцеподібні груди, стеноз легеневої артерії; Pena Shokeir фенотип – нейрогенний артрогрипоз, гіоплазія легенів, гіпертелоризм із низьким розташуванням спотворених вух; трисомія 18, коротка груднина, низьке розташування деформованих вушних раковин. Вуха розташовані низько, знаходяться нижче довільної лінії, проведеної від зовнішнього кута очної щілини до потиличної горбистості.

Код Q17.40 Аномально розташоване вухо.

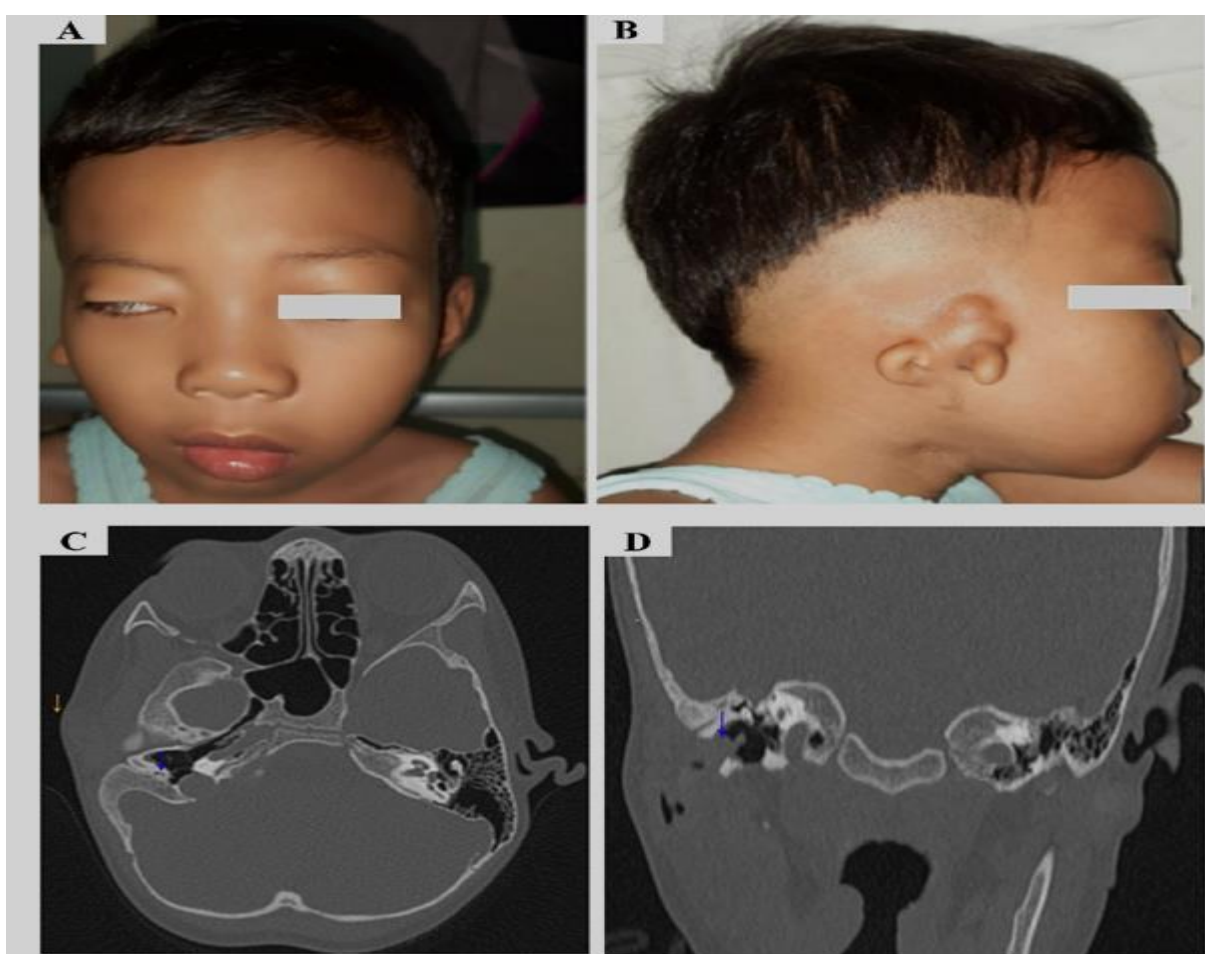


Код Q17.50 Виступаюче вухо.

Hillock(s) involved	Malformations	Illustration	Clinical findings
Hillock 3 → anterior helix fold → triangular fossa → crus of antihelix	Loss of anterior helix parts, cup ear types I and II according to Tanzer		
Hillocks (2), 3 additional to hillock 3: → crus of helix → tragus	Loss of upper helix and of crus of helix; EAC stenosis or atresia possible		
Hillocks 3, 4, cleft → upper helix	Cone-shaped helix deformity to severe deformities of upper helix		
Hillock 4 → helix dome → upper part of descending helix → adjacent scapha	Scaphoid-ear deformity or loss of upper parts of helix and of scapha helix distortion (satyr ear)		
Hillocks 4, 5; including cleft additional to hillock 4: → descending helix → lower scapha → bowl of concha	Clefts at upper descending helix; Darwin tuberculum; additional folds (Stahl ear); prominent or absent middle part of helix		
Hillock 5 → descending helix → lower scapha → bowl of concha	Loss of lower helix to mini-ear; EAC and ear drum malformations possible		

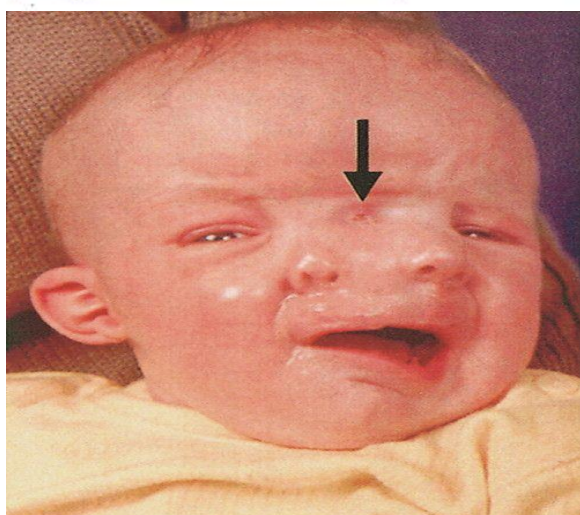
Вушні придатки – елементи шкіри без хрящової основи, часто розташовані на лінії з'єднання нижньощелепних і під'язикових дуг. Вушні часточки бувають трьох видів: вушна часточка, що приросла – часта аномалія, яка відбувається частіше у жінок; відсутня вушна часточка: спостерігалася при синдромі Seckel; розщеплена вушна часточка – подовжена, може бути частково, але звичайно тягнеться до міжкозелкової вирізки; гіпертрофована вушна часточка – велика, потовщена з фіброзною тканиною всередині, може супроводжуватися порушенням слуху і вторинним порушенням мови; синдром Wolf-Hirschhorn – проявляється дефіцитом росту, розумовим відставанням, мікроцефалією, аномаліями вушної часточки і деформацією крижового відділу хребта; синдром Beckwith–Wiedemann – рідкісний генетичний синдром надмірного швидкого росту, що проявляється органомегалією, дефектом черевної стінки, макрогловією.

Код Q17.80 Інші уточнені вади розвитку вуха.

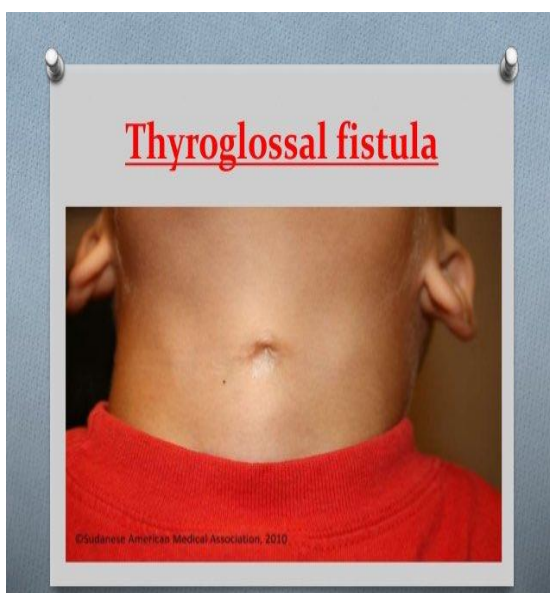


У дітей із синдромом Дауна вушні раковини зменшені, округлої форми, з широким звисаючим завитком, при синдромі Едвардса вушна раковина витягнута в горизонтальній площині, мочка (а нерідко і козелок) відсутня, у випадках синдрому вушна раковина розгорнутої форми, противозавиток позбавлений ніжок, протикозелок збільшений.

Код Q17.90 Природжена вада розвитку вуха, не уточнена.



Код Q18. Інші природжені вади розвитку лица та шиї.



Серединні кісти і нориці, які розташовуються нижче тіла під'язикової кістки по середній лінії шиї. Кісти щільноеластичної консистенції, рухливі і за допомогою епітеліального ходу зрощуються з тілом під'язикової кістки, що зумовлює їх зміщення догори по гортані. Бічні кісти шиї локалізуються вздовж переднього краю груднино-ключично-соскоподібного м'яза і часто поєднуються з іншими аномаліями.

Кіста першої зябрової щілини. Кісти поділяють на тип I і тип II.

Кісти типу I розташовуються біля зовнішнього слухового каналу, спереду й ззаду козелка вушної раковини або в привушній залозі, чи в кутку нижньої щелепи.

Кісти типу II пов'язані з підщелепною залозою або локалізуються в передньому трикутнику шиї.

Кіста другої зябрової щілини.

Кіста частіше розташовується вздовж переднього краю верхньої третини груднинно–ключично–соскоподібного м'яза. Кісти другої зябрової щілини становлять 95% з усіх зябрових аномалій. Кіста може знаходитися вздовж ходу другої зябрової нориці, яка проходить від шкіри бічної поверхні шиї, між внутрішніми і зовнішніми сонними артеріями і вступає в піднебінну мигдалеподібну залозу.

Кіста третьої зябрової щілини – це рідкісна вада. Третя зяброва нориця простягається від такого ж місцеположення на шкірі, як і друга зяброва нориця, проходить позаду сонних артерій, проходить щитопід'язикову мембрану і входить до гортані. Кісти третьої зябрової щілини характерні тим, що розташовані глибоко в груднинно–ключично–соскоподібному м'язі.

Кіста четвертої зябрової щілини – надзвичайно рідкісна вада.

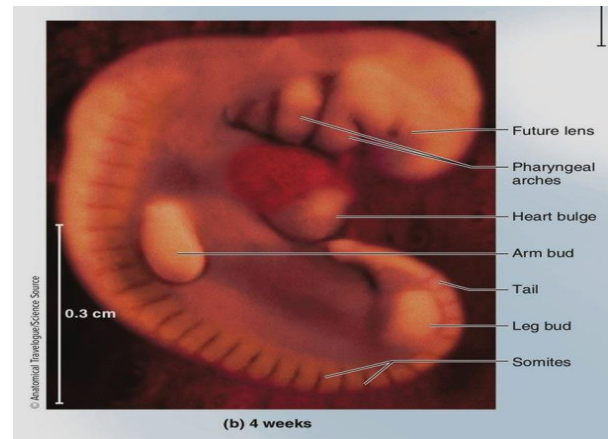
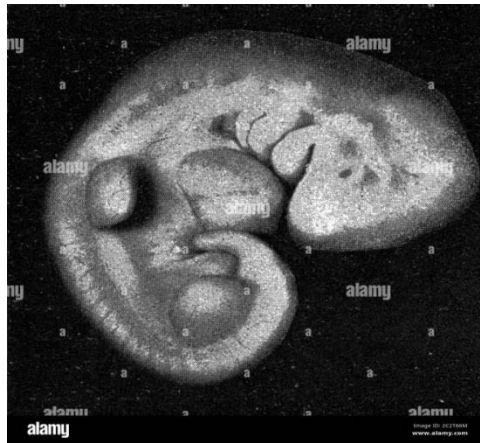
Четверта зяброва нориця відкривається на бічній поверхні шиї, паралельно до ходу оберненого гортанного нерва, проходить навколо аорти з лівого боку і навколо підключичної артерії справа і закінчується у грушоподібній пазусі глотки. Кісти четвертої зябрової щілини виникають у різних місцях, зокрема в середостінні.

Код Q18.00. Пазуха, нориця і кіста зябрової щілини.



Преаурикулярна пазуха і кіста — це медичні терміни, пов'язані з аномаліями розвитку вушної раковини та суміжних структур. Преаурикулярна пазуха – це наявність отвору під козелком.

Код Q18.10. Преаурикулярна пазуха та кіста.



Зяброві щілини – група природжених доброякісних новоутворень. На рівні щілин знаходяться відповідні їм ентодермальні глоткові кишечі. Типи аномалій: синус, або неповна нориця, має або внутрішній, або зовнішній отвір; повна нориця відкрита як всередину, так і назовні; кіста не має отворів. Аномалії зябрових щілин локалізовані вздовж передньої межі груднинно–ключично–соскоподібного м'яза або глибше неї. Вони можуть бути розташовані в будь–якому місці між зовнішнім слуховим проходом і ключицею.

Код Q18.20. Інші вади розвитку зябрової щілини.



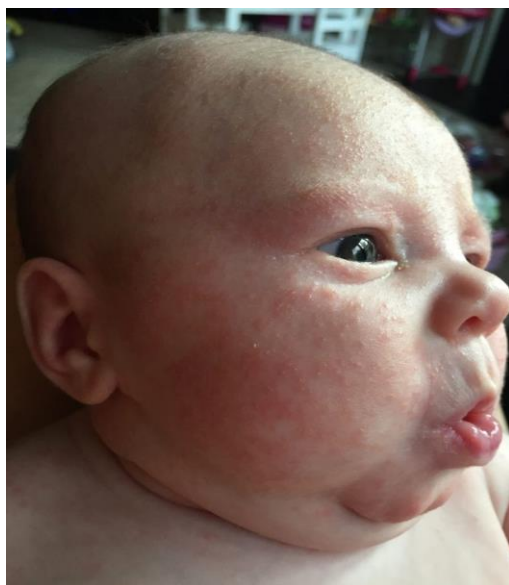
Крилоподібна шия – наявність двох поздовжніх шкірних складок, натягнутих у вигляді трикутних вітрил від ділянки соскоподібних відростків до надпліччя, спостерігаються при синдромі Шеришевського–Тернера і деяких інших спадкових хворобах. Шия крилоподібна – рідкісна природжена деформація шиї, яка характеризується двома шкірними складками, що натягнуті у вигляді трикутних парусів від бокових поверхонь голови до надпліч; інколи в цих складках містяться великі судини і нерви.

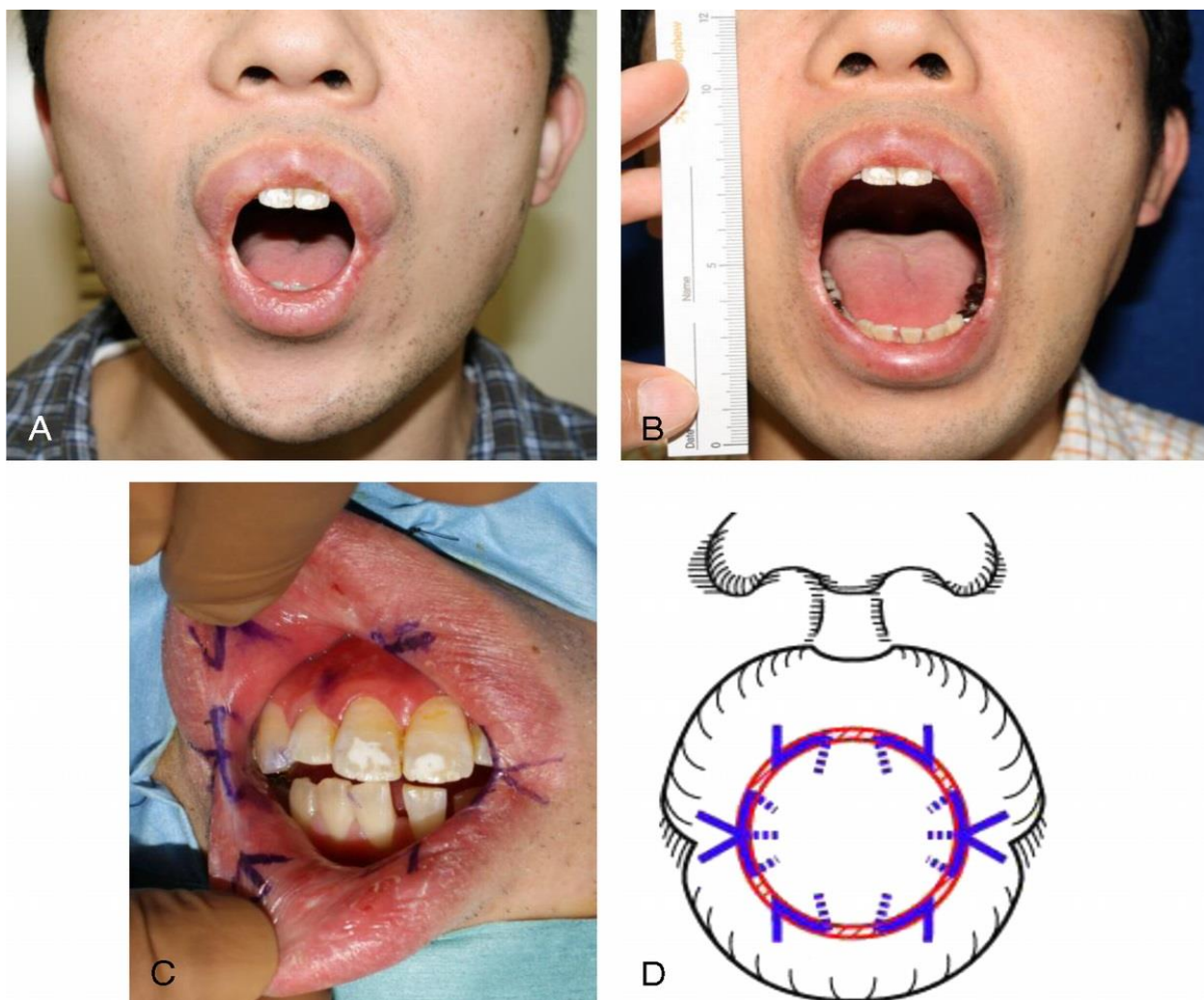
Код Q18.30 Крилоподібна шия.



Макросомія (гігантизм) – надмірно широка ротова щілина. Зумовлена незрощенням тканин верхньої і нижньої частин щоки і країв губ між собою. Буває одно- і двобічною, є ознакою аномалії I і II зябрових дуг. У тяжких випадках поперечна щілина лица може доходити до вуха і супроводжується недорозвиненням м'язів всієї половини лица та вушних раковин.

Код Q18.40 Макростомія.





Мікростомія є медичним станом, що характеризується звуженням ротової щілини, який може виникнути в результаті різних причин, таких як травми, хірургічні втручання з видалення пухлин, опіки лица, а також за наявності системних захворювань, таких як склеродермія і туберкульозний вовчак.

Код Q18.50 Мікростомія.



Макрохейлія – це патологічне збільшення губ; надмірне збільшення губи внаслідок розростання в їх товщі сполучної тканини.

Код Q18.60 Макрохейлія.



Мікрохейлія – це патологічне зменшення губ.

Код Q18.70 Мікрохейлія.

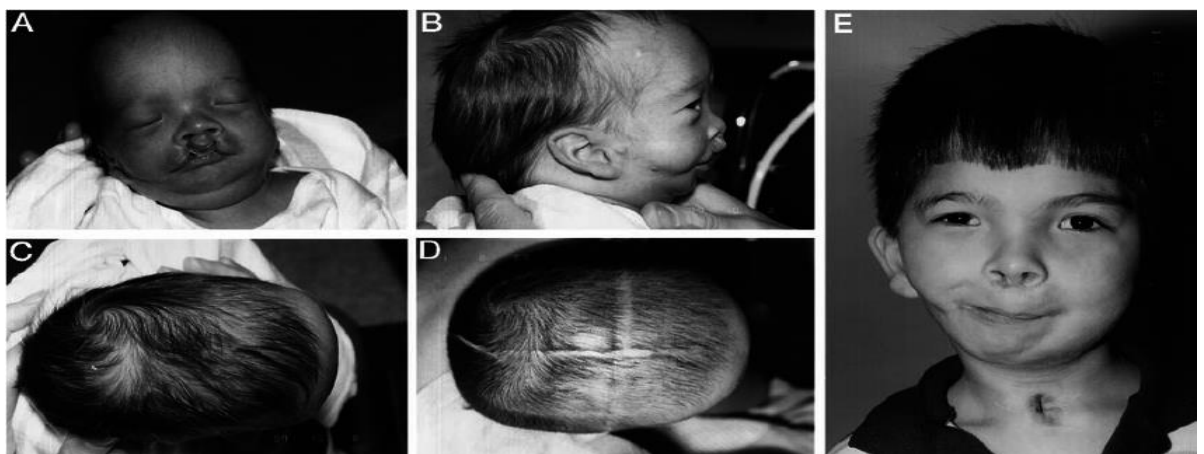


М'язова кривошия

Код Q18.80 Інші діагностовані вади розвитку лица та шиї.

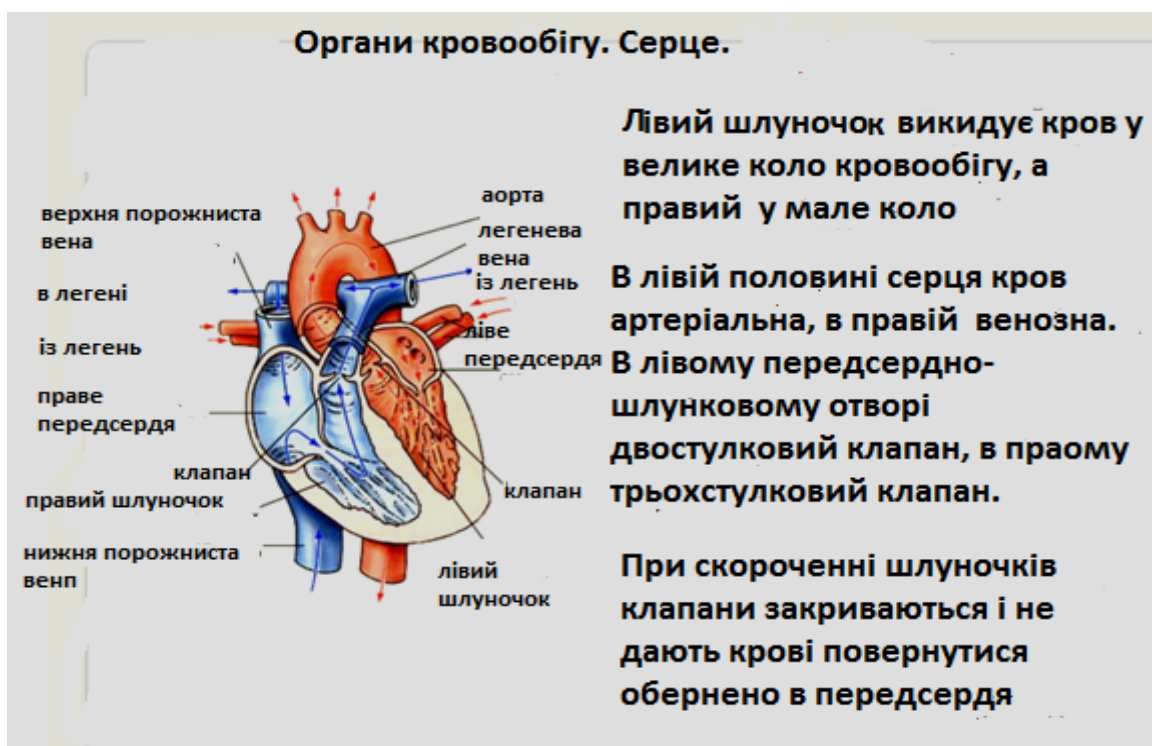


При цій ваді деформація шиї характеризується неправильним обертанням голови – нахилом убік. Найчастіше виникає внаслідок вогнищевого фіброзу груднинно-ключично-соскоподібного м'яза, рідше є наслідком порушення розвитку шийного відділу хребетного стовпа. Найбільш часто трапляється гіпопластична м'язова кривошия. При цьому виді кривошиї середня або середньо-нижня частина груднинно-ключично-соскоподібного м'яза потовщена і ущільнена, помітний нахил голови в бік ураження. Потім м'яз стає коротший, тонкий і щільний.



Код Q18.90 Природжені вади розвитку лица та шиї, неуточнені.

2.3. Q20–Q28. Вроджені вади розвитку системи кровообігу



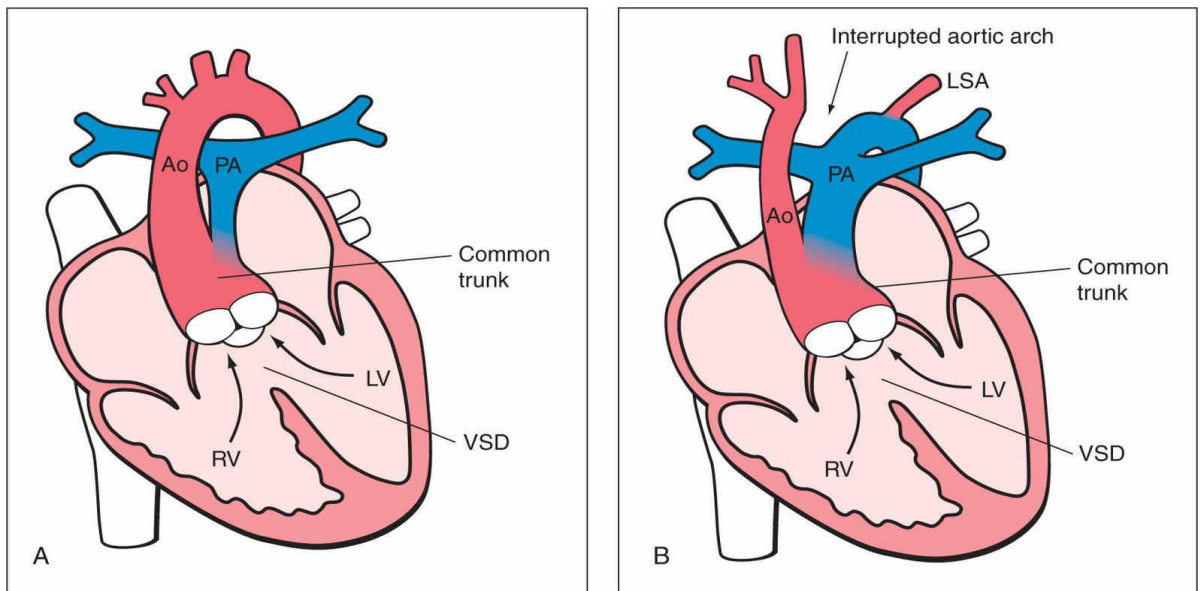
Вади серця – вроджені або набуті захворювання, основою яких є дефекти клапанного апарату серця, порушення цілісності його стінок і перегородок, а також аномалії великих судин.



Вади серця і кровоносних судин становлять найбільшу групу природжених дефектів у людей: їх визначають в 1% усіх новонароджених. Аномалії внутрішньоутробного формування серця та магістральних судин викликають порушення внутрішньосерцевої гемодинаміки та, як наслідок, призводять до розвитку серцевої недостатності. При вадах великого кола кровообігу вище місця звуження розвивається гіпертензія, яка поширюється на судини голови, плечового пояса, верхніх кінцівок. Судини нижньої половини тіла отримують мало крові розвивається хронічна лівошлуночкова недостатність, часто з порушеннями мозкового кровообігу або з коронарною недостатністю. Такі процеси як хронічна гіпоксемія і порушення кровообігу, завдяки дії нейрогуморальних чинників, ведуть до компенсаторної перебудови усіх систем організму.

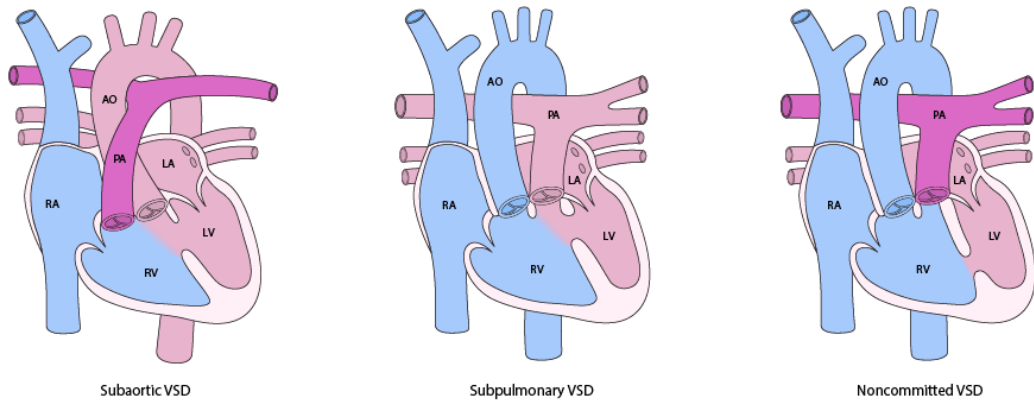


Код Q20 Природжені вади розвитку порожнин серця та сполучень.

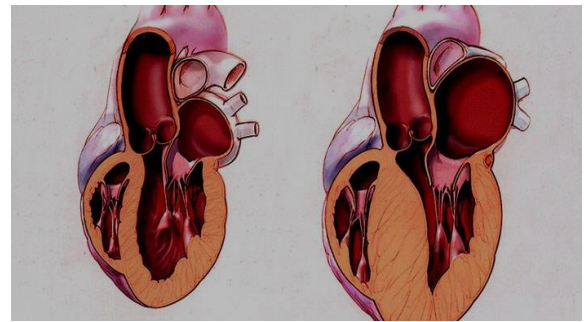


Загальний артеріальний стовбур – природжена вада серця, при якій від цибулини серця відходить одна велика судина через єдиний півмісяцевий клапан і яка забезпечує коронарний, легеневий та системний кровообіг. Разом із транспозицією магістральних судин подвійне відходження магістральних судин представляє групу конотрункальних аномалій серця.

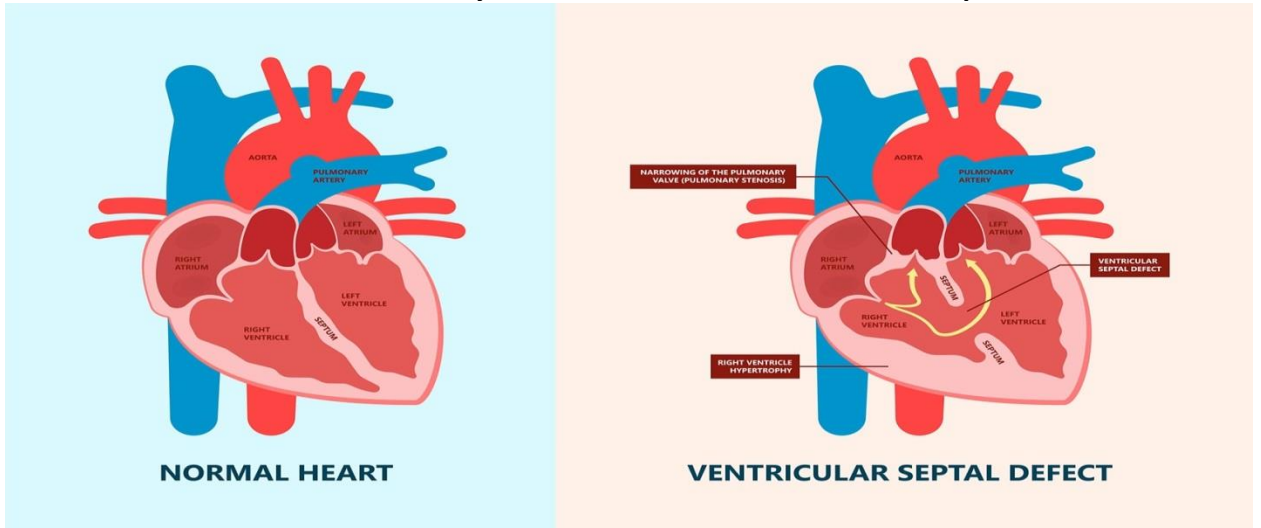
Код Q20.00 Загальний артеріальний стовбур.



Код Q20.10. Правий шлуночок з подвійним вихідним отвором.

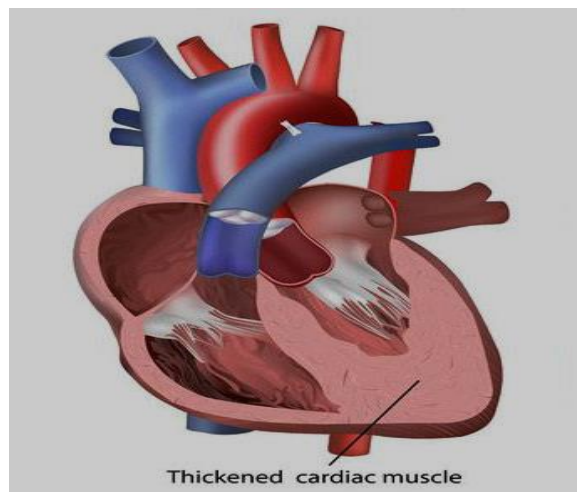
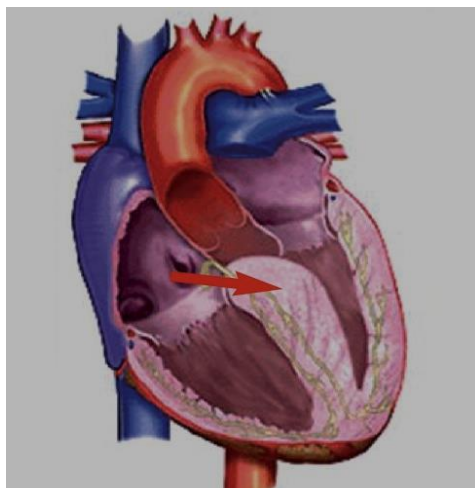


Код Q20.20. Лівий шлуночок з подвійним вихідним отвором.

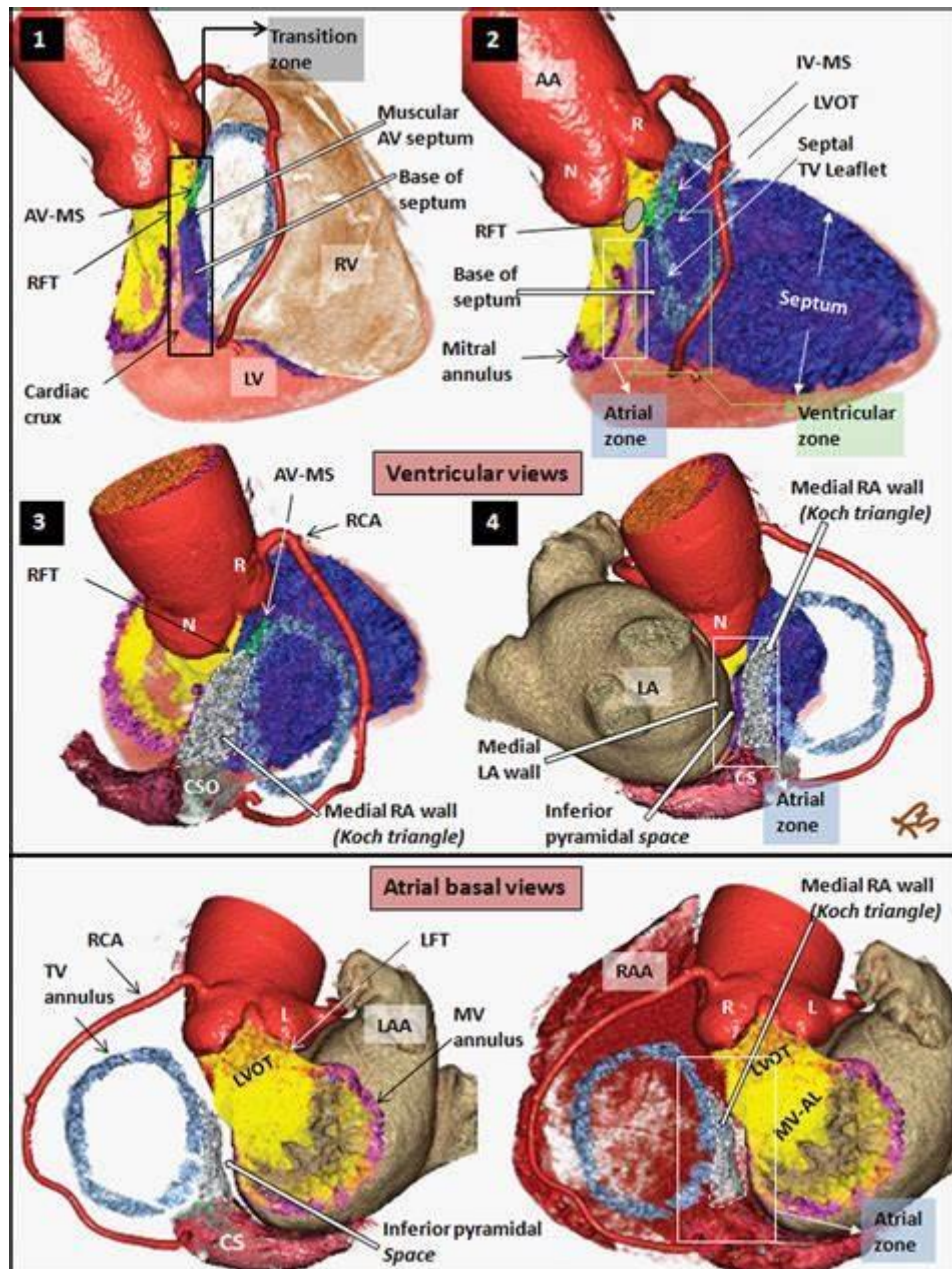


Повну транспозицію магістральних судин діагностують вже у пологовому будинку на підставі вираженого ціанозу, задишки і рідше – шуму в серці. Виразеність ціанозу визначається розміром шунта, і при крику набуває фіолетового відтінку. Життя при повній транспозиції магістральних судин можливе тільки за наявності супутніх комунікацій, якими можуть бути відкрите овальне вікно, дефект міжпередсердної або міжшлуночкової перегородки, відкрита артеріальна протока є основними ознаки перевантаження правого шлуночка.

Код Q20.30 Дискордантне шлуночкові-артеріальне сполучення.

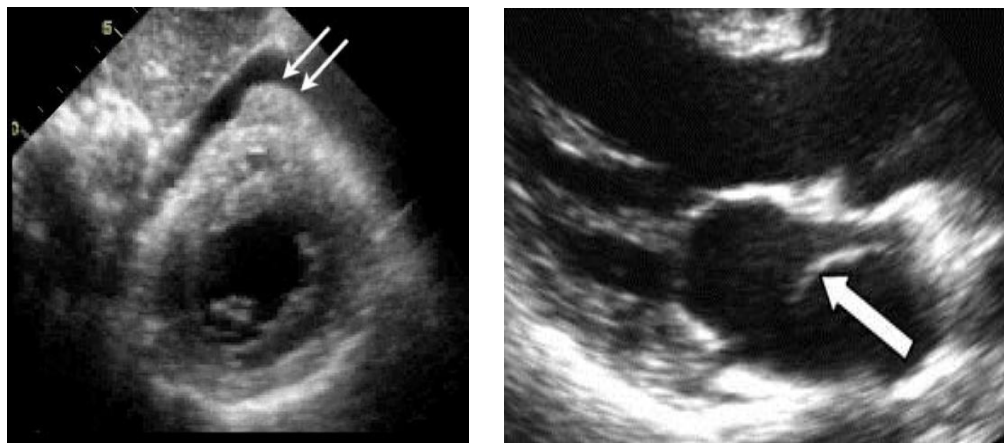


Код Q20.40 Шлуночок з подвійним вхідним отвором.



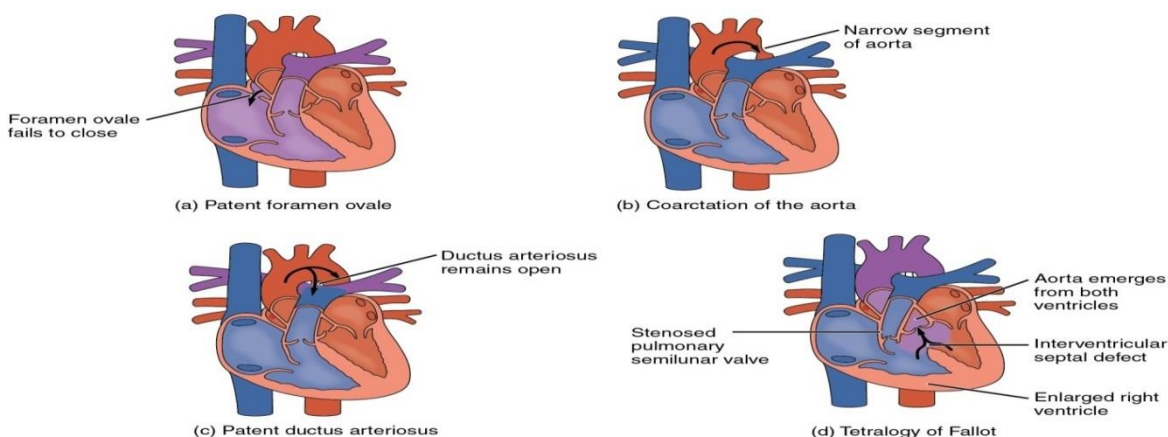
Термін «дискордантні атріовентрикулярні з'єднання» означає ситуацію, коли шлуночки невідповідним чином з'єднані з передсердними камерами. У більшості випадків сполучення великих артерій також є аномальними, при цьому аорта та легеневий стовбур виникають із морфологічно невідповідних шлуночків. Це поєднання призводить до наявності так званої вродженої виправленої транспозиції. Правий шлуночок з подвійним виходом іноді присутній, тоді як конкордантні вентрикулоартеріальні з'єднання можуть спостерігатися рідко. Більшість таких сердець мають ряд додаткових аномалій, включаючи дефекти міжшлуночкової перегородки; обструкція вихідного тракту, як правило, морфологічно лівого шлуночка; аномалії морфологічно трикуспідального клапана; і дуже аномальне розташування спеціалізованої осі атріовентрикулярної провідності.

Код Q20.50 Дискордантне передсердно–шлуночкове сполучення.

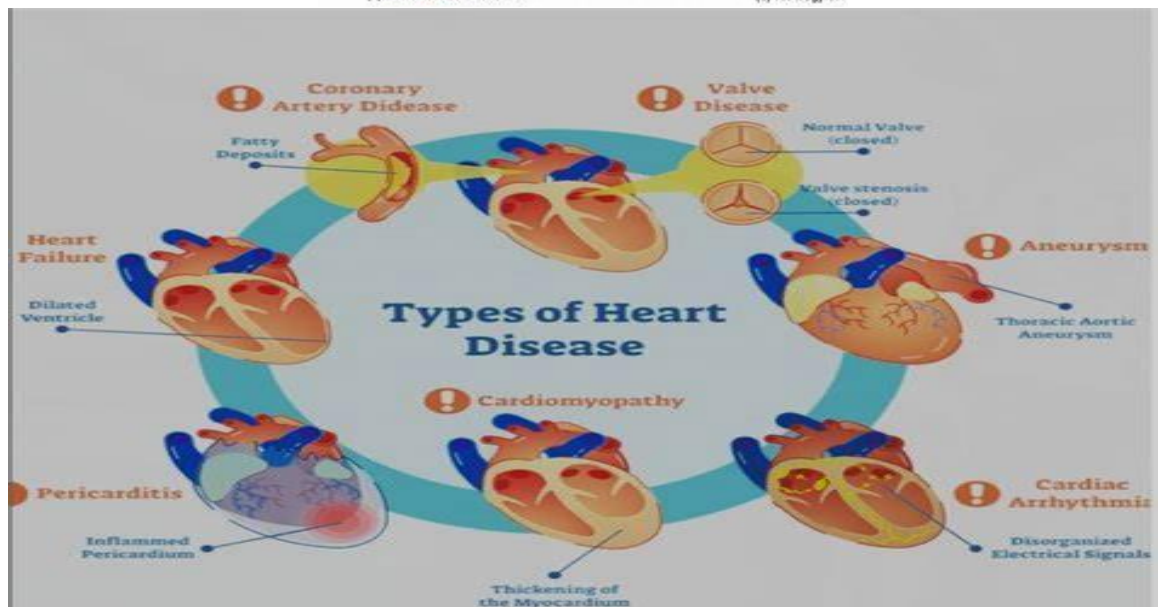
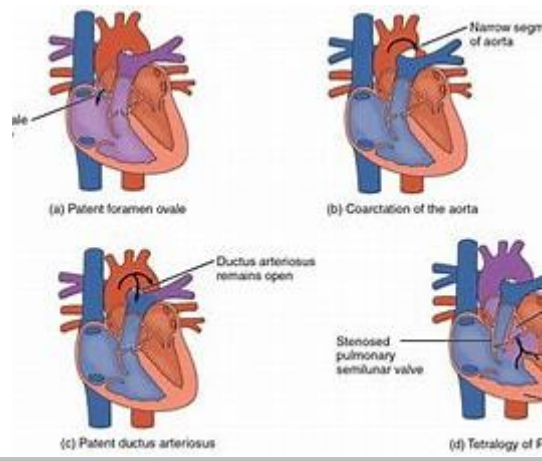
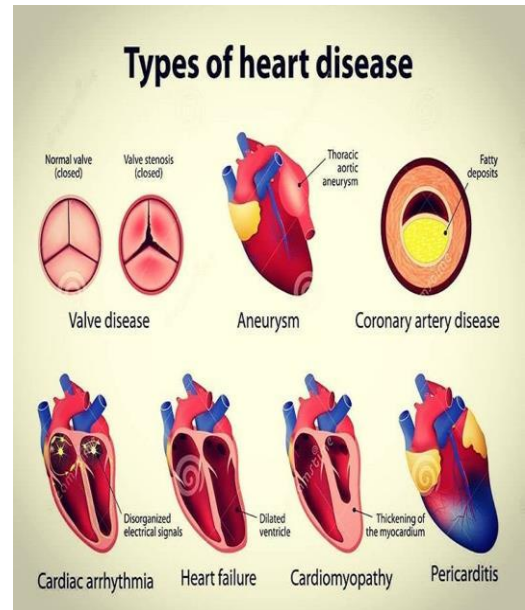
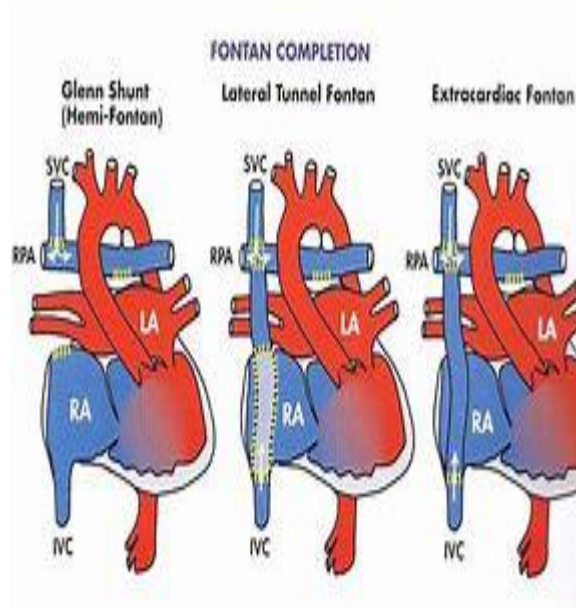


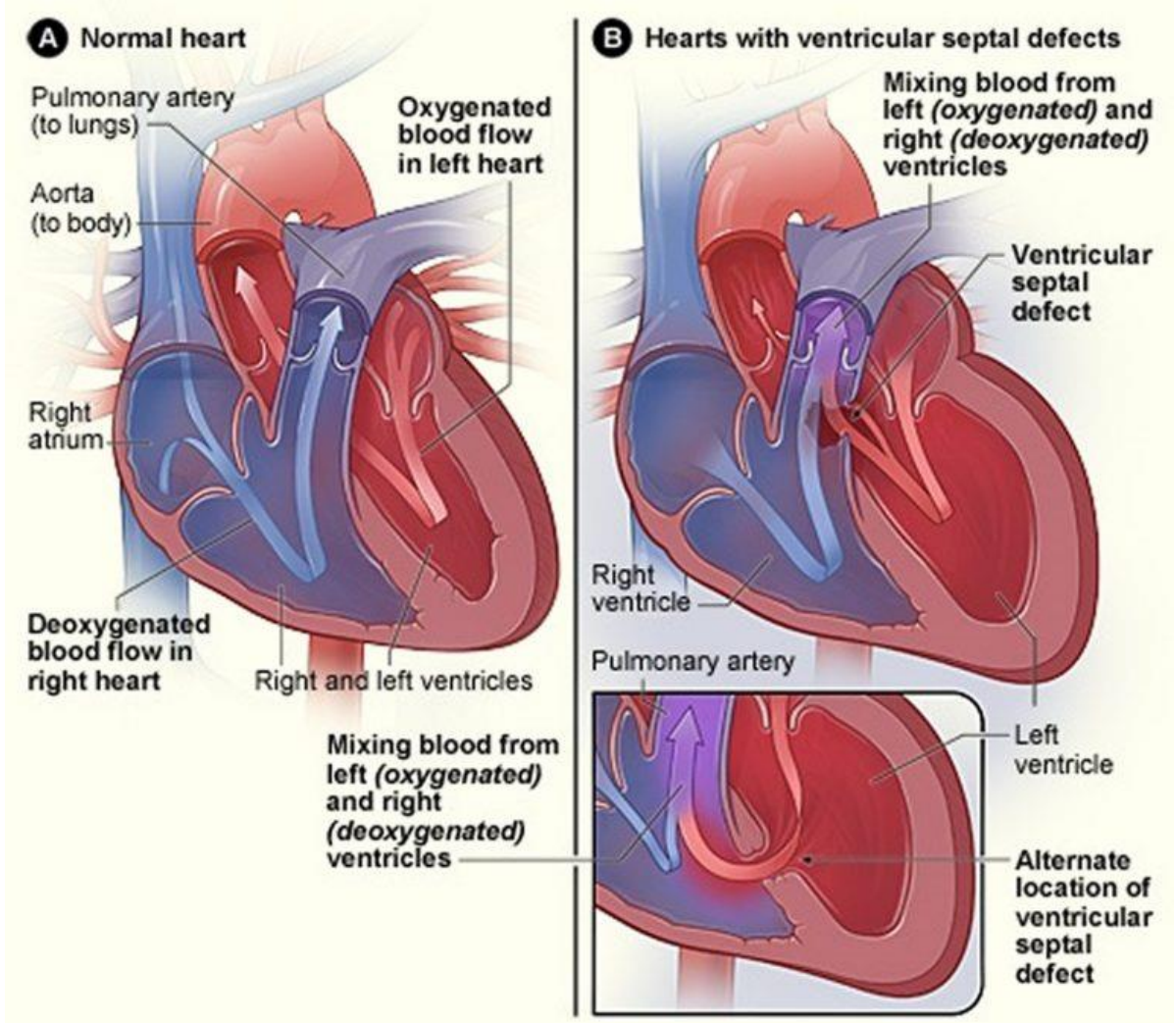
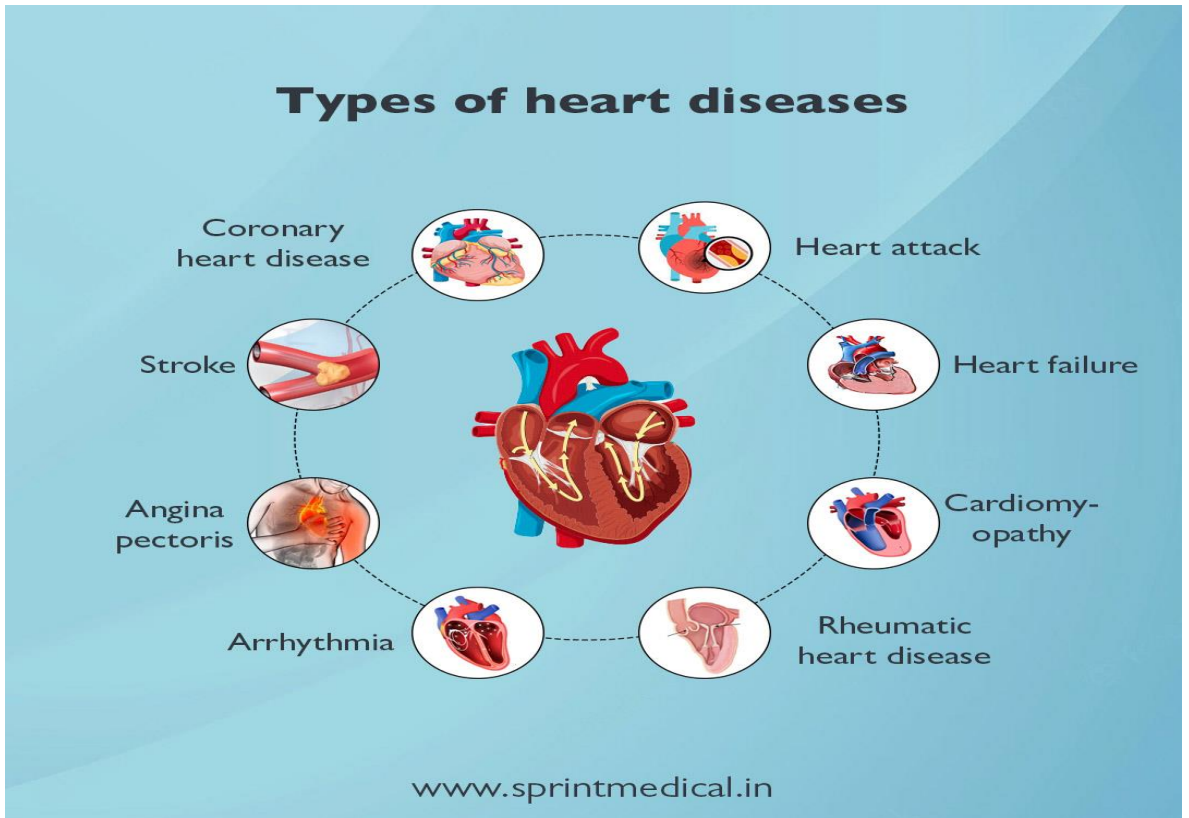
Ізомеризм – це ситуація, при якій вушка обох передсердь мають або праві (правий ізомеризм), або ліві (лівий ізомеризм) анатомічні ознаки (тобто білатеральні праві або ліві вушка передсердь). з'єднання з передсердям і продовжуються навколо присінка або АВ-з'єднання. Розташування передсердь (при їхньому нормальному або дзеркальному розташуванні, правому або лівому ізомеризмі) може бути визначено незалежно від анатомії вен. При лівому ізомеризмі нерідко виявляється двошлуночкова АВ-з'єднання з роздільними атріовентрикулярними отворами.

Код Q20.60 Ізомерія вушок передсердя.

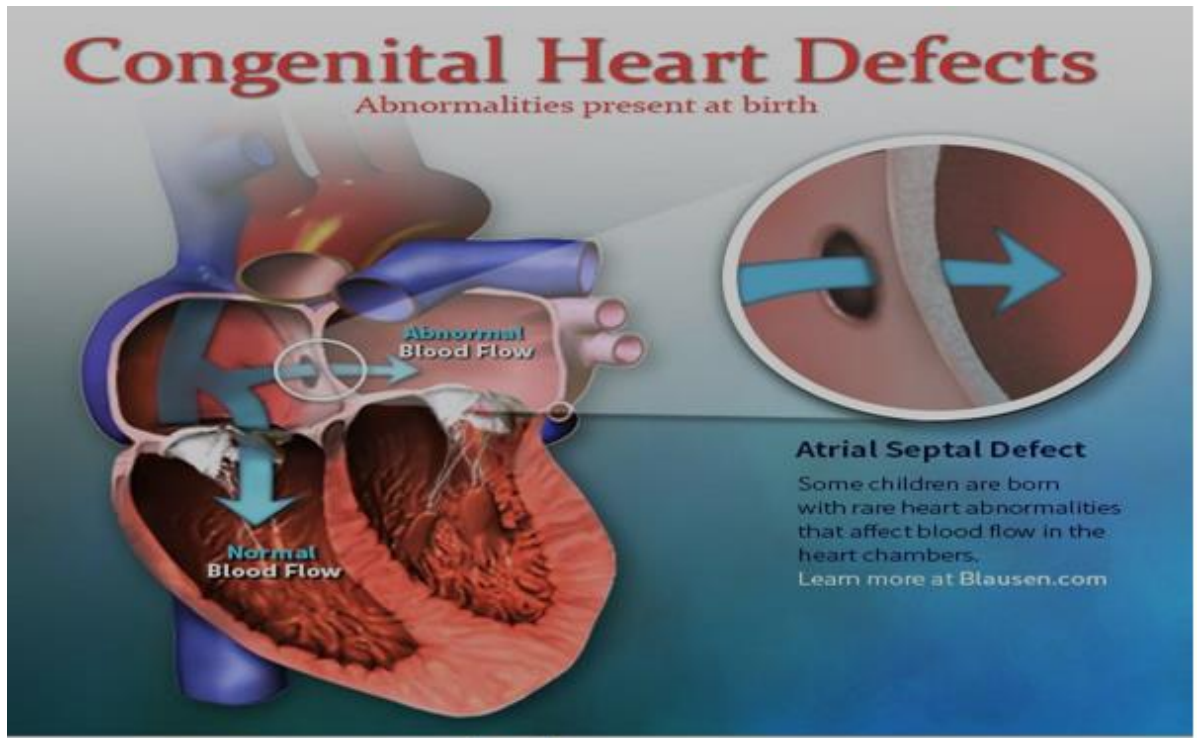


Код Q20.80 Інші природжені вади розвитку серцевих камер та сполучень.





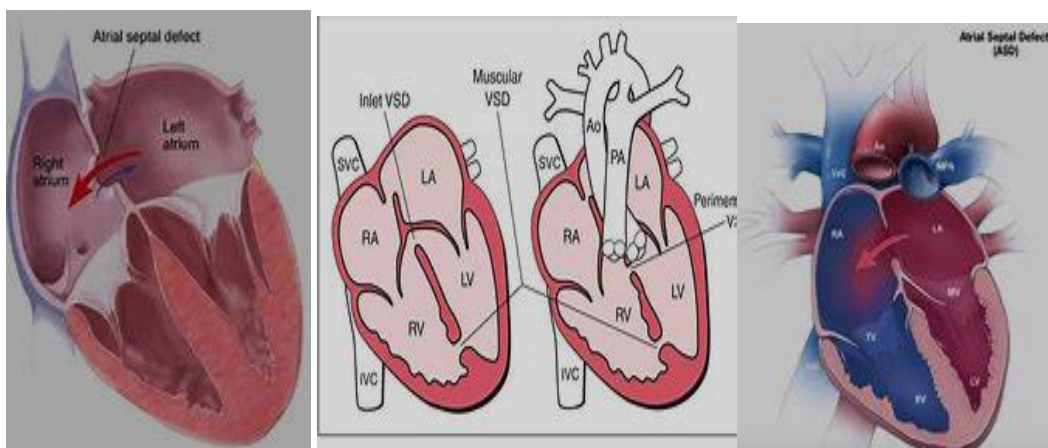
Код Q20.90 Природжені вади розвитку серцевих камер та сполучень.



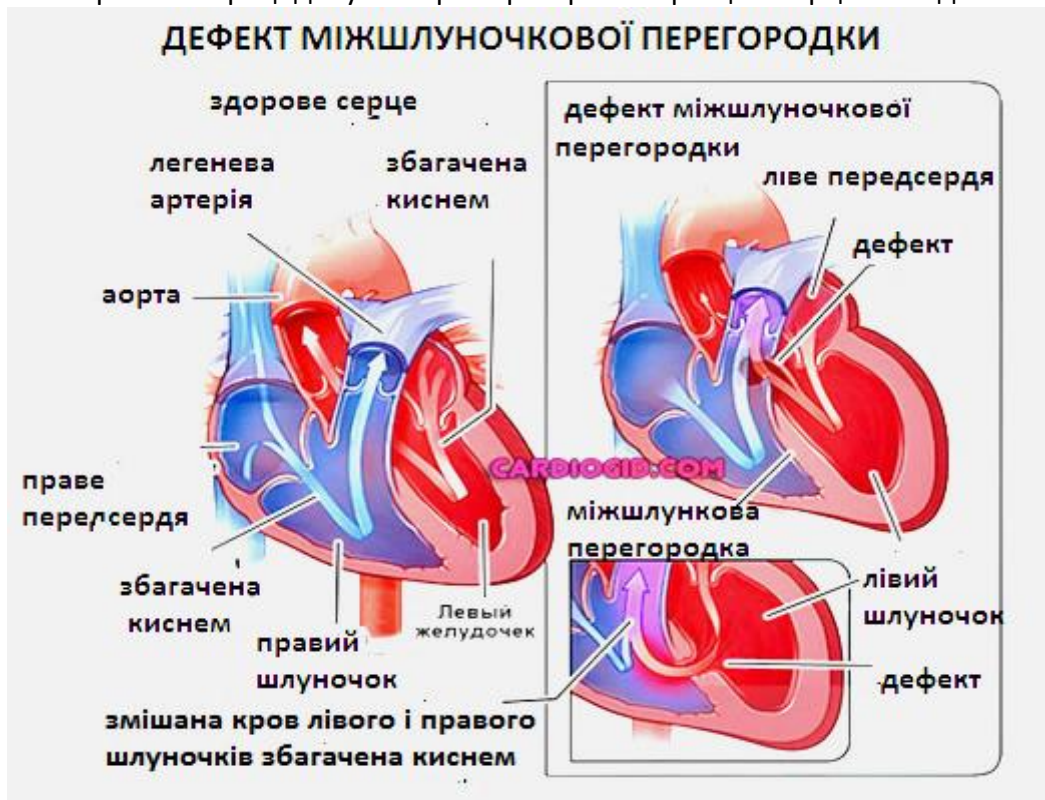
Природжені зміни будови клапанного апарату, перегородок або стінок серця та/або магістральних судин, що змінюють умови внутрішньосерцевої гемодинаміки та можуть привести до розвитку недостатності кровообігу. Природжена вада серця є наслідком порушення нормального процесу розвитку первинної та вторинної міжпередсердних перегородок та ендокардіальних подушок у період його ембріонального формування. При порушенні розвитку м'язової частини міжшлуночкової перегородки в ній утворюються поодинокі або множинні отвори, частіше в мембранозній її частині, при цьому можуть утворитися високі або низькі її дефекти, які нерідко захоплюють розташовані нижче частини м'язової перегородки.

Дефекти перегородок серця: дефект овальної ямки або центральний дефект – стінка міжпередсердної перегородки повністю оточує ваду; дефект венозного синуса (дефект верхньої порожнистої вени, високий дефект); дефект у нижньої порожнистої вени 1%, який розташований біля основи перегородки передсердя, так що нижній край перегородки нависає над отвором нижньої порожнистої вени; дефект у поєднанні з лівою верхньою порожнистою веною, що впадає в ліве передсердя (близько 1%), дефект розташовується в тому місці, де в нормі є коронарний синус;

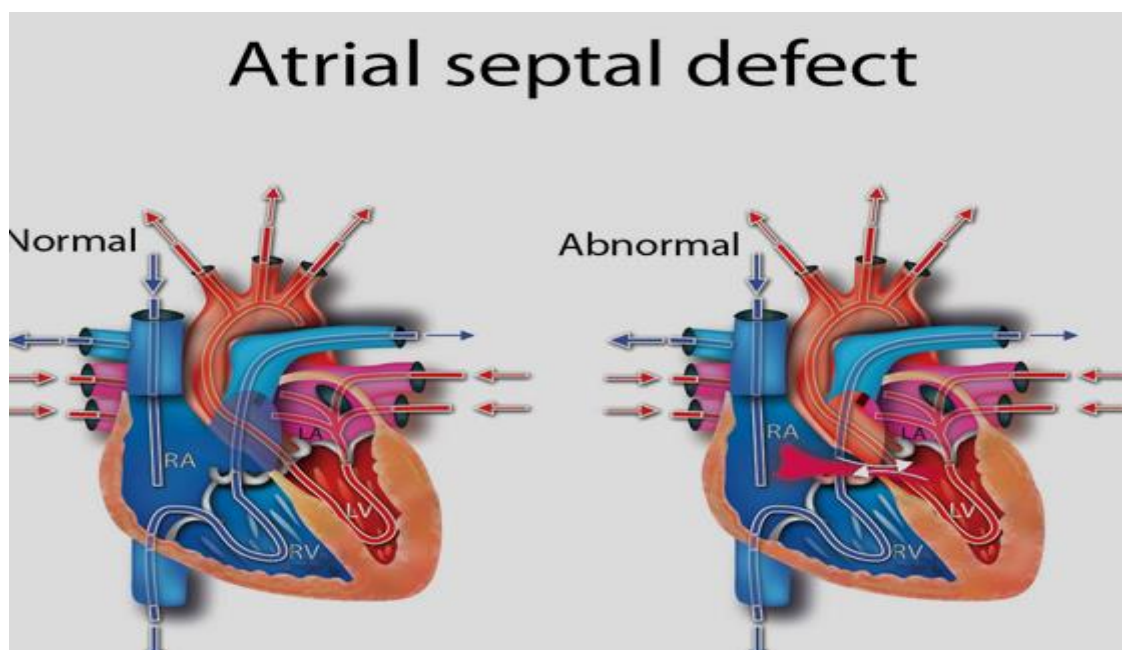
Код Q21. Природжені вади розвитку серцевої перегородки.



Дефект міжшлуночкової перегородки – це дірка в перегородці, що відокремлює лівий шлуночок серця від правого. Дефекти можуть виникати в місці сполучення різних частин перегородки, у ділянці її мембранної частини в результаті збереження первинного міжшлуночкового отвору, гладенько-м'язовій і в трабекулярній частинах м'язової перегородки. Серед ізольованих дефектів виділяють дефекти: міжшлуночкової перегородки, високий – дефект різної величини, локалізований у задньоверхньому відділенні мембранної частини перегородки, підаортальним клапаном. Великі дефекти призводять до значного шунтування зліва направо та викликають задишку під час годування та поганий ріст у дитинстві. Гучний, різкий голосистолічний шум на нижньому лівому краю грудини є поширеним явищем. Можливий розвиток рецидивуючих респіраторних інфекцій і серцевої недостатності.

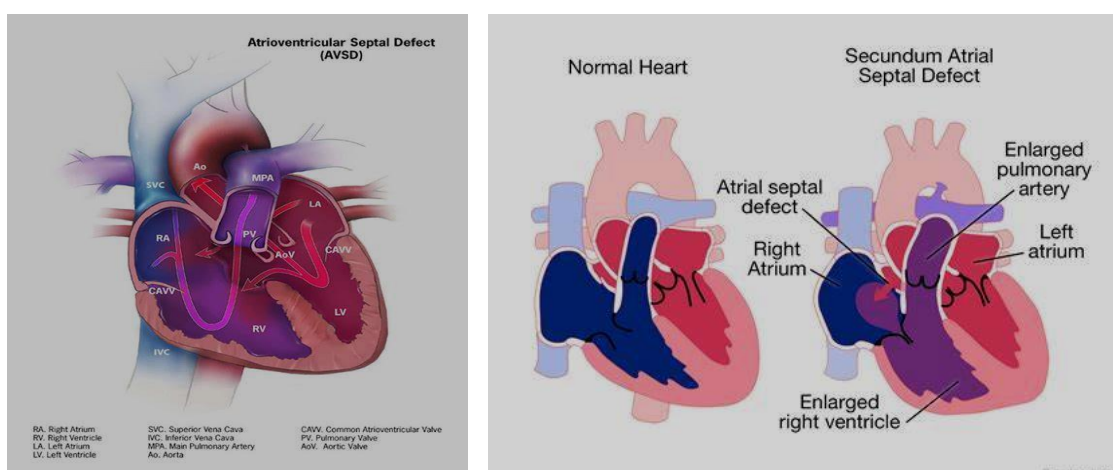


Код Q21.10 Дефект міжшлуночкової перегородки.



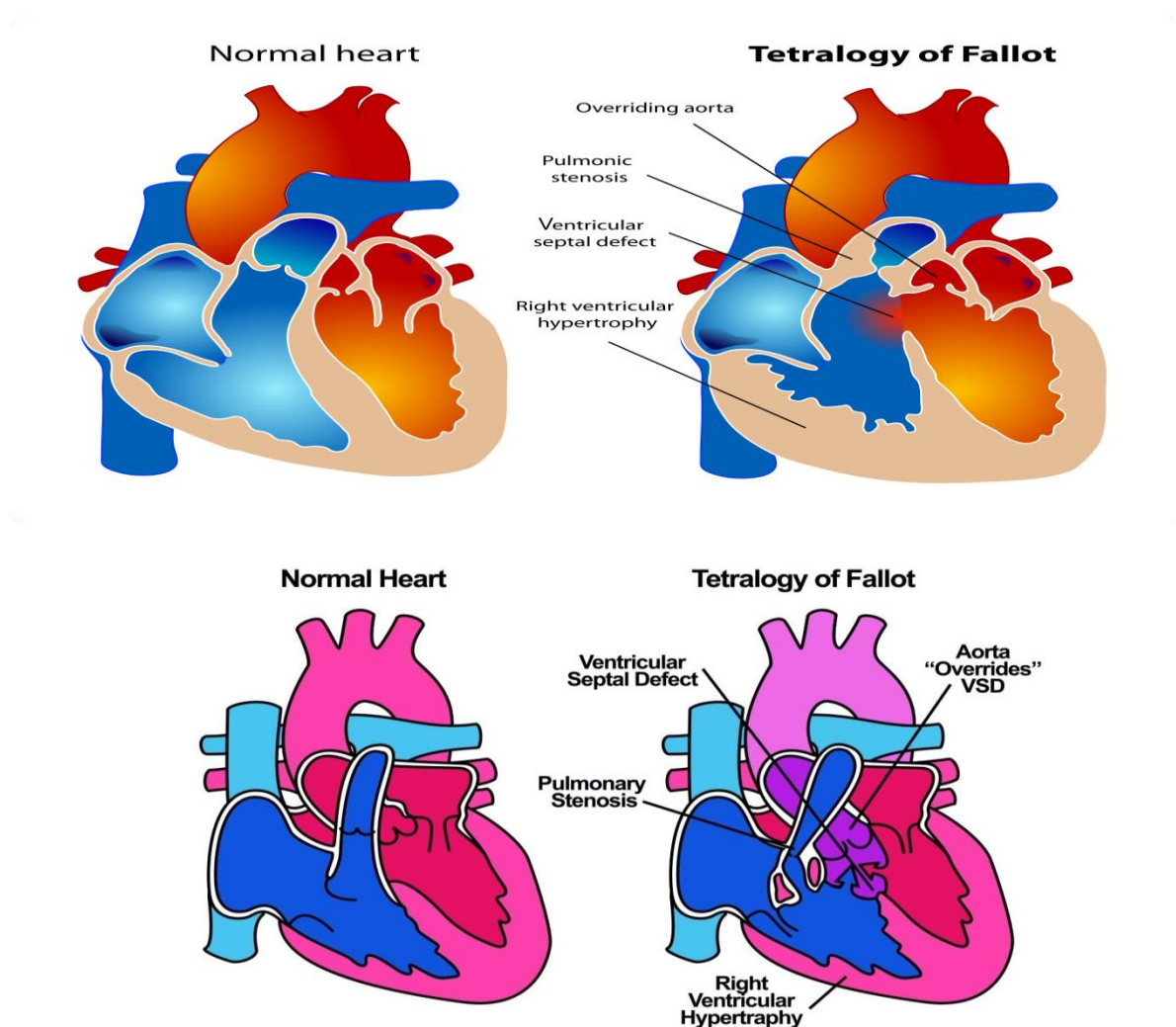
Дефект міжпередсердної перегородки – порушення ділення порожнин серця, дефект між передсерддями, викликаний незрошенням овального вікна. Дефект міжпередсердної перегородки – це дірка в перегородці (м'язовій стінці), що відокремлює праве і ліве передсердя. Найчастіше дефект міжпередсердної перегородки виникає в результаті порушення розвитку вторинної перегородки. Іноді дефект міжпередсердної перегородки виникає при порушенні розвитку первинної перегородки (у 5% випадків). Він представлений великим дефектом у нижній частині перегородки і часто поєднується з ураженням мітрального клапана. Даний вид вади спостерігається при синдромі Дауна. Оскільки тиск вищий у лівій частині серця, кров проштовхується через отвір зліва направо. Це може призвести до збільшення правого передсердя.

Код Q21.20 Дефект міжпередсердної перегородки.



Атріовентрикулярний канал – це вроджена вада серця, яка з'єднує камери серця ковонародженого, які не повинні бути з'єднані. Атріовентрикулярні канали зазвичай потребують хірургічного лікування.

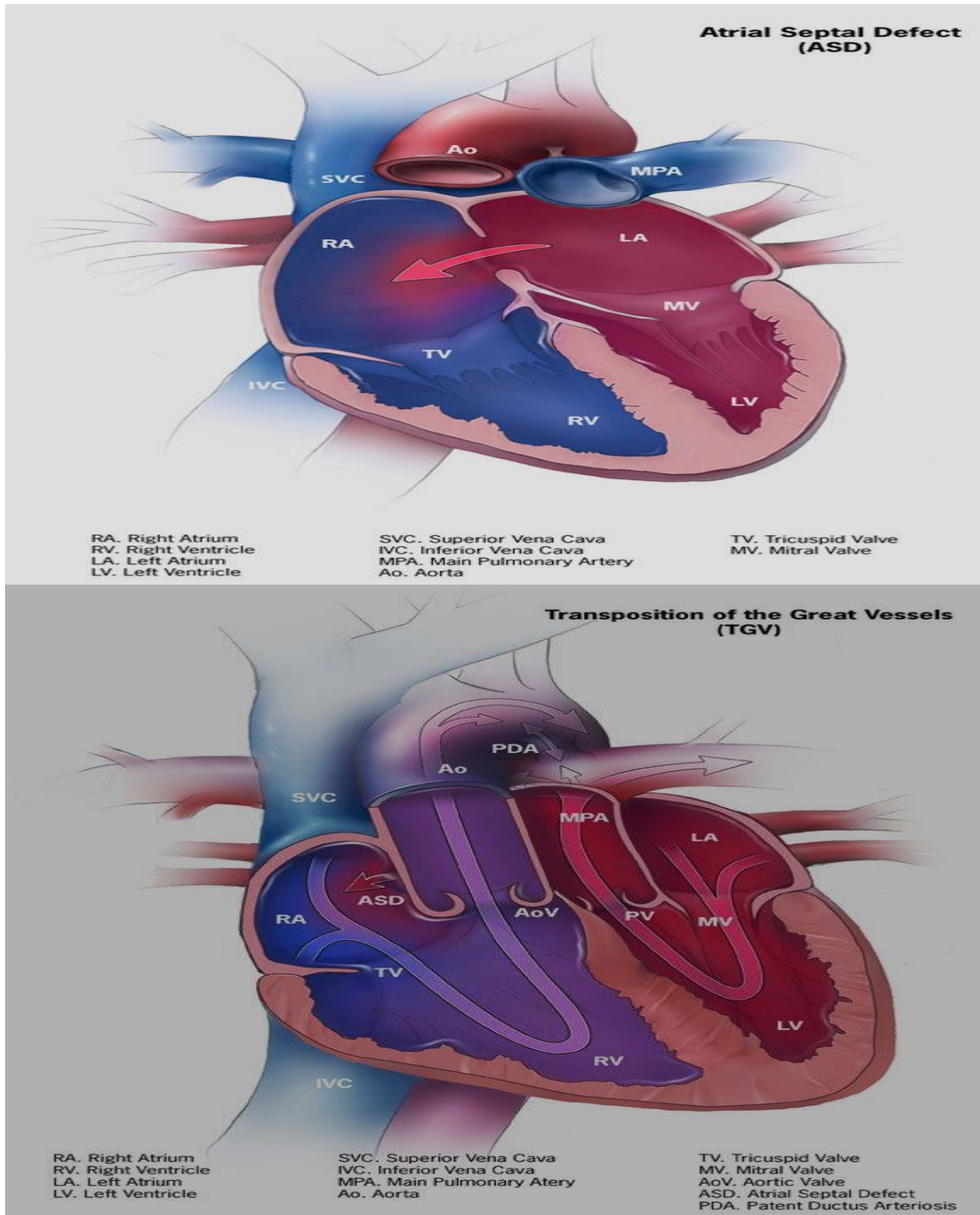
Q21.20 Дефект атріовентрикулярної перегородки.



Тетрада Фалло – це природжена вада серця. Трапляється Тетрада Фалло в 6,5-9,7% випадків від усіх природжених вад серця. Клінічно до місячного віку вада проявляється у 65% дітей - це одна з «синіх» вад. При «синіх» вадах діти або періодично синіють, або мають такий колір завжди. Цей симптом є наслідком того, що з якихось причин, у великому колі кровообігу циркулює збіднена киснем кров і дитина страждає від кисневого голоднання (гіпоксія). У нормі венозна кров потрапляє в праві відділи серця і викидається в легеневу артерію для збагачення киснем в легенях. При цій ваді венозна кров не здатна вся пройти через вузьку легеневу артерію в легені. Частина венозної крові через дефект міжшлуночкової перегородки потрапляє безпосередньо в лівий шлуночок, а з нього в аорту. Чим менше діаметр легеневої артерії або виходу з правого шлуночка, тим більше венозної крові змішується з артеріальною і розноситься до всіх органів і тканин.

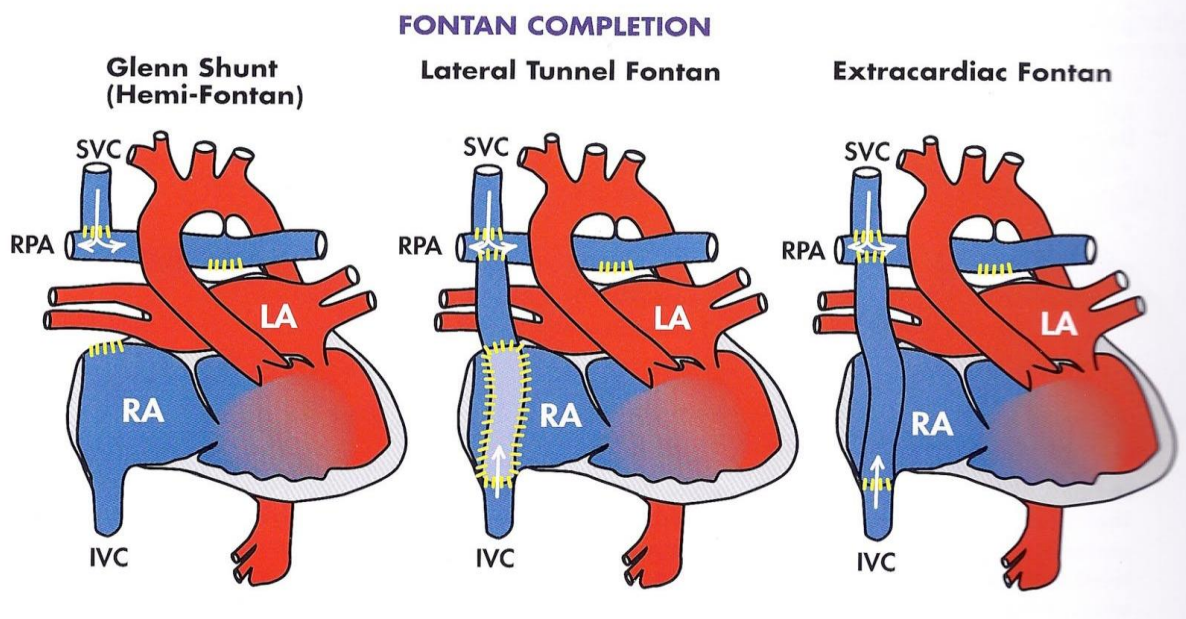
Тетрада Фалло має чотири типи аномалії серця: дефект міжшлуночкової перегородки, що спричиняє змішування венозної крові з артеріальною кров'ю; звуження отвору легеневої артерії, що зазвичай комбінується з патологічно зміненим легневим клапаном; ця патологія блокує потік крові від правого шлуночка до легень; аорта широко розкриває стінки перегородки між шлуночками, що призводить до потоку венозної крові в аорту; гіпертрофії правого шлуночка серця.

Код Q21.30 Тетрада Фалло.

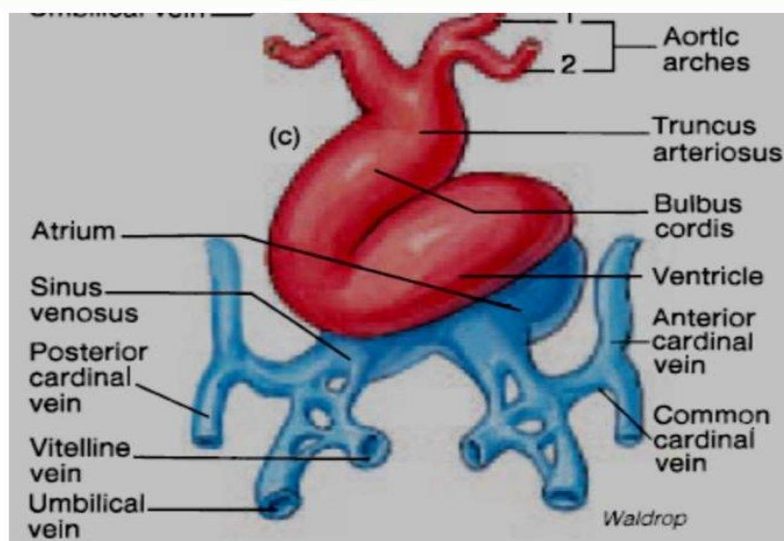


Дефект аортолегеневої перегородки (незрощення протоки Боталло) – природжене сполучення між аортою і легеневим стовбуром, розташоване на відстані близько 1 см над півмісяцевими клапанами. Вада характеризується поєднанням високого заднього дефекту міжшлуночкової перегородки і наявністю сполучення правих легеневих вен і верхньої порожнистої вени. У дітей раннього віку першим симптомом вади з'являється задишка по типу тахіпноє, потім приєднуються відставання у фізичному розвитку, повторні пневмонії. Ціаноз з'являється в перші тижні життя і його зникнення надалі свідчить вже про високу легеневу гіпертензію склеротичної природи, що частіше буває у дітей старшого віку і дорослих.

Код Q21.40 Дефект аортопультмональної перегородки.

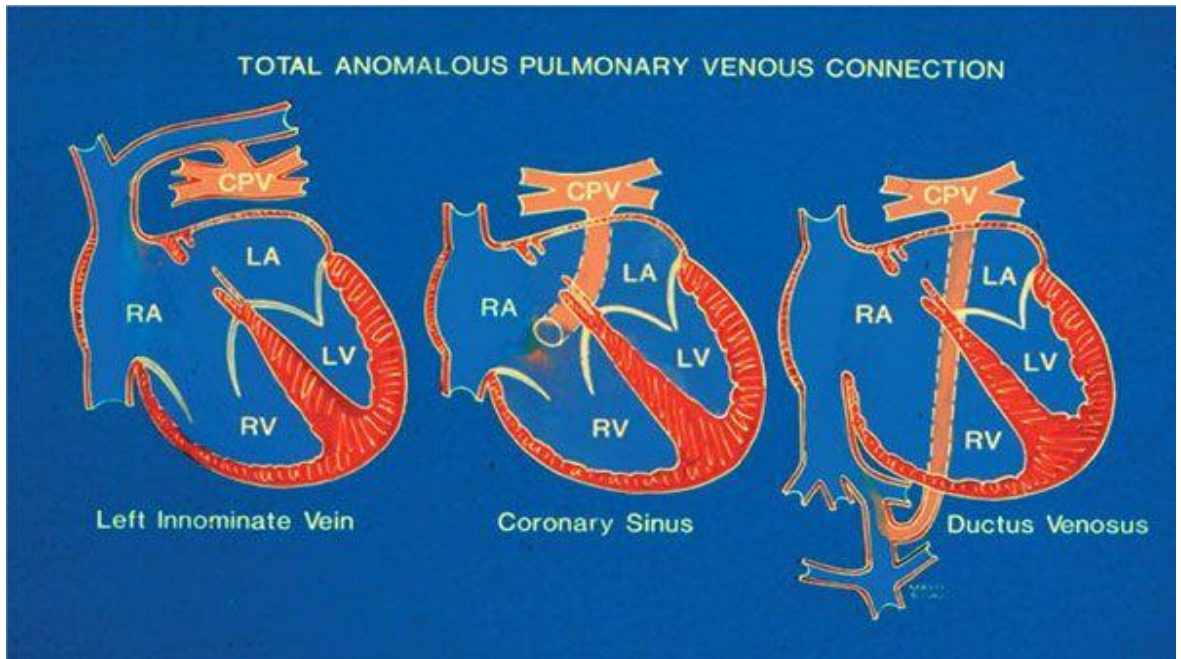


Згин серця. Поворот венозного синуса

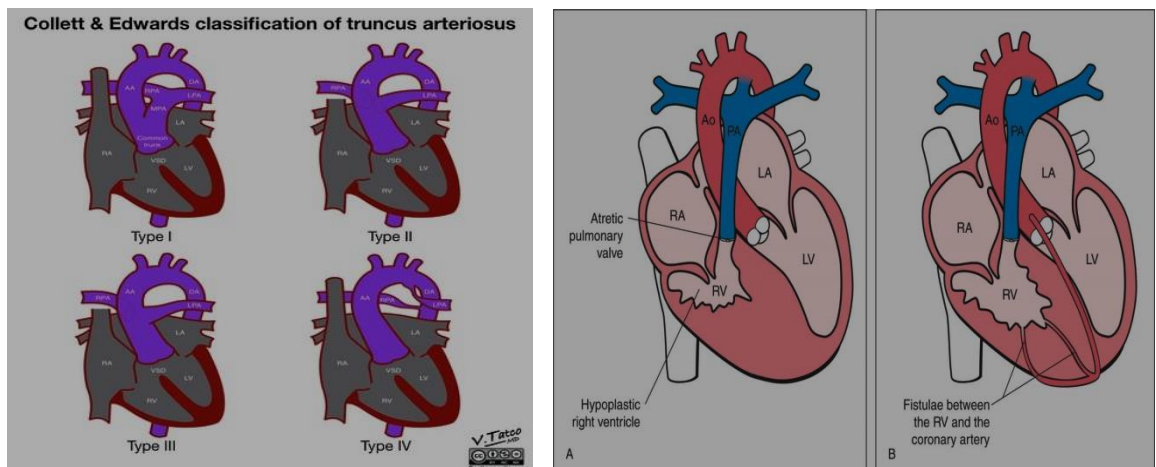


Дефект овальної ямки або центральний дефект – стінка міжпередсердної перегородки повністю оточує ваду; дефект венозного синуса (дефект верхньої порожнистої вени, високий дефект); дефект у нижньої порожнистої вени 1%, який розташований біля основи перегородки передсердя, так що нижній край перегородки нависає над отвором нижньої порожнистої вени; дефект у поєднанні з лівою верхньою порожнистою веною, що впадає в ліве передсердя (близько 1%), дефект розташовується в тому місці, де в нормі є коронарний синус; у передсерді повна відсутність міжпередсердної перегородки або наявність тільки рудиментарних елементів, стулки атріовентрикулярних клапанів часто розщеплені; дефекти, що захоплюють ділянку атріовентрикулярного каналу; відкритий загальний атріовентрикулярний канал; поєднання первинного дефекту перегородок серця з вадами атріо-вентрикулярних клапанів.

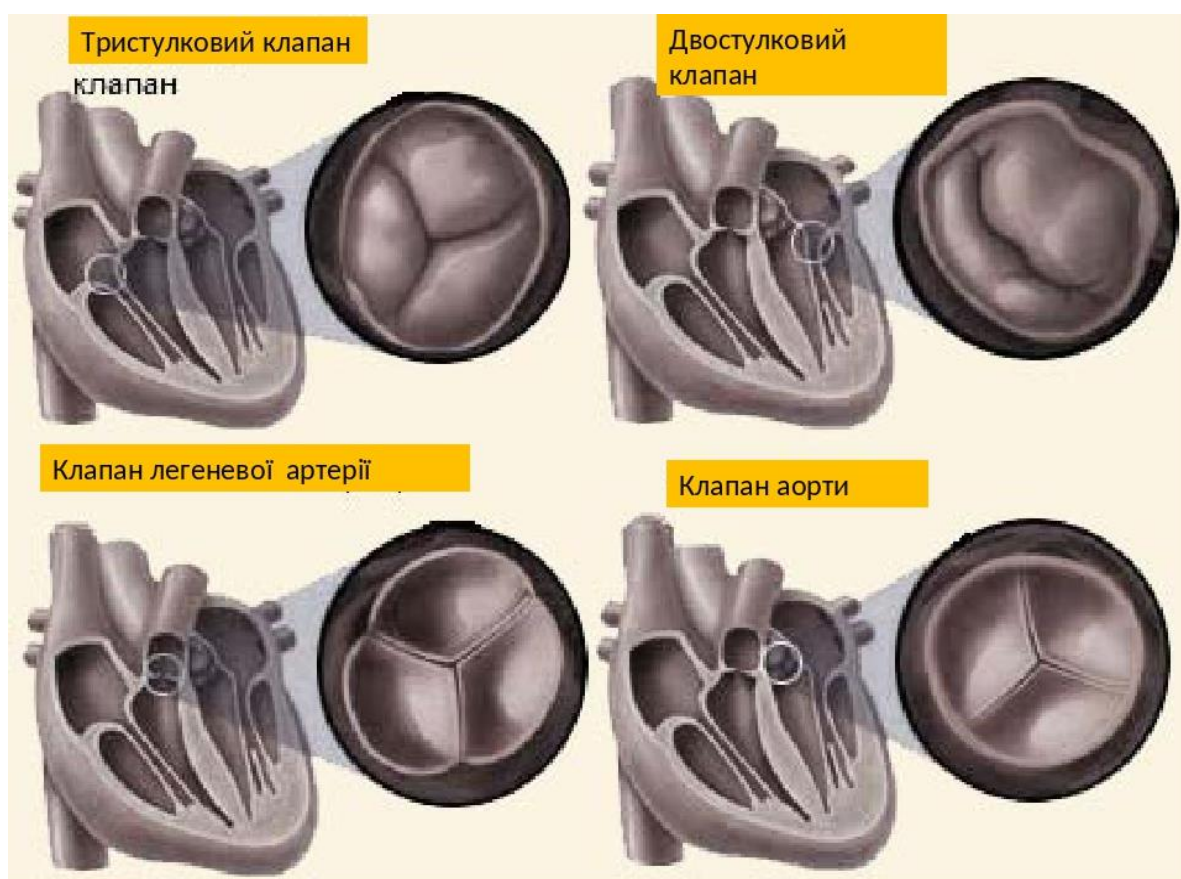
Код Q21.80 Інші природжені аномалії серцевої перегородки.



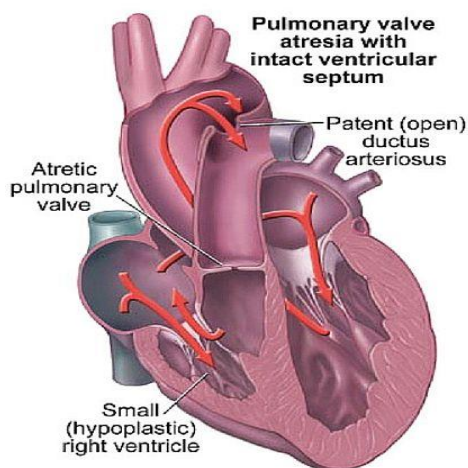
Код Q21.90 Природжена вада розвитку серцевої перегородки.



Код Q22. Природжені аномалії (вади розвитку) легеневого і тристулкового клапанів.



Pulmonary Atresia



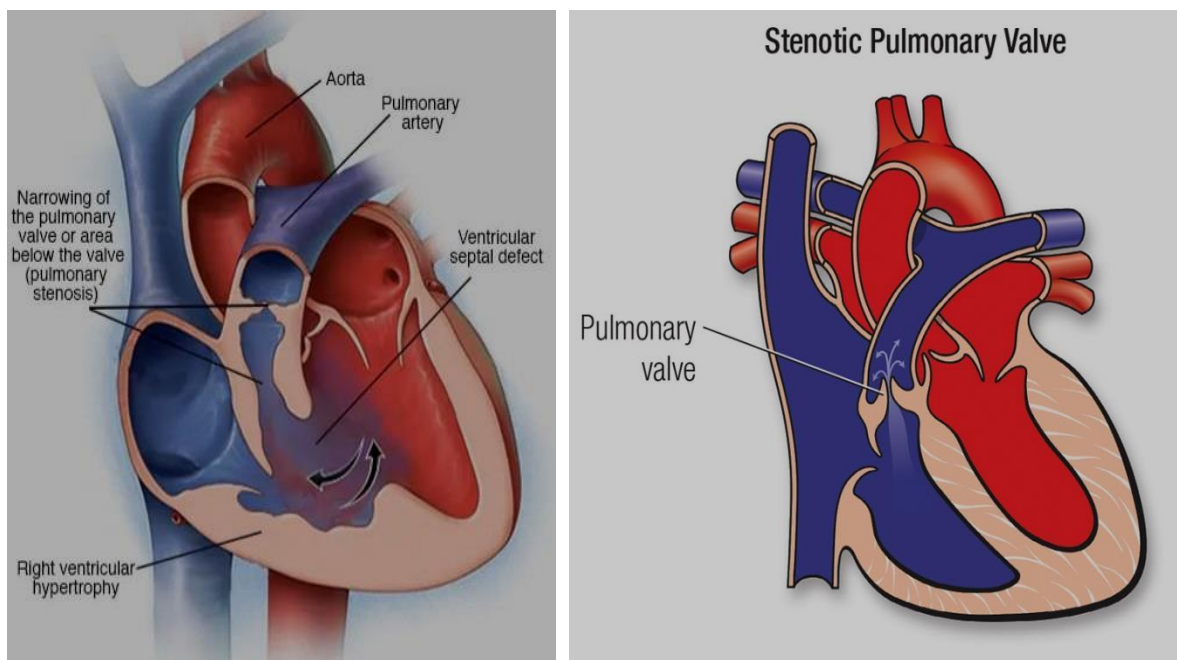
Pulmonary atresia is a congenital malformation of the pulmonary valve in which the valve orifice fails to develop. The valve is completely closed thereby obstructing the outflow of blood from the heart to the lungs.

www.childhearttreatment.com



Атретія клапана легеневої артерії становить близько 1% від усіх природжених вад серця. Дівчатка і хлопчики хворіють однаково часто. При цьому захворюванні відсутнє нормальне сполучення між правим шлуночком і легеневою артерією. Причина цієї вади – повне зрощення стулок клапана легеневої артерії або зрощення легеневого стовбура, що трапляється значно рідше. Кров з правого шлуночка не може надходити в легеневу артерію, як це відбувається в нормі.

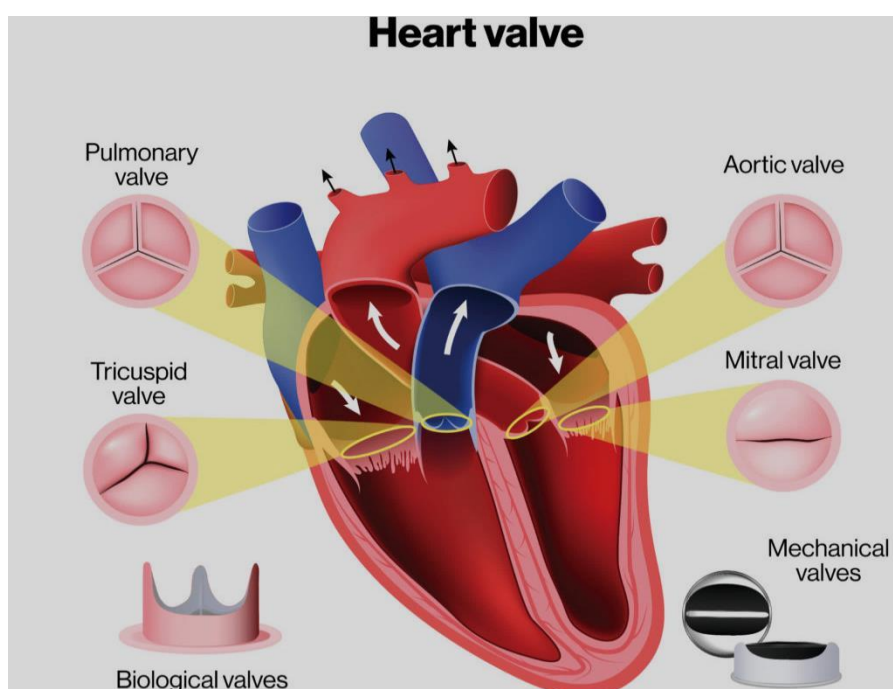
Код Q22.00 Атретія клапана легеневої артерії.



Стеноз легеневої артерії — аномалія розвитку серцево-судинної системи людини. Проявляється він у звуженні легеневої артерії, яка є виносною судиною правого шлуночка серця. Внаслідок цього відбуваються гемодинамічні порушення, праві відділи серця перевантажені.

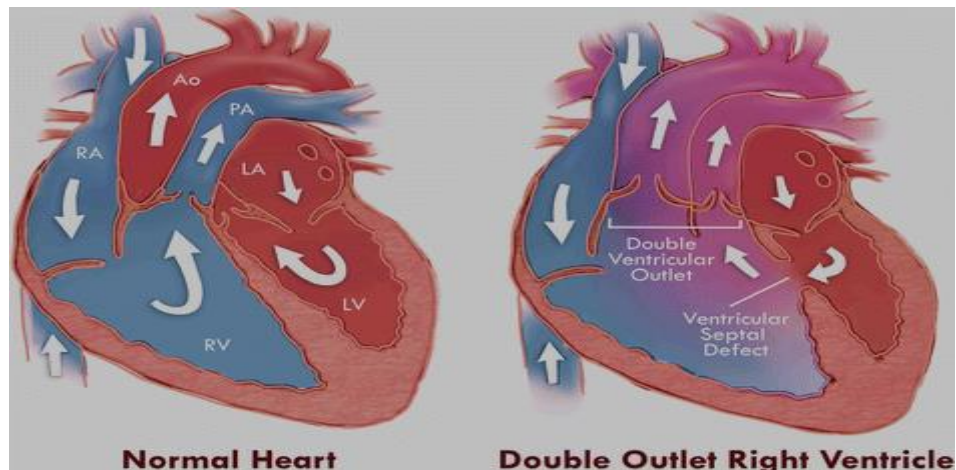
Стеноз легеневої артерії трапляється досить часто, частота від 6 до 10% від усіх природжених вад серця. При звуженні легеневої артерії тиск в правому шлуночку підвищується, оскільки м'язам правого шлуночка необхідно більше зусилля, щоб проштовхнути кров у легеневу артерію. Через це міокард (серцевий м'яз) правого шлуночка гіпертрофується, час викиду крові в легеневу артерію подовжується, що порушує весь цикл роботи серця.

Код Q22.10. Природжений стеноз клапана легеневої артерії.

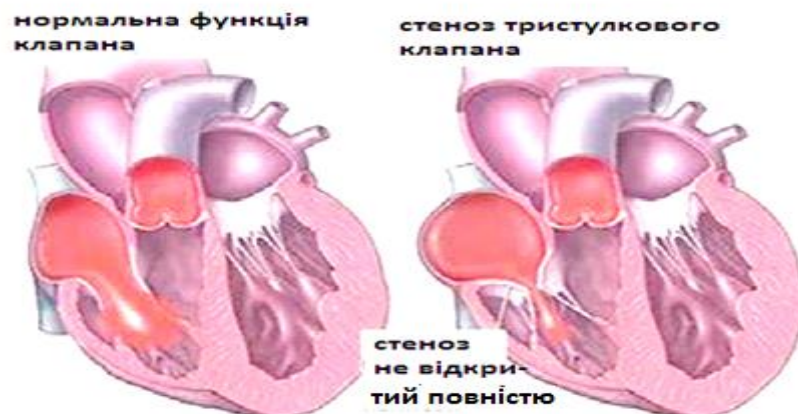


Коли говорять про недостатність будь-якого клапана, мається на увазі "поломка" клапана, через яку він погано закривається або погано відкривається (стеноз). У серці 4 камери і, відповідно, 4 клапани, які контролюють потік крові з однієї камери в іншу. Коли один клапан виходить з ладу, інші також з часом пошкоджуються. Недостатність клапана легеневої артерії виникає, коли його створки закриваються не герметично. При пульмонарній регургітації 2-го ступеня серце з часом все більше пошкоджується, так, в роботі системи немає вже колишньої синхронності, весь "механізм" поступово розлагоджується.

Код Q22.20. Природжена недостатність клапана легеневої артерії.

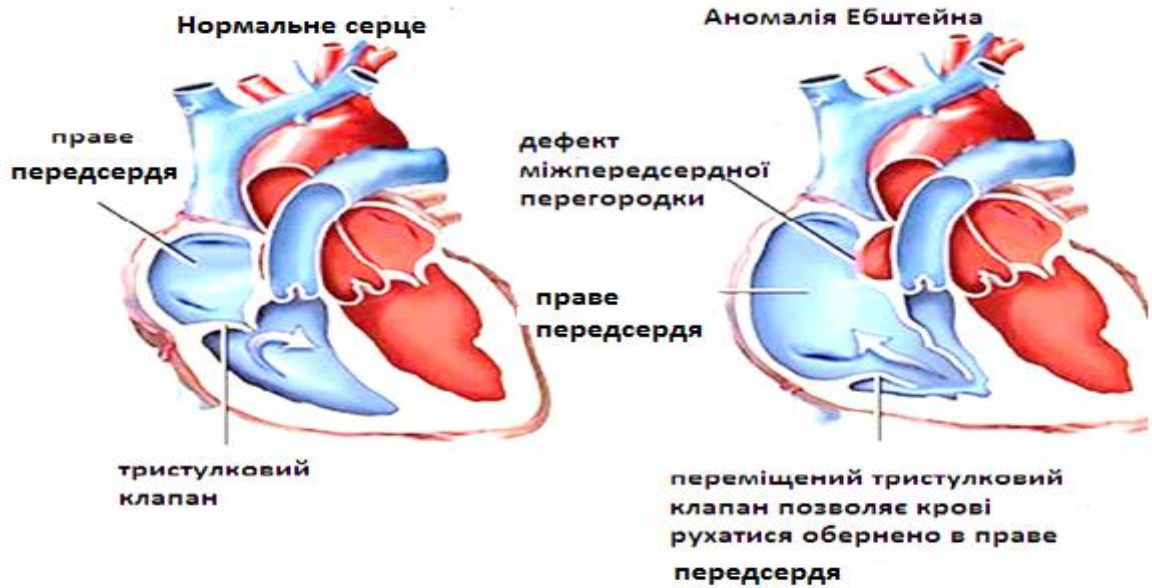


Код Q22.30. Інші природжені вади клапана легеневої артерії.



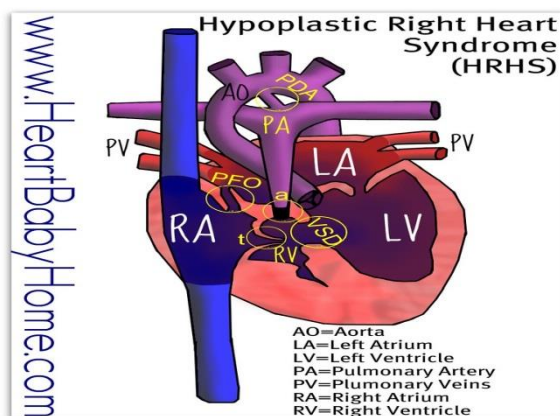
Стеноз тристулкового клапана спричинений виключно ревматичним захворюванням; інші, дуже рідкісні причини, – це карциноїдний синдром, міксома або інша пухлина правого передсердя (характерні симптоми швидкого прогресування вади), тромб у правому передсерді, медикаментозний стеноз, хвороба Уіпла, ендокардит і вроджена атрезія стулок. Більшість стенозів тристулкового клапана поєднані з його недостатністю. Ізольований стеноз, як правило, супроводжує вади мітрального клапана.

Код Q22.40 Природжений стеноз тристулкового клапана.



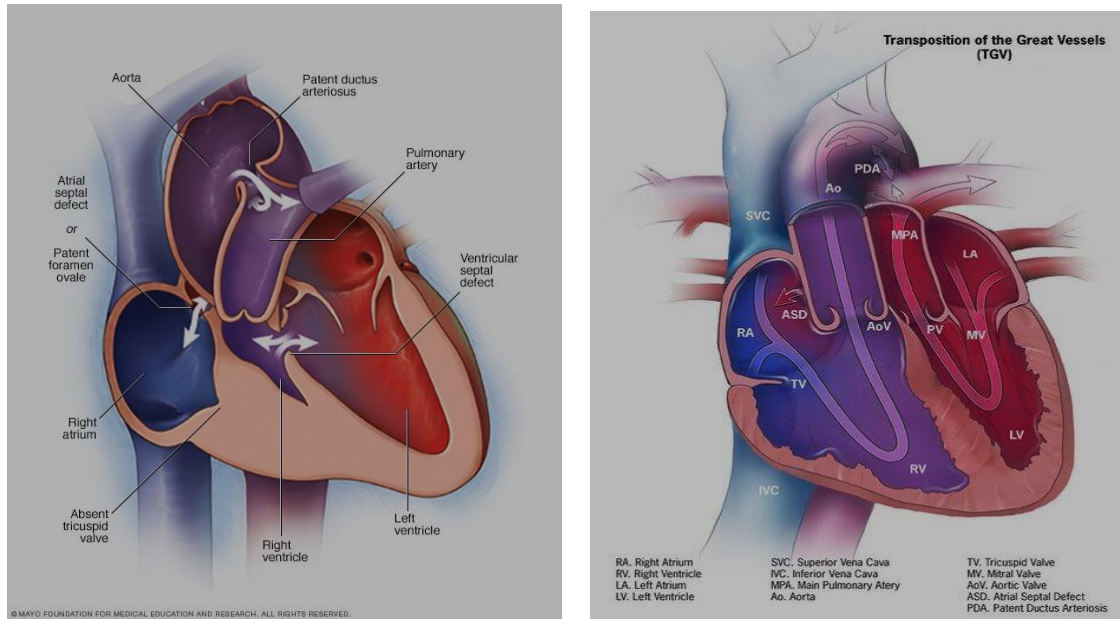
Аномалія Ебштейна є рідкісною вродженою вадою серця, яка складається зі змінного апікального зміщення з кільця та дисплазії септальної та нижньої стулок трикуспідального клапана. Передня стулка завжди має нормальне кільцеподібне вставлення, але часто диспластична з аномальним дистальним прикріпленням. Ця аномалія призводить до того, що частина правого шлуночка функціонує як передсердя, що призводить до зменшення функціонального об'єму правого шлуночка. Можуть виникнути різноманітні несприятливі гемодинамічні наслідки, пов'язані з дисфункцією тристулкового клапана, правошлуночковою недостатністю, ціанозом через передсердне шунтування та аритміями.

Код Q22.50 Аномалія Ебштейна.



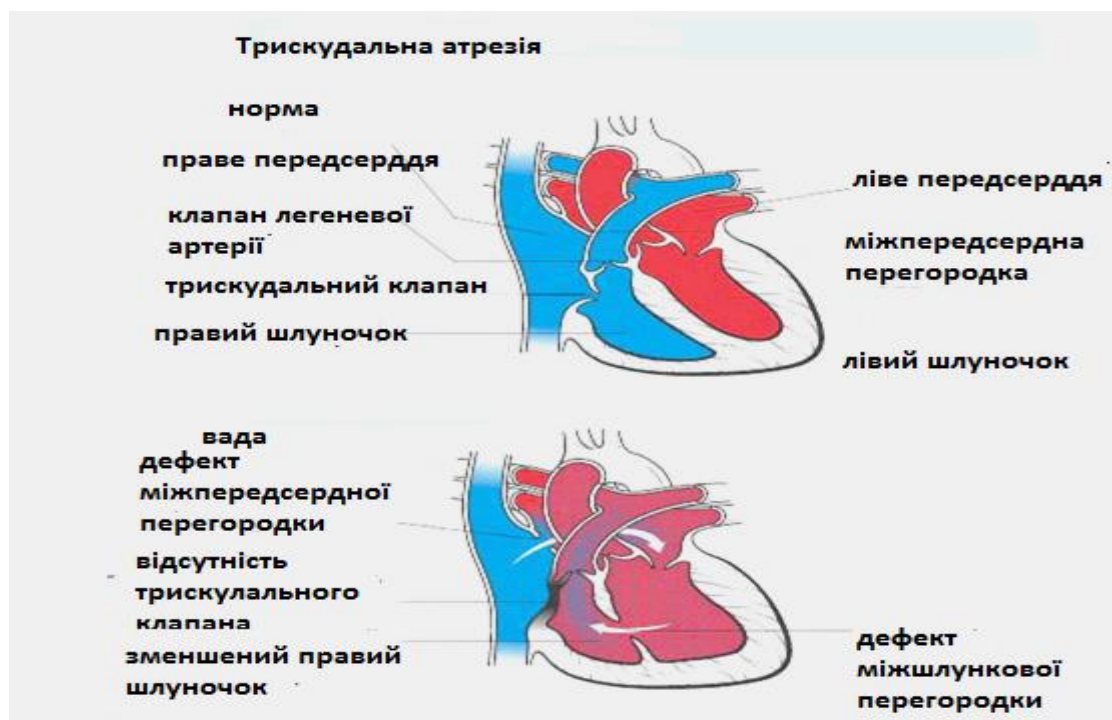
Рідкісна форма вади серця. Виділяють дві форми: тип I – правий шлуночок має гіпертрофовану стінку, невелику порожнину і змінений правий передсердно-шлуночковий клапан; при цьому спостерігається стеноз або атрезія легеневого стовбура; тип II – розширення правого шлуночка, що має тонку фіброзно перероджену стінку, правий передсердно-шлуночковий клапан неповноцінний; аорта і легеневий стовбур часто виходять із лівого шлуночка

Код Q22.60. Синдром правобічної гіпоплазії серця.

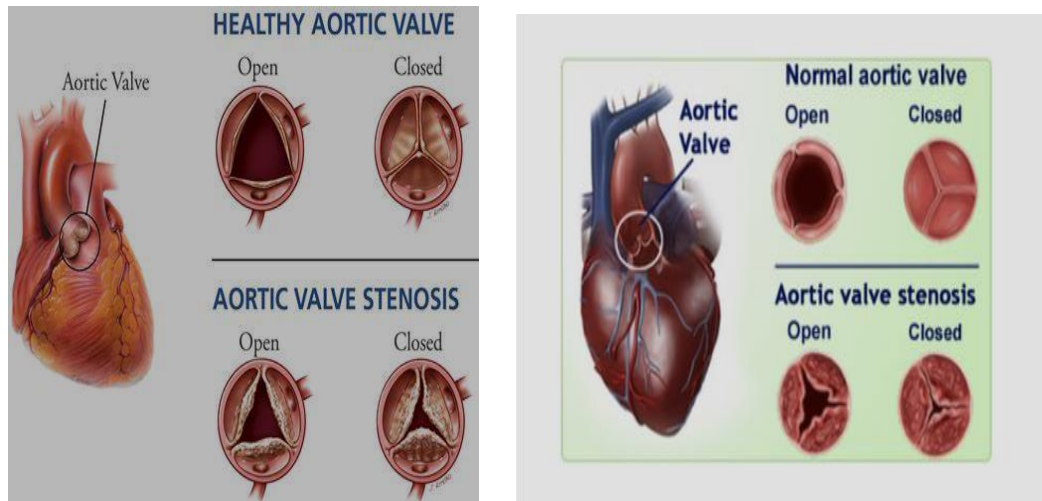


При патології відбувається регургітація крові з правого шлуночка до правого передсердя внаслідок нещільності тристулкового клапана. Термін "регургітація" означає в медицині, що клапан серця не до кінця закривається, внаслідок чого кров йде в зворотному напрямку. Наприклад, при пошкодженні пульмонарного клапана кров рухається з артерії в правий шлуночок, через що той переповнюється кров'ю. Цей дефект на 1-й стадії не сильно погіршує роботу серця. При цьому не порушується гемодинаміка, товщина серцевого м'яза правого шлуночка залишається в межах норми.

Код Q22.80 Інші природжені аномалії тристулкового клапана.



Код Q22.90 Природжена аномалія тристулкового клапана недіагностована.



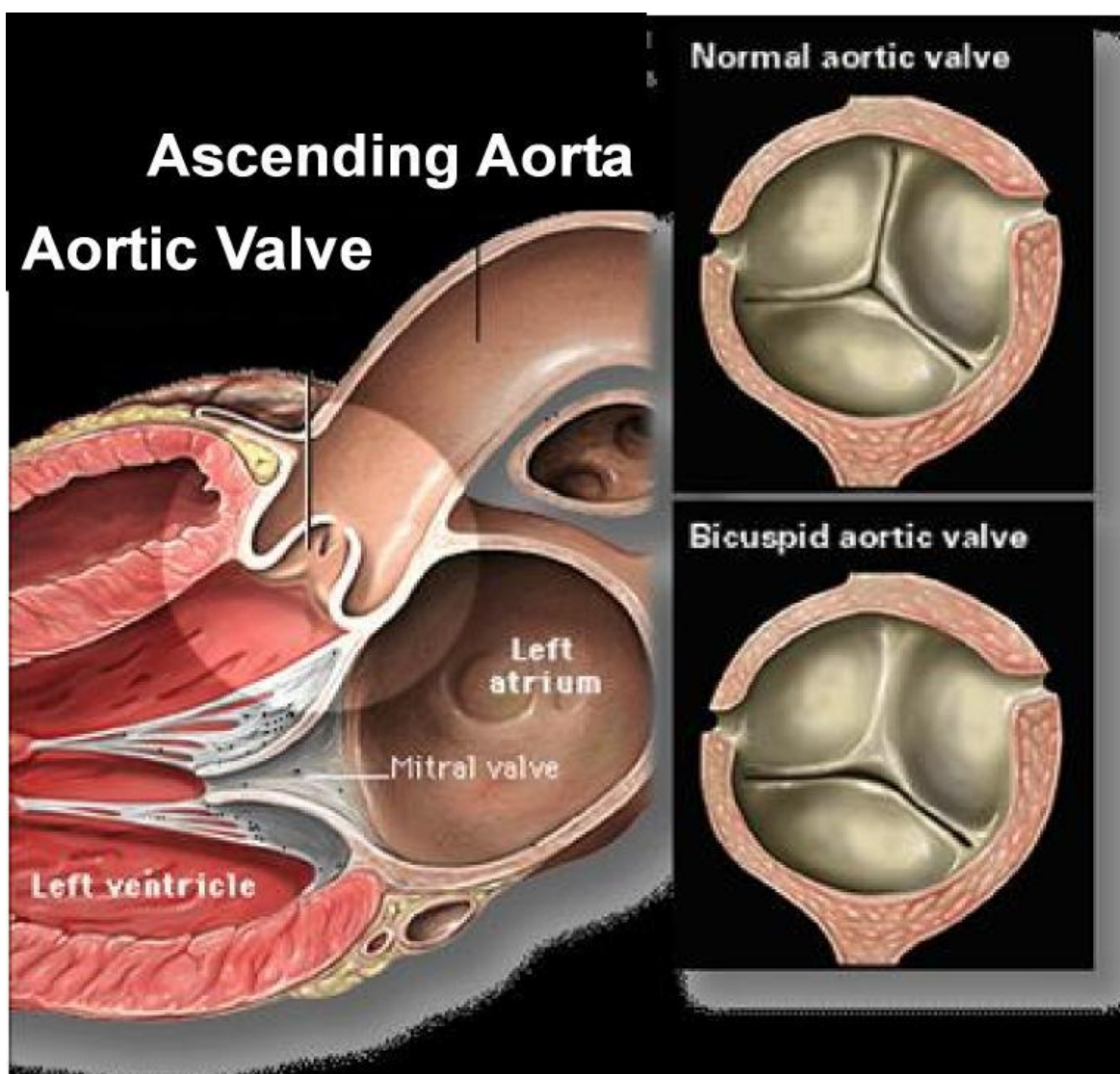
Вада серця, що характеризується регургітаційним потоком крові з аорти до лівого шлуночка внаслідок неправильного закриття стулок аортального клапана. Первинна недостаточності артеріального клапана спричинена пошкодженням або вродженими аномаліями будови стулок клапана з подальшим розширенням вихідного тракту, клапанного кільця і висхідної аорти, а вторинна — розширенням клапанного кільця і висхідної аорти. Недостатність мітрального клапана — це вада серця, в основі якої лежить регургітаційний потік крові з лівого шлуночка до лівого передсердя внаслідок неправильного закриття стулок мітрального клапана. Мітральна недостатність, в тому числі слідова, спостерігається у понад половини, обстежених за допомогою ехокардіографії, осіб. Вада спостерігається з однаковою частотою, незалежно від статі. Частота збільшується з віком і зі зростанням артеріального тиску. Частота пролапсу стулок мітрального клапана в загальній популяції оцінена у 1–2%.

Код Q23. Природжені вади розвитку аортального і мітрального клапанів.



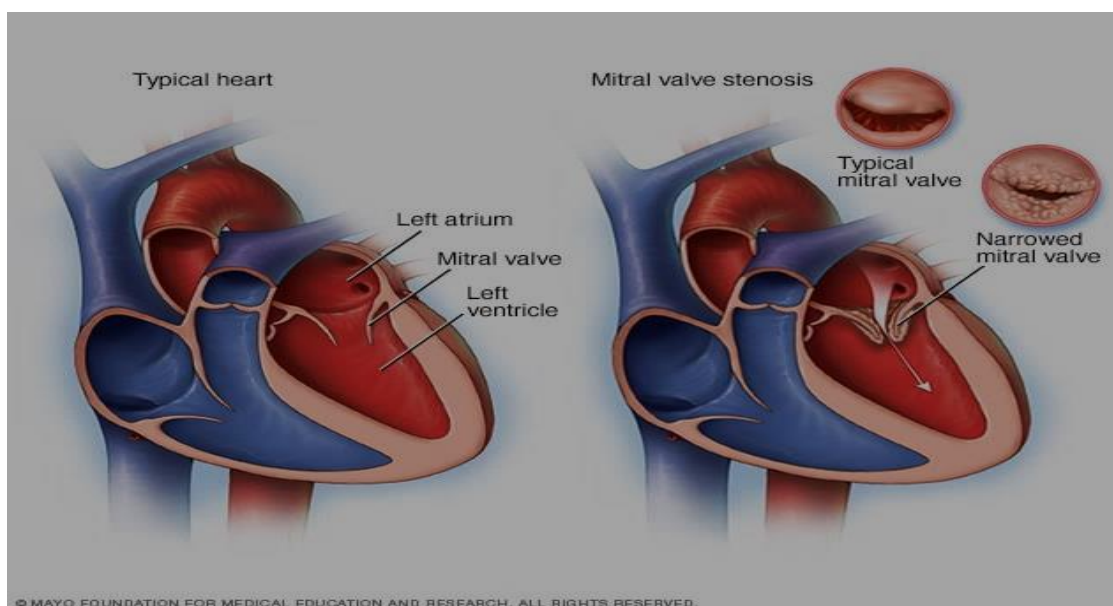
Стеноз аортального клапана – один із трьох видів стенозу гирла аорти, що припускає звуження отвору аортального клапана, яке виникає внаслідок зрощення стулок аортального клапану і створює перешкоду на шляху кровотоку з лівого шлуночка в аорту під час систоли шлуночків.

Код Q23.00 Природжений стеноз аортального клапана.



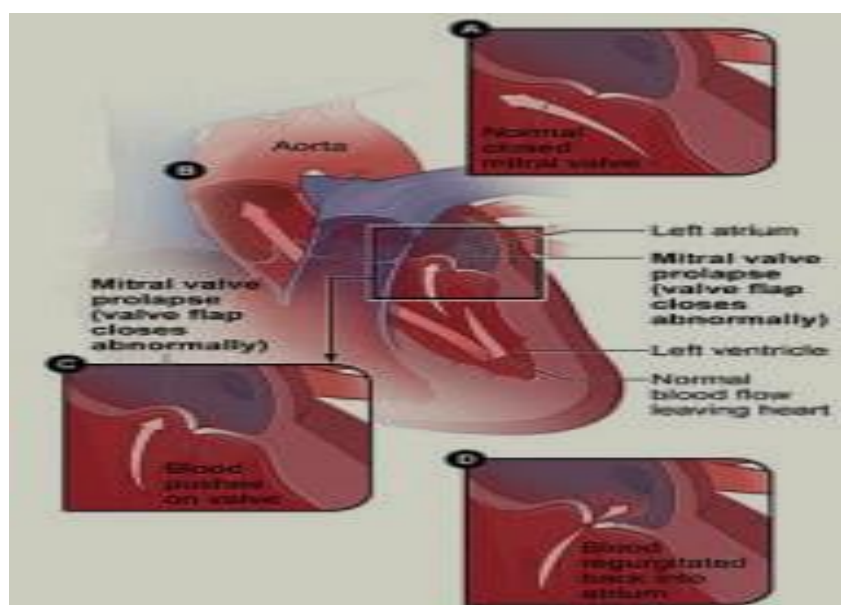
Недостатність аортального клапана – це вада серця, що характеризується регургітативним потоком крові з аорти до лівого шлуночка, внаслідок аномального закриття стулок аортального клапана. Нормальне закриття стулок аортального клапана, яке запобігає регургітації крові до лівого шлуночка, залежить від будови стулок, ширини аортального кільця, початкового сегменту висхідної аорти та від тиску в лівому шлуночку і аорті. Розрізняють первинну недостатність, спричену пошкодженням або вродженою аномалією стулок з подальшим розширенням вихідного тракту, клапанного кільця і висхідної аорти, та вторинну недостатність, зумовлену розширенням клапанного кільця та висхідної аорти.

Код Q23.10 Природжена недостатність аортального клапана.



Стеноз мітрального калапана має змінені всі структурні компоненти клапана: фіброзне кільце зменшене, стулки потовщені, хорди і папілярні м'язи укорочені, останні гіпертрофовані. Мітральний стеноз може бути клапанним, над- і підклапанним, тобто обструкція локалізується на будь-якій ділянці від легеневих вен до порожнини лівого шлуночка. Вади мітрального клапана: типовий природжений мітральний стеноз з укороченими хордами, пролітерацією міжмежового простору фіброзної тканини і різним ступенем зменшення міжпапілярної відстані; гіпопластичний природжений стеноз, який може поєднуватися з синдромом гіпоплазії лівого серця; надклапанне кільце; параситоподібний мітральний клапан.

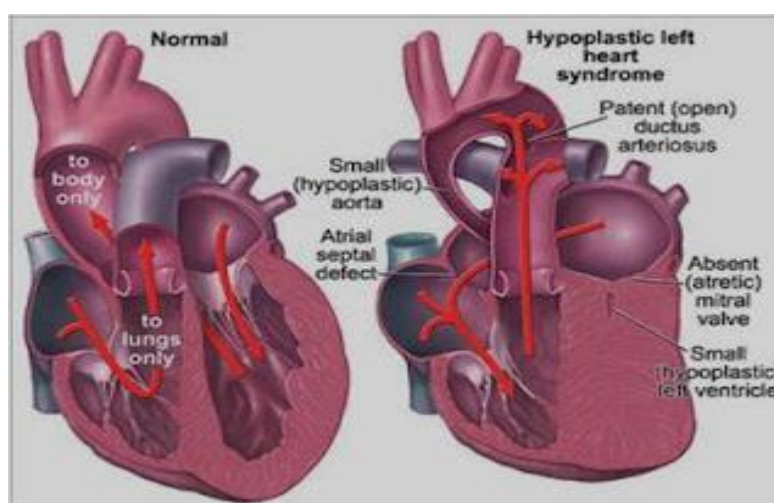
Код Q23.20 Природжений мітральний стеноз.



Вада серця, в основі якої лежить регургітаційний потік крові з лівого шлуночка до лівого передсердя внаслідок неправильного закриття стулок мітрального клапана. У 10–40 % осіб при доплерівському дослідженні реєструється незначний

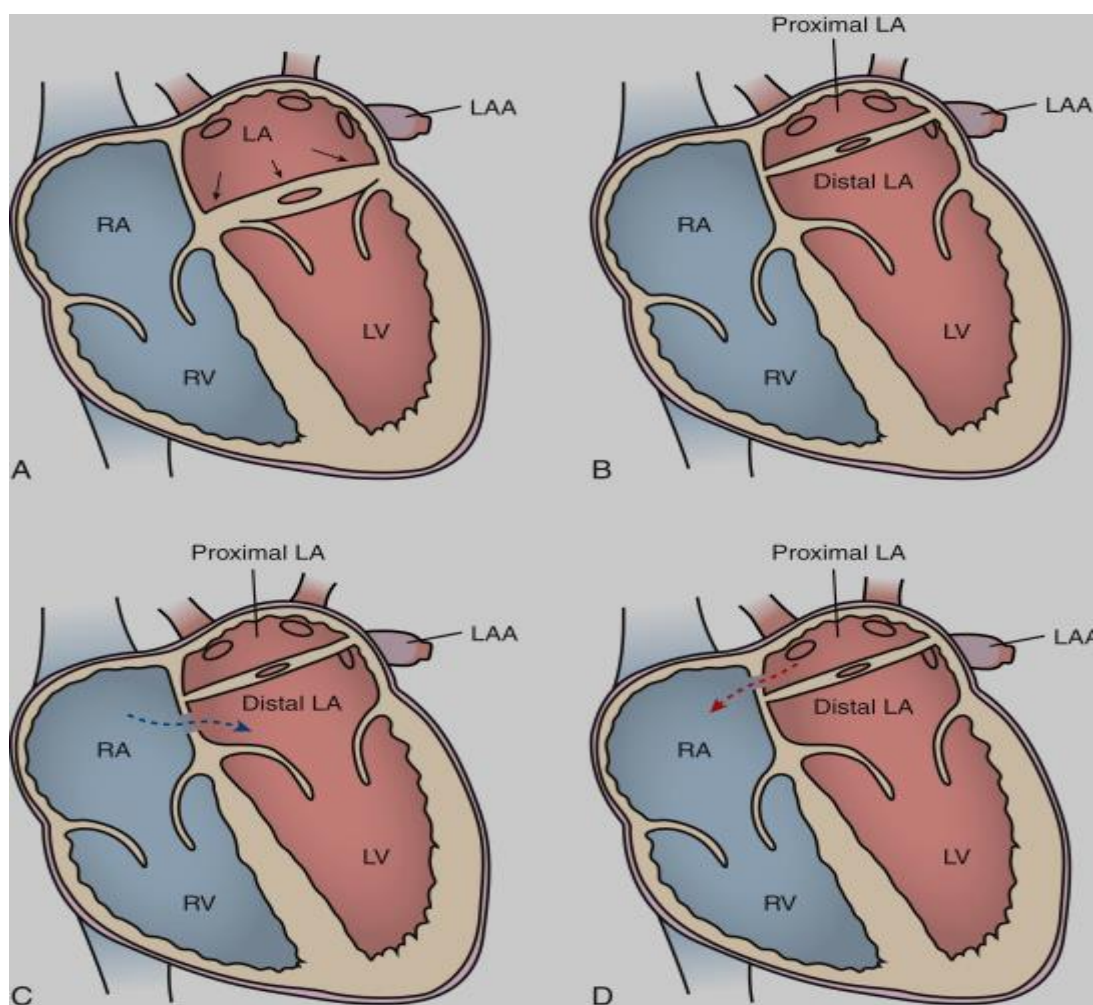
протосистолічний регургітаційний потік за відсутності змін у клапанному апараті. Мітральна недостатність – різновид вад серця клапанного типу. Патогенез обумовлюється неповним закриттям мітрального отвору, чому передують порушення будови стулок, тканин, що знаходяться під клапанами. Патологія характеризується регургітацією крові в ліве передсердя з лівого шлуночка. Нормальне закриття стулок аортального клапана, яке запобігає регургітації крові до лівого шлуночка, залежить від будови стулок, ширини аортального кільця, початкового сегменту висхідної аорти та від тиску в лівому шлуночку і аорті. Недостатність аортального клапана – це вада серця, що характеризується регургітаційним потоком крові з аорти до лівого шлуночка, внаслідок аномального закриття стулок аортального клапана.

Код Q23.30. Природжена мітральна недостатність.



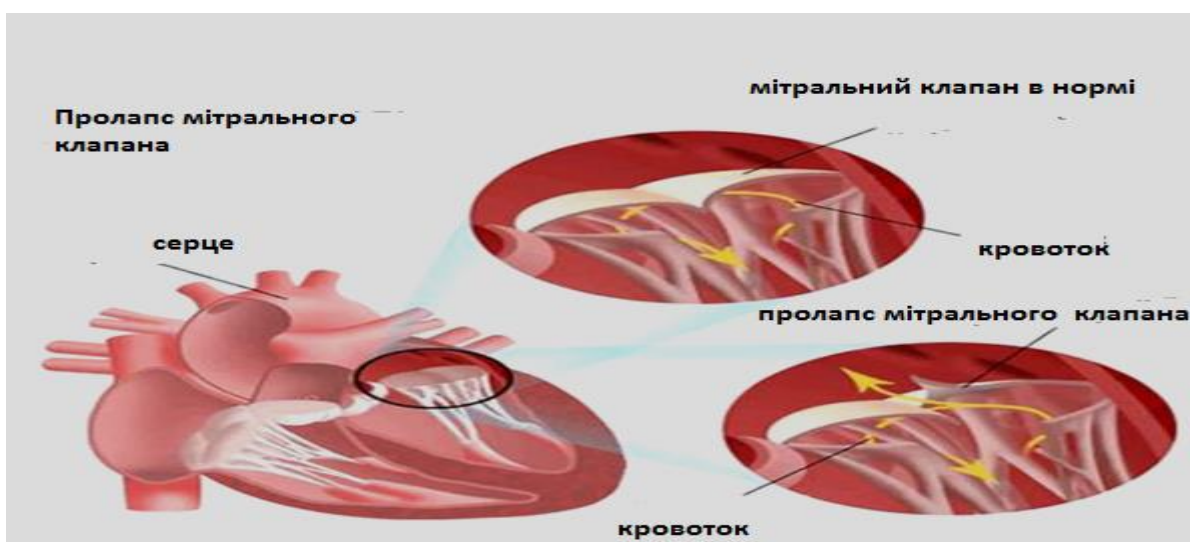
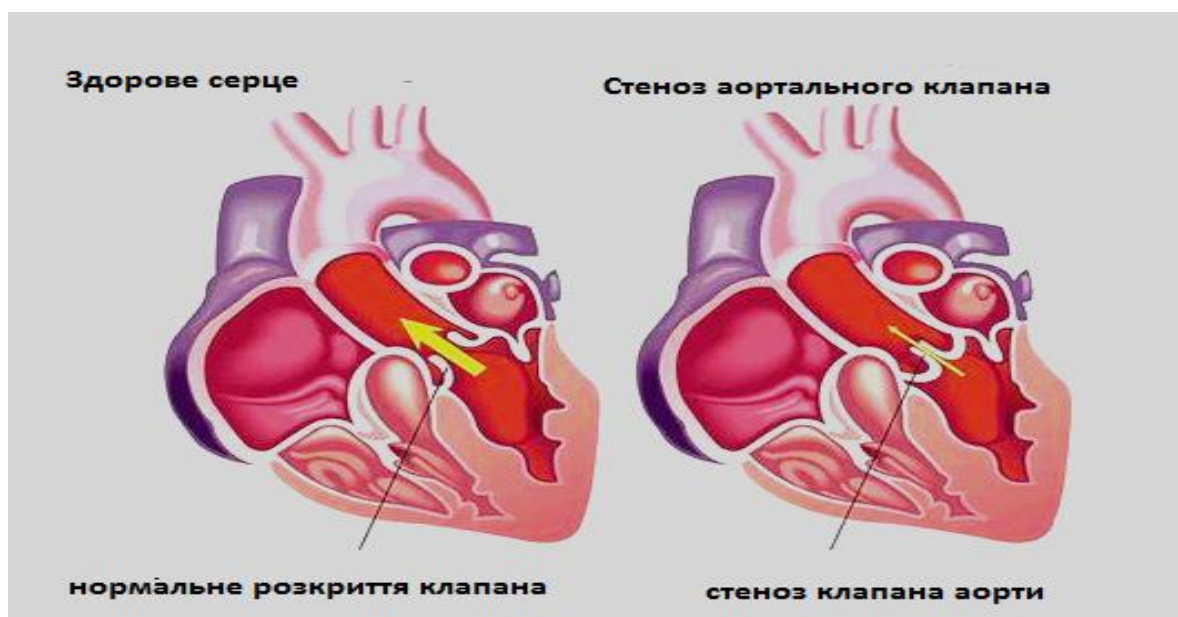
Синдром гіоплазії лівих відділів серця або гіоплазія лівих відділів серця — клінічний синдром, який характеризується наявністю таких вроджених вад серця, як помірна або виражена гіоплазія або атрезія мітрального клапана, лівого шлуночка, аортального клапана та різноманітного ступеня гіоплазія висхідної аорти. Враховуючи те, що системний викид цілком залежить від правого шлуночка через відкриття.

Код Q23.40. Синдром лівобічної гіоплазії серця.



Нормальне закриття стулок аортального клапана, яке запобігає регургітації крові до лівого шлуночка, залежить від будови стулок, ширини аортального кільця, початкового сегменту висхідної аорти та від тиску в лівому шлуночку і аорті. Розрізняють первинну недостатність, спричену пошкодженням або вродженою аномалією стулок з подальшим розширенням вихідного тракту, клапанного кільця і висхідної аорти, та вторинну недостатність, зумовлену розширенням клапанного кільця та висхідної аорти.

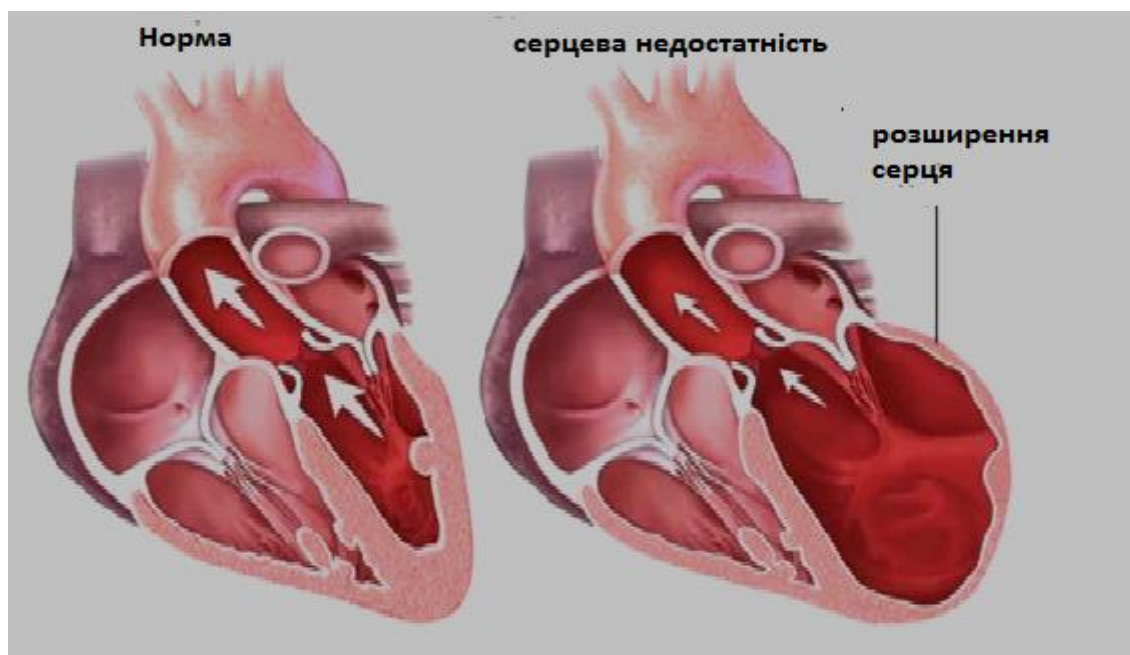
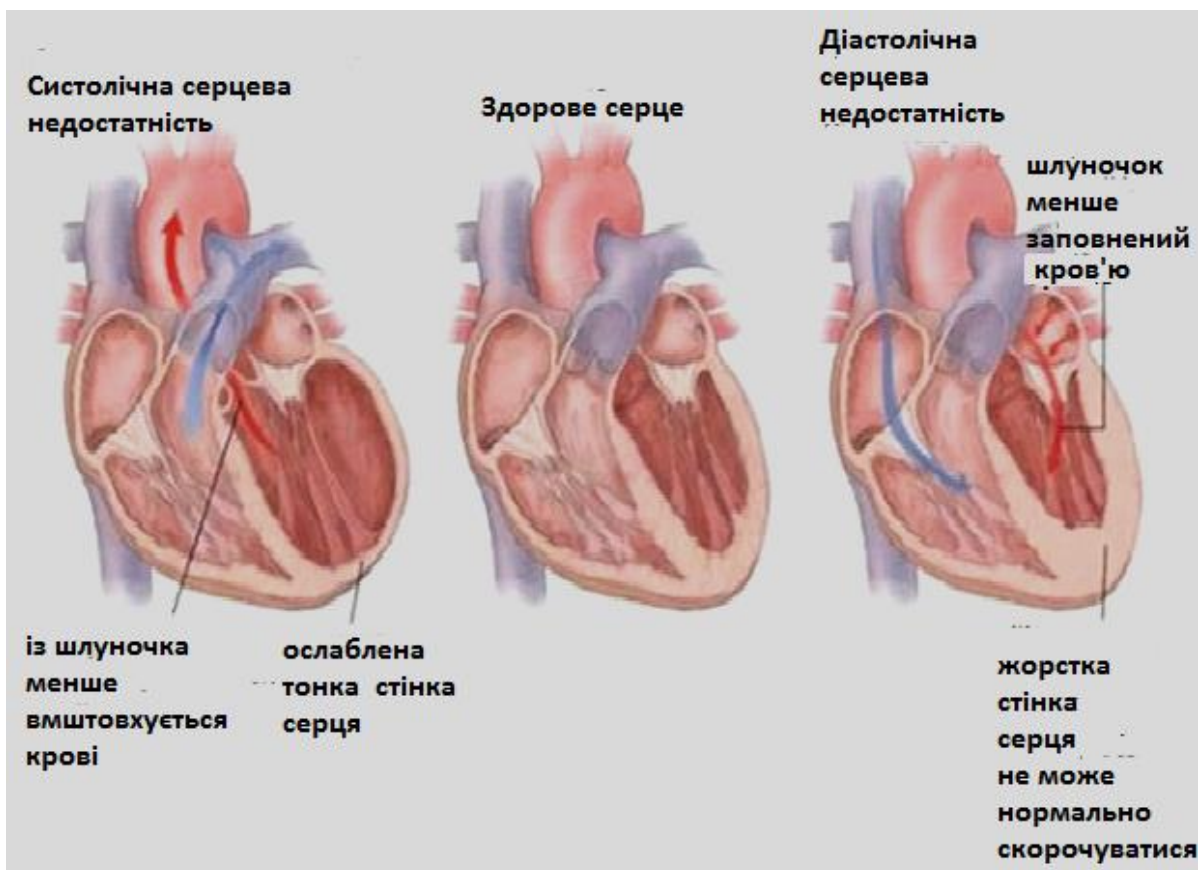
Код Q23.80. Інші природжені вади розвитку аортального та мітрального клапанів.

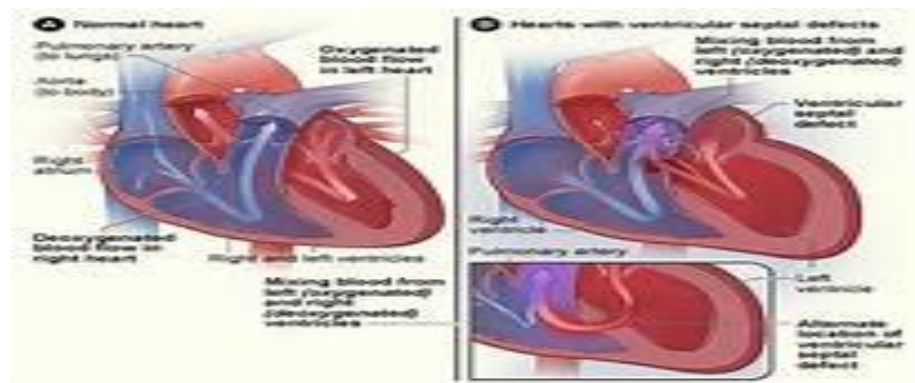
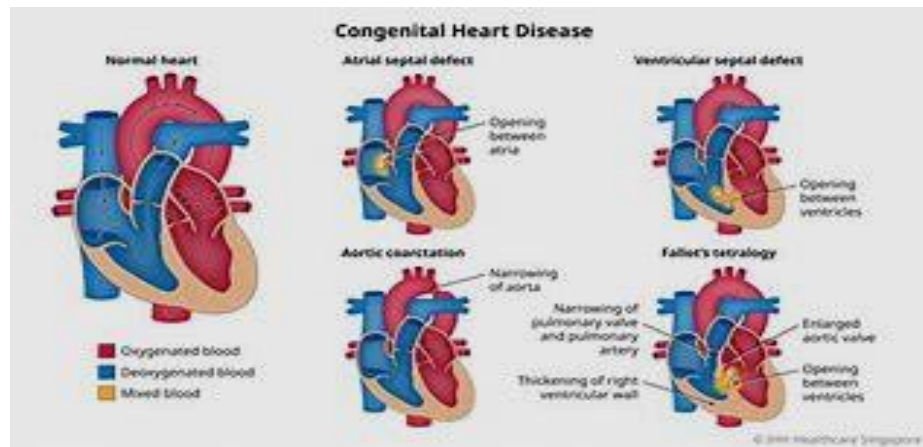


Пролапс мітрального клапана зазвичай розвивається як ізольований стан, пов'язаний з міксоматозною дегенерацією стулок або при захворюваннях сполучної тканини, таких як синдром Марфана, синдром Лойса-Дітца, синдром Елерса-Данлоса, недосконалий остеогенез, еластична псевдоксантома та ін. Первинна міксоматозна дегенерація однієї або обох стулок мітрального клапана.

Міксоматозна дегенерація може викликати аномалії стулок клапана, ослаблення та подовження сухожильних хорд, дилатацію мітрального кільця або потовщення тканини стулок, подовження хорд, збільшення мітрального кільця, що призводить до сегментарного пролапсу стулок мітрального клапана. Інші патофізіологічні зміни включають фіброеластичну недостатність або дефіцит еластину, протеоглікану та колагену з дефіцитом сполучної тканини. Усі ці зміни призводять до порушень архітекτονіки клапанного апарату (стулок, фіброзного кільця, папілярних м'язів, міокарда лівого шлуночка). Пошкодження ендотелію призводить до розвитку таких ускладнень, як інфекційний ендокардит та тромбоемболія.

Код Q23.90 Вроджена вада розвитку аортального та мітрального клапанів, не уточнена.

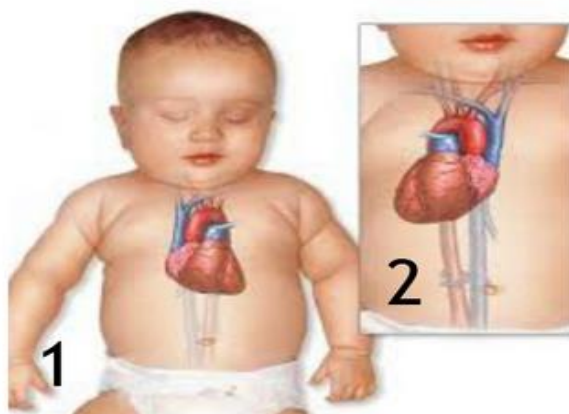




У принципі всі природжені вади серця можна розділити на групи: вади зі скиданням зліва-направо («бліді»); вади зі скиданням справа-наліво («сині»); вади з перехресним скиданням; вади з перешкодою кровотоку; вади клапанного апарату; вади вінецьних артерій серця; кардіоміопатії; природжені порушення ритму серця. До вад зі скиданням зліва-направо («бліді вади») відносяться, зокрема, відкрита артеріальна протока, дефекти міжпередсердної і міжшлуночкової перегородок, спільне передсердя, аномальний дренаж легеневих вен, відкритий загальний атріовентрикулярний канал, дефекти аорто-легеневої перегородки.

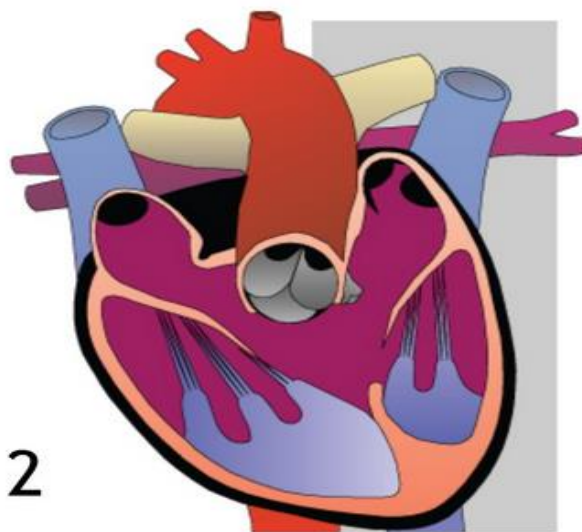
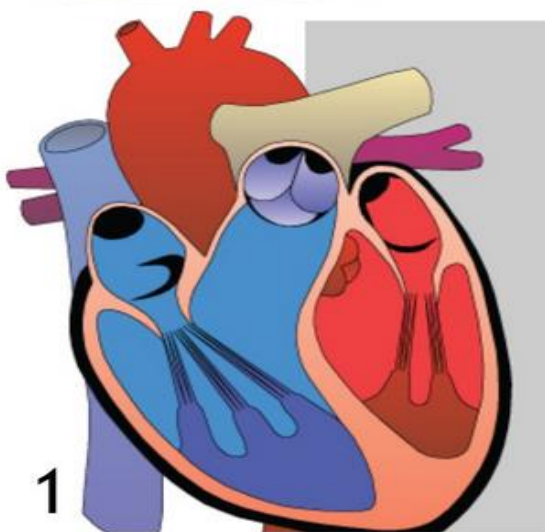
До вад з переважним скиданням справа-наліво («сині вади») відносяться тетрада Фалло, численні варіанти транспозицій магістральних судин, аномалія Ебштейна, атрезія тристулкового клапана, загальний артеріальний стовбур, варіанти єдиного шлуночка, синдром гіпоплазії лівого серця, гіпоплазія правого шлуночка. Вади з перехресним скиданням можуть включати всі три перераховані групи, якщо є ті чи інші поєднання, наприклад, атріовентрикулярний канал і тетрада Фалло, спільний артеріальний стовбур. Група вад з перешкодою кровотоку включає коарктації аорти, звуження або стеноз аортального клапана, стеноз клапана легеневої артерії, стеноз мітрального клапана, стенози гілок легеневої артерії. Вади клапанного апарату – це окрема група, до якої включаються тільки порушення розвитку атріовентрикулярних або півмісяцевих клапанів без поєднання з іншими внутрішньосерцевими порушеннями. Сюди відносять пролапс (недостатність) мітрального (трикуспідального) клапана, його стеноз, недостатність клапанів аорти і легеневої артерії. Вади вінецьних артерій включають всі порушення їх нормального розвитку: аномальне відходження їх гирл, коронарно-серцеві нориці.

Код Q24. Інші природжені аномалії (вади розвитку) серця.



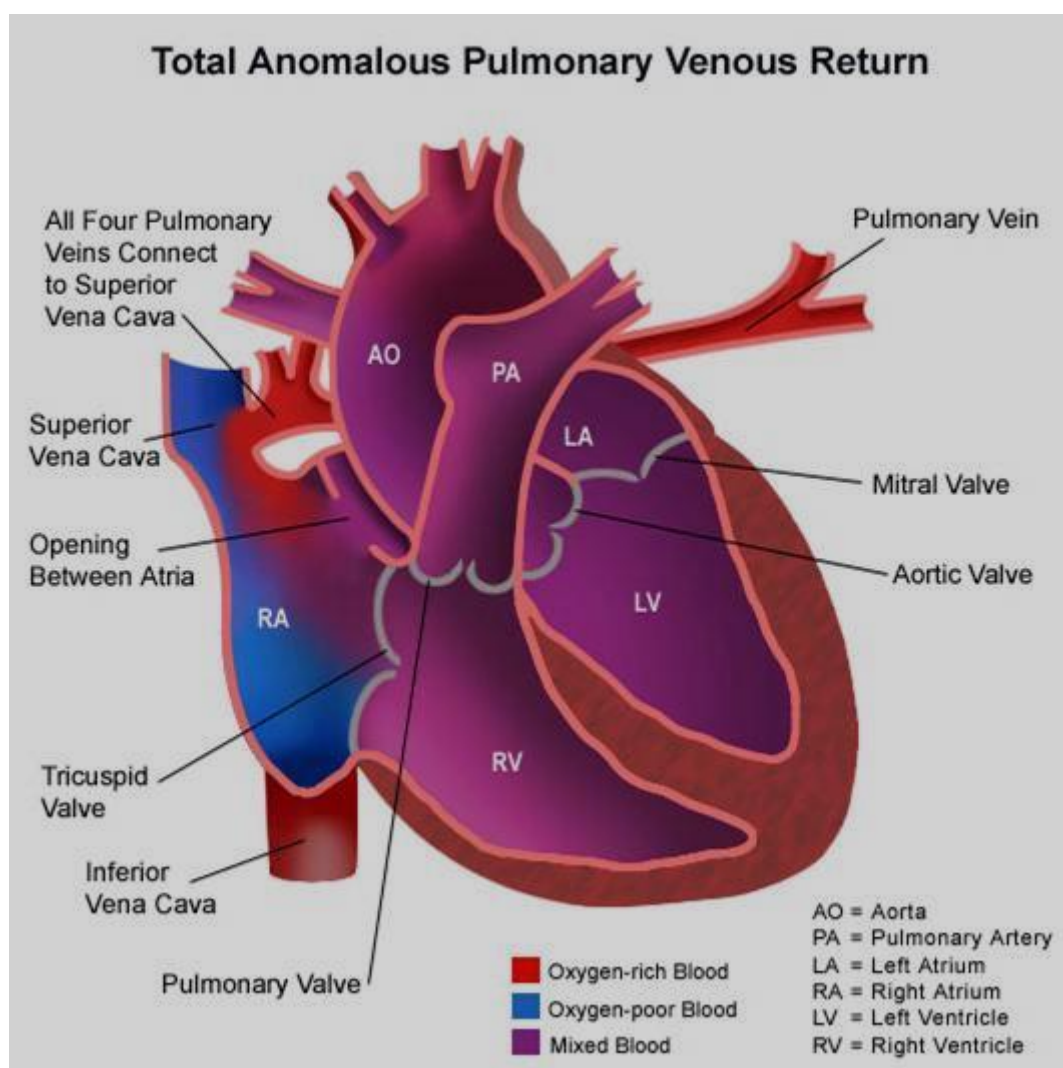
1. Норма
(здоровое сердце)

2. Патология
(декстрокардия)



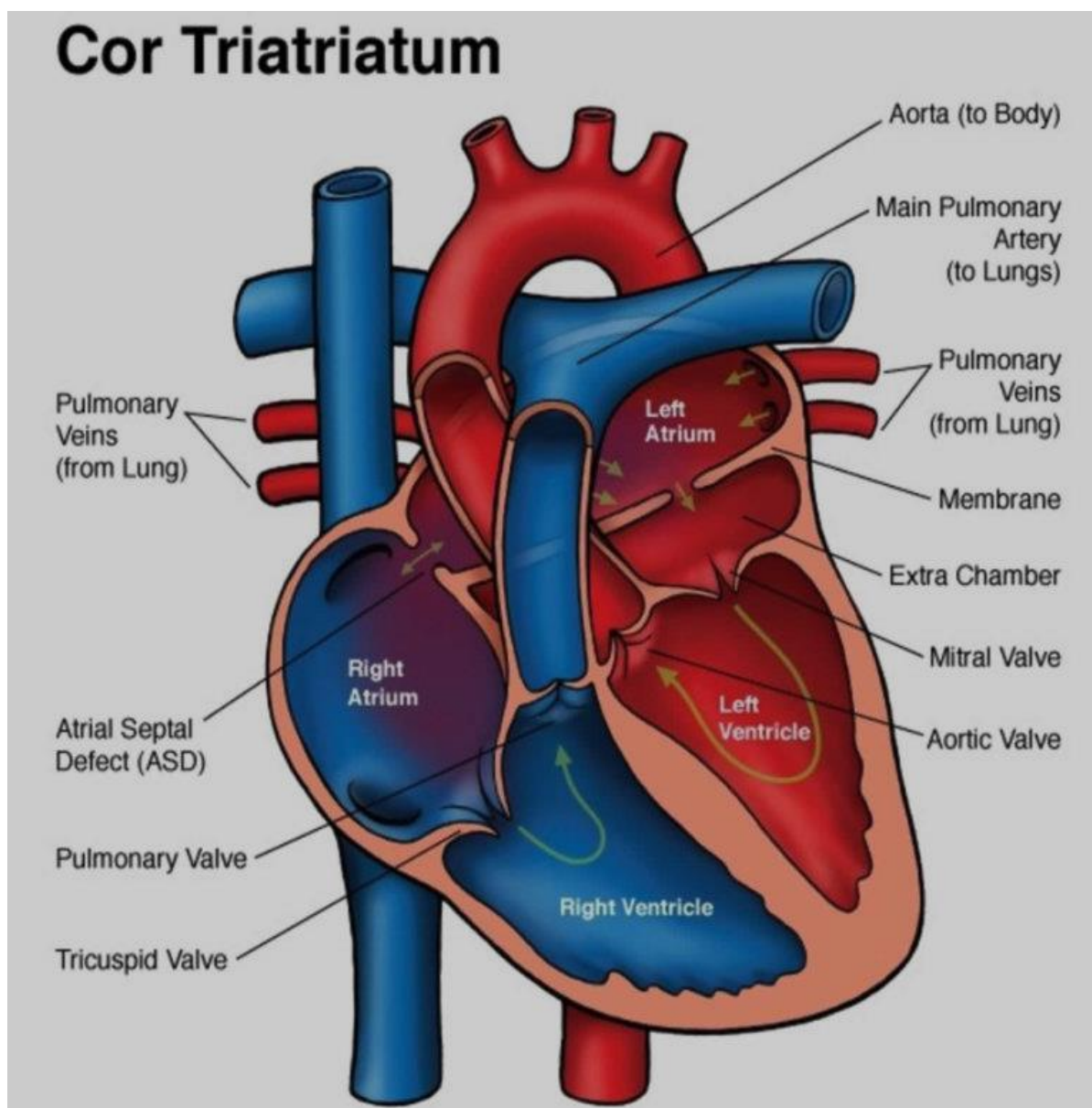
Декстрокардія – природжена аномалія положення серця, за якої велика частина серця розташована в грудній клітці з правого боку. Декстрокардія буває: з *situs solitus* і нормальним розташуванням магістральних судин, *situs solitus* і транспозицією магістральних судин. Транспозиція органів з інвертованими, але фізіологічно нормально виходять магістральні судини. Транспозиція органів з транспозицією магістральних судин є складовою частиною синдрому Картагенера. Декстрокардія виникає в результаті внутрішніх дефектів розвитку серцевої петлі або в результаті зсуву через наявність інших аномалій діафрагми, легенів або грудної клітки. При декстрокардії найбільш часто трапляється транспозиція магістральних судин. Крім того, спостерігаються практично всі природжені аномалії серця. Від декстрокардії слід відрізнити декстروпозицію серця – зсув серця вправо при захворюваннях сусідніх органів (скупчення рідини в лівій плевральній порожнині, зморщування або спадання правої легені тощо).

Код Q24.00 Декстрокардія.



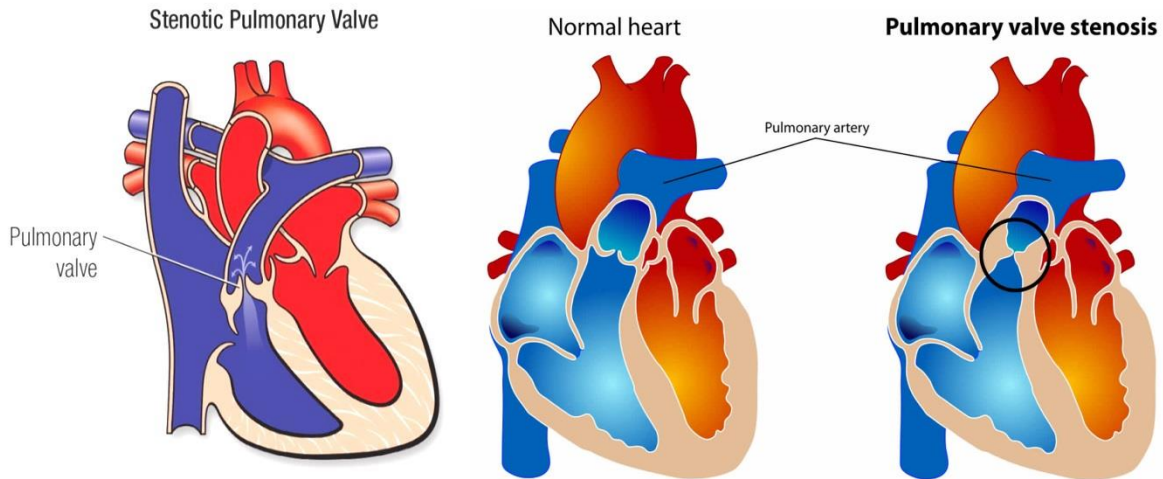
Лівокардія – нормальне розташування серця з інверсією органів черевної порожнини. Частота – 0,8% від природжених аномалій серця. Розрізняють: лівокардію без інверсії камер серця та з інверсією камер серця. Лівокардії зазвичай супроводжують всі найбільш складні природжені аномалії серця. Супутня екстракардіальна патологія При лівокардії аномалія селезінки, скелетні аномалії, аномалії сечостатевої системи. Поєднання зі складними природженими вадами серця зумовлює високий відсоток смертності протягом першого місяця життя.

Код Q24.10 Лівокардія.



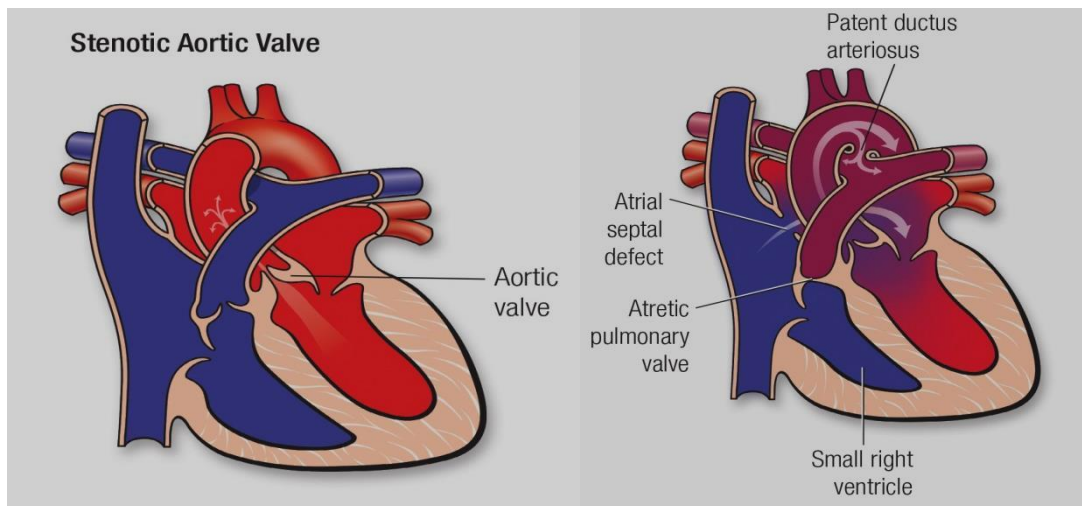
Трипередсердне серце – вроджена аномалія серця, коли у лівому передсерді є перегородка, поділяюча його на дві камери. Трипередсердне серце характеризується наявністю в порожнині лівого передсердя фіброзно-м'язової діафрагми, що розділяє його на дві частини. Трипередсердне серце є рідкісною вродженою вадою серця, що становить у кардіології 0,1–0,4% всіх вроджених серцевих аномалій. При трипередсердному серці хворі страждають на повторні респіраторні захворювання, відставання у фізичному розвитку, задишку, периферичний ціаноз, кашель, серцеву недостатність.

Код Q24.20 Трипередсердне серце.



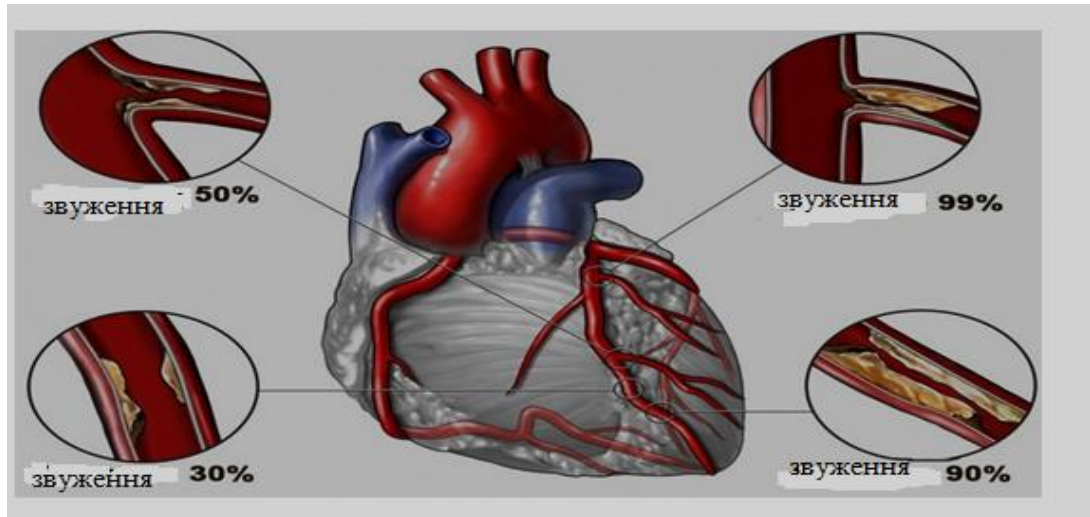
Стеноз легеневої артерії — це звуження вихідного тракту легенів, що спричиняє обструкцію кровотоку від правого шлуночка до легеневої артерії під час систоли. Більшість випадків є вродженими; багато з них залишаються безсимптомними до повноліття. Ознаки включають шум викиду наростаючий – зменшуваний. Стеноз легеневої артерії трапляється досить часто, частота від 6 до 10% від усіх природжених вад серця. При звуженні легеневої артерії тиск в правому шлуночку підвищується, оскільки м'язам правого шлуночка необхідно більше зусилля, щоб проштовхнути кров у легеневу артерію. Через це міокард (серцевий м'яз) правого шлуночка гіпертрофується, час викиду крові в легеневу артерію подовжується, що порушує весь цикл роботи серця.

Код Q24.30 Лійкоподібний стеноз клапана легеневої артерії.



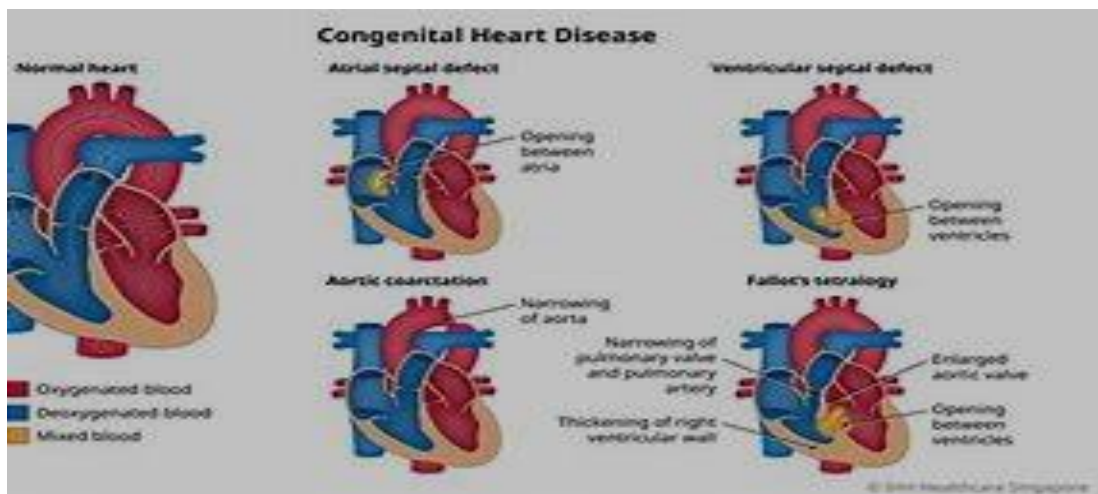
Субаортальний стеноз – гіпертрофічна обструктивна кардіоміопатія, м'язовий субаортальний стеноз – рідкісна форма гіпертрофічної кардіоміопатії спадкового характеру, що характеризується гіпертрофією міжшлуночкової перегородки, яка разом із передньою стулкою мітрального клапана створює перешкоду викиду крові з лівого шлуночка. За рахунок гіпертрофії міжшлуночкової перегородки і зміщення до неї передньої стулки мітрального клапана в силу гемодинамічних причин створюється звуження вихідного отвору лівого шлуночка в тій чи іншій мірі.

Код Q24.40 Природжений субаортальний стеноз.



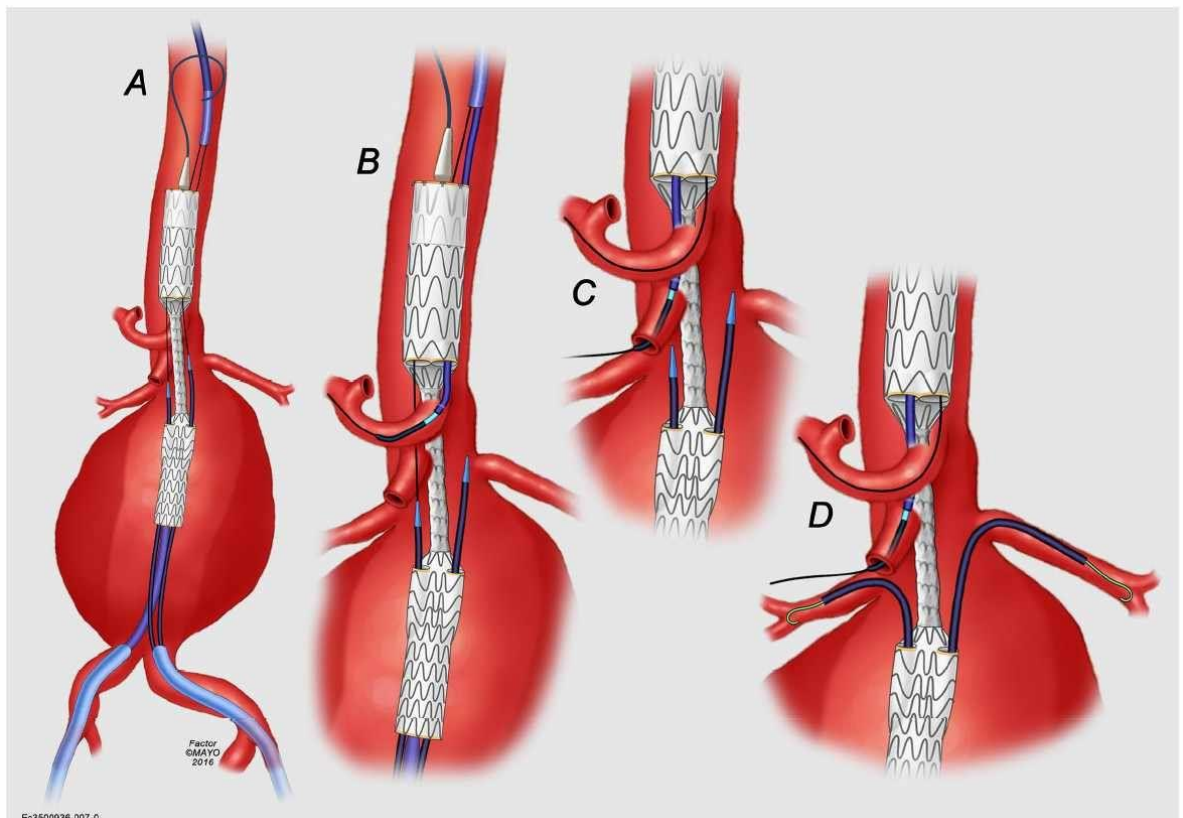
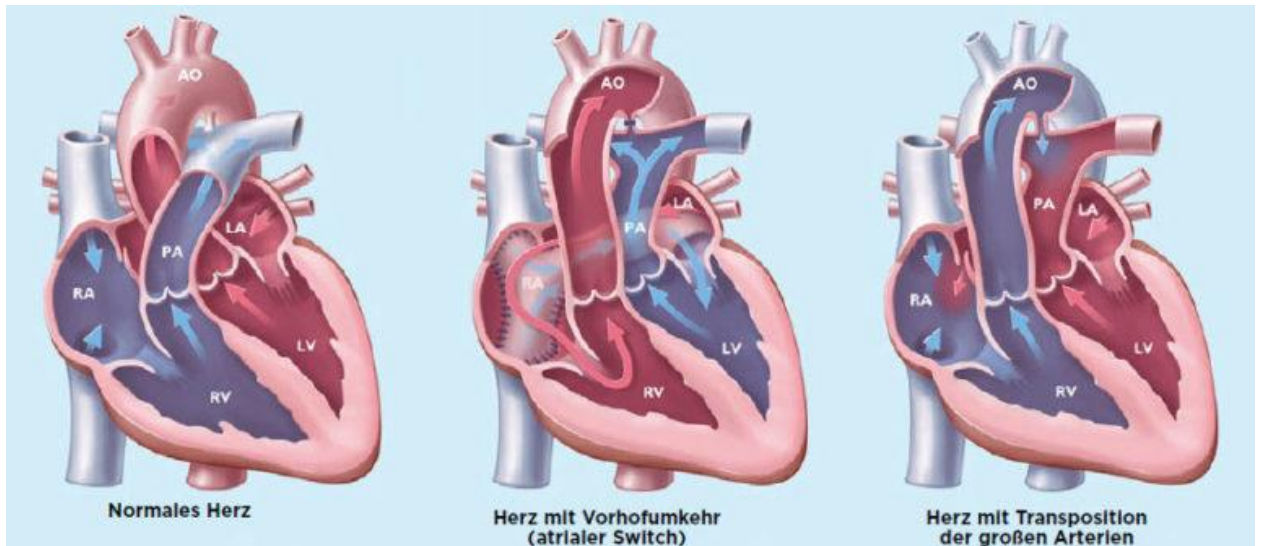
Аномалії розвитку коронарних судин відносно рідка патологія, яка зустрічається приблизно у 0,3% випадків серед усіх вроджених вад серця. Аномалії коронарних судин можуть зустрічатися як в ізолюваному виді так і у поєднанні з іншими вадами серця. Найчастіше зустрічається варіант відходження лівої коронарної артерії від легеневого стовбура. Клінічно це проявляється серцевими нападами типовими для стенокардії. Ці напади починають з'являтися після року життя, коли дитина починає самостійно рухатись.

Код Q24.50 Аномалія розвитку коронарних судин.



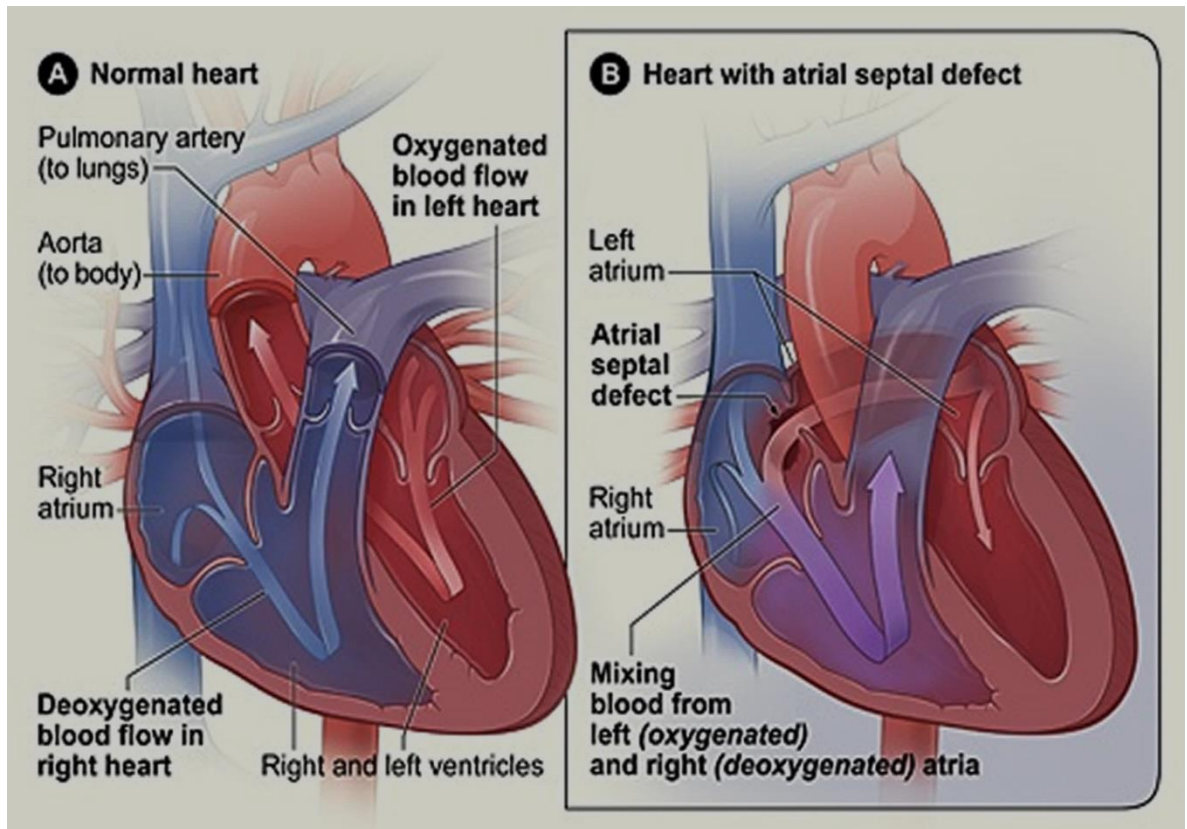
Серцева блокада – це збій проходження електричного імпульсу по системі серця. У нормі серцевий м'яз повинен працювати рівномірно, забезпечуючи постійний рух сигналу з передсердя до шлуночків. У разі розвитку патології виникає збій. Імпульс не проходить повний шлях від початкової до кінцевої точки, і функціонування серця порушується. Такий стан уповільнює роботу органу і може призвести до його зупинення. снує безліч різних станів, здатних порушити проведення електричного імпульсу за міокардом..

Код Q24.60 Природжена серцева блокада.

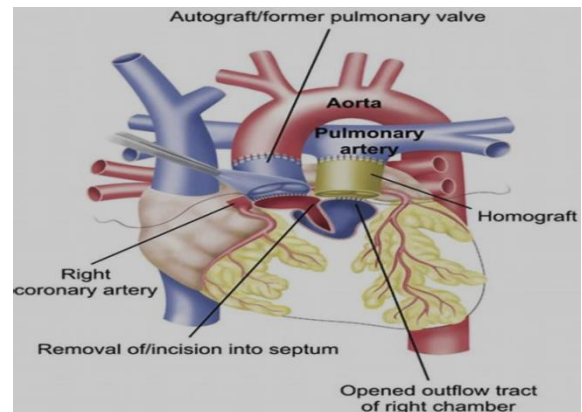
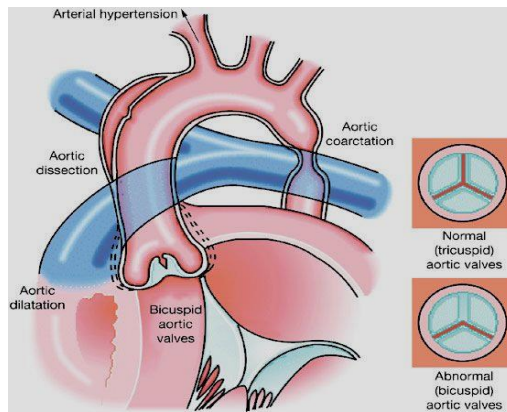


Аневризма міжшлуночкової перегородки буває діаметром не більше 1-2 см. Рідкісна патологія трапляється як ізольовано, так і в поєднанні з іншими природженими вадами серця. На даний час описано трохи цих аномалій розвитку. Аневризма пролабіює в порожнину правого шлуночка через різницю тиску крові в порожнинах серця. Аневризма найчастіше локалізується у ділянці верхівки лівого шлуночка, верхівки правого шлуночка, в ділянці латеральної стінки лівого шлуночка або під клапаном лівого шлуночка, а також під септальною стулкою трикуспідального клапана або може виступати безпосередньо в його основу, у вихідний відділ правого шлуночка.

Код Q24.80 Інші уточнені природжені вади серця.

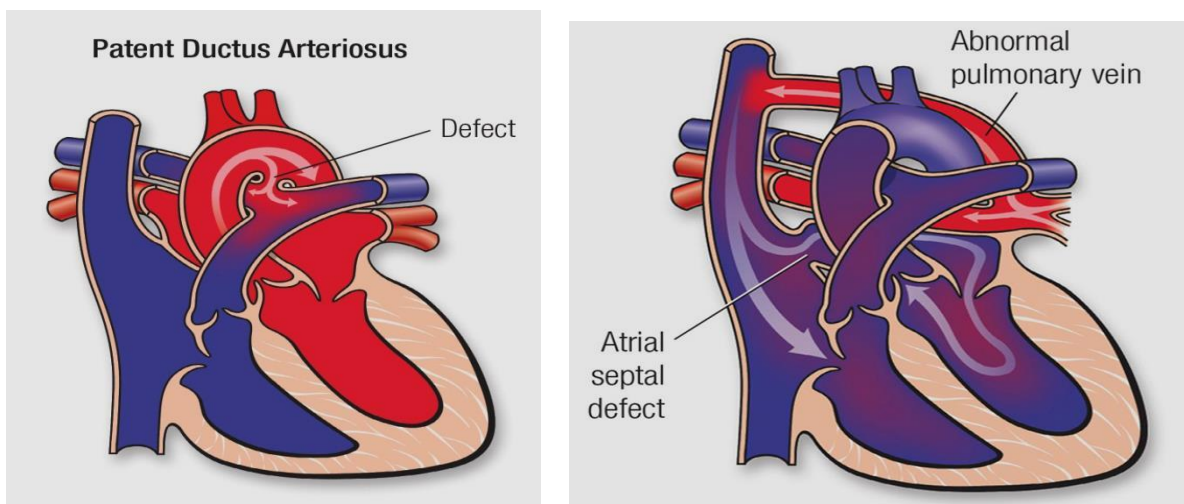


Код Q24.90 Природжена вада серця, неуточнена.



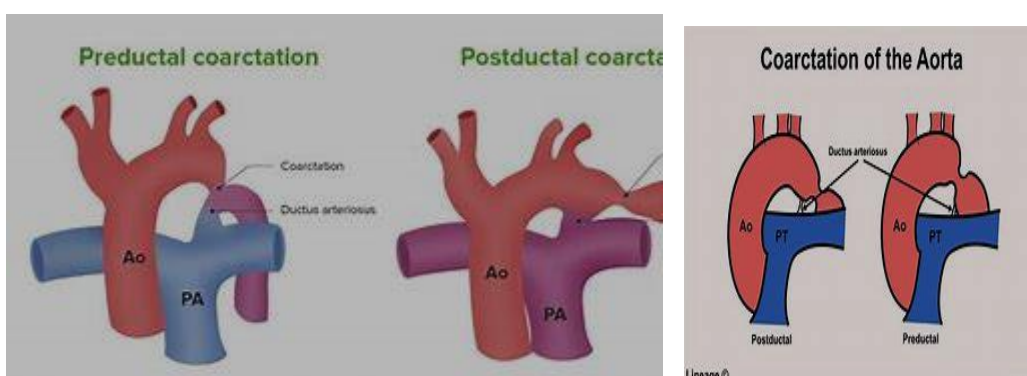
Судинне кільце (судинна праща) – природжена аномалія, яка виникає з причини порушеного розвитку дуги аорти і великих серцевих судин. Первинна семіологія судинного кільця проявляється з боку анатомічних структур, які воно оточує і спричиняє їх компресію, а саме – трахеї й стравоходу. Судинні кільця – група природжених аномалій, викликаних порушенням процесу регресії й інволюції зародкової системи аортальної дуги. Наявність або відсутність судинного кільця залежить від розгалуження судин плечоголовного стовбура і місцеположення артеріальної протоки. Найчастіше (85-95%) спостерігаються два типи повного судинного кільця: подвійна дуга аорти; правобічна дуга аорти з лівою артеріальною зв'язкою.

Код Q25. Природжені вади розвитку великих артерій



Відкрита артеріальна протока – функціонує патологічне сполучення між аортою і легневим стовбуром, яке в нормі забезпечує ембріональний кровообіг і піддається облітерації в перші години після народження. Відкрита артеріальна протока проявляється відставанням дитини у розвитку, підвищеною стомлюваністю, тахіпноє, серцебиттям, перебоями в серцевій діяльності.

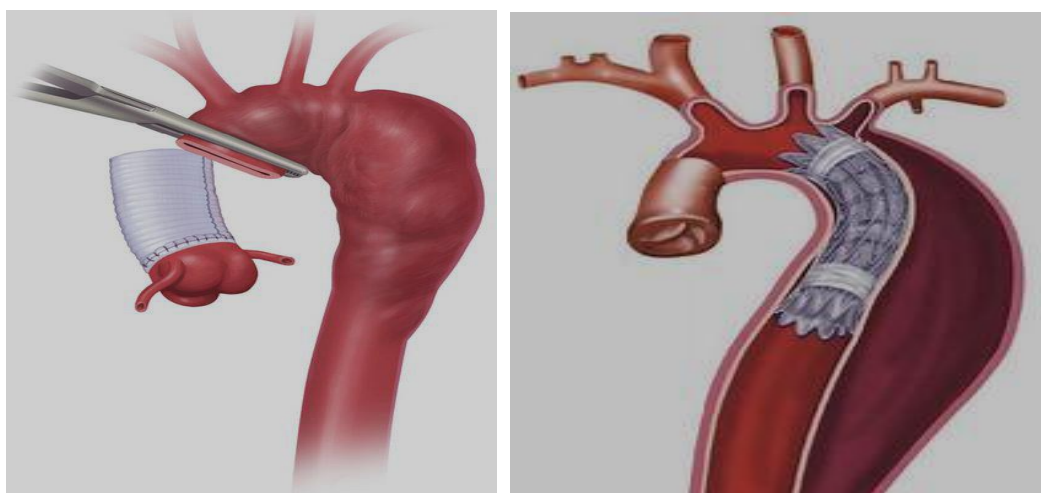
Код Q25.00. Відкрита артеріальна протока.



Коарктація аорти – це звуження перешийка, рідше грудної і черевної аорти. Компенсація цієї вади здійснюється за рахунок розвитку колатерального кровообігу через міжреберні артерії, артерії грудної клітки та різкої гіпертрофії лівого шлуночка серця. Звуження розташовується біля місця переходу дуги аорти в спадну аорту, що зумовлює появу у великому колі кровообігу двох його режимів. Проксимальніше місця перешкоди є гіпертензія, дистальніше – артеріальна гіпотензія.

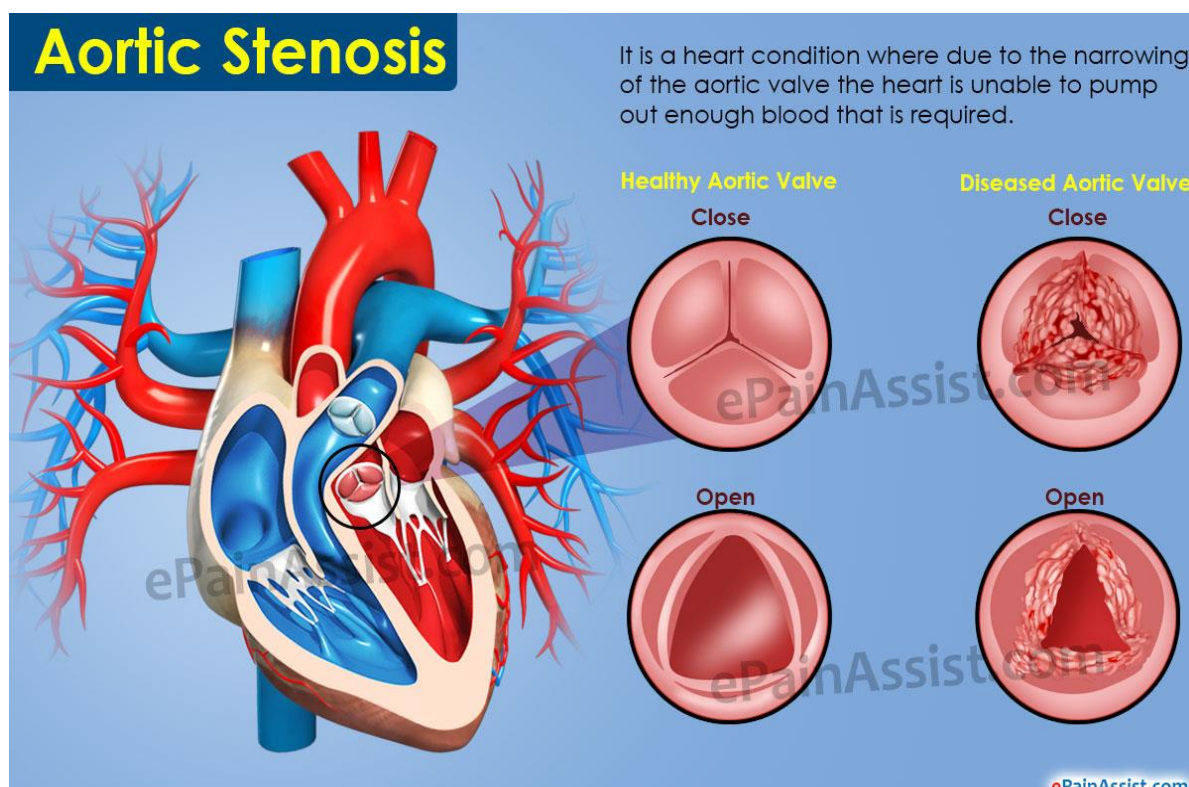
Стеноз аорти, найчастіше на висоті перешийка, тобто, нижче відходження лівої підключичної артерії, напроти місця прикріплення артеріальної зв'язки. Зазвичай розвивається колатеральний кровообіг через внутрішні грудні і міжреберні артерії. Аневризми Вілізйєвого кола (найчастіша позасерцева аномалія) спостерігаються у 3–5 % хворих. Більш рідкісні види коарктації: гіпоплазія частини дуги аорти, перерив дуги аорти.

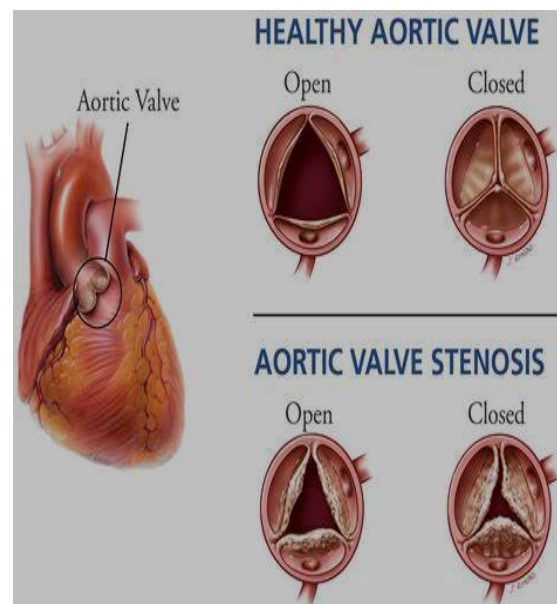
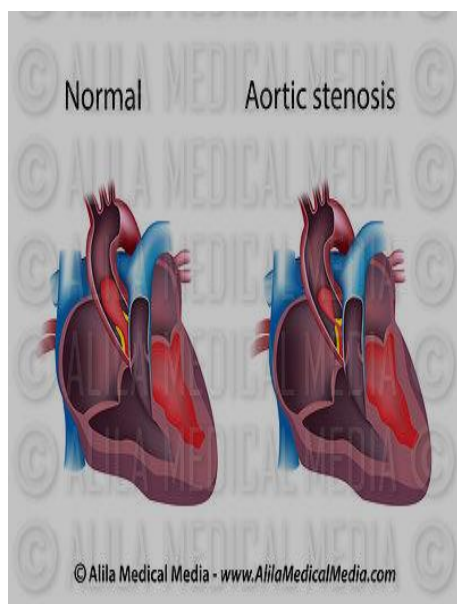
Код Q25.10. Коарктація аорти.



Атрезія аорти – відсутність висхідної аорти, кров із серця транспортується через одну широку судину відповідного легеневого стовбуру. Від спільного стовбура відходять лівий і правий стовбури легеневої артерії. Широка протока Боталла сполучається з дугою аорти. Відсутність висхідної аорти, кров із серця транспортується через одну широку судину відповідного легеневого стовбуру. Від спільного стовбура відходять лівий і правий стовбури легеневої артерії. Широка протока Боталла сполучається з дугою аорти. Від дуги аорти відходить до серця судина діаметром 7–8 мм, яка на рівні передсердно–шлуночкової борозни ділиться на дві артерії, з'єднуються з дефектом або міжшлуночковою перегородкою. Вада трапляється рідко.

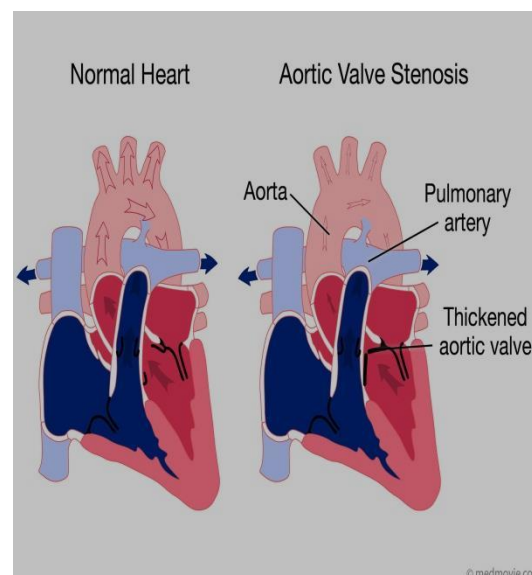
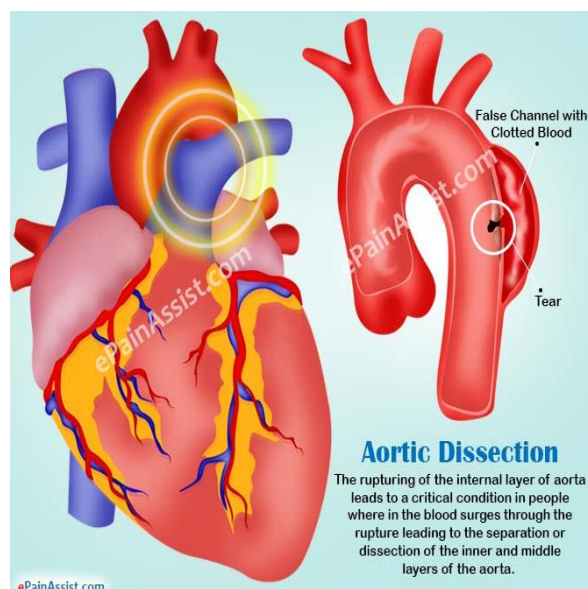
Код Q25.20 Атрезія аорти.





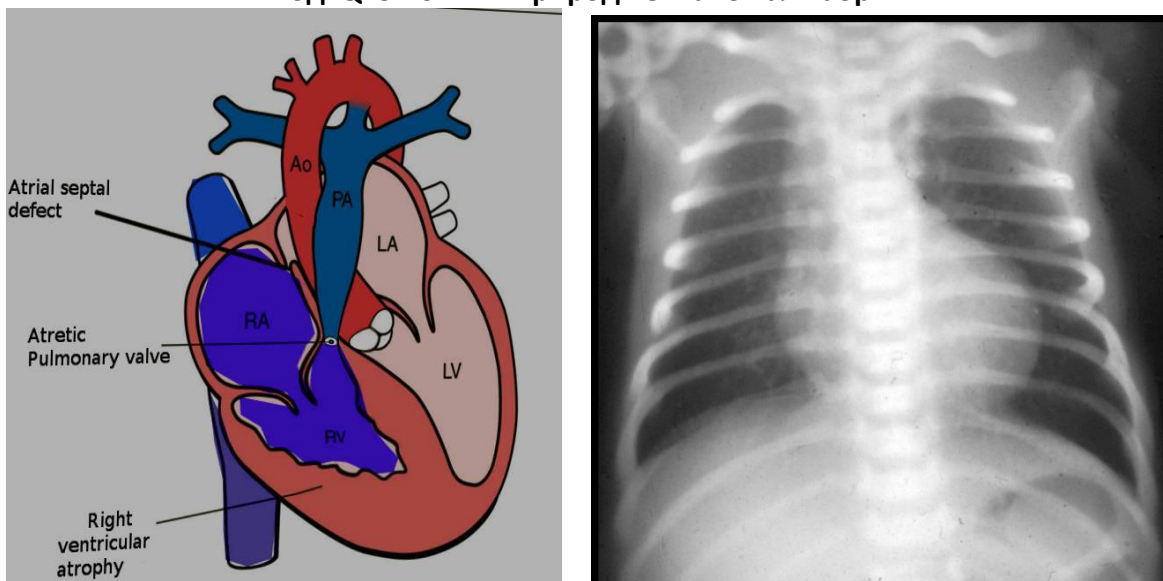
Аортальний стеноз у новонароджених – це патологія, що характеризується звуженням найбільшої артерії, яка виводить кров із лівого серцевого шлуночка і розподіляє її по тілу дитини. Стеноз аорти серця супроводжується деформацією стулок клапана і/або звуженням клапанного, надклапанного, або підклапанного отворів. Звуження аорти може включати неправильний розвиток стулок, комісур, кільця і стовбура. Залежно від місця розташування виділяють клапанний, надклапанний і підклапанний дискретний стенози.

Код Q 25.30 Стеноз аорти.



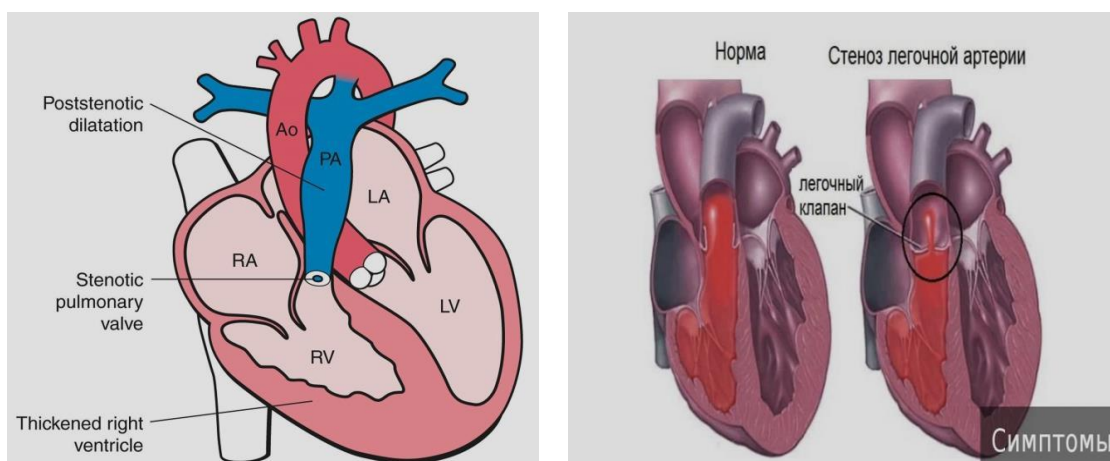
Недостатність аортального клапана – це вада серця, що характеризується регургітаційним потоком крові з аорти до лівого шлуночка, внаслідок аномального закриття стулок аортального клапана. Розрізняють первинну недостатність, спричену пошкодженням або вродженою аномалією стулок з подальшим розширенням вихідного тракту, клапанного кільця і висхідної аорти, та вторинну недостатність, зумовлену розширенням клапанного кільця та висхідної аорти.

Код Q25.40 Інші природжені аномалії аорти.



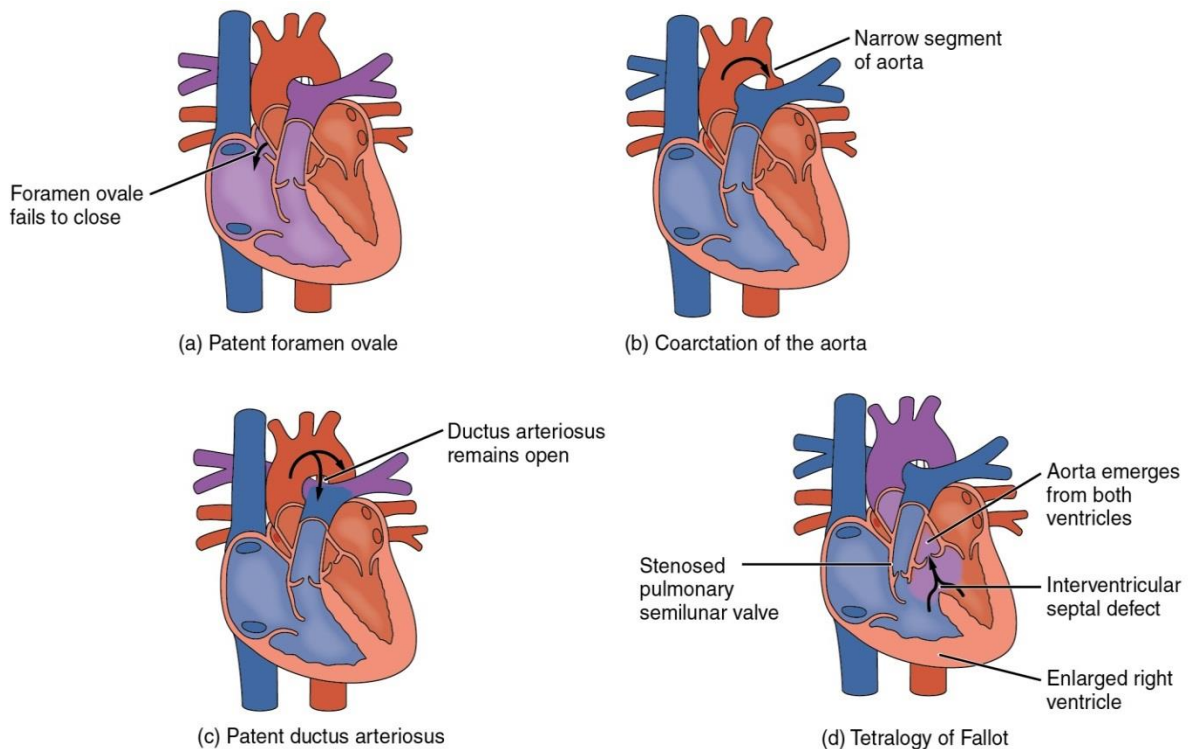
Атретія легеневої артерії – природжена вада серця, при якому відсутнє нормальне сполучення між правим шлуночком і легеневою артерією. Атретія клапана легеневої артерії становить близько 1% від усіх природжених вад серця. При цьому захворюванні відсутнє нормальне сполучення між правим шлуночком і легеневою артерією. Причина цієї вади – повне зрощення стулок клапана легеневої артерії або зрощення легеневого стовбура, що трапляється значно рідше. Кров з правого шлуночка не може надходити в легеневу артерію, як це відбувається в нормі.

Код Q25.50 Атретія легеневої артерії.

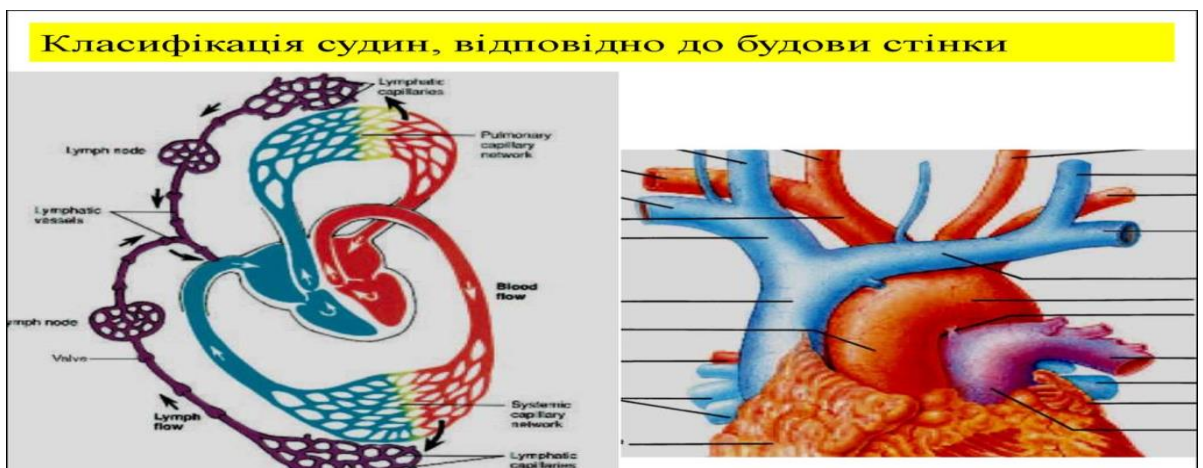


Стеноз легеневої артерії трапляється досить часто, частота від 6 до 10% від усіх природжених вад серця. При звуженні легеневої артерії тиск в правому шлуночку підвищується, оскільки м'язам правого шлуночка необхідно більше зусилля, щоб проштовхнути кров у легеневу артерію. Через це міокард (серцевий м'яз) правого шлуночка гіпертрофується, час викиду крові в легеневу артерію подовжується, що порушує весь цикл роботи серця.

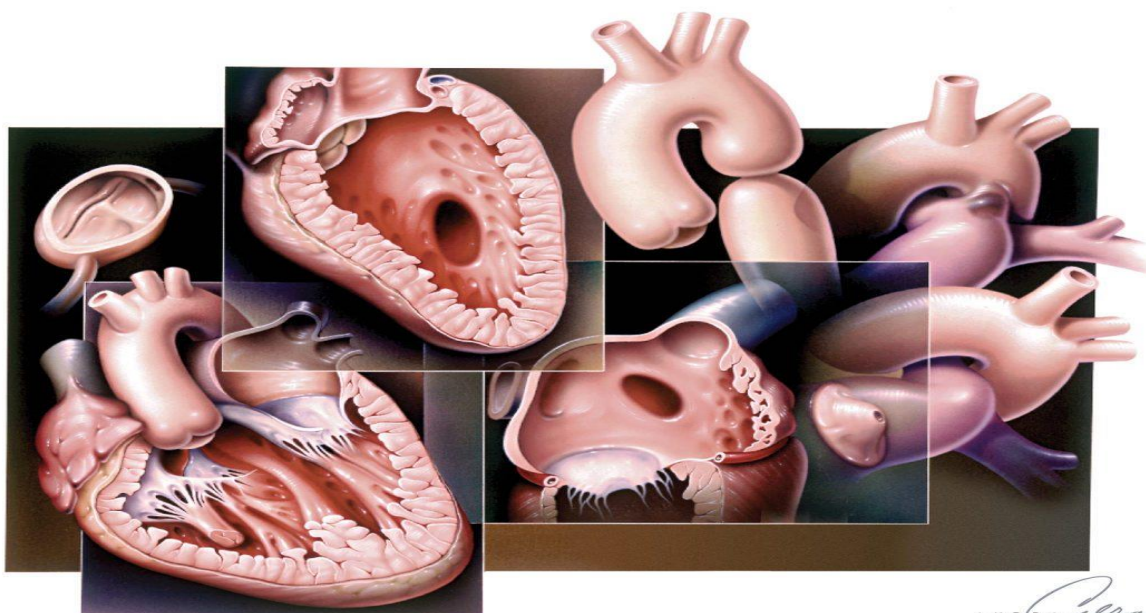
Код Q25.60 Стеноз легеневої артерії.



Атрезія клапана легеневої артерії становить близько 1% від усіх природжених вад серця.. При цьому захворюванні відсутнє нормальне сполучення між правим шлуночком і легеневою артерією. Причина цієї вади – повне зрощення стулок клапана легеневої артерії або зрощення легеневого стовбура, що трапляється значно рідше. Кров з правого шлуночка не може надходити в легеневу артерію, як це відбувається в нормі. Класифікація вади: перший варіант вади характеризується збереженням всіх трьох відділів правого шлуночка; при другому варіанті відсутній м'язовий відділ правого шлуночка; третій варіант включає в себе вади, за яких відсутні і м'язовий і вихідний відділи правого шлуночка. Порушення кровообігу при атрезії клапана легеневої артерії полягає в неможливості надходження крові з правого шлуночка в легені звичайним шляхом. Кровообіг здійснюється через відкрите овальне вікно в міжпересердню перегородку з правого передсердя в ліве. Далі кров в легеневу артерію і систему легеневого кровотоку може потрапити тільки через артеріальну протоку.



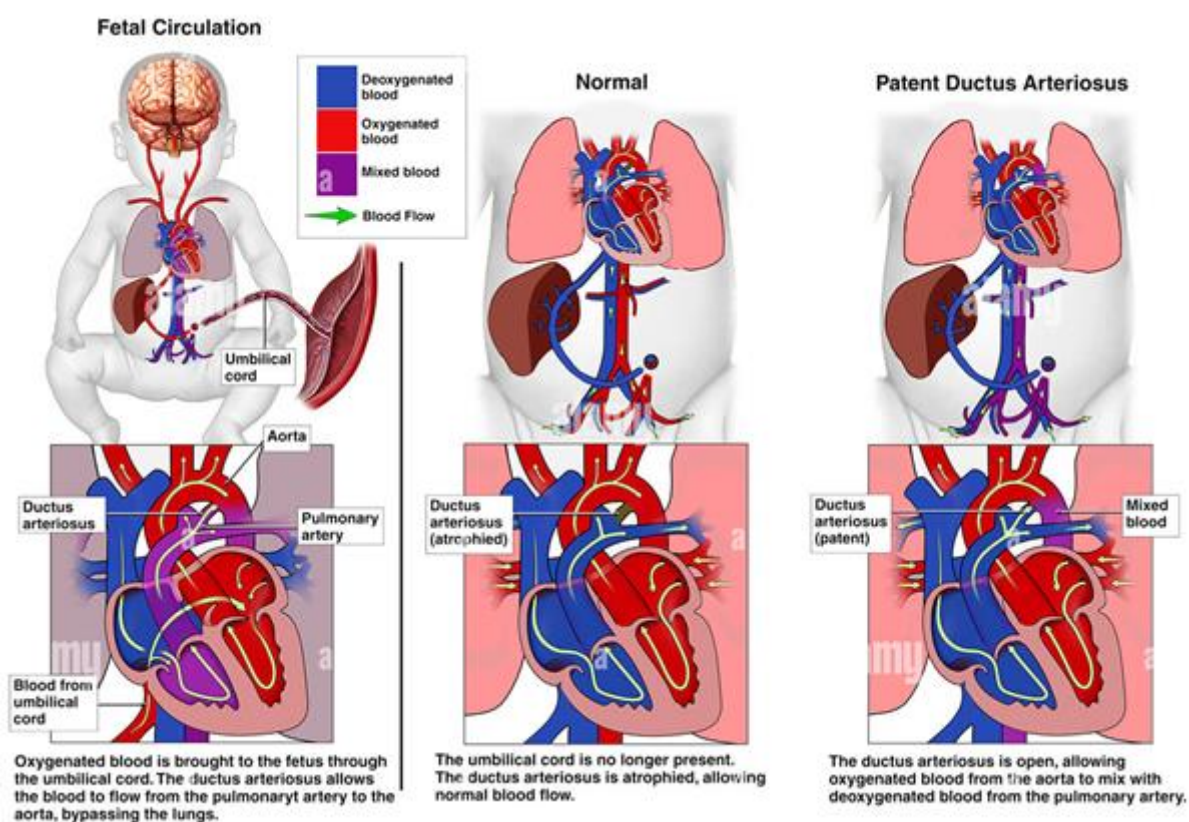
Код Q25.70 Інші природжені вади розвитку легеневої артерії.



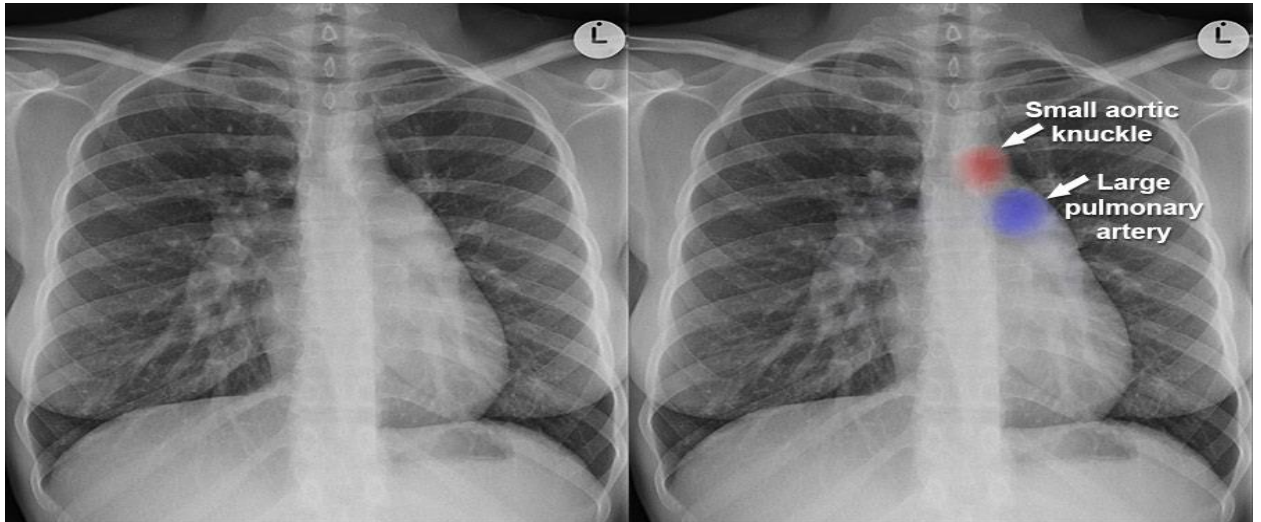
AUDRA *Cytras*

Природжені аномалії коронарних артерій зустрічаються нечасто, але дуже важливо їх ідентифікувати, оскільки в деяких випадках вони можуть спричинити серйозне зниження кровотоку до міокарда (ішемія) та призвести до болю в грудях, аритмії та раптової серцевої смерті.

Код Q25.80 Інші природжені аномалії великих артерій.

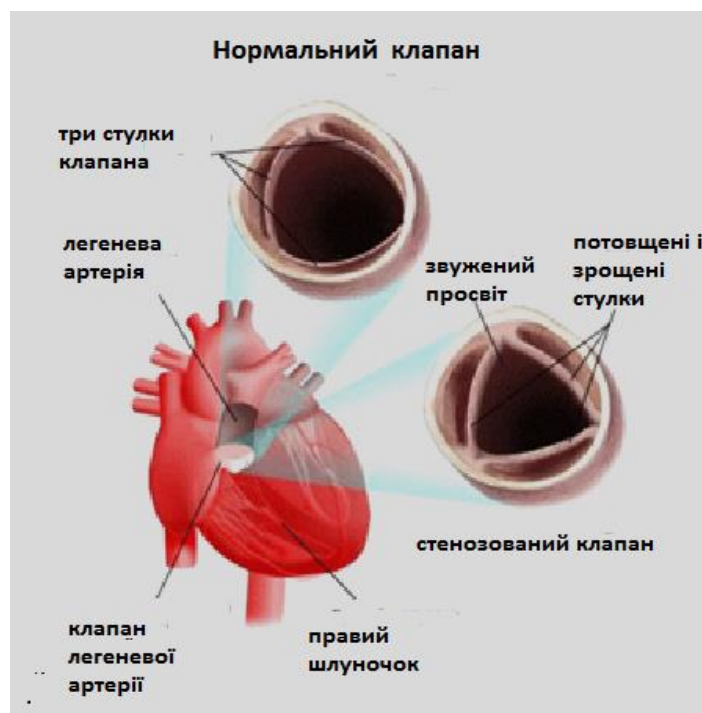


Код Q25.90 Природжена вада розвитку великих артерій, недіагностована.



Вроджені судинні вади (ВМ) – це порушення розвитку судинної архітекτονіки. Вони можуть включати будь-який тип судин і відповідно класифікуються як капілярні, венозні, артеріальні, лімфатичні та артеріовенозні, будь-який з яких може виникати окремо або в комбінації. Вроджені ВМ — це не лише косметична проблема, оскільки вони можуть призвести до серйозних або навіть небезпечних для життя ускладнень, включаючи застійну серцеву недостатність, ішемію, інсульт головного та спинного мозку та глаукому. Судинні вади розвитку є ознакою багатьох генетичних синдромів. Через накладання симптомів диференціальна діагностика генетичних синдромів із ВМ може бути складною [1, 2]. Крім того, ефект певної генної мутації часто є плейотропним, що призводить до появи кількох фенотипів. У той час як більшість добре відомих синдромів ВМ спричинені конституційною мутацією, виявлено, що деякі є результатом соматичних мутацій, присутніх лише у частині клітин організму.

Код Q26. Природжені вади розвитку великих вен.

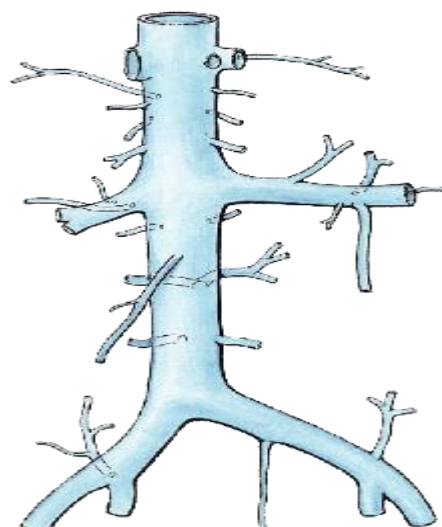
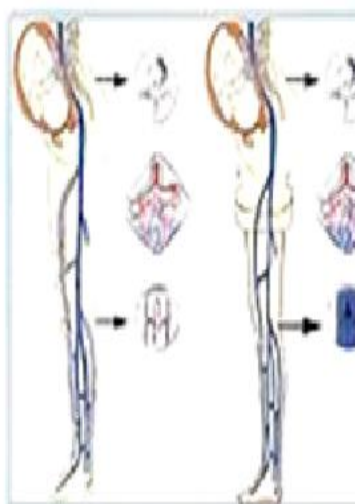


Синдром нижньої порожнистої вени

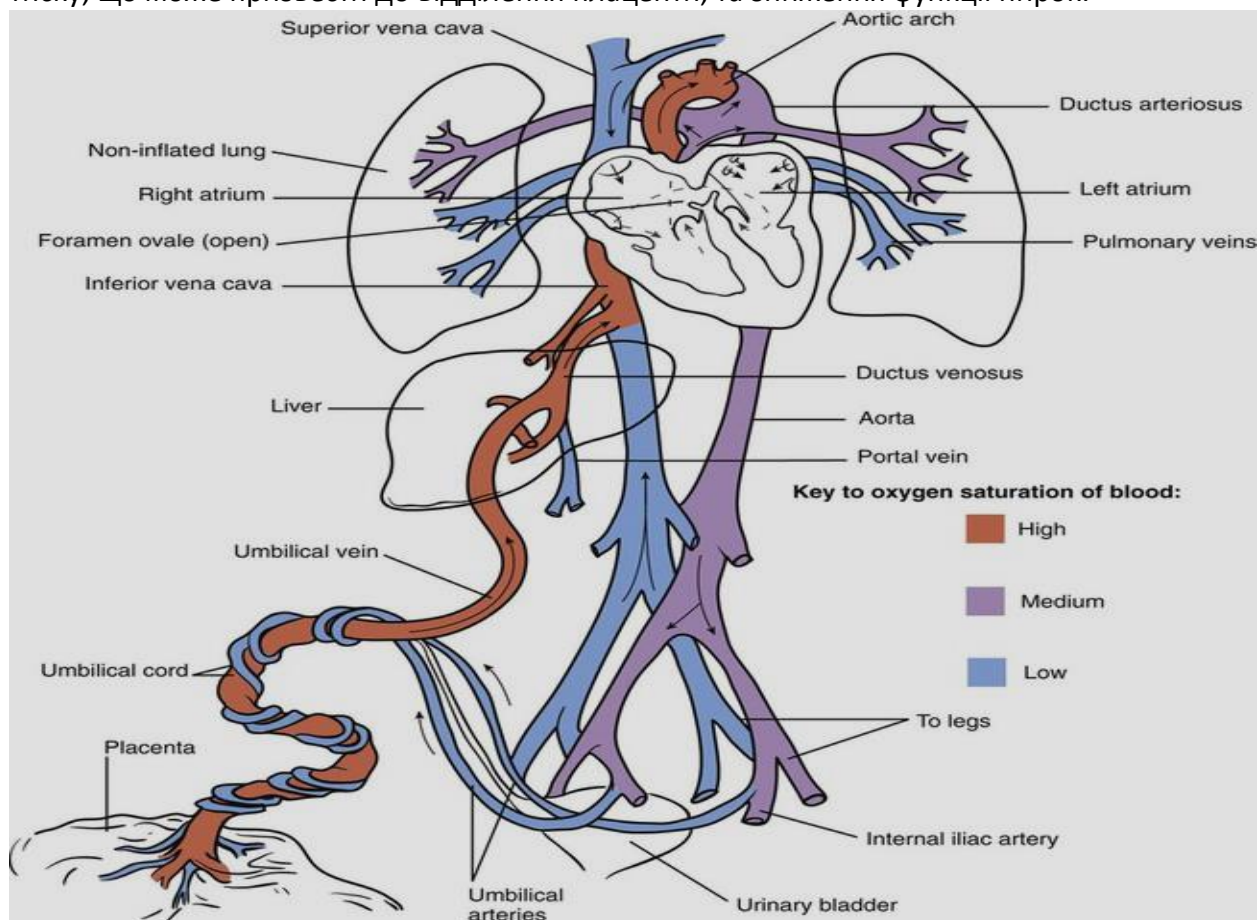
зменшується приток
венозної крові до
серця

знижується
сердечний
викид

падає
артеріальний
тиск

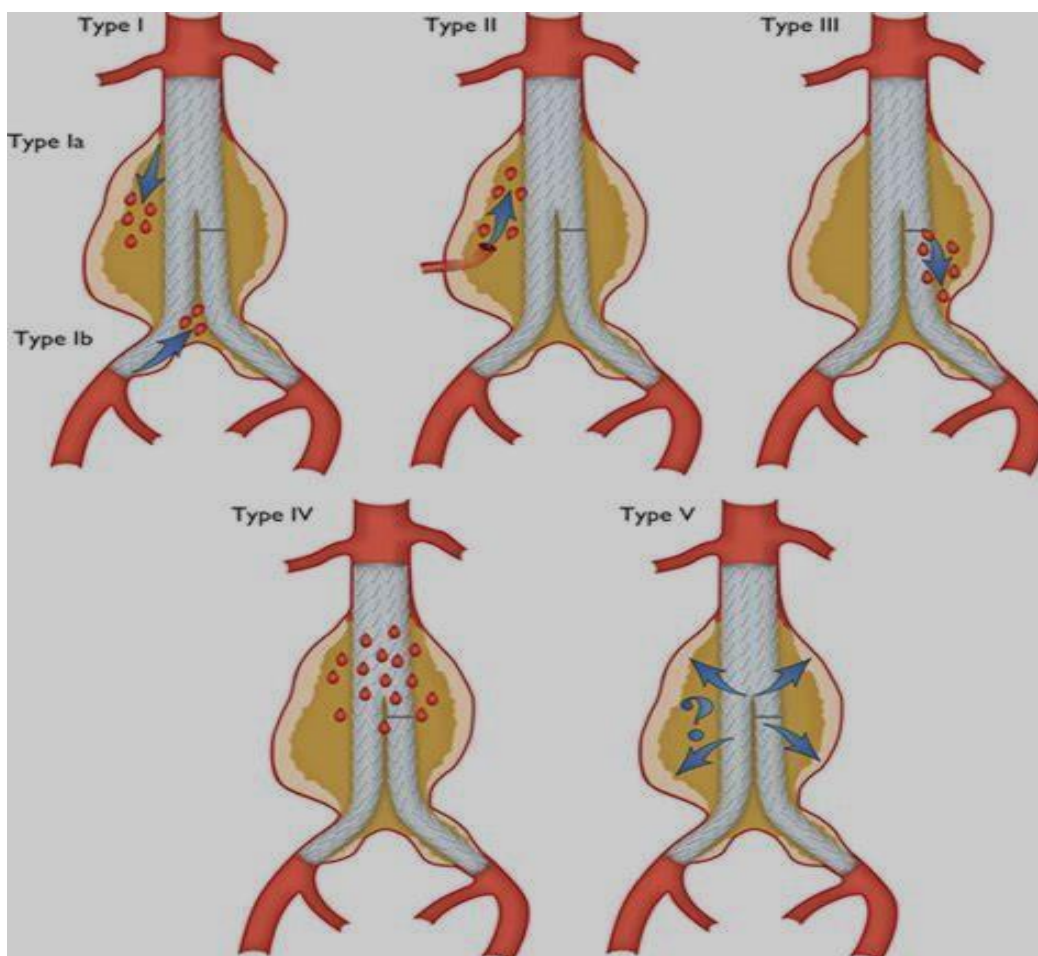


Синдром нижньої порожнистої вени — це сукупність симптомів, що виникають в результаті обструкції нижньої порожнистої вени. Це може бути викликане фізичною інвазією або здавленням у результаті патологічного процесу або тромбоз самої вени. Це також може статися під час вагітності. Вагітність призводить до високого венного тиску в нижніх кінцівках, зменшення повернення крові до серця, зниження серцевого викиду через обструкцію нижньої порожнистої вени, раптове підвищення венного тиску, що може призвести до відділення плаценти, та зниження функції нирок.



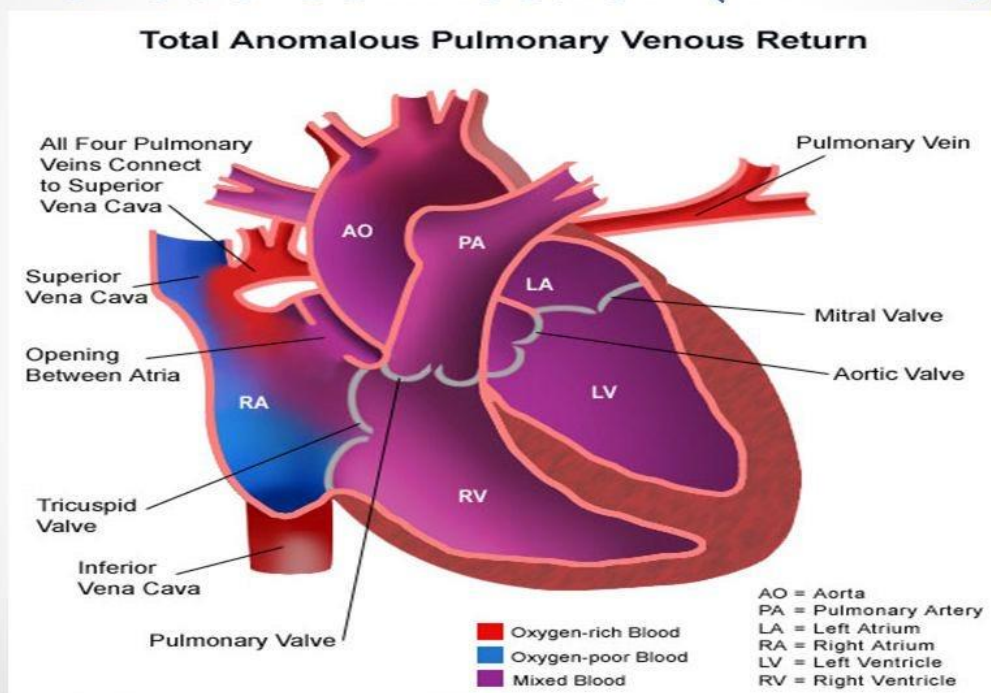
Верхня порожниста вена є короткою та широкою судиною з тонкими стінками, що несе циркулюючу кров у серце. При впливі ряду патологічних чинників можливий розвиток її звуження, що спричиняє “тріаду” симптомів. Синдром верхньої порожнистої вени (кава-синдром) – це патологічний стан, що являє собою обструкцію току крові через верхню порожнисту вену. Тобто відбувається утруднений відтік крові від верхньої порожнистої вени до правого передсердя. У багатьох пацієнтів вроджений стеноз нижньої порожнистої вени протікає безсимптомно.

Код Q26.00 Природжений стеноз порожнистої вени.



Код Q26.10 Збереження лівої верхньої порожнистої вени.

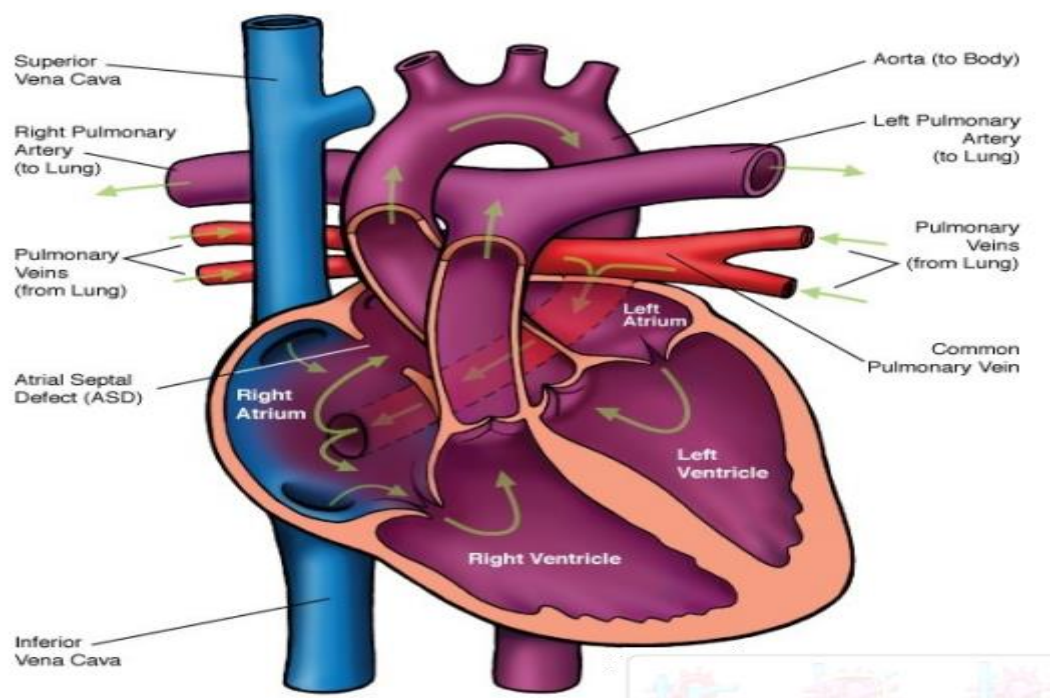
Total Anomalous Pulmonary Venous Connection (TAPVC)



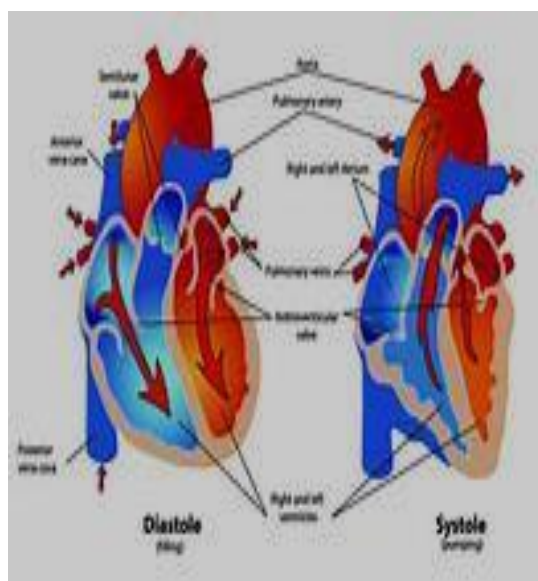
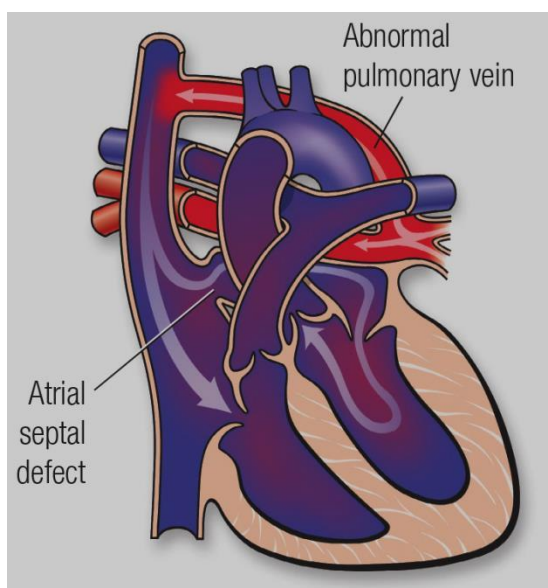
Тотальне аномальне з'єднання легеневих вен — це рідкісний стан, при якому легеневі вени з'єднані з верхньою правою камерою серця (правим передсердям), а не з верхньою лівою камерою (лівим передсердям). У правому передсерді насичена киснем кров змішується з бідною на кисень кровю, яка надходить до серця з організму. З правого передсердя ця суміш крові, багаті та бідної на кисень, тече через отвір, який називається дефектом міжпередсердної перегородки, у ліве передсердя. Ліве передсердя посилає кров до лівого шлуночка, який перекачує кров в організм.

Код Q26.20 Тотальна аномалія сполучення легеневих вен.

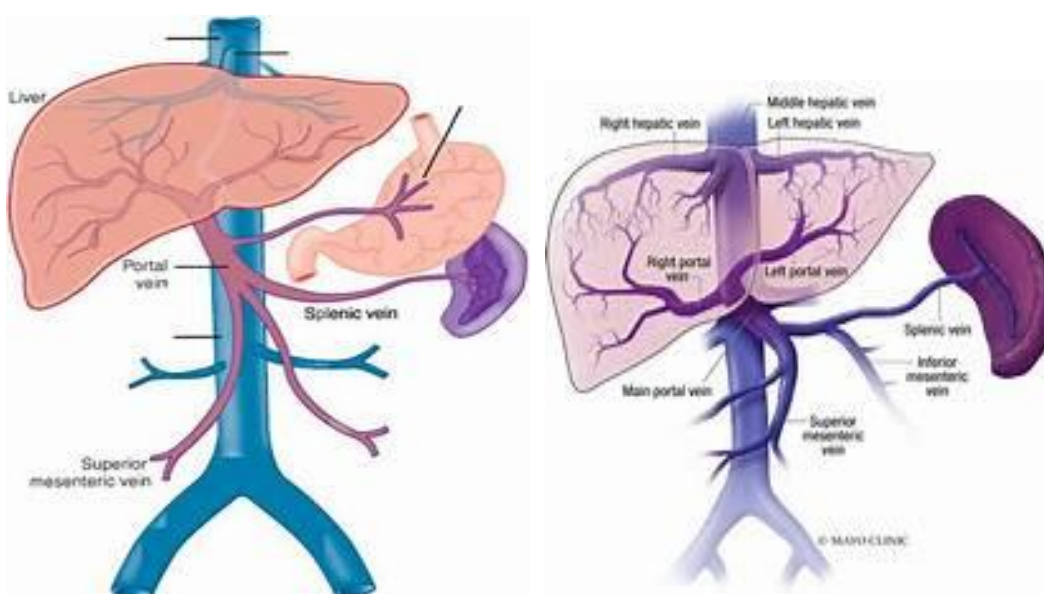
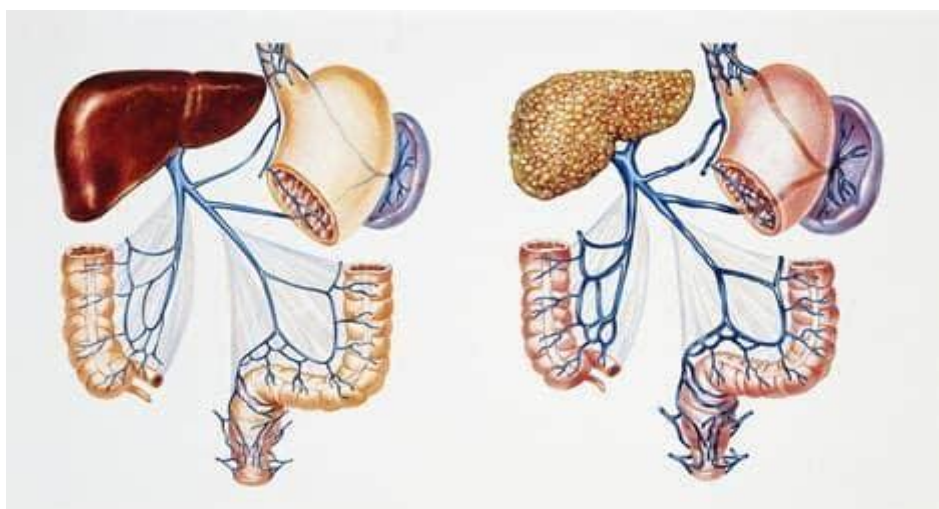
Total Anomalous Pulmonary Venous Connection (TAPVC) - Intracardiac



Код Q26.30 Часткова аномалія сполучення легеневих вен.

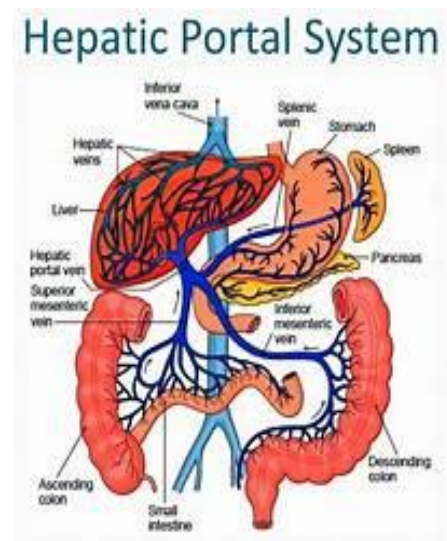
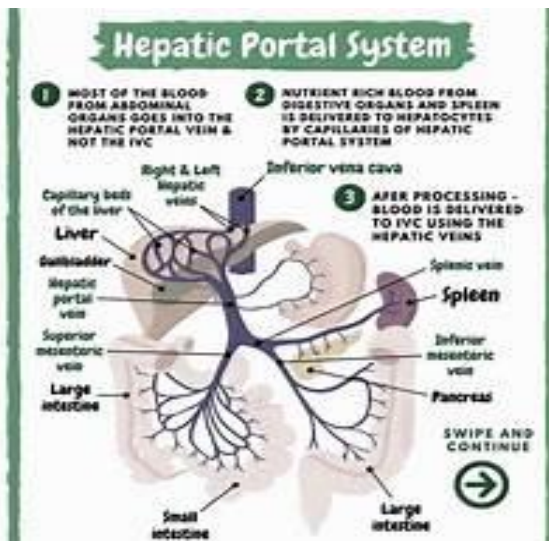
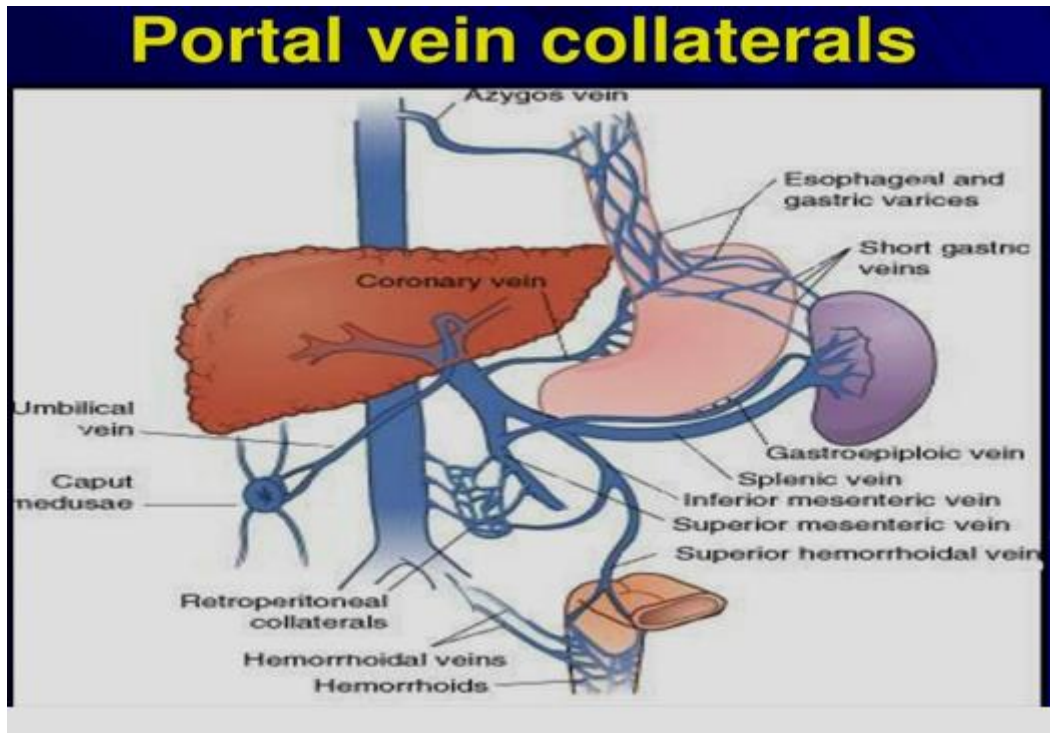


Код Q26.40 Аномалія сполучення легеневих вен, неуточнена.



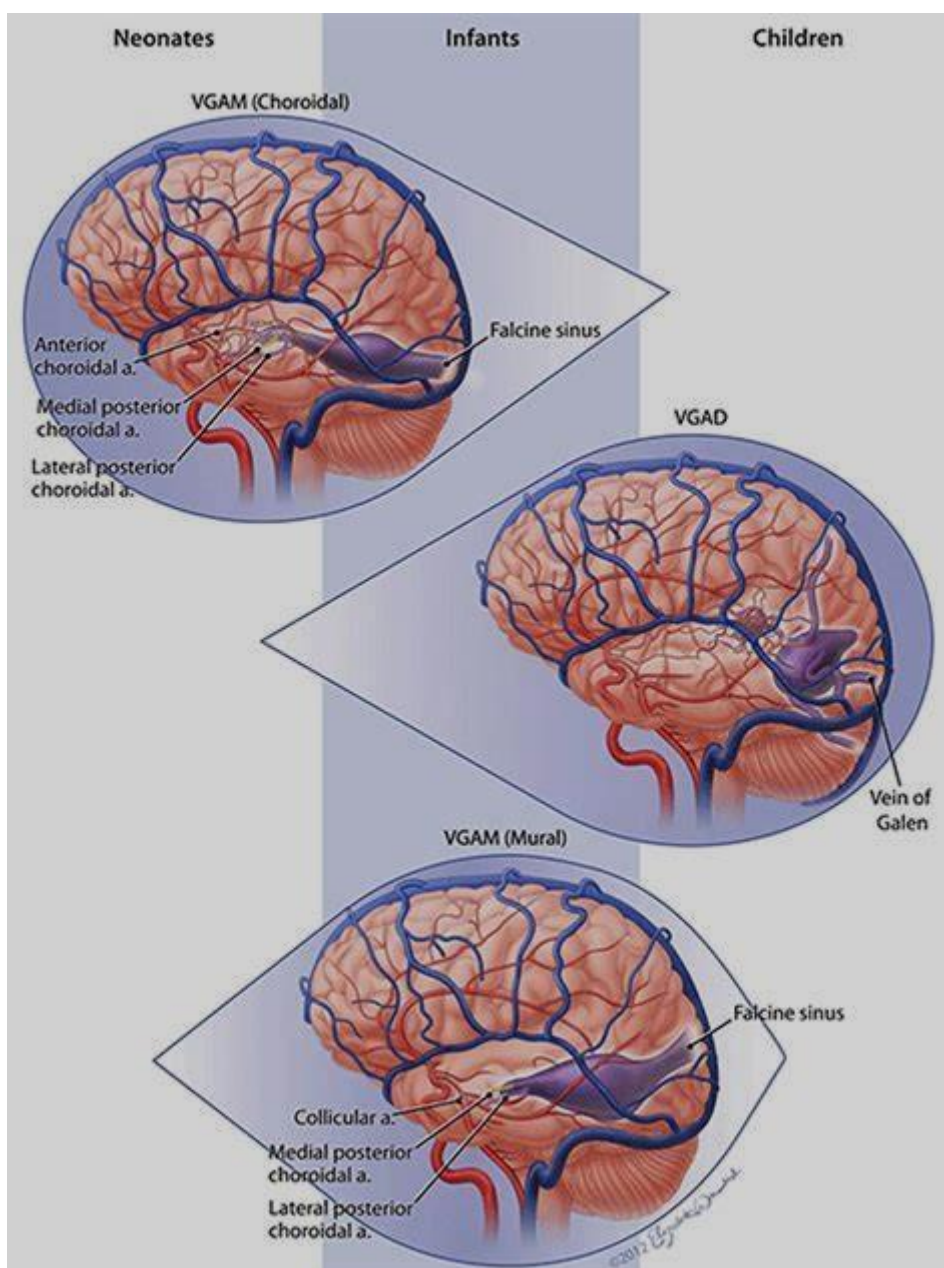
За своїм розміром – це найбільша судина великого кола кровотоку. Довжина вісцерального стовбура людини може бути понад чотири-шість сантиметрів, а діаметр від десяти до двадцяти мм. Система ворітної вени досить складна: є додатковим колом кровотоку, створеним для очищення крові від отрут і алергенів. Патології у роботі органу на шляху крові від органів травлення сприяють створенню умов для отруєння організму продуктами розпаду та обміну. Головна особливість будови ворітної вени в тому, що в печінку надходить венозна судина, а кров через нього виходить у печінкові вени. Зміни у розмірі або функціонуванні ворітної вени можуть сигналізувати про захворювання різного роду – тромбоз ворітної вени печінки, захворювання підшлункової залози, селезінки та інші. Серед найбільш поширених варіантів розгалуження ворітної вени є трифуркація, права передня гілка ворітної вени, що відходить від лівої ворітної вени, і права задня гілка ворітної вени, що відходить від головної ворітної вени. Агенезія правої або лівої ворітної вени є природженою аномалією, про яку повідомляють найчастіше. Венозні колатеральні судини через порталну гіпертензію та кавернозну трансформацію ворітної вени найкраще оцінити за допомогою зображення поперечного перерізу.

Код Q26.50 Аномалія сполучення ворітної вени.

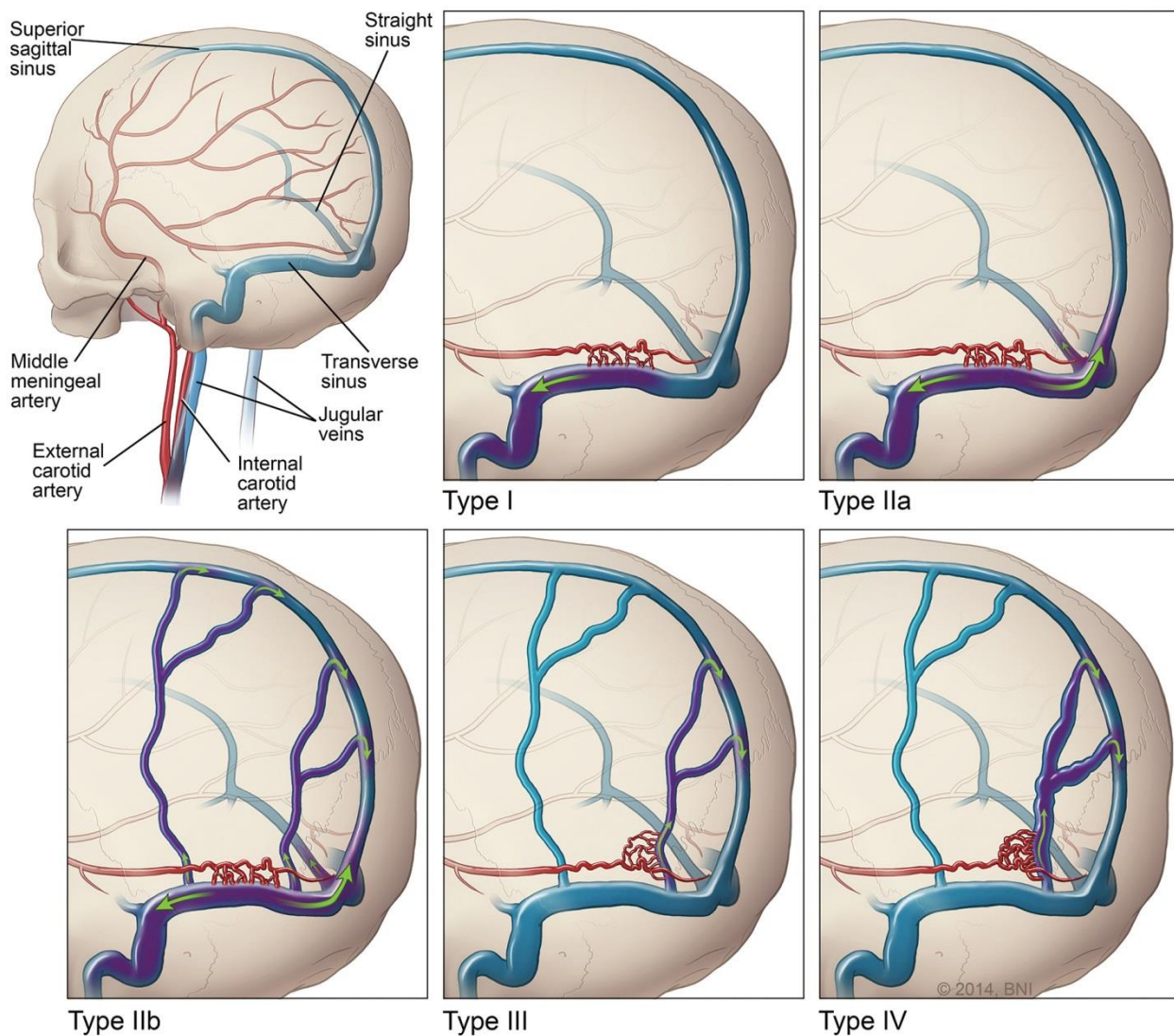


Артеріовенозна нориця - це співустя, аномальний отвір, що безпосередньо з'єднує вену і артерію. У нормі ці елементи кровоносної системи не з'єднуються. У здорових людей кров з артеріального русла спочатку прямує до капілярів, а вже з них збирається у вени. Якщо людина має даний дефект, кров відразу потрапляє з артеріального русла у венозну судину. Розрізняють природжені та посттравматичні артеріовенозні нориці. Природжений вид цієї патології – рідкість. Викликає такий дефект через внутрішньоутробні збої при розвитку кровоносної системи, генетичні мутації. Найчастіше вроджені судинні фістули діагностуються у новонароджених у легенях, мозку.

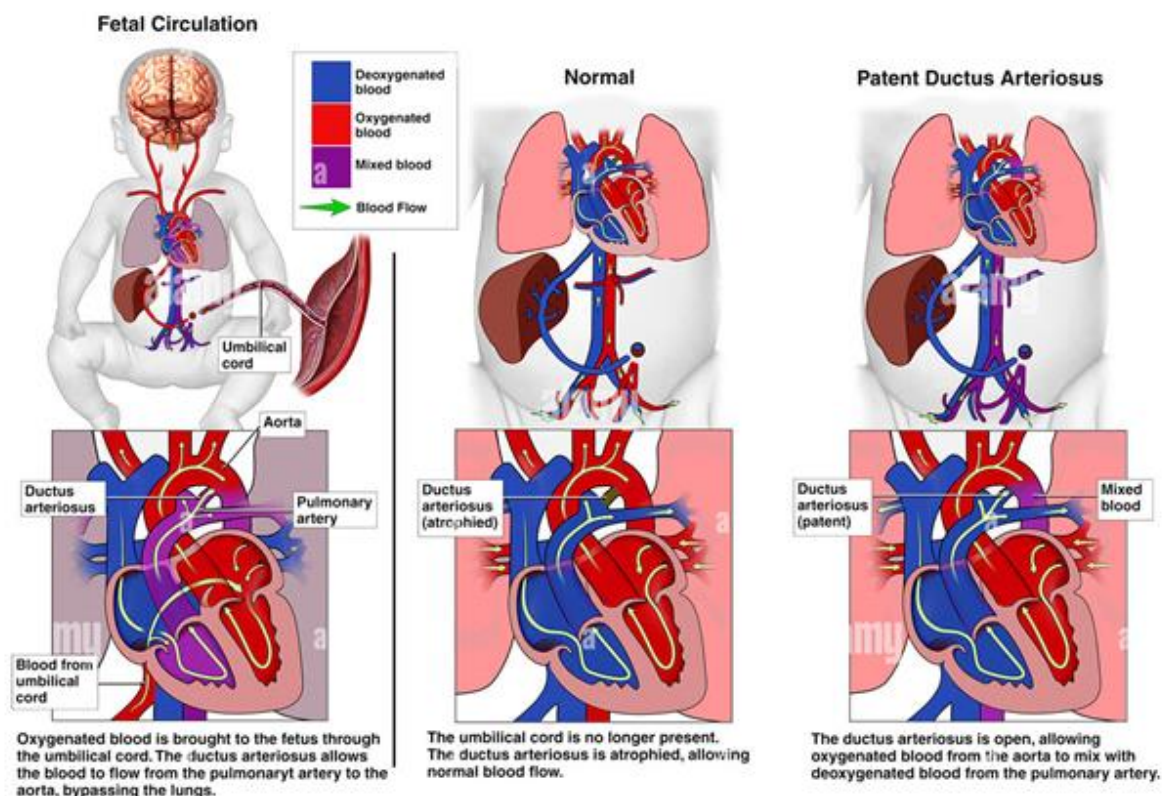
Код Q26.60 Нориця між ворітною веною та печінковою артерією.



Код Q26.80 Інші природжені аномалії великих вен.



Код Q26.90 Природжена вада розвитку великої вени, неуточнена.



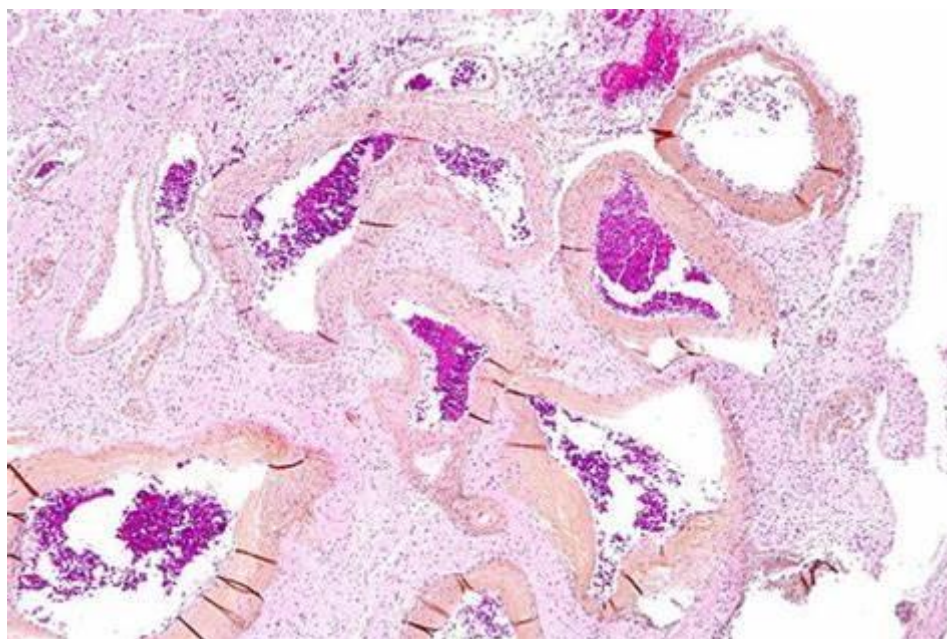
Дитяча (інfantильна) гемангіома

Доброякісні судинні пухлини, які проявляються ранньою проліферацією і завершуються спонтанною інволюцією; протягом проліферативної фази у періоді новонародження або ранньому грудному віці швидка проліферація ендотеліальних клітин стає причиною розростання цих уражень.



Капілярна гемангіома

Капілярна гемангіома – це судинна пухлина, яка з'являється незабаром після народження, а до 5-го року життя самостійно розсмоктується; пухлина являє собою м'який яскраво-червоний або темно-вишневий вузол або бляшку.



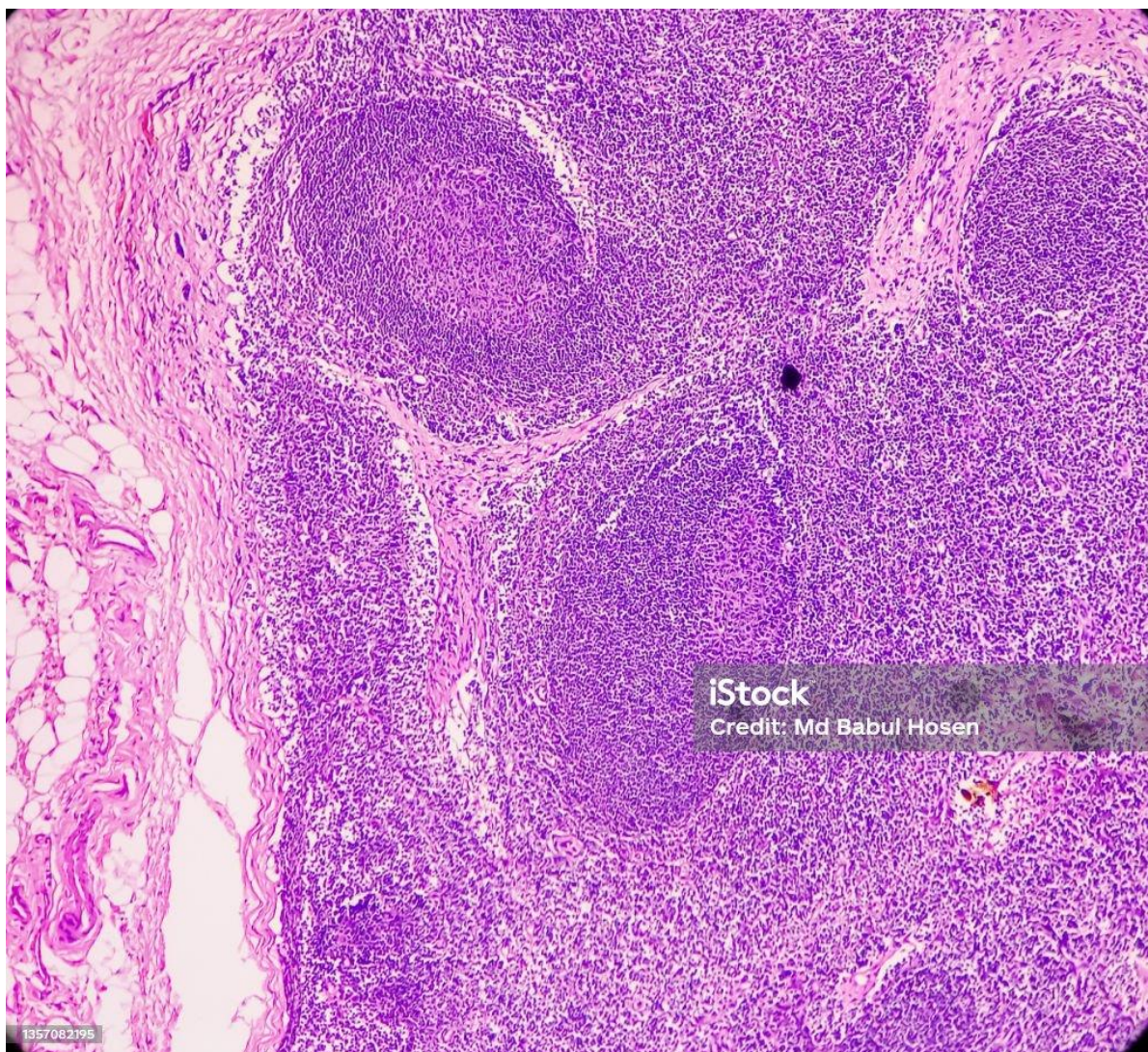
Венозна гемангіома

Венозна гемангіома – може зачіпати практично будь-який тип тканини в організмі, включаючи шкіру, м'язи, кістки і внутрішні органи; крім того, вони можуть стискати нерви, викликаючи зміни рухової активності.



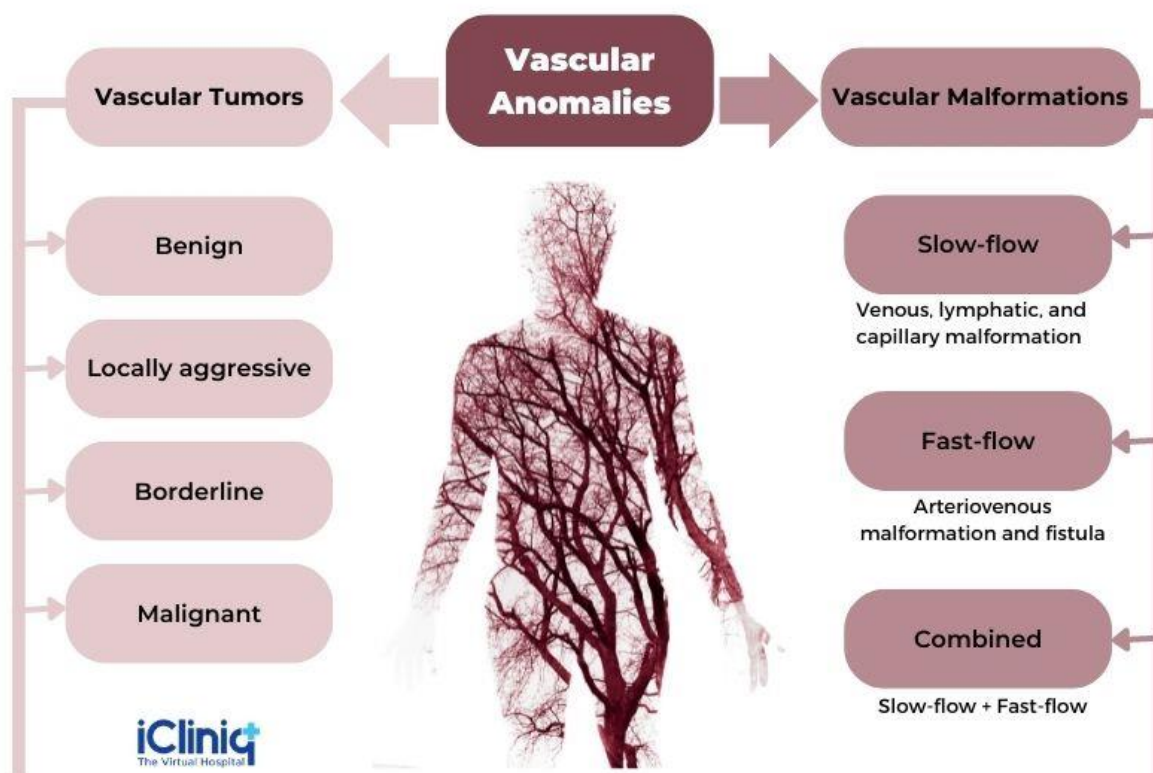
Артеріовенозна гемангіома

Артеріовенозна гемангіома – це аномальне сплетення кровоносних судин, коли артеріальна кров з артерій потрапляє прямо у вени, минаючи капілярну мережу.



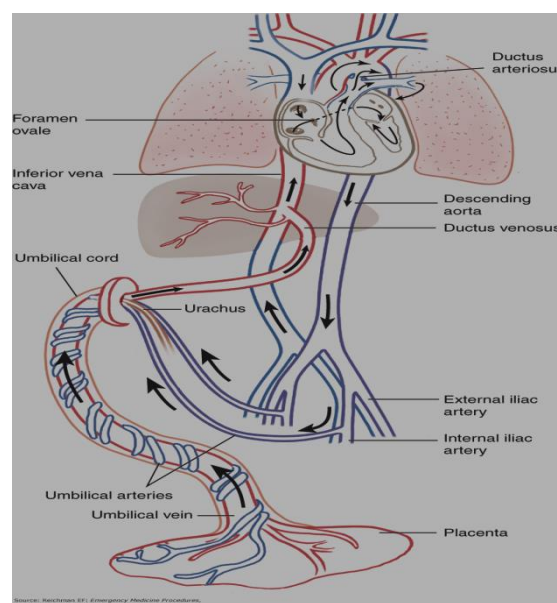
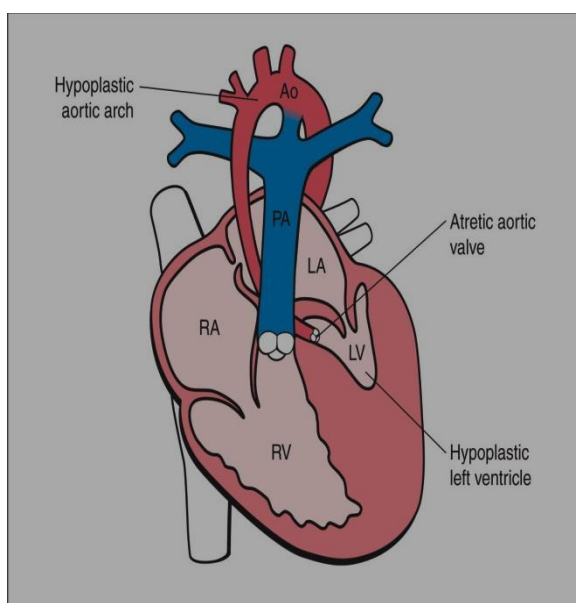
Лімфатична ангиома – мікроскопічна структура, яка нагадує тонкостінні кісти різних розмірів – від вузликів діаметром 0,2-0,3 см до великих утворень.

Types of Vascular Abnormalities

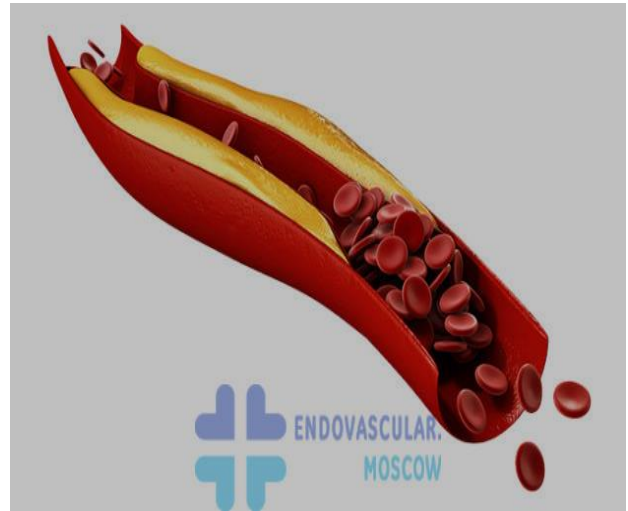
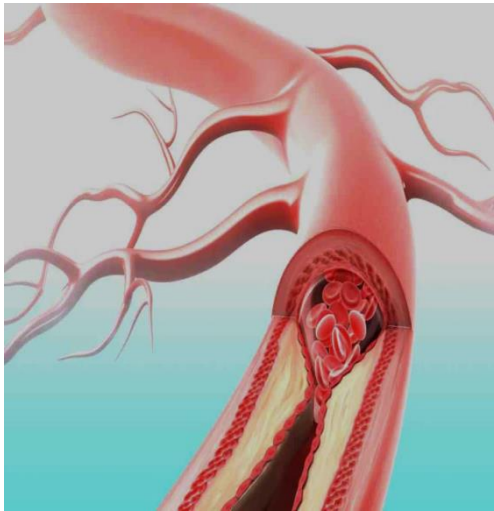


Комбіновані (синдромні) судинні аномалії – характеризуються розростанням них частин тіла.

Код Q27. Інші природжені вади розвитку периферичної судинної системи.

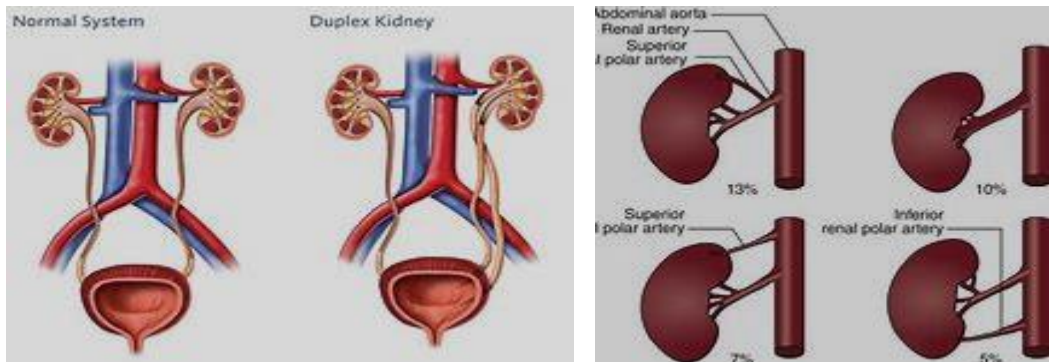


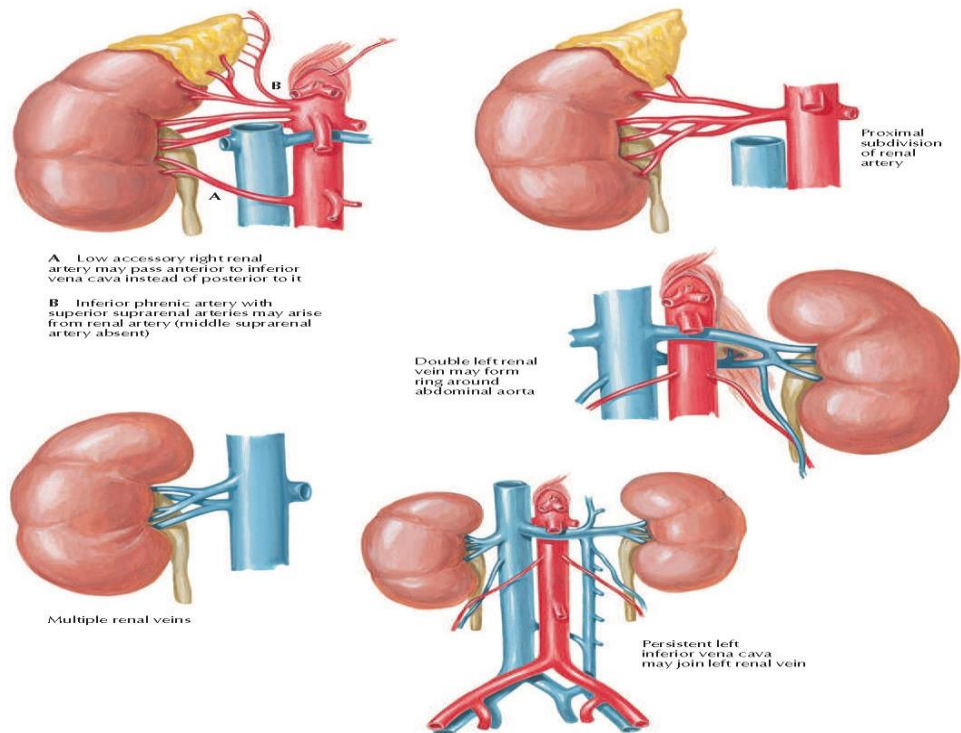
Код Q27.00 Природжена відсутність та гіоплазія пупкової артерії.



Стеноз ниркової артерії – це звуження діаметра однієї або обох ниркових артерій або їх гілок, що супроводжується зниженням перфузії нирки. Виявляється розвитком реноваскулярної артеріальної гіпертензії (до 200 / 140–170 мм рт ст.) та ішемічної нефропатії. Стеноз ниркової артерії фібромускулярний – результат хаотичного розвитку фіброзної і м'язової тканин у стінці ниркової артерії. Може бути одно- і двобічним, локалізується в середній третині артерії.

Код Q27.10 Природжений стеноз ниркової артерії.



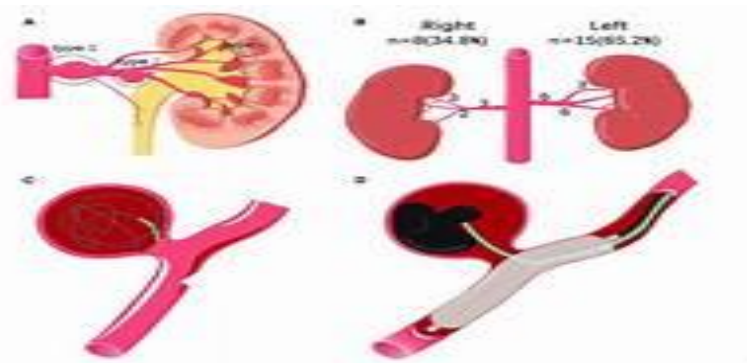


Ниркова артерія

Ниркова артерія подвійна – нирка отримує кровопостачання з двох рівноцінних за калібром стовбурів. одна з артерій часто проходить поза мискою.

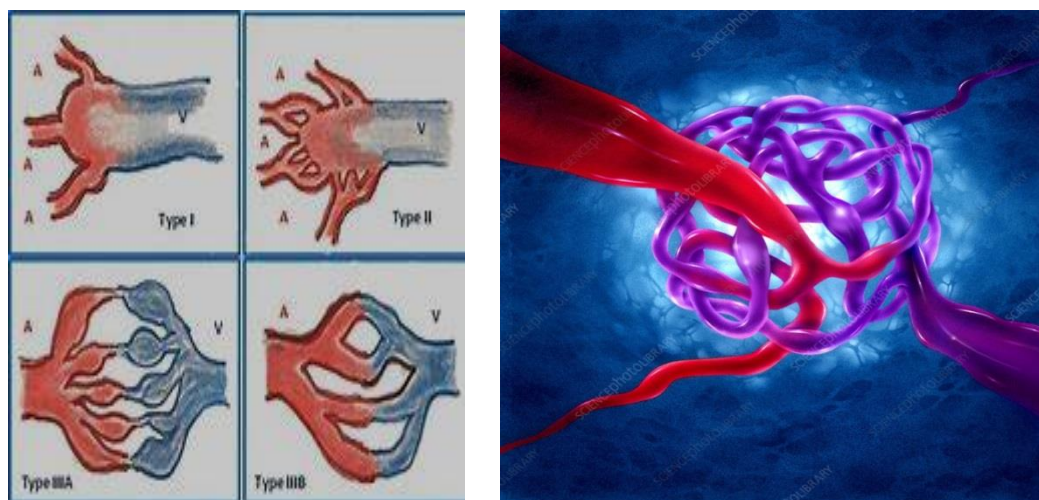
Ниркова артерія додаткова має менший калібр порівняно з основною і направляється до верхнього або нижнього сегменту нирок як від черевної аорти, так і від основного стовбура ниркової артерії. кількість додаткових артерій може досягати шість і більше.

Множинні ниркові артерії – кілька артерій дрібного калібру, характерні насамперед для підковоподібної нирки і різних видів дистопії, але нерідко трапляються і в нормально розвиненій нирці.

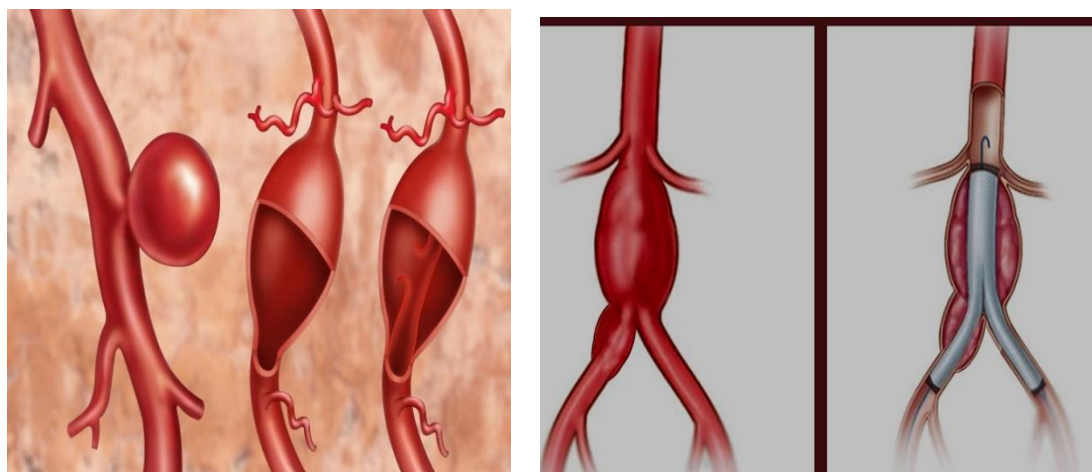


Ниркова аневризма артерії

Ниркова аневризма артерії – це мішкоподібне або веретеноподібне розширення судин як позаниркової, так і внутрішньониркової локалізації. найчастіше буває однічною, розташовується, зазвичай, у головній нирковій артерії і її гілках, іноді – у додаткових судинах

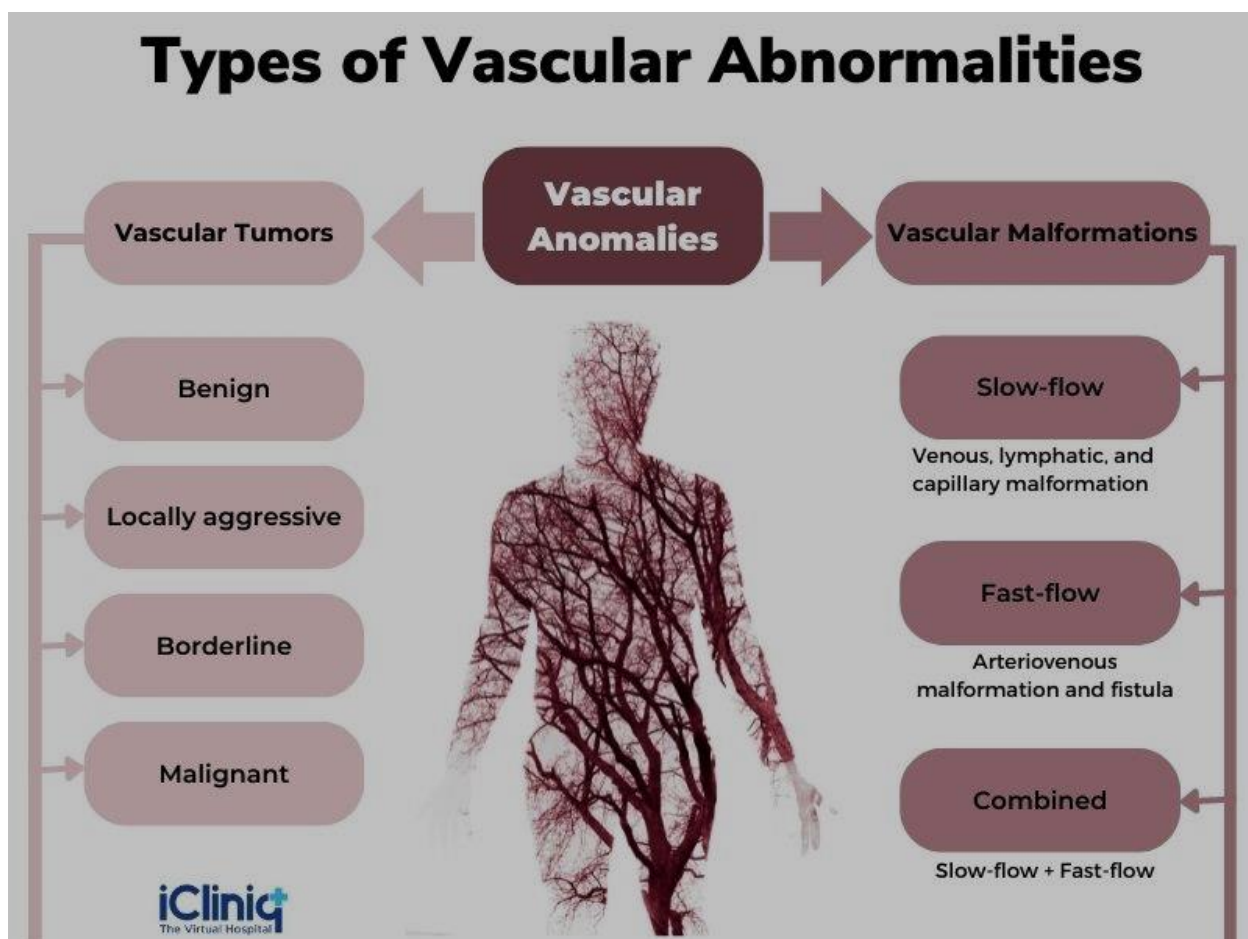


Код Q27.30 Вада розвитку периферичної артеріо-венозної системи.

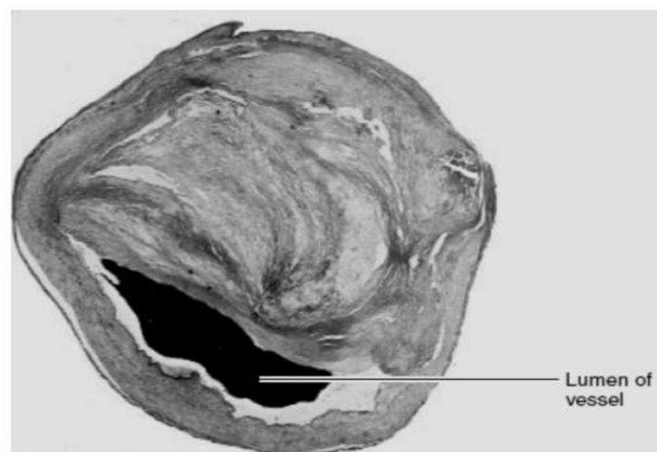
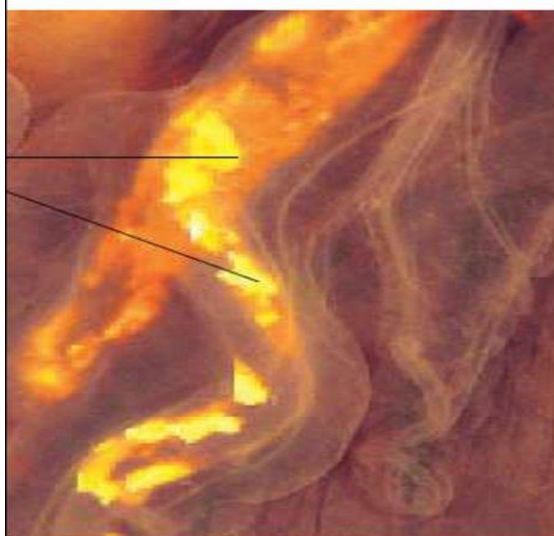


Природжена флєбектазія є рідкісним вродженим захворюванням, що характеризується аномаліями структури і функції веннозної системи. Ця патологія виникає через порушення розвитку веннозних судин під час ембріогенезу – періоду формування організму у материнській утробі. Незважаючи на широкий спектр досліджень, причини виникнення вродженої флєбектазії до кінця не вивчені. Механізм формування вродженої флєбектазії пов'язаний з дефектами у розвитку веннозних клапанів та стінок судин, що призводить до їх неправильного функціонування. В результаті цього веннозні судини стають схильні до надмірного розширення та втрати ефективності нормального кровоносного потоку.

Код Q27.40 Природжена флєбектазія.

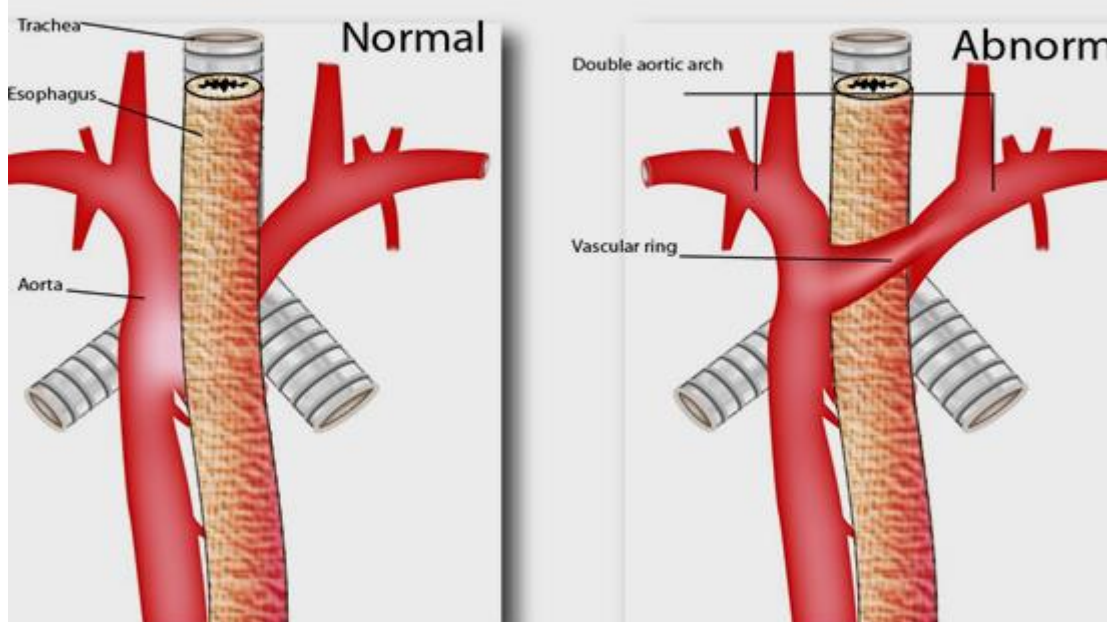


Атеросклероз судин

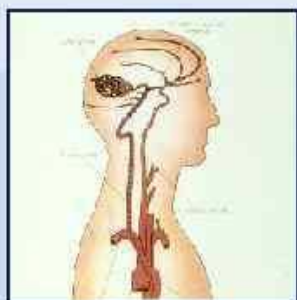


Код Q27.80 Інші уточнені природжені вади розвитку системи кровообігу.

Vascular ring



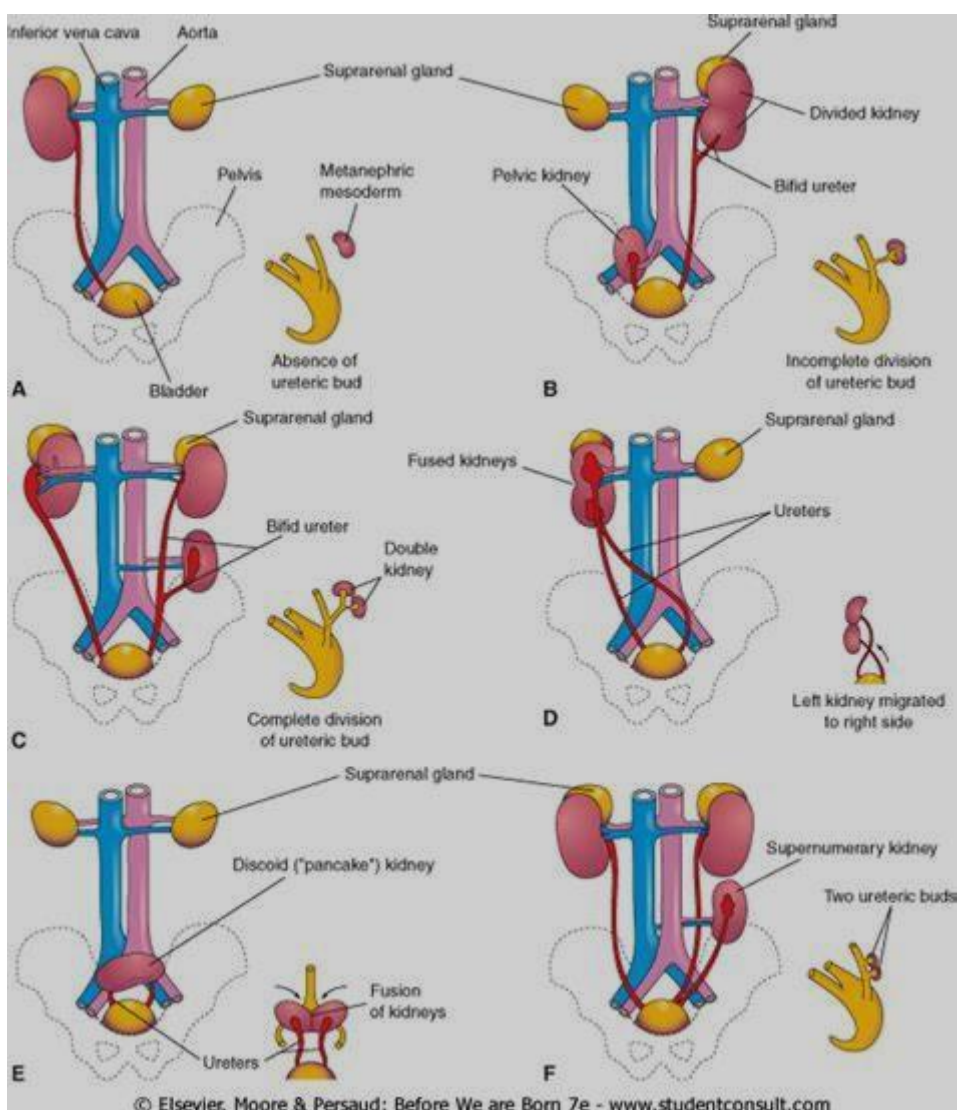
Артеріовенозні мальформації



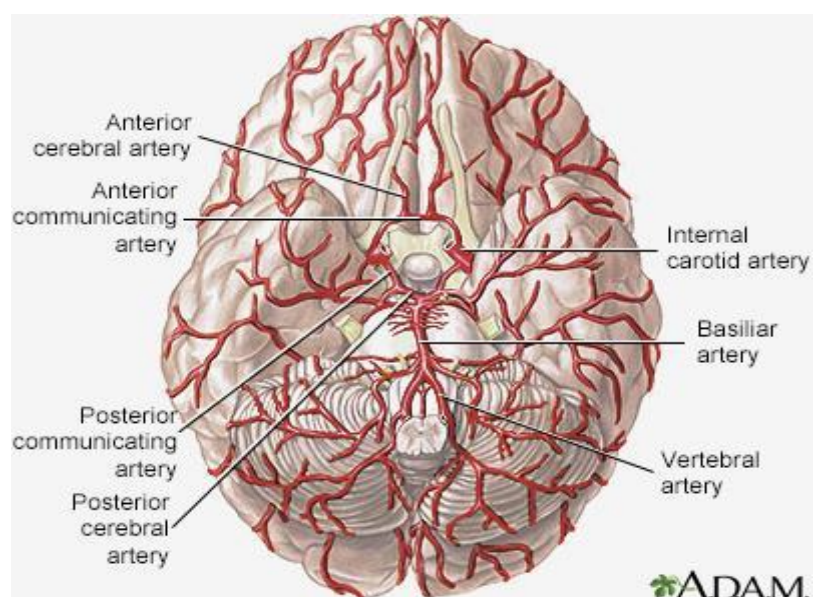
Вроджена вада розвитку судин, що характеризується наявністю аномальної сітки артеріовенозних анастомозів



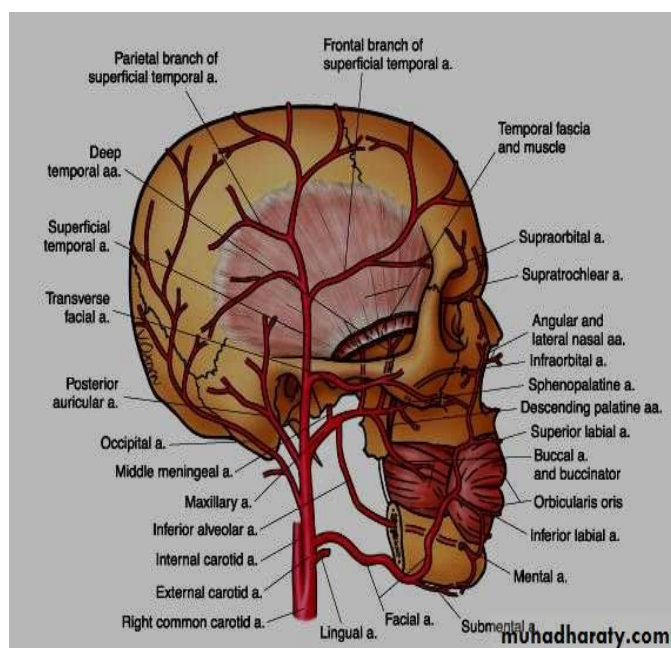
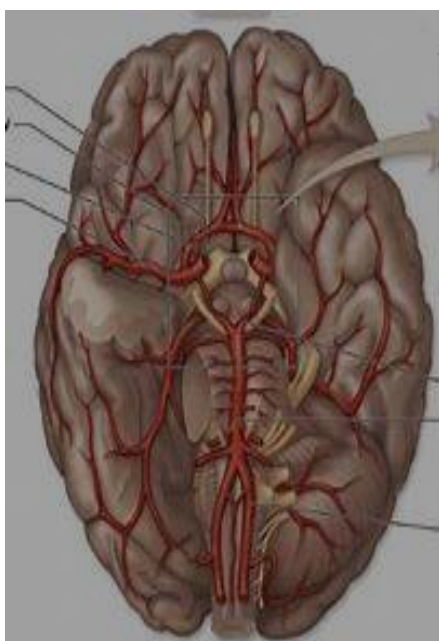
Код Q27.90. Природжена вада розвитку периферичної судинної системи, не уточнена.



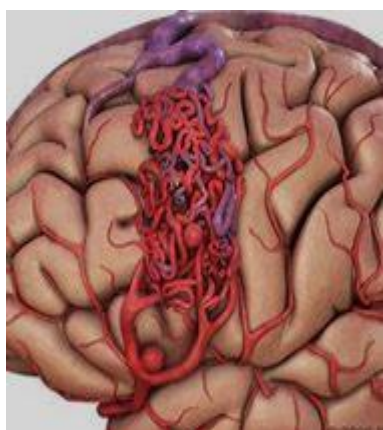
Код Q28. Інші природжені вади розвитку системи кровообігу.



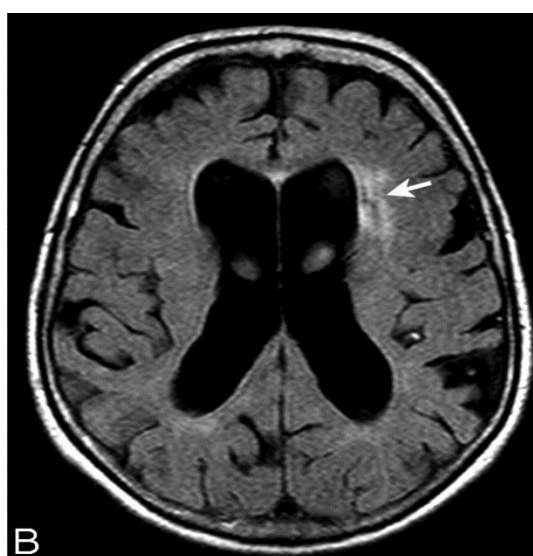
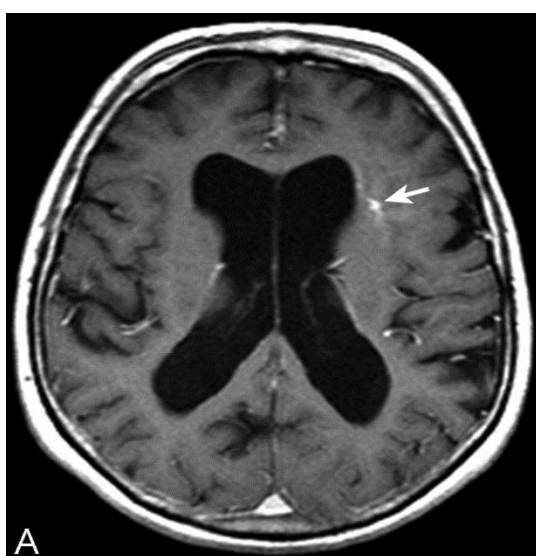
Код Q28.00 Артеріовенозна аномалія розвитку прецеребральних судин.

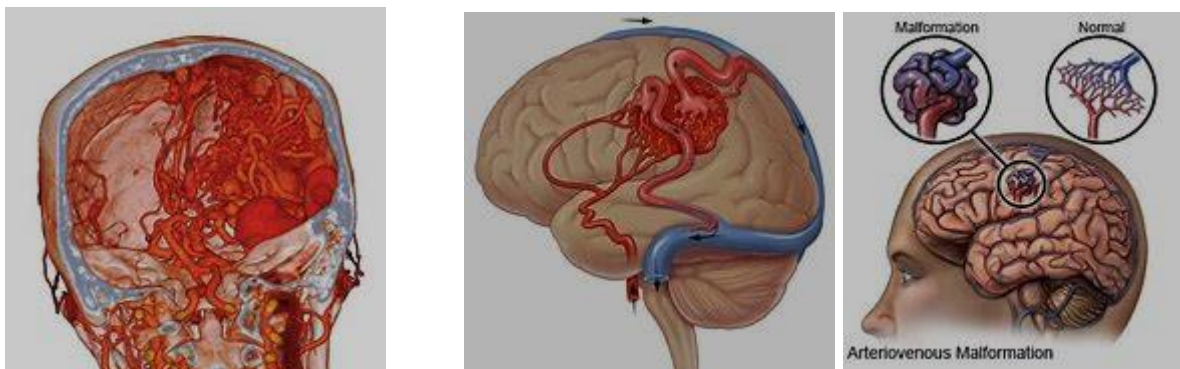


Код Q28.10 Інші вади розвитку прецеребральних судин.

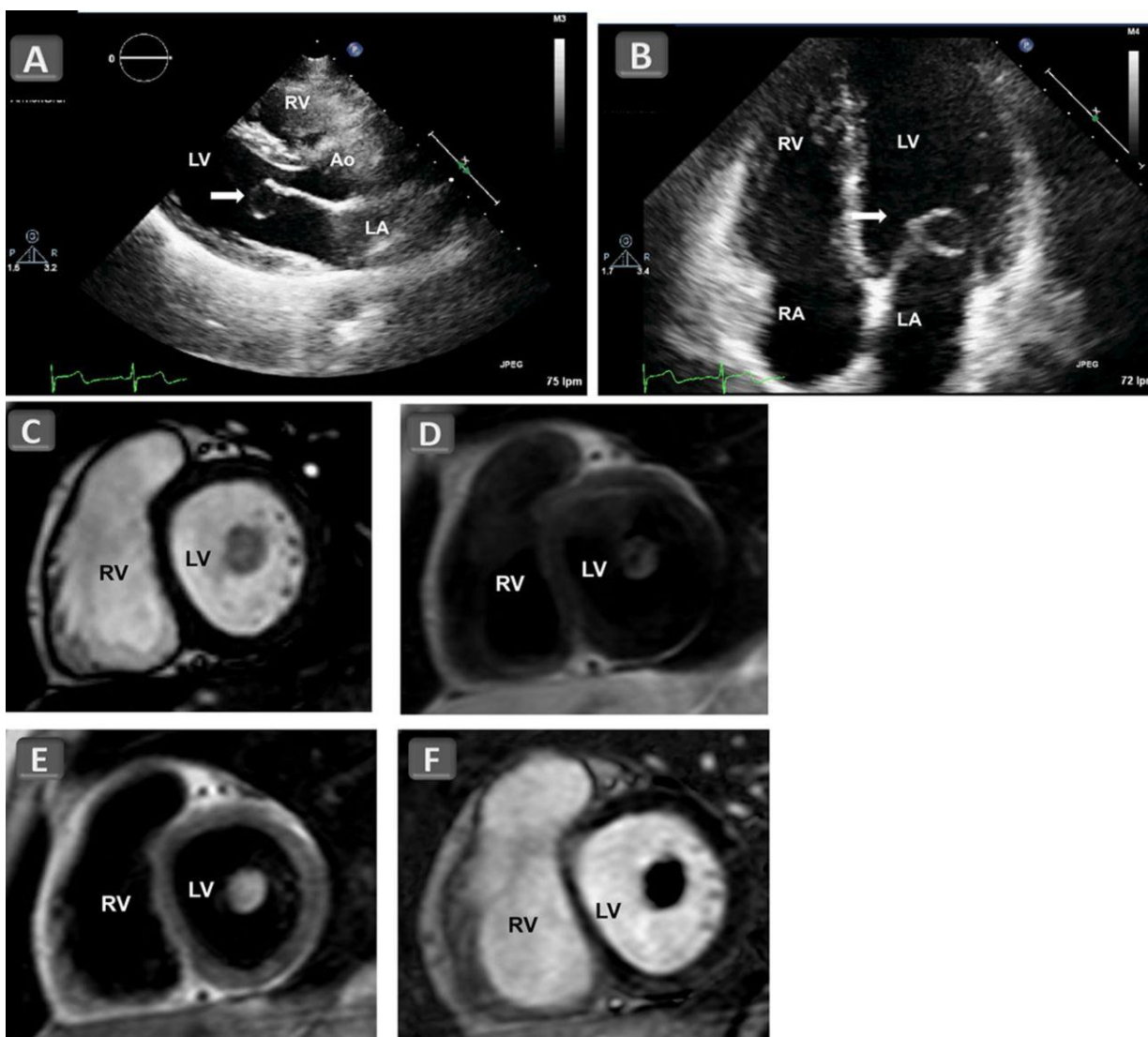


Код Q28.20 Артеріовенозна вада розвитку церебральних судин.

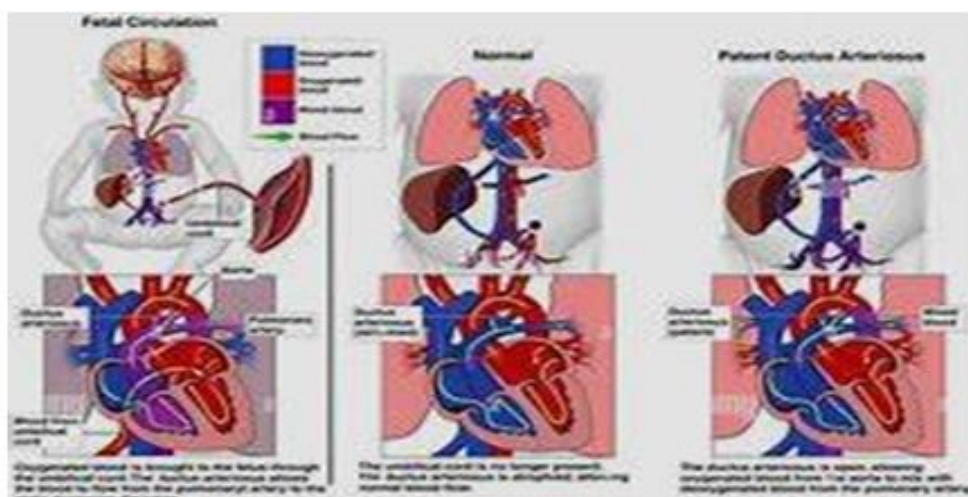




Код Q28.30 Інші вади розвитку церебральних судин.



Код Q28.80 Інші уточнені вади розвитку системи кровообігу.



Код Q28.90 Природжена вада системи кровообігу, неуточнена.



Додатковий ніс у легких випадках являє собою виріст у вигляді трубки, що розташовується біля кореня носа. У тяжких випадках замість носа є трубчасте шкірне утворення і закінчується одним сліпим отвором. аномалії носа: повна відсутність або недостатній розвиток носа, надмірний ріст його частин, ненормальне розташування і розвиток всього носа або його відділів. На практиці трапляються потворності носа: подвійний ніс, розщеплення носа, формування носа у вигляді одного або двох хоботів, відсутність однієї або обох половин зовнішнього носа, нориці або кісти носа, вади розвитку носових раковин, атрезія хоан (отворів, через які ніс з'єднується з глоткою). Потворність носа нерідко поєднується з аномаліями розвитку інших органів і частин тіла (комбіновані аномалії), наприклад, з незрощенням твердого або м'якого піднебіння, верхньої губи, недорозвиненням мозку, кінцівок тощо. Форми носа: широка спинка носа із запалим переніссям, виступ перенісся, кирпатий ніс із вивернутими ніздрями, м'ясистий кінчик носа, гачкуватий ніс, кнопкоподібний ніс, хоботковий ніс.

Код Q30. Природжені вади розвитку носа.

2.4. Q30–Q34. Природжені вади розвитку дихальної системи



Природжена атрезія хоан пов'язана з порушенням ембріонального розвитку в перші місяці вагітності. Вона розвивається в результаті затримки або переривання процесу відділення носової порожнини від глотки. Спочатку поділ носа і глотки відбувається утворюється між ними мезенхимальною мембраною, яка в подальшому розсмоктується, залишаючи після себе отвори – носові хоани. Збереження мембрани або її заміщення кістковою тканиною призводить до виникнення атрезії хоан. У 90% випадків спостерігається кісткова атрезія і в 10% випадків перетинкова. Атрезії хоан враховують, чи є атрезія однобічною або двобічною, повною або частковою, перетинчастою, кістковою або змішаною. При змішаній кістково–перетинчастій формі кісткова пластинка у вигляді кільця розташовується по периферії. При повній кістковій атрезії весь хоанальний отвір закритий кістковою тканиною, при неповній атрезії є частково кістковий і частково перетинчастий. При частковій атрезії є один або кілька отворів, сама ж перетинка може суцільно або місцями складатися з кісткової тканини.

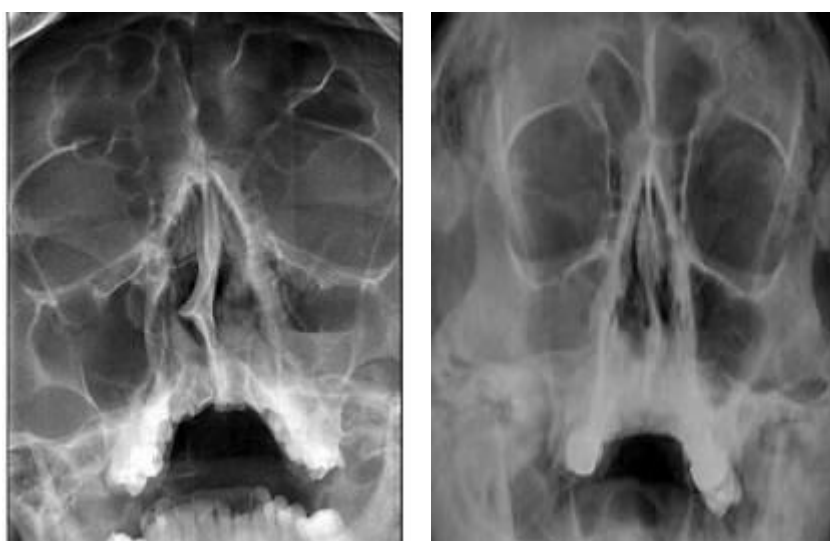
Код Q30.00 Атрезія хоан.



Код Q30.10 Агенезія і недорозвинення носа.

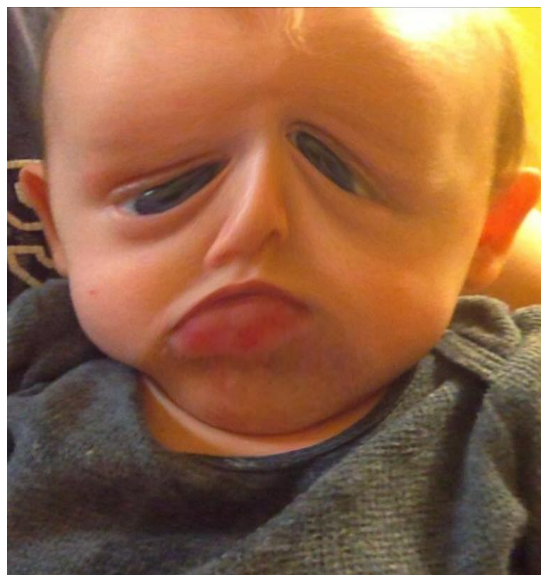


Код Q30.20 Тріснутий, втиснутий, розщеплений ніс.



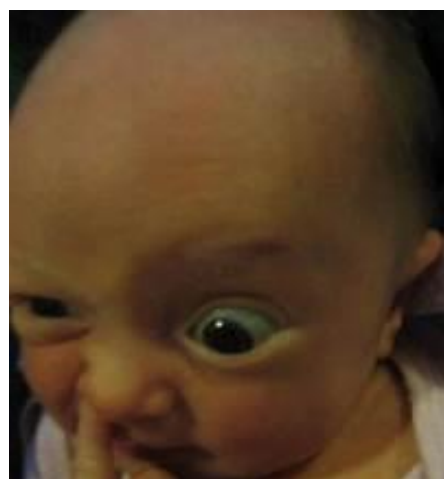
Перфорація носової перегородки – це дефект перегородки носа, що характеризується утворенням наскрізного отвору чотирикутному хрящі. Викривлення носової перегородки внаслідок аномалій розвитку або травми є поширеними, але часто протікають безсимптомно і не потребують лікування. Симптоматичне відхилення перегородки спричиняє закладеність носа та схильність пацієнта до синуситу (особливо, якщо відхилення закупорює отвір навколоносової пазухи) та носової кровотечі через висихання повітряних потоків. Тяжкість обструктивного апное сну також може посилюватися. Інші симптоми можуть включати біль в обличчі, головні болі та шумне нічне дихання.

Код Q30.30 Природжена перфорація носової перегородки.



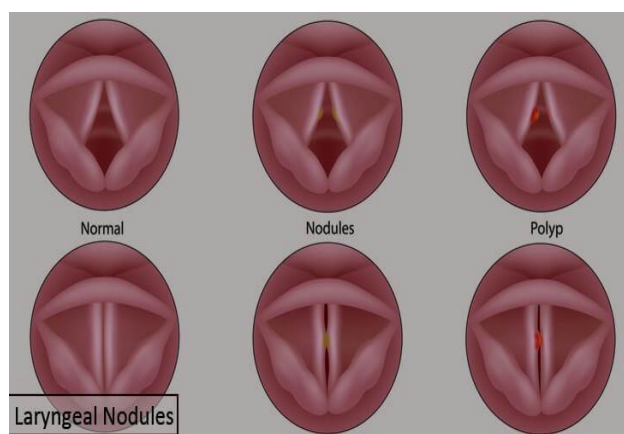
Анотія відсутність вушної раковини; мікротія поєднання малих розмірів вушної раковини з атрезією зовнішнього слухового проходу; макротія незвично велика вушна раковина; котячі вуха гострі вуха; полиотія наявність додаткових потворних вушних раковин; синотія зрощення слухових кісточок, що призводять до зниження слуху; деформація вушної раковини спадкова аномалія (різного ступеня); вродженна нориця вуха отвір на місці зовнішнього слухового ходу.

Код Q30.80 Інші природжені аномалії носа.



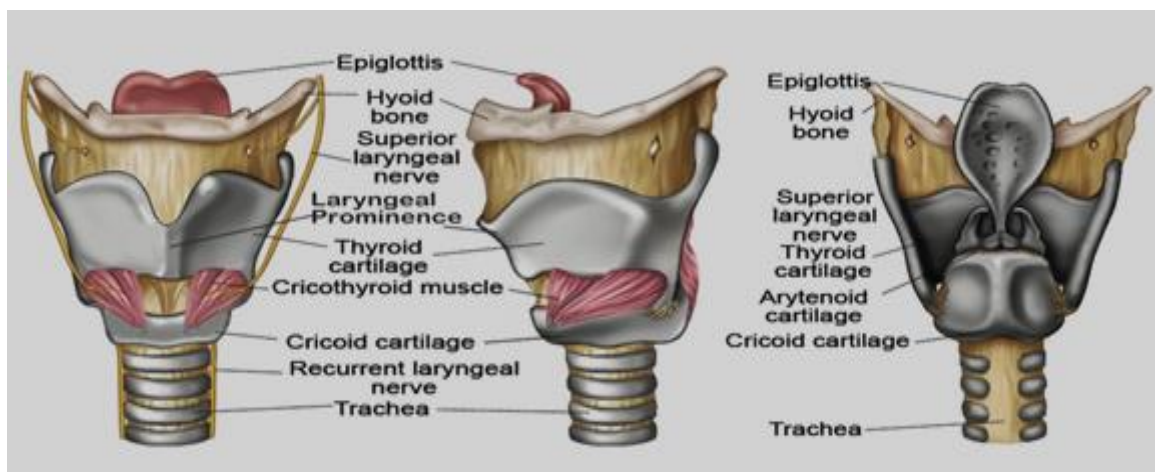
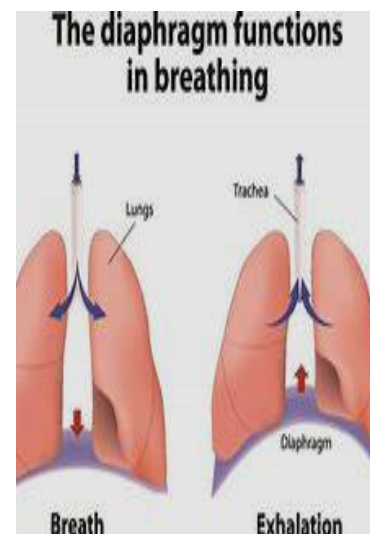
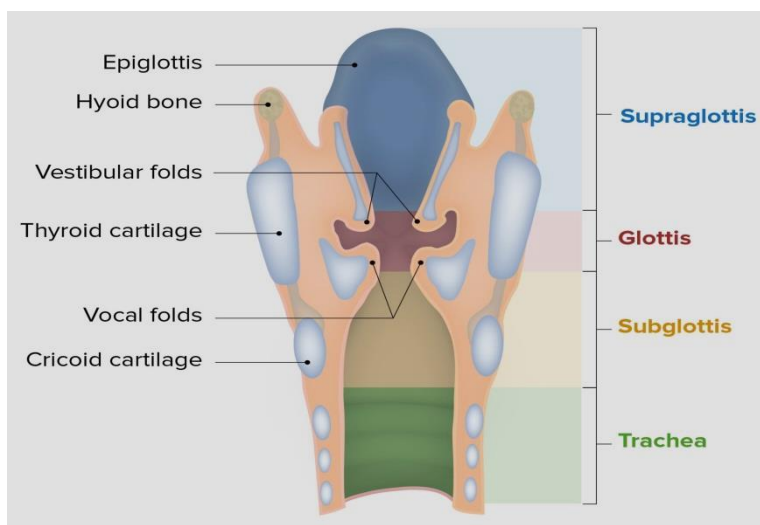
Вади зовнішнього носа зумовлені порушеннями ембріонального розвитку, трапляються рідко. Це повна відсутність або недостатній розвиток носа, надлишковий ріст його частин, ненормальне розташування і розвиток всього носа або його відділів. Виділяють такі вади носа: подвійний ніс, розщеплення носа, формування носа у вигляді одного або двох хоботів, відсутність однієї або обох половин зовнішнього носа, нориці або кісти носа, вади розвитку носових раковин.

Код Q30.90 Природжена аномалія носа, неуточнена.

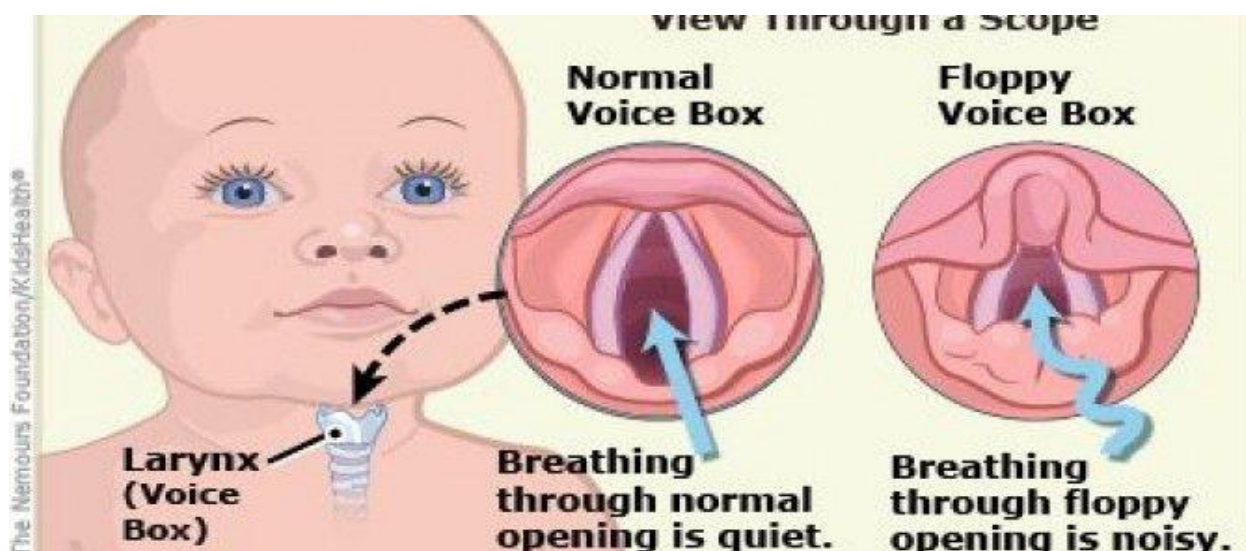


Атрезія гортані рідкісна природжена аномалія, яка несумісна з життям, за винятком надзвичайних заходів, які були вжиті при народженні. Ця аномалія представляє найважчу патологію, яка є результатом невдалого відновлення просвіту гортані протягом ембріогенезу. Аномалія звичайно супроводжується іншими асоційованими вадами розвитку, зокрема шлунковою атрезією, аномаліями сечовивідного тракту і кінцівок.

Код Q31. Природжені вади розвитку гортані.



Код Q31.00 Перетинка гортані.



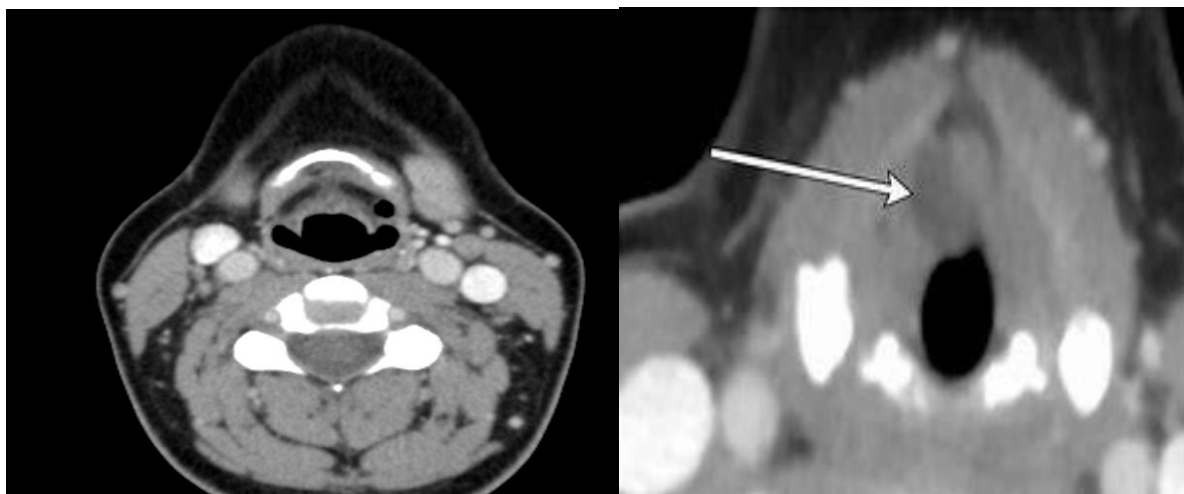
Стеноз гортані виявляють нижче голосника, є наслідком невдалого утворення горлового просвіту протягом ембріогенезу; стеноз розглядається як природжений, якщо в анамнезі відсутні відомості про ендотрахеальну інтубацію або іншу травму гортані. Природжений стеноз гортані морфологічно поділяється на два типи: плівчастий і хрящовий. Плівчастий стеноз гортані зазвичай буває круговий і становиться з волокнистої м'якої тканини, яка може поширюватися на голосові зв'язки. Хрящовий тип зазвичай походить від потовщеного або спотвореного перснеподібного хряща.

Код Q31.10 Природжений стеноз гортані під власне голосовим апаратом.



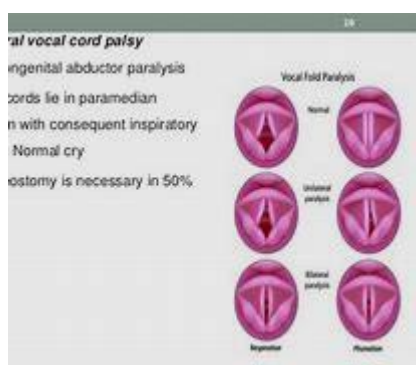
Гіпоплазія гортані – дуже рідкісна вада. Гіпоплазія окремих хрящів гортані – найчастіше стосується надгортанника, який може бути недорозвиненим або розщепленим; буває недорозвинення хрящів разом із недорозвиненням голосових зв'язок, відсутність середньої частини перснеподібного хряща.

Код Q31.20 Гіпоплазія гортані.



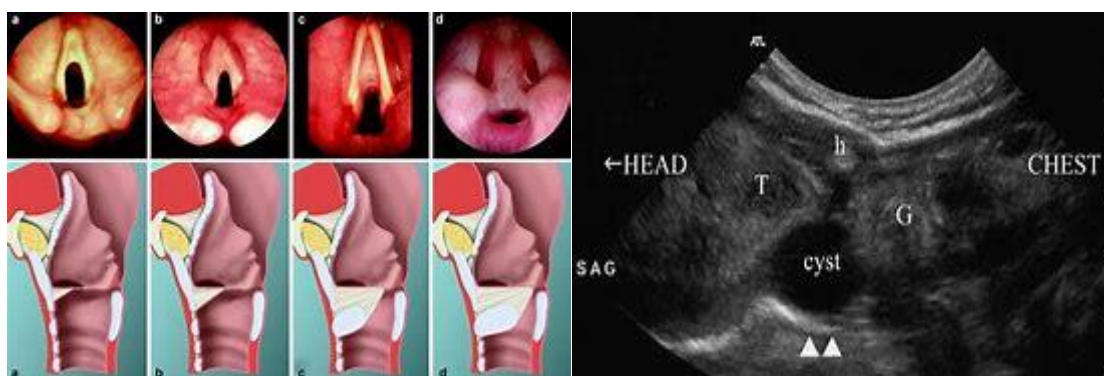
Ларингоцеле – це патологічний кістообразних розширення гортанних шлуночків, розташоване назовні від вестибулярної складки. Можливі клінічні прояви – ослаблення і осиплість голосу, відчуття чужорідного тіла в горлі, наявність округлого безболісного утворення на поверхні шиї, мінливого в обсязі при натисканні.

Код Q31.30 Ларингоцеле.



Стридор – шипіння, свистячий шум, який виникає головним чином під час видиху, зумовлений у першу чергу різким звуженням просвіту гортані, трахеї або бронхів; спостерігається, наприклад, при пухлинах, аспірації сторонніх тіл, паралічі голосових зв'язок.

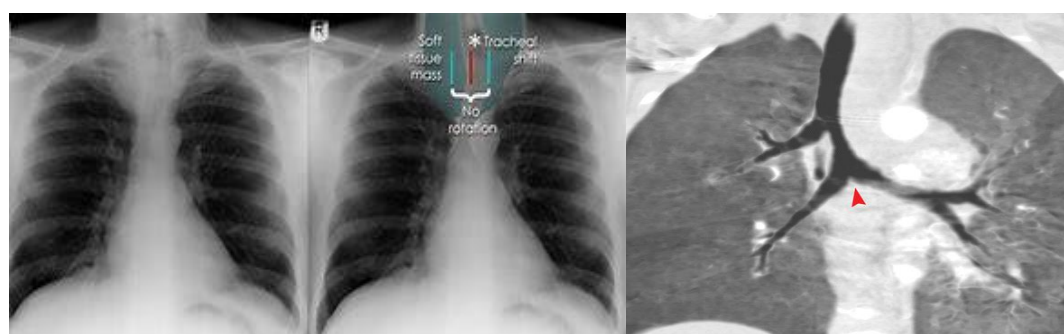
Код Q31.40 Природжений стридор гортані.



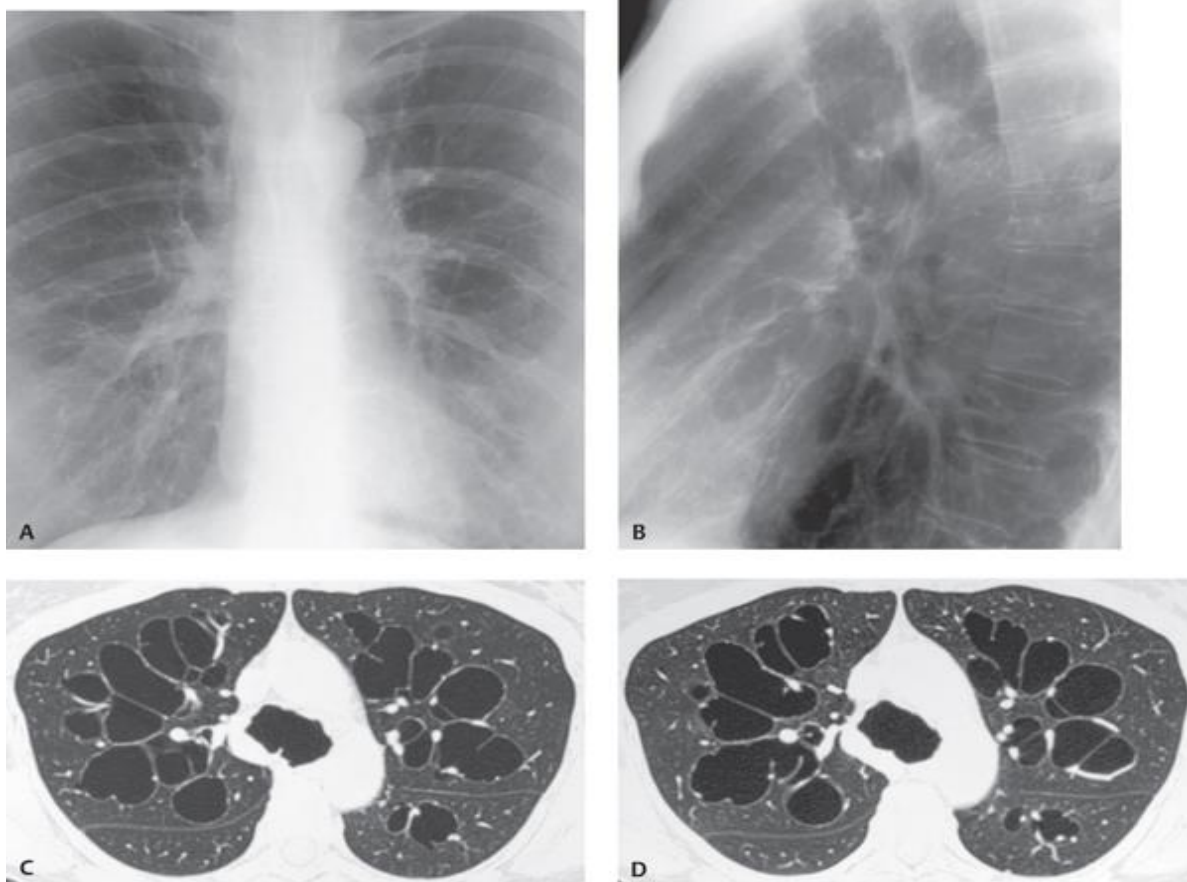
Код Q31.80 Інші природжені вади розвтку гортані.



Код Q31.90 Природжена аномалія гортані, неуточнена.



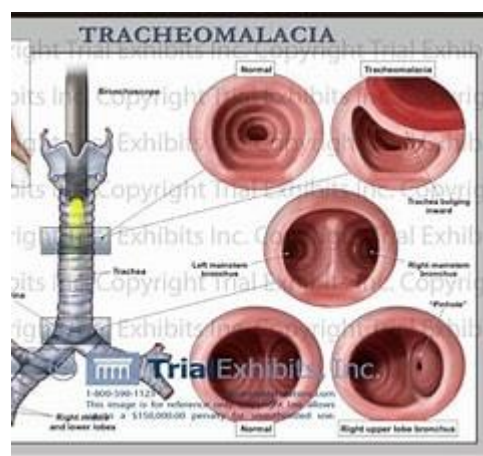
Трахеальний бронх і дивертикул трахеї – являють собою аномальну бронхіальну гілку, що відходить від грудного відділу трахеї, частіше праворуч. Цей бронх вентилює частину верхньої частки.



Трахеобронхомегалія

Трахеобронхомегалія – надмірне розширення трахеї і головних бронхів внаслідок недорозвинення еластичної, м'язової та/або хрящової тканини їхніх стінок. Трахеальні хрящі займають менше 2/3 окружності трахеї. Спостерігається атрофія поздовжніх еластичних волокон та потоншення м'язових пучків.

Трахеобронхомалія – дифузне або осередкове розм'якшення хрящів трахеї та бронхів; виникає при деяких природжених хворобах, а також в результаті стискування пухлиною, аномально розташованою кровоносною судиною тощо. Не спостерігається різкого розширення трахеї або бронхів. Природжена слабкість стінки трахеї і/або великих бронхів пов'язана з патологічною м'якістю їх хрящового каркаса.

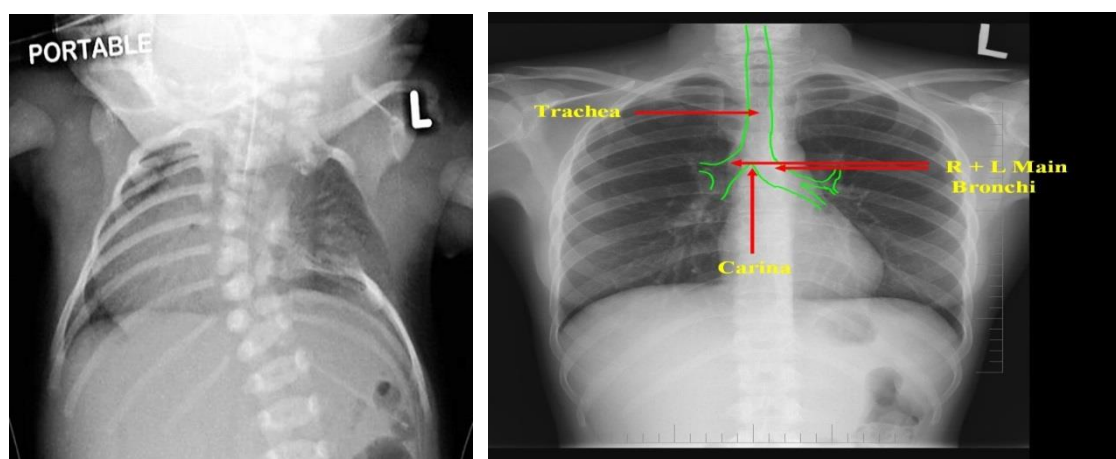


Код Q32. Природжені вади розвитку трахеї та бронхів.

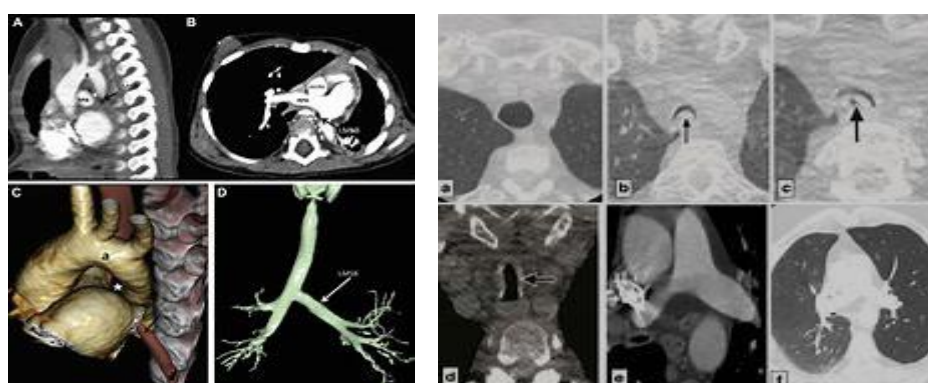


Трахеомаліяція — це надмірна еластичність стінок трахеї, яка призводить до значного зменшення просвіту трахеї при підвищенні внутрішньогрудного тиску. Якщо вада також вражає бронхи тоді її називають трахеобронхомаліяцією. Первинна трахеомаліяція є найчастішою вродженою вадою трахеї.

Код Q32.00 Природжена трахеомаліяція.

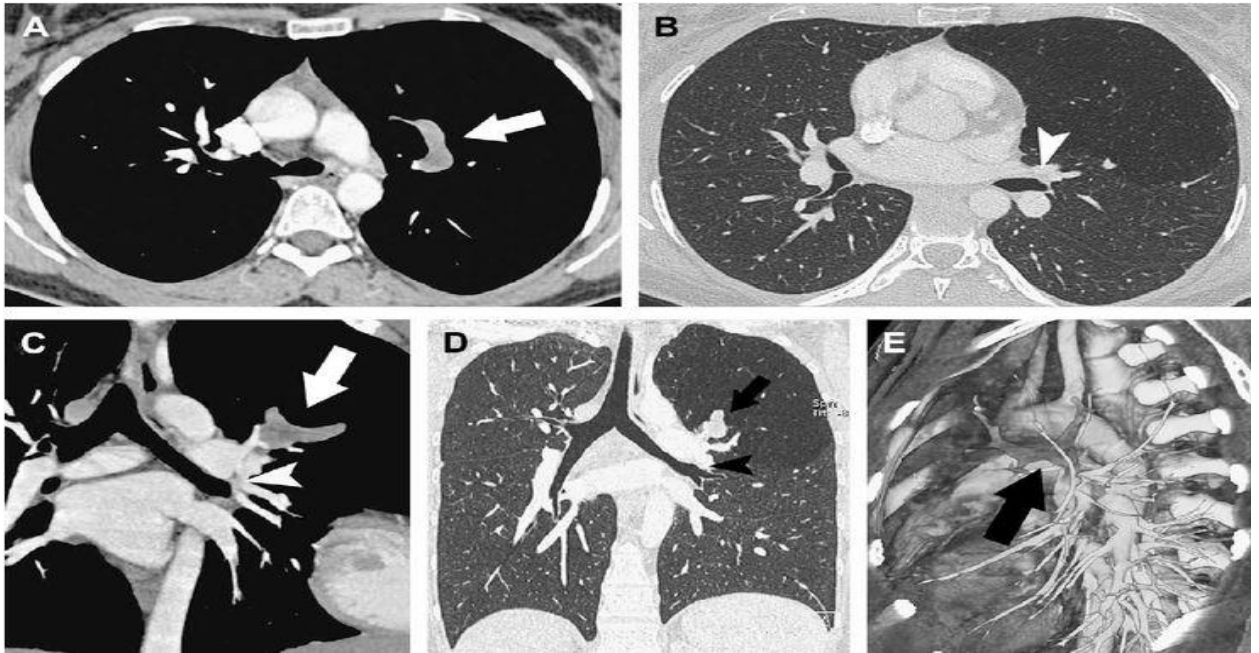


Код Q32.10 Інші природжені вади розвитку трахеї.



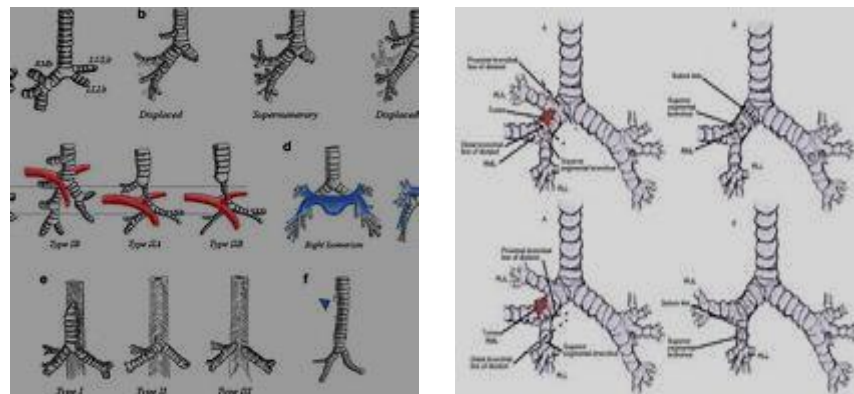
Симптоми трахеомаліяції – гучне дихання (стридор), тривалий видих і сильний кашель. Ці симптоми посилюються при навантаженнях, наприклад, від плачу, або коли у дитини застуда або інші інфекції верхніх дихальних шляхів. Це може викликати труднощі при годуванні. Симптоми зазвичай проходять, якщо дитина лежить на животі.

Код Q32.20 Природжена бронхомалія.



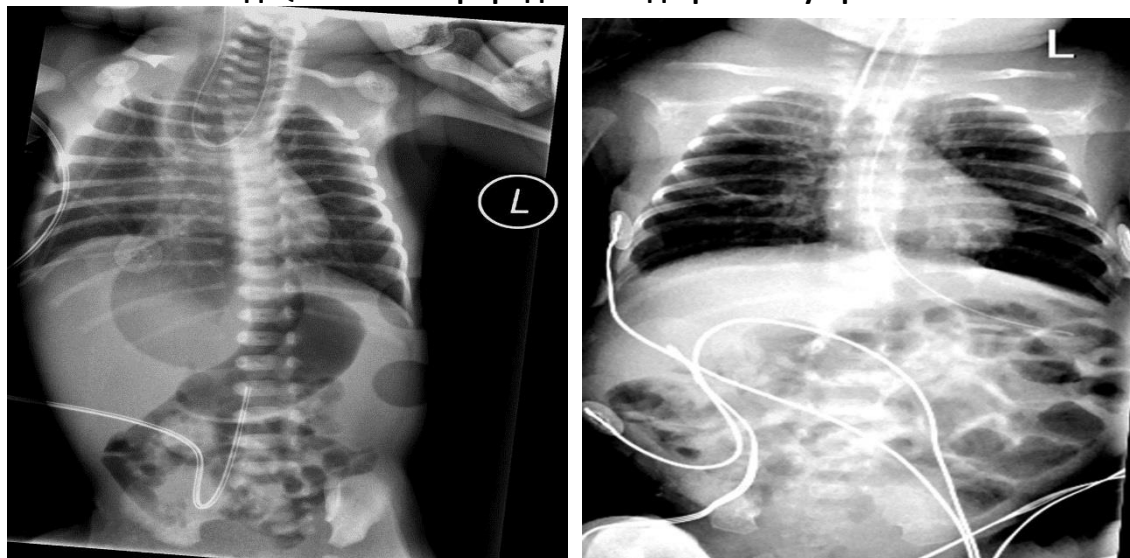
Стеноз бронхів спостерігається рідко. При стенозі трахеї розрізняють дві форми: компресійні стенози, що виникають при стискуванні ззовні гілками судин, стенози, зумовлені утворенням внутрішньої діафрагми, що перешкоджає нормальній вентиляції легені або її частки. Більш виражені порушення дихання при стенозі великого бронха.

Код Q32.30 Природжений стеноз бронхів.

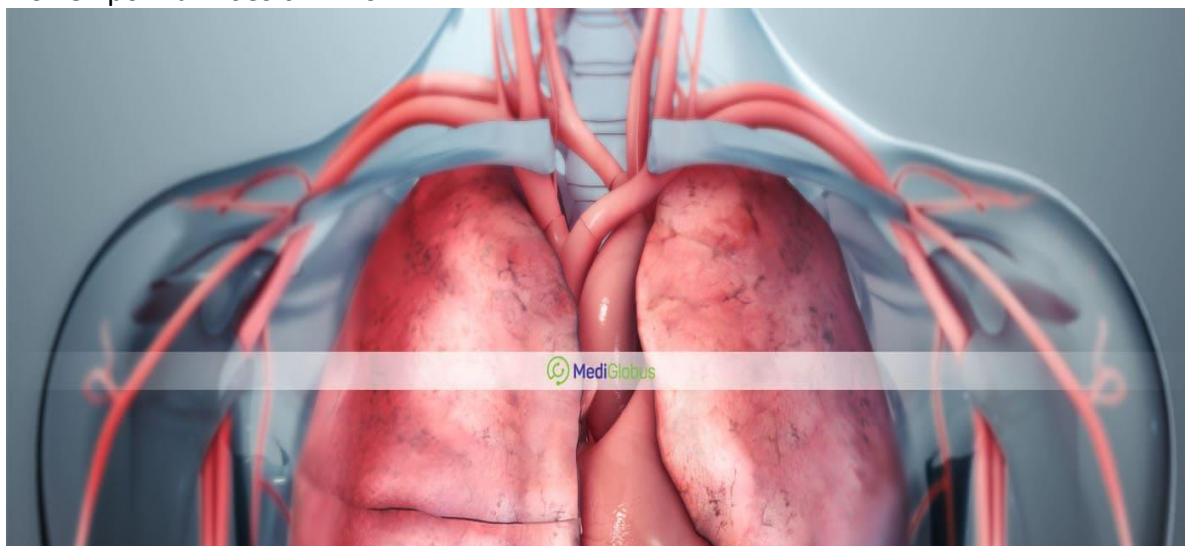


Атрезія бронха – це рідкісна аномалія, яка походить від облітерації сегментального або підсегментального бронха, що порушує його комунікацію з центральними дихальними шляхами. Бронх, який розташовується периферично до стенозу, наповнюється слизом, від чого утворюється бронхоцеле. Вентиляція альвеол, які забезпечуються цим бронхом, відбувається колатеральними шляхами, що призводить до надмірного роздування легені в ділянці навколо розширеного бронха. У новонародженої дитини атрезія бронха – це як маса водяної щільності. Маса – це ембріональна рідина легені, яка залишилася після атрезії. Пізніше в дитинстві ембріональна легенева рідина, яка знаходиться в центральній частині бронха, замінюється на повітря. У короткому атрезованому сегменті накопичується слиз, утворюється бронхоцеле, яке оточується частиною легені з порушеною вентиляцією.

Код Q32.40 Інші природжені вади розвитку бронхів.

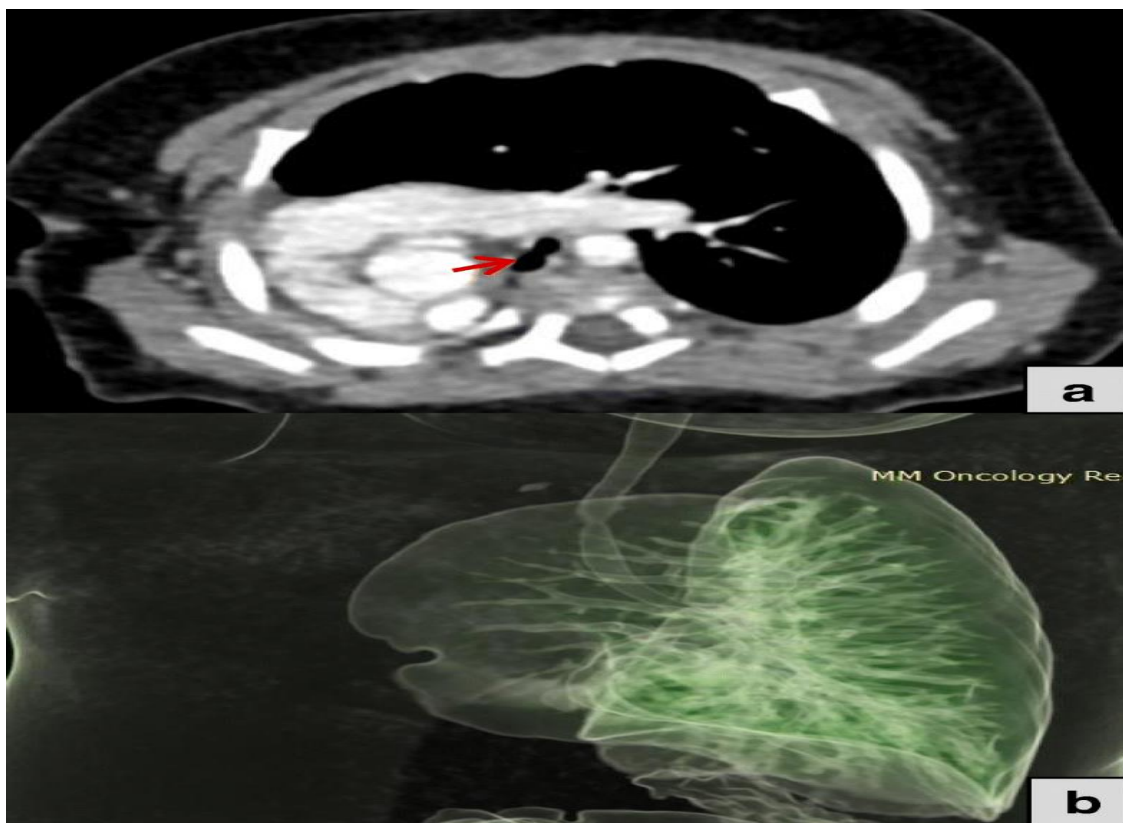


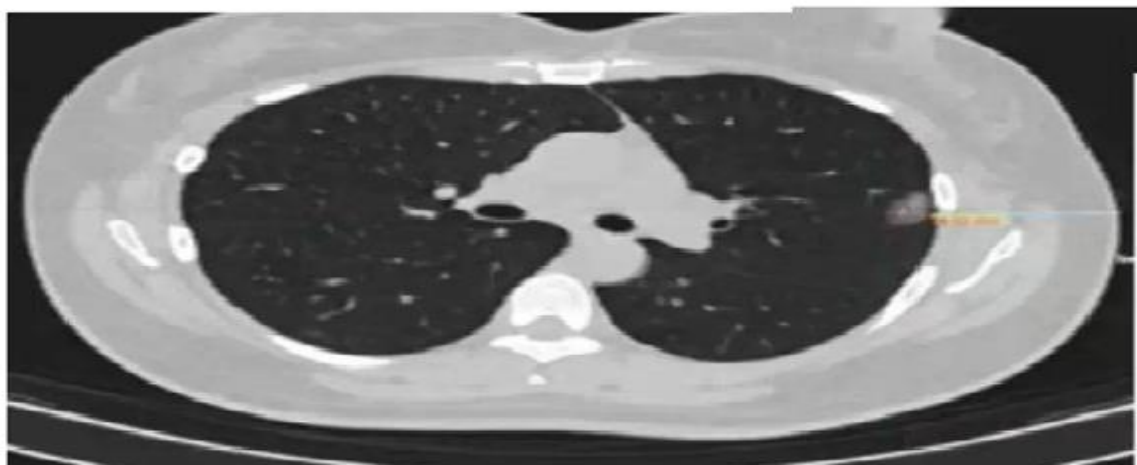
Одностороння затримка розвитку нижніх дихальних шляхів під час ембріогенезу може призвести до відсутності легені внаслідок: агенезії легені — відсутній головний бронх; аплазії легені — є рудиментарний бронх. Аномальний розвиток легеневої паренхіми у внутрішньоутробному періоді викликає легеневу гіоплазію: первинну — етіологічний фактор невідомий; вторинну — найпоширенішу; зазвичай внаслідок компресії (наприклад, вмістом вродженої діафрагмальної грижі). Відсутність або гіоплазія легені зустрічаються дуже рідко і, як правило, супроводжують інші вади скелету або серцево-судинної системи. Частіше зустрічається гіоплазія легень; виживаність хворого залежить від наявності інших вад. Відсутність або гіоплазія однієї легені може протікати без симптомів.



Додаткова легеня

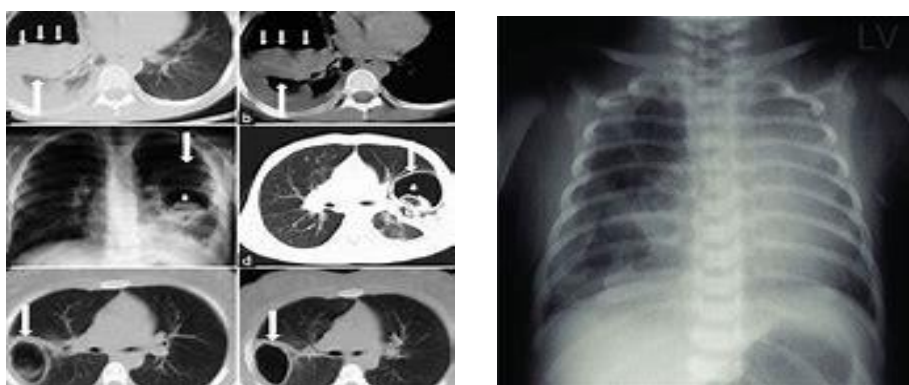
Додаткова легеня — фрагмент нормально сформованої легеневої тканини, що з'єднується з дихальними шляхами (сполучена з трахеєю або головними бронхами), або ізольована від дихальної системи гетеротопічна ділянка легеневої тканини.





Недорозвиток легені поділяється на три групи: агенезія – бронх і легеня відсутні; аплазія – наявний рудиментарний бронх, який обмежується сліпою кінцевою сумкою без легеневої тканини; гіпоплазія – наявний бронх із недорозвинutoю легеневою тканиною.

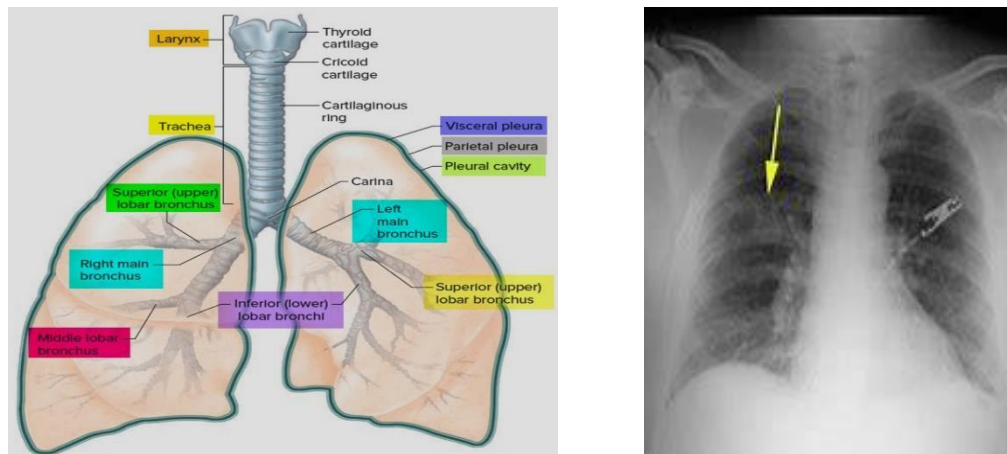
Код Q33. Природжені вади розвитку легені.



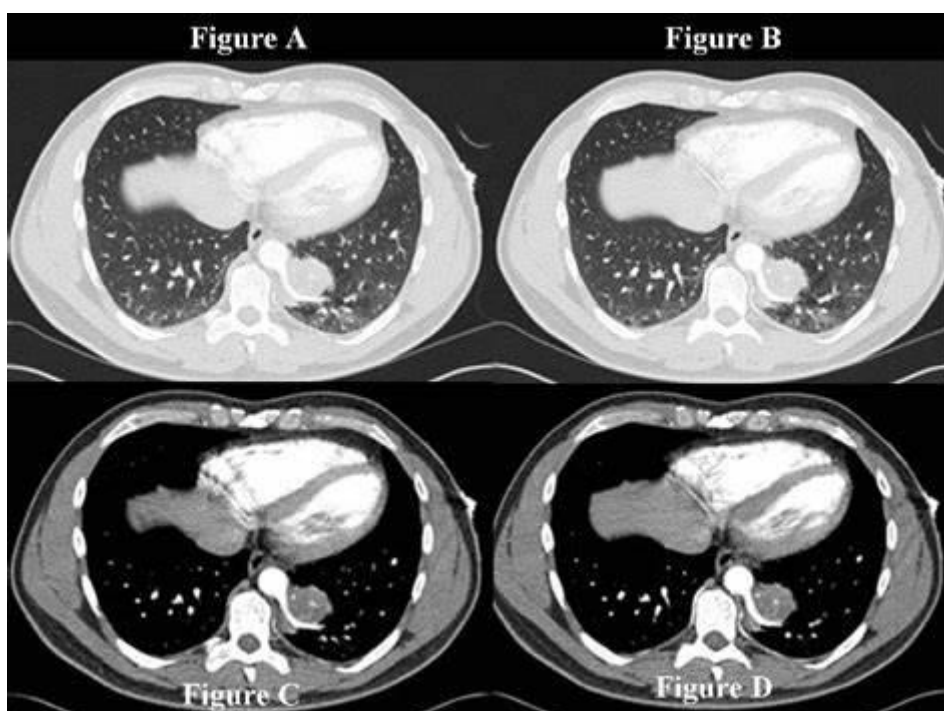
Розрізняють набуті і вроджені кісти легенів, які є повітряними або заповненими рідиною порожнинами. Набуті кісти утворюються при деструктивних пневмоніях. Вроджені (істинні) кісти виникають в результаті порушення розвитку бронха (бронхіальна кіста) або дисплазії легеневої паренхіми. Локалізація бронхогенних кіст залежить від часу виникнення порушення. При формуванні змін на ранньому етапі

ембріогенеза кісти локалізуються в межах середостіння (в ділянці трахеї, стравоходу або головних бронхів).

Код Q33.00 Природжена кіста легені.

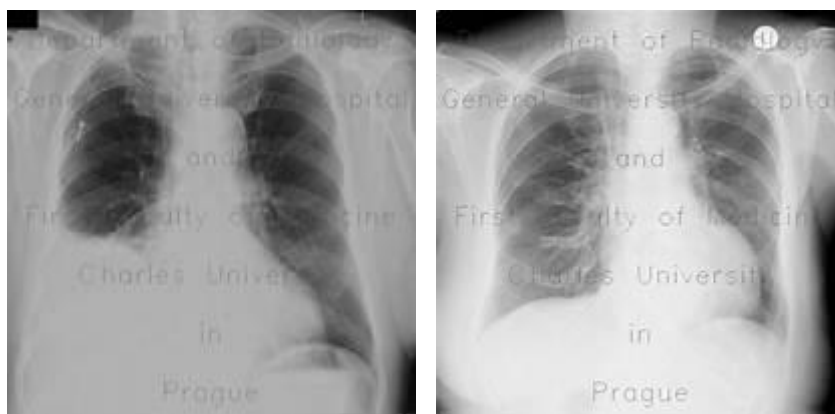


Код Q33.10 Додаткова частка легені.



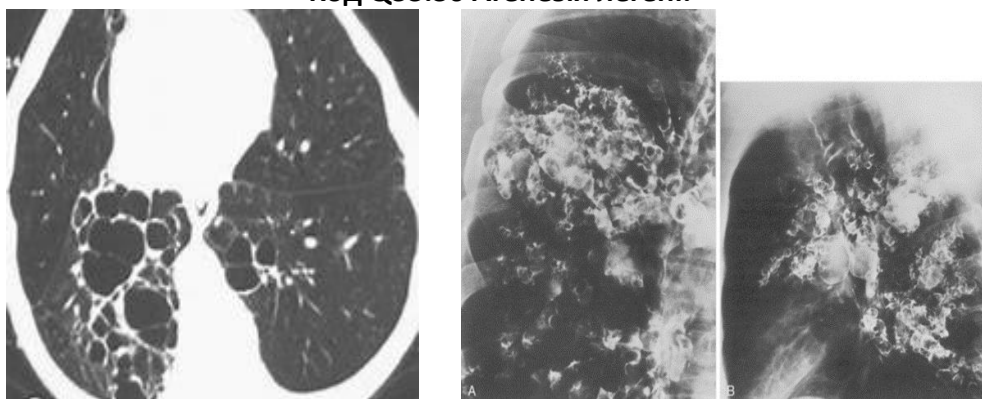
Секвестрація легені є рідкісним вродженим дефектом дихальної системи, ймовірно, зумовленим порушенням розвитку зачатку нижніх дихальних шляхів під час ембріогенезу, що призводить до відокремлення частини паренхіми легені від бронхіального дерева з персистуючою фетальною системною циркуляцією.

Код Q33.20 Секвестрація легені.



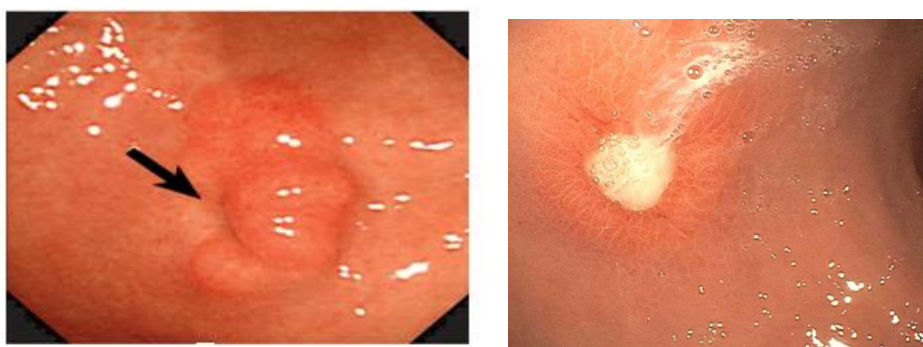
Агенезія, аплазія, гіпоплазія легень – повний або частковий недорозвиток легені (долі). Недорозвиток може бути однобічним або двобічним. Виділяють просту та кистозну гіпоплазію легень. Аномалія розвитку, за якої весь орган (легеня), у тому числі і відповідний головний бронх, повністю відсутній. Агенезія легені виникає в ембріональному періоді (приблизно на 4-му тижні вагітності), коли утворюється примітивна легеня. Справжня етіологія агенезії легені невідома, хоча підозрюються генетичні, тератогенні й механічні чинники як можливі причини. Агенезія і гіпоплазія легеневої артерії та її гілок часто поєднується з вадами серця і гіпоплазією легені, однак трапляються ізольовані форми.

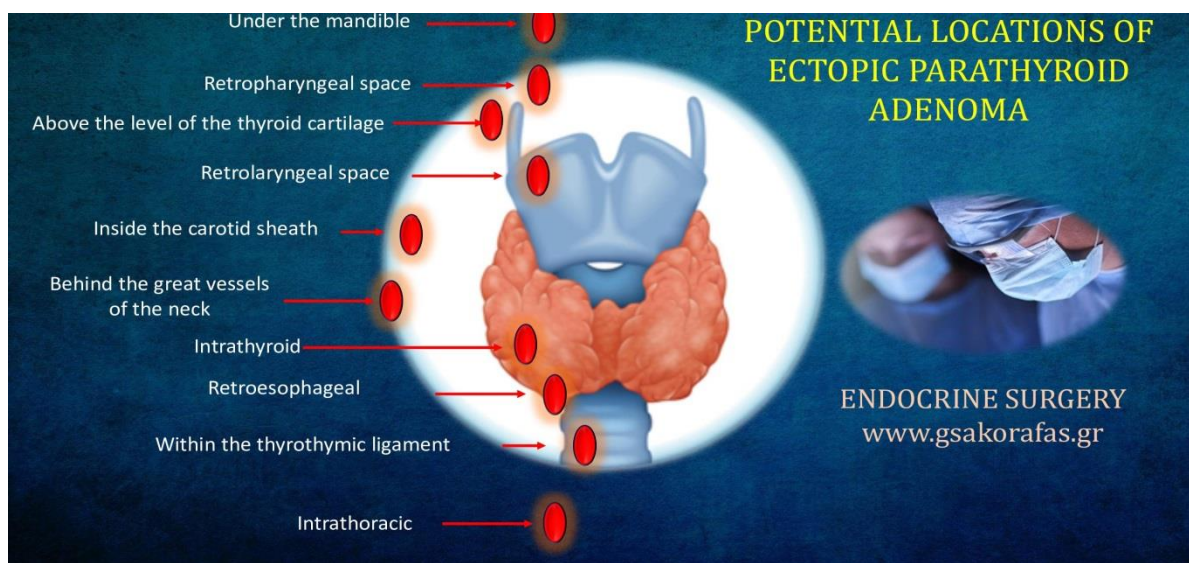
Код Q33.30 Агенезія легені.



Бронхоектатична хвороба (також бронхоектазія) — захворювання, що характеризується виникненням легких циліндричних або мішечкуватих розширень — бронхоектазів.

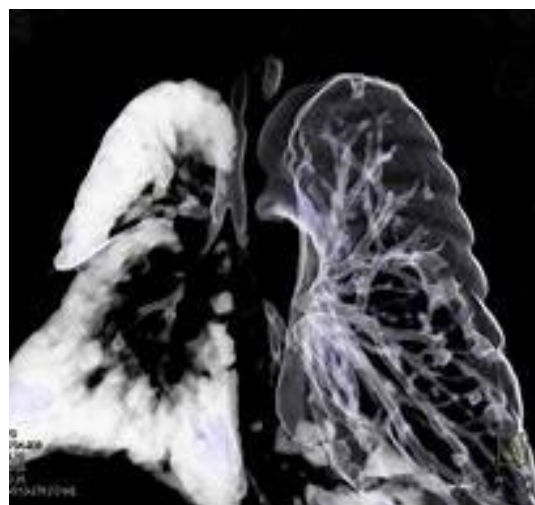
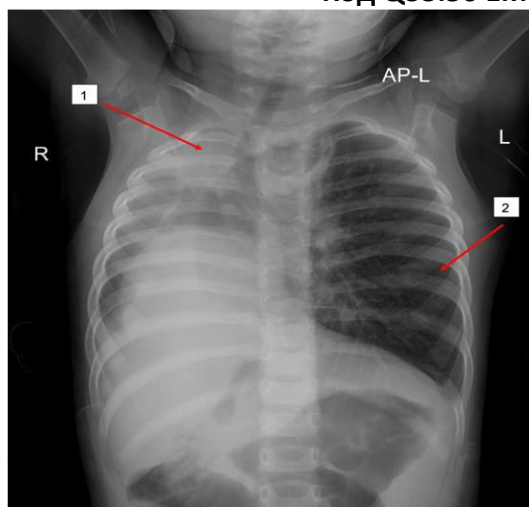
Код Q33.40 Природжена бронхоектазія.





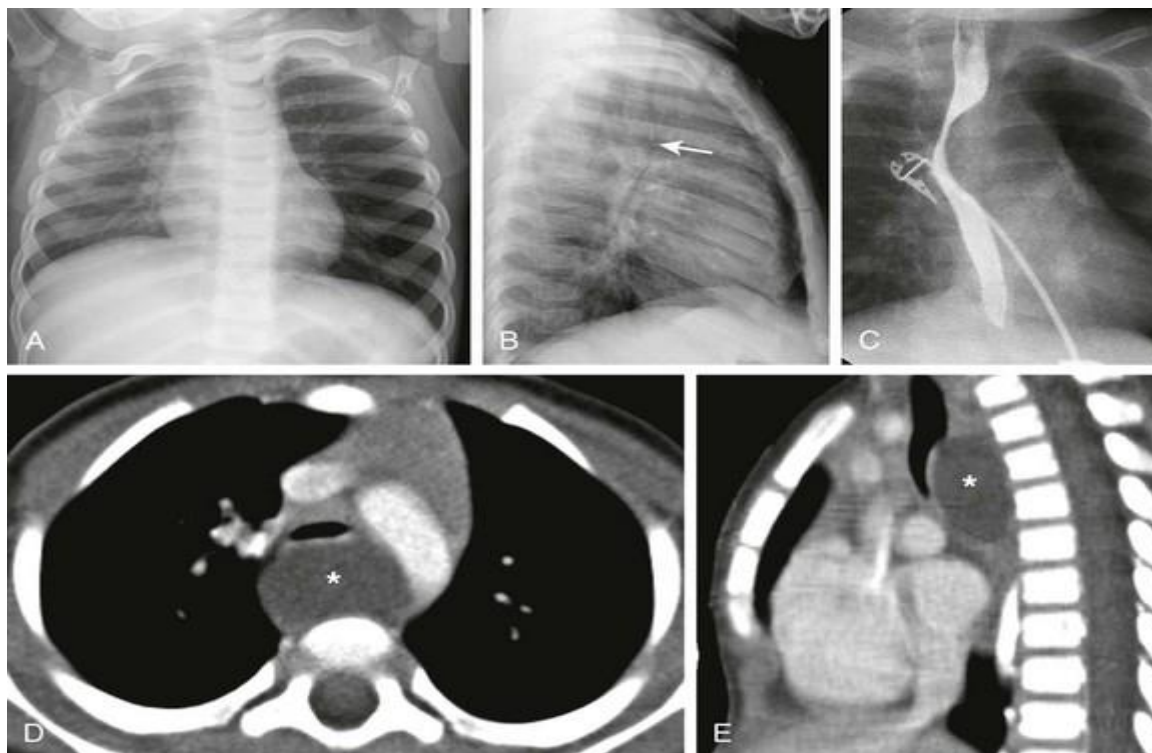
Ектопія – загальна назва аномалій розвитку, якою позначають переміщення органа або тканини у незвичайне природне місце. Ектопічні легеневі частини починаються від трахеї або стравоходу. Вважають, що ці частини виникають із додаткових респіраторних бруньок передньої кишки, які розвиваються незалежно від основної дихальної системи.

Код Q33.50 Ектопія тканини в легені.

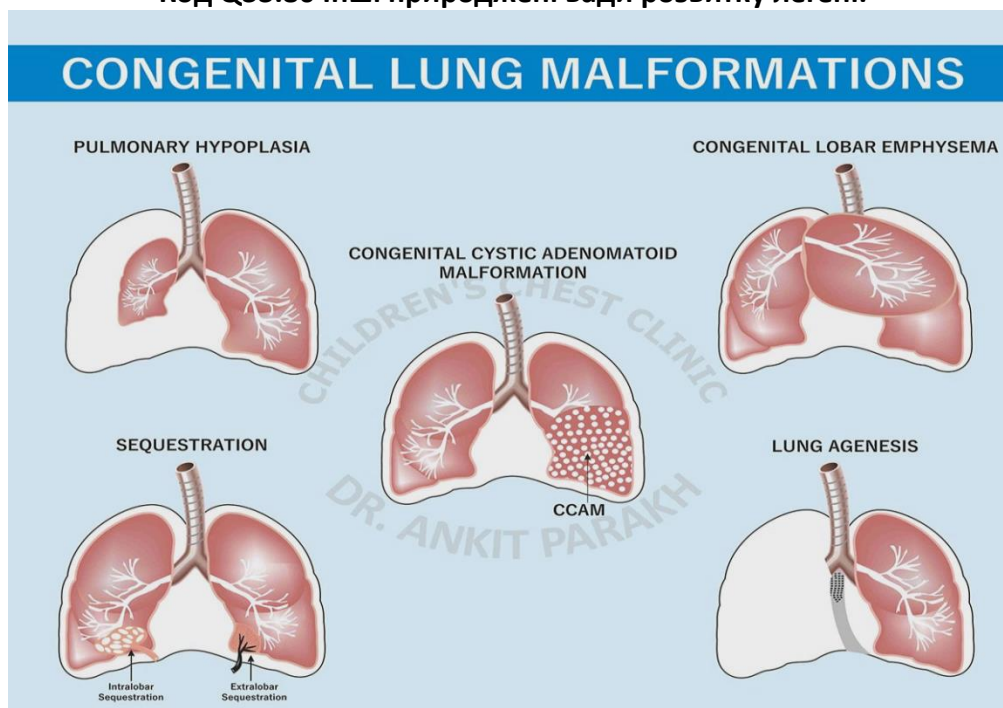


Гіпоплазія легені визначається як недостатній або неповний розвиток легені. Гіпоплазія легені відносно рівномірне зменшення маси й об'єму легені в результаті редукції бронхів і недостатнього розвитку респіраторного відділу. Може бути одно-, дво- і багаточасткова. Гіпоплазія легені характеризується наявністю як бронха, так і альвеол у недорозвинутій легеневій частці, що може бути викликано зменшенням грудного простору, необхідного для зростання легені, як це буває, наприклад, у випадку природженої діафрагмальної грижі. **Дисплазія легені** – порушення розвитку органів або тканин в ембріональному або постнатальному періодах. Бронхолегенева дисплазія – це патологічний стан хронічного генезу, який характеризується недостатнім розвитком легень.

Код Q33.60 Гіпоплазія і дисплазія легені.



Код Q33.80 Інші природжені вади розвитку легені.

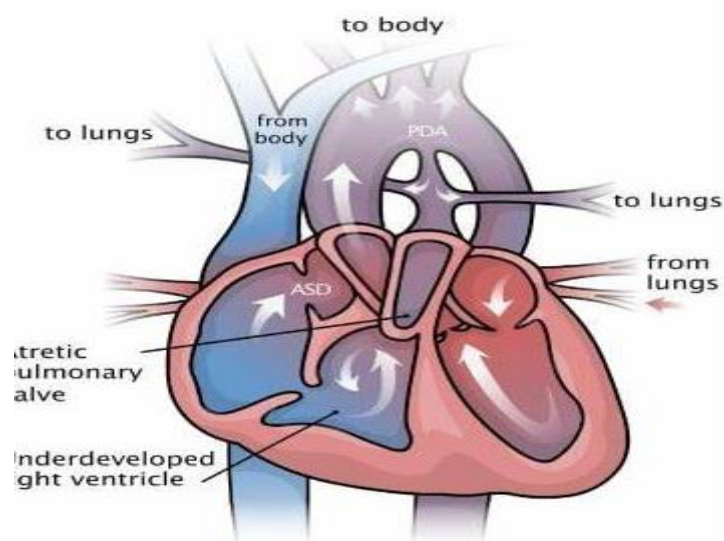


Аномалії легені

Аномалія розвитку, за якої весь орган (легеня), у тому числі і відповідний головний бронх, повністю відсутній. Агенезія легені виникає в ембріональному періоді (приблизно на 4-му тижні вагітності), коли утворюється примітивна легеня. Справжня етіологія агенезії легені невідома, хоча підозрюються генетичні, тератогенні й механічні чинники як можливі причини.

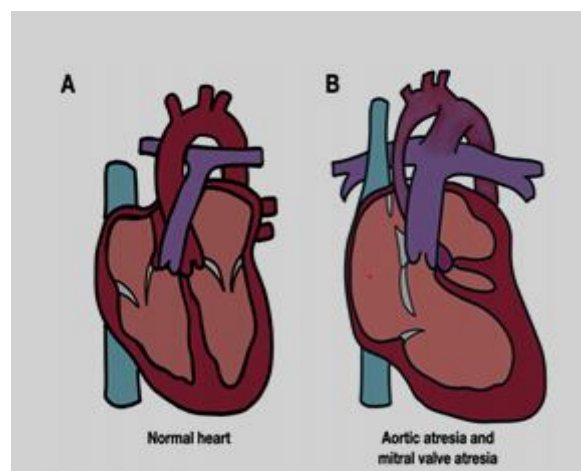
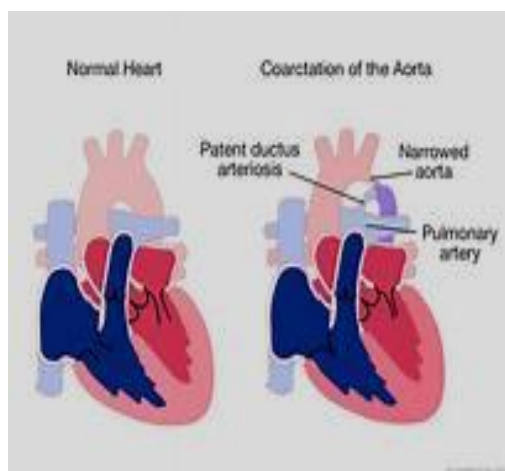
Агенезія і гіпоплазія легеневої артерії та її гілок часто поєднується з вадами серця і гіпоплазією легені, однак трапляються ізольовані форми. Розрізняють вади розвитку

бронхіального дерева та легеневої паренхіми і вади розвитку судин легенів. До вад розвитку бронхіального дерева та легеневої паренхіми відносяться: агенезія, аплазія, гіоплазія, природжені стенози бронхів, легенева секвестрація, природжена часткова емфізема, кіста легені.



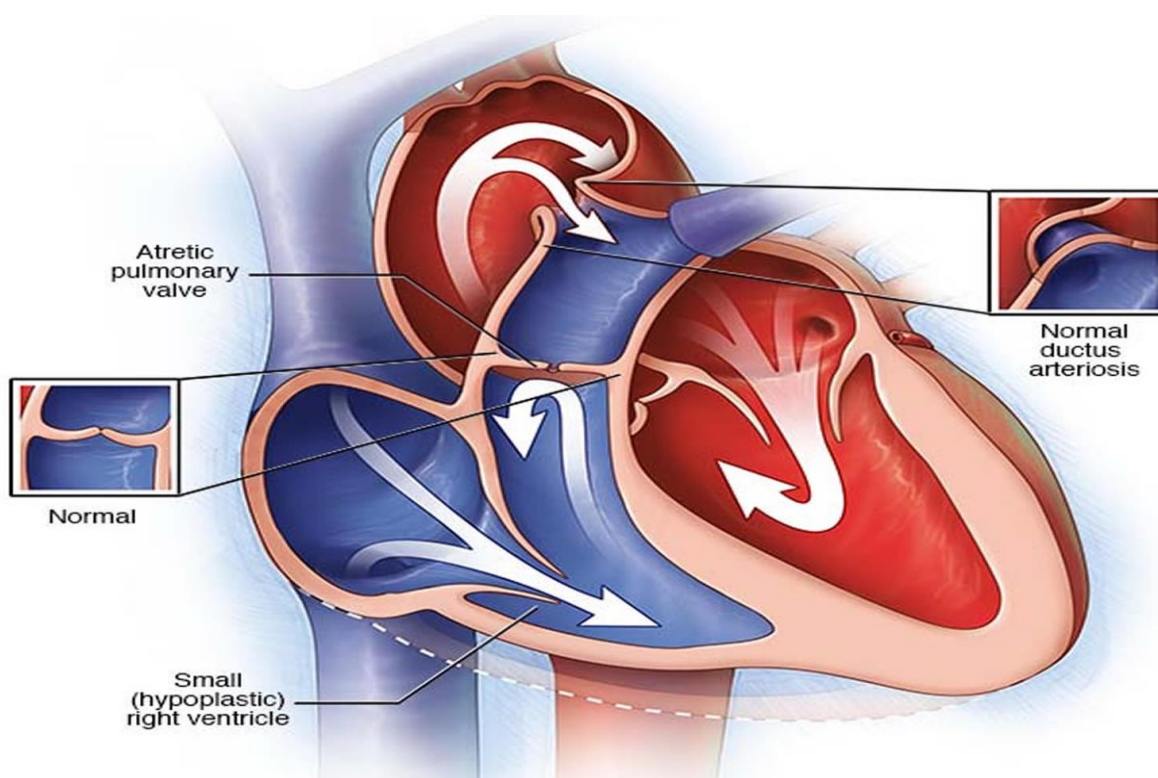
Атретія легеневої артерії

Атретія легеневої артерії – природжена вада серця, при якому відсутнє нормальне сполучення між правим шлуночком і легеневою артерією.



Атретія висхідної аорти

Атретія висхідної аорти – відсутність висхідної аорти, кров із серця транспортується через одну широкую судину відповідного легеневого стовбуру. Від спільного стовбура відходять лівий і правий стовбури легеневої артерії. Широка протока Боталла з'єднується з дугою аорти.



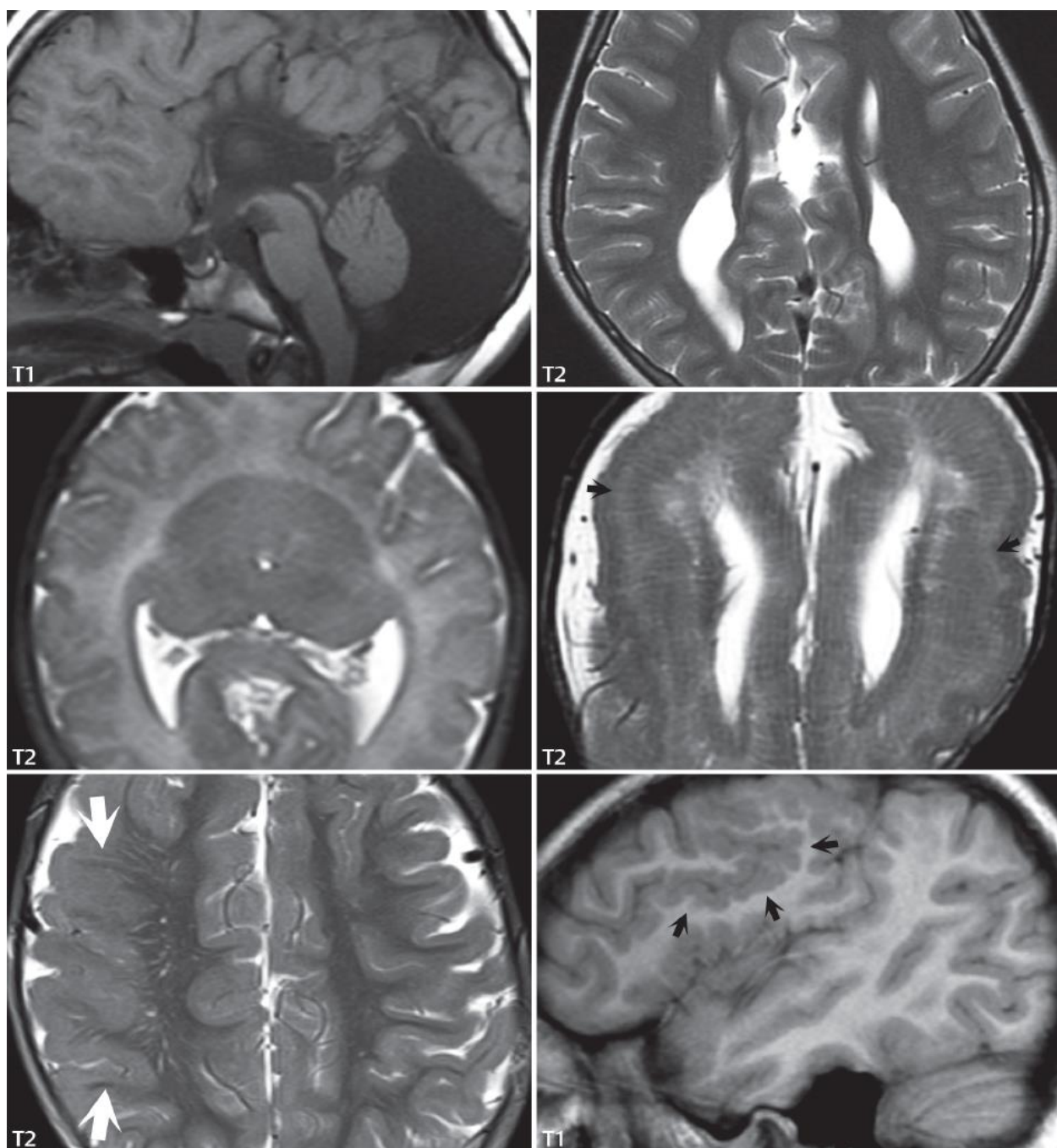
Атретія клапана легеневої артерії – повне зрощення стулок клапана легеневої артерії або зрощення легеневого стовбура, що трапляється значно рідше. Кров з правого шлуночка не може надходити в легеневу артерію, як це відбувається в нормі. Порушення кровообігу при атрезії клапана легеневої артерії полягає в неможливості надходження крові з правого шлуночка в легені звичайним шляхом. Кровообіг здійснюється через відкрите овальне вікно в міжпересердню перегородку з правого передсердя в ліве. Далі кров в легеневу артерію і систему легеневого кровотоку може потрапити тільки через артеріальну протоку.



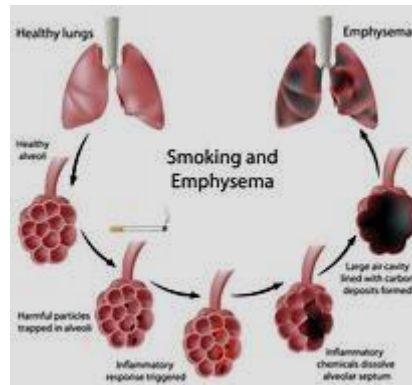
Кісти легень

Кісти легень – повітряні або заповнені рідиною порожнини, вистелені альвеолярним епітелієм. Формуються шляхом дилатації термінального або більшого за калібром бронха. Кісти можуть бути маленькими і численними. Розрізняють придбані і природжені кісти легенів.

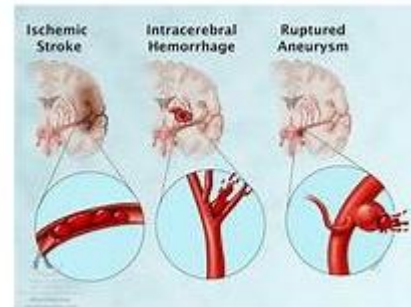
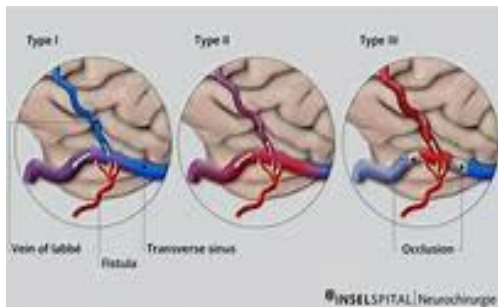
Код Q33.90 Природжена аномалія легені, неуточнена.



Легенева секвестрація – аномалія розвитку легені, при якій ділянка його тканини формується ізольовано від бронхіальної системи і забезпечується аберантними артеріями, що відходять справа безпосередньо від аорти, а зліва – від міжреберних артерій. Венозний відтік здійснюється в легеневу вену, рідше – у непарну вену.

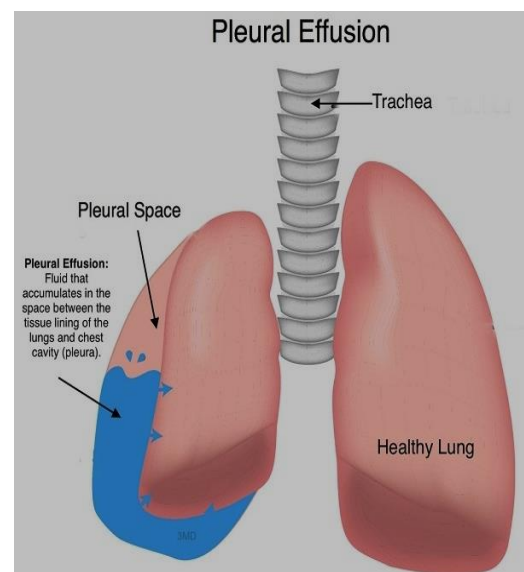
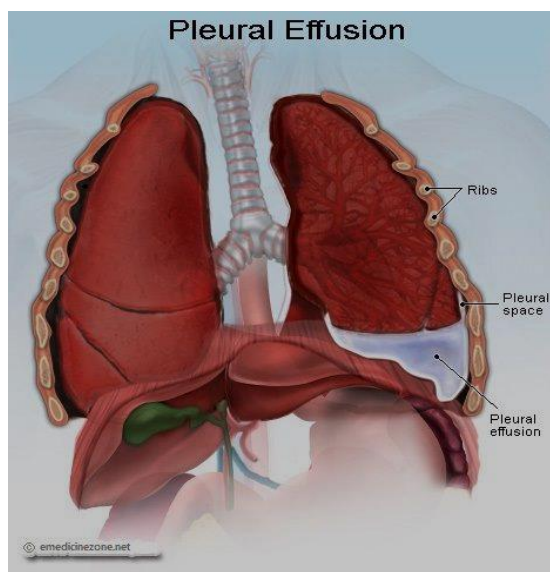


Природжена часткова емфізема легень характеризується дефектом розвитку хрящових кілець часточкового (або сегментарного) бронха. Можливі також перегин бронха, стискування судин, збільшення слизової оболонки, що призводять до часткового порушення прохідності бронхів.



Артеріовенозні аневризми і нориці – наявність прямого патологічного сполучення між легеневою артерією і веною.

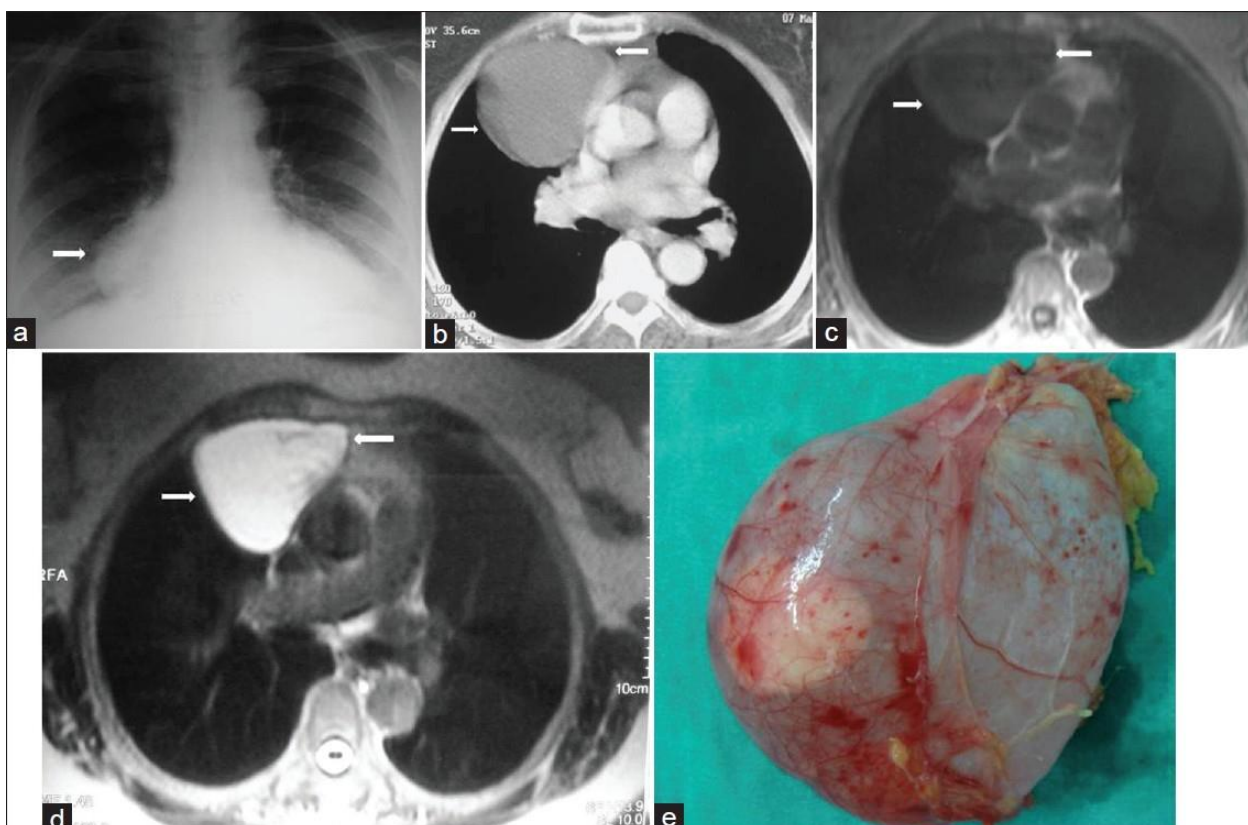
Код Q34. Інші природжені вади розвитку органів дихання.

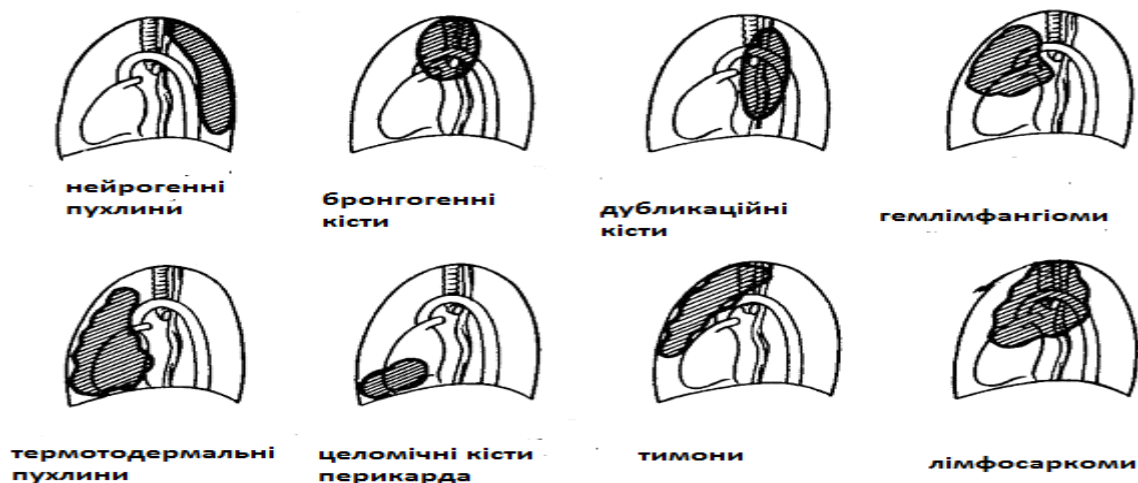


Плевра – це тонка серозна пластинка, яка вкриває легені і стінки грудної порожнини зсередини. За будовою плевра подібна до очеревини. Плевра складається з двох шарів – серозної оболонки і підсерозного прошарку. Серозна оболонка вкрита

одношаровим плоским епітелієм – мезотелієм. На апікальній поверхні мезотеліоцитів є численні довгі мікрворсинки, а в їх цитоплазмі – багато мікропіноцитозних пухирців. Мезотеліоцити синтезують серозну (білкову) рідину, що зволожує поверхню мезотелію, а також можуть її всмоктувати. Підсерозний прошарок – це сполучнотканинна пластинка, що складається з колагенових та еластичних волокон, між якими розміщені окремі гладкі міоцити. За допомогою цієї пластинки плевра зростається з легенями та внутрішньогрудною фасцією, що вкриває внутрішню поверхню стінок грудної порожнини. У підсерозному прошарку плеври виділяють кілька шарів: поверхневий волокнисто-колагеновий, поверхневу і глибоку еластичні сітки, глибокий решітчастий колагеновоеластичний шар. Плеврит – це ураження плеври, яке характеризується локалізованим боєм у грудях, пов'язаним із запальним процесом, що часто супроводжується лихоманкою, ознобом, тахіпноєю та ортопноєю. Плеврит може бути зумовлений первинним захворюванням плеври або бути вторинним по відношенню до системного захворювання.

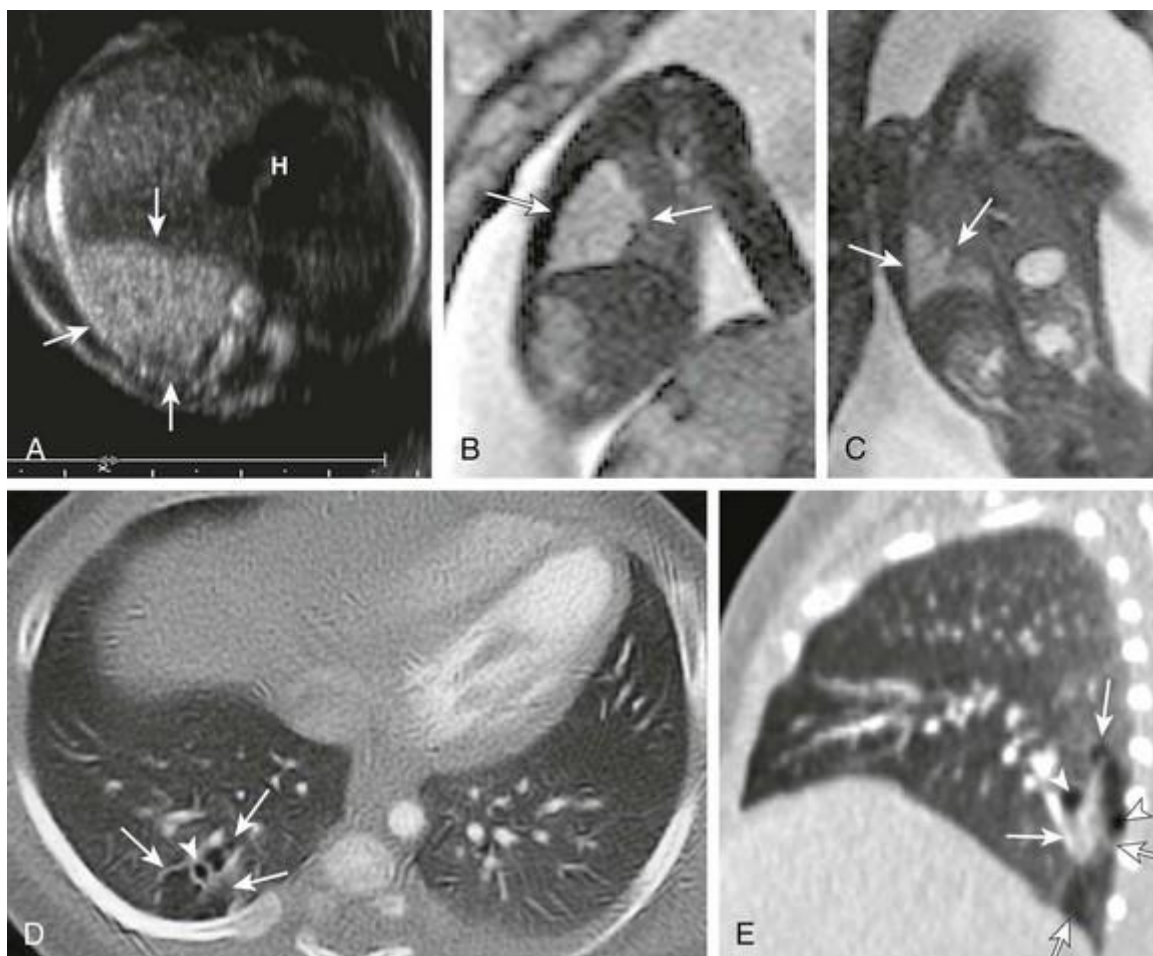
Код Q34.00 Аномалія плеври.



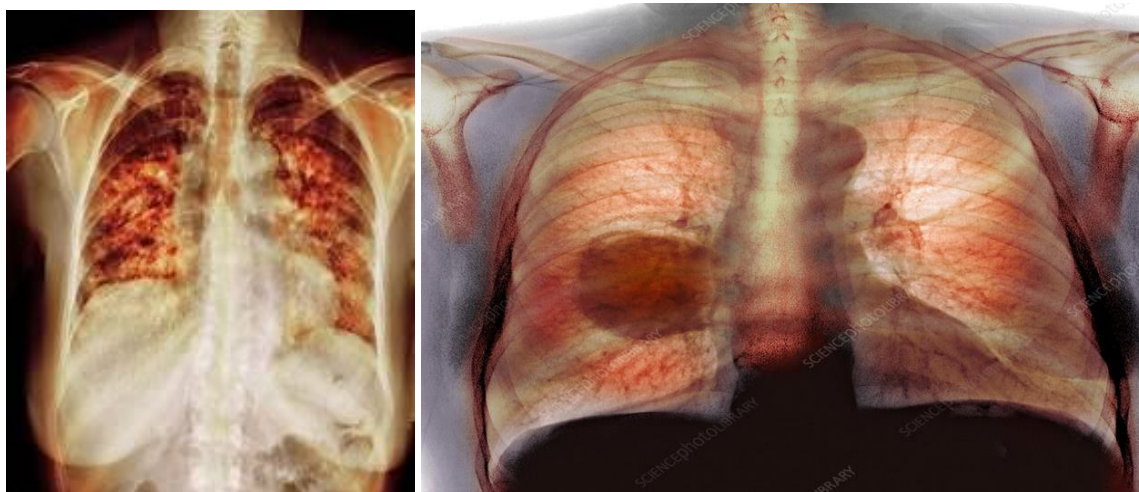


Кісти середостіння за походженням пухлини середостіння, можуть бути неврогенні (гангліоневроми, нейробластоми, симпатико-бластоми, феохромоцитоми, невриноми і неврогенні саркоми); мезенхімального походження (фіброми, фібросаркоми, ліпоми, ліпосаркоми, лімфангіоми, гемангіоми, ангіосаркоми тощо). Кісти середостіння підрозділяють на істинні целомічні кісти і дивертикули перикарда, бронхогенні й ентерогенні кісти, що розвиваються внаслідок порушення ембріогенезу, та паразитарні (ехінококові).

Код Q34.10 Природжена кіста середостіння.

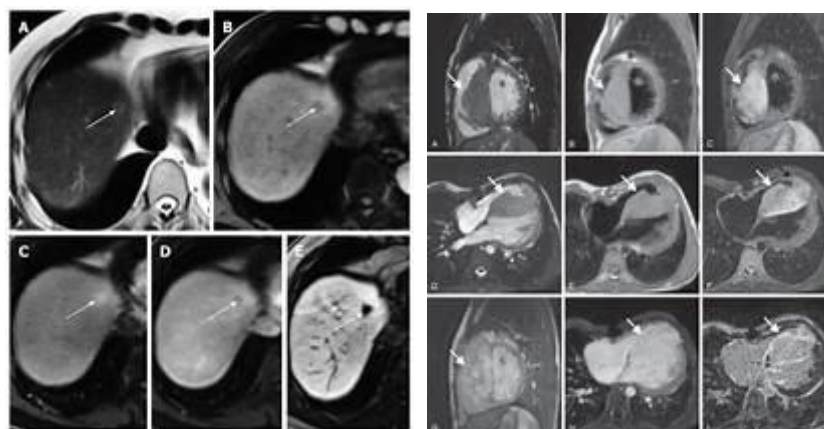


Агенезія легені – найбільш тяжка дисплазія, коли уражаючий чинник діє дуже рано і зупиняє процес формування легені на етапі бронхіального зачатка; нормальні легені з аномальним кровопостачанням – бронхіальне дерево розвивається нормально, розвиток артеріальної системи, що відноситься до легеневої артерії, порушується; аномалія легені з аномальним кровопостачанням – формується аномальною легеневою паренхімою; омалія легені з нормальним кровообігом – бронхогенні кісти і кістозно–аденоматозна вада; змшаний тип патології – ларингенальна атрезія з двобічними гіперехогенними легенями або бронхопульмональна дисплазія з нейроентеральною асоціацією.



Легеневий фіброз – симптоми з'являються і прогресують з 1–го по 5–й тиждень життя дитини: прискорене дихання (60–80 дихальних рухів за хвилину); постійний сухий кашель (при нормальній температурі тіла); ціаноз (синюшність) шкірних покривів і слизових; напади апное (відсутності дихання). Вада уражає переважно недоношених і дітей із затримкою внутрішньоутробного розвитку; етіологія і патогенез не з'ясовані.

Код Q34.80 Інші діагностовані природжені вади розвитку органів дихання.



Код Q34.90. Природжена аномалія органів дихання, неуточнена.

2.5. Q35-Q37. Заяча губа та розщілина піднебіння



Заяча губа (хейлосхізіс) – вроджений дефект, що виявляється незрослими у внутрішньоутробному періоді тканинами носової порожнини і верхньої щелепи, що утворює ущелину губи. Заяча губа проявляється зовнішнім дефектом, а також проблемами в харчуванні і становленні мови, при цьому загальний психосоматичний розвиток дитини від цього не страждає. Часто разом із заячою губою у новонароджених з щелепно–лицьовими вадами зустрічається розщеплення неба – вовча паща.

Заяча губа буває неповної та повної форми. Часткове розщеплення, як правило, одностороннє у вигляді поглиблення в губі. У цьому випадку відбулося незрощення між собою середнього носового і одного з верхньощелепних відростків. Повне розщеплення губи характеризується глибокою ущелиною, що йде від губи до носа з однієї або двох сторін. В цьому випадку відбувається незрощення носового відростка з лівим і правим верхньощелепними.

Код Q35. Щілина піднебіння (заяча губа).



У разі двобічного незрощення – верхня щелепа розділена на три фрагменти – два бічних та один серединний. Останній складається із міжщелепної кістки та лемеша і може займати протрузійне положення. Лемеш розташований посередині дефекту. Бічні фрагменти включають незрощені фрагменти верхньої щелепи, піднебінної кістки. Горизонтальні пластинки її можуть займати вертикальне положення. Ширина дефекту твердого піднебіння найбільша на його межі з м'яким.

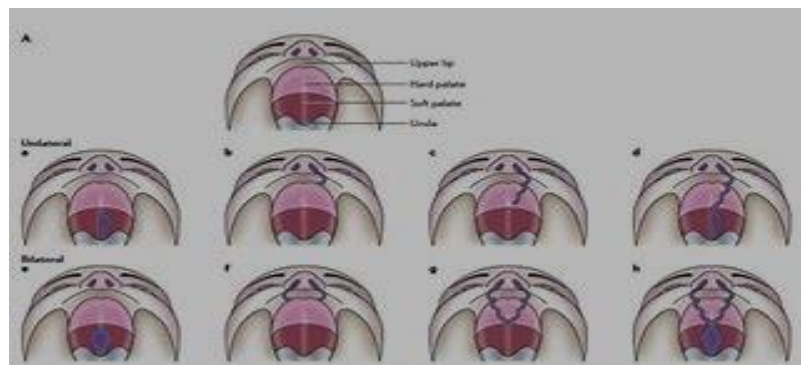
Код Q35.0. Розщілина твердого піднебіння, двобічна.



Figure 1. Pretreatment photographs

У разі одностороннього незрощення верхньої губи та м'якого піднебіння верхня губа розділена на два фрагменти (великий та малий). На великому фрагменті червона облямівка піднята догори, висота колонки зменшена, на малому – напрямок розташування червоної облямівки правильний, висота колонки майже не змінена. Ніс – дно носового ходу відсутнє на всьому протязі, або у задній його частині. Крило носа стоншено, розтягнуто, на внутрішній поверхні його гребенеподібна складка; перетинка зміщена у протилежний бік незрощенню; кінчик носа роздвоєний. Комірковий відросток та тверде піднебіння цілі. Може відмічатися приховане незрощення задньої третини твердого піднебіння. М'яке піднебіння складається з двох фрагментів, які вкорочені та обмежені у рухливості.

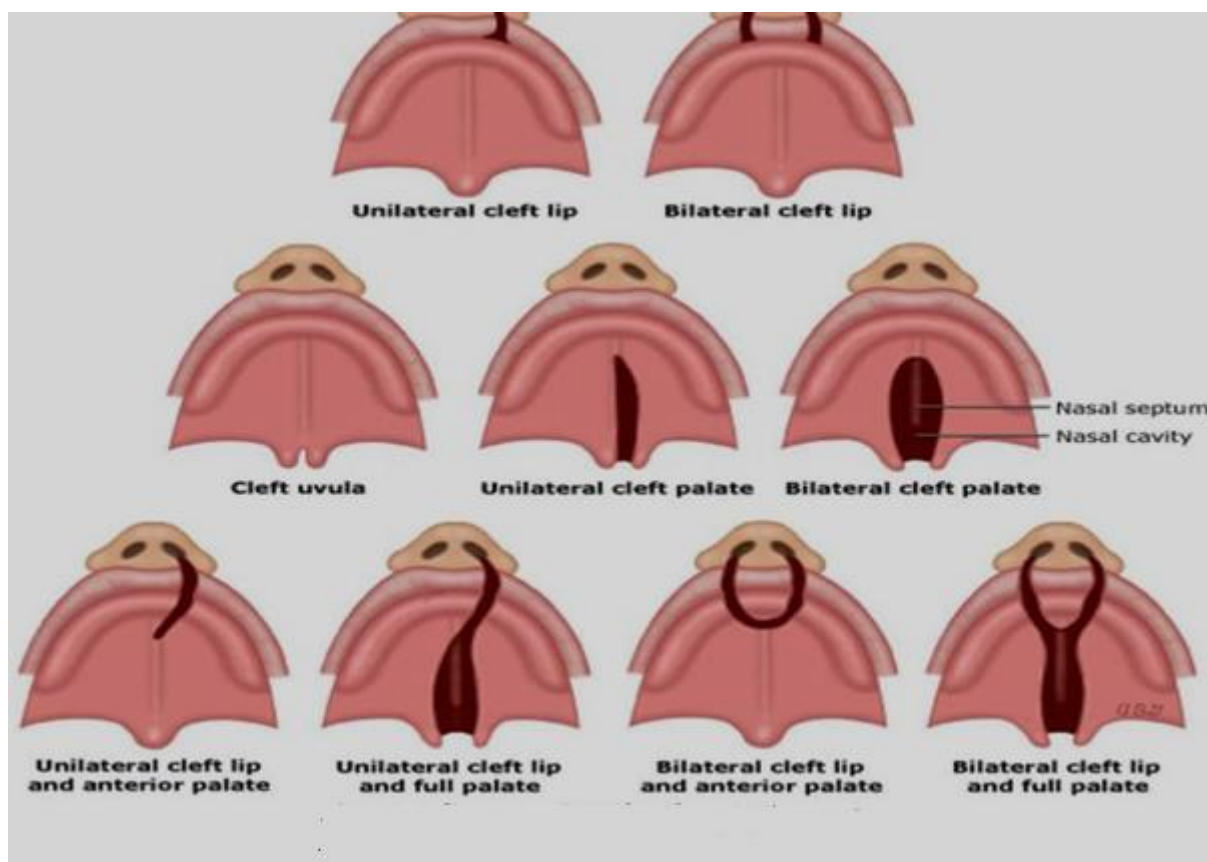
Код Q35.10 Щілина твердого піднебіння, одностороння.



Дуже рідкісна вада. Трапляються часткові і повні форми. При повних формах альвеолярний відросток і тіло нижньої щелепи з'єднуються сполучнотканинною перегородкою. Обидві половини щелепи помірно рухомі відносно одна іншої. Язик

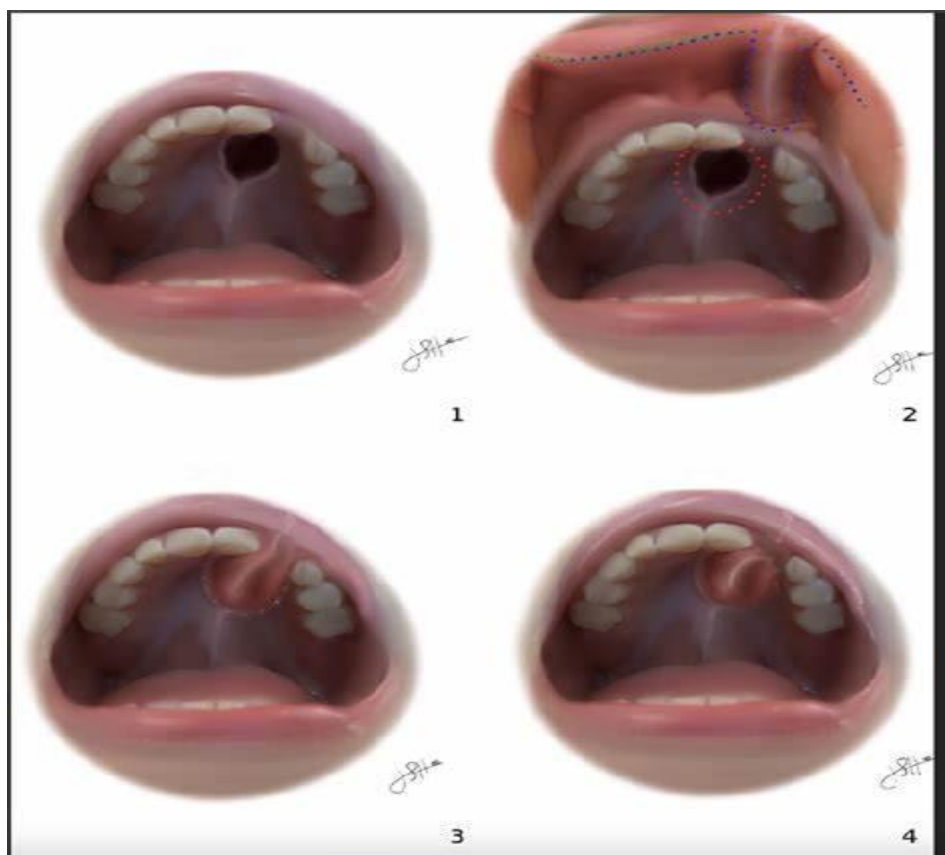
кінцевим відділом може бути зрощений з нижньою щелепою. Відомі випадки одночасного серединної щілини верхньої, нижньої губи та нижньої щелепи.

Код Q35.20 Щілина м'якого піднебіння, двостороння.



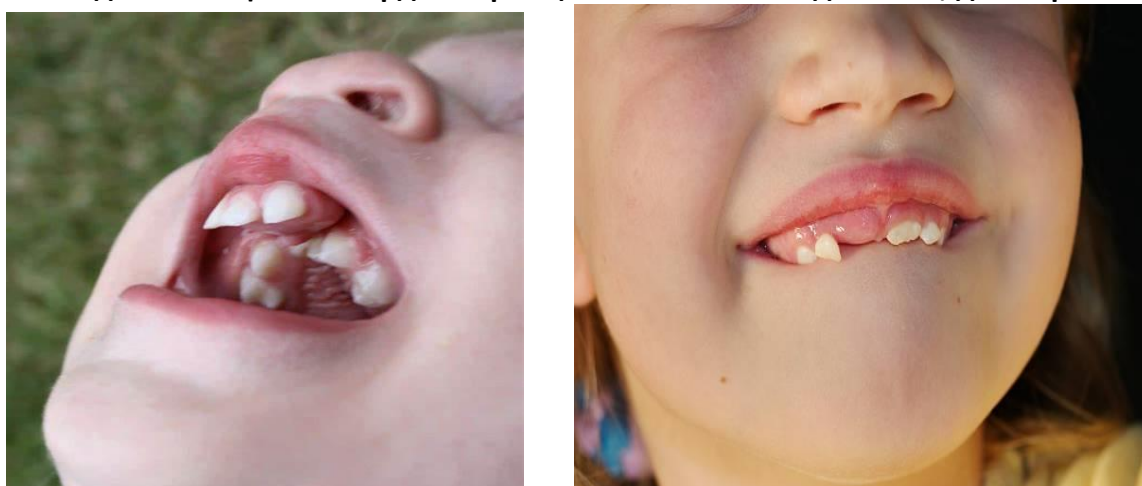
Такі аномалії є найбільш поширеними деформаціями, що становлять 65% від всіх аномалій, уражаючих голову і шию. Є два різних типи аномалій твердого піднебіння: щілина губи з/без щілиною(и) твердого піднебіння й ізольована щілина твердого піднебіння яка виникає в результаті порушення зрощення двох різних стадій зуболицевого розвитку.

Код Q35.30 Щілина м'якого піднебіння, одностороння.



Щілина верхньої щелепи захоплює альвеолярний відросток на межі власне щелепи і передщелепи, виникає внаслідок незрощення верхньоще-лепного та середнього носового відростків, може поширюватися до різцевого отвору. Вада буває одно- і двобічною, часто поєднується з розщепленням верхньої губи і піднебіння.

Код Q35.40 Щілина твердого з розщилиною м'якого піднебіння, двостороння.

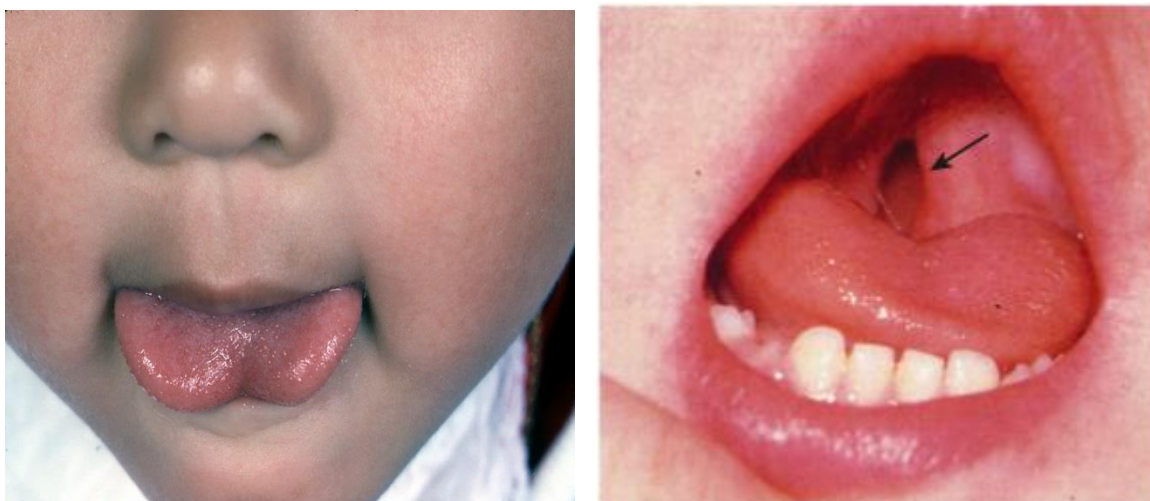


М'яке піднебіння розділене на два фрагмента, які укорочені та обмежені у рухах. Мезофарінгс широкий. На задній стінці глотки – аденоїдні вегетації. У разі незрощення м'якого піднебіння – комірковий відросток та тверде піднебіння цілі. М'яке піднебіння незрощене та складається з двох вкорочених фрагментів, які обмежені у рухах.

Код Q35.50 Щілина твердого з розщілиною м'якого піднебіння, одностороння.



Код Q35.60 Щілина піднебіння серединна.



Щілиноподібний язик є різновидом складчастого, містить досить глибоку борозну (складку) без порушення цілісності слизової оболонки вздовж середньої лінії язика.

Код Q35.70 Щілина язика.



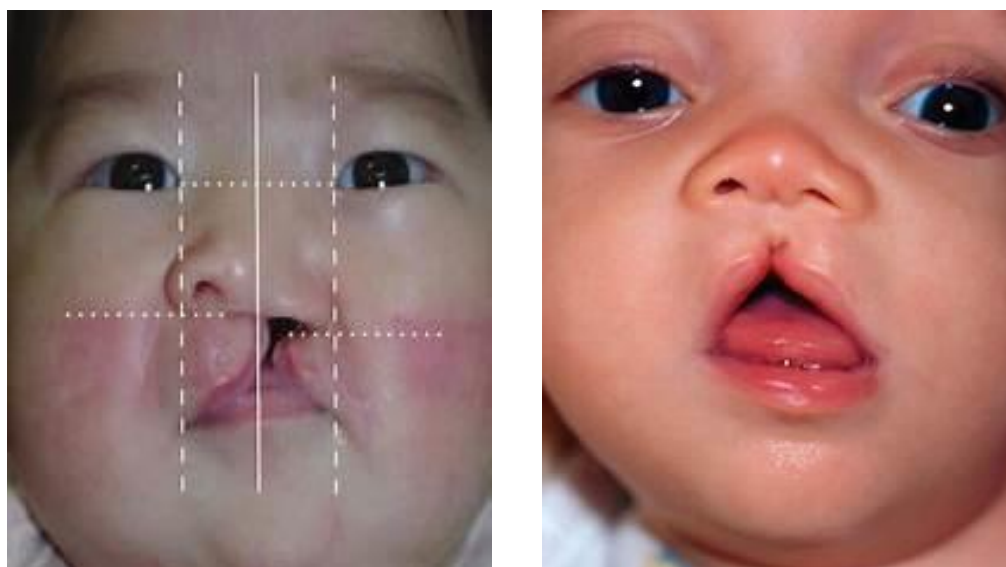
Код Q35.80 Щілина піднебіння (вовча паща), не уточнена двостороння.



Щілина верхньої щелепи захоплює альвеолярний відросток на межі власне щелепи і передщелепи, виникає внаслідок незрощення верхньощелепного і середнього носового відростків, може досягати до різцевого отвору; буває одно- і двобічною, часто поєднується з розщепленням верхньої губи і піднебіння.

Наявність аномалії під назвою «вовча паща» видно неозброєним оком відразу при народженні. Дитині з такою патологією складно дихати, вона не може нормально смоктати і їсти. Неправильно сформоване небо призводить до того, що їжа та вода потрапляє у ніс. Тому дитину доводиться годувати за допомогою спеціальних пристроїв. Також цей дефект будови піднебіння заважає нормальному розвитку мови та слуху. Зазвичай у дітей із вовчою пащею криві зуби, неправильний прикус. Часто розвиваються отити, синусити.

Код Q35.90 Щілина піднебіння (вовча паща), неуточнена одностороння.



Щілина верхньої губи і піднебіння наскрізне – щілина губи, альвеолярного відростка і піднебіння. Може бути одно– і двобічною. При наскрізних щілинах є широке сполучення між порожнинами носа і рота. Може поєднуватися з полідактилією, аномаліями сечостатевого апарату.

Заяча губа (хейлосхізіс) – природжений дефект, що виявляється незрослими у внутрішньоутробному періоді тканинами носової порожнини і верхньої щелепи, що утворює ущелину губи. Заяча губа проявляється зовнішнім дефектом, а також проблемами в харчуванні і становленні мови, при цьому загальний психосоматичний розвиток дитини від цього не страждає. Часто разом із заячою губою у новонароджених з щелепно–лицьовими вадами зустрічається розщеплення піднебіння – вовча паша.

Код Q36. Щілина губи (заяча губа).



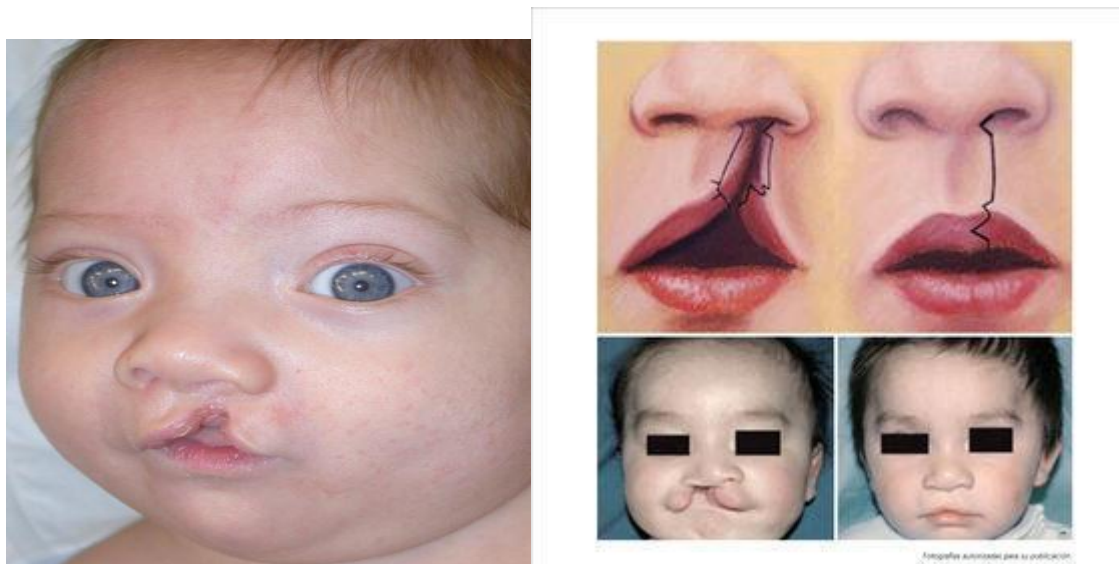
Щілина верхньої губи серединна – щілина в м'яких тканинах верхньої губи, яка розташована вздовж середньої лінії. Супроводжується вуздечкою і діастемою; може поєднуватися з щілиною альвеолярного відростка і подвоєною вуздечкою. Аномалія дуже рідкісна

Код Q36.00 Щілина губи, двостороння.



У разі серединного незрощення верхня губа розділена на два симетричних фрагменти, на яких виражений м'язовий шар. Висота колонок майже не змінена. Червона облямівка достатньої товщини та розташована у правильному напрямку. Цілісність дна носового ходу збережена, перетинка носа біля своєї основи може бути роздвоєна. Соматичний стан порушений у разі наявності супутніх захворювань (вроджених вад серця, тимомегаїї, анемії, гіпотрофії, дисбактеріозу тощо).

Код Q36.10 Щілина губи, серединна.



У разі одностороннього незрощення верхньої губи та м'якого піднебіння верхня губа розділена на два фрагменти (великий та малий). На великому фрагменті червона облямівка піднята догори, висота колонки зменшена, на малому – напрямок розташування червоної облямівки правильний, висота колонки майже не змінена.

Код Q36.90 Щілина губи, одностороння.



Розщілина піднебіння (вовча паща, заяча губа, мед. назва — хейлосхізіс) — відносяться до вроджених вад розвитку верхньощелепної області особи. Є деякі відмінності між цими патологіями. Заячья губа, або хейлосхізіс, (що перекладається як «розщеплення») виглядає, як ущелина верхньої губи, яка іноді має великі розміри та зачіпає носову порожнину. Волчья пащу вдає із себе незарощення тверде та / або м'яке піднебіння (розщеплення неба), внаслідок чого виникає сполучення між двома порожнинами — ротової та носов

Вовча паща – це рідкісне захворювання – щілина верхньої губи, щілини верхньої щелепи і твердого піднебіння, яке характерно тільки для 0,1% новонароджених. Вади викликані хромосомними дефектами і аномаліями розвитку. Вовча паща є природженою деформацією, яка виникає через розщеплення тканини в твердому і

м'якому піднебінні. Дефект може сформуватися через те, що виникають проблеми зі зрощенням відростків у верхній щелепі і непарною кісткою.

Код Q37 Щілина піднебіння і губи (вовча паща з заячою губою).



Вади порожнини рота з порожниною носа через щілину на небі веде до порушення акта ковтання (їжа при ковтанні потрапляє в носову порожнину) та мови (гнусість, невиразність). Діти з незарощенням піднебіння схильні до захворювань дихальних шляхів (бронхіти, запалення легенів), так як у них порушено правильне носове дихання, що сприяє проникненню інфекції в дихальні шляхи.

Код Q37.00 Щілина твердого піднебіння і губи, двостороння.



Код Q37.10 Щілина твердого піднебіння і губи, одностороння.

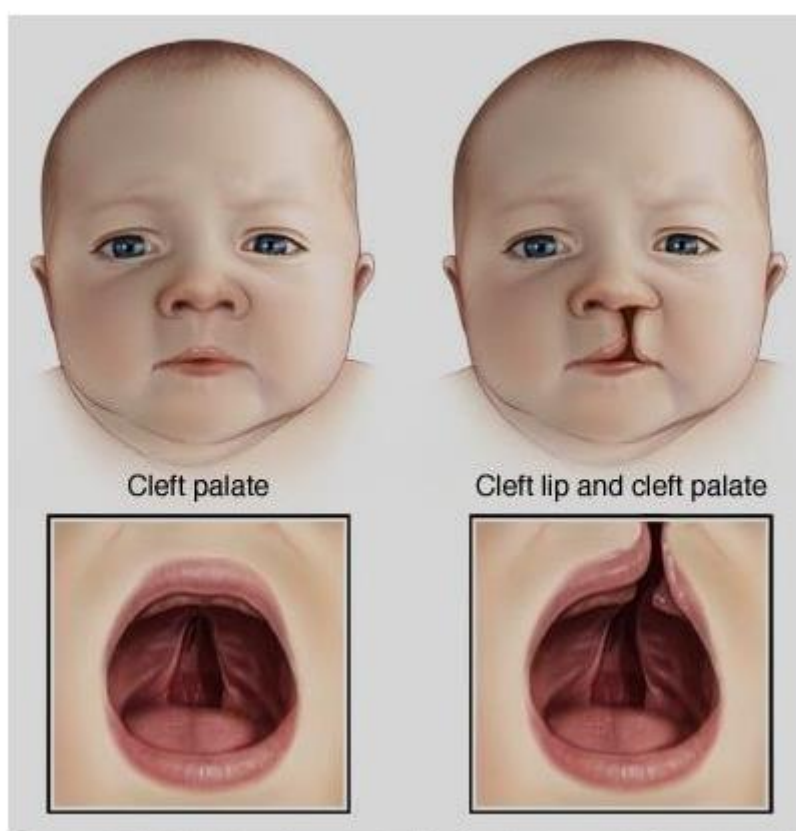


Unilateral cleft lip

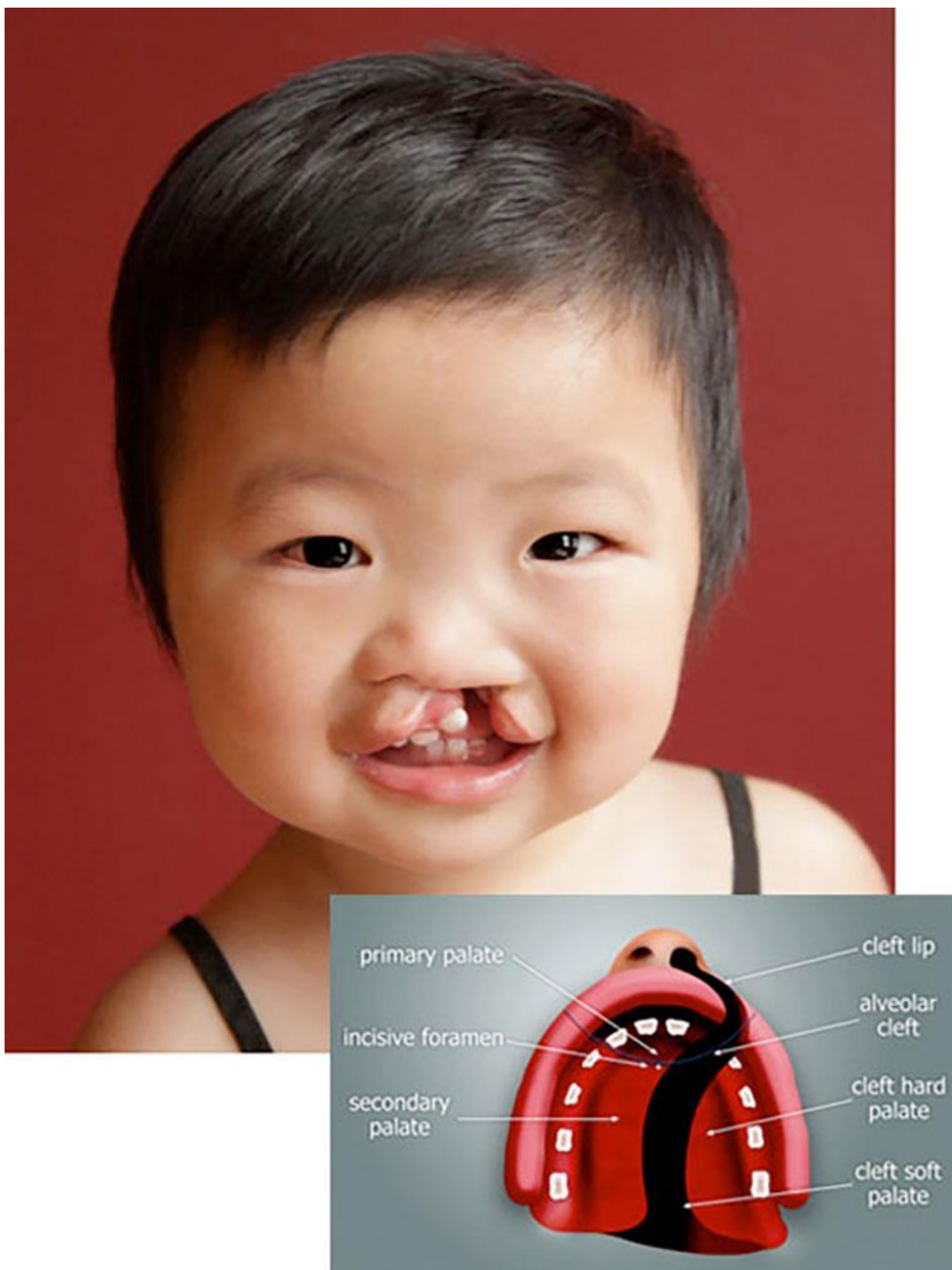


Bilateral cleft lip

Код Q37.20 Щілина м'якого піднебіння і губи.



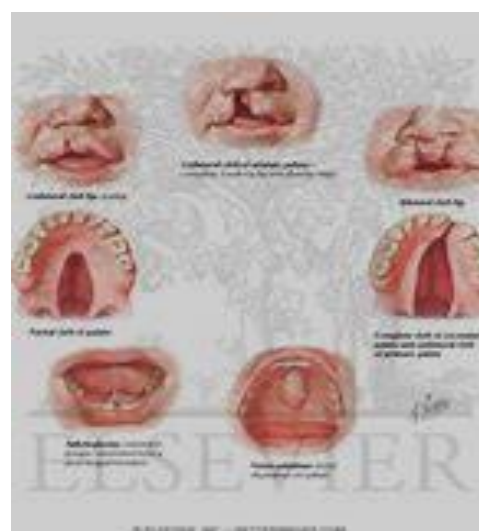
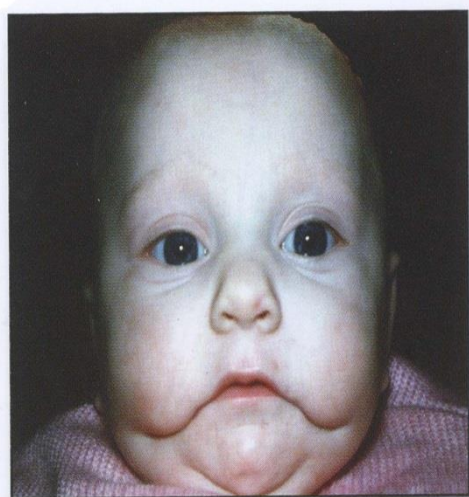
Код Q37.30 Щілина м'якого піднебіння і губи, одностороння.



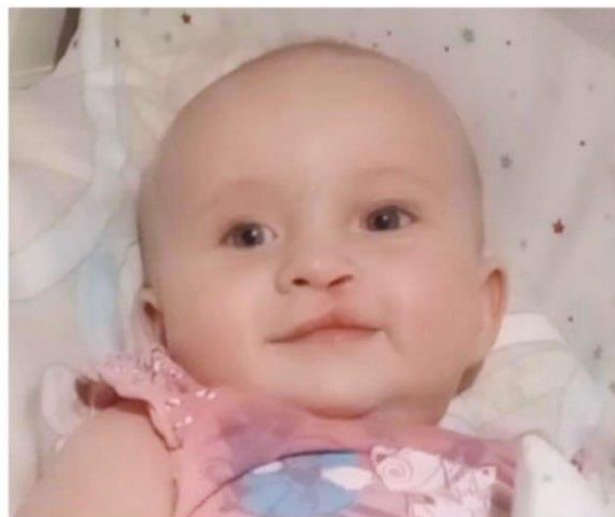
Код Q37.40 Щілина твердого та м'якого піднебіння і губи, двостороння.



Код Q37.50 Щілина твердого та м'якого піднебіння і губи, одностороння.



Код Q37.80 Неуточнена щілина піднебіння і губи, двостороння.

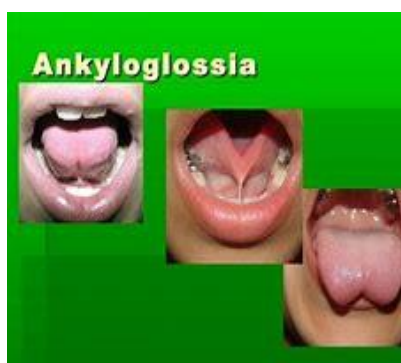


До операції

1 міс. після

Код Q37.90 Неуточнена щілина піднебіння і губи, одностороння.

2.6. Q38–Q45. Інші природжені вади розвитку органів травлення



Abnormalities of Tongue



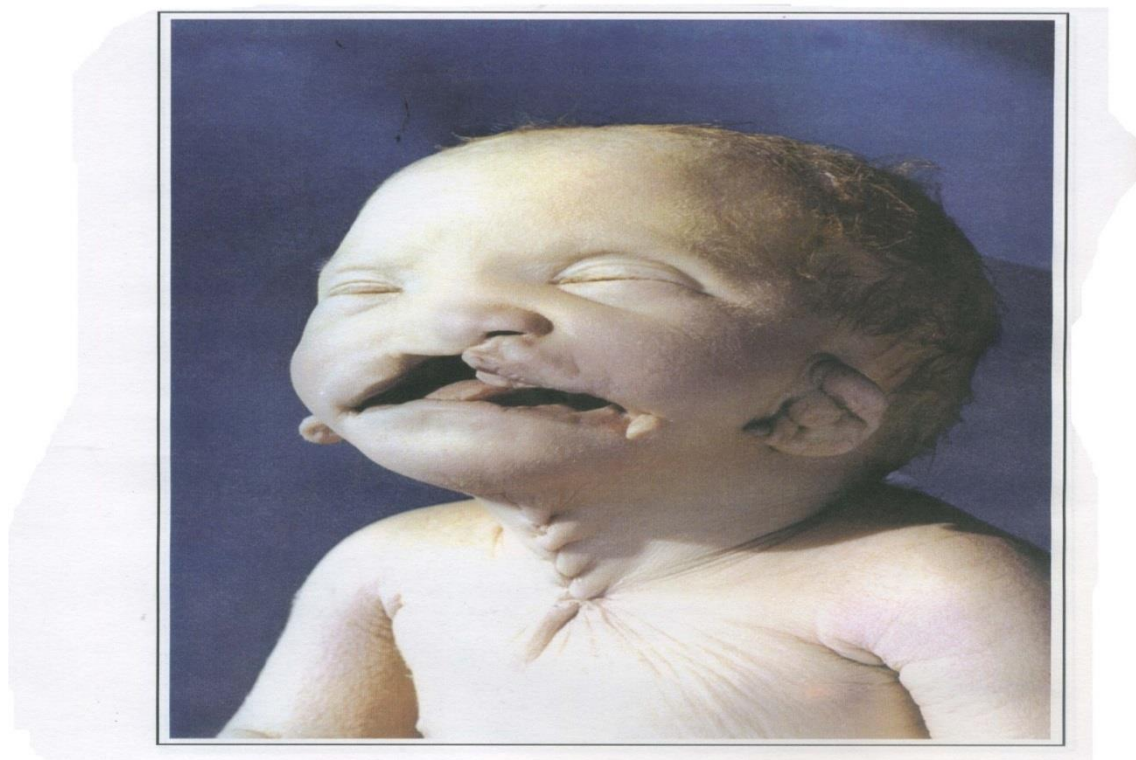
Tongue-Tie

Macroglossia

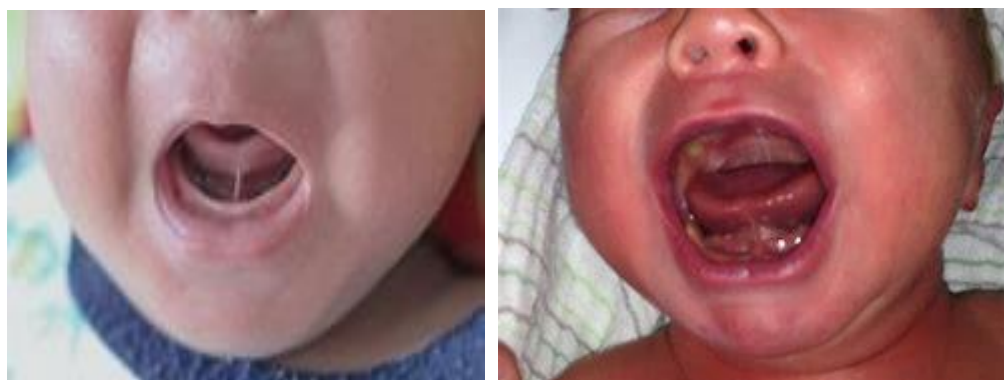
Black Hairy Tongue

Geographic Tongue

Q38. Інші вроджені вади розвитку язика, рота і глотки.



Код Q38.00 Природжені аномалії губ, які не класифіковані в інших рубриках.



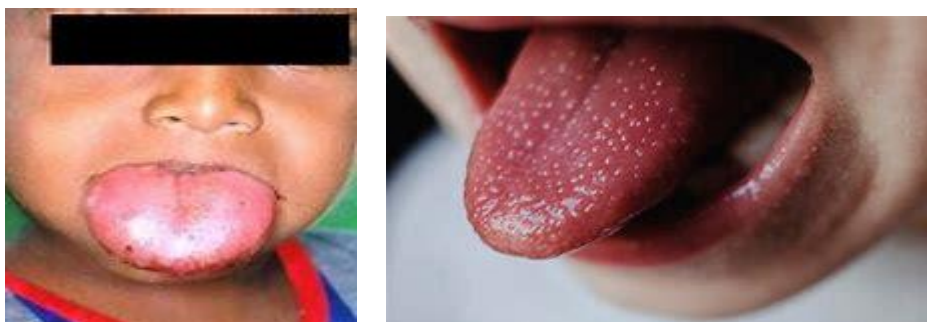
Анкілоглосія — приджене вкорочення вуздечки язика, що обмежує його висовування. Місцеві ознаки: язик звичайних розмірів, рухи його обмежені. Вуздечка язика коротка, представлена дублікатурою слизової оболонки або щільним сполучнотканинним тяжем, місця прикріплення її зміщені зовнішньо. Іноді вуздечки язика майже немає, тобто язик прирощений до дна тканин порожнини рота, що спричиняє його контрактуру.

Код Q38.10 Анкілоглосія.



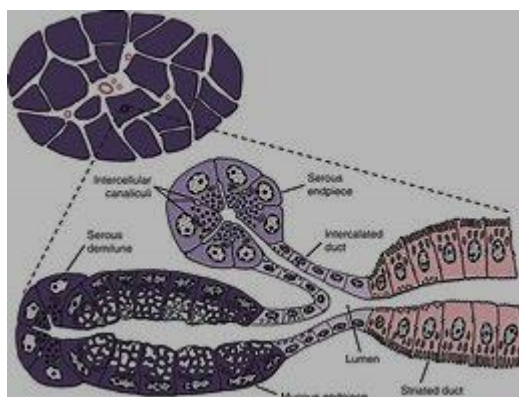
Макроглосія – вроджене збільшення язика. Гіпертрофія може бути дифузною чи частковою. Язик товстий, часто виступає назовні. При вираженій макроглосії трапляються епізоди нічного апное, порушуються функції ковтання та язика. Для зменшення язика показано його клиноподібне висічення. При макроглосії дизонтогенетичного походження виконують склерозуючу терапію.

Код Q38.20 Макроглосія.



Складчастий язик – аномалія розвитку, при якій язик дещо збільшений, але залишається м'яким. Середина поздовжня борозна язика значно глибша, ніж у нормі. Крім того, є ряд поперечних і коротких поздовжніх бічних борозен, у результаті чого утворюються складки на зразок борозенок шкіри мошонки. Борозни язика можуть стати місцем затримки дрібних харчових часток (зернятка від ягід тощо), у них можуть виникнути тріщини, ерозії.

Код Q38.30. Інші природжені вади розвитку язика.



Повна відсутність (агенезія) слинних залоз. Подібна аномалія розвитку слинних залоз стосується частіше привушних слинних залоз. Вкрай рідко агенезія спостерігається в підщелепних залозах. При повній відсутності слинних залоз розвивається ксеростомія, що призводить до каріозного процесу зубів та пародонтиту.

Ектопія (дистопія) слинних залоз відноситься до рідкісних вроджених аномалій, вона характеризується утворенням залозистої тканини в атипових місцях (лімфатичних вузлах голови і шиї, щелепних кістках, мигдаликах, м'яких тканинах голови шиї, в грудино–ключичнососків). Розташовуючись у шкірі над грудино–ключичним суглобом, вони можуть мати власну протоку і утворювати слиноточну норицю. В ектопованій слинній залозі можуть розвиватися запальні, обструктивні та пухлинні процеси, формуватися кісти та слинні нориці.

Гіпертрофія слинних залоз виявляється у підвищенні їх обсягу з допомогою збільшення розмірів клітин залозистої тканини.

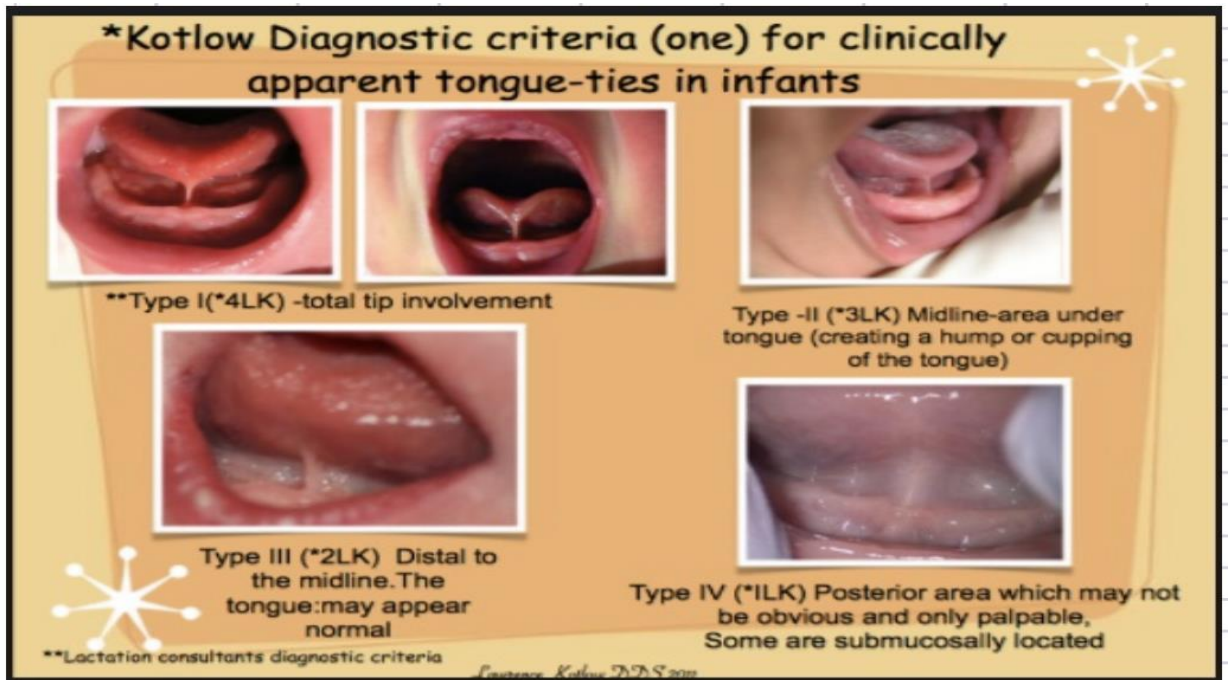
Кісти слинних залоз можуть симулювати гіпертрофію.

Розщеплення маси слинних залоз може бути у вигляді збільшеної часток їх або появи додаткових залоз.

Зміщення слинної залози зі звичайного розташування та порушення в розташуванні проток слинних залоз. Зміщена слинна залоза може бути прийнята за пухлину.

Атрезія проток великих слинних залоз – звуження до повної облітерації слинних проток. Сприяє затримці струму слини та формуванню кіст.

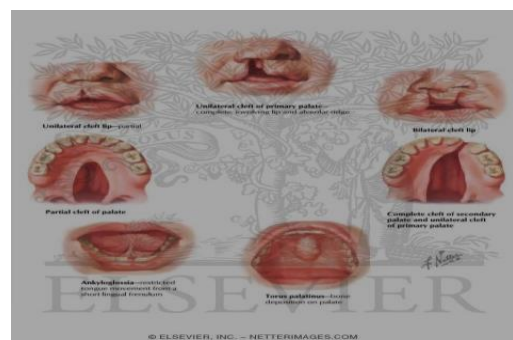
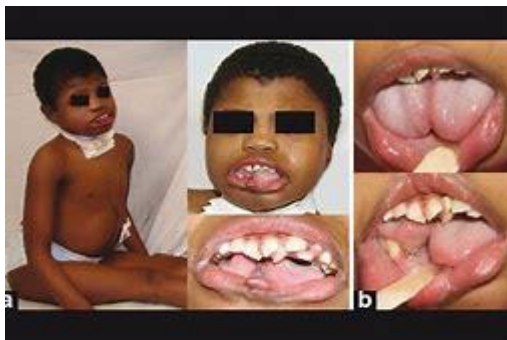
Код Q38.40 Природжені аномалії слинних залоз та проток.



Вузdechka верхньої губи – низьке прикріплення вуздечки верхньої губи, що досягає основи міжзубного сосочка центральних різців. Нерідко поєднується з центральною діастемою. Трапляється дуже часто.

В результаті дефекту будови порожнини рота зустрічається підшкірне роздвоєння. Аномалії розвитку ротової порожнини і лица в рідкісних випадках виражається в незрощенні верхньої губи та піднебіння одночасно, повному наскрізному роздвоєнні губи і піднебіння. Бувають одностороння і двостороння форми. Розщеплення верхньої губної складки, з вираженою серединною формою – подібна патологія зустрічається рідше за інших. Аномалія розщеплення піднебіння інакше іменується вовчою пащею. Виражається повним роздвоєнням твердого та м'якого піднебіння або ж частковим, тобто тільки однієї частини. Також спостерігають наскрізне або подслизисте роздвоєння.

Код Q38.50 Природжені аномалії піднебіння, які не класифіковані в інших рубриках.



Відхилен від норми медицина знає безліч і зустрічаються такі прояви нерідко. Порушення розвитку порожнини рота, що приводить до роздвоєння верхньої губи, називають «заяча губа». Це характерне поділ губи, яке буває одностороннім або

двостороннім, частково або повно вираженим. Роздвоєний язик, коли ущелина розташована посередині, через що особливості будови нагадують зміїний. Також зустрічається у пацієнтів появу характерного відростка, що нагадує додаткову мову. Він розташовується ближче до дна порожнини рота. **Подвійний рот** – дуже рідкісна вада, що виявляється як додаткова ротова щілина, що відкривається в додаткову ротову порожнину менших розмірів, ніж основна ротова порожнина. Обидві порожнини не з'єднуються.

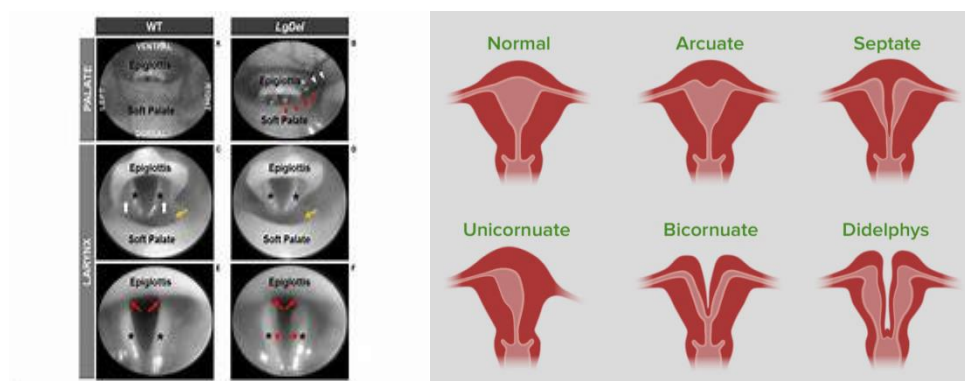
Під'язикова вуздечка – це така перетинка, яка з'єднує дно ротової порожнини і власне сам язик. Саме завдяки цій вуздечці наш язик не бовтається по всій порожнини рота. При короткій вуздечці язика утворюється складка слизової оболонки, що фіксує язик різко направлений вперед, іноді майже до зубів. При смоктанні дитина клацає язиком або взагалі не може цього робити. Прикріплення вуздечки в ділянці кінчика язика або її вкорочення призводить до обмеження рухливості язика.

Код Q38.60 Інші природжені вади розвитку рота.

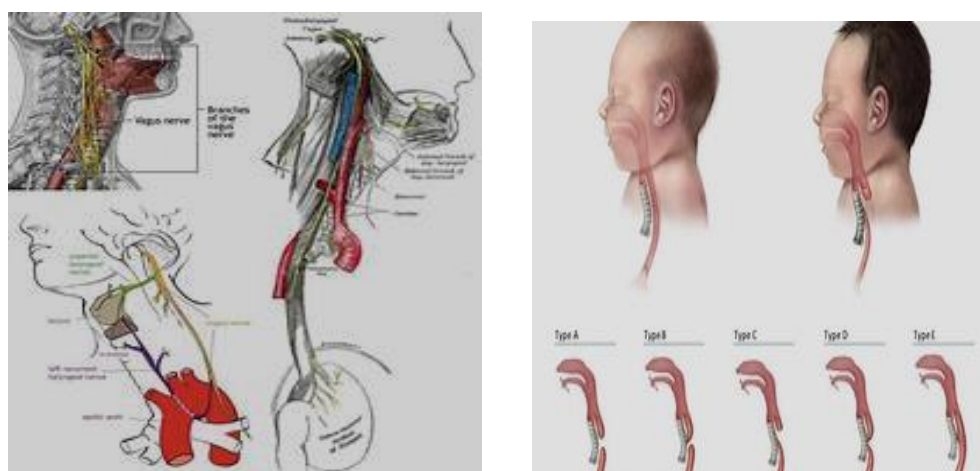


Глоткова «кишеня» – патологія частіше вродженого характеру, коли слизова оболонка випинається, утворюючи кишеню. При цьому буде розвиватися дисфагія – утруднення ковтання твердої та рідкої їжі.

Код Q38.70 Глоткова кишеня.



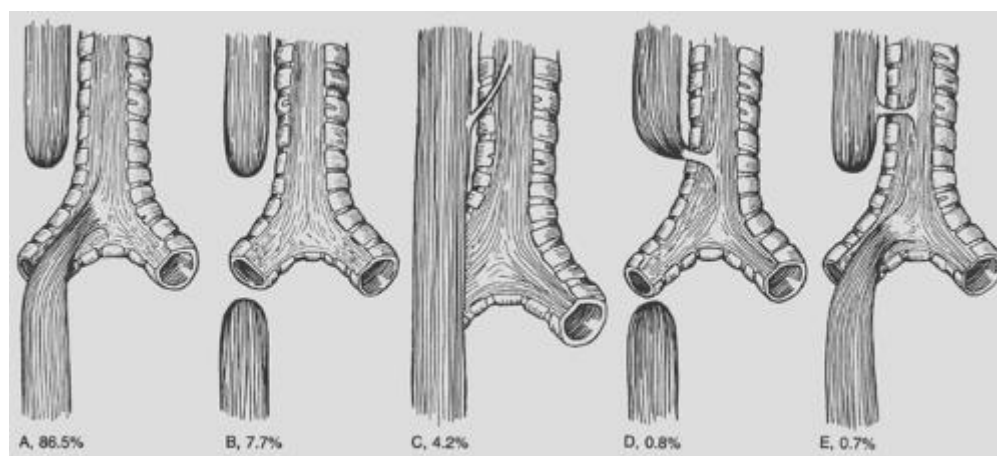
Код Q38.80 Інші вади розвитку глотки.



Короткий стравохід буває, коли дистальний відділ стравоходу вистелений шлунковим епітелієм, виявляється шлунково–стравохідним рефлюксом.

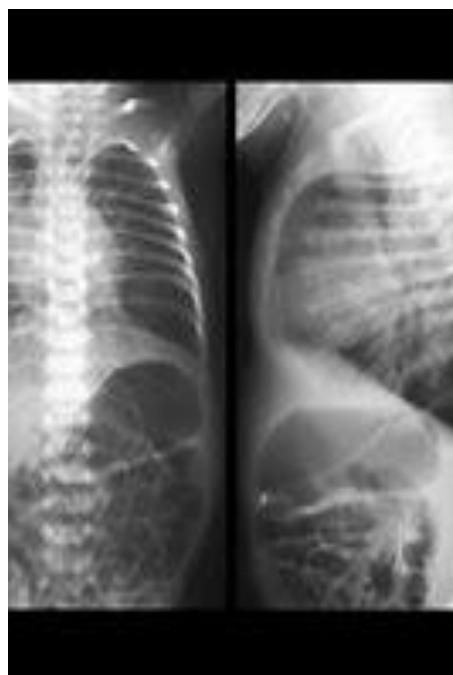
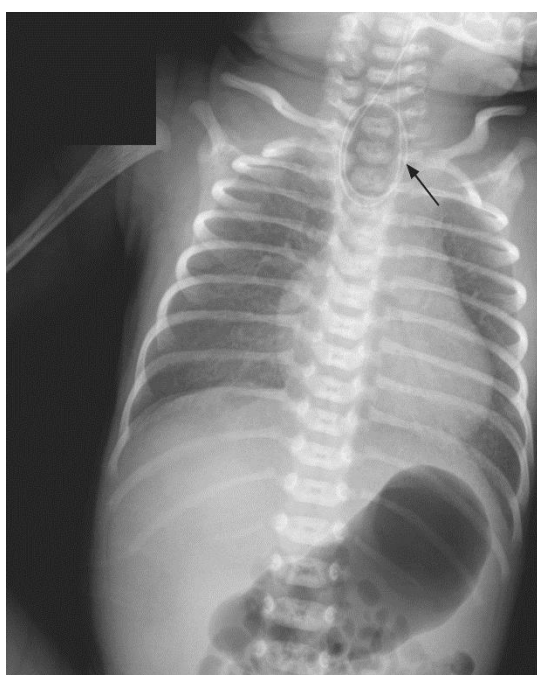
Подвоєний стравохід – рідкісна аномалія. Просвіт подвоєння може бути ізольованим або мати сполучення з основним каналом стравоходу, заповнений секретом, виділеним їх слизовою оболонкою.

Код Q39. Природжені вади розвитку стравоходу.



Атрезія – недорозвиненість стравоходу, яка часто поєднується з відсутністю каналу між трахеєю і стравоходом. Верхній відрізок стравоходу закінчується сліпо, нижній відрізок органа найчастіше з'єднується з трахеєю. Часто атрезія стравоходу поєднується з іншими вадами розвитку – природженими вадами серця, шлунково–кишкового тракту, сечостатевої системи та ін. Частіше трапляються стравохідно–трахейні нориці. Вони виникають у результаті неповного розділення кишкової трубки і трахеї. Є три основні варіанти даної вади: вузька і довга нориця; коротка і широка нориця; загальна стравохідно–трахейна стінка. Атрезія стравоходу поєднується з іншими вадами шлунково–кишкового тракту (атрезія дванадцятипалої кишки, прямої кишки і ануса), з вадами сечостатевої системи (агенезія нирок, гіposпадія), а також вадами серця, ЦНС і лицевими розщелинами.

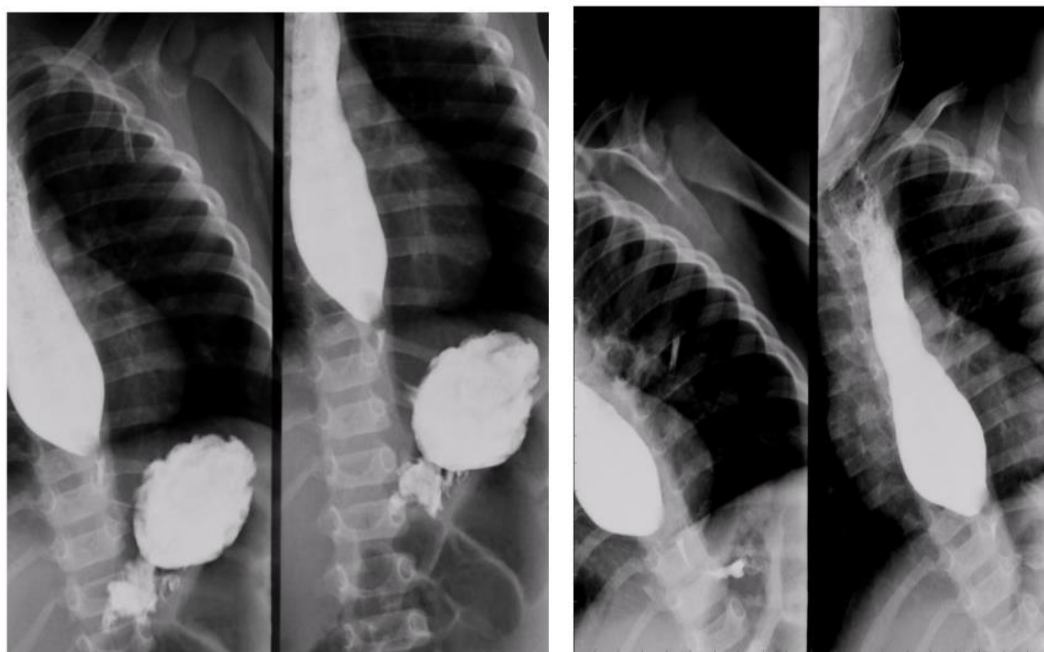
Код Q39.00 Атрезія стравоходу без нориці.



Код Q39.10 Атрезія стравоходу з трахеально–стравохідною норицею.

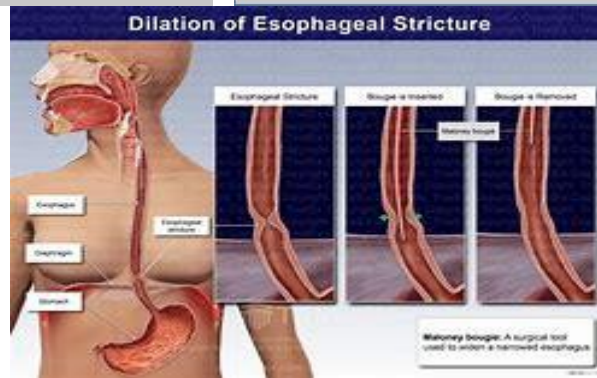
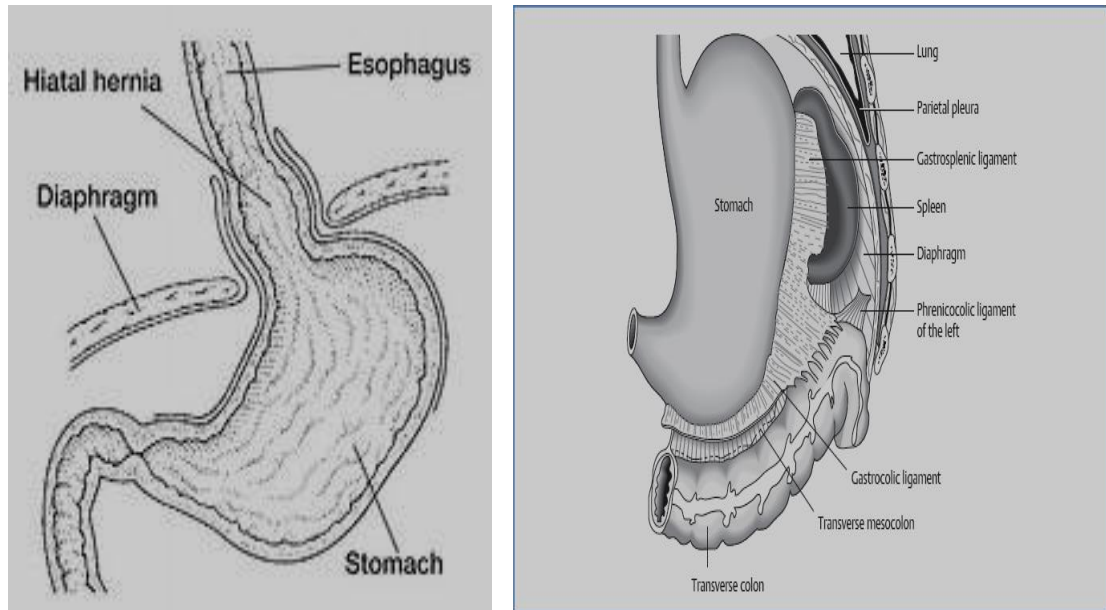


Код Q39.20. Природжена трахеально–стравохідна нориця без атрезії.



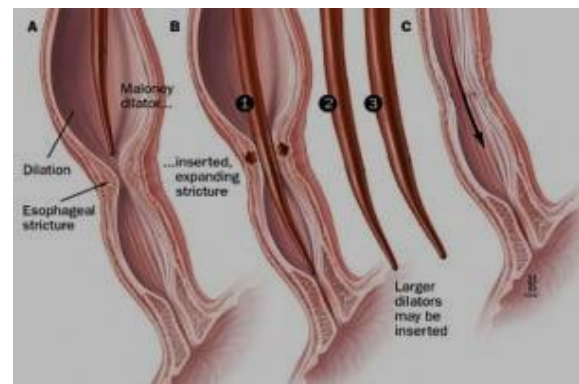
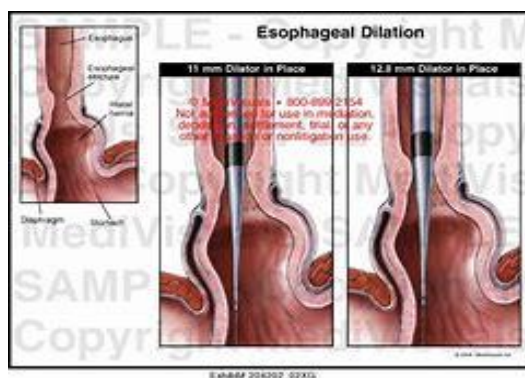
Стеноз стравоходу – звуження просвіту стравоходу. Може бути зумовлений поперечними складками слизової оболонки (діафрагмами) або мембранами з отвором або без нього. Стеноз стравоходу гіпертрофічний – зумовлений потовщенням і фіброзом м'язової оболонки в середній або нижній третині стравоходу. Стриктура (стиснення) – це органічне звуження трубчастого органа, що має порівняно невеликий просвіт.

Код Q39.30 Природжений стеноз та стриктура стравоходу.



Стравохідна перетинка – стриктура слизової оболонки стравоходу 2–4 мм, швидше за все вроджена, що викликає, подібно до кільця, звуження дистального відрізка стравоходу на кордоні багат шарового плоского неороговеваючого і циліндричного епітелію. Ця мембрана являє собою шматок сполучної тканини, покритий ороговеваючим епітелієм. Патологія майже завжди локалізована в верхньому відділі стравоходу. У мембрані часто є отвори, частково пропускають їжу.

Код Q39.40 Стравохідна перетинка.



Код Q39.50 Природжене розширення стравоходу.



Дивертикул стравоходу – випинання стінки стравоходу, яка з'єднується з його просвітом. За будовою дивертикули стравоходу діляться на справжні, що містять всі шари стравохідної стінки, і помилкові (псевдодивертикули), позбавлені м'язової оболонки. Дивертикули нижньої частини стравоходу нерідко є наслідками тривалого езофагіту, а також стриктур (звужень стравоходу).

Код Q39.60 Дивертикул стравоходу.

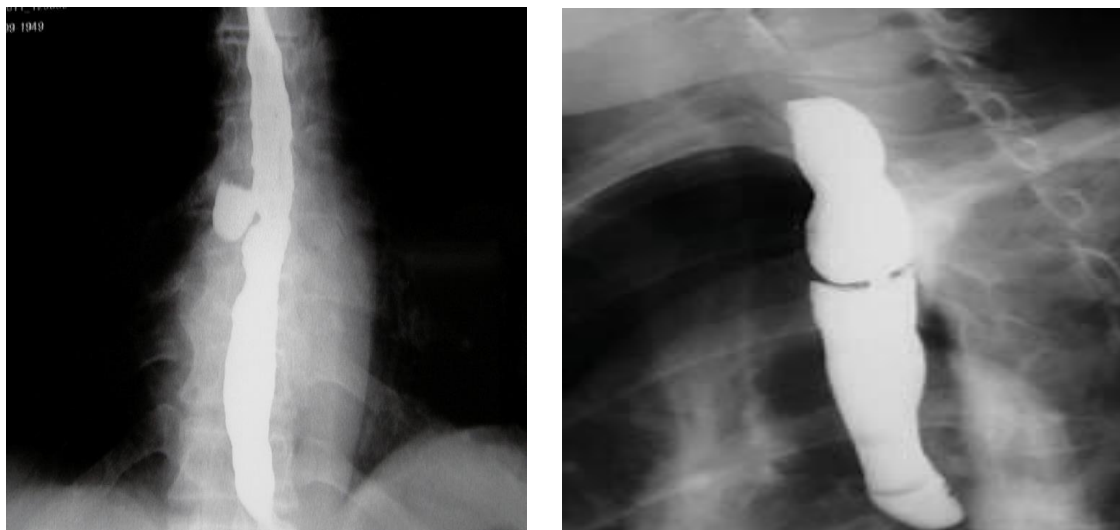


Вроджені аномалії, виявлені у ранньому віці.

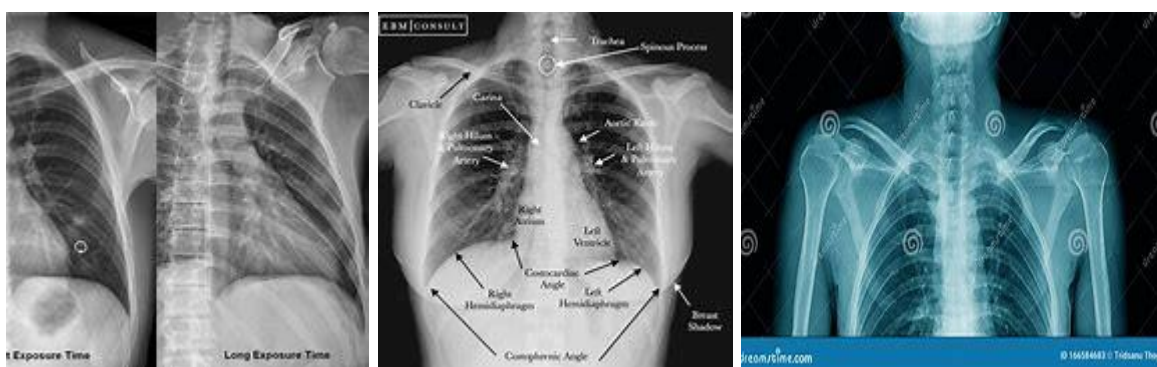
Розширення різних ділянок органу. Кіста, що знаходиться всередині порожнини або прикріплена до зовнішньої стінки. Трахеоезофагальна нориця – отвір, що з'єднує трахею і стравохід. Дивертикул – випинання стінки органу як мішечка в навколишню порожнину.

Стеноз – звуження просвіту трубки. Відсутність органу або його скорочення. Часткове чи повне подвоєння. Ахалазія стравоходу – первинне порушення моторної функції стравоходу, яке характеризується порушеннями рефлексорного розкриття кардіального отвору при ковтанні та перистальтики, із прогресуючим зниженням тону тубулярного відділу стравоходу.

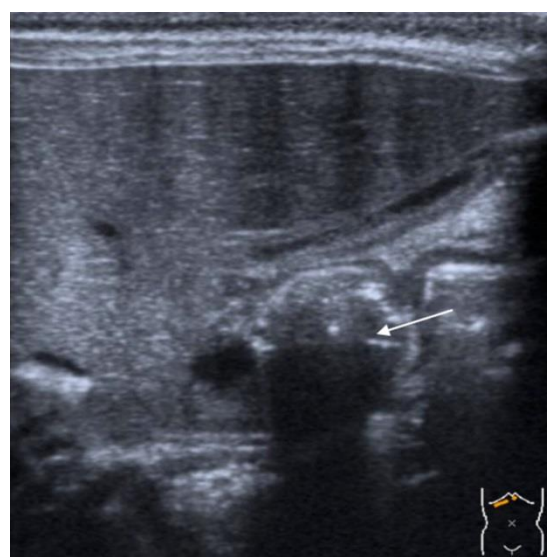
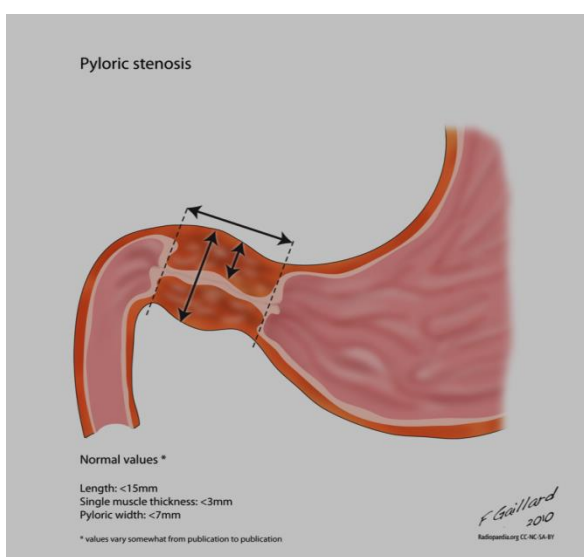
Код Q39.80 Інші природжені вади розвитку стравоходу.



Код Q39.90 Природжена вада розвитку стравоходу, неуточнена.



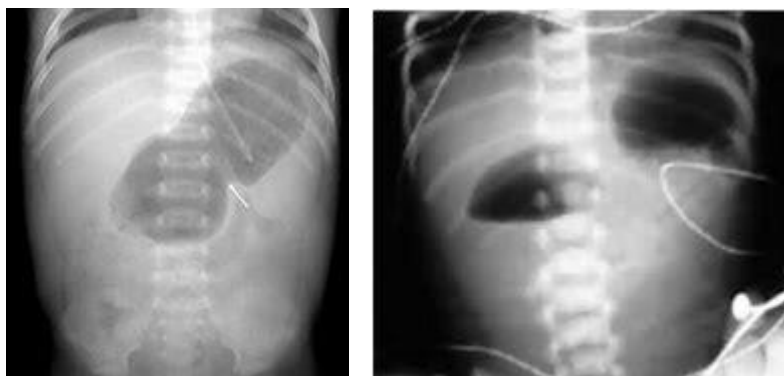
Код Q40. Інші природжені вади розвитку верхньої частини травного тракту.



Пілоростеноз – природжене звуження пілоричного відділу шлунка, зумовлений комплексним впливом факторів спадкових і зовнішнього середовища – ендогенні, екзогенні, хімічні та біологічні фактори, або мультифактори. Захворювання слід відрізняти від пілороспазма – зменшення просвіту пілоруса, викликаного порушенням його іннервації. При пілороспазмі можливе консервативне лікування, тоді як

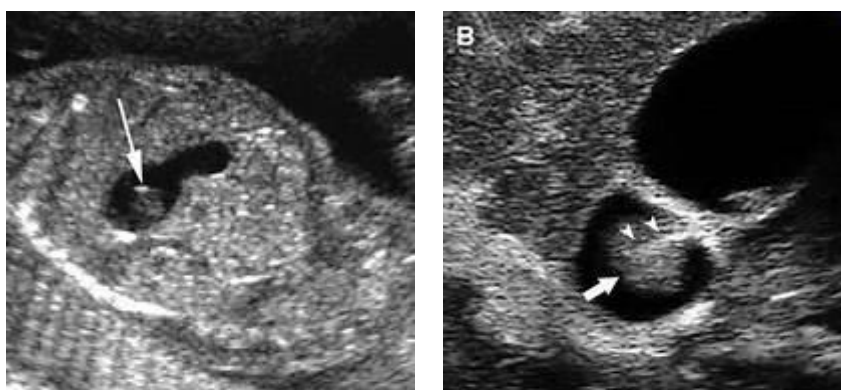
пілоростеноз вимагає обов'язкового хірургічного втручання. Природжений гіпертрофічний стеноз воротаря шлунка, гіпертрофічний пілоростеноз – звуження просвіту пілоричного каналу внаслідок гіпертрофії м'язових волокон воротаря. Пілоростеноз трапляється з частотою 0,5–3 на 1000 новонароджених, причому у хлопчиків в 5 разів частіше, ніж у дівчаток. Є дані, що хворі з пілоростенозом зареєстровані як 1 випадок на 2434 новонароджених.

Код Q40.00 Природжений гіпертрофічний пілоростеноз.



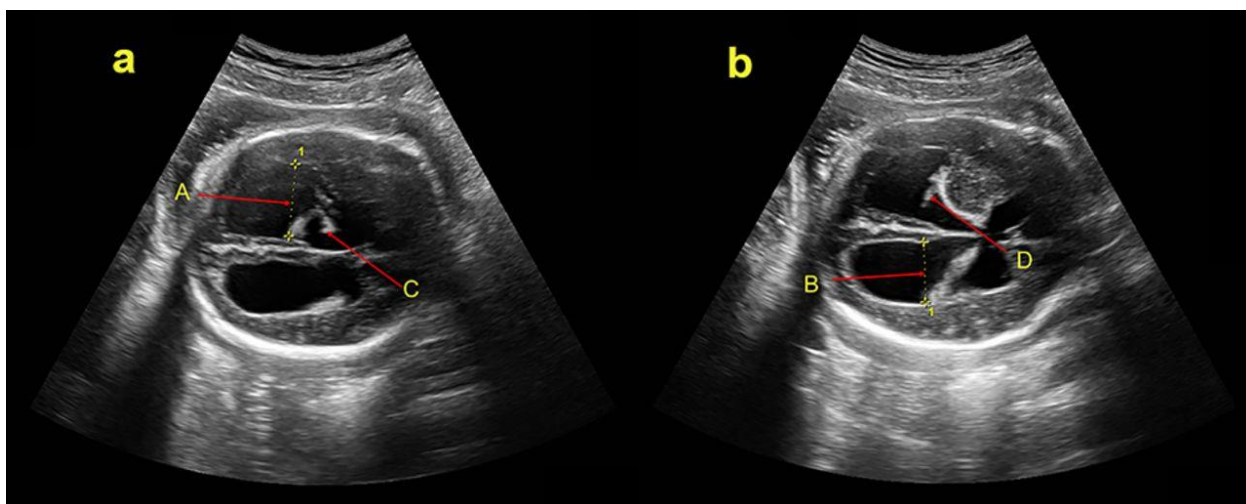
Діафрагмальна грижа представляє собою фіброзно-м'язову перегородку, що розділяє грудну і черевну порожнини. Природжена діафрагмальна грижа виникає в результаті уповільнення процесу закриття плевроперитонеального каналу або неспроможності діафрагми, що призводить до порушення поділу черевної порожнини і грудної клітки, а також до зміщення шлунка, селезінки, кишечника і навіть печінки в грудну порожнину.

Код Q40.10 Природжена грижа стравохідного отвору діафрагми.

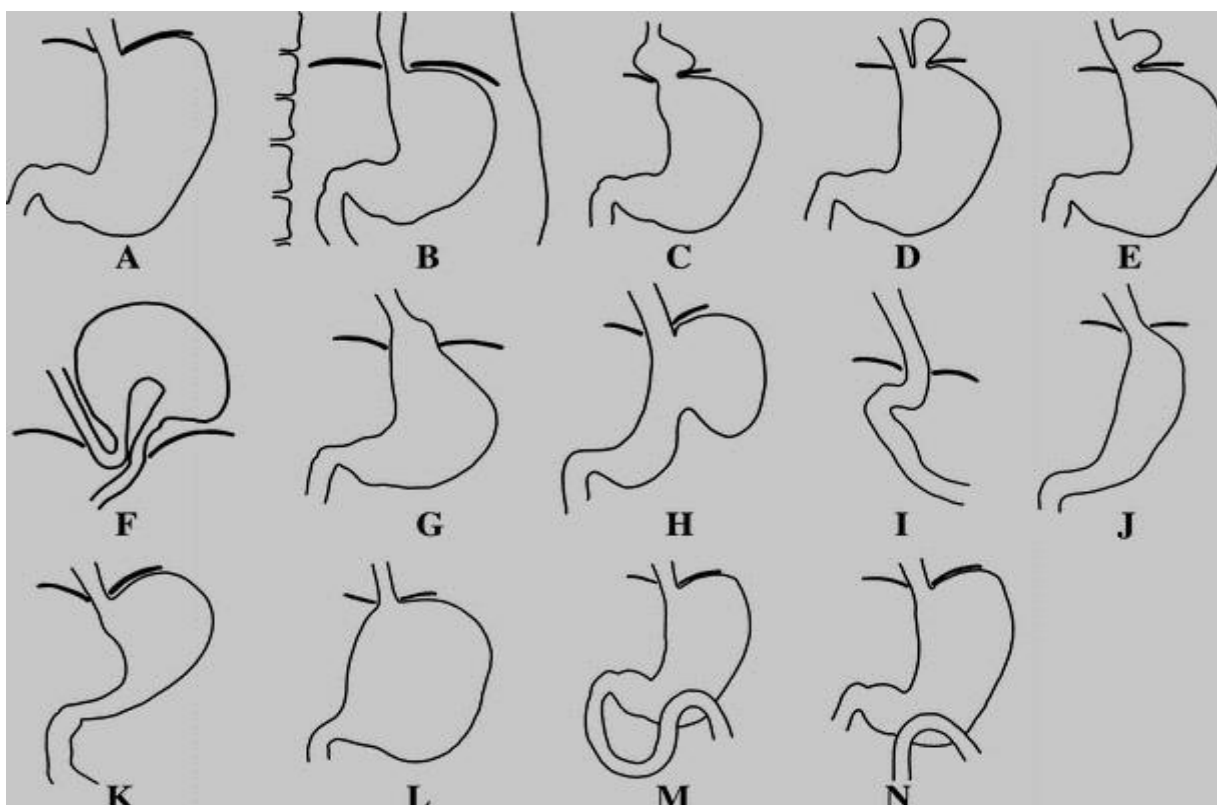


У його основі лежить порушення прохідності воротарної частини шлунку, яка зумовлена вадою її будови: гіперплазією та гіпертрофією гладеньких м'язових волокон колового (циркулярного) шару, відсутністю чіткого розмежування колового і поздовжнього шарів, наявністю великої кількості сполучнотканинних волокнистих структур. При пілоростенозі виявляють дегенеративні зміни нервових клітин.

Код Q40.20. Інші уточнені природжені вади розвитку шлунку.



Код Q40.30 Природжена вада розвитку шлунку, неуточнена.

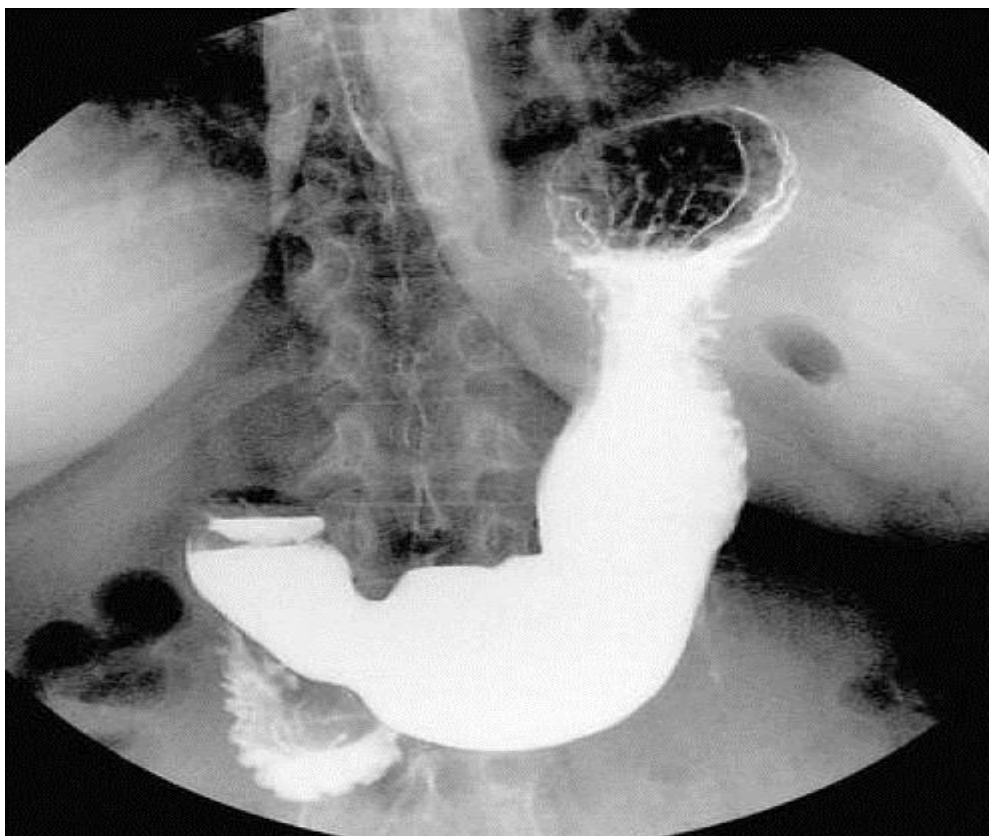


Існує безліч аномалій розвитку шлунка, більшість з яких потребують хірургічного лікування:

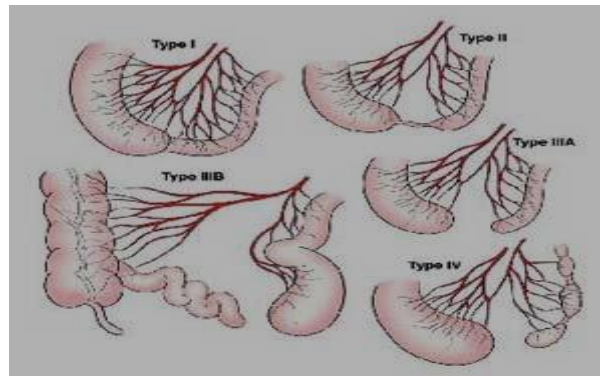
- **агастрія** – відсутність верхньої частини черевної стінки та органів верхньої половини черевної порожнини;
- **агенезія шлунка** – відсутність шлунка – дуже рідкісна вада, що поєднується з тяжкими аномаліями розвитку інших органів;
- **аплазія м'язової оболонки шлунка** – дефект м'язової оболонки, зазвичай розташовується нижче кардіального відділу – у ділянці великої кривини;
- **атрезія шлунка** – відсутність просвіту шлунка – зазвичай локалізується в пілоричному відділі;

- **кістозна природжена хвороба шлунка** – множинні кістозні порожнини в підслизовому шарі; кісти вистелені плоским кубічним епітелієм; слизова в місцях локалізації кіст атрофічна, як і м'язовий шар;
- **природжений гастроптоз** – низьке положення шлунка, спостерігається при довгій грудній клітці; пілорична частина шлунка може розташовуватися на рівні великого таза;
- **гетеротопії в стінці шлунка** – порівняно рідкісна вада, описана гетеротопія тканини підшлункової залози; гетеротоповані фрагменти розташовуються в пілоричному відділі, рідше на малій кривині, великій кривині й кардії;
- **гіпоплазія шлунка** – малі розміри шлунка; макроскопічно шлунок має трубчасту форму, сегменти його не диференціюються;
- **дивертикул шлунка** – випинання стінки шлунка в результаті недорозвитку м'язової оболонки;
- **подвоєний шлунок** – це дуже рідкісна вада, яка має наявність ізолюючого або з'єднуються з шлунком чи дванадцятипалою кишкою порожнинного утворення, частіше розташованого на великій кривині або на задній поверхні шлунку.

Код Q40.80 Інші уточнені вади розвитку верхньої частини травного тракту.

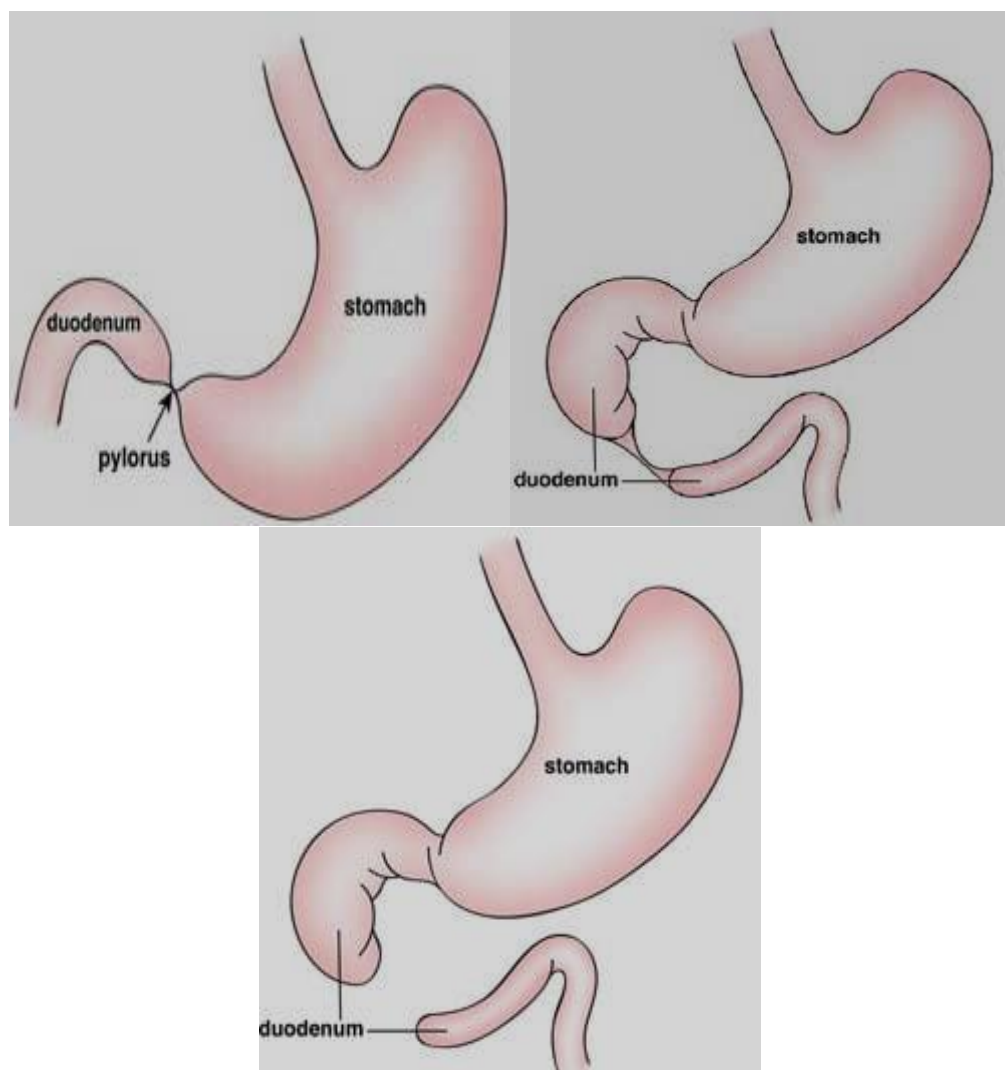


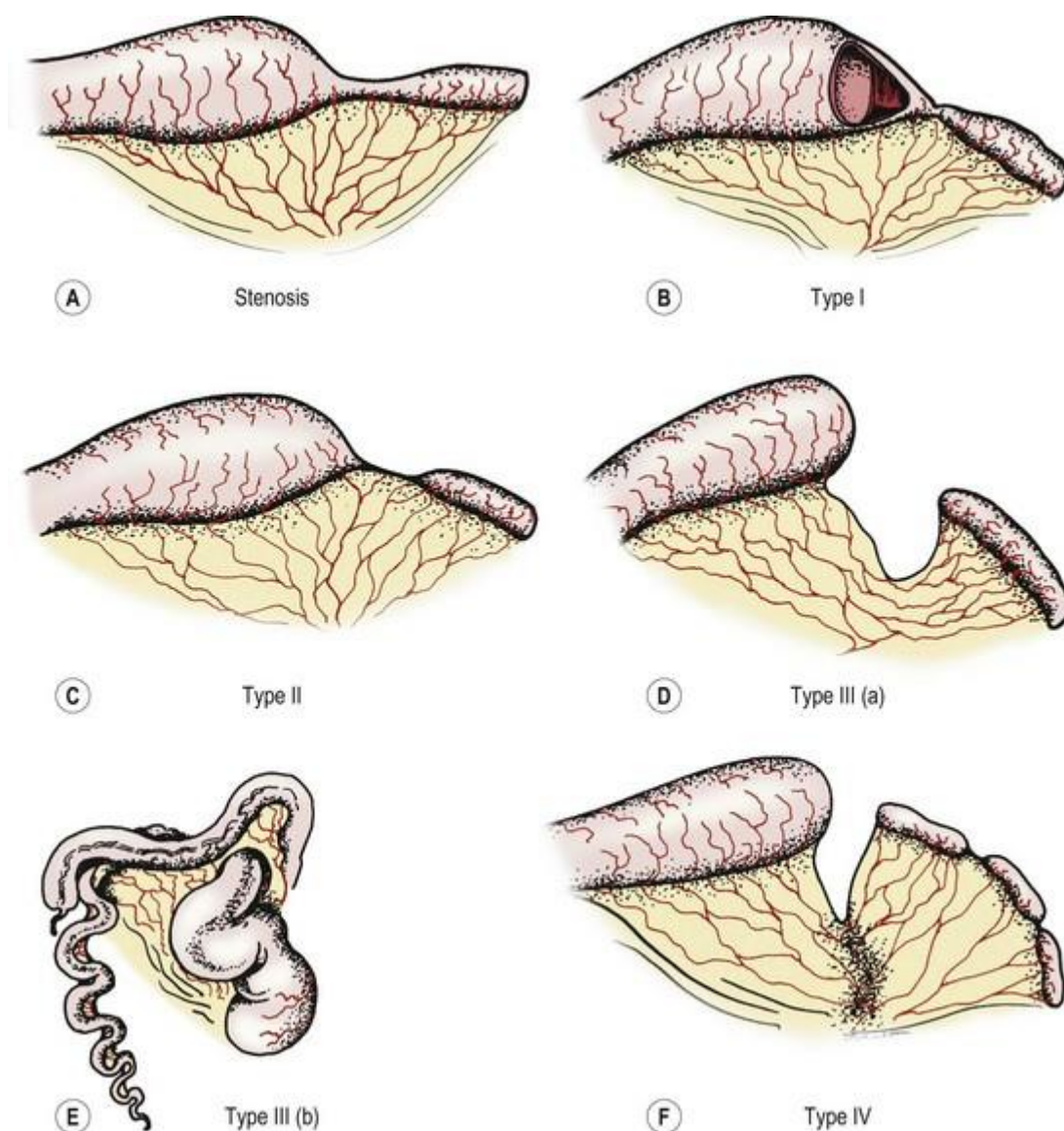
Код Q40.90 Природжена вада розвитку верхнього відділу травного тракту не діагностовані.



Атрезія тонкого кишечника дуже часто супроводжує порушення процесу кишкового обертання. Для тонкого кишечника найбільш характерними є такі форми атрезії, при яких утворюється фіброзний тяж або виявляється повне роз'єднання сліпих кінців, мають дефект брижі. Стеноз кишечника – це зменшення нормального просвіту в будь-якому відділі травного тракту. Просвіт може звужуватися через різні несприятливі умови, а також через органічні ураження. Патологія зустрічається у дорослих та дітей. Дитячий стеноз найчастіше проявляється як уроджене захворювання.

Код Q41. Природжена відсутність, атрезія та стеноз тонкого кишечника.

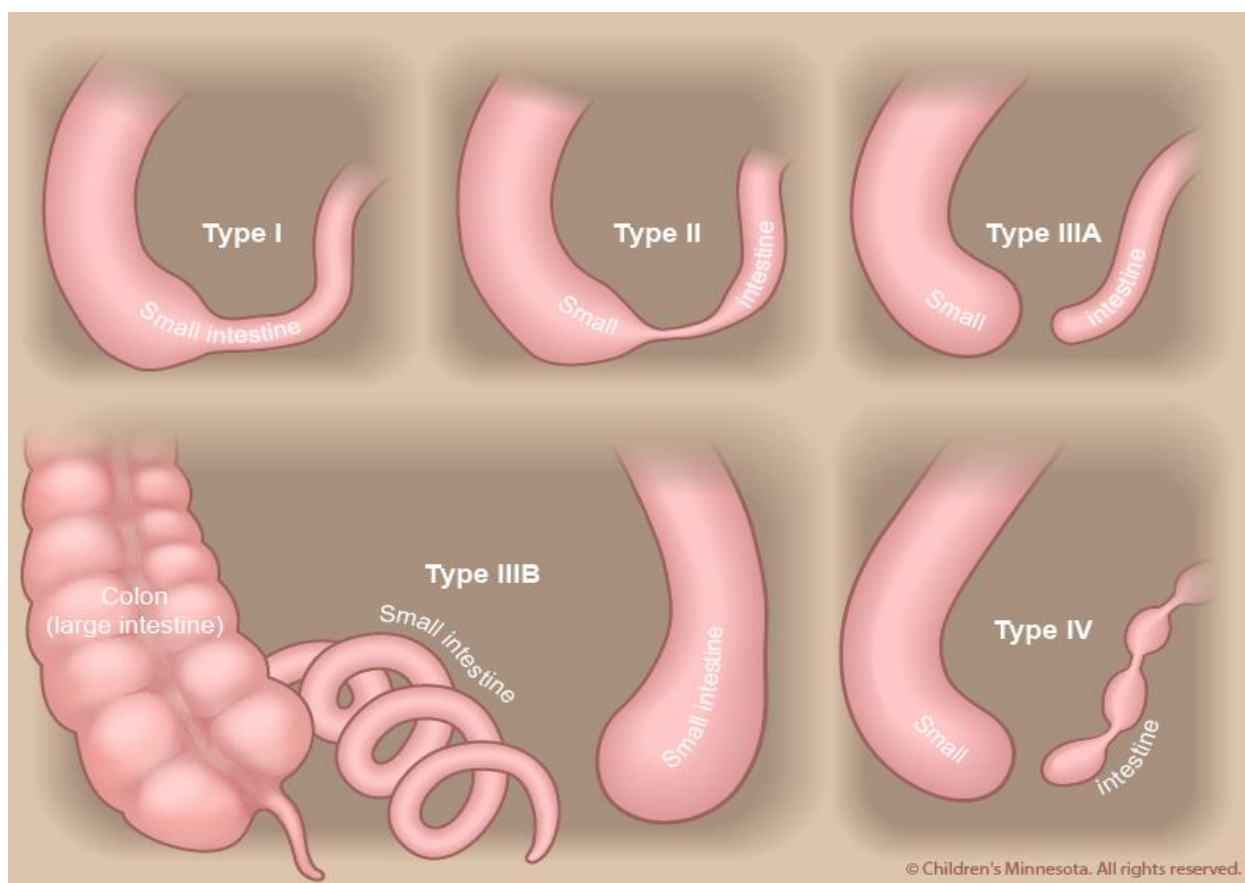




Атрезія дванадцятипалої кишки – анатомічне переривання просвіту дванадцятипалої кишки перекривається мембраною або фіброзним тяжем. При стенозі кишки просвіт може бути звужений, але завжди більшою чи меншою мірою збережений, тоді як при атрезії відсутній на певній ділянці. Дуоденальна атрезія (або стеноз) – одна з причин природженої кишкової непрохідності.

Стенози дванадцятипалої кишки трапляються частіше, ніж атрезії. Над стенозом дванадцятипалої кишки розширена кругла або грушоподібна кишеня, розміри якої можуть відповідати розмірам шлунка або навіть перевищувати його. Стінка кишки тонка, рідше буває потовщеною.

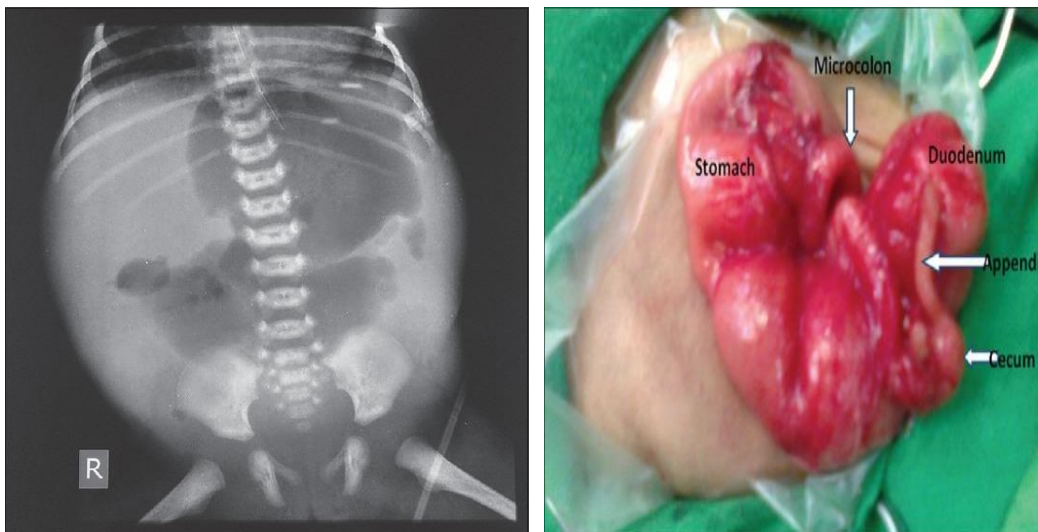
Код Q41.00 Природжена відсутність, атрезія та стеноз дванадцятипалої кишки.



Атрезія початкового відділу тонкої кишки (рідше термінального відділу дванадцятипалої кишки) зі значним укороченням решти частини тонкої кишки, яка розташовується по спіралі у вигляді кручених сходів або гірлянди навколо осі, утвореної брижовими судинами, носить назву синдрому «пагоди» або «яблучної шкірки». Тотальна атрезія тонкої кишки трапляється дуже рідко. Атрезія і стеноз тонкої кишки бувають різних форм. Частіше вони локалізуються в області клубової кишки. По частоті атрезія тонкої кишки серед інших вроджених вад розвитку кишечника займає третє місце.

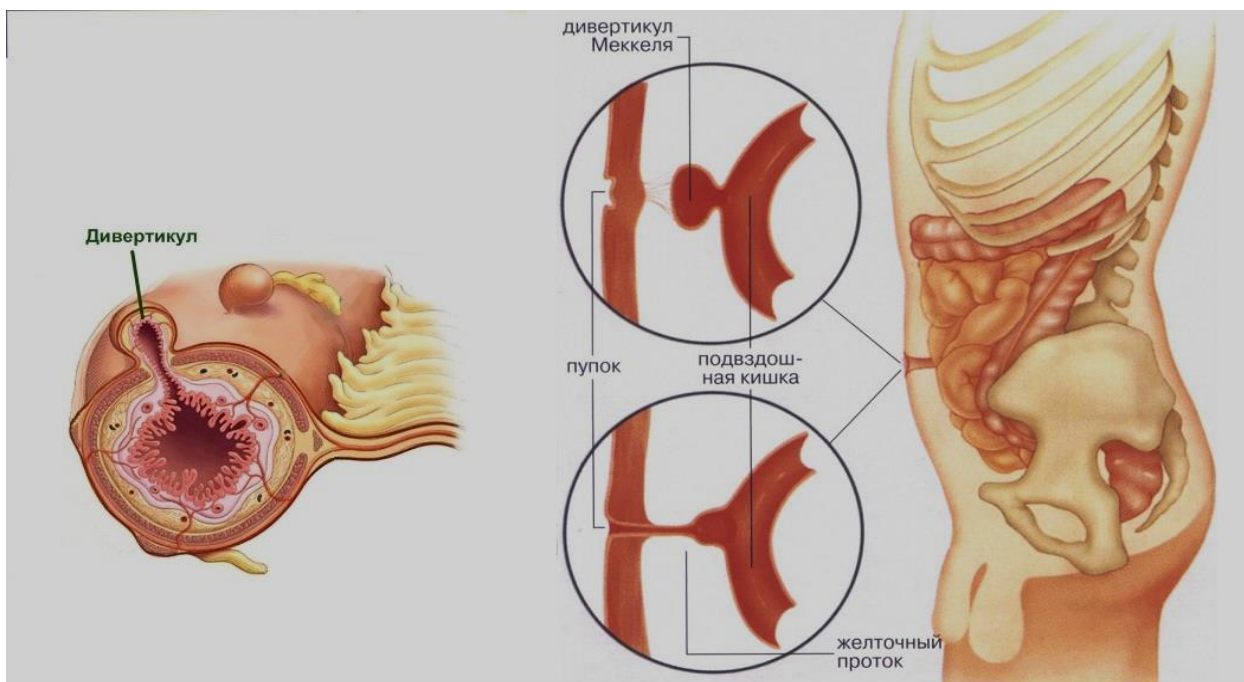
Стеноз кишечника – це звуження його просвіту через патологічні зміни кишкової стінки або прилеглих органів. Порушується просування вмісту по кишечнику, погіршується перетравлення їжі, страждає на самопочуття. При звуженні воротаря та початкового відділу 12-палої кишки порушується евакуація вмісту шлунка до кишечника. Це призводить до дефіциту поживних речовин.

Код Q41.10 Природжена відсутність, атрезія та стеноз тонкої кишки.

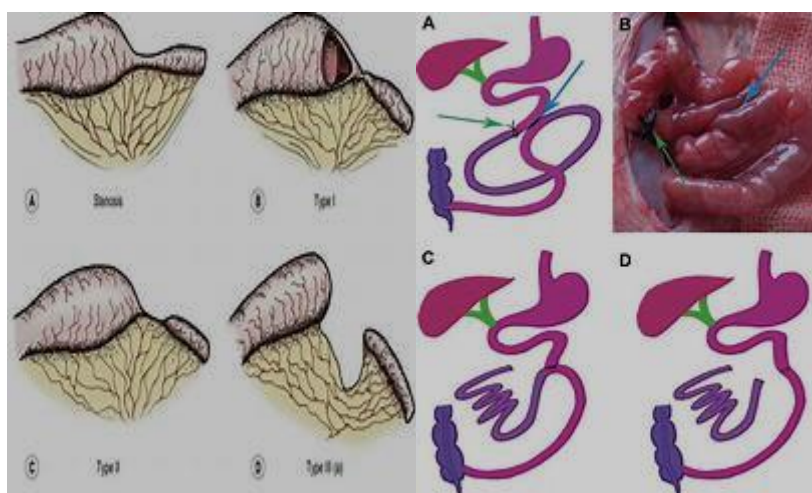


Атрезія тонкої кишки часткова становить 52,8% усіх випадків атрезії кишечника. Співвідношення атрезії між порожньою і клубовою кишками приблизно рівне, уражаються переважно проксимальна частина тонкої і дистальний відділ клубової кишки. Атрезія початкового відділу тонкої кишки (рідше термінального відділу дванадцятипалої кишки) зі значним укороченням решти частини тонкої кишки, яка розташовується по спіралі у вигляді кручених сходів або гірлянди навколо осі, утвореної брижовими судинами, носить назву синдрому «пагоди» або «яблучної шкірки». Тотальна атрезія тонкої кишки трапляється дуже рідко. Атрезія і стеноз тонкої кишки бувають різних форм. Частіше вони локалізуються в ділянці клубової кишки.

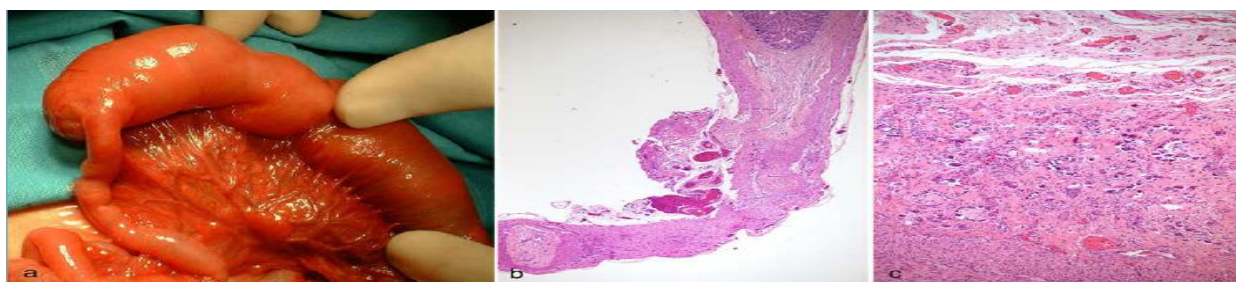
Код Q41.20 Природжена відсутність, атрезія та стеноз клубової кишки.



Код Q41.80 Природжена відсутність, атрезія та стеноз інших уточнених відділів тонкого кишечника.

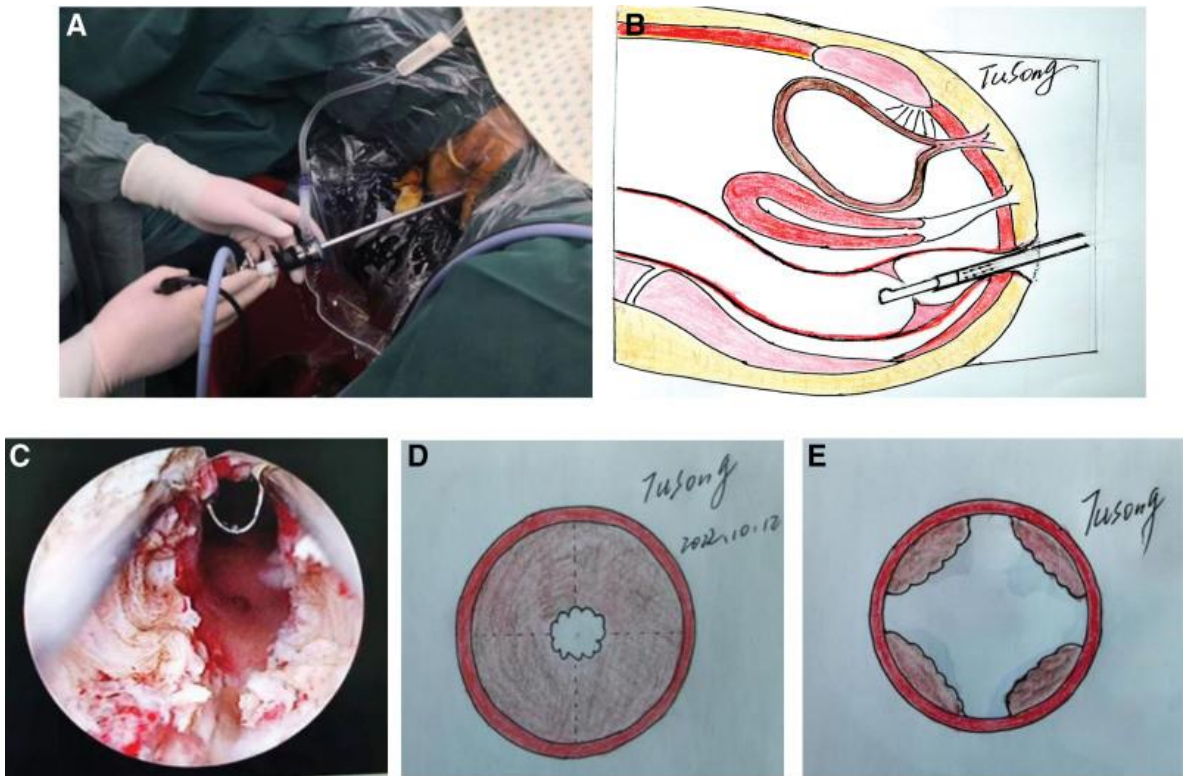


Код Q41.90 Природжена відсутність, атрезія та стеноз тонкого кишечника, неуточнений.



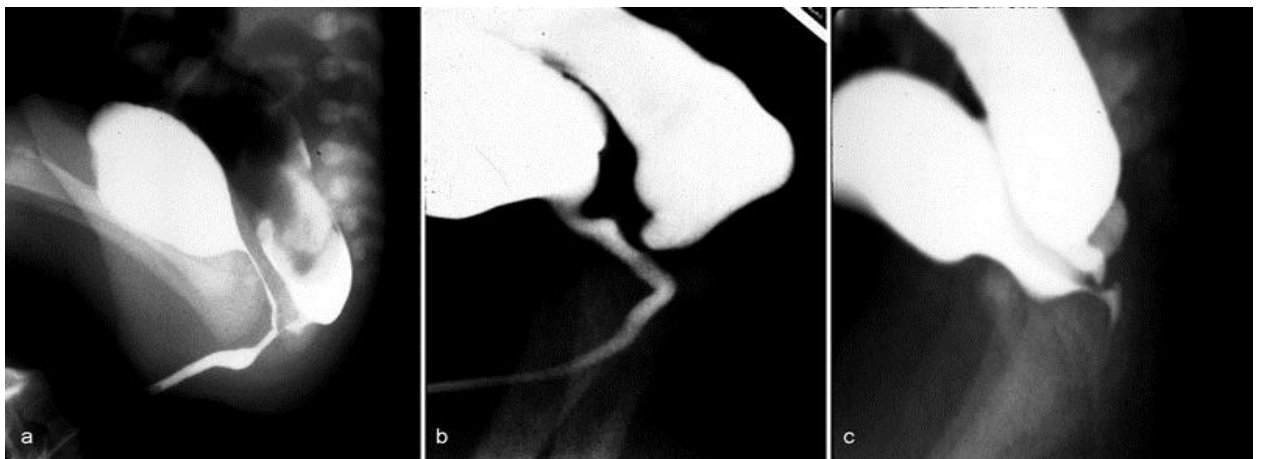
Атрезія товстої кишки частіше спостерігається у висхідному відділі. Розрізняють три форми: мембранозну, тяжеподібну і у вигляді ізольованих сліпих кінців з дефектом брижі. Атрезія дистальної частини товстої кишки може поєднуватися з тяжкими вадами черевної стінки, ануса і прямої кишки, екстрофією сечового міхура, екстрофією сечового міхура і цековікальною фістулою (екстрофія клоаки). Стеноз товстої кишки в половині випадків розташовується дистальніше селезінкового кута товстої кишки. Симптоми стенозу подібні до атрезії, але вони не настільки виражені і не завжди з'являються відразу після народження, залежать від ступеня звуження і від його розташування, звичайно тільки в одному місці кишечника.

Код Q42. Природжена відсутність, атрезія та стеноз товстого кишечника.



Стеноз прямої кишки буває декількох видів: стеноз анального отвору; стеноз анального отвору і прямої кишки.

Код Q42.00 Природжена відсутність, атрезія та стеноз прямої кишки з норицею.



На місці відхідникового отвору розміщена тонка шкіра, яку легко можна втиснути всередину пальцем. Атрезія відхідника може бути повною або відсутністю просвіту на окремій ділянці. Чиста атрезія частіше спостерігається в ділянці зовнішнього отвору. Повна атрезія розвивається внаслідок збереження ембріональної перетинки із залишків епітеліальної закладки крайньої ділянки, часткова – при затримці розвитку відділу голівки і його з'єднання з іншим відрізком уретри, що призводить до облітерації проксимального відділу уретри.

]

Код Q42.10 Природжена відсутність, атрезія та стеноз прямої кишки без нориці.



(a)



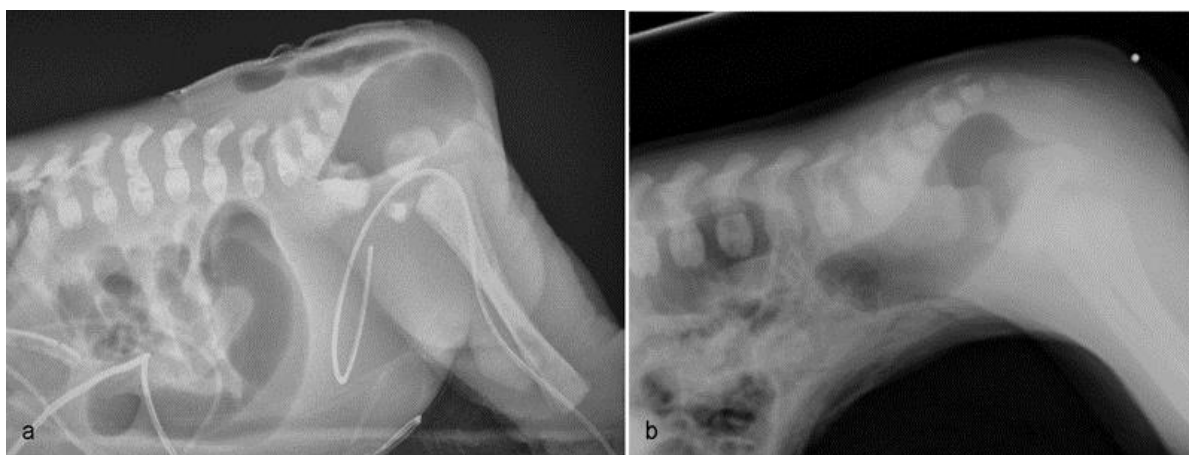
(b)



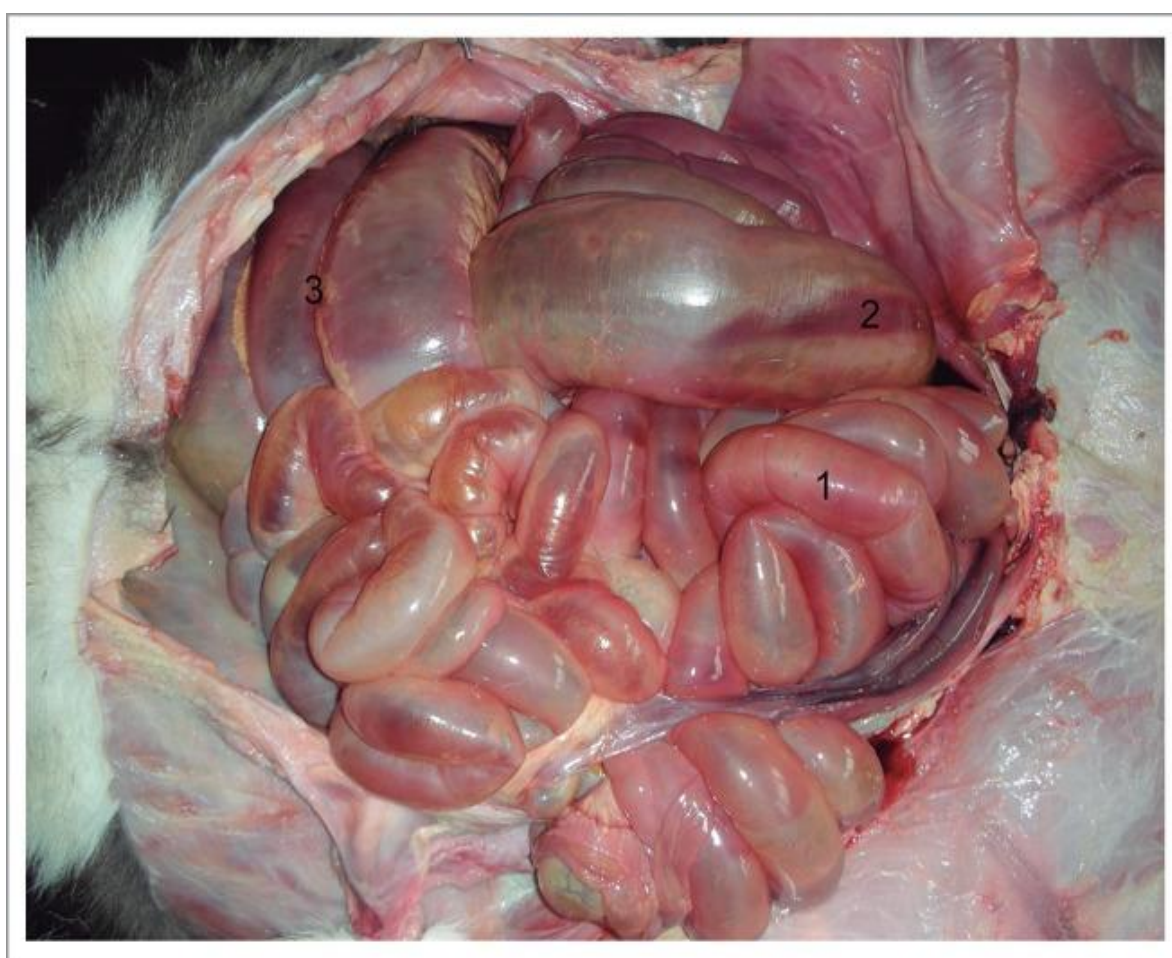
(c)

Вади можуть траплятися у вигляді повної атрезії або атрезії з норицями. Виділяють: атрезію анального отвору, прямої кишки, анального отвору і прямої кишки, природжені звуження прямої кишки і анального отвору, ектопії анального отвору, природжені нориці. Аноректальні атрезії і стенози відносяться до найбільш частих вад розвитку нижніх відділів кишечника.

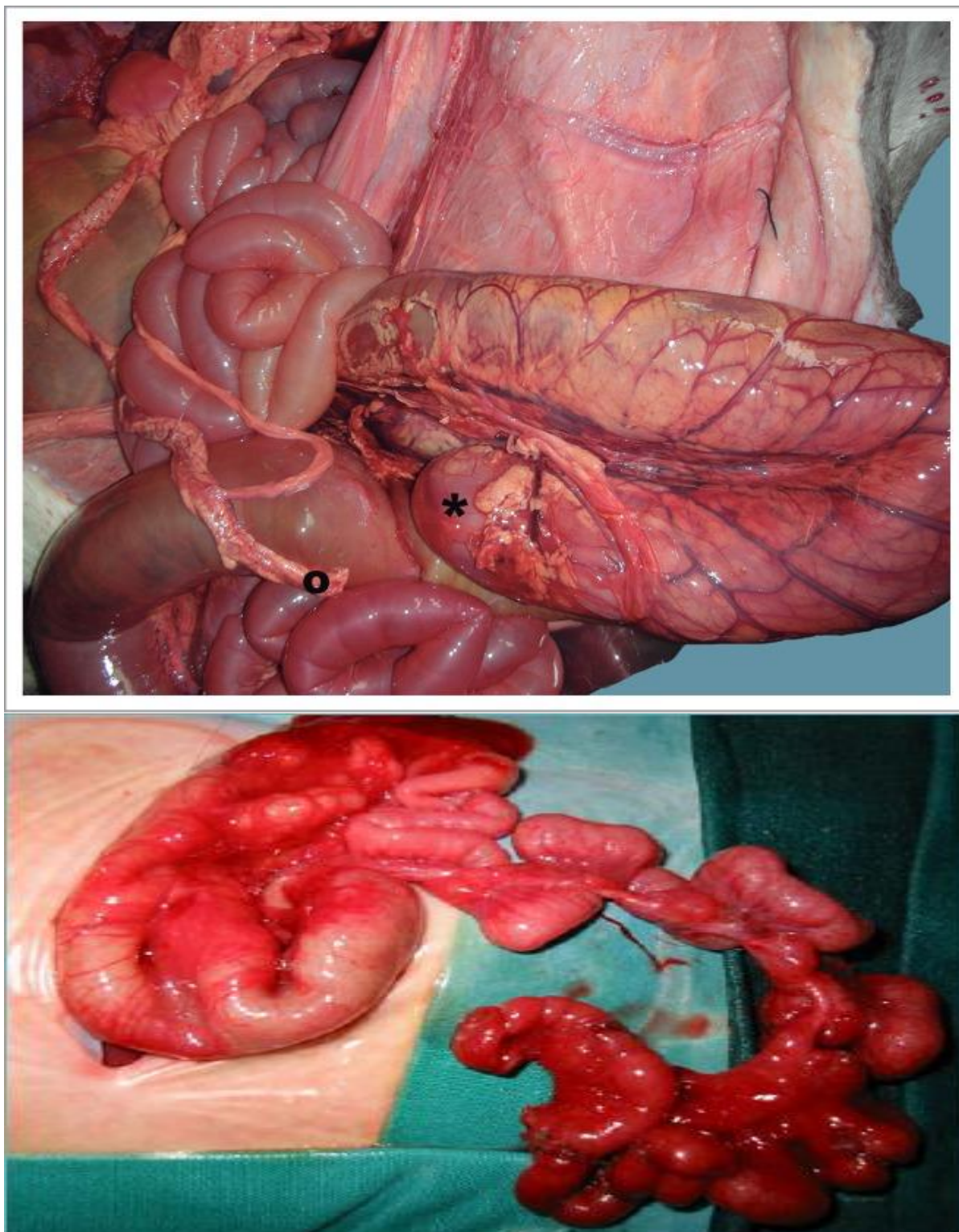
Код Q42.20 Природжена відсутність, атрезія та стеноз заднього проходу з норицею.



Код Q42.30 Природжена відсутність, атрезія та стеноз заднього проходу без нориці.

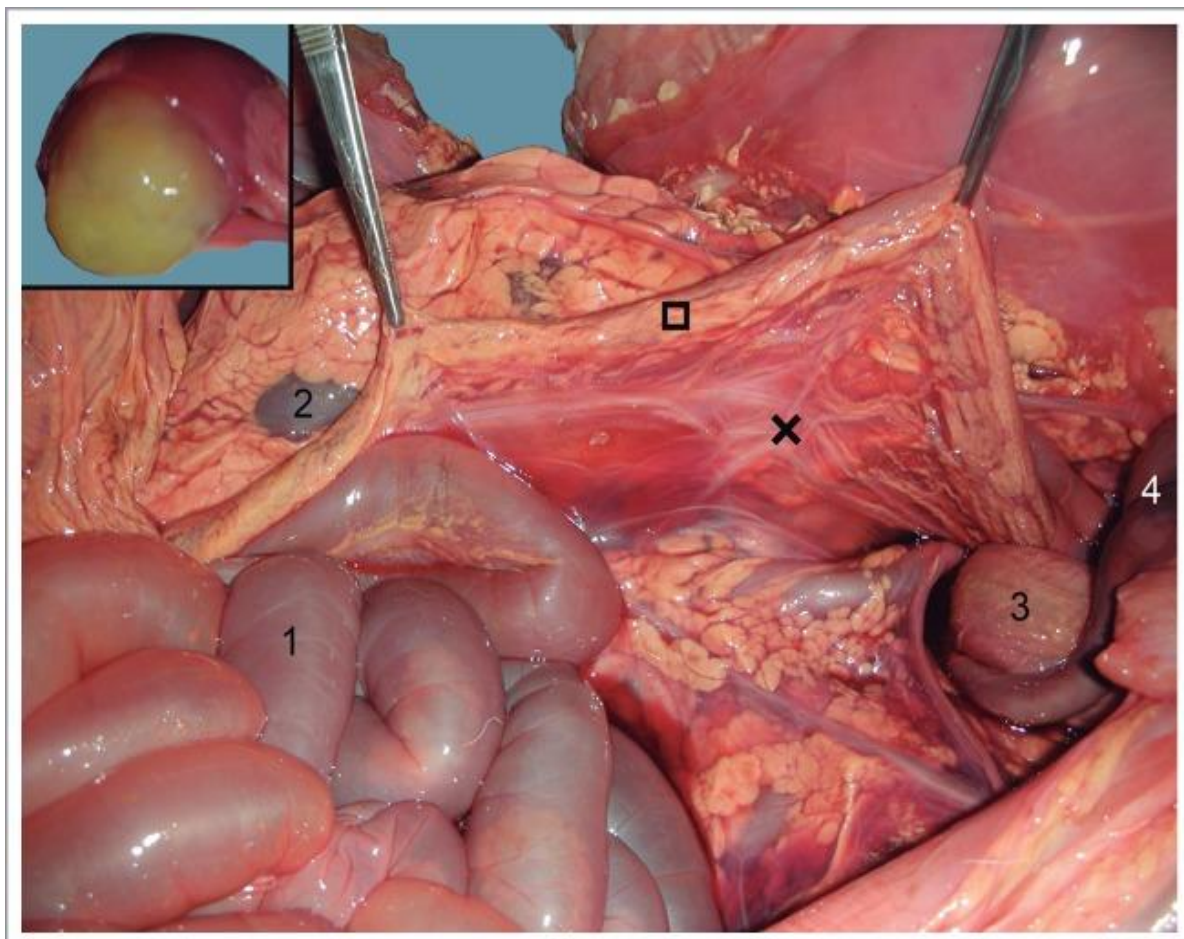


Код Q42.80 Природжена відсутність, атрезія та стеноз інших відділів товстого кишечника.

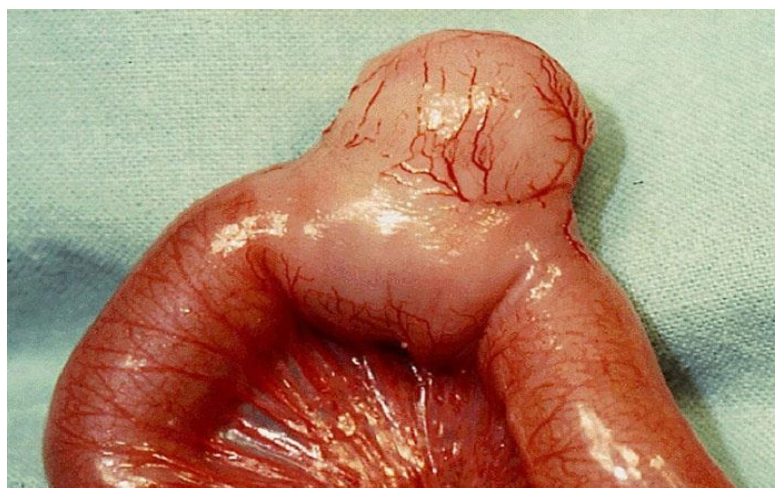


Атрезія товстої кишки частіше спостерігається у висхідному відділі. Розрізняють три форми: мембранозну, тяжеподібну і у вигляді ізольованих сліпих кінців з дефектом брижі. Атрезія дистальної частини товстої кишки може поєднуватися з тяжкими вадами черевної стінки, ануса і прямої кишки, екстрофією сечового міхура, екстрофією сечового міхура і цековізкальною фістулою (екстрофія клоаки).

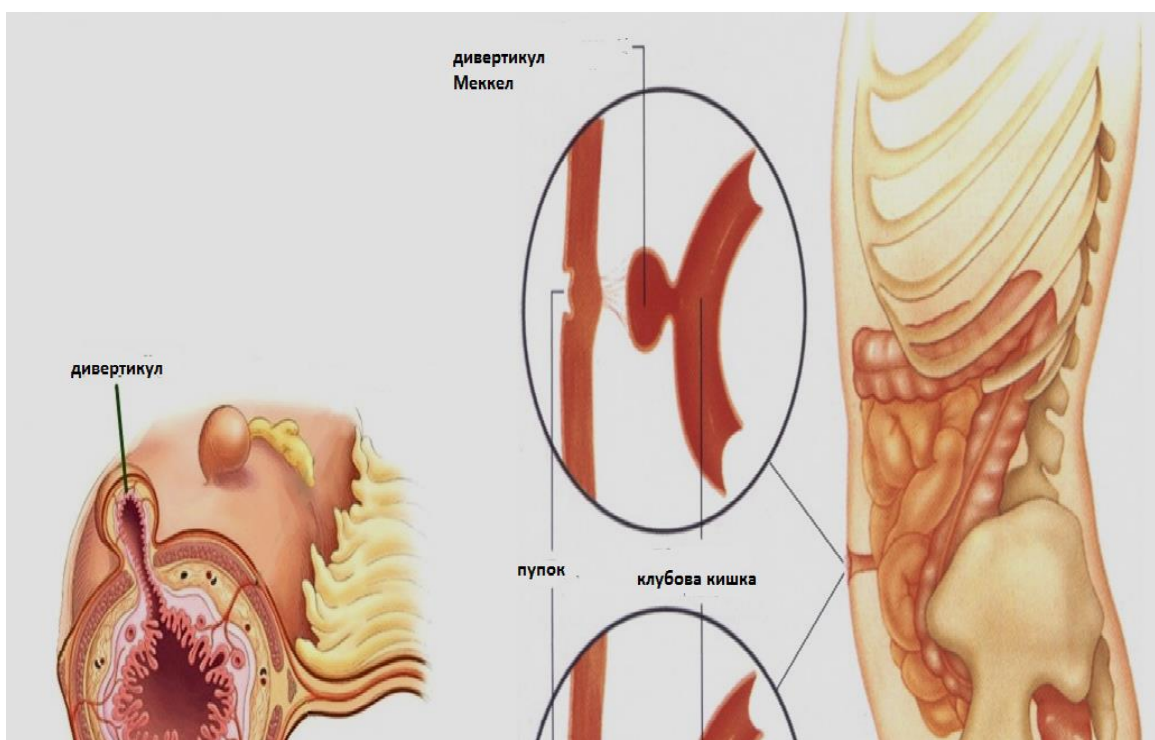
Код Q42.90 Природжена відсутність, атрезія та стеноз товстого кишечника, відділ неуточнений.



Код Q43. Інші природжені вади розвитку кишечника.

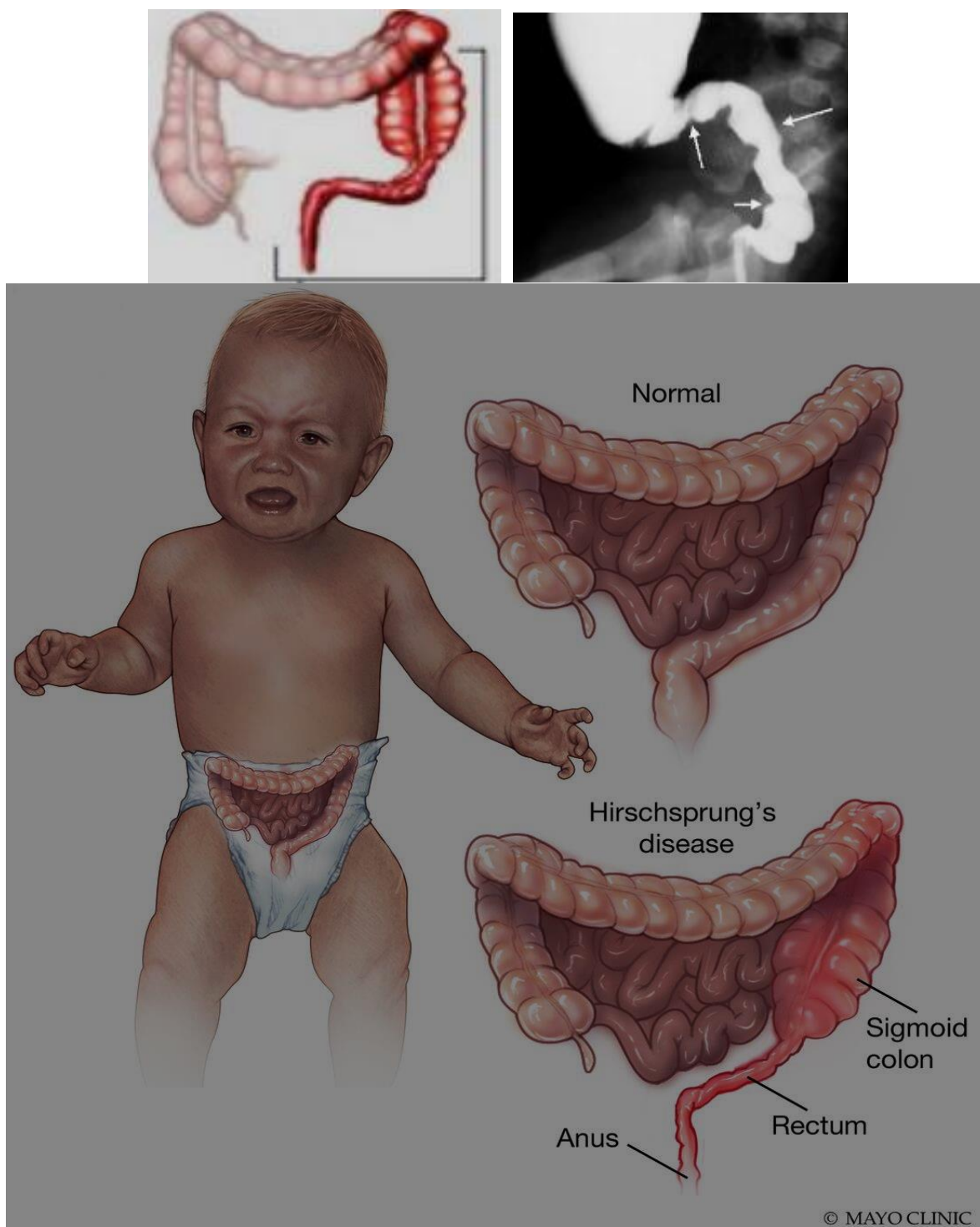


Меккеля дивертикул – локальне мішкоподібні випинання стінки клубової кишки, що утворилося внаслідок неповного зрощення жовткової протоки, який бере участь у харчуванні зародка. Дивертикул Меккеля вважають справжнім дивертикулом, оскільки його стінка містить всі оболонки кишки. Епітелій приблизно однієї третини дивертикулів відносять до епітелію залозистого типу, здатних виробляти соляну кислоту. Середня довжина – 5–7 см, але бувають дивертикули і більшого розміру.



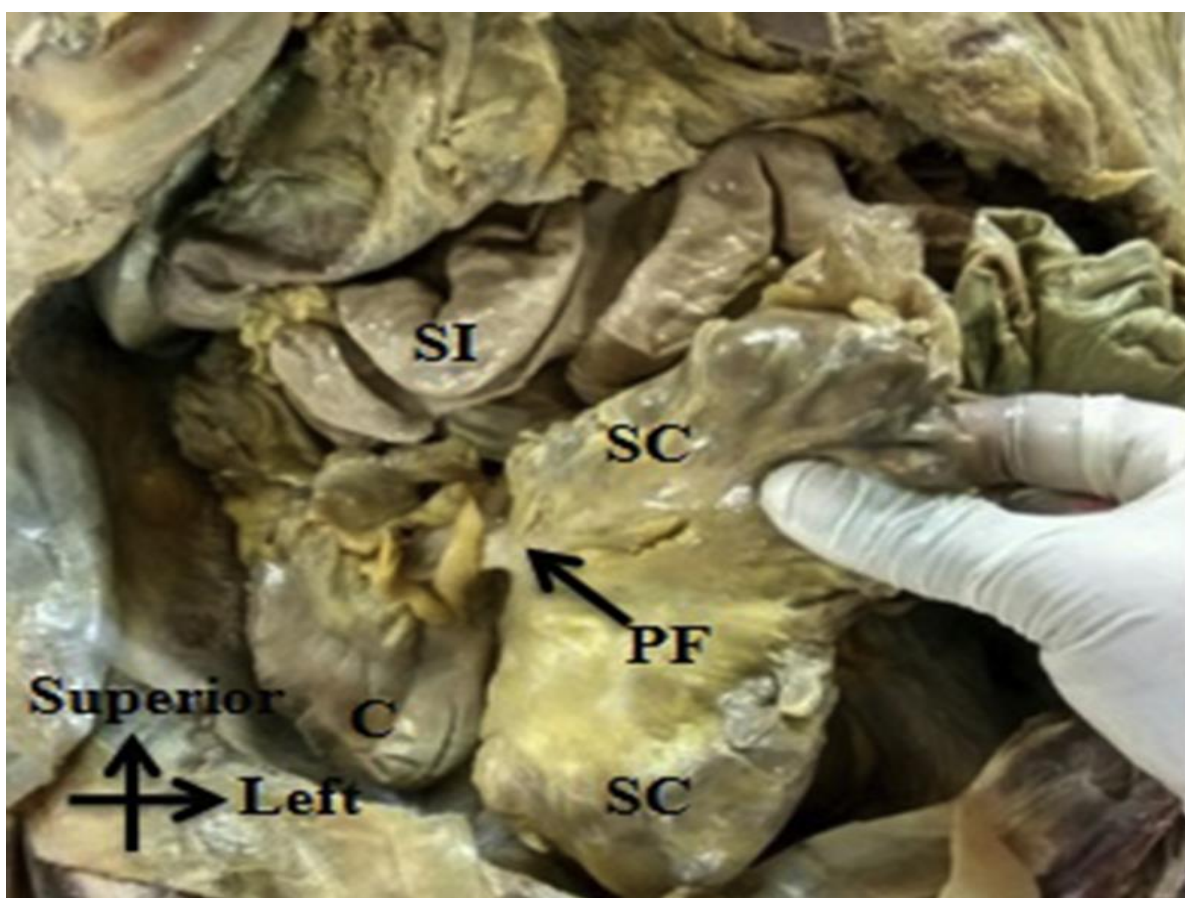
Дивертикул Меккеля є дійсним дивертикулом; це найпоширеніша вроджена аномалія шлунково–кишкового тракту, що зустрічається приблизно у 2% населення. Він викликаний неповною облітерацією жовткової протоки і являє собою вроджене мішчасте утворення, розташоване по протибрижковому краю клубової кишки. Як правило, він розташований у межах 100 см від ілеоцекального клапана, часто містить гетеротопічну тканину шлунка та/або підшлункової залози.

Код Q43.00 Дивертикул Меккеля.

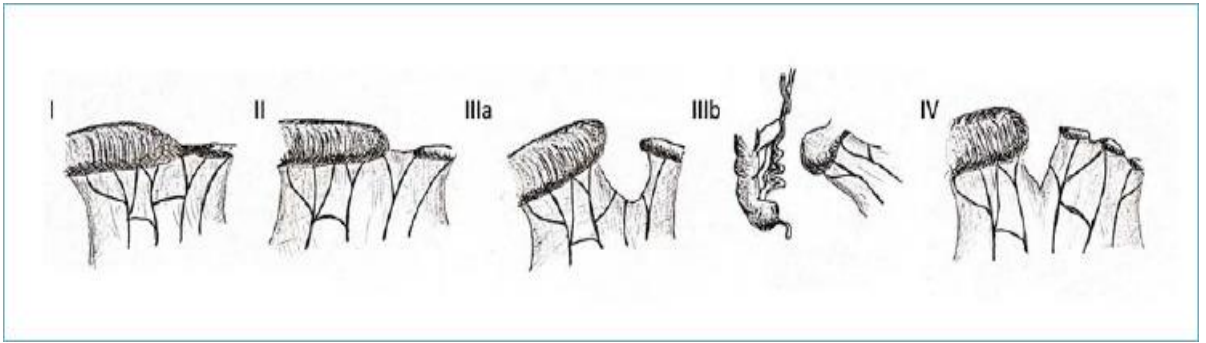


Хвороба Гіршпрунга – це вроджена патологія товстої кишки з недорозвиненням або відсутністю нервових сплетень у підслизовому та м'язовому шарах всього товстого кишечника або його сегмента. Виявляється хронічними запорами, відсутністю позивів до дефекації, метеоризмом, нелокалізованим абдомінальним болем, асиметричною формою живота, інтоксикацією.

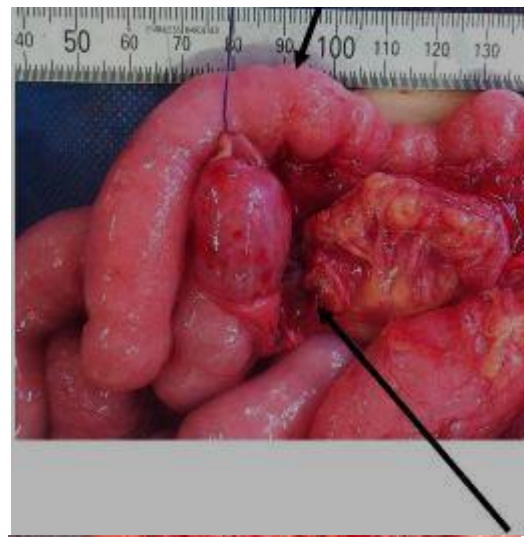
Код Q43.10 Хвороба Гіршпрунга.



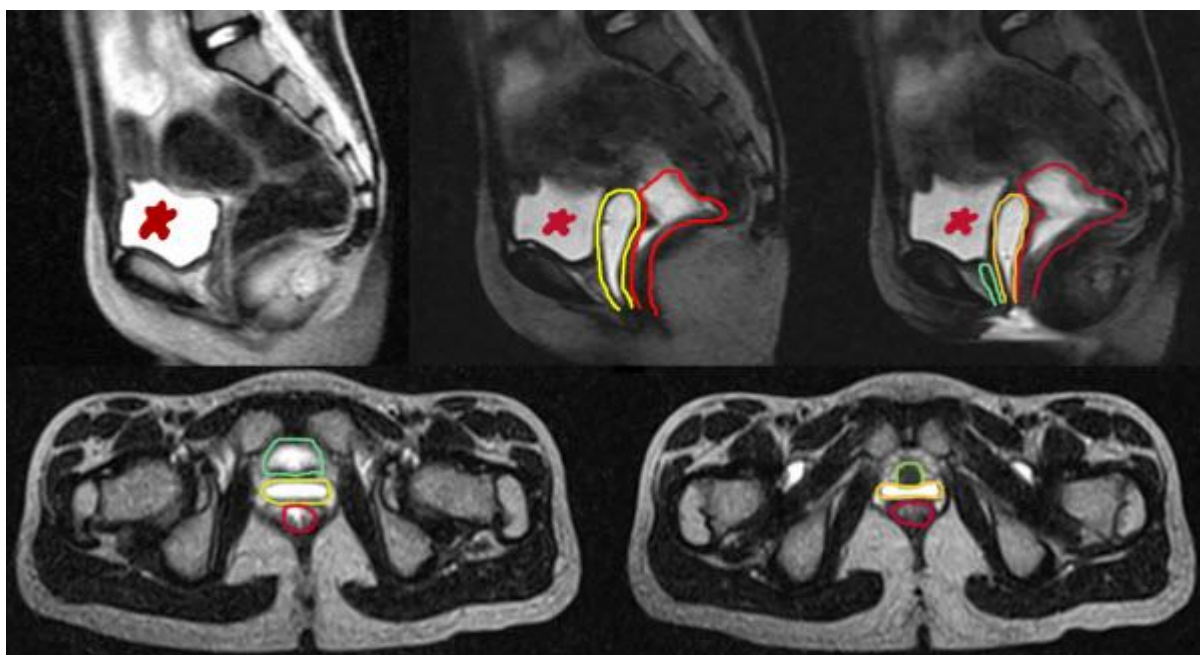
Код Q43.20 Інші природжені функціональні вади ободової кишки.



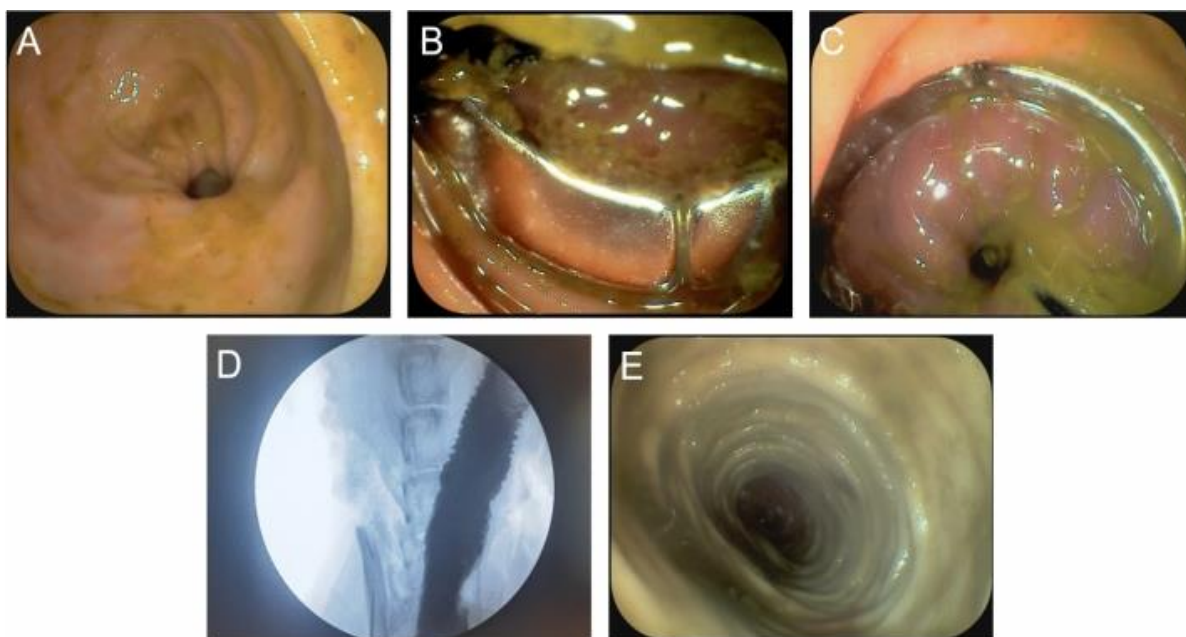
Код Q43.30. Природжені вади фіксації кишечника.



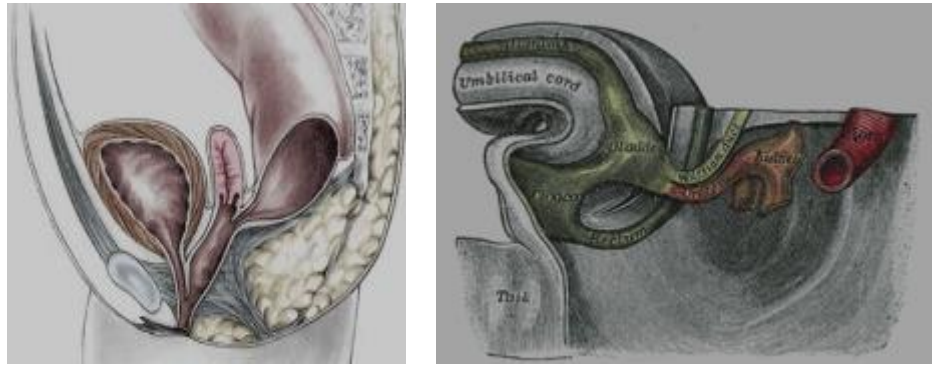
Код Q43.40 Подвоєння кишечника.



Код Q43.50 Ектопічний задній прохід.

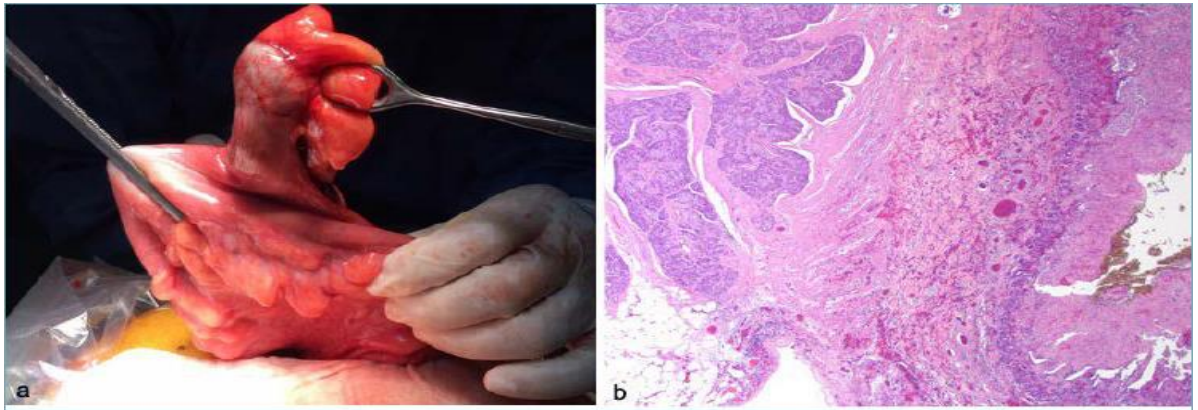


Код Q43.60 Природжена нориця прямої кишки та заднього проходу.

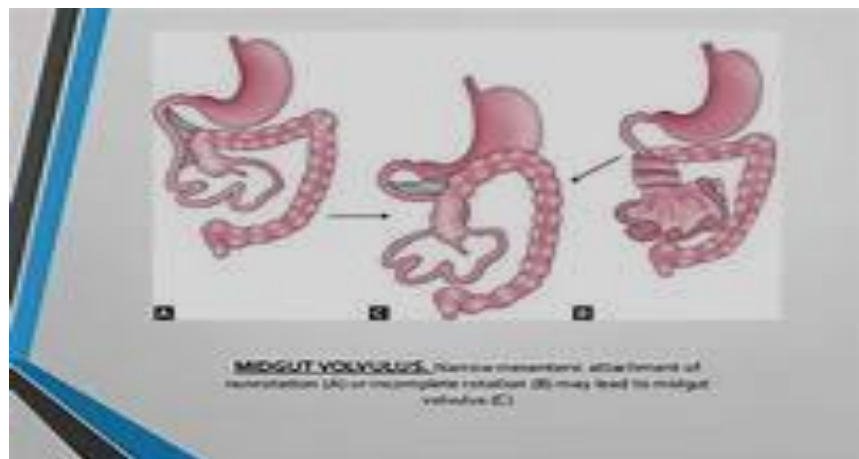


Персистируючая клоака – це рідкісна вроджена аномалія в дівчаток, котрій характерне злиття уретри, піхви і пряма кишка у єдину порожнину. Порок формується на другому місяці внутрішньоутробного розвитку, його точні причини поки що не з'ясовані. Патологія проявляється відсутністю ануса у звичному місці, виділенням сечі та меконію з єдиного отвору між гіпоплазованими статевими губами.

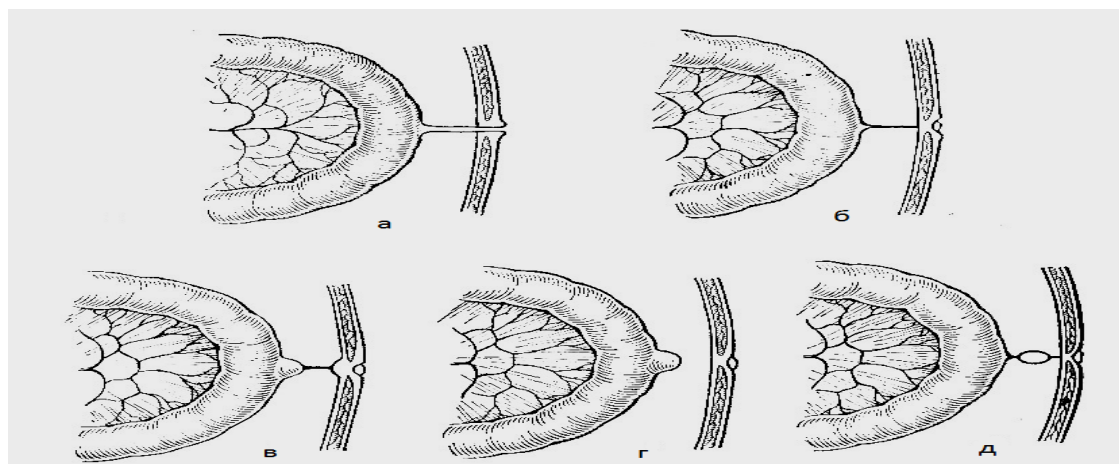
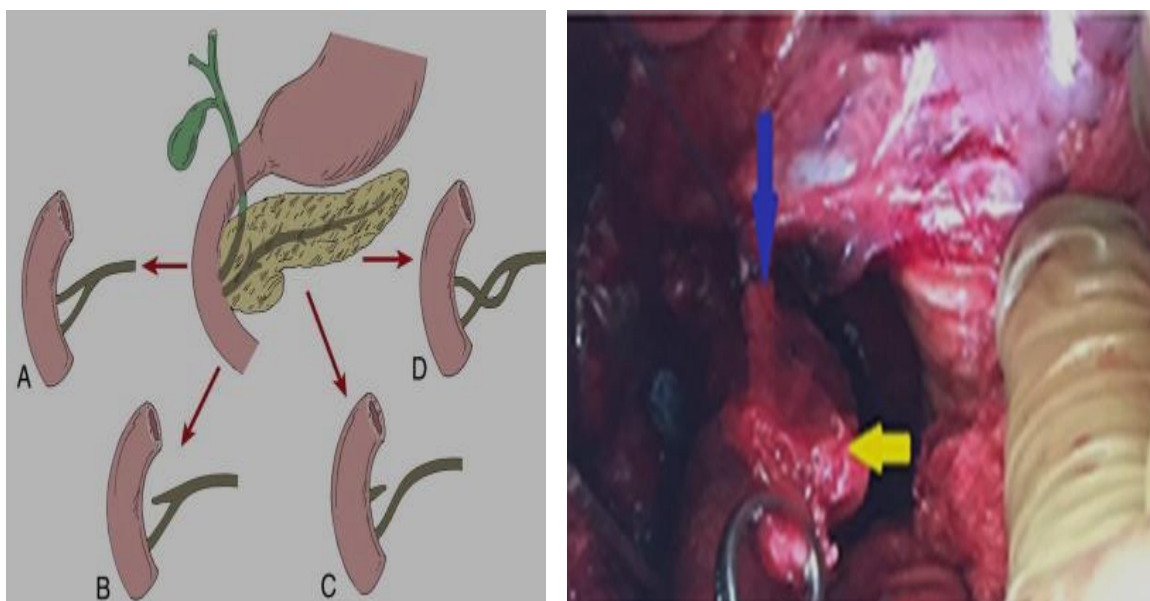
Код Q43.70 Збережена клоака.



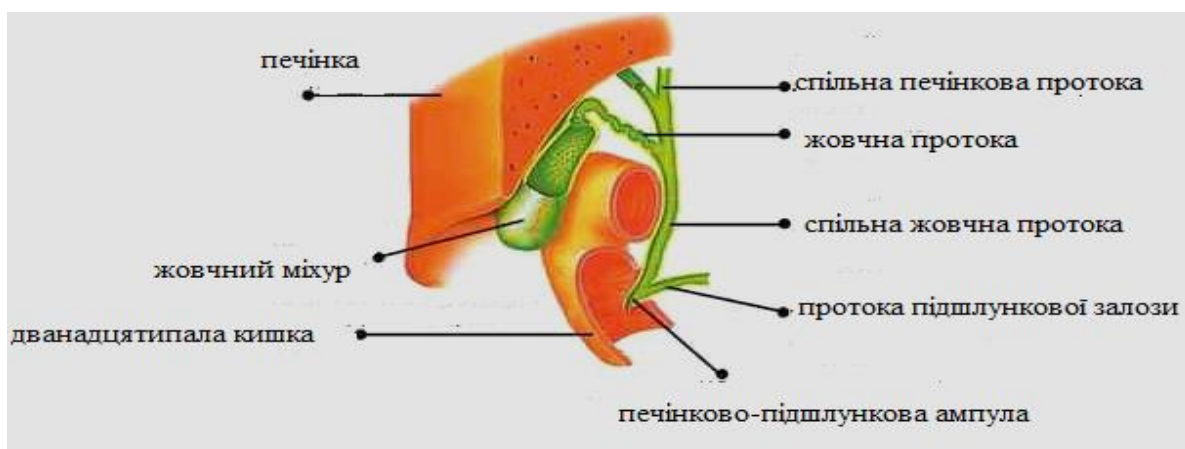
Код Q43.80 Інші уточнені природжені вади розвитку кишечника.



Код Q43.90 Природжена вада розвитку кишечника, неуточнена.



Аномалії жовчної протоки (схема за Ю.Ф. Ісаковим і С.Я. Долецькою): а – повна нориця пупка; б – неповна нориця пупка; в, г – дивертикул Меккеля; д – ентерокістома.



норма

Код Q44. Природжені вади розвитку жовчного міхура, жовчних проток та печінки.



Агенезія. В організмі повністю відсутня жовчний міхур. Це могло статися через неправильний розвиток ембріона під час внутрішньоутробного розвитку або стати наслідком хірургічного втручання. Ця патологія практично не зустрічається і вважається вкрай рідкісним явищем. Діагностувати її можна лише за допомогою магнітно–резонансної томографії. **Аплазія.** У людини немає тільки жовчного міхура. Замість нього розвивається відросток, який не може правильно і в повному обсязі впоратися з усіма основними функціями, необхідними для повноцінної роботи травної системи. Жовчовивідні протоки знаходяться на своїх місцях.

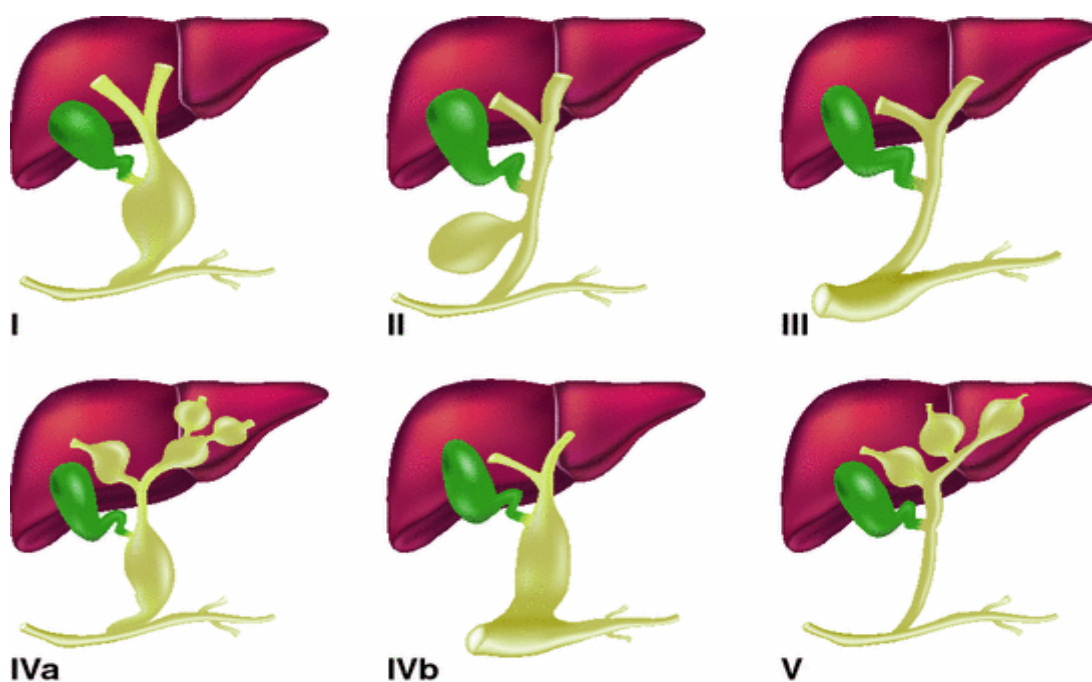
Аплазія жовчного міхура – відсутність жовчного міхура.

Гіпоплазія жовчного міхура в ізольованому вигляді трапляється рідко. Міхур зменшений у розмірах, може містити від одного до декількох мілілітрів прозорої або жовтуватої рідини. Міхурова протока відсутня. Як самостійна вада протікає безсимптомно. Гіпоплазія жовчного міхура може бути супутником муковісцидозу та атрезії жовчних проток.

Код Q44.00 Агенезія, аплазія та гіпоплазія жовчного міхура.



Код Q44.10 Інші природжені вади розвитку жовчного міхура.



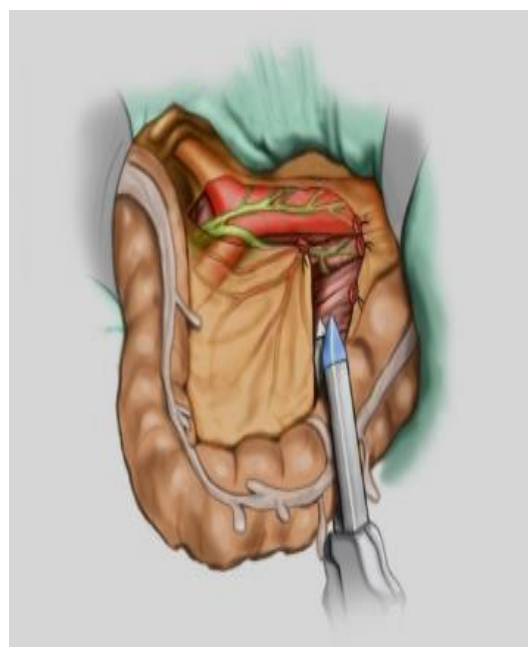
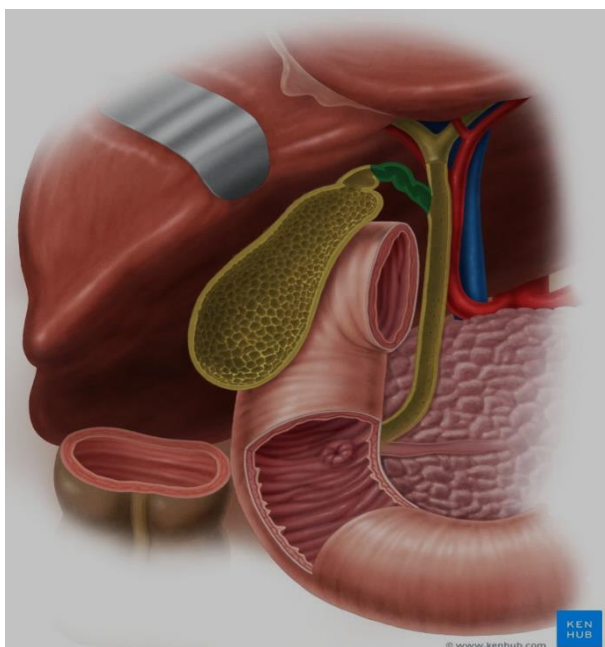
Атрезія жовчних проток характеризується облітерацією позапечінкової жовчної системи, яка призводить до непрохідності потоку жовчі у новонародженої дитини. Холестаз, хірургічно не виправлений, спричиняє вторинний цироз печінки і призводить до летального наслідку. Анатомічні види жовчної атрезії: тип I – атрезія обмежується спільною жовчною протокою (3%); тип II – кіста печінкових воріт, яка поєднується з дистрофічно зміненими внутрішньопечінковими жовчними протоками (6%); тип III – жовчний міхур, протока жовчного міхура і спільна жовчна протока (19%); тип IV – тотальна позапечінкова атрезія (72%).

Код Q44.20 Атрезія жовчних проток.

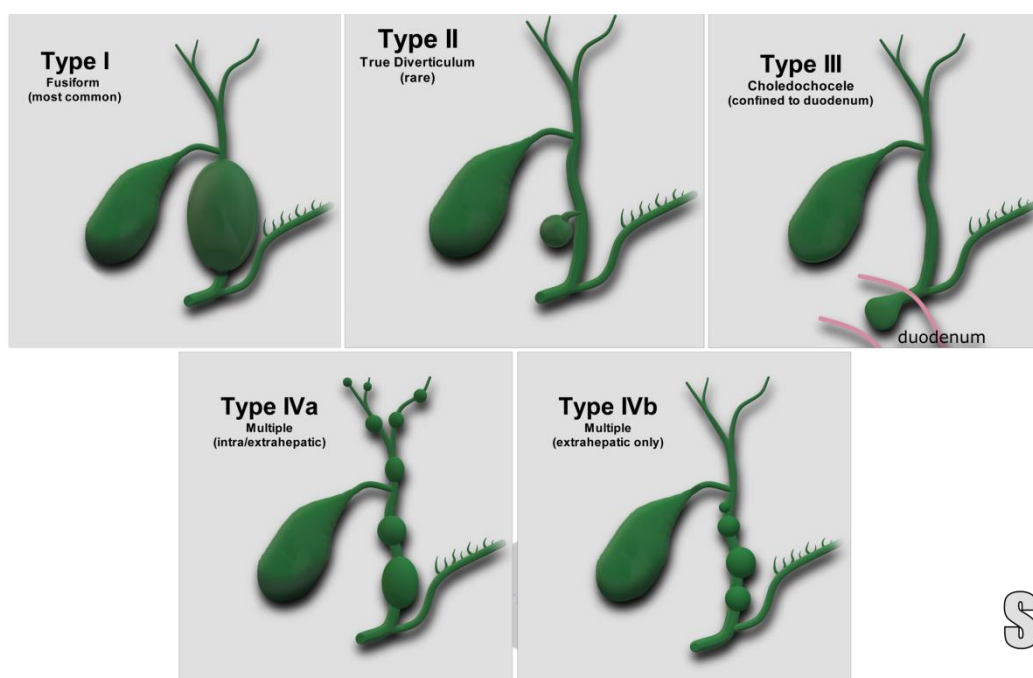


При стенозі жовчних позапечінкових проток – протоки мають тонкі вузькі стінки. Захворювання являє собою комплекс різних порушень, що характеризуються загальною ознакою – утрудненням відтоку жовчі із спільної жовчної протоки в дванадцятипалу кишку. Стеноз виникає зазвичай в нижньому відділі спільної жовчної протоки на ґрунті жовчнокам'яної хвороби, запального або пухлинного процесу в протоці, у сфінктері Одді, ампулі й папіле Фатера, а також внаслідок фіброзу, рубцювання і спайок.

Код Q44.30 Природжений стеноз та стриктура жовчних проток.



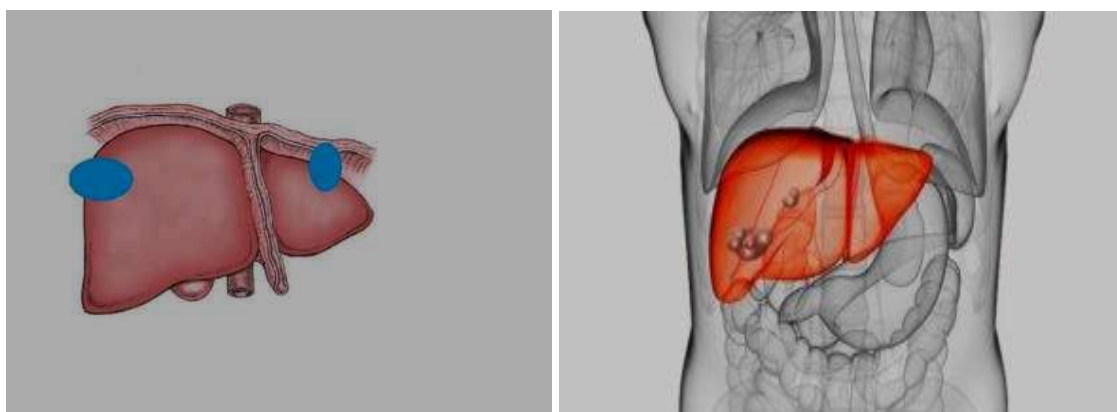
Код Q44.40 Кіста загальної жовчної протоки.



ST

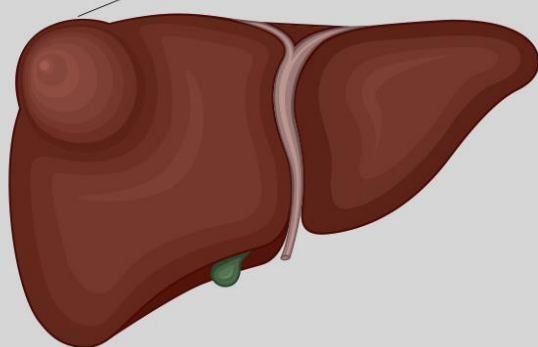
Стінка кісти спільної жовчної протоки потовщена, становиться з фіброзної тканини, заповнена застійною жовчю. Кіста внутрішньопечінкова – розширення головних печінкових проток. Змішана форма кісти – розширення загальної жовчної протоки і печінкової протоки, кістозне поєднання. Трапляються розширення поза- і внутрішньопечінкових, жовчних проток – кістозні множинні мішкоподібні розширення і дивертикули, які виходять із загальної і печінкових проток, а саме, найчастіше мішкоподібне розширення початкового відділу лівої печінкової протоки.

Код Q44.50 Інші природжені вади розвитку жовчних проток.

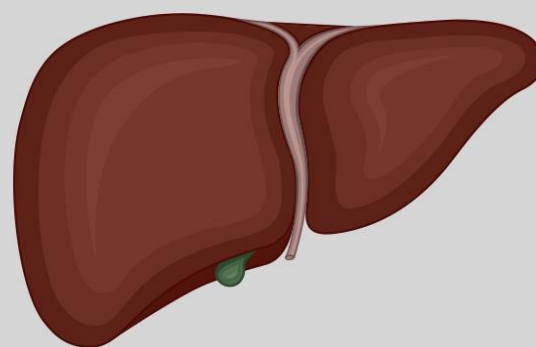


Liver cyst

Single cyst

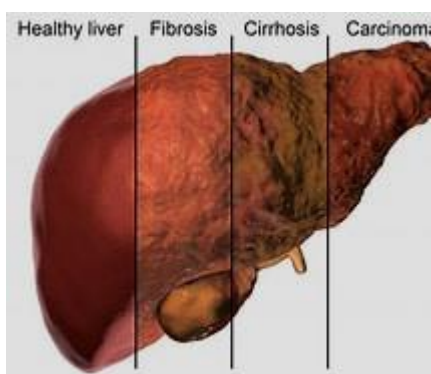


Liver cyst

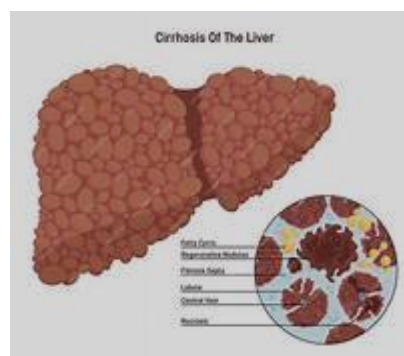
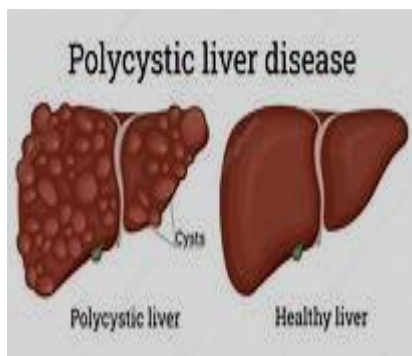


Healthy liver

Кіста печінки солітарна – відбувається з правої частки печінки, розташовуючись на її нижній поверхні. Найчастіше вона вільно лежить на поверхні або має ніжку, на якій звисає в черевну порожнину, рідше – розташовується в товщі тканини.

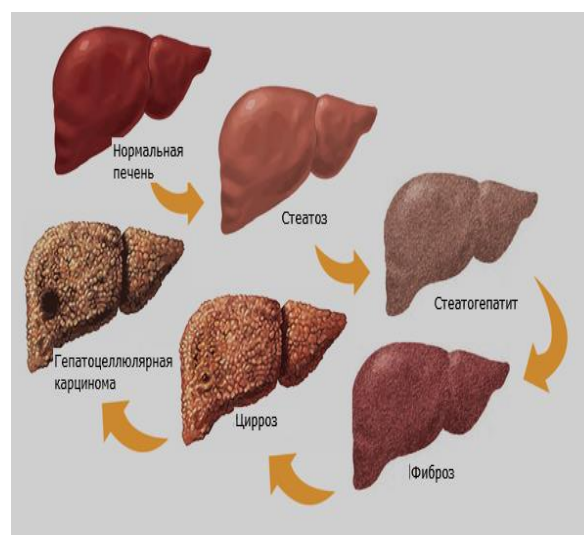
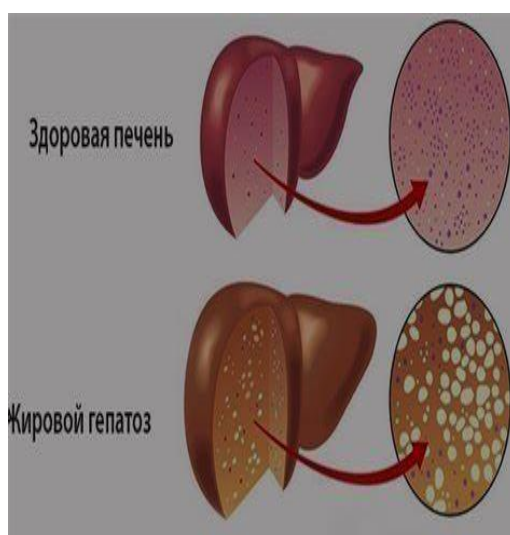


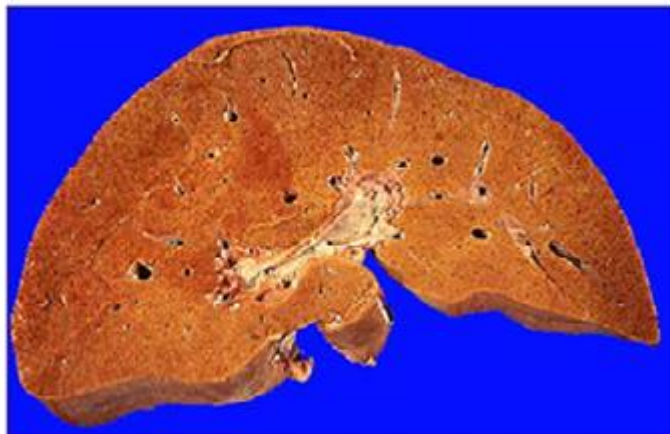
Кістофіброз печінки – сполучно-тканинна строма печінки надзвичайно розвинена, паренхіма гіпоплазована, вивідні протоки кістозно розширенні, внутрішньоорганне розгалуження ворітної вени гіпоплазоване.



Полікістоз печінки – виявляється безліч кіст, розміри яких варіюються в широких межах. Часто поєднується з полікістозом нирок. Печінка збільшена в розмірах, щільна за рахунок фіброзу, що розвивається навколо кіст.

Код Q44.60 Кістозна хвороба печінки.



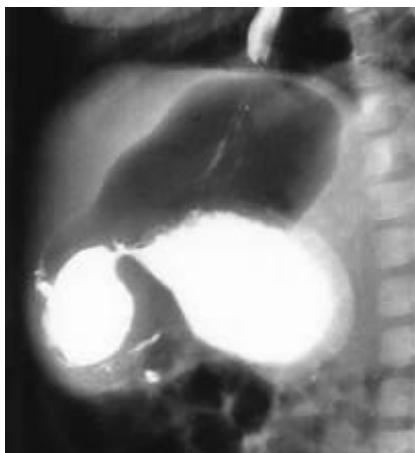


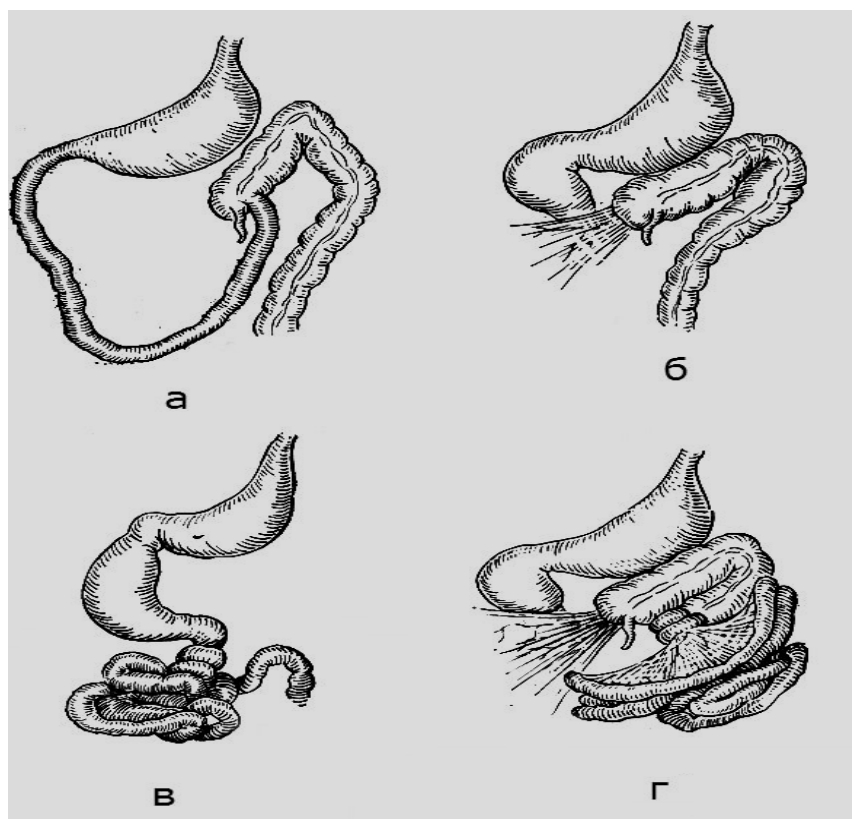
- **Жировий гепатоз.**
- Даний макропрепарат – печінка. Орган збільшений, жовтий або червоно-коричневий, з гладкою поверхнею.
- Жировий гепатоз виникає під дією на печінку токсичних речовин (особливо хронічна алкогольна інтоксикація), ендокринно-метаболічних порушень, порушеного харчування, гіпоксії.
- Наслідок:
- При розвитку цирозу на фоні стеатозу жири з гепатоцитів зникають, можливий розвиток жовтяниці, можливе сполучення стеатозу з хронічним панкреатитом, невритами.

Агенезія печінки лівої частки поєднується з гіпертрофією правої частки печінки.

Агенезія печінки правої частки – вада трапляється рідко, частіше перебіг безсимптомний, проте іноді можуть розвиватися портальна гіпертензія, кровотеча з вен стравоходу і шлунка, холецистохолангіт, запальні процеси в правій легені і плеврі.

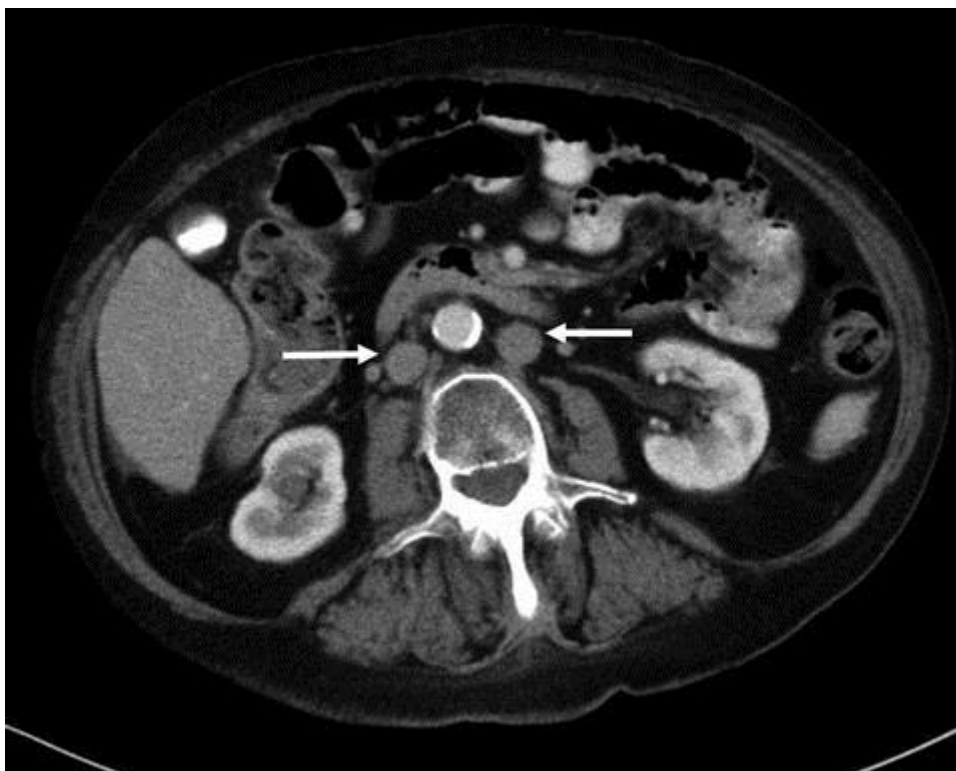
Код Q44.70 Інші природжені вади розвитку печінки.





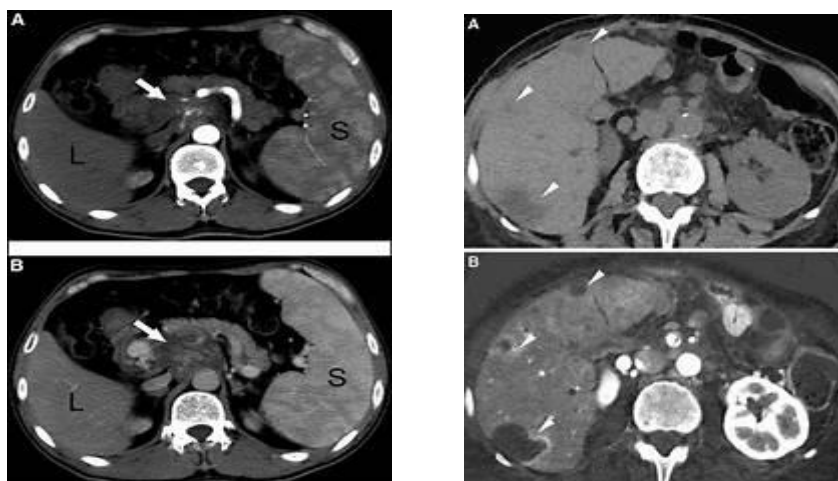
Аномалії обертання кишечника: а – повна відсутність обертання; б – стиснення дванадцятипалої кишки тяжами очеревини; в – заворот "середньої" кишки; г – синдром Ледда.

Код Q45. Інші природжені вади розвитку органів травлення.



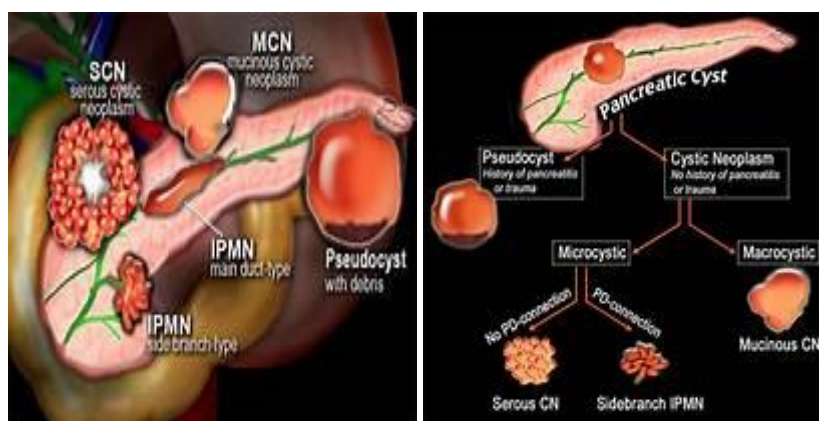


Код Q45.00 Агенезія, аплазія та гіпоплазія підшлункової залози.

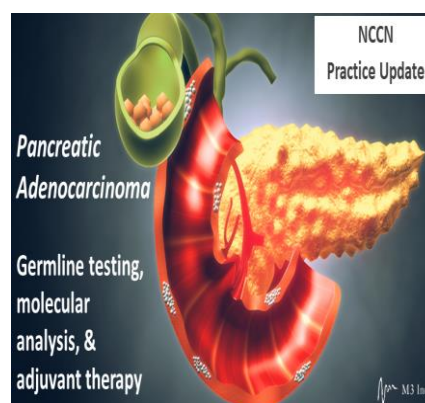
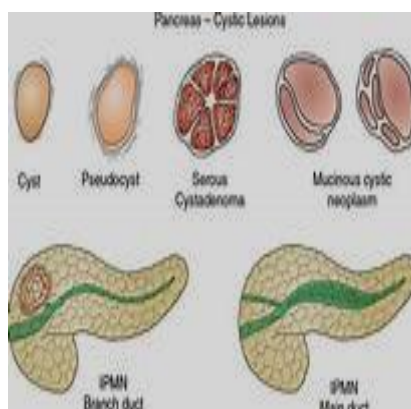


У нормі підшлункова залоза має витягнутий вигляд, а при даній патології вона має вигляд кільця, що охоплює дванадцятипалу кишку в тому чи іншому її відділі (частіше в низхідній частині). З цим пов'язані клінічні прояви кільцеподібної підшлункової залози – вона може здавлювати кишку, викликаючи повну або часткову кишкову непрохідність.

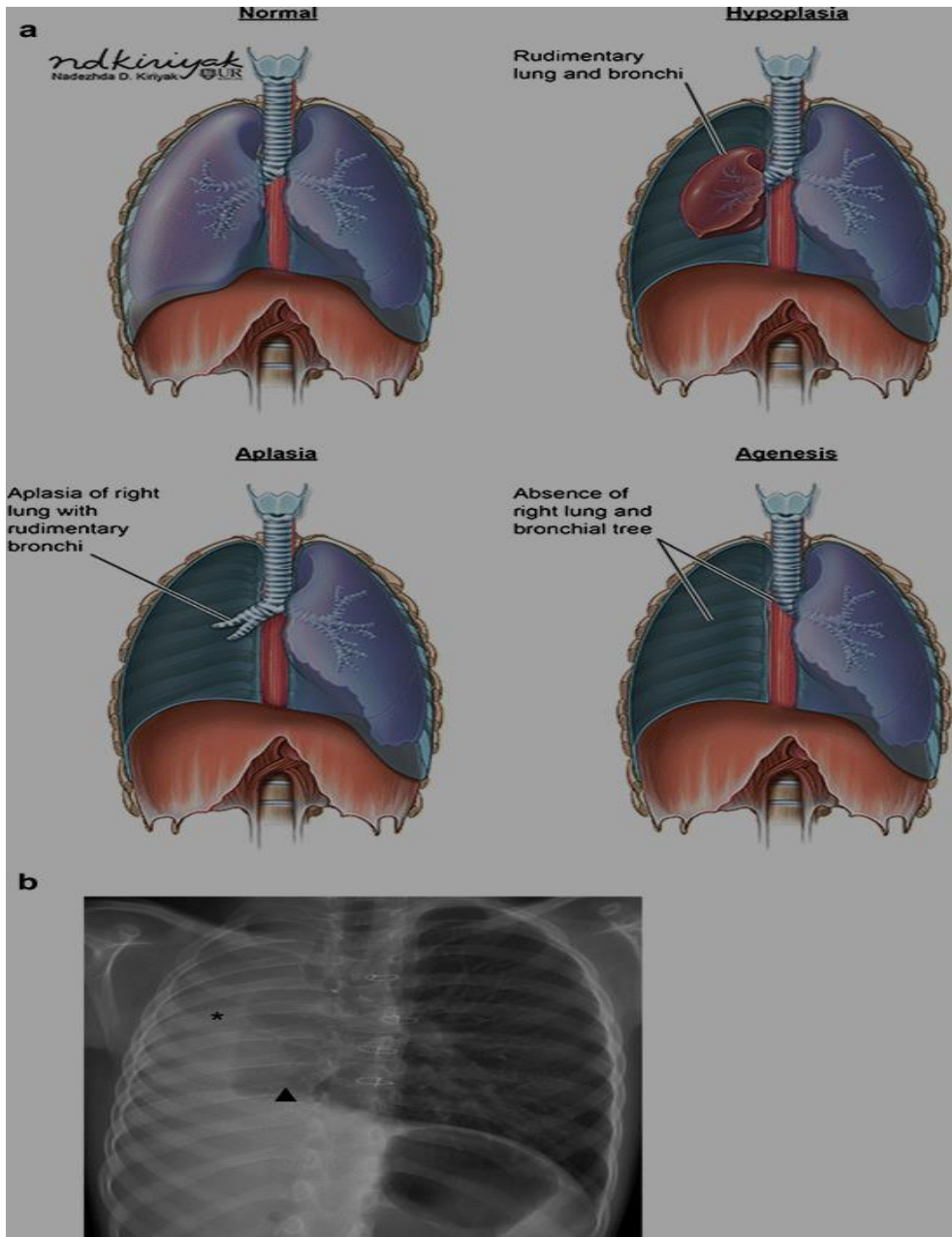
Код Q45.10 Кільцеподібна підшлункова залоза.

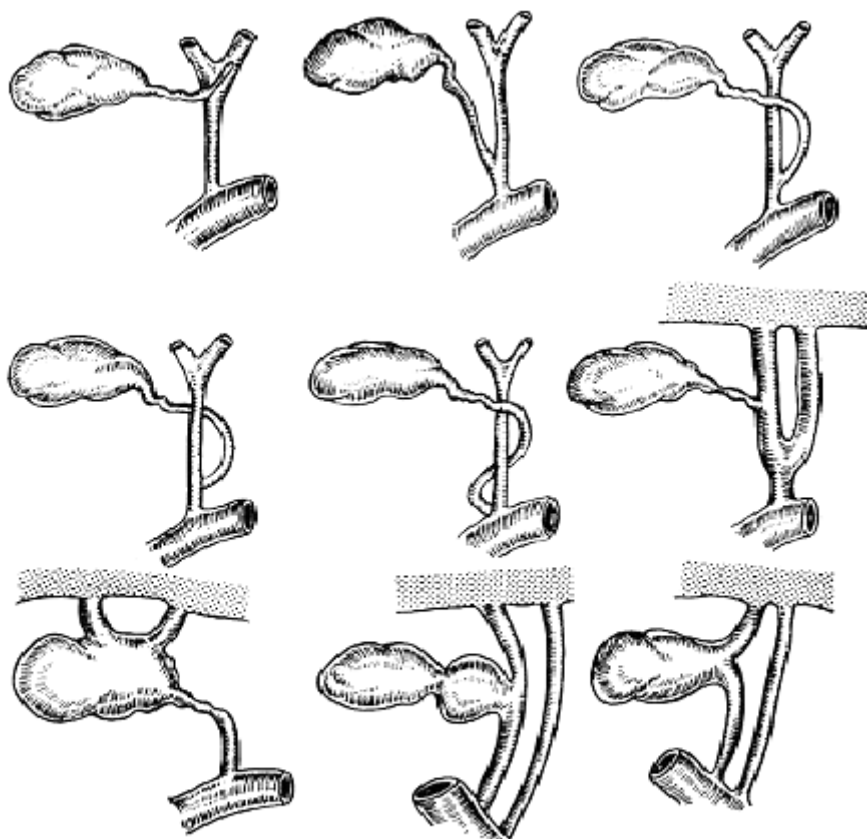


Код Q45.20 Природжена кіста підшлункової залози.



Код Q45.30 Інші природжені вади підшлункової залози та протоки підшлункової залози.





Варіанти впадання жовчної протоки за Іщенко.

Грижі ковзачі



Код Q45.80 Інші природжені аномалії органів травлення.



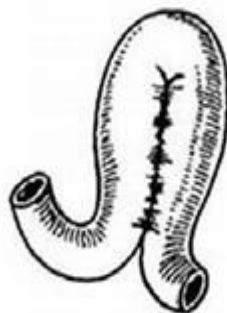
обтурація пухлиною



обтурація клубком аскарид



обтурація жовчним каменем



перегин кишки



стискування і перегин кишки

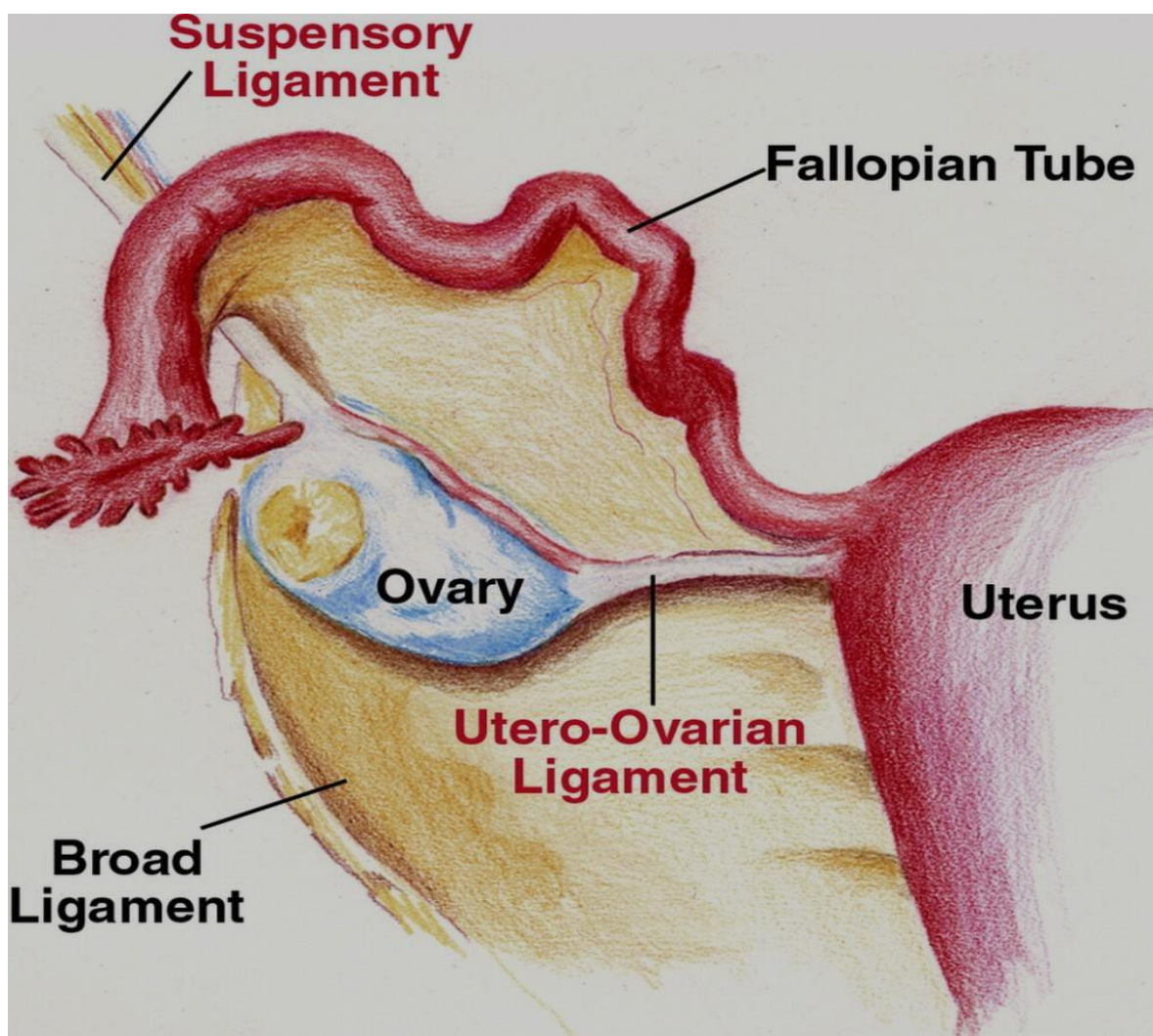


зашморг брижейки кишки

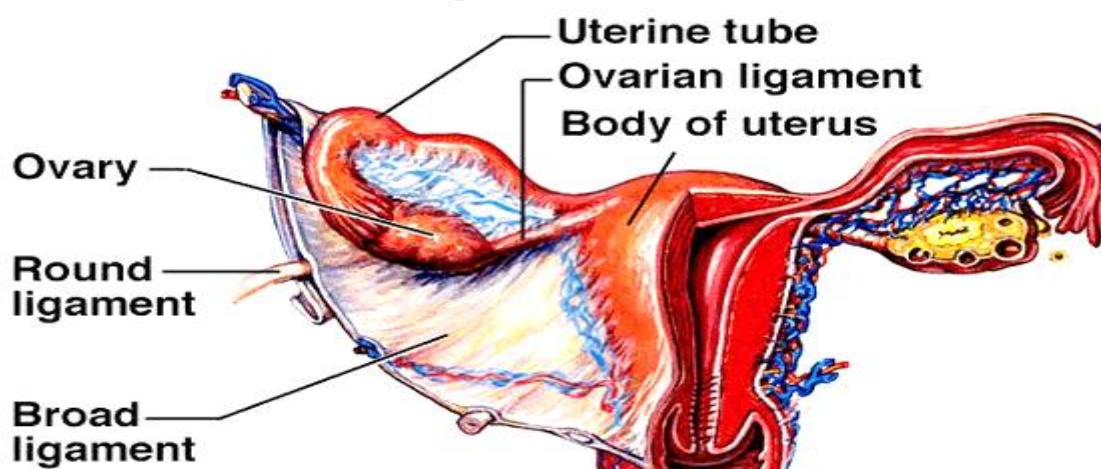


Код Q45.90 Вада розвитку органів травлення, неуточнена.

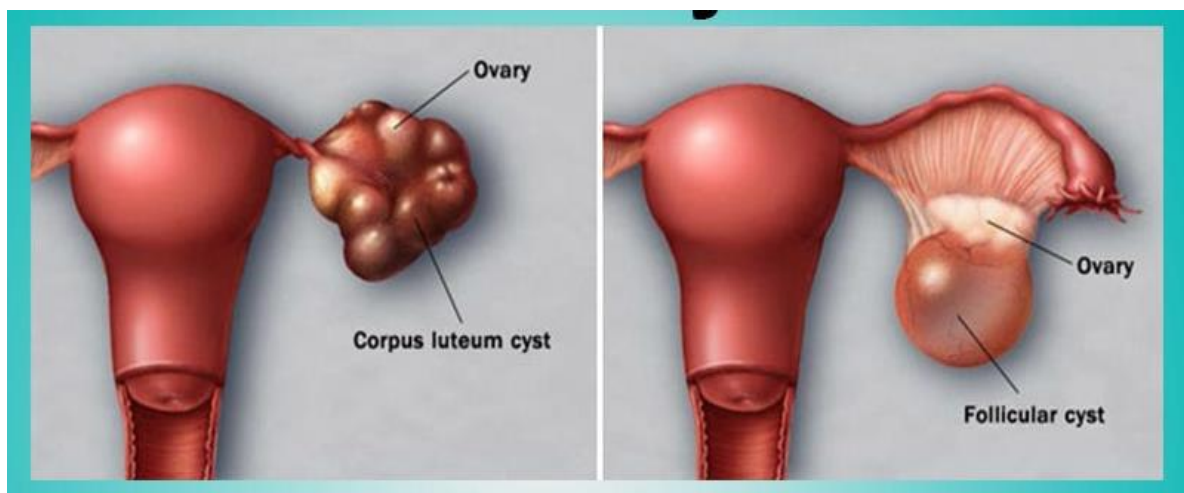
2.7. Q50–Q56 – Природжені вади розвитку статевих органів



Код Q50. Природжені вади розвитку яєчників, фалопієвих труб і широких зв'язок.



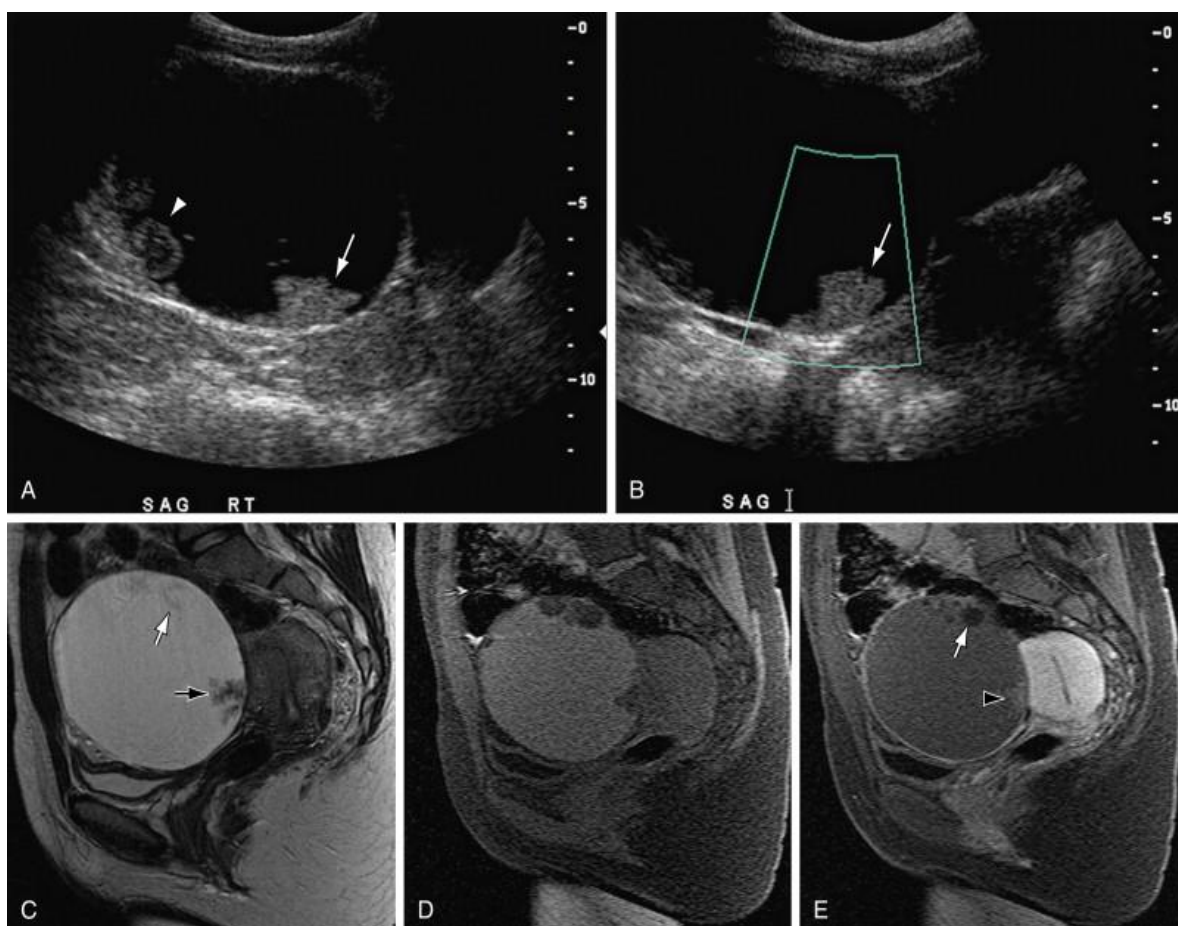
Код Q50.00 Природжена відсутність яєчника.



Код Q50.10 Кістозна аномалія розвитку яєчника.



Код Q50.20 Природжене перекручення яєчника.



Надзвичайно рідко трапляється відсутність обох яєчників, яке поєднується з недорозвиненням інших статевих органів. Іноді спостерігаються яєчники недорозвинені; яєчники, що значно перевищують за величиною звичайну норму; так звані додаткові яєчники; роздвоєні яєчники; неправильне положення яєчника-опущення з подальшим утворенням оваріальних гриж.

Придатки яєчника – над'яєчниковий придаток є залишком головної частини первинної нирки. Розташовується в брижі труби над яєчником, має вигляд каналців, що йдуть у напрямку воріт яєчника. З цих ембріональних залишків можуть виникати пароваріальні кісти, що вимагають оперативного лікування.

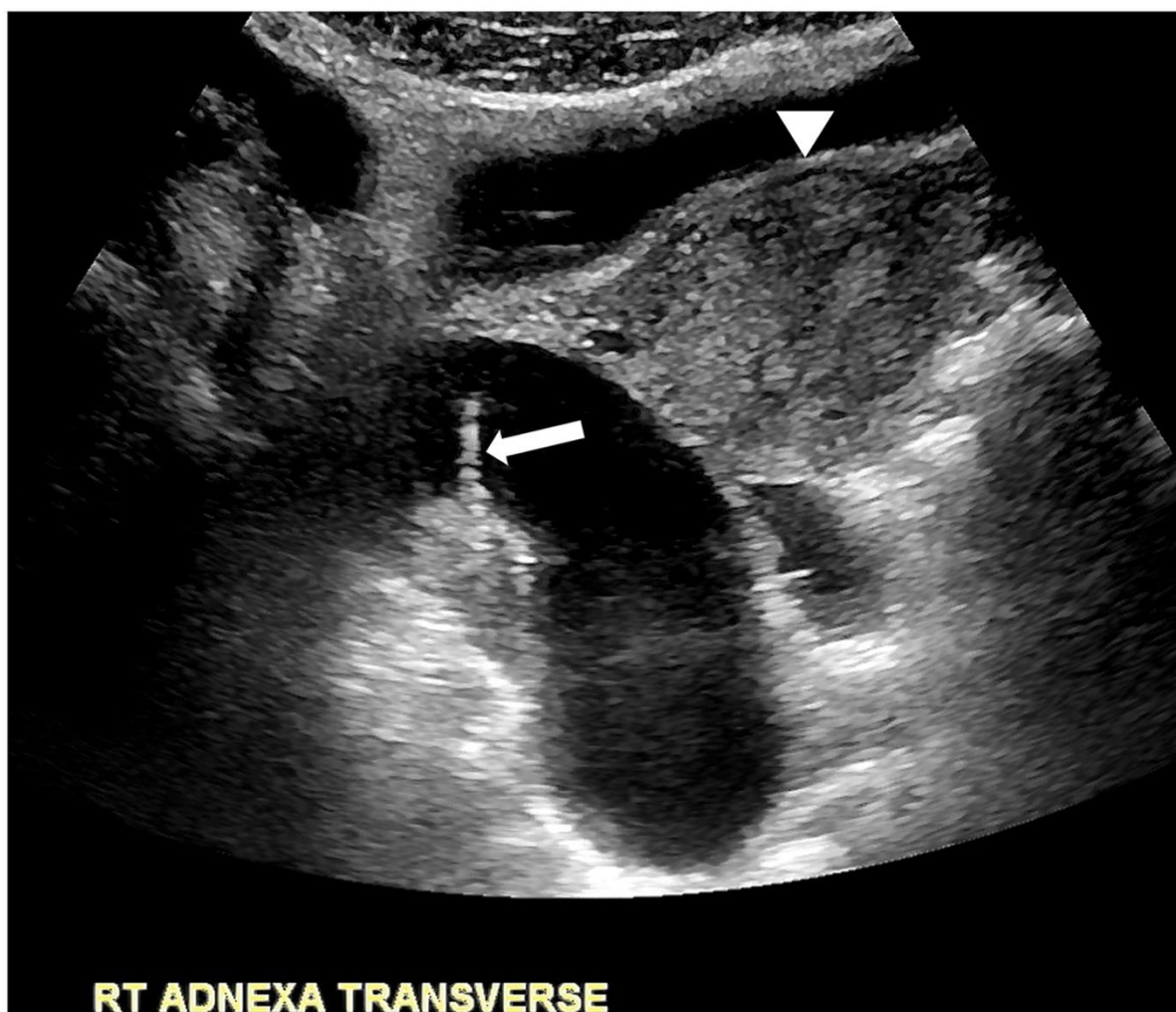
При недорозвиненні яєчників можуть бути відсутні яйцеві клітини в примордіальних фолікулах, іноді спостерігається лише припинення росту і дозрівання фолікулів. Трапляються також яєчники, що значно перевищують за величиною звичайну норму.

Склероз яєчників – заміщення фолікулярного шару яєчників сполучною тканиною.

Надзвичайно рідко трапляється відсутність обох яєчників (ановарія), яка зазвичай поєднується з недорозвиненням інших статевих органів, зокрема молочних залоз.

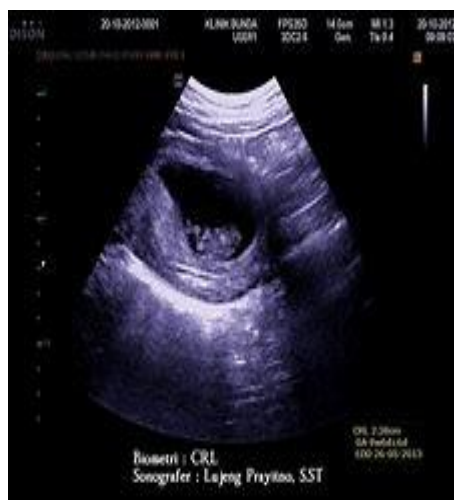
Природжені аномалії – дисгенезія гонад, додаткові яєчники, відмежовування частин яєчника, роздвоєні яєчники.

Код Q50.30 Інші природжені аномалії яєчника.

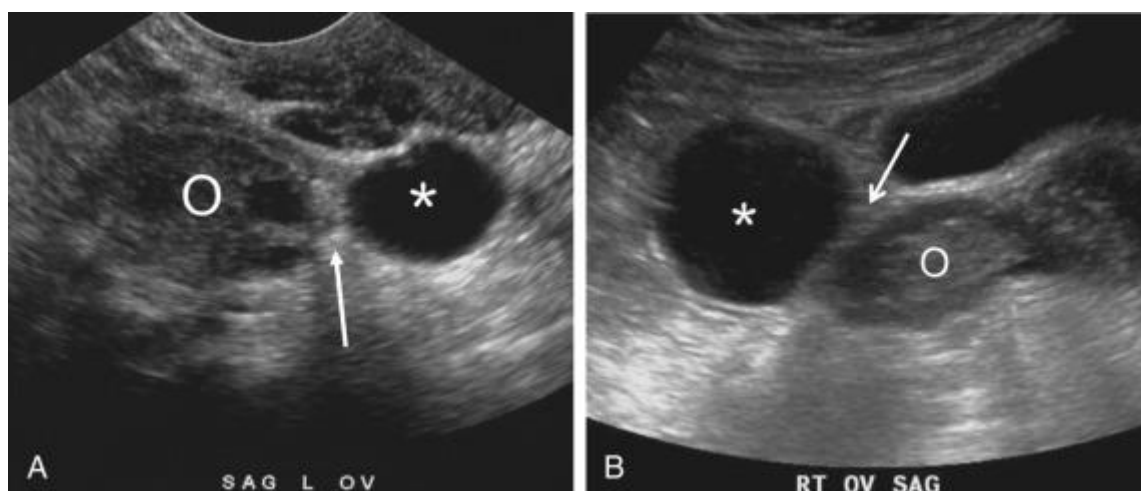


Фаллопієві труби, маткові труби, яйцепроводи) — трубчасті утворення завдовжки близько 10 см, що з'єднують порожнину матки з черевною порожниною і доправляють яйцеклітину з яєчника в матку.

Код Q50.40 Ембріональна кіста фаллопієвої труби.



Код Q50.50 Ембріональна кіста широкої зв'язки.



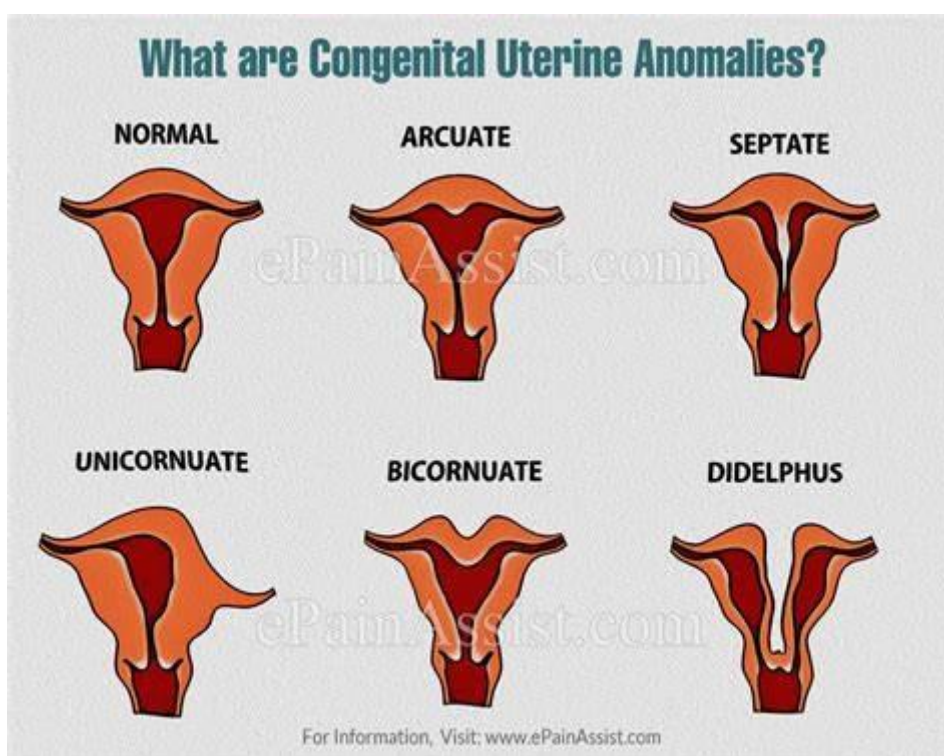
Аномалії маткових труб – форма: однобічна або двобічна атрезія маткової труби, локальна чи тотальна, яка виникає внаслідок природженої облітерації труб; подвоєння маткової труби (одно- та двобічне); збільшення або зменшення розмірів маткової труби. Отвори маткових труб додаткові – трапляються у ділянці від червонного отвору труби. Подовження маткової труби може супроводжуватися перегинами і перекручуванням маткових труб. Скорочення маткової труби – результат її гіпоплазії.

Атрезія маткової труби буває однобічна або двобічна, локальна або тотальна. Результат природженої облітерації маткових труб.

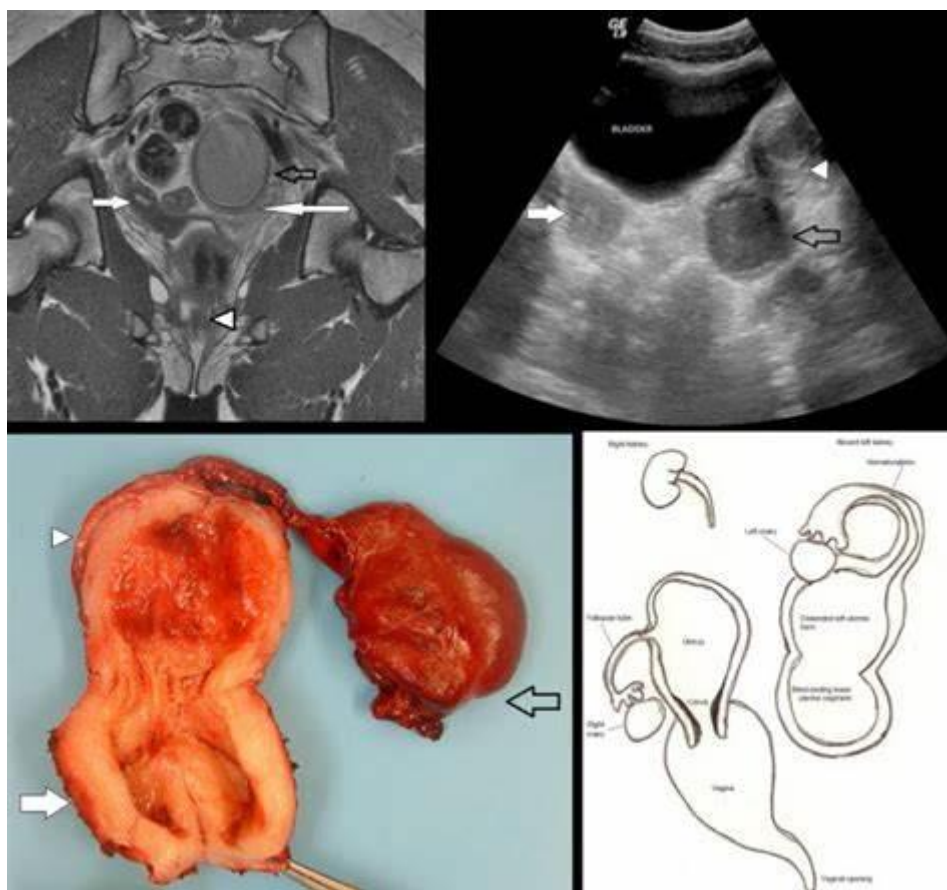
Код Q50.60 Інші природжені аномалії розвитку фалопієвої труби та широкої зв'язки.



Поліпи показано стрілками

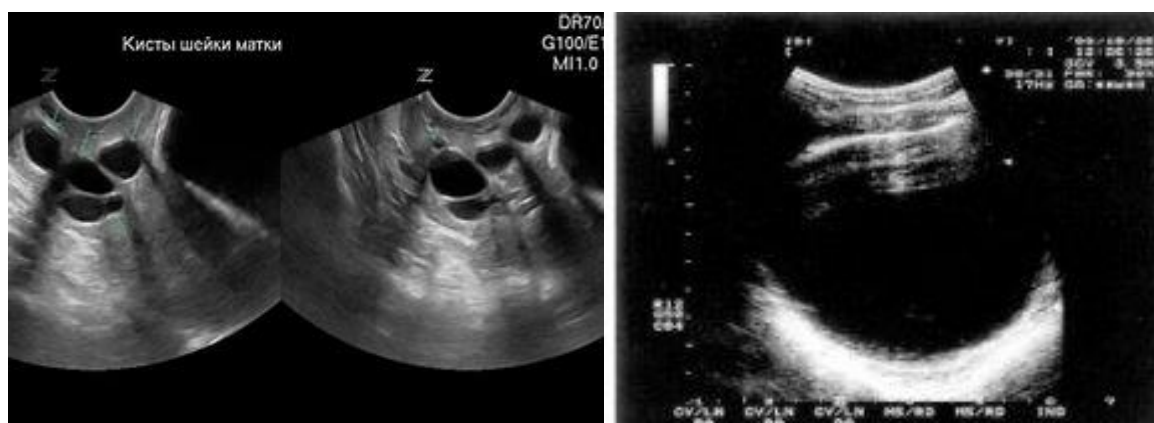


Код Q51. Природжені вади розвитку тіла та шийки матки.

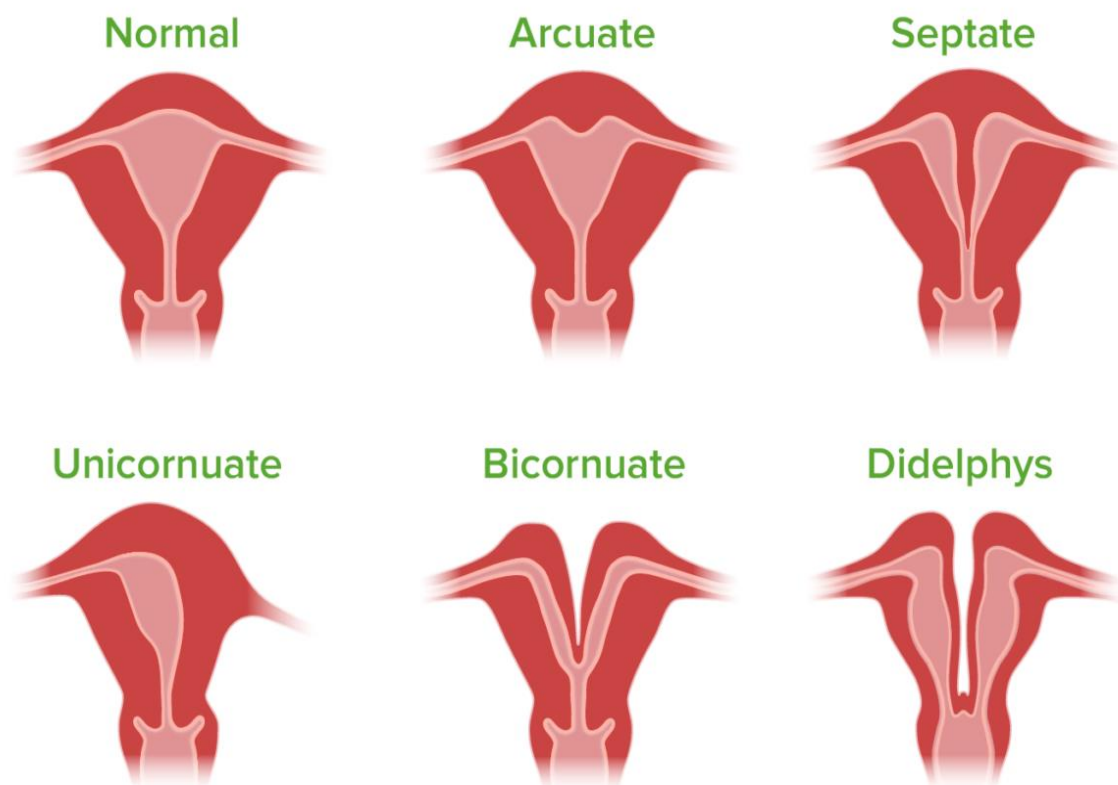


Агенезія шийки матки – рідкісна аномалія. Буває ізольованою вадою або поєднується з агенезією піхви і подвійною маткою. Повна відсутність матки, трапляється рідко.

Аплазія матки - це патологія, яка характеризується недорозвиненням матки або аномальної її формою через вплив екзогенних і ендогенних факторів.



Код Q51.00 Агенезія та аплазія матки.



Код Q51.10 Подвоєння тіла матки із подвоєнням шийки матки та піхви.



Uterus subseptus
unicollis



Uterus septus
duplex



Uterus septus
duplex with
double vagina



Herniated level
of cervix



Uterus bicornis
unicollis



Uterus didelphys with
double vagina



Uterus bicornis
septus



Uterus bicornis unicollis
with one unconnected
rudimentary horn



Uterus unicornis



Uterus acollis with
absence of vagina



Uterus communicans septus,
cervix septa, vagina septa



Uterus communicans bicornis,
cervix duplex, vagina septa
unilateralis atretica



Uterus communicans bicornis,
cervix duplex, vagina septa

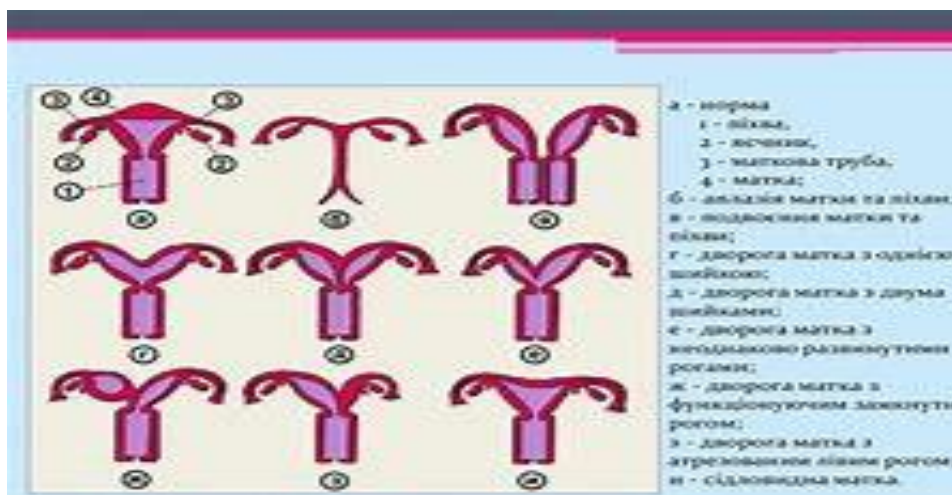


Uterus communicans septus,
cervix duplex, vagina septa

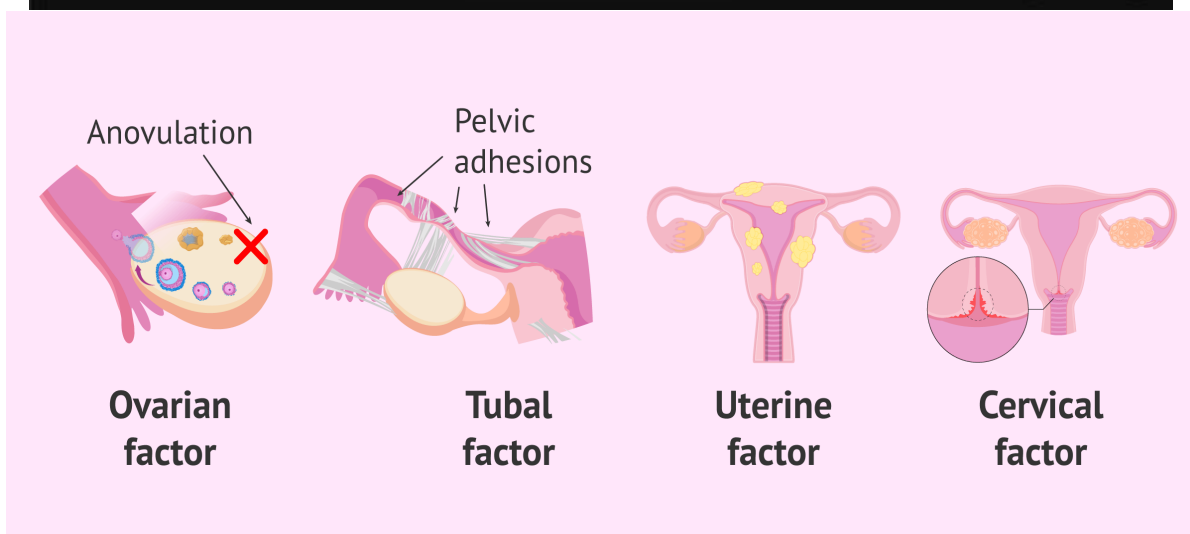
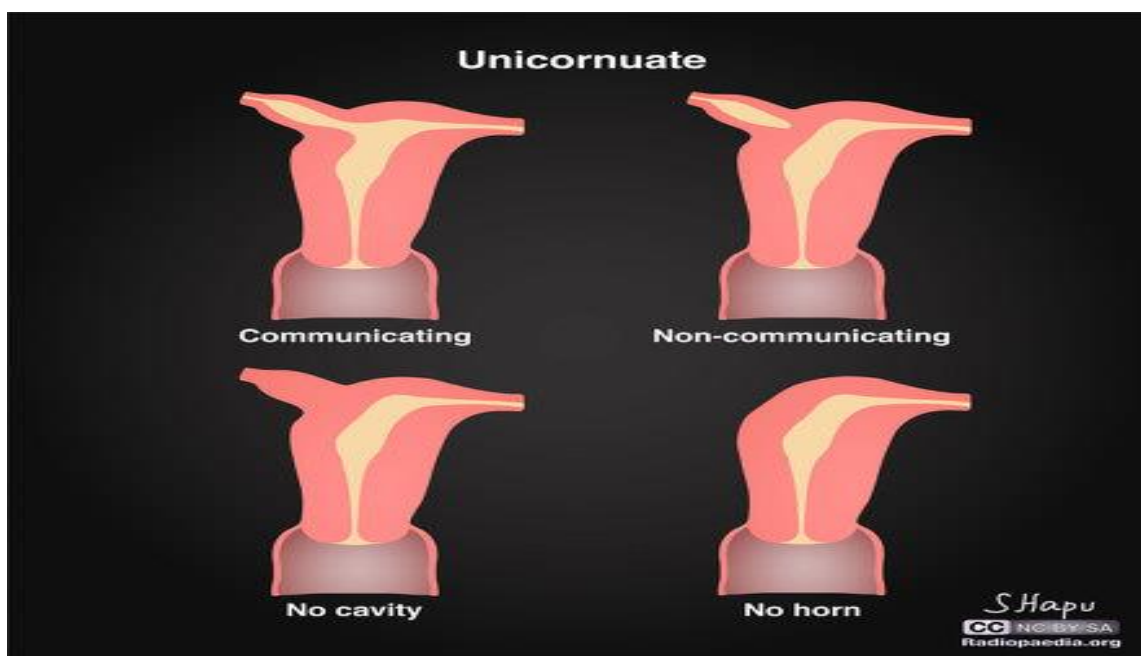


Uterus communicans bicornis,
cervix septa, vagina simplex

Код Q51.20 Інші подвоєння матки.



Код Q51.30 Дворога матка.



Код Q51.40 Одноорога матка.





Код Q51.50 Агенезія та аплазія шийки матки.

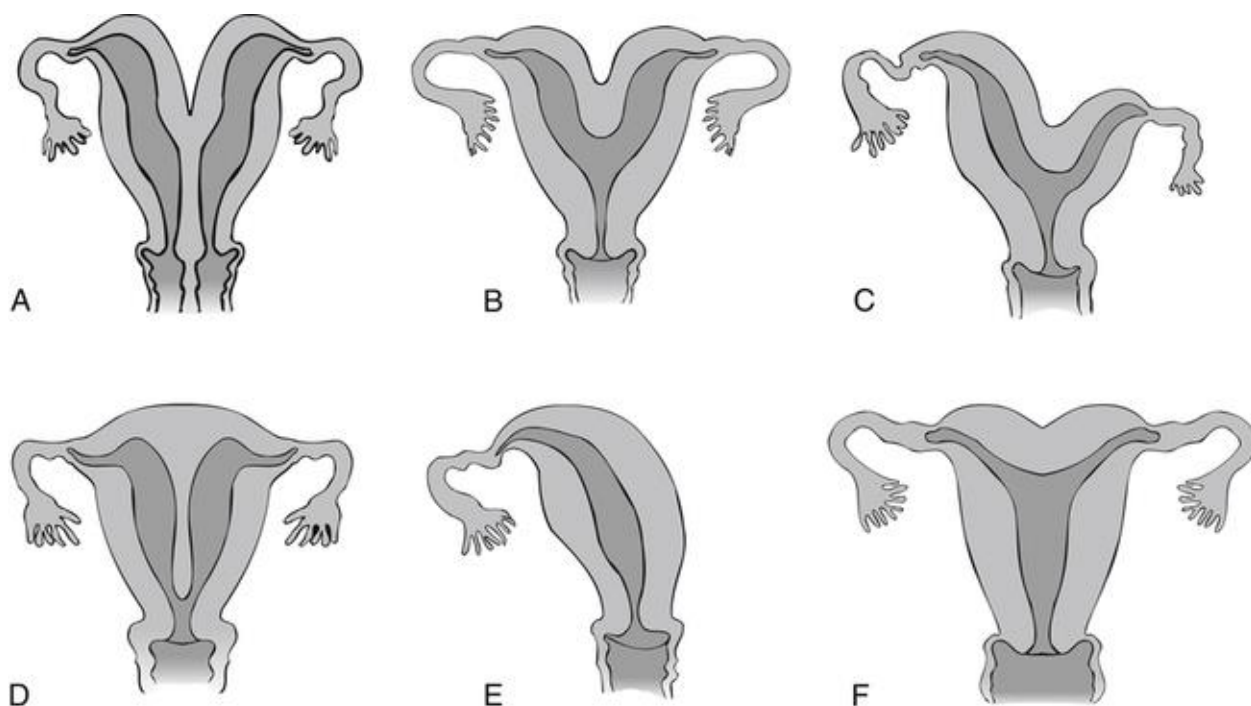
Кісти шийки матки



Код Q51.60 Ембріональна кіста шийки матки.

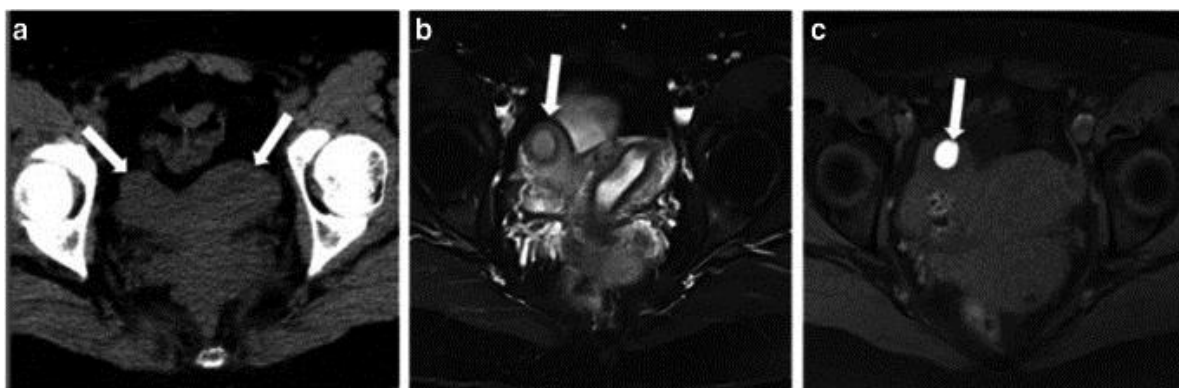


Код Q51.70 Природжена нориця між маткою, травним і сечовим трактами.



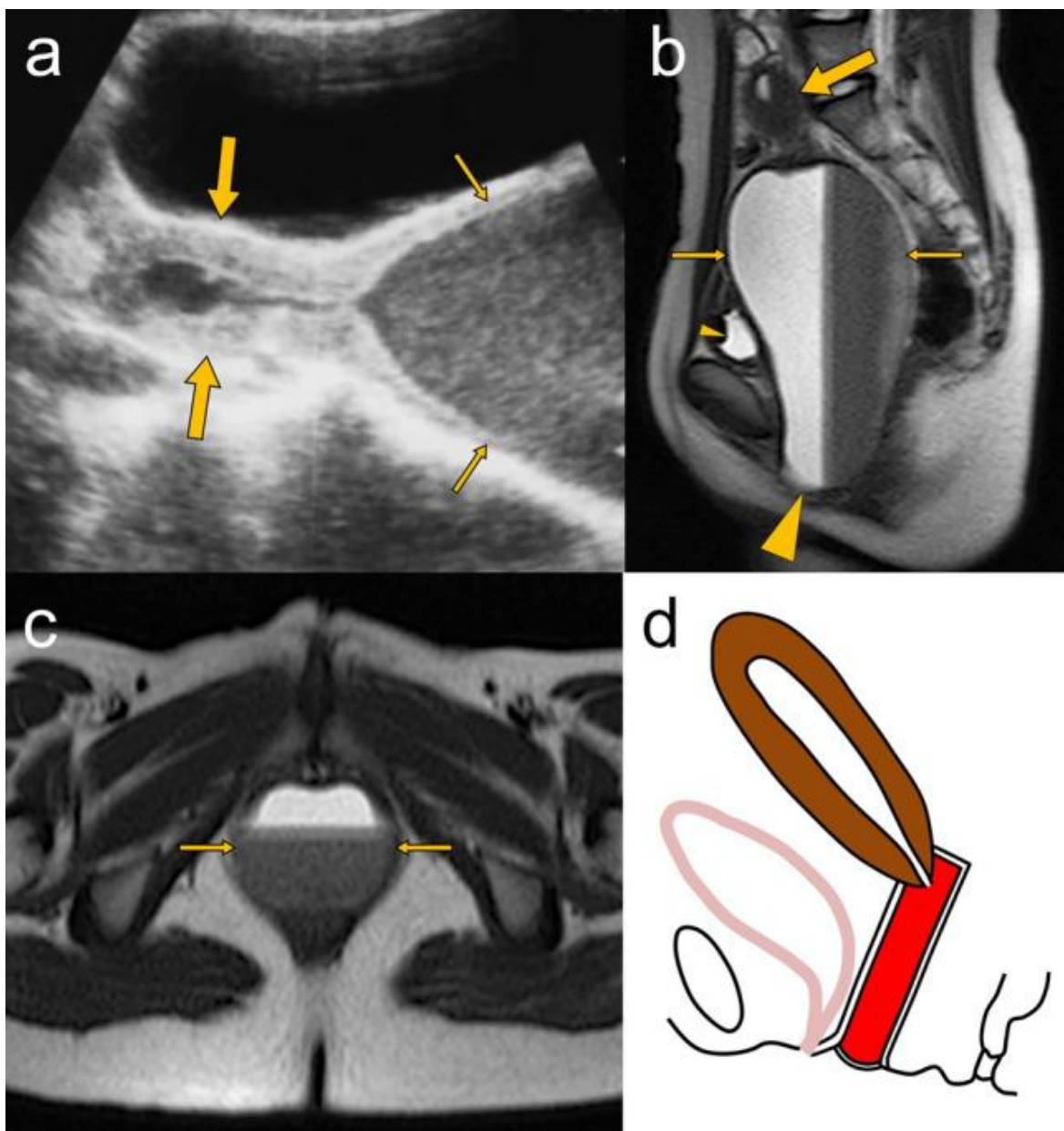
Аномалії матки: перегородки, сідлоподібна, однорога і дворога матка, подвійна матка, дворога матка з одним замкнутим рудиментарним рогом.

Код Q51.80 Інші природжені аномалії тіла та шийки матки.



Вади матки проявляються гіоплазією (змінами в ендометрії матки), аномальним розташуванням матки в порожнині малого таза. Матка зменшена в розмірах, шийка її більш довга або відповідає розмірам матки. Найбільш вираженою формою вад розвитку є наявність абсолютно самостійних двох статевих органів: двох маток (кожна з однією трубою і одним яєчником), двох шийок і двох піхв.

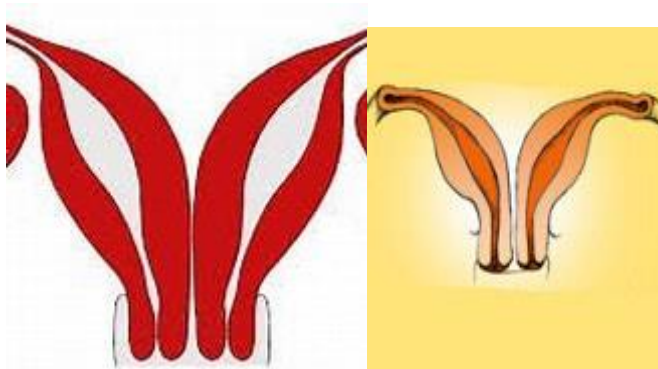
Код Q51.90 Природжена аномалія тіла та шийки матки, неуточнена.



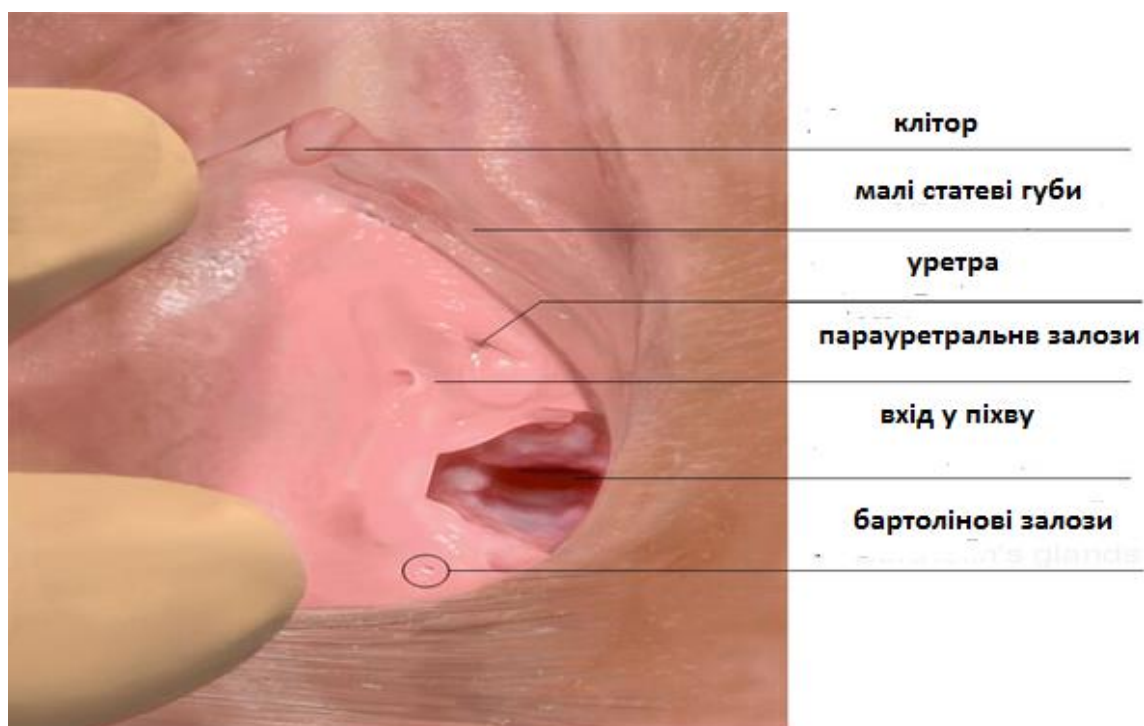
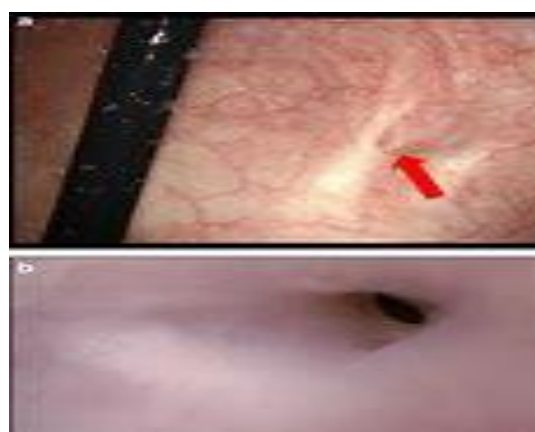
Код Q52. Інші природжені вади розвитку жіночих статевих органів.



Код Q52.00. Природжена відсутність піхви.

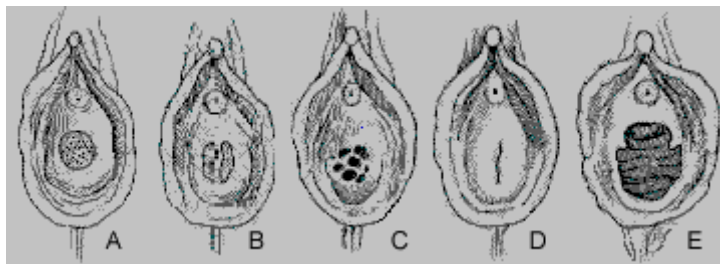


Код Q52.10 Подвоєння піхви.



Ректовагінальна нориця – хід, який формується між піхвою та прямою кишкою через патологічні процеси. Вони можуть розпочатися в період внутрішньоутробного розвитку, тоді нориця вроджена і її лікують у дитинстві.

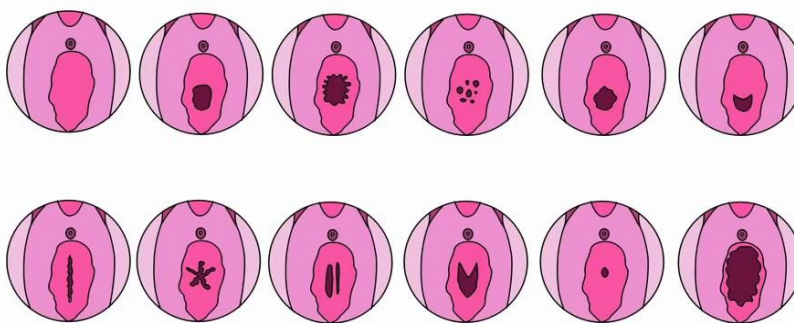
Код Q52.20 Природжена ректовагінальна нориця.



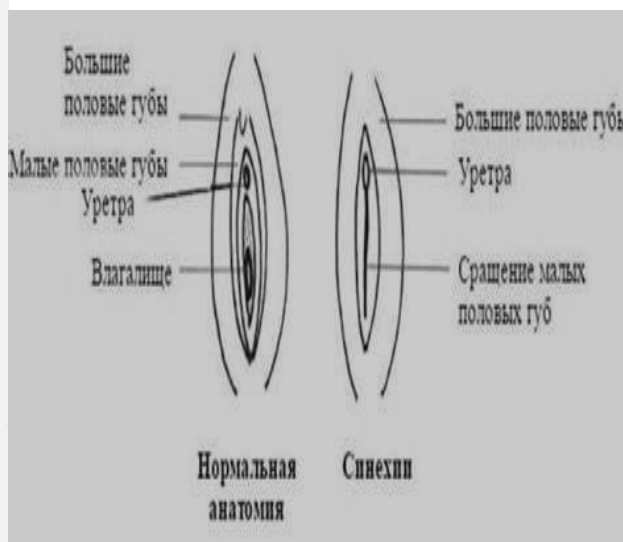
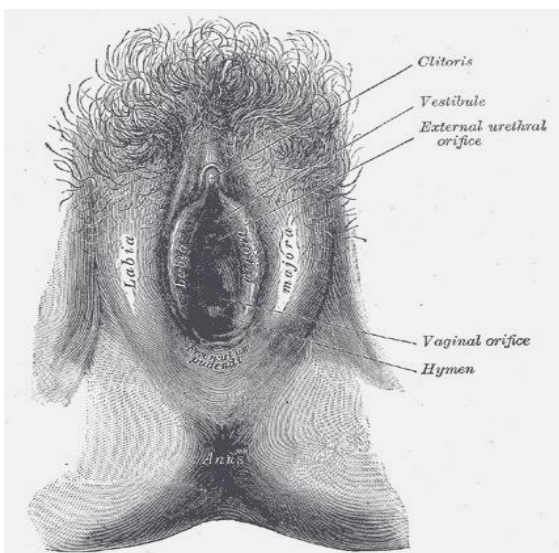
Код Q52.30 Зарощена дівоча пліва.



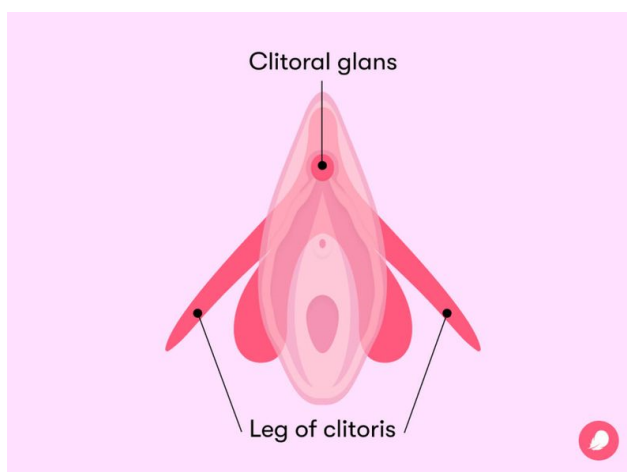
Types of Hymen



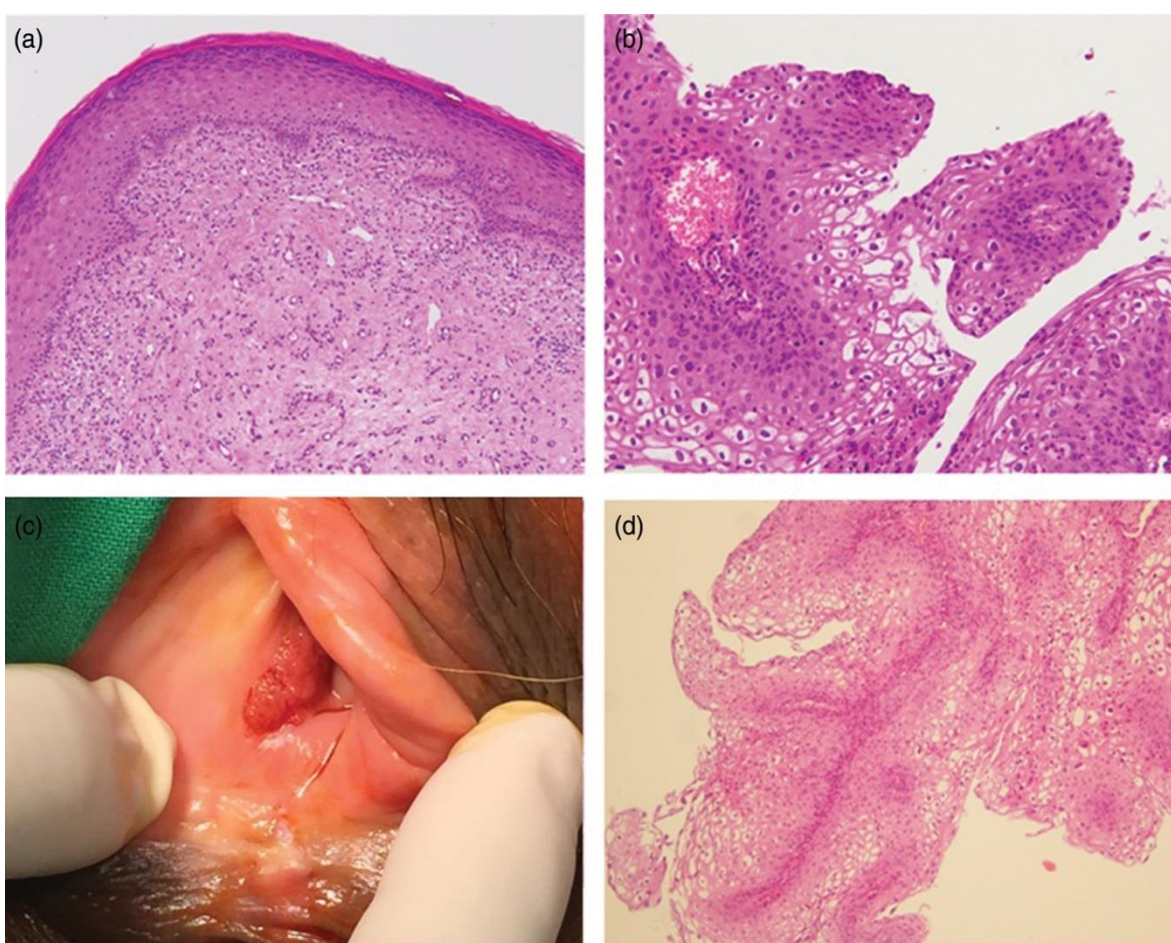
Код Q52.40 Інші природжені вади розвитку піхви.



Код Q52.50 Зрощення соромітних губ.

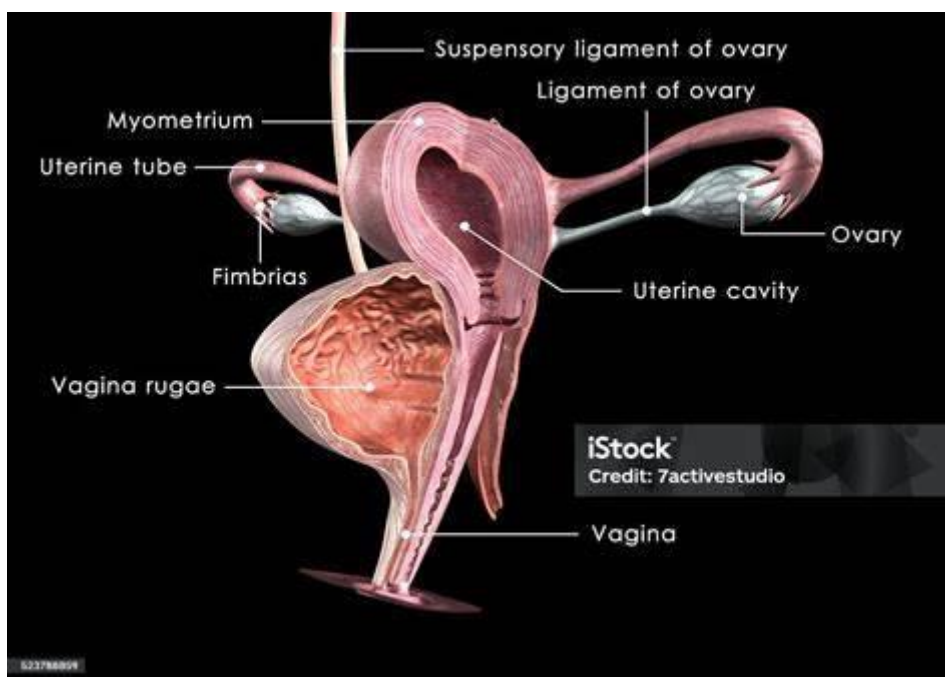


Код Q52.60. Природжена вада розвитку клітора.

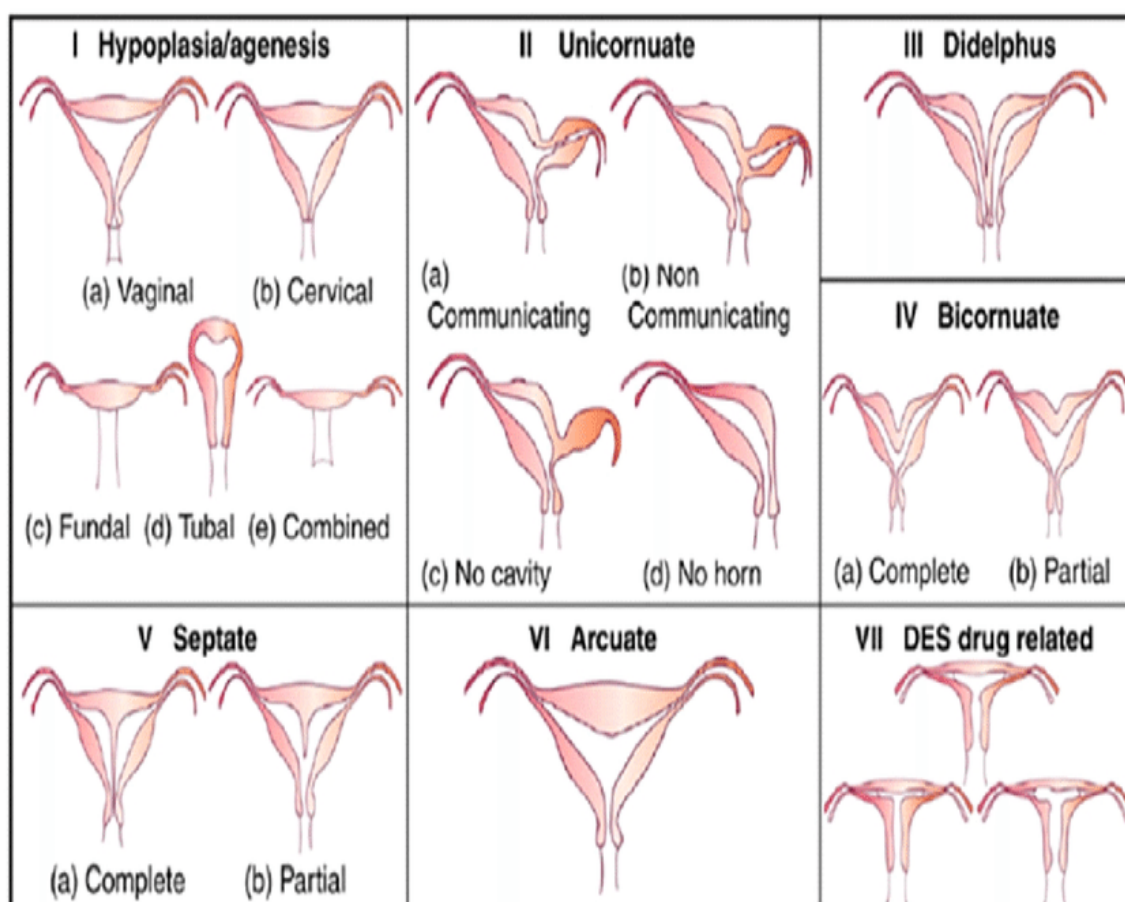


Вульва і промежина поєднуються між собою, оскільки мають спільний ембріогенез. Вади поділяють на кілька груп: нориці ректовестибулярні; нориці ректовагінальні; нориці ректоклоанальні; частково маскулінізована промежина із зарощеним анальним отвором або піхвою; нориця розташована спереду анального отвору; промежина жолобкувата; канал промежини.

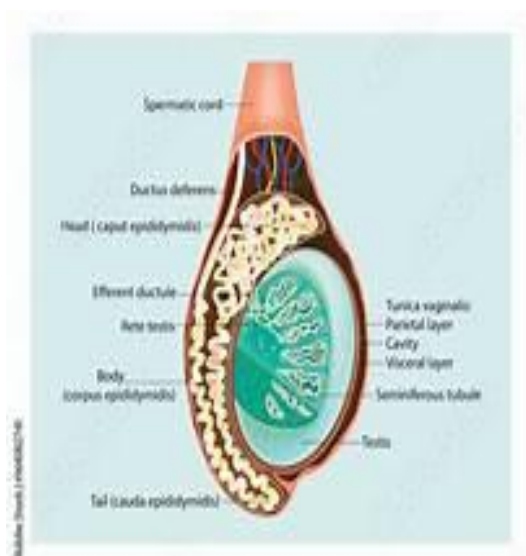
Код Q52.70 Інші природжені вади розвитку вульви.



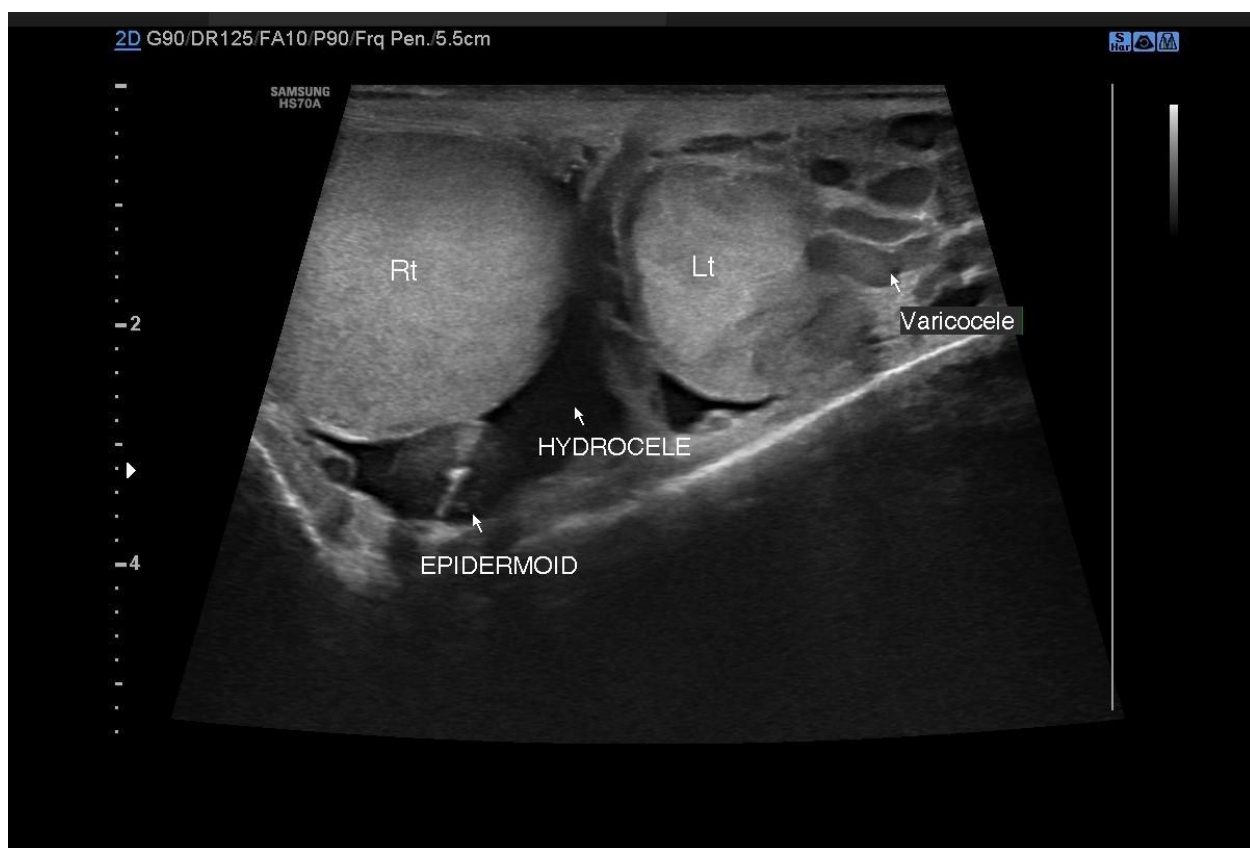
Код Q52.80 Інші діагностовані природжені аномалії жіночих статевих органів.



Код Q52.90 Природжена аномалія жіночих статевих органів, неуточнена.



Код Q53. Неопущення яєчка.



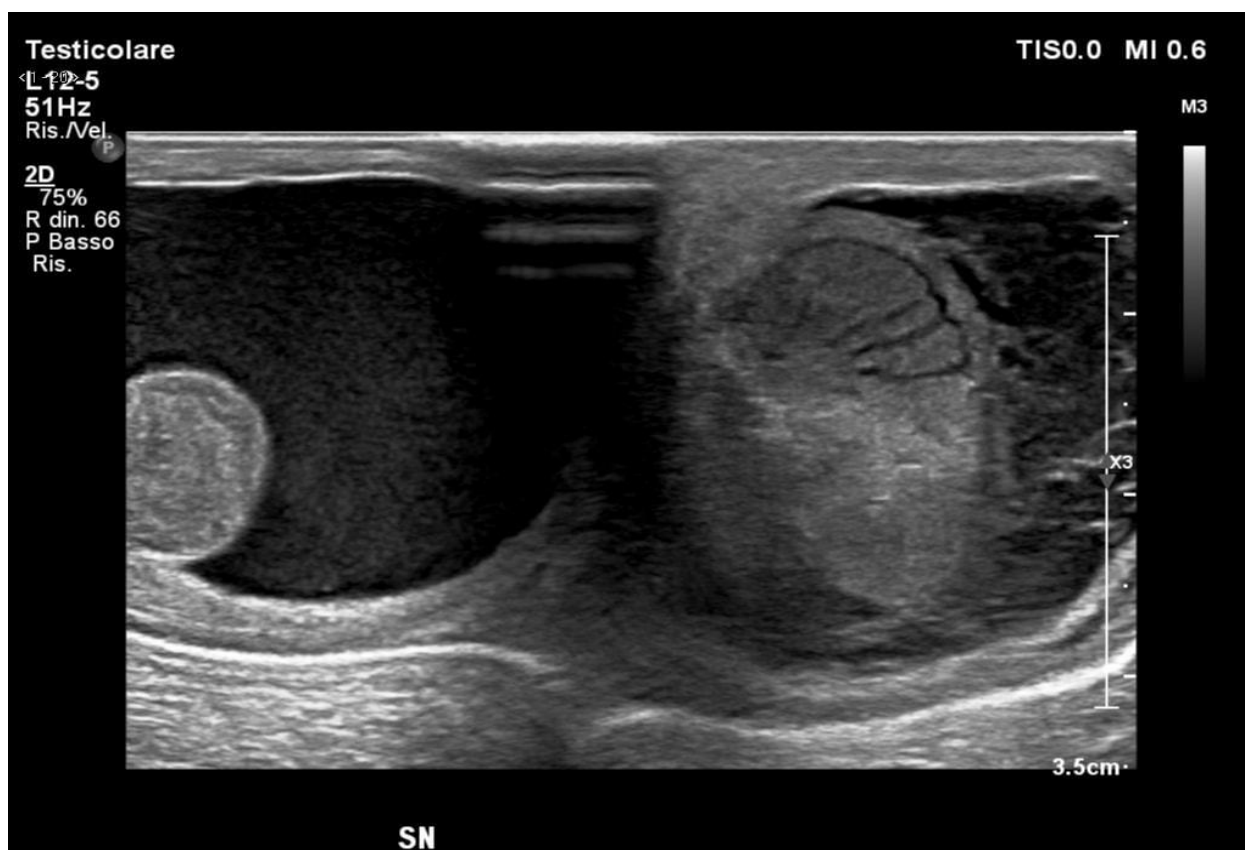
Код Q53.00 Ектопічне яєчко.



Код Q53.10 Неопущення яєчка, однобічне.

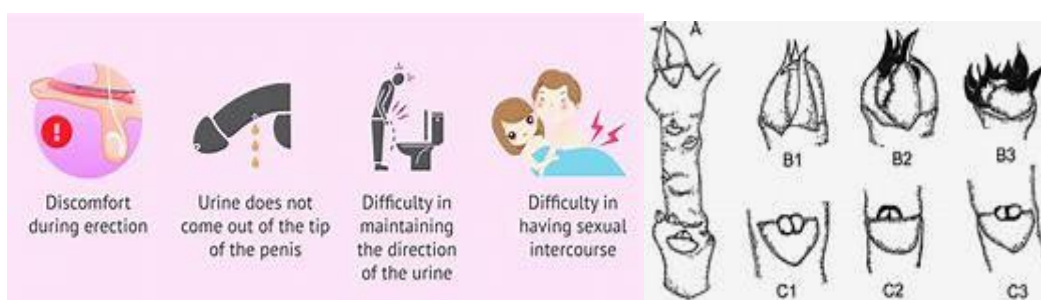


Код Q53.20 Неопущення яєчка, двобічне.



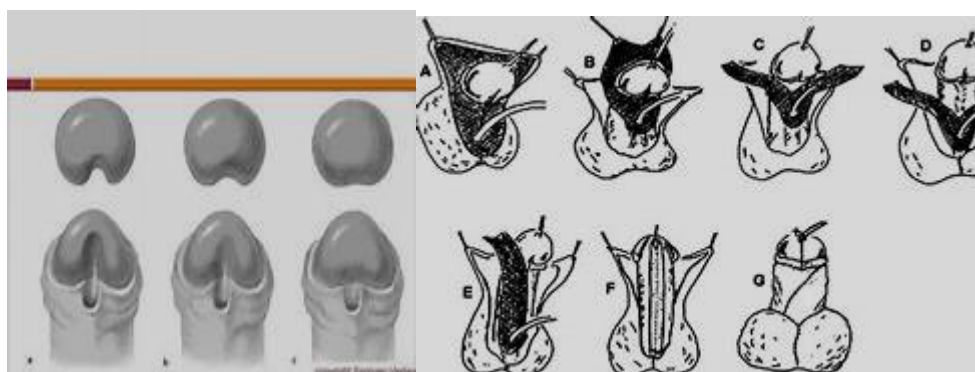
Неопущення яєчка в калитку називається крипторхізмом. Цей стан нечастий, але часто вражає хлопчиків, народжених передчасно¹. Причини неопущення яєчка можуть бути різними, включаючи недостатній рівень виробітку гормонів тестостерону у плода, звуження пахвинного каналу, вкорочення сім'яного канатика та інші патології статевої системи.

Код Q53.90 Неопущення яєчка, неуточнене.

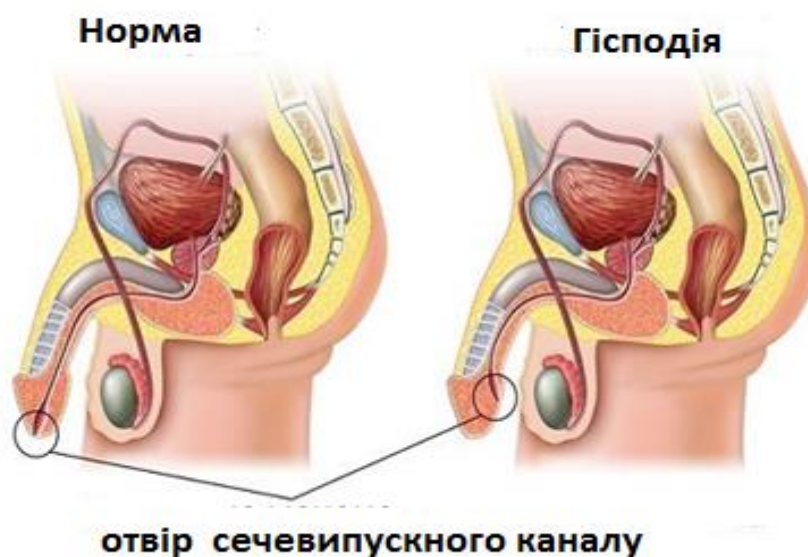


При гіпоспадії отвір може розташовуватися на тілі статевого члена, калитки і поєднуватися з такими аномаліями розвитку, як недорозвинення статевого члена (маленький, викривлений, прирослий до мошонці), що не опущення яєчка – відсутність яєчка в калитці (крипторхізм).

Код Q54. Гіпоспадія.

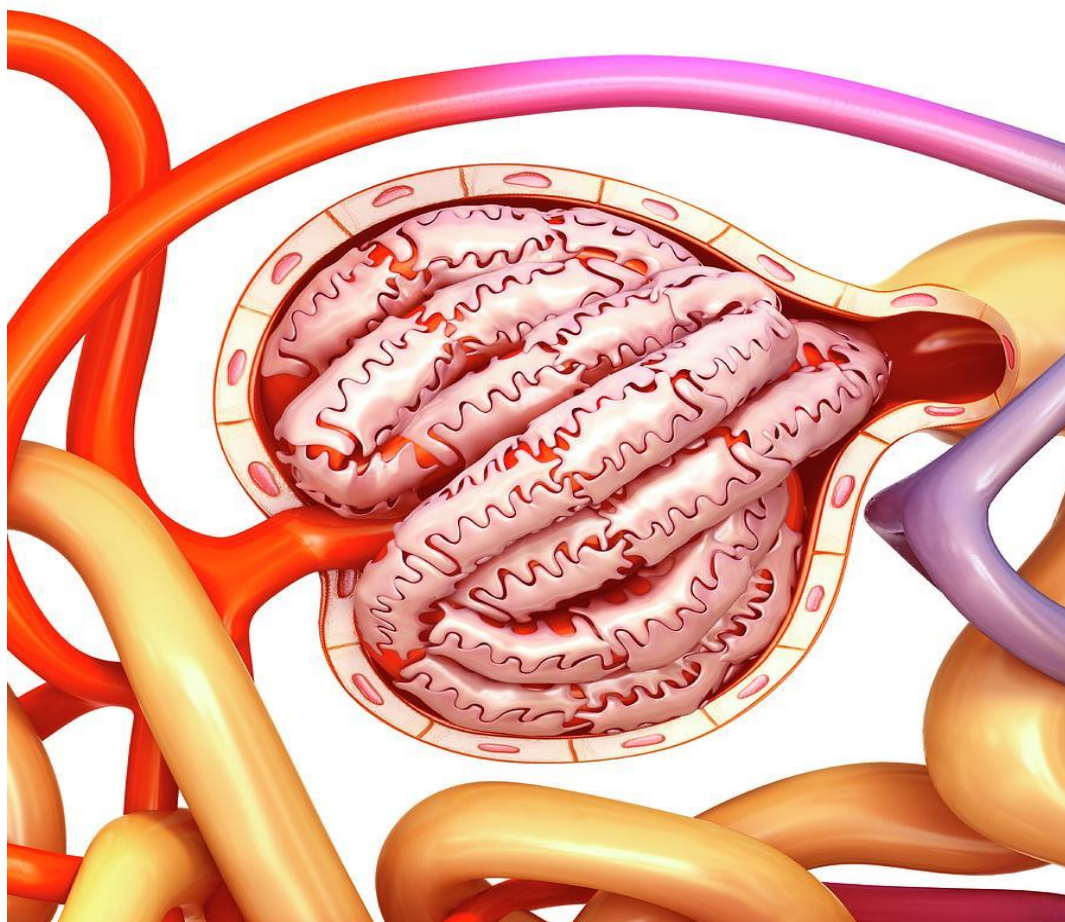


Код Q 54.00. Гіпоспадія голівки статевого члена.



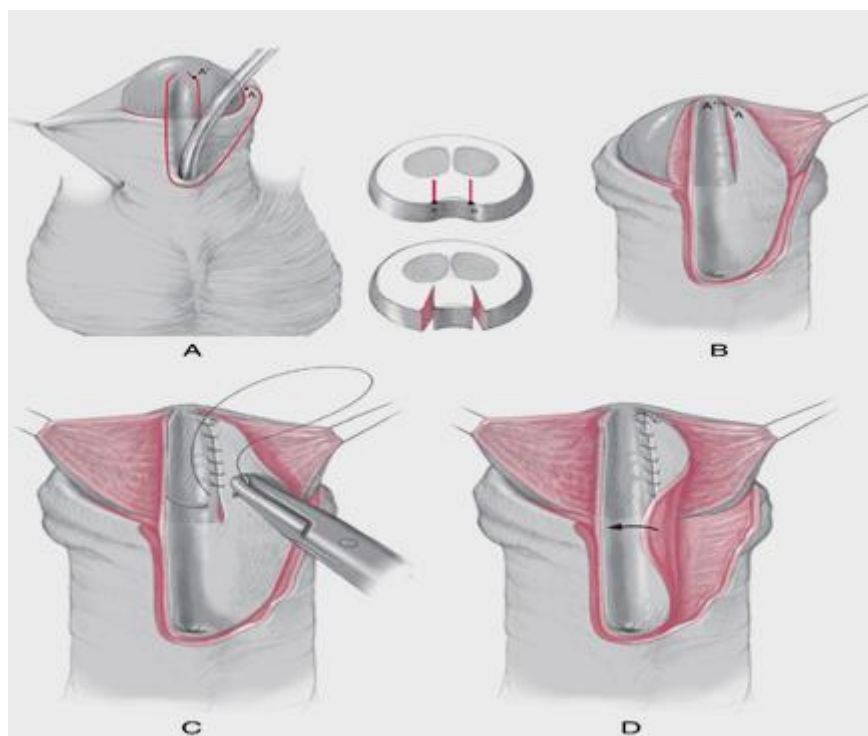
Виділяють наступні види гіпоспадії статевого члена: гіпоспадія вінця голівки; гіпоспадія навколо голівки і навколо вінця: з викривленням голівки; без викривлення голівки; зі звуженням зовнішнього вічка сечівника; гіпоспадія дистальної третини статевого члена; гіпоспадія середньої третини статевого члена; гіпоспадія проксимальної третини статевого члена; члено–калиткова гіпоспадія.

Код Q54.10 Гіпоспадія статевого члену.



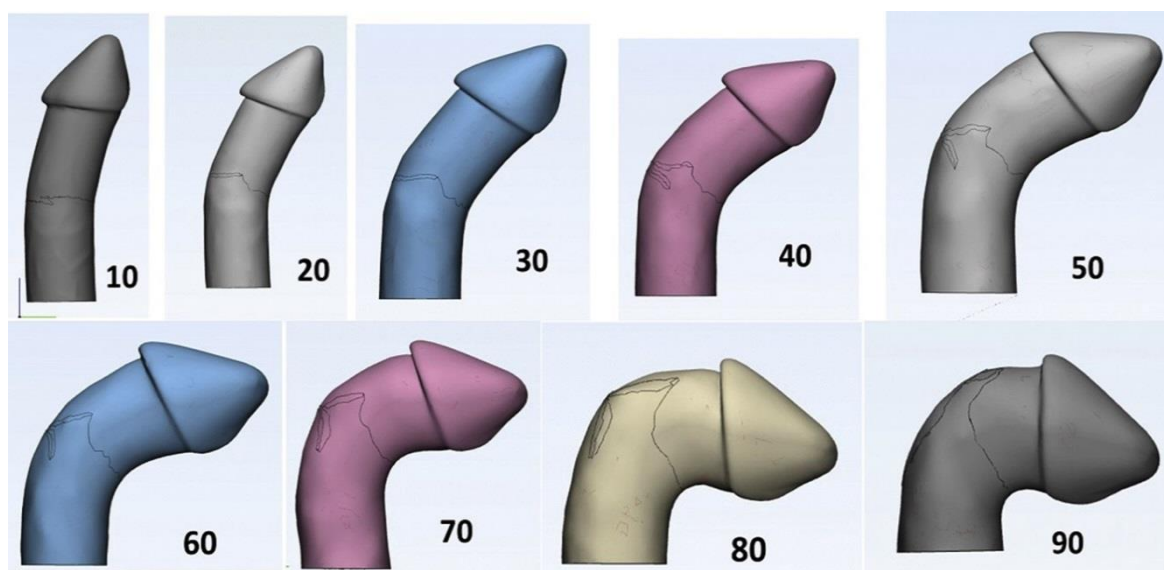
Гіпоспадія – відсутність дистальної частини чоловічого сечівника з локалізацією його зовнішнього отвору в незвичному місці. При локалізації зовнішнього отвору в цибулинній частині сечовипускальний канал короткий, тому струмінь сечі виливається прямовисто (вертикально), змочуючи калитку, промежину, внутрішні поверхні стегон. Виділяють наступні види калиткової гіпоспадії: гіпоспадія дистальної третини калитки; гіпоспадія середньої третини калитки; з вираженою вільною частиною тіла статевого члена на вентральній поверхні; з різким недорозвиненням або повною відсутністю тіла статевого члена; калитково–промежинна гіпоспадія; промежинна гіпоспадія.

Код Q54.20. Гіпоспадія членокалиткова.

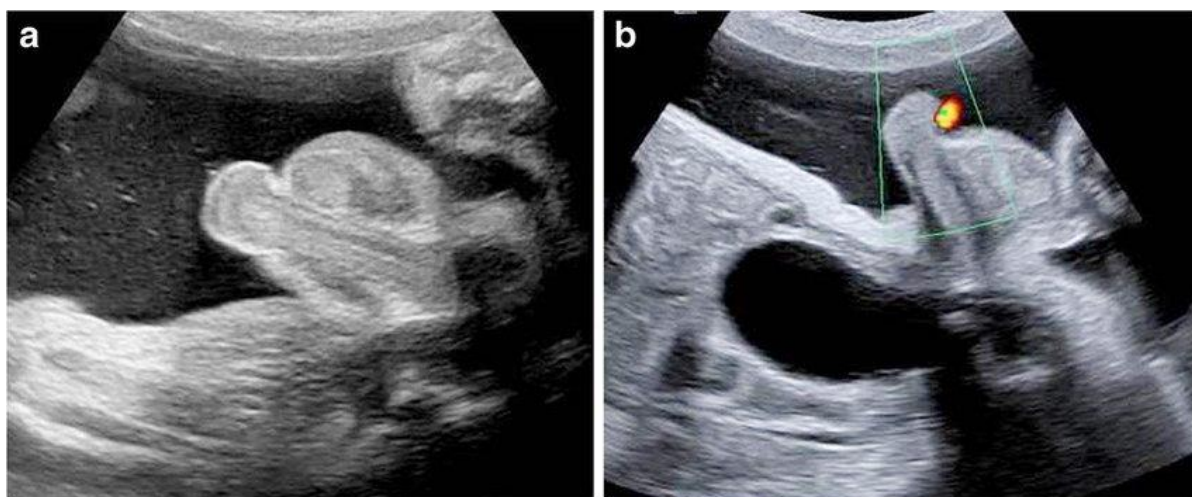


Промежина - це комплекс м'яких тканин, що становить дно малого таза. Ця ділянка знаходиться між лобковою, сідничною кістками і куприком (у чоловіків - проміжок між коренем калитки і заднім проходом). Форма - промежинна гіпоспадія: зовнішній отвір уретри розташований на промежині.

Код Q54.30 Гіпоспадія промежинна.

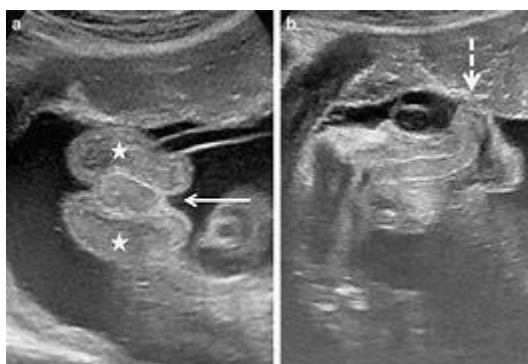


Код Q54.40 Природжене викривлення статевого члену.



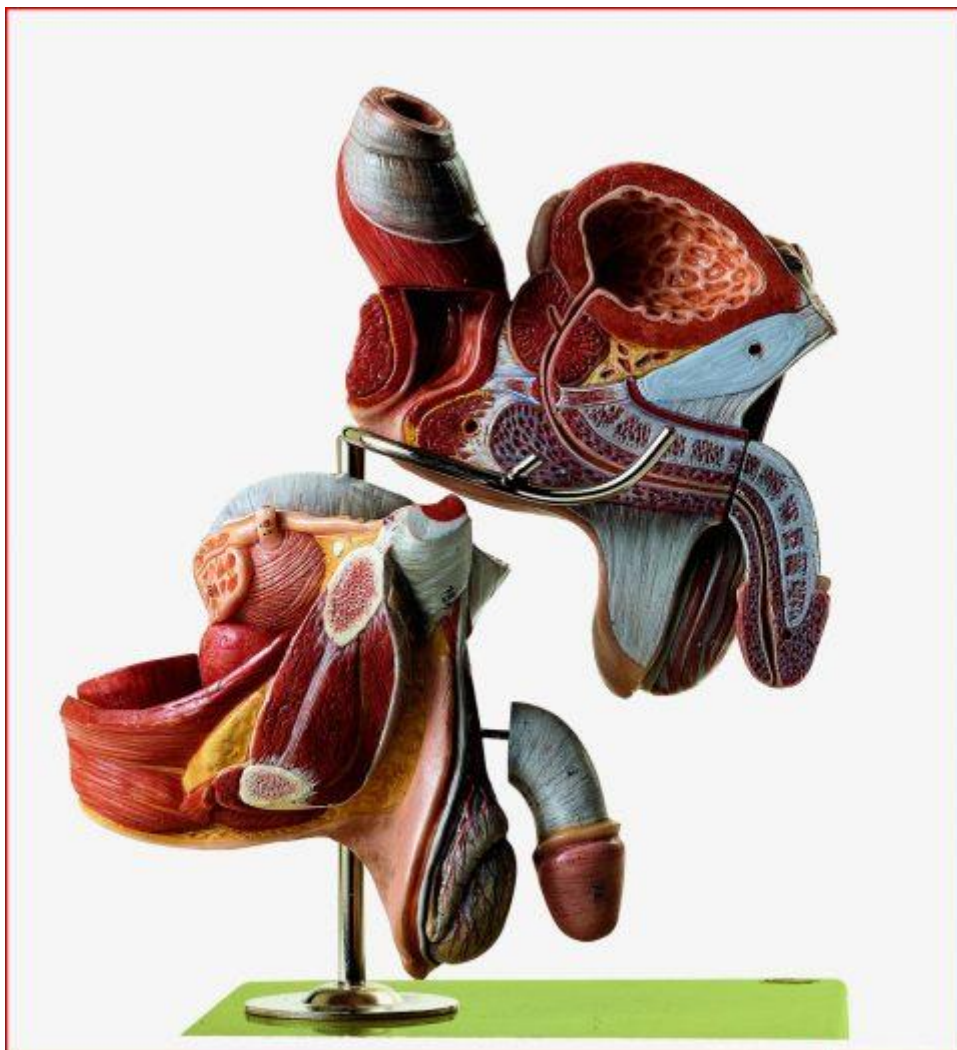
Виділяють наступні види гіпоспадії статевого члена: гіпоспадія вінця голівки; гіпоспадія навколо голівки і навколо вінця: з викривленням голівки; без викривлення голівки; зі звуженням зовнішнього вічка сечівника; гіпоспадія дистальної третини статевого члена; гіпоспадія середньої третини статевого члена; гіпоспадія проксимальної третини статевого члена; члено–калиткова гіпоспадія.

Код Q54.80 Інша гіпоспадія.

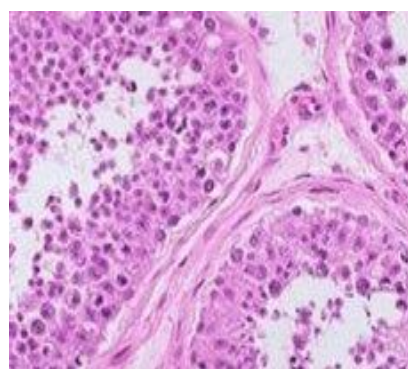
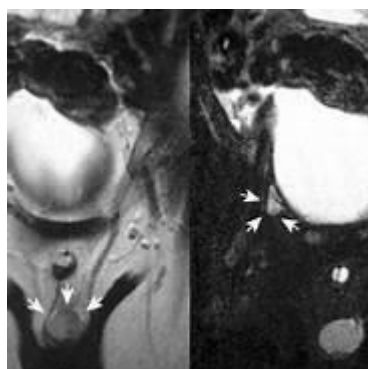


Код Q 54.90. Гіпоспадія, неуточнена.



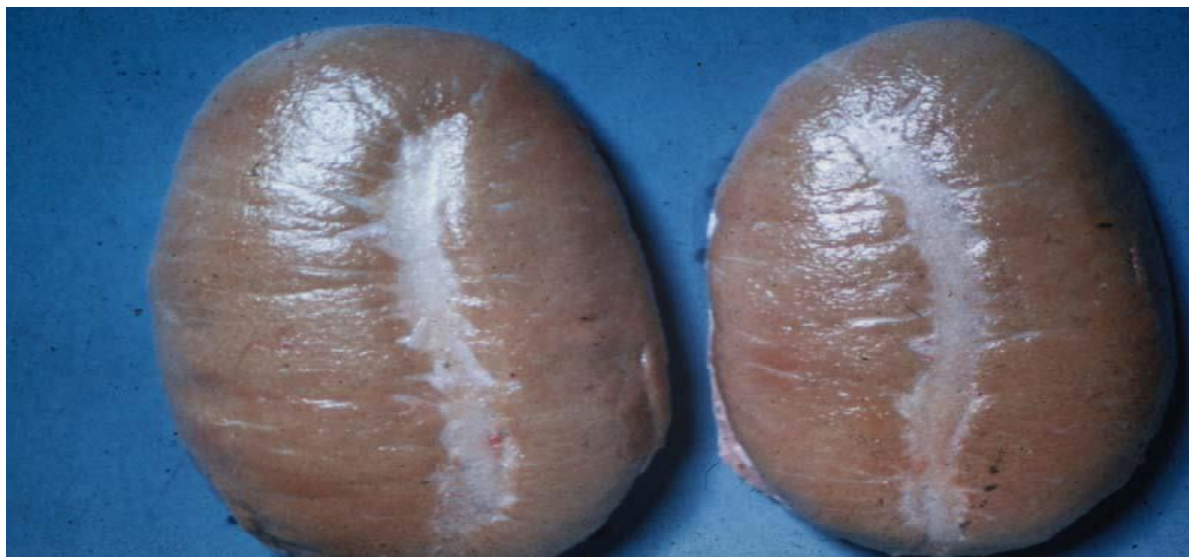


Код Q55. Інші природжені вади розвитку чоловічих статевих органів.



У число аномалій розвитку чоловічих статевих органів при нормальному каріотипі (46, XY) входить аплазія яєчка – відсутність в калитці одного або обох сім'яників внаслідок агенезії, тобто через те, що вони не сформовані.

Код Q55.00 Відсутність та аплазія яєчка.

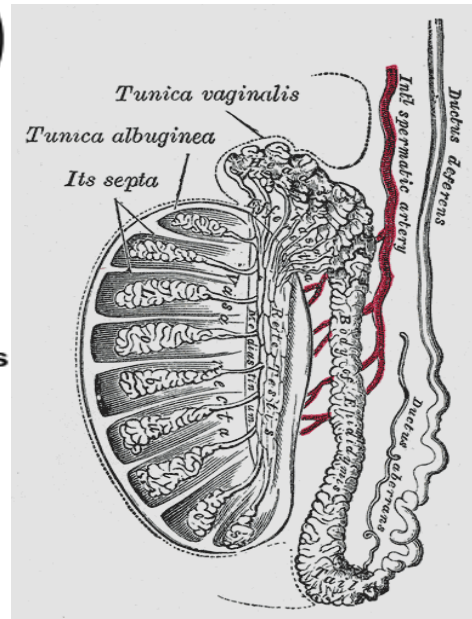
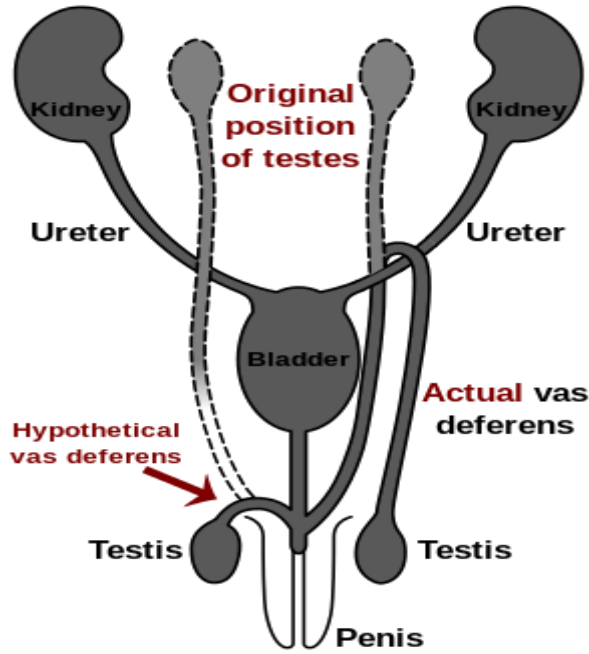


Виділяють наступні види калиткової гіпоспадії: гіпоспадія дистальної третини калитки; гіпоспадія середньої третини калитки; з вираженою вільною частиною тіла статевого члена на вентральній поверхні; з різким недорозвиненням або повною відсутністю тіла статевого члена; калитково-промежинна гіпоспадія; промежинна гіпоспадія.

Код Q55.10 Гіпоплазія яєчка та калитки.



Код Q55.20 Інші природжені аномалії яєчка та калитки.



Код Q55.30 Атрезія сім'явивідної протоки.



Testicular Self-Exam

t Testicular Cancer Awareness Foundation

- 1.** cup one testicle at a time using both hands
best performed during or after a warm bath or shower
- 2.** examine by rolling the testicle between thumb and fingers
use slight pressure
- 3.** familiarize yourself with the spermatic cord & epididymis
tube like structures that connect on the back side of each testicle
- 4.** feel for lumps, change in size or irregularities
it is normal for one testis to be slightly larger than the other

Visual guide to a testicular self-examination (TSE)

STEP 1

A good time to do a TSE is **after a warm shower or bath**. The muscles of the scrotum will be most relaxed at that time, making it easier for you to examine the testicles.



STEP 2

Stand in front of the mirror and visually inspect your scrotum. Look for any noticeable changes in the size of the testicles; **check for any signs of swelling or changes in the skin**. It is normal for one of the testicles to be larger or hang lower than the other.



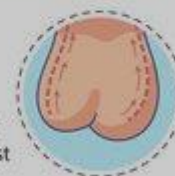
STEP 3

Examine both testicles with your hands by **gently rolling each testicle between the thumb and fingers**. Lumps on the testicles may be as small as rice grains or beans, so take your time when examining and do not dismiss small lumps as unimportant.

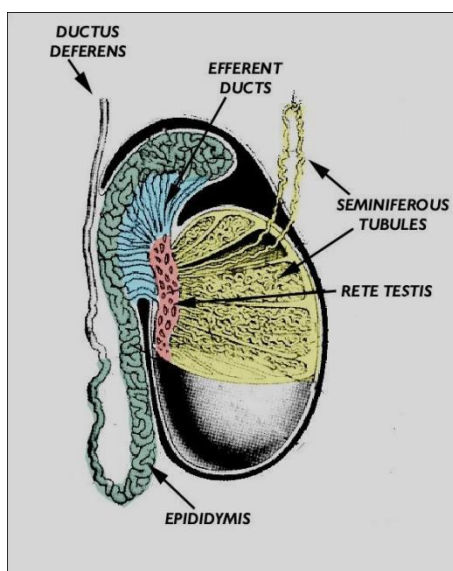


STEP 4

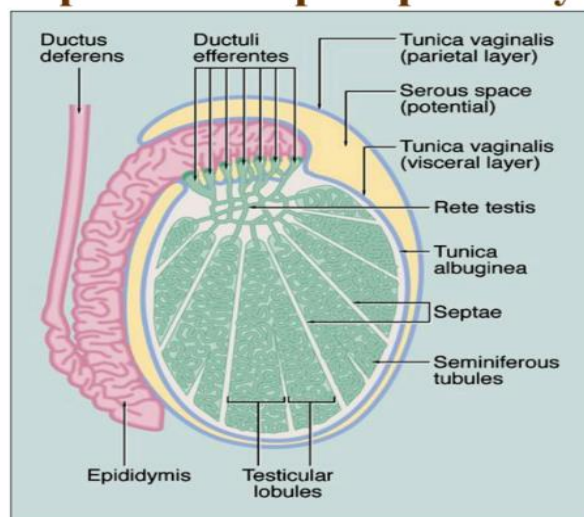
Between your fingers, you will **feel the spermatic cord which connects the testicle to the rest of your body**. You will also feel the epididymis, the tube that transports sperm. Familiarise yourself with the structure of these tubes so you won't mistake them as lumps.



As you perform TSE regularly, eventually you will feel more comfortable and familiar with the structure of the testicles. This will help you spot lumps or abnormalities better than before.



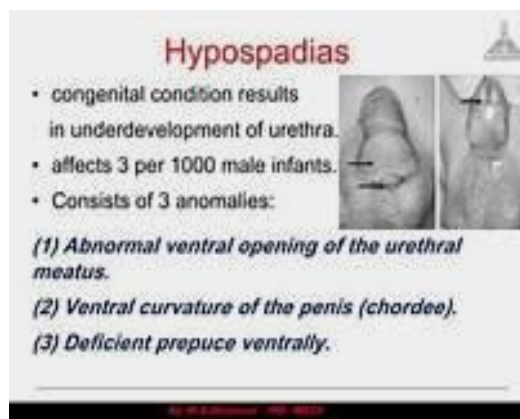
Sperm transport pathway



Код Q55.40 Інші природжені аномалії сім'явиносної протоки, придатка яєчка, сім'явиносної протоки та передміхурової залози.

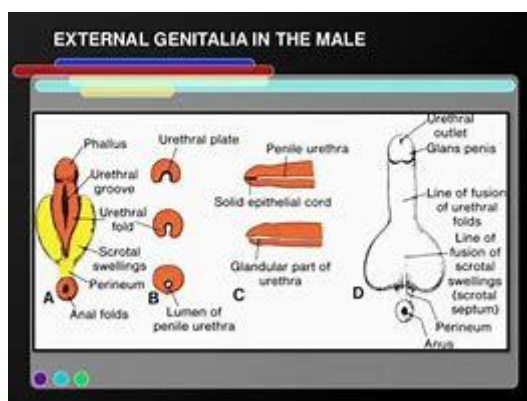


Код Q55.50. Природжена відсутність та аплазія статевого члену.



Подвоєння статевого члена повне – два окремих органи, кожен з яких має уретру і кавернозне тіло. Обидва органи можуть мати нормальну будову і бути добре розвинені. Найчастіше один орган недорозвинений і не функціонує, крайня плоть відсутня. У таких випадках відзначається гіпоспадія. Можуть бути недорозвинені обидва члени. Калитка спільна або кожен член має свою калитку з одним яєчком.

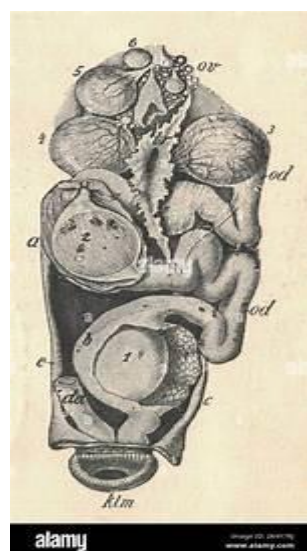
Код Q55.60 Інші природжені аномалії статевого члену.



Код Q55.80 Інші уточнені природжені аномалії чоловічих статевих органів.



Код Q55.90 Природжена вада розвитку чоловічих статевих органів, неуточнена.



Псевдогермафродитизм — давній клінічний термін, яким позначають стан, за якого вторинні статеві ознаки організму не відповідають первинним. Цей стан, наприклад, може бути наслідком дефіциту 5- α -редуктази чи синдрому нечутливості до андрогенів, і його не варто плутати зі справжньою гонадальною інтерсексністю (справжнім гермафродитизмом), при якій в одного організму наявні тканини й ячок, і яєчників. Наразі цей термін є застарілим, а слово «гермафродит» не може вживатися стосовно людини, лише стосовно «тварини або рослини, що мають як чоловічі, так і жіночі репродуктивні органи». У людей з цим станом зовнішні статеві органи часто мають вигляд проміжного варіанту між клітором і пенісом. В інших випадках зовнішні статеві органи мають вигляд, який відповідає «протилежній» тканині гонад. Тому він може не виявлятися до статевої зрілості.

Код Q56. Невизначеність статі та псевдогермафродитизм.



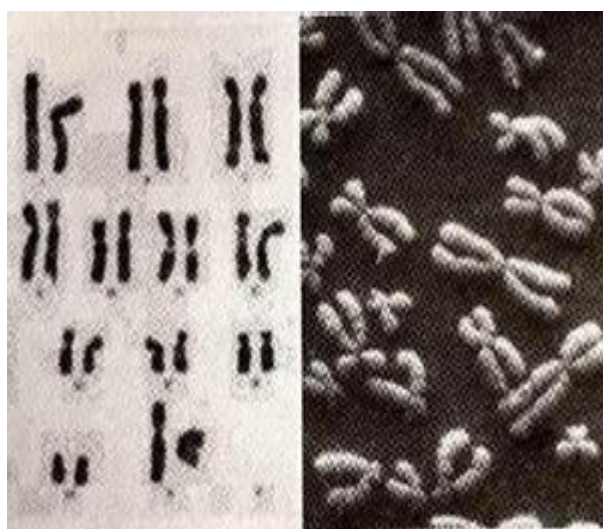
Двостатевість, інтерсексуальність; природжена подвійність репродуктивних органів, коли основу індивіда не можна однозначно визначити ні як чоловічу, ні як жіночу. Розрізняють гермафродитизм: істинний – за наявності чоловічих і жіночих статевих залоз); помилковий, або псевдогермафродитизм (наявність в організмі тільки жіночих або тільки чоловічих статевих залоз); гермафродитизм дійсний – організм здатний до самоzapлiднення;- гермафродитизм послідовний – жіночі і чоловічі статеві органи розвиваються в різні фази життєвого циклу; гермафродитизм симультативний — жіночі і чоловічі статеві органи розвиваються одночасно; гермафродитизм факультативний – можливе перехресне запліднення.

Код Q56.00. Гермафродитизм, не класифікований в інших рубриках.



Чоловічий псевдогермафродитизм – порушення фенотипічної статі, у якому в осіб, мають нормальний чоловічий каріотип і тестикули, зовнішні геніталії сформовані за жіночим типом. Залежно від форми чоловічого псевдогермафродитизму зовнішні статеві органи можуть мати жіночу чи інтерсексуальну будову; яєчка залишаються по-різному недорозвиненими; у період статевого дозрівання переважно можуть розвиватися чоловічі чи жіночі вторинні статеві ознаки.

Код Q56.10 Чоловічий псевдогермафродитизм, не класифікований в інших рубриках.



Жіночий псевдогермафродитизм – вроджена аномалія репродуктивної системи, коли він статеві залози формуються за жіночим типом, а зовнішні ознаки меншою чи більшою мірою - по чоловічому. Жіночий псевдогермафродитизм характеризується будовою зовнішніх геніталій гетеросексуального типу, затримкою жіночого статевого дозрівання, вірілізацією.

Код Q56.20 Жіночий псевдогермафродитизм, не класифікований в інших рубриках.



Псевдогермафродитизм — давній клінічний термін, яким позначають стан, за якого вторинні статеві ознаки організму не відповідають первинним.

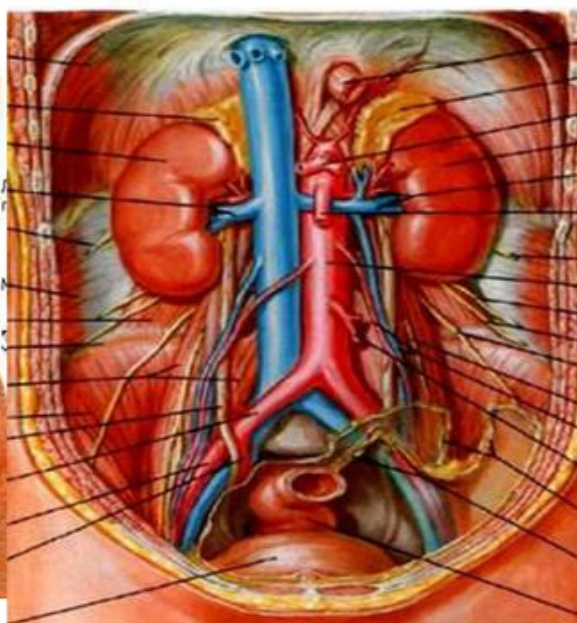
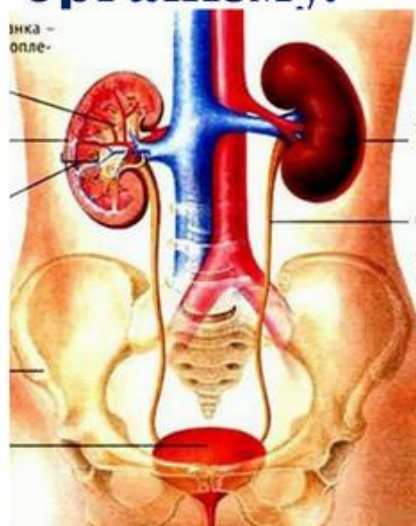
Код Q56.30. Псевдогермафродитизм, неуточнений.



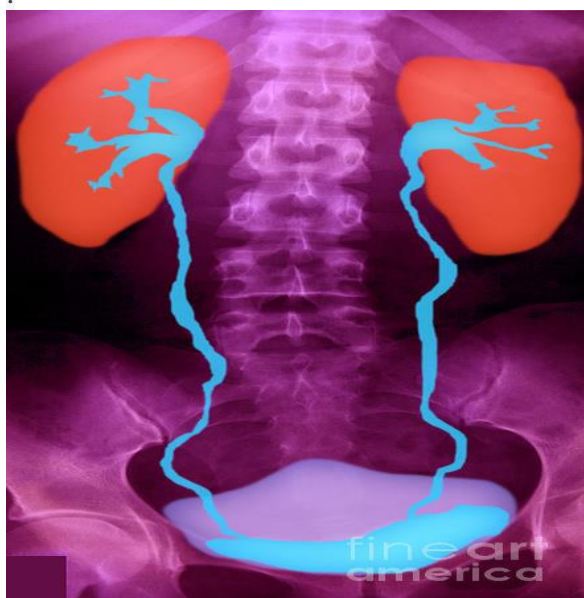
Код Q56.40 Невизначена стать, неуточнена.

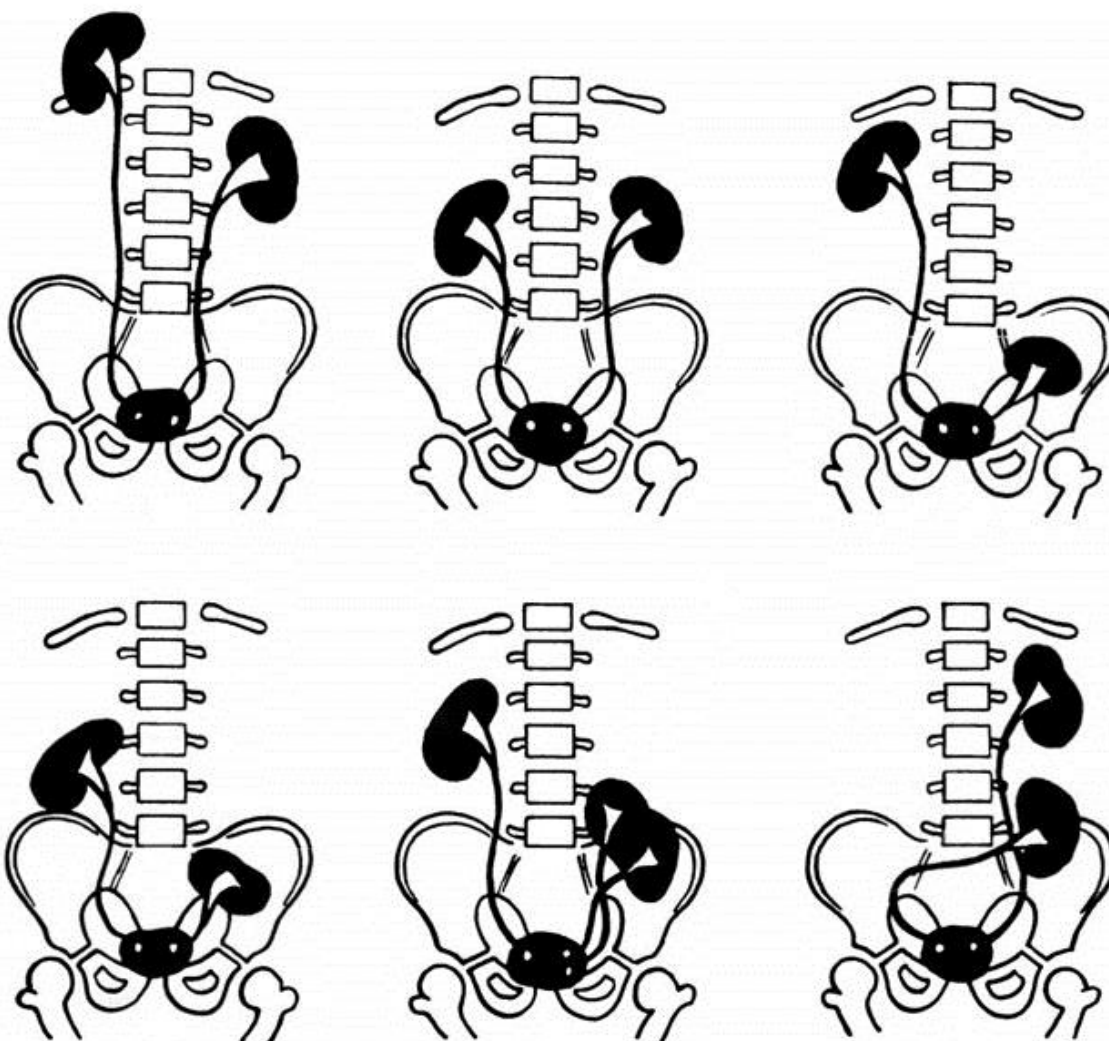
2.8. Q60–Q64 – Природжені вади розвитку сечовидільної системи

Сечовидільна система – сукупність органів, що забезпечують утворення та видалення сечі з організму.



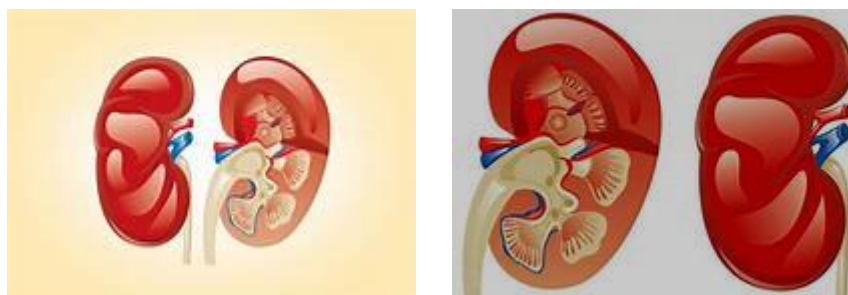
Норма



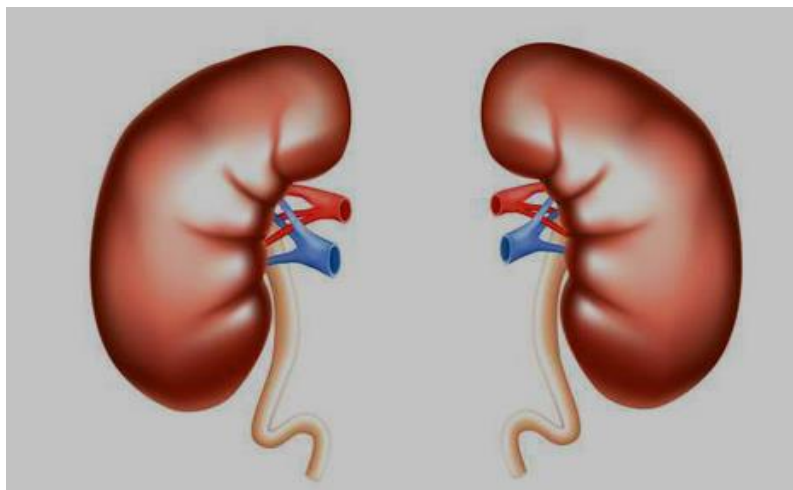


Агенезія нирки – це вада розвитку сечової системи, що полягає у вродженій відсутності однієї або двох нирок. Ізольована одностороння аномалія безсимптомна, іноді супроводжується вторинною артеріальною гіпертензією. При двосторонній агенезії розвивається анурія, новонароджений гине внутрішньоутробно чи невдовзі після народження.

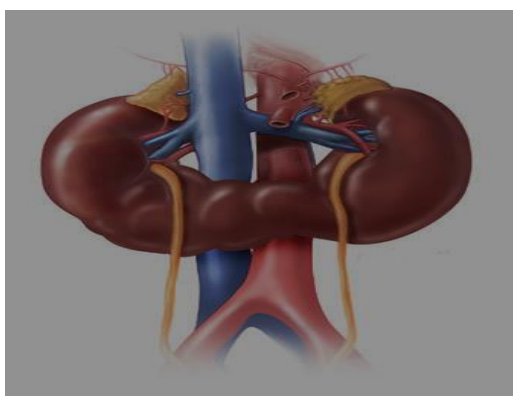
Код Q60. Агенезія та інші редукційні дефекти нирки.



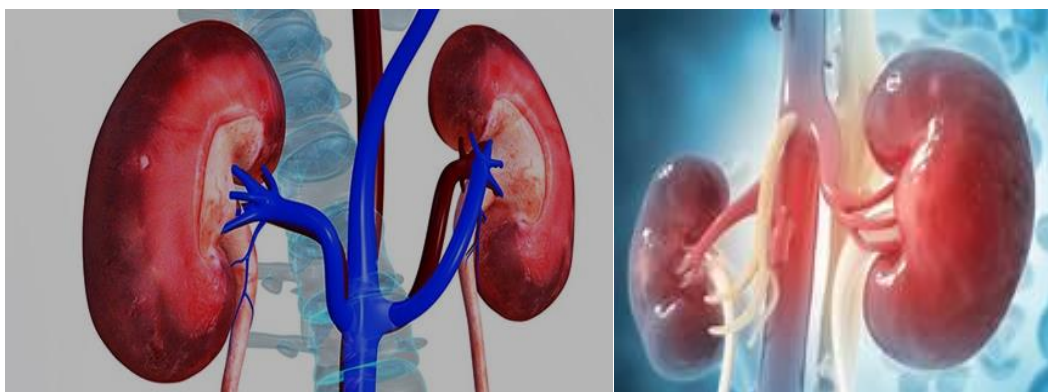
Код Q60.00 Ниркова агенезія, однобічна.



Код Q60.10 Ниркова агенезія, двобічна.

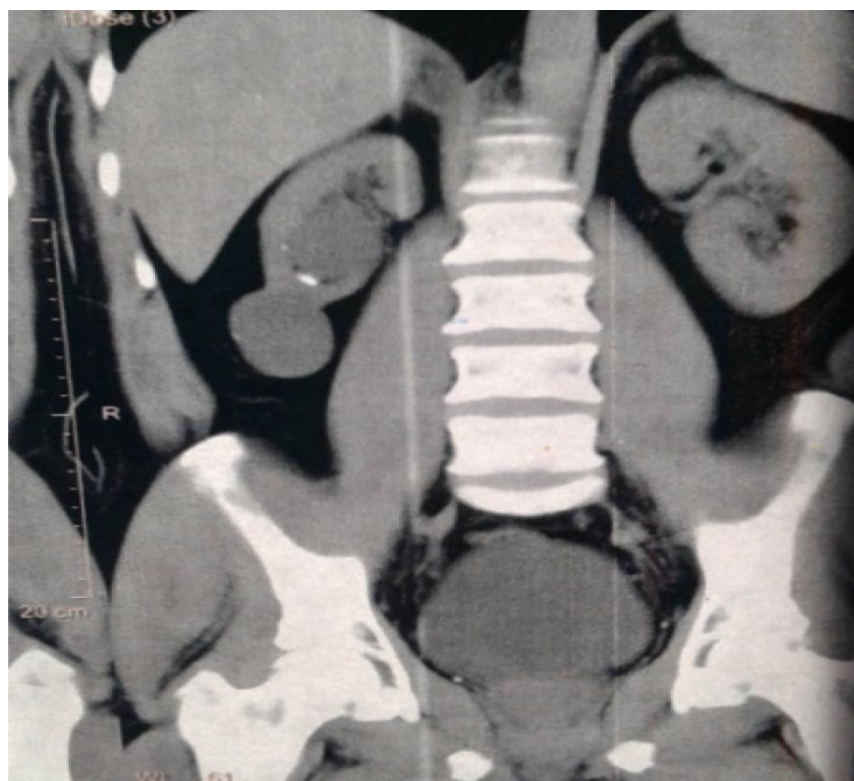


Код Q60.20 Ниркова агенезія, неуточнена.

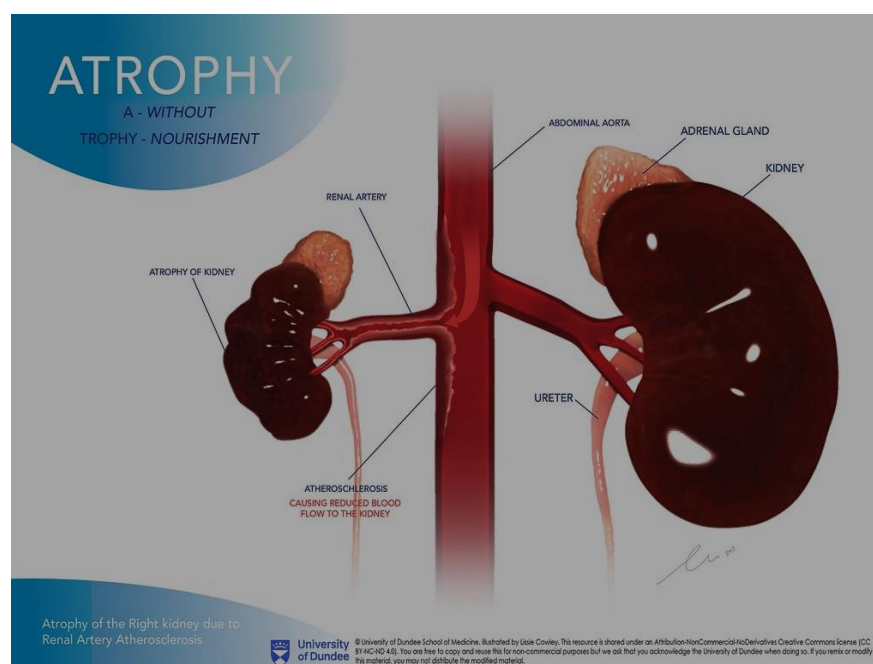


Гіпоплазія нирки – це вроджена анатомічна патологія, коли нирка за гістологічною структурою вважається нормальною, проте її розміри далекі від норми. Крім аномальних розмірів, зменшена нирка нічим не відрізняється від здорового органу і навіть здатна функціонувати в межах своїх мініатюрних розмірів.

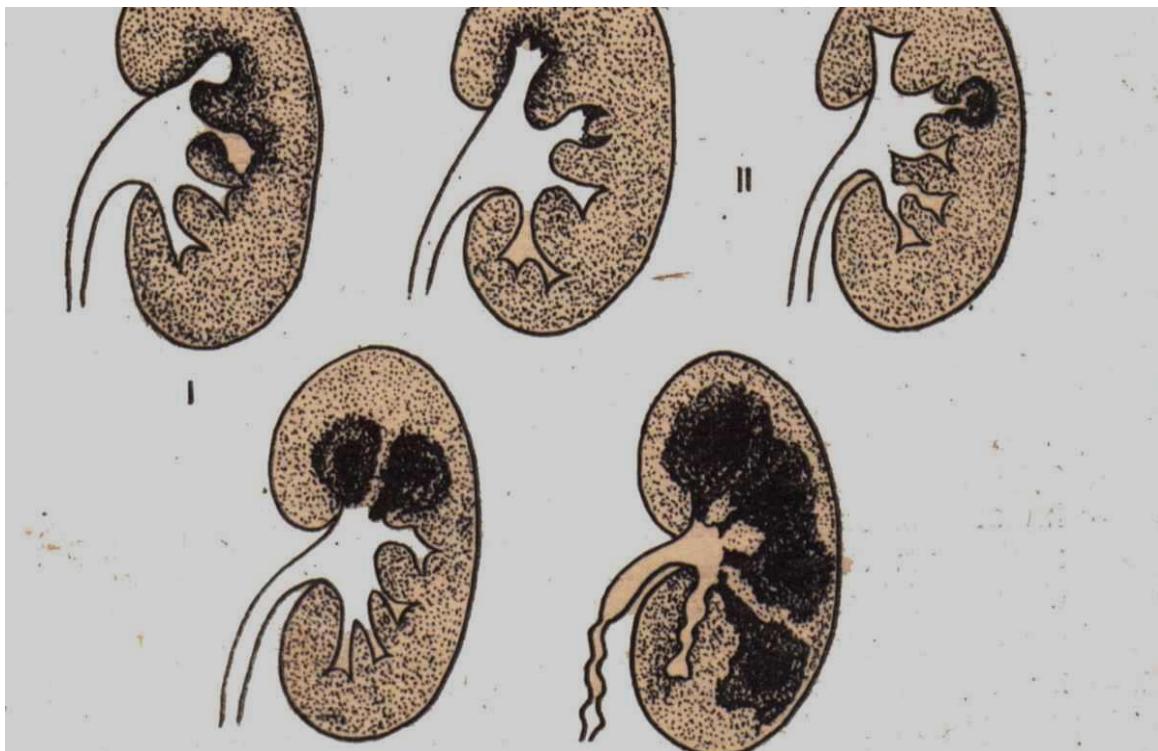
Код Q60.30 Ниркова гіпоплазія, однобічна.



Код Q60.40 Ниркова гіпоплазія, двобічна.

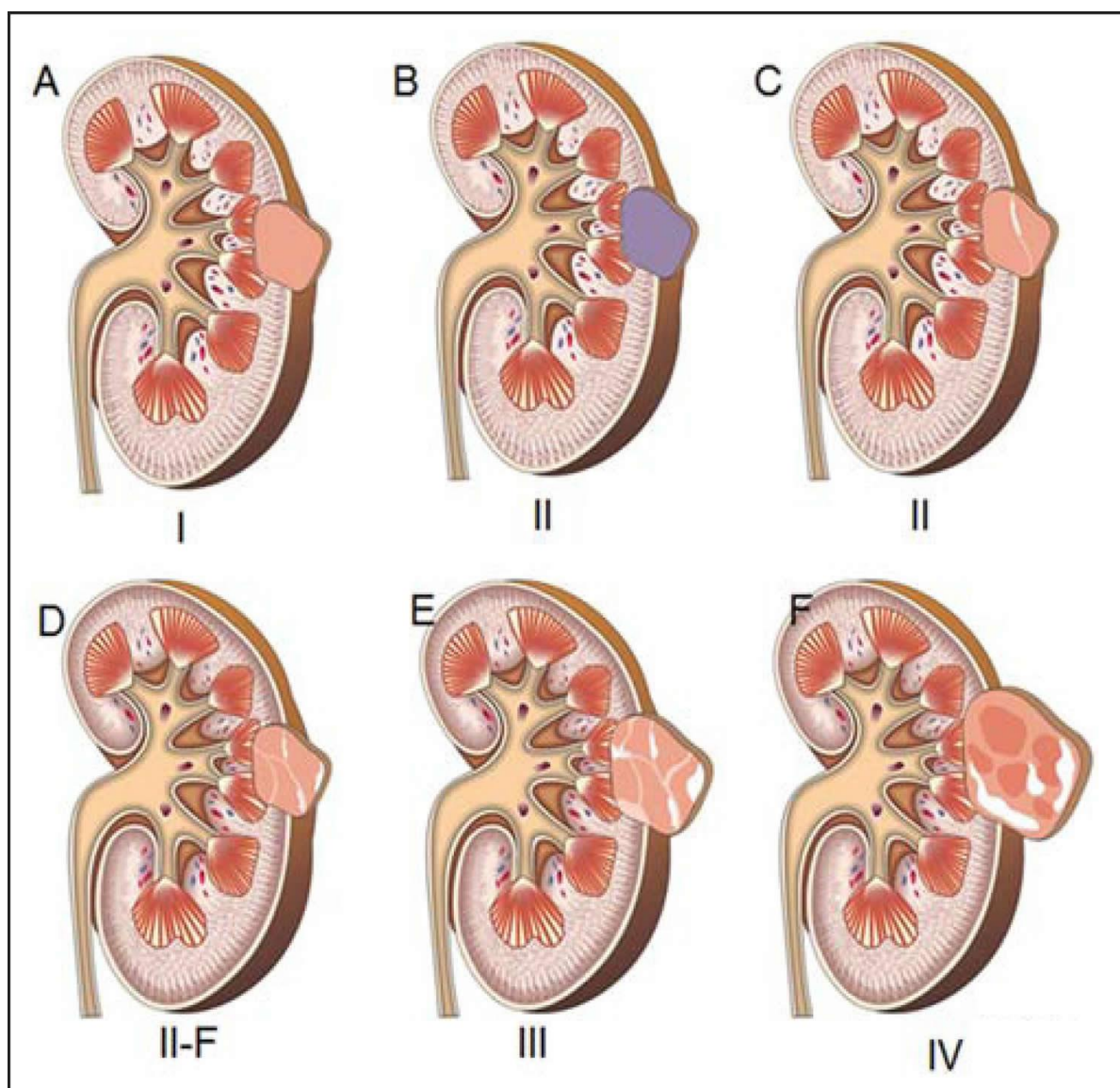


Код Q60.50 Ниркова гіпоплазія, неуточнена.



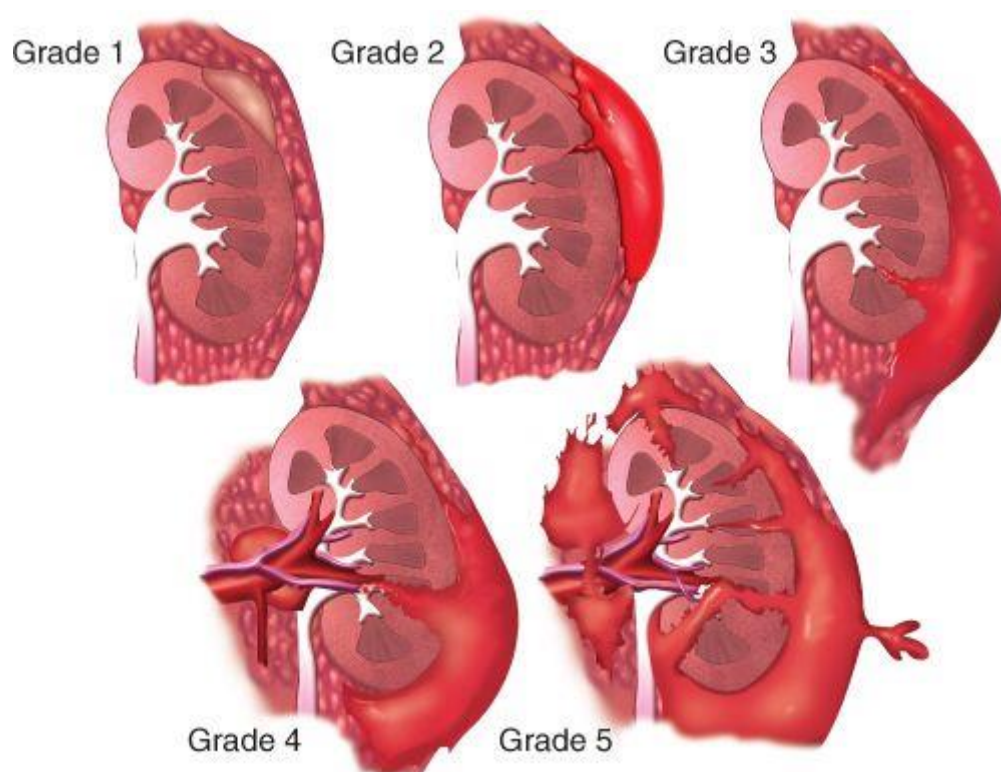
Синдром Поттера – природжений дефект розвитку плоду, при якому у нього повністю відсутні нирки, що є наслідком зменшення обсягу навколоплідних рідин. Результатом маловоддя є стискування плоду в утробі матері.

Код Q60.60 Синдром Поттера.

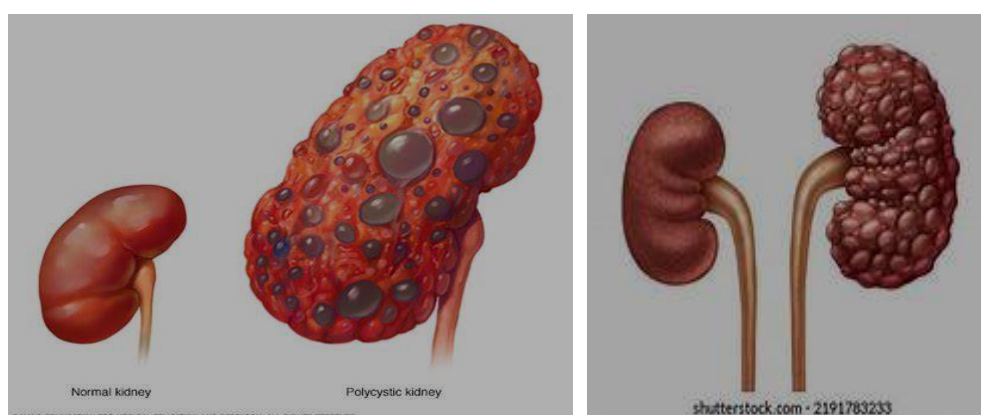


Кістоз нирок може бути вродженим або набутим. Вроджені розлади можуть успадковуватися як аутосомно–домінантні розлади або аутосомно–рецесивні розлади або мати інші причини (наприклад, спорадичні мутації, хромосомні аномалії, тератогени). Деякі з них є частиною синдрому вад розвитку.

Код Q61. Кістозна хвороба нирок.



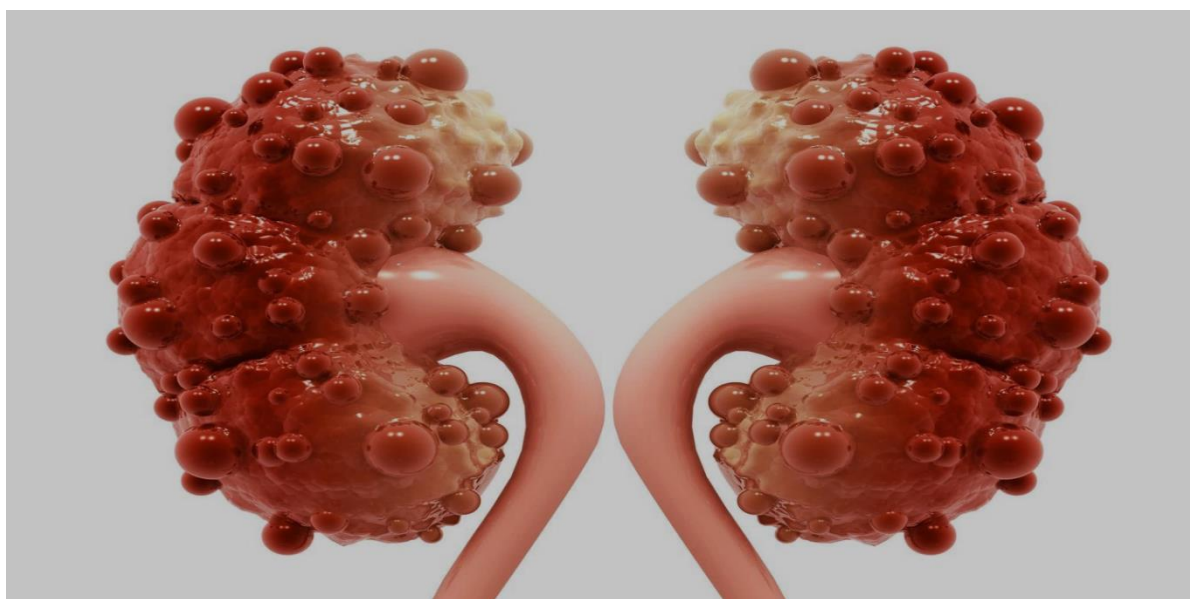
Код Q61.00 Природжена одиночна кіста нирки.



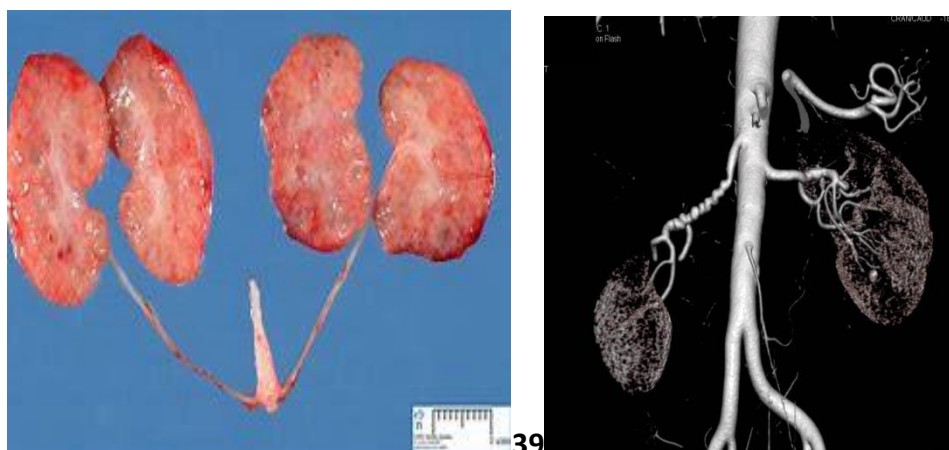
Код Q61.10 Полікістоз нирки, дитячий тип.



Код Q61.2. Полікістоз нирки, дорослий тип.

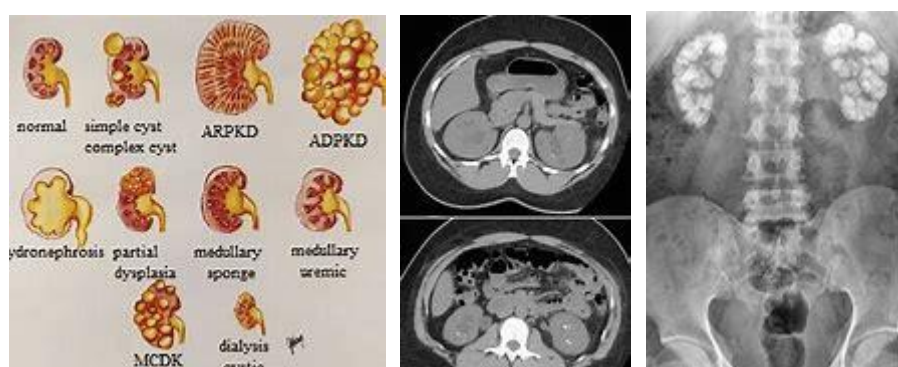


Код Q61.30 Полікістоз нирки, неуточнений.

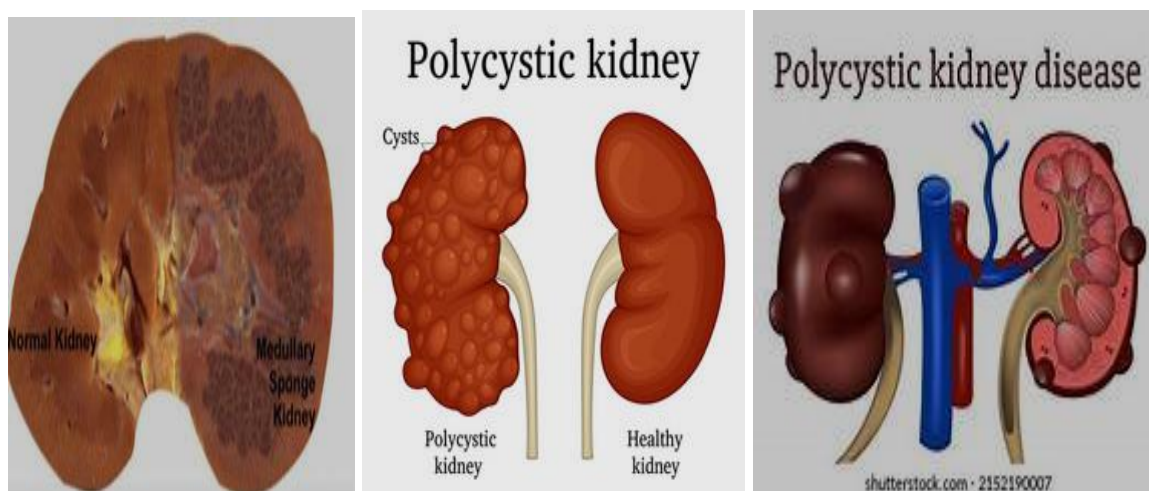


Дисплазія — це різновид порушення розвитку (дисплазії) нирок, що характеризується наявністю множинних кіст різного розміру та відсутністю нормальної чашково-мискової системи. Зазвичай це спорадичний розлад; описані окремі випадки сімейних випадків.

Код Q61.4. Ниркова дисплазія.



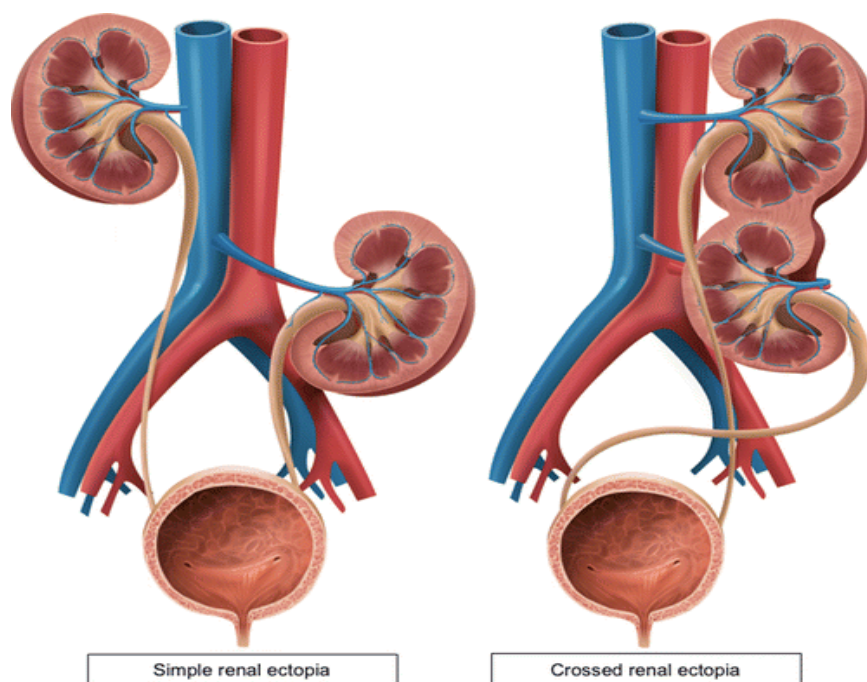
Код Q61.50 Медулярний кістоз нирки.



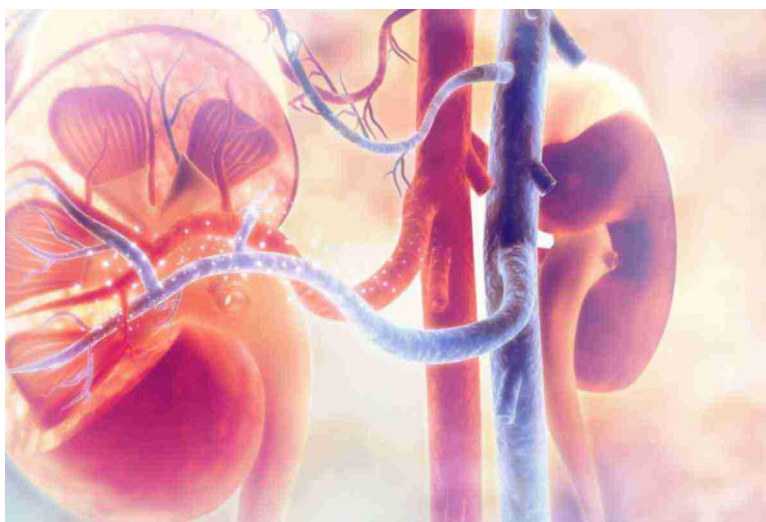
Код Q61.80 Інші кістозні хвороби нирок.



Код Q61.90. Кістозна хвороба нирки, неуточнена.

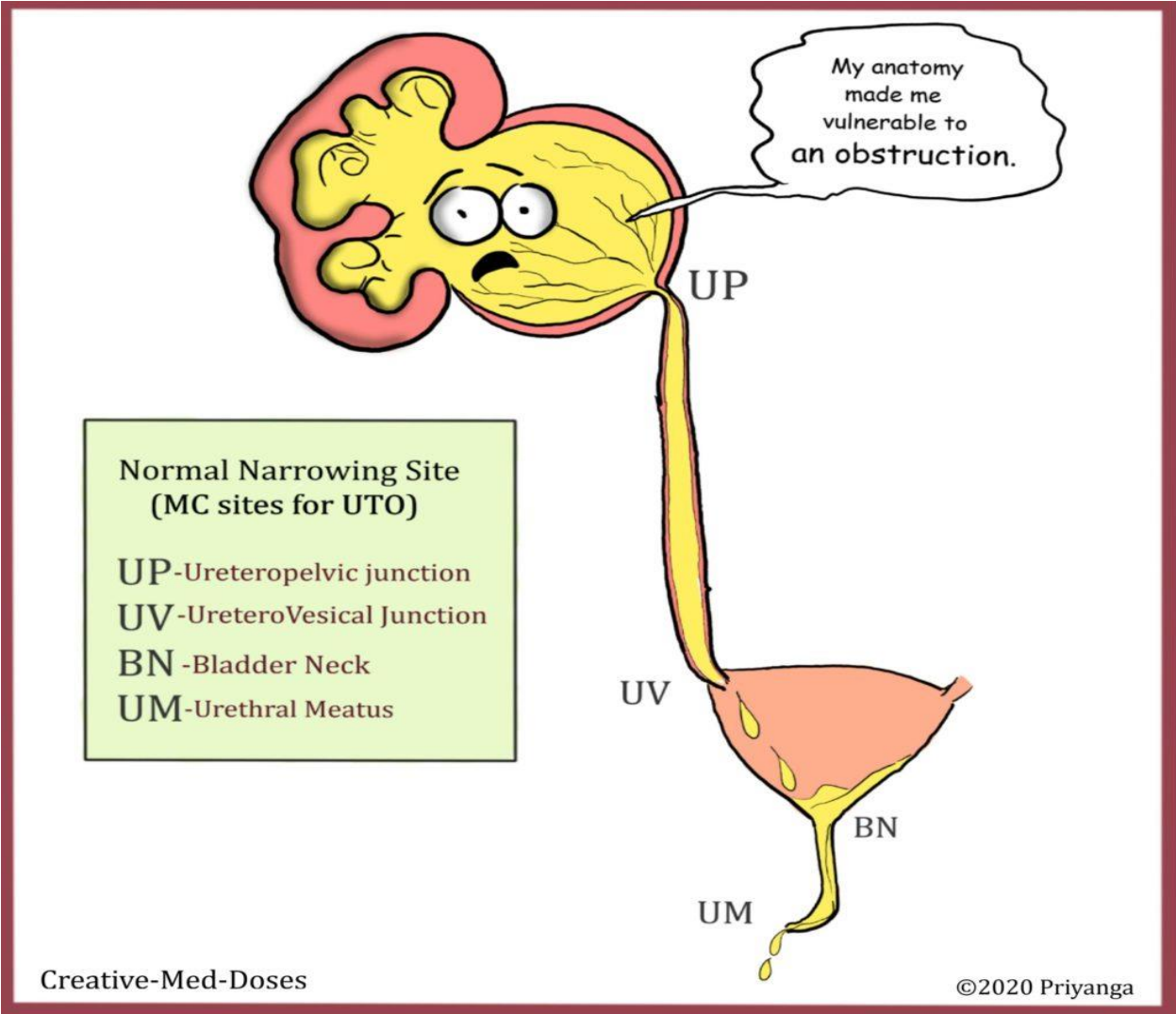


Код Q62. Природжені порушення прохідності ниркової миски та природжені аномалії сечоводу.

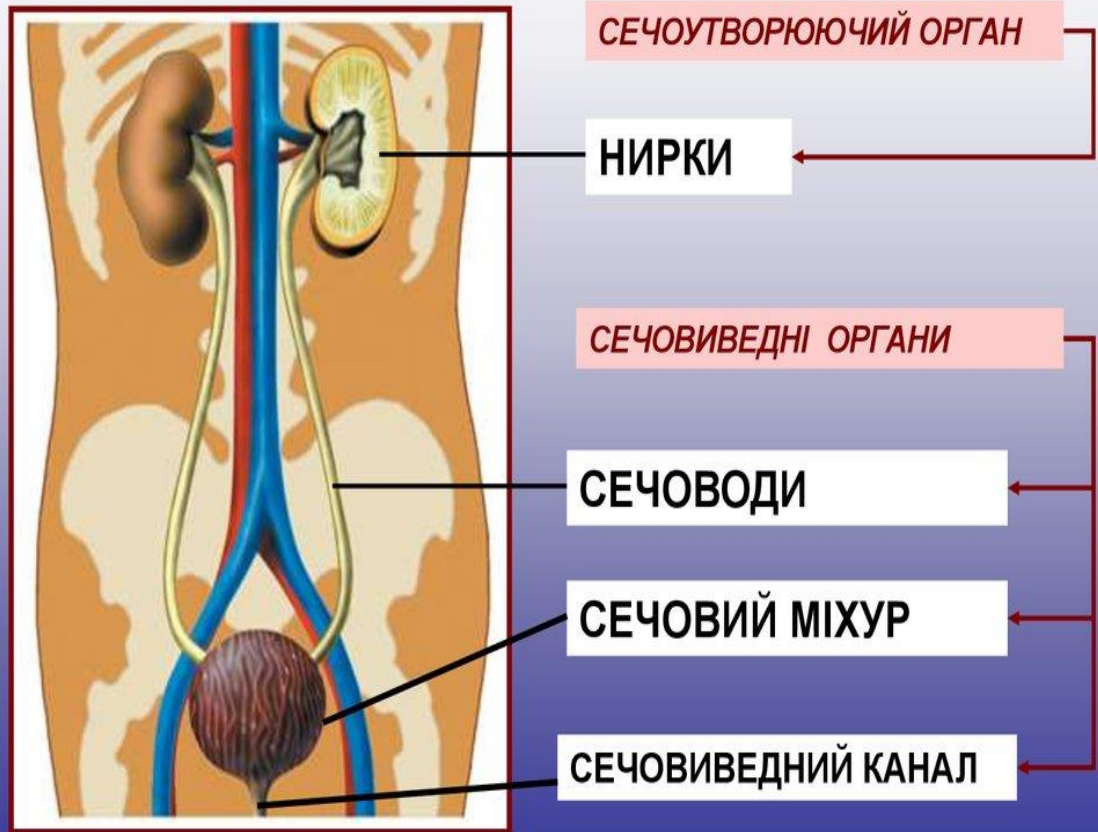


Гідронефроз – це хвороба нирок, основним симптомом якої є наростаюче розширення чашково–лоханочного комплексу. Частіше – природжене. Дане захворювання виникає внаслідок порушення відтоку сечі з нирок, в результаті чого в мисках (лоханках) і чашечках збільшується гідростатичний тиск.

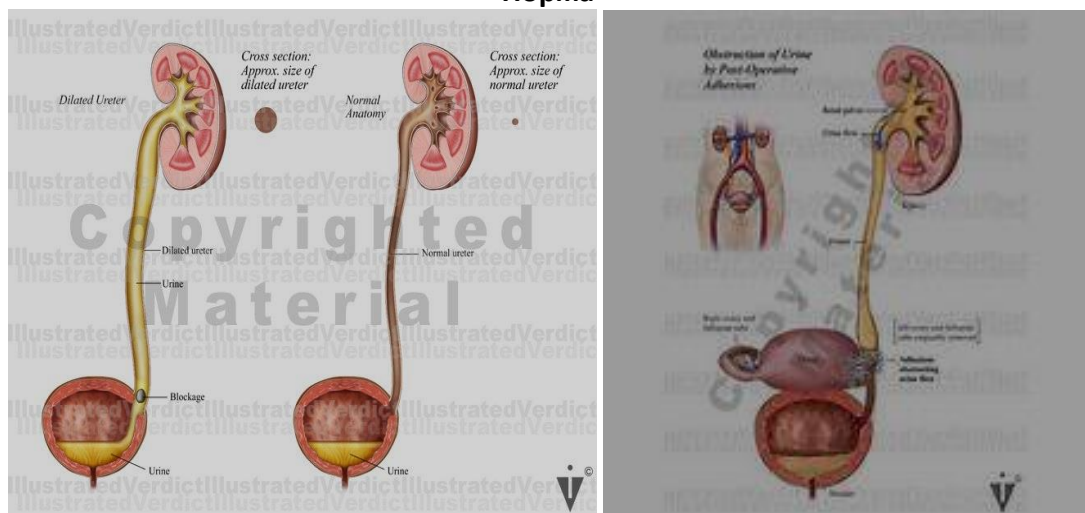
Код Q62.00 Природжений гідронефроз.



Будова сечовидільної системи

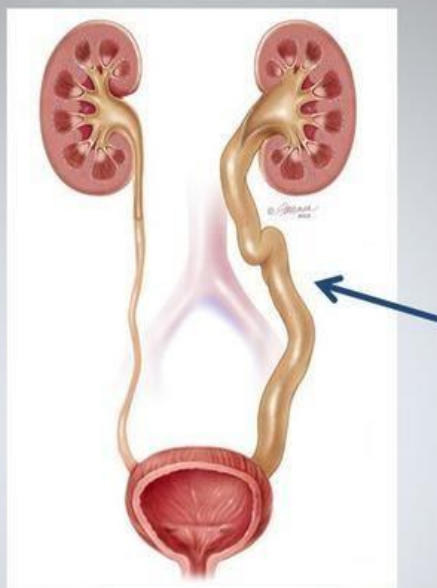


Норма




Атрезія і стеноз сечоводу – природжена аномалія сечоводу, що супроводжується або звуженнями в місцях його анатомічного звуження, рідше в передміхуровому та інтрамуральних відділах, або повною відсутністю просвіту сечоводу.

Код Q62.10 Атрезія та стеноз сечоводу.

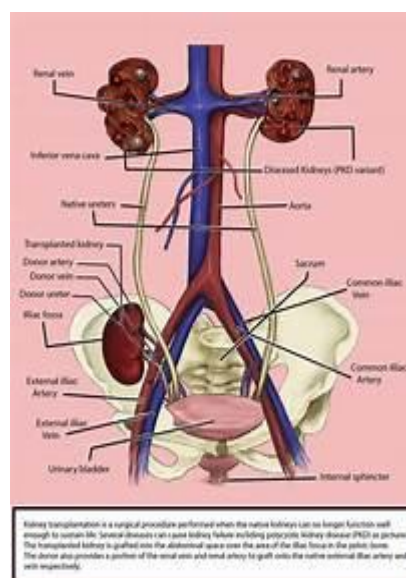
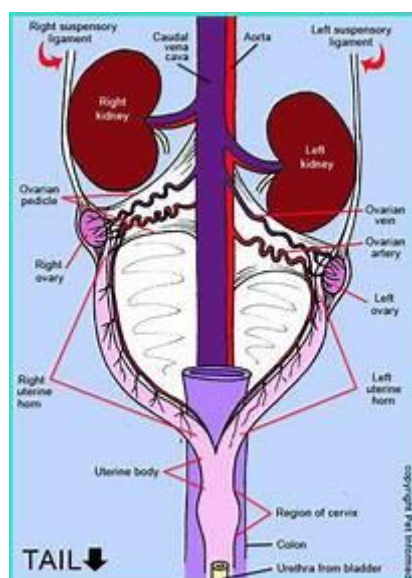


Мегауретер - це вроджене розширення сечоводу, яке супроводжується порушенням його випорожнення.

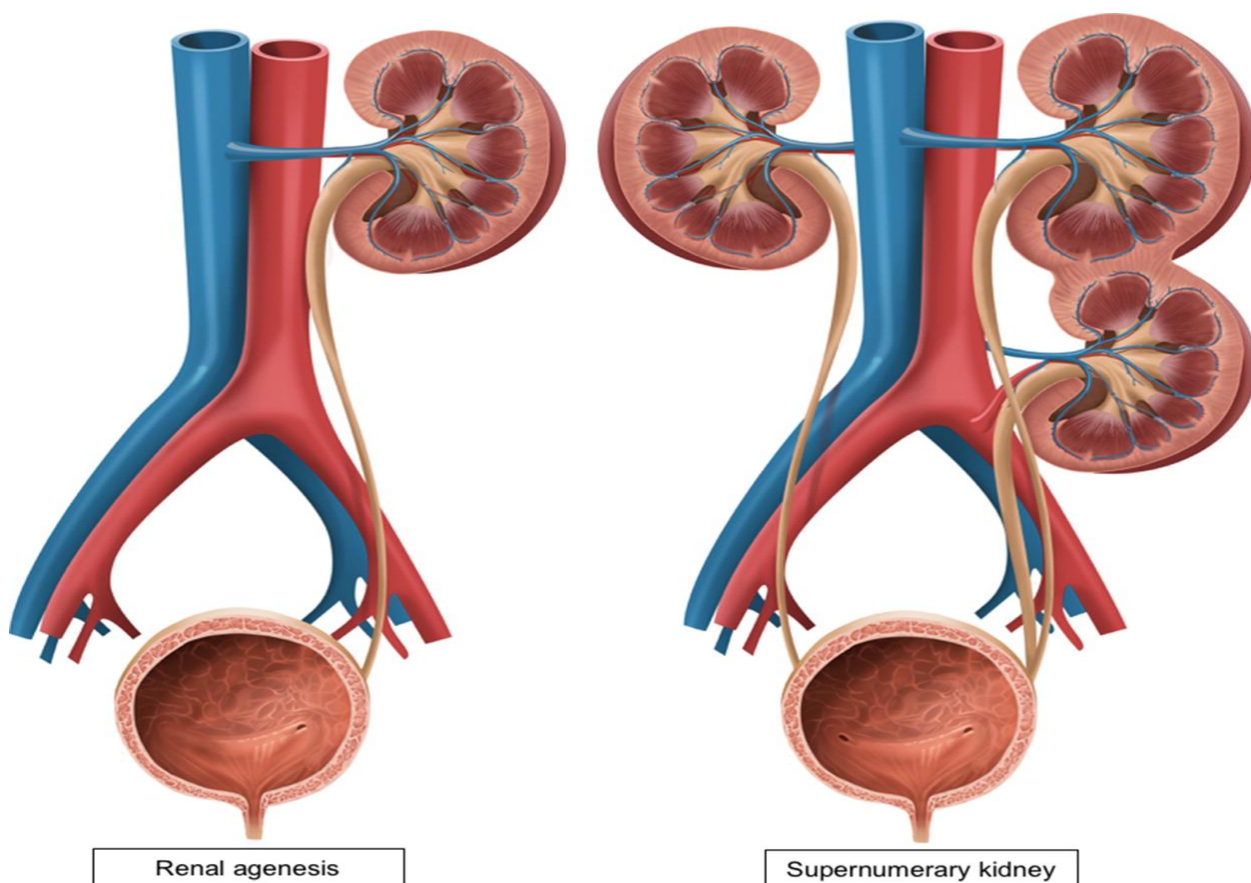
 MyShared

Мегалоуретер – природжене розширення сечовода на всій його довжині; нервово-м’язова дисплазія стінки сечовода; міхурово-сечовідний рефлюкс; обструкція дистального відділу і подовження сечовода, стінка його гіпертрофована. В основі лежить нейроно-м’язова дисфункція. Поліп уретри ювенільний природжений є виступом стінки уретри, що містить м’язи, нерви, як і в підслизовому шарі уретри. Є причиною обструкції і розширення уретри.

Код Q62.20 Природжене розширення сечоводу (природжений мегалоуретер).

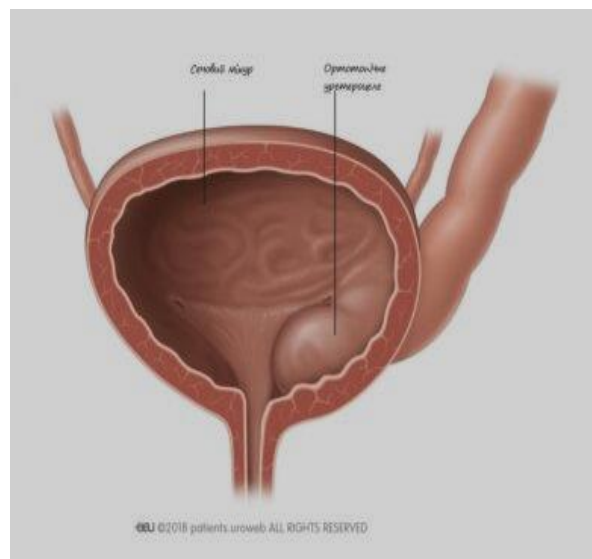


Код Q62.30 Інші природжені порушення прохідності ниркової миски та сечоводу.

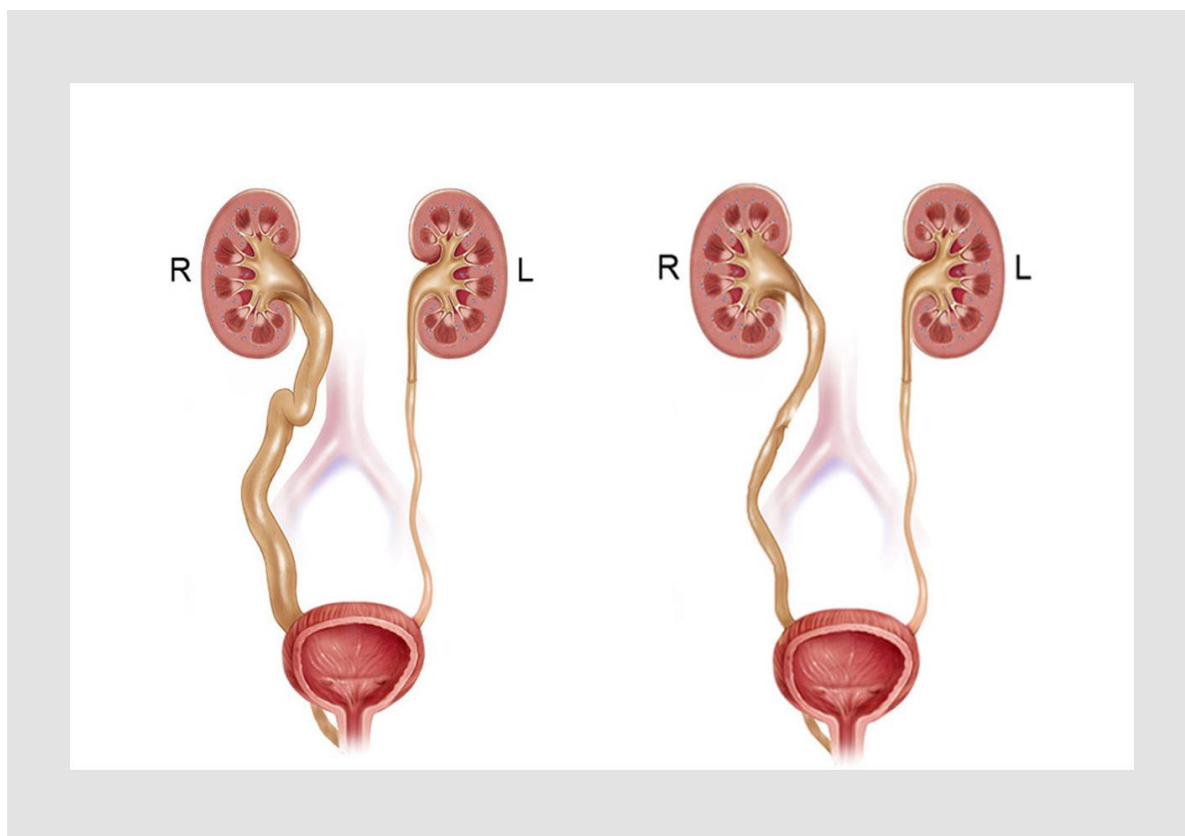


Аплазія (агенезія) сечоводу є дуже рідкісною вадою розвитку і зустрічається у 0,2% хворих з аномаліями нирок та сечових шляхів. Двобічна вада, як правило, поєднана з двобічною агенезією нирок і несумісна з життям. Однобічна вада так само є складовою частиною ниркової аплазії.

Код Q62.40 Агенезія сечоводу.



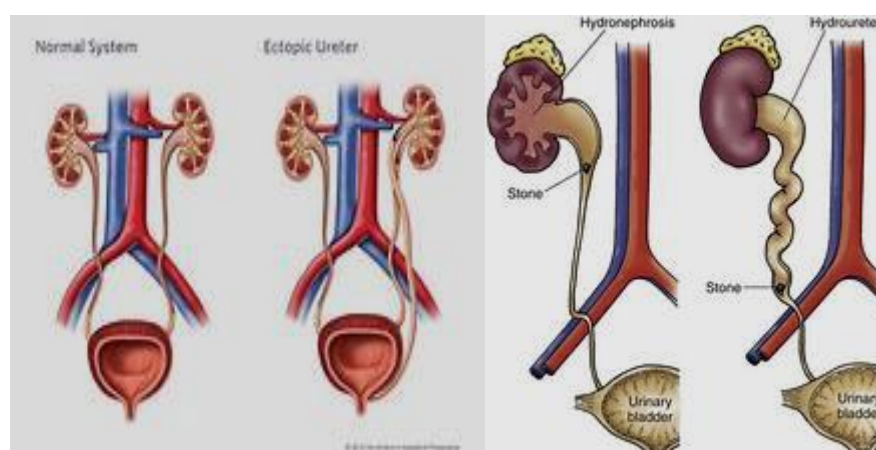
Код Q62.50 Подвоєння сечоводу.



Код Q62.60 Неправильне розташування сечоводу.

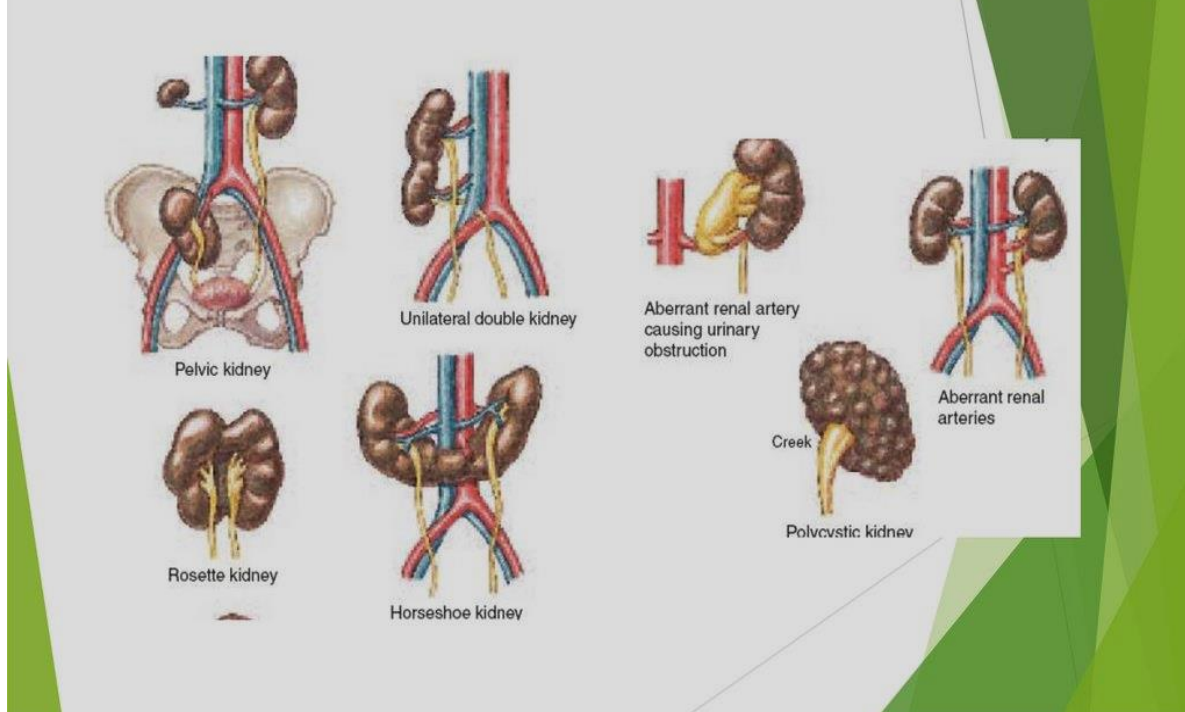


Код Q62.70 Природжений міхурово–сечовивідний–нирковий рефлекс.

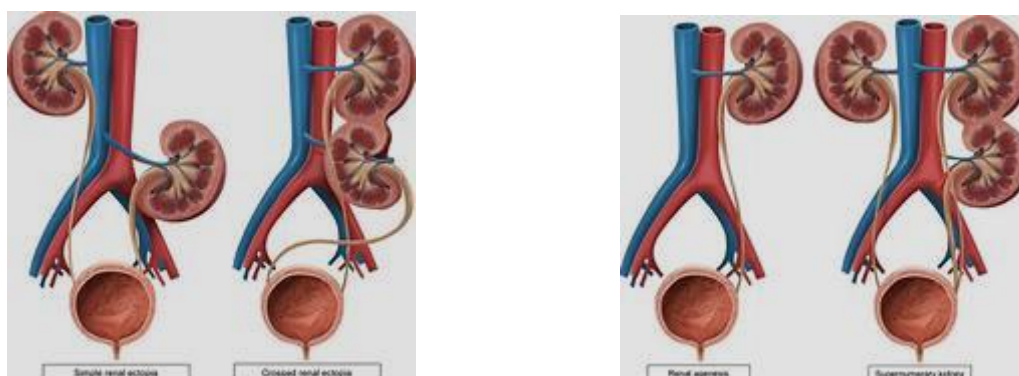


Код Q62.80 Інші природжені аномалії сечоводу.

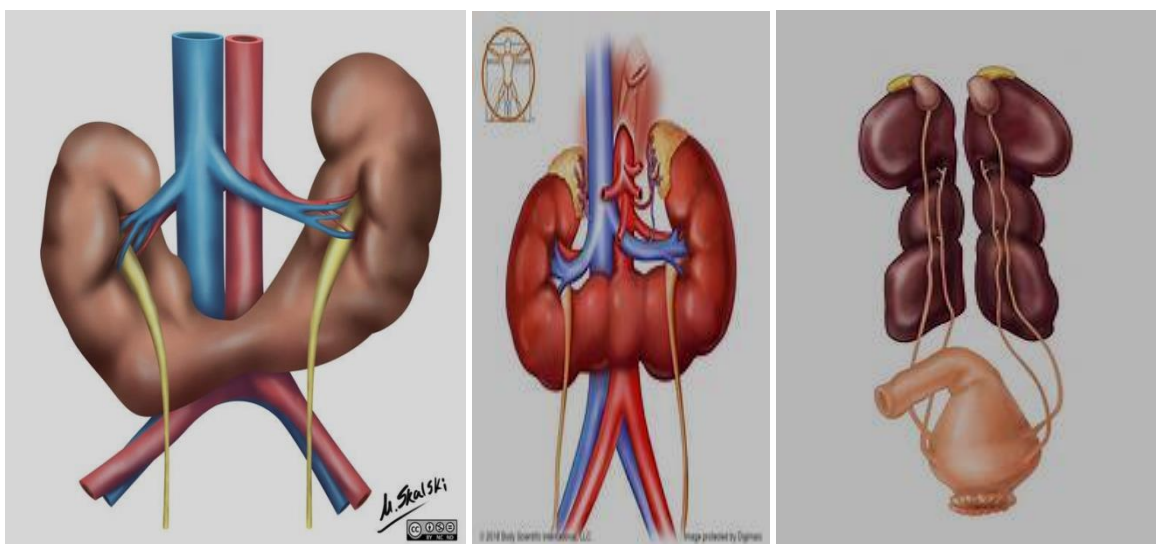
Аномалії розвитку нирки



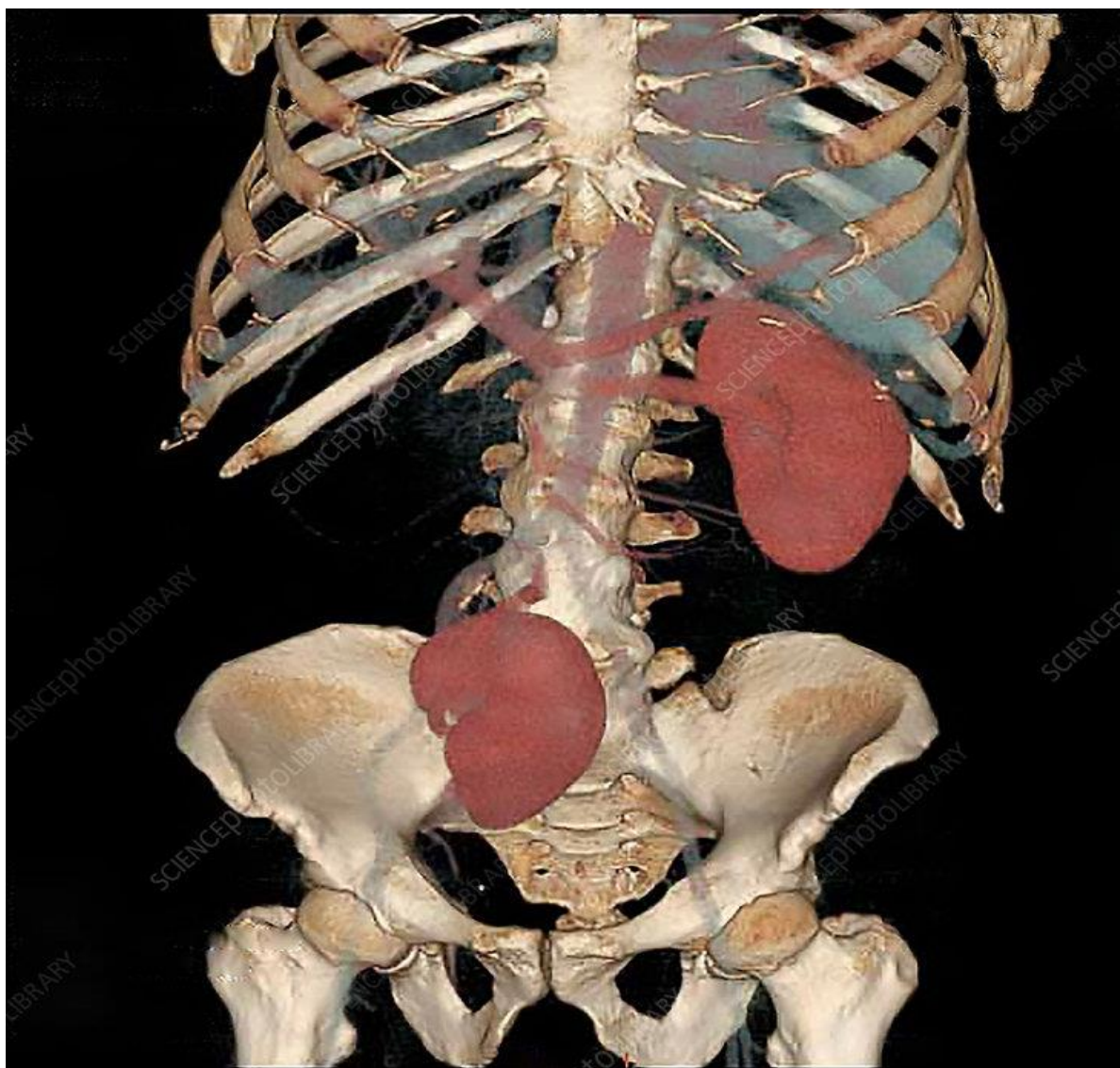
Код Q63. Інші природжені вади розвитку нирки.



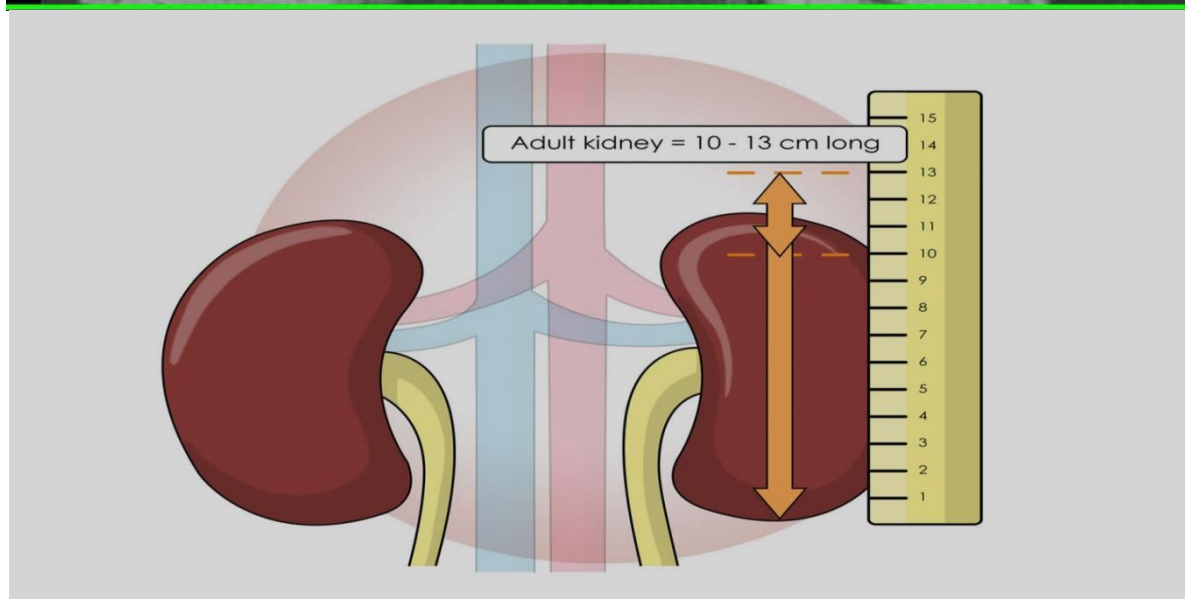
Код Q63.0. Додаткова нирка.



Код Q63.10 Часточкова, зрощена та підковоподібна нирка.



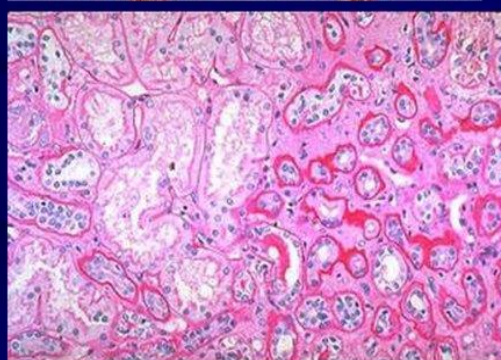
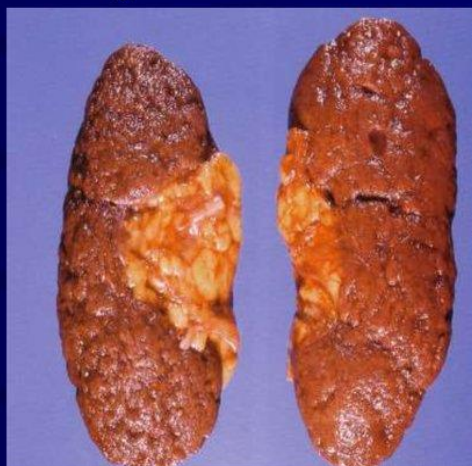
Код Q63.20 Ектопічна нирка.



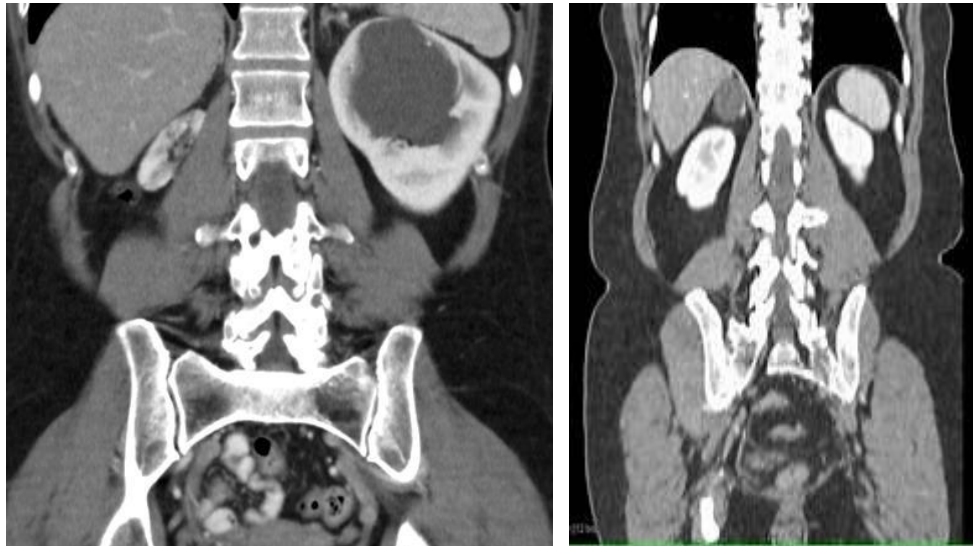
Код Q63.30 Гіперпластична та гігантська нирка.

Нефросклероз

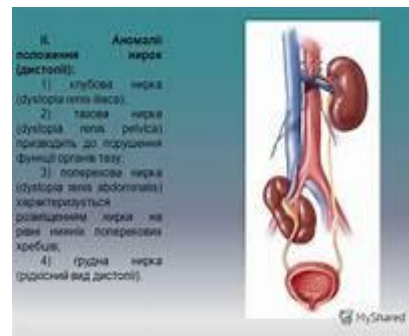
- Вторично-сморщенная почка - при заболеваниях почек.
- Первично – при патологии сосудов – АГ.
- В исходе ГН - диффузное симметричное сморщивание.
- При пиелонефритах – ассиметричное сморщивание, Кортикомедуллярные рубцы, деформация чашечек.



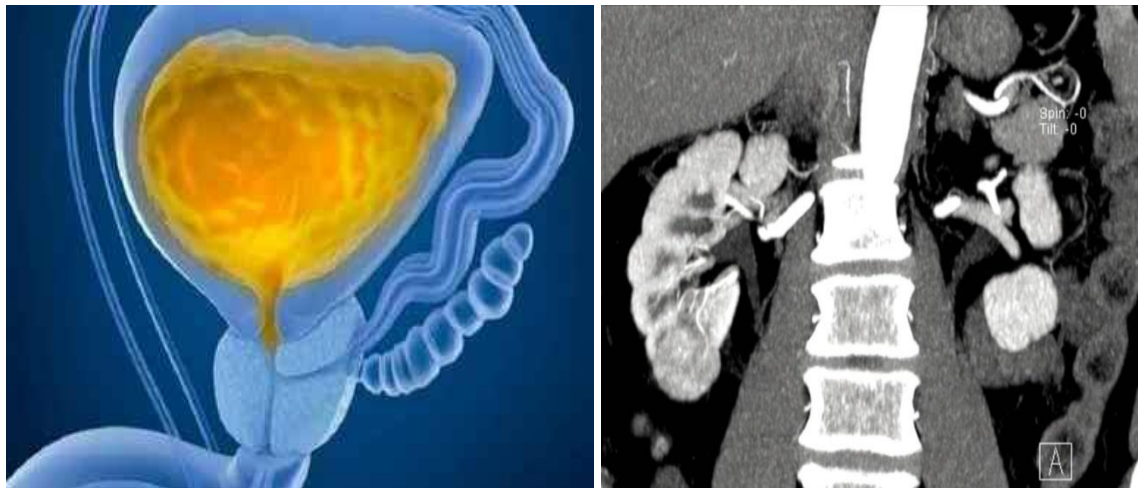
Код Q63.80 Інші уточнені природжені вади розвитку нирки.



Код Q63.90 Природжена вада нирки, неуточнена.

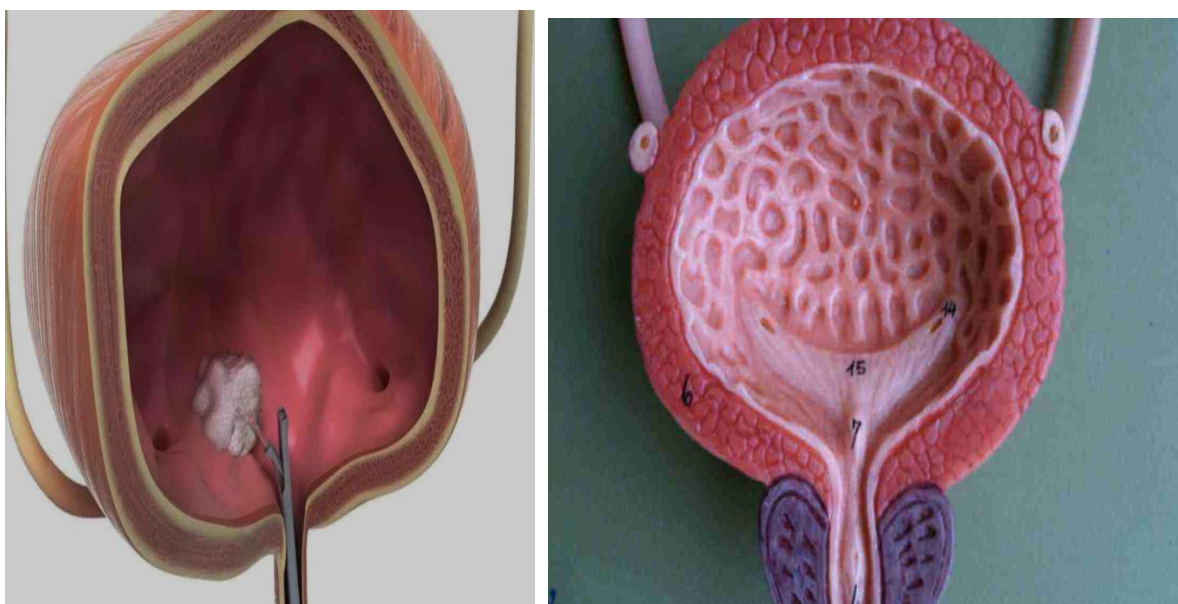


Код Q64. Інші природжені вади розвитку сечової системи.



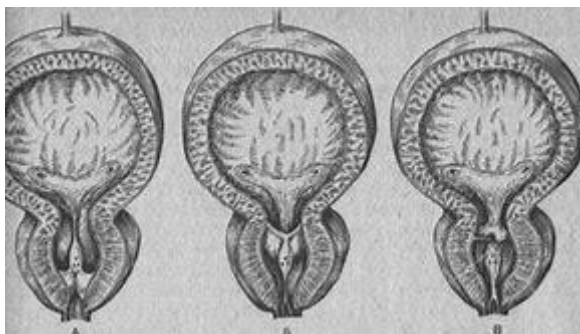
Виражені форми подібної патології розпізнаються відразу після народження дитини. Це відноситься до тотальної епіспадії. Коли вада не має явно вираженого виду, вона визначається в міру розвитку дитини. Головним його ознакою вважається нетримання сечі.

Код Q64.00 Епіспадія.



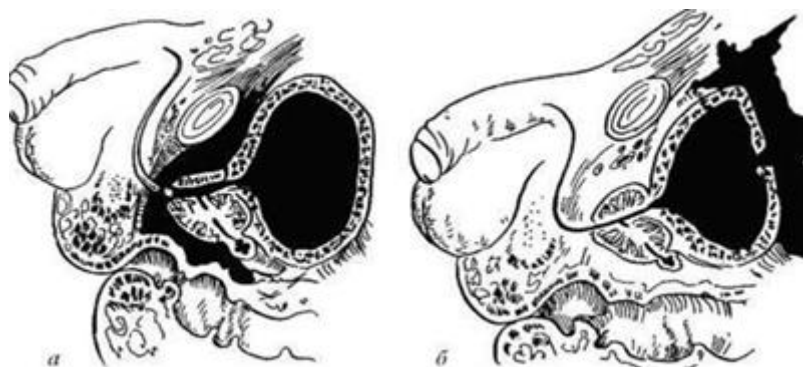
Екстрофія сечового міхура – це аномалія народження, при якій черевна стінка не повністю формується під час розвитку сечового міхура. Це залишає лобкові кістки розділеними, а сечовий міхур відкритим для зовнішньої поверхні шкіри.

Код Q64.10 Екстрофія сечового міхура.

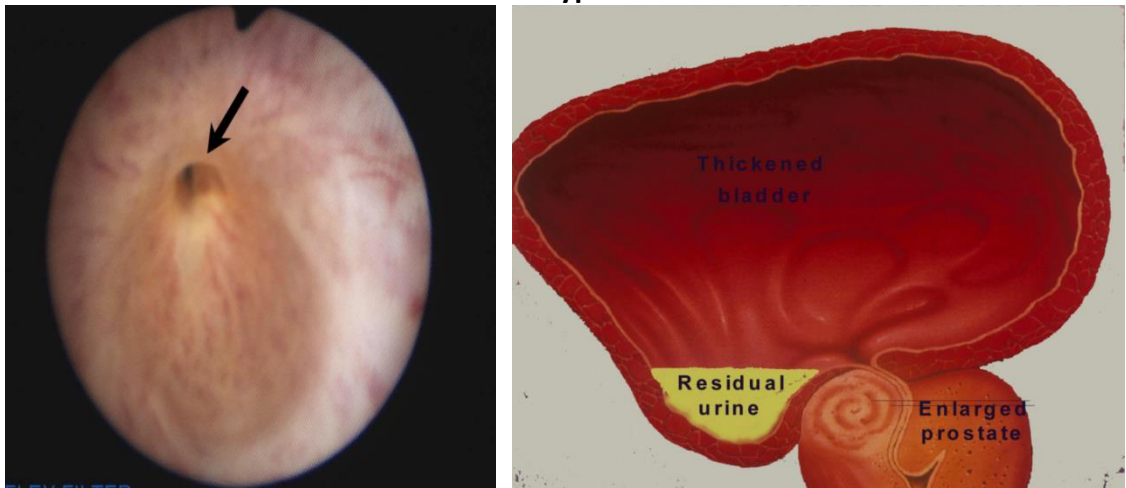


Природжений клапан задньої уретри – обструктивні складки слизової оболонки, що утворюються в сечівнику на виході з сечового міхура і перешкоджають його спорожненню

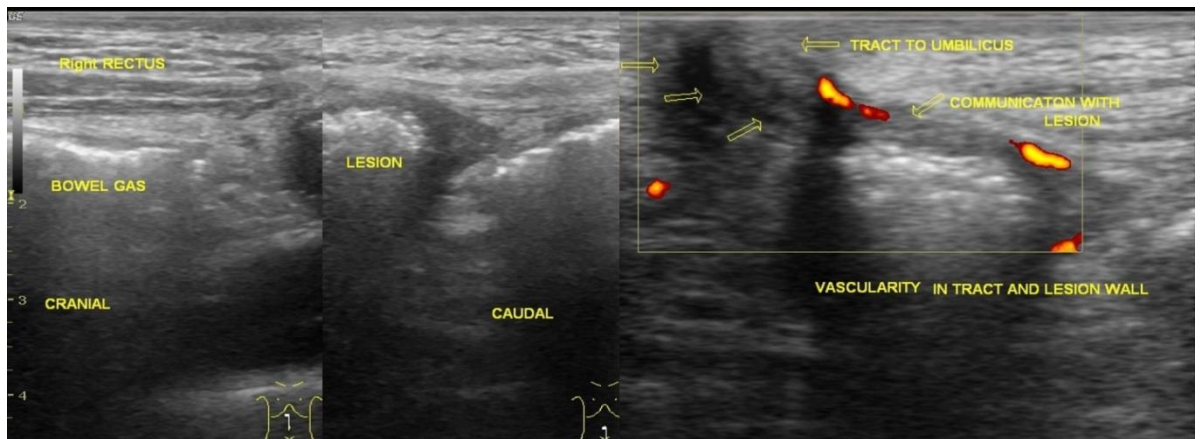
Код Q64.20 Природжені задні уретральні клапани.



а) Позачеревний розрив сечового міхура; б) внутрішньочеревний розрив сечового міхура.

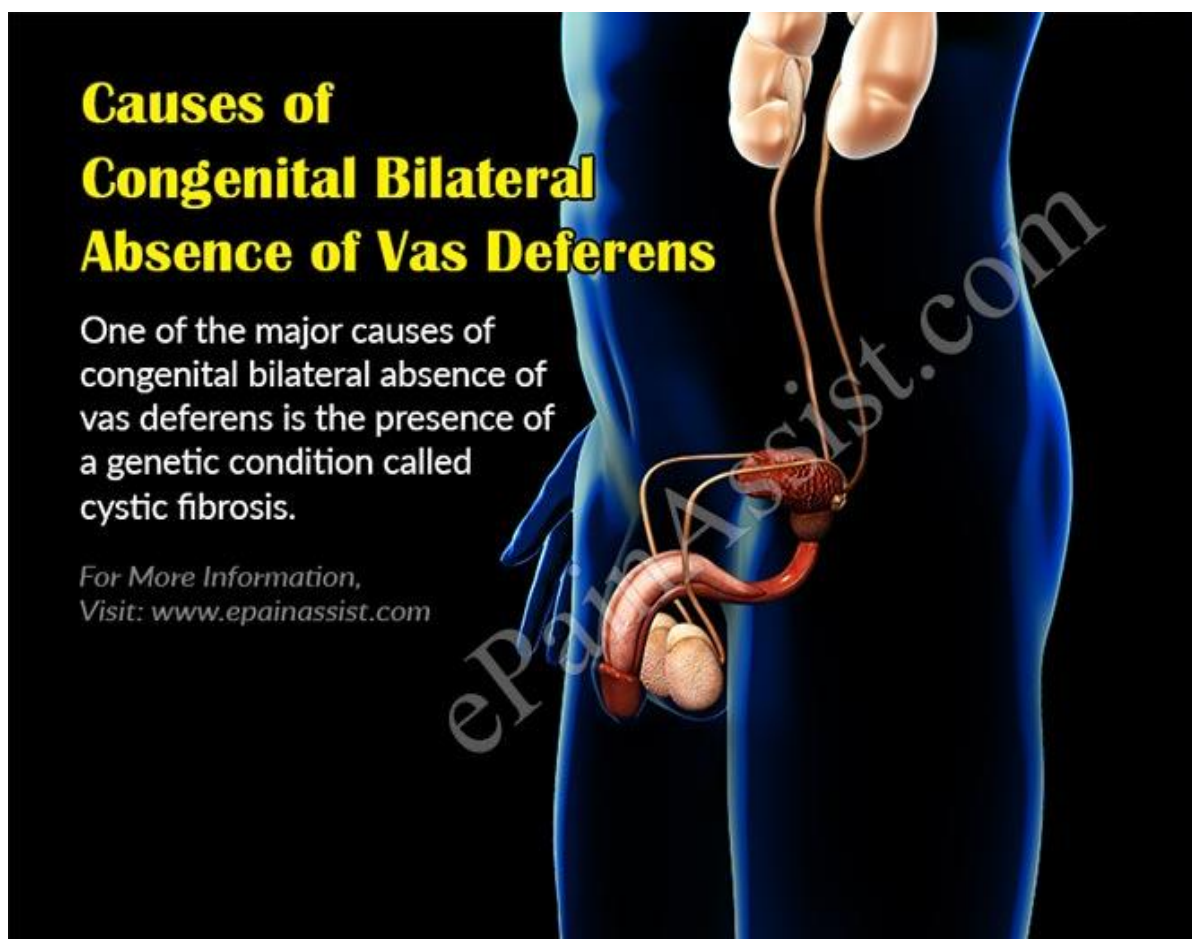


Код Q64.30 Інші види атрезії та стенозу уретри (сечівника) та шийки сечового міхура.



Сечова протока (урахус) є трубчастим утворенням, яке з'єднує верхівку сечового міхура і пупок, проходячи по серединній лінії між очеревиною і поперечною фасцією живота. По даному протоку сеча плода виводиться у навколоплідні води.

Код Q64.40 Аномалія сечової протоки (урахуса).

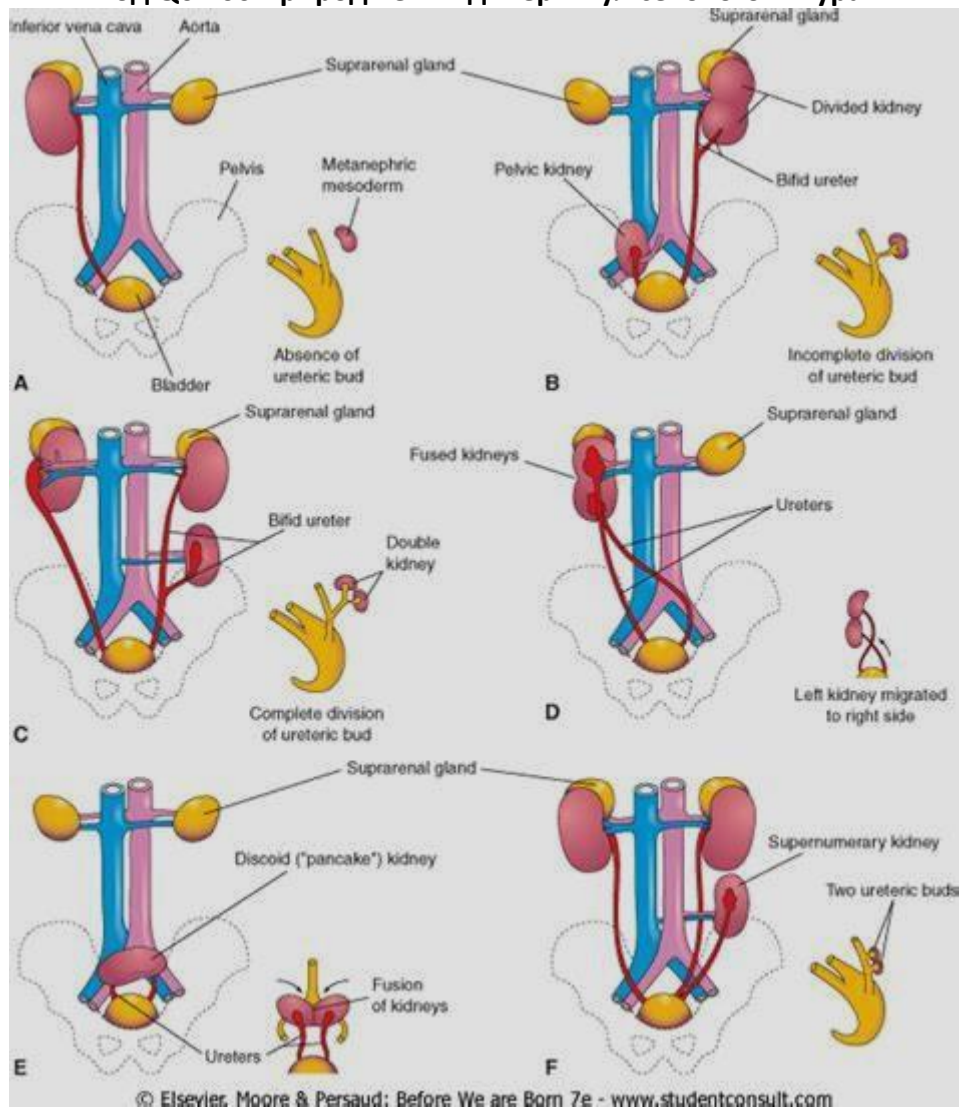


Код Q64.50 Природжена відсутність сечового міхура та сечовивідного каналу.

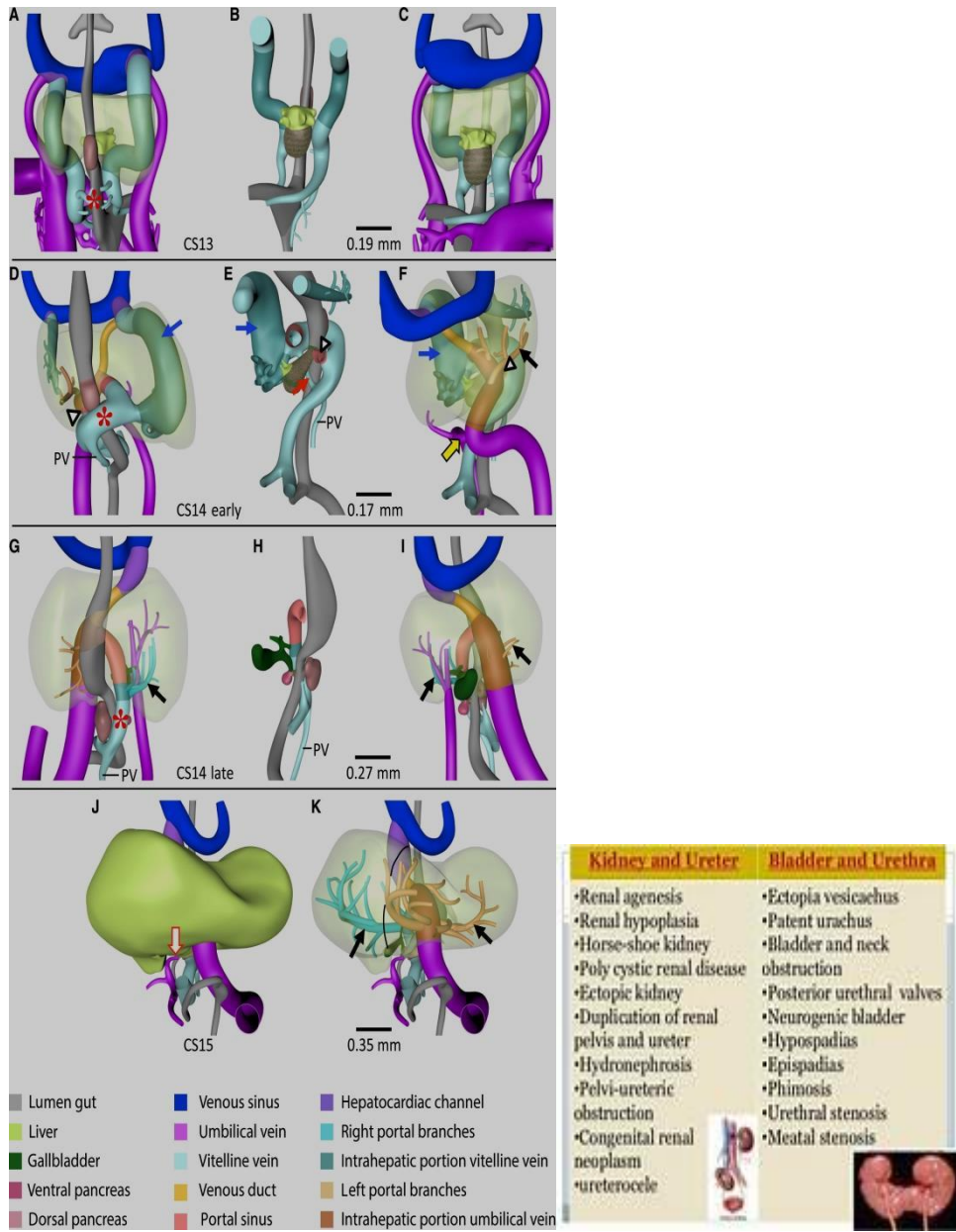


Природжений дивертикул утворюється внаслідок дизембріогенетичної аномалії розвитку стінки сечового міхура – слабкості детрузора. Набута патологія розвивається внаслідок тривалого підвищення внутрішньоміхурового тиску, перерозтягування стінки та розходження волокон м'язового шару.

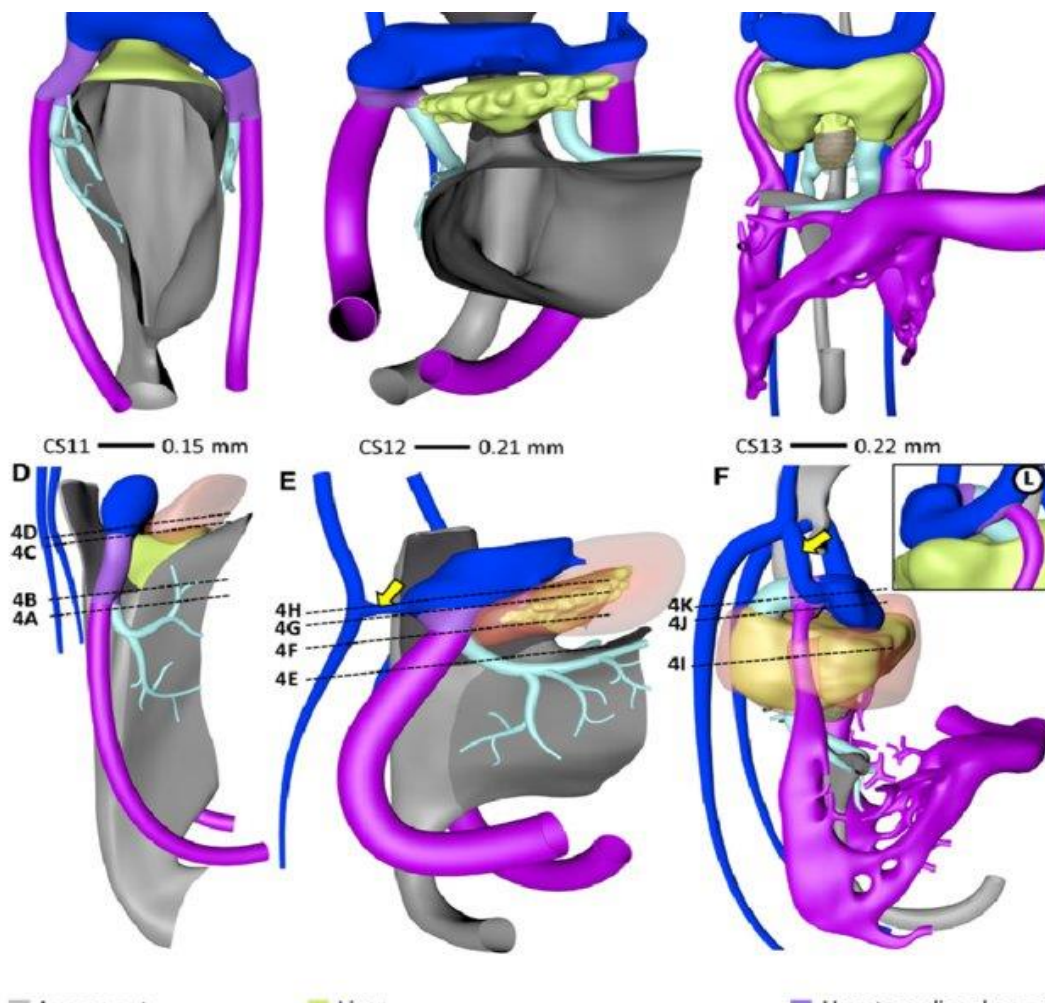
Код Q64.60 Природжений дивертикул сечового міхура.



Код Q64.70 Інші природжені вади розвитку сечового міхура і сечовипускного каналу.



Код Q64.80 Інші уточнені природжені вади розвитку сечової системи.



Код Q64.90 Природжена вада розвитку сечової системи, неуточнена.

Congenital Hip Dislocation

ePainAssist.com

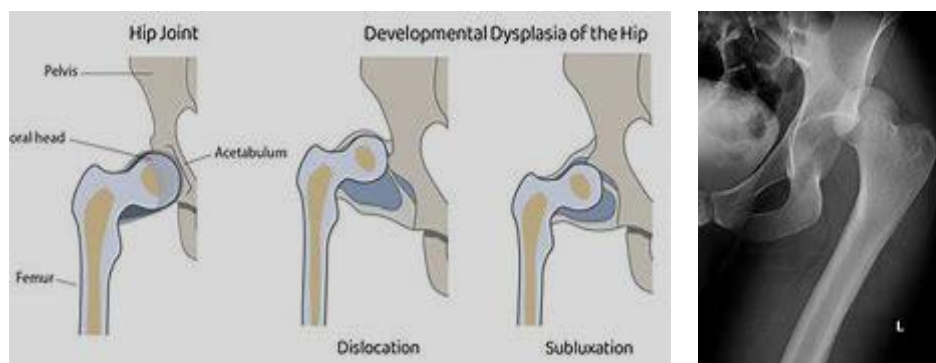
"Developmental dysplasia of the hip is that there is a dislocation in the hip joint of a new born baby or there is a possibility of dislocation."

ePainAssist.com

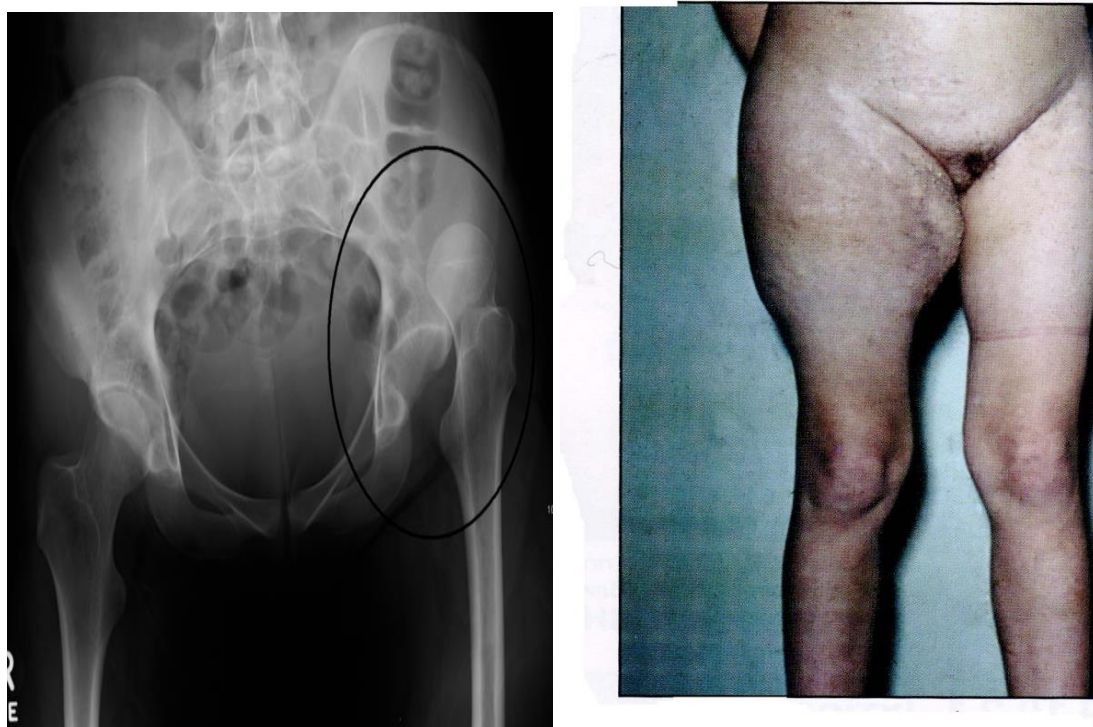
DEVELOPMENT DYSPLASIA OF THE HIP

NORMAL SUBLUXATION NORMAL DISLOCATION

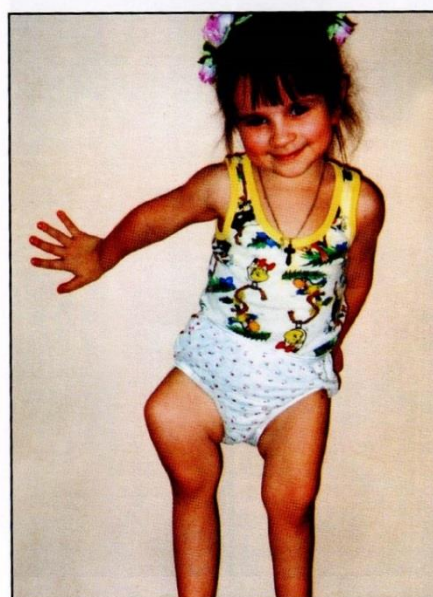
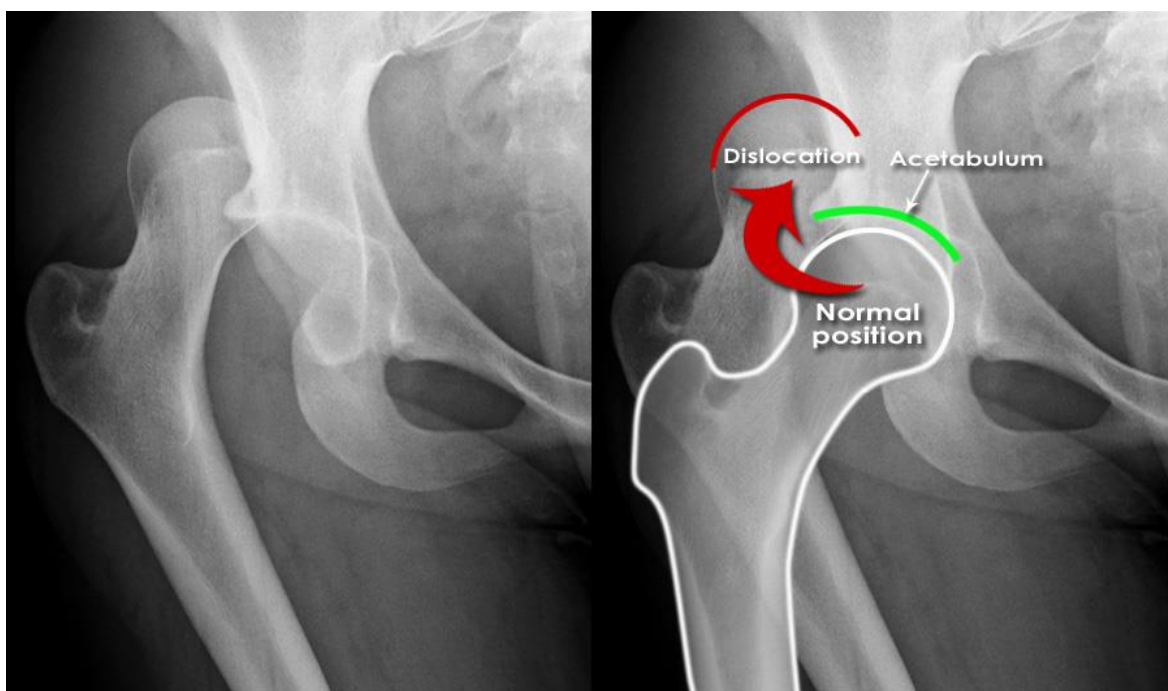
2.9. Q65-Q79. Природжені вади розвитку та деформації кістково-м'язової системи



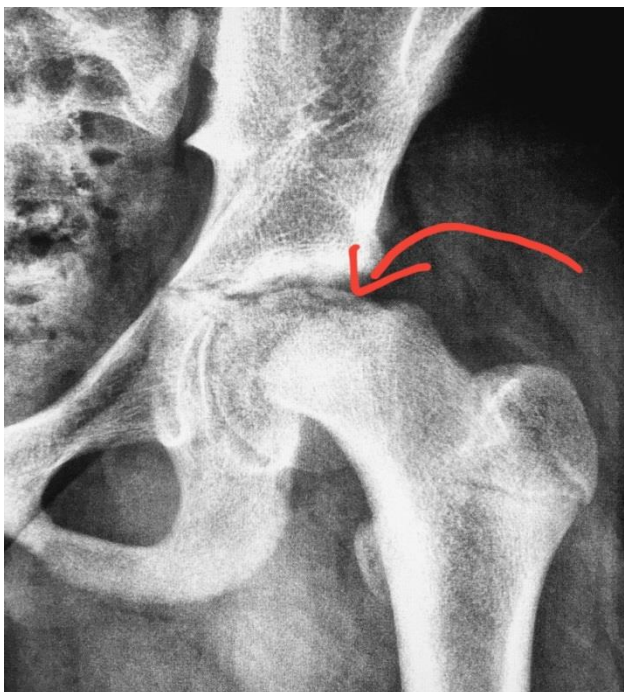
Код Q65. Природжені деформації стегна.



Код Q65.00 Природжений вивих стегна, однобічний.



Код Q65.10. Природжений вивих стегна, двобічний.



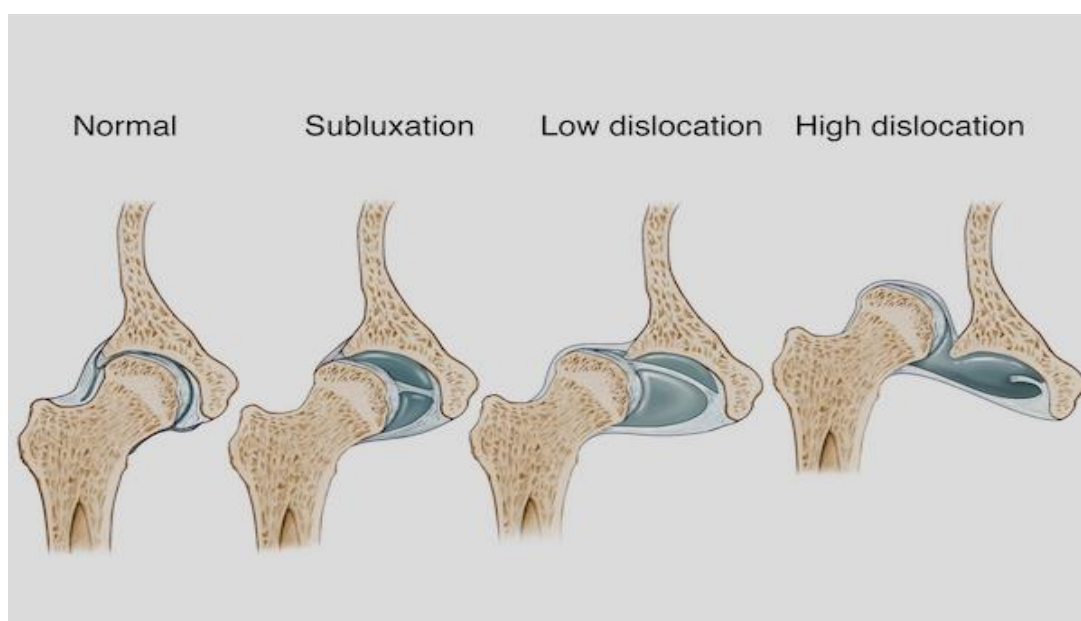
Код Q65.20 Природжений вивих стегна, неуточнений.



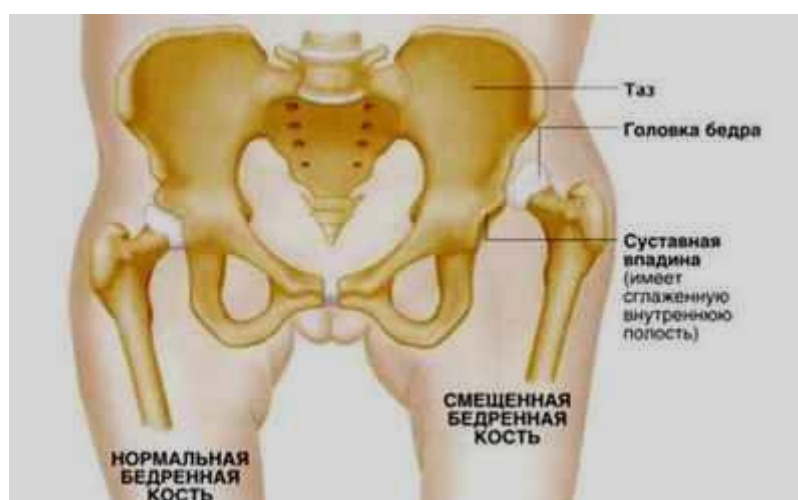
Код Q65.30 Природжений підвивих стегна, однобічний.



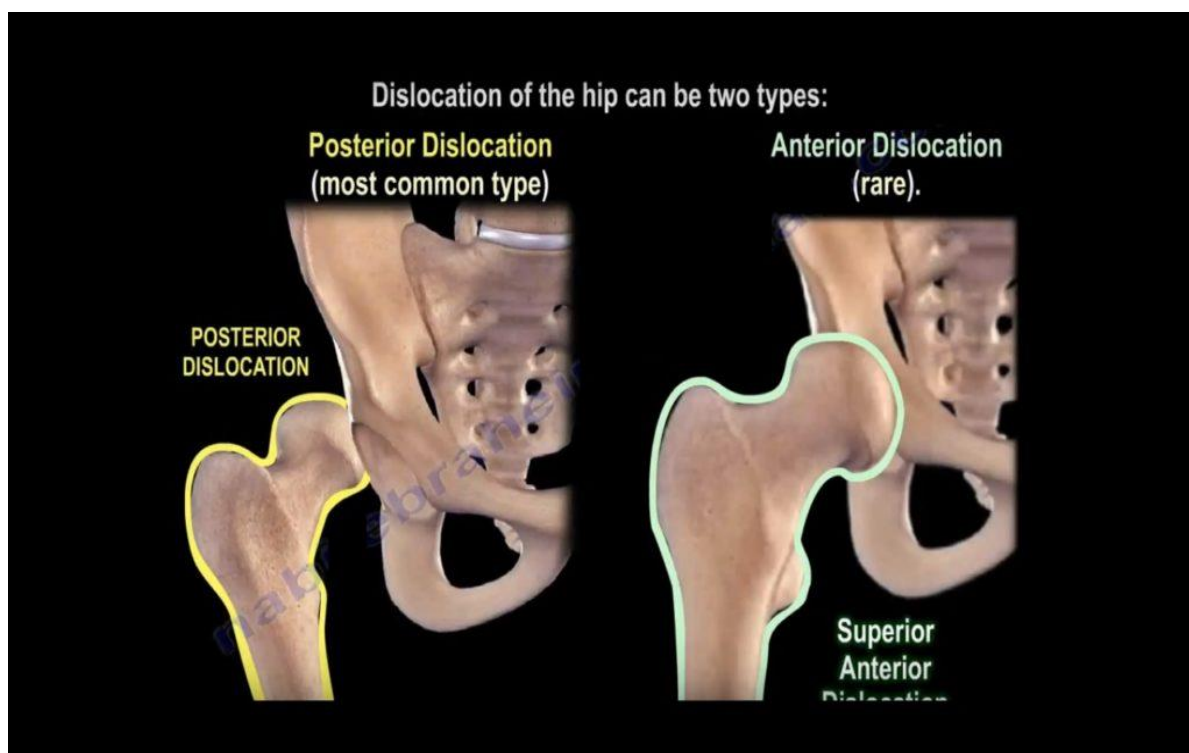
Код Q65.40 Природжений підвивих стегна, двобічний.



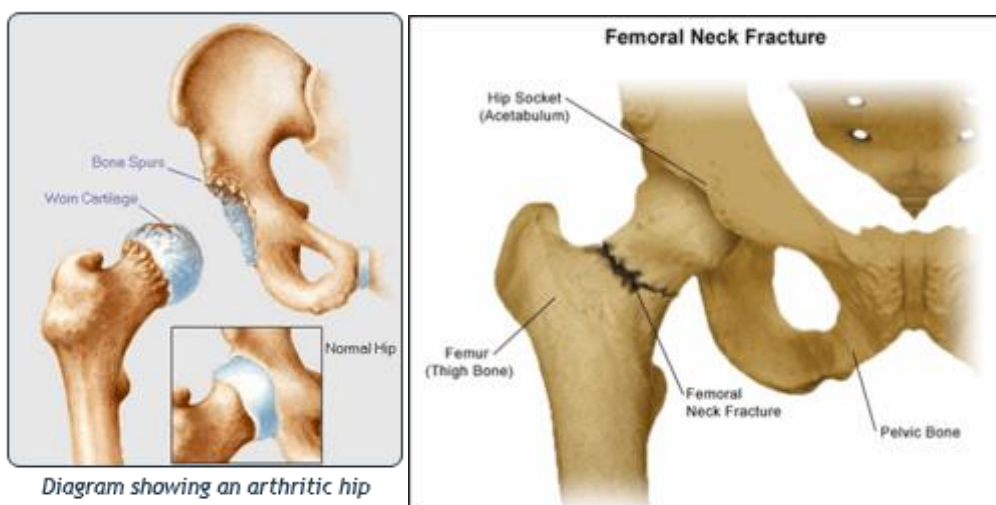
Код Q65.50 Природжений підвивих стегна, неуточнений.



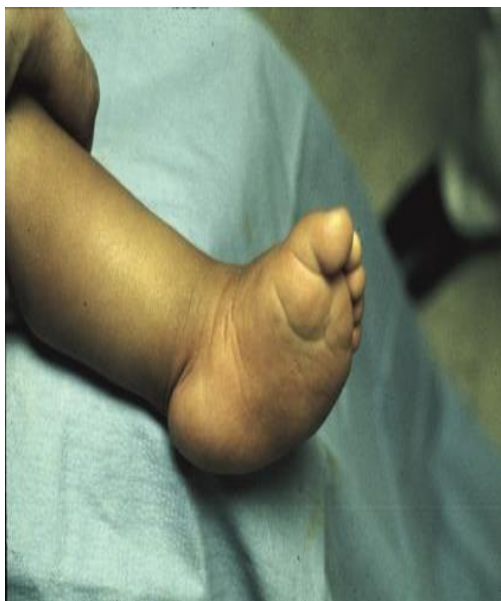
Код Q65.60 Нестійке стегно.



Код Q65.80 Інші природжені деформації стегна.



Код Q65.90 Природжені деформації стегна, неуточнені.

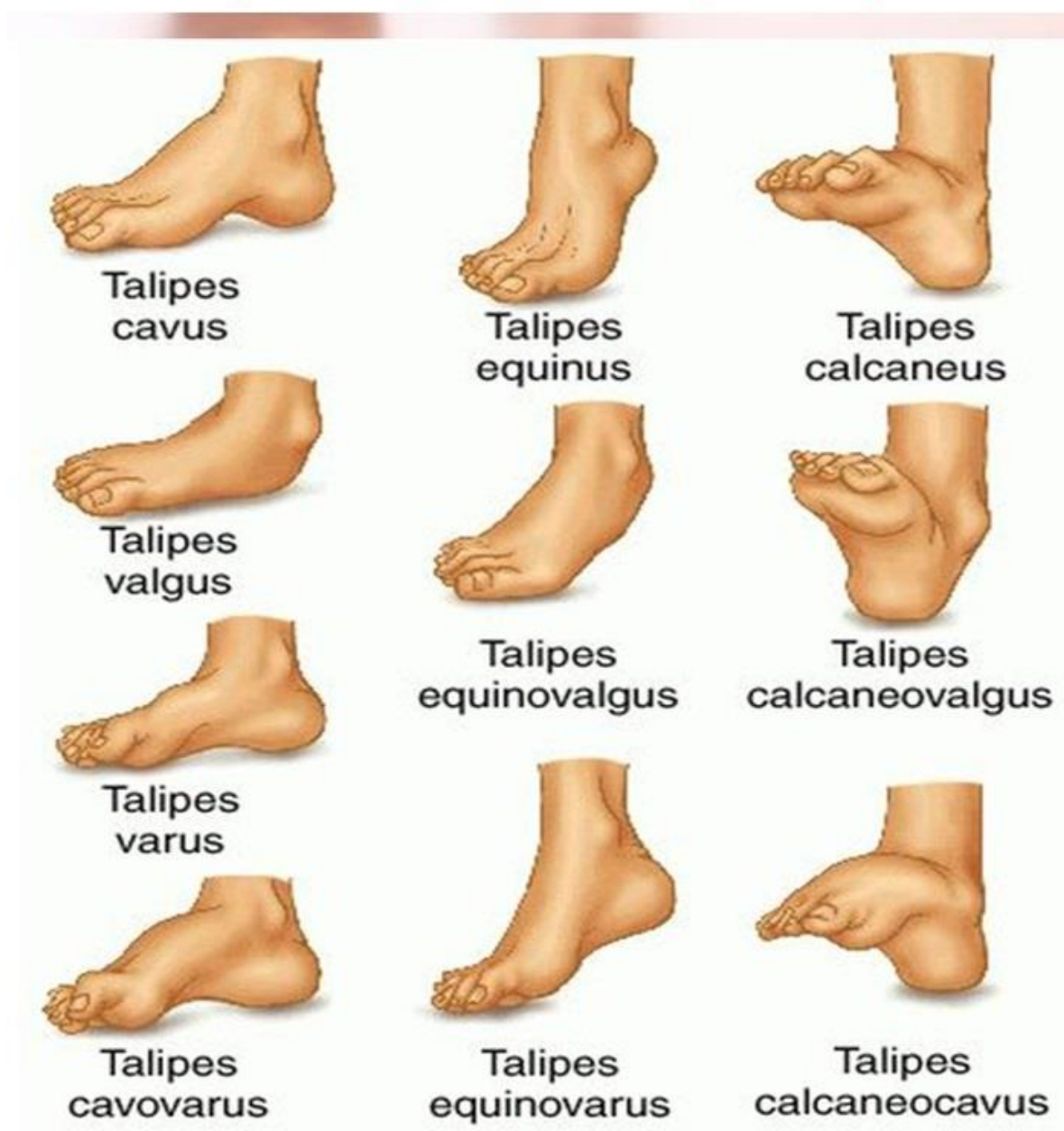


Код Q66. Природжені деформації ступені.



Код Q66.00. Кінсько-варусна клишоногість.

Congenital Talipes Equinovarus (Clubfoot)

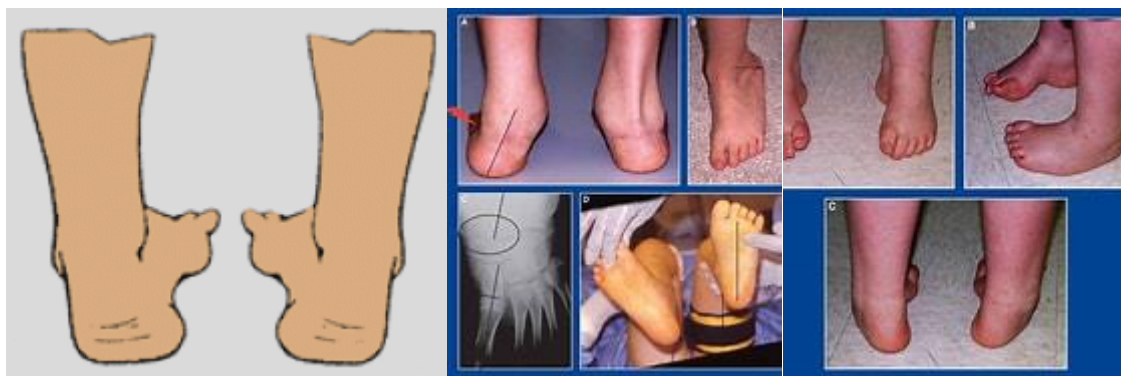


www.studykorner.com

Код Q66.10 П'яtkово-варусна клишоногiсть.



Код Q66.20 Варусна ступеня.



Код Q66.30 Інші природжені варусні деформації ступні.



Код Q66.40 Клишоногість п'яtkова-вальгусна.



Код Q66.50 Природжена плоска ступня (pes planus).



Код Q66.60 Інші природжені вальгусні деформації ступні.

GEEKYMEDICS.COM



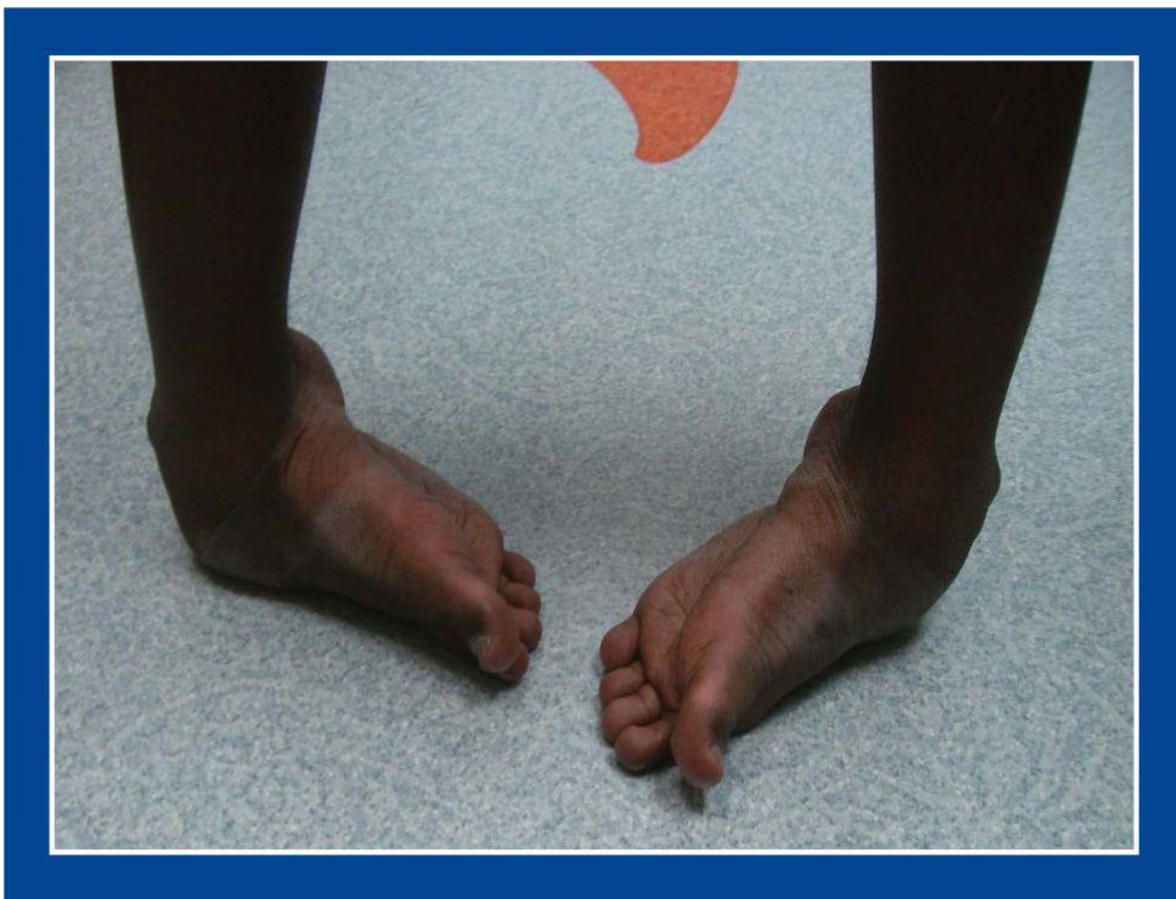
Pes cavus

Причина виникнення pes excavatus дотепер не уточнена, однак пов'язу її з порушенням рівноваги м'язів стопи, але у багатьох випадках дослідники не знаходили відчутних порушень у силі м'язів-антагоністів. Ці деформації стоп виникають внаслідок мієлодисплазії (хвороби Фрідрейха) або після перенесеного поліомієліту, дитячого спастичного паралічу, травм тощо.

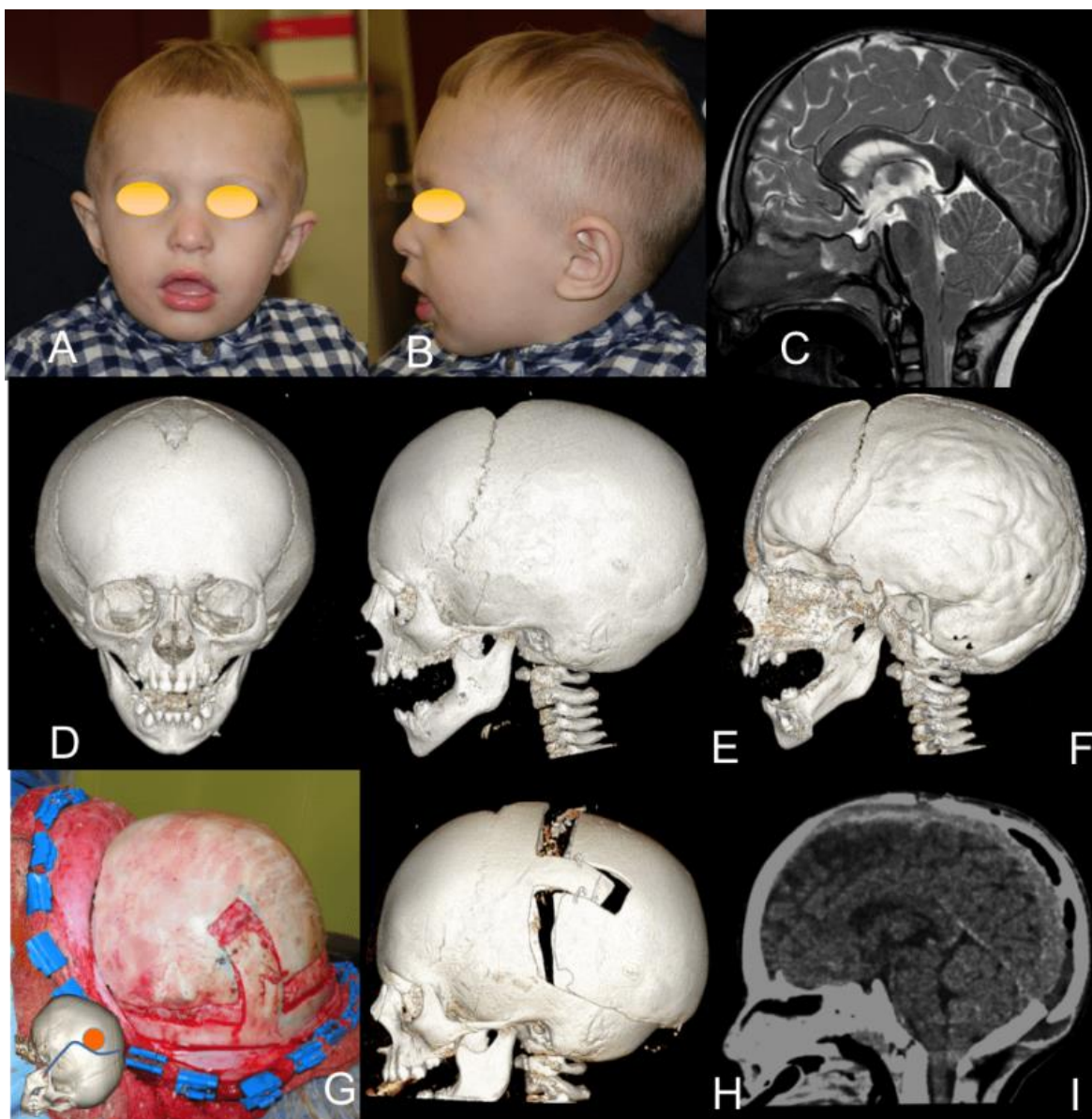
Код Q66.70 Порожниста ступня (pes cavus).



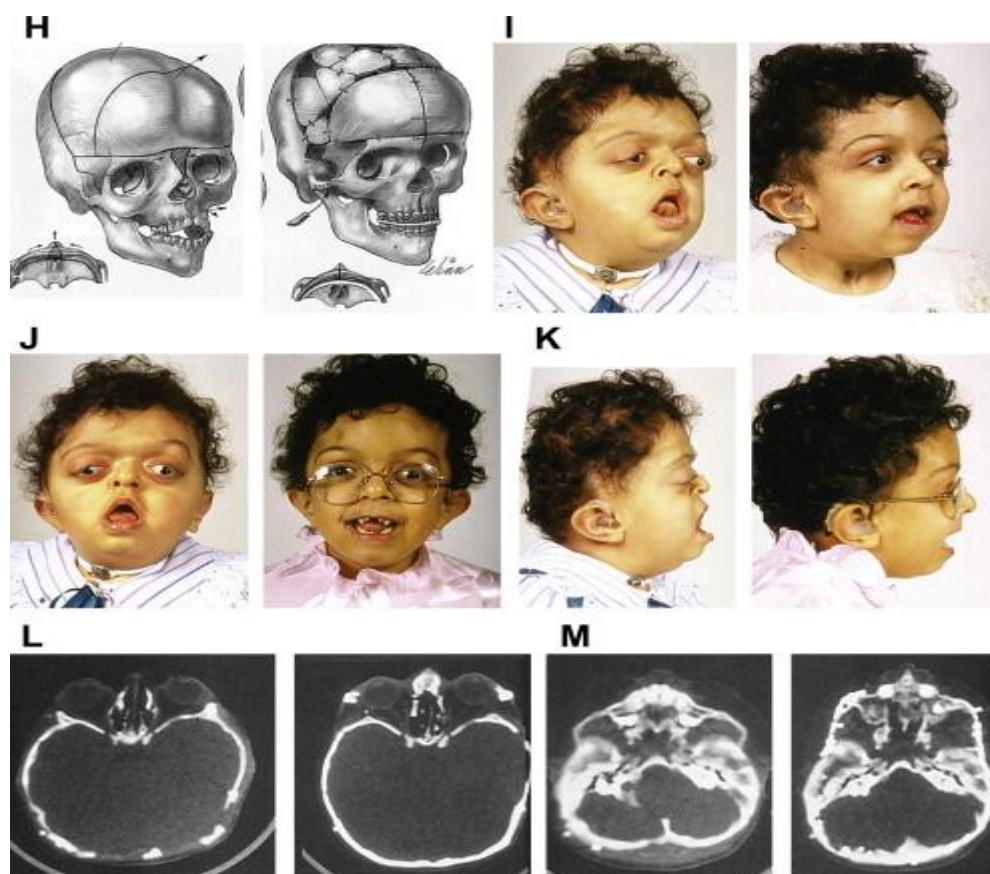
Код Q66.80 Інші природжені деформації ступні.



Код Q66.90 Природжена деформація ступні, неуточнена.



Природжені кістково-м'язові деформації голови.



Аномалії і форми розмірів лицевого відділу голови.

«Пташине лице» – середня частина лица різко виступає вперед і недорозвинена нижня щелепа (микрогнатия);

Талассемія – зміна кісток черепа у вигляді поширеного остеопорозу, поєднання сідлоподібного носа і нерівномірного зростання зубів (на рентгенограмі черепа спостерігається симптом «щітки»);

гарголізм – різновид мукополісахаридоза: велика голова з виступаючим сагітально швом, ніс широкий, сідлоподібний або мостоподібний;

губи товсті, язик збільшений, набряклі повіки, збільшення відстані між ротом і носом (аномалія пов'язана з порушенням краніогенеза в дитячому віці і глибоким розладом обміну, що передається у спадщину);

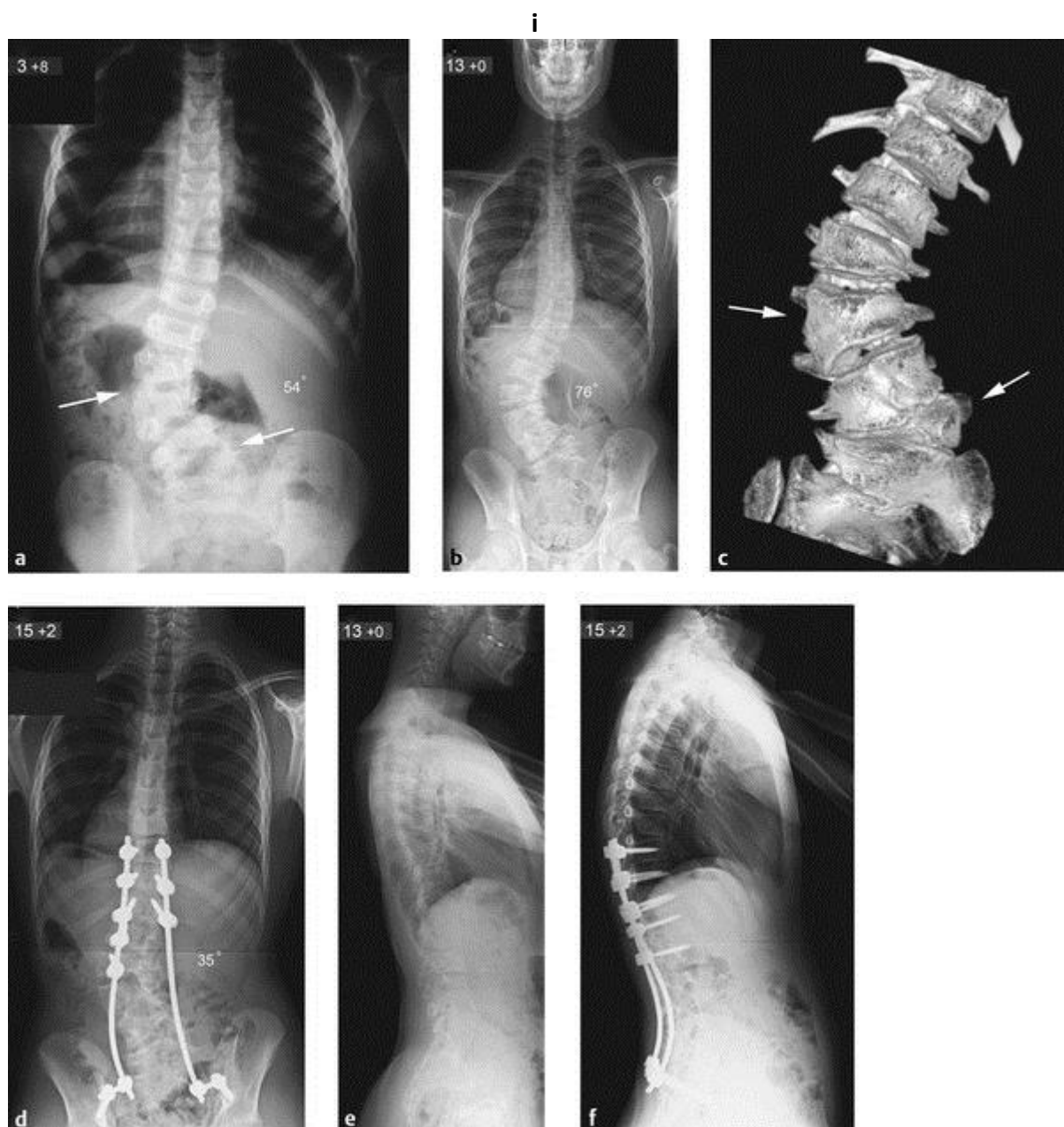
ганглісідоз форма нейролікоїдоза: супроводжується зростанням у довжину з випинанням лобових горбів; риси лица грубі; мостоподібний ніс; великі вушні раковини, збільшені альвеолярні відростки верхньої щелепи;

хоботок (додатковий ніс) - виріст у вигляді трубки біля кореня носа; у важких випадках замість носа – трубчаста шкірне утворення з одним сліпо закінчується отвором;

атрезія хоан – відсутність або звуження задніх носових отворів (повне і часткове; одно– і двостороннє; перетинчасте і кісткове).

Візуальні проблеми у випадку синдромів Крузона й Апера, які пов'язані із серединною лицевою гіоплазією, недорозвиненням орбіт (орбітостеноз) і витрішкуватістю

Природжені кістково–м'язові деформації лица.



Вади хребта – відносять щілини, клиноподібні хребці, пластиспон–дилія, брахіспондилія, асиміляція атланта, сакралізація, люмослизація; до аномалій розвитку дуг хребців відносять недорозвиненість дуги, щілини, аномалії розвитку суглобових відростків, природжені синостози.

Хребець клиноподібний – результат недорозвинення або агенезії однієї або двох частин тіла хребця. диспластичний процес в обох випадках захоплює дві частини тіл грудних чи поперекових хребців (або обидві бічні, або обидві вентральні).

Хребець метеликоподібний – нерізко виражене розщеплення тіла хребця, що поширюється від вентральної поверхні в дорсальному напрямку на глибину не більше 1/2 сагітального розміру тіла хребця.

Аномалії хребтового стовпа трапляються на всій його довжині і діляться на вади осевого скелета (хребці, ребра) і порушення розвитку спинного мозку в комбінації з аномаліями осевого скелета.

Аномалії хребців – порушення формування тіл хребців, утворення клиноподібних хребців і напівхребців, перші з яких є наслідком недорозвинення частини тіла, інші –

повної її агенезії. диспластичний процес в обох випадках захоплює дві частини тіл поперекових і грудних хребців (обидві бічні або обидві вентральні).».

Природжені щілини хребців можуть спостерігатися у всіх відділах хребта, але частіше вони спостерігаються в нижньому відділі попереку. до вад розвитку хребців можна віднести

Аномалія хребців виражається в збільшенні або зменшенні їх кількості в тому або іншому відділі хребта і в збереженні роз'єднання крижових хребців. збільшення (або зменшення) кількості хребців шийного, грудного і поперекового відділів хребта може бути наслідком або придбанням одним або кількома хребцями одного відділу особливої анатомічної будови хребців суміжного з ним іншого відділу, або формуванням додаткових (надкомплектних) хребців, які, як правило, є напівхребцями і характеризуються тими ж рентгенологічними ознаками, що і комплектні природжені напівхребці.

Хребці задніх відділів мають незрощення правої і лівої половин дуг хребців (*spina bifida posterior*), тотальна або часткова конкресценція дуг суміжних хребців і нерівномірність розвитку парних суглобових відростків.

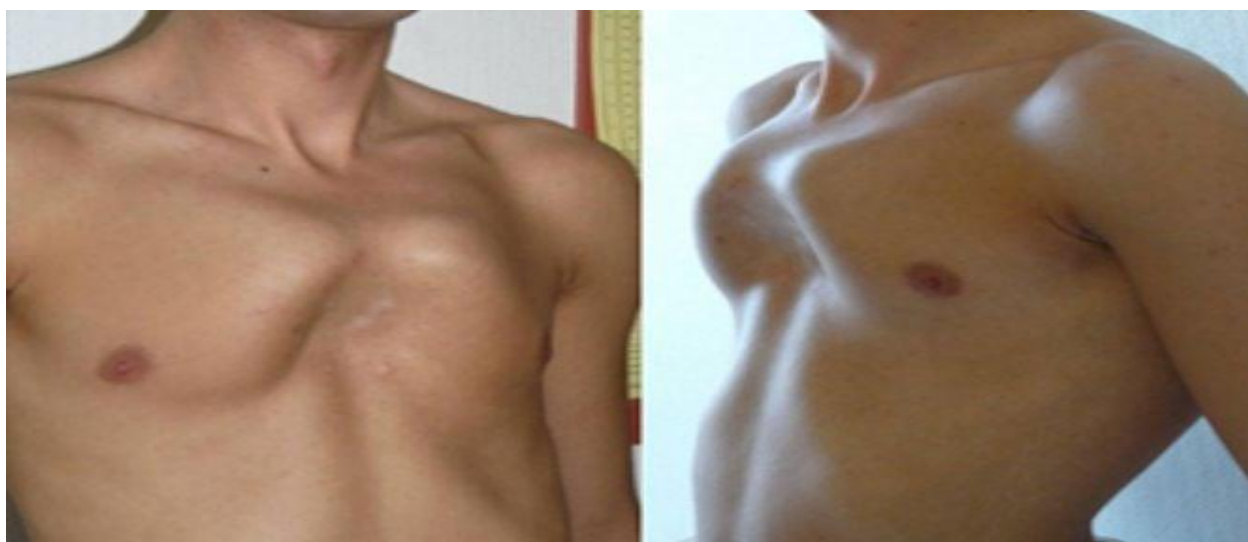
Аномалії дуг хребців: відсутність дуги хребця; недорозвинення дуги хребця; деформація дуги хребця.

Аномалії відростків хребців: агенезія поперечних відростків хребців; гіоплазія поперечних відростків хребців; деформація суглобових відростків хребців; гіоплазія суглобових відростків хребців; розщеплення остистого відростка хребців, додаткові відростки хребців.

Аномалії розвитку зуба II шийного хребця. Виділяють п'ять варіантів порушення його розвитку: нез'єднання зуба з тілом II шийного хребця, що позначається терміном «*os odontoideum*», нез'єднання верхівки відростка з самим відростком, а також три варіанти агенезії – середніх відділів зуба, апікального його відділу і всього відростка цілком.

Природжені кістково–м'язові деформації хребта.



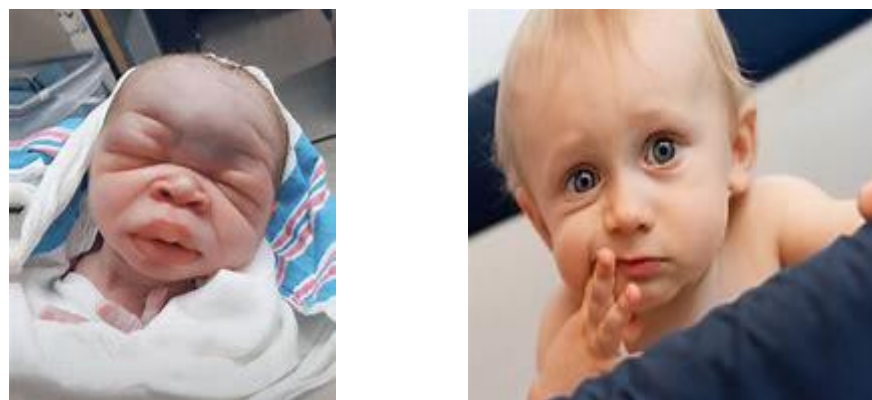


Природжені кістково–м'язові деформації грудної клітки.

Код Q67. Природжені кістково–м'язові деформації голови, лица, хребта та грудної клітки.



Код Q67.00 Асиметрія лица.

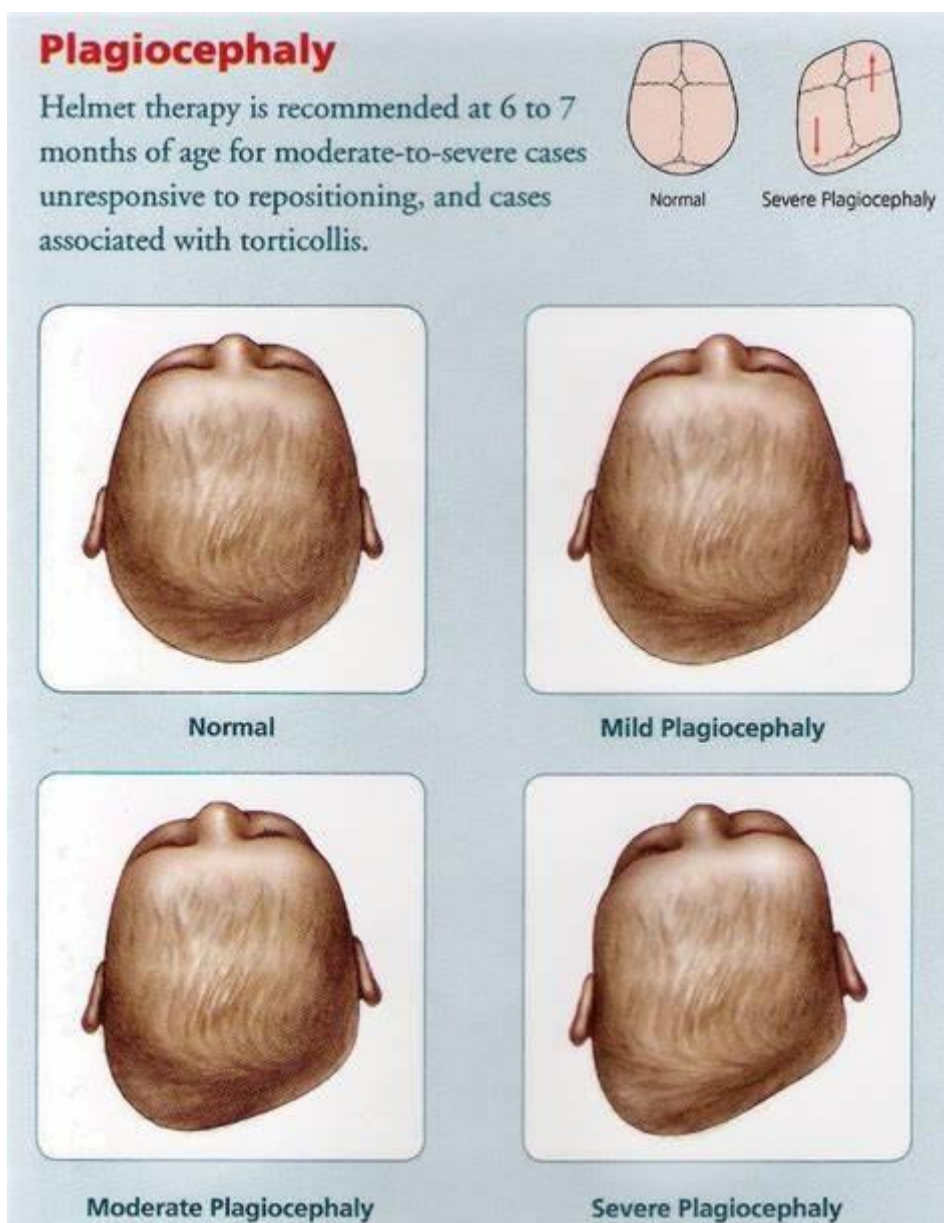


Код Q67.10. Стискування лица.



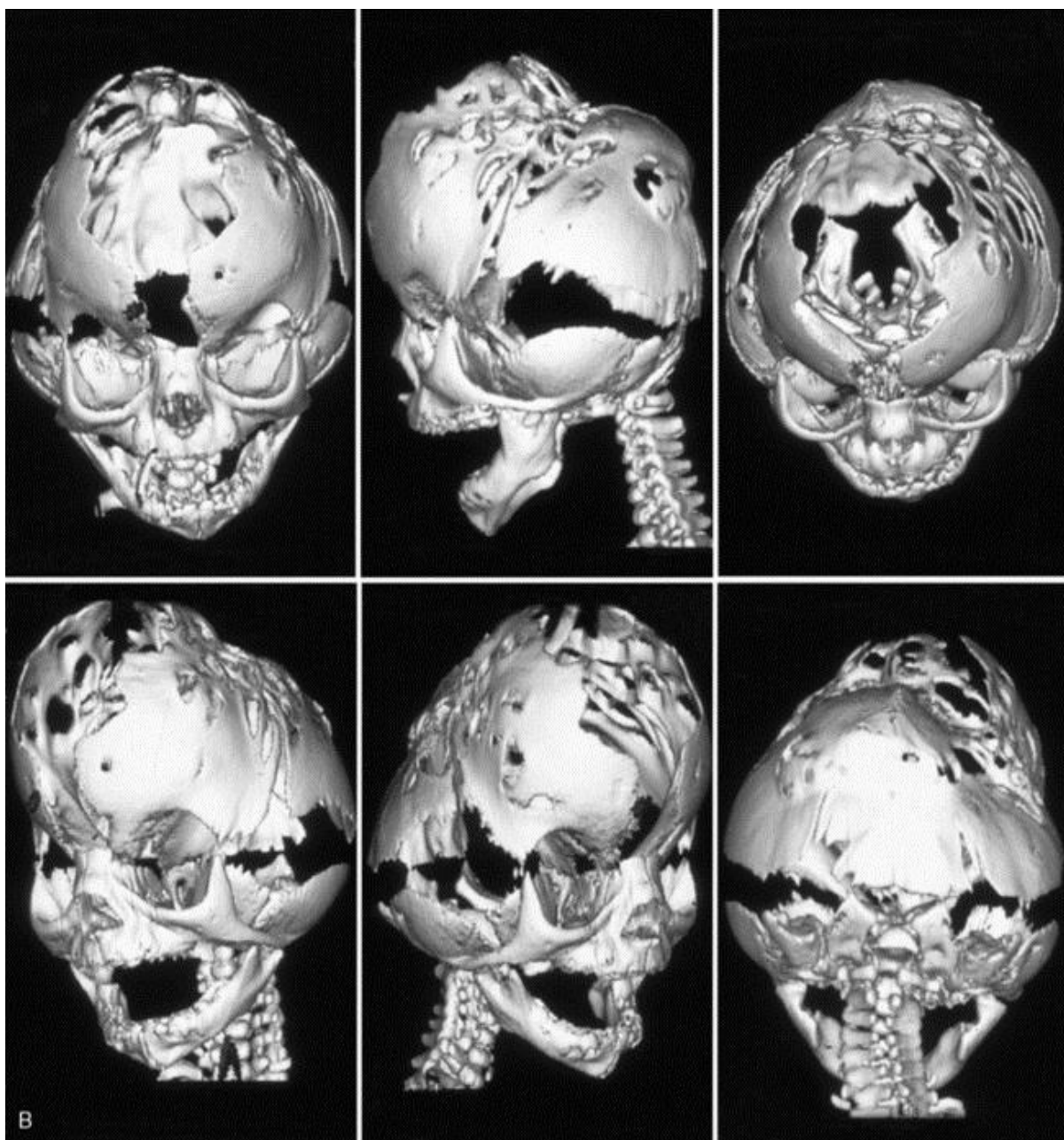
Доліхоцефалія – відносно довга і вузька форма голови людини. Характеризується низькими значеннями черепного показника, або поздовжньо–поперечного індексу, що виражає відношення максимального поперечного діаметра до максимального поздовжнього діаметра голови (для черепного показника застосовується термін «доліхокранія»).

Код Q67.20 Доліхоцефалія.



Плагіоцефалія — це діагональна асиметрія по всій формі голови. Часто це сплющення, яке знаходиться на одній стороні потилиці, через це часто спостерігається асиметрія лица. Залежно від того, чи задіяний синостоз, плагіоцефалія ділиться на дві групи: синостотичні, з одним або декількома зрощеними черепними швами і несиностотичні (деформаційні).

Код Q67.30 Плагіоцефалія (косоголовість).



Деформації черепа



Природжені деформації черепа

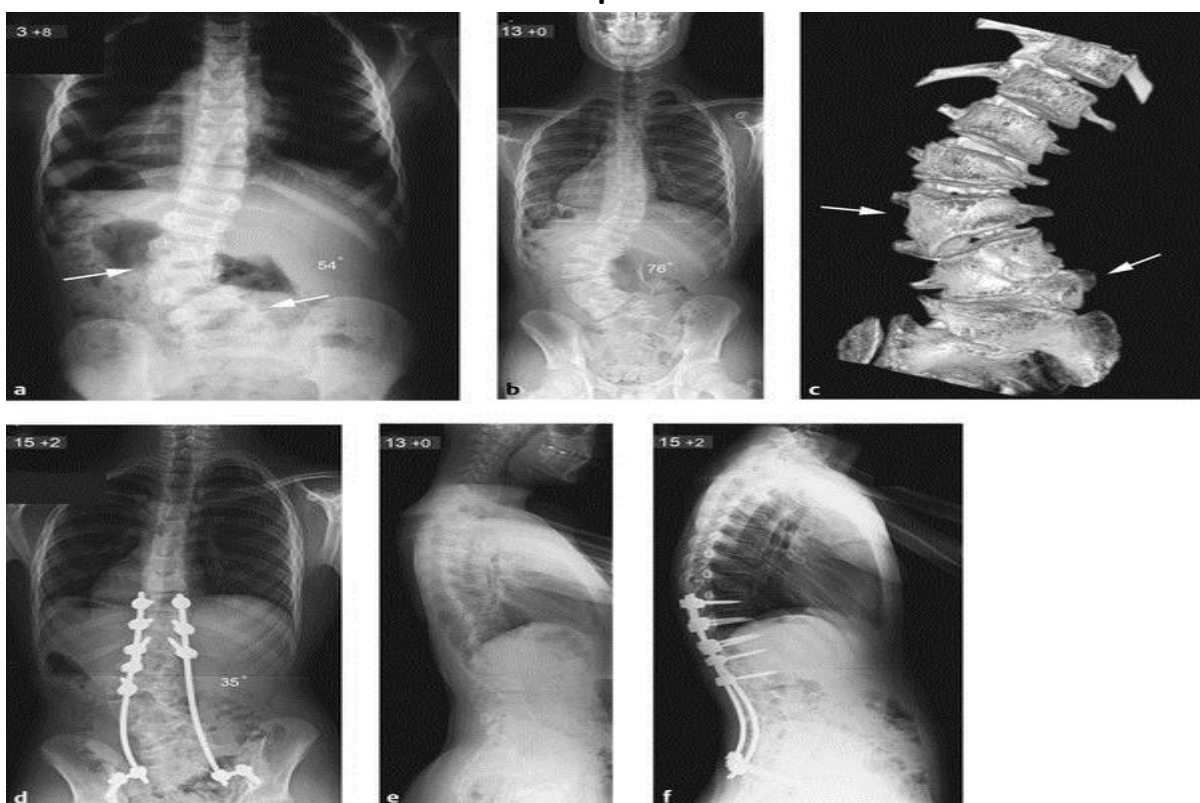


Природжені деформації лица



Природжені деформації щелепи

Код Q67.40 Інші природжені деформації черепа, лица та щелепи



Природжений лордоз. Природжені деформації, які виникають унаслідок порушення задньої сегментації за наявності переднього активного зростання хребців. Природжений лордоз з порушенням заднього формоутворення хребців – явище надзвичайно рідкісне. Несиметричні дефекти сегментації, такі, як задньо-боковий дефект чи несегментована пластинка, призводять до лордосколіозу і спостерігаються частіше.

Шийний і поперековий лордози. Формуються в процесі фізичного розвитку дитини, коли розширюються її рухові можливості (починає утримувати головку і сидіти). Є випуклістю хребта кпереду. Грудний і хрещений кіфози формуються внутрішньоутробно, немовля вже народжується з ними. Представлені випуклістю ззаду. У фронтальній площині лінія хребта проходить по середній осі тіла. Активне і

правильне утримання тіла в просторі – це постава. Деформація хребта призводить до розвитку патологічної постанти і навпаки

Код Q67.50 Природжена деформація хребта.



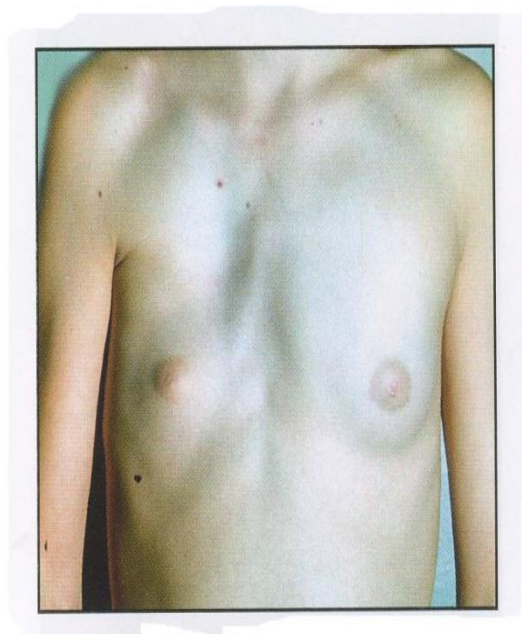
Серед деформацій скелетної системи досить часто зустрічаються різні поразки грудної клітини. Вона є кістковим каркасом і вмістилищем для життєво важливих внутрішніх органів. При увігнутою грудній клітці спостерігається не тільки естетична проблема, але і виникають несприятливі умови для нормальної роботи серця, легенів, стравоходу, великих судин.

Код Q67.60 Запала грудна клітка.



Кілеподібна деформація грудної клітки («куряча грудина») – відноситься до природжених вад розвитку грудної клітки, яка обумовлена аномальним розвитком кількох ребер та грудини, що в кінцевому підсумку призводить до утворення випинання грудини на передній поверхні грудної клітки.

Код Q67.70 Кілеподібна грудна клітка.



Деформація грудної клітки – це набута або природжена зміна кістково-м'язового каркаса, розташованого у верхній частині тулуба і захищає внутрішні органи. Подібне порушення неминуче впливає на легені, серце та інші органи, провокуючи порушення їх нормальної роботи.

Лійкоподібна деформація грудної клітки. Даний вид деформації є найпоширенішим. Для нь **Емфізематозна грудна клітка** (внаслідок хронічної емфіземи легенів грудна клітка стає бочкоподібною).

Човноподібна грудна клітка характеризується заглибленнями у верхній і середній частині груднини і за своєю формою нагадує човен. Така аномалія трапляється при захворюванні спинного мозку – сирингомієлії.

Деформація грудної клітки може бути зумовлена змінами конфігурації хребта. Розрізняють чотири варіанти деформації: викривлення вбік – сколіоз;) викривлення назад з утворенням горба – кіфоз; їх комбінація – кіфо-сколіоз; викривлення вперед – лордоз.

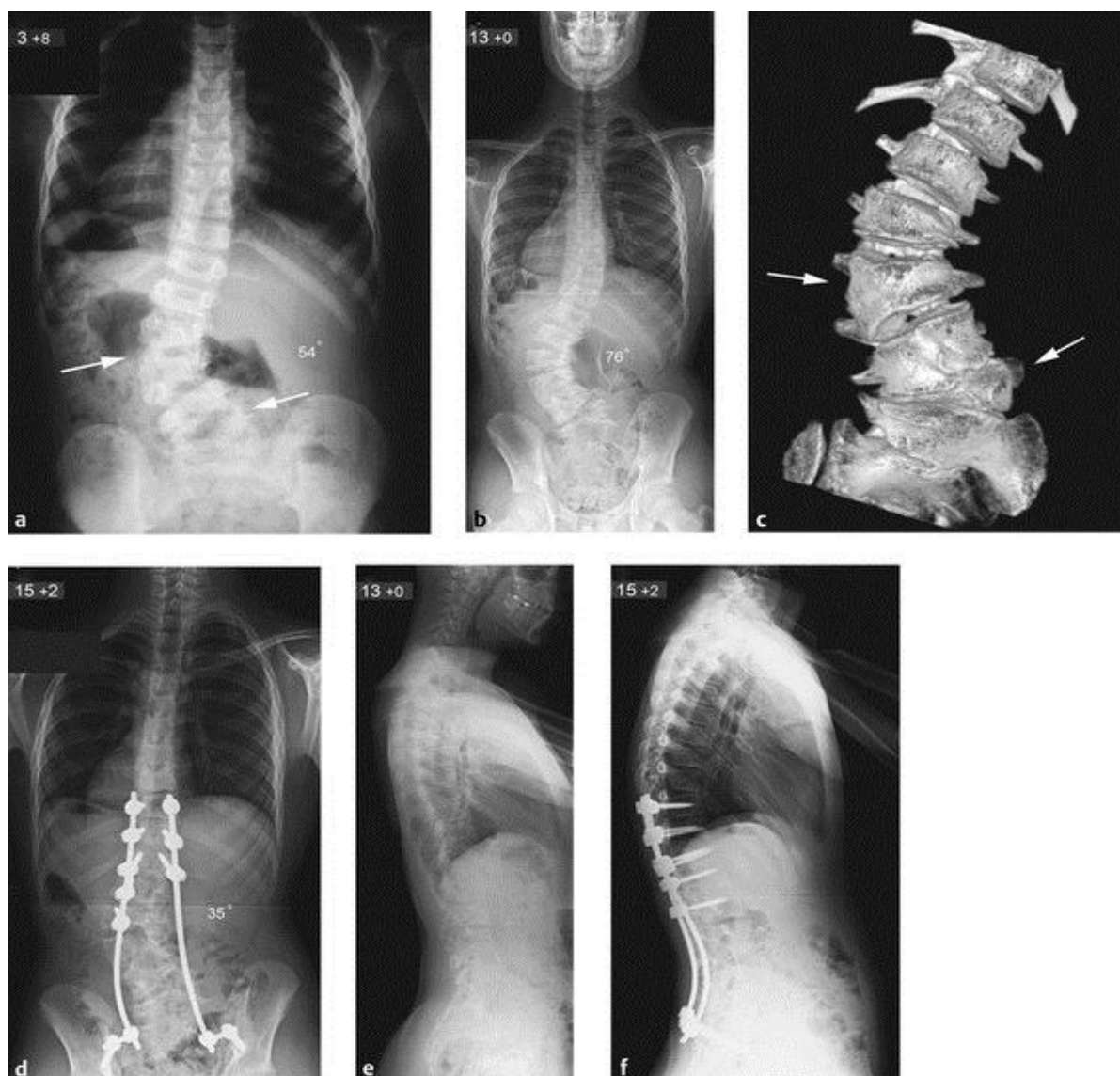
Кіфотична грудна клітка – укорочена грудна клітка з виставленням груднини вперед, збільшенням передньо-задніх розмірів і зближеними ребрами, утворюється при кіфозі.

Лордична грудна клітка – сплющена з боків грудна клітка і вигином хребта наперед, утворюється при лордозі.

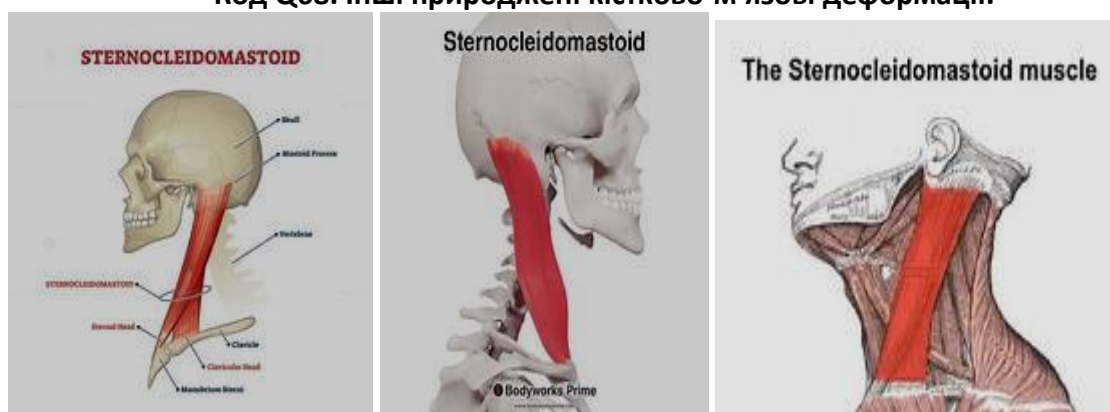
Плоска грудна клітка характеризується розведенням ребер і частини хрящів в боки, западанням груднини і ділянок реберних хрящів. Код Q67.80 Інші природжені деформації грудної клітки.

Q67.80 Інші вроджені деформації грудної клітки





Код Q68. Інші природжені кістково-м'язові деформації.



Груднінно-ключічно-соскоподібний м'яз (кивальний м'яз) — м'яз шиї, що кріпиться двома частинами до руків'я груднини й груднинного кінця ключиці, піднімається догори назад і дещо назовні; прикріплюється до соскоподібного відростка

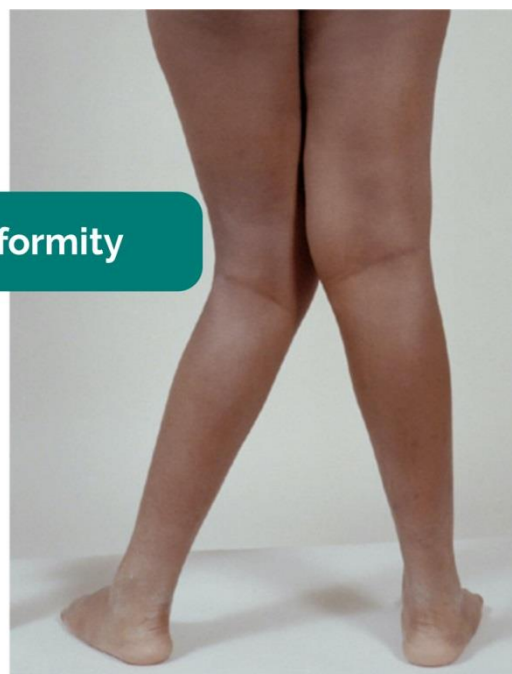
Код Q68.00 Природжена деформація груднінно-ключічно-соскоподібного м'яза.



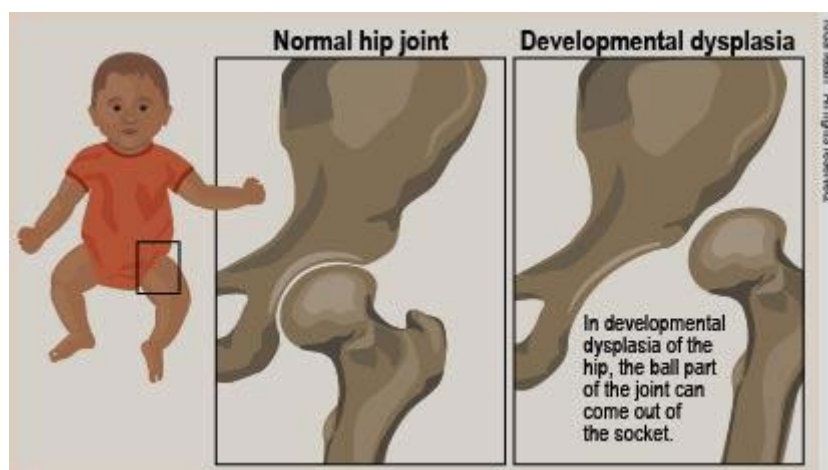
Код Q68.10 Природжена деформація кисті.



Valgus deformity

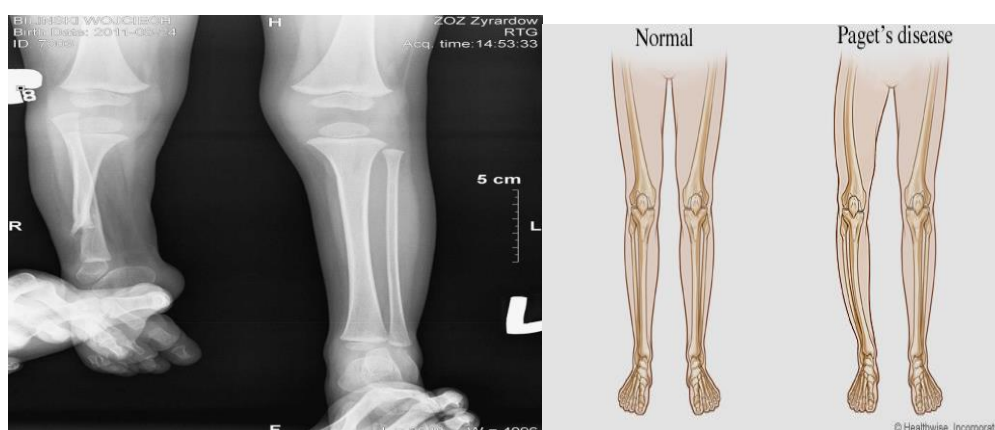


Код Q68.20 Природжена деформація коліна.



Аномалії у розвитку ніг часто є вродженими. У новонароджених малюків часто зустрічаються відхилення у розвитку стегна, суглобів, стопи чи гомілки. Іноді можуть бути комплексними, іноді одиночними. Таким патологіям супроводжують недоліки у формуванні судинної системи, нервової, зв'язок та м'язів.

Код Q68.30 Природжене викривлення стегна.

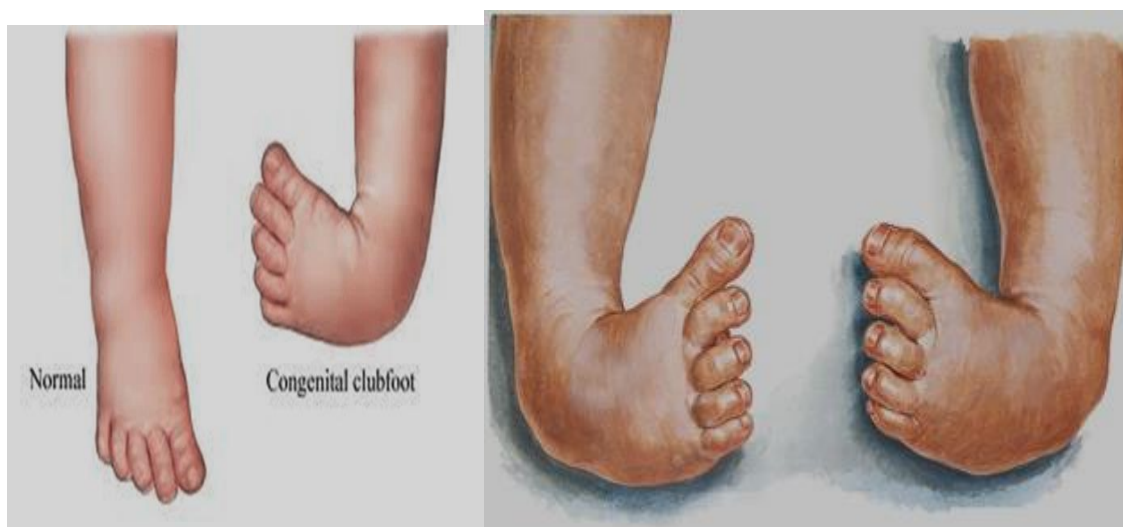




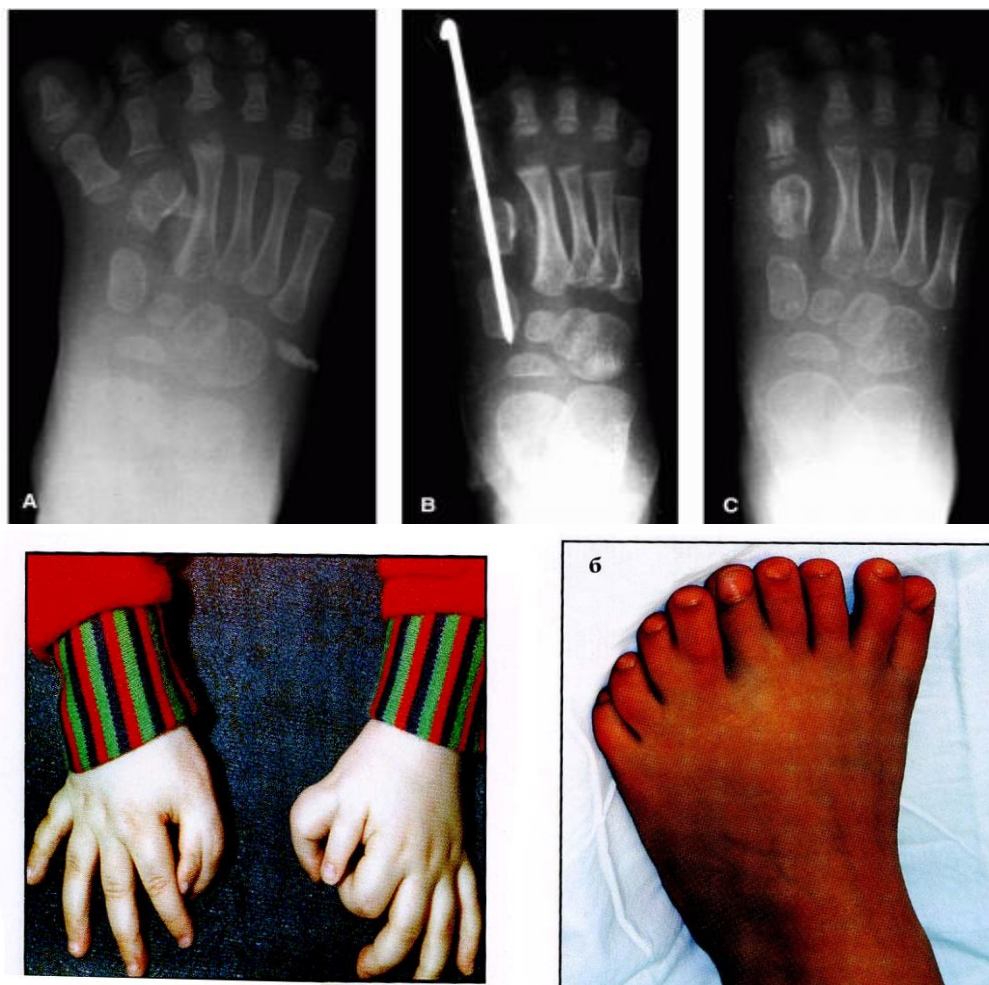
Код Q68.40 Природжене скривлення великої та малої гомілкових кісток.



466. Код Q68.50 Природжене скривлення довгих кісток гомілки недіагностоване.



Код Q68.80 Інші уточнені природжені кістково-м'язові деформації.



Полідактилія – анатомічне відхилення, що характеризується більшою, ніж у нормі, кількістю пальців на руках чи ногах у людини. Полідактилія проявляється ще під час внутрішньоутробного розвитку, коли формується кисть руки. Іноді у плода з'являється дуже багато пальців, а іноді пальці не розділяються належним чином – цей стан називається синдактилією.

Код Q69 Полідактилія.



Код Q69.00 **Додатковий палець (пальці) кисті.**



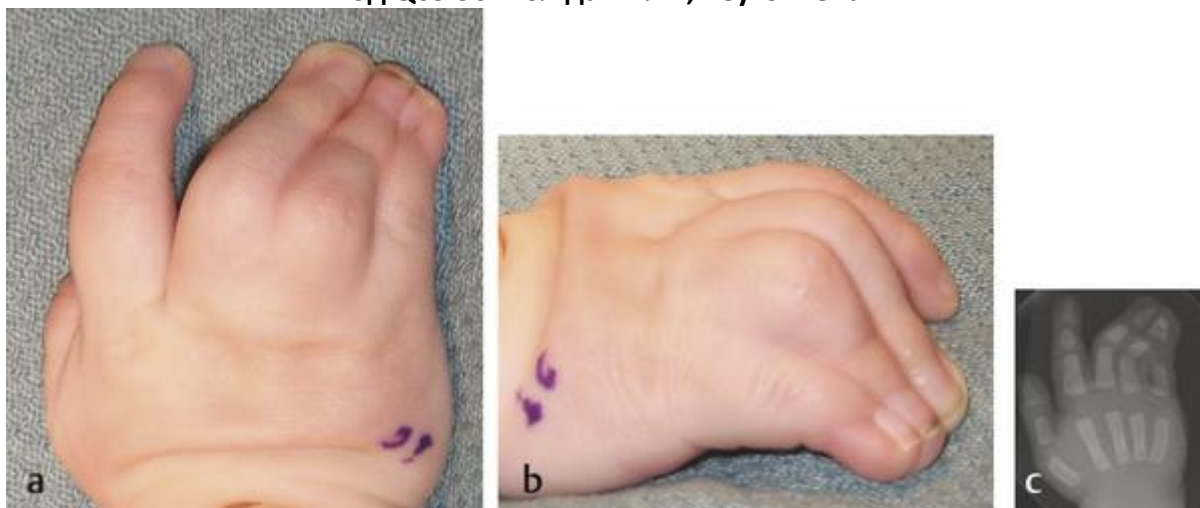
Код Q69.10. **Додатковий великий палець (пальці) кисті.**



Код Q69.20 **Додатковий палець (пальці) ступні.**



Код Q69.90 Полідактилія, неуточнена.

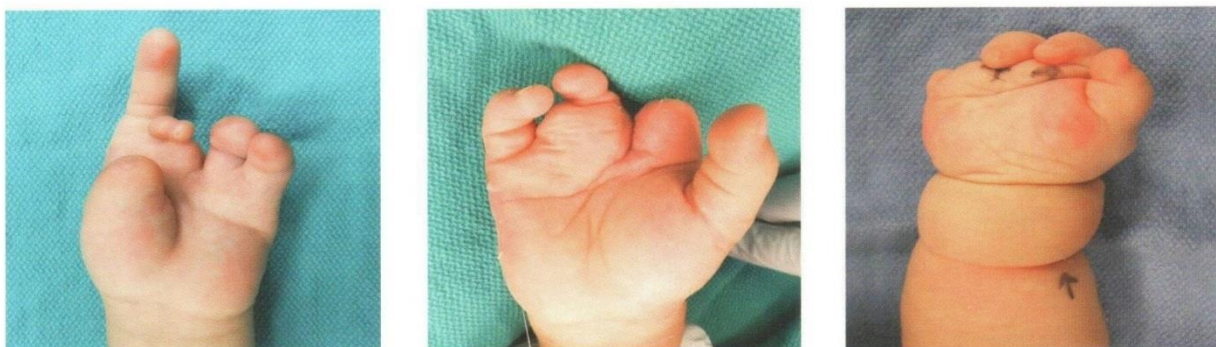


Синдактилія – природжена вада розвитку кисті, що полягає в зрощенні двох або кількох пальців з порушенням косметичного і функціонального стану. Дану аномалію іноді спостерігають в ізолюваному вигляді, в такому випадку порок розвитку можна вважати діагнозом. У цих випадках пальці розвинені повноцінно, але між ними існує мякотканіе або кісткове зрощення. У більшості ж випадків синдактилія – симптом, що супроводжує основний діагноз (природжена ектросиндактилія, сімбрахідактилія, розщеплення, променева і ліктьова косорукість, плечелучевої синостоз і

Код Q70 Синдактилія.



Код Q70.00 Зрощення пальців кисті.



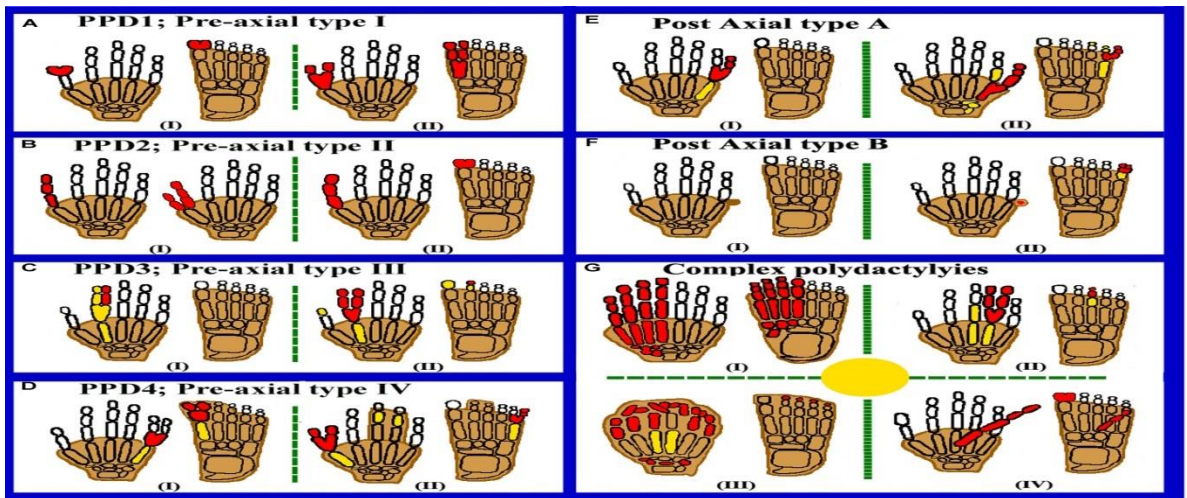
Код Q70.10 Перетинчасті пальців кисті.



Код Q70.20 Зрощення пальців ступні.



Код Q70.30 Перетинчасті пальців ступні.



Полідактилія — природжена аномалія, що характеризується наявністю «зайвих» пальців на руці чи на ступні. Як правило, шостий палець на ступні підлягає хірургічному видаленню.

Код Q70.40 Полісиндактилія.



Код Q70.90 Синдактилія, неуточнена.



Код Q71. Дефекти, що спричинюють укорочення верхньої кінцівки.



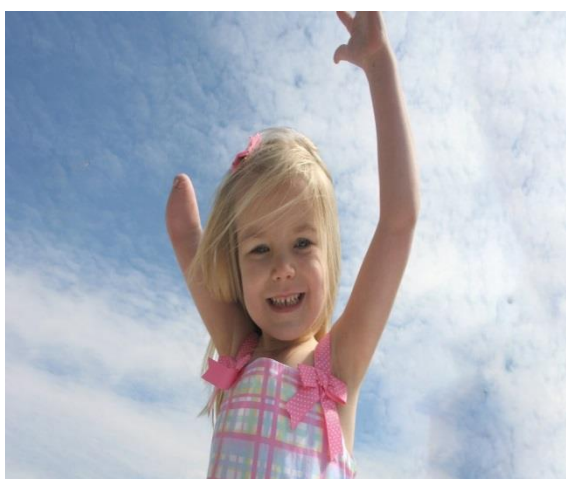
Код Q71.00. Природжена повна відсутність верхньої (і) кінцівки (ок).



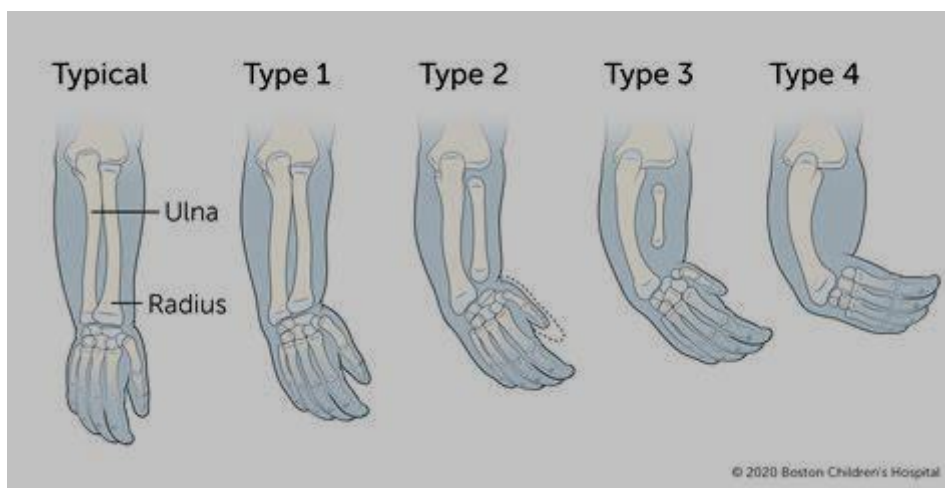
Код Q71.1. Природжена відсутність плеча та передпліччя за наявності кисті.



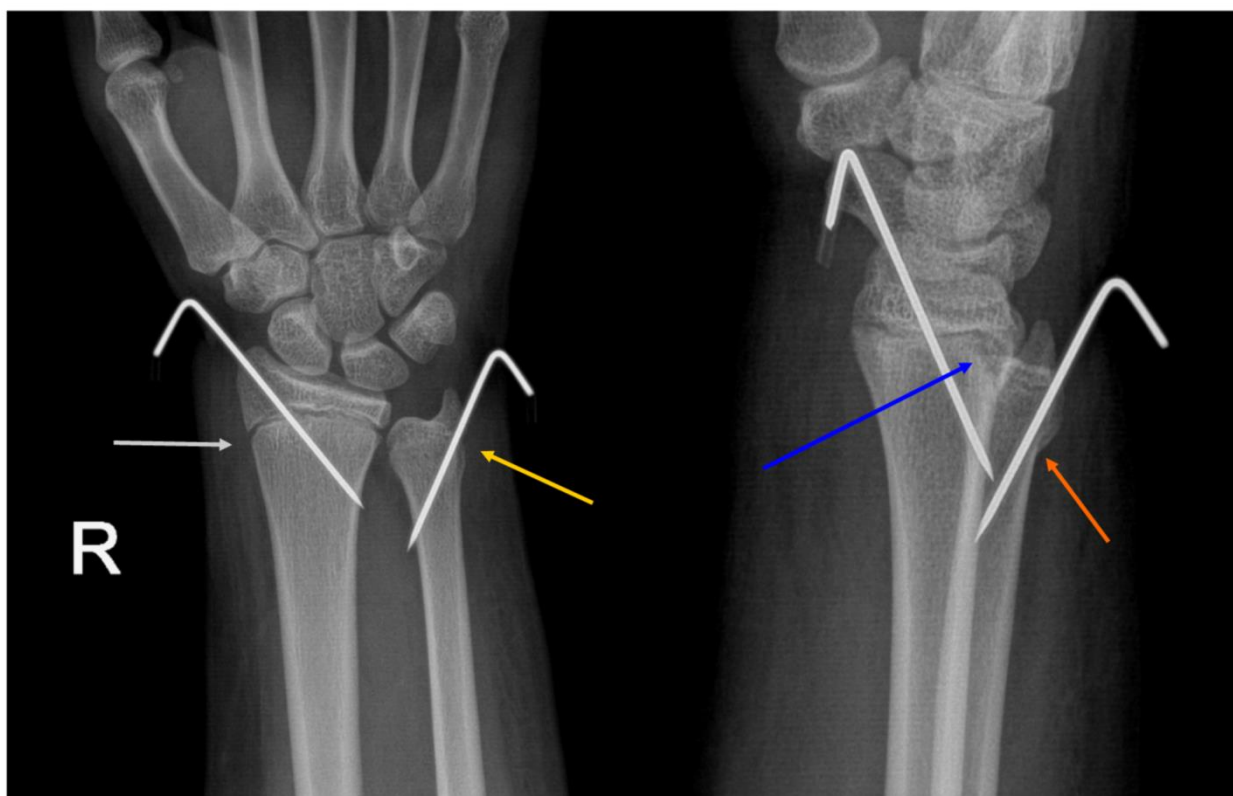
Код Q71.20 Природжена відсутність передпліччя і кисті.



Код Q71.30 Природжена відсутність кисті і пальця (ів).



Код Q71.40 Поздовжнє вкорочення променевої кістки.



Код Q71.50. Поздовжнє вкорочення ліктьової кістки.

Спадкові аномалії кінцівок

Брахідактилія, ектродактилія




Вкорочені пальці на руках і ногах, пальці, що зрослися, клешнеподібна кисть.

Код Q71.60 Клешнеподібна кисть.

Carpal Tunnel Syndrome

- Compression of the Median Nerve as it passes through the Carpal Tunnel
- Caused by pinching and gripping activities with the wrist bent
- Made worse with repetitive flexion and extension activities at the wrists



www.ProSpineRehab.com

Carpal Tunnel Syndrome

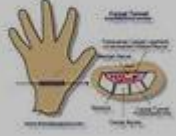
- Compression median nerve at the carpal tunnel
- Patient will experience numbness, tingling, or burning sensation at the thumb, index, middle and radial half of the ring finger.
- If untreated - weakness or atrophy of the thenar muscles.



Код Q71.80 Інші дефекти, що спричиняють укорочення верхньої (і) кінцівки (ок).

Causation of Carpal Tunnel Syndrome

- Painful neuropathies of the hand and wrist are from nerve compression, most often compression of the median nerve in the carpal tunnel.




Congenital Deficiency of Radius

- "Radial Club Hand"
- differing degrees of shortening or absence
- Association
 - VATER
 - VACTERL
 - Holt Oram syndrome
 - TAR syndrome
 - Fanconi's anemia

→ Investigate associate anomalies

- CBC + Ptt count
- Echocardiogram
- Renal Ultrasound
- UGI study



Код Q71.90 Дефект, що спричиняє укорочення верхньої кінцівки, не уточнений.

Спадкові аномалії кінцівок

Полідактилія (спадкова хвороба з доміантним типом успадкування)





Кількість пальців – від 6 до 9.
Зустрічається у представників негроїдної раси у 10 разів частіше, ніж у європеоїдів.

Код Q72. Дефекти, що спричиняють укорочення нижньої кінцівки.



Код Q72.00. Природжена повна відсутність нижньої (іх) кінцівки (ок).



Код Q72.10 Природжена відсутність стегна і гомілки за наявності стопи.



Код Q72.20 Природжена відсутність гомілки і ступні.



Код Q72.30 Природжена відсутність ступні і пальця (ів) ступні.



Код Q72.40 Поздовжнє вкорочення стегнової кістки.



Код Q72.50 Поздовжнє вкорочення великогомілкової кістки.



Код Q72.60 Поздовжнє вкорочення малогомілкової кістки.



Природжене розщеплення стопи — надзвичайно рідкісна природжена патологія, яка, як правило, поєднується з іншими вадами (адактилією, гіподактилією, гіпофалангією, відсутністю кісток плесна тощо).

Код Q72.70 Природжене розщеплення стопи.

Спадкові аномалії кінцівок

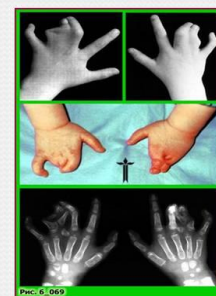
• Арахнодактилія

Павучі пальці. Кисть видовжена, пальці довгі. Часто супроводжується грижами і вивихом кришталика.



Синдактилія

Зрощення пальців на руках і ногах.

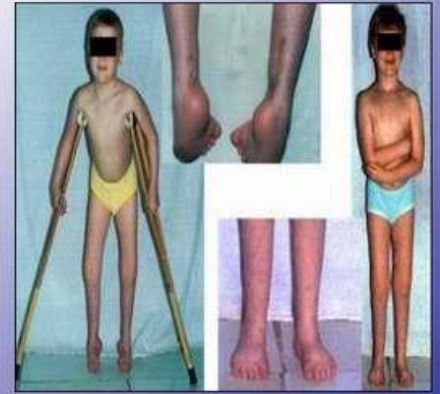
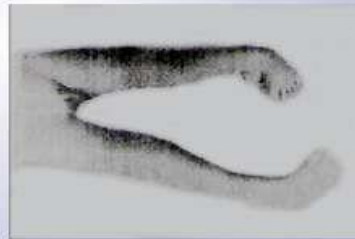


Код Q72.80 Інші дефекти, що спричиняють укорочення нижньої (ix) кінцівки (ки).


Спадкові аномалії кінцівок

Артрогрипоз

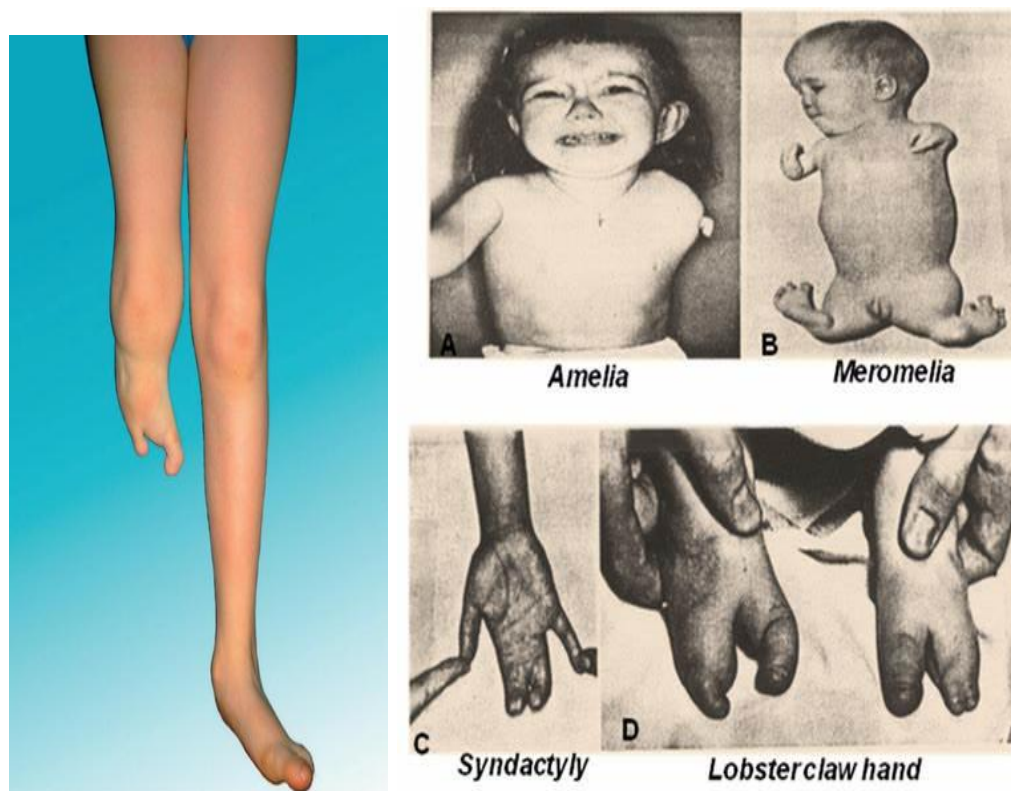
характеризується контрактурою (обмеженим об'ємом руху в суглобах) двох і більше, з ураженням м'язів і спинного мозку.



Код Q72.90 Дефект, що спричиняє укорочення нижньої кінцівки, неуточнений.

<p>Cleft hand and foot (lobster claw deformity)</p> <ul style="list-style-type: none"> • Consists of an abnormal cleft between the second and fourth metacarpal bones and soft tissues. • The third metacarpal and phalangeal bones are absent, and the thumb and index finger and the fourth and fifth fingers may be fused. 	<p>Muscular and skin problems:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Polydactyly, or extra fingers/toes • Low-down ears • Prominent heels and deformed feet, called 'rocker-bottom' feet • Strange palm patterns, commonly called the Simian line • Overlapping of the fingers over thumb • Cleft palate.  <p>Polydactyly The Simian line 'Rocker-bottom' feet</p>
--	--

Код Q73. Дефекти, що спричиняють укорочення кінцівки (ок), неуточнені.



Код Q73.00. Природжена відсутність кінцівки (ок), неуточнена.



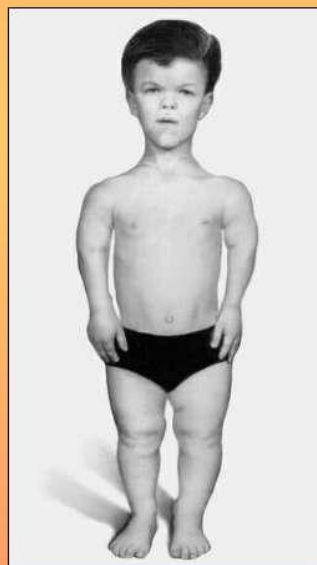
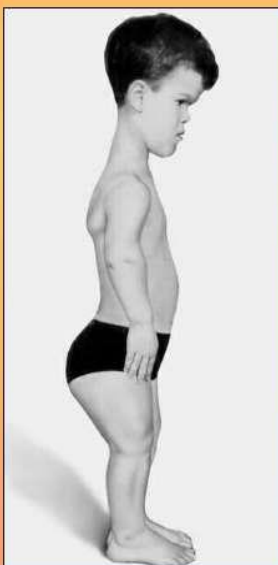
Фокомелія, або амелія, є рідкісним захворюванням, яке викликає дуже короткі кінцівки. Це різновид вродженого розладу. Це означає, що він присутній при народженні. Фокомелія може відрізнятися за типом і ступенем тяжкості. Стан може вражати одну кінцівку, верхні чи нижні кінцівки або всі чотири кінцівки. Найчастіше вражає верхні кінцівки.

Код Q73.10 Фокомелія, неуточненої кінцівки(ок).

Спадкові аномалії кінцівок

Ахондропластична карликовість

хвороба кісткової системи
з доміантним типом успадкування

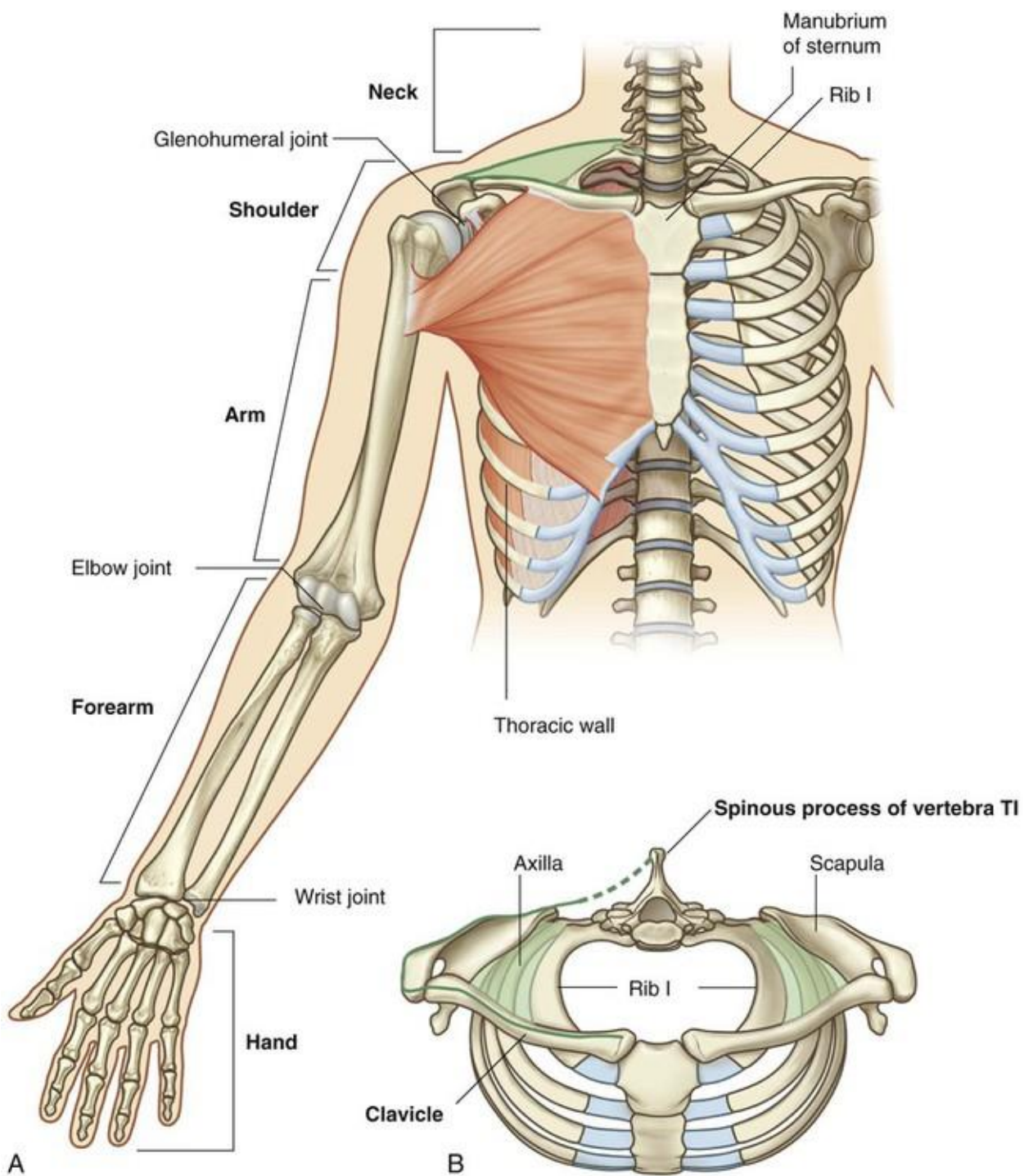


Код Q73.80 Інші дефекти, що спричиняють укорочення кінцівок (ок), неуточнені.

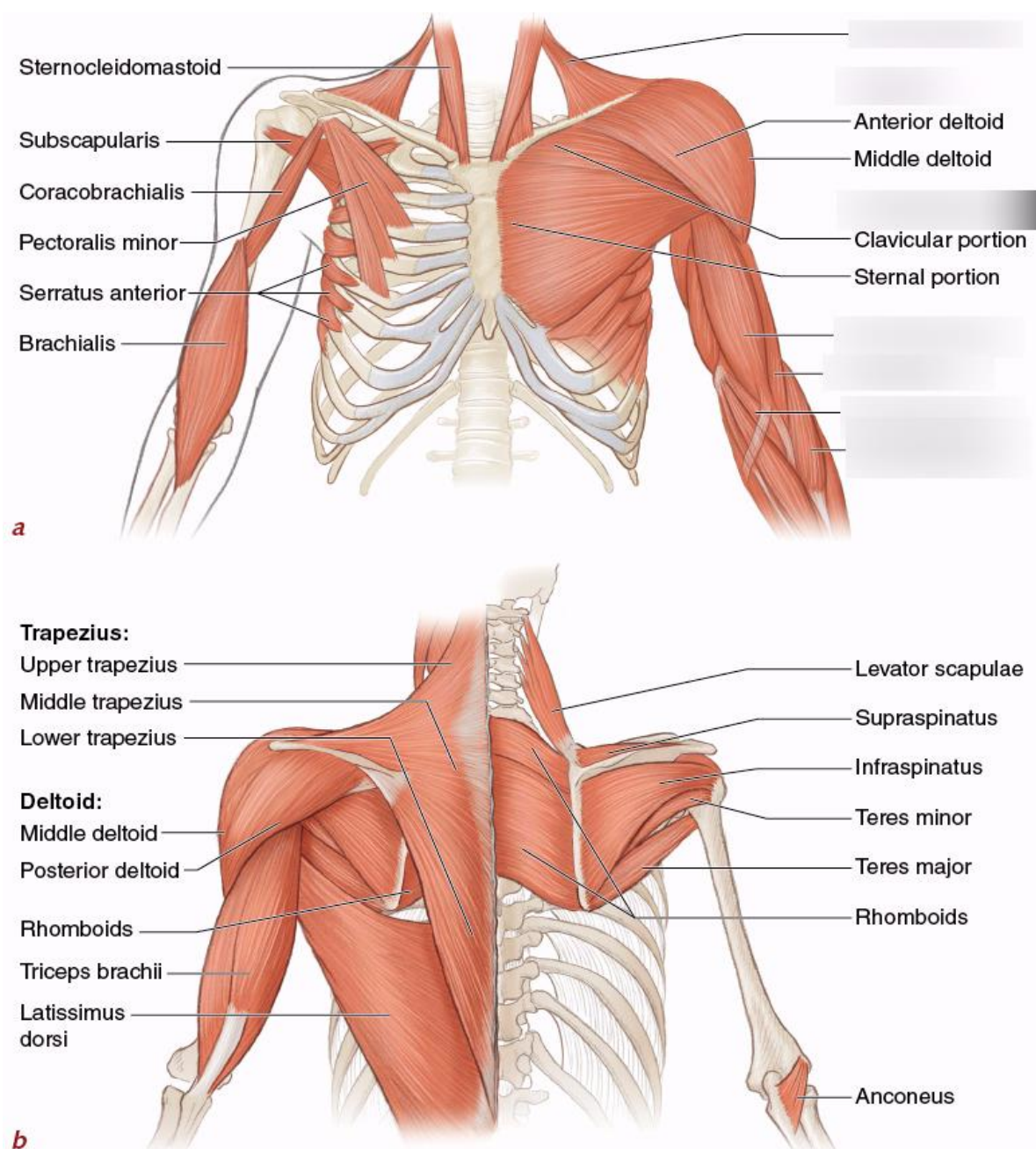


Група поперечних редуційних вад кінцівок, характерною ознакою яких, на відміну поздовжніх вад, є повна відсутність нижнього відділу кінцівки. Тяжка патологія. Зустрічається досить рідко. Можлива вроджена ампутація будь-якому рівні: плече, передпліччя, кисть, фаланги пальців. Кінцівка закінчується куксами. Якщо кінець кукси розташовується не на рівні суглоба та утворений трубчастою кісткою, у міру зростання дитини нерідко виникає деформація кукси, зумовлена нерівномірним зростанням кістки та м'яких тканин.

Код Q74. Інші природжені вади розвитку кінцівки (ок).



Hopma



Норма

Вроджені аномалії верхніх кінцівок зумовлені порушенням нормального формування кінцівок у період внутрішньоутробного розвитку. Найбільше значення у разі уроджених аномалій верхніх кінцівок має вплив тератогенних чинників (інфекційні захворювання, прийом алкоголю та деяких лікарських засобів, іонізуюче випромінювання) на 3–7 тижнях вагітності. Найчастіше причина виникнення вроджених аномалій верхніх кінцівок залишається невідомою.


Radial deficiency

- Findings
 - Radial deviation → perpendicular with forearm
 - Stiffness of wrist, MCP, IP, forearm, elbow and shoulder joints
 - Thumb hypoplasia



Complications of Anterior Glenohumeral Dislocation

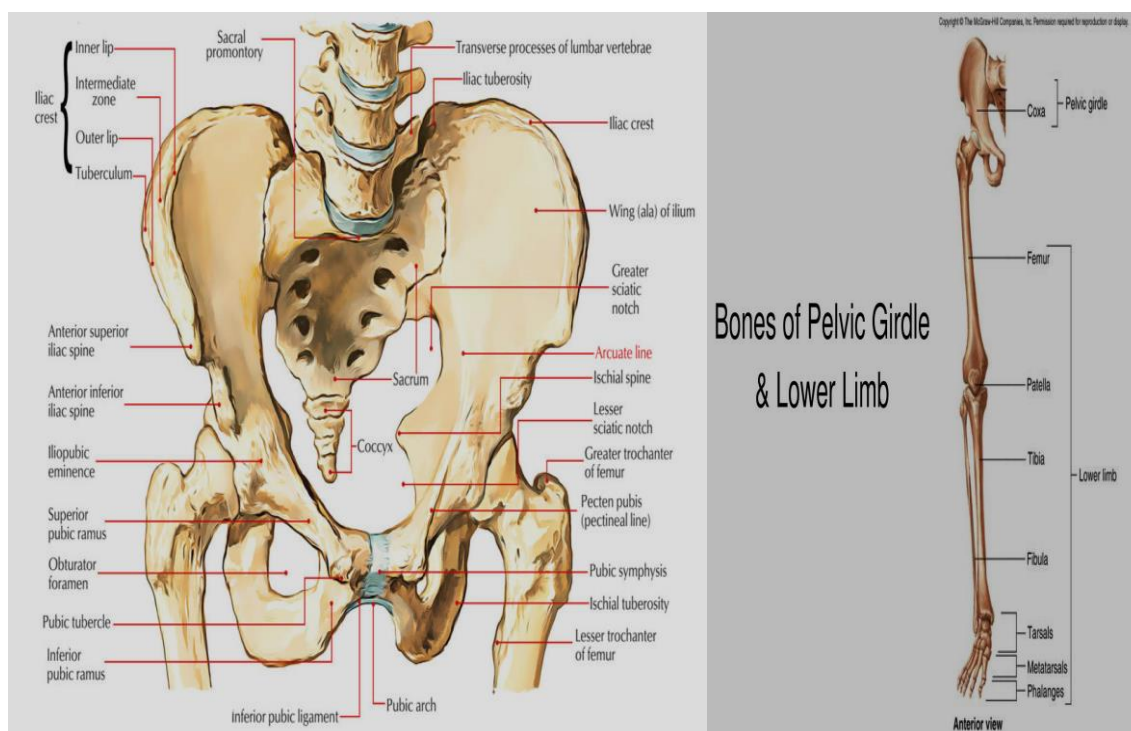
- Neurovascular compromise:
 - Axillary Nerve injury
 - Humeral circumflex arteries
- Instability
- Rotator cuff tear
- Long head biceps tear



Код Q74.00 Інші природжені вади розвитку верхньої кінцівки (ок), включаючи плечовий пояс.



Код Q74.10. Природжена аномалія колінного суглобу.

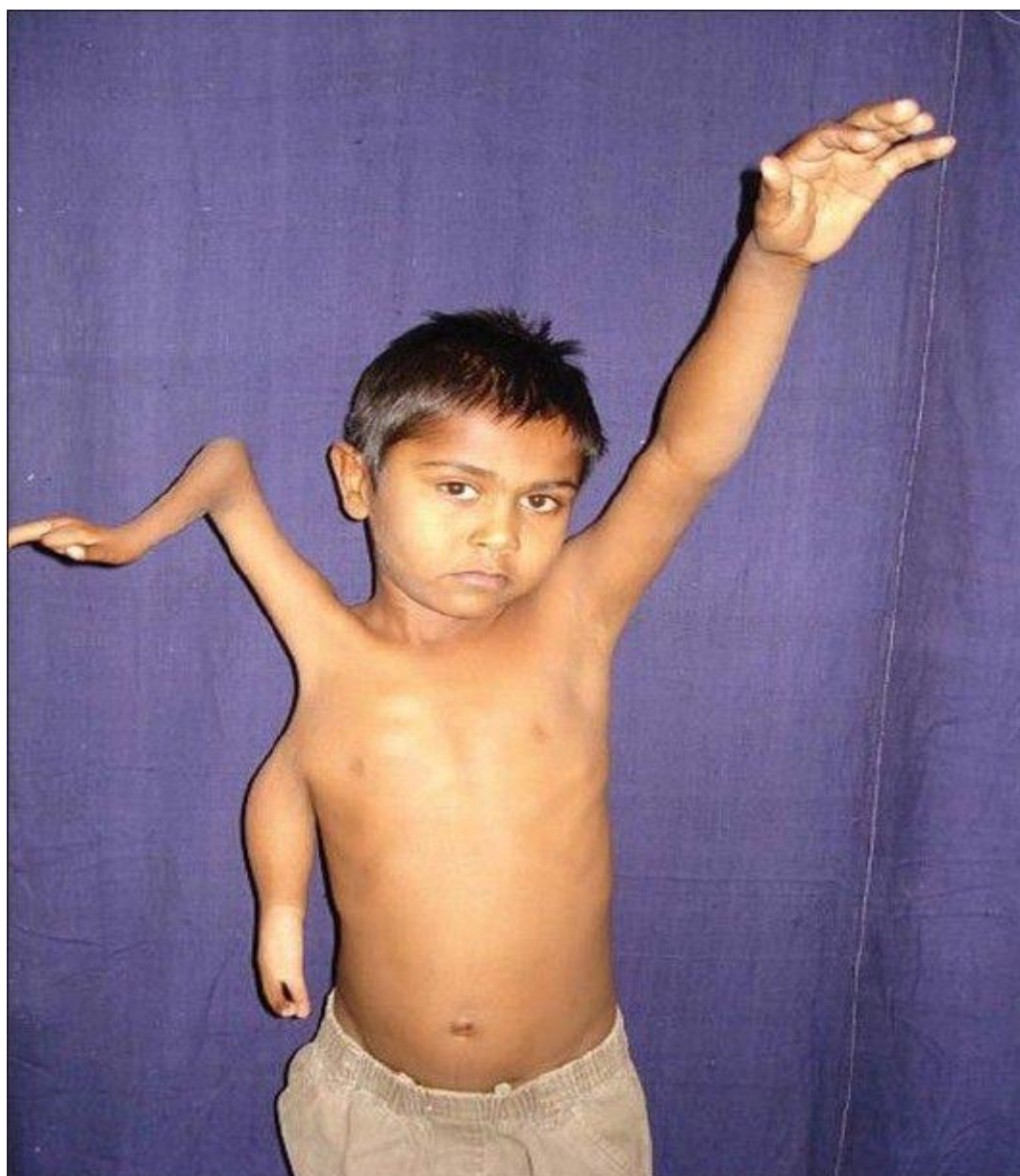


Код Q74.20 Інші природжені вади розвитку нижньої (іх) кінцівки (ок), включаючи тазовий пояс.



Артрогрипоз є ознакою понад 300 розладів, включаючи м'язову дистрофію та трисомію 18 (синдром Едвардса). Це відноситься до появи більше ніж однієї контрактури при народженні. Контрактура — це вроджена аномалія, яка спричиняє постійне напруження м'язів, шкіри та сухожиль вашої дитини, що робить її суглоби короткими та жорсткими. Артрогрипоз означає викривлення (згинання) суглоба. «Арто» означає суглоб, а «грипозис» означає викривлення.

Код Q74.30. Природжений множинний артрогрипоз.



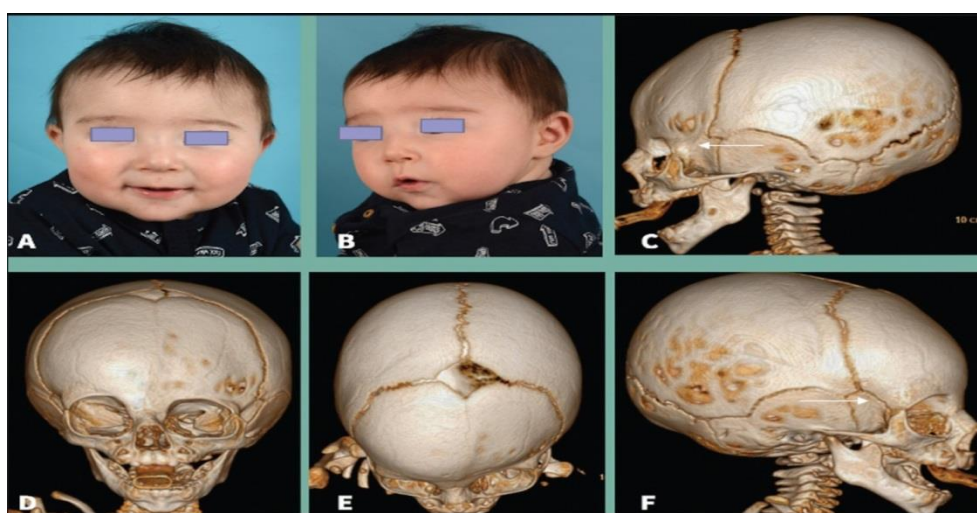
Код Q74.80 Інші уточнені вади розвитку кінцівки (ок).



Код Q74.90 Неуточнені природжені вади розвитку кінцівки (ок),.

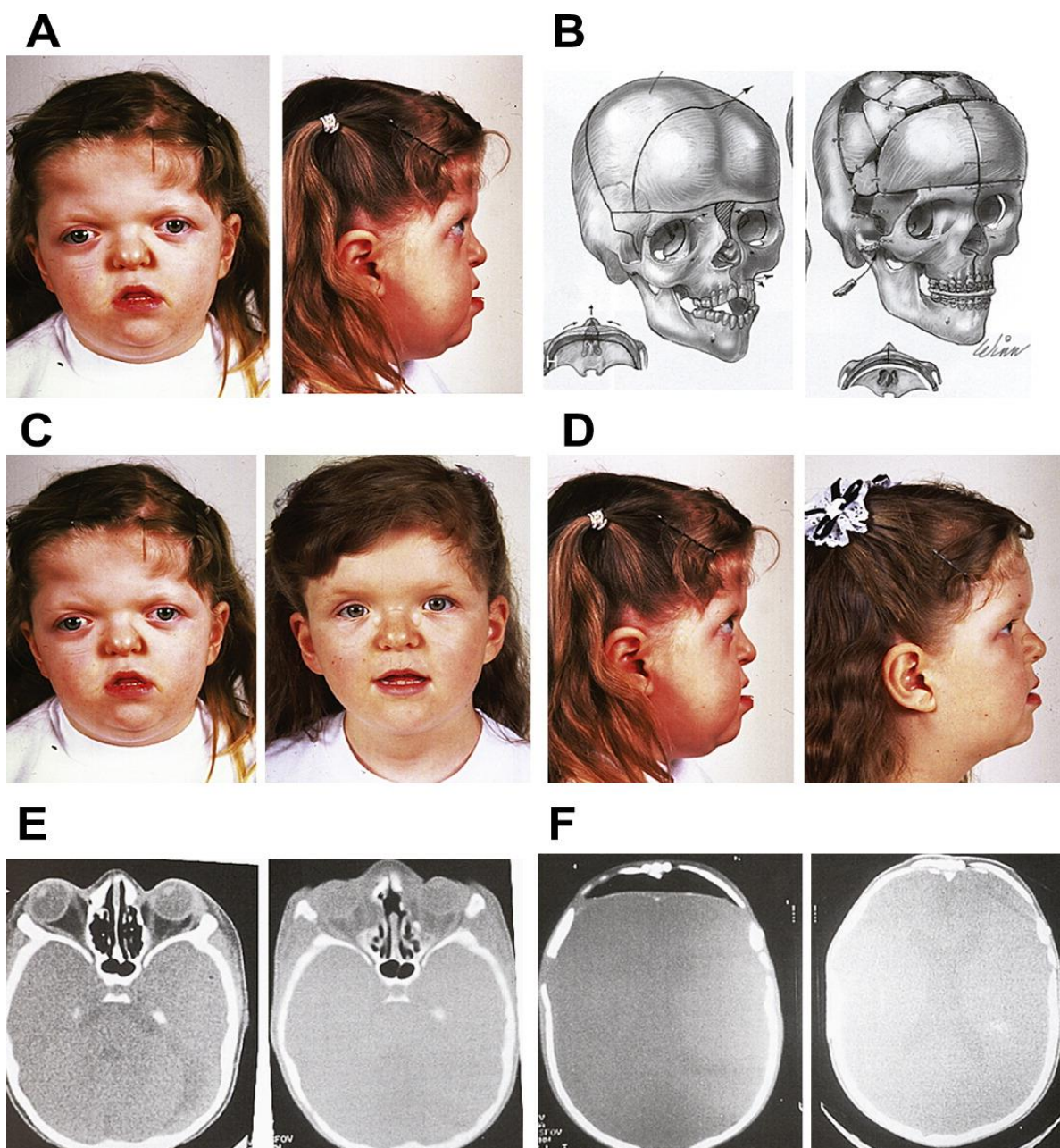


Код Q75. Інші природжені вади розвитку кісток черепа та лица.



Краніосиностоз— це захворювання, основним симптомом якого є деформація мозкового відділу черепа, що виникає внаслідок передчасного заростання кісткових швів. Клініка включає в себе деформації черепа, симптоми внутрішньочерепної гіпертензії, патологію зорового нерва, відставання в психічному розвитку

Код Q75.00 Краніосиностоз.



Черепно-лицьовий дизостоз (синдром Крузона, гіпертелоризм) – недорозвинення кісток черепа, мозку і верхньої щелепи в поєднанні з передчасним закриттям черепних швів, екзофтальмом, косоокістю, ністагмом, розладом зору.

Q Код 75.10 Черепно-лицьовий дизостоз.



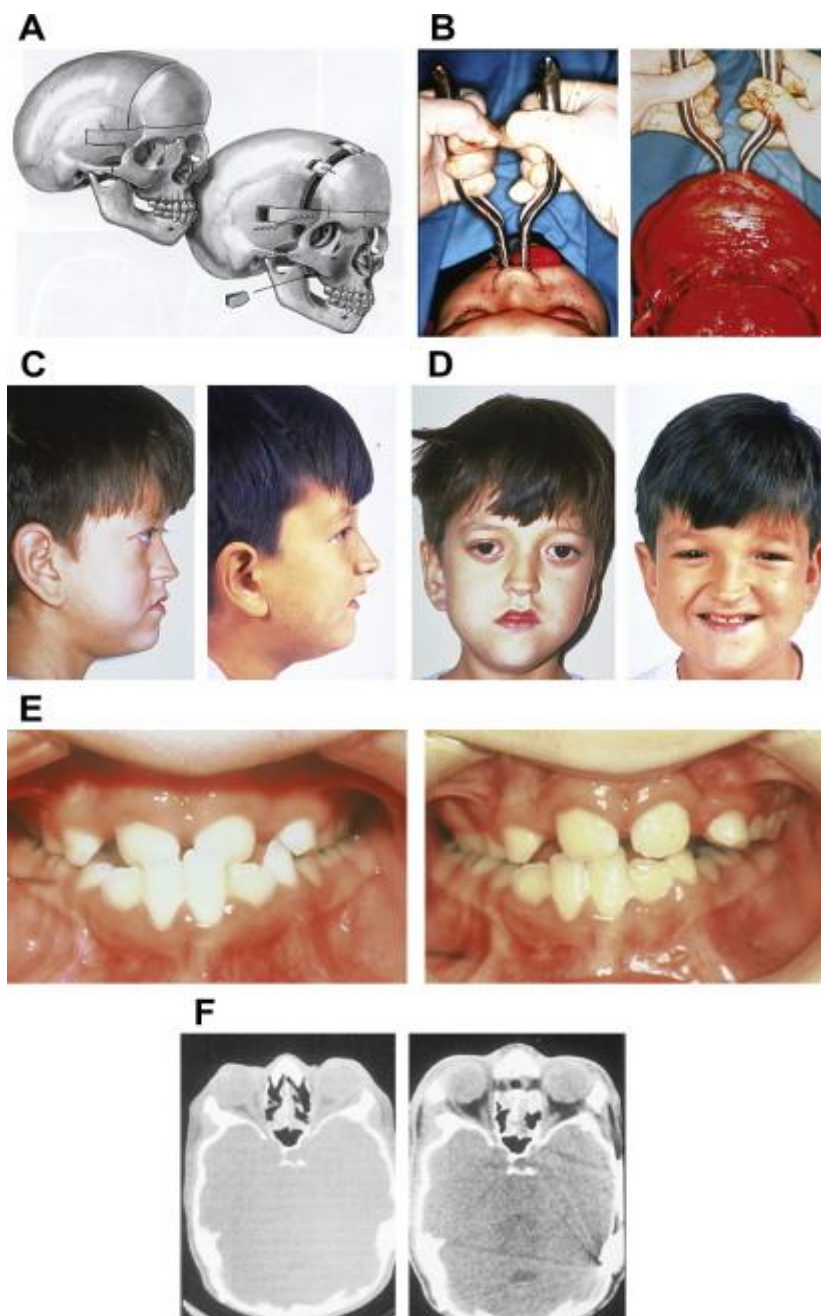
Гіпертелоризм - ненормальна (збільшена) відстань між двома парними органами. Зазвичай мається на увазі очний гіпертелоризм, для якого характерна збільшена відстань між внутрішніми кутами очей та зіницями. Цей стан необхідно відрізнити від телекантусу (англ.) (рус., при якому збільшена відстань тільки між внутрішніми кутами очі.

Код Q75.20 Гіпертелоризм.



Макроцефалія — це стан, при якому голова людини має аномально великий розмір; це стосується скальпу, черепу та його вмісту. Макроцефалія може бути патологічною, доброякісною, генетично обумовленою.

Код Q75.30 Макроцефалія.



Дизостоз, що характеризується гіпоплазією нижньої щелепи та вилицьових кісток з порушеннями розвитку зубів, деформацією вушних раковин, а іноді і середнього вуха, а також макростомією («риб'я» або «пташина» обличчя); успадковується за аутосомно-домінантним типом.

Синдром Тричера Коллінза (щелепно-лицевий дизостоз, отомандибулярна дисплазія) — аутосомно-домінантне захворювання, що характеризується черепно-лицевою деформацією.

Типові клінічні ознаки: грубий дефект лицевої частини черепа, косоокість, колобоми повік; розмір рота, підборіддя та вух значно менше норми. У деяких випадках — ослаблення слуху. У людей із синдромом Тричера Коллінза зустрічається звичайний інтелект.

Код Q75.40 Щелепнолицевий дизостоз.



Щелепно–лицевий дизостоз (синдром Трічера Коллінза) — це рідкісне генетичне захворювання, що характеризується краніофасціальними аномаліями різного ступеня, включаючи гіпопластию або відсутність вилично–щелепного комплексу, що призводить до навколоочних змін із скошеними вниз очними щілинами. Також можуть бути колобоми нижніх повік. Переважна більшість дизостозів мають генетичну природу: мутації в ділянках хромосом, що відповідають за формування кісток, хрящів, суглобів. Тип успадкування може бути аутосомно–домінантним, аутосомно–рецесивним, зчепленим із Х–хромосомою.

Код Q75.50 Очнонижньо–щелепний дизостоз.



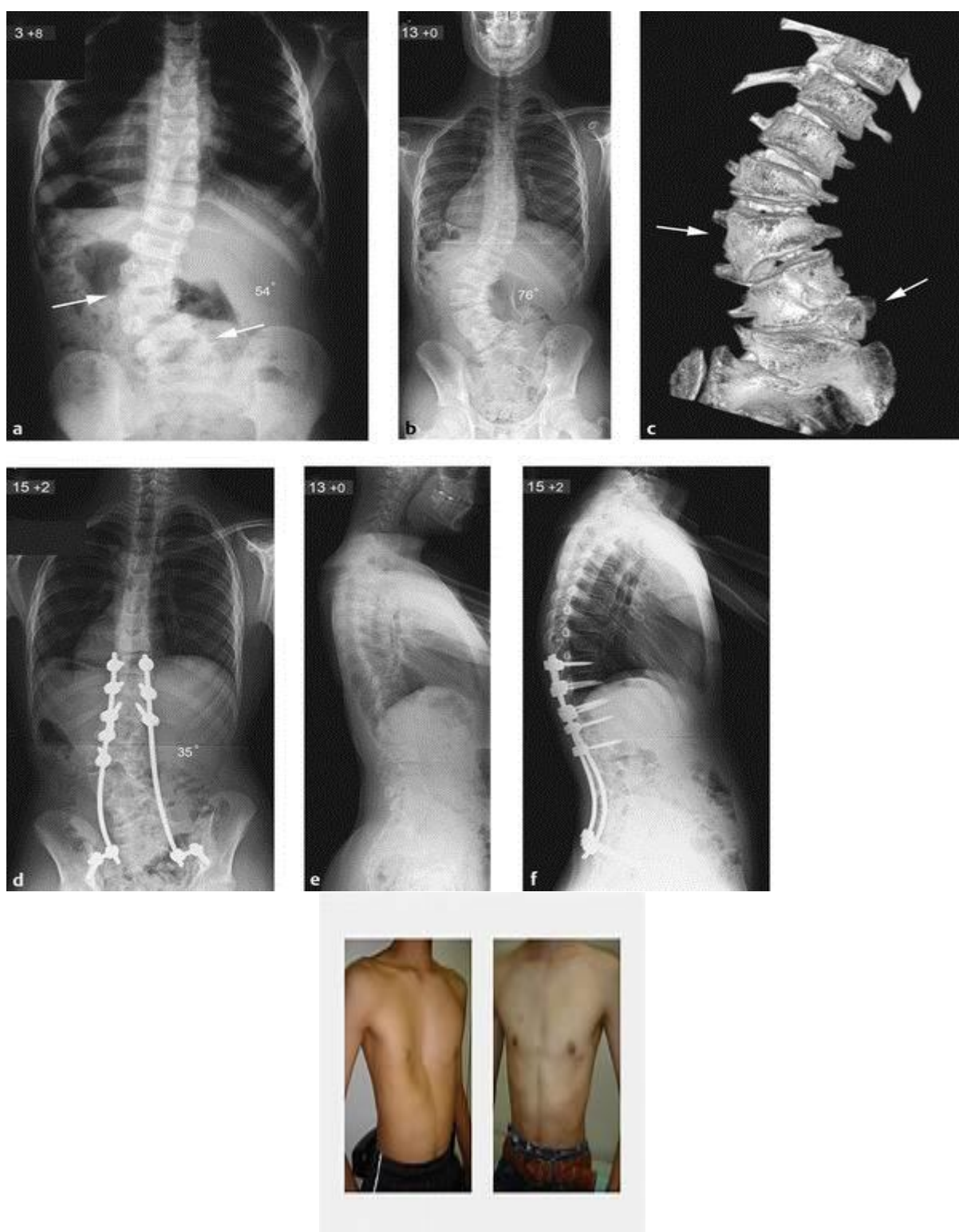
Вроджені вади лиця та кінцівок зустрічаються досить часто. Вони можуть зачіпати тільки певну частину тіла, наприклад, порожнину рота (заяча губа або розщілина піднебіння) або стопу (клишоногість). В іншому випадку вони можуть бути проявом генетичного синдрому, що включає безліч аномалій, наприклад синдрому Тричера Коллінза, при якому природжені вади поширюються не тільки на обличчя, але також на багато інших частин тіла.

Деформація – це зміна форми частини тіла. Деформація виникає в результаті незвичайного тиску на дитину в утробі матері (наприклад, деякі форми клишоногості) або після народження дитини (наприклад, деформації черепа). Деформації присутні приблизно у 2% новонароджених. Деякі деформації проходять без лікування протягом кількох днів, але інші вимагають лікування.

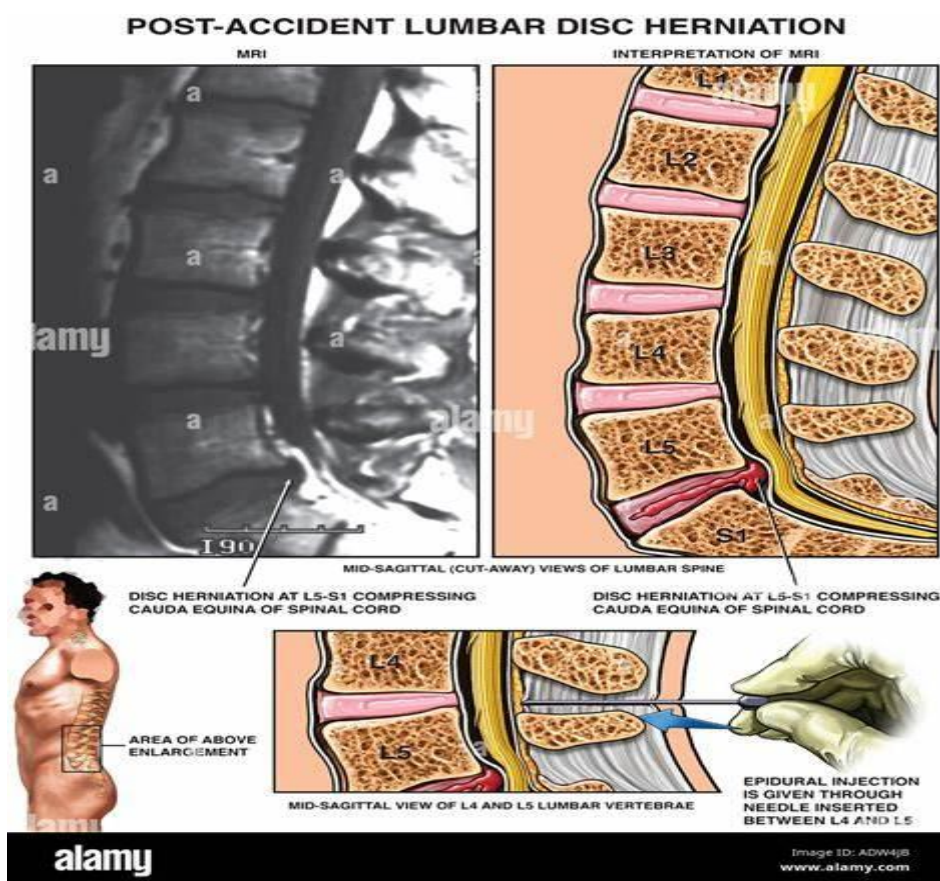
Код Q75.80 Інші уточнені природжені вади розвитку кісток черепа та лиця.



Код Q75.90 Природжена аномалія кісток черепа та лиця не уточнена.



Код Q76. Природжені вади розвитку хребта та кісток грудної клітки.

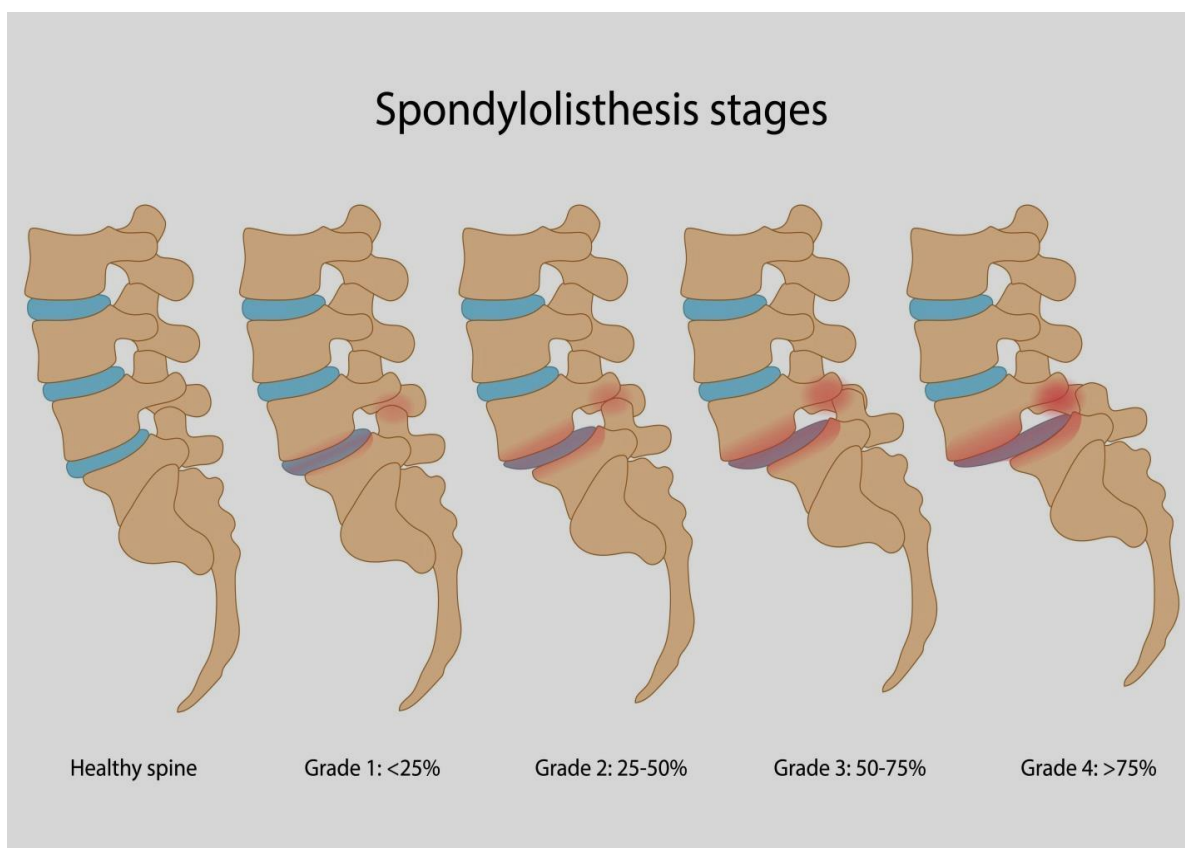


Код Q76.00 Spina bifida occulta.



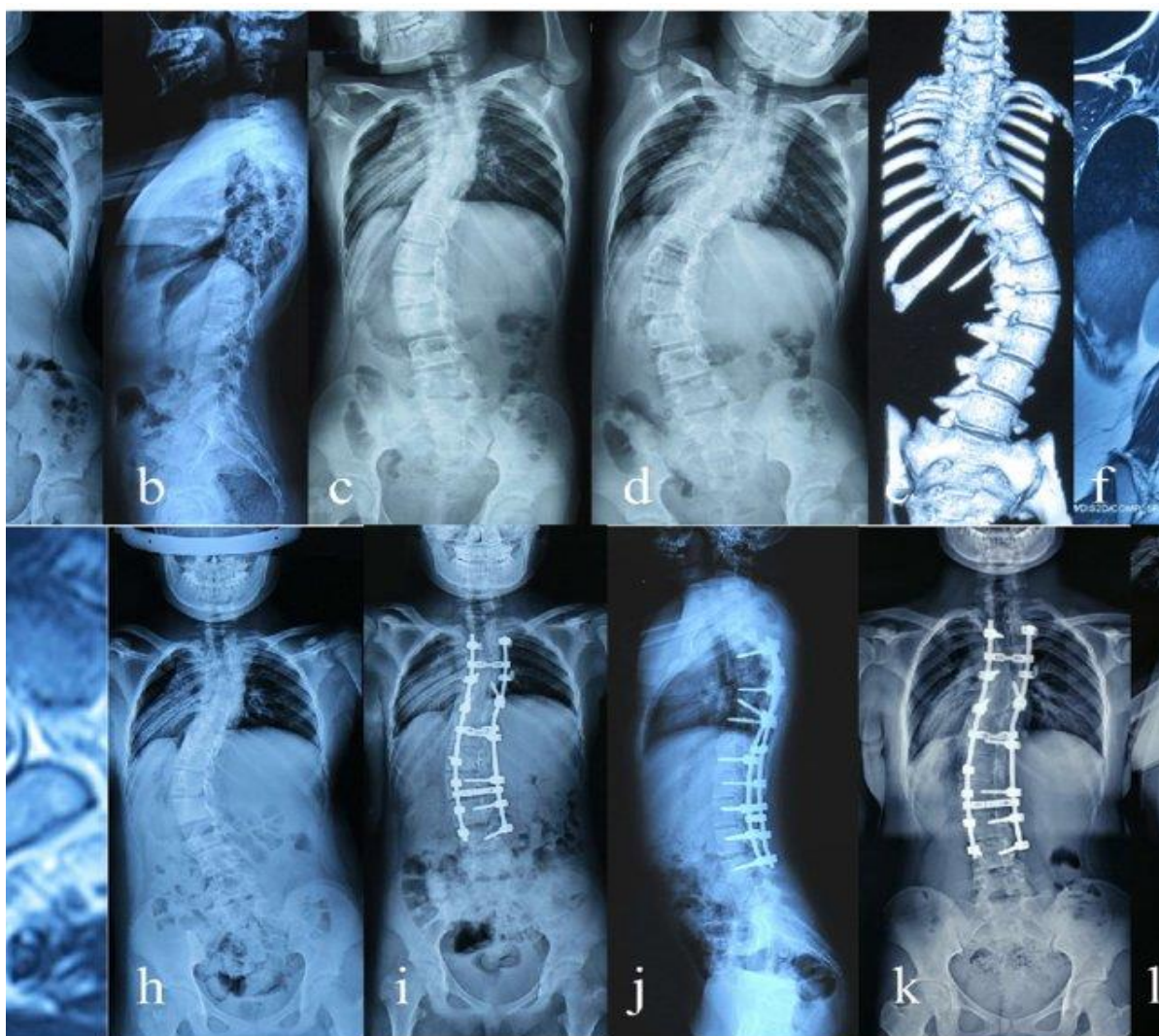
Синдром Кліппеля–Файля характеризує дефекти розвитку хребта, часто трапляються в шийному та попереково–крижовому відділах. У шийному відділі поряд з окципіталізацією атланта і зміщенням I хребця по відношенню до II хребця можна спостерігати синдром короткої шиї (Кліппеля–Файля). Шийні хребці мають безформну кісткову масу. У хворих відсутня шия (голова лежить прямо на тулубі), обмежена рухливість голови, межа волосся низька. Цьому синдрому притаманні сколіоз або кіфосколіоз.

Код Q76.10 Синдром Кліппеля-Фейля.



Спондилолістез – стан, при якому відбувається сповзання (зісковзування) одного хребця по відношенню до іншого, вперед або назад. Сповзання вперед називається антеролістезом (anterolisthēsis), а зісковзування назад називається ретролістезом (retrolisthēsis). Спондилолістез може призвести до деформації хребта, а також до звуження хребетного каналу (стеноз хребетного каналу) або до компресії корінців у ділянці виходу нервових корінців (форамінальний стеноз).

Код Q76.20 Природжений спондилолістез.



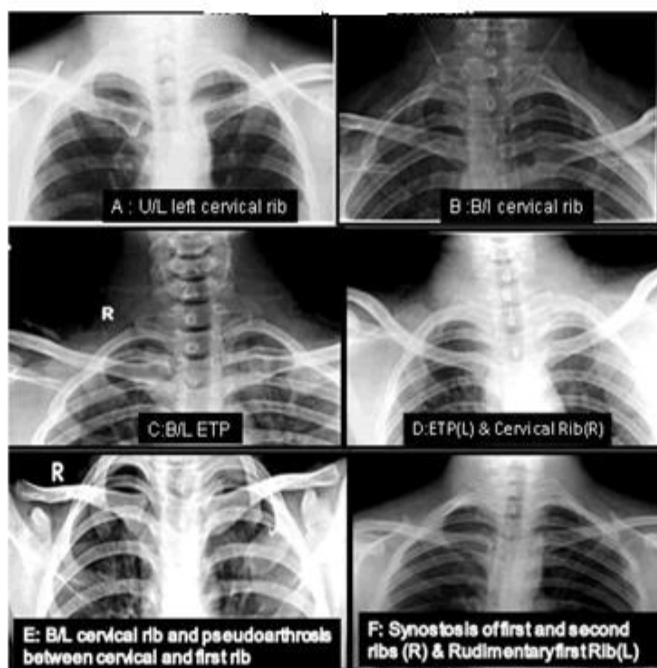
Сколіоз – складна деформація стовпа хребта, при якому відбувається викривлення його в площині спини, що скручує обертання хребта навколо своєї осі. Сколіоз — це патологічний стан, при якому хребетний стовп, на додаток до нормального кривизні в області шийного, грудного і поперекового відділів, має аномальну поперечну S-образну або C-образну кривизну. Хребет також обертається або скручується навколо своєї осі, деформуючи ребра і грудну клітку, утворюючи в результаті багатовимірну криву. Природжені деформації хребта підтримуються асоціацією сколіозу, поділяються на наступні види аномалій: часткове порушення форми хребця (клиноподібний хребець); повне порушення форми хребця (напівхребець).

Код Q76.30 Природжений сколіоз, зумовлений вадою розвитку кісток.



В основі вроджених деформацій хребта лежать аномалії розвитку. До них відносяться вроджені (комплектні) клиноподібні хребці, додаткові (надкомплектні) вроджені клиноподібні хребці, асиметричний синостоз тіл хребців, асиметричний синостоз поперечних відростків, аномалії суглобових відростків, вроджений синостоз ребер тощо. Сюди ж іноді відносять і деякі види дисплазій хребта (наявність перехідного попереково–крижового хребця, асиметричне розщеплення дужок, косо стояння V поперекового хребця, аномалії тропізму тощо)

Код Q76.40 Інші природжені вади хребта, не пов'язані зі сколіозом.



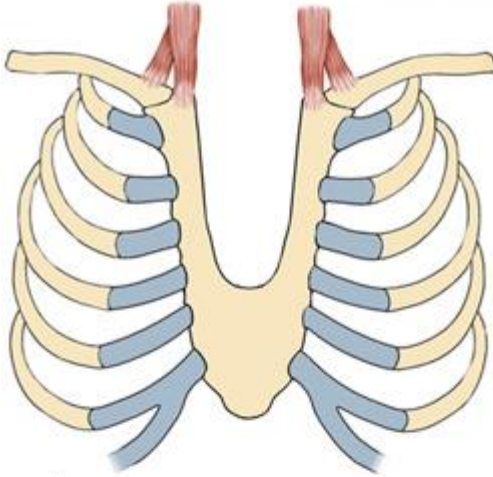
Код Q76.50 Шийне ребро.



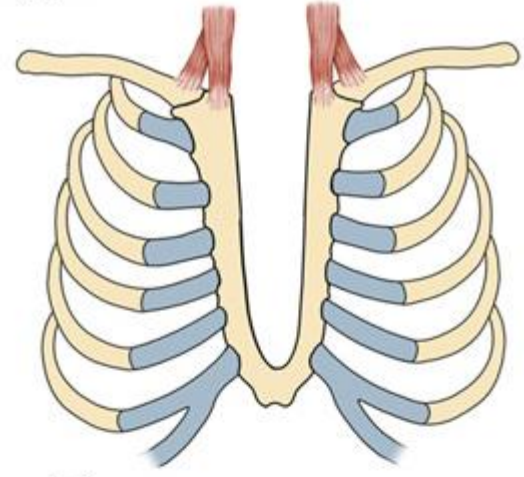
Синдром Поланда являє собою поєднання аномалій, включаючи відсутність великих і малих грудних м'язів, синдактилію, брахідактилію, ателій та/або амастію, деформацію або відсутність ребер, відсутність пахового волосся та витончення підшкірної клітковини. Кожен пацієнт має різні компоненти синдрому. Деформація грудної клітини варіює від легкої гіоплазії ребер та реберних хрящів на стороні ураження до аплазії передніх ребер та всіх реберних хрящів. Дефекти груднини – широкий спектр рідкісних аномалій груднини, серця та верхньої черевної стінки.

Код Q76.60 Інші природжені вади ребер.

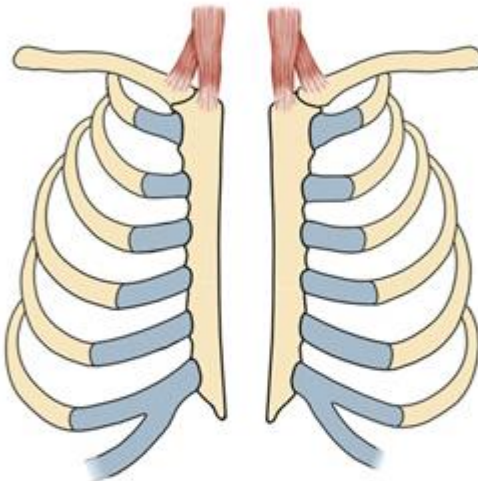
I. Main Types



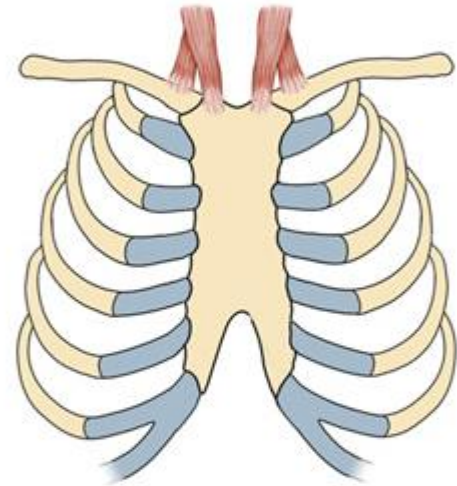
A Superior Sternal Cleft



B Subtotal Sternal Cleft

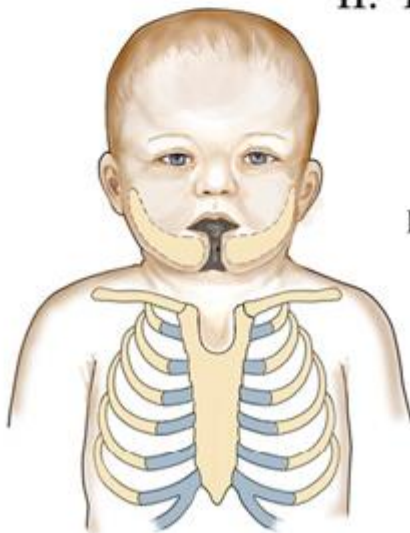


C Total Sternal Cleft

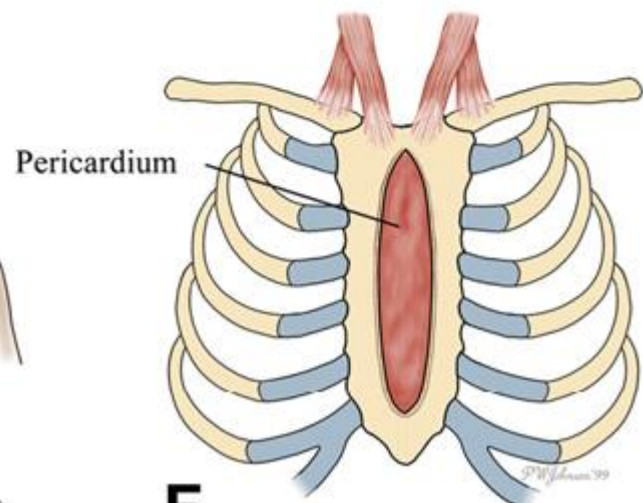


D Inferior Sternal Cleft

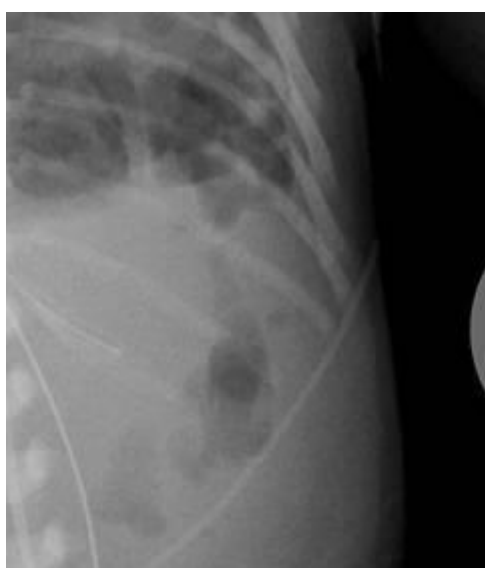
II. Rare Types



E Superior Sternal Cleft
With Cleft Mandible

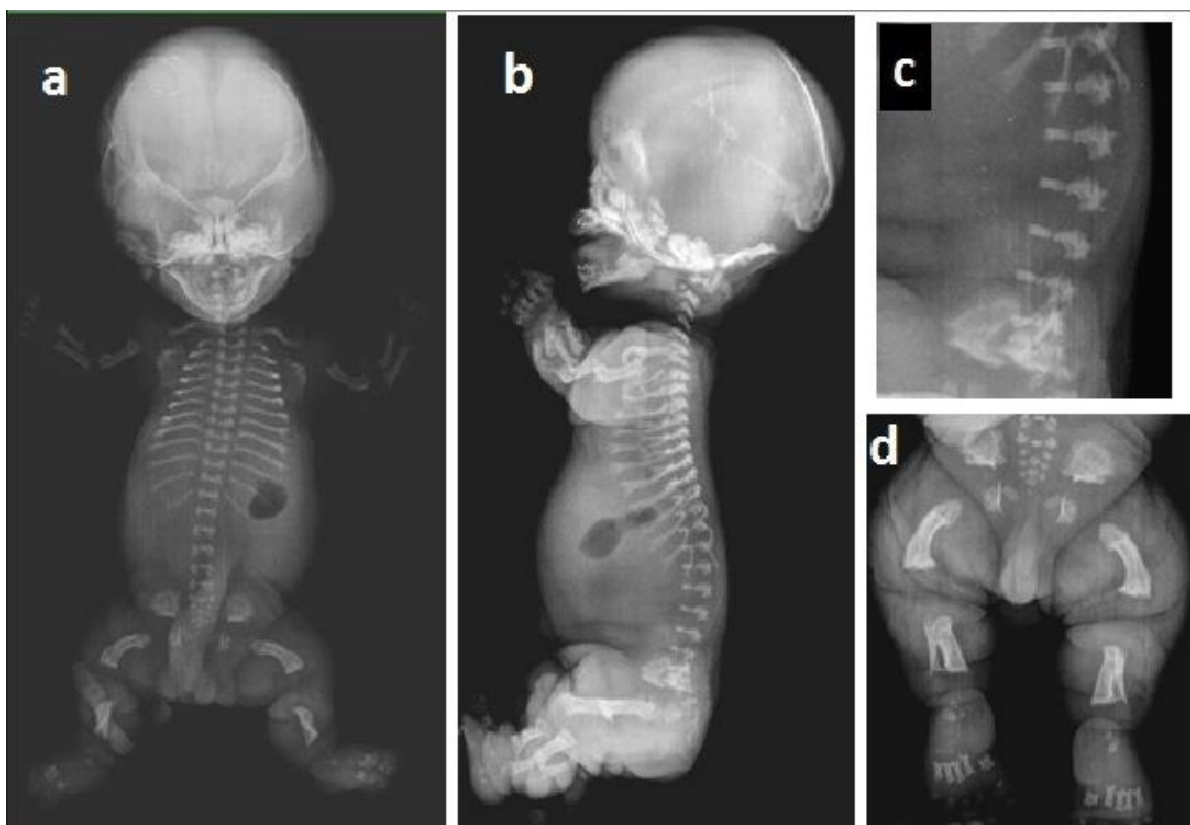


F Median Sternal Cleft

Код Q76.70 Природжені вади груднини.**Код Q76.80 Інші природжені вади кісток грудної клітки.**

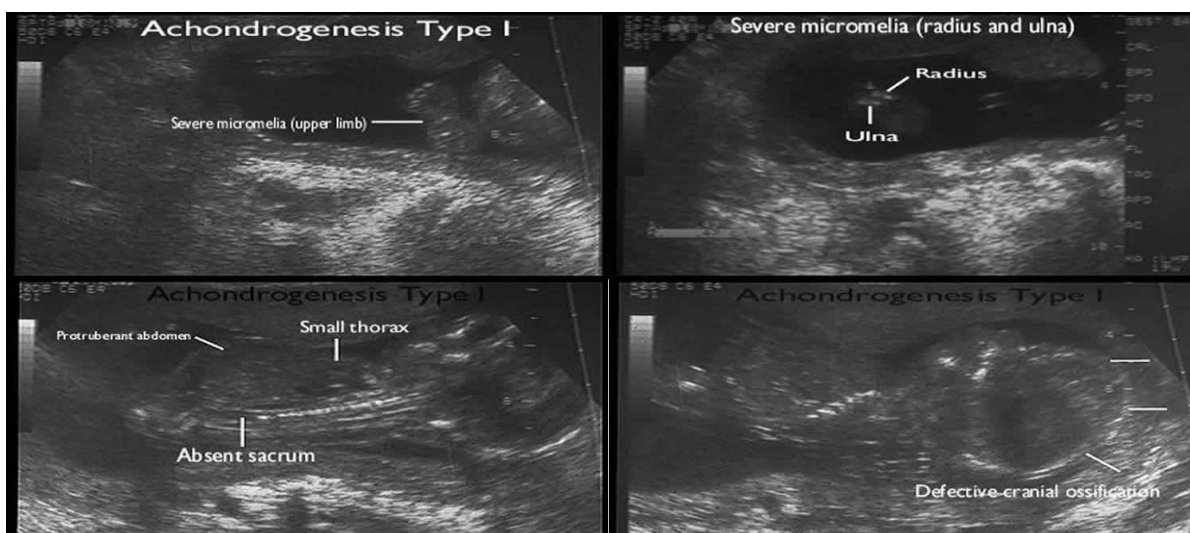
Грудна ектопія серця – класичне «голе серце», не прикрите спереду якоюсь тканиною, зошит Фалло, стеноз легеневої артерії, транспозиція часто видно великі судини та ДМЖП. Лікування грудного ектопічного серця майже завжди безуспішне • Шийне ектопічне серце. Хворі диференціюються від хворих з торакальною ектопією на відстані, на яку переміщається серце Торакоабдомінальна ектопія серця. Висічення нижньої частини груднини, серце вкрите оболонкою.

Код Q76.90 Природжена вада кісток грудної клітки, не уточнена.



Остеохондродисплазії – вади розвитку скелетної системи становлять велику групу різноманітних аномалій, які об'єднуються під спільною назвою «скелетні дисплазії» або «остеохондродисплазії». Вони характеризуються коротким ростом (переважно непропорційним), деформаціями і вадами розвитку кісток і хряща.

Код Q77. Остеохондродисплазія з дефектами росту трубчастих кісток та хребта.



Ахондрогенез – природжена карликовість, для якої характерні різні деформації кісток кінцівок, нормальних розмірів або збільшений череп, короткий тулуб, затримка скостеніння нижніх відділів хребта. Ахондрогенез так само, як і танатофорна дисплазія, є захворюванням скелета, яке за Міжнародною класифікацією скелетних дисплазій відноситься до летальних остеохондродисплазій

Код Q77.00 Ахондрогенезія.



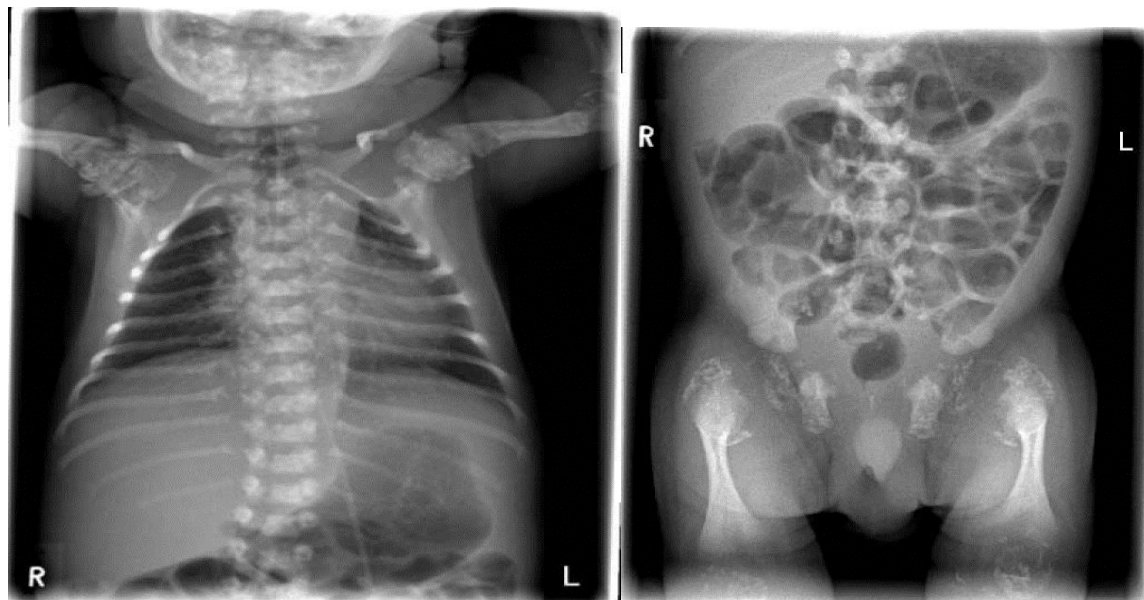
Синдром де Груші – моносомія 18р. Частота втретості 1: 60 000. Зазвичай дитина народжується в строк, але з невеликою масою тіла. Надалі характерним ознакою є маленький зріст мікроцефальної форми череп, кругле обличчя. Часто мають місце вогнища облісіння на голові або тотальна алопеція. Характерні деформація зубів і вушних раковин, не рідкісні пупкові та пахові грижі (на тлі м'язової гіпотонії), аномалії кистей рук і пальців, сіндактілія пальців ніг, «стопа–качалка». У хлопчиків часто буває недорозвитіє статевих органів. Характерно зниження тривалості життя при грубих мозкових порушеннях і більш легкі форми інтелектуальних дефектів з нормальною тривалістю життя, поєднання розумової відсталості з судорожним синдромом і різними мовними розладами. Крім делеції можливі мозаїчні та транслокаційні варіанти.

Код Q77.10 Маленький зріст, несумісний з життям.



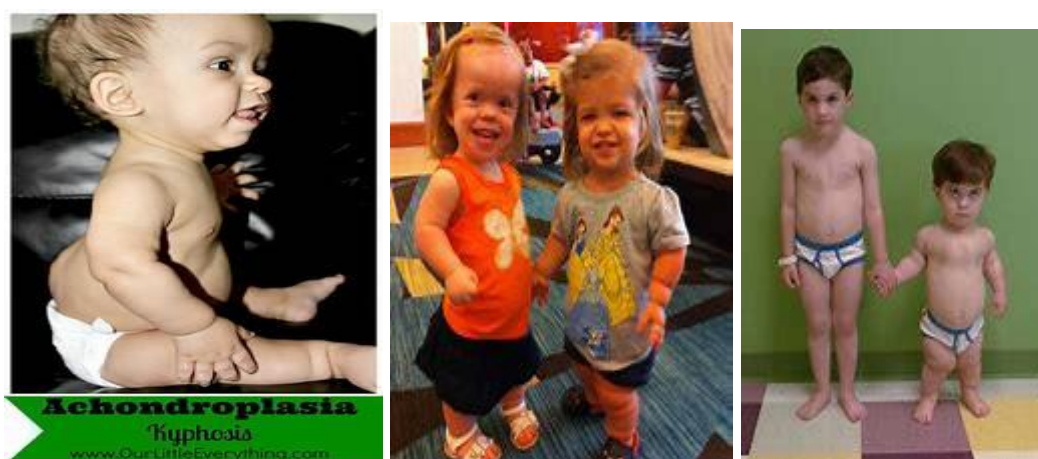
Синдром коротких ребер – полідактилії – група загальних генетичних патологій людини, що характеризуються короткими ребрами, укороченими кінцівками, полідактилією та смертністю в ранньому віці внаслідок дихальної недостатності.

Код Q77.20 Синдром короткого ребра.



Хондродисплазії — це загальна назва групи спадкових захворювань, викликаних порушенням освіти чи окостенення хрящової тканини. Вони виникають у результаті генних мутацій, успадковуються як за аутосомно-домінантним, так і за аутосомно-рецесивним типом. Патології виявляються низькорослістю, різноманітними укороченнями та деформаціями кінцівок, ураженням суглобів. Патологія пов'язана з точковими мутаціями генів (COL2A1, SEDL, COMP тощо), що відповідають за утворення білків хрящового матриксу або деяких регуляторних пептидів.

Код Q77.30 Хондродисплазія крапчаста.



Ахондроплазія (діафізарна аплазія, хвороба Парро–Марі, вроджена хондродістрофія) — відоме з давнини спадкове захворювання людини, що виявляється в порушенні процесів енхондрального окостеніння на тлі нормальних епостального та

періостального окостеніння, що веде до карликовості за рахунок недорозвинення довгих кісток.

Ахондроплазія характеризується наявністю вроджених аномалій, зокрема природженого стенозу хребтного каналу. Успадковується за аутосомно–домінантним типом. Спадкове захворювання, в основі якого лежить уповільнення росту кісток і хрящів. Вада призводить до коротких кісток, зміни форми кісток, низького зросту. Причиною даного захворювання є мутація гена FGFR3, який відповідає за ріст хрящової тканини і окостеніння. Порушення ендохондрального остеогенезу проявляється карликовістю, деформацією нижніх кінцівок і хребта.

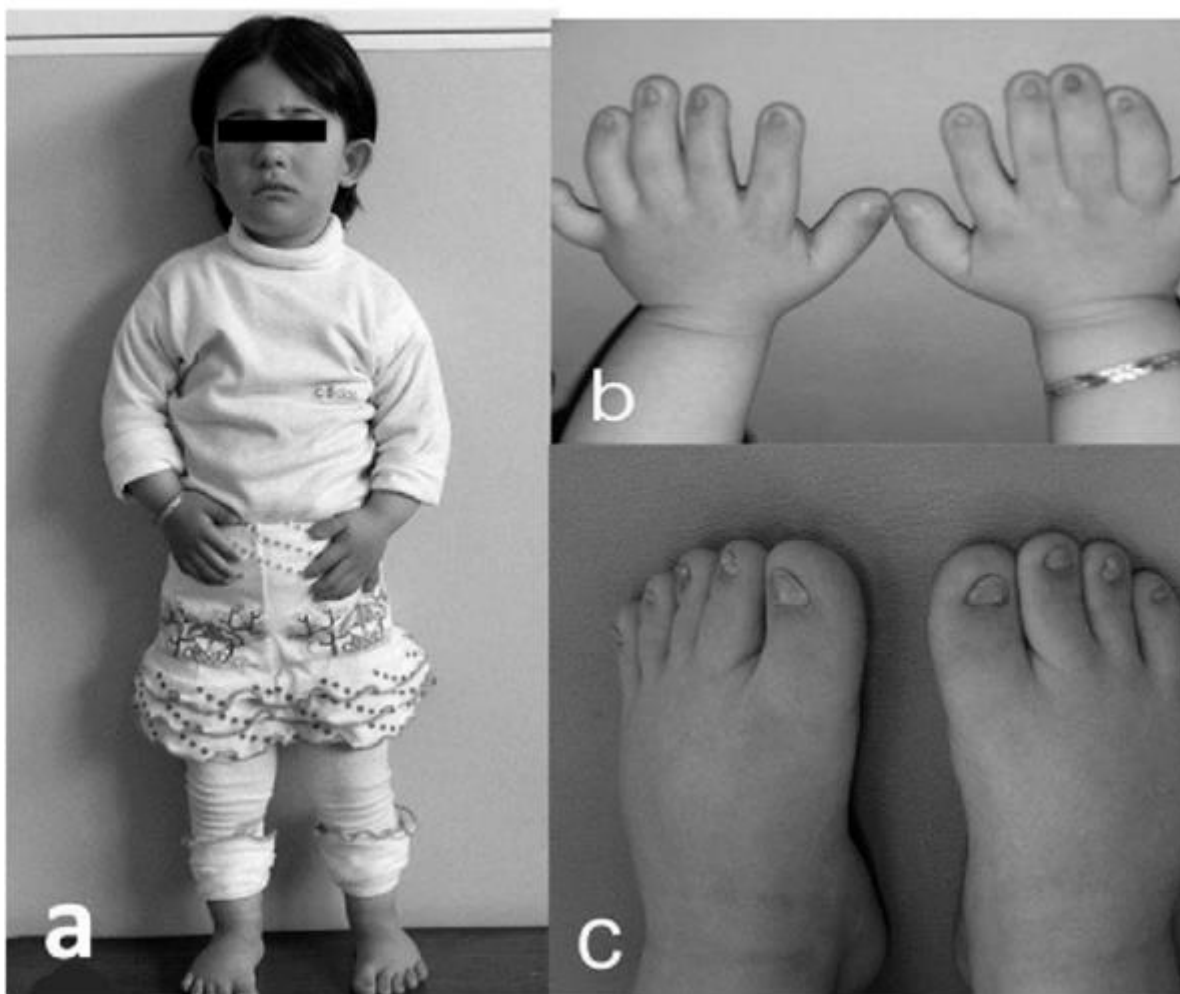
Код Q77.40 Ахондроплазія.



Діастрофічна дисплазія – один з різновидів скелетних дисплазій, що характеризується порушенням формування деяких типів хрящової тканини та пов'язаним із цим утрудненим утворенням ендохондральної кістки. Симптоми захворювання виявляються відразу при народженні або в рамках пренатальної діагностики і полягають у зменшеній довжині тіла новонародженого та низькорослості надалі, контрактурі суглобів, сколіозі та інших вадах розвитку.

Код Q77.50 Діастрофічна дисплазія.





Термін «ектодермальна дисплазія» поєднує різномірну групу спадкових захворювань шкіри та її придатків, які характеризуються порушенням розвитку тканин – похідних ектодерми, включаючи волосся, зуби, нігті, потові залози та їх модифікації (сірчані, молочні та війкові залози). Синдром характеризується широким спектром клінічних проявів і може містити додаткові симптоми ураження інших ектодермальних, мезодермальних та ендодермальних структур.

Код Q77.60 Хондроектодермальна дисплазія.



Спонділоепіфізарная дисплазія — спадкове захворювання з групи остеохондропатій. Патологія характеризується розвиваються пороками в суглобах, кістках і хребцях. Хвороба зустрічається у представників жіночої та чоловічої статі, але частіше вона вражає саме мальчиків. Патологічні зміни негативно впливають на кістки і тазостегнові суглоби, сприяють їх деформації.

Код Q77.70 Спонділоепіфізарна дисплазія



Хондродистрофія – спільне генералізоване симетричне ураження скелета, при якому порушена енхондральна осифікація. Це захворювання починається в ранньому ембріональному періоді і зачіпає переважно довгі кістки. Періостальний остеогенез проходить нормально. Сутність вади полягає в порушенні епіфізарного скостеніння внаслідок дистрофії хряща. Розрізняють три форми хондродистрофії: гіпопластична, при якій хрящ недостатньо розвинений; розм'якшення хряща і вогнищеве кісткове розм'якшення; гіперпластична з неправильним безладним розростанням хряща і утворенням товстих, широких, подібних до губки потовщень у ділянці коротких діалізів.

Код Q77.80 Інша остеохондродисплазія з дефектами росту трубчастих кісток та хребтового стовпа.



Остеохондродисплазії включають ненормальний ріст кісток або хрящів, що призводить до неправильного розвитку скелета, часто карликовості з короткими кінцівками.

Код Q77.90 Остеохондродисплазія з дефектами росту трубчастих кісток та хребта, не уточнена.

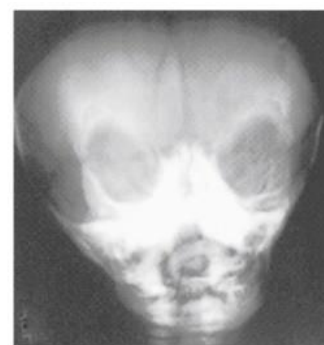




A



B



C



D



E



F



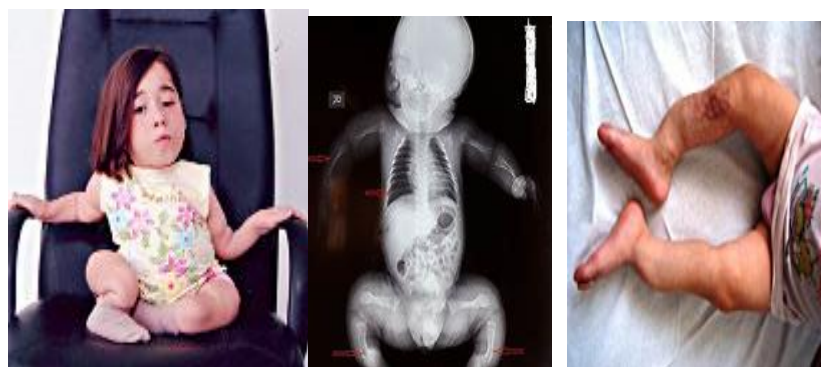
G

Генералізована платіспонділія. Дистрофічний процес зачіпає тіло хребця. Виявляється в більшості випадків, коли дитина починає ходити (1,5–2 роки).

Множинна епіфізарних дисплазія. Друга назва — хвороба Фейрбанка. У хворого сплюснені хребці неправильної форми з уповільненим процесом окостеніння їх тел.

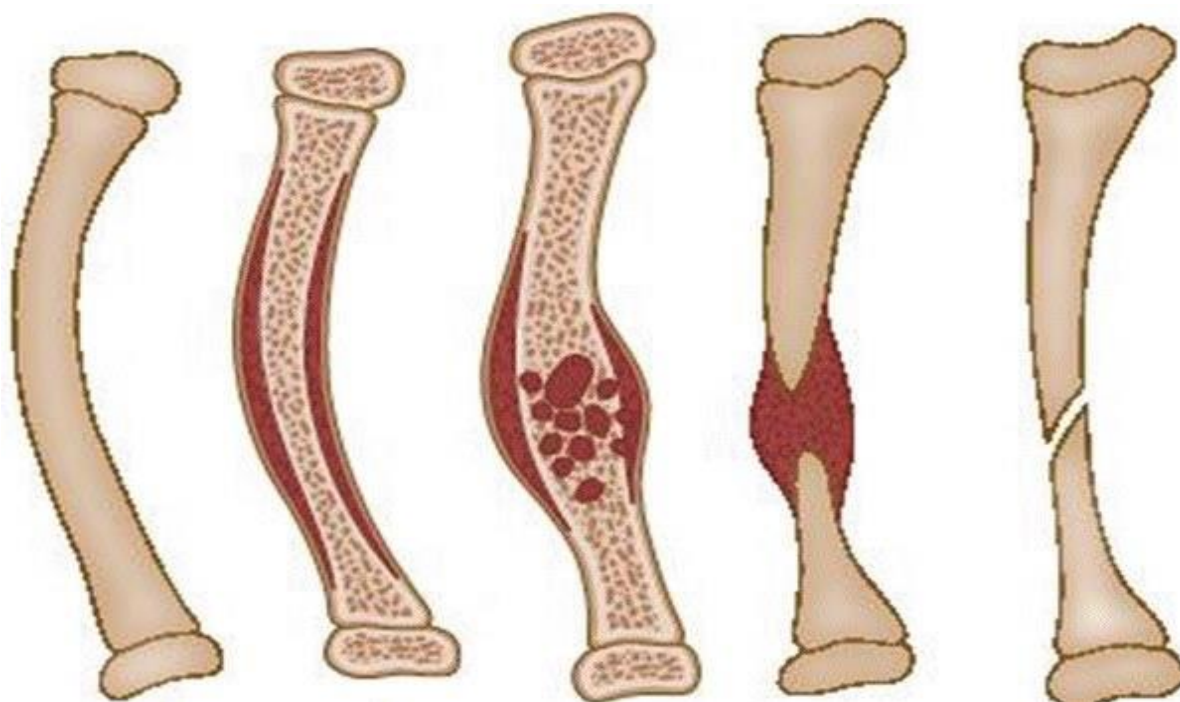
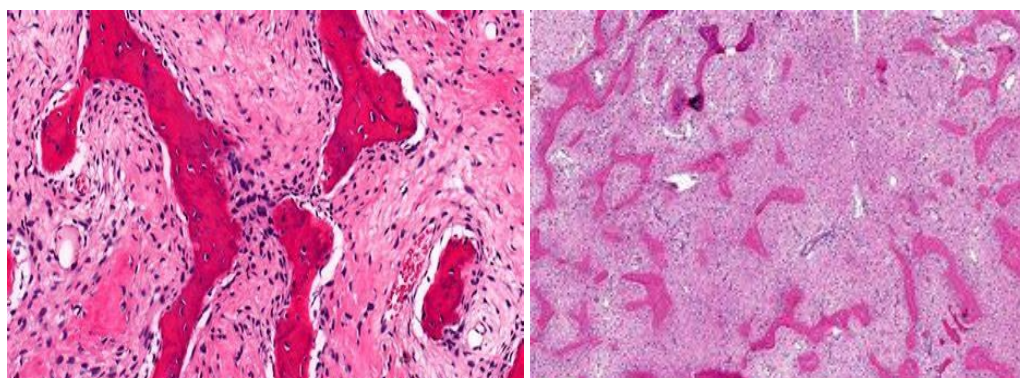
Епіфізарний–метафізарний дисплазія. Хвороба характеризується затримкою окостеніння епіфізарних центрів у новонароджених дітей. Вони набувають неправильну, уплощену форму і фрагментовані.

Код Q78. Інші остеохондродисплазії.



Недосконалий остеогенез – спадкова патологія, в основі якої лежить порушення кісткоутворення (остеогенезу), що призводить до генералізованого остеопорозу та підвищеної ламкості кісток. Недосконалий остеогенез відомий у літературі під різними назвами: вроджена крихкість кісток, внутрішньоутробний рахіт, періостальна дистрофія, хвороба Лобштейна (Фролика), вроджена остеомаляція та ін. Через підвищену крихкість кісток і схильність до множинних перелом кристалевими дітьми».

Код Q78.00 Незавершений остеогенез.



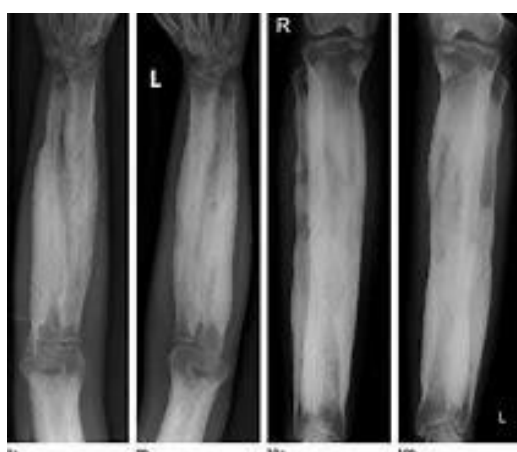
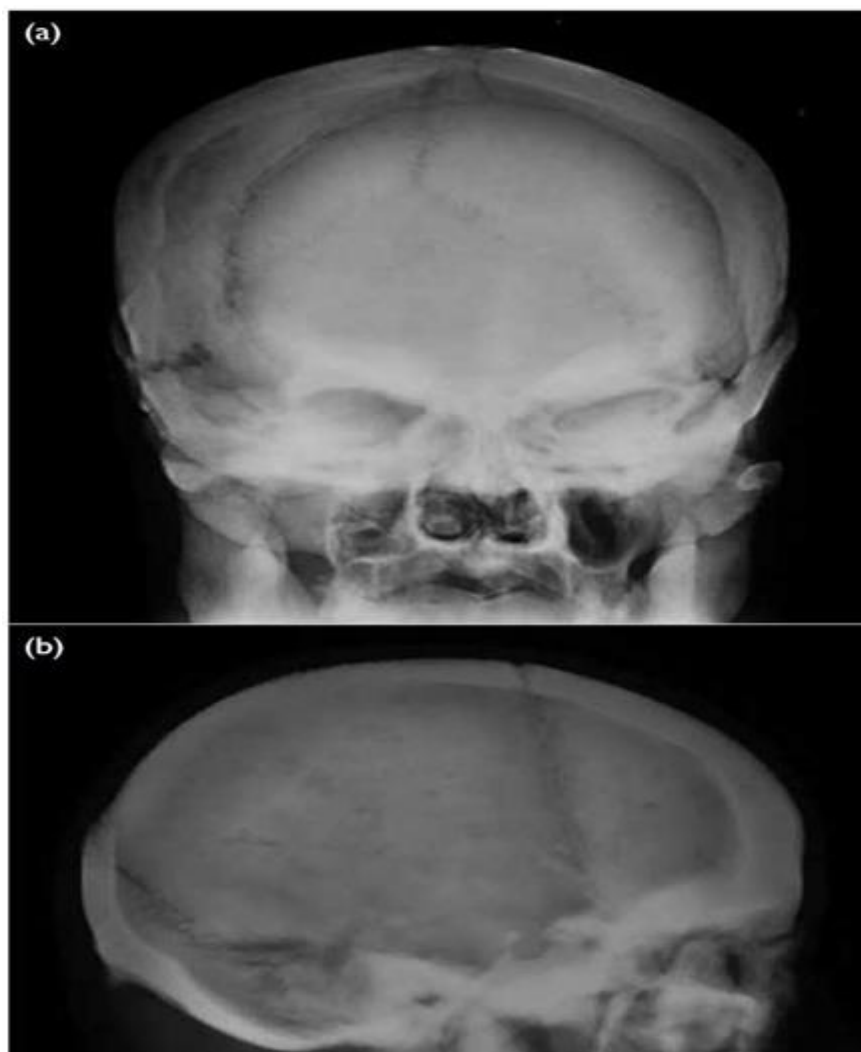
Фібозна дисплазія – осифікуючий міозит, параосальна гетеротопічна осифікація, вада Мюнхеймера. Хвороба проявляється викривленням великих пальців стоп і порушеннями в шийному відділі хребта на рівні хребців С2–С7. Захворювання відноситься до природженої успадкованої патології із аутосомно–домінантним типом.

Код Q78.10 Поліостозна фібозна дисплазія.



Остеопетроз, мармурова хвороба, вроджений сімейний остеосклероз, хвороба Альберс–Шенберга – група рідкісних спадкових захворювань з автосомно–рецесивним типом успадкування, що виявляється дифузним ущільненням кісток скелету. Остеопетроз – це генералізований дифузний остеосклероз, характеризується нерівномірним, широко поширеним гіперостозом, охоплюючим одночасно велику кількість кісток із переходом процесу на кістково–мозковий канал. Синдром зумовлений порушенням співвідношення між новоствореною і розсмоктуючою кістковою тканиною.

Код Q78.20 Остеопетроз.



Діафізарна прогресуюча – спадкова (успадкування за аутосомно–домінантним типом) хвороба, що проявляється симетричним генералізованим гіперостозом діафізів довгих трубчастих кісток з періостальним склерозом, з нерегулярною ниткоподібною дегенерацією компактної субстанції та сегментованим звуженням або розширенням кісткового каналу; клінічно спостерігається м'язова втомлюваність, «качина хода» в практично здорових дітей; часто диспропорційний зріст (надмірно довгі кінцівки).

Код Q78.30 Прогресуюча діафізарна дисплазія.



Кістково–суглобові дисплазії (остеохондродисплазії) є наслідком неправильного остеогенезу, хондрогенезу та інших порушень росту та розвитку діафізів, метафізів, епіфізів та епіфізарних хрящів довгих кісток та тіл хребців, що розвиваються. Часто призводять до порушення функції периферичних суглобів та хребта. Зміни локалізуються найчастіше в ділянці кульшових, колінних, надп'яtkово–гомількових суглобів та зап'ясть. У дорослих основним симптомом є біль у стегнах та колінах, а також біль у хребті. Зріст дорослих є меншим, ніж середній в популяції, пропорційно до тяжкості дефекту. Часто виникають передчасні дегенеративно–продуктивні зміни в суглобах.

Код Q78.40 Енхондроматоз.



Метафізарна дисплазія, або хвороба Пайла, — це захворювання кісток. Це рідкісне захворювання, при якому зовнішня частина ствбурів довгих кісток тонша, ніж зазвичай, і існує підвищена ймовірність переломів. Його відмітною ознакою є

аномалія довгих кісток рук і ніг, коли кінці (метафізи) кісток аномально широкі; форма кісток нагадує човнове весло або весло. Широкі метафізи зумовлені розширенням губчастого внутрішнього шару кістки (трабекулярної кістки). Хоча трабекулярна кістка розширена, щільний крайній шар кістки (кортикальна кістка) тонший, ніж зазвичай. В результаті кістки стають крихкими і легко ламаються.

Код Q78.50 Метафізарна дисплазія.



Спадкові множинні екзостози, які також називають спадковими множинними остеохондромами, є рідкісним генетичним розладом, що характеризується множинними остеохондромами, які ростуть поблизу пластинок росту кісток, таких як ребра, таз, хребці та особливо довгі кістки. Вада розвитку пластинки зростання виражається в появі хрящових і кістково-хрящових розростань (екзостоз) в епіметафізарних відділах кісток. Найчастіше уражуються кістки плеча, передпліччя, стегна і гомілки. Екзостози ростуть у кістках, які мають гіаліновий хрящ. Ріст цих кісток пов'язаний з активністю епіфізарного росткового хряща. Призводить до різного роду деформацій кінцівок. Захворювання проявляється різними клінічними проявами, включаючи хронічні больові синдроми, обмеження рухливості, деформацію кінцівок, низький зріст, сколіоз і нервово-судинні зміни. Злоякісна трансформація екзостозу спостерігається рідко актилія, ангіоматоз. Вада має автосомно-домінантного типу успадкування, тобто відноситься до усіх скелетних дисплазій і характеризується множинними кістково-хрящовими екзостозами, які ростуть з юстаепіфізарної ділянки довгих кісток.

Код Q78.60 Множинні природжені екзостози.



Остеохондродисплазія або скелетна дисплазія — це порушення розвитку кісток і хрящів. Остеохондродисплазії є рідкісними захворюваннями. Генетичні скелетні дисплазії або остеохондродисплазії складають групу генетично детермінованих розладів із генералізованим ураженням скелета. Ці розлади призводять до непропорційного низького зросту та аномалій кісток, особливо в руках, ногах і хребті. Скелетна дисплазія може призвести до помітного функціонального обмеження та навіть смертю.

Ахондроплазія – це тип аутосомно–домінантного генетичного захворювання, яке є найпоширенішою причиною карликовості. Це також найпоширеніший тип нелетальної остеохондродисплазії або скелетної дисплазії.

Псевдоахондроплазія — це остеохондродисплазія, яка характеризується непропорційним низьким зростом, деформаціями стегон і колін, брахідактилією (короткими пальцями) і ослабленістю зв'язок.

Недосконалий остеогенез, пов'язаний із COL1A1/2, успадковується аутосомно–домінантним типом. Частина випадків, викликаних мутаціями De novo COL1A1 або COL1A2, є причиною недосконалого остеогенезу в переважній більшості перинатального летального недосконалого остеогенезу та прогресивно деформуючого недосконалого остеогенезу.

Код Q78.80 Інші уточнені остеохондродисплазії.



Остеохондродисплазії включають аномальний ріст кісток або хрящів, що призводить до неправильного розвитку скелета, часто карликовості з короткими кінцівками. Діагноз встановлюється шляхом фізичного огляду, рентгенівського дослідження та, в деяких випадках, генетичного тестування.

Код Q78.90 Остеохондродисплазія, неуточнена.



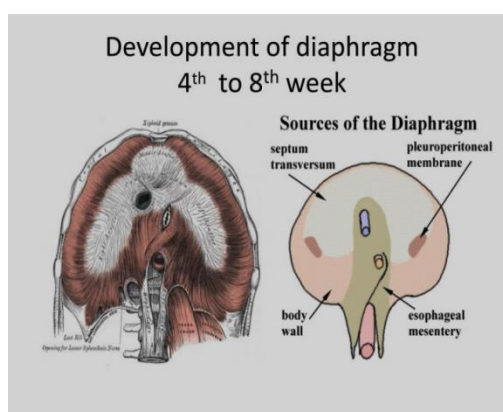
М'язові аномалії можуть бути природженими. Немовлята можуть народжуватися без окремих м'язів або груп м'язів, або м'язи можуть бути неповністю розвинені. Аномалії м'язів можуть виникати самостійно або як частина синдрому. Природжені аномалії шиї і спини можуть бути викликані травмами м'яких тканин або кісток.

Код Q79. Природжені вади розвитку кістково–м'язової системи, не класифіковані в інших рубриках.



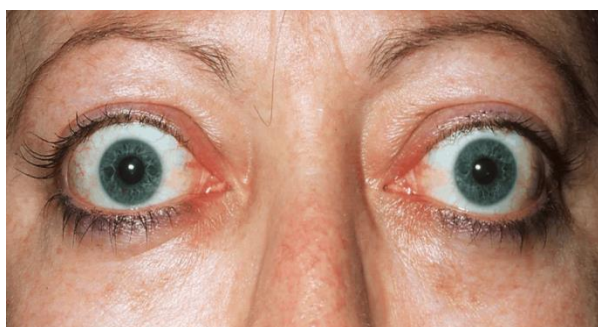
Грижі стравохідного отвору діафрагми – випадання кардіального відділу шлунка вище діафрагми, зрідка вторинне укорочення стравоходу на відміну від природженого «короткого» стравоходу. У 25% спостережень при грижі може відзначатися картина езофагіту. Округлі поверхневі виразкові дефекти і поздовжні виразки в більшості спостережень локалізуються на верхівках складок.

Код Q79.00 Природжена діафрагмальна грижа.



При вродженій діафрагмальній грижі внаслідок відсутності цілісності діафрагми в грудну клітку потрапляють органи з черевної порожнини та призводять до гіпоплазії компресованої паренхіми легень. Гіпоплазія найбільш виражена зі сторони грижі, але також присутня на протилежній стороні, як наслідок компресії легені зміщеним середостінням.

Код Q79.10 Інші природжені вади розвитку діафрагми.



Екзофтальм (витрішкуватість) - зміщення очного яблука вперед (вирячені очі), в деяких випадках зі зміщенням в сторону є симптомом багатьох хвороб. Екзофтальм – випинання очного яблука з очниці. Розрізняють справжній екзофтальм, зумовлений патологічним процесом в очниці або в порожнині черепа, і помилковий екзофтальм, зумовлений природженою асиметрією кісток лицевого черепа.

Код Q79.20 Езофтальм.



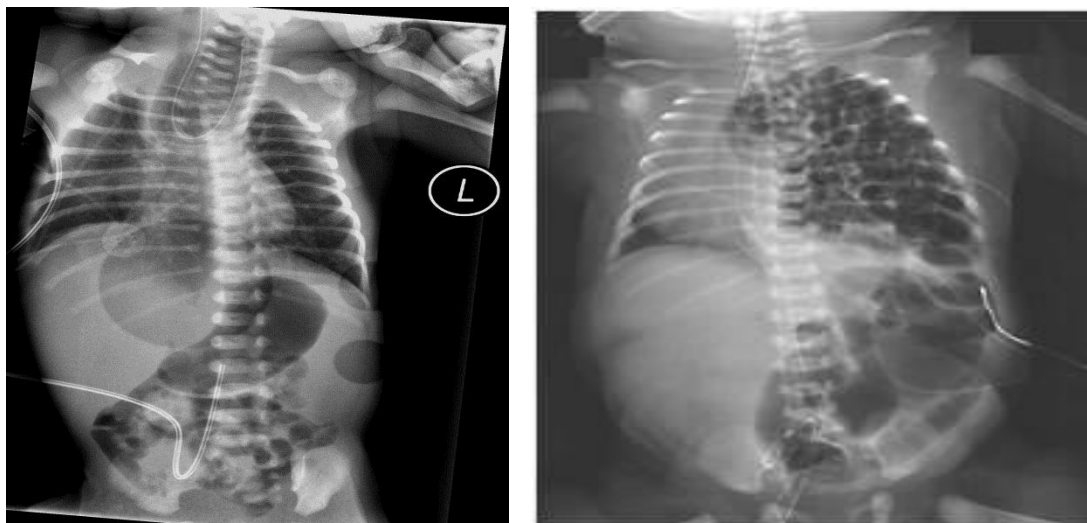
Гастрошизис – вроджений дефект передньої черевної стінки, при якому через розщілину з черевної порожнини випадають петлі кишечника іноді й інші органи. Виникає під час внутрішньоутробного розвитку спонтанно на місці стику пупка і нормальної шкіри, частіше праворуч. На відміну від омфалоцеле, не включає в себе пуповини (відмічається нормальне прикріплення пуповини збоку від гастрошизису) і органи не покриті вісцеральною очеревиною й амніоном.

Код Q79.30 Гастрошиз.



Синдром сливоподібного живота — це рідкісний генетичний вроджений дефект, який вражає сечовидільну систему, що характеризується тріадою симптомів. Часткова або повна відсутність м'язів черевної стінки. На животі можуть бути зморшкваті складки шкіри. Крипторхізм (неопущені яєчка) у чоловіків. Аномалії сечовивідних шляхів, такі як незвично великі сечоводи, розтягнутий сечовий міхур, накопичення та зворотний потік сечі з сечового міхура в сечоводи та нирки (міхурово–сечовідний рефлюкс).

Код Q79.40 Синдром сливоподібного пупка.



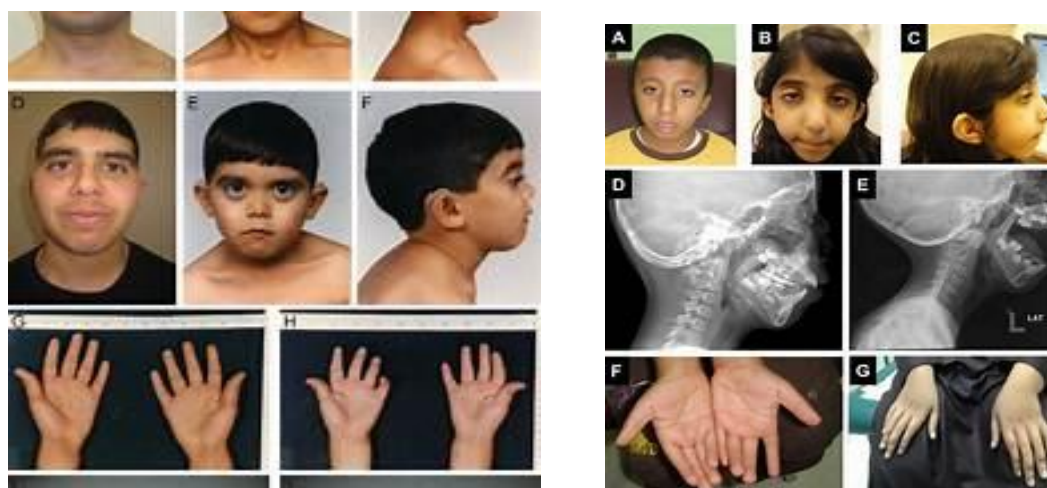
Дефект черевної стінки – це отвір у черевній порожнині, через яке можуть виступати різні органи черевної порожнини. Цей отвір може бути різним за розміром, і його зазвичай можна діагностувати на ранніх стадіях внутрішньоутробного розвитку, як правило, між десятим і чотирнадцятим тижнями вагітності. Розрізняють два основних види дефектів черевної стінки: омфалоцеле і гастрошизис.

Код Q79.50 Інші природжені вади розвитку черевної стінки.



Синдром Елерса–Данлоса – група генетичних розладів сполучної тканини. Симптоми можуть включати надмірну гнучкість кінцівок, біль у суглобах, еластичну шкіру та аномальне утворення рубців. Вони можуть бути помічені при народженні або в ранньому дитинстві. Ускладнення можуть включати розшарування аорти, вивихи суглобів, сколіоз, хронічний біль або ранній остеоартрит.

Код Q79.60 Синдром Елерса–Данлоса.



Код Q79.80 Інші природжені вади розвитку кістково-м'язової системи.



Код Q79.90 Природжені вади розвитку кістковом'язової системи, не уточнені.

2.10. Q80-Q89. Інші природжені вади розвитку



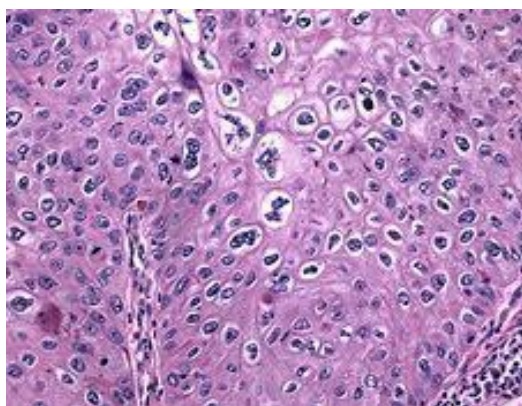
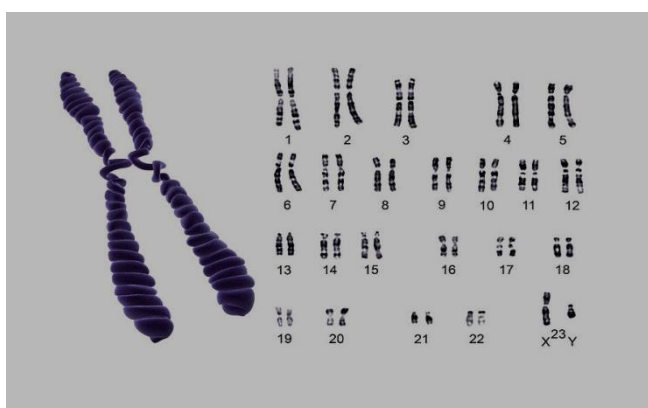
Природжений іхтіоз – генералізоване ураження шкірного покриву, зумовлене порушенням процесу ороговіння. При природженому іхтіозі відзначається фолікулярний гіперкератоз. Спостерігається закупорка волосяного фолікула роговими лусочками, а після видалення рогової пробки залишається скручене волосся.

Код Q80. Природжений іхтіоз.



Характерні гіперкератоз, витончення або відсутність зернистого, витончення шиповатого шарів епідермісу. Гіперкератоз часто поширюється і на устя волосяних фолікулів, що клінічно проявляється фолікулярним кератозом. Шипуватий шар – з ознаками невеликої атрофії, складається з дрібних, атрофованих епітеліоцитів або, навпаки, великих клітин з явищами вакуолізації. В базальному шарі іноді збільшено кількість меланіну. Мітотична активність нормальна або знижена. Кількість волосяних фолікулів зменшено, сальні залози атрофічні.

Код Q80.00 Звичайний іхтіоз.



Код Q80.10 Іхтіоз, пов'язаний з Х хромосомою (Хзчеплений іхтіоз).



Код Q80.20 Пластинчастий (ламелярний) іхтіоз.



Код Q80.30 Природжена бульозна іхтіозіформна еритродермія.



Іхтіоз Арлекіна є генетичним захворюванням, яке призводить до потовщення шкіри майже на всьому тілі при народженні. Шкіра утворює великі пластини у формі ромба / трапеції / прямокутника, розділені глибокими тріщинами. Вони впливають на форму повік, носа, рота та вух і обмежують рухи кінцівок. Обмеження рухів грудної клітки може призвести до утруднення дихання. Ці пластини відпадають протягом кількох тижнів. Інші ускладнення можуть включати передчасні пологи, інфекцію, підвищену температуру тіла та зневоднення.

Код Q80.40 Іхтіоз плоду ("плід Арлекін").



Код Q80.80 Інший вроджений іхтіоз.

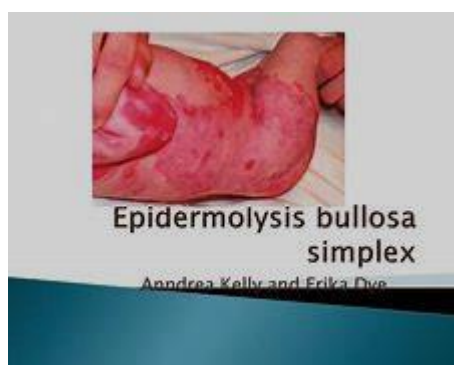


Код Q80.90 Вроджений іхтіоз, не уточнений.



Бульозний епідермоліз – не одна патологія, а ціла група спадкових нозологій, що маніфестуються легкою схильністю до поранення шкірних покривів. Основний прояв – формування на шкірі міхурів з рідким вмістом, а після їхнього розтину – утворення ерозій, які довго не заживають.

Код Q81. Бульозний епідермоліз.



Простий бульозний епідермоліз розвивається через мутації генів KRT5 та KRT14. Передбачається, що при цьому в шкірних покритвах порушується рівновага між ферментами та інгібіторами (сполуками, здатними пригнічувати процеси в тканинах). Як результат, виділяються ферменти, які руйнують білки шкіри, на тлі чого виникають міхури.

Код Q81.00 Бульозний епідермоліз простий.



Код Q81.10 Бульозний епідермоліз, летальний.



Межовий бульозний епідермоліз провокують мутації в генах під маркуванням LAMB3 та LAMA3. Ферментна система стає розбалансованою, це що потерпають колаген 17-го типу та ламінін-332, без яких порушується нормальна будова шкіри. Окрім формування міхурів та ерозій, відзначається посилена ламкість шкіри.

Дистрофічний бульозний епідермоліз розвивається через мутації в гені COL7A1. Через це страждає колаген 7-го типу, який контролює стан сполучнотканинних елементів шкіри. Нестача цього протеїну провокує утворення на шкірі висипки, ерозій (виразок) та міхурів.

Код Q81.20 Бульозний епідермоліз, дистрофічний.



Бульозний епідермоліз — група спадкових захворювань, що відзначаються легкою схильністю до поранення шкірних покривів. Основний прояв — формування на шкірі міхурів з рідким вмістом, а після їхнього розтину — утворення ерозій, які довго не загоюються

Код Q81.80 Інший бульозний епідермоліз.



Код Q81.90 Бульозний епідермоліз, неуточнений.



Простий (вульгарний) іхтіоз – розвивається у дітей до 3-х років, супроводжується підвищеною сухістю епідермісу і сіруватими лусочками на шкірі. До цієї групи належить: роговий, чорний, висівковий, змієподібний, ліхеноїдний, бульозний, блискучий, білий і абортівний іхтіоз. **Голчастим іхтіоз** – ороговілі клітини накопичуються на шкірі у формі шипів (голок). **Ламеллярну іхтіоз** – діагностується у новонароджених, проявляється як схожа на колодій жовто-коричнева плівка, що покриває окремі ділянки або все тіло. **Лінеарний огинає** – на шкірі утворюються ділянки еритем в формі кілець, оточені рожевими валіками і покриті шелушачимися пластинами. Зони поразки з часом розширюються і змінюють форму. **Односторонній іхтіоз** – симптоми проявляються на одній половині тіла, шкіра на другій половині залишається здоровою. Супроводжується множинними деформаціями кісток і порушенням роботи нирок.

Фолікулярний іхтіоз (хвороба Дарині) – рідкісна форма, яка діагностується у людей середнього віку і літніх пацієнтів. На волосистих ділянках, носогубні складки, скронях, голові, спині з'являються ороговілі ділянки шкіри і вузлові висипання. Іноді вони виявляються на долонях і підшвах.

Іхтіоз плода (плід-Арлекін) – найбільш важка форма, при якій діти гинуть в перші тижні після народження. Хвороба розвивається у плода, починаючи з 4–5 місяців вагітності. Дитина народжується в «панцирі» з дуже товстої і сухої шкіри, з виворотом повік, недорозвиненими внутрішніми органами, деформованими вухами, носом і кінцівками.

Епідермолітичний іхтіоз – важка вроджена форма, при якій шкіра у немовляти яскраво–червоного кольору, як після сильного опіку. Навіть при легкому дотику вона руйнується. На долонях і ступнях епідерміс світліший і товстий. До 3–4 років на суглобах утворюються гребінці концентричної форми, що призводить до летального результату

Код Q82. Інші природжені вади розвитку шкіри.



Лімфедема зумовлена природженою патологією лімфатичних судин. Компенсована первинна лімфедема нерідко швидко прогресує після вагітності або травми. Найбільш яскраво виражена, якщо затруднення відтоку лімфи поєднується з порушенням венозного відтоку (при опроміненні або екстирпації пахових і пахвинних лімфатичних вузлів).

Код Q82.00 Спадковий лімфатичний набряк (лімфедема).



Пігментна ксеродерма – аутосомно–рецесивне генетичне розлад репарації ДНК. В основі захворювання лежать мутації в генах, які беруть участь у відновленні пошкоджених ДНК під впливом ультрафіолету і інших токсичних речовин.

Код Q82.10 Ксеродермія пігментна.



Мастоцитоз – системне захворювання, морфологічним субстратом якого є масивна інфільтрація шкіри, різних органів і тканин великими клітинами (мастоцитами, лаброцитами, тканинними базофілами). Захворюва–ння рідкісне, його частота не залежить від статі. Зазвичай розвивається протягом перших двох років життя дитини (75% випадків) і в половині випадків мимовільно доходить до пубертатного періоду.

Код Q82.20 Мастоцитоз.



Нетримання пігменту синдром – це порушення пігментації шкіри, що нерідко поєднується з аномаліями очей, зубів, скелету та інших систем. Характерними є везикулярні, бородавчаті та пігментні плямисті ураження шкіри.

Код Q82.30 Нетримання пігменту (incontinentia pigmenti).



Гіпогідротична (ангідротична) ектодермальна дисплазія — рідкісний генетичний синдром, що характеризується рідкісним волоссям, аномальними або відсутніми зубами, зменшенням або відсутністю потовиділення та типовими рисами обличчя.

Код Q82.40 Ектодермальна дисплазія (ангідротична).



Невус – обмежений дефект розвитку шкіри, примежових з нею слизових оболонок.

Волосяний невус – надмірне розростання волосся на обмеженій ділянці, інколи з наявністю недорозвинених або неправильно сформованих волосяних фолікул. Пучок фавна – довге волосся на обмежених, зовні незмінених ділянках шкіри в ділянці крижів, часто поєднується з *spina bifida occulta*.

Гладенький невус – це плоскі, злегка піднімаються над шкірою пігментовані плями без гіпертрихозу.

Змішаний невус – невусні клітини розташовані як на межі епідермісу і дерми, так і в товщі дерми.

Інтрадермальний невус із розташуванням невусних клітин у товщі дерми.

Іхтіозиформний невус, на поверхні якого утворюються бульбашки.

Лінійний невус – папіломатозне розростання або гіперкератоз шкіри по ходу нерва або в межах зони Захар'їна–Геда.

Невус нігтьових пластин – смугоподібна симетрична природжена оніходистрофія у вигляді темних злегка поглиблених борозен у центральній частині нігтьових пластин I і V пальців рук.

Код Q82.50 Природжені непухлинні невуси.

A Lateral view of skull irregularities



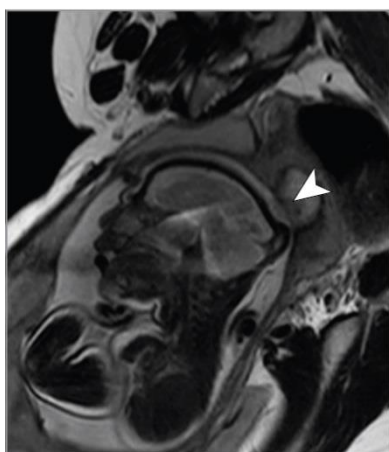
B Excessive scalp with folds



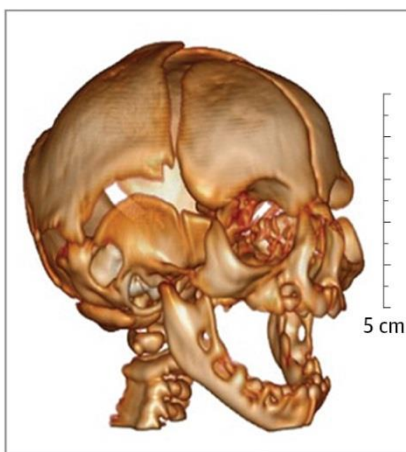
C Lateral skull radiograph



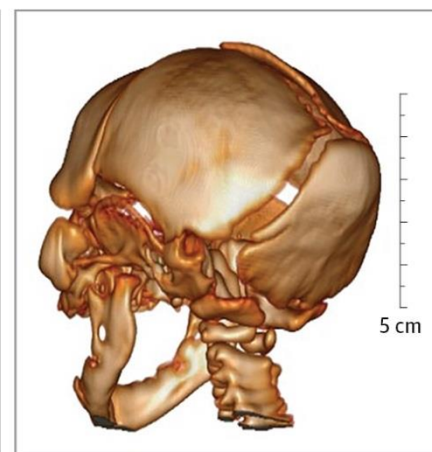
D MRI at 29 wk gestation



E 3-Dimensional skull reconstruction



F 3-Dimensional skull reconstruction



Гіперпластична шкіра – гіперпігментована, рухлива і легко ранима шкіра, розвиток атрофічних рубців. При гістологічному дослідженні відзначаються дистрофічні зміни сполучної тканини шкіри.

Дерматолізис первинний ідіопатичний (млява шкіра) – порушення розвитку еластичних волокон дерми, клінічно проявляється звисанням в'ялої шкіри у вигляді великих мішкоподібних складок.

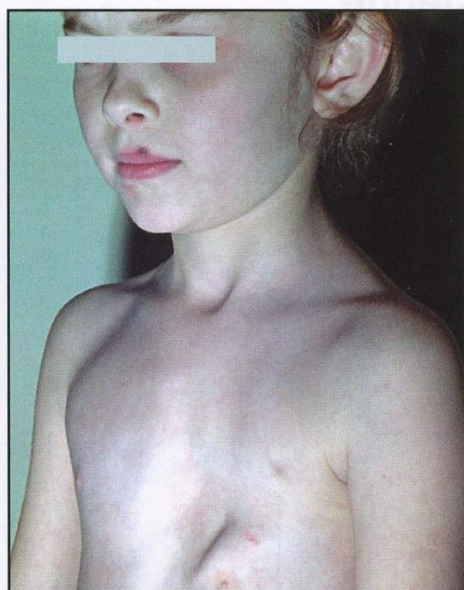
Природжені борозни. Ступінь вираженості їх може бути різним, від легких до внутрішньоутробних «спонтанних ампутацій» кінцівок або навіть декапітації.

Код Q82.80 Інші уточнені природжені вади розвитку шкіри.



Шкірні дефекти трапляються порівняно рідко. Частіше вони поверхневі, рідше більш глибокі. Локалізуються переважно на волосистій частині голови в ділянці тім'ячка. Зрідка дефекти шкіри бувають на тулубі, кінцівках, мошонці. Форма дефектів кругла, діаметром від 0,5 до 5 см. На голові трапляються дефекти шкіри, що досягають до кістки. Кістка під таким дефектом може виявитися перфорованою і в цих випадках іноді спостерігаються загрозові для життя крововиливи або інфікування мозкових оболонок.

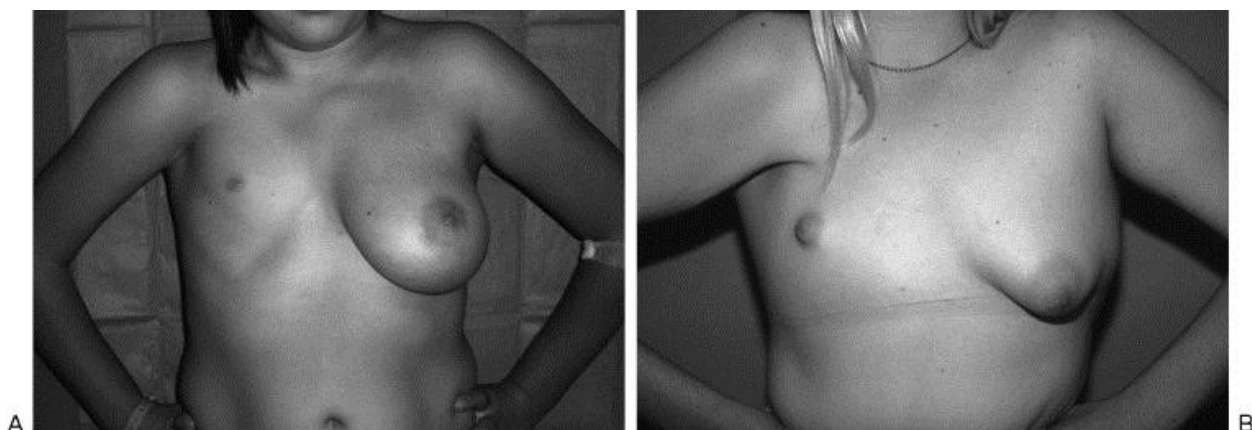
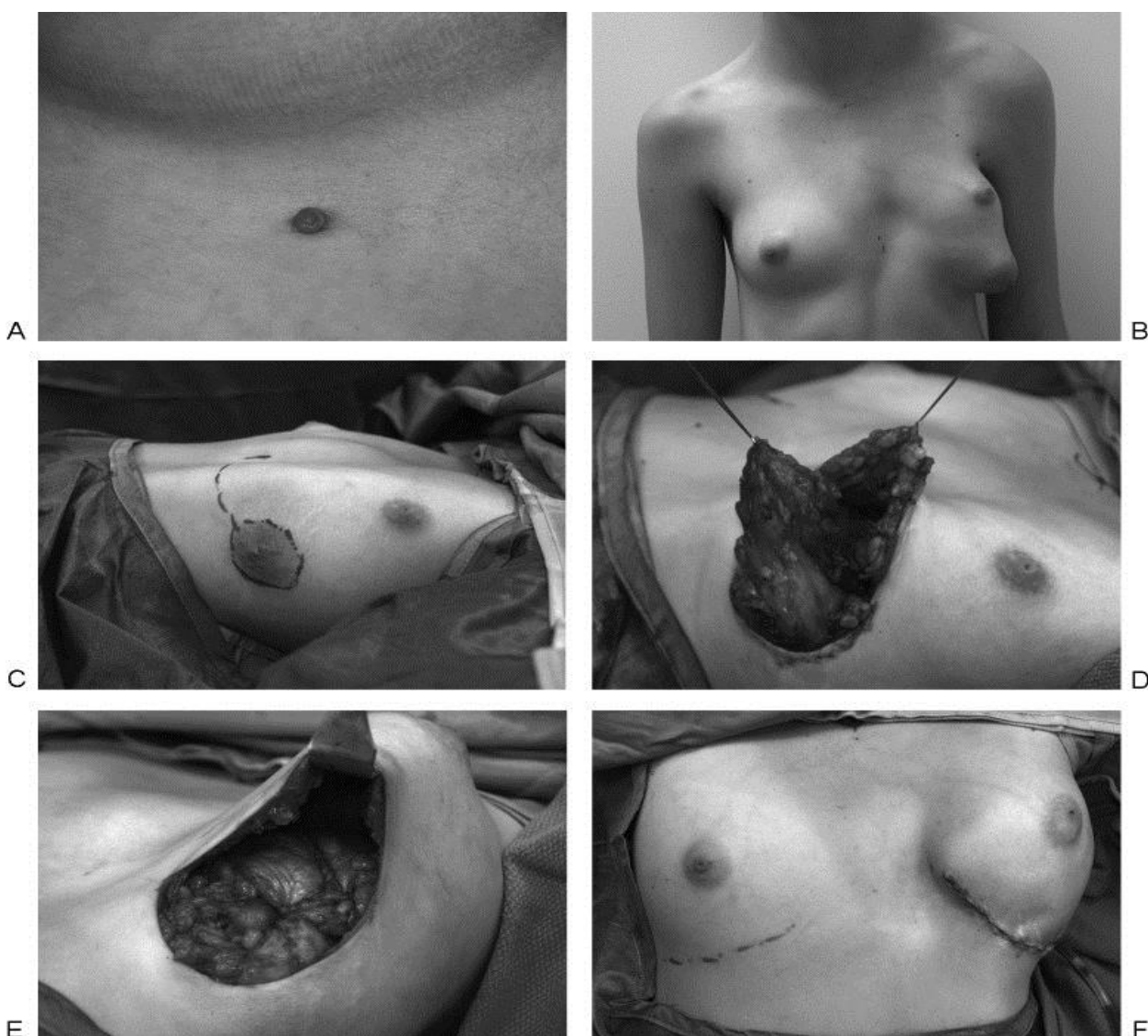
Код Q82.90 Природжена вада розвитку шкіри, не уточнена.



Молочні залози мають такі аномалії: амастія – відсутність однієї або обох молочних залоз;

моноамастія – однобічна відсутність молочної залози; анізомастія – компенсаторна гіперплазія другої молочної залози при аплазії першої; політелія – додаткові соски;

полімастія – додаткова залозиста тканина; недорозвинення (гіпоплазія) однієї або обох залоз; ателія – природжена відсутність сосків молочних залоз.

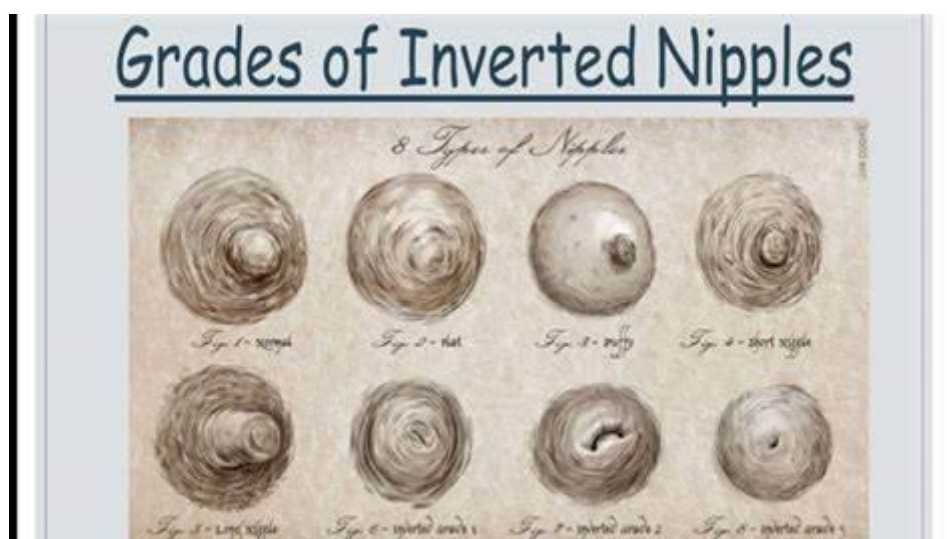
Код Q83. Природжені вади розвитку молочної залози.**Код Q83.00 Природжена відсутність молочної залози і соска.****Код Q83.10 Додаткова молочна залоза.**



Код Q83.20 Відсутній сосок.



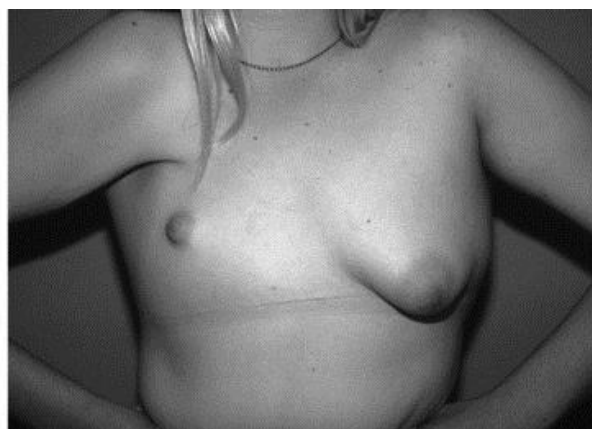
Код Q83.30 Додатковий сосок.



Код Q83.80 Інші природжені вади розвитку молочної залози.



A



B

Молочні залози мають такі аномалії: амастія – відсутність однієї або обох молочних залоз; моноамастія – одностороння відсутність молочної залози; анізомастія – компенсаторна гіперплазія другої молочної залози при аплазії першої; політелія) – додаткові соски; полімастія (polymastia) – додаткова залозиста тканина; недорозвинення (гіпоплазія) однієї або обох залоз); ателія – природжена відсутність сосків молочних залоз.

Код Q83.90 Природжена вада розвитку молочної залози, не уточнена.



Congenital Malformations

- Apert and Crouzon
 - Maxillary hypoplasia
 - Nasopharyngeal airway compromise
- Goldenhar syndrome
 - Unilateral anomalies
 - Higher incidence of airway anomalies

Код Q84. Інші природжені вади розвитку зовнішніх покривів.



Природжена алопеція може бути самостійним захворюванням або частиною загальної патології, при якій спостерігаються різноманітні дефекти розвитку нігтів, зубів, кісток, ендокринних органів. Ці захворювання нерідко мають сімейний чи спадковий характер. В їх основі лежить часткова або повна відсутність сально-волосяних фолікулів. Дефект розвитку, який відносять до ектомезодермальних дисплазій. Природжена алопеція може викликати генетично зумовлені порушення синтезу амінокислот, що ведуть до порушення кератинізації волосся.

Код Q84.00 Природжена алопеція.

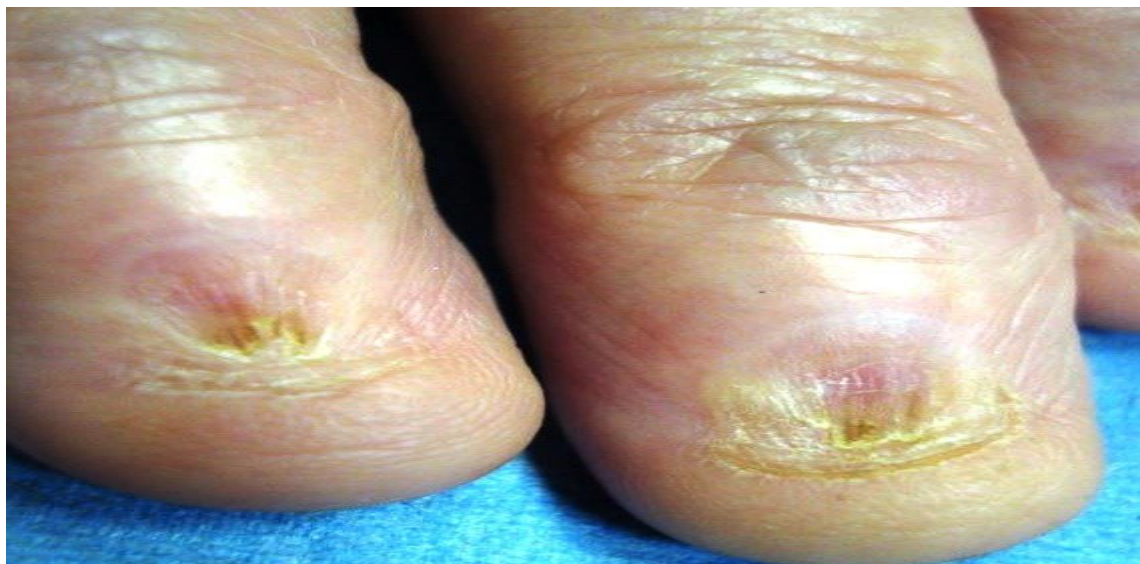


Код Q84.10 Природжені морфологічні ушкодження волосся, не класифіковані в інших рубриках.



Код Q84.20 Інші природжені вади волосся.





Аноніхія — відсутність одного або кількох нігтів і нігтьових пластинок. Природженою та набутою. Природжена аноніхія належить до групи рідкісних спадкових аномалій, яка характеризується заміною нігтьової пластинки атрофічним епідермісом. Може виражатися відсутністю одного або кількох (усіх) нігтів і зазвичай поєднується з порушеннями зовнішнього шару шкіри, потових і сальних залоз, змінами структури волосся й іншими вадами розвитку.

Код Q84.30 Аноніхія.



Лейконіхія являє собою білі плями та смуги, що локалізуються на нігтьовій пластині. Пов'язано це з патологічними змінами у структурі нігтя. Причин розвитку поразки безліч, вони бувають як зовнішніми, і внутрішніми.

Код Q84.40 Природжена лейконіхія.



Несиндромне природжене ураження нігтів — це стан, що вражає нігті рук і ніг. Уражені люди мають надзвичайно товсті нігті (onychauxis), які відокремлюються від нижнього нігтьового ложа (onycholysis) і можуть виглядати як кігті. У деяких пальцях рук і ніг може бути відсутня частина нігтя (гіпоніхія). У постраждалих людей нігті часто ненормальні від народження. Однак аномалії можуть бути помітні лише в дитинстві, оскільки нігті, як правило, ростуть повільніше, ніж за звичайно.

Код Q84.50 Збільшення та гіпертрофія нігтів.



Код Q84.60 Інші природжені вади нігтів.



Код Q84.80 Інші уточнені природжені вади зовнішніх покривів.



Код Q84.90 Природжена вада розвитку зовнішнього покриття, неуточнена.



Факоматози – це група прогресуючих генетично детермінованих патологій, що виявляються поліморфними симптомами з переважним ураженням нервової системи, шкіри, органу зору та супроводжуються появою різних новоутворень вісцеральних органів.

Код Q85. Факоматози, не класифіковані в інших рубриках.



Нейрофіброматоз – група захворювань з однотипними клінічними проявами. Причина нейрофіброматозу – мутації в певних генах. Вважається, що в половині випадків вони успадковані від батьків, а в інших викликані новими мутаціями (De Novo). Нейрофіброматоз – аутосомно-домінантний розлад. Це означає, що генетичний дефект може бути успадкований від кожного з батьків.

Код Q85.00 Нейрофіброматоз (незлоякісний).



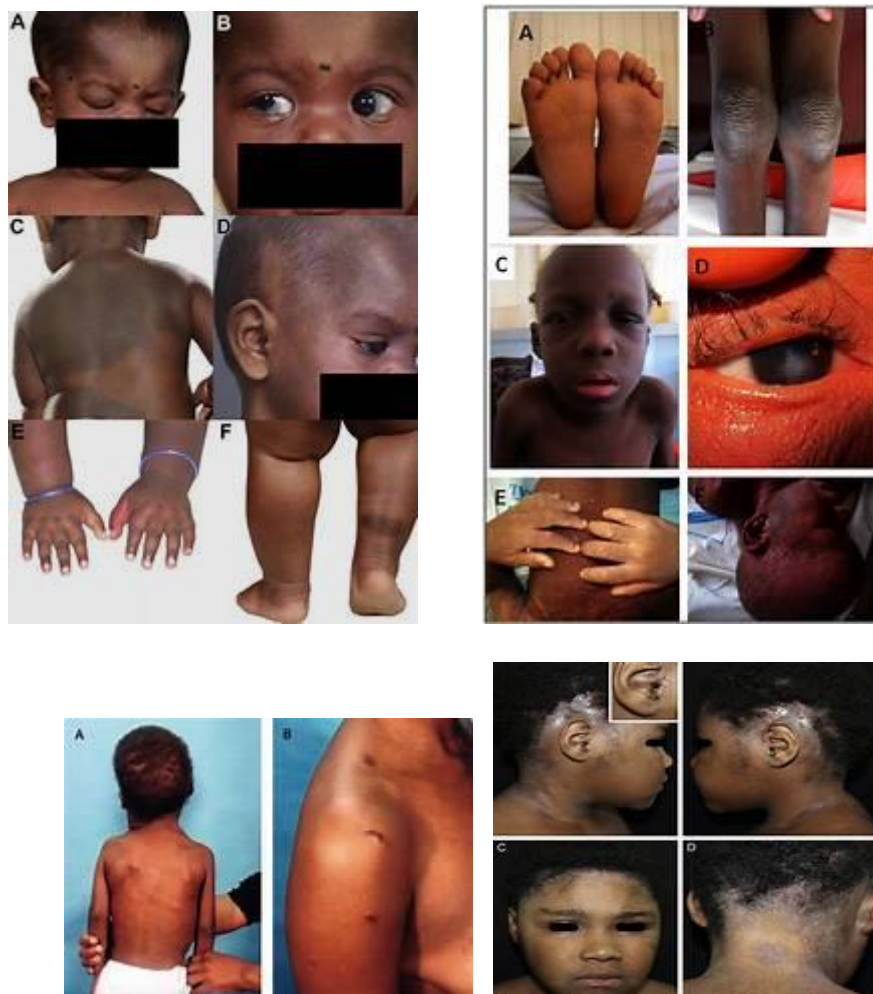
Туберозний склероз – мультисистемні захворювання з ураженням похідних ектодерми (шкіра, нервова система, сітківка ока) і мезодерми (нирки, серце, легені). Спадкування аутосомно–домінантне з варіабельний експресивністю і неповної пенетрантністю.

Код Q85.10 Туберозний склероз.



Факоматози – група спадкових захворювань, при яких спостерігається поєднання уражень нервової системи, шкіри та внутрішніх органів. Характерними проявами факоматозів є ділянки з порушеною пігментацією покривних тканин (гіперпігментовані або депігментовані плями), шагреневі бляшки, фіброми, папіломи, ангіоми, що поєднуються з різноманітними неврологічними, психічними, ендокринними і соматичними порушеннями

Код Q85.80 Інші факоматози, не класифіковані в інших рубриках.



Код Q85.90 Факоматоз, не уточнений.



Синдром внутрішньочерепної гіпертензії виявляють, якщо у новонародженого напружене сильно випукле тім'ячко, що вказує на підвищення внутрішньочерепного тиску. При цьому можливе розходження швів черепа, а при стійкій внутрішньочерепній гіпертензії – надмірне збільшення окружності голови (гіпертензійно-гідроцефальний синдром).

Марфаноїдний синдром характеризує гіпермобільність суглобів, підвищену еластичність і трофічні порушення шкіри, пролапс мітрального клапана, аневризму аорти

Синдром природженої центральної диплегії лицевої, глоткової і жувальної мускулатури в поєднанні з розумовою відсталістю та епілепсією, викликаний двобічними структурними аномаліями в ділянці сильвієвої борозни.

Код Q86. Синдроми вроджених вад розвитку, зумовлені відомими екзогенними факторами, не класифіковані в інших рубриках.



Алкогольний синдром – це комплекс фізичних аномалій і нейроповедінкового дефіциту при регулярному вживанні матерями алкоголю. Синдром об'єднує різні як за поєднанням, так і за ступенем вираженості відхилення у психофізичному розвитку дитини, причиною яких є зловживання жінкою алкоголем до і під час вагітності.

Код Q86.00 Алкогольний синдром плода (дизморфія).



Фетальний гідантоїновий синдром — це характерна картина психічних і фізичних вроджених вад, яка виникає внаслідок прийому матір'ю протисудомного (протисудомного) препарату фенітоїну (Ділантин) під час вагітності. Діапазон і тяжкість аномалій, пов'язаних з цим, значно відрізняються від одного немовляти до іншого. Проте характерні ознаки можуть включати характерні риси черепа та обличчя, затримки росту, недорозвинені (гіпопластичні) нігті пальців рук і ніг та/або легку затримку розвитку. Інші знахідки, іноді пов'язані з цим синдромом, включають розщілину губи та піднебіння, округлість голови, яка є меншою, ніж можна було б

очікувати залежно від віку та статі немовляти (мікроцефалія), а також вади розвитку скелета, зокрема пальців або рук. Основний синдром складається з різного ступеня вираженості гіпоплазії та осифікації дистальних фаланг та краніофасціальних аномалій. Також при фетальному гідантоїновому синдромі часто спостерігаються затримка росту, фізичного та розумового, вроджені вади серця. Можливі інші вроджені вади розвитку.

Код Q86.10 Гідантоїновий синдром у плода.

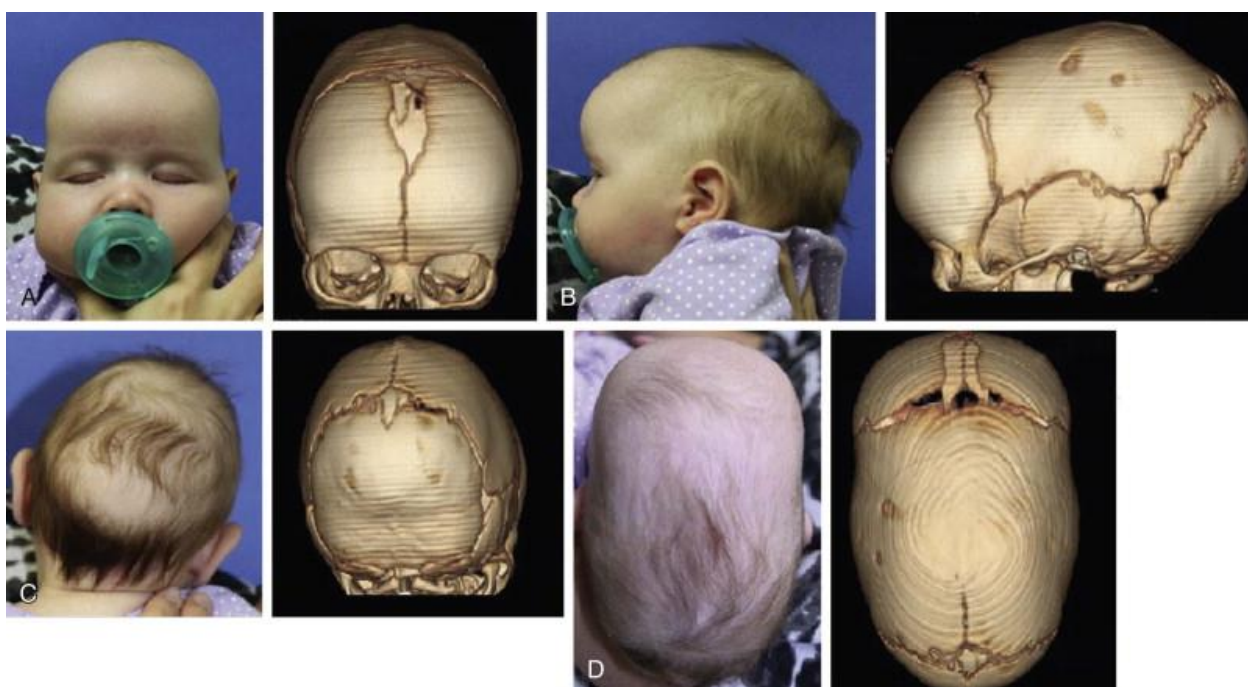


Ознаки фетального варфаринового синдрому: гіпоплазія носа внаслідок порушення розвитку носової перетинки та епіфізів (зернистість), перенісся запале, створює сплющений вигляд. Через обструкцію верхніх дихальних шляхів часто виникає респіраторний дистрес. Зернистість епіфізів є рентгенологічною знахідкою, яка зникає з кальцифікацією епіфізів, однак, гіпоплазія кінцівок з первинним залученням дистальних фаланг виявляється в 1/3 дітей з варфариною ембріопатією. Гіпоплазія носа може бути вираженою і при асоціації з атрезією хоан потребує інтубації.

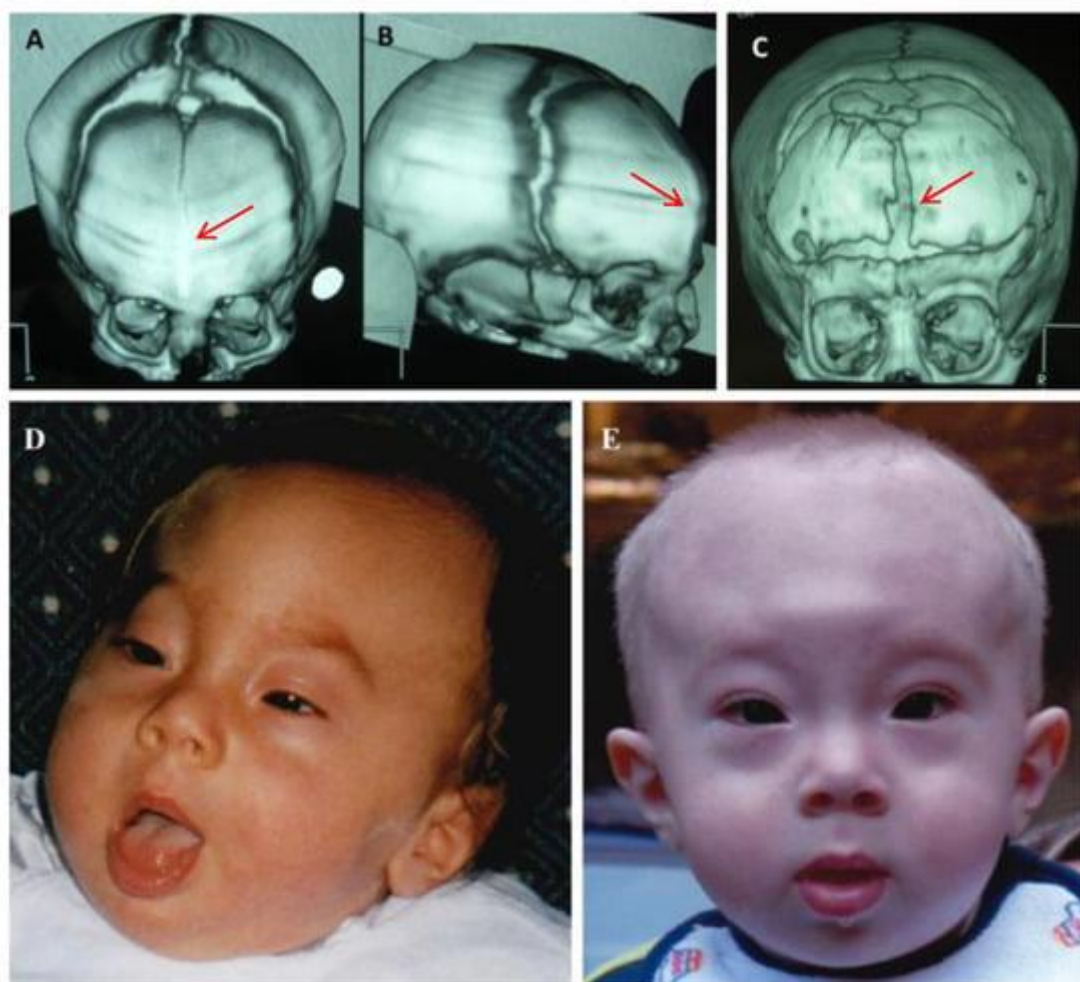
Код Q86.20 Дисморфія, зумовлена варфарином.



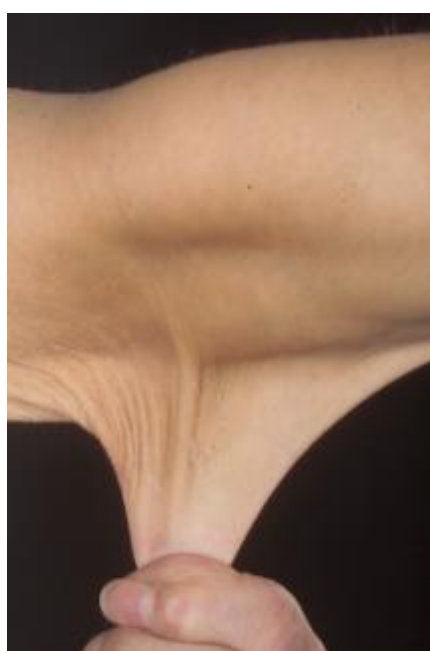
Код Q86.80 Інші синдроми вроджених вад, зумовлені дією відомих екзогенних чинників.



Код Q87. Інші уточнені синдроми вроджених вад розвитку, що охоплюють кілька систем.



Код Код Q87.00 Синдроми вроджених вад, що впливають переважно на зовнішній вигляд лица.



Синдром Елерса–Данлоса

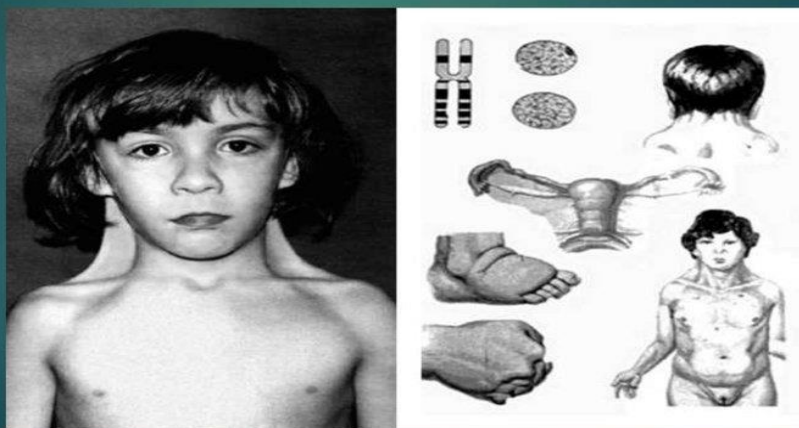
Синдром Прадера–Віллі

Синдром Елерса–Данло – шкіра має зверхрозтяжність (щоки, під зовнішніми кінцями ключиць, лікті, коліна), бархатистість, крихкість, кровоточивість, темно–коричневі веснянки (більше 20), рубці (множинні, типу цигаркового паперу, келоїдні); очі: птоз, переорбітальна повнота, відшарування сітківки, залишки епіканта, розрив очного яблука; вуха: зверхрозтяжність; зуби: часткова адонтія, надкомплектні зуби, множинний карієс, опа–лесцююча емаль, пародонтоз; грудная клітка: сколіоз, кіфоз, лордоз, плоска спина, втискування груднини; живіт: грижі (пупкова, білої лінії, пахова, діафрагмальна), спонтанна перфорація кишечника.

Синдром Прадера–Віллі – низька рухливість плода і його неправильне положення. Уже після народження виражається м'язова гіпотонія, яка зберігається протягом першого року життя малюка. Крім того, у дітей з синдромом проявляється зниження ковтального і смоктального рефлексів, що ускладнює процес годування. Порушення розвитку рухових функцій у них також обумовлено м'язовою гіпотонією, тому хворим дітям буває важко сидіти, тримати голову.

Incidence

- ▶ Approximately 98% of all fetuses with Turner syndrome result in miscarriage. Turner syndrome accounts for about 10% of the total number of spontaneous abortions in the United States. The incidence of Turner syndrome in live female births is believed to be 1 in 2500.



Синдром Тернера (також відомий як 45 X або 45 X0, інколи Шерешевського–Тернера) — генетична аномалія, при якій у жінки частково або повністю відсутня X–хромосома. Ознаки та симптоми хвороби варіюються серед хворих. Часто при народженні видно коротку ший, волосся на задній частині ший, короткий зріст, наче розпухлі руки і ноги. Як правило, хворі мають порушення менструального циклу та недорозвиненість грудей. Дефекти серця, діабет і низький рівень тироїдних гормонів зустрічаються частіше. Більшість людей з цією хворобою мають нормальний інтелект. Найчастіше виникають проблеми з зором і слухом.

Код Q87.10 Синдроми вроджених вад, що проявляються карликовістю.

Клишоногість



Клишоногість (клишавість) — захворювання опорно-рухового апарату, займає перше місце серед інших вроджених вад опорно-рухової системи. Це викривлення стопи, при якому хворий опирається не на підошву, а на зовнішній край стопи, внутрішній край піднятий та повернутий угору, утворюючи виражену увігнутість.



Спадкові аномалії кінцівок

• Арахнодактилія

Павучі пальці. Кисть видовжена, пальці довгі. Часто супроводжується грижами і вивихом кришталіка.



Синдактилія

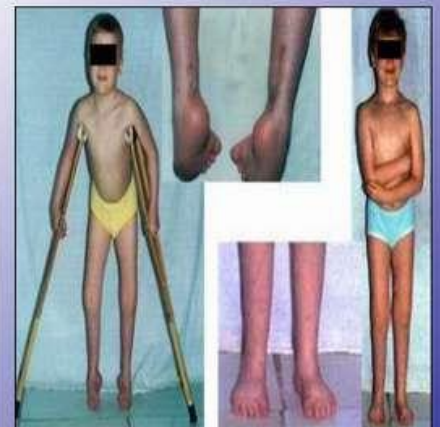
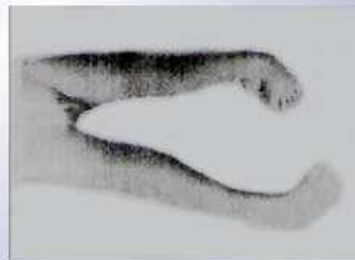
Зрощення пальців на руках і ногах.



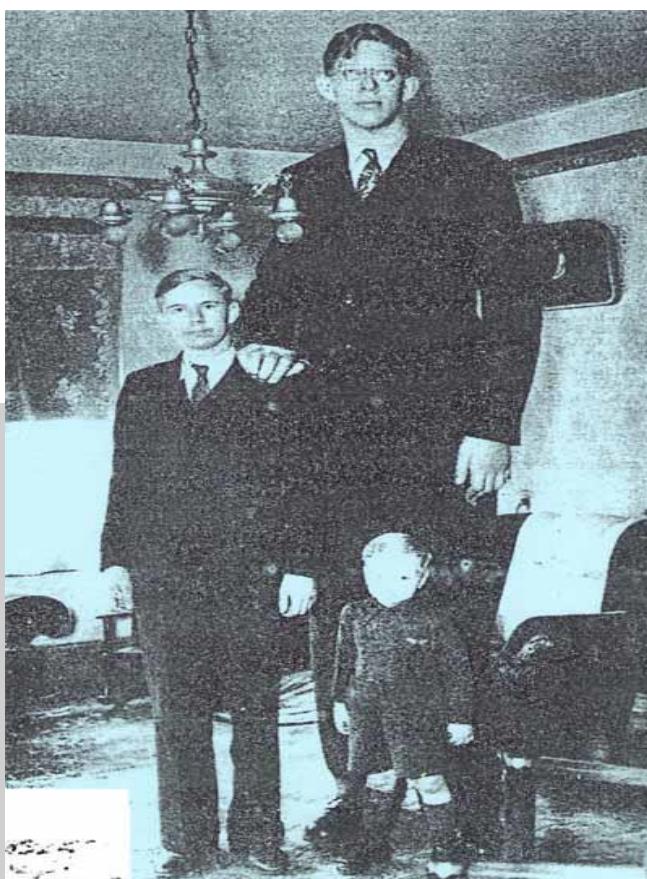
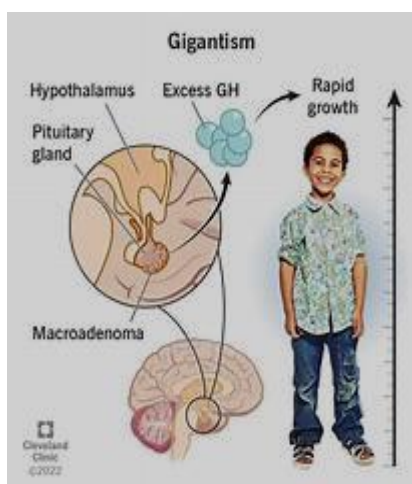
Спадкові аномалії кінцівок

Артрогрипоз

характеризується контрактурою (обмеженим об'ємом руху в суглобах) двох і більше, з ураженням м'язів і спинного мозку.

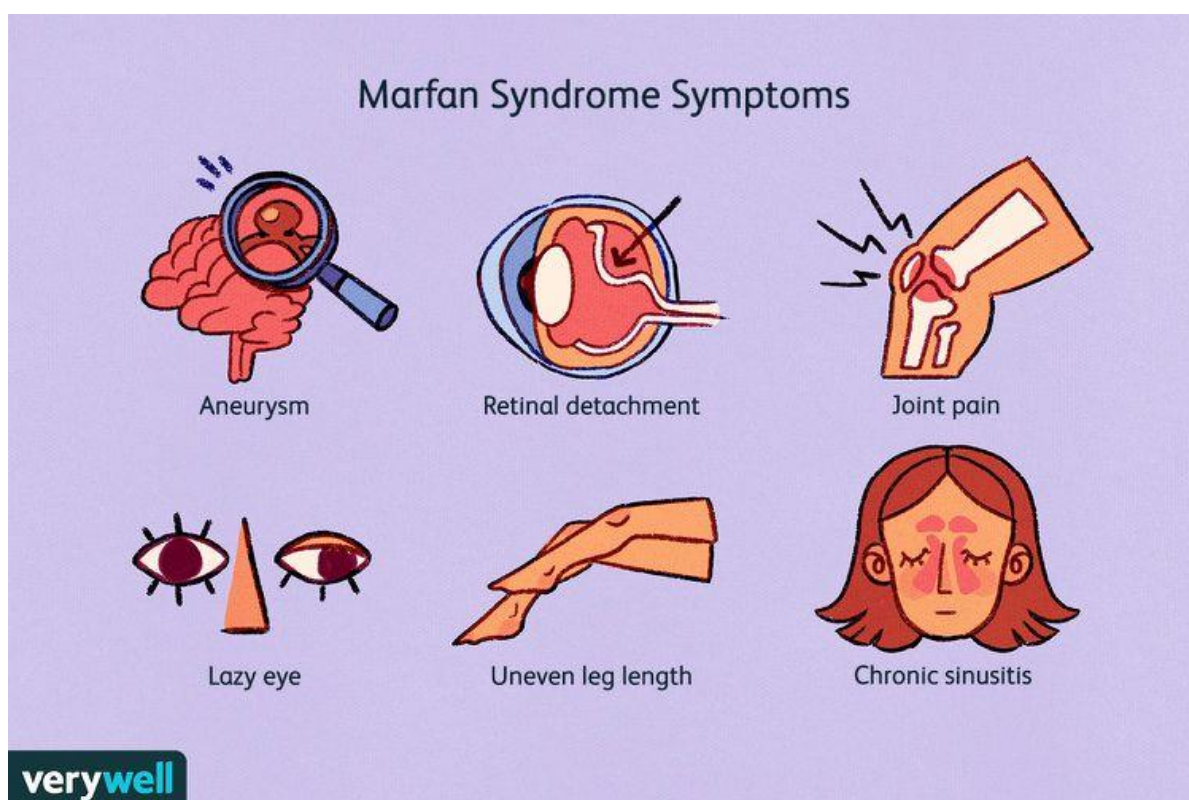


Код Q87.20 Синдроми вроджених вад з переважним залученням кінцівок.



Гігантизм – захворювання характеризується клінічним синдромом, який виникає в результаті підвищеної продукції соматотропного гормону в дитинстві чи юнацтві, а також проявляється достатнім збільшенням тіла, особливо в довжину. Існує також парціальний або частковий гігантизм, який розвивається внаслідок підвищеної чутливості в окремих локаціях рецепторів тканини до соматотропіну. Як правило, гігантизм з'являється в результаті аденом гіпофіза, що продукують гормон росту; гіпогонадізму; синдрому Клайнфелтера (при затримці статевого дозрівання із збереженням у кістках зон росту).

Код Q87.30 Синдроми вроджених вад, що проявляються надмірним ростом (гігантизмом) на ранніх етапах розвитку.



Синдром Марфана включає високий ріст (подовжені кістки скелета, гіперрухливість суглобів), ектопію очних кришталіків, пролапс мітрального клапана, дилатацію кореня аорти, її розшарування. Кардинальні симптоми аномалії виникають у трьох системах: скелетній, очній і серцево–судинній. Близько три чверті пацієнтів мають одного з батьків, які уражені цією аномалією. Синдром Марфана є повністю пенетрантним, який характеризується міжродинною і внутрішньородинною мінливістю. Успадкована аномалія сполучної тканини, що передається аутосомно–домінантним типом. Захворювання має поліорганні прояви

Код Q87.40 Синдром Марфана.

Фелікенурія



Фелікенурія — це стан, при якому в сечі виявляються фелінівirusи. Це може бути пов'язано з інфекцією або імунодепресією. Якщо ви спостерігаєте симптоми, такі як зміна кольору сечі, боляче сечовиділення або інші незвичайні ознаки, рекомендую звернутися до лікаря для діагностики та лікування.

Синдром (тромбоцитопенії – аплазії променевої кістки) є аутосомно–рецесивним захворюванням, яке характеризується тромбоцитопенією (кількість тромбоцитів менше 100000/мм³) і двобічною аплазією променевої кістки. Великі пальці і п'ястні кістки кистей при цьому стані завжди наявні; можуть бути скорочені ліктьова і плечова кістки і завжди виявляється променева форма косорукості.

Синдром кисть–стопа–статеві органи. Синдром характеризується зрощенням кісток зап'ястя і наявністю маленьких коротких пальців. У плодів жіночої статі матка частково (дворога матка) або повністю (подвійна матка) розділена, а зовнішній отвір сечовода приймає аномальне розташування. У плодів чоловічої статі також трапляються гіпоспадії.

Синдром Пфайфера – комплекс аномалій, що становиться з передчасного краніосиностозу, акробрахіцефалії чи турицефалії з незвичайними аномаліями пальців кисті і стоп. Великі пальці кистей і стоп, короткі й широкі. Лицева аномалія характеризується антимонголоїдним нахилом очних щілин, орбітальним гіпертолоризмом, помірною витрішкуватістю. Можлива розумова затримка і збільшений внутрішньочерепний тиск. Тип успадкування – аутосомно–домінантний.

Код Q87.50 Інші синдроми вроджених аномалій з іншими змінами скелета.

Worldwide, at least 7.9 million people are born each year with a birth defect



Cleft lip and cleft palate



400,000 children born with new mutations each year worldwide.

78 percent of expectant mothers rated birth defects as their number one concern

• RISKS:

Drug use, alcohol consumption, or smoking during pregnancy

Maternal age of 35 years or older

Unplanned pregnancies

Untreated viral or bacterial infections

High-risk medications•

Consanguineous marriage



Clubfoot

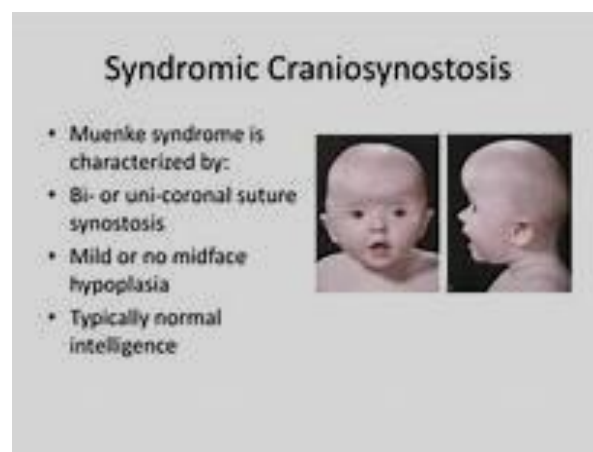
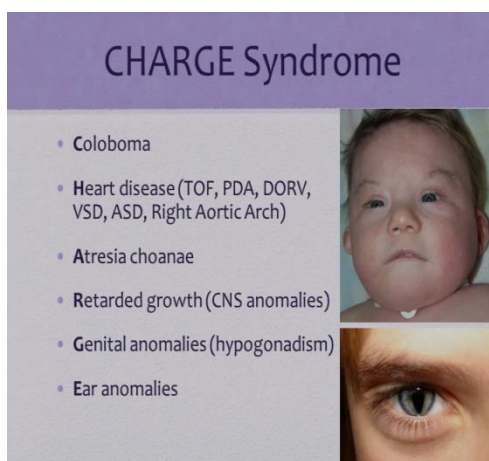


Prescription Drugs Linked:

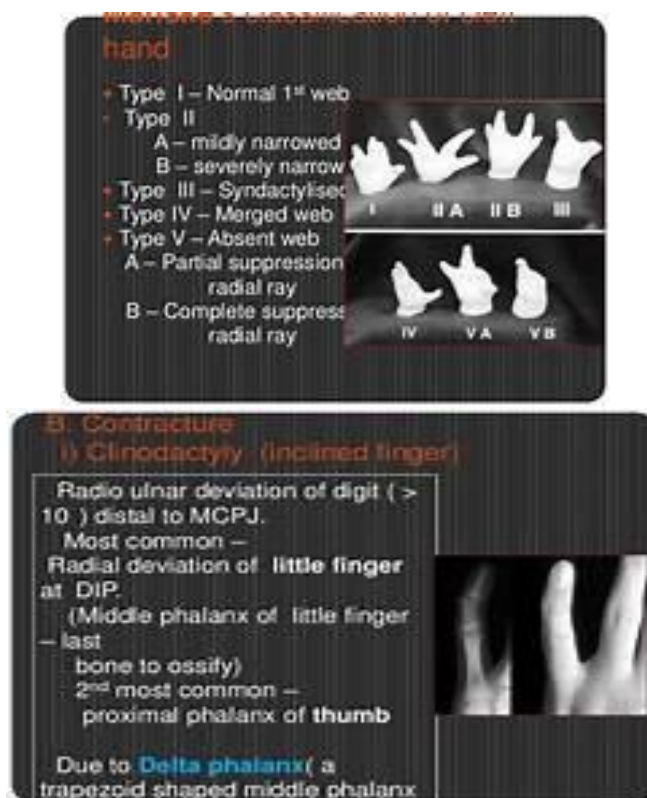
- Cymbalta
- Depakote
- Effexor
- Lexapro
- Paxil
- Prozac
- Topamax
- Zoloft

[FHTTP://SCIENCEANDSAMOSA.COM/HEALTHY-LIVING-CHOICES-CAN-PREVENT-BIRTH-DEFECTS/](http://SCIENCEANDSAMOSA.COM/HEALTHY-LIVING-CHOICES-CAN-PREVENT-BIRTH-DEFECTS/)





Код Q87.80 Інші уточнені синдроми природжених вад, не класифіковані в інших рубриках.



Код Q89. Інші природжені вади розвитку, не класифіковані в інших рубриках.



Аномалії селезінки – природжена відсутність селезінки, подвоєння селезінки, додаткові селезінки. Додаткові селезінки є найбільш частими вадами розвитку, вони локалізуються в ділянці воріт, в її зв'язках і великому чепці. До вад розвитку можна віднести і так звану блукаючу селезінку, що володіє надмірною рухливістю внаслідок подовження її ніжки.

Блукаюча селезінка – надмірно зміщується внаслідок слабкості її зв'язкового апарату.

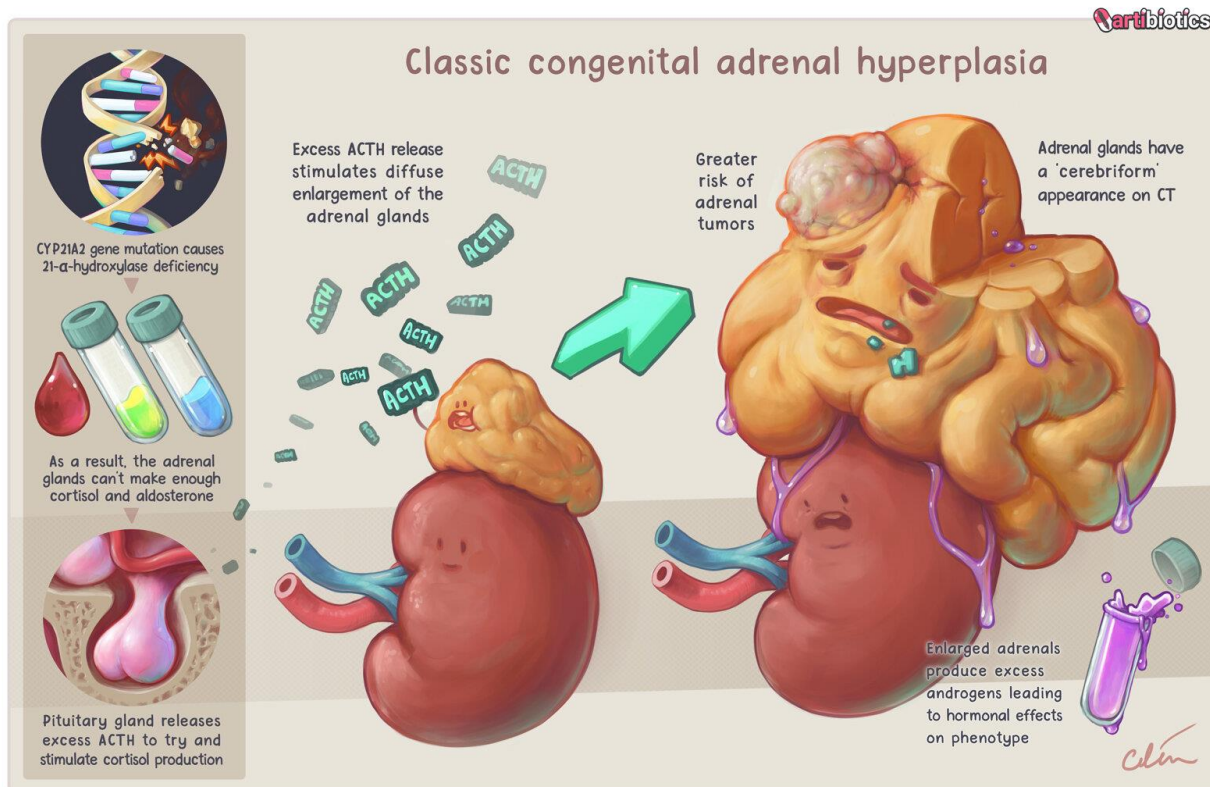
Селезінка в селезінці – варіант будови селезінки, при якому в центрі селезінки виявляють іншу селезінку, що має свою капсулу.

Додаткова селезінка – острівці тканини селезінки звичайно округлої форми, розмірами від горошини до волоського горіха, розташовується в шлунково–селезінковій зв'язці або звисає від селезінки на додатковій зв'язці, або лежить у чепці, у заочеревинній клітковині, у хвості підшлункової залози, у брижі поперечної ободової кишки, дуglasовому просторі. Описано утворення селезінкової тканини, що йде від селезінки в калитку.

Хвостата селезінка іноді досягає яєчок, у жінок вона може доходити до лівого яєчника.

Часточкова селезінка – поділ органа глибокими борознами на кілька окремих частин, окремі часточки органа (2–4) ізольовані прошарками сполучної тканини.

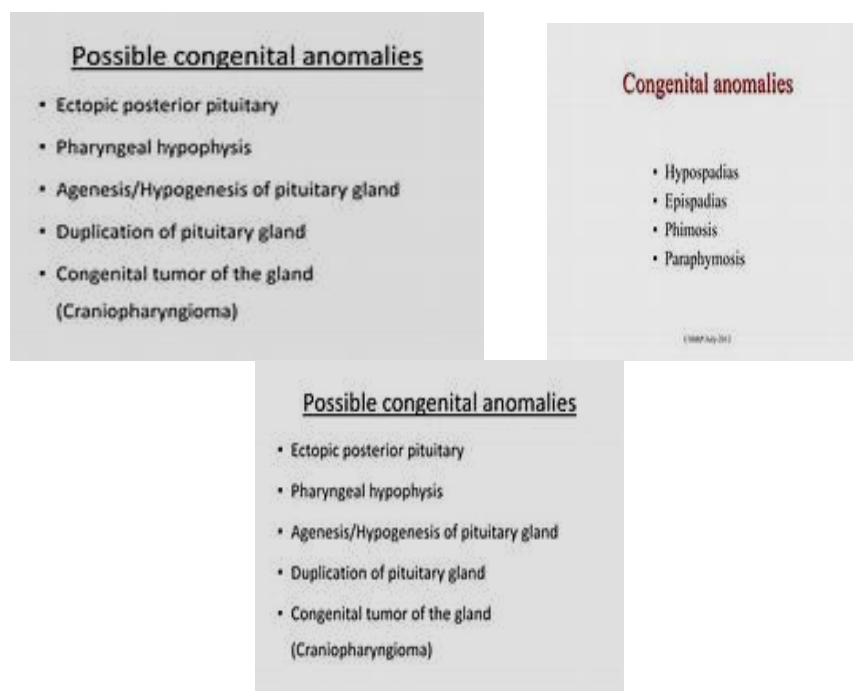
Код Q89.00 Природжені вади розвитку селезінки.



Додаткова надниркова залоза може розташовуватися під капсулою нирки, у тканині нирки, біля ниркової і надниркової клітковини, у печінці, черевній порожнині, вздовж сечостатевого тракту, у мошонці, сім'яному канатику, широкій зв'язці матки, стінці піхви.

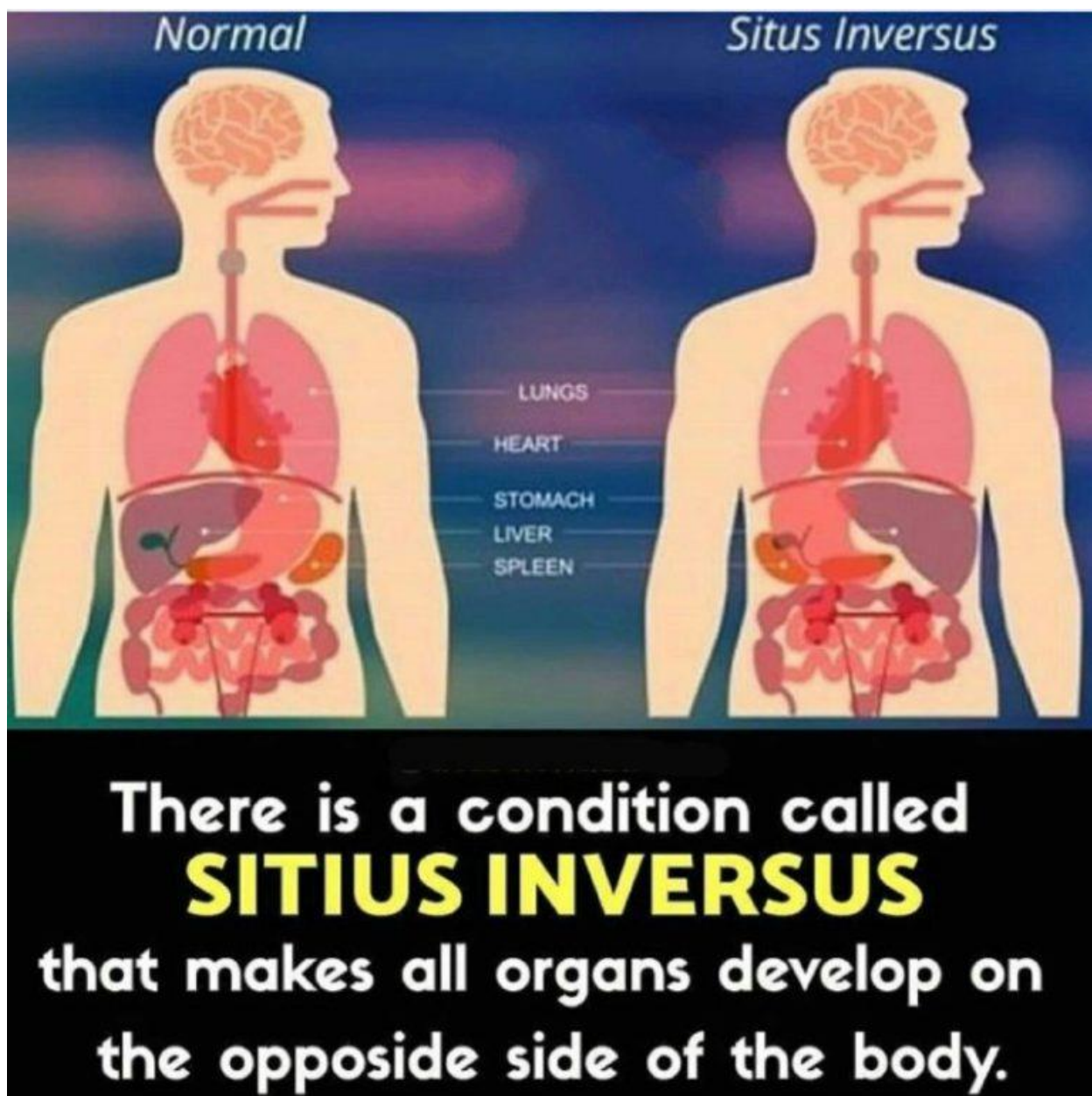
Кіста надниркової залози – рідкісна патологія і часто абсолютно несподівано виявляється при візуалізації. Кіста обмежена капсулою порожнину в надниркових ендокринних залозах.

Код Q89.10 Природжені вади розвитку надниркової залози.



Ендокринопатія – загальна назва порушень функції залоз внутрішньої секреції. Ендокринопатії можуть бути зумовлені природженими дефектами розвитку залоз або їх атрофією. Остання може бути викликана склеротичним процесом, хронічним запаленням, віковою інволюцією, тривалим лікуванням екзогенними гормонами, гормонально-активною пухлиною парної залози. В основі пошкодження й атрофії залози можуть лежати аутоімунні процеси: захворювання наднирникових залоз, щитоподібної залози тощо. Разом з тим аутоімунні процеси можуть викликати і гіперпродукцію гормонів (щитоподібної залози).

Код Q89.20 Природжені вади розвитку інших ендокринних залоз.

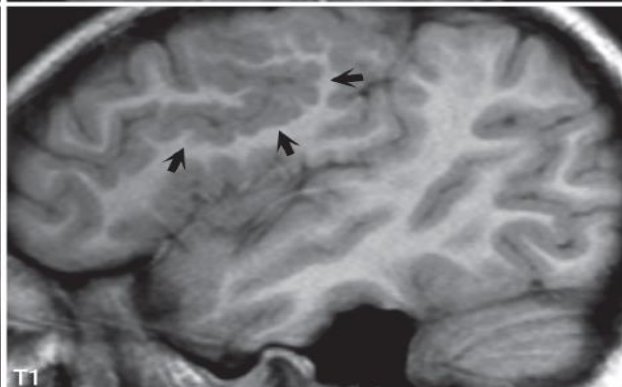
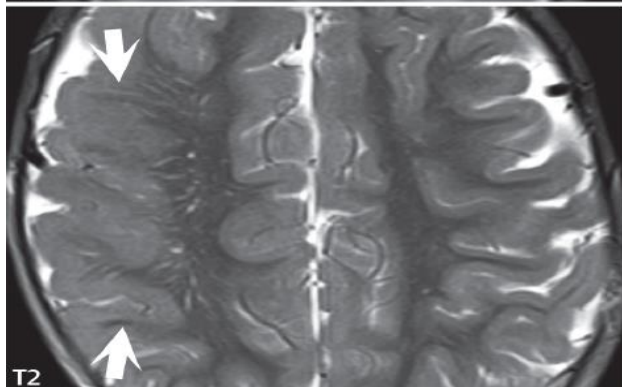
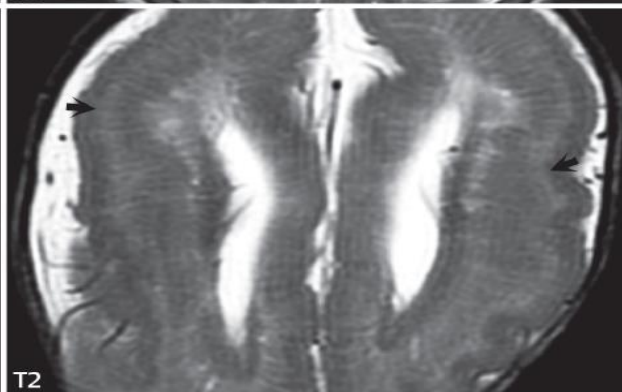
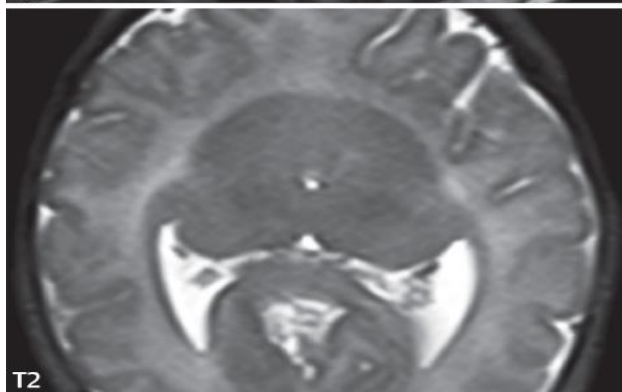
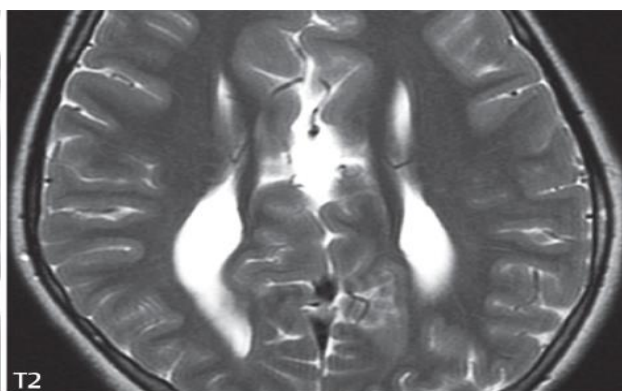
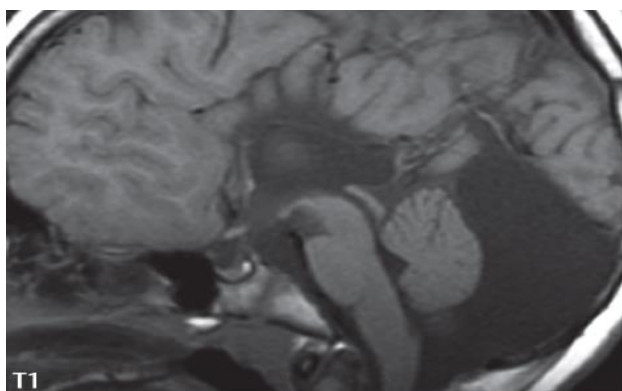


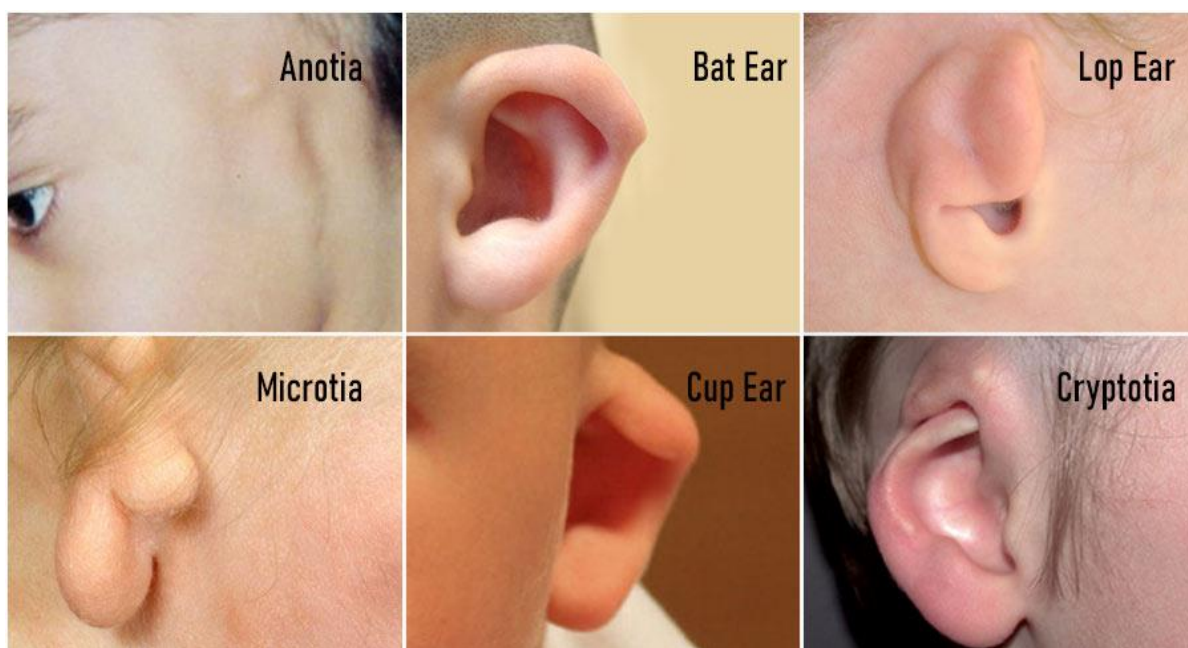
Транспозиція внутрішніх органів (також називається дзеркальним розташуванням внутрішніх органів) — рідкісний варіант біологічної аномалії, в якому основні внутрішні органи мають дзеркальне розташування в порівнянні зі звичайним нормальним розташуванням: верхівка серця спрямована вправо (тобто серце знаходиться з правого боку), печінка розташована зліва, шлунок — праворуч. Звичайне нормальне розташування органів латинською мовою називається *situs solitus*. У поодиноких випадках зустрічається невизначене розташування внутрішніх органів, яке називається гетеротаксія, або *situs ambiguus* (біологічна нормальність гетеротаксії).

Код Q89.30 Situs inversus.

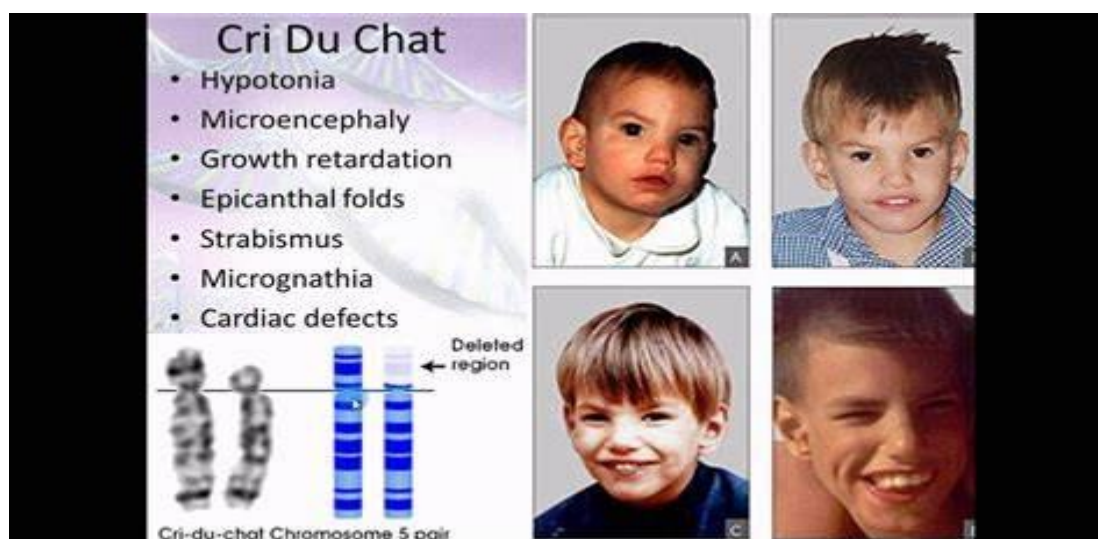


Код Q89.40 Двійнята, що зрослися.





Код Q89.70 Численні природжені вади розвитку, не класифіковані в інших рубриках.



Код Q89.80 Інші уточнені природжені вади розвитку.



Код Q89.90 Природжена аномалія, не уточнена.

2.11. Q90–Q99. Хромосомні аномалії, не класифіковані в інших рубриках



Особи із синдромом Дауна можуть мати деякі або всі з таких ознак: косі розрізи очей, з епікантусними складками (внутрішній кут ока), гіпотонію м'язів, пласке перенісся, випнутий язик як наслідок малого розміру ротової порожнини та/або гіпотонії, коротку шию, білі плями на рогиці (так звані плями Брашфілда), надмірну гнучкість суглобів, включно з атланта–аксіальним, вроджені вади серця, надмірний проміжок між першим і другим пальцем стопи, поодинокую згинальну складку мізинця (клиндактилія) і підвищену кількість дематогліфів з ліктьової сторони долоні, але жодна з ознак не є обов'язковою. Діти в таких родинах не народжуються, майже всі чоловіки із синдромом Дауна безплідні. У жінок вагітність часто закінчується викиднем або передчасними пологами.

Синдром Дауна

- 47, XX (XY), +21 -94%
- Мозаїки – 3%
- Хромосомні аберації – 3%;

1/800

1866 описаний

1958 каріотип

Середній вік 30 років

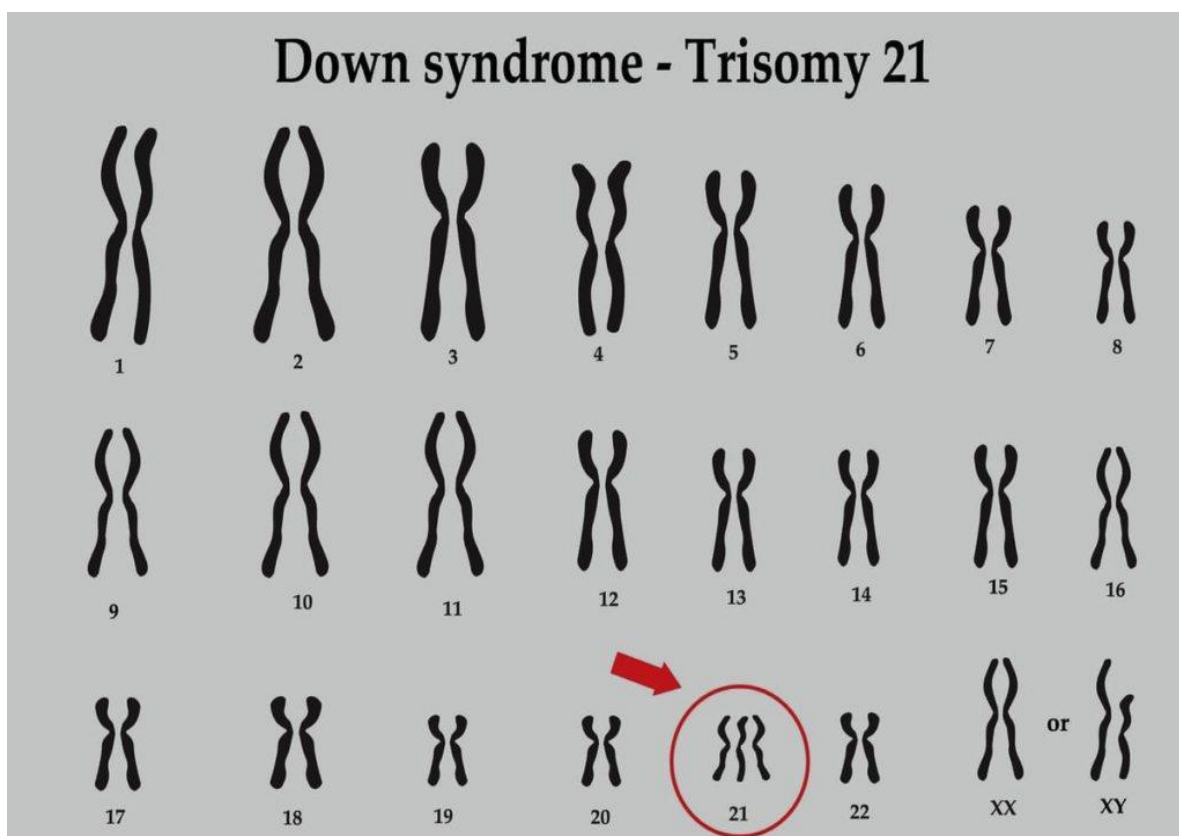



Код Q90. Синдром Дауна.



Трисомія 21 виникає із-за збою при поділі генів матері або батька під час утворення сперматозоїда і яйцеклітини. Повний хромосомний набір людини в нормі ділиться навпіл, але іноді трапляється нерозходження і статеві клітини містять нерозділену 21 хромосому.

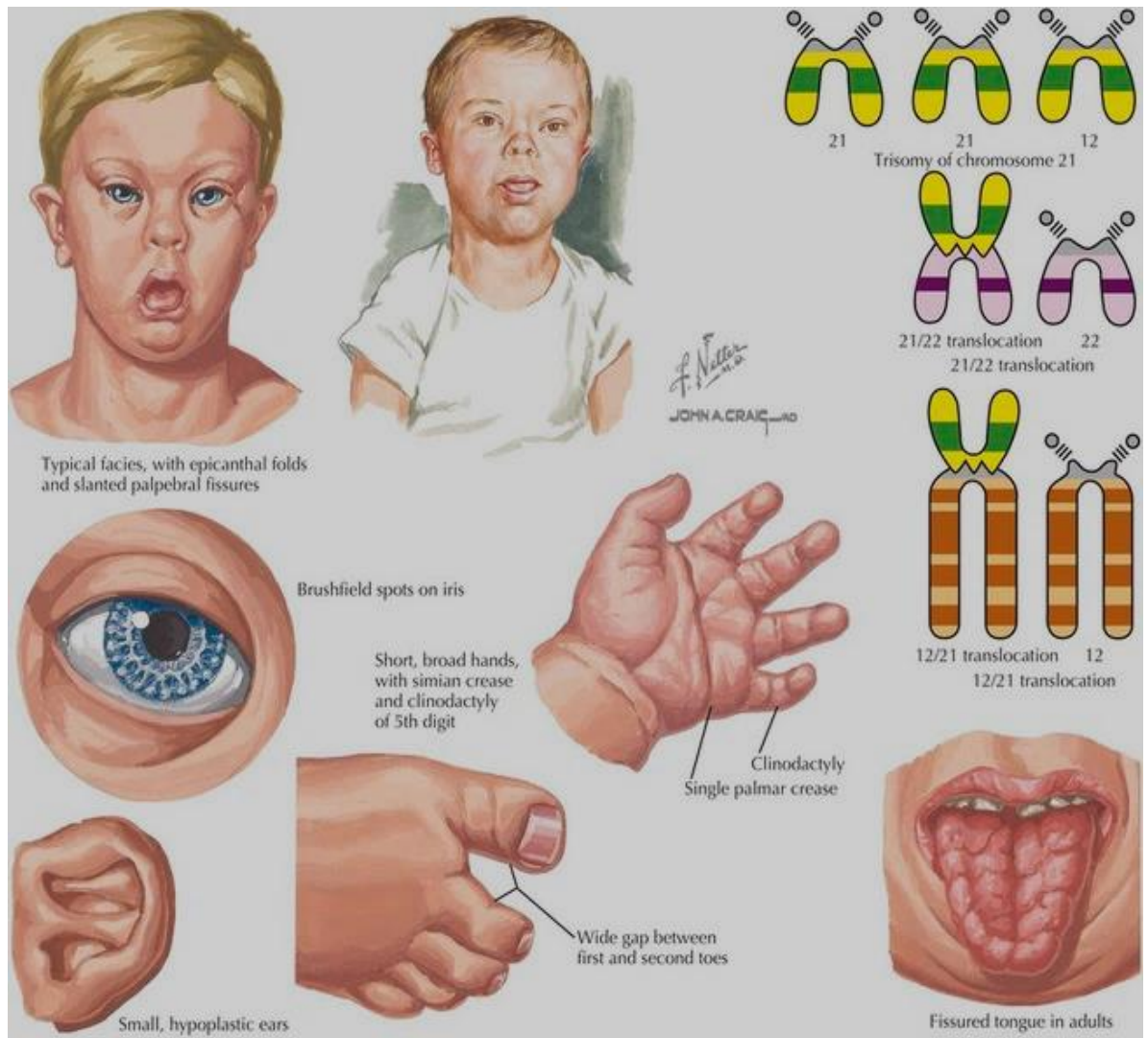
Код Q90.00 Трисомія 21, мейотичне нерозходження.



Мозаїцизм — це наявність у клітинах організму двох або більше клонів клітин із різним генотипом, які розвинулися з однієї зиготи (тобто мають однакове генетичне походження).

Хромосомний мозаїцизм є, як правило, результатом нерозходження хромосом при мітозі в ембріона на ранніх етапах ембріонального розвитку. Таким чином, мозаїцизм є наслідком соматичних мутацій. Розглянемо як приклад схему утворення мозаїчної форми синдрому Дауна. Нормальна зигота має дві хромосоми 21 ($2i,21$). При нормальному мітозі вона дає нормальний клон клітин. У разі нерозходження утворюються клітини з трисомією ($21,21,21$) і з моносомією (21). Моносомії за автосомами летальні для клітин, тому моносомна клітина гине. В результаті залишається два клони клітин: нормальні ($21,21$) і трисомні ($21,21,21$). Мозаїцизм спостерігається в 1–2 % усіх випадків синдрому Дауна.

Код Q90.10 Трисомія 21, мозаїцизм (мітотичне нерозходження).



Хромосомна транслокація — тип хромосомних мутацій, при якому відбувається перенесення ділянки хромосоми на негомологічну хромосому. Окремо виділяють реципрокні транслокації, при яких відбувається взаємний обмін ділянками між хромосомами, і робертсонівські транслокації, або центричні злиття, при яких відбувається злиття акроцентричних хромосом. В ході транслокації відбувається обмін ділянками негомологічних хромосом, але загальне число генів не змінюється. Різні транслокації приводять до розвитку лімфом, сарком, лейкемії, шизофренії.

Код Q90.20 Трисомія 21, транслокація.

Синдром Дауна



PPt4WEB.ru

Код Q90.90 Синдром Дауна, не уточнений.



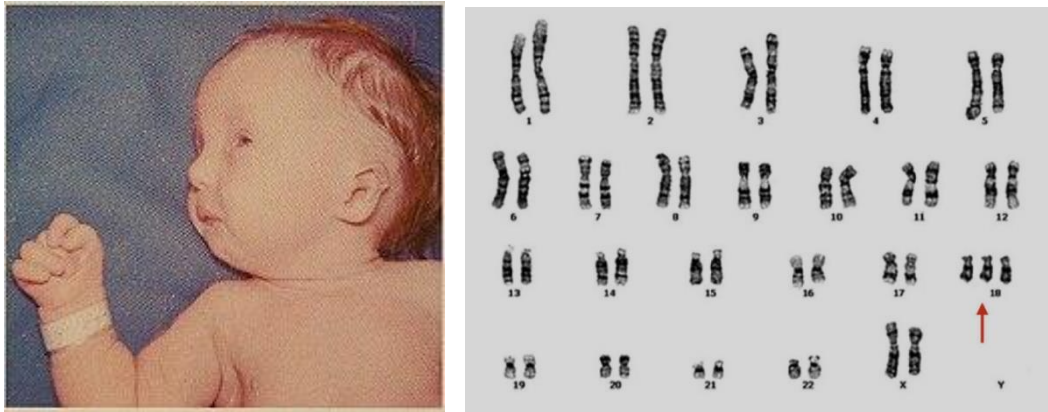
Синдром Едвардса

Синдром Патау

Синдром Едвардса (синдром трисомії за 18-ю хромосомою) — аутосомно-хромосомне захворювання, зумовлене наявністю додаткової копії 18-ї хромосоми у людини. Синдром Едвардса характеризується різноманітними клінічними проявами з ураженням багатьох систем дитини. На даний момент зареєстровано понад 125 аномалій, що є особливістю синдрому Едвардса.

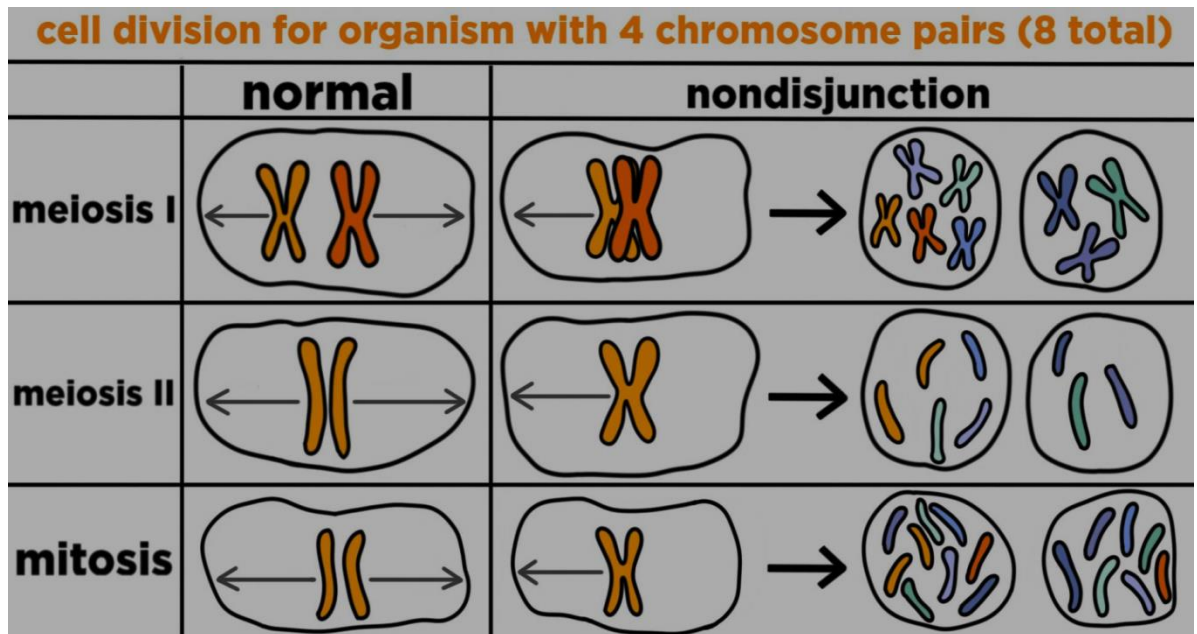
Синдром Патау або трисомія за 13 хромосомою — генетичне захворювання, хромосомна аномалія, синдром, при якому пацієнт має додаткову копію 13-ї хромосоми. Наявний при умовах, коли кожна клітина містить повну зайву копію 13 хромосоми (аномалія за назвою «трисомія 13»), або коли кожна клітина містить частину додаткової 13-ї хромосоми (Робертсонівська транслокація) або через мозаїцизм.

Код Q91. Синдром Едвардса та синдром Патау.



Мейоз — форма клітинного поділу (редукційний і екваційний); одна з форм непрямого клітинного поділу, в результаті якого виникають клітини з гаплоїдним набором хромосом (статеві клітини). Цей процес займає два клітинних цикли за відсутності синтезу ДНК у другому мейотичному поділі. Відновлення диплоїдного числа хромосом відбувається в результаті запліднення. Мейоз є обов'язковою ланкою статевого процесу і умовою формування статевих клітин. При мейозі відбувається не тільки редукція числа хромосом до гаплоїдного їх числа, але й здійснюється надзвичайно важливий генетичний процес — обмін ділянками між гомологічними хромосомами. Результатом мейозу є створення чотирьох дочірніх клітин, сперматозоїдів або яйцеклітин, шляхом редукційного поділу, що призводить до гаплоїдного набору хромосом у кожній гаметі. При заплідненні гаплоїдне ядро сперматозоїда зливається з гаплоїдним ядром яйцеклітини, що відновлює диплоїдний хромосомний комплемент і підтверджує утворення зиготи. Під час анафази клітинного циклу хромосоми відокремлюються до протилежних кінців клітини, створюючи дві дочірні клітини. Нерозходження — це нездатність хромосом розділитися, в результаті чого утворюються дочірні клітини з аномальною кількістю хромосом. Підтверджено, що помилка в материнському мейозі II (MII) є найпоширенішою причиною нерозходження для хромосоми 18, а розподіл хіазми з нормального мейозу 18 хромосоми не дає доказів нормального розходження з нуліхіазматних тетрад загалом.

Код Q91.00 Трисомія 18, мейотичне нерозходження.



Мітоз — механізм поділу клітин, коли материнська клітина ділиться на дві дочірні. Забезпечує рівномірний розподіл структур клітини, її ядерної речовини хроматину, між двома

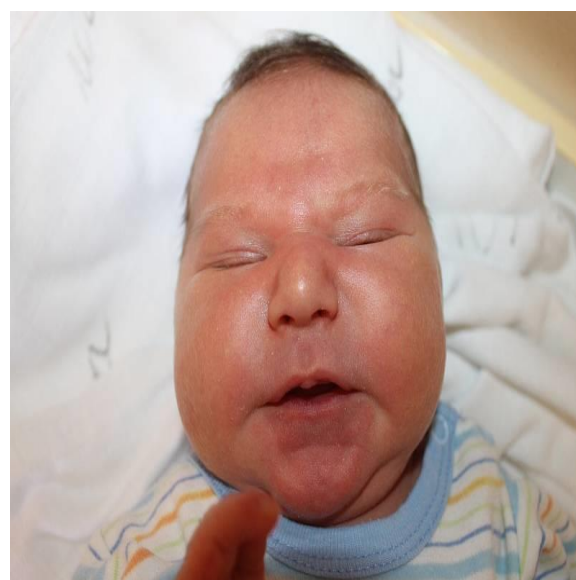
дочірніми клітинами. Наявні в клітині хромосоми подвоюються, шикуються в клітині на

екваторі, утворюючи мітотичну пластинку; до них прикріплені нитки веретена поділу, які розтягуються до полюсів клітини і клітини діляться, утворюючи дві копії початкового

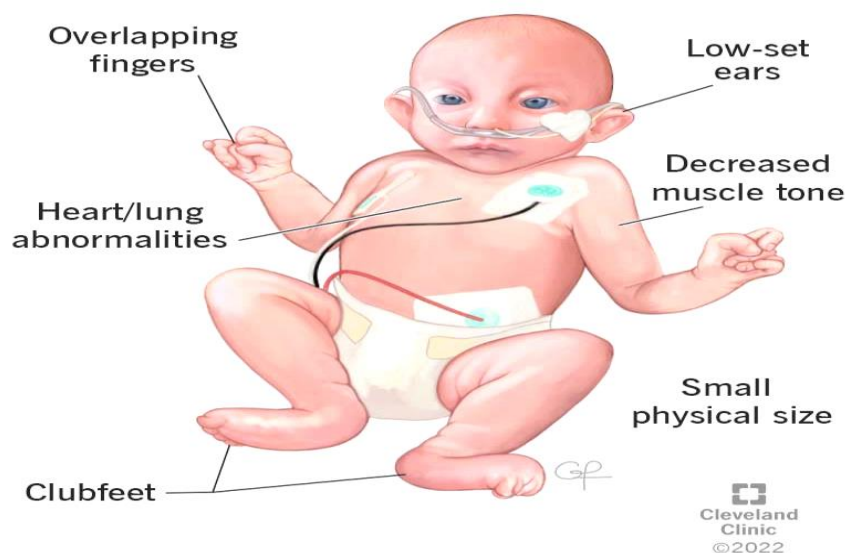
набору. Є одним із фундаментальних процесів онтогенезу. Зумовлює зростання багатоклітинних еукаріот за рахунок збільшення популяції тканинних клітин.

Синдром Едвардса зазвичай є результатом додаткової копії хромосоми 18q. Існує три типи синдрому Едвардса: повна, часткова та мозаїчна трисомія 18. Повна трисомія 18 є найбільш поширеною формою (94%). У цьому типі кожна клітина містить три повні копії хромосоми 18. Додаткова хромосома з'являється через нероз'єднання, переважно під час мейозу II. Зайва хромосома найчастіше має материнське походження. Частота помилок недиз'юнкції зростає з віком матері. Мозаїчна трисомія 18 є другим за поширеністю типом (менше 5%). У цьому типі існує як повна трисомія 18, так і нормальна клітинна лінія. Таким чином, фенотип може коливатися від фенотипу повної трисомії 18 із ранньою смертністю до нормального фенотипу. На частку часткової трисомії 18 припадає 2% синдрому Едвардса. У цьому типі лише частковий сегмент хромосоми 18q присутній у трьох примірниках. Частковий триплікат часто є результатом збалансованої транслокації або інверсії, яку здійснює один із батьків. Часткова трисомія 18 має змінний фенотип, що залежить від розташування та розміру потроєного сегмента.

Код Q91.10 Трисомія 18, мозаїцизм (мітотичне нерозходження).



Trisomy 18 (Edward's Syndrome)



Реципрокна транслокація 4 і 20 хромосом людини. Крім переносів ділянок з однієї негомологічної хромосоми на іншу, класифікують також реципрокні транслокації (коли дві негомологічні хромосоми обмінюються ділянками), Робертсонівські транслокації (при цьому дві негомологічні хромосоми об'єднуються в одну), а також транспозиції (перенесення ділянки хромосоми на інше місце на тій же хромосомі). У дітей визначаються низька вага при народженні (менше 2000 г), доліхоцефалія, вузькі носові ходи, маленька щелепа, гіпоплазія геніталій, пупкова грижа, суглобові контрактури. Характерними вадами при цьому синдромі є дефект міжшлункової перегородки у всіх дітей, аномалії трикуспідального клапана в 80% випадків, аномалії легеневого клапана – у 70%, зміни аортального клапана – у 68%, вади мітрального клапана – у 66%, зміни більш ніж одного клапана – у 93% дітей, зміна судинного конуса – у 98% випадків. Зміни атріовентрикулярних і півмісяцевих клапанів характеризуються надмірною товщиною або міксоматозними нашаруваннями, довгими хордами і гіпоплазією або відсутністю папілярних м'язів.

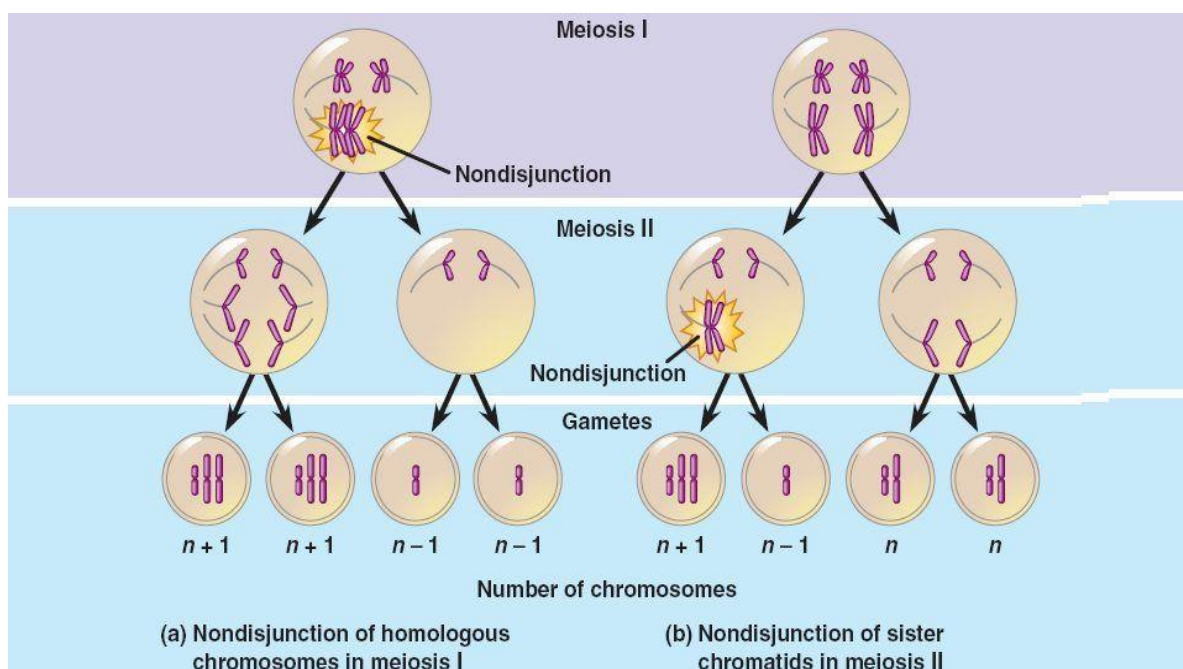
Код Q91.20 Трисомія 18, транслокація.

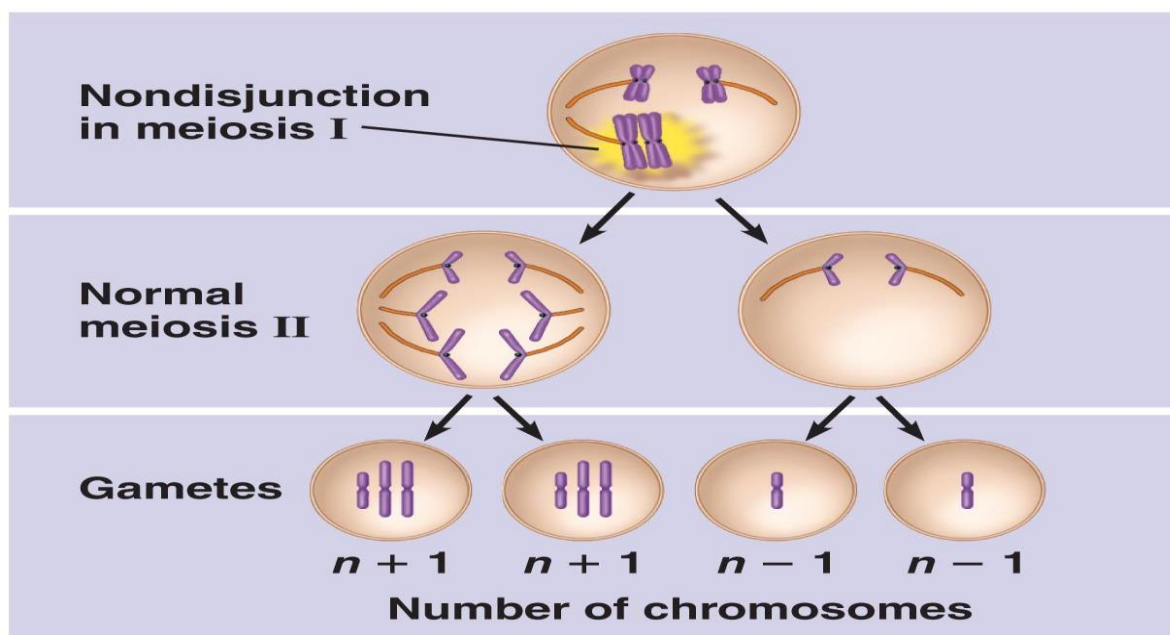
Edwards Syndrome (Trisomy 18)



Існує три типи **синдрому Едвардса**: повна трисомія 18 – найбільш поширена форма (94%), у цьому типі кожна клітина містить три повні копії хромосоми 18. Додаткова хромосома утворюється в результаті нерозбіжності хромосом, головним чином під час мейозу II. Частота нерозбіжності хромосом підвищується із збільшенням віку матері; часткова трисомія 18 – становить 2%; в цьому типі діагностуються дві копії 18 хромосоми і додатковий матеріал з хромосоми 18, прикріплений до іншої хромосоми. Часткова трисомія виникає в результаті збалансованої транслокації або інверсії, що здійснюється одним із батьків; мозаїчна трисомія 18 – другий за поширеністю тип (менше 5%), у цьому типі існує повна трисомія 18, так і нормальна клітинна лінія. Таким чином, фенотип може варіювати від повного фенотипу трисомії 18 з раннім летальним кінцем до нормального фенотипу

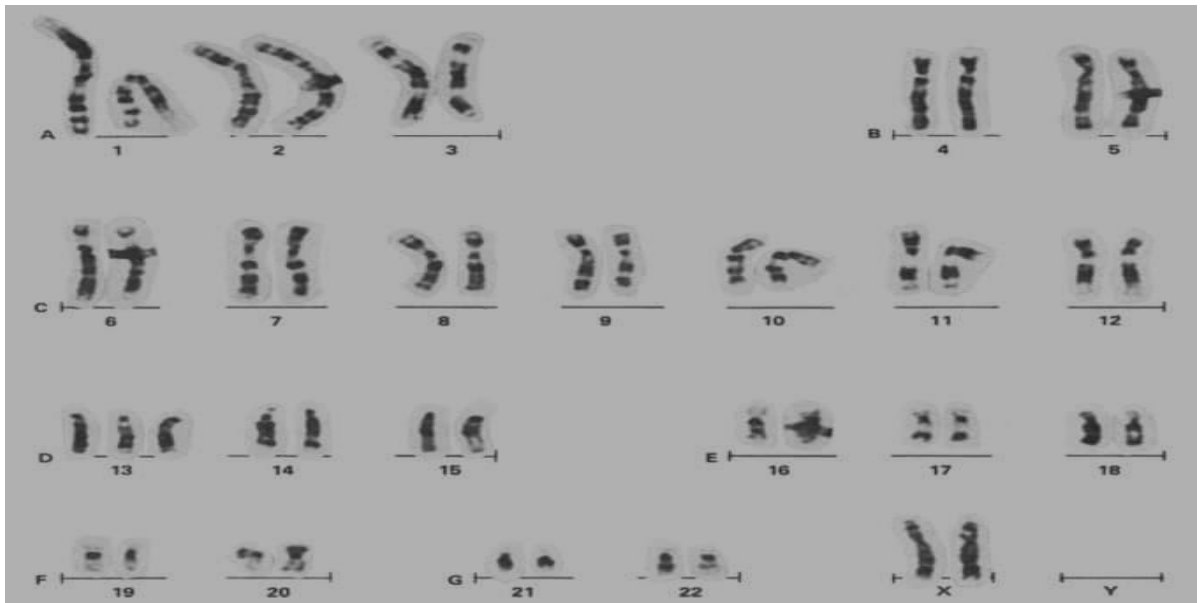
Код Q91.30 Синдром Едвардса, неуточнений.





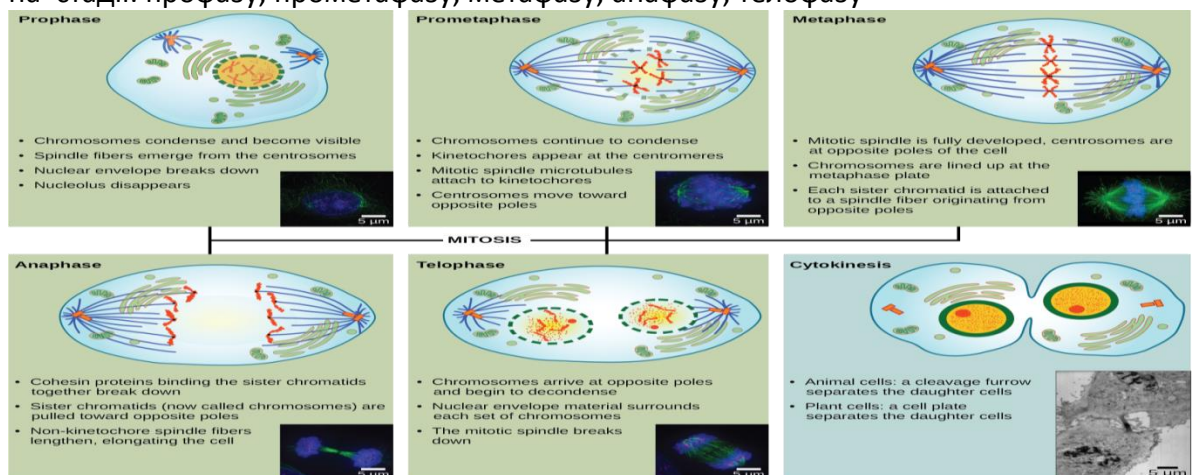
При трисомії 13 або синдром Патау: низька вага при народженні, проблеми з годуванням і низький м'язовий тонус мікроцефалія (маленька голова) та проблеми з обличчям/головою, як-от відсутність шкіри на шкірі голови, порок розвитку вуха або капілярна гемангіома (підняті родимі плями), мікрофтальмія (малі очі), анофтальмія (відсутність одного або обох очей) або гіпотелоризм (очі, розташовані близько один до одного) заяча губа і піднебіння, полідактилія (зайві пальці рук або ніг), маленький пеніс або збільшений клітор, судоми, апное, приглухуватість

Код Q91.40 Трисомія 13, мейотичне нерозходження.



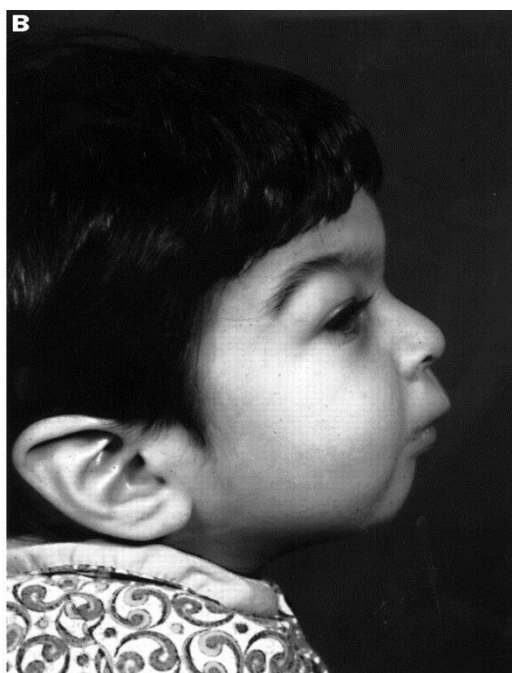
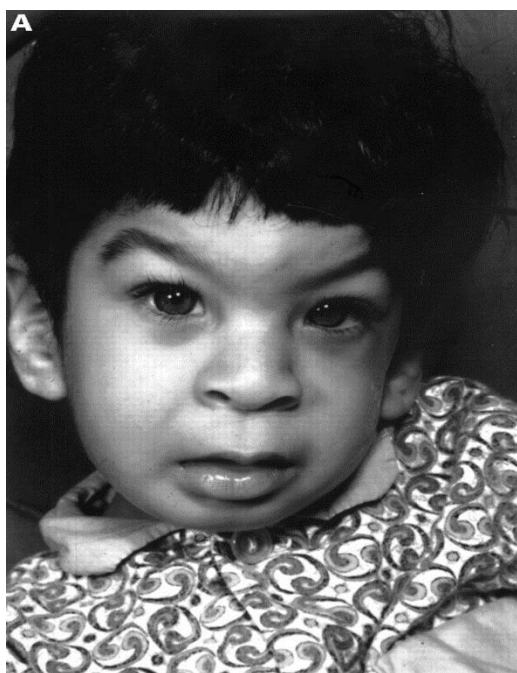
Мозаїцизм — це наявність у клітинах організму двох або більше клонів клітин із різним генотипом, які розвинулися з однієї зиготи (тобто мають однакове генетичне походження). Хромосомний мозаїцизм є, як правило, результатом нерозходження хромосом при мітозі в ембріона на ранніх етапах ембріонального розвитку. Таким чином, мозаїцизм є наслідком соматичних мутацій.

Мітоз — механізм поділу клітин, коли материнська клітина ділиться на дві дочірні. Забезпечує рівномірний розподіл структур клітини, її ядерної речовини хроматину, між двома дочірніми клітинами. Найвні в клітині хромосоми подвоюються, шикуються в клітині на екваторі, утворюючи мітотичну пластинку; до них прикріплені нитки веретена поділу, які розтягуються до полюсів клітини і клітини діляться, утворюючи дві копії початкового набору. Є одним із фундаментальних процесів онтогенезу. Зумовлює зростання багатоклітинних еукаріот за рахунок збільшення популяції тканинних клітин. На підставі морфологічних особливостей мітоз умовно поділяється на стадії: профазу, прометафазу, метафазу, анафазу, телофазу



Трисомія 13 спричинена додатковою хромосомою 13 і викликає аномальний розвиток переднього мозку, середньої частини обличчя та очей; важка інтелектуальна недостатність; пороки серця; і малий розмір при народженні. Діагностика проводиться за допомогою цитогенетичного дослідження. Лікування підтримує.

Код Q91.50 Трисомія 13, мозаїцизм (мітотичне нерозходження).

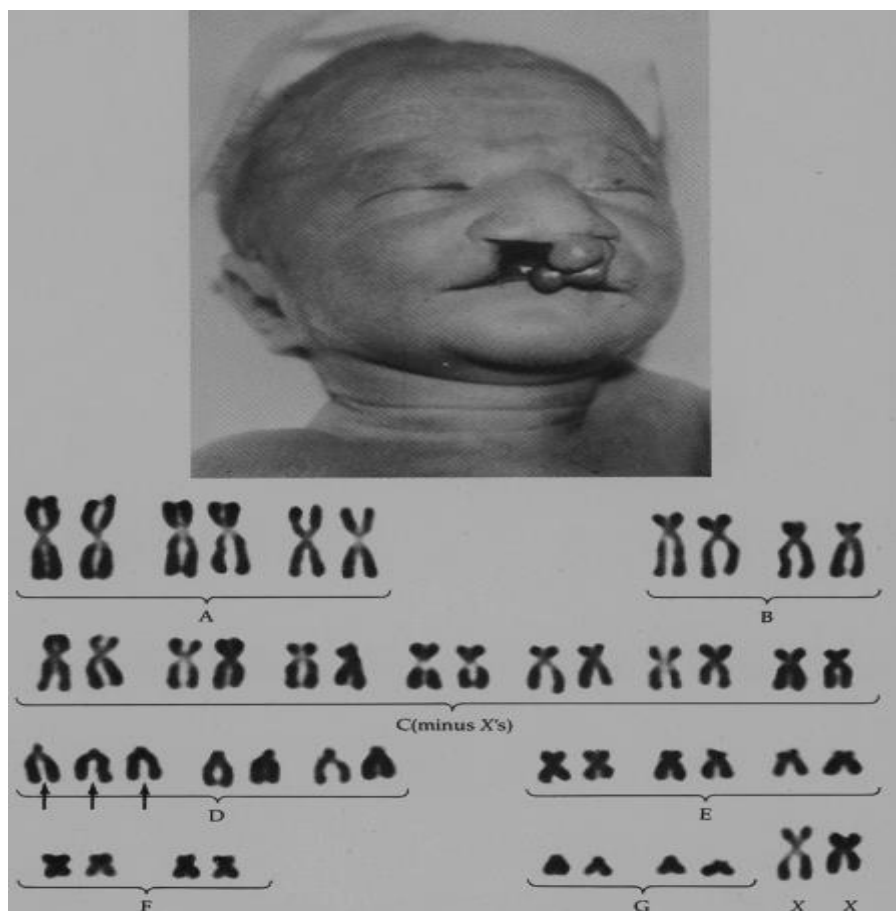




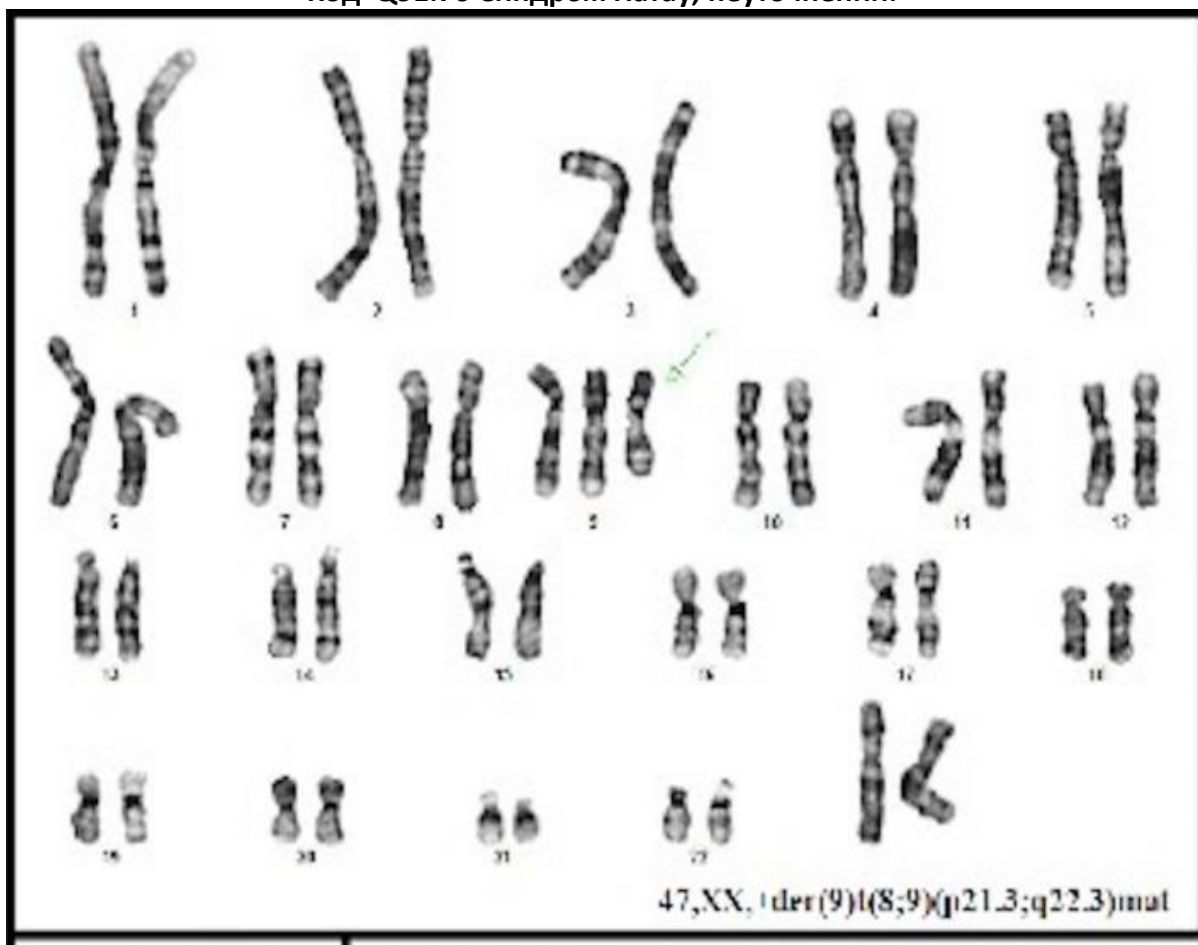
Хромосомна транслокація — тип хромосомних мутацій, при якому відбувається перенесення ділянки хромосоми на негомологічну хромосому. Окремо виділяють реципрокні транслокації, при яких відбувається взаємний обмін ділянками між хромосомами, і робертсонівські транслокації, або центричні злиття, при яких відбувається злиття акроцентричних хромосом.

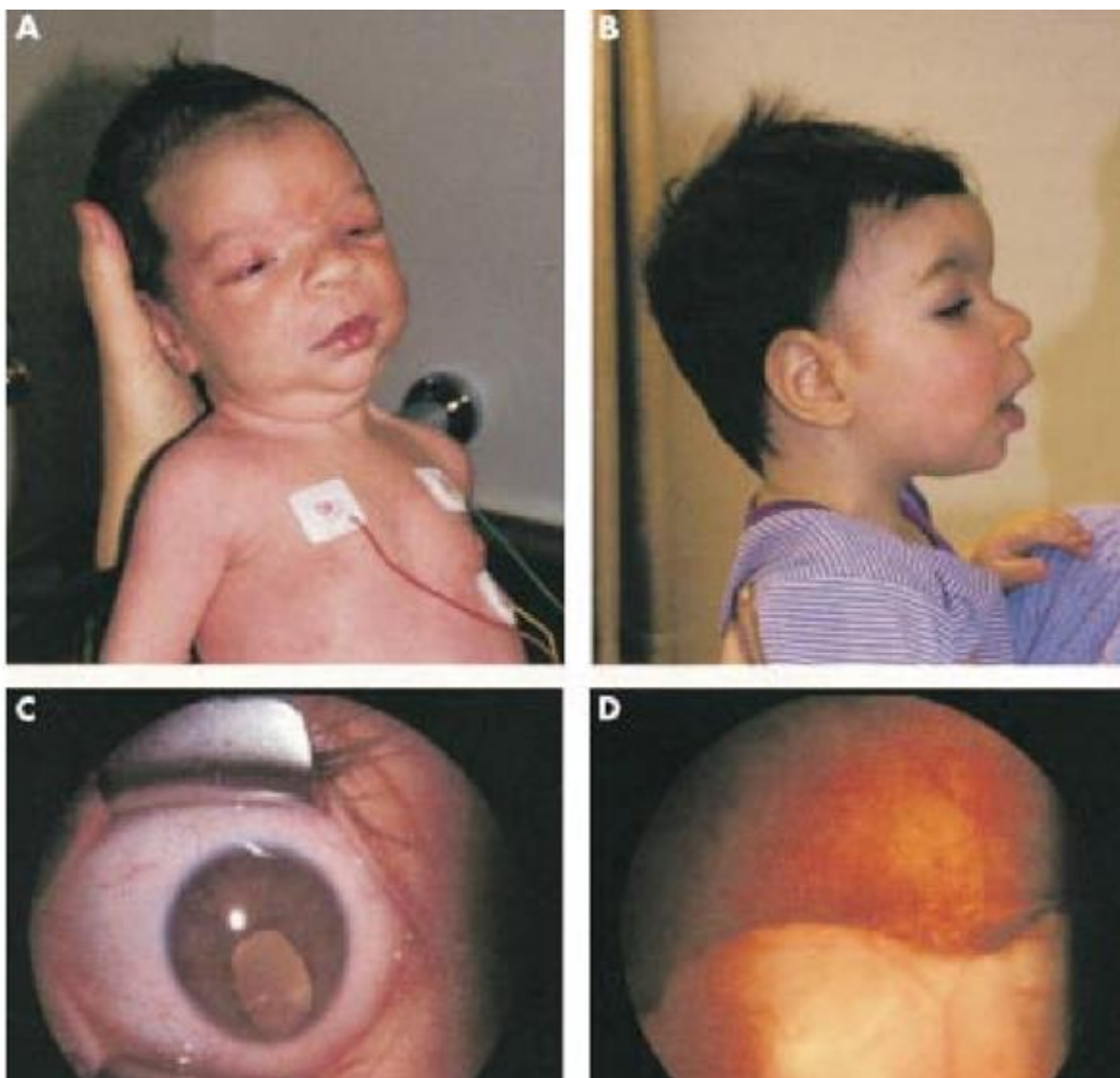
Синдром Патау або трисомія за 13 хромосомою — генетичне захворювання, хромосомна аномалія, синдром, при якому пацієнт має додаткову копію 13-ї хромосоми. Найвизначніший при умовах, коли кожна клітина містить повну зайву копію 13 хромосоми (аномалія за назвою «трисомія 13»), або коли кожна клітина містить частину додаткової 13-ї хромосоми (Робертсонівська транслокація) або через мозаїцизм.

Код Q91.60 Трисомія 13, транслокація.



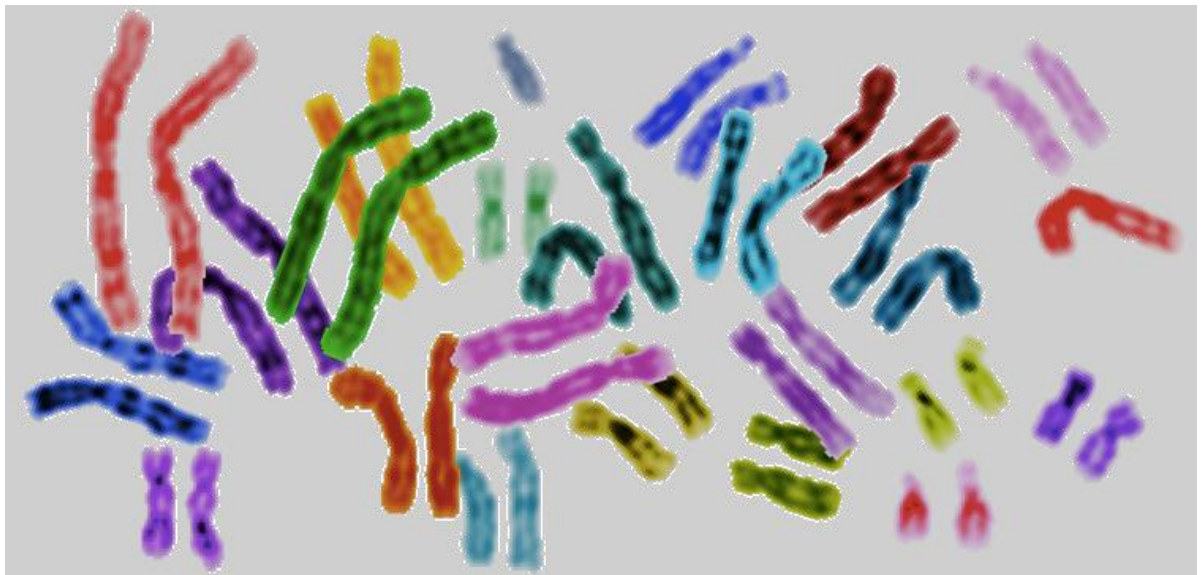
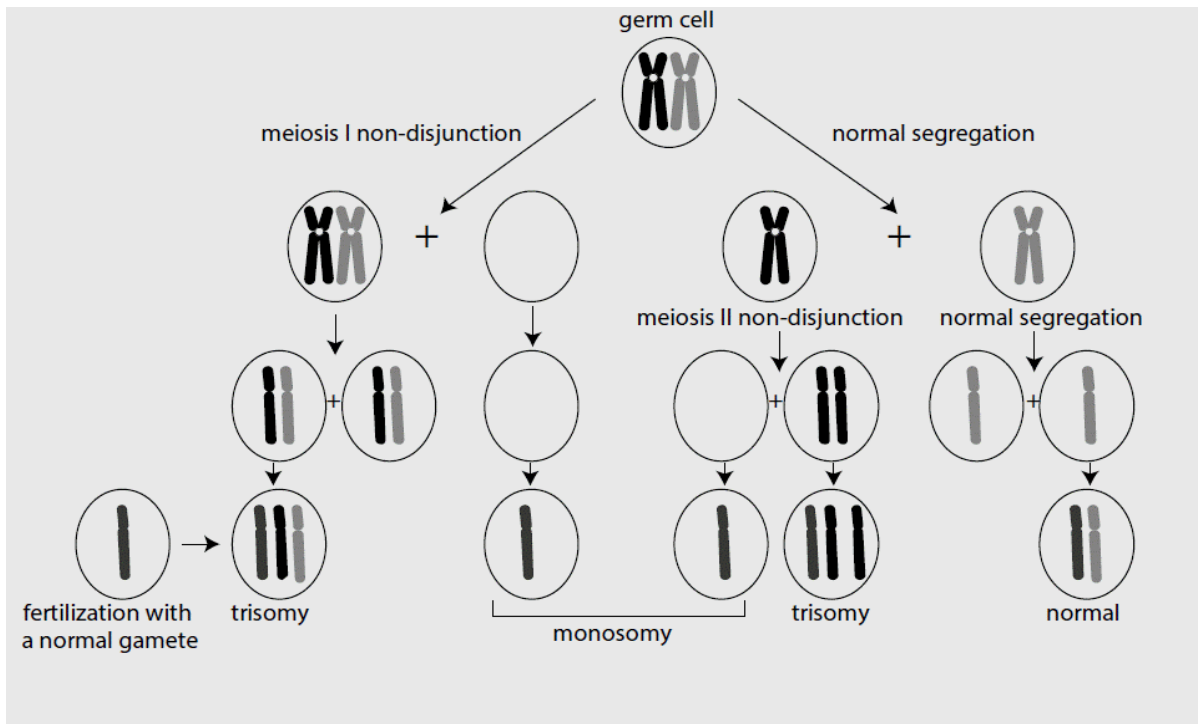
Код Q91.70 Синдром Патау, неуточнений.





До цього типу перебудов хромосом (поряд з розподілами, дуплікаціями й інверсіями) відносяться часткові трисомії й моносомії аутосом. Вони можуть торкатися як короткого або довгого плеча хромосоми, так і одночасно обидвох плечей. Синдром часткової трисомії по короткому плечу хромосоми 9 (9p+) – найбільш часта форма часткових трисомій

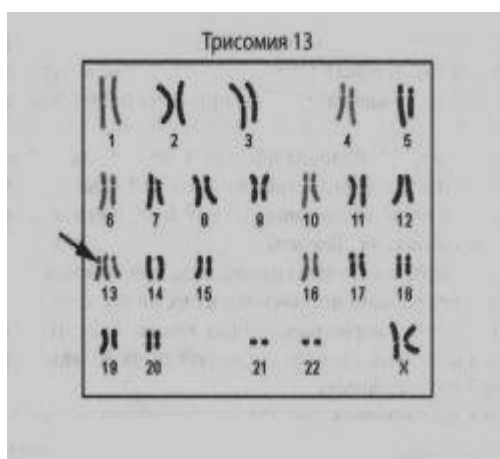
Код Q92. Інші трисомії та часткові трисомії аутосом, не класифіковані в інших рубриках



Результатом мейозу є створення чотирьох дочірніх клітин, сперматозоїдів або яйцеклітин, шляхом редукційного поділу, що призводить до гаплоїдного набору хромосом у кожній гаметі. При заплідненні гаплоїдне ядро сперматозоїда зливається з гаплоїдним ядром яйцеклітини, що відновлює диплоїдний хромосомний комплект і підтверджує утворення зиготи. Під час анафази клітинного циклу хромосоми відокремлюються до протилежних кінців клітини, створюючи дві дочірні клітини. Нерозходження — це нездатність хромосом розділитися, в результаті чого утворюються дочірні клітини з аномальною кількістю хромосом

Трисомія 16 є найпоширенішою трисомією людини, яка зустрічається в > або = 1% усіх клінічно визнаних вагітностей. Вважається, що він повністю залежить від віку матері і, таким чином, є корисною моделлю для вивчення зв'язку збільшення віку матері та нерозриву.

Код Q92.00 Повна трисомія хромосом, мейотичне нерозходження.



Синдромы хромосомы 1

Моносомия 1 з (1p-) 1, 3 3:
виступаюча потилиця,
мікрогнатія, коротка шия,
аномалії кінцівок

Синдромы хромосомы 4

Трисомія 4 р (p+) 1, 2, 5;
мікроцефалія, мікрогнатія,
епікант, широко поставлені
брови, опущені вниз кути
рота, "боксерський" ніс,
гематома лиця

Синдромы хромосомы 5

Трисомія 5р (5p+) 1, 3, 5;
макро-, доліхоцефалія,
епікант, втиснене переднісся

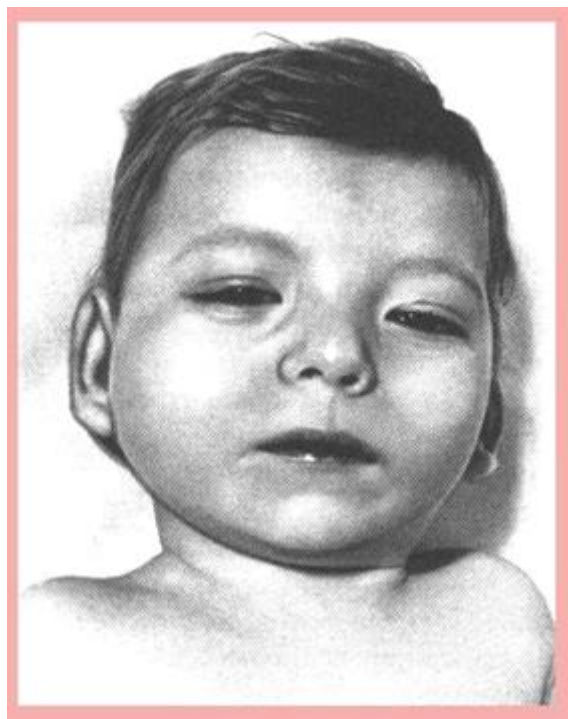
Синдроми хромосоми 6



Часткова трисомія 6p (6p+) 1,2,5; високе чоло, плоска потилиця, маленьку очні щілини, гіпертилози, блефароптоз, косорукість, висока спинка носа, цибулиноподібний ніс, маленький рот



Кільцева хромосома 6 (r 6), мікроцефалія, епікант, плоске переднісся допереду ніздрі, аномалії скелета



Синдром “Котячого крику” – це порушення викликане делецією короткого плеча 5-ї хромосоми. Нявкання і звуки, подібні до котячого лементу, типові для цієї патології. Часто спостерігається відставання в розумовому розвитку і вади серця. Порушення викликане делецією короткого плеча 5-ї хромосоми. Нявкання і звуки, подібні до котячого лементу, типові для цієї патології. Часто спостерігається відставання в розумовому розвитку і вади серця. Термін життя таких хворих незначно вищий, ніж у пацієнтів з трисомією 18 і 13-ю хромосомою. Термін життя таких хворих незначно вищий, ніж у пацієнтів з трисомією 18 і 13-ю хромосомою.

Синдроми хромосоми 10



Трисомія 10р (10р⁺).
 1,2,5; доліхоцефалія,
 дугоподібні брови,
 гіпертелоризм, широке
 переднісся, рот “черепашки”,
 тонка витягнута верхня
 губа, кругле та слабо
 контуроване підборіддя



Синдром трисомії 9р



Женщина 21 года

**Часткова трисомія 9р,
умствення відсталість,
затримання зростання,
мікробрахіцефалія,
антимонголоїдний
розріз очей, глибоко
посадження ока
(ентофальм) гіпертелоризм
нігтів, синдактилія, вади
внутрішніх органів**



ХРОМОСОМНІ ХВОРОБИ

Трисомія 8



Відхилення в будові лица, вади опорно-рухової системи, сечової системи і т.д. 47 ХУ (+8)

Синдроми хромосоми 11



Часткова трисомія 11q (11q⁺).
1,2,5; мікро-, брахіцефалія,
широке лице, потовщене
Чоло, мікроретрогнатія,
короткий ніс, коротка шия

Синдроми хромосоми 13



Трисомія 13 (синдром
Патау), полідакталія,
мікроцефалія, розщілина
губ, вузькі очні щілини,
заглибина переднісся,
широка основа носа,
епікант, мікрофтальмія,
низько посажені та
деформовані вушні
раковини, коротка шия,
полідикталія, флексор не
положення пальців рук,
випуклі довгі ніhti

Синдроми хромосоми 14



Трисомія проксимальної ділянки 14q (14q⁺). 1,2,5; мікроцефалія, мікрофтальм, мікроблефарон, гіпертелоризм, втиснуте переднісся, рот у формі "лука купідона", розщілина піднебіння, коротка шия з надлишковою шкірою

Синдроми хромосоми 15



Трисомія проксимальної ділянки 15q (15q⁺). 1,2,4; мікроцефалія, овальне лице, гіпертелоризм, повні щоки, аномалії скелета.

Часткова моносомія 15q (15q⁻). 1,2; мікро-, доліхоцефалія, низьке зростання волосся на голові, маленький ніс, шкірна пігментація, аномалія скелета

Синдроми хромосоми 18



**Моносомія 18q (18q-)
1,2,5; високе чоло, гіпоплазія
середньої частини лиця,
глибоко посаджені очі,
потовщена спинка носа,
"карпатий рот",
прогнатія**

Синдроми хромосоми 19



**Трисомія 19 (+19)
мозаїцизм. 1,2,3,5;
гіпертелоризм,
втступаючий широкий
гребень носа,
тонкі губи**

Діагноз хромосомного мозаїцизму на передімплантаційній та пренатальній стадіях пов'язаний з невизначеністю, і для оцінки ймовірного впливу необхідно враховувати багато факторів. Клінічні ефекти хромосомного мозаїцизму безпосередньо пов'язані з типом дисбалансу (розмір, вміст гена та кількість копій), часом початкової події, що призводить до мозаїцизму під час ембріогенезу/фетального розвитку, розподілом аномальних клітин у різних тканинах. в організмі, а також співвідношення нормальних/аномальних клітин у кожній із цих тканин.

Код Q92.10 Повна трисомія хромосом, мозаїцизм (мітотичне нерозходження).

своїх хромосом і передачі анеуплоїдії наступному поколінню. Ці материнські анеуплоїдії є особливо проблематичними для людей, оскільки вони є основними причинами викидня, вікового безпліддя та високої частоти синдрому Дауна під час зачаття.

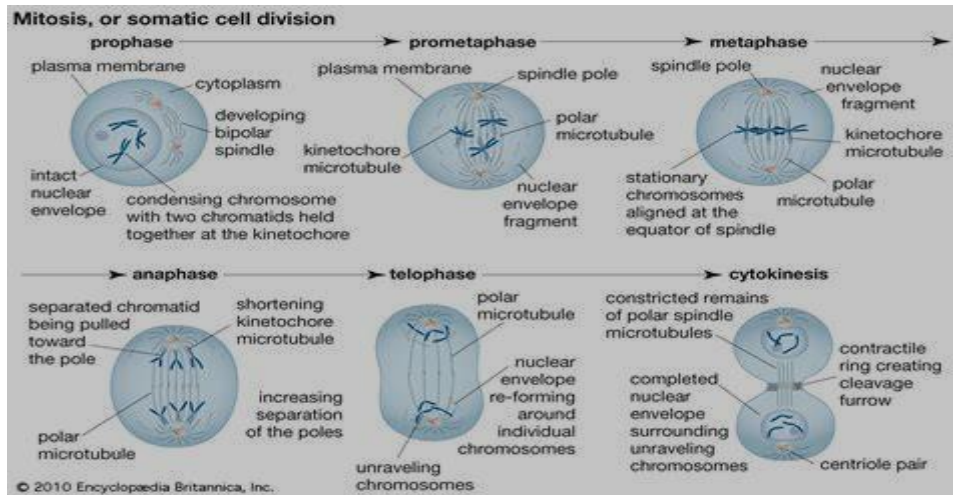
Код Q92.20 Велика часткова трисомія.



Часткова трисомія 16q (16q+) 1,2,4; мікроцефалія, виступаюча потилиця, потовщення, дугоподібні брови, вузькі очні щілини, гіпертлоризм, косоокість, епікант, широке переднісся, цибулиноподібний ніс, тонка губа, мікрогнатія, аномалії скелета

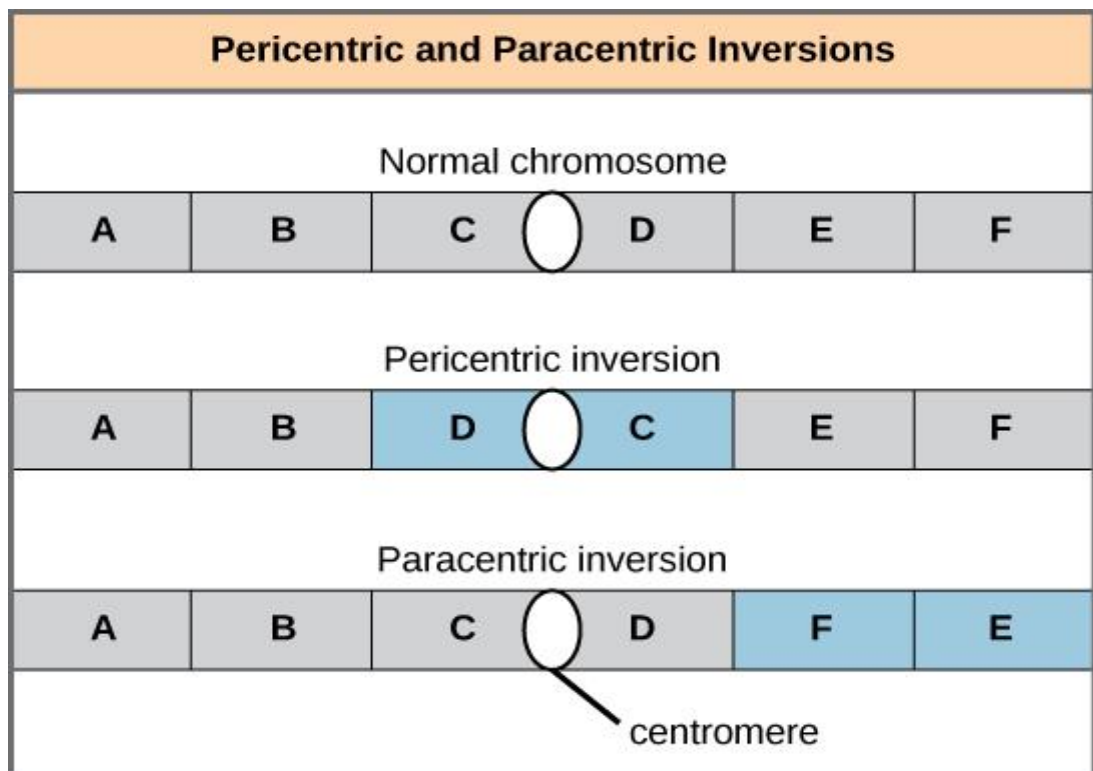
Трисомія 16 є найпоширенішою аутосомною трисомією у людей, яка майже завжди є летальною для ембріона. Часткова трисомія 16, включаючи сегмент довгого плеча хромосоми 16, іноді буває сумісною з життям і пов'язана з серйозними вродженими дефектами, затримкою росту та ранньою летальністю. Сегментарна трисомія 16q зазвичай описується одночасно з частковою моносомією іншої хромосоми, яка часто є результатом батьківської збалансованої транслокації. Особливості затримки внутрішньоутробного розвитку, лицьового дисморфізму, гіпотонії, вродженої вади серця, дистальних контрактур, уrogenітальних аномалій і втрати слуху підтверджують асоціацію з частковою трисомією 16q.

Код Q92.30 Мала часткова трисомія.



Прометафаза закінчується коли всі кінетохори сестринських хроматид приєднуються до мікротрубочок, що беруть початок з різних полюсів веретена поділу; після цього починається метафаза. Якщо якась з хромосом залишиться неприкріпленою до мікротрубочок, клітина не зможе пройти контрольну точку і не зможе вступити в анафазу.

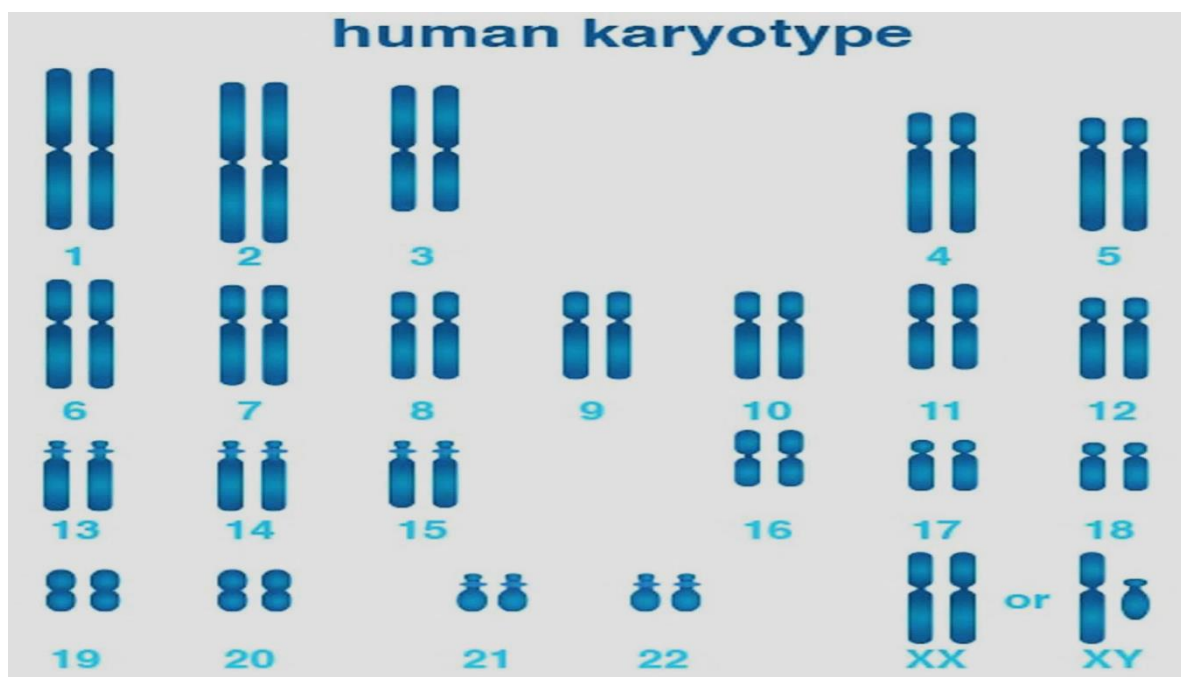
Код Q92.40 Подвоєння, що спостерігаються тільки в про метафазі.



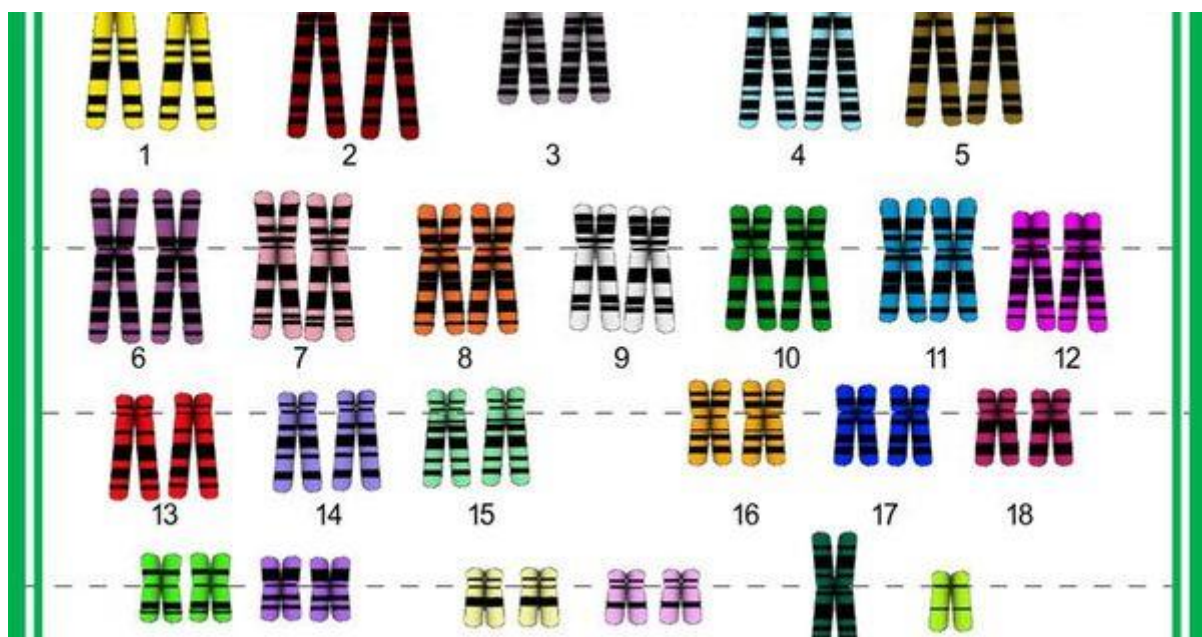
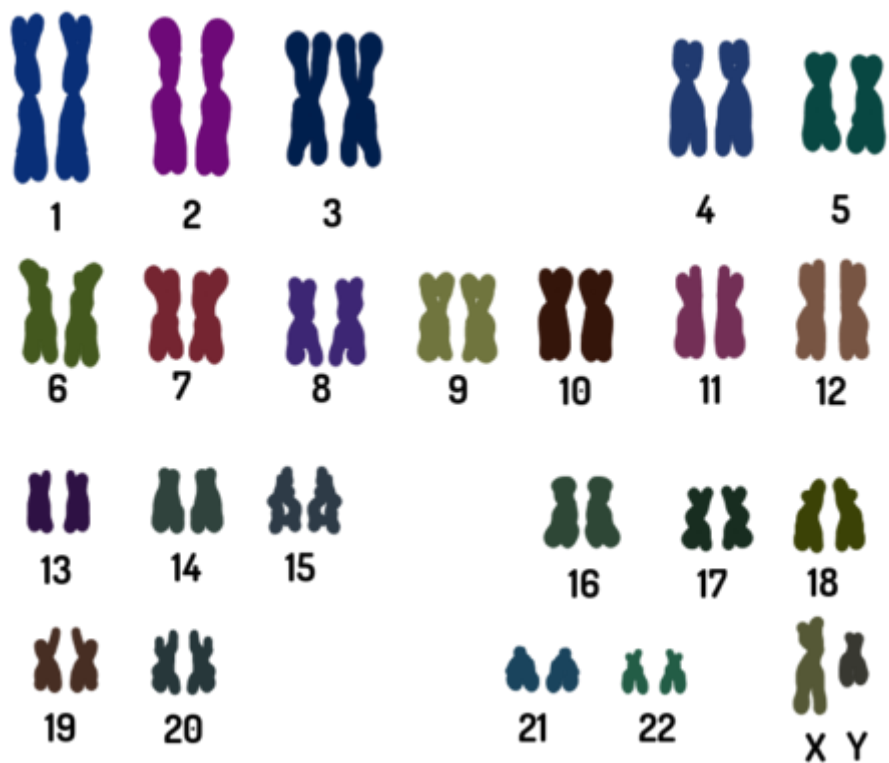
Цитологи характеризували численні структурні перебудови в хромосомах, але найбільш поширені хромосомні інверсії і транслокації. Обидва ідентифікуються під час мейозу шляхом адаптивного сполучення переставлених хромосом з їх колишніми гомологами для підтримки відповідного вирівнювання генів. Якщо гени, що проводяться на двох гомологах, орієнтовані неправильно, подія рекомбінації може призвести до втрати генів з однієї хромосоми та посилення генів з іншої. Це призведе

до утворення анеуплоїдних гамет. Диплоїдна клітина – це клітина, яка містить два повних набори хромосом . Це подвоєне число гаплоїдних хромосом. Кожна пара хромосом у диплоїдній клітині вважається гомологічним набором хромосом. Гомологічна пара хромосом складається з однієї хромосоми, отриманої від матері, і однієї від батька.

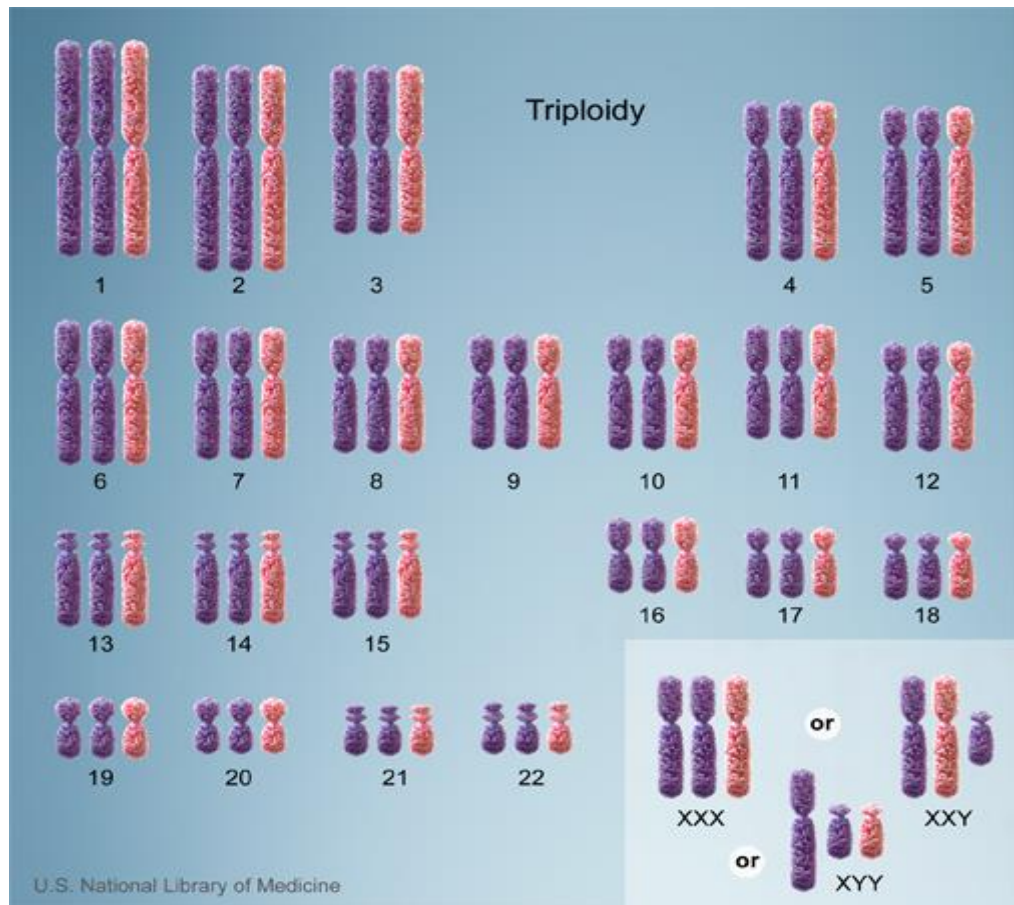
Код Q92.50 Подвоєння з іншим комплексом перебудов.



Kariotyp męski

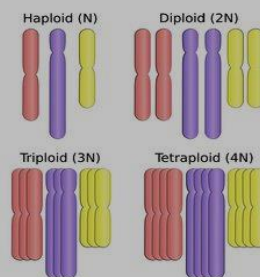


Код Q92.60 Особливо відмічені хромосоми.



Polyploidy Ployploidy Ployploidy Ployploidy (get it? Haha)

- Ployploidy can occur in a number of ways.
- There could be an extra round of DNA replication preceding meiosis
- There could be no spindle formed in meiosis II.

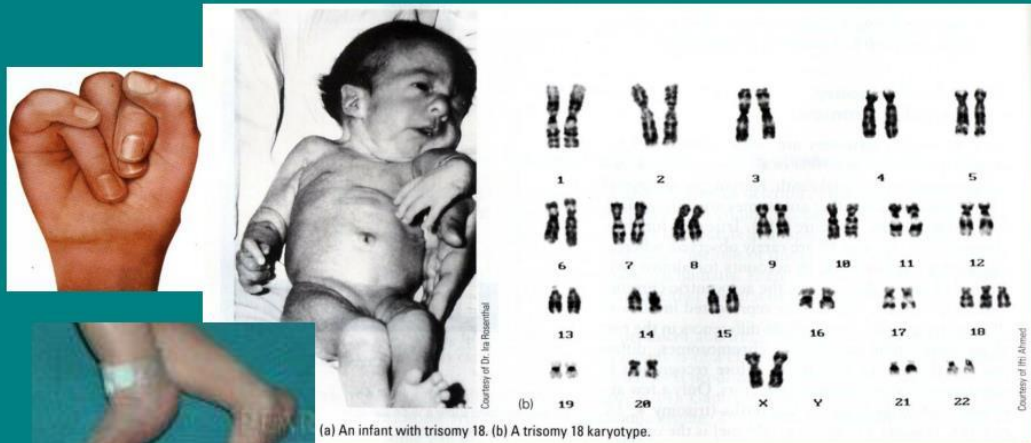


Триплоїдія є частою причиною спонтанних абортів. У новонароджених це надзвичайно рідкісне явище. Більшість триплоїдів гине незабаром після народження. **Поліплоїдія** — це збільшення кількості хромосом на величину, кратну гаплоїдному набору ($3n$, $4n$, ...). У людини описана триплоїдія ($3n=69$ хромосом) і тетраплоїдія ($4n=92$ хромосоми). Поліплоїдія може бути наслідком нерозходження всіх хромосом при мейозі в одного з батьків. У результаті утворюється диплоїдна статеві клітина ($2n$). Після запліднення нормальною гаметою сформується триплоїд ($3n$).

Код Q092.70 Триплоїдія та поліплоїдія.

Autosomal Trisomy

Trisomy 18 - Edwards syndrome, $2n + 1 = 47$, 2.5 in 10,000 live births
 Small, slow growth, low set malformed ears, malformed feet,
 mental retardation. Most die of heart problems within 6 months.



(a) An infant with trisomy 18. (b) A trisomy 18 karyotype.

Characteristic fist clenching, rocker feet

Код Q92.80 Інші уточнені трисомії та часткові трисомії аутосом

Four-Ring Syndrome

- 第四號染色體翻轉
- 症狀: 唇裂、腦膨大、睪丸無下降、壽命短

Patau's Trisomy Syndrome

1 in 14,000 births

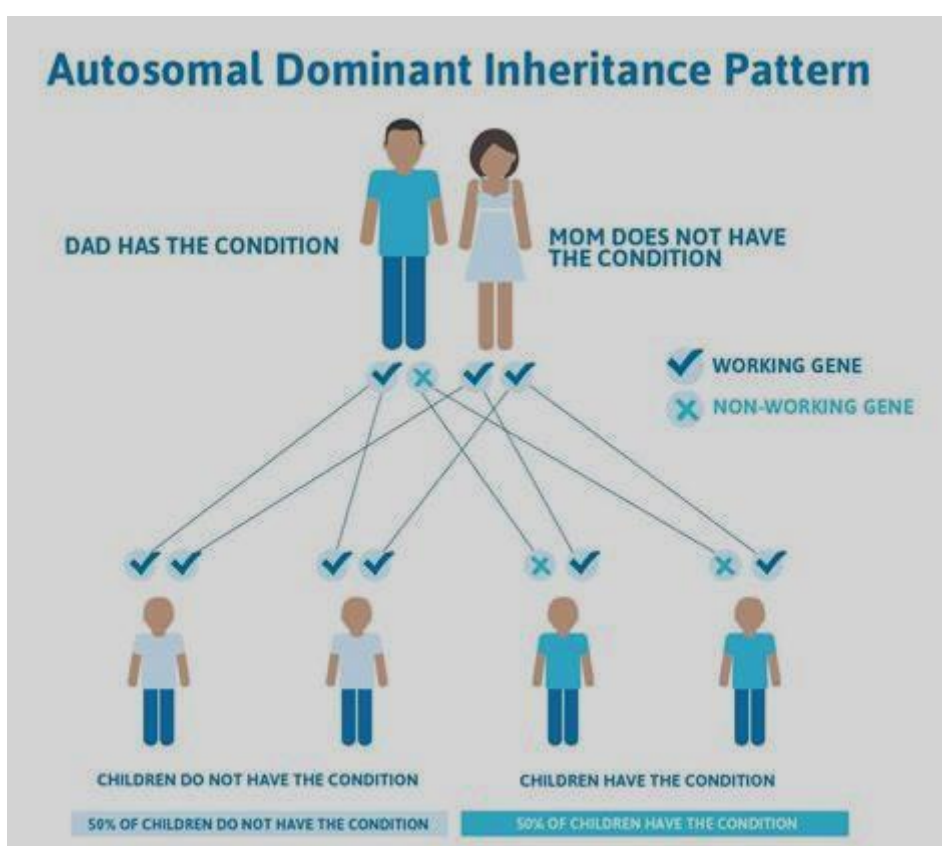
47 chromosomes
XX or XY

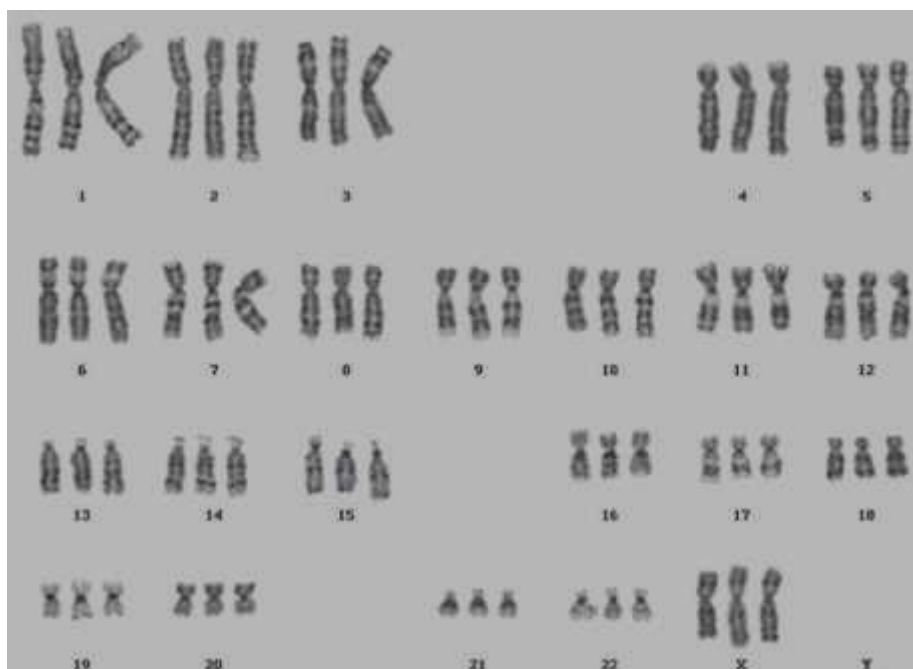
#13 Trisomy
Patau's Syndrome

- Small head
- Small or missing eyes
- Heart defects
- Extra fingers
- Abnormal genitalia
- Mentally retarded
- Cleft palate
- Most die a few weeks after birth

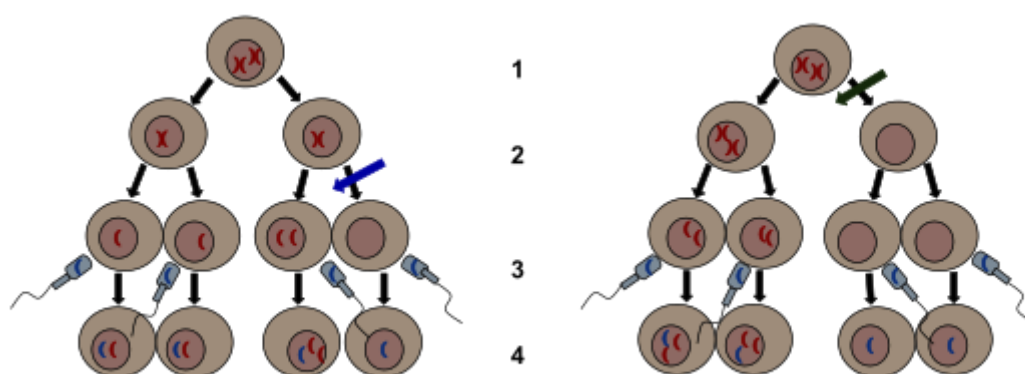


Q92.90 Трисомія та часткова трисомія аутосом, не уточнена

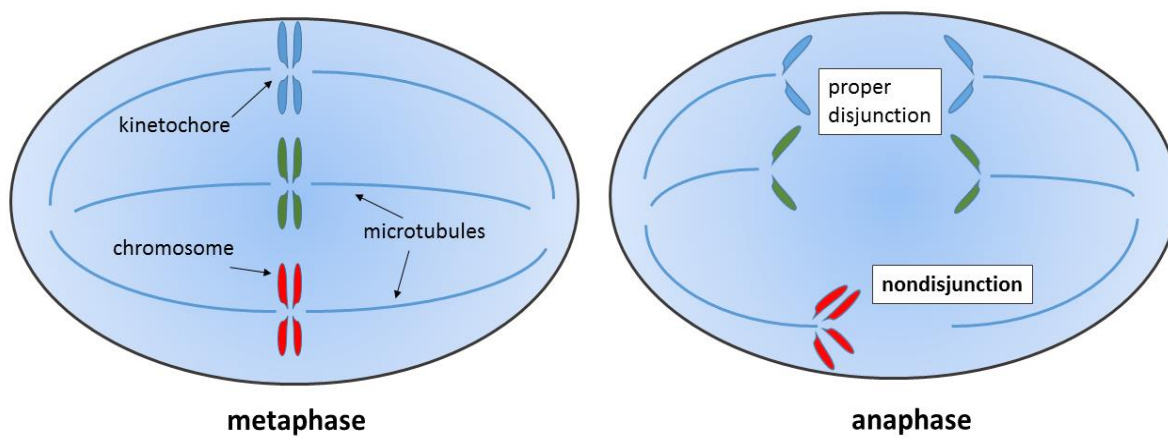


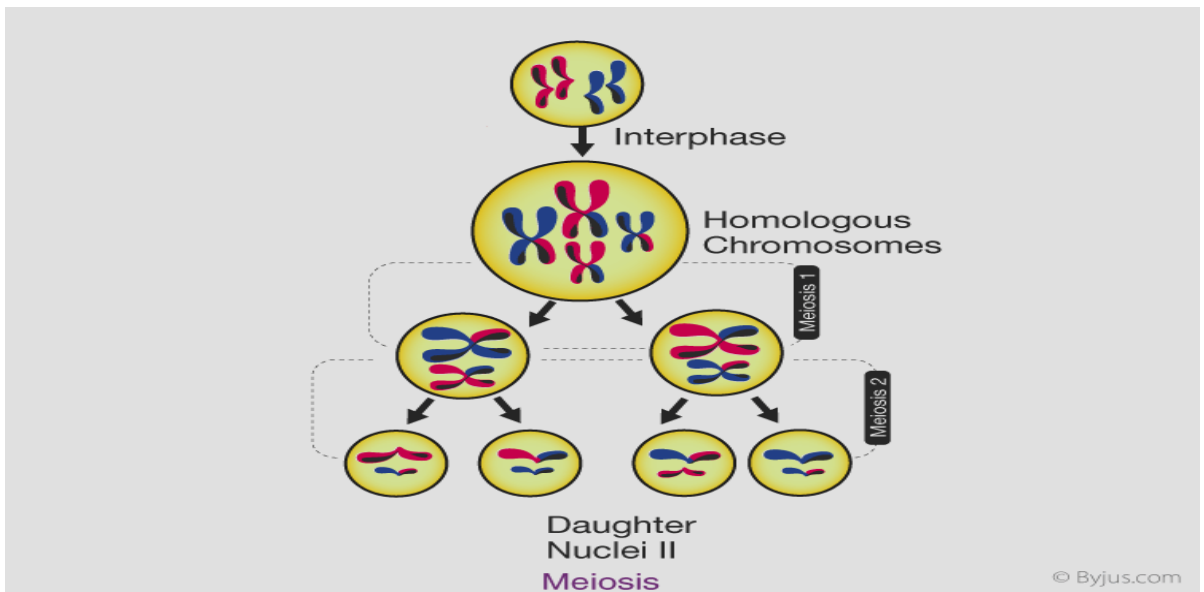
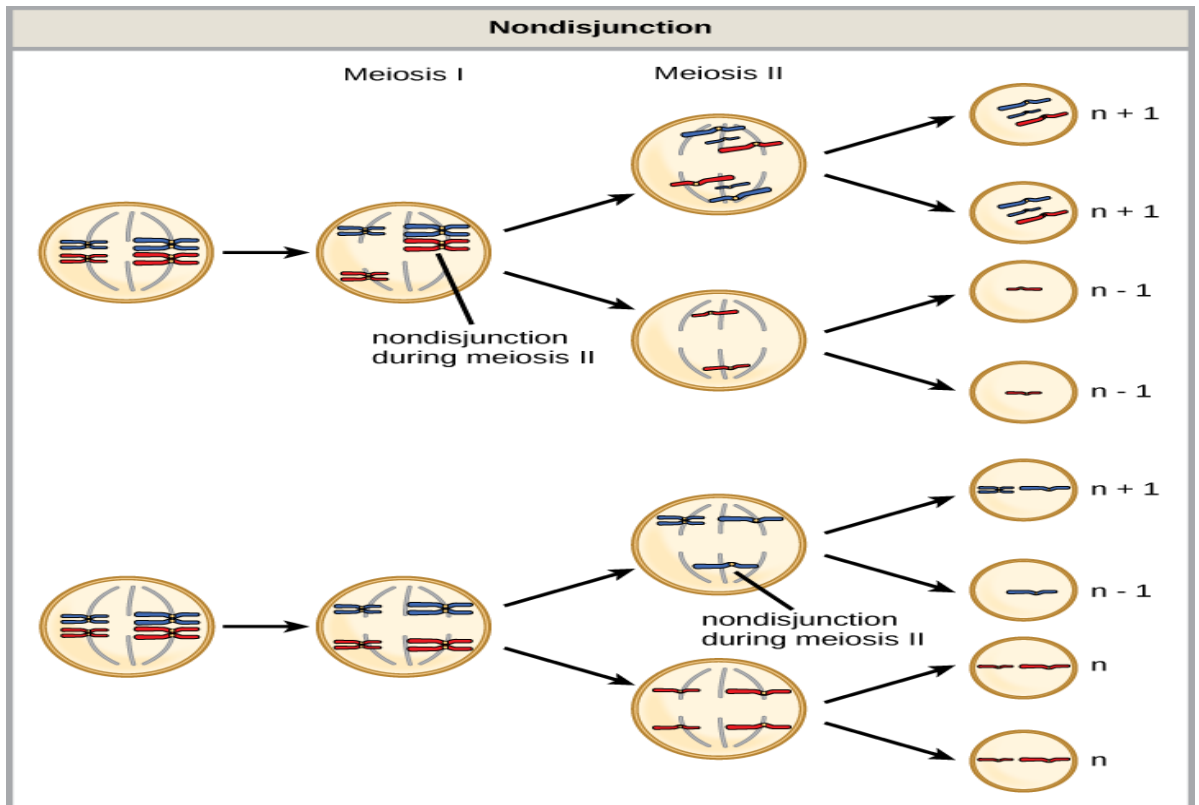


Код Q93. Моносомії та втрати частки аутосом, не класифіковані в інших рубриках



Meiosis I. Meiosis II. Fertilization. Zygote



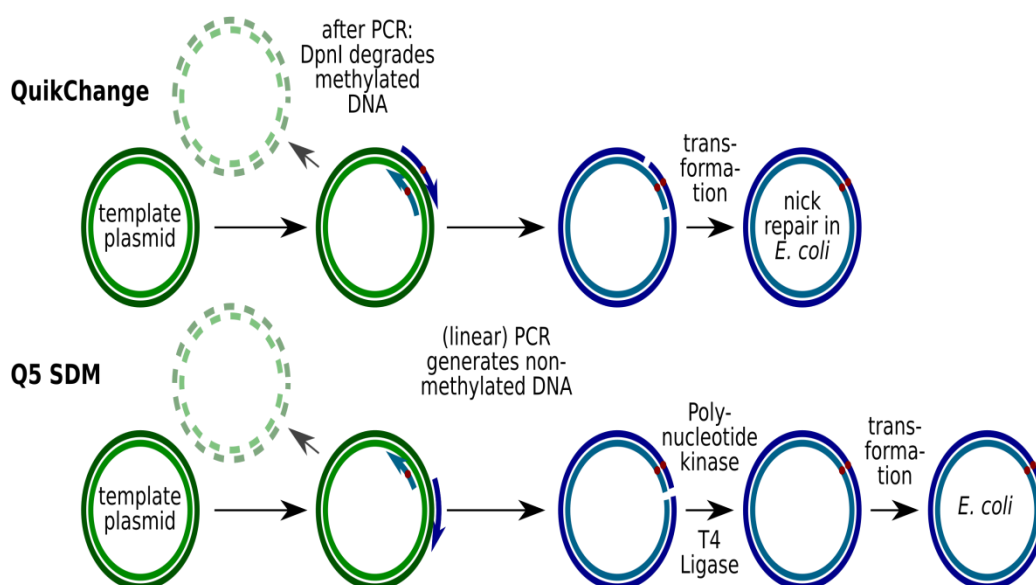


Моносомія – це наявність всього однієї з пари гомологічних хромосом. У разі великої делеції в якій-небудь хромосомі іноді говорять про часткову моносомії.

Мозаїцизм — це наявність у клітинах організму двох або більше клонів клітин із різним генотипом, які розвинулися з однієї зиготи (тобто мають однакове генетичне походження).

Хромосомний мозаїцизм, як правило, є результатом нерозходження хромосом при мітозі в ембріона на ранніх етапах ембріонального розвитку. Таким чином, мозаїцизм є наслідком соматичних мутацій.

Код Q93.10 Повна хромосомна моносомія, мозаїцизм (мітотичне нерозходження)

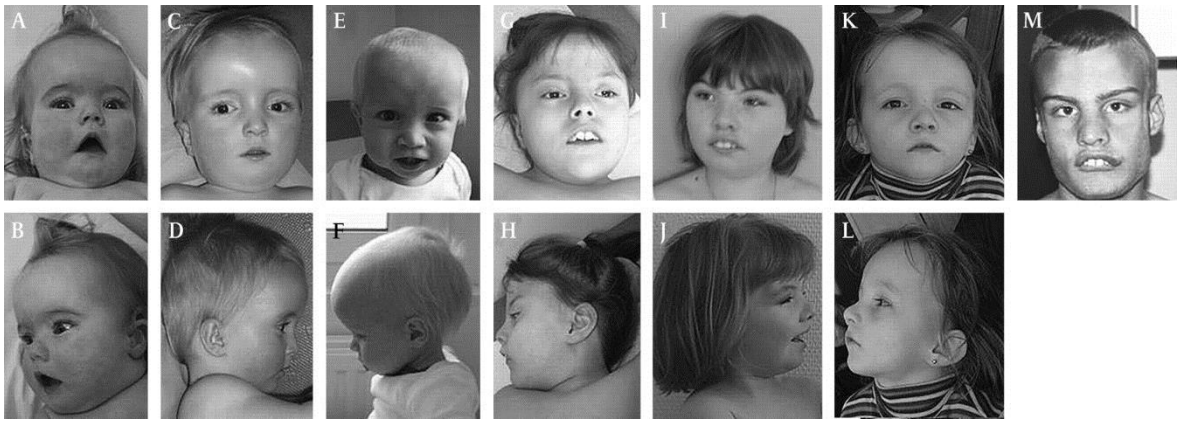


Дицентричні хромосоми є продуктами геномних перебудов, які розміщують дві центромери на одній хромосомі. Завдяки наявності двох первинних перетяжок вони за своєю суттю є нестабільними та долають свою нестабільність шляхом епігенетичної інактивації та/або видалення однієї з двох центромер, що призводить до функціонально моноцентричних хромосом, які нормально відокремлюються під час поділу клітини.



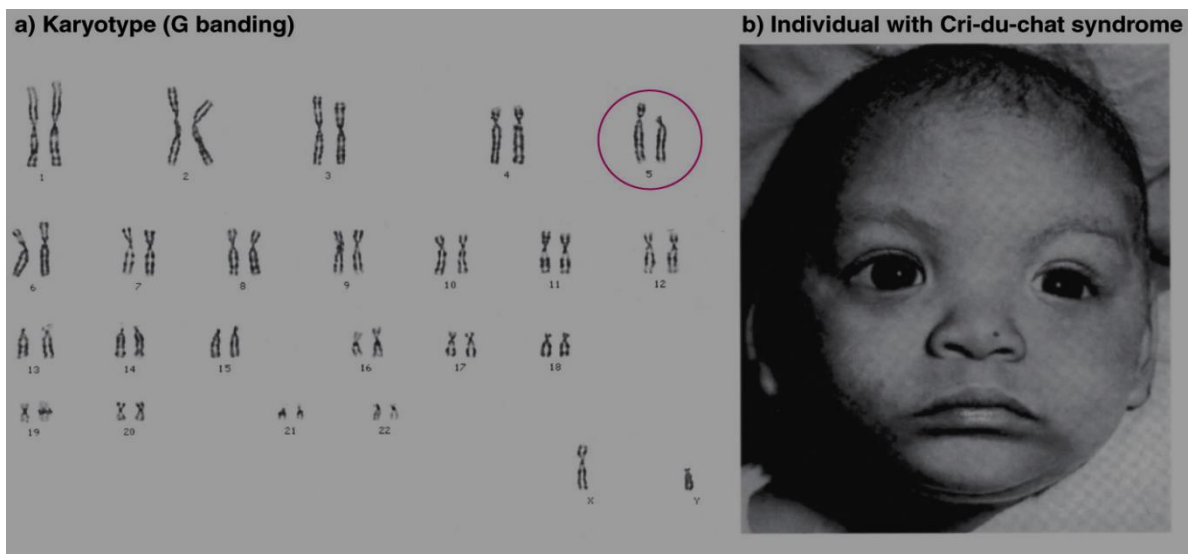
Синдром Вольфа–Хіршхорна

Синдром Вольфа–Хіршхорна — це рядкова генетична аномалія, при якій відбувається делеція частини короткого плеча 4-ї хромосоми, яка супроводжується мутаціями генів WHSC1, WHSC2, LETM1. Захворювання проявляється множинними дефектами формування скелета обличчя, вродженими серцево–судинними аномаліями, затримкою психомоторного розвитку.



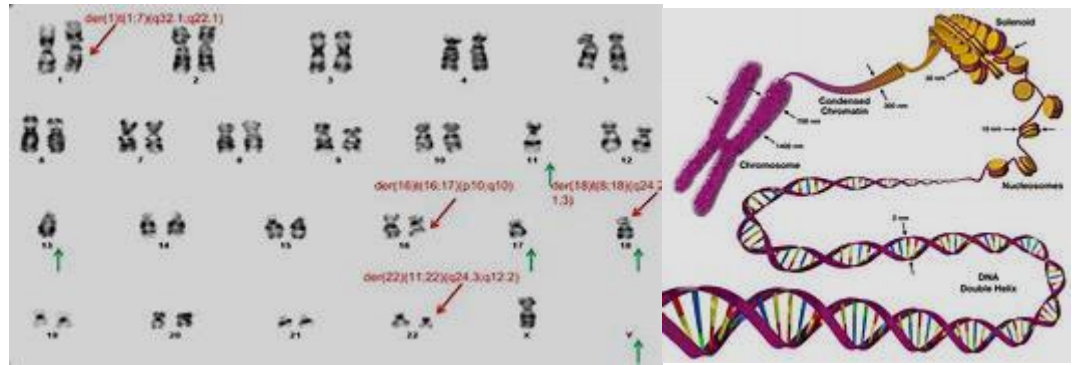
Синдром Вольфа–Хіршхорна (часткова моносомія 4p–) являє собою надзвичайно рідкісне хромосомне розлад, викликане відсутністю фрагмента (частковим видаленням або моносомією) короткого плеча хромосоми 4. Основні симптоми можуть включати надзвичайно широко поставлені очі (очний гіпертелоризм), широкий або у вигляді дзьоба ніс, невелику голову (мікроцефалію), низько посажені вуха, маленький зріст, вагу, вади серця, розумову відсталість та епілепсію. Симптоми захворювання варіюються від людини до людини залежно від розміру та розташування відсутнього фрагмента хромосоми.

Код Q93.30 Делеція короткого плеча хромосоми 4.



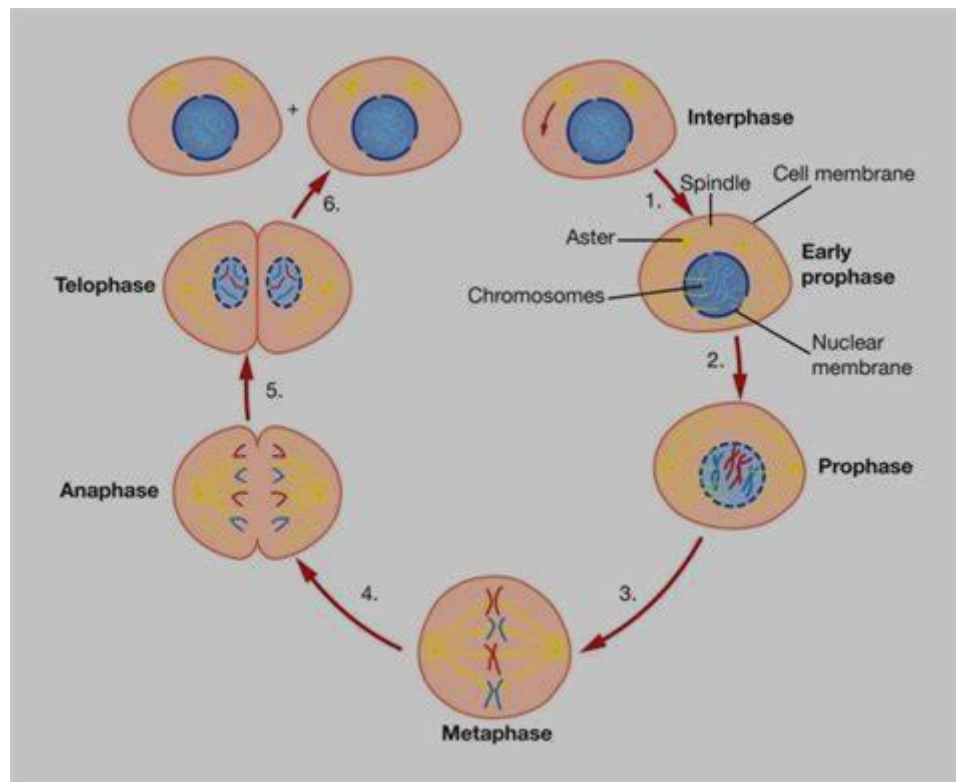
Проста делеція короткого плеча хромосоми 5 виникає при гаметогенезі і присутній у всіх досліджуваних клітинах, однак зрідка виявляють мозаїцизм. Іноді делеція виникає при формуванні кільцевої хромосоми 5 або виникає *de novo* внаслідок незбалансованої транслокації. У 10–15% випадків делеція 5p– виявляється у дитини від батька – носія реципрокну транслокації. Симптоми синдрому Лежена: затримка фізичного і психомоторного розвитку; мікроцефалія; гіпертелоризм; монголоїдної розріз очей і мікрогенія; виражені дихальні порушення з народженн; труднощі вигодовування в період новонародженост; природжені вади серця (15–30%, частіше відкрита артеріальна протока); пахові грижі (25–30%).

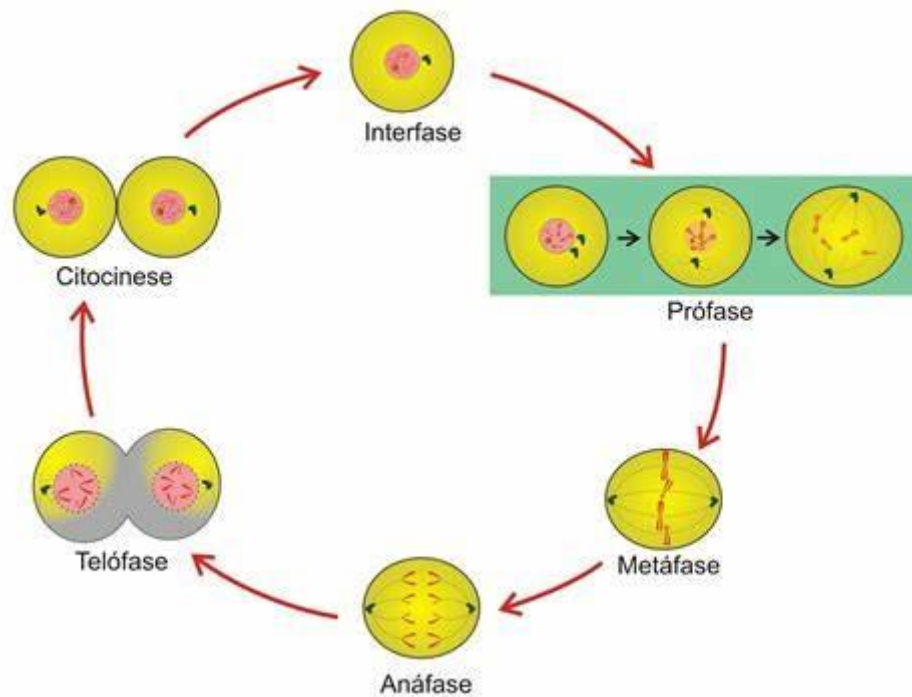
Код Q93.40 Делеція короткого плеча хромосоми 5.



Розрізняють делеції термінальні – втрата кінцевої ділянки хромосоми та делеції інтеркалярні) – втрата частини хромосоми у її внутрішній ділянці. Якщо після втрати делеції хромосома зберегла центромеру, вона аналогічно до інших хромосом передається при поділі, ділянки ж без центромери, як правило, втрачаються. При кон'югації гомологів під час кросинговера у нормальної хромосоми на місці делеції в мутантній хромосомі утворюється делеційна петля, яка компенсує відсутність делетованої ділянки. Розрізняють термінальні (втрата кінцевої ділянки хромосоми) і інтеркалярні (втрата ділянки на внутрішній ділянці хромосоми) делеції. При кон'югації гомологічних хромосом під час мейозу в нормальної хромосоми на місці, відповідному інтеркалярній делеції у дефектній хромосомі, утворюється петля, яка компенсує відсутність делетованої ділянки.

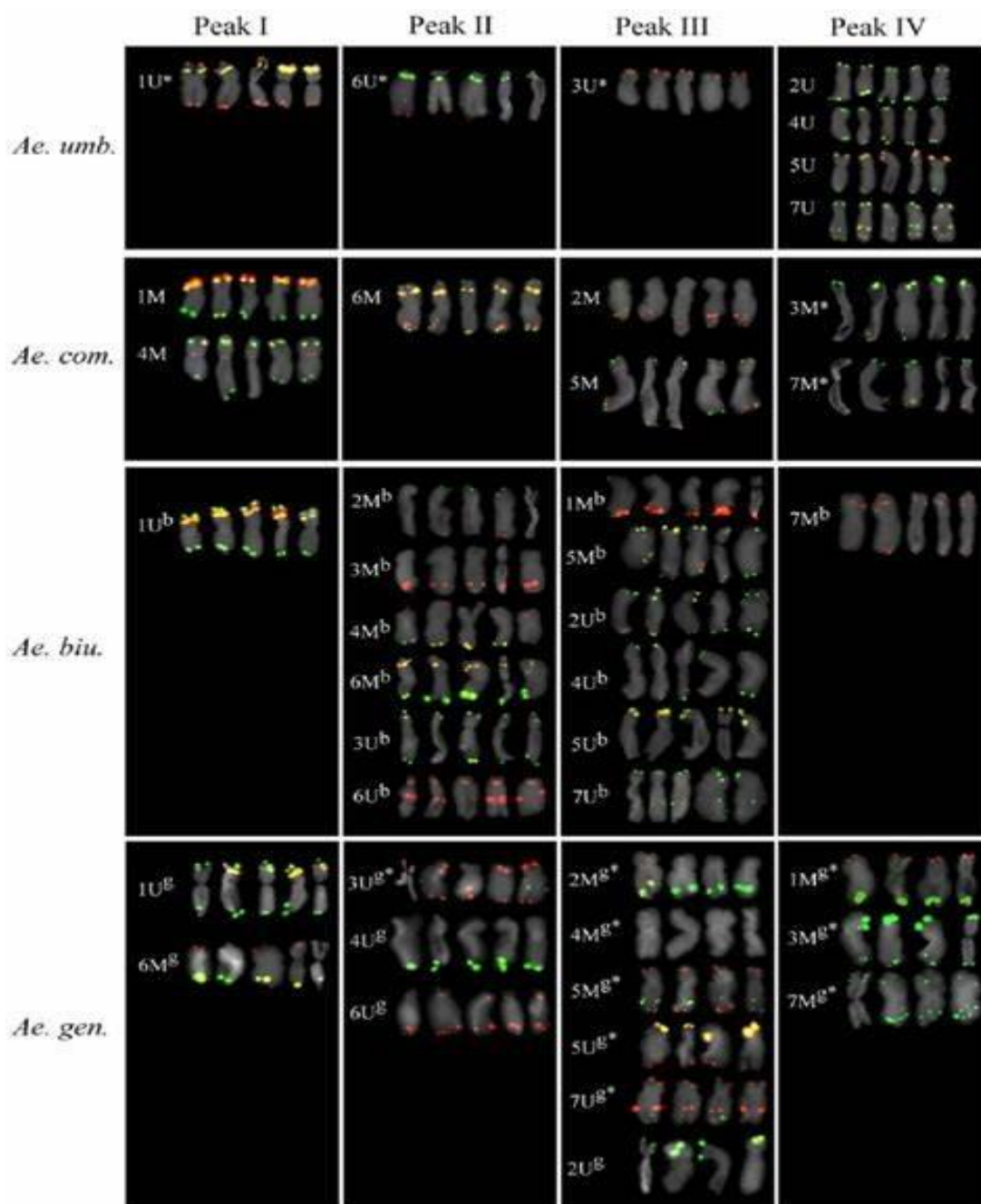
Код Q93.50 Інші делеції частини хромосоми.





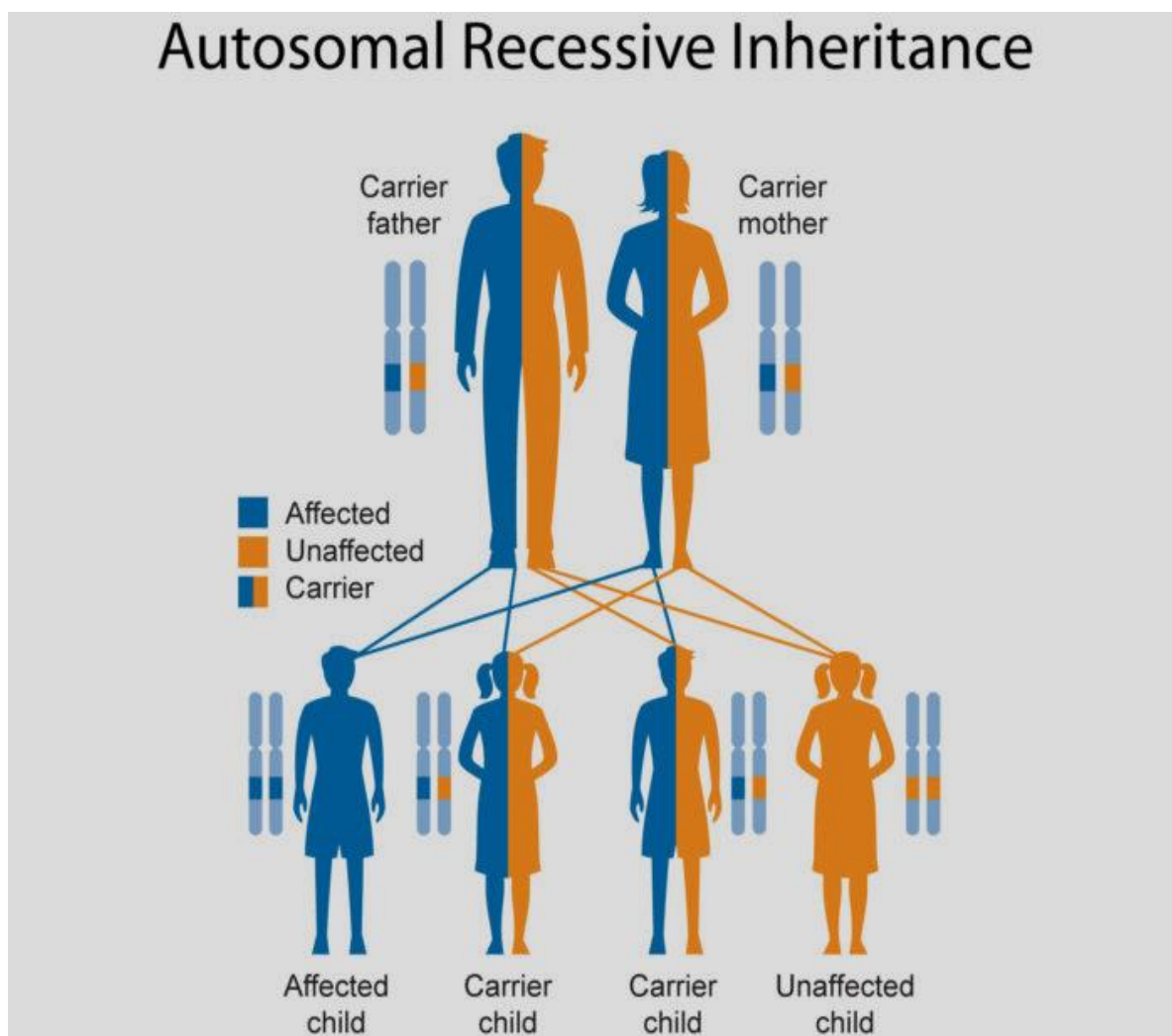
Структурна мутація (хромосомна аберація), при якій вилучається частина хромосоми або послідовність ДНК. Делеції можуть бути викликані помилками в генетичній рекомбінації протягом мейозу або в результаті неправильної репарації ДНК. Ця мутація є причиною деякої кількості серйозних генетичних хвороб. Більшість делецій летальні в результаті втрати величезної частини генетичного матеріалу. Делеція короткого плеча 4-ї і 5-ї хромосом призводить до розвитку синдромів (синдром Вольфа і синдром котячого крику відповідно). Часткова делеція хромосом часто визначається в пухлинних клітинах.

Код Q93.60 Делеції, що спостерігаються тільки в прометафазі.



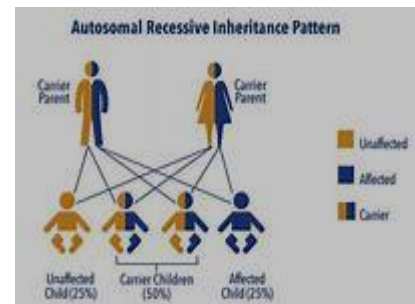
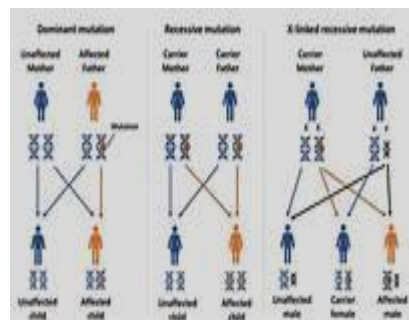
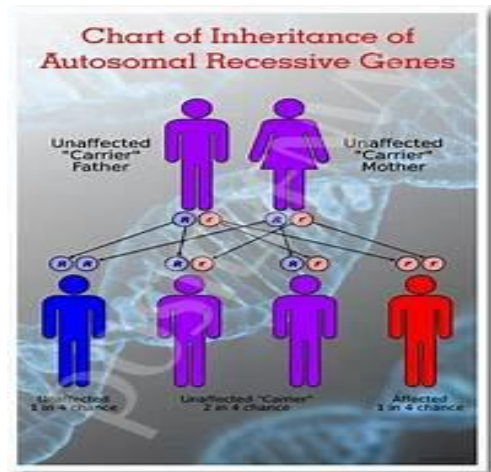
Структурні хромосомні перебудови є наслідком різних механізмів утворення, зазвичай пов'язаних з певними особливостями геномної архітектури, які можуть призвести до генетичної нестабільності. Більшість цих перебудов виникає внаслідок механізмів рекомбінації, відновлення або реплікації, які відбуваються після дволанцюгового розриву або зупинки/розриву реплікаційної вилки.

Код Q93.70 Делеції з іншим комплексом перебудов.



У подвоєннях хромосом утворюються додаткові копії хромосомної області, що призводить до різної кількості копій генів у цій ділянці хромосоми. Якщо дубльовані ділянки розташовані поруч з оригіналом, процес називається тандемним дублюванням, тоді як якщо вони розділені недубльованими областями, дублювання вважається зміщеним. Дуплікації можуть впливати на фенотип шляхом зміни дози гена. Наприклад, кількість синтезованого білка часто пропорційна кількості присутніх копій генів, тому додаткові гени можуть призвести до надлишку білків.

Код Q93.80 Інші аутомні делеції.



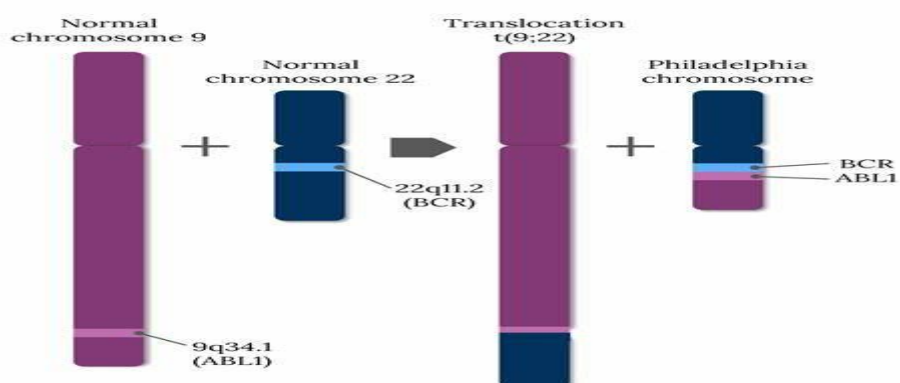
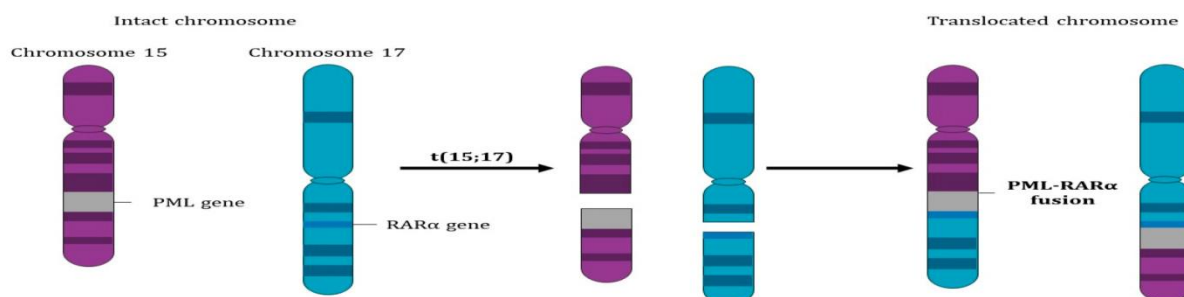
Аутосоми — це парні хромосоми у живих організмів з хромосомним визначенням статі, однакові у чоловічих і жіночих організмів. Іншими словами, це всі інші, крім статевих, хромосоми в роздільностатевих організмах.

Синдроми хромосомної делеції, як правило, розуміють значущі делеції, які зазвичай помітні при визначенні каріотипу. Синдроми, що включають в себе незначні делеції (і доповнення), які виявляють вплив на один або більше функціонально скріплених генів на хромосомі і незаметні при визначенні каріотипа.

Розрізняють делеції термінальні – втрата кінцевої ділянки хромосоми та делеції інтеркалярні (*deletio intercalāris*) – втрата частини хромосоми у її внутрішній ділянці. Якщо після втрати делеції хромосома зберегла центромеру, вона аналогічно до інших хромосом передається при поділі, ділянки ж без центромери, як правило, втрачаються.

Структурна мутація (хромосомна аберація), при якій вилучається частина хромосоми або послідовність ДНК. Делеції можуть бути викликані помилками в генетичній рекомбінації протягом мейозу або в результаті неправильної репарації ДНК.

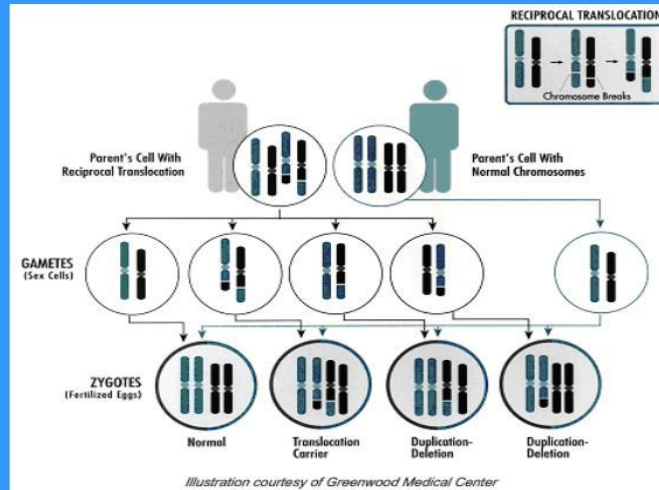
Код Q93.90 Аутосомна делеція, не уточнена.



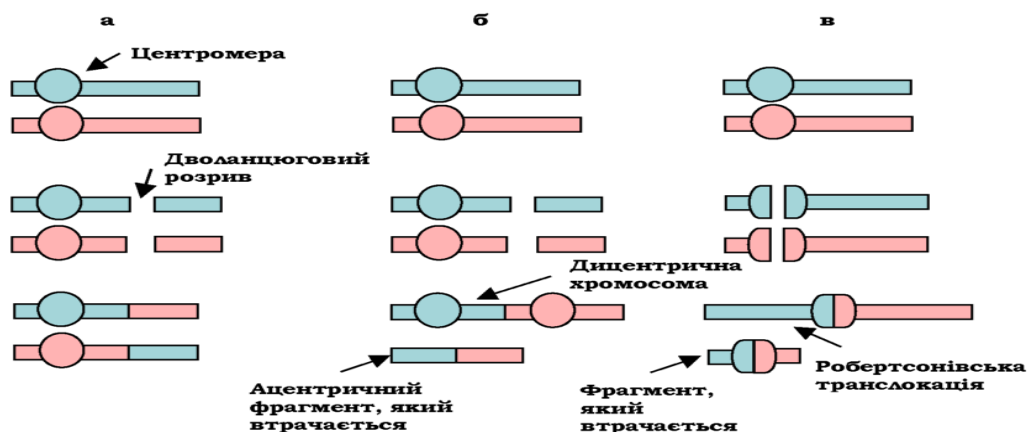
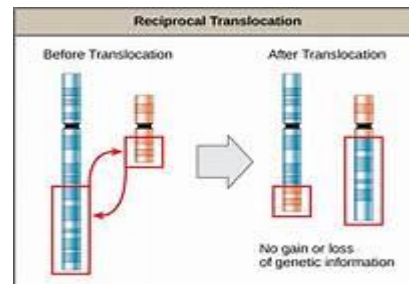
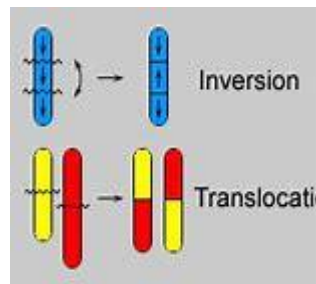
Збалансовані складні хромосомні перебудови — це збалансовані хромосомні структурні аберації, які охоплюють дві або більше хромосом і щонайменше три точки розриву. У популяції зустрічається дуже рідко.

Род Q95. Збалансовані перебудови та структурні маркери, не класифіковані в інших рубриках

Balanced Translocations

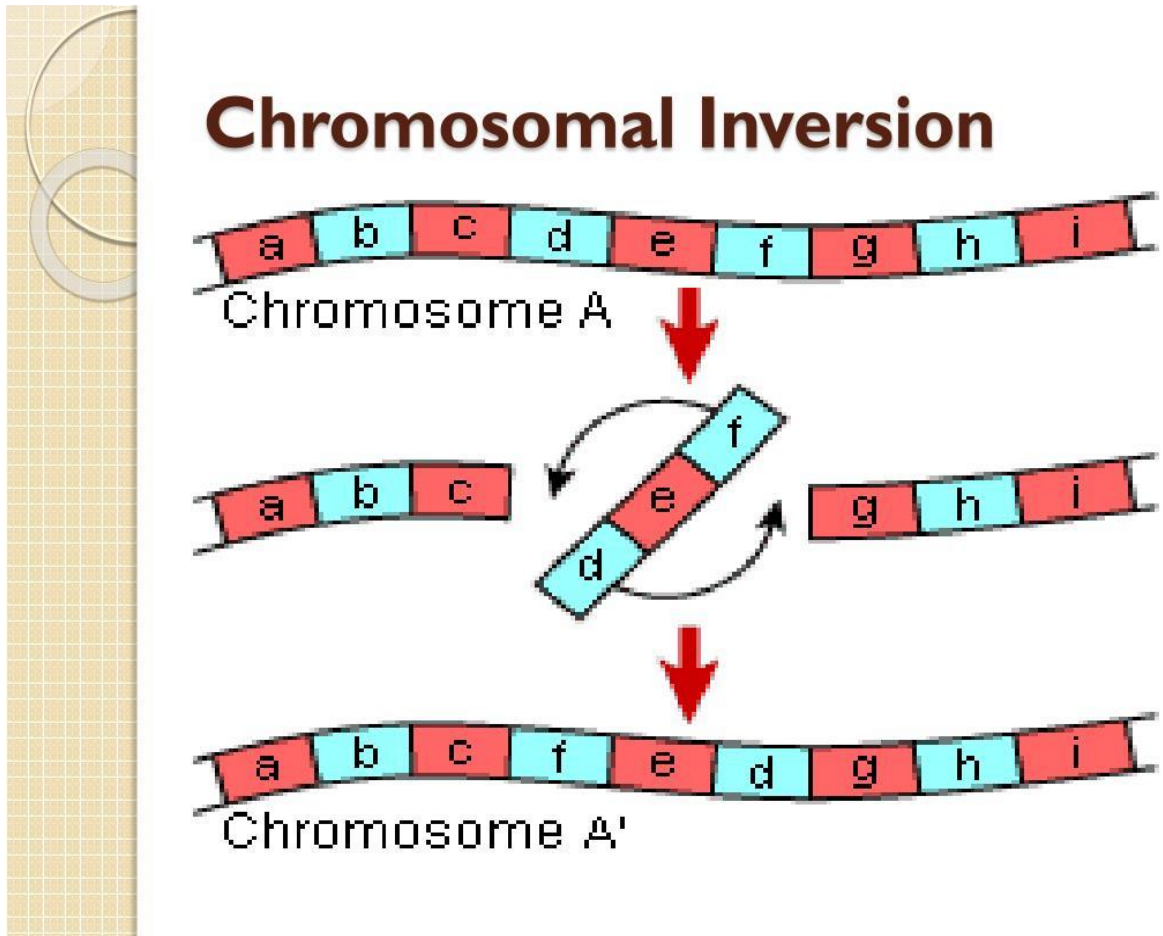


Balanced Translocations:
No loss/gain of
chromosomal
material. No gene
disruption

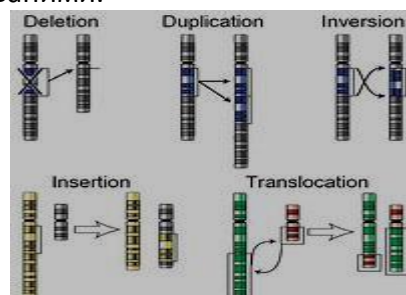


Інверсії – перебудови, суть яких – обертання ділянки на 180° , яка утворилася в результаті двох розривів, з відповідною зміною розташування генів. Інверсії можуть бути: парацентричні, які не включають центромеру в інвертовану ділянку, оскільки відбуваються в одному плечі хромосоми; перичентричними, які захоплюють центромеру.

Код Q95.00 Збалансовані транслокації та інверсії у нормального індивіда.



Інверсія хромосоми – це відшарування, обертання на 180° та реінтеграція частини хромосоми. Інверсії можуть виникати в природі в результаті механічного зсуву, або від дії транспозіруємих елементів (спеціальних послідовностей ДНК, здатних полегшити перестановку сегментів хромосом за допомогою ферментів, які розрізають і вставляють послідовності ДНК). Якщо вони не порушують послідовність генів, інверсії лише змінюють орієнтацію генів і, ймовірно, матимуть більш м'які ефекти, ніж помилки анеуплоїдів. Однак змінена орієнтація генів може призвести до функціональних змін, оскільки регулятори експресії генів можуть бути переміщені з положення щодо своїх цілей, викликаючи аберрантні рівні генних продуктів. Інверсія може бути перичентричною і включати в себе центромер, або парацентрічеській і виникати поза центромер. Перичентрична інверсія, яка є асиметричною щодо центромера, може змінювати відносну довжину плечей хромосоми, що робить ці інверсії легко ідентифікованими.



Код Q95.10 Хромосомні інверсії у нормального індивіда.

Транслокації

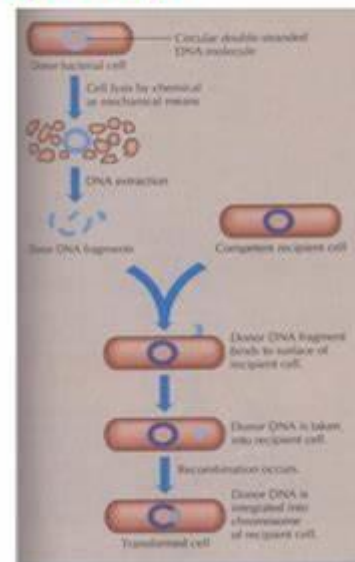


Крім переносів ділянок з однієї негомологічної хромосоми на іншу, класифікують також реципронні транслокації (коли дві негомологічні хромосоми обмінюються ділянками), Робертсонівські транслокації (при цьому дві негомологічні хромосоми об'єднуються в одну), а також транспозиції (перенесення ділянки хромосоми на інше місце на тій же хромосомі).

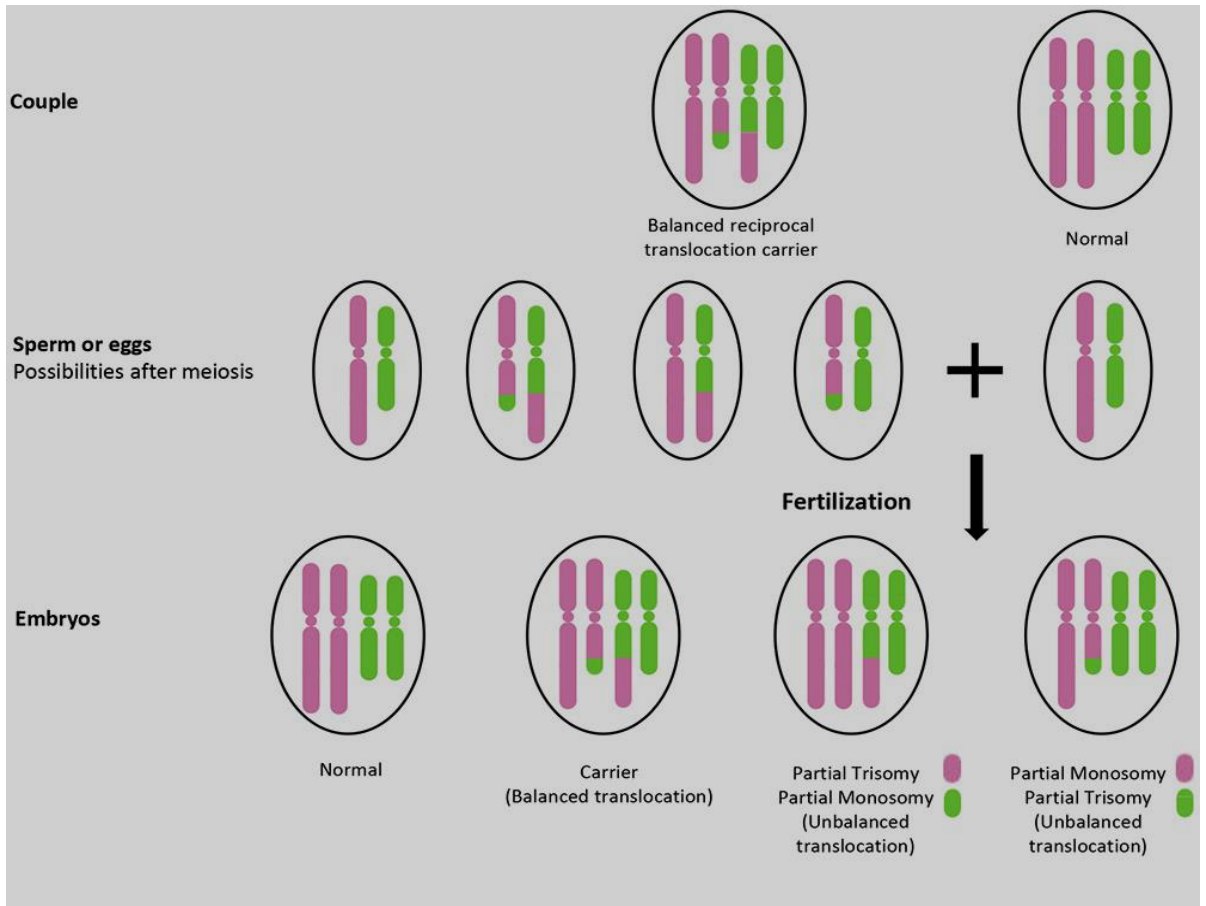
Транслокація, реципронна транслокація і транспозиція, які не супроводжуються втратою генетичного матеріалу (збалансовані транслокації), часто не виявляються фенотипово. Однак, як і у випадку з інверсіями, в процесі гаметогенезу частина сформованих гамет несе летальні перебудови. Наприклад, у разі реципронної транслокації зазвичай виживає не більше 50 % зигот.

Стадії трансформації

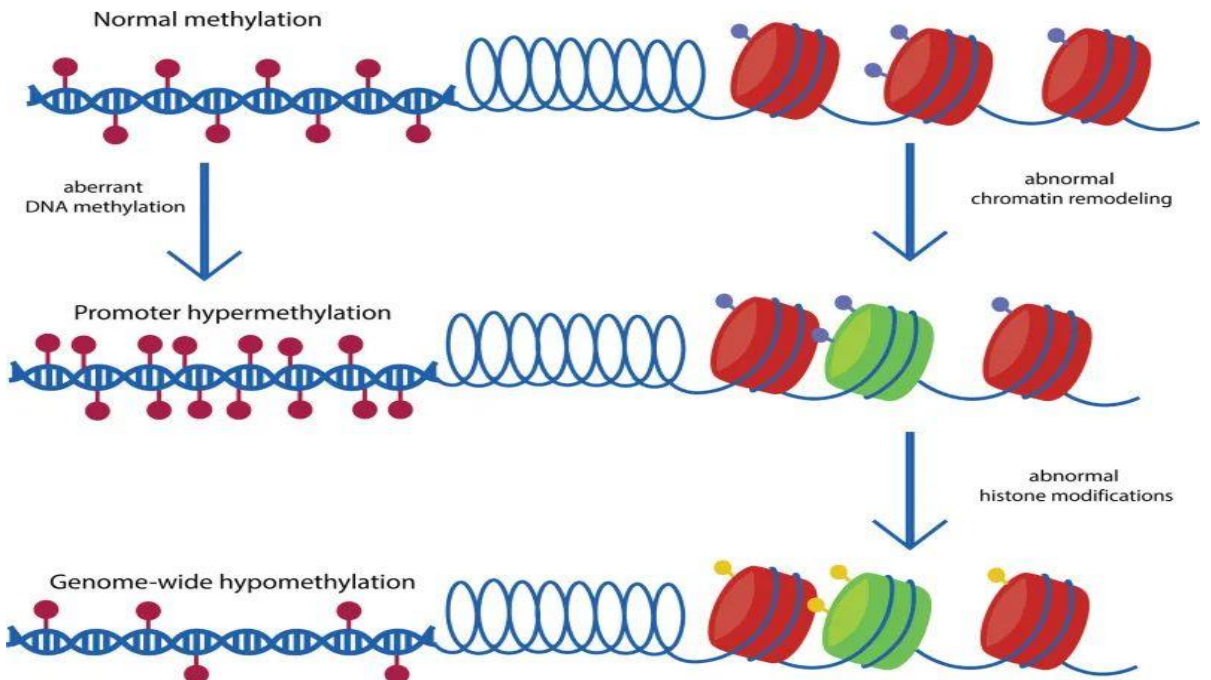
1. Адсорбція ДНК на клітині реципієнта
2. Фрагментація донорської ДНК клітинними ендонуклеазами
3. Проникнення фрагментів ДНК у цитоплазму реципієнта
4. Руйнація однієї нитки ДНК
5. Рекомбінація одностричкових фрагментів ДНК з ДНК реципієнта
6. Утворення рекомбінанта



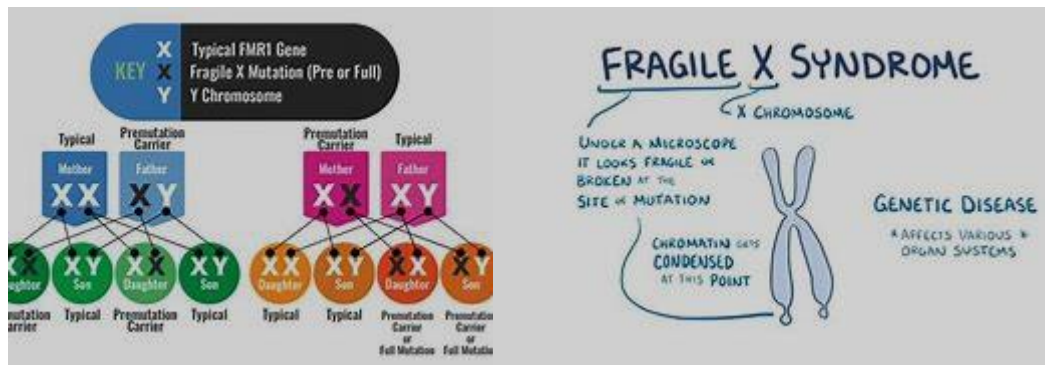
Код Q95.20 Збалансовані аутомні перебудови у аномального індивіда.



Код Q95.30 Збалансовані статеві/аутосомні перебудови у нормального індивіда.



Код Q95.40 Індивіди з позначенням гетерохроматином.



Аномалії аутосом можуть бути різного типу — трисомії, моносомії, а також порушення структури окремих хромосом (транслокації, делеції, фрагментації, кільцеподібні хромосоми тощо), мозаїцизм. Порушення у великих і середніх хромосомах в результаті нерозходження в мейозі і утворення трисомії призводять до ураження плода, несумісного з життям, і є причиною спонтанних абортів і мертвороджень. Розширені тандемні повтори ДНК пов'язані з різними незвичними хромосомними ураженнями, деспіралізаціями, багаторозгалуженими міжхромосомними асоціаціями та крихкими ділянками. Крихкі ділянки цитогенетично проявляються як локалізовані розриви або розриви в структурі хромосом і є важливим генетичним, біологічним та пов'язаним зі здоров'ям явищем.

Код Q95.50 Індивіди з ламкою ділянкою аутосом.

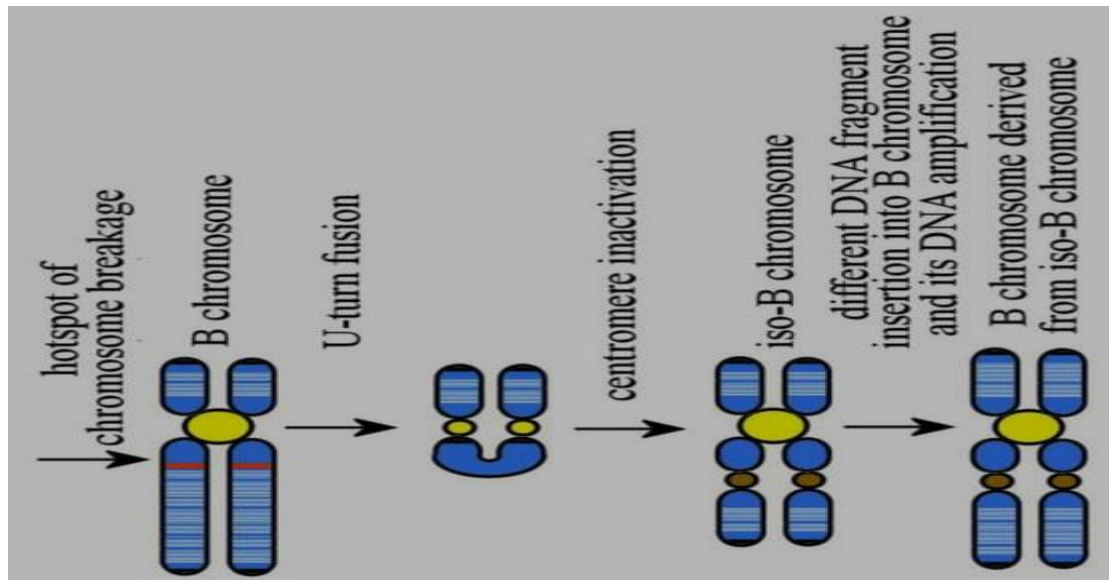
Chromosomal Abnormalities

- ❖ Biological basis--- oocytes reach metaphase I during fetal period and remain on metaphase plate until oocyte is stimulated to divide (prior to ovulation).
- ❖ Age related errors appear to increase the risk of nondisjunction leading to unequal chromosome products.
- ❖ A steady increase in the risk of aneuploidy as a women ages.

Структурні хромосомні перебудови є наслідком різних механізмів утворення, зазвичай пов'язаних з певними особливостями геномної архітектури, які можуть призвести до

генетичної нестабільності. Більшість цих перебудов виникає внаслідок механізмів рекомбінації, відновлення або реплікації, які відбуваються після дволанцюгового розриву або зупинки/розриву реплікаційної вилки.

Код Q95.80 Інші збалансовані перебудови та структурні маркери.



Носії збалансованих хромосомних перебудов піддаються ризику безпліддя, повторних викиднів і аномального потомства через незбалансовані перебудови. Невелика підгрупа носіїв має ризик розвитку нервової системи або нервово-психічних розладів.

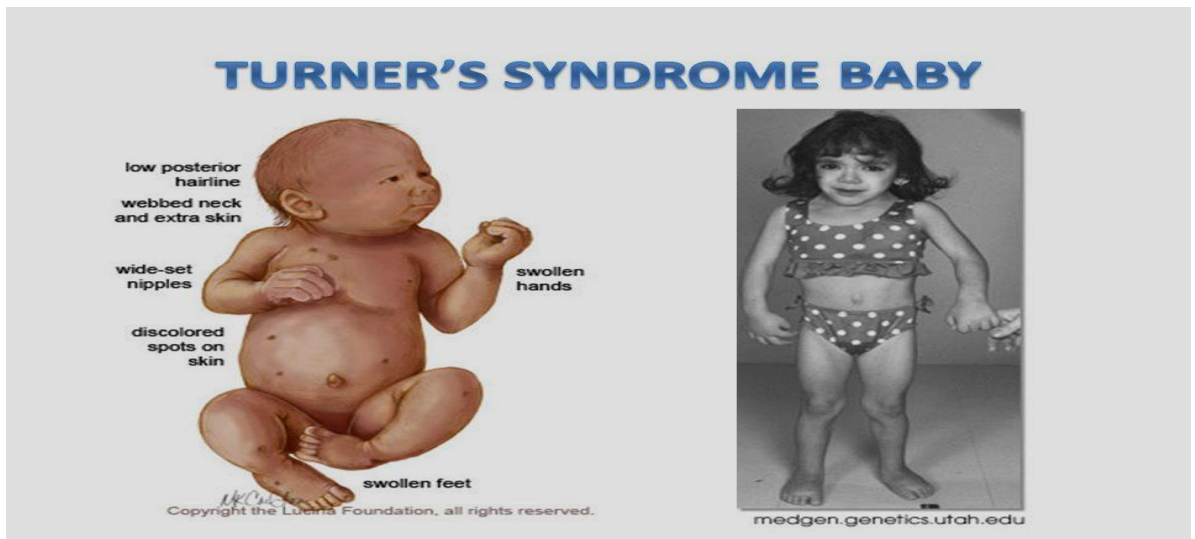
Код Q95.90 Збалансована перебудова та структурний маркер, неуточнені.

Case #3
45, X: Turner syndrome

- 1/2,500 births
- Heart defects
 - Coarctation of the aorta
- Short, webbed neck
- Low set ears
- Swollen hands and feet
- Not associated with MR but may specific learning issues (math, etc)
- Short stature
- Early loss of ovarian function
- Very high miscarriage rate but if liveborn has a very good outlook/prognosis

Turner syndrome

- Monosomy X or XO
 - 1 in every 5000 births
 - varied degree of effects
 - webbed neck
 - short stature
 - sterile



Turner syndrome



High mortality in first trimester foetuses

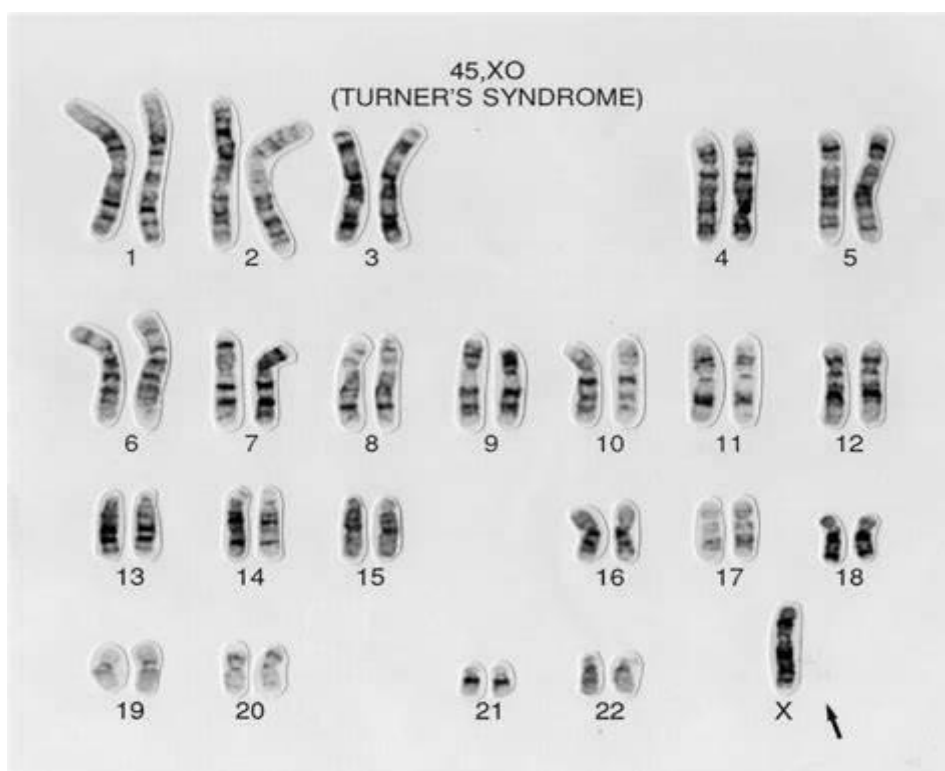
- **Oedema of extremities**
- **Coarctation of the aorta**
- **Webbed neck**

Classical karyotype = 45,X (45%)

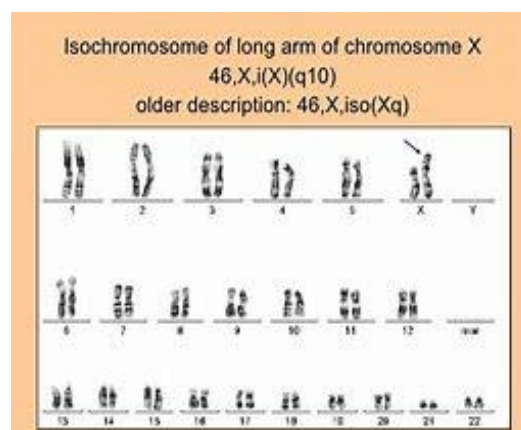
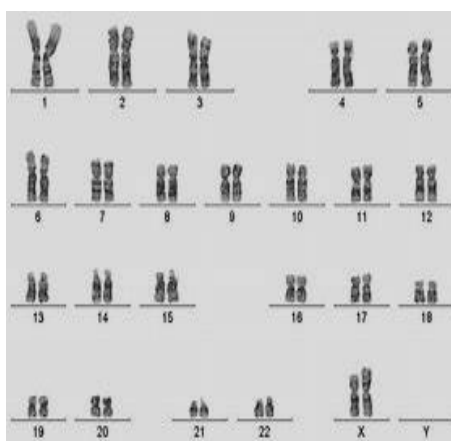
Синдром Тернера (також відомий як **45 X** або **45 X0**, інколи **Шерешевського–Тернера**) — генетична аномалія, при якій у жінки частково або повністю відсутня . Ознаки та симптоми хвороби варіюються серед хворих.[[] Часто при народженні видно коротку шию, волосся на задній частині шиї, короткий зріст, наче розпухлі руки і ноги. Як правило, хворі мають порушення менструального циклу та недорозвиненість грудей.

Дефектисерця, діабет і низький рівень тироїдних гормонів зустрічаються частіше. Більшість людей з цієї хворобою мають нормальний інтелект. Найчастіше виникають проблеми з зором і слухом.[[] При синдромі Тернера дівчата народжуються з частково або повністю відсутньою однією з двох X-хромосом. Діагноз ґрунтується на клінічних даних і підтверджується цитогенетичним аналізом. Лікування залежить від проявів і може включати хірургічне втручання для серцевих аномалій і часто терапію гормоном росту для низького зросту та естрогенну терапію для пубертатної недостатності.

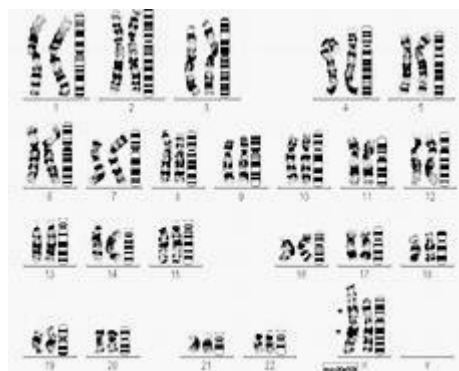
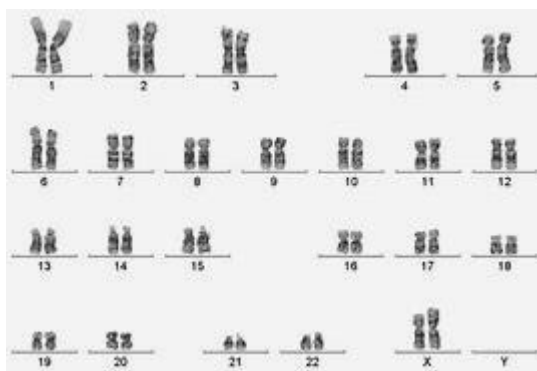
Код Q96. Синдром Тернера.



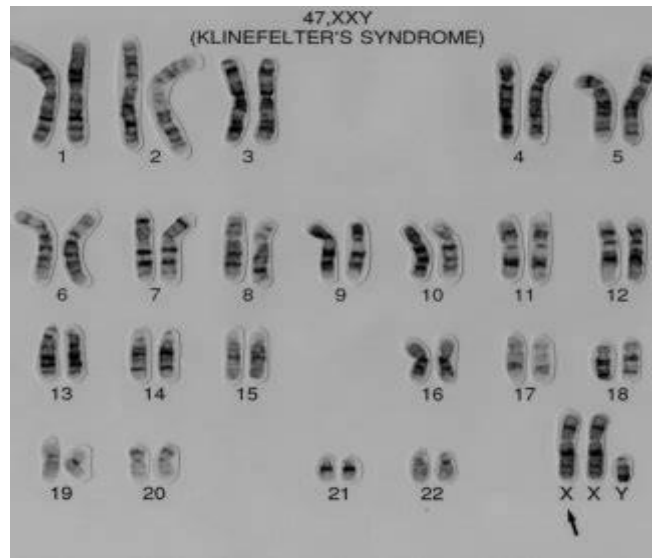
Код Q96.00 Каріотип 45,X.



Код Q96.10 Каріотип 46,X iso(Xq).

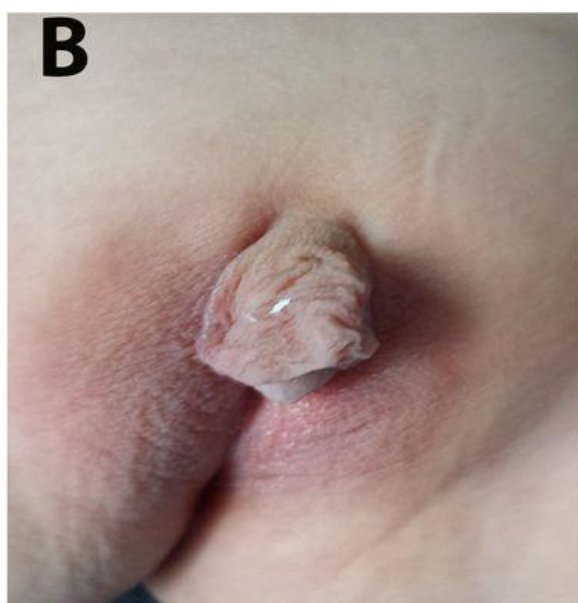


Код Q96.20 Каріотип 46,X з аномальною статевою хромосомою, за винятком iso (Xq).



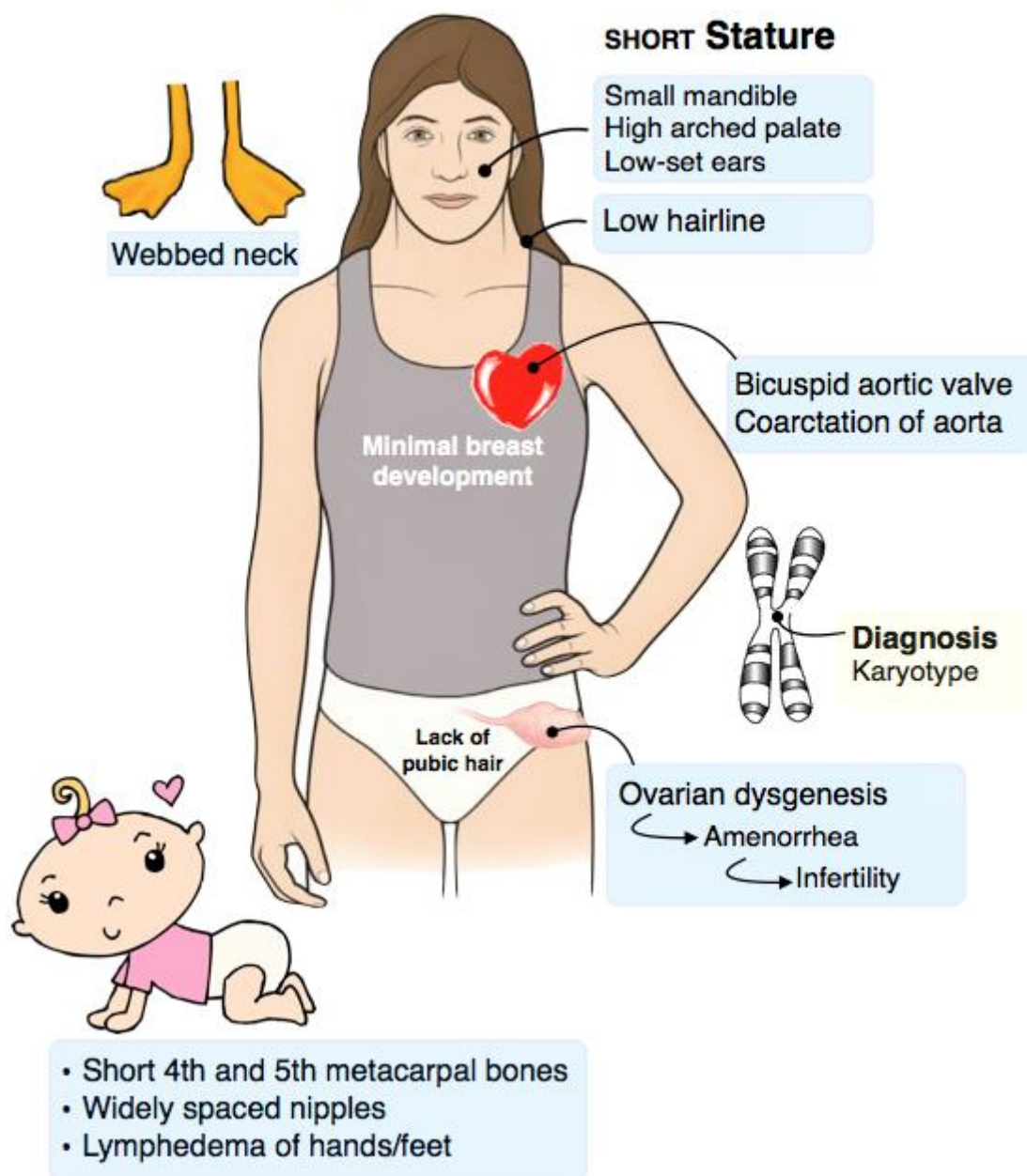
Хромосомний мозаїцизм трапляється у хворих з аномаліями статевих хромосом. Ознаки хромосомного мозаїцизму: асиметрія тулуба або кінцівок, нерівномірна пігментація шкіри. Ці ознаки найбільш характерні для хворих на мозаїцизм із Х-аутосомними транслокаціями. У більшості випадків триплоїдія — летальна мутація, причому летальний ефект спостерігається в ембріональному періоді. Триплоїди, що мають два хромосомні набори матері й один хромосомний набір батька, абортуються в ранніх термінах вагітності. Триплоїди з двома хромосомними наборами батька більш життєздатні, оскільки у них краще розвинені поззародкові оболонки і плацента. Це часта причина міхурового заносу. Дуже рідко такі триплоїди завершують ембріональний розвиток.

Код Q96.30 Мозаїцизм, 45,X/46,XX чи XV.

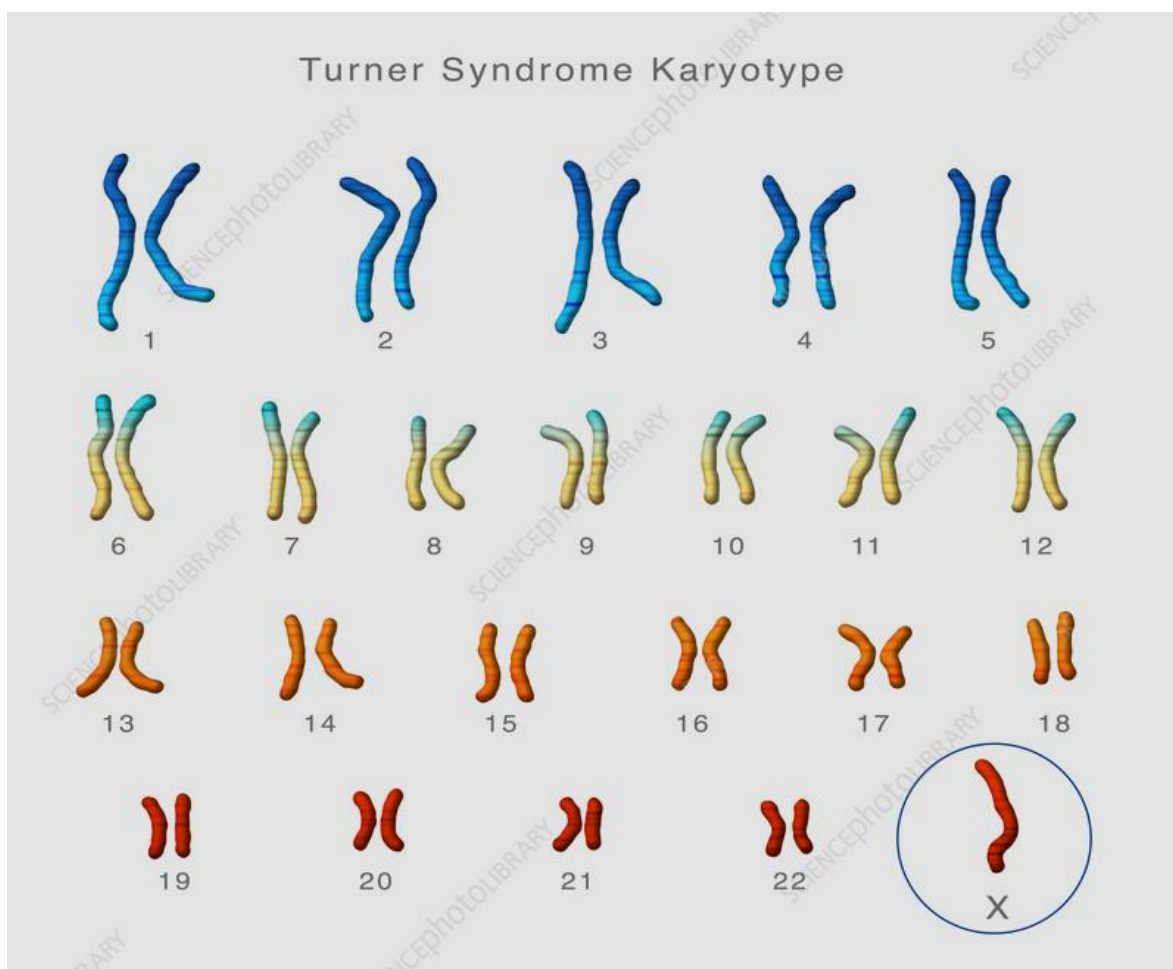


Q96.40 Мозаїцизм, 45,X/інша клітинна лінія з аномальною статеву хромосоמוю.

Turner Syndrome 45 XO

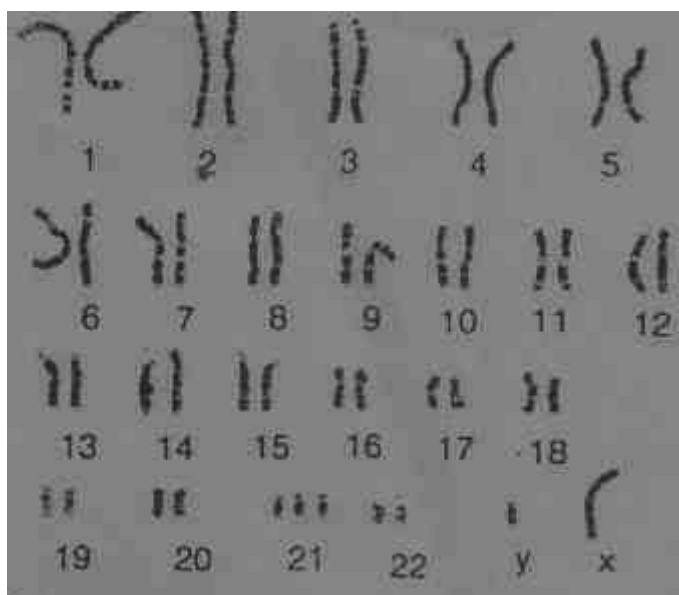


Код Q96.80 Інші варіанти синдрому Тернера.



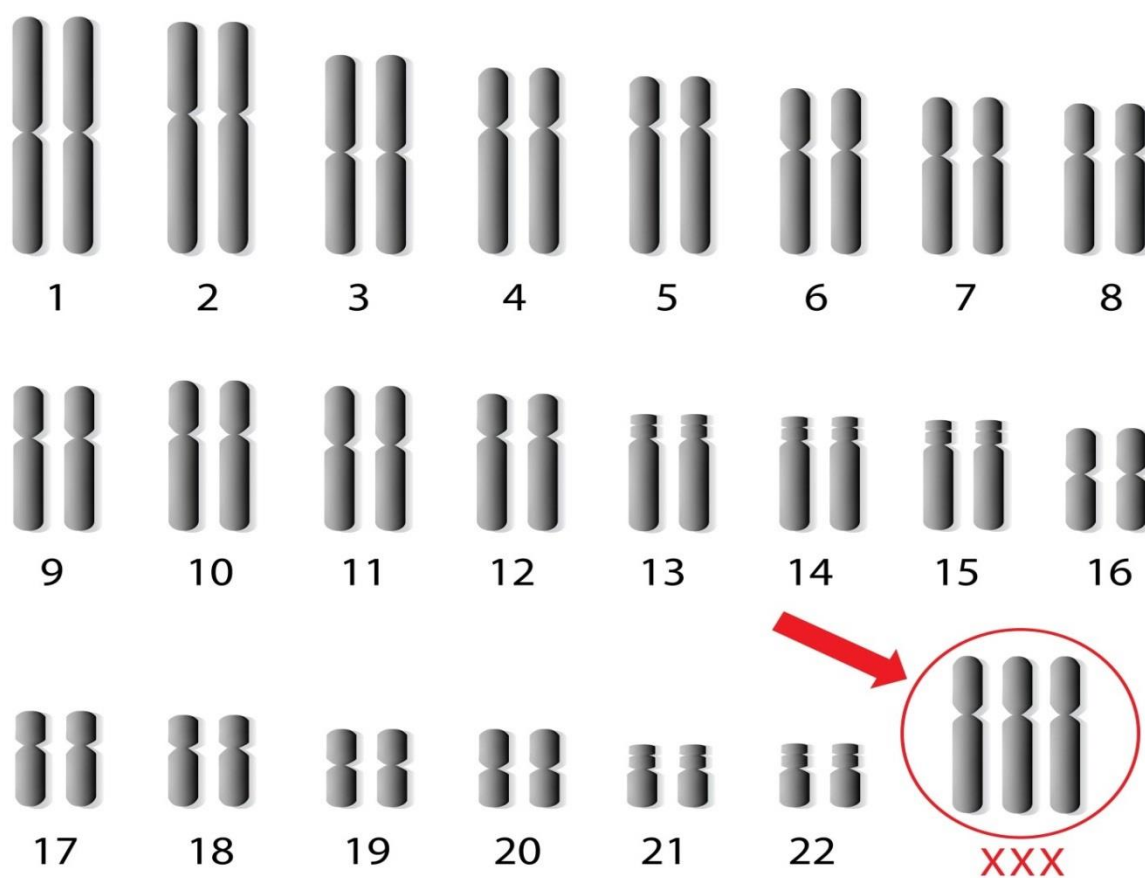
Синдром Тернера (також відомий як 45 X або 45 X0, інколи Шерешевського-Тернера) — генетична аномалія, при якій у жінки частково або повністю відсутня X-хромосома. Ознаки та симптоми хвороби варіюються серед хворих. Часто при народженні видно коротку шию, волосся на задній частині шиї, короткий зріст, наче розпухлі руки і ноги. Як правило, хворі мають порушення менструального циклу та недорозвиненість грудей. Дефекти серця, діабет і низький рівень тироїдних гормонів зустрічаються частіше. Виникають проблеми з зором і слухом.

Код Q96.90 Синдром Тернера, неуточнений.

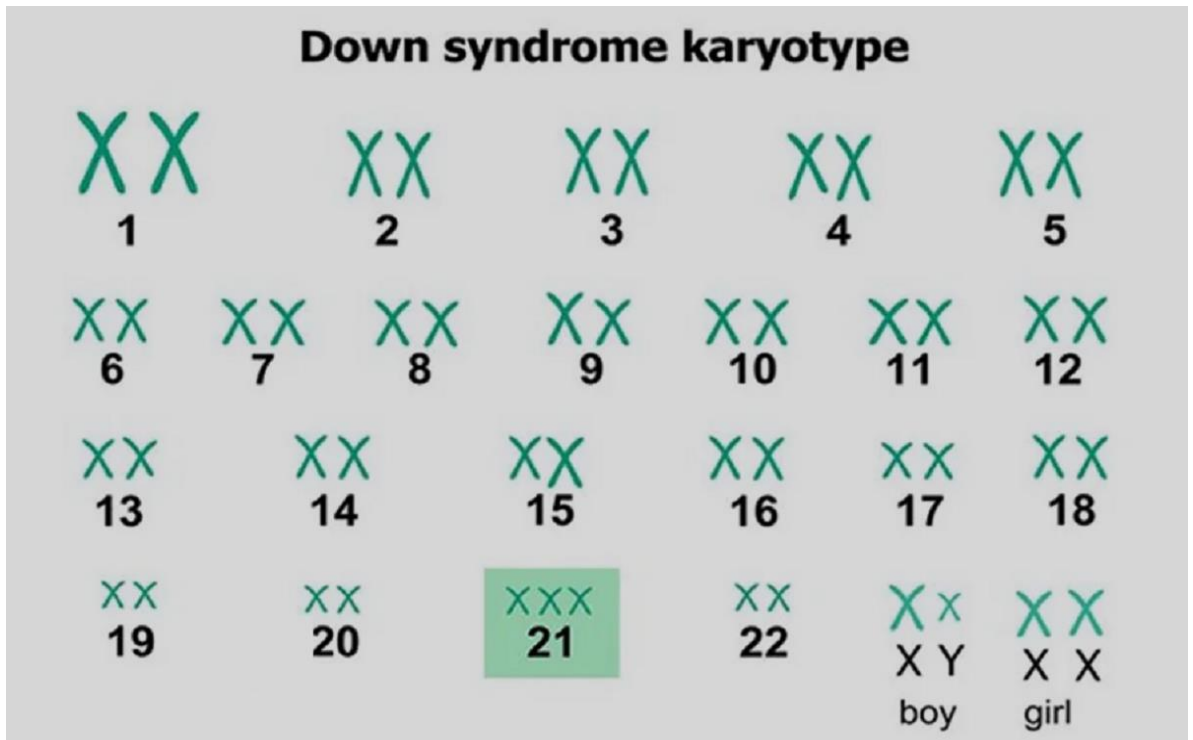


Код Q97. Інші аномалії статевих хромосом, жіночий фенотип, не класифіковані в інших рубриках

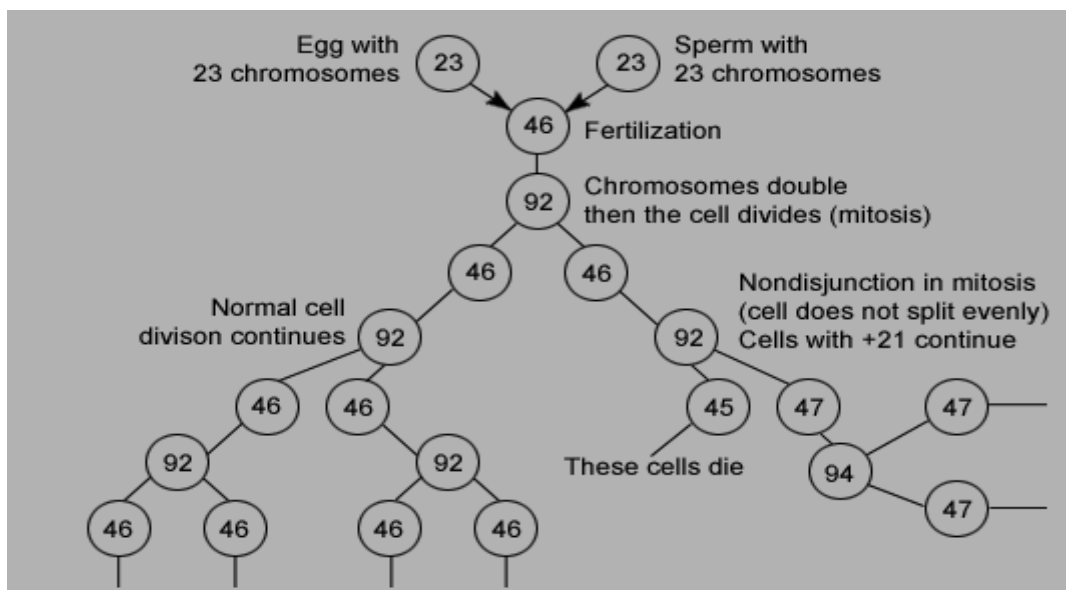
Triple X Syndrome



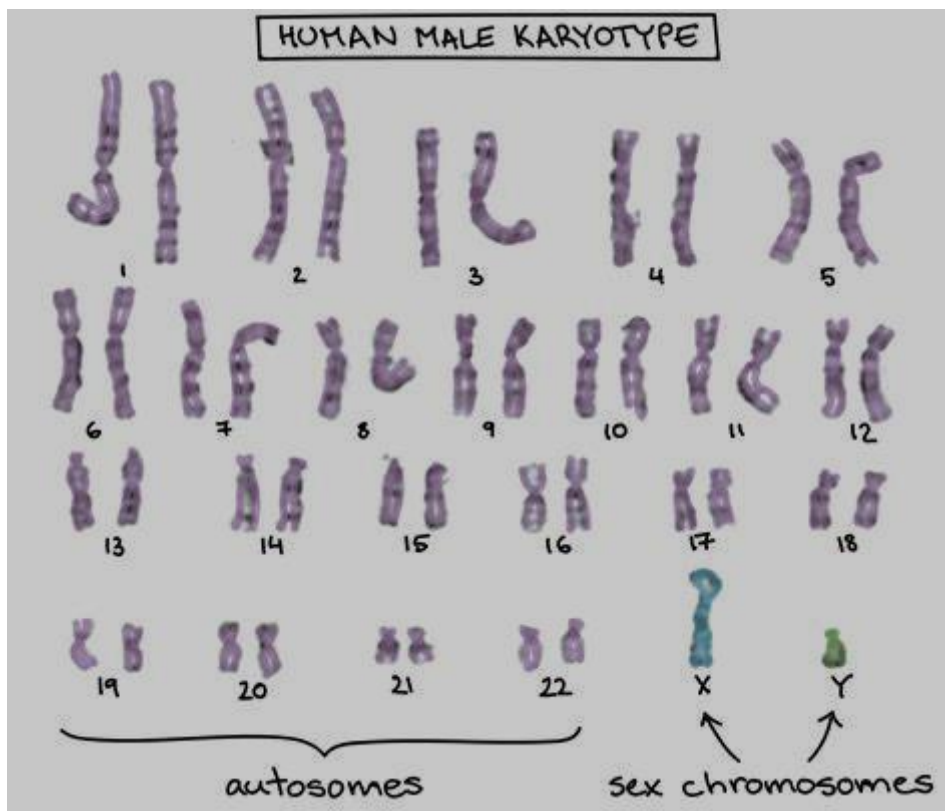
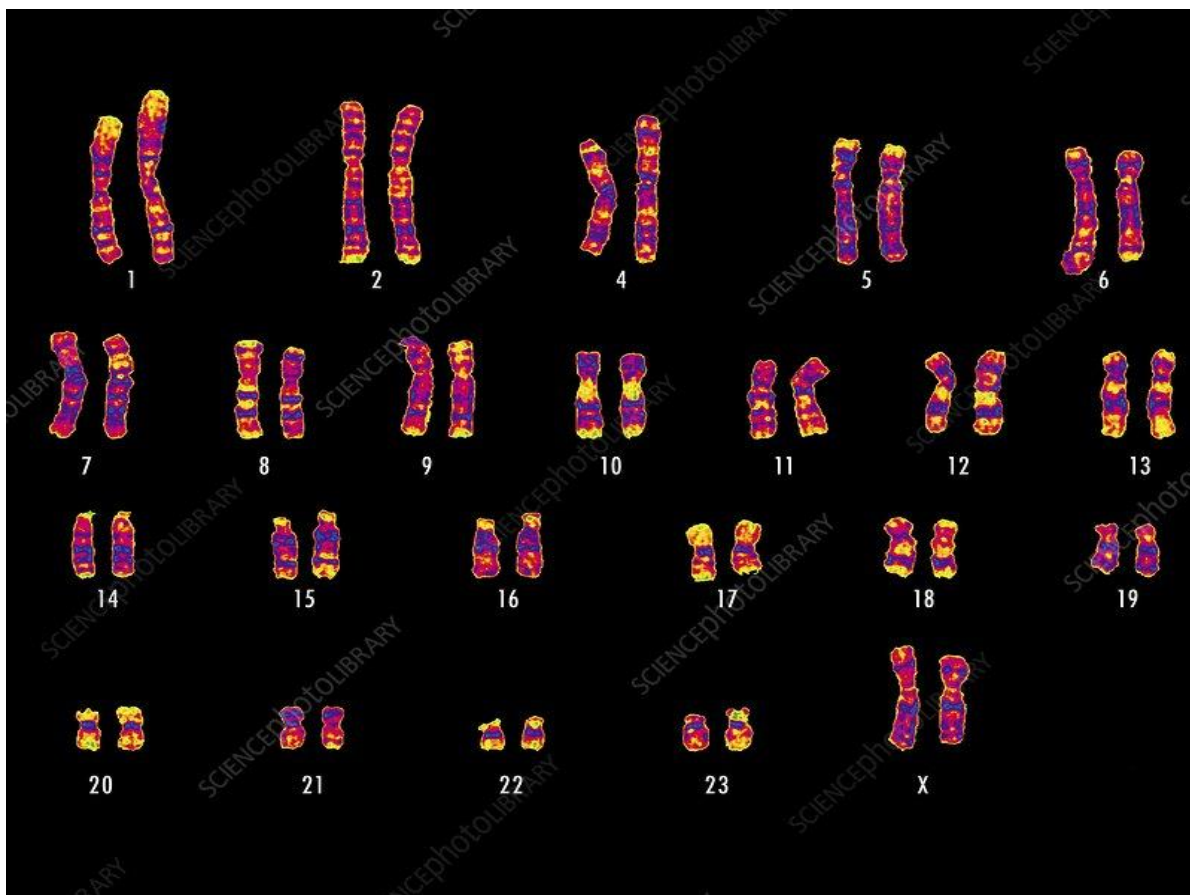
Код Q97.00 Каріотип 47,XXX.

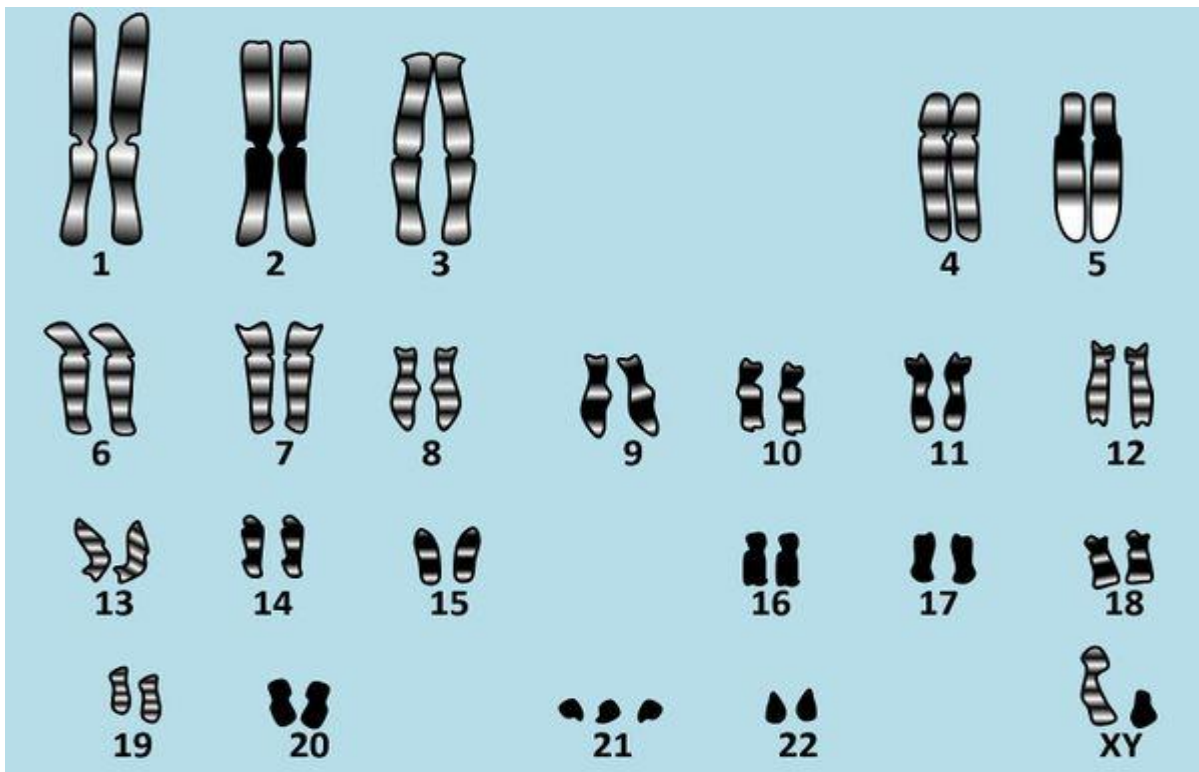
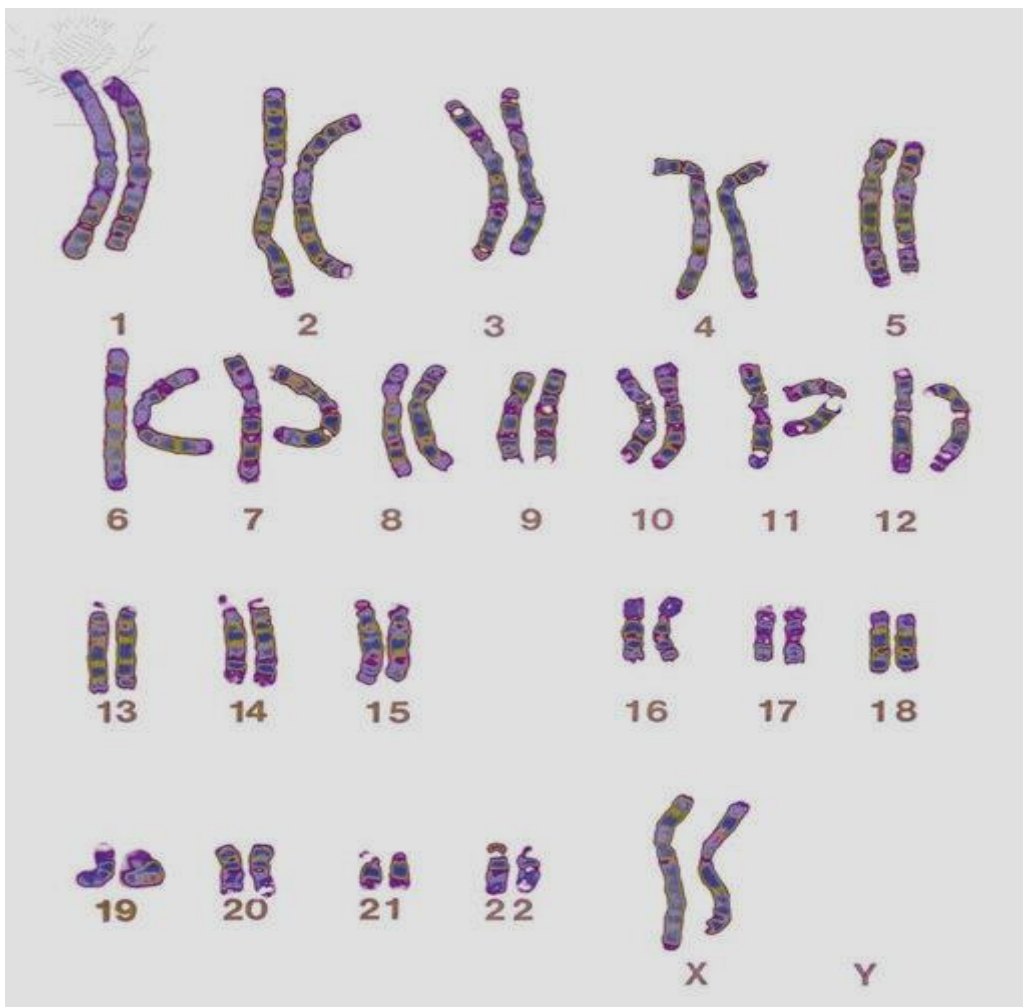


Код Q97.10 Жінка, у якої більше, ніж три X хромосоми.



Код Q97.20 Мозаїцизм, пов'язаний з різним числом.

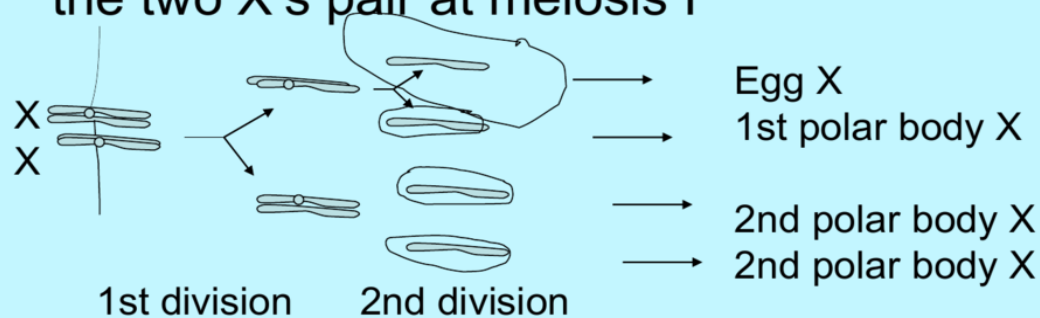




Код Q97.30 Жінка з каріотипом 46, XY.

Sex Chromosome Abnormalities

- Occur during non-disjunction of X or Y chromosomes at meiosis I or meiosis II
- Normally in meiosis to produce eggs, the two X's pair at meiosis I



Код Q97.80 Інші уточнені аномалії статевих хромосом, жіночий фенотип.

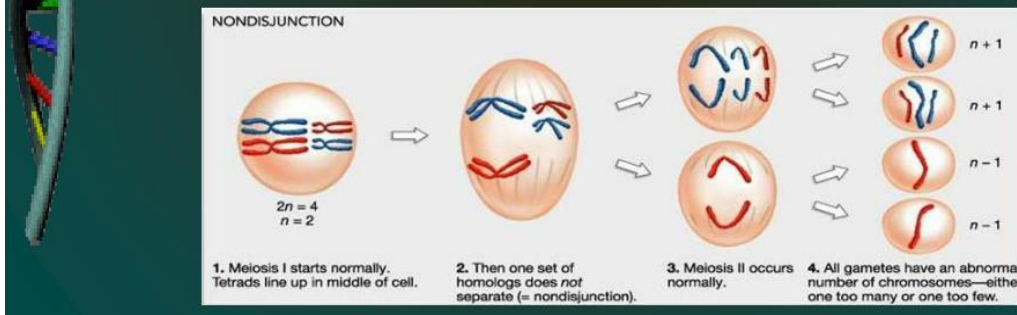
Chromosome Abnormalities

Non-Disjunction Disorders

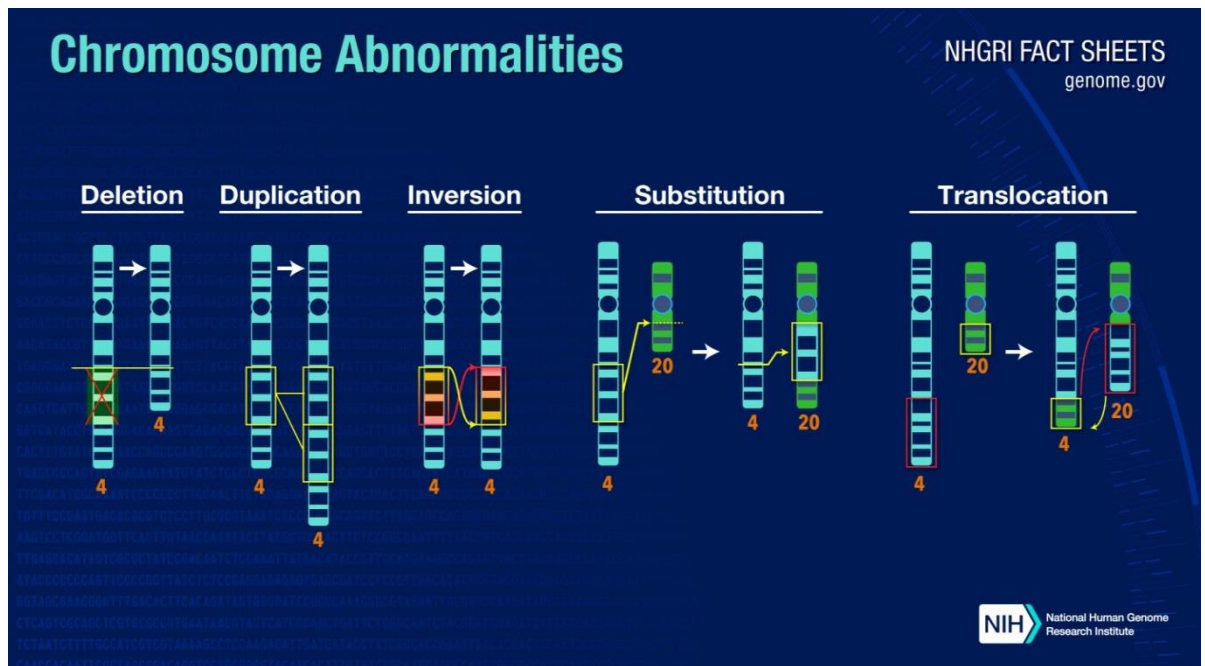
•When homologous chromosomes or chromatids do not separate during meiosis

•Results in

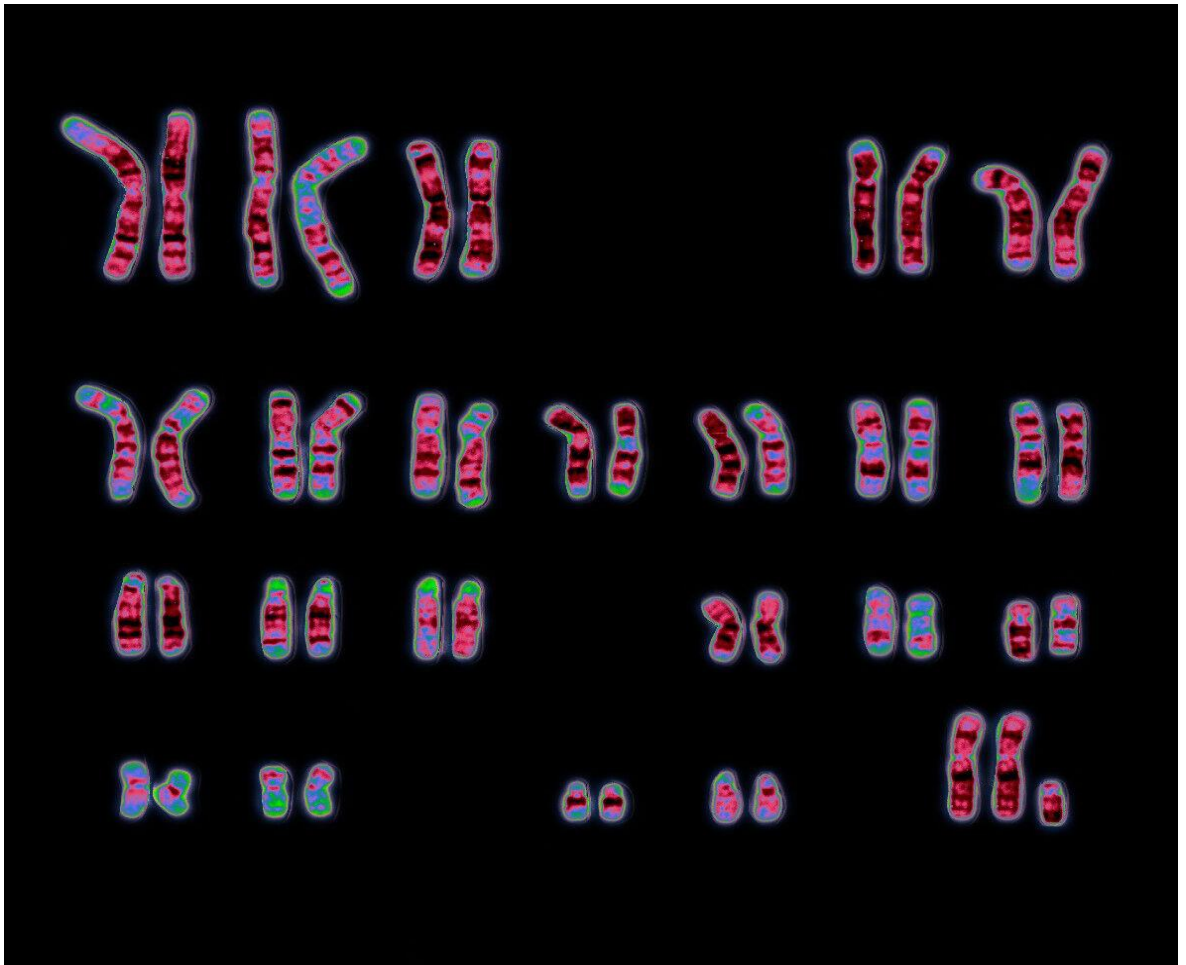
- Monosomy – only one copy of a chromosome
- Trisomy – having 3 copies of a chromosome



Код Q97.90 Аномалія статевих хромосом, жіночий фенотип, неуточнений.

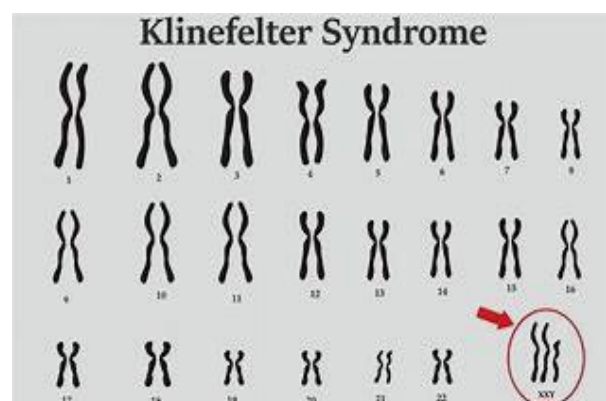
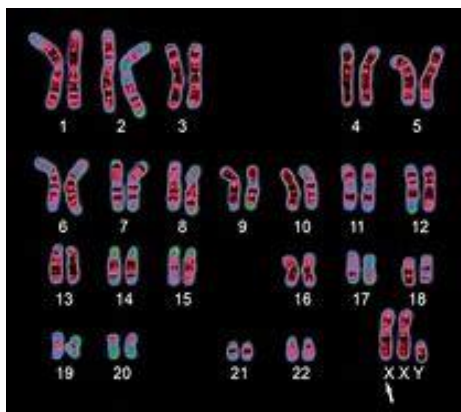


Код Q98. Інші аномалії статевих хромосом, чоловічий фенотип, не класифіковані в інших рубриках.

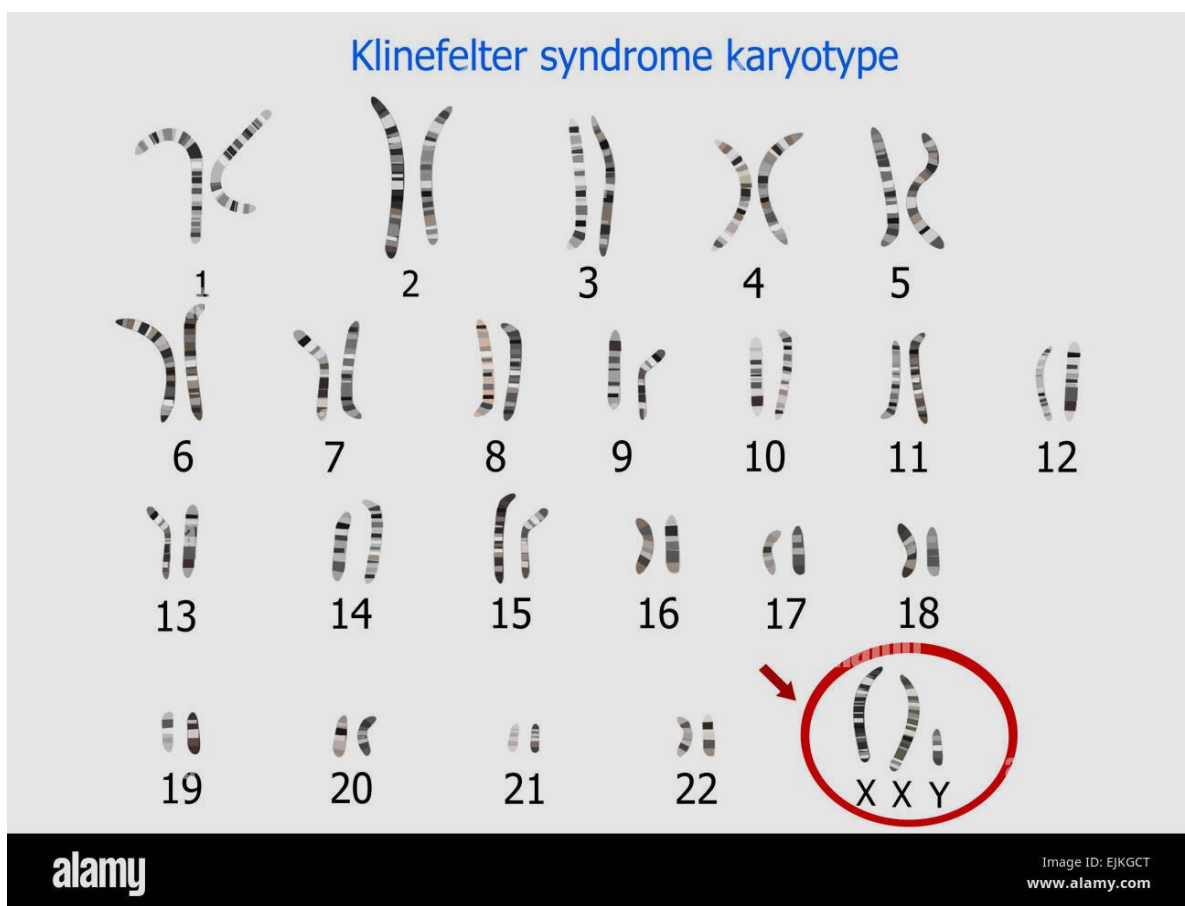


Синдром Клайнфельтера – генетичне відхилення. Генетичною особливістю цього синдрому є різноманітність цитогенетичних варіантів та їх поєднань (мозаїцизм). Виявлено кілька типів полісомії за хромосомами X та Y у осіб чоловічої статі: 47, XXY; 47, ХУУ; 48, ХХХУ; 48, ХУУУ; 48 ХХУУ; 49 ХХХХУ; 49 ХХХУУ. Найбільш поширений синдром Клайнфельтера (47, XXY).

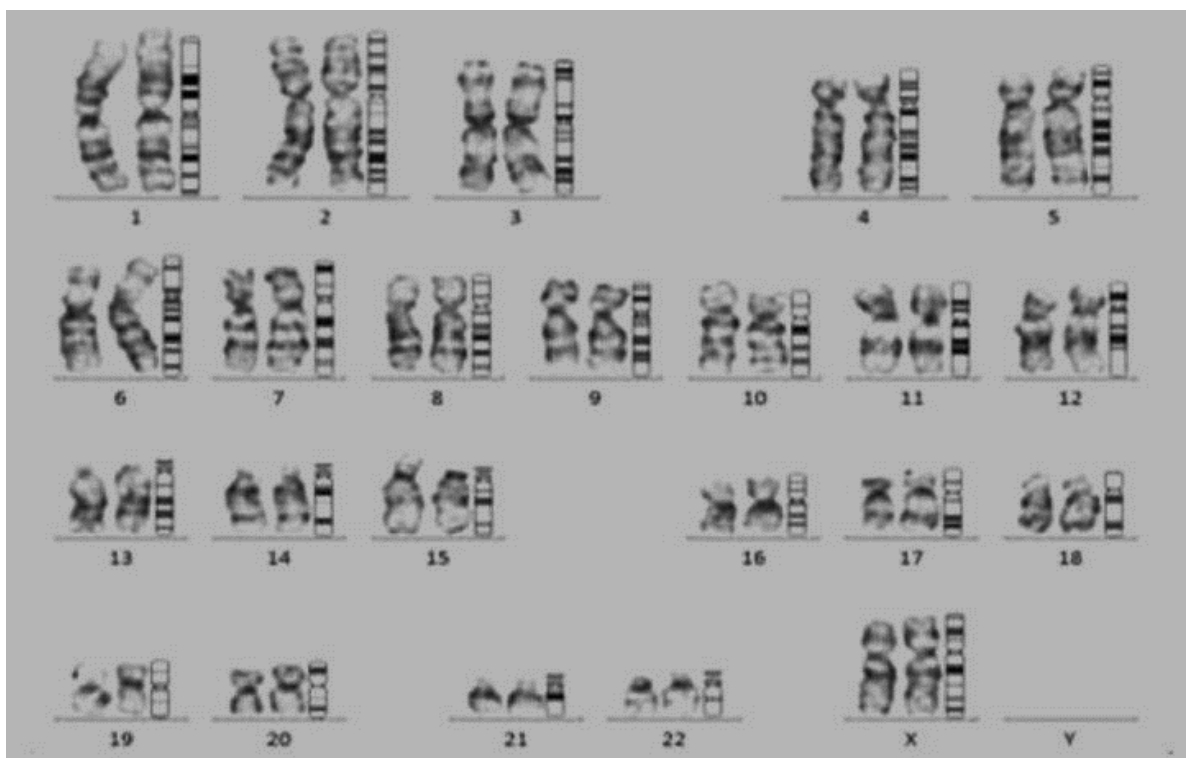
Код Q98.00 Синдром Клайнфельтера, каріотип 47,XXV.



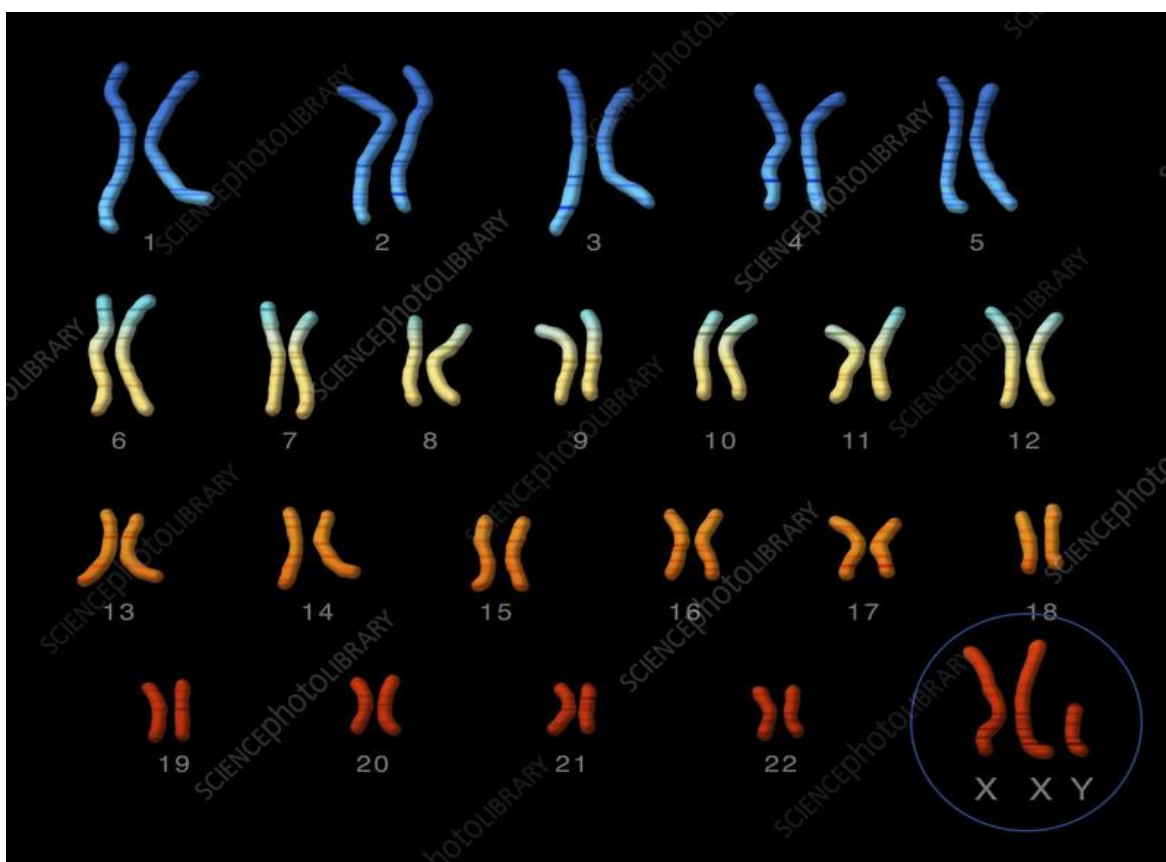
Код Q98.10 Синдром Клайнфелтера, чоловік, у якого більше двох хромосом.



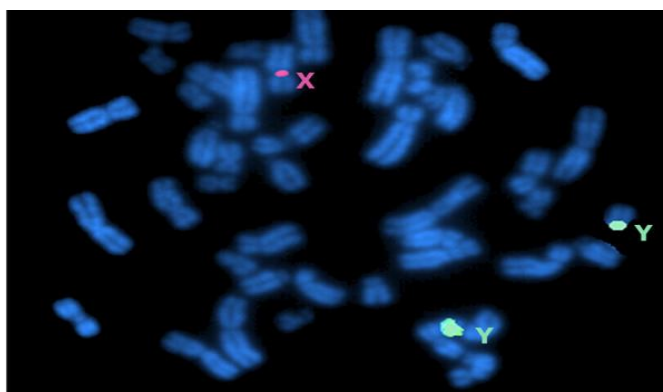
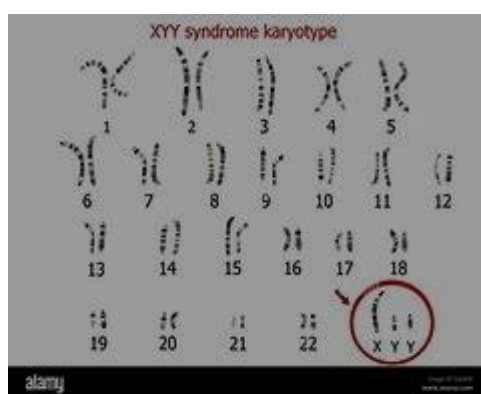
Код Q98.20 Синдром Клайнфелтера, чоловік з 46, XX кариотипом.



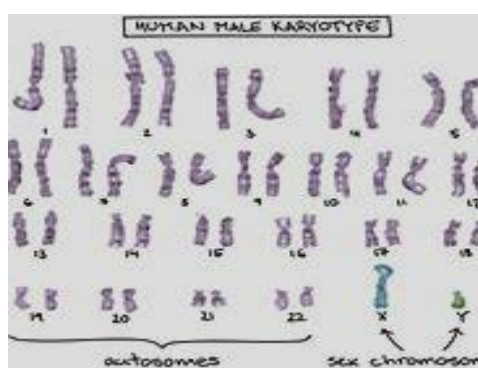
Код Q98.30 Інші особи чоловічої статі з 46, XX каріотипом.



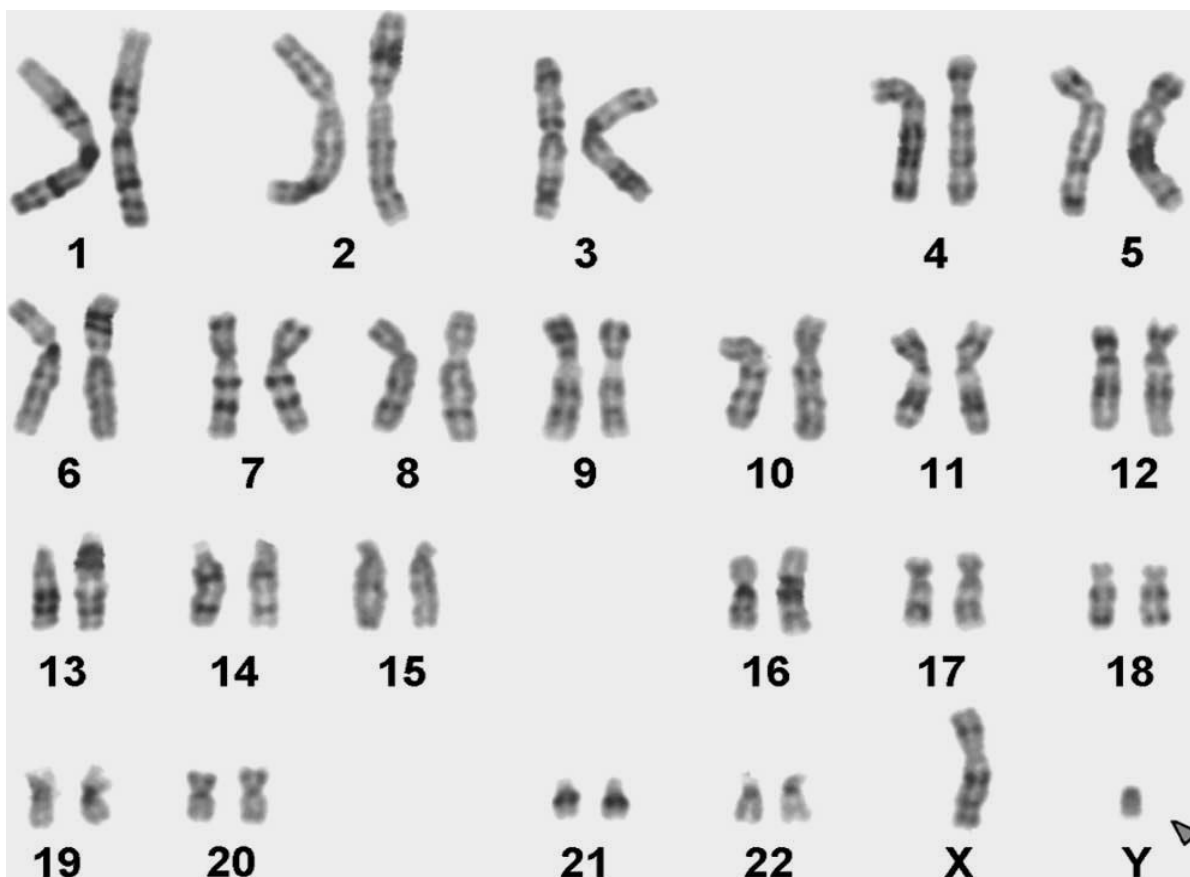
Код Q98.40 Синдром Клайнфелтера, не уточнений.



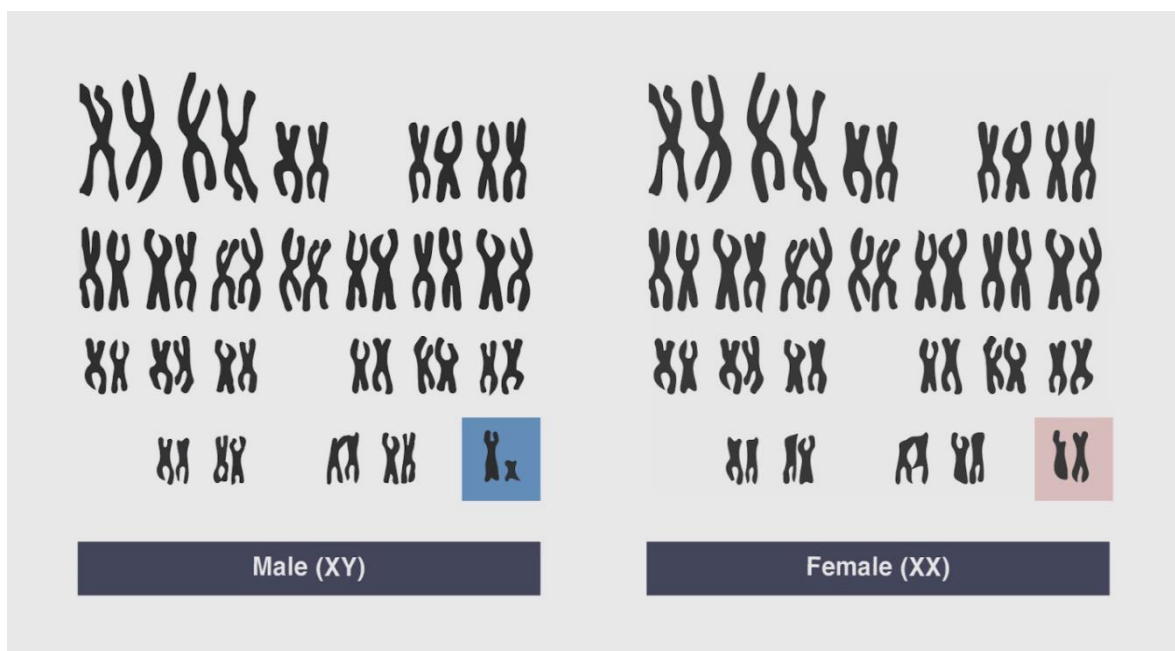
Код Q98.50 Каріотип 47, XYY.



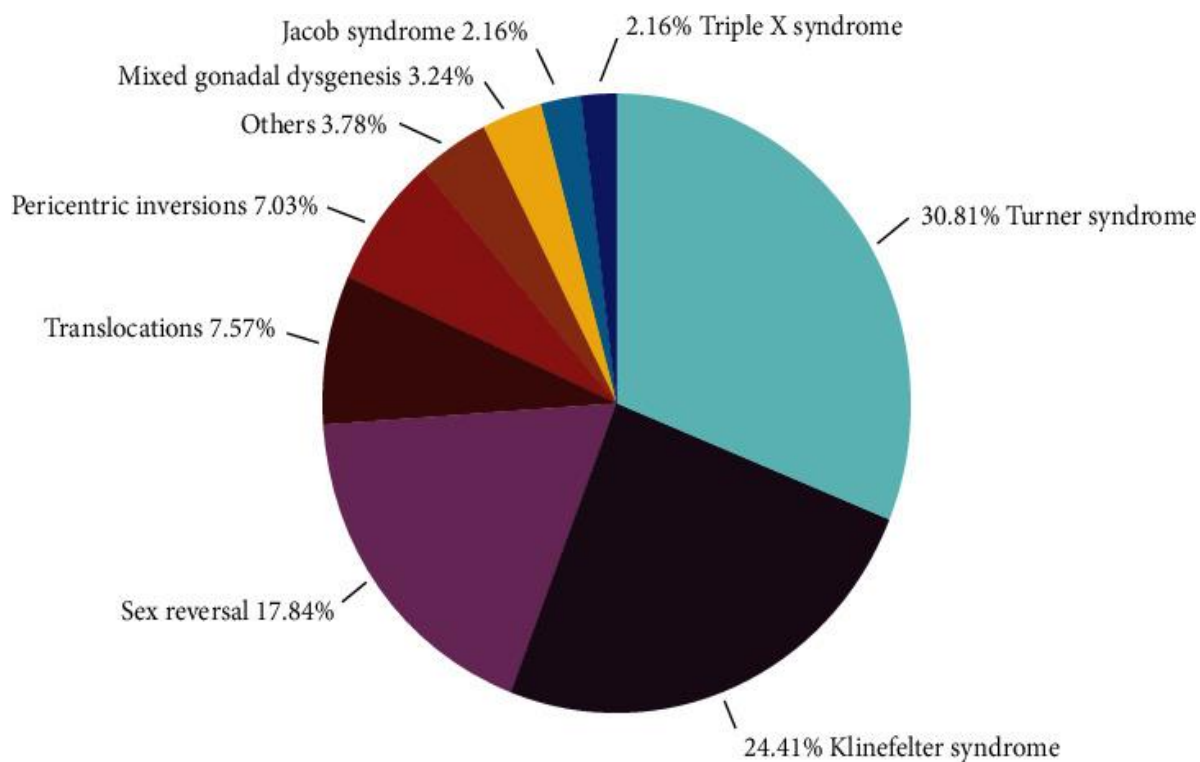
Код Q98.60 Чоловік із структурно зміненими статевими хромосомами.



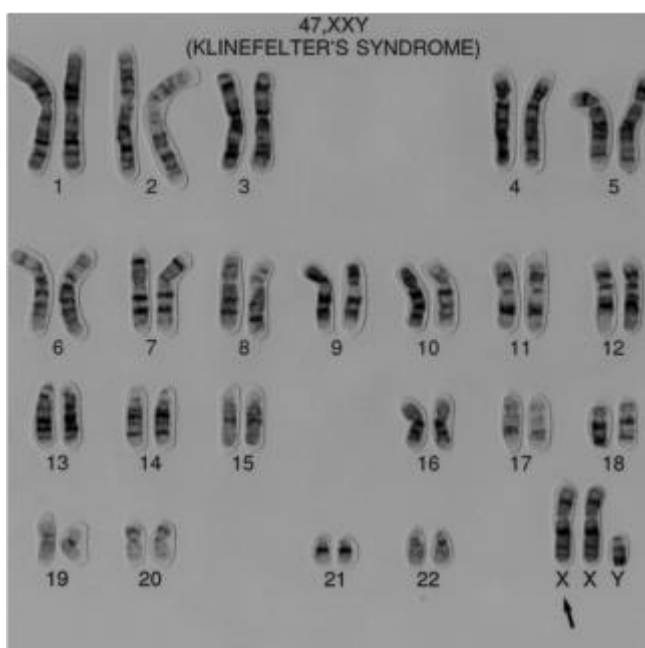
Код Q98.70 Чоловік з мозаїчними статевими хромосомами.



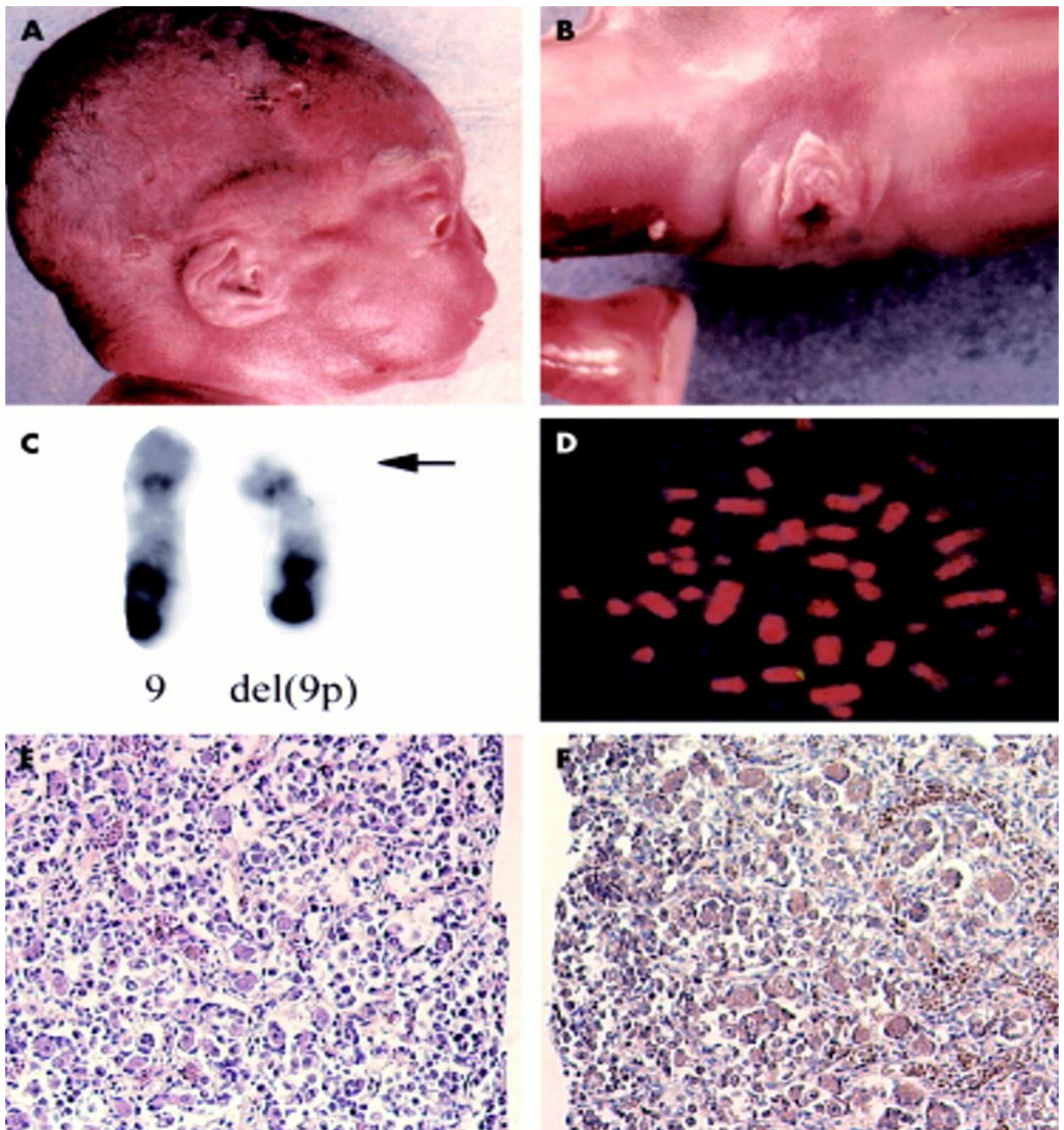
Код Q98.80 Інші уточнені аномалії статевих хромосом, чоловічого фенотипу.



Код Q98.90 Аномалія статевих хромосом, чоловічий фенотип, не уточнена.



Код Q99. Інші хромосомні аномалії, не класифіковані в інших рубриках.

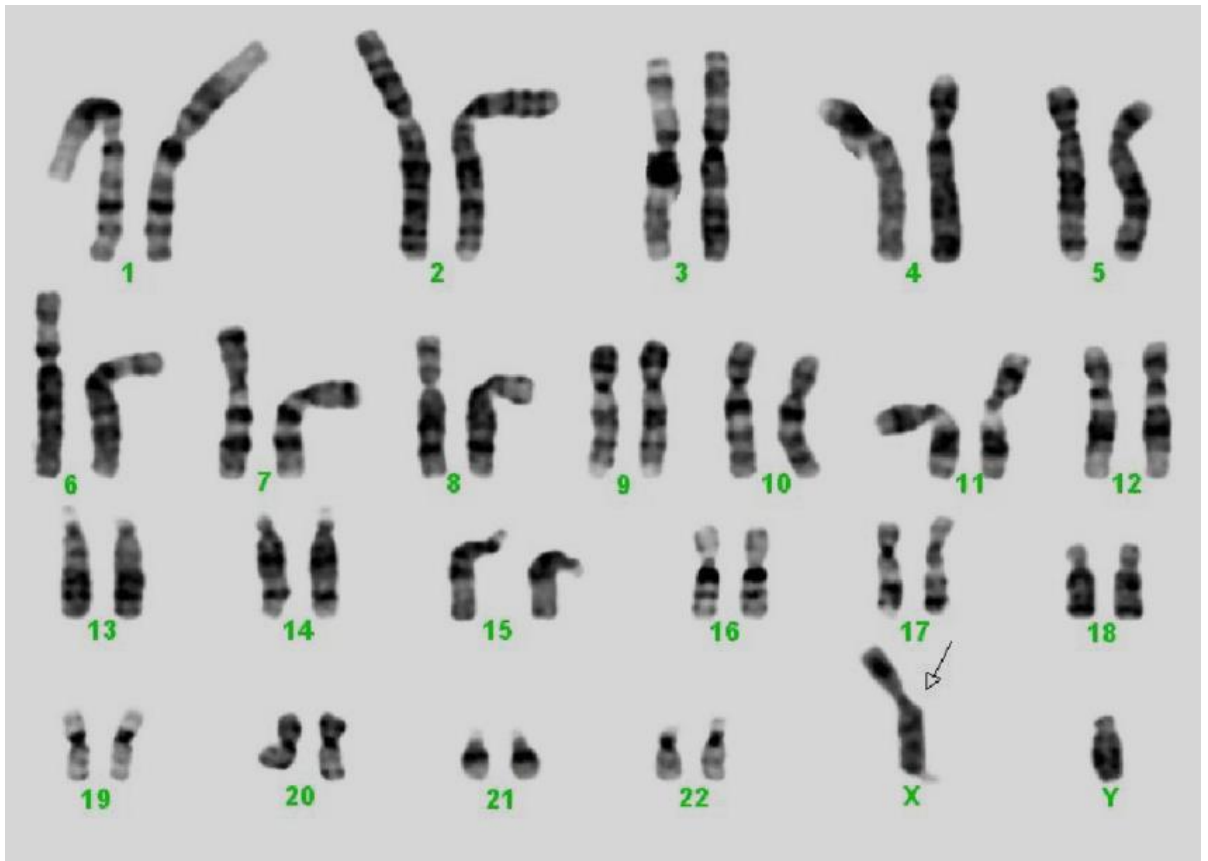


Код Q99.00 Мозаїк (химера) 46,XX/46,XV.



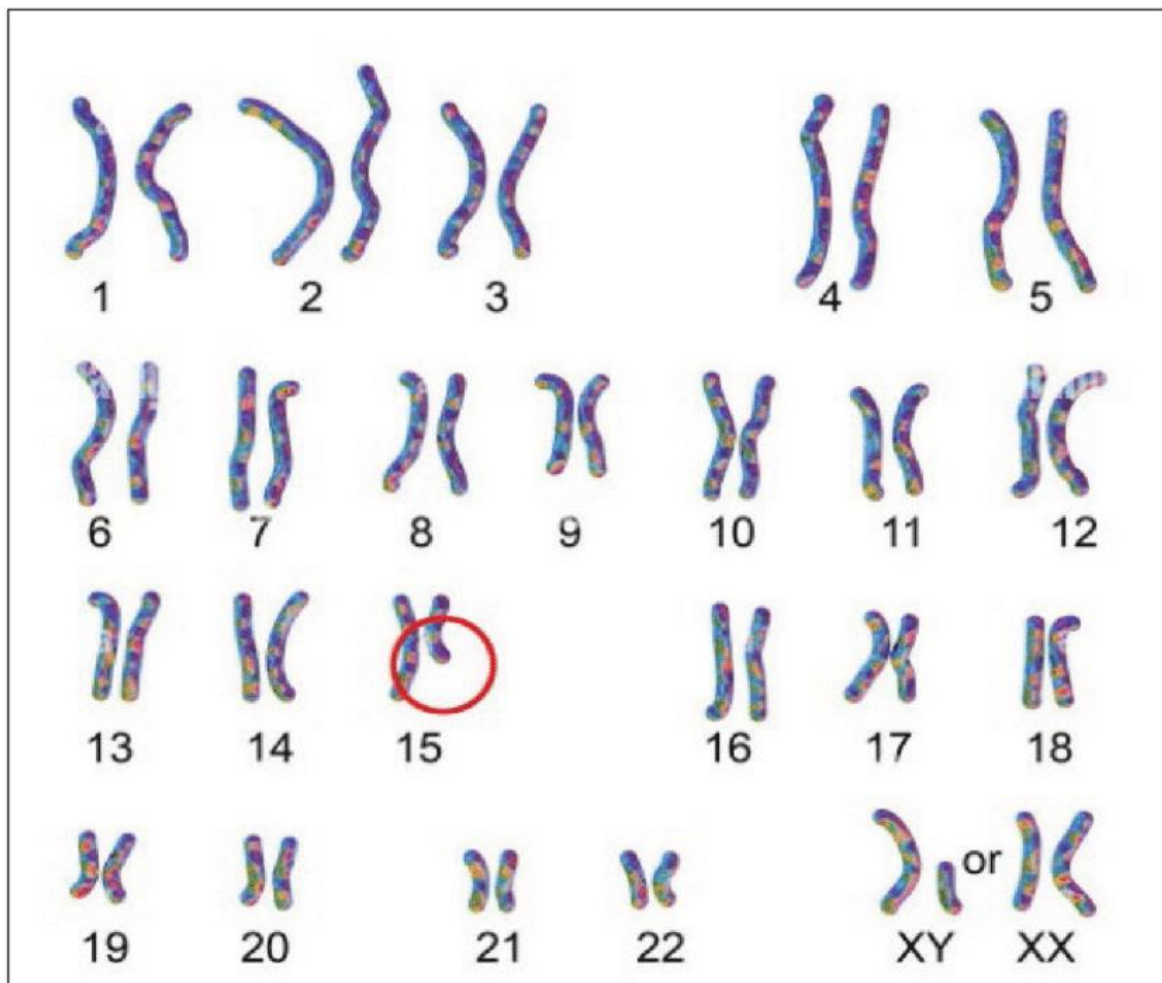
Гермафродит – це вада розвитку статевої системи, при якій одна людина має статеві ознаки обох статей.Порушення будови зовнішніх статевих органів, невідповідність їх виду: недорозвинення статевого члена; зміщення сечовипускального отвору з голівки статевого члена в інші відділи промежини; викривлення статевого члена; яєчка не опускаються в мошонку і залишаються в черевній порожнині тощо; розвиток молочних залоз; невідповідність статури – жіночий тип (широкі стегна і вузькі плечі); невідповідність тембру голосу і розвитку гортані – високий голос; передчасне статеве дозрівання;– неможливість статевого життя;– безпліддя.

Код Q99.10 46, XX дійсний гермафродит.

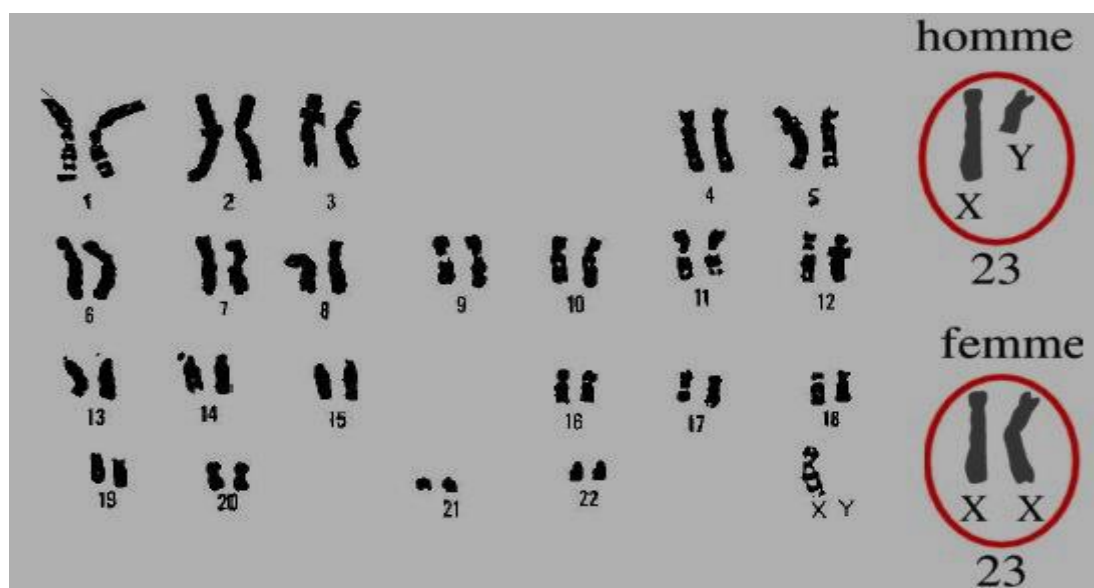


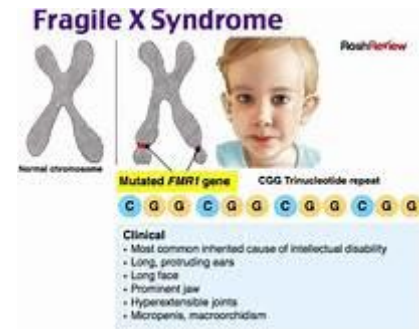
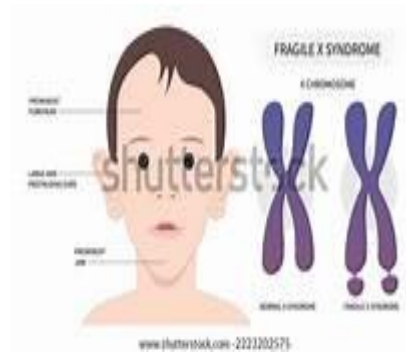
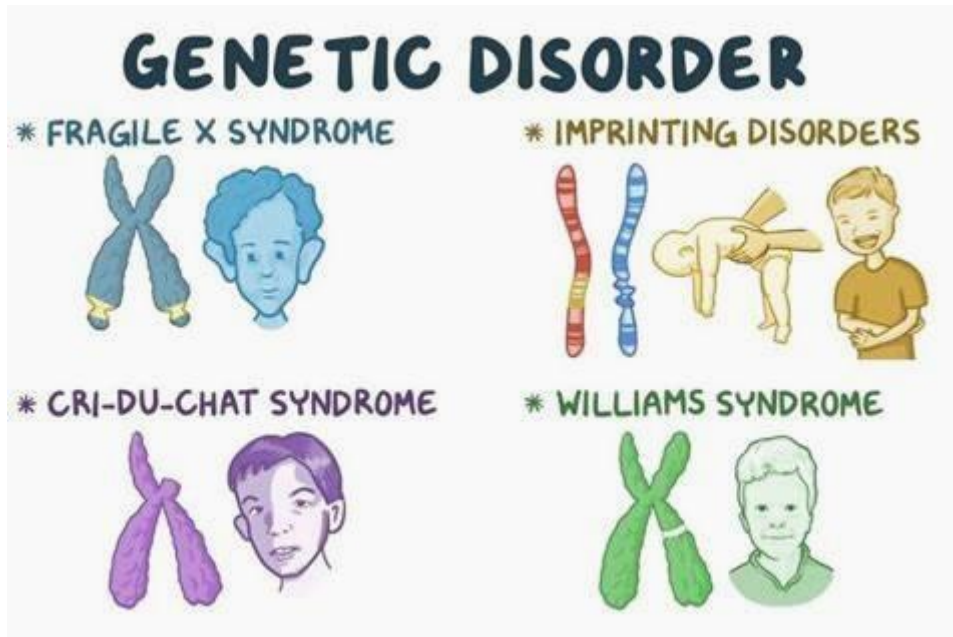
Синдром ламкої Х-хромосоми – рецесивна ознака, тобто його ефект може бути блокований або прихованою присутністю нормальної Х-хромосоми. У чоловіків, оскільки у них лише одна Х-хромосома, синдром ламкої Х-хромосоми виявляється повністю – розумовою відсталістю, збільшеними яєчками, вухами, що стирчать, і виступаючим вперед підборіддям. У жінок, з їх двома Х-хромосомами, наявність однієї ламкої не повинно позначатися, але, що дивно, приблизно третина жінок-носіїв дефектної хромосоми проявляє деяку розумову відсталість.

Код Q99.20 Ламка Х хромосома.



Код Q99.80 Інші уточнені хромосомні аномалії.





Q99.90 Хромосомні аномалії, не уточнені.

Список використаної літератури

1. Atlas of the Newborn Arnold J. Rudolph. Canada. 1997. 185 p.
2. Barkovich AJ, Glenn OA. Magnetic resonance imaging of the fetal brain and spine: an increasingly important tool in prenatal diagnosis, part 1. *Am. J. Neuroradiol.* 2006; 27: 1604-1611.
3. Barrow LL, van Bokhoven H, Daack-Hirsch S. Analysis of the p63 gene in classical EEC syndrome, related syndromes, and non-syndromic orofacial clefts, et al. *J. Med. Genet.* 2002;39(8):559-566.
4. Basso O, Olsen J, Christensen B. Recurrence risk of congenital anomalies – the impact of paternal, social, and environmental factors: a population-based study in Denmark. *Epidemiol Am. J* 1999;15(150):598-604.
5. Benacerraf B. *Ultrasound of Fetal Syndromes.* 2008. С. 225-228.
6. Brent RL. Environmental causes of human congenital malformations: the pediatrician's role in dealing with these complex clinical problems caused by a multiplicity of environmental and genetic factors. *Pediatrics.* 2004;113(4):957-968.
7. Bruin1 van der Palde KM, Graafmans W, Biermans MC. J. The influence of prenatal screening and termination of pregnancy on perinatal mortality rates, et al. *Prenat. Diagn.* 2002;22:966-972.
8. Caldarelli DD, Landahl KL, Peterson-Falzone SJ. Abnormal laryngeal vocal quality in ectodermal dysplasia. *Archives of otolaryngology.* 1981;107(5):300-304.
9. Cobben JM, Roelfsema NM. The EEC syndrome: a literature study. *Clin. Dysmorph.* 1996;5:115-127.
10. Cockayne EA. Cleft palate-lip, hare lip, dacryocystitis, and cleft hand and foot. *Biometrika .* 1936;28:60-63.
11. Cohen MM. *The Child With Multiple Birth Defects.* Second edition. New York: Oxford University Press. 1997. 267 p.
12. *Color Atlas of Genetics.* Eberhard Passarge. New York: Thieme Stuttgart. 2007. 486 p.
13. Dis A. Survival of children born with congenital anomalies. *Child.* 2003;88: 391-394.
14. Dr. Andy. [Електронний ресурс]: Словник морфологічних термінів. 2006-2011, <http://www.morphology.dp.ua/dict/>.
15. Fryns J.P, Moerman P. Ectodermal dysplasia, Rapp- Hodgkin type in a mother and severe ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting syndrome (EEC) in her. *Am. J. Med. Genet.* 1996;63(3):479-481.
16. Fryns JP, Legius E, Dereymaeker AM, Van den Berghe. EEC syndrome without ectrodactyly: report of two new families. *J. Med. Genet.* 1990;27:165-168.
17. Fyler DC, Flanagan MF. *Cardiac disease Neonatology: Pathophysiology and Management of the Newbor.* Ed. by Avery GB, Fletcher MA, MacDonald M. et al. – Philadelphia: J. B. Lippincott. 1994. 524 p.
18. Gershoni-Baruch R, Bronshtein M. Prenatal trans-vaginal diagnosis of the ectrodactyly, ectodermal dysplasia, cleft palate (EEC) syndrome. *Prenatal Diag.* 1993;13:519-522,
19. Haase W, Passarge E, Rudiger RA. Association of ectrodactyly, ectodermal dysplasia, and cleft lip/palate. *Am. J Dis. Child.* 1970;120:160-163.
20. Hamel BC, Van Bokhoven H, Brunner HG. The p63 gene in EEC and other syndromes. *J. Med. Genet.* 2002;39 (6):377-381.

21. Harold. Atlas of genetic diagnosis and counseling. Humana Press Inc. Totowa, 2006. 1076 p.
22. Hek De W, Reefhuis JM, Cornel MC, Hek De W. Folic acid prevents more than neural tube defects: a registry based study in the northern Netherlands. *Eur. J. Epidem.* 2003;18:79-280.
23. Imataka G, Nakagawa E, Kuwashima S. Callosal agenesis followed postnatally after prenatal diagnosis, et al. *Congenit. Anom.* 2006;46:160-162.
24. Inertia on Folic Acid has Caused Unnecessary Deaths. *BMJ* Volume 326, 17 May 2003.
25. Joelle R, Mohlo L. Prenatal diagnosis of neurofibromatosis type 1: sonographic and MRI findings, et al. *Prenat. Diagn.* 2006; 18. [Epub ahead of print].
26. Kalish RB, Chervenak FV, Chasen ST. Gestational age at abortion: the impact of first-trimester risk assessment for aneuploidy. *Obstet Am. J. Gynecol.* 2006; 195: 839-842.
27. Kooper AJ, Janssens PM, Groot de AM. Lysosomal storage diseases in non-immune hydrops fetalis pregnancies, et al. *Clin. Chim. Acta.* 2006;371:176-182.
28. Landing B. Congenital malformation and genetic disorders of the respiratory tract. *Amer Rev Resp Dis.* 1979;120(1):151-187.
29. Levy WJ. Mesoectodermal dysplasia: a new combination of anomalies. *Am. J. Ophthal.* 1967; 63: 978-982,
30. Liu S, Joseph KS, Kramer MS. Relationship of prenatal diagnosis and pregnancy termination to overall infant mortality in Canada. Fetal and Infant Health Study Group of the Canadian Perinatal Surveillance System, et al. *JAMA.* 2002;12(287): 1561-1567.
31. MacLachlan NA, Sepulveda W, Leung K. Prenatal diagnosis of ectrodactyly: the «lobster claw» anomaly. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1995;6(6):443-446.
32. Maestri MJ, Allen LM. Three-dimensional sonographic findings associated with ectrodactyly ectodermal dysplasia clefting syndrome. *J. Ultrasound Med.* 2008; 27(1):149-54.
33. Maydan G, Andresen BS, Madsen PP. TAT gene mutation analysis in three Palestinian kindreds with oculocutaneous tyrosinaemia type II; characterization of a silent exonic transversion that causes complete missplicing by exon 11 skipping, et al. *Inherit J. Metab. Dis.* 200;29:20-62.
34. Mazouni C, Gorincour G, Juhan V. Placenta accreta: a review of current advances in prenatal diagnosis, et al. *Placenta.* 2006;4. [Epub ahead of print].
35. McKusick VA, Temtamy SA. Synopsis of hand malformations with particular emphasis on genetic factors. *Birth Defects Orig. Art. Ser.* 1969;3:125-184.
36. Mueller RF, Young ID. Emery's Elements of Medical Genetics. 11th Ed. Churchill Livingstone, Harcourt Publishers Ltd, Edinburgh. 2001;150(4):175.
37. Pietrusiak MA, Donna L, Gucciardi E. Reynolds Incidence of neural tube defects in Ontario, 1986-1999. *Can. Med. Ass. J.* 2002;3(167): 237-240.
38. Rosano M, Botto LD, Botting B. Infant mortality and congenital anomalies from 1950 to 1994: an international perspective, et al. *J. Epidemiol. Comm. Health.* 2000; 54(12):660-666.
39. Rosselli D, Gulienetti R. Ectodermal dysplasia. *Brit. J. Plast. Surg.* 14. 1961. P. 190-204.
40. Sakaki Y. et al. The complete sequence and gene catalogue of human chromosome 21. *Nature* 405:921-923:2000. Режим доступа: www.nature.com/genomics.
41. Schaumann B, Alter M: Dermatoglyphics in Medical Disorders. Springer-Verlag, New York, 1976.

42. Vesel S, Rollings S, Jones A. Prenatally diagnosed pulmonary atresia with ventricular septal defect: echocardiography, genetics, associated anomalies and outcome, et al. *Heart*. 2006;92:1501-1505.
43. Vigana De C, Baenab N, Cariatic E. Contribution of ultrasonographic examination to the prenatal detection of chromosomal abnormalities in 19 centres across Europe, et al. *Annales de Génétique*. 2001;44:209-217.
44. Vrijheid M, Dolk H. The impact of environmental pollution on congenital anomalies. *Br. Med. Bull.* 2003, 68, 25-45.
45. Williams H, Campbell P. Generalized bronchiectasis associated with deficiency of cartilage in bronchial tree. *Arch Dis Child*. 1960; 35: 182-191.
46. Джерело: <http://medicalplanet.su/cardiology/20.html> MedicalPlanet
47. Джерело: http://meduniver.com/Medical/Neurology/amioplazia_i_sindrom_
48. Джерело: <http://meduniver.com/Medical/Neurology/938.html> MedUniver
49. Джерело: <http://modnaledi.com.ua/vagitnist/bagatoplidna-vagitnist>
50. Джерело: <http://www.neboleem.net/teratoma.php>
51. Джерело: <http://dolgojit.net/vrozhdennye-poroki-azvitiia.php>
52. Джерело: <http://loveginka.xyz/zdorov-ja/endokrinna-sistema/11030-naslidk-aplazii-livoi-chastki-shhitovidnoi-zalozi.html>
53. Джерело: <http://loveginka.xyz/zdorov-ja/endokrinna-sistema/11030-naslidki-aplazii-livoi-chastki-shhitovidnoi-zalozi.html>
54. Джерело: <http://medicalplanet.su/akusherstvo/103.html> MedicalPlane.
55. Джерело: <http://medicalplanet.su/akusherstvo/123.html> MedicalPlanet.
56. Джерело: <http://medicalplanet.su/akusherstvo/123.html> MedicalPlanet.
57. Джерело: <http://medicalplanet.su/akusherstvo/173.html> MedicalPlanet
58. Джерело: <http://medicalplanet.su/akusherstvo/184.html> MedicalPlanet
59. Джерело: <http://medicalplanet.su/cardiology/20.html> MedicalPlanet.
60. Джерело: <http://meduniver.com/Medical/Akusherstvo/1369.html> Med Univer.
61. Джерело: http://meduniver.com/Medical/Ginecologia/agenezia_vlagalicha.html MedUniver
62. Джерело: http://meduniver.com/Medical/Neurology/amioplazia_i_sindrom_
63. Джерело: <http://meduniver.com/Medical/Neurology/938.html> MedUniver.
64. Джерело: <http://modnaledi.com.ua/vagitnist/bagatoplidna-vagitnist>.
65. Джерело: <http://ukrhealth.xyz/hvorobi-simptomi-likuvannja/nevrologija-nervova-sistema/2334-rozshheplennja-hrebt.html>.
66. Джерело: <http://ukrhealth.ru/rizne/diti/31685-endokrinopatii-novonarodzhenih.html>.
67. Джерело: <http://womanadvice.ru/amnioticheskaya-zhidkost#ixzz3NwL7SpbW>.
68. Джерело: http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_urology/spermatocel.
69. Джерело: http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_gynaecology/female-genital-anomalies.
70. Джерело: <http://www.neboleem.net/teratoma.php>.
71. Джерело: <http://www.neboleem.net/teratoma.php>.
72. Джерело: <https://medical-lub.net/uk/information/mkb-0...>
73. Джерело: <https://alexus.com.ua/silviyev-odoprovid>
74. Джерело: <https://ktvm.com.ua/?p-41534>
75. Джерело: <https://online-diagnos.ru/illness/d/agenezija-i-aplaziya-matki>.
76. Джерело: <https://radiopaedia.org/articles/craniorachischisis>
77. Джерело: <https://uk.wikipedia.org/wiki/>
78. Джерело: <https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/children/encephalocel>)
79. Джерело: Neuropathology. In www.neuropathologyweb.org
80. Джерело: <http://medicalplanet.su/akusherstvo/103.html> MedicalPlane

81. Джерело:<http://medicalplanet.su/akusherstvo/184.html>MedicalPlane.
82. Джерело:<http://medprice.com.ua/ukr/articles/anevrizma-udin-golovного-ozku-simptomi-likuvannya-richini-operatsiya-naslidki-699.html>
83. Джерело:http://meduniver.com/Medical/Neurology/vrogdennaia_mishechnaia_distrofia_u_detei.html MedUniver.
84. Джерело:<http://nashynogi.ru/raznoe/prichiny-razvitiya-i-lechenie-onixogrifoza.html#ixzz3KpiYSIjo>
85. Джерело:<http://nashynogi.ru/raznoe/prichiny-razvitiya-i-lechenie-nixogrifoza.html#ixzz3KpiYSIjo>.
86. Джерело:<http://ukrhealth.xyz/hvorobi-simptomi-likuvannya/hvorobi-sercja-i-sudin/2816-atrezija-tristulkovogo-klapana.html>.
87. Джерело:<http://ukrsheath.ru/rizne/diti/31685-endokrinopatii-novonarodzenih.html>
88. Джерело:<http://womanadvice.ru/amnioticheskaya-zhidkost#ixzz3NwLSpbW>
89. Джерело:http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_gastroenterologia/short-bowel-syndrome.
90. Джерело:http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_gynaecology/female-genital-anomalies
91. Дитячі хвороби. Підручник. За ред. Сорокман Т. В., Пішака В. П. Чернівці, 2009. Кн. 1. 604 с., кн. 2. 418 с.
92. Дольницький ОВ, Галаган ВО, Ромадіна ОВ. Природжені вади розвитку. Основи діагностики та лікування. Київ, 2009. 1040 с.
93. Зозуля Ю.Я., Орлов Ю.А. Пороки розвитку позвоночника и спинного мозга [Електронний ресурс]. Здоров'я України, вересень 2003, №78. Режим доступу: <http://www.health-ua.com./articles/314.html>.
94. Індивідуальна анатомічна зміна органів, систем и форми тіла людини. Под ред. Бекова Д.Б. Київ: Здоров'я, 1988. 224 с.
95. Люлько О.В., Возіанов О.Ф. Урологія. Підручник для студентів. Київ: 1994. 710 с.
96. Меженина О.П. Уроджені каліцтва. Київ: Здоров'я, 1974. 144 с.
97. Османов А.Ю., Пикалюк В.С. Онто-, філогенез органів і систем. Сімферополь, 2011. 312 с.
98. Пикалюк ВС, Антонюк ОП, Кривецький ВВ, Шевчук ТЯ, Шварц ЛО, Абрамчук ОМ та ін./ уклад. ВС. Пикалюк. Глумачний тератологічний словник. Луцьк. Вежа-Друк, 2019. 576 с.
99. Пикалюк ВС, Бойчук ТМ, Олійник ІО, Антонюк ОП. Природжені вади розвитку людини. Загальні положення тератології. Чернівці. Медуніверситет, 2015. 361 с.
100. Пішак ВП, Проняєв ВІ, Мислицький ВФ. Спадкові синдроми. Чернівці, 1998. 312 с.
101. Попеску О. Синдроми у педіатрії. Бухарест. 1977. 477 с.
102. Скакун Н.П., Скакун Г.К., Тимошенко Л.В. Алкогольний синдром плода. Київ: Здоров'я. 1987. 112 с.
103. Склярєнко Є.О. Генетичні захворювання: Синдром Дауна. Режим доступу: <http://ua.ua.info/content/articles/4522.html>.
104. Трисомія 8. Клінічна картина синдрому трисомії 8. Основні ознаки трисомії 8. Режим доступу: <http://www.eurolab.ua/encyclopedia/505/4354/>