



# **КЗВО ЛОР «Львівська медична академія імені Андрія Крупинського»**

***Кафедра клінічного медсестринства, акушерства  
та гінекології***

**жовтня 2024 р. о      год.**

**відбудеться засідання студентського наукового товариства  
“Медсестринство в педіатрії” (платформа ZOOM) на тему:  
“Спадкові, вроджені та набуті захворювання дітей  
у різні вікові періоди”**



**Очільниця товариства Наливайко Л.М.**

# СПАДКОВІ ХВОРОБИ

**Спадкові хвороби** — захворювання, зумовлені порушеннями в процесах збереження, передачі та реалізації генетичної інформації. В основі спадкових хвороб лежать мутації: генні, хромосомні та геномні.

**Вроджена вада** - це аномалія у структурі, функціях або метаболізмі тіла, яка існує на момент народження і може призвести до фізичної або розумової інвалідності.

Вроджені вади можуть бути викликані генетичними факторами та впливом навколишнього середовища.



Залежно від рівня, на якому мутації відбулися, їх поділяють на генні (зміна стану гена), хромосомні (порпушення структури хромосом) та геномні (порушення кількості хромосом).

Генні мутації становлять 20% усіх вад. Прикладом може бути розщеплення верхньої губи та піднебіння.

Хромосомні синдроми пов'язані зі зміною числа хромосом. Прикладом є синдром Дауна.

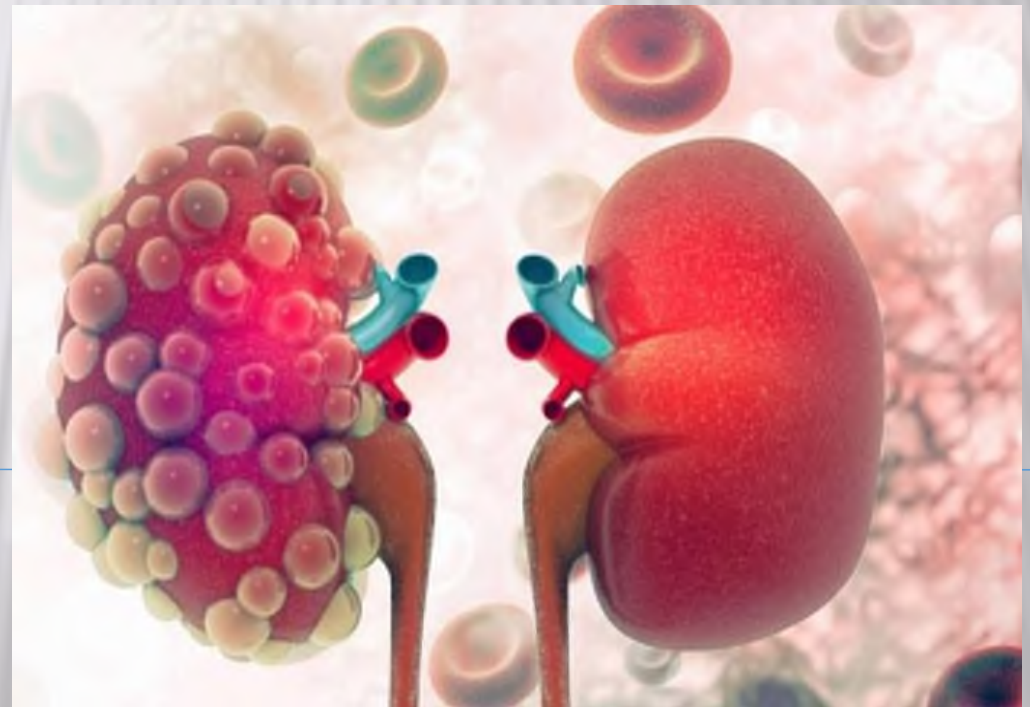


# ФАКТОРИ, ЩО СПРИЧИНЯЮТЬ ВВР

- радіаційні (іонізуюче випромінювання - вади розвитку нервової системи);
- механічні (травми під час вагітності, амніотичні зрощення, маловоддя, пухлинні захворювання матки);
- промислові викиди (важкі метали);
- сільськогосподарські отрути (пестициди);
- професійні шкідливості, пов'язані з хімічним виробництвом;
- дія лікарських препаратів;
- токсичні речовини (алкоголь, наркотики, тютюновий дим);
- порушення обміну речовин у вагітних.



ВВР сприяють віруси цитомегалії та краснухи. У дітей, які інфіковані цими вірусами, спостерігаються: гепатоспленомегалія, низька вага при народженні, жовтяниця і гепатит новонароджених, мікроцефалія, тромбоцитопенія, пахова грижа, полікістоз нирок, атрезія жовчних проток, субтотальна катаракта, глухота, вади серця.



# ВВР ПРОЯВЛЯЮТЬСЯ ТАКИМИ СТАНАМИ:

<b>Порушення</b>	<b>Вада розвитку</b>
<b>Агенезія</b>	Повна відсутність органа
<b>Аплазія</b>	Недорозвиненість певного органа
<b>Гіпоплазія</b>	Недостатній розвиток маси органа, окремих його частин або всього тіла
<b>Гіпертрофія</b>	Надмірний розвиток органа за рахунок збільшення його об'єму або кількості клітинної маси
<b>Гетеротопія</b>	Наявність тканин, клітин або цілих органів в тих зонах, де їх не повинно бути
<b>Стеноз</b>	Звуження діаметра каналу чи порожнини легеневої артерії, стравоходу, кишки
<b>Атрезія</b>	Зарошений отворів чи каналів органів
<b><u>Персистування</u></b>	Збереження після народження проток, які зазвичай функціонують лише в ембріональний період (відкрита артеріальна протока між аортою та легеневою артерією)

## Найпоширеніші вади розвитку плода

- ❖ **Агенезія легені** (легень) характеризується повною відсутністю одного або обох легенів і головного бронха. При даній аномалії дитина може народитися мертвою (при відсутності обох легенів), або ж з симптомами дихальної недостатності, схильністю до запальних захворювань органів дихання. О, Лікування - специфічне, залежить від стану дитини. Найчастіше полягає в антибактеріальних препаратах і киснетерапії. Прогноз залежить від розвитку ускладнень.
- ❖ **Агенезія нирок** (відсутність обох або однієї нирки). Симптоми, якщо відсутні обидві нирки, дитина народжується мертвою, якщо одна - з ознаками ниркової недостатності. Лікування аномалії оперативне, тобто трансплантація нирки. Прогноз залежить від операції та можливих ускладнень.
- ❖ **Акранія** - повна або часткова відсутність шкіри і кісток черепа, що призводить до аномального розвитку головного мозку. Ознаки - зовні виражені. Прогноз - несприятливий.
- ❖ **Вроджені вади серця** - це аномалії будови серця і великих судин. Прояв залежить від типу ВВС. Лікування - хірургічне. Прогноз залежить від лікування і можливих ускладнень.

- ❖ **Вовча паща** - наявність тріщини в верхній частині піднебіння, яка виникла через зрощення двох половин піднебіння. Симптоми - зовнішні, утруднене дихання. Лікування - операція після досягнення дитиною 6 місяців. Прогноз при правильному лікуванні сприятливий.
- ❖ **Вроджений вивих стегна** виражений неповноцінністю кульшового суглоба. Лікування - широке сповивання, шини, хірургічна операція. Прогноз сприятливий.
- ❖ **Гідроцефалія** - це надлишок спинномозкової рідини в системі головного мозку. Симптоми - дуже велика голова, набухання тім'ячка. Лікування оперативне. Прогноз залежить від операції і своєчасності її виконання.





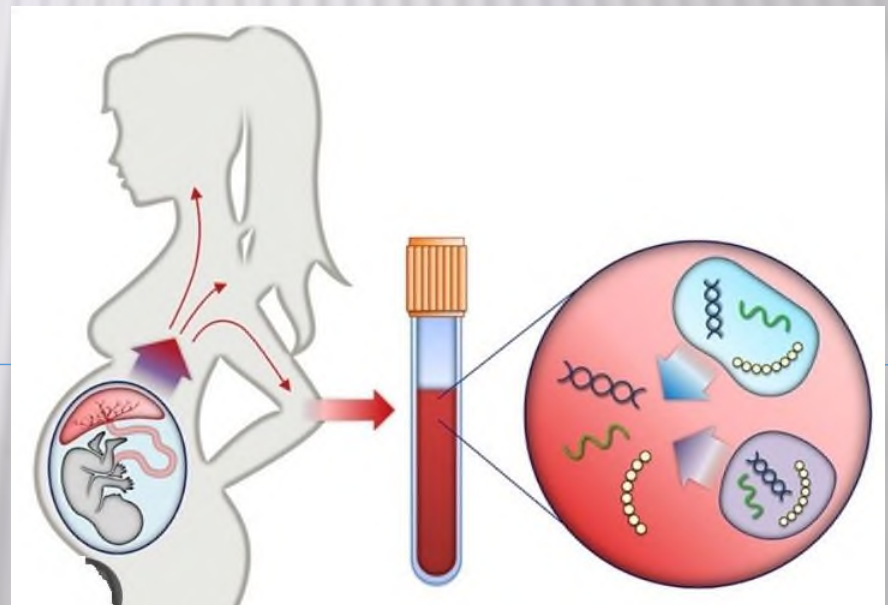
- ❖ **Заяча губа** - це розчленування верхньої губи. Симптоми - зовнішній прояв. Лікування хірургічне. Прогноз сприятливий.
- ❖ **Синдром Патау** - хромосомний порок, для якого характерна наявність 13 хромосоми. Симптоми - множинні зовнішні ознаки. Лікування відсутнє. Прогноз - більша частина дітей помирає в перший рік життя, якщо цього не сталося дитина страждає глибокої ідіотією. Прогноз залежить від операції та можливих ускладнень.
- ❖ **Хвороба Дауна** являє собою хромосомну аномалію, яка призводить до відхилення у фізичному та розумовому розвитку різного ступеня тяжкості. Ознаки - затримка розумового і фізичного розвитку. Лікування відсутнє. Прогноз - схильність до багатьох захворювань, якщо займатися специфічним навчанням, можлива часткова компенсація пороку.



# ОСНОВНІ ЗАВДАННЯ ПРЕНАТАЛЬНОЇ ДІАГНОСТИКИ:

- визначення прогнозу здоров'я майбутньої дитини;
- інформування батьків щодо ризику народження хворої дитини;
- за наявності високого ступеня ризику спадкової та вродженої патології інформування щодо можливостей подальшого виношування вагітності або прийняття рішення щодо переривання вагітності;
- рання діагностика внутрішньоутробної патології.

Пренатальний скринінг включає: УЗД та визначення рівня біохімічних маркерів в плазмі крові вагітної, протеїн А плазми, асоційованого з вагітністю (ПАПП-А), бета-хоріонічний гонадотропін людини (бета-ХГЧ), альфа-фетопротеїн, вільний естріол.



# ДІАГНОСТИКА ВАД РОЗВИТКУ

Проводиться програма скринінгу для виявлення захворювань на доклінічній стадії. використання вибірових програм скринінгу дає змогу своєчасно виявляти такі захворювання: фенілкетонурію, вроджений гіпотеріоз, вроджену гфперплазію, надниркових залоз.

В грудному періоді (від 28 днів до 1 року) виявляють захворювання: органів дихання, гострі інфекції верхніх дихальних шляхів, аутизм, церебральний параліч.





**Дякую за увагу !**

