МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ
ЛЬВІВСЬКИЙ ДЕРЖАВНИЙ УНІВЕРСИТЕТ ФІЗИЧНОЇ КУЛЬТУРИ
ІМ. ІВАНА БОБЕРСЬКОГО

Кафедра фізичної терапії та ерготерапії

REHAB

Co-funded by the Erasmus+ Programme of the European Union

ВРОДЖЕННІ ВАДИ ТА СПАДКОВІ ЗАХВОРЮВАННЯ
Лекція з навчальної дисципліни

ФІЗИЧНА ТЕРАПІЯ У НЕОНАТОЛОГІЇ ТА ПЕДІАТРІЇ
з дисципліни
другого (магістерського) рівня вищої освіти
ступінь вищої освіти – Магістр
галузь знань – 22 Охорона здоров'я
спеціальність - 227 Фізична терапія, Ерготерапія
спеціалізація – 227.1 Фізична терапія та 227.2 Ерготерапія

ЗАТВЕРДЖЕНО
на засіданні кафедри фізичної терапії
та ерготерапії
„2 вересня 2019 р. протокол № 1
Зав.каф _____ Коритко З.І.

Оновлена редакція з врахуванням рекомендацій партнерів REHAB
ЗАТВЕРДЖЕНО на засіданні каф. фізичної терапії та ерготерапії
Протокол від " 18 "листопада 2019 року № 7
Завідувач кафедри фізичної терапії та ерготерапії _____ Коритко З.І.

Розроблено Ціж Л.М., ЛДУФК, в рамках проекту REHAB.
Дані матеріали є надбанням проекту REHAB.

©2019 , фізична терапія. Усі права захищено.
При використанні матеріалів посилання на автора та першоджерело обов'язкове.

© 2019, ЛДУФК

«This project has been funded with support from the European Commission. This publication [communication] reflects the views only of the author, and the Commission cannot be held responsible for any use which may be made of the information contained therein».

REHAB
Co-funded by the Erasmus+ Programme of the European Union
This project has been funded with support from the European Commission. This publication [communication] reflects the views only of the author, and the Commission cannot be held responsible for any use which may be made of the information contained therein

План:

1. Клініко-статистичні дані.
2. Вродженні вади
3. Спадкові захворювання.

1. Клініко-статистичні дані.

Серед різноманітних захворювань органів опори і руху питома вага вроджених аномалій скелету досить велика. За даними ВОЗ на кожні 1000 новонароджених приходиться в середньому 18 дітей з вродженими деформаціями опорно-рухового апарату.

Ці деформації виникають в результаті дефектів розвитку зародкової тканини.

Серед великої кількості етіологічних факторів які призводять до виникнення вроджених вад розвитку виділяють дві групи:

екзогенні - тобто фактори зовнішнього середовища - дія підвищеної радіації, прийом вагітною жінкою препаратів, які мають тератогенну дію /талідомид , деякі сульфаніамідні препарати, великі дози гормональних препаратів, вітамінів, інфекційні і паразитарні захворювання матері - краснуха, токсоплазмоз, гормональні розлади/ і ендогенні, пов'язані з захворюванням матері і генетично обумовлені. З урахуванням етіологічних факторів розробляються заходи з антенатальної профілактики вроджених деформацій.

Не менш важливим являється їх рання діагностика і лікування. Такі деформації, як вроджений вивих стегна, вроджену клишоногість і кривошию слід лікувати буквально з перших днів життя дитини, так як чим пізніше почато лікування, тим воно триваліше, тим менше шансів на досягнення повного видужання.

На сьогоднішній день в нашій країні розроблена досконала система заходів по ранньому виявленню вроджених деформацій і їх лікування в спеціалізованих медичних закладах. До профілактичної роботи крім ортопедів залучаються також акушери, неонатологи, яких навчають основним прийомам виявлення вроджених деформацій опорно-рухового апарату.

Класифікація вроджених вад розвитку

- 1. За поширеністю:
  - – ізольовані – локалізовані в одному органі (наприклад, стеноз пілоруса, персистування артеріальної протоки);
  - – системні – в межах однієї системи (наприклад, хондродисплазія);
  - – множинні – локалізовані в органах двох і більше систем.
- 2. За локалізацією: ЦНС та органи чуття, обличчя і шия, серцево-судинна, дихальна, травна сечовидільна системи, опорно-руховий апарат, статеві та ендокринні органи, шкіра та її придатки.

Вроджені вади ЦНС за частотою займають перше місце і зустрічаються приблизно у 30% випадків серед вад розвитку, які виявляють у дітей. Основні вроджені вади ЦНС з погляду хірургії:

Черепно-мозкові грижі – випинання в ділянці дефекту кісток черепа. Локалізуються переважно в місцях з'єднання черепних кісток. Розрізняють – менінгоцеле – грижовий мішок представлений твердою мозковою оболонкою і

шкірою, а його вмістом є цереброспінальна рідина, менінгоенцефалоцеле – у грижовий мішок випинається той або інший відділ головного мозку, енцефалоцистоцеле – вмістом грижового мішка є речовина мозку і мозкових шлуночків.

Поренцефалія – кісти у головному мозку, які з'єднуються із шлуночками і субарахноїдальним простором і вистелені епендимою.

Spina bifida – грижі спинного мозку, пов'язані з незрощенням дорсальних відділів хребців. Незакриття хребетного каналу може зустрічатися у будь-якому відділі хребта, частіше поперековому і крижовому, і захоплювати різне число хребців;

Повний рахісхіз – повний дефект задньої стінки хребетного каналу, м'яких тканин, шкіри і мозкових оболонок. Спинний мозок розташовується у ділянці Дефекту відкрито і має вигляд деформованої тонкої пластинки. Грижове випинання при цьому відсутнє.

Гідроцефалія – надмірне накопичення у вентрикулярній системі (внутрішня гідроцефалія) або субарахноїдальному і субдуральному просторах (зовнішня гідроцефалія) цереброспінальної рідини, що супроводжується атрофією мозкової речовини. Розміри голови при зовнішній гідроцефалії можуть бути не змінені.

Прогноз при вроджених вадах ЦНС несприятливий, більшість з них несумісні з життям. Діти вмирають часто від приєднання інтеркурентних інфекційних захворювань.

Вроджені вади серця і судин входять до числа найчастих причин дитячої смертності. Причина виникнення більшості вад не відома. Більшість вад не є спадковими.

Природжені вади серця можуть спостерігатися або в камерах серця, або у великих судинах. Розрізняють два основних типи вад – синій і білий. При вадах синього типу спостерігають синюшне забарвлення шкіри і слизових оболонок, які виникають в результаті накопичення відновленого гемоглобіну в артеріальній крові. При вадах серця, які супроводжуються ціанозом, він виникає в результаті скидання крові, справа-наліво, внаслідок чого неоксигенована венозна кров, минаючи легені, потрапляє у велике коло кровообігу (центральний ціаноз). При вадах білого типу гіпоксія відсутня, напрямок течії крові зліва – направо.

Дефект міжпередсердної перегородки – найчастіше має легкий ступінь вираженості і інколи не проявляється до дорослого віку. До смерті в неонатальному періоді призводять лише великі дефекти перегородки або поєднання їх з іншими вадами серця. Діагноз ставлять за результатами катетеризації порожнин серця, ехокардіографії та ізотопних досліджень серця.

Дефект міжшлуночкової перегородки. У більшості випадків спостерігають незрощення мембранозної частини міжшлуночкової перегородки на рівні півмісяцевих клапанів. У хворих з малим дефектом клінічна картина стерта. По мірі росту серця відносний розмір отвору зменшується, аж до повного спонтанного закриття. При великих дефектах вже в ранньому

дитинстві виникає гіпертрофія обох шлуночків і пансистолічний шум, акцент II тону над легеневою артерією.

Вроджені вади серця з порушенням поділу артеріального стовбура включають загальний артеріальний стовбур, транспозицію судин, стеноз і. атрезія легеневої артерії. При наявності цих вад діти нежиттєздатні.

Відкрита артеріальна протока – незарощення сполучення низхідної аорти і легеневої артерії, що існує у внутрішньоутробному періоді. Ізольований тип вади добре піддається хірургічній корекції.

Коарктація аорти – звуження перешийка, грудної або черевної аорти. Компенсація цієї вади здійснюється за рахунок розвитку колатерального кровообігу через міжреберні артерії, артерії грудної клітки та різкої гіпертрофії лівого шлуночка серця. Перші ознаки декомпенсації виявляються до 10 років життя дитини.

Комбіновані вроджені вади серця. Серед них частіше зустрічаються тріада, тетрада і пентада Фалло. Тріада Фалло – дефект міжшлуночкової перегородки, стеноз легеневої артерії і як наслідок цього гіпертрофія правого шлуночка. Тетрада Фалло – великий дефект міжшлуночкової перегородки, стеноз легеневої артерії, декстрапозиція аорти (зміщення устя аорти вправо) і гіпертрофією правого шлуночка. Пентада Фалло, крім цих чотирьох ознак включає п'яту – дефект міжпередсердної перегородки. При всіх вадах типу Фалло відзначають плин крові справа- наліво, зменшення кровотоку в малому колі, гіпоксія, ціаноз (синій тип вади). Без лікування прогноз несприятливий. Завдяки коригуючій хірургії прогноз значно поліпшився за останні два десятиліття.

Вроджені вади ШКТ та передньої черевної стінки часто не сумісні із життям без хірургічного втручання.

Атрезії та стенози частіше спостерігають у стравоході, дванадцятипалій кишці, проксимальному відрізку голодної і дистальному відрізку клубової кишки, в ділянці прямої кишки та анусу. У стравоході спостерігають атрезію, яка в основному поєднується з утворенням, трахео-стравохідної нориці. Такі вади супроводжуються аспіраційною пневмонією. Особливо часто зустрічаються вади розвитку в ділянці анусу:

- • закриття анального отвору шкірною перетинкою (атрезія тільки анального отвору);
- • атрезія дистального відділу прямої кишки, який перетворюється у сполучнотканинний тяж;
- • атрезія вище розташованої ділянки прямої кишки при нормально сформованому дистальному кінці;
- • атрезія з норицями – незвична локалізація кінцевої ділянки прямої кишки, яка відкривається у піхву, на швах мошонки, в сечовому міхурі, тощо (причина – каудальний кінець кишки (клоака) пов'язаний з протоками алантоїса і мезонефроса.

Подвоєння кишки. Нерідко стосується тільки слизової оболонки. М'язова оболонка залишається спільною. Подвоєна ділянка може мати форму кісти, дивертикулу або трубки. Цю ваду частіше спостерігають у товстій кишці.

This project has been funded with support from the European Commission. This publication [communication] reflects the views only of the author, and the Commission cannot be held responsible for any use which may be made of the information contained therein.

В основному вона поєднується із вродженими аномаліями органів сечостатевої системи, нерідко ускладнюється кровотечею, запаленням, некрозом з перфорацією стінки кишки.

Мегасигма (хвороба Гіршпрунга) – розширення і гіпертрофія частини товстої кишки, частіше сигмоподібної. Це пов'язано з порушенням перистальтики прямої кишки внаслідок недорозвинення її інтрамуральних гангліїв (сплетення Ауербаха) при цілісності підслизового (мейснерівського) сплетення. У зв'язку з цим у вище розташованих відділах кишки відбувається затримка вмісту з наступною компенсаторною гіпертрофією стінки органа. Хворі страждають закрепами, розвивається непрохідність.

Гіпертрофічний пілоростеноз – вроджена гіпертрофія м'язів пілоричного відділу шлунка зі звуженням його просвіту. У клініці спостерігають постійне блювання (з 3-4 тижня життя) з розвитком коми від втрати хлоридів.

Гастрошизіс – дефект передньої черевної стінки в параумбілікальній ділянці з евентерацією внутрішньочеревних органів. Супроводжується гіпопротеінемією внаслідок хронічного склерозуючого перитоніту. Ішемія спричиняє ектомезодермальний дефект з виходженням через нього внутрішніх органів. У 25% спостережень зустрічають вторинні зміни в ШКТ, що є наслідком судинних порушень, – незавершений поворот кишки, атрезія або стеноз її відділів. Дефект зазвичай локалізується в правій параумбілікальній ділянці, пуповина нормально з'єднується з передньою черевною стінкою, грижові органи вільно звисають у амніотичну порожнину. (Рис. 2.36.)[Ш].

Грижа пупкового канатика – дефект передньої черевної стінки в ділянці пупка з випинанням напівпрозорого грижового мішка, утвореного пуповинним амніоном, який містить петлі тонкої кишки. *Кісти і нориці* ділянки пупкового кільця утворюються внаслідок персистування жовткової протоки, яка з'єднує кишкову трубку з жовтковим мішком на ранніх етапах внутрішньоутробного розвитку. При частковому зберіганні ділянки цієї протоки, яка прилягає до кишки, утворюється *дивертикул Меккеля.* Він нагадує палець рукавички і відходить від клубової кишки на відстані 25 см і більше від баугінієвої заслінки. При збереженій жовтковій протоці в інших ділянках розвивається кіста, що вистелена кишковим епітелієм *(ентерокистома).*

Вроджені вади жовчних шляхів – незвичне розташування і розміри жовчного міхура, кисти загальної жовчної протоки та атрезія чи стеноз однієї або усіх жовчних протоків. В результаті атрезії жовчних шляхів виникає біліарний цироз печінки.

Серед **вроджених вад нирок і сечостатевої системи** клінічна значення мають наступні:

Аплазія нирок – вроджена відсутність однієї нирки. **Аренія** – вроджена відсутність обох нирок. Часто поєднується з іншими вродженими вадами. Діти нежиттєздатні.

Гіпоплазія нирок – вроджене зменшення маси та обсягу нирок. Може бути одно- і двобічним. При однобічній гіпоплазії спостерігають вікарну гіпертрофію другої нирки.

Co-funded by the Erasmus+ Programme of the European Union

This project has been funded with support from the European [illegible] publicat on [communication] reflects the views only of the author, and the Commission cannot be held responsible for any use which may be made of the information contained therein

Дисплазія нирок – гіпоплазія з наявністю в нирках ембріональних тканин. При двосторонньому ураженні діти нежиттєздатні.

Полікистоз нирок – двобічне збільшення нирок з формуванням кист. Розрізняють *великокістозні (полікістоз нирок дорослого типу) і дрібнокістозні (полікістоз "інфантильного" типу)* нирки. У корі великокістозних нирок утворюються багато великих кист з прозорим вмістом, між якими зберігаються ділянки нормальної ниркової паренхіми. З такими нирками хворі можуть доживати до 40-50 років. У дрібнокістозних нирках (як у корі, так і у мозковому шарі) спостерігають безліч дрібних кист, що тісно прилеглі одна до одної. Ниркова паренхіма практично відсутня. Такі новонароджені нежиттєздатні.

Мегауретер – різке розширення сечоводу внаслідок гіпоплазії м'язової тканини або нервового апарата (відносять до ранніх фетопатій).

Екстрофія сечового міхура – передня черевна стінка і сечовий міхур розщеплені і сечовий міхур з вивернутою вперед слизовою оболонкою відкривається назовні;

Щілина сечівника, яка може розташовуватися на його нижній *(гіпоспадія)* або верхній *(епіспадія)* поверхні. Всі вади сечовивідних шляхів призводять до порушення відтоку сечі і ускладнень (гідронефроз, хронічний пієлонефрит тощо).

Крипторхізм – затримка яєчок у черевній порожнині під очеревиною або в паховому каналі.

Вроджені вади органів дихання

Аплазія та гіпоплазіябронхів та легень – відсутність або недорозвиток легені чи її частки.

Кісти легень – множинні (полікістоз легень), локалізовані в одній легені, одній частці або одиночні. Можливі вроджені бронхоектази.

Вроджена емфізема, яку виявляють у постнатальному періоді.

Ускладнення – вторинна інфекція (хронічний бронхіт і пневмонія), пневмосклероз, легеневе серце, яки можуть спричинити смерть.

Вроджені вади обличчя:

Хейлосхізис (заяча губа) – розщелина верхньої губи;

Палатосхізис (вовча паща) – розколина твердого піднебіння;

Мікрогнатія – гіпоплазія нижньої щелепи;

Гіпертелоризм – широка відстань між очима.

Бічні кісти і нориці шиї – локалізуються вздовж внутрішнього краю грудино-ключично-сосковидного м'язу;

Середні кісти і нориці шиї – наслідок незрощення язиково- щитовидної протоки, локалізуються в ділянці незрощення.

СПАДКОВІ ХВОРОБИ — захворювання, обумовлені порушеннями в процесах збереження, передачі та реалізації генетичної інформації. З розвитком генетики людини, у тому числі й генетики медичної, встановлена спадкова природа багатьох захворювань і синдромів, що вважалися раніше хворобами з невстановленою етіологією. В основі спадкових захворювань лежать мутації: генні, хромосомні та геномні. Відповідно до цього всі спадкові

хвороби людини можна об'єднати в 4 великі групи — генні (зміни на рівні окремих нуклеотидів), геномні (зміни кількості цілих хромосом), хромосомні (внутрішньо- і міжхромосомні перебудови) і мультифакторіальні (на розвиток хвороби впливають і гени, і фактори навколишнього середовища). За локалізацією генів, які спричиняють розвиток С.х., хвороби можна розділити на ядерні та мітохондріальні. Більшість спадкових хвороб людини стосується ядерного спадкового матеріалу. Розрізняють хвороби: генні, хромосомні, геномні та зі спадковою схильністю. Для спадкових хвороб характерний клінічний поліморфізм. Він виявляється в різних строках прояву симптомів або початку захворювання, різному ступені виявлення хворобливих ознак, неоднакових термінах летального кінця. Варіації прояву спадкових хвороб не обмежуються тільки клінічними характеристиками. Вони виявляються також у коливаннях біохімічних та інших показників, які входять до загального поняття фенотипу. Так, захворювання з недосконалим остеогенезом характеризується ламкістю кісток, прогресуючим отосклерозом та блакитними склерами, але ці три головні ознаки зустрічаються лише у 44 % носіїв гена, ламкість кісток – у 6 3 %, глухота – у 60 %.

Найбільш раціональна класифікація спадкових захворювань за характером метаболічних розладів:

- порушення обміну амінокислот (приклади: фенілпіровиноградна олігофренія, тірозіноз, алкаптонурія);
- порушення обміну ліпідів (хвороба Німана - Піка, хвороба Гоше);
- порушення обміну вуглеводів (галактоземія, фруктозурия);
- порушення мінерального обміну (гепатоцеребральная дистрофія);
- порушення білірубінового обміну (синдром Кріглера - Нацжара, синдром Дубініна - Джонсона).

Однак оскільки біохімічні механізми більшості спадкових захворювань поки невідомі, і, отже, патогенетична класифікація ще не може бути повною, її доповнюють класифікацією за органно-системним принципом:

- спадкові захворювання крові (гемолітична хвороба новонароджених, гемоглобінопатії);
- ендокринної системи (адреногенітальний синдром, діабет цукровий);
- спадкові захворювання з переважним ураженням нирок (фосфат- діабет, цистиноз); сполучної тканини (хвороба Марфана, мукополісахаридози);
- спадкові захворювання з переважним ураженням нервово-м'язової системи (прогресуючі м'язові дистрофії) і т.д.

Залежно від того, де локалізований патологічний (мутантний) ген - в аутосомі або в статевій хромосомі - і які його взаємини з нормальним алелем, тобто чи є мутація домінантною (нормальний ген пригнічується патологічним) або рецесивною (патологічний ген пригнічується нормальним), розрізняють такі основні типи успадкування:

- аутосомно-домінантний,
- аутосомно-рецесивний,

- зчеплений з підлогою (або обмежений підлогою).

Нозологічна приналежність спадкового захворювання встановлюється на основі всебічного клінічного (у тому числі клініко-генеалогічного) і лабораторного обстеження. Велику діагностичну цінність мають біохімічні, електрофізіологічні, цитоморфологичні, імунологічні та ін. лабораторні методи, часто дозволяють ідентифікувати не тільки захворювання, але й гетерозиготне носійство мутантного гена. Іноді діагностику полегшує плейотропний ефект генів, т. е, множинність залежних від них фенотипічних проявів. Зокрема, дію патологічного гена може проявитися не тільки в захворюванні, а й у ряді інших, зазвичай індиферентних для організму ознак, за якими в сумнівних випадках і встановлюється присутність гена-"винуватця".

Основні принципи лікування: виключення або обмеження продуктів, перетворення яких в організмі у відсутності необхідного ферменту приводять до патологічного стану; замісна терапія дефіцитним ферментом або нормальним кінцевим продуктом збоченої реакції; індукція дефіцитних ферментів. Велике значення надається чиннику своєчасності терапії, яку слід починати до розвитку у хворих виражених порушень.

Рекомендована література:

Основна:

1. Антоник В. І. Анатомія, фізіологія дітей з основами гігієни та фізичної культури / В. І. Антоник, І. П. Антоник, В. Є. Андріанов. – Київ: Професіонал, центр навчальної літератури, 2019. – 336 с.
2. Костенко І.Ф. Обстеження та оцінювання стану здоров'я людини: підручник / І.Ф.Костенко. – К. : Медицина, 2014. – 278с. :
3. Педіатрія: підручник для студ. вищих мед. навч. закладів IV рівня акред. / За ред. проф.. О.В. Тяжкої. – Вид. 5-те випр. та допов. – Вінниця: Нова книга, 2018. – 1152 с.
4. Campbells Physical Therapy for Children Expert Consult 5th reviced Edition, by Robert J. Palisano, Margo Orlin, Joseph Schreiber, 2016. - 1104 p.
5. Pediatric Rehabilitation,5 th revised Edition: Principles and Practice by Michael A. Alexander, Dennis J. Matthews, 2015. – 636 p.

Допоміжна:

1. Белянская Л. Б.Здоровое и правильное питание для вашего малыша от 0 до 5 /Л. Б. Белянская. – Донецк : ПКФ «БАО», 2010. – 352 с.
2. Козак Д. В. Фізична реабілітація та основи здорового способу життя : навчальний посібник / Д. В. Козак, Н. О. Давибіда. – Тернопіль: Укрмедкнига, 2015. – 199 с.
3. Панаев М.С. Основы массажа и реабилитации в детской педиатрии / М.С. Панаев – Ростов н/Д: Феникс, 2003. – 320 с.

4. Реабілітаційний супровід навчання неповносправних дітей: методичний посібник / Укл.: А. Луговський, М. Сварник, О. Падалка. — Львів: Колесо, 2008. — 144 с.
5. Слободян Л.М., Діагностика захворювань та реабілітація дітей / Л.М. Слободян, В.Ф. Лобода, Н.Б. Процайло – Тернопіль: Укрмедкнига, 2004. – 614 с.

Інформаційні ресурси інтернет:

1. Федорців О. Є. Педіатрія з оцінкою результатів дослідження [Електронний ресурс] / О. Є. Федорців, Л. А. Волянська // Укрмедкнига. – 2015. – Режим доступу до ресурсу: https://pidruchniki.com/86113/meditsina/pediatriya_z_otsinkoyu_rezultativ_dosli dzhen.
2. Международная классификация функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья детей и подростков [Електронний ресурс]. – 2016. – Режим доступу до ресурсу: http://www.who.int/publications/list/2016/icd-children/ru/.