Дисморфология. Вродени аномалии – подходи за изясняване на етиологичната диагноза. Идентификация на синдром.

Дисморфология:

* Наука, изучаваща вродените малформации при човека
* Предмет – нарушения в структурите на човешкото тяло, настъпили по време на вътреутробното развитие

**Синдром** - **множество** аномалии (**≥ 2** системи) често съпътствани от умствено изоставане; всички компоненти са патогенетично свързани. {В клиничната генетика*, понятието се дефинира като сходна етиология във всички засегнати индивиди. Това условие не се изисква в използването на панятието синдром в други медицински специалности*}.

**Основни етапи в процеса на идентифициране на синдром**

* **Снемане на анамнеза** (въздействие на тератогени перинатални проблеми)
* **Физикално изследване** (подробно документиране наличните отклонения с точни клинични измервания и фотографии)
* **Лабораторни изследвания**

**хромозомен анализ**

**биохимичен анализ**

**радиологични изследвания**

* **Литературна справка** (компютърни програми, публикувани случаи, специализирана литература)

Когато етиологията на разпознаваем МВА синдром е неясна се използват емпирични рискове за повторение

***Вродени аномалии - етиология***

***Генетична 40-50 %***

***Хромозомна 7 %***

***Моногенна 7,5 -10%***

***Мултифакторна 20-30 %***

***Средова 5-10 %***

***Лекарства и хим.вещества 2 %***

***Инфекции 2 %***

***Майчина болест 2 %***

***Физичен агент 1 %***

***Неизвестна 40-50%***

***Общо 100 %***

***Генетичните фактори допринасят за поне 50 % от вродените аномалии.***

Изследване на дете с вродени аномалии:

* Дисморфологична анамнеза

*Фамилна анамнеза* - построяване на родословие, обследване на родствениците, вариабилна експресивност, непълна пенетрантност, кръвнородство

*Родителска анамнеза* - възраст при концепцията, професия, здравословно състояние, предходни бременности

*История на бременността*

*Фактори от страна на майката* -хранене, тегло, тератогенно въздействие, усложнения на бременността (инфекции, вагинално кървене и др.)

*Фактори от страна на плода* - вътреутробен растеж и движения

*История на раждането* - продължителност, начин на родоразрешение, състояние на детето след раждането, физически показатели, установени след раждането аномалии

*Неонатален статус* - хранене, наддаване на тегло, развитие, усложнения(инфекции, пролонгирана жълтеница, отпуснатост, гърчове и др.)

*История на развитието* - общо здравословно състояние, растеж и прогрес в развитието, поведение, провеждана терапия или изследвания

*Придружаваща медицинска документация* – епикризи, патоанатомични протоколи, смъртни актове

* **Медицински преглед:**
  + - * по анатомични региони
      * по системи
      * измервания
      * фотодокументация
* **Лабораторни тестове** – диагностични(кариотипиране, биохимични тестове – аминоацидурии, лизозомални ензими), терапевтични
* **Инструментални изследвания** – рентгенографии, КАТ, ЯМР, ЕЕГ, ЕМГ
* **Сравняване** - с други случаи от клиничната практика, литературна справка
* **Генетична консултация**
  + - * етиология
      * прогноза
      * риск за повторение
* **Проследяване**
  + - * Подкрепа
      * Изследване на други членове на семейството
      * Корекция на поставената диагноза

Аномалии в развитието на черепа:

* **Обиколка**
  + - Макроцефалия
    - микроцефалия
* **Форма**
  + - Скафоцефалия (долихоцефалия)-сагитална фузия
    - Брахицефалия-бипариетална стеноза на коронарните шевове
    - Тригоноцефалия-преждевременно затваряне на метопичната сутура
    - Куловиден череп-фузия на коронарните и ламбдоидалните шевове
* **Симетрия**
* **Размер на фонтанелите**
* **Шевове**

Редукционни аномалии на крайниците:

* *Ризомелично скъсяване* – обхващат се проксималните сегменти
* *Мезомелично скъсяване* – засяга предмишници и подбедрици
* *Акромелично скъсяване* – засяга кости на длани и ходила