Дисморфология. Вродени аномалии – типове, примери.

Дисморфология:

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

**Аномалия - всяко ненормално откланение от очаквания вид в структура, форма или функция; Вродена - налична при раждане**

**2 до 4% от всички новородени имат поне 1 голяма аномалия (действителна честота 5%)**

**10 до 14 % имат малка аномалия**

**Малформация е Морфологичен дефект, първична грешка на нормалното развитие (морфогенеза) в резултат на вътрешно нарушен процес в развитието на орган или тъкан - рано в ембриогенезата. Така че малформациите са вродени (налични при раждането), макар че те могат да не бъдат диагностицирани до късно.**

**биват:**

***единични (Болшинството единични малформации имат полигеннa етиология)***

***или множествени - Синдром - множество аномалии (≥ 2 системи) често съпътствани от умствено изоставане; всички компоненти са патогенетично свързани.***

***Етиологията е: хромозомна, моногенна, тератогенна, или неизвестна.***

***малки(епикант,пъпна херния,хидроцеле и др.) или големи (Боталов проток,хидроцефалия,микро/макроцефалия…)***

**Малките нямат функционално значение (нито медицинско нито козметично), но трябва да насочат вниманието на клинициста към възможноста за наличие и на големи аномалии*.***

***Дисрупция - Морфологичен дефект дължащ се на увреда на или върху нормално заложен процес на развитие на орган или тъкан. Дисрупциите могат да възникнат във всеки гестационен стадий след началната морфогенеза.***

***Възникват при компресивен натиск, нарушено кръвоснабдяване или откъсване на тъкан, Най-често при руптура на амниона и формиране на амниотични бендове, които стягат нарастващата фетална тъкан.***

***Пример: Омфалоцеле в новородено. Дефектът е по срединната линия и е покрит от перитонеум обратно на гастросхизис - непокрит от перитонеум и често не по срединната линия.***

***Дефекти от завиване на пъпната връв около плода: енцефалоцеле;апутация на пръст или крайник…***

***Деформация - Нарушение във формата или позицията на част от тялото ппричинено от механичен неразкъсващ натиск върху плода след ембрионалния период най-често през втората половина на бременосттта. конско ходило (club foot),***

***вродено изкълчване на тазобедрената става,***

***изкривена шия (torticollis),***

***долно-челюстна асиметрия.***

***Деформацията има добра прогноза, тъй като засегнатият орган е структурно нормален, ако е причинена от външни фактори.***

***Дисплазия-Морфологичен дефект причинен от нарушена органи-зация на клетки в тъканта по време на ембриогенеза.***

***Те се дължат често пъти на моногенни мутации (летална танатоформена дисплазия, хемангиоми).***

***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.***