

ՌԵՖԵՐԱՏ

Թեմա՝ Չարգացման արատների պրենատալ ախտորոշում

Կատարող՝ Նարա Հարությունյան

2008 Երևան

Ուլտրաձայնային հետազոտությունը կարևոր դեր ունի պրենատալ շրջանում զարգացման արատների ախտորոշման խնդրում:

Էթիալոգիա.

Արատների էթիոլոգիական պատճառները հնարավոր է լինում պարզել մոտ 40% դեպքում: Նրանք բաժանվում են 4 խմբի.

1. առանձին գեների մուտացիա
2. քրոմոսոմային արբերացիաներ
3. մուլտի գործոնային-էկզոգեն գործոն և գենային խանգարումներ
4. էկզոգեն պատճառներ

Արատների 7.5%-ը պայմանավորված է որևէ գենի մուտացիայով: Մուտացիաները կարող են լինել աուտոսոմ, երբ տեղի է ունենում սոմատիկ քրոմոսոմի գենի փոփոխություն և սեռի հետ շղթայակցված: Այն կարող է լինել **դոմինանտ և ռեցեսիվ**:

Եթե երեխայի մոտ կա անոմալիա՝ պայմանավորված աուտոսոմ դոմինանտ մուտացիայով, ապա, հաջորդ երեխաների մոտ նրա առաջացման ռիսկը 50% է, իսկ եթե աուտոսոմ ռեցեսիվ՝ 25%:

Քրոմոսոմային արբերացիաները պայմանավորում են մոտ 6% ծանր անոմալիաների: Նրանք պայմանավորված են քրոմոսոմների կառուցվածքի կամ քանակի փոփոխություններով: 20% դեպքերում անոմալիաները մուլտիգործոնային են: Այս անոմալիաների առաջացման հիմքում ընկած են մեծ քանակությամբ գեների փոփոխություններ, էկզոգեն գործոնների ազդեցություն, որոնք սովորաբար չի հաջողվում պարզել:

Էկզոգեն անոմալիաները պայմանավորված են պտղի ներարգանդային կյանքում տերատոգեն գործոնների ազդեցությամբ:

Հաստատված կամ պոտենցիալ տերատոգեն գործոններն են	
ալկոհոլ	ալկոհոլային սինդրոմ պտղի մոտ, միկրոցեֆալիա, մտավոր հետամնացություն

անալգետիկներ և անտիպիրետիկներ /ասպիրին, ացետամինոֆեն/	պտղի և մոր արյունահոսության ռիսկ, երիկամների տոքսիկ ազդեցություն
անալգետիկ/ նարկոտիկ/ կոդեին	շնչառական համակարգի արատներ
անդրոգեններ	իգական սեռի պտղի մասկուլինիզացիա
անտիբիոտիկներ	սիրտ-անոթային անբավարարվածություն նորածինների մոտ, հեմոլիզ, անեմիա, լսողության խանգարում, ոսկրերի և ատամների վրա ազդեցություն
հակահիստամինային	միզասեռական համակարգի արատներ
կոֆեին	մեծ քանակությունը՝ պտղի մահ
կոկաին	միկրոցեֆալիա, ամպուտացիա վերջույթների, գլխուղեղի ինֆարկտ, պտղի մահ
խլորոխին	խլություն
ինֆեկցիաներ՝ 1. ցիտոմեգալովիրուս	գլծուղեղի ախտահարում, մտավոր հետամնացություն, ուղեղում կալցիֆիկատներ
2. հասարակ հերպես	պտղի գեներալիզացված ինֆեկցում, միկրոցեֆալիա, հեպատիտ, աչքի արատներ վեզիկուլյար ցան
3. մարդու իմունադեֆիցիտի վիրուս	պտղի պոքր քաշ, կենտրոնական նյարդային համակարգի խանգարումներ և պրենատալ հիվանդության ռիսկ
4. կարմրախտ	մտավոր հետամնացություն, խլություն, գլաուկոմիա, միկրոֆտալմիա
5. սիֆիլիս	պապուլյոզ ցան, հեպատոսպլենոմեգալիա, եղունգների դեֆորմացիա, բնածին նեյրոսիֆիլիս, ոսկրերի էպիֆրիզ անոմալիա

6.տոքսոպլազմոզ	հիդրոցեֆալիա, միկրոֆոտալմիա
Լիթիումի կարբոնատ	Էբշտեյնի անոմալիայի հաճախականության բարձրացում, ինչպես նաև այլ սրտի արատներ
D-պենեցիլամին	մաշկի հիպեր էլաստիկություն, հոդերի շարժունակություն
պրոգեստին	իգական սեռի պտղի մասկուլինիզացիա
Իոնիզացնող ճառագայթում	միկրոցեֆալիա, մտավոր հետամնացություն
լադիոակտիվ իզոտոպներ	պտղի վահանաձև գեղձի հիպոպլազիա
ծխել և նիկոտին	պլացենտայի ֆունկցիայի խանգարում, հիվանդանալու և մահացության բարձրացում պոստնատալ շրջանում
մոր հիպոթիրոզ	պտղի հիպիթիրիոզ՝ նյարդային համակարգի տարբեր բարդություններով
վիտամին A	կենտրոնական նյարդային համակարգի արատներ, լսողական օրգանի արատներ, բրոնխիալ ծառի զարգացման արատներ, սրտի արատներ
վիտամին D	աորտային վերփականային ստենոզ, մտավոր հետամնացություն

Ուլտրաձայնային մարկերներ.

Մանր անատոմիական շեղումները կարող են վկայել ավելի բարդ, կոմպլեքս անոմալիաների կամ քրոմոսոմային խանգարումների մասին: Օրինակ. գլխի « կիտրոն» ձևի կառուցվածքը սովորաբար զուգակցվում է spina bifida-ի հետ:

Որոշ թեթև անոմալիաներ կարող են վկայել քրոմոսոմային հիվանդությունների բարձր ռիսկի մասին, օր. օձիքանման տարածության հաստացումը առաջին եռամսյակում: Որոշ շեղումներ չեն ուղղկցվում այլ զարգացման արատների հետ: Օր. չափավոր հիդրոցեֆրոզը չի վկայում քրոմոսոմային անոմալիաների բարձր ռիսկի մասին:

Ուլտրաձայնային մարկերներ	Քրոմոսոմային հիվանդություններ
<p>գանգուղեղ</p> <ul style="list-style-type: none"> • միկրոցեֆալիա • Հալոպրոզենցեֆալիա • հետին գանագափոսի կիստա • վեներիկոլոմեգալիա • բրախիցեֆալիա 	<p>տրիսոմիա 13. մոնոսոմիա 45, X0</p> <p>տրիսոմիա 13</p> <p>տրիսոմիա 21, 18, 13</p> <p>տրիսոմիա 18, 13</p> <p>տրիսոմիա 21, 18 և տրիպլոդիա</p>
<p>դեմք, պարանոց</p> <ul style="list-style-type: none"> • կիստոզ հիգրոմա • դեմքի ճեղքում • օձիքանման տարածության հաստացում • սրտի արատներ • դիաֆրագմալ ճողքվածք 	<p>մոնոսոմիա 45, X0</p> <p>տրիսոմիա 18, 13</p> <p>տրիսոմիա 21, 18, 13 մոնոսոմիա 45X0</p> <p>տրիսոմիա 21, 18, 13 մոնոսոմիա 45,X0 և տրիպլոդիա</p> <p>տրիսոմիա 21</p>
<p>որովոյնի խոռոչ</p> <ul style="list-style-type: none"> • անտեսանելի ստամոքս • 12-մատնյա աղիքի աթրեզիա • հիպերէխոզեն աղիք • օմֆալոցելե 	<p>տրիսոմիա 21, 18</p> <p>տրիսոմիա 21</p> <p>տրիսոմիա 21</p> <p>տրիսոմիա 18, 13</p>
<p>միզասեռական համակարգ</p> <ul style="list-style-type: none"> • չափավոր հիդրոցեֆրոզ • երիկամի այլ անոմալիաներ և այլն 	<p>տրիսոմիա 21, 18, 13</p> <p>մոնոսոմիա 45, X0</p> <p>տրիսոմիա 21, 18, 13</p> <p>տրիպլոդիա</p>

Բոլոր դեպքում նման մարկերների հայտնաբերման ժամանակ պետք է փնտրել զարգացման այլ արատներ պտղի մոտ: Բնածին արատների ուլտրաձայնային ածտորոշման սկզբունքը հիմնված է.

1. նորմալ անոտոմիական կառուցվածքների տեսանելիության բացակայությամբ
2. նորմայից հետևյալ տիպի շեղումների վրա նրա կոնտուրների ձևի, տեղակայման, չափերի և այլն
3. անոմալ կառուցվածքների առկայություն
4. պտղի բիոմետրիայի պաթոլոգիական տվյալներ
5. պտղի շարժունակության խանգարումներ

Նորմալ կառուցվածքների տեսանելիության բացակայությունը, օր` ստամոքսի կամ գանգի թաղի բացակայությունը վկայում է կերակրափողի աթրեզիայի կամ անէնցեֆալիայի մասին` համապատասխանաբար, գանգաթաղի լոկալ դեֆեկտը վկայում է ցեֆալոցելեի մասին: Ստամոքսի հայտնաբերումը կրծքավանդակում վկայում է դիաֆրագմալ ճողվածքի մասին: 12-մատնյա աղիքի աթրեզիան ախտորոշվում է « երկակի պարկի» հայտնաբերման վրա, որը իրենից ներկայացնում է ստամոքսի անոմալ կառուցվածքը:

Պտղի նորագոյացությունները ախտորոշվում են, երբ հայտնաբերվում են լրացուցիչ կառուցվածքներ: Բիոմետրիայի պաթոլոգիական տվյալները օգտագործում են այն արատների հայտնաբերման համար, որոնց բնորոշ են մարմնի անհամաչափությունը: Պտղի շարժումների բացակայությունը կարող է վկայել պտղի ոսկրային և նեյրոմկանային հիվանդությունների մասին:

Զարգացման բնածին արատները հիմնականում ախտորոշվում են 2-րդ եռամսյակում, առաջին եռամսյակում շատ կարևոր է օձիքանման տարածության հաստության մեծացումը, որը քրոմոսոմային անոմալիաների, սրտի արատների, դիաֆրագմալ ճողվածքի, օմֆալոցելեի բարձր ռիսկ է:

Մոտ 1/3-ը արատներով պտուղները ունեն քրոմոսոմային անոմալիաներ:
 Ամինոցենտեզից ստացված տվյալները հնարավորություն են տալիս ունենալ ավելի
 շատ ինֆորմացիա և կարող են ազդել հղիության վարման գործընթացի վրա:
 Ամինոցենտեզը համարվում է ստանդարտ մեթոդ պտղի կարիոտիպի որոշման համար:
 Այն դեպքում, երբ պահանջվում է արագ պատասխան, կատարում են պլացենտո կամ
 կորիոցենտեզ:

Այն երկրներում որտեղ թույլատրվում է հղիության ընդհատում սոցիալական կամ
 բժշկական ցուցումներով, որպես հնարավոր տարբերակ առաջարկվում է մայրերին,
 որոնք կրում են արատավոր պտուղ: Հղիության ժամկետը, որի սահմաններում կարելի
 է ընդհատել հղիությունը, տարբեր երկրներում տարբեր է :

Ջարգացման արատները իրենցից ներկայացնում են օրգանների կամ համակարգերի
 նորմալ անատոմիական կառուցվածքների շեղումներ, որոնք կարող են լինել գենետիկորեն
 պայմանավորված կամ լինեն տերատոգեն գործոնների ազդեցության հետևանք:

Կառուցվածքի կամ ձևի առանձին խանգարումները կարելի է դասակարգել ինչպես
 մալֆորմացիաներ / անոմալիաներ, արատներ/ դեֆորմացիաներ, դիսրուպցիաներ կամ
 դիսպլազիաներ: Մալֆորմացիա անվանում են օրգանի կամ օրգանի մասի
 մորֆոլոգիական դեֆեկտ, որը ի սկզբանե պայմանավորված է զարգացման անոմալ
 պրոցեսով: Մալֆորմացիաներ կարող են համարվել օրգանի սաղմի զարգացման կանգ / ոչ
 լրիվ մորֆոգենեզ/, նրա հավելյալ մորֆոգենեզը կամ պաթոլոգիական մորֆոգենեզը /
 արերանքտ/:

**Մորֆոլոգիական խանգարումներ, որոնք բերում են մալֆորմացիաների
 առաջացման**

մորֆոգենեզի խանգարման ձևեր	մալֆորմացիայի օրինակ
<p>Ոչ լրիվ մորֆոգեն</p> <ul style="list-style-type: none"> • զարգացման բացակայություն • հիպոպլազիա • ոչ լրիվ փակում • ոչ լրիվ բաժանում • միջնապատի ոչ լրիվ ձևավորում • ոչ լրիվ միգրացիա • ոչ լրիվ ռոտացիա • սաղմնային կառուցվածքների ոչ լրիվ 	<ul style="list-style-type: none"> • երիկամի ագենեզիա • միկրոցեֆալիա • քիմքի ճեղքում • սինդակտիլիա • միջփորոքային միջնապատի դեֆեկտ • կլոակայի էքստրոֆիա • աղիքի պտույտի խանգարում • խոանների աթրեզիա

<p>ներծծում</p> <p>Հավելյալ մորֆոգենեզ</p> <p>Աբերանա մորֆոգենեզ</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Մեկելի դիվերտիկուլ • պոլիդակտիլիա • Վահանագեղձը միջնորմում
--	--

- Դեֆորմացիաներ - անվանում են ձևի կամ մարմնի մասի դիրքի անոմալիաներ՝ պայմանավորված մեխանիկական գործոնով

Դեֆորմացիա առաջացնող պատճառներ

<p>Արտաքին գործոններ</p> <p>կապված մոր հետ՝</p> <ul style="list-style-type: none"> - մարմնի փոքր չափսեր - նեղ կոնք - արգանդի անոմալիա / երկեղջյուր/ - արգանդի լեյոմիոմա <p>կապված պտղի հետ՝</p> <ul style="list-style-type: none"> - գլխի վաղ իջեցում կոնքի նեղ խոռոչ - պտղի անսովոր դիրք - սակավաջրություն - խոշոր պտուղ, նրա արագ աճ - բազմապտուղ հղիություն <p>Ներքին գործոններ</p> <p>պայմանավորված մալֆորմացիաներով</p> <ul style="list-style-type: none"> - կենտրոնական նյարդային համակարգի մալֆորմացիաներ / spina bifida/ - միզասեռական համակարգի մալֆորմացիաներ / երիկամների երկկողմանի ազենեզիա կամ ծանր պոլիկիստոզ, որոնք բերում են սակավաջրություն և նրա հոտ կապված բարդություններ <p>պայմանավորված ֆունկցիոնալ խամգարումներով</p> <ul style="list-style-type: none"> - հիպոտոնիան նեյրոմկանային հիվանդությունների ժամանակ

- Դիզրուպցիաներ – իրենցից ներկայացնում են օրգանի կամ նրա մասի մորֆոլոգիական դեֆեկտ, որն առաջացնում է ի սկզբանե նորմալ զարգացման դադարեցման հետևանքով

- Դիզայնայիններ – նշանակում է հյուսվածքային բջիջների անոմալ կազմավորում

Անոմալիաների դասակարգումը

Ավելի հաճախ հանդիպվող ծանր անոմալիաներ

Կենտրոնական նյարդային համակարգ

- հիդրոցեֆալիա
- անէնցեֆալիա
- միկրոցեֆալիա
- մենինգոցելե
- էնցեֆալոցելե
- մակրոցեֆալիա

Կռանիոֆացիալ արատներ

- կռանիոստենոզ
- միկրոգնատիա
- խոանների աթրեզիա
- հիպերտելորիզմ, հիպոտելորիզմ
- արտացցված ճակատ
- ստորին ծնոտի ապլազիա
- շրթունքի կամ քիմքի ճեղքում
- մակրոգլոսիա
- գանգի ասիմետրիա

Աչքի զարգացման արատներ

- կատարակտա
- միկրոֆտալմիա

- միոպիա
- գլաուկոմա
- գանգաթաղանթի դիսպլազիա
- անօֆտալմիա
- ցիկլոպիա
- անիրիդիա

Ականջախեցիների անոմալիա

- ականջախեցիների ցածր տեղակայում
- արտաքին լսողական անցուղու ցածր տեղակայում
- ձևի արտահայտված փոփոխություն

Մաշկի անոմալիա

- բազմաթիվ հեմանգիոմաներ
- թևանման ծալքեր

Երիկամների անոմալիաներ

- պոլիկիստոզ
- հիդրոնեֆրոզ
- պայտաձև երիկամ
- միզածորանի երկարում
- երկկողմանի երիկամների ազենեզիա
- բազմաթիվ հեմանգիոմաներ
- երիկամների մոխրիկիստոզ
- մեզատուփեր
- Prune- belly սինդրոմ / որովայնի/

- մկանների անբավարարություն
- ավազան՝ միզածորանային հատվածի օբստրուկցիա
- հետին ուռետրալ փական

Սրտի արատներ

- միջնախասրտային միջնապատի դեֆեկտ
- միջփորոքային միջնապատի դեֆեկտ
- փալոյի տետրադա
- արտի միակ փորոք
- սրտի ձախ հատվածների հիպոպլազիա
- աջ փորոքի հիպոպլազիա
- թաքային փականի ստենոզ
- աորտայի և թոքային ցողունի
- լրիվ տրանսպոզիցիա
- աորտալ փականի ստենոզ
- կարդիոմիոպատիա
- սրտի էկտոպիա
- սրտի ուռուցք
- վերփականային աորտալ ստենոզ
- էնդոկարդի ֆիբրոէլաստոզ
- ընդհանուր զարկերակային ցողուն
- խպորտային կոարկտացիա
- Էբշտեյնի անոմալիա

Աղետամոքսային համակարգի անոմալիաներ

- աղիների աթրեզիա
- քալերֆորացված անուս
- օմֆալոցելե
- գաստրոշիզիս
- հեպատոմեգալիա
- սպլեոմեգալիա
- հաստ աղիքի չավարտված պտույտ
- անուսի աթրեզիա

Սեռական օրգանների անոմալիաներ

- արտահայտված հիպոսպադիա
- ընդհանուր կլոակա
- արդոմինալ կրիպտորխիզմ
- աճուկային կրիպտորխիզմ
- թղիֆերենցված սեռական օրգաններ
- արգանդի ագենեզիա
- հեշտոցի երկարում
- փողերի երկարում
- ձվարանների հիպոպլազիա
- արգանդի կիստա
- հեշտոցի աթրեզիա
- ձվարանների կիստա

Ոսկրային համակարգի անոմալիաներ

- ճանաչանքի ուսուցում
- ծրագրի ապահովում
- ազդեցության կարգավորում
- ուսուցիչների դաստիարակություն
- ազդեցության բնագավառի հոգախնամ
- ընթացքի ազդեցություն
- անհատի հիպոթեզ
- կողմերի անհամաձայնություն
- սկզբնական, կիսնական
- վերջնականության կարգավորում
- ներքին կոնֆլիկտ
- կողմի հոգեբանական կոնտրակտներ
- կիսանյութեր

Գնահատական անհամաձայնություն

- պոլիգրամներ
- սինթեզներ
- բոլոր մասերի ապահովում
- կարգավորում
- ապահովում դաստիարակության ֆունկցիաների
- լայն մասեր
- օլիգոգրամներ

Ուսուցիչների անհամաձայնություն

- պոլիգրամներ

- սինդակատիլիա
- եղունգների ապլազիա
- այլ արատներ

Ավելի հաճախ հանդիպող թեթև անոմալիաներ

Կռանիոցեֆալ արատներ

- հարթ ծոծրակ
- ոսկրային ծոծակային ելուստ
- փոքր կամ կարճ քիթ
- քթի հիպերտրոֆիա
- միկրոստոմիա
- մակրոստոմիա
- լեզվի ճեղքում
- ատամների տեղակայման խանգարում
- նեոնատալ ատամներ

Աչքի արատներ

- էպիկանտ
- ակնաճեղքի փոքրացում
- օրբիտաների հիպոպլազիա
- էկզոֆտալմ
- ձանցաթաղանթի պիզմետացիա

Ականջախեցիների արատներ

- ծալքերի բացակայություն

- մեծ, փոքր ականջներ, նրանց ասիմետրիա

Մրտի արատներ

- առիթմիա
- ատրիովենտրիկուլյար բլոկադա

Որովայնի խոռոչի օրգանների անոմալիա

- Ուղիղ մկանների դիաստոզ
- պորտալին ճողվածք
- Մեկելի դիվերտիկուլ

Մեռական օրգանների անոմալիա

- ամորձիների ազդրային էկտոպիա
- առնանդամի հիպոպլազիա
- հիպոգենիտալիզմ
- մեծ շրթերի հիպոպլազիա

Մաշկի անոմալիաներ

- հեմանգիոմա
- պիգմենտային նեվուս
- պտուկների բարձր տեղակայում
- մարմարային մաշկ
- էկզեմայանման հիպոնդրոթյուն

Գաստակի անոմալիաներ

- ափի կապկանման ծալք
- ռուդիմենտար պոլիդակտիլիա

- բրունցքանման դաստակ

Ուռնաթաթի անոմալիաներ

- մասնակի սինդակտիլիա
- բութ մատի թեքում ներս
- դեպի հետ թեքված նրբան

Ոսկրային համակարգի այլ անոմալիաներ

- հավի կուրծք
- կրծքավանդակի գագաթածև դեֆոր
- մացիա՝ կոշկակարի կրծքավանդակ
- ծնկան հողերի թեքվածություն
- հողերի հիպերշարժունակություն կամ կապանային համակարգի թուլություն:

Անուն, ազգանուն, հայրանուն

Գեմիրճյան Մարի Սկրտիչի

Ծննդյան ամսաթիվ

15.07.1961

Սեռ

իգական

Ընդունման ամսաթիվը

18.10.2008թ

Դուրսգրման ամսաթիվը

29.10.2008թ

Վերջնական ախտորոշում - Ձախ կրծքագեղձի blastoma T2, No. Mo

Ուղեկցող հիվանդություններ – Շաքարային դիաբետ 2 տիպի

Ընդունվելիս գանգատվում էր ձախ կրծքագեղձում գոյացության առկայությունից:

Օբյեկտիվ. Ընդհանուր վիճակը բավարար, մաշկածածկույթները սովորական գույնի, լեզուն խոնավ, որովայնը՝ փափուկ անցավ, լյարդը, փայծախը կողատակից չեն շոշափվում: Թոքերում՝ վեզիկուլյար շնչառություն: Սրտի տոնոր մաքուր, ռիթմիկ:

Locus morbid- ձախ կրծքագեղձի դրսային քառորդում շոշափվում է գոյացություն՝ d ~ 2.5 սմ:

Արյան մեզի ընդհանուր անալիզները արյան սեռոլոգիական անալիզները, ԷՍԳ, կրծքավանդակի Ռ- սկոպիան, որովայնի խոռոչի օրգանների ուլտրաձայնային հետազոտությունը նորմալի սահմաններում:

Արյան բիոքիմիական անալիզ- գլյուկոզա - 15.8մմոլ/լ

Մամոգրաֆիա - ձախ կրծքագեղձի cancer

Բջջաբանական հետազոտություն- բլթակային cancer

Կատարած բուժում - վիրահատություն, արմատական մաստէկտոմիա ըստ Մադենի ձախից

Հյուսվածքաբանական անալիզ - կրծքագեղձի ինֆիլտրատիվ ծորանային - բլթակային cancer, grade 2

Հետվիրահատական շրջանը ընթանում է հարթ՝ առանց բարդությունների: Դուրս է գրվում բավարար վիճակում: Խորհուրդ է տրվում.

1. Տեղամասային ուռուցքաբանի և էնդոկրինոլոգի հսկողություն
2. Հետվիրահատական ճառագայթային բուժում: