

Медицинский блок

Занятие № 3

Тема: "Наследственность. Пороки развития и малые аномалии развития. Обследование ребенка, передаваемого на семейные формы устройства "

Цель: формирование у приёмных родителей представлений о состоянии здоровья детей-сирот, возможностях и механизмах их реабилитации.

Врожденные пороки развития занимают 2—3-е место в структуре перинатальной смертности. Последствия этих пороков человек может ощущать всю жизнь, являясь инвалидом. Есть пороки развития, несовместимые с жизнью, есть легко корригируемые пороки, есть пороки, с которыми можно выжить, но всю жизнь ощущать свой дефект.

Для своевременного выявления необходимо выделять факторы риска: рождение ребенка с пороками развития в прошлом, наследственные факторы, вредные профессиональные воздействия во время беременности, заболевания матери, наличие инфекции, прием лекарственных средств, наличие привычного невынашивания, отклонения при проведении генетических исследований и др.

Пороки развития выявляются при ультразвуковых методах исследования, первое из которых назначают не позднее 17 недель беременности. У женщин с факторами риска такое исследование проводится особенно внимательно. При выявлении порока развития рекомендуется прерывание беременности по медицинским показаниям.

Гидроцефалия встречается у 3—8 из 10 тыс. новорожденных. Часто сочетается с другими видами пороков. При выявлении на ранних сроках показано прерывание беременности. При доношенной беременности роды ведутся как обычно, для профилактики травмы промежности проводится рассечение промежности. При антенатальной гибели плода проводится краниотомия (плодоразрушающая операция). В 50% случаев исход для плода неблагоприятный. У матери возможны травматические осложнения, аномалии родовой деятельности, послеродовые кровотечения, послеродовая субинволюция матки.

Микроцефалия. При микроцефалии наблюдается уменьшение объема головки, у детей при этом часто наблюдается понижение умственного развития. При выраженном уменьшении, особенно при сочетании с другой патологией, показано прерывание беременности. Незначительное уменьшение при отсутствии прочих факторов развития может трактоваться как индивидуальная особенность развития.

Аненцефалия характеризуется отсутствием полушарий мозга и большей части свода черепа, может быть частичное нарушение развития

среднего и промежуточного мозга. Наблюдается пучеглазие и короткая шея. Чаще встречается у особей женского пола. Может быть при генетической патологии, вследствие действия профессиональных вредностей (радиация, химические вредности), у наркоманов, токсикоманов, при диабете. Часто сочетается с другими видами пороков развития. Пренатальная диагностика при помощи УЗИ. Может быть заподозрена при наружном акушерском исследовании (маленькая и странной формы головка). При влагалищном исследовании обращает на себя внимание отсутствие свода черепа, пальпируются кости основания черепа и пульсирующие подкорковые образования. Плод может сохранять жизнедеятельность до самого родоразрешения, но очень быстро погибает после рождения. При антенатальной диагностике показано досрочное родоразрешение.

Незаращение спинномозгового канала (*spina bifida*) может сопровождаться грыжевым выпячиванием и истечением ликвора. Незаращение спинномозгового канала относится к довольно распространенным видам патологии ЦНС. В Европе встречается чаще, чем в Азии. Причина заболевания — генетическая патология. Однако эта патология может быть при воздействии на организм беременной снотворных препаратов, часто она возникает при диабете. Может сочетаться с пороками, особенно с другими пороками ЦНС и патологией стоп.

Пренатальная диагностика проводится при помощи ультразвукового обследования. Частота мертворождений 25%, из родившихся живыми выживает примерно половина. Прогноз для плода зависит от степени выраженности и от уровня относительно позвоночника. У 25% новорожденных проявляется полный паралич, у остальных также бывают осложнения, и требуется реабилитация различной степени интенсивности. Поэтому при выявлении данной патологии во время беременности рекомендуется прерывание беременности.

В случае рождения ребенка с этой патологией необходимо по возможности исключить травматизацию, инфицирование образования, организовать осмотр педиатра.

Имеются наблюдения, что прием фолиевой кислоты во время беременности позволяет уменьшить риск данной патологии.

Пороки развития почек и мочевыделительных путей. Наиболее распространенным видом патологии является поликистоз почек. Двухсторонний процесс может привести к гибели ребенка и является показанием к прерыванию беременности при обнаружении порока развития. При одностороннем процессе вопрос о прерывании беременности не является категоричным. При гидронефрозе вопрос о прерывании беременности решается в зависимости от степени выраженности, при отсутствии прочих пороков в случае одностороннего процесса беременность может быть продолжена. В настоящее время разработана методика пунктирования почки плода для откачивания лишней жидкости с целью сохранения функции.

Врожденные пороки сердца. Прогноз зависит от тяжести порока и возможности послеродовой реабилитации.

Аномалии стенок брюшной полости и пороки желудочно-кишечного тракта. Диафрагмальная грыжа, при которой обычно происходит смещение органов брюшной полости в грудную, часто сочетается с другими видами патологии, высок процент мертворождений и смертности новорожденных. При выявлении показано прерывание беременности в первой половине.

Аномалии лицевых структур и шеи. Наиболее типичными видами патологии являются расщелины губы и нёба.

Расщелина губы (раньше такой дефект называли «заячья губа») относится к распространенным дефектам, пренатальная ультразвуковая диагностика такого дефекта трудна. В развитии такой аномалии имеют большое значение наследственные факторы, вредные привычки, однако замечено, что при приеме фолиевой кислоты во время беременности снижается риск возникновения аномалии. Прогноз благоприятный, хирургические косметические методики позволяют добиться коррекции. Правда, эти операции делаются через несколько месяцев после рождения. Могут быть проблемы с естественным вскармливанием.

Более серьезным является сочетание расщелины губы и расщелины нёба. В этом случае чаще бывают сочетания с другими пороками, и коррекция дефекта более трудна. Может остаться гнусавость голоса. Большие сложности с кормлением ребенка.

Аномалии конечностей. Наиболее частыми пороками являются увеличение числа пальцев (полидактилия), сращение пальцев и уменьшение их числа (синдактилия), может быть укорочение конечностей (пиромелия), отсутствие конечностей (амелия) или части конечностей (гемимелия), сращение нижних конечностей в одну («сирена») и др.

Пороки развития половой системы. Редко диагностируются во внутриутробном периоде, могут выявляться в периоде новорожденно, а у девочек иногда уже в периоде полового созревания и даже позже.

Генетические заболевания иногда выявляются во время беременности при помощи специальных исследований. Лицам из группы риска (наследственность, возраст, вредная профессия) необходимо обследование в генетических центрах.

Гемолитическая болезнь плода. Это заболевание возникает в связи с несовместимостью крови матери и плода. Наиболее часто это встречается в связи с несовместимостью по резус-фактору при наличии у матери резус-отрицательной крови, а у ребенка — резус-положительной. Это вероятно при наличии резус-положительной крови у отца ребенка. Чем больше беременностей было у женщины, тем вероятнее осложнение. Реже гемолитические изменения могут развиваться в связи с несовместимостью по группе крови АВО.

Различают следующие формы гемолитической болезни плода: анемическая, отечная и гемолитическая.

Профилактика. Профилактика аборт и выкидышей, применение контрацепции, применение в первые сутки после родов специальной сыворотки.

Лечение. Во время беременности проводится определение титра антител в случае выявления у мужа резус-положительной крови. При выявлении титра антител проводится госпитализация, лечение и досрочное родоразрешение в условиях специализированного родильного дома.

В последние годы применяется методика внутриутробного обследования и лечения плода при помощи амниоцентеза и кордоцентеза.

Макросомия плода. Макросомией называют увеличение массы плода больше стандартной для данного срока беременности нормы. Индивидуальные колебания допустимы, необходимо учитывать индивидуальные особенности, генетическое влияние.

При доношенной беременности плод с массой больше 4000 г называют крупным, а с массой больше 5000 г — гигантским. Макросомия бывает чаще всего при диабете, при отечной форме гемолитической болезни плода, а также если беременная злоупотребляет углеводистой и жирной пищей. Выявляется наружными акушерскими приемами (измерение в динамике фундуса и окружности плода), при ультразвуковом исследовании и окончательно при взвешивании новорожденного.

При крупном плоде роды возможны через естественные родовые пути в случае нормального и тем более широкого таза. Но при гигантском плоде и крупном плоде при наличии узкого таза следует планировать кесарево сечение.

Возможные осложнения: клиническое несоответствие, родовой травматизм матери и плода, снижение сократительной функции матки вследствие ее перерастяжения в родах и после родов, слабость родовой деятельности, кровотечение, субинволюция матки, а также осложнения, связанные с нарушением углеводного обмена.

Охрана здоровья детей и подростков состоит в том, чтобы способствовать нормальному физическому и психическому развитию как можно большему количеству родившихся детей. Применение рациональных методов профилактики заболеваний и их лечение с учетом физиологических особенностей организма позволило снизить смертность среди детского населения. Этому служит диспансеризация населения.

Диспансеризация - это динамический контроль за уровнем развития и состояния здоровья с целью ранней диагностики начальных отклонений и назначения своевременных оздоровительных и корректирующих мероприятий, а также обеспечение условий для оптимального развития ребенка. Диспансеризация - это синтез профилактики и лечения. Профилактические мероприятия направлены на снижение вероятности возникновения заболевания, на прерывание или замедление прогрессирования имеющегося заболевания, на повышение качества жизни.

В связи с актуальностью проблемы качества жизни в России, которая определяется низкой рождаемостью против смертности, увеличением

заболеваемости ВИЧ-инфекцией и туберкулезом, увеличением количества инвалидов, в стране разработано несколько национальных проектов и программ. Но долг каждого родителя в масштабе своей семьи заботиться о состоянии здоровья своих детей.

Важным разделом профилактической работы является проведение прививок, В разделе, посвященном инфекционным заболеваниям, если помните, мы коснулись этой темы. В данном случае здоровье ребенка зависит от его родителей. Отказавшись от проведения прививок или срывая сроки вакцинации, вы ставите под угрозу не только здоровье, но и жизнь ребенка. Как уже говорилось, что вакцинация против туберкулеза, дифтерии, столбняка, коклюша, кори, полиомиелита и еще ряда заболеваний позволила почти полностью ликвидировать эти заболевания среди детского населения. Если раньше эти заболевания являлись причиной инвалидизации или даже смерти, то сейчас эти заболевания встречаются крайне редко. К профилактическим мероприятиям также относятся рациональный режим труда и отдыха, питание, адекватная физическая нагрузка, а также повышение иммунитета ребенка. Я думаю, что вы сможете правильно построить режим дня своему ребенку, уже ознакомившись с предыдущими темами.

Диспансеризации подлежит все детское население. Сюда входят осмотры специалистов в поликлинике, лабораторное обследование ребенка; в случае заболевания вашим врачом составляется план наблюдения ребенка с хронической патологией, с которым вы должны быть ознакомлены: каких специалистов и когда вы должны посетить, какие анализы сдать, какие провести противорецидивные мероприятия, какое конкретное провести лечение. Диспансеризация призвана своевременно выявить ту или иную патологию у ребенка, своевременно начать лечение и предупредить развитие осложнений.

Для определения полноты наблюдения за ребенком проводится комплексная оценка его состояния здоровья. Она складывается из определения наследственных факторов риска по тому или иному заболеванию, по биологическим факторам - течение беременности, течение родов и раннего возраста, социальных факторов.

Оценка состояния ребенка складывается также из показателей физического и нервно-психического развития, которые могут быть оценены как нормальные. С задержкой или опережением. Оценивается резистентность организма, т.е. его устойчивость к заболеваниям, а также оценка функционального состояния по поведению, эмоциональному статусу. Имеет значение наличие или отсутствие хронической патологии.

На основании полученных сведений о состоянии здоровья ребенка определяется группа здоровья от первой до пятой, принцип формирования этих групп был также изложен ранее. Вспомните эти группы здоровья. Родителям также даются рекомендации по режиму дня, питанию, физическому воспитанию, уходу. Составляется график проведения профилактических прививок, план наблюдения специалистами. От

соблюдения, казалось бы, простых рекомендаций часто зависит течение заболевания. Поэтому необходимо соблюдать все данные вам рекомендации. Если порой родители не могут повлиять на возникновение и развитие какой-либо болезни, то всегда в их силах научить ребенка необходимым навыкам.

Для поддержания здоровья ребенка в семье необходимо заложить в нем с самого раннего детства полезные для здоровья навыки. Гигиеническое воспитание - необходимое условие формирования у детей установки на здоровый образ жизни в будущем. Своевременное появление у детей санитарно-гигиенических навыков является отражением их адекватного развития и начальной социализации. Каждой возрастной группе соответствует определенный уровень усвоения этих навыков. Учитывая индивидуальное развитие ребенка, необходимо поэтапно приучать его к различным гигиеническим процедурам. Так раннее приучение ребенка к горшку вызывает стресс и негативные эмоции у ребенка и родителей. Начало туалетного обучения необходимо начинать не ранее 15 месяцев, а для некоторых детей это возраст 2 -2,5 года. Многолетняя практика показывает, что никакие попытки ускорить процесс туалетного обучения не могут привести к положительным результатам, если не созрела нервная система ребенка. Признаки готовности ребенка к приучению к горшку: ребенок остается сухим более двух часов подряд в дневное время, ребенок умеет ходить и самостоятельно садится на горшок, знает для чего предназначен горшок, у ребенка имеется фразовая речь не менее чем из двух слов, умеет самостоятельно снимать трусы.

В возрасте 2-3 года ребенок начинает самостоятельно мыть руки, начинает пользоваться зубной щеткой и расческой, а также носовым платком и салфетками. В 5-6 лет ребенок в состоянии ухаживать за своей одеждой и обувью: аккуратно повесить одежду, почистить обувь. В 6-7 лет знает правила поведения за столом и пользуется правильно столовыми приборами.

Следующим аспектом борьбы за здоровье ребенка является профилактика травматизма. Среди причин смертности детей в возрасте 1-17 лет на первом месте стоят травмы, самоубийства, убийства. Среди травм на первом месте автодорожные травмы, затем утопления, ожоги, отравление угарным газом.

В большинстве цивилизованных стран дети в возрасте до 5 лет и старше чаще погибают в результате несчастных случаев, чем от всех болезней вместе взятых. Если от инфекционных заболеваний разработаны прививки, то от травматизма намного сложнее разработать меры профилактики. Поэтому особое внимание в профилактике детского травматизма должно уделяться воспитательной работе, во время которой детям сообщают специальные знания, передают жизненный опыт. Несмотря на большое разнообразие травм у детей, причины, вызывающие их типичны. Прежде всего, это неблагоустроенность внешней среды, халатность, недосмотр взрослых, неправильное поведение ребенка в быту, на улице, во время игр, занятий спортом. Возникновению травм способствуют и психологические особенности детей: любознательность, большая

подвижность, недостаток жизненного опыта, отсутствие чувства опасности. Ребенку необходимо внушать, что опасности можно избежать, если вести себя правильно. Работа по профилактике травматизма должна идти в двух направлениях: устранение травмоопасных ситуаций и обучение детей основам профилактики травматизма.

Следующей актуальной проблемой, связанной с сохранением здоровья, является проблема зрения. В происхождении зрительных болезней выделяют наследственную предрасположенность и особенности детского глаза. Дефекты зрения формируются под влиянием многочисленных факторов: повышенная зрительная нагрузка, неблагоприятные гигиенические условия, недостаточная двигательная активность, общие заболевания. Для предупреждения зрительных расстройств большое значение имеет организация занятий, связанных с напряжением зрения. Во время занятий важно регулировать длительность зрительного напряжения. Зрительная нагрузка должна сменяться паузами, особенно при работе на компьютере. За последние годы значительно вырос % патологии зрения у детей, что связано с перенапряжением глаз при интенсивной зрительной нагрузке: просмотр телевизора, игры на компьютере длятся по несколько часов в день, учебные занятия и т.д. При этом не соблюдается расстояние от глаз до экрана, освещенность. Не рекомендуется школьникам заниматься зрительной работой в транспорте, не читать во время болезни, во время еды. Нельзя смотреть телевизор в темноте. Просмотр телевизионных передач и занятия на компьютере должны быть ограничены по времени 10-15 минут дошкольникам, 30 минут - младшим школьникам, 1-1,5 часа - детям - школьникам среднего звена с 10 минутными перерывами. Необходимо выполнять простые упражнения для глаз: вращение глазных яблок, перевод взгляда с ближнего на дальнее расстояние. Казалось бы, что эти достаточно простые требования должны выполняться легко и бесприсловно, однако на практике отмечается сопротивление детей этим требованиям. Поэтому чем раньше научить ребенка соблюдению данных гигиенических мероприятий в отношении своего же зрения, тем легче он будет выполнять необходимые требования.

В последние годы также вырос % детей с нарушениями опорно-двигательного аппарата, что связано с малоподвижным образом жизни, слабостью мышц, неудобной постелью, неправильным положением тела при ходьбе, стоя и сидя. Наиболее действенным средством профилактики патологической осанки является правильное физическое воспитание ребенка. Оно должно начинаться с первого года жизни. Занятия спортом обеспечивают постепенно увеличивающуюся нагрузку на костно-мышечную и связочную систему ребенка, которая со временем укрепляется, становится выносливой.

Должно быть правильно организовано рабочее место ребенка, правильный подбор мебели. Влияние питания также имеет немаловажное значение для формирования скелета.

Для поддержания здоровья вашему вниманию была предложена тема о

профилактике респираторных заболеваний, о здоровом образе жизни, о питании. Все эти перечисленные факторы влияют на здоровье каждого ребенка и соблюдение требований к организации дня - это залог крепкого здоровья, а значит и счастливой жизни вас и вашего ребенка.

Желаем вам крепкого здоровья!