



ВОЛГОГРАДСКИЙ  
ГОСУДАРСТВЕННЫЙ  
МЕДИЦИНСКИЙ  
УНИВЕРСИТЕТ

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ  
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
Кафедра фундаментальной медицины и биологии

# Классификация врожденных аномалий по анатомо-физиологическому и этиологическому принципу

Волгоград, 2025 год



# Содержание:

- 1. Введение**
- 2. Актуальные проблемы**
- 3. Ключевые понятия и определения**
- 4. анатомо-физиологическая классификации**
- 5. Плюсы и минусы классификации**
- 6. Этиологическая классификации**
- 7. сравнительный анализ и клиническое значение**
- 8. Заключение**



# ВВЕДЕНИЕ

Врожденные аномалии развития — это сложная и многогранная проблема современной медицины, с которой сталкиваются врачи самых разных специальностей. Широкое разнообразие пороков, которые могут затрагивать любую систему органов и иметь различную степень тяжести, создает серьезный вызов для диагностики, лечения и профилактики.

Для того чтобы эффективно работать в этой области, необходимо уметь не просто описать аномалию, но и систематизировать ее. Именно универсальные классификации служат тем общим языком, который позволяет врачам понимать друг друга, вести статистику, планировать лечение и оценивать прогноз.

В данной презентации мы рассмотрим два фундаментальных принципа, лежащих в основе этой систематизации:

1. Анатомо-физиологический, отвечающий на вопрос «ЧТО поражено?»
2. Этиологический, отвечающий на вопрос «ПОЧЕМУ это произошло?»

Их сравнительный анализ позволит нам понять, как теория классификации служит главной цели — оказанию комплексной и эффективной помощи пациенту и его семье.



# АКТУАЛЬНЫЕ ПРОБЛЕМЫ



## 1. Проблема диагностики и "диагностического одиссея"

- Высокий процент идиопатических аномалий: Около 50-60% случаев ВАР остаются с неустановленной причиной даже после современного обследования. Это главный вызов для генетики и тератологии.
- Сложность интерпретации данных: Широкое внедрение высокотехнологичных методов (например, полногеномное секвенирование) порождает новую проблему — как отличить патогенную мутацию от безвредного генетического варианта (VUS — variant of uncertain significance).

## 2. Этические и правовые дилемы

- Пренатальная диагностика: Возможность выявления аномалий на ранних сроках ставит сложные вопросы перед родителями и обществом (проблема селективных абортов).
- Генетическое консультирование: Как корректно и тактильно сообщить информацию о неизлечимом заболевании? Как оценить и донести риск повторения в семье?
- Конфиденциальность генетических данных: Кто имеет доступ к информации о геноме человека и как защитить ее от misuse (неправомерного использования)?

## 3. Организационно-медицинские вызовы

- Дорогостоящее и длительное лечение: Многие пороки требуют многоэтапных хирургических вмешательств, длительной реабилитации и пожизненного наблюдения, создавая огромную финансовую нагрузку на семью и систему здравоохранения.
- Недостаток междисциплинарных центров: Эффективная помощь требует команды специалистов: неонатолога, генетика, хирурга, кардиолога, психолога, ортопеда. Создание и работа таких центров — сложная организационная задача.
- Проблема "потерянного пациента": Перевод ребенка из детской во взрослую сеть здравоохранения часто сопровождается разрывом в наблюдении и ухудшении качества его жизни.



#### 4. Проблемы профилактики и пробелы в знаниях

- Недостаточная осведомленность населения: Далеко не все будущие родители знают о критической роли приема фолиевой кислоты, отказа от алкоголя и курения на этапе планирования беременности.
- Новые тератогены: Постоянно появляются новые лекарства, химические вещества, продукты питания, потенциальное влияние которых на плод до конца не изучено (например, новые противовирусные препараты, наноматериалы).
- Влияние экологии: Доказана связь между загрязнением воздуха, воды, почвы и риском ВАР, но механизмы этого влияния сложны и требуют дальнейшего изучения.

#### 5. Социальная интеграция и стигматизация

- Инвалидизация и качество жизни: Даже при успешной коррекции порока, дети часто сталкиваются с ограничениями и нуждаются в специальном уходе и образовании.
- Психологическая нагрузка на семью: Рождение ребенка с тяжелой аномалией — это колossalный стресс для родителей, требующий профессиональной психологической поддержки, которая часто недоступна.
- Стигматизация в обществе: Несмотря на прогресс, семьи с особыми детьми все еще могут сталкиваться с непониманием и социальной изоляцией.

Современная наука добилась огромных успехов в лечении и диагностике ВАР, но на смену старым проблемам пришли новые, еще более сложные. Главный актуальный вызов сегодня — это не просто классифицировать и лечить, а понять причину, предотвратить возникновение и обеспечить больному ребенку достойное качество жизни, решая комплекс медицинских, этических и социальных задач.

# КЛЮЧЕВЫЕ ПОНЯТИЯ И ОПРЕДЕЛЕНИЯ



## 1. Врожденная аномалия (Порок развития)

- Определение: Структурное или функциональное отклонение (включая метаболические нарушения), возникающее во внутриутробном периоде развития и присутствующее при рождении.
- Ключевая характеристика: Может быть видимой при рождении (как расщелина губы) или выявиться позже (как некоторые пороки сердца или метаболические болезни).

## 2. Конгенитальный vs. Наследственный

- Конгенитальный (от лат. *congenitus* — врожденный) — означает «присутствующий при рождении». Это широкий термин, описывающий факт.
- Наследственный — означает «переданный от родителей через половые клетки (гаметы) в результате генетической мутации».
- Важное различие: Не все конгенитальные заболевания являются наследственными. Например, порок, вызванный инфекцией краснухи во время беременности — конгенитальный, но не наследственный. И наоборот, не все наследственные болезни проявляются при рождении (болезнь Хантингтона).

## 3. Тератоген

- Определение: Агент (фактор внешней или внутренней среды), способный вызывать или повышать частоту возникновения врожденных аномалий при воздействии на организм во время эмбриогенеза.
- Виды тератогенов:
  - Физические (ионизирующая радиация, гипертермия)
  - Химические (лекарства, алкоголь, курение)
  - Биологические (вирусы, бактерии — TORCH-комплекс)





#### 4. Тератогенез

- Определение: Процесс возникновения пороков развития под действием тератогенных факторов.
- Ключевой принцип: Эффект тератогена зависит от «критического периода» (периода органогенеза, когда формируется конкретный орган). Один и тот же фактор в разное время может вызывать разные аномалии.

#### 5. Синдром • Ассоциация • Последовательность

- Синдром (от греч. syndromē — стечеие) — устойчивая совокупность множества пороков развития, имеющих единую причину (например, Синдром Дауна — причина в лишней хромосоме).
- Ассоциация (например, VATER/VACTERL) — сочетание нескольких пороков, которые встречаются вместе чаще, чем случайно, но причина часто неизвестна или многофакторна.
- Последовательность — цепь аномалий, возникающих как следствие одного первичного дефекта. Например, Последовательность Поттера: агенезия почек → маловодие → сдавление плода → деформации лица и конечностей.

#### 6. Мальформация • Дизрупция • Деформация • Дисплазия

- Мальформация — нарушение формирования структуры органа из-за внутренней аномалии развития (например, порок сердца, расщелина неба).
- Дизрупция — разрушение или прерывание изначально нормально развивающейся структуры под действием внешней силы (например, амниотические перетяжки).
- Деформация — изменение формы органа или части тела под действием механического давления (например, косолапость из-за маловодия).
- Дисплазия — нарушение организации клеток в ткани (например, дисплазия костной ткани — несовершенный остеогенез).

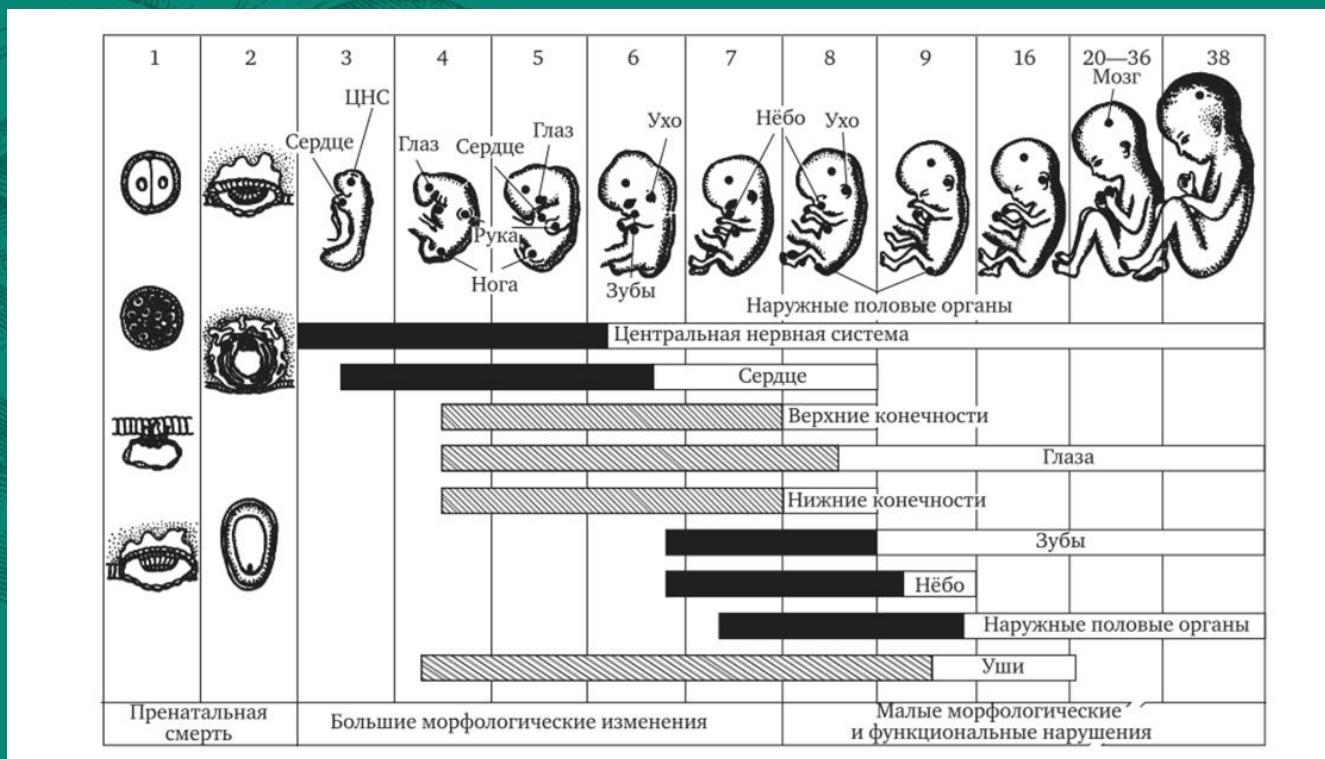
Почему это важно?

Четкое понимание этих терминов позволяет врачам точно описать патологию, предположить ее причину и механизм возникновения, что является первым шагом к правильной диагностике, лечению и консультированию семьи.

# АНАТОМО-ФИЗИОЛОГИЧЕСКАЯ КЛАССИФИКАЦИЯ



- Суть подхода: Классификация основана на локализации порока и пораженной системе органов.
- Основной инструмент: Международная статистическая классификация болезней и проблем, связанных со здоровьем 10-го пересмотра (МКБ-10), глава XVII.
- Код диапазона: Q00-Q99 – "Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения".
- Главный вопрос, на который отвечает: «ЧТО поражено?»





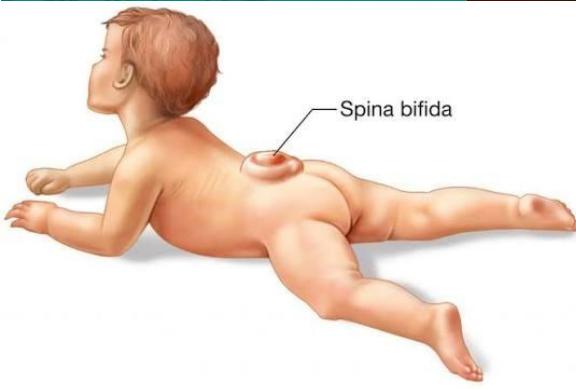
Классификация построена по анатомическому принципу "сверху вниз" – от нервной системы к костно-мышечной.

- Q00-Q07 – Аномалии нервной системы
- Q10-Q18 – Аномалии глаза, уха, лица и шеи
- Q20-Q28 – Аномалии системы кровообращения
- Q30-Q34 – Аномалии органов дыхания
- Q35-Q37 – Расщелина губы и неба
- Q38-Q45 – Другие аномалии органов пищеварения
- Q50-Q56 – Аномалии половых органов
- Q60-Q64 – Аномалии мочевой системы
- Q65-Q79 – Аномалии костно-мышечной системы
- Q80-Q89 – Другие врожденные аномалии
- Q90-Q99 – Хромосомные нарушения (не классифицированные в других рубриках)



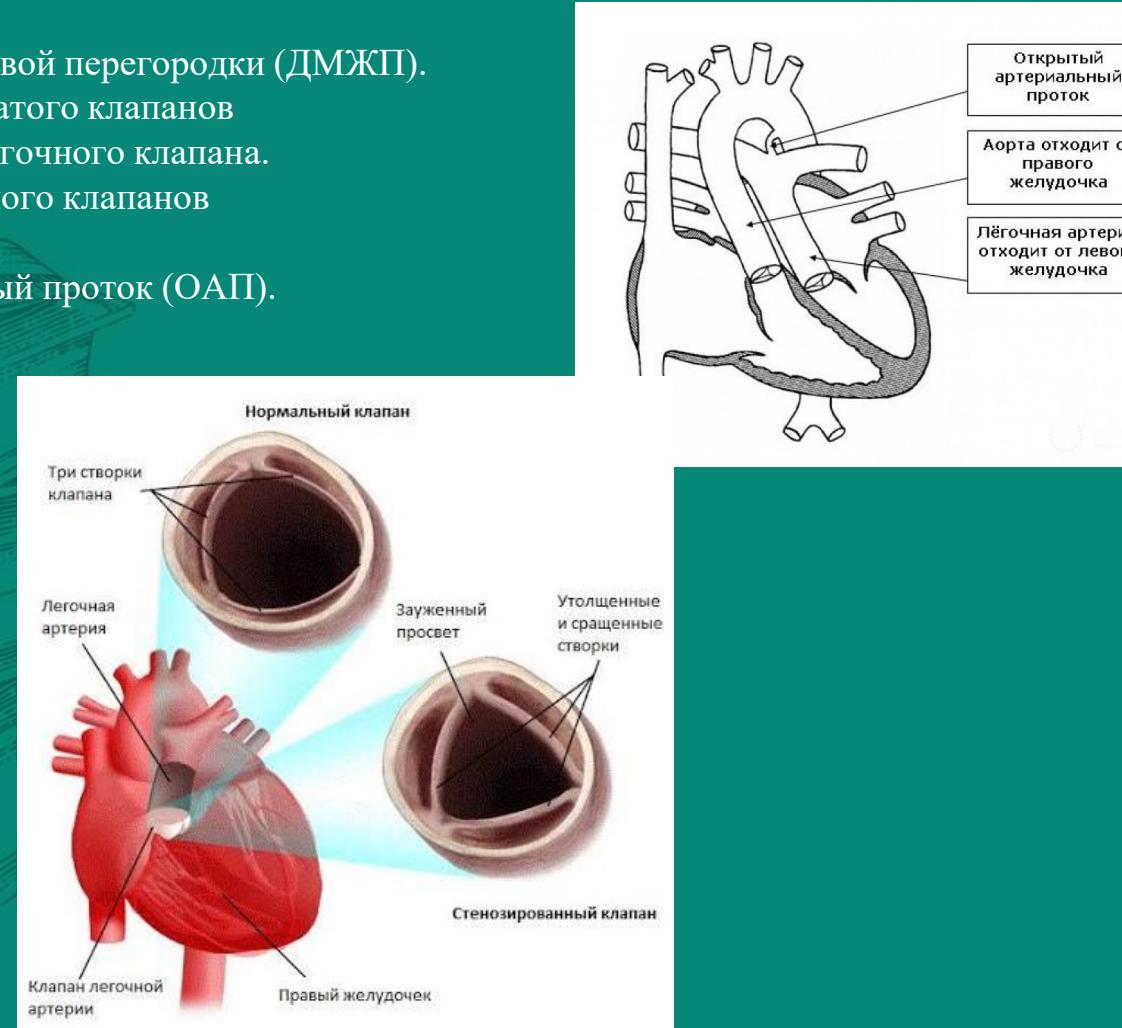
## Аномалии нервной системы (Q00-Q07)

- Q00 – Анэнцефалия и подобные пороки
  - Пример: Анэнцефалия (Q00.0) – отсутствие больших полушарий головного мозга.
- Q01 – Цефалоцеле – грыжевое выпячивание содержимого черепа через дефект костей.
- Q02 – Микроцефалия – значительное уменьшение размеров черепа и мозга.
- Q03 – Врожденная гидроцефалия – избыток ликвора в желудочках мозга.
- Q05 – Spina bifida (спина бифида) – незаращение дужек позвонков.
  - Пример: Q05.0 – Spina bifida шейного отдела.



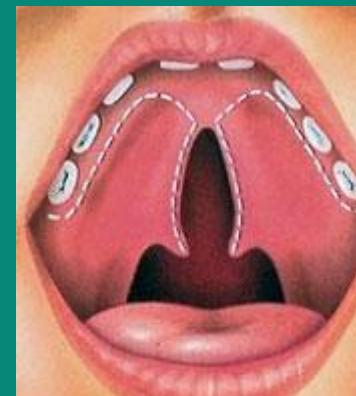
## Аномалии системы кровообращения (Q20-Q28)

- Q20 – Аномалии сердечных камер и соединений
  - Пример: Q21.1 – Транспозиция магистральных сосудов.
- Q21 – Аномалии сердечной перегородки
  - Пример: Q21.0 – Дефект межжелудочковой перегородки (ДМЖП).
- Q22 – Аномалии легочного и трехстворчатого клапанов
  - Пример: Q22.1 – Врожденный стеноз легочного клапана.
- Q23 – Аномалии аортального и митрального клапанов
- Q25 – Аномалии крупных артерий
  - Пример: Q25.0 – Открытый артериальный проток (ОАП).



## Аномалии органов пищеварения (Q35-Q45)

- Q35-Q37 – Расщелина губы и неба
  - Пример: Q35.1 – Расщелка твердого неба.
- Q39 – Аномалии пищевода
  - Пример: Q39.0 / Q39.1 – Атрезия пищевода (с tracheo-esophageal fistula и без).
- Q40-Q45 – Другие аномалии органов пищеварения
  - Пример: Q41.0 – Врожденное отсутствие, атрезия и стеноз двенадцатиперстной кишки.
  - Пример: Q43.1 – Болезнь Гиршпрунга (аганглиоз толстой кишки).



## Аномалии костно-мышечной системы (Q65-Q79)

- Q65 – Врожденные деформации бедра
  - Пример: Q65.0 – Врожденный вывих бедра.
- Q66 – Врожденные деформации стопы
  - Пример: Q66.0 – Конско-варусная косолапость.
- Q68 – Другие врожденные костно-мышечные деформации
- Q69 – Полидактилия – добавочные пальцы на кисти или стопе.
- Q70 – Синдактилия – сращение пальцев кисти или стопы.
- Q77 – Остеохондродисплазии
  - Пример: Q77.4 – Ахондроплазия.





# ПРЕИМУЩЕСТВА И ОГРАНИЧЕНИЯ

Плюсы (Преимущества)	Минусы (Ограничения)
<input checked="" type="checkbox"/> Универсальность и стандартизация: Единый язык для врачей worldwide.	<input type="checkbox"/> Не указывает на причину: Не помогает понять, почему возник порок.
<input checked="" type="checkbox"/> Удобство для статистики и учета: Позволяет анализировать частоту пороков по регионам.	<input type="checkbox"/> Ограничивает прогноз и профилактику: Без знания причины сложно оценить риск повторения в семье.
<input checked="" type="checkbox"/> Практическая ориентация: Прямо указывает, какая система поражена и к какому специалисту направить пациента.	<input type="checkbox"/> Может быть избыточно общей: Один код может объединять этиологически разные состояния.
<input checked="" type="checkbox"/> Основа для кодирования и финансирования: Используется в страховой медицине.	<input type="checkbox"/> Не отражает комбинированные синдромы: Сложно закодировать множественные аномалии, имеющие единую причину.

Анатомо-физиологическая классификация — это незаменимый «путеводитель по локализации» порока, но для полноценной помощи пациенту ее необходимо дополнять этиологическим диагнозом.

# ЭТИОЛОГИЧЕСКАЯ КЛАССИФИКАЦИЯ

Этиологическая классификация: В поисках причины

- Суть подхода: Классификация основана на установлении ПРИЧИНЫ возникновения аномалии.
- Основная цель: Определить, является ли порок результатом генетической поломки, внешнего воздействия или их комбинации. Это знание — ключ к прогнозу, профилактике и генетическому консультированию.
- Главный вопрос, на который отвечает: «ПОЧЕМУ это произошло?»



## Основные группы причин врожденных аномалий



- Генетические факторы (~65-70% известных причин):
  - Хромосомные болезни
  - Моногенные болезни
  - Геномный импринтинг
- Экзогенные (средовые) факторы (~7-10%):
  - Тератогены
- Мультифакториальные пороки (~20-25%):
  - Сочетание генетической предрасположенности и факторов среды.
- Неустановленной этиологии (~40-50% всех случаев):
  - Важно подчеркнуть, что даже при современном уровне диагностики более 50% аномалий остается с неизвестной причиной.

### Генетические факторы: Хромосомные болезни

- Причина: Изменение числа или структуры хромосом.
- Типы:
  - Анеуплоидия: Изменение числа хромосом.
  - Трисомия: Синдром Дауна (21), Эдвардса (18), Патау (13).
  - Моносомия: Синдром Шерешевского-Тернера (X0).
- Структурные перестройки: Делеции, дупликации, инверсии, транслокации.
- Пример: Синдром «кошачьего крика» (deletion 5p-).





## Генетические факторы: Моногенные болезни

- Причина: Мутации в отдельных генах.
- Наследуются по законам Менделя:
  - Аутосомно-доминантные: Мутация в одной аллели проявляется фенотипически.
    - Примеры: Ахондроплазия, Нейрофиброматоз, Синдром Марфана.
  - Аутосомно-рецессивные: Заболевание проявляется при мутации в обеих аллелях.
    - Примеры: Фенилкетонурия, Муковисцидоз, Болезнь Тея-Сакса.
  - Сцепленные с Х-хромосомой: Ген расположен на Х-хромосоме.
    - Примеры: Гемофилия А, Мышечная дистрофия Дюшена.

## Экзогенные факторы: Тератогены

- Определение: Факторы, вызывающие нарушения эмбриогенеза.
- Классификация тератогенов:
  1. Физические: Ионизирующая радиация, гипертерmia.
  2. Химические:
    - Лекарства: Талидомид (фокомелия), Ретиноиты (пороки ЦНС), Вальпроаты (дефект нервной трубы).
    - Вредные привычки: Алкоголь (Фетальный алкогольный синдром), курение, наркотики.
  3. Биологические (Инфекции):
    - TORCH-комплекс: Токсоплазмоз, Краснуха, Цитомегаловирус, Герпес, Сифилис. Вызывают множественные пороки.



# Мультифакториальные пороки

- Причина: Комбинированное действие генетической предрасположенности (полигенный эффект) и неблагоприятных факторов внешней среды.
- "Пороговая модель": Болезнь проявляется, когда совокупная нагрузка генов и среды преодолевает некий порог.
- Характеристики:
  - Самый распространенный тип среди изолированных пороков.
  - Риск повторения в семье составляет 2-5%.
- Примеры:
  - Расщелина губы и неба
  - Изолированные врожденные пороки сердца (ДМПП, ДМЖП)
  - Пилоростеноз
  - Болезнь Гиршпрунга
  - Врожденный вывих бедра

Плюсы и минусы этиологической классификации:



Плюсы (Преимущества)	Минусы (Ограничения)
<input checked="" type="checkbox"/> Прогностическая ценность: Позволяет оценить риск повторения аномалии в семье.	<input checked="" type="checkbox"/> Сложность диагностики: Требует дорогостоящих генетических и лабораторных исследований.
<input checked="" type="checkbox"/> Основа для профилактики: Знание причины позволяет предотвратить многие пороки (например, прием фолиевой кислоты, вакцинация).	<input checked="" type="checkbox"/> Высокий процент неустановленных причин: Около половины случаев остаются идиопатическими.
<input checked="" type="checkbox"/> Ключ к лечению: Для некоторых метаболических болезней возможно специфическое лечение (диета при ФКУ).	<input checked="" type="checkbox"/> Не всегда прямая связь: Сложно доказать причинно-следственную связь для мультифакториальных заболеваний.
<input checked="" type="checkbox"/> Позволяет провести целенаправленное обследование: Понимание причины сужает круг диагностического поиска.	<input checked="" type="checkbox"/> Этические сложности: Вопросы, связанные с пренатальной диагностикой и генетическим консультированием.



Этиологическая классификация — это «путеводитель по причинам», который углубляет понимание патологии и открывает пути для персонализированной медицины, профилактики и консультирования, но сталкивается с проблемами диагностики и этики.



# СРАВНИТЕЛЬНЫЙ АНАЛИЗ



Классификация врожденных аномалий для презентации		
Критерий	Анатомо-физиологический принцип	Этиологический принцип
Основной вопрос	Что поражено? (Локализация дефекта)	Почему это произошло? (Причина возникновения)
Основа классификации	Орган или система, имеющая структурное или функциональное отклонение	Причина, вызвавшая нарушение развития (генетическая, средовая, мультифакториальная )
Главный инструмент	МКБ-10 (коды Q00-Q99)	Данные генетического тестирования, тератологического анамнеза, клинико-генеалогического анализа
Основная цель применения	Стандартизация диагноза, статистический учет, организация лечения и хирургической помощи	Установление причины, определение прогноза, оценка риска повторения, генетическое консультирование и профилактика

Основная цель применения	Стандартизация диагноза, статистический учет, организация лечения и хирургической помощи	Установление причины, определение прогноза, оценка риска повторения, генетическое консультирование и профилактика
Сильные стороны	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Универсальность и простота использования</li> <li>• Удобство для статистики и финансирования</li> <li>• Прямое указание на тактику лечения (напр., к какому хирургу направить)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Глубина понимания случая</li> <li>• Прогностическая ценность для семьи</li> <li>• Возможность этиотропной профилактики и лечения (где оно существует)</li> </ul>
Слабые стороны	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Не указывает на причину</li> <li>• Ограничивает возможности профилактики и прогноза</li> <li>• Может быть избыточно общей</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Сложность и стоимость диагностики</li> <li>• Высокий процент случаев с неустановленной этиологией</li> <li>• Этические дилемы (напр., при пренатальной диагностике)</li> </ul>
Клиническое значение	Тактическое: "Карта" для немедленных действий – постановки диагноза, госпитализации и планирования операции.	Стратегическое: "Путеводитель" для долгосрочного плана – прогноза, реабилитации и консультирования семьи о будущих беременностях.



Клиническое значение: Интегрированный подход на примере пациента

Пример: Ребенок с дефектом нервной трубы.

1. Анатомо-физиологический диагноз (Что?):

- Spina bifida (Q05.9).
- Действие: Немедленное направление к нейрохирургу для планирования операции.

2. Этиологический поиск (Почему?):

- Сбор анамнеза: Уровень фолиевой кислоты у матери, прием препаратов.
- Генетический анализ: Поиск мутаций в генах фолатного цикла (например, MTHFR).
- Результат: Установлена мультифакториальная природа с влиянием дефицита фолиевой кислоты.

3. Интегрированное клиническое значение:

- Для пациента: Проведено хирургическое лечение и составлен план реабилитации.
- Для семьи: При медико-генетическом консультировании дан прогноз о низком риске повторения (2-5%) при условии приема высоких доз фолиевой кислоты при последующих беременностях. Это — эффективная профилактика.

Главный вывод: Оба подхода не исключают, а дополняют друг друга. Анатомо-физиологическая классификация — это язык общения врачей "здесь и сейчас", а этиологическая — язык прогноза и профилактики для семьи в будущем. Их интеграция составляет основу современной помощи пациентам с врожденными аномалиями.

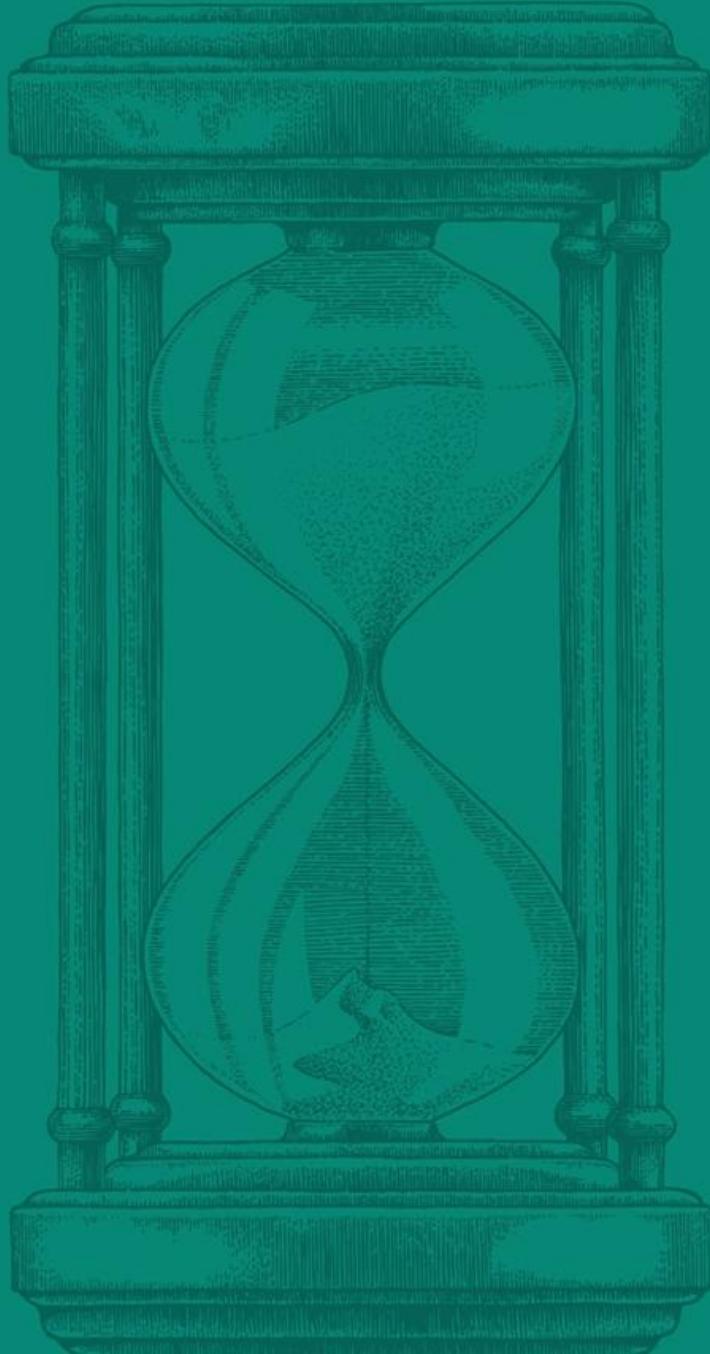


# ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Проведенный анализ двух принципов классификации врожденных аномалий позволяет сделать следующие выводы:

1. Два взгляда – одна цель. Анатомо-физиологический и этиологический подходы не являются взаимоисключающими. Они представляют собой две стороны одной медали, отвечая на ключевые вопросы клинической практики: «Что поражено?» и «Почему это произошло?».
2. Синергия для пациента. Универсальность и стандартизация анатомо-физиологической классификации (МКБ-10) являются незаменимым фундаментом для организации лечения, хирургической помощи и ведения статистики. В то же время, этиологическая классификация обеспечивает глубину понимания, открывая пути для прогноза, профилактики и генетического консультирования семьи.
3. Путь к персонализированной медицине. Интеграция обоих принципов позволяет перейти от простого устраниния последствий порока к комплексному ведению пациента и его семьи. Знание причины позволяет не только лечить, но и предотвращать, что является главной задачей современной медицины.

Таким образом, только сочетанное применение анатомо-физиологического и этиологического принципов классификации обеспечивает полноценную диагностику, эффективное лечение и успешную профилактику врожденных аномалий развития.



**Спасибо за внимание!**