

## Распространенные врожденные пороки развития

### ТИПЫ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ

Один из каждых 100 младенцев, или около того, рождается с каким-либо очевидным дефектом или деформацией. Существует много разных типов таких дефектов. В этой главе мы рассмотрим некоторые из самых распространенных: **заячья губа и волчья пасть; добавочные или сросшиеся пальцы рук или ног; укороченные, отсутствующие или деформированные конечности.** Кроме этого, мы включили в эту главу раздел о детях, родившихся с множественными **контрактурами (артрогрипоз)**. Также обратите внимание на главы о **косолапости** (гл. 11) и **спинномозговой грыже** (гл. 22).

### ПРИЧИНЫ

Во многих случаях, причины врожденных дефектов неизвестны. Но иногда врожденные дефекты могут быть вызваны одной из следующих причин:

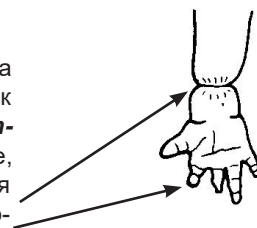
- **Неполноценное питание на ранней стадии беременности.** Считается, что это одна из причин развития у плода заячьей губы и волчьей пасти.
- **Генетический (наследственный) фактор.** Иногда некоторые дефекты в семье передаются из поколения в поколение. Например, если один из родителей родился с добавочным большим пальцем на руке, велика вероятность, что ребенок у него родится со схожим дефектом. Один или оба родителя могут быть «носителями» наследственного фактора, отвечающего за появление порока развития у детей, но при этом сами не иметь такого дефекта. Однако такой дефект может быть у их родственников. Зачастую для проявления порока развития у ребенка, такой наследственный фактор должен присутствовать в генах обоих родителей. По этой причине, **врожденные дефекты наиболее распространены у детей, чьи родители состоят в близком родстве** и поэтому являются носителями одинаковых дефектных генов.
- **Лекарственные препараты; пестициды; химические вещества; вещества, загрязняющие окружающую среду; и яды.** Ребенок особенно восприимчив к воздействию химических веществ и ядов в первые 3 месяца внутриутробного развития. **Многие лекарства, наркотики и пестициды** (ядохимикаты, предназначенные для растений, насекомых и крыс) могут вызвать врожденные дефекты, если беременная женщина подвергается их воздействию.
- **Краснуха.** Если будущая мать заболит краснухой в первые 3 месяца беременности, это может вызвать врожденные дефекты у плода – как правило, поражаются органы слуха и зрения, головной мозг (**ДЦП и отставание в умственном развитии**), либо внутренние органы (сердце, печень). Иногда ребенок рождается с конечностями, на которых имеются участки «как будто перетянутые резиновым жгутом», либо с деформированными или отсутствующими пальцами или конечностями.
- У детей, рожденных **матерями 40 лет и старше**, гораздо чаще встречается болезнь Дауна и дефекты кистей рук, стоп или внутренних органов (сердце, печень). В этой возрастной группе примерно у одной матери из 50 рождается ребенок с синдромом Дауна или другими дефектами. Если оба родителя в таком возрасте, вероятность врожденных дефектов еще выше.



Мать этой девочки с заячьей губой и волчьей пастью плохо питалась во время беременности.



Врач прописал матери этого мальчика лекарство от «тошноты беременных».



Матери этого мальчика было 45 лет, когда он родился.

## ЗАЯЧЬЯ ГУБА И ВОЛЧЬЯ ПАСТЬ

«Заячьей губой» называется незаращение верхней губы, зачастую достигающее до ноздри.

«Волчьей пастью» называется незаращение – расщелина нёба, соединяющаяся с полостью носа.



одностороннее незаращение верхней губы



двухстороннее незаращение верхней губы



незаращение нёба

В среднем, один из 800 новорожденных рождается с заячьей губой, волчьей пастью или обоими этими дефектами.

У младенцев с такими дефектами часто возникают затруднения с сосанием, и они могут подавиться пищей, попадающей в их носовую полость. Вскармливание грудью, как правило, является наилучшим способом кормления этих детей.

Введите грудь глубоко в рот ребенка так, чтобы молоко попадало на заднюю часть языка.



Иногда матери приходится сцеживать молоко и затем давать его малышу с помощью ложки.



Чтобы ребенок не захлебнулся, кормите его в положении сидя, при этом голову следует наклонить немного вперед.



Сделайте все возможное, чтобы устранить эти дефекты хирургическим путем, так как это значительно улучшит внешность ребенка, позволит ему лучше принимать пищу и говорить. Как правило, **наилучший возраст для таких операций – это 4–6 месяцев для заячьей губы** и примерно **18 месяцев для волчьей пасти**.

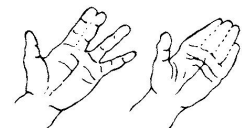
**Готовясь к хирургической операции**, родители должны почаще пытаться стягивать обе половины **деформированной верхней губы** так, чтобы они смыкались посередине.



Даже после успешной операции по исправлению заячьей губы и волчьей пасти затруднения с речью зачастую сохраняются. Родителям следует в мягкой форме побуждать ребенка говорить, как можно четче. Могут быть полезны упражнения для губ и языка (см. с. 314). Ребенку, которому не могут сделать хирургическую операцию, может помочь овладение языком жестов, использующим движения рук, чтобы общаться с окружающими (см. с. 266).

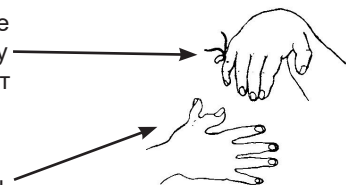
## СРОСШИЕСЯ ПАЛЬЦЫ, ДОБАВОЧНЫЕ ИЛИ ДЕФОРМИРОВАННЫЕ ПАЛЬЦЫ РУК ИЛИ НОГ

Некоторые дети рождаются с 2 или большим количеством сросшихся пальцев. Такой дефект не вызывает больших затруднений при пользовании рукой. Тем не менее, специальная хирургическая операция зачастую позволяет разъединить сросшиеся пальцы.

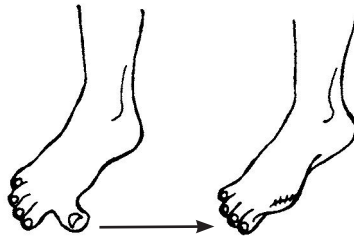


Если ребенок рождается с маленьким добавочным пальцем на руке или ноге, в котором нет кости, такой палец можно плотно перевязать у основания, как показано здесь. Через несколько дней этот палец высохнет и сам отпадет.

Добавочные пальцы большего размера, если они мешают, можно удалить с помощью хирургической операции.



Ребенок, который родился с отведенным в сторону пальцем ноги, может нуждаться в хирургической операции, чтобы иметь возможность носить обувь. Иногда такой палец можно повернуть в нужном направлении. В других случаях будет проще его удалить.



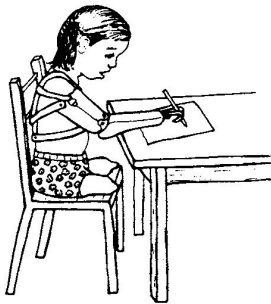
Для достижения наилучшего результата такую операцию должен провести **хирург-ортопед** или пластический хирург со специальной подготовкой.

## НЕДОРАЗВИТИЕ ИЛИ ОТСУТСТВИЕ РУКИ ИЛИ НОГИ

Иногда, под воздействием лекарственных препаратов, принимаемых матерью на ранней стадии беременности, ребенок рождается с недоразвитием или полным отсутствием руки или ноги, или с обоими видами дефектов.

Ребенок, родившийся без рук, но с нормально развитыми ногами и стопами, часто бывает способен научиться пользоваться стопами почти так же, как руками: с их помощью он принимает пищу, пишет, рисует, играет и выполняет многие виды работ.

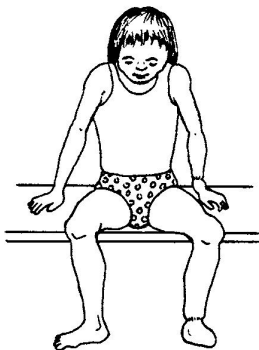
**Необходимо поощрять ребенка пользоваться ногами и другими частями тела, чтобы как можно больше обслуживать себя.**



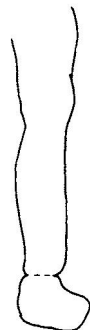
Ребенку, родившемуся с недоразвитыми руками и ногами, могут значительно помочь **протезы рук с крюками для захвата предметов** (см. с. 230).

В этой книге мы не приводим инструкции по изготовлению таких протезов, так как их довольно сложно сделать. Тем не менее, попробуйте все возможности, чтобы достать ребенку такие протезы, потому что они могут значительно улучшить жизнь ребенка. Если возможно, ребенок должен начать использовать протезы к 3 годам.

Рекомендации относительно вспомогательных приспособлений и протезов для детей с отсутствующими или деформированными кистями и стопами даны в гл. 27 «Ампутации» и гл. 67 «Протезы нижних конечностей».

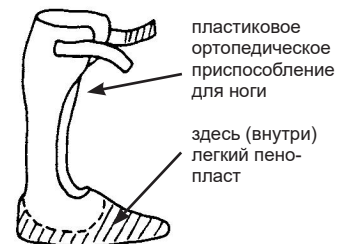


Эта маленькая девочка родилась с дефектами руки и ноги, напоминающими перетяжку резиновым жгутом, при этом часть стопы и пальцев отсутствуют. Деформации возникли в результате того, что во время беременности у матери девочки была краснуха.



Вот так выглядела ее стопа.

Сельские **реабилитологи** изготовили для нее пластиковое ортопедическое приспособление с отсутствующей частью стопы, благодаря которому девочка может носить обычные туфли или сандалии.



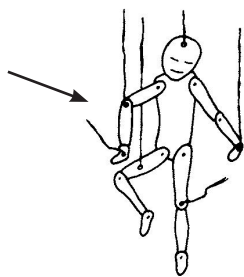
Твердому пенопласту придали форму отсутствующей части стопы, затем его прикрепили к гипсовой форме стопы, снятой с ребенка (см. гл. 58). Затем поверх всего этого, из пластика, путем формования с нагреванием, изготовили всё ортопедическое приспособление.

## АРТРОГРИПОЗ (множественные врожденные контрактуры)

Артрогрипоз означает «искривление суставов». Дети, страдающие этим недугом, рождаются с тугоподвижными суставами и слабыми **мышцами**. Из-за необычного положения рук и/или ног тело ребенка может быть похоже на деревянную марионетку.

У некоторых детей бывают сильно поражены и руки, и ноги, у других – либо только ноги или стопы, либо и руки или кисти.

У ребенка, родившегося с косолапостью обеих стоп и с тугоподвижной рукой или обеими руками, где кисти изогнуты в противоположном направлении, может быть артрогрипоз.



### ТИПИЧНАЯ КАРТИНА НАЛИЧИЯ АРТРОГРИПОЗА



**Причина** развития артрогрипоза неизвестна. Возможно, это **вирусная инфекция**, которой могла переболеть мать во время беременности. Артрогрипоз – это **редкое заболевание** в большинстве стран мира, но по неизвестным причинам чаще встречается в некоторых районах Центральной и Южной Америки. (У одного из каждых 100 детей с ограниченными возможностями здоровья, посещающих проект PROJIMO в Мексике, диагностируется артрогрипоз.)

**Реабилитация** ребенка, страдающего артрогрипозом, направлена на то, чтобы помочь ему научиться выполнять как можно больше вещей самостоятельно.

Некоторые из детей, страдающих артрогрипозом, смогут ходить, особенно если скорректировать контрактуры. Коррекцию косолапости (см. с. 115) и контрактур тазобедренных и коленных суставов следует начинать постепенно, без применения излишней силы, вскоре после рождения ребенка, используя для этого гипсование (см. с. 565), поддерживая тело ребенка в правильном положении и/или выполняя с ним упражнения на сохранение полного объема движений в суставах (см. с. 115).

Однако зачастую контрактуры при артрогрипозе можно исправить только с помощью хирургических операций. Необходимо тщательно взвесить возможные положительные и отрицательные последствия такого вмешательства. Например, тугоподвижный локтевой сустав в согнутом положении (с контрактурой) может быть гораздо полезнее при приеме пищи, чем в разогнутом положении, и когда он не будет сгибаться.

ТИПИЧНОЕ ПОЛОЖЕНИЕ, В КОТОРОМ СТОИТ РЕБЕНОК С АРТРОГРИПОЗОМ.

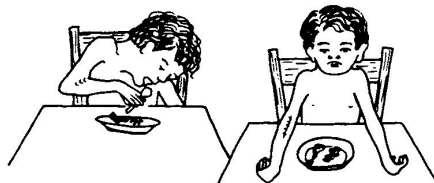


Если у ребенка имеются подвывихи в обоих тазобедренных суставах, хирургическая операция, с помощью которой головки бедренных костей вставляются обратно в вертлужные впадины тазовой кости, как правило, особой пользы не принесет – ребенок сможет также ходить и без операции. Если имеется подвывих только в одном тазобедренном суставе, операция может оказаться полезной.

**ВНИМАНИЕ!** ТУГОПОДВИЖНЫЙ ЛОКТЕВОЙ СУСТАВ ЗАЧАСТУЮ ГОРАЗДО ПОЛЕЗНЕЕ ОСТАВИТЬ В СОГНУТОМ ПОЛОЖЕНИИ.

ПОЛЕЗНЕЕ

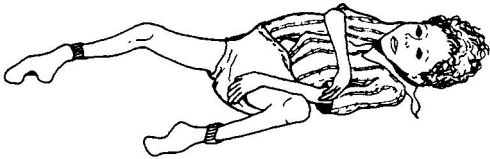
МЕНЕЕ ПОЛЕЗНО



Большинство детей, страдающих артрогрипозом, имеют хорошие умственные способности. Если им дать шанс, они могут научиться делать многое самостоятельно, несмотря на тяжелый недуг. Часто они очень старательны и жаждут учиться. **Очень важно поощрять таких детей и помочь им делать как можно больше вещей для самообслуживания. Также важно, чтобы они посещали школу.** Ниже приводится рассказ, который поможет вам представить, какие возможности могут быть у ребенка с артрогрипозом.

#### ПРОСТЫЕ ШАГИ НА ПУТИ К НЕЗАВИСИМОСТИ ОТ ДРУГИХ – Невыдуманная история

Габриэлю 7 лет. Он живет со своей семьей в Мексике в городе Мазатлан. Родился он с артрогрипозом. Одни суставы у него тугоподвижны и разогнуты, другие тугоподвижны и согнуты. У мальчика практически отсутствуют мышцы в руках, ногах и кистях. Он не может самостоятельно сидеть или поднести руку ко рту.



Родители Габриэля его нежно любят и преданно заботятся о нем. Когда мальчик родился, врачи сказали им, что ему никак нельзя помочь. С тех пор родители привыкли полностью его обслуживать. Габриэль становился старше, а родители всё носили его на руках, меняли ему подгузники, когда он их пачкал, и кормили с ложечки. Они относились к нему, как к грудному ребенку, хотя он давно уже вырос.

Когда мать мальчика узнала о проекте PROJIMO, она поехала туда с Габриэлем в надежде, что ему поможет хирургическая операция или особое лекарство. Сельские **реабилитологи** в проекте PROJIMO испробовали все возможности. Они даже возили его в известную клинику для детей с ограниченными возможностями здоровья. Но там специалисты сказали, что никак не могут помочь Габриэлю.

К счастью, терапевты, посетившие проект PROJIMO в качестве инструкторов, объяснили, что на самом деле можно сделать многое, чтобы помочь Габриэлю научиться обслуживать себя в пределах его возможностей, хотя он и не сможет ходить. Команда реабилитологов проекта PROJIMO начала работать совместно с семьей Габриэля, чтобы помочь мальчику стать более независимым от других.

Сейчас, с помощью сельских реабилитологов и своей семьи Габриэль научился удовлетворять некоторые из своих базовых потребностей. Он уже меньше ощущает себя младенцем, а больше – подростком. Он перестал пользоваться подгузниками, вместо этого он просится в туалет. Он научился пользоваться ртом как рукой, чтобы держать предметы и выполнять разные действия.

Габриэль научился самостоятельно есть. Он подтягивает руку на стол с помощью мышц шеи и захватывает ложку своей скрюченной кистью. Используя край стола и край миски как опору для раскачивания ложки, он подносит ее ко рту. Для питья он пользуется соломинкой с согнутым концом.



Семья Габриэля присоединилась к организованной группе, состоящей из семей с детьми с ограниченными возможностями здоровья, под названием Лос Паргос. Мальчик посещает школу в специально приспособленном для него кресле-коляске, в котором он может самостоятельно передвигаться. Он учится читать, писать, рисовать и играть с другими детьми.

Теперь, когда все – и Габриэль и его семья – видят, как много мальчик способен делать самостоятельно, они смогут достичь намного большего. Габриэль счастлив и жаждет научиться большему.



Габриэль борется с другим ребенком с ограниченными возможностями здоровья.

С помощью различных вспомогательных средств и **приспособлений** дети, страдающие артрогрипозом или другими схожими заболеваниями, могут стать более независимыми от других.

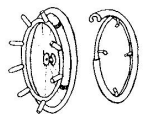
Приспособления для приема пищи описаны на с. 330–332.



Приспособления для письма представлены на с. 5, 230 и 501.



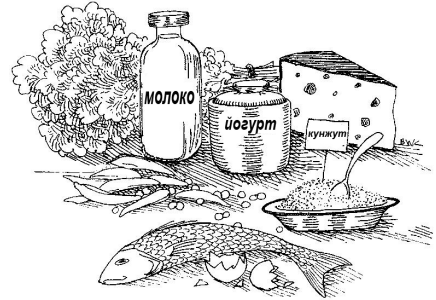
Приспособления для кресел-колясок показаны в гл. 64.



## ПРЕДУПРЕЖДЕНИЕ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ

Невозможно предотвратить все врожденные пороки развития. Некоторые дети по неизвестным никому причинам по-иному формируются в утробе матери. Тем не менее, многие врожденные дефекты можно предупредить. Способы уменьшения вероятности рождения детей с врожденными пороками развития рассмотрены в гл. 3. Для снижения вероятности врожденных дефектов беременные женщины должны беречь свое здоровье и избегать определенных факторов риска:

- **Питайтесь полноценно во время беременности.** Питание здоровой пищей в достаточном объеме дает матери силы, предупреждает развитие инфекций, помогает формированию здорового малыша и способствует предупреждению обильного кровотечения во время родов. Позаботьтесь о том, чтобы в пище были продукты, имеющие в своем составе достаточно фолиевой кислоты. (См. гл. 11 пособия «Здоровье для всей семьи» и гл. 11 пособия *Where Women Have No Doctor* (Здоровье для женщин).
- **Избегайте употребления лекарственных препаратов во время беременности,** кроме случаев, когда вы абсолютно уверены, что они не навредят плоду. (Витамины, некоторые вакцины, некоторые антацидные средства и железосодержащие препараты в правильных дозах не принесут вреда.) Употребление алкогольных напитков и курение во время беременности также может навредить развитию плода.
- **Избегайте контакта с химикатами, пестицидами и другими ядами.** Если муж беременной женщины или другой член семьи вынужден использовать в хозяйстве пестициды или яды, после работы с этими веществами они должны тщательно выстирать свою одежду, чтобы защитить беременную женщину.
- **Избегайте брака с близкими родственниками.** У детей, рождающихся от состоящих в близком родстве родителей, выше вероятность образования пороков развития.
- **Если у вас уже есть один ребенок с врожденными дефектами или более,** то вероятность того, что и следующий будет иметь подобную проблему, выше, поэтому стоит подумать о том, чтобы больше не иметь детей.
- Во время беременности избегайте контактов с больными краснухой, если вы никогда ею не болели. Если вы не беременны, лучше переболеть ею до беременности. Вакцина против краснухи дает защиту от нее, но вам не следует беременеть до истечения 1 полного месяца после вакцинации.
- Заражение во время беременности сифилисом или вирусом герпеса может привести к образованию дефектов развития плода. Проконтролируйте, чтобы вы и ваш партнер были обследованы на инфекции, передающиеся половым путем и, в случае заражения, пролечены на ранней стадии.
- Подумайте о том, чтобы не рожать детей после 35–40 лет (особенно если оба родителя уже достигли этого возраста) или если вы уже имеете ребенка с синдромом Дауна, так как в этом случае повышена вероятность того, что и следующий ребенок будет болен.



Большинство врожденных дефектов можно предотвратить, если у женщин будет возможность полноценно питаться, они не будут контактировать с токсичными химикатами, и будут иметь доступ к качественной медицинской помощи.

Семьи, имеющие детей с врожденными дефектами, нельзя оставлять одних. Причины возникновения врожденных пороков развития затрагивают всё общество. Для того чтобы предупредить рождение детей с врожденными дефектами, мы должны изменить наш мир и сделать его более безопасным для женщин и семей.