

УДК 616-007-053.1:579.212

К.С. Нуртаева\*, С.К. Альмухамбетова,  
Е.У. Куандыков, Ж.А. КашагановаКазахский Национальный Медицинский Университет имени С.Д.Асфендиярова, г. Алматы, Казахстан  
\*e-mail: salyeva1945@mail.ru**Онтофилогенетическое обоснование врожденных пороков развития человека**

В статье дан анализ врожденным порокам развития человека по некоторым жизненно-важным системам органов с указанием филогенеза этих органов в процессе эволюции *Homo sapiens*, так как онтогенетические аномалии со стороны органов повторяют определенные этапы исторического развития вне зависимости от характера (природы) фактора, вызывающего данную патологию. Перечислены виды этиологических факторов и возможные патологии со стороны систем органов в зависимости от срока развития эмбриона и времени воздействия (наличие патогенетической связи). Знание онтофилогенетической обусловленности пороков развития человека имеет немаловажное значение в понимании доказательной медицины и профилактике ВПР.

**Ключевые слова:** врожденные пороки развития человека, филогенез, онтогенез, доказательная медицина.

К.С. Нуртаева, С.К. Альмухамбетова, Е.У. Куандыков, Ж.А. Кашаганова  
Адамның туа пайда болатын ақауларының онтофилогенездік негіздемесі

Мақалада адамның тіршілікке маңызды мүшелер жүйесі бойынша туа біткен даму ақаулықтарына *Homo sapiens* эволюциясындағы осы мүшелердегі филогенезімен байланыстыра талданған, себебі мүшелердің онтогенездік аномалиялары осы патологияны қоздырушы факторлардың табиғатына байланысты тарихи дамудың кейбір негізгі сатыларын қайталайды. Этиологиялық факторлардың түрлері және мүшелер жүйесінде пайда болуы мүмкін патологиялар эмбрионның даму сатысына және эсер ету мерзіміне байланысты келтірілген (патогенездік үйлесімділік көрсетілген). Адамның даму ақауларының онтофилогенездік негізін білудің дәлелдемелі медицинаны және ТБДА профилактикалауды түсінудегі маңызы зор.

Түйін сөздер: адамның туа біткен даму ақаулары, филогенез, онтогенез, дәлелдемелі медицина.

K.S. Nurtaeva, S.K. Almukhambetova, E.U. Kuandykov, Zh.A. Kashaganova  
**Ontophylogenetic justification of congenital malformations**

In the article an analysis is given to the innate teratosis of man on some to the important for life systems of organs with pointing of phylogenesis of these organs in the process of evolution of *Homo sapiens*, because ontogenetic anomalies from the side of organs repeat the certain stages of historical development without depending on character (nature) of factor defiant this pathology. The types of etiologic factors and possible pathologies are enumerated from the side of the systems of organs depending on the term of development of embryo and time of influence (presence of nosotropic connection). Knowledge of ontophylogenetic conditionality of teratosis of man has a not insignificant value in understanding of evidential medicine and prophylaxis of innate teratosis.

**Keywords:** innate teratosis, phylogenesis, ontogenesis, evidential medicine.

Врожденные пороки развития (ВПР) – стойкие отклонения в строении органов, возникающие внутриутробно и выходящие за пределы вариаций нормы. Их следует отличать от крайних вариантов нормы.

Врожденные пороки развития составляют 1,5-3,5% и в странах с высоким уровнем ме-

дицинской помощи они достигают 20 % среди причин смерти новорожденных.

Врожденные пороки занимают одно из первых мест как в структуре детской заболеваемости, а так же в инвалидности среди детей. Рождение ребенка с аномалиями развития является тяжелым переживанием для семьи.

Следует отметить, что ребенок с врожденными пороками может появиться на свет в любой семье – молодой, здоровой, без вредных привычек, с нормально протекающей беременностью.

В зависимости от этиологии врожденные пороки развития классифицируются на наследственные (генетические), экзогенные и мультифакториальные.

**В основе наследственно обусловленных пороков развития** лежат мутации, т.е. изменения в геноме, в структуре хромосом и молекуле ДНК.

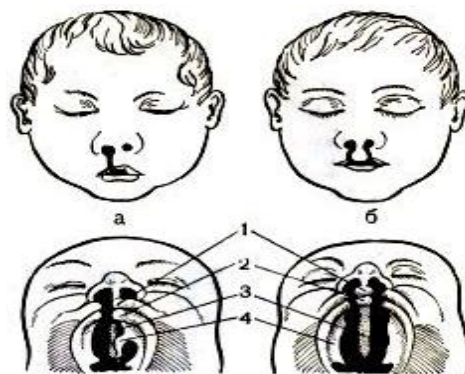
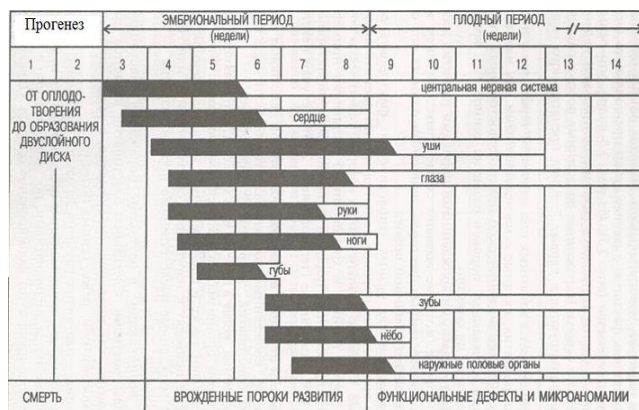
К возникновению **врожденных мультифакториальных пороков развития** приводят различные неблагоприятные воздействия на развивающийся организм, особенно на ранних стадиях беременности. Факторы, вызывающие пороки развития плода, получили название тератогенных. Наиболее изученными видами тератогенного воздействия считаются следующие:

- ионизирующее излучение (рентгеновские лучи, воздействие радиоактивных изотопов). Кроме прямого действия на генетический аппарат, ионизирующее излучение обладает токсическим эффектом и является причиной многих врожденных аномалий;
- **инфекции и инвазии**, т.е. инфекционные и протозойные заболевания, передающиеся от матери плоду (краснуха, грипп, токсоплазмоз и др.);
- **медикаменты**, нет лекарств, которые могут быть признаны полностью безопасными, особенно на ранних стадиях беременности. Во время беременности принимать лекарства следует только по назначению лечащего врача и с учетом их возможного влияния на развивающийся организм.

- **алкоголь**, употребление беременной алкоголя в больших дозах может привести к развитию фетального (т.е. поражающего плод) алкогольного синдрома – тяжелейшего врожденного заболевания, порой несовместимого с жизнью: **никотин**, курение большого количества сигарет во время беременности приводит к отставанию ребенка в физическом развитии;
- **воздействие токсических химических веществ**, женщинам, имеющим контакт с активными химическими веществами, следует планировать беременность. За 2-3 месяца до зачатия и весь период беременности (особенно в сроки до 14-16 недель) желательно исключить контакт с химическими веществами, которые могут вызвать тератогенный эффект.

Врожденные пороки развития экзогенной этиологии формируются в результате повреждающего эффекта тератогенного действия, приводящего к генетическим повреждениям и эпигенетическим нарушениям через воздействия на негенетические молекулярные структуры клеток, за счет нарушений динамики обмена или изменений молекулярных структур на постгенетическом уровне.

Генетические и эпигенетические нарушения при ВПР формируются из-за изменений в развитии зачатка в наиболее чувствительные периоды онтогенеза, которые часто называют критическими периодами: имплантации, плацентации и перинатальный период. В них происходит один из перечисленных молекулярных механизмов тератогенного воздействия: нарушение жизнеспособности гамет, нарушение детерминации, нарушение дифференциации, нарушение эмбриональной индукции, нарушение



**Рисунок 1** – Критические периоды развития

клеточной пролиферации, нарушение миграции клеток, их сортировки и агрегации, нарушение апоптоза [1-4].

В зависимости от времени воздействия тератогенного фактора различают врожденные пороки: гамеопатии, бластопатии, эмбриопатии, фетопатии. К гамеопатиям приводят нарушения (созревания гамет, неправильное расхождение хромосом, генные мутации, перезревание половых клеток и т.д.), являющиеся причинами ранних выкидышей, генных и хромосомных болезней. Причинными механизмами бластопатий являются нарушения клеточных механизмов в стадиях дробления, гаструляции, приводящие к таким аномалиям, как «сиамские близнецы»: срастание головок, срастание в области грудной клетки, срастание в тазовой области. Эмбриопатии развиваются при воздействии тератогенных факторов на зачаток со второй по восьмую неделю после оплодотворения, являются результатом нарушения морфогенеза (процесса формирования органов и частей тела). К фетопатиям относятся пороки, формирующиеся с девятой недели до рождения, например: гипоплазия или гиперплазия органа и др.

Важное значение имеет ранняя диагностика пороков развития, которая необходима для своевременного решения вопроса о возможности продолжения беременности, что определяется видом порока развития, совместимостью с жизнью и прогнозом в отношении постнатального развития.

Врожденные пороки развития плода можно разделить на две большие группы – наследственно обусловленные (то есть заложенные в

генах и хромосомах, передающиеся по наследству) и собственно врожденные (приобретенные в ходе внутриутробного развития). Такое деление довольно условно, так как большинство дефектов развития вызывается сочетанием наследственной предрасположенности и неблагоприятного внешнего воздействия, представляя собой мультифакториальные аномалии. Проблема врожденных пороков развития плода очень многообразна, изучением этого вопроса занимаются различные специалисты – генетики, неонатологи, эмбриологи, специалисты по дородовой (пренатальной) диагностике. Разобраться в причинах всегда бывает непросто. Экспериментально доказано, что под воздействием внешних факторов могут образоваться фенотипные врожденные пороки развития (фенокопии) [5,6].

Врожденные пороки развития являются как бы задержкой на одном из этапов исторического развития. Рассмотрим на примере аномалиях со стороны развития твердого неба и челюстей. В процессе эволюции позвоночных твердое небо появляется у пресмыкающихся, у предыдущих классов (рыбы амфибий) небо отсутствует, начальные отделы системы пищеварительного тракта и дыхательной системы представлены общей полостью. Причиной данной патологии у человека является нарушение клеточных механизмов при формировании твердого неба, отсутствие небных отростков и небных косточек.

Следует отметить, что знание онтофилогенетической основы пороков развития имеет важное значение для объяснения механизмов формирования, развития и профилактики ВПР для врачей любой специальности.

### Литература

- 1 Бочков Н.П. Клиническая генетика. М.2004.
- 2 Гильберт С. Биология развития. Т. 1-2. М. 1995.
- 3 Казымбет П., Аманжолова Л., Нуртаева К. Медициналық биология. Алматы. 2002.
- 4 Куандыков Е.У., Нуралиева У.А. Медицинская генетика. Алматы. 2007.
- 5 Нуртаева К.С. Адам онтофилогенезі жене оның ауытқулары. Алматы. 2007.
- 6 Левонтин Р. Генетические основы эволюции. М. 1978.