Министерство здравоохранения Республики Беларусь
Учреждение образования
«Гомельский государственный медицинский университет»

Кафедра патологической анатомии

Авторы:
Л.А.Шибанова, заведующий кафедрой, к.м.н., доцент
А.В.Мишин, старший преподаватель

МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

для проведения практического занятия
по учебной дисциплине «Патологическая анатомия»
для студентов
3 курса медико-диагностического, лечебного факультета и факультета иностранных студентов (обучение на русском языке),
обучающихся по специальности 7-07-0911-01 «Лечебное дело», 7-07-0911- 04 «Медико-диагностическое дело»

Тема: «Врожденные пороки развития»

Время: 3 часа

Утверждено на заседании кафедры патологической анатомии
(протокол от 30.08.2025 № 1)

2025

УЧЕБНЫЕ И ВОСПИТАТЕЛЬНЫЕ ЦЕЛИ, ЗАДАЧИ, МОТИВАЦИЯ ДЛЯ УСВОЕНИЯ ТЕМЫ

Учебная цель:

- Разобрать основные периоды развития зародыша человека. Подробно остановиться на характере дизэмбриогенеза в различные периоды развития. Дать определение тератогенного терминационного периода, привести примеры. Изучить этиопатогенез врождённых пороков развития, механизмы тератогенеза. Рассмотреть принципы классификации ВПР. Привести примеры наиболее часто встречающихся ВПР различных органов и системы, знать клинические проявления хромосомных болезней.

Воспитательная цель:

- в рамках образовательного процесса по данной учебной дисциплине студент должен приобрести не только теоретические знания, практические умения и навыки по специальности, но и развить свой личностный потенциал, сформировать качества ответственности и патриотизма, готового к активному участию в экономической, социально-культурной и общественной жизни страны, осознать социальную значимость своей будущей профессиональной деятельности, нормы медицинской этики и деонтологии, научиться соблюдать учебную и трудовую дисциплину. В рамках изучения учебного материала, осознать важность ведения здорового образа жизни, и, как пример в будущем, при выполнении профессиональных обязанностей, подавать пример окружающим и своим пациентам.

Задачи:

В результате проведения учебного занятия студент должен

знать:

- определение врожденных пороков развития.
- основные периоды развития зародышей и характер дизонтогенеза в различные промежутки времени.
- механизмы тератогенеза.
- основные понятия, применяемые в тератологии.
- этиологию врожденных пороков развития.
- морфологические проявления врожденных пороков развития ЦНС, сердечно-сосудистой, мочеполовой, дыхательной и пищеварительной систем.
- хромосомные болезни и близнецовые пороки развития;

уметь:

- определять основные общие патологические процессы и заболевания по гистологическим препаратам при световой микроскопии;
- диагностировать патологические процессы и заболевания по описанию макро- и микроскопических изменений органов и тканей организма;

владеть:

- основными приемами работы с микроскопом;
- навыками клинико-анатомического анализа;

- основами синтетического обобщения морфологических диагностических признаков болезней и правильного их толкования в причинно-следственных отношениях.

Мотивация для усвоения темы:

Овладение материалами темы является необходимой предпосылкой для познания закономерностей морфологических реакций и их клинических проявлений при врожденных пороках развития, которые занимают ведущие роли в структуре заболеваемости. Это также необходимо в будущей профессиональной деятельности врача, для клинической оценки заключений врача-патологоанатома, для клинической диагностики и лечения заболеваний, а также для анализа источников диагностических ошибок в клинической практике.

МАТЕРИАЛЬНОЕ ОСНАЩЕНИЕ

- бинокулярные светооптические микроскопы;
- набор макропрепаратов по теме занятий:
    - анэнцефалия
    - близнецовый порок развития
    - сиреномелия
- таблицы;
- телевизор;
- мультимедийная презентация

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ ИЗ СМЕЖНЫХ ДИСЦИПЛИН

1. Медицинская биология и генетика:

- правила работы с микроскопом;
- строение животной клетки.

2. **Анатомия человека**:

- макроскопическое строение внутренних органов и систем органов человека.

3. **Гистология, цитология, эмбриология:**

- **м**икроскопическое строение внутренних органов и систем органов человека.

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ ПО ТЕМЕ ЗАНЯТИЯ

1. Врожденные пороки развития. Определение.
2. Клеточные и тканевые механизмы тератогенеза.
3. Понятие и определение тератогенного терминационного периода и критических периодов.
4. Этиология врожденных пороков развития.
5. Классификация врожденных пороков развития, основные принципы терминологии в тератологии.
6. Определение синдромов МВПР, примеры.
7. Фенотипическая характеристика синдромов Дауна и Патау.
8. Фенотипическая характеристика алкогольного синдрома.

9. Основные ВПР отдельных органов и систем, их названия.

ХОД ЗАНЯТИЯ

Теоретическая часть

Тератология – наука о врожденных пороках развития, относящихся к патологии пренатального периода.

Патология пренатального периода – отклонение от нормального развития зародыша с момента оплодотворения до рождения. В клинической практике пренатальный онтогенез принято делить на 4 периода:

1) прогенез (гаметогенез);
2) бластогенез (15 дней);
3) эмбриогенез (16-75 дней);
4) фетогенез (ранний - до 196 дня, средний – до 259 дней, поздний – до 280 дней).

Патология прогенеза. В основе лежат генные, хромосомные, геномные мутации (в клетках родителей – спорадические, отдаленных предков – унаследованные). Реализация патологии прогенеза:

1) половая стерильность;
2) самопроизвольный аборт;
3) врожденные пороки развития;
4) наследственные заболевания.

Патология бластогенеза ведет к:

1) пустым зародышевым мешкам;
2) гипо- или аплазии внезародышевых органов (амниона, амниотической ножки; желточного мешка);
3) двойниковым порокам;
4) спонтанным абортам;
5) внематочной беременности.

Патология эмбриогенеза реализуется:

1) врожденными пороками развития;
2) гибелью эмбриона.

Патология фетального периода характеризуется:

1) редкостью врожденных пороков;
2) генерализованными формами инфекций с альтеративным или гранулематозным воспалением;
3) геморрагическим диатезом при инфекционных и токсических процессах; 4) пролиферацией клеток в очагах экстрамедуллярного кроветворения;
5) преобладанием в процессах гипертрофии и гиперплазии элементов мезенхимы, приводящим к избыточному развитию соединительной ткани;
6) отставанием структурного и функционального созревания тканей.

Механизмы тератогенеза:

1. Клеточные – нарушения процессов размножения, миграции, дифференцировки;

2. Тканевые – гибель отдельных клеточных масс, замедление распада и рассасывания тканей, отмирающих в процессе нормального эмбриогенеза, нарушение адгезии тканей.

В тератологии используются такие понятия как тератогенный терминационный период (предельный срок, в течение которого повреждающий фактор может вызвать ВПР) и критические периоды (1-ый период имплантации, 2-ой – закладки органов, 3-ий – формирование важнейших анатомо-функциональных систем).

Врожденный порок развития (ВПР) – стойкие морфологические изменения органа или всего организма, выходящие за пределы вариации их нормального строения, как правило, приводящие к нарушению функций. **Синонимы:** аномалии – без нарушения функции либо с незначительными нарушениями, уродства – внешние обезображивающие нарушения.

Этиология:

I. Эндогенные причины:

а) мутации: геномные (полиплоидии, трисомии, моносомии, частичные или полные), хромосомные (дупликации, транслокации, инверсии, делеции, кольцевидные хромосомы), генные;

б) эндокринные заболевания;

в) возраст родителей (слишком юный или старый).

II. Экзогенные причины:

а) физические (радиация, механическое воздействие);

б) химические (лекарственные препараты: фенитоин, триметадион, гидантоин, варфарин; бытовая и промышленная химия: бензин, бензол, фенолы, ядохимикаты, алкоголь; гипоксия; неполноценное питание);

в) биологические (вирус краснухи, токсоплазмы, вирус цитомегалии и др.).

Классификация ВПР

I. По этиологии:

1. Наследственные (результат мутации);
2. Экзогенные (в результате повреждения тератогенами);
3. Мультифакториальные (совокупное воздействие предыдущих).

II. По объекту воздействия повреждающих факторов:

а) гаметопатии – повреждение половых клеток (мутации, перезревание, аномалии сперматозоидов);

б) бластопатии – повреждение бластоцисты (двойниковые пороки, циклопия, сиреномелия, гипо- и аплазия внезародышевых органов);

в) эмбриопатии – повреждения эмбриона (пороки различных органов и систем);

г) фетопатии – пороки редки (персистирование урахуса, метанефрогенной бластемы и др.).

III. В зависимости от последовательности возникновения:

а) первичные – при непосредственном воздействии тератогенного фактора;

б) вторичные – осложнения первичных, патогенетически с ними связаны, т.е. являются «пороками пороков» (например, спинно-мозговая грыжа – первичный порок, косолапость и гидроцефалия – вторичные).

IV. По локализации:

а) ВПР сердечно-сосудистой системы;

б) ВПР центральной нервной системы;

в) ВПР мочеполовой системы;

г) ВПР желудочно-кишечного тракта;

д) ВПР опорно-двигательного аппарата;

е) ВПР лица и шеи;

ж) ВПР кожи и придатков;

з) ВПР органов дыхания;

и) ВПР прочие.

V. По распространенности в организме:

а) изолированные – локализованные в одном органе (атрезия пищевода, дефект межжелудочковой перегородки сердца, полидактилия);

б) системные – пороки в пределах одной системы (хондродисплазии, артрогриппоз и др.);

в) множественные – два и более пороков, не индуцируемых друг другом, в органах разных систем (МВПР):

1. неклассифицированные комплексы МВПР;

2. синдромы МВПР – устойчивые сочетания не индуцируемых друг другом пороков развития в разных системах:

- **хромосомные** (трисомии: Дауна, Патау, Эдвардса; частичные моносомии: Вольфа-Хиршхорна, Орбели; нарушения половых хромосом: Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера);

- **менделирующие аутосомно-доминантные** (Марфана, Холта-Орама, Поланда), аутосомно-рецессивные (Меккеля, коротких ребер и полидактилии, кампомелический), сцепленные с Х-хромосомой доминантные и рецессивные (рото-лице-пальцевой, Гольца);

- **формального генеза** – синдромы неустановленной этиологии и неуточненного типа наследования (Видемана-Беквита, Гольденхара, де Ланге);

- **экзогенные** – обусловленные действием тератогенов (диабетическая эмбрио- и фетопатия, алкогольный, краснушный).

Терминология основных нарушений развития

Аплазия – врожденное отсутствие органа или части его.

Агенезия – полное отсутствие органа и его зачатка.

Гипоплазия – отклонение в две сигмы от средних параметров массы и размеров в сторону уменьшения.

Гиперплазия – увеличение массы и объема органа за счет увеличения числа структурных элементов.

Гетеротопия – наличие клеток, тканей или участков органов в другом органе или в тех зонах того же органа, где их быть не должно.

Гетероплазия – нарушение дифференцировки отдельных типов тканей.

Эктопия – смещение органа, т.е. расположение его в необычном месте.

Атрезия – полное отсутствие канала или естественного отверстия.

Стеноз – сужение канала или отверстия.

Персистирование – сохранение эмбриональных структур (функционирующих артериальный проток, Меккелев дивертикул и др.).

Поли- - приставка для обозначения увеличения количества органов (полиспления, полидактилия).

Син-, сим- - обозначение неразделения органов (синдактилия, симподия).

Основные синдромы множественных врожденных пороков развития

Хромосомные: синдром Дауна (трисомия 21): дисплазия лица: монголоидный разрез глазных щелей, гипертелоризм, эпикант, пятна Брушфильда; врожденные пороки внутренних органов: чаще сердца – атриовентрикулярная коммуникация, реже – атрезии и стенозы пищевода, 12-ти перстной кишки, прямой кишки и др.

Синдром Патау: (трисомия 13-15), дисплазии лица и ушных раковин: микрогения, микрофтальмия, анофтальмия, деффект скальпа, крупный нос; полидактилия кистей и стоп; аринэнцефалия, микроцефалия, прозэнцефалия; пороки сердца и крупных сосудов; эктопия селезенки в поджелудочную железу, Меккелев дивертикул; кисты почек; крипторхизм, удвоение матки и влагалища.

Экзогенные:

Алкогольный синдром: пренатальная гипоплазия, нерезкая микроцефалия, эпикант, птоз, микрогения, реже – воронкообразная грудная клетка, брахидактилия, клинодактилия мизинцев, ограниченная подвижность в суставах, пороки сердца (преимущественно дефект межпредсердной перегородки), крипторхизм [1,2,3,4,5,6,7,8].

Практическая часть

В ходе выполнения практической части занятия, студенты, работая с микроскопом и набором макро –и микропрепаратов, зарисовывают в альбом и отмечают необходимые патологические изменения, на основании описания микропрепаратов, изучают макроскопические изменения органов, на основании описания макропрепаратов.

Макропрепарат «Анэнцефалия». Отмечается отсутствие мягких тканей, костей мозгового черепа и больших полушарий головного мозга.

Микропрепарат «Близнецовый порок развития»

Макропрепарат «Сиреномелия».

Контроль усвоения темы осуществляется путем устного опроса, контрольной работы, решением ситуационных задач, решением тестовых заданий.

РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ОРГАНИЗАЦИИ И ВЫПОЛНЕНИЮ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ СТУДЕНТОВ

Время, отведенное на самостоятельную работу студентов, может использоваться на:

- подготовку к лекциям, практическим занятиям;
- подготовку к итоговым занятиям;
- изучение вопросов, вынесенных на самостоятельное изучение;
- решение ситуационных задач;
- подготовку тематических докладов, презентаций;
- конспектирование учебной литературы;
- оформление информационных и демонстрационных материалов (плакаты, таблицы);
- составление тематической подборки литературных интернет-источников.

Основные методы организации самостоятельной работы студентов:

- написание и презентация реферата;
- выступление с докладом;
- изучение вопросов к темам, не освещаемых на практических занятиях;
- компьютерное тестирование.

Перечень заданий СРС:

- изучение нормативно-правовых актов (Приказ Министерства Здравоохранения Республики Беларусь № 111 от 01.06.1993 года «О дальнейшем совершенствовании патологоанатомической службы Республики Беларусь»):
- решение ситуационных задач (по теме «Врожденные пороки развития», «Ситуационные задачи по патологической анатомии» https://elib.gsmu.by/handle/GomSMU/2957);
- выполнение тестовых заданий («Тестовые задания по патологической анатомии» https://elib.gsmu.by/handle/GomSMU/3368);
- выполнение научно-исследовательской работы.

Контроль СРС осуществляется в виде:

- итогового занятия в форме устного собеседования;
- обсуждения рефератов;
- оценки при решении ситуационных задач на практическом занятии;
- индивидуальной беседы.

РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ОРГАНИЗАЦИИ И ВЫПОЛНЕНИЮ УСРС

Формами организации УСРС являются:

- написание реферата на заданную тему;
- подготовка мультимедийной презентации по заданной теме;
- решение ситуационных задач.

Перечень заданий УСРС для написания рефератов, создания мультимедийной презентации по темам:

1. «Синдром Эдвардса».

2. «Синдром коревой краснухи».
3. «Синдром Клайнфельтера».

Формы контроля УСРС:

Устная форма:

1. Доклады на конференциях.
2. Обсуждение рефератов.

Письменная форма:

1. Тесты.
2. Контрольные работы.
3. Оценивание на основе модульно-рейтинговой системы.

Устно-письменная форма:

1. Зачет.
2. Экзамен.
3. Оценивание на основе модульно-рейтинговой системы.

Техническая форма:

1. Электронные тесты.

СПИСОК ИСПОЛЬЗУЕМЫХ ИСТОЧНИКОВ

1. Струков, А. И. Патологическая анатомия : учебник / А. И. Струков, В. В. Серов ; под ред. В. С. Паукова. – 6-е изд., перераб. и доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. – 878 с. – URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461396.html (дата обращения: 30.08.2025).

2. Басинский, В. А. Патологическая анатомия : учеб. пособие / В. А. Басинский, Н. И. Прокопчик, А. В. Шульга ; под ред. В. А. Басинского. – Гродно : ГрГМУ, 2024. – 486 с.

3. Кардаш, Н. А. Патологическая анатомия : учеб.-метод. пособие для студентов мед.-диагност. фак. / Н. А. Кардаш, В. А. Басинский, А. В. Шульга. – Гродно : ГрГМУ, 2019. – 219 с.

4. Общая патологическая анатомия. Ч. 1 : учеб. пособие для использования в образоват. учреждениях, реализующих основные проф. образоват. программы высш. образования программ специалитета по направлению подготовки 31.05.01 «Лечеб. дело» / сост.: Тодоров С.С. [и др.] ; под ред. С.С.Тодорова. – Ростов н/Д. : Изд-во РостГМУ, 2022. – 156 с. : табл.

5. Патологическая анатомия : пособие / В. А. Басинский, А. В. Шульга, Н. А. Кардаш, О. В. Шиман. – Гродно : ГрГМУ, 2020. – 236 с.

6. Прокопчик, Н. И. Патологическая анатомия. Макроскопическая диагностика : учеб. пособие / Н. И. Прокопчик, А. В. Шульга. – Гродно : ГрГМУ, 2019. – 240 с.

7. Патологическая анатомия. В 2 т. Т. 1. Общая патология : учебник / под ред. В. С. Паукова. – 2-е изд., доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. – 719 с. – URL:

https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970453421.html (дата обращения: 30.08.2025).

8. Патологическая анатомия. В 2 т. Т. 2. Частная патология : учебник / под ред. В. С. Паукова. – 2-е изд., доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. – 522 с. – URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970453438.html (дата обращения: 30.08.2025).

9. О здравоохранении : Закон Республики Беларусь от 18.06.1993 № 2435-XII : с изм. и доп.

10. О порядке проведения патологоанатомического исследования : постановление М-ва здравоохранения Респ. Беларусь от 07.05.2021 № 46 : с изм. и доп.

11. О Правилах медицинской этики и деонтологии : постановление М-ва здравоохранения Респ. Беларусь от 07.08.2018 № 64 : с изм. и доп.

12. BookUp. Большая медицинская библиотека : [сайт]. – URL: https://www.books-up.ru/ru/catalog/bolshaya-medicinskaya-biblioteka/ (дата обращения: 30.08.2025).

13. Znanium : электронная библиотечная система : [сайт]. – URL: https://znanium.ru/ (дата обращения: 30.08.2025).

14. Лань : электронная библиотечная система : [сайт]. – URL: https://e.lanbook.com (дата обращения: 30.08.2025).

15. Консультант студента : электронная библиотечная система : [сайт]. – URL: https://www.studentlibrary.ru/ (дата обращения: 30.08.2025). (Включает : «Консультант врача», «Доп. коллекция для мед. ВУЗа», Расширенный комплект Гомельского ГМУ»).

16. Репозиторий Гомельского государственного медицинского университета : [сайт]. – URL: https://www.elib.gsmu.by/ (дата обращения: 30.08.2025).