Барашнев Ю.И., Бахарев В.А. «Эмбриофетопатии. Диагностика и профилактика аномалий центральной нервной системы и скелета».М., «Триада-Х», 2010 - 480 с.

Врождённые пороки развития представляют собой актуальную медико-социальную проблему. Это объясняется тем, что они в значительной мере определяют перинатальную смертность, заболеваемость и смертность новорожденных и детей старших возрастных групп, а также инвалидность с детства.

Основное внимание читателя обращается на врожденные аномалии ЦНС и скелета, которые в популяции встречаются особенно часто и приводят к тяжелым исходам.

Большое внимание в книге уделено используемой в практике терминологии и понятиям, классификации симптомов и синдромов, их клиническому описанию. Подчеркивается роль медико-генетического консультирования, возможностей пренатальной диагностики и репродуктивных технологий.

В заключительной части обсуждаются дискуссионные проблемы перинатальной медицины. Все главы книги богато иллюстрированы, каждый раздел завершается списком литературы.

Книга рассчитана на широкий круг читателей: акушеров, генетиков, невропатологов, неонатологов, педиатров и других специалистов.

© Барашнев Ю.И., Бахарев В.А., 2010

Документ скачан с сайта "Магазин медицинской книги" - http://www.mmbook.ru

© Издательство «Триада-Х», 2010

© Оформление — «Издательский дом «Паллар», 2010

ISBN 978-5-9901999-1-0

Подписано в печать 9.04.2010.

Формат 70x100 1/16.

Печать офсетная. Усл. п.л. 30

Тираж 500 экз. Заказ № 897

Содержание

Предисловие 6

Глава 1
Введение в проблему
(Ю. И. Барашнев) 9

1.1. Краткий исторический очерк эмбриологии развития 12
1.2. Факторы, определяющие нормальный или аномальный ход эмбрионального развития 32
1.3. Частота врожденных пороков развития и их роль в перинатальной, неонатальной смертности, в инвалидности с детства 46
Заключение 53

Глава 2
Врожденные ошибки морфогенеза
(Ю. И. Барашнев) 57

2.1. Патогенетические механизмы дисморфогенеза 57
2.2. Термины и понятия, используемые в оценке дисморфогенеза 60
2.3. Классификация врожденных и наследственных ошибок морфогенеза. 64
Заключение 83

Глава 3
Аномалии центральной нервной системы
(врожденные ошибки гистогенеза или фетопатии)
(Ю.И.Барашнев) 95

3.1. Нормальное развитие центральной нервной системы 96
3.2. Врожденные дефекты нервной трубки или врожденные ошибки морфогенеза 104
3.3. Дефекты нервной трубки, возникшие в фазу прозэнцефализации 122
3.4. Дефекты нервной трубки, возникшие в фазу гистогенеза (фетопатии) 142
3.5. Пороки развития вентрикулярной системы и субарахноидального пространства 170
3.6. Дифференциальная диагностика врожденных форм гидроцефалии ... 193
3.7. Краниосиностозы 206
Заключение и обсуждение 212

Глава 4
Врожденные аномалии скелета у новорожденных
(ЮМ.Барашнев) 229

4.1. Особенности эмбриогенеза хрящевой и костной ткани 229
4.2. Скелетная дисплазия 234

4.3. Классификация болезней скелета ... 236
4.4. Принципы дифференциальной диагностики остеохондродисплазий ... 240
Заключение ... 249
4.5. Пороки развития пальцев кистей и стоп ... 256
4.6. Врожденные дефекты редукции конечностей ... 265
4.7. Артрогрипоз ... 276
4.8. Синдром каудальной регрессии (первичный дефект в каудальном отделе позвоночника, синдром каудальной дисплазии, сиреномелия) ... 281
4.9. Сросшиеся близнецы ... 285
Заключение и обсуждение ... 289

Глава 5
Медико-генетическое консультирование
(В.А. Бахарев) ... 299

5.1. Показания для медико-генетического консультирования ... 303
5.2. Выявление риска рождения больного ребенка ... 303
5.3. Генез врожденных и наследственных заболеваний ... 304
5.4. Методы медико-генетических обследований ... 328
5.5. Периконцепционная профилактика ... 334
5.6. Диагностика инфекций ... 335

Глава 6
Пренатальная диагностика
(В.А.Бахарев) ... 343

6.1. Диагностика врожденной и наследственной патологии у плода ... 343
6.2. Ультразвуковое исследование ... 344
6.3. Скрининг сывороточных маркеров крови беременной ... 353
6.4. Современные возможности пренатальной диагностики генетической патологии в ранние сроки беременности ... 364
6.5. Информативность скринирующих программ в диагностике патологии плода во II триместре беременности ... 368
6.6. Пренатальная диагностика при многоплодной беременности ... 374
6.7. Инвазивные методы пренатальной диагностики ... 381
6.8. Пренатальная диагностика синдрома Дауна ... 387
6.9. Пренатальная диагностика синдрома Эдвардса ... 390
6.10. Пренатальная диагностика генных болезней ... 392
6.11. Организация проведения пренатального обследования беременных женщин ... 394
6.12. Этические проблемы пренатальной диагностики ... 396
Заключение ... 397

Глава 7
Репродуктивные технологии
(В.А.Бахарев) ... 398

7.1. Диагностика врожденной дисфункции коры надпочечников, обусловленная недостаточностью 21-гидроксилазы, фенотип HLA ... 398
7.2. Профилактика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития у плода при экстракорпоральном оплодотворении ... 400
7.3. Преимплантационная диагностика ... 407

7.4. Анализ кариотипа неразвивающихся плодов
пациентов программы ВРТ 420
7.5. Значимость генетического контроля
за ходом внутриутробного развития 423
7.6. Редукция плодов при многоплодной беременности 426
7.7. Пренатальное определение отцовства 429
7.8. Внутриутробная коррекция врожденных пороков развития 429
7.9. Неинвазивная пренатальная диагностика по крови матери 435
Заключение 437

Глава 8
Дискуссионные проблемы перинатальной медицины
(Ю.М.Барашнев) 439

8.1. Основные источники возникновения аномалий
развития плода и новорожденного 441
8.2. Первичная массовая преконцепционная
и антенатальная профилактика пороков развития 444
8.3. Система мер по активной профилактике
врожденных пороков развития 445
8.4. Отказные дети 449
8.5. Морально-этические проблемы перинатальной медицины/ 452

Приложение 464

Contents

Chapter 1. Introduction *(Barashnev)* 9

Chapter 2. Congenital defects of morphogenesis *(Barashnev)* 57

Chapter 3. Congenital CNS malformations *(Barashnev)* 95

Chapter 4. Congenital skeleton malformations *(Barashnev)* 229

Chapter 5. Medico-genetic counseling *(Bakharev)* 299

Chapter 6. **Prenatal diagnosis** *(Bakharev)* 343

Chapter 7. Reproductive technologies *(Bakharev)* 398