**ОПРЕДЕЛЕНИЕ СТИГМ ДИСЭМБРИОГЕНЕЗА**

При общем осмотре важно установить наличие дизморфий — врожденных отклонений от нормального анатомического строе­ния наружных частей тела. Эти морфологические признаки могут помочь в диагностике врожденных пороков развития или гене­тической патологии. Выделяют четыре группы дизморфий:

**I.** ***Фоновые***признаки — малые аномалии развития, которые могут быть связаны с генетической патологией, но могут и просто от­ражать генетические особенности данного ребенка.

**II.** ***Информативные***признаки. Это дизморфии, которые могут быть связаны с конкретным генетическим синдромом. Например, арахнодактилия требует обследования на наличие синдрома Марфана; птеригиум - синдрома Шерешевского—Тернера.

**III.** ***Специфические***признаки. Это дизморфий, характерные для кон­кретной генетической патологии. Например, кольцо Кайзера- Флейшера (золотисто-зеленое кольцо на радужной оболочке гла­за) при болезни Вильсона-Коновалова; голубые склеры при osteogenesis irnperfecta.

 **IV.** Дизморфии при ***врожденных пороках развития****,* которые нехарактерны для генетической патологии. Например, фокомелия (отсутствие проксимальных отделов конечностей) при приеме тератогенного препарата (талидомид) во время беременности.

Первую и вторую группу дизморфий описывают как стигмы (stigma, stigmatos), что в переводе с греческого означает метка, знак. Для определения уровня стигматизации учитывают общее количе­ство стигм у ребенка, независимо от их локализации. Превышение критического уровня стигматизации (5-6 стигм, особенно II группы) указывает на диспластический тип развития и может рас­цениваться как вероятность наличия аномалии развития внутрен­них органов. Ряд стигм для одних детей является дизморфией, а для других — отражением нормального генетического развития дан­ной семьи. Например, монголоидный разрез глаз является стигмой, если семья ребенка не относится к представителям монголоидной расы.

Чаще всего стигмы описывают по частям тела.

***Череп*.** Изменение размеров и формы головы, нависающая затылочная кость, плоский затылок, прямая линия скошенного лба, нависание лба, высокая (низкая) линия роста волос на затылке, лбу. При изменении размеров головы выделяют *микроцефалию* (ок­ружность головы менее 3% перцентиля для возраста и пола) и *мак­роцефалию* (окружность головы больше 97 % перцентиля для возраста и пола). Разнообразные варианты формы головы подробно описаны в разделе «исследование костной системы». Следует под­черкнуть, что как стигмы дизэмбриогенеза любые изменения чере­па могут рассматриваться только при отсутствии патологии. Так, например, при гидроцефалии отмечается выступающий лоб и сглаженный затылок, что является признаками этого заболева­ния, а не стигмами. Наряду с этим у ребенка имеются большие раз­меры головы, относительно маленький лицевой череп, расшире­ние подкожных вен на голове, расхождение швов черепа, выбуха­ние родничка.

***Лицо***. Искривление носа, широкая переносица, резко выраженные надбровные дуги, синофриз, прогнатия, микрогнатия, прогения, микрогения, изменения подбородка (раздвоение, скошенность, клиновидность). Синофриз — сращение бровей в надпереносье. При наруше­нии развития верхней челюсти говорят о прогнатии (чрезмерное развитие и выступание вперед) или микрогнатии (обратное со­стояние). При нарушениях развития нижней челюсти говорят о прогении (чрезмерное развитие и выступание вперед) или микрогении (обратное состояние).

***Глаза*.** Монголоидный или антимонголоидный и разрез глаз, гипертелоризм, гипотелоризм, микрофтальмия, макрофтальмия, асимметрия глазных щелей, колобома радужки, гетерохромия радуж­ки, неправильная форма зрачков, эпикант, дис­тихи аз и другие нарушения роста ресниц. При монголоидном разрезе глаз отмечаются узкие глазные щели, наружные углы глаз приподняты кверху, при антимонголоидном разрезе наоборот, наружные углы глаз опущены вниз. Микрофтальмия — уменьшение, а макрофтальмия — увели­чение всех размеров глазного яблока при отсутствии пороков развития глаз. Эпикант — вертикальная, полулунная кожная склад­ка, прикрывающая медиальный угол глаза (третье веко). При наличии дефекта части радужки говорят о колобоме, при неодинаковой окраске радужки одного или правого и левого гла­за - о гетерохромии радужки. Дистихиаз — двойной рост рес­ниц. Энтропиен — заворот края нижнего века внутрь. Эктропион — выворот края нижнего века кнаружи.

***Уши*.** Высоко (низко) расположенные уши, асимметрия расположения ушных раковин, боль­шие оттопыренные уши, малые деформирован­ные уши, разновеликие уши, приращенные моч­ки, отсутствие мочек, добавочные козелки, ано­малии развития завитка и противозавитка.

 Для определения расположения ушей пользуются горизонталь­ной линией, соединяющей углы глаза. Если верхняя часть ушной раковины присоединяется к голове ниже этой линии, говорят о низко расположенных ушах. Если нижняя часть козелка уха расположена выше этой линии, говорят о высоком расположении ушей. Асимметрия ушных раковин определяется при осмотре ребенка сзади. Диагностика деформации и размеров ушей в основном строит­ся на субъективном представлении.

***Рот*.** Макростомия, микростомия, готическое нёбо, короткое нёбо, короткая уздечка языка, макроглоссия, микроглоссия, складчатый язык, раздвоенный кончик языка, раздвоенность uvulae.

Макростомия — большой рот, микростомия — маленький рот. Готическое нёбо — высокое, узкое нёбо. При больших размерах язы­ка говорят о макроглоссии, при малых — о микроглоссии.

***Зубы*.** Редкие зубы, сверхкомплектные зубы, не­правильная форма (пилкообразные или шиловидные) или расположение зубов.

***Шея******и******туловище****.* Короткая или втянутая шея, низ­кий рост волос на затылке, птеригиум, асиммет­рия или добавочные соски молочных желез, не­доразвитие мечевидного отростка грудины, рас­хождение прямых мышц живота, неправильное расположение пупка, грыжи. Птеригиум — крыловидные складки кожи на боковых поверх­ностях туловища.

***Кисти и стопы****.* Широкая или короткая ладонь, по­перечная борозда ладони, арахнодактилия, деви­ация, брахидактилия, клинодактилия, синдакти­лия, полидактилия, эктродактилия, камптодактилия, сандалиевидная щель, нахождение пальцев стоп друг на друга, плоскостопие. Поперечная складка ладони довольно часто встречается при хромосомной аномалии (болезнь Дауна), хотя может отмечаться и как изолированная стигма дизэмбриогенеза. Брахидактилия — укорочение пальцев за счет недоразвития фаланг. При латеральном или медиальном искривлении пальцев го­ворят о клинодактилии, при полном или частичном сращении со­седних пальцев — о синдактилии. При нарушении количества пальцев говорят о полидактилии (дупликации) — лишние паль­цы — или об эктродактилии — уменьшение числа пальцев. Камптодактилия — сгибательная контрактура пальцев. Сандалиевидная щель — углубленный и расширенный промежуток между первым и вторым пальцем стоп.