

**Abdullayev İ.Ə., Hüseynova M.İ., Həsənov N.F.,
Novruzov S.A., Hüseynov B.M.**

*Naxçıvan Dövlət Universiteti “Naxçıvan Diaqnostika Müalicə Mərkəzi” PHŞ və
“Naxçıvan Respublika Xəstəxanası” PHŞ)*

SİNİR SİSTEMİNİN ANADANGƏLMƏ İNKİŞAF QÜSURLARI

Embrional inkişaf dövründə, müxtəlif səbəblərdən, rüşeymin üzv və toxumalarının qeyri-normal quruluş alması və funksiyasının pozulması nəticəsində anadangəlmə inkişaf qüsurları əmələ gəlir. Yenidoğulmuşların 3-5%-də, 10-15 yaşlarında olan uşaqların isə 15%-də bu və ya digər formada inkişaf qüsurları aşkar edilir.

İrsiyyətin daşıyıcısı olan ən kiçik effektlər konkret bir gen, hətta genlər qrupu tərəfindən deyil, on minlərlə genin summar effektinin təsiri ilə idarə olunur. 60-80% hallarda anadangəlmə inkişaf qüsurlarının səbəblərini hələ də aydınlaşdırmaq mümkün olmur.

Baş beyin, kəllə sümüklərinin, onurğa beyininin, fəqərə sütunun anadangəlmə inkişaf qüsurlarından ən çox akraniya, anensefaliya, ön və arxa beyin dəbəlikləri, hidrosefaliya, mikrocefaliya, kraniostenoz və onurğa beyininin dəbəlikləri rast gəlinir. Bu inkişaf qüsurlarının kiçik bir qismi, bu və ya digər dərəcədə, cərrahi yolla korreksiya olunur, qalanları isə ya həyat qabiliyyəti olmayıb qısa müddətdə tələf olurlar, ya da ömür boyu ağır əlilliyə və kənar şəxslərin qulluğuna ehtiyacları olur.

Ona görə də sinir sisteminin anadangəlmə inkişaf qüsurlarının erkən diaqnostikası və belə ağır inkişaf qüsurları ilə uşaqların doğulmasının qarşısının alınması vacib tibbi -sosial məsələdir.

Açar sözlər: *Baş beyin, kəllə sümüklərinin, onurğa beyininin, fəqərə sütunun, periferik sinirlərin anadangəlmə inkişaf qüsurları*

Problemin aktuallığı. Baş beyin anomaliyaları kəllə nahiyəsinin dizrafiyası da adlanır. Bunların əsasında ektodermal və mazodermal səhifələrin inkişafının pozulması durur ki, bunun da nəticəsində beyin qişalarının, kəllə sümüklərinin və başın yumşaq toxumalarının inkişaf qüsurları meydana çıxırlar (1,2,3,4,5,6,7,8,9,10,11,12,13,14,15). Bu qüsurlar aşağıdakı kimi təsnif olunurlar:

Döyənək cismin ageneziası (aplaziyası) - döyənək cismin tamamilə olmaması. Bu zaman üçüncü mədəcik açıq qalır, kəllə tağının əsası və şəffaf arakəsmə saxlanmış olur.

Anensefaliya – baş beyinin, kəllə tağı sümüklərinin və yumşaq toxumaların olmaması. Bu sinir borusunun ön hissəsinin və buraya aid olan strukturların inkişafdan qalması ilə əlaqədar olaraq yaranır. Bəzən kəllə əsasında beyin toxumasının qalıqları saxlanır. Bu anomaliya, adətən, böyrəküstü vəzlərin ciddi hipoplaziyası, neyrohifofizin aplaziyası və boyun fəqərələrinin anomaliyaları ilə kombinasiyalı şəkildə təsadüf edilir. Papulyasion tezliyi 1:1000 olur. Anensefaliya kəllə əsası sümüklərində olan dəyişikliklərlə əlaqədar olaraq 3 formada ola bilər:

A) **Qoloakraniya** – bu zaman ənsə sümüyü zədələnmiş olur, böyük dəlikdə isə dəyişiklik müşahidə olunur.

B) **Qoloakraniya raxisxizlə** birlikdə müşahidə olunur.

C) **Meroakraniya** – kəllədə olan defektlər böyük dəlikdə heç bir dəyişiklik olmadan müşahidə edilir.

Hemiensefaliya (hemisefaliya) – baş beyin yarımkürələrindən biri inkişafdan qalır.

Döyənək cismin hipoplaziyası – yalnız arxa bitişmə inkişaf etmir, döyənək cisim qısalmış olur.

Baş beyin dəbəlikləri- kəllə sümüklərinin birləşmələri nahiyəsində olan defektlərdən dəbəlik möhtəviyyətinin xaric olması nəticəsində yaranır. 3 əsas klinik forması müşahidə olunur:

A) **Baş beyin meninqoselesi (hidromeninqosele)** – dəbəlik kisəsi beyin sərt qişasından ibarət olub, möhtəviyyəti onurğa beyni mayesindən təşkil olunur.

B) **Meninqoensefalosele (sefalosele)** - dəbəlik kisəsinin möhtəviyyəti baş beyin bu və ya digər hissəsindən və onun qişalarından ibarət olur.

C) **Ensefalosistosele (hidroensefalosistosele)** - dəbəlik kisəsinin möhtəviyyəti baş beyin bu

və ya digər hissəsi ilə bərabər beyin mədəciklərindən ibarət olur.

DəbəlİK qapısının lokalizasiyasına görə baş beyin dəbəlİklərinin bir neçə növü ayırd edilir:

1) **Bazal kəllə-beynin dəbəlİyi** – bu zaman dəbəlİK kisəsi kəllə əsası sümüklərinin yarıqlarından bayıra çıxır;

2) **Ön kəllə-beynin dəbəlİyi** - bu zaman dəbəlİK qapısının daxili həlqəsi kəllə əsasında olan kor dəlik nahiyəsində yaranmış olur;

3) **Ənsə kəllə-beynin dəbəlİyi** - bu zaman dəbəlİK qapısı ənsə sümüyünün yarığından ibarət olur. Ənsə qabarından aşağıda və ya yuxarıda olmasından asılı olaraq aşağı və yuxarı ənsə kəllə-beynin dəbəlİyi ayırd edilir;

4) **Alın kəllə-beynin dəbəlİyi** - bu zaman dəbəlİK qapısı alın sümüyü üzərində olan yarıqdan ibarət olur;

5) **Nazal kəllə-beynin dəbəlİyi** - bu zaman ön və ya bazal kəllə-beynin dəbəlİyi burun boşluğuna daxil olur;

6) **Nazao-orbital kəllə-beynin dəbəlİyi** - bu zaman ön kəllə-beynin dəbəlİyi xəlbirvari, alın, göz yaşı və əng sümüyünün alın çıxıntısının birləşdikləri yerdən gözaltı nahiyəyə daxil olur;

7) **Nazao-frontal kəllə-beynin dəbəlİyi** – bu xəlbirvari sümüyün xəlbirvari səhifəsi ilə burun və göz yaşı sümüklərinin, həmçinin, gözyuvası və alın sümüyünün burun hissəsi arasında olan kanaldan çıxan ön kəllə-beynin dəbəlİyidir.

8) **Burun-alın-gözyuvası kəllə-beynin dəbəlİyi** -bu burun-alın və burun-gözyuvası kəllə-beynin dəbəlİyinin birgə əmələ gəlməsi zamanı yaranan ön kəllə-beynin dəbəlİyidir.

9) **Burun-xış kəllə-beynin dəbəlİyi** -bu burun sümükləri, əng sümüyünün alın çaxıntıları və burnun qığırdaq hissəsi arasında yaranan ön kəllə-beynin dəbəlİyidir.

10) **Sagital kəllə-beynin dəbəlİyi** -bu kəllənin sagital və ya alın tikişləri arasında yaranan defektdən çıxan ön kəllə-beynin dəbəlİyidir.

11) **Alın- göx yuvası kəllə-beynin dəbəlİyi** - kəllənin alın və göz yuvası sümüklərinin bitişdikləri yerdə yaranan defektdən çıxan ön kəllə-beynin dəbəlİyidir (5, 11, 14,15).

İnionsefaliya - bu zaman ənsə sümüyünün tam və ya hissəvi olaraq inkişaf etməməsi nəticəsində baş beyin böyük bir hissəsi arxa kəllə çuxurunda və fəqərələrin qövslərinin və sümüklərinin olmaması hesabına genişlənmiş fəqərə kanalının yuxarı hissəsində yerləşir. Adətən, kəllənin yumşaq toxumaları, digər sümükləri və baş beyin saxlanmış olur.

Podensefaliya - baş beyin böyük bir hissəsi kəllə boşluğundan kənarında yerləşir və ayaqcıq vasitəsilə onunla birləşir.

Porensesefaliya - baş beyin toxuması daxilində ependima ilə örtülmüş, beyin mədəcikləri və hörümçək toruna bənzər qısa ilə əlaqəli olan müxtəlif ölçülü boşluqların olması ilə xarakterizə olunur.

Ekzensefaliya- kəllə sümüklərinin və başın yumşaq toxumasının tam və ya hissəvi olmaması nəticəsində beyin böyük yarımkürələri kəllə əsası üzərində, yumşaq beyin qişaları ilə örtülmüş, ayrı-ayrı düyünlər şəklində yerləşirlər. Yarımkürələrarası şırım düzgün yerləşmir, adətən aralıq və orta beyin olmur.

Uc beyin inkişafdan qalması nəticəsində yaranan anomaliyalara - uc beyin bölünməsinin dayanmasının dərəcəsi asılı olaraq aşağıdakı formalarda rast gəlinir:

Prozensefaliya - uc beyin yarımkürələrə bölünməsinin dayanması. Bütün uc beyin boylama şırımla bölünmüş olur, lakin dərin təbəqələrdə hər iki yarımkürə ağ və boz maddə lövhələri vasitəsilə biri-biri ilə əlaqəli olur.

Alobar prozensefaliya - uc beyin yarımkürələrə bölünməsinin dayanması hesabına yalnız uc beyin arxa üçdə bir hissəsi bölünmüş olub, alın payları bölünməyir və hipoplaziyalaşmış olur.

Holoprozensefaliya - uc beyin yarımkürələrə bölünməyərək medullar boruların kranial uclarının toxunmaması hesabına yarımsferik formada olur. Qırıqlar iri ölçülərə malik olub qeyri düzgün yerləşirlər, beyin qabığının sitoarxitektonikası pozulmuş olur, ön kəllə çuxuru deformasiyaya uğramış olur.

Atelensefaliya - kəllənin saxlanmasına baxmayaraq beyin yarımkürələri inkişaf etmirlər.

Platistensefaliya - beyin yarımkürələri inkişaf etmir və kənardan yastılaşmış formada görünürlər.

Sinir hüceyrələrinin diferensiasiyası və miqrasiyasının pozulması hesabına uc beyin bir sıra anomaliyaları yaranır ki, bu anomaliyalara aşağıdakılar aiddir:

Aqiriya- baş beyində qırış və şırımların olmaması. Bu zaman beyin qabığının struktur quruluşu olmur. Adətən mikrosefaliya, sifətin və daxili orqanların anomaliyaları, həmçinin, abstraktiv hidrosefaliya ilə birlikdə təsadüf edilir.

Arinensefaliya - hissiyyat soğanağının, şırımların, hippokampın, xəlbir sümüyünün xəlbir səhifəsinin və xoruz pipiyinin aplaziyası, alın payının düz qırışlarının aplaziyası və ya ageneziası, burun sümüklərinin agenrziyası, bəzən siklopiya ilə müşayət olunur. Autosom-resessiv irsi xəstəlikdir.

Baş beyində olan heterotopiya - ağ maddə daxilində olan boz maddə adacıqları olduqları yerdə öz diferensiasiya və miqrasiya xüsusiyyətlərini itirmiş olurlar.

Makrosefaliya - beyin qırışlarının yerləşməsi, beyin qabığının sitoarxitektonikası, boz maddə adacıqlarının ağ maddə daxilində heterotopiyası və kəllənin ölçülərinin böyüməsi ilə müşayət olunan baş beyin kütləsinin və ölçülərinin qeyri adi böyüməsi.

Mikroqiriya - beyin yarımkürələrində çoxsaylı, kiçik ölçülü və anomal yerləşmiş qırışların olması. Adətən mikroqiriya ikitərəfli və simmetrik olub beyin qabığı təbəqə quruluşunun pozulması ilə müşayət olunur.

Mikrosefaliya - baş beyin kütləsinin və ölçülərinin, müəyinə olunan yaş qrupu üçün, qəbul olunmuş standartdan iki dəfə kiçik olması zamanı müşahidə olunur. Alın payının ölçüləri kiçilmiş olur, mədəciklər genişlənməmiş olur. Bu xəstələrin xarici görünüşcə alınları sivriləmiş, ənsələri genmiləmiş olub kəllənin sifət və beyin hissələri arasında ciddi disproporsiya müşahidə edilir. Mikrosefaliya kəllə tikişlərinin tez bitməsi, baş beyin müxtəlif etiologiyalı üzvi zədələnmələri və bir çox xromosom və gen sindromları zamanı müşahidə olunur.

Mikroensefaliya - yalnız baş beyin kütləsinin və ölçülərinin kiçik ölçülərində müşahidə edilir.

Paxiqiriya - baş beyin qırışlarının ölçülərinin artması və sayının azalması. Bu zaman ikincili və üçüncülü şırımlar tamamilə olmur, şırımlar qısa, kiçik ölçülü və əsasən düz olurlar (3, 7, 8, 11, 12,15) .

Arañq beyin, orta beyin, körpü və uzunsov beyin inkişaf qüsurları - beyin bu bölməsinin inkişaf qüsurları, əsasən uc beyinin zədələnməsinin ağırlıq dərəcəsindən asılı olaraq, aparıcı yolların struktur dəyişikliyi nəticəsində yaranan hipoplaziya və ya aplaziya formasında rast gəlinir. Beyin kötüyü bölmələrinin ilkin inkişaf qüsurlarına qabıqaltı nüvə qruplarının hipoplaziyası, aplaziyası və ya bu nüvələrin bitməsi fotmasında ola bilər. Piramida və zeytunun da bir sıra anadangəlmə inkişaf qüsurları məlumdur. Bunlara piramidanın hipoplaziyası və aplaziyasını, həmçinin zeytunun qalınlaşmasını və zeytunun nüvəsinin uzunsov beyin arxa hissəsinə ektopiyasını göstərmək olar.

Apinealizm - epifizin anadangəlmə ageneziasıdır ki, bu zaman cinsi yetişkənliyin pozulması müşahidə edilir.

Beyinciyn inkişaf qüsurları tez-tez təsadüf edilir və adətən baş beyin digər inkişaf qüsurları ilə müşayət olunur. Bunlar aşağıdakılardır:

Beyinciyn aplaziyası – beyinciyn olmaması. Çox təsadüfi hallarda müşayət edilir.

Beyinciyn hipoplaziyası – beyinciyn ölçülərinin kiçik olması, bir çox anadangəlmə inkişaf qüsurları ilə birlikdə müşayət olunur. Beyinciyn qurdunun (червя) hipoplaziyası və aplaziyası halları da müşahidə olunur.

Beyinciyn struktur quruluşunun pozulması halları da müşahidə edilir:

A) **beyinciyn ayrı-ayrı nüvələrinin aplaziyası,**

B) **beyincik qabığı neyronlarının beyinciyn ağ maddəsi və ya nüvələrində heterotopiyası,**

C) **dişəbənzər nüvənin hipoplaziyası,**

D) **dişəbənzər nüvənin mielin lifləri ilə ayrılması .**

Onurğa beyininin aşağıdakı anomaliyaları ola bilər: (6, 12, 13)

Amieliya – sətir beyin qişası və spinal qanqionlar saxlanılmaqla onurğa beyininin tamamilə olmaması. Onurğa beyinin yerində nazik fibroz bağ olur. Amieliya, adətən, akraniya, anensefaliya, onurğa kanalının bölünməsi ilə eyni vaxtda təsadüf üdülür.

Arafiya – embrional sinir borusunun bitməməsi (незамыкание) hesabına onurğa beyininin yastı lövhə şəklində inkişaf etməsi.

Atelomieliya - onurğa beyninin və ya onun hər hansı bir hissəsinin inkişafdan qalması.

Hidromieliya - onurğa beyninin hidropsu. Ən çox onurğa beyninin boyun hissəsində yaranır. Bu qüsür sərbəst bir proses kimi də, həmçinin, IV mədəciyin keçəcəyinin atreziyası nəticəsində yaranan daxili hidrosefaliya nəticəsində də yarana bilər.

Onurğa beyni dəbəliyi – sinir borusunun qapanmasının defekti kimi yaranan kombinə olunmuş inkişaf qüsurudur. Bu qüsür onurğa beyni qışalarının, onurğa beyni sinirlərinin kökcüklərinin və onurğa beyninin beyin maddəsinin fəqərə sütununun anadangəlmə qapanmaması nəticəsində qabarması və xaricə çıxması nəticəsində yaranır. Onurğa beyni dəbəliyi müxtəlif səviyyələrdə yerləşərək bu və ya başqa formada hər 1000 yenidoğulmuşdan birində təsadüf edilir. Dəbəliyin möhtəviyyatının xarakterindən asılı olaraq onurğa beyni dəbəliyinin bir neçə forması ayırd edilir:

A) **Onurğa beyni meninqoselesi** - fəqərə sütunu defektinin möhtəviyyatı yalnız onurğa beyni qışalarından təşkil olunur.

B) **Meninqoradikulosele** - fəqərə sütunu defektinin möhtəviyyatı onurğa beyni qışalarından və onurğa beyni sinirlərinin kökcüklərindən təşkil olunur. Bu zaman sinirlərinin kökcükləri nazıqləşir, demielinizasiyaya uğrayır, düzgün formalaşmır və dəbəlik kisəsinin divarlarında qurtarırlar.

C) **Mielomeninqosele**- fəqərə sütunu defektinin möhtəviyyatı onurğa beyni qışalarından və onurğa beynindən təşkil olunur. Onurğa beyni inkişafdan qalmış olur və mərkəzi kanal genişlənmiş olur. Bu defekt əsasən onurğa sütunun oma-büzdüm və boyun nahiyələrində təsadüf edilir. Bu zaman anadangəlmə ürək qüsuru, sidik-cinsiyyət sisteminin anomaliyaları və qurdağızlıq da müşahidə edilə bilər.

D) **Mielosistosele**- fəqərə sütunu defektinin möhtəviyyatı onurğa beyni qışalarından və mərkəzi kanalı kəskin sürətdə genişlənmiş onurğa beynindən ibarət olur. Onurğa beyni, sanki dəbəlik kisəsinin divarını xatırladır.

Beyindaxili dermoid - beyindaxili ektodermal törəmə. Bunun yaranma səbəbini embrional dövrdə beyin daxilində qaytanşəkili ektoderma toxumasının sonradan inkişaf etməsi ilə əlaqələndirirlər.

Diastematomieliya- onurğa beyninin bütün boyu uzununu öndən-arıya doğru istiqamətdə sümük, qığırdaq və ya fibroz lövhə vasitəsilə iki hissəyə bölünməsindən ibarət olan çox nadir təsadüf edilən qüsurdur. Bu lövhə, adətən, aşağı döş və bel nahiyələrində yerləşmiş olur.

Diplomieliya- onurğa beyninin boyun və ya bel qalınlaşması nahiyəsində ikiyə bölünməsindən ibarətdir. Bəzən bütöv onurğa beyninin ikiləşməsi ilə müşayiət olunan, çox nadir təsadüf edilən, qüsurdur.

Pilonidal kista (epitelial büzdüm yolu, pilonidal sinus, oma-büzdüm ektodermal sinusu “arı göbək” terminləri ilə də ifadə olunur) - bu toxuma bağı vasitəsilə beyin qışaları ilə əlaqəli olan, çoxqatlı yastı epitellə örtülmüş, mənfəzi piy toxuması ilə dolu olan, kanaldan ibarətdir. Mənfəzində tük olan bu kanal, kiçik bir deşiklə, bədən səthi ilə əlaqəli olur

Mikromieliya - onurğa beyninin ölçülərinin kiçik olması.

Fəqərə sütununun kistoz yarığı - (spina bifida cystica) – yarıq nahiyəsində, divarları dəri və yumşaq beyin qışalarından təşkil olunmuş, müxtəlif ölçülü yırtıq kisəsi yerləşir. Beynin sərt qışası, yalnız, yırtıq kisəsinin əsasında saxlanılır və toxumalarla sıx sürətdə bitişmiş olur.

Tam raxisiz - spina bifida-nın ağır forması, beyin qışaları və yumşaq toxumaların defekti ilə müşayiət olunan fəqərə sütunun yarığıdır. Dəbəlik şişkinliyi müşahidə edilmir, lövhəyə və ya novabənzər onurğa beyni fəqərə sütunun yarığında olan defektdə açıq şəkildə yerləşir. Bu zaman digər fəqərələrin qüsurlu olmasına da rast gəlinir. Bu patologiyanın total və subtotal formada bütün fəqərələri əhatə etməsi halları da mümkündür ki, bu anensefaliya və ya inionsefaliya ilə müşayiət olunur.

Sirinqomieliya - onurğa beyni toxumasında, ən çox boyun nahiyəsində, divarları qlial toxuma ilə örtülmüş, müxtəlif ölçülü boşluqların olması.

Sinir sisteminin mədəciklərinin və hörümçəktorunabənzər qışa altı sahənin anomaliyaları - mədəciklər sisteminin inkişaf qüsurları, adətən, onların anatomik daralmaları nahiyəsində - mədəciklərarası dəliklərdə, orta beynin su kəmərinə, IV mədəciyin orta və yan dəliklərində müşahidə edilir. Bu həmin dəliklərdə olan stenoz və atrezianın hesabına beyindaxili hidropsun

yananmasına səbəb olur.

Silvi su kəmərinin atreziası - beyin ayaqcığının dərinliyində, mədəciklərlə onurğa beyni kanalını birləşdirən Silvi su kəmərinin mənfəzinin tutulması nəticəsində baş verir.

Mədəciklərarası dəliyin atreziası (Monro dəliyinin atreziası) - inkişaf qüsuru kimi və ya keçirilmiş iltihabi prosesdən sonra baş verə bilər. Nadir hallarda təsadüf edilir. Monro dəliklərindən birinin atreziası zamanı asimmetrik hidrosefaliya yaranır.

Majandi dəliyinin atreziası - bu IV mədəciyin orta dəliyinin atreziası olub onurğa beyni mayesinin dövrünün pozulmasına səbəb olur, bəzən simptomuz keçir.

IV mədəciyin orta və yan dəliklərinin atreziası - bəzən baş beyin digər anomaliyaları ilə birlikdə (mikroqiriya, poliqiriya, paxiqiriya, döyənək cismin ageneziası, qabıq hüceyrələrinin ağ maddə daxilində heterotopiyası) təsadüf edilir.

Hidranensefaliya - kəllə qutusunun və başın yumşaq toxumalarının saxlanıldığı halda beyin yarımkürələrinin tam inkişaf etməməsi. Bu zaman başın ölçüləri normaya uyğun olub, hətta bir qədər böyük olur. Kəllə boşluğu şəffaf onurğa beyni mayesi ilə dolmuş olur. Uzunsov beyin və beyincik saxlanılmış olur.

Hidrosefaliya - beyin atrofiyası ilə müşayət olunan onurğa beyni mayesinin həddindən artıq mədəciklər sisteminə və hörümçəktorunabənzər qişanın altına toplanması ilə mümayət olunur. Onurğa beyni mayesinin dövrünün bu tipli pozğunluğu Silvi su kəmərinin, Luşka və Mojandi dəliklərinin stenozu və atreziası, həmçinin kəllə əsasının inkişaf qüsurları zamanı müşahidə olunur. Bəzən hidrosefaliya onurğa beyni mayesinin həddindən artıq ifrazı (hipersektor hidrosefaliya) və ya bu mayenin geri sorulmasının zəifləməsi (arezorbativ hidrosefaliya) hesabına baş verir.

Hidrosefaliya daxili və xarici olmaqla iki klinik qrupa bölünür. Daxili hidrosefaliya zamanı onurğa beyni mayesi mədəciklər sistemə toplanmış olur. Xarici hidrosefaliya zamanı isə onurğa beyni mayesi hörümçəktorunabənzər qişanın altına toplanmış olunur. Hidrosefaliyanın hər iki forması ümumi əlamətlərlə xarakterizə olunur. Belə ki, başın çevrəsi 50-70 sm.-dək böyüyür (normada 34-35 sm.), kəllə sümükləri nazikləşmiş və aralanır, dərialtı venoz şəbəkənin durğunluğu, əmgəklərin şişkinləşməsi, kəllənin beyin və üz hissəsinin disproporsiyası, başın tükünün seyrək olması müşahidə edilir. Kəllədaxili təzyiqin yüksəlməsi hesabına qusma, çəpgözlülük, spastik parezlər, göz dibində durğunluq və ödemənin olması, koordinasiyanın pozulması, nistaqm və ağır zəifliyi kimi nevroloji əlamətlər yaranır.

Hörümçəktorunabənzər qişa altı sahənin obliterasiyası - çox nadir hallarda müşahidə edilən bir patologiyadır.

Beynin Silvi su kəmərinin ikiləşməsi - beyin Silvi su kəməri, sinir toxuması ilə iki yerə - əsas dorzal və əlavə ventral kanallara bölünmüş olur. Ventral kanal dorzal kanaldan daha kiçik olur.

Silvi su kəmərinin stenozu - Silvi su kəmərinin anadangəlmə daralması. Bu da hidrosefaliya, kəllənin ölçülərinin böyüməsi, kəllə sümüklərinin aralanması, əqli və fiziki zəiflik, baş beyin sinirlərinin funksiyasının zəifləməsi və s. klinik əlamətlərlə müşahidə edilir (3, 7,11, 13, 15).

Klinik praktikada baş beyin, kəllə sümüklərinin, onurğa beyninin, fəqərə sütunun, periferik sinirlərin ən çox təsadüf edilən anadangəlmə inkişaf qüsurları aşağıdakılardır.



Şəkil 1. Akraniya və anensefaliya.



Şəkil 2. Ön beyin dəbəliyinin müxtəlif formaları.



Şəkil 3. Ön beyin dəbəliyinin müxtəlif formaları



Şəkil 4. Arxa beyin dəbəliyinin müxtəlif formaları



Şekil 5. Hidrosefaliyanın müxtəlif formaları



Şekil 6. Mikrocefaliyanın müxtəlif formaları.



Şəkil 7. Kraniostenozun müxtəlif formaları.



Şəkil 8. Onurğa beyni dəbəliyinin sxematik təsviri və kliniki təzahürü.



Şəkil 9. Onurğa beyni dəbəliyinin müxtəlif formaları.

Nəticə. Embrional inkişaf dövründə, müxtəlif səbəblərdən, rüşeymin üzv və toxumalarının qeyri-normal quruluş alması və funksiyasının pozulması nəticəsində anadangəlmə inkişaf qüsurları əmələ gəlir. Yenidoğulmuşların 3-5%-də, 10-15 yaşlarında olan uşaqların isə 15%-də bu və ya digər formada inkişaf qüsurları aşkar edilir.

İrsiyyətin daşıyıcısı olan ən kiçik effektlər konkret bir gen, hətta genlər qrupu tərəfindən deyil, on minlərlə genin summar effektinin təsiri ilə idarə olunur. 60-80% hallarda anadangəlmə inkişaf qüsurlarının səbəblərini hələ də aydınlaşdırmaq mümkün olmur.

Baş beynin, kəllə sümüklərinin, onurğa beyninin, fəqərə sütunun anadangəlmə inkişaf qüsurlarından ən çox akraniya, anensefaliya, ön və arxa beyin dəbəlikləri, hidrosefaliya, mikrocefaliya, kraniostenoz və onurğa beyninin dəbəlikləri rast gəlinir. Bu inkişaf qüsurlarının kiçik bir qismi, bu və ya digər dərəcədə, cərrahi yolla korreksiya olunur, qalanları isə ya həyat qabiliyyəti olmayıb qısa müddətdə tələf olurlar, ya da ömür boyu ağır əlilliyə və kənar şəxslərin qulluğuna ehtiyacları olur.

Ona görə də sinir sisteminin anadangəlmə inkişaf qüsurlarının erkən diaqnostikası və belə ağır inkişaf qüsurları ilə uşaqların doğulmasının qarşısının alınması vacib tibbi -sosial məsələdir.

ƏDƏBİYYAT

1. Abdullayev İ.Ə., Hüseynova M.İ., Novruzov S.A., Hüseynov B.M. Teratogenezə müasir baxışlar və inkişaf qüsurlarının qarşısının alınmasında sosial və farmakoterapevtik müdafiə prinsipləri. NDU Elmi əsərlər, Təbiət elmləri və tibb seriyası, 2021, № 3 (112) s.212-220.
2. Abdullayev İ.Ə., Hüseynova M.İ., Novruzov S.A., Hüseynov B.M. Ekopatoloji teratogen faktorların və onların yaratdıqları anadangəlmə inkişaf qüsurlarının təsnifatı və onların anomaliya yaratmaq ehtimalının proqnozlaşdırılması. Cərrahiyyə, 2022 № 1, c.44-54.
3. Abdullayev İ.Ə., Hüseynova M.İ., Novruzov S.A., Hüseynov B.M., C.Ə.İsmayılov Anadangəlmə inkişaf qüsurlarının erkən diaqnostikası (Tədris-metodiki vəsait). Naxçıvan 2023. 52s.
4. Qarayeva K.Q. Anadangəlmə inkişaf qüsurları və onların risk amilləri. Bakı 2017, 144s.
5. Балахонов А.В. Ошибки развития. Изд. 2-е, перераб. и дополн. СПб., "ЭЛБИ-СПб." 2001. 288 с.

6. Барашнев Ю.И., Бахарев В.А., Новиков П.В. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей (путеводитель по клинической генетике). М.: Триада-Х, 2004, 560с.
7. Бочков Н. П., Гинтер Е. К., Пузырев В. П. Наследственные болезни. Национальное руководство. Москва, Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа» 2013, 798с.
8. Жук И. А., Карякина Е. В. Общая патология и тератология. Издательство: Академия, 2003, 176с.
9. Калмин О.В., Калмина О.А. Аннотированный перечень аномалий развития органов и частей тела человека: Учебно-методическое пособие. Пенза. Издательство ПГУ, 2000, 192с.
10. Лупояд В. С, Пасиешвили Н. М. Тератогенные факторы, токсикология и пороки развития плода. Международный Медицинский Журнал, 2014, № 2 ,с.50-55.
11. Филиппов О. С., Казанцева А. А. Комплексное изучение факторов, влияющих на возникновение врожденных пороков развития. Российский вестник акушера-гинеколога. 2004. № 1. С. 37-40.
12. Чурносов М. И. Экология и врожденные аномалии у детей. Белгород : Изд-во БелГУ, 2005. 168 с.
13. Rosa F.W. Spina bifida in infants of women treated with carbamazepine during pregnancy. *N Engl J Med.* 1991,324(10),674-7.
14. Sadler T.W. Langman's Medical Embryology. Ninth edition. - Philadelphia, Baltimore, New York, Toronto: Wippincott Williams Wilkins, 2004. - 534 p.
15. Van Dyke D.C., Ellingrod V.L., Berg M.J., Niebyl J.R., Sherbondy A.L., Trembath D.G. Pharmacogenetic screening for susceptibility to fetal malformations in women. *Ann Pharmacother.* 2000,34, 639-45.

SUMMARY

**Abdullayev I.A., Huseynova M.I., Hasanov N.F.,
Novruzov S.A., Huseynov B.M.**

CONGENITAL MALFORMATIONS OF THE NERVOUS SYSTEM

During the period of embryonic development, due to various reasons, congenital malformations are formed due to the abnormal structure and dysfunction of the organs and tissues of the embryo. 3-5% of newborns and 15% of children 10-15 years old have some form of developmental defects.

The smallest effects that are carriers of heredity are controlled not by a specific gene or even a group of genes, but by the cumulative action of tens of thousands of genes. In 60-80% of cases, it is still not possible to find out the causes of congenital malformations.

Acrania, anencephaly, anterior and posterior cerebellum, hydrocephalus, microcephaly, craniostenosis and herniations in the spinal cord are the most common congenital malformations of the brain, skull bones, spinal cord and spinal column. A small proportion of these malformations are corrected to some degree by surgery, but the rest either die soon after birth or result in severe disability and the need for lifelong care.

Therefore, early diagnosis of congenital malformations of the nervous system and prevention of the birth of children with such severe developmental defects are an important medical and social task.

Key words: *Congenital malformations of the brain, skull bones, spinal cord, spinal column, peripheral nerves.*

РЕЗЮМЕ

Абдуллаев И.А., Гусейнова М.И., Гасанов Н.Ф.,
Новрузов С.А., Гусейнов Б.М.,

ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ

В силу различных причин в период эмбрионального развития формируются врожденные пороки развития. У эмбриона возникают аномалии в строении органов и тканей и происходит нарушение их функций. 3-5% новорожденных и 15% детей 10-15 лет имеют ту или иную форму пороков развития.

Мельчайшие эффекты, являющиеся носителями наследственности, контролируются не конкретным геном или даже группой генов, а совокупным действием десятков тысяч генов. В 60-80% случаев выяснить причины врожденных пороков развития до сих пор не удается.

Акрания, анэнцефалия, передние и задние грыжи головного мозга, гидроцефалия, микроцефалия, краниостеноз и грыжи в спинном мозге являются наиболее распространенными врожденными пороками развития головного мозга, костей черепа, спинного мозга и позвоночного столба. Небольшая часть этих пороков развития в той или иной степени корректируется хирургическим путем, остальные же либо умирают вскоре после рождения, либо заканчиваются тяжелой инвалидностью и необходимостью в постороннем уходе на всю жизнь.

Поэтому ранняя диагностика врожденных пороков развития нервной системы и предотвращение рождения детей со столь тяжелыми пороками развития являются важной медицинской и социальной задачей.

***Ключевые слова:** Врожденные пороки развития головного мозга, костей черепа, спинного мозга, позвоночного столба, периферических нервов.*