



**ГБОУ ВПО Московский Государственный Медико-
Стоматологический Университет им.А.И.Евдокимова
КАФЕДРА ДЕТСКОЙ ЧЕЛЮСТНО-ЛИЦЕВОЙ ХИРУРГИИ
Зав. каф., д.м.н., профессор О.З. Топольницкий**

**МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ
КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ
СТОМАТОЛОГИЧЕСКОГО ПРОФИЛЯ**



МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ

это коммуникативный процесс,
связанный с решением проблем,
относящихся к появлению или риску
появления наследственных болезней

в семье

(определение рабочего комитета
американского общества
по генетике человека, 1974г)

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ

специализированная медицинская помощь -
наиболее распространенная форма
профилактики наследственных болезней,
состоит из информирования человека о риске
развития наследственного заболевания,
передачи его потомкам, а также о
диагностических и терапевтических действиях

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ

```
graph TD; A[МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ] --> B[Проспективное консультирование]; A --> C[Ретроспективное консультирование]; B --> D[риск рождения больного ребенка определяется еще до наступления беременности или на ранних ее этапах]; C --> E[расчет риска относительно здоровья будущих детей после рождения в семье больного ребенка];
```

Проспективное
консультирование

риск рождения
больного ребенка
определяется еще до
наступления
беременности или на
ранних ее этапах

Ретроспективное
консультирование

расчет риска
относительно
здоровья будущих
детей после рождения
в семье больного
ребенка

ЗАДАЧИ МГК

- ✓ установления точного диагноза врожденного или наследственного заболевания
- ✓ определение типа наследования заболевания в данной семье
- ✓ расчет величины риска повторения заболевания в семье
- ✓ объяснение содержания медико-генетического прогноза тем людям, которые обратились за консультацией
- ✓ диспансерное наблюдение и выявление группы повышенного риска среди родственников индивида с наследственной болезнью
- ✓ пропаганда медико-генетических знаний среди врачей и населения

Специализированная генетическая служба на базе кафедры ДЧЛХ МГМСУ и Центра высоких технологий в лечении детей с врожденной наследственной патологией челюстно-лицевой области существует с 1983 г и имеет 28-летний опыт работы

На диспансерном учете в центре состоят 3175 детей с врожденной и наследственной патологией челюстно-лицевой области.

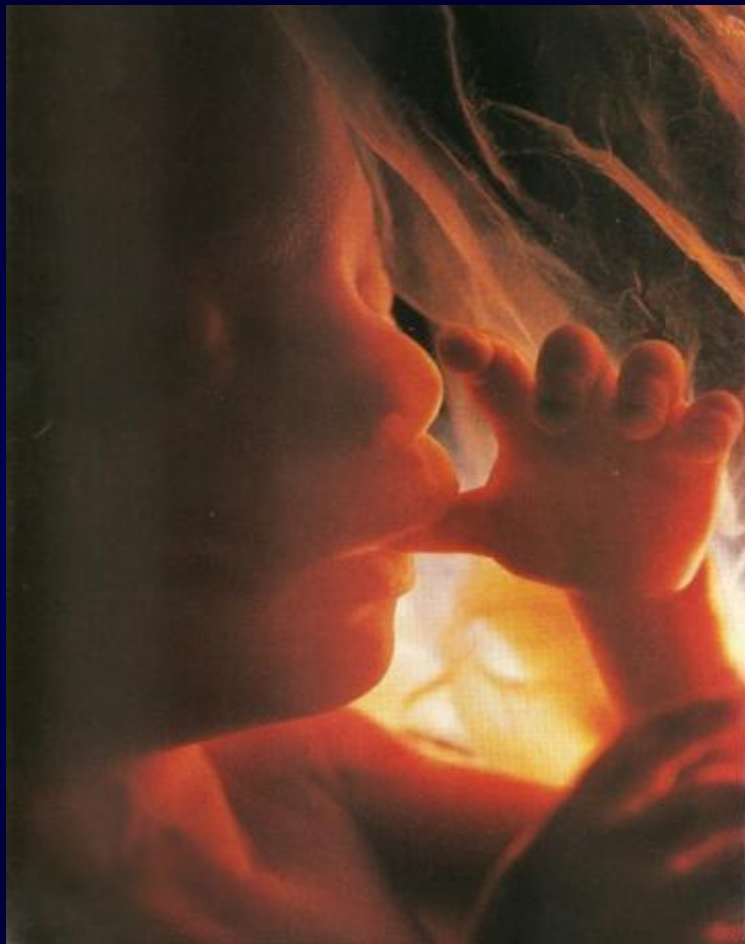
Ежегодно 130 – 150 семей проходят первичное МГК и 15 – 20 повторное.

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ

СОСТОИТ ИЗ ЧЕТЫРЕХ ЭТАПОВ:

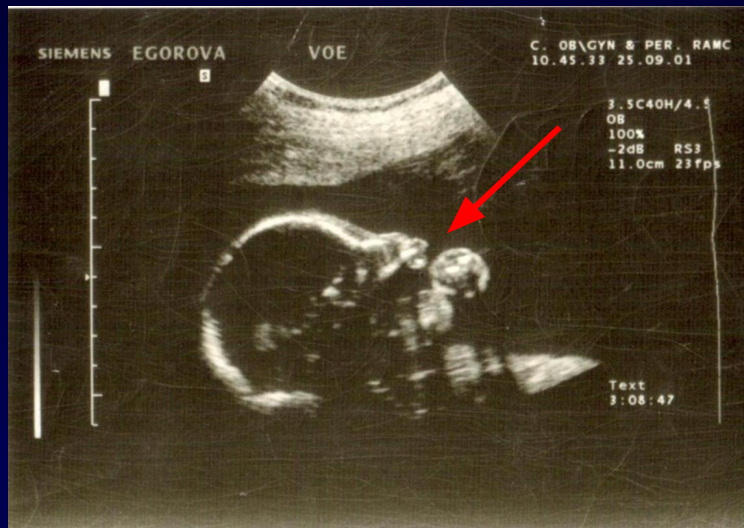
- ✓ диагноз
- ✓ прогноз
- ✓ ВЫВОД
- ✓ СОВЕТ





Минимальный срок
2х –3х мерного УЗИ
для диагностики
врожденной
патологии челюстно-
лицевой области
11,5 –12 недель
беременности.

Двухмерная пренатальная диагностика ВПР лица плода



Трехмерная пренатальная диагностика ВПР плода



Этиология врожденных расщелин губы и неба

Врожденные расщелины верхней губы, альвеолярного отростка, твердого и мягкого неба - **генетически гетерогенное** заболевание



Изолированные формы

1/3- наследственные:

- ✓ Аутосомно-доминантные
- ✓ Аутосомно-рецессивные
- ✓ X-сцепленные
- ✓ Мультифакториальные
- ✓ Хромосомные

2/3- тератогенные
(спорадические)

Популяционная частота :
1:500-1:1000 новорожденных



Синдромальные формы

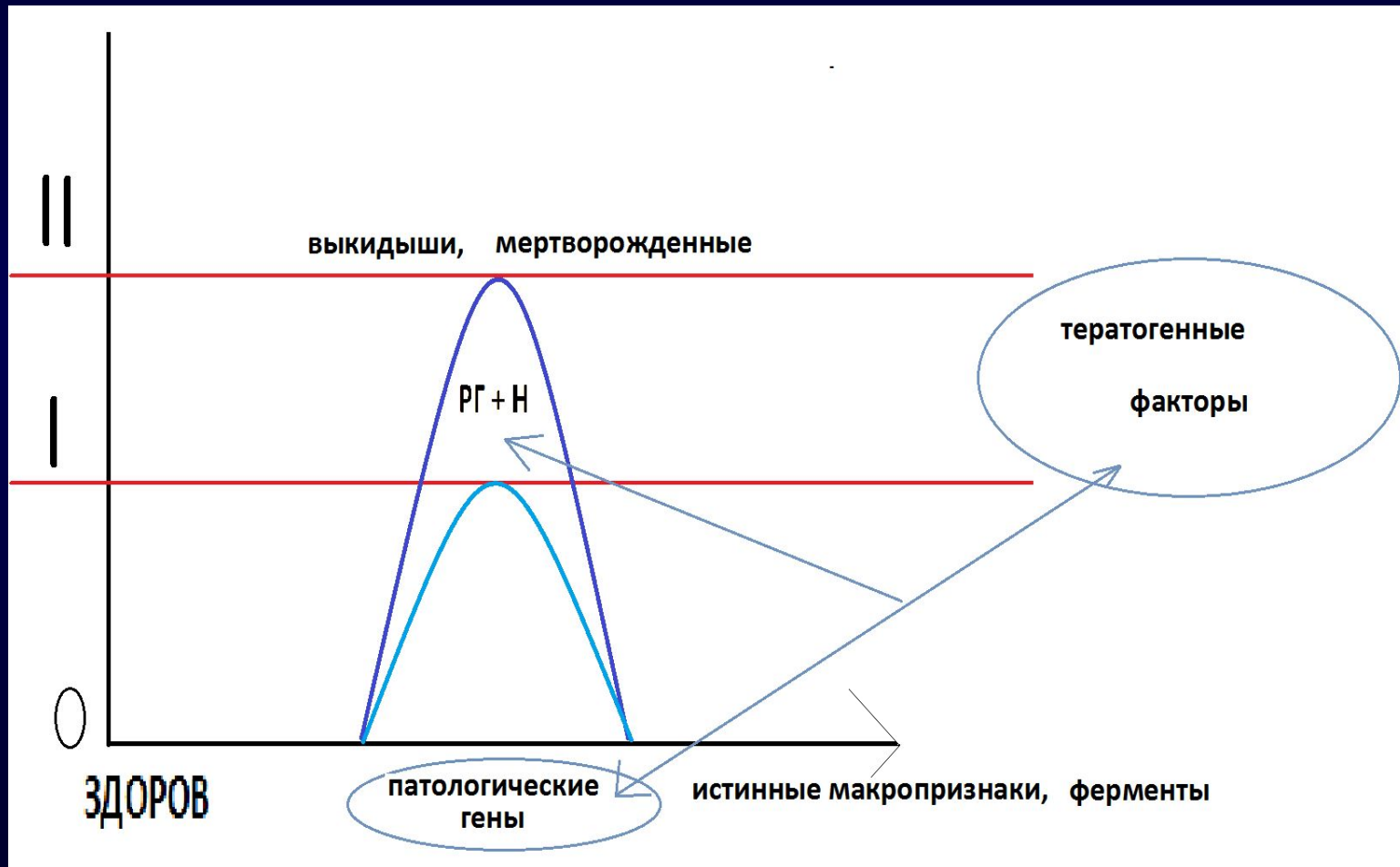
95 %-наследственные

- ✓ Аутосомно-доминантные
- ✓ Аутосомно-рецессивные
- ✓ X-сцепленные

5%-тератогенные
(спорадические)

Популяционная частота:
1:2000-1:10000 новорожденных

Схема мультифакториального наследования (1965г.-Fraser)



Истинные микропризнаки

проявление действия аномальных генов

Для верхней губы

- ✓ Асимметрия красной каймы верхней губы
- ✓ Нарушение положения и формы зубов в месте предполагаемой расщелины (1.3;1.2;2.2;2.3)
- ✓ Асимметрия кожно-хрящевого отдела носа

Для неба

- ✓ Нарушение положения и формы зубов в месте предполагаемой расщелины (1.3;1.2;2.2;2.3), микроденития
- ✓ Асимметрия фрагментов мягкого неба или глоточного затвора (несимметричное сокращение мышц)
- ✓ Расщелина или раздвоение uvulae

Как считать % степени риска

популяционная величина (2%-4%)

+

все % мамы

+

все % папы

=

< 5% - низкая степень

5% - 15% - средняя степень

> 15% - высокая степень

Тератогенные факторы

(Спорадическая мутация)

- ✓ Вирусы гриппа, ОРВИ, Herpes Simplex
- ✓ Стрепто-стафилококки
- ✓ Лекарственные препараты (например, противосудорожные: фенитоин, триметадион и гидантоин)
- ✓ Токи высокой частоты
- ✓ Недостаток O_2

Примеры наследственных синдромов с пороком развития ЧЛО

- ✓ Синдром гемифациальной микросомии
- ✓ Синдром Гольденхара
- ✓ Синдром Франческетти
- ✓ Синдром Ван-дер-Вуда
- ✓ Синдром Робена
- ✓ Синдром Крузона
- ✓ Рото-лице-пальцевой синдром

Синдром Пьера-Робена



Популяционная частота 1:800 – 1:1500
Тип наследования – аутосомно-доминантный

Синдром фронто-назальной дисплазии



- ✓ брахицефалия
- ✓ антимонголоидный разрез глаз
- ✓ расщепление кончика носа
- ✓ широкая спинка носа
- ✓ высокое арковидное нёбо
- ✓ расщелина губы/нёба
- ✓ жёсткие волосы
- ✓ аномалии пальцев кистей и стоп (широкий I палец, синдактилия)
- ✓ патология зубов

Популяционная частота 1:8000-1:10000
Тип наследования аутосомно-доминантный



Ангидротическая форма эктодермальной дисплазии



Ангидротическая форма эктодермальной дисплазии

- ✓ кожа истончена, особенно вокруг глаз
- ✓ потоотделение снижено
- ✓ ихтиозиформное шелушение
- ✓ ладонно-подошвенные кератодермии
- ✓ резкое поредение волос на голове или тотальная алопеция
- ✓ брови, а иногда и ресницы, редкие
- ✓ первичная адентия, зубы поздно прорезываются, поздняя смена зубов, часто деформированы
- ✓ атопический дерматит
- ✓ астма
- ✓ гипотиреоз

Тератогенные синдромы

Алкогольно-фетальный синдром

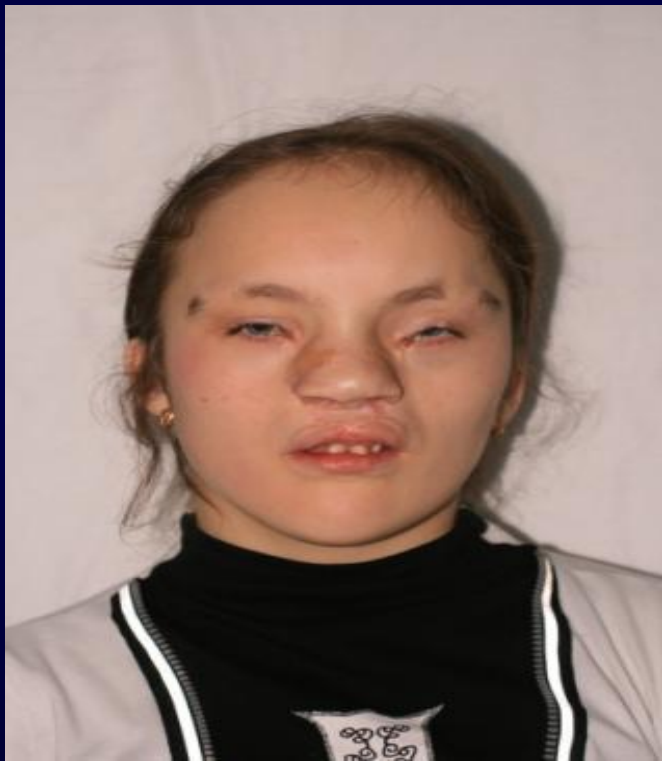


- ✓ Внутриутробная гипотрофия плода
- ✓ Истинная микроцефалия
- ✓ Органическое поражение ЦНС
- ✓ Врожденные пороки сердца
- ✓ Расщелины верхней губы и неба

Умственно дети не сохранны,
чаще всего олигофрения

Тератогенные синдромы

Цитомегаловирусный синдром



- ✓ Неврологическая симптоматика
- ✓ Повышенная судорожная готовность
- ✓ Внутриутробная гипотрофия плода
- ✓ Расщелина неба
- ✓ Патология зрения и слуха

Тератогенные синдромы

Синдром коревой краснухи



- ✓ Органическое поражение ЦНС
- ✓ Отеки головного мозга (внутриутробная гидроцефалия)
- ✓ Нет цветового зрения
- ✓ Нейросенсорная тугоухость
- ✓ Истинная макродентия
- ✓ Расщелины верхней губы и неба

Основной целью специализированного МГК является:

- ✓ Диагностика наследственного заболевания и его профилактика в семье;
- ✓ Достижение психологического благополучия в адаптации семьи к генетическому риску и появлению ВПР лица у будущего потомства;
- ✓ Сочетание новых диагностических технологий, новых подходов в комплексном лечении и профилактике наследственных и врожденных заболеваний ЧЛО у потомства.

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ

