

ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ ЧЕЛЮСТНО-ЛИЦЕВОЙ ОБЛАСТИ





СТАТИСТИКА

Популяционная частота пороков челюстно-лицевой области встречается с приблизительной частотой от 1 : 1000 до 1 : 460.

Ежегодно в России на 1,2-1,3 млн родов появляется около 60 тыс. детей с врожденными пороками развития и наследственными заболеваниями.

Общее количество больных с челюстно - лицевыми аномалиями около 35%.

- 
- Врожденный порок развития (ВПР) – стойкое морфологическое изменение, повлекшее за собой грубые нарушения функции органа, ткани или всего организма.
 - Синонимы: «пороки развития» и «врожденные пороки» .
- 

Причина аномалий:

- **Наследственные ВПР** возникают в результате мутаций (генных, хромосомных, геномных), чаще всего на уровне гамет, реже в зиготном состоянии.
- **Экзогенно обусловленные ВПР** возникают в результате воздействия тератогенных факторов во время беременности в эмбриональный период Гипоксия плода, острые авитаминозы и вирусные заболевания (краснуха, корь, грипп) матери на ранних стадиях беременности.
- **Мультифакториальные ВПР** являются результатом совместного действия наследственных и экзогенных факторов в равной степени.

РАСЩЕЛИНЫ ГУБЫ И НЁБА (ТИПИЧНЫЕ РАСЩЕЛИНЫ ЛИЦА)



- К типичным расщелинам челюстно-лицевой области относят:

- а) расщелины верхней губы;

- б) расщелины нёба

- Расщелины губы и неба (РГ/РН) по классификации ВОЗ относятся к распространенным порокам развития. их удельный вес составляет 86,9%.

Популяционная частота типичных расщелин лица (верхней губы и нёба) составляет 1:1000-1:700 новорожденных в год.

Среди новорожденных с типичными расщелинами лица преобладают мальчики (0,79 мальчиков и 0,59 девочек на 1000 новорожденных). У мужчин, как правило, более тяжелые формы патологии.

Классификация и характеристика типичных расщелин лица:

I. Расщелины верхней губы:

- 1) врожденная скрытая расщелина верхней губы (одно- или двусторонняя);



2) полная расщелина верхней губы костно-хрящевого отдела носа (одно- или двусторонняя) и с деформацией

- 3) врожденная полная расщелина верхней губы (одно- или двусторонняя).



Врожденная полная левосторонняя расщелина верхней губы, альвеолярного отростка, твердого и мягкого неба.



4

(III степени).

кней губы
КИМ ВЫСТО



II. Расщелины нёба:

- 1) врожденные расщелины мягкого нёба скрытые, полные и неполные;
- 2) врожденные расщелины мягкого и твердого нёба скрытые, неполные и полные;



- 3) врожденные полные расщелины мягкого и твердого нёба и альвеолярного отростка (одно- и двусторонние);
- 4) врожденные расщелины альвеолярного отростка и переднего отдела твердого нёба неполные (одно- или двусторонние) и полные (одно- или двусторонние).



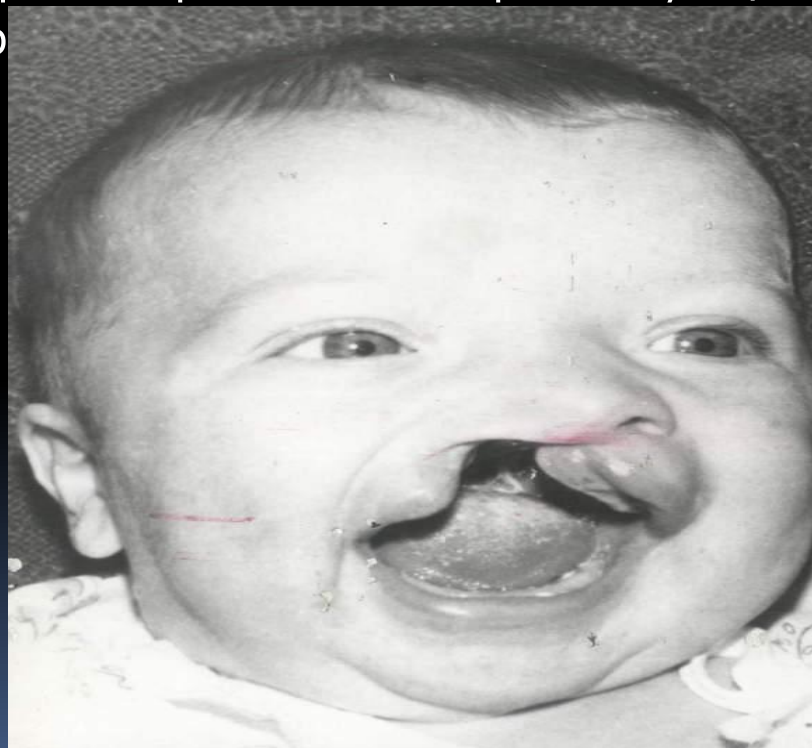
Односторонняя расщелина неба.



Двусторонняя расщелина неба.

Расщелины неба встречаются в сочетании с расщелинами верхней губы. При этом разные формы расщелин губы могут сочетаться с различными формами расщелин неба.

- Врожденная полная правосторонняя расщелина верхней губы, альвеолярного отростка, твёр



Изменения костного скелета при врожденных расщелинах и неба.

- наблюдаются резкие изменения костного скелета лица, а также неправильное расположение межчелюстной кости и расположенных в ней зубов. Иногда количество зачатков бывает уменьшено или они отсутствуют (анодентия). Деформация зубной дуги и небных пластинок может сочетаться с недоразвитием верхней челюсти - микрогнатия.
- Сужение верхней челюсти чаще бывает врожденным и по мере роста ребенка степень его увеличивается.
- Врожденная деформация верхней челюсти при расщелине неба может сочетаться с деформацией нижней.

Некоторые наследуемые синдромы с расщелиной губы и неба:

- **Синдром Гольденара** Расщелина губы и неба, множественные базально-клеточные карциномы, кисты челюсти, аномалия скелета.
- **Синдром Горлина** Расщелина губы и неба, односторонняя дисплазия ушной раковины, односторонняя гипоплазия нижнечелюстной ветви, различные эпibuльбарные дермоиды, аномалии позвоночника, пороки сердца, аномалии почек и гениталий.
- **Синдром Фрера-Майя** Расщелина губы и неба, макроцефалия, гипертелоризм, плоский нос, перекрученный завиток, мезомелия, клинодактилия, аномалии позвоночника и гениталий.
- **Синдром акроостеолиза** Расщелина неба, "растворение" концевых фаланг с утолщением пальцев, низкий рост, кифоз, вальгусная деформация голени, микрогнатия, долихоцефалия, преждевременное выпадение зубов.
- **Синдром Ван-дер-Вуда** Расщелина губы и неба, губные ямки.

- **Синдром Юберга – Хайтворда** Расщелина губы и неба, микроцефалия, гипопластичные дистально расположенные большие пальцы рук, короткие лучевые кости.
- **Синдром Меккеля** Расщелина губы и неба, полидактилия, поликистоз почек, энцефалоцеле, пороки сердца и другие аномалии.
- **Синдром Бикслера** Расщелина губы и неба, гипертелоризм, микроотия, атония почек, врожденные пороки сердца, отставание в росте.

1) Синдром Патау (СП) - синдром трисомии 13 - встречается с частотой 1:6000. Имеются два цитогенетических варианта синдрома Патау: простая трисомия и Робертсоновская

- **транслокация**
Дети с синдромом Патау рождаются с массой тела ниже нормы (2500 г). У них выявляются умеренная микроцефалия, нарушение развития различных отделов ЦНС, низкий скошенный лоб, суженные глазные щели, расстояние между которыми уменьшено, микрофтальмия и колобома, помутнение роговицы, западающая переносица, широкое основание носа, деформированные ушные раковины, расщелина верхней губы и нёба, полидактилия, флексорное положение кистей, короткая шея. У 80% новорожденных встречаются пороки развития сердца: дефекты межжелудочковой и межпредсердной перегородок, транспозиции сосудов и др. Наблюдаются фиброкистозные изменения поджелудочной железы, добавочные селезенки, эмбриональная пупочная грыжа. Почки увеличены, имеют повышенную дольчатость и кисты в корковом слое, выявляются пороки развития половых органов. Для СП характерна задержка умственного развития.

Большинство больных с синдромом Патау (98%) умирают в возрасте до года, оставшиеся в живых страдают глубокой идиотией.

Синдром Патау.



2) Синдром Эдвардса (СЭ) - синдром трисомии 18 - встречается с частотой примерно 1:7000. Дети с трисомией 18 чаще рождаются у пожилых матерей, взаимосвязь с возрастом матери менее выражена, чем в случаях трисомии хромосомы 21 и 13. Для женщин старше 45 лет риск родить больного ребенка составляет 0,7%. Цитогенетически синдром Эдвардса представлен простой трисомией 18 (90%), в 10% случаев наблюдается мозаицизм. У девочек встречается значительно чаще, чем у мальчиков, что связано, возможно, с большей жизнестойкостью женского организма.

Дети с трисомией 18 рождаются с низким весом (в среднем 2177 г), хотя сроки беременности нормальные или даже превышают норму. Фенотипические проявления синдрома Эдвардса многообразны. Наиболее часто отмечаются аномалии мозгового и лицевого черепа, мозговой череп долихоцефалической формы. Нижняя челюсть и ротовое отверстие маленькие. Глазные щели узкие и короткие. Ушные раковины деформированы и в подавляющем большинстве случаев расположены низко, несколько вытянуты в горизонтальной плоскости. Мочка, а часто и козелок отсутствуют. Наружный слуховой проход сужен, иногда отсутствует. Грудина короткая, из-за чего межреберные промежутки уменьшены и грудная клетка шире и короче нормальной. В 80% случаев наблюдается аномальное развитие стопы: пятка резко выступает, свод провисает (стопа-качалка), большой палец утолщен и укорочен. Из дефектов внутренних органов наиболее часто отмечаются пороки сердца и крупных сосудов: дефект межжелудочковой перегородки, аплазии одной створки клапанов аорты и легочной артерии. У всех больных наблюдаются гипоплазия мозжечка и мозолистого тела, изменения структур оливы, выраженная умственная отсталость, снижение мышечного тонуса, переходящее в повышение со спастикой.

Синдром Эдварса.



НЕТИПИЧНЫЕ РАСЩЕЛИНЫ ЧЕРЕПНО - ЛИЦЕВОЙ ОБЛАСТИ:



- Нетипичные расщелины черепно-лицевой области представлены огромным количеством видов, большинство из которых могут быть отнесены к одной из трех групп:

- 1) черепно-лицевые расщелины;
- 2) боковые лицевые расщелины;
- 3) орбито-верхнечелюстные расщелины.

В популяции нетипичные расщелины распространены намного реже по сравнению с расщелинами губы и нёба. Частота варьирует от 1,9 до 6,8 на 100 тыс. новорожденных. Нетипичные расщелины черепно-лицевой области могут быть как изолированными, так и компонентами наследственных синдромов, как односторонними, так и двусторонними, как полными, так и неполными.

- Патогенез нетипичных расщелин черепно-лицевой области связывают с системными нарушениями в границах 1 и 2 жаберных дуг в период эмбрионального развития.
 - в течение первых 4 нед эмбриогенеза жаберная дуга раздваивается и формирует скулу и верхнюю челюсть.
 - К 6-й неделе отростки нижней челюсти соединяются, образуя нижнюю челюсть.
 - Отростки верхней челюсти встречаются с шаровидными отростками, формируя верхнюю губу и ноздри.
 - В этот же период на хвостовой границе 1-й жаберной дуги и головной границе 2-й жаберной дуги появляются три бугорка, формируя внешнее ухо.
 - Из 1-й жаберной дуги формируются козелок и голень завитка ушной раковины, наковальня и молоточек среднего уха. Из 2-й жаберной дуги формируются стремя и остальные составляющие внешнего уха. К 8-й неделе лицевые расщелины эмбриона закрываются, оформляются губы и рот. Отростки верхней челюсти и боковые отростки носа оформляются и появляются носослезные бороздки.

Косая расщелина лиц;



Поперечная расщелина лица

- синдром Пьера-Робена;



- синдром Тричера-Коллинза
(нижнечелюстно-лицевой дизостоз);



Алгоритм лечения и реабилитации детей с расщелиной губы и неба

Пренатальный период

Ультразвуковое обследование на предмет наличия расщелины

Консультация генетика

Период новорожденности (0-1 месяц)

Обследование ребенка для исключения возможных сопутствующих пороков развития

Консультация генетика для исключения генетических синдромов

Период грудного возраста (1 мес – 1 год)

Постановка на учет у ортодонта

Раннее ортопедическое лечение

Устранение расщелины верхней губы

Ясельный период (1-3 года)

Постановка на учет у логопеда, начало логопедических занятий

Устранение расщелины неба

Дошкольный период (3-7 лет)

Реконструктивная хейлопластика / хейлоринопластика

Тимпаностомия

Занятия с логопедом

Наблюдение ортодонта

Младший школьный период (7-11 лет)

Устранение расщелины альвеолярного отростка

Наблюдение ортодонта

Ортодонтическое лечение

Дети с недоразвитием верхней челюсти, деформацией зубного ряда

Занятия с логопедом

Старший школьный период (11 – 16 лет)

Реконструктивная ринопластика / хейлоринопластика

Наблюдение ортодонта

Костно-реконструктивные операции

Фарингопластика