

Международный казахско-турецкий университет им.К.А.Ясави
Факультет Стоматологии

***Тема: Профилактика врожденной
патологии лица.***

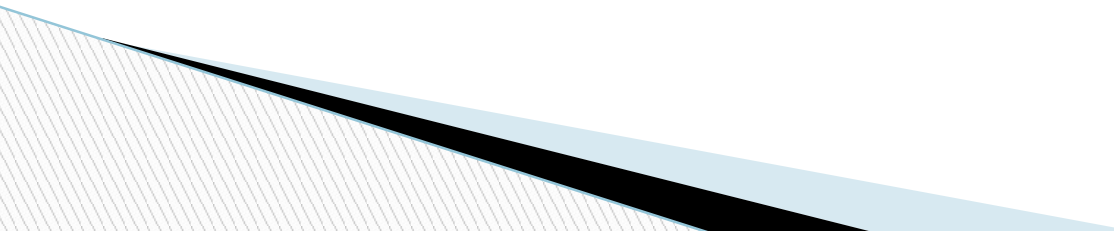
Приняла: Мусаева А.

Выполнила: Шаулиева С.

Группа: СТР-531



План

- Введение
 - Врожденные патологии ЧЛО
 - Причины возникновения
 - Профилактика врожденных патологий лица
 - Заключение
 - Список литературы
- 

Введение

- Расщелины лица развиваются в местах слияния эмбриональных бугров.
- Врожденные и наследственные пороки развития лица, шеи, костей лицевого и мозгового черепа, врожденные тканевые пороки развития, кисты и свищи лица и шеи возникают вследствие нарушения нормального морфогенеза эмбриона в период от 3—4 до 12 нед внутриутробного развития.

Классификация и характеристика типичных расщелин лица

- По морфологической характеристике расщелин выделяют.
- 1. Расщелины верхней губы:
 - а) врожденная скрытая расщелина верхней губы (одноили двусторонняя);
 - б) врожденная неполная расщелина верхней губы без деформации костно-хрящевого отдела носа (одноили двусторонняя) и с деформацией костно-хрящевого отдела носа (одноили двусторонняя);
 - в) врожденная полная расщелина верхней губы (одноили двусторонняя).
- 2. Расщелины нёба:
 - а) врожденные расщелины мягкого нёба скрытые, неполные и полные;
 - б) врожденные расщелины мягкого и твердого нёба скрытые, неполные и полные;
 - в) врожденные полные расщелины мягкого и твердого нёба и альвеолярного отростка (одно- и двусторонние);
 - г) врожденные расщелины альвеолярного отростка и переднего отдела твердого нёба неполные (одноили двусторонние) и полные (одноили двусторонние).

РАСЩЕЛИНЫ ГУБЫ И НЁБА (ТИПИЧНЫЕ РАСЩЕЛИНЫ ЛИЦА)

- Типичные расщелины лица являются наиболее распространенными среди всех видов ВПР, их удельный вес составляет 86,9%. К типичным расщелинам челюстно-лицевой области относят:
 - а) расщелины верхней губы;
 - б) расщелины нёба.
- Врожденные расщелины нёба могут быть разнообразной формы и протяженности. Щелинный дефект самой легкой степени имеет вид вдавливания слизистой, иногда могут быть разъединены только мышцы и кость при сохранении слизистой. Расщелины нёба часто являются продолжением боковой расщелины верхней губы и альвеолярного отростка, располагаясь между лобным и верхнечелюстным отростками. Такие расщелины могут распространяться по всей длине нёба или занимать отдельные его участки, поэтому принято различать неполные и полные расщелины нёба.
- Неполные расщелины называют несквозными - они могут захватывать только язычок или язычок и мягкое нёбо или частично твердое нёбо и оканчиваться позади резцового отверстия.



Рис. 2.3. Односторонняя расщелина нёба

Рис. 2.4. Двусторонняя расщелина нёба

- Расщелины, при которых щель с твердого нёба распространяется на альвеолярный отросток и верхнюю губу, называют полными, или сквозными, расщелинами. Расщелина нёба на протяжении от резцового отверстия до задней носовой ости может быть одноили двусторонней.
- При односторонней расщелине сошник на одной стороне соединяется с нёбным отростком, на другой имеется щель, через которую сообщаются носовая и ротовая полости. Если левая половина нёбной пластинки соединена с сошником, то будет правосторонняя расщелина, если правая - то левосторонняя.
- При двусторонней расщелине обе носовые полости сообщаются с полостью рта, а нижний край сошника остается свободным посредине расщелины и располагается на уровне несросшихся нёбных пластинок, реже выше их.

Причины возникновения врожденных пороков развития у человека можно представить следующей схемой (Г.И. Лазюк и др., 1991)

□ **А. Эндогенные причины:**

- 1) Изменения наследственных структур (мутации).
- 2) Эндокринные заболевания.
- 3) «Перезревание» половых клеток.
- 4) Возраст родителей.

□ **Б. Экзогенные причины:**

□ *1. Физические факторы:*

- а) радиационные;
- б) механические.

□ *2. Химические факторы:*

- а) лекарственные вещества;
- б) химические вещества, применяемые в быту и промышленности;
- в) гипоксия;
- г) неполноценное питание.

□ *3. Биологические факторы:*

- а) вирусы;
- б) микоплазмы;
- в) протозойная инфекция;

- Врожденная расщелина верхней губы Клиническая картина. *Анатомические и функциональные расстройства.* В зависимости от степени анатомических изменений различают три формы расщелины верхней губы: скрытую, неполную и полную. При скрытой расщелине верхней губы наблюдается расщепление мышечного слоя с сохранением непрерывности кожного покрова и слизистой оболочки; при неполной расщелине — расщепление всех слоев губы в нижних ее отделах, а в верхних имеется правильно развитый участок или тонкий кожный мостик, соединяющий оба отдела губы между собой, дно нижнего носового хода сформировано нормально; при полной расщелине не срастаются все ткани на всем протяжении губы от красной каймы, включая дно носовой полости. Независимо от степени выраженности расщелины верхняя губа всегда укорочена. Ткани подтянуты к вершине расщелины, правильное анатомическое соотношение отделов губы нарушено, красная кайма растянута вдоль краев расщелины. При полной расщелине верхней губы во всех случаях наблюдается неправильная форма крыла носа, расположенного на стороне расщелины. Крыло уплощено, растянута, кончик носа несимметричен, хрящевая часть перегородки носа искривлена. Подобная деформация носа встречается и при неполной расщелине губы, что объясняется анатомической и функциональной неполноценностью тканевого слоя верхних отделов губы и нарушением миодинамического равновесия мышечного комплекса расщепленной губы.

Наиболее распространенные моногенные синдромы с расщелиной губы и нёба

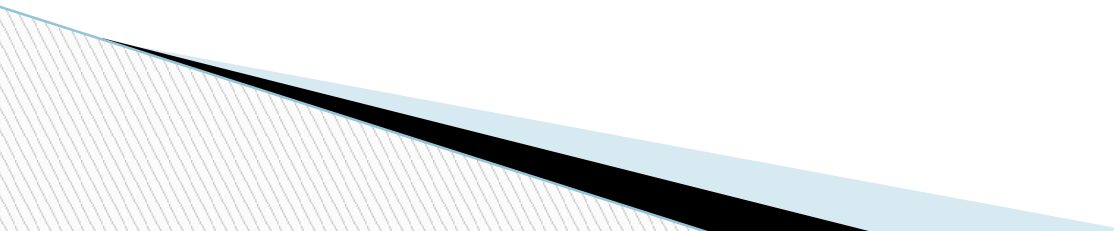
▣ Аутосомно-доминантные синдромы

- ▣ **Синдром Гольденара** - расщелина губы и нёба, множественные базально-клеточные карциномы, кисты челюсти, аномалия скелета.
- ▣ **Синдром Горлина** - расщелина губы и нёба, 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 нёба, макроцефалия, гипертелоризм, плоский нос, перекрученный завиток, мезомелия, клинодактилия, аномалии позвоночника и гениталий.
- ▣ **Синдром акроостеолиза** - расщелина нёба, «растворение» концевых фаланг с утолщением пальцев, низкий рост, кифоз, вальгусная деформация голени, микрогнатия, долихоцефалия, преждевременное выпадение зубов.
- ▣ **Синдром Ван-дер-Вуда** - расщелина губы и нёба, губные ямки.
- ▣ **Синдром ключично-черепной дисплазии** - расщелина нёба, широкий свод черепа, незаращенные роднички, маленькое лицо, червеобразные кости, лишние зубы, отсутствие или гипоплазия ключиц, другие аномалии скелета.

▣ Аутосомно-рецессивные синдромы

- ▣ **Синдром Юберга-Хайтворда** - расщелина губы и нёба, микроцефалия, гипопластичные дистально расположенные большие пальцы рук, короткие лучевые кости.
- ▣ **Синдром Меккеля** - расщелина губы и нёба, полидактилия, поликистоз почек, энцефалоцеле, пороки сердца и другие аномалии.
- ▣ **Синдром Бикслера** - расщелина губы и нёба, гипертелоризм, микроотия, атония почек, врожденные пороки сердца, отставание в росте.
- ▣ **Криптофальм** - расщелина губы и нёба, криптофальм, ненормальная лобная линия роста волос, различная синдактилия на руках и ногах, колобома крыльев носа, аномалии мочеполовой системы.
- ▣ **Цереброкостомандиблярный синдром** - расщелина нёба, микроцефалия, дефект ребер.
- ▣ **Синдром Кристиана** - расщелина нёба, краниосиностозы, микроцефалия, артрогрипоз, приведенный большой палец руки.

Профилактика -

- ▣ Это система государственных, социальных, гигиенических, медицинских и других мероприятий, направленных на обеспечение высокого уровня здоровья и предупреждения болезней.
 - ▣ Профилактика врожденных пороков у детей может быть массовой и индивидуальной.
- 

Профилактика

- Основными причинами рождения детей с расщелинами лица являются наследственные факторы и воздействие на организм будущей матери химических, психических, биологических, физических факторов, а также механических травм в I триместре беременности. Исходя из этого в профилактике врожденных расщелин лица выделяются следующие направления:
 - · медико-генетическое консультирование и пренатальная диагностика орофациальных расщелин;
 - · просветительская деятельность среди широкого круга врачей (гинекологов, педиатров, стоматологов), направленная на ознакомление с причинами и механизмами развития аномалий челюстно-лицевой области и показаниями для медико-генетического консультирования;
 - · просветительская деятельность среди населения, направленная на пропаганду здорового образа жизни, особенно среди лиц репродуктивного возраста и борьбу с абортами;
 - · формирование групп повышенного генетического риска и периконцепционную профилактику врожденных пороков развития (оздоровление супругов перед наступлением беременности и в I триместре беременности, профилактика инфекционных заболеваний, стрессовых ситуаций и травматизма во время беременности);
 - · при заболеваниях женщин в ранних сроках беременности - рациональная медикаментозная терапия, исключающая применение препаратов цитостатического и цитолитического действия.
- Часть группы риска можно выявить при обычном стоматологическом осмотре беременных и ориентировать врача-акушера в консультации на необходимость для женщины, обладающей теми или иными микропризнаками врожденной патологии, пройти медико-генетическое консультирование и при необходимости пренатальную диагностику.

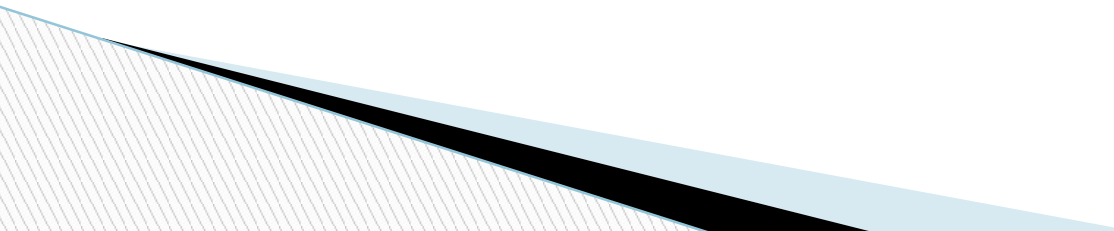
- Принципы медико-генетического консультирования в отношении орофациальных расщелин
- При любой форме орофациальной расщелины у ребенка или у кого-либо из супругов, планирующих беременность, необходимо медико-генетическое консультирование. Цель медико-генетического консультирования в таких случаях: оценка рекуррентного (повторного) риска данных пороков развития у планируемого потомства и определение показаний для пренатальной диагностики. Риск повторения патологии можно рассчитать только при установлении точного генетического диагноза.
- От 15 до 20% орофациальных расщелин входит в состав моногенных синдромов с различным типом наследования. Расчет рекуррентного риска при моногенной патологии осуществляется исходя из типа наследования синдрома. В таких случаях риск для потомства оценивается как высокий (25-50%).
- Следует иметь в виду, что у 3% лиц с орофациальными расщелинами выявляются различные хромосомные аномалии, наиболее частые из которых: трисомия 13, трисомия 18, синдром кошачьего крика (5 р).
- В большинстве случаев орофациальные расщелины по своей природе являются мультифакториальными и в 3-5% случаев эти пороки развития формируются в результате воздействия тератогенных факторов. Эмпирический риск повторения мультифакториальных расщелин зависит от количества членов семьи с аналогичной аномалией, их пола, степени родства с пациентом, степени расщепления.
- Одной из важных задач медико-генетического консультирования является разъяснение семье сущности генетического риска и помощь в принятии решения, как о планировании потомства, так и о пролонгации беременности. Следует отметить, что орофациальные расщелины - это пороки развития, при которых прогноз для жизни и здоровья принципиально зависит от наличия сочетанных аномалий. При своевременном выявлении грубых сочетанных пороков развития или патологии хромосом, вынашивание беременности становится **нецелесообразным**.

- Расщелины губы и нёба в 30% случаев могут быть выявлены во время беременности. Точность пренатальной диагностики лицевых расщелин принципиально влияет на тактику ведения беременности и позволяет заранее планировать квалифицированную помощь новорожденному.
- Основными методами пренатальной диагностики орофациальных расщелин являются:
 - · ультразвуковое исследование;
 - · фетоскопия;
 - · фетоамниография.
- **Ультразвуковое исследование плода**
- Ультразвуковое исследование является высокоинформативным методом пренатального скрининга на выявление орофациальных расщелин. Чувствительность этого метода в отношении данной патологии составляет 77,6%.
- Ультразвуковая оценка структур лица плода должна осуществляться в скрининговом режиме во время проведения второго обязательного эхографического обследования, т.е. на сроке беременности
 - 20-24 нед.
- Наиболее информативной методикой пренатальной ультразвуковой диагностики орофациальных расщелин является мультиплоскостное сканирование структур лица плода во фронтальной, горизонтальной и сагиттальной плоскостях. Эффективность применения этой методики составляет 100%.
- Для обеспечения высокой точности пренатальной ультразвуковой диагностики расщелин лица необходимо, наряду с изучением стандартного сечения через носогубный треугольник, использовать сагиттальное сканирование с целью исключения эхографического признака «выпячивания» верхней челюсти и горизонтальную плоскость на уровне верхней губы и нёба для получения изображения носогубного треугольника.
- Расщелины лица, диагностированные в пренатальном периоде, в 57% случаев сочетаются с другими пороками. Среди сочетанных пороков в 30% случаев наблюдаются пороки сердца и центральной нервной системы.
- У каждого пятого плода с орофациальной расщелиной выявляется аномальный кариотип. Поэтому, кроме ультразвукового исследования плода, необходимо проведение пренатального кариотипирования для исключения хромосомных дефектов.
- **Фетоскопия**
- Фетоскопия проводится под контролем ультразвука на 16-22 нед беременности при помощи селфоскопа. Данная методика позволяет увидеть лицо плода и при наличии расщелины предложить семье принять решение о пролонгировании или прерывании беременности.
- **Фетоамниография**
- Фетоамниография производится на сроках беременности 20-36 нед. Под контролем ультразвука проводится трансабдоминальный амниоцентез и в сосуды плаценты вводится раствор рентгенконтрастного вещества (миодила или верографина). В процессе рентгенологического исследования при наличии расщелины отсутствует смыкание концевых участков контрастированных сосудов лица плода. Оба метода применяются только при наличии высокого риска рождения ребенка с расщелиной губы и нёба в сочетании с такими аномалиями, как олигофрения и др.

- Главная цель генетического консультирования - предупреждение рождения больного ребенка. Это касается в первую очередь генетически детерминированных и плохо поддающихся лечению тяжелых пороков развития и болезней, приводящих к физической или психической неполноценности.
- В соответствии с этой целью на настоящем этапе развития здравоохранения медико-генетическая консультация должна выполнять следующие задачи:

- определение прогноза здоровья для будущего потомства в семьях, где был, есть или предполагается больной с наследственной патологией;
- объяснение родителям в доступной форме смысла генетического риска и помощь им в принятии решения по поводу деторождения;
- помощь врачам в постановке диагноза наследственной болезни, если для этого требуются специальные генетические методы исследования;
- диспансерное наблюдение и выявление группы повышенного риска среди родственников индивида с наследственной болезнью;
- пропаганда медико-генетических знаний среди врачей и населения.

Медико-генетическое обследование включает:

- -анкетирование родителей с целью выявления возможных тератогенных воздействий
 - -комплексное обследование здоровья ребенка
 - -стоматологическое обследование ребенка и его родителей
 - -неврологическое обследование ребенка
 - -генеалогическое обследование семьи
 - -цитогенетическое обследование ребенка и его родителей
- 

Сущность генетического прогноза состоит в оценке вероятности появления наследственной патологии у будущих или уже родившихся детей. Консультации по прогнозу здоровья потомства можно разделить на две группы:

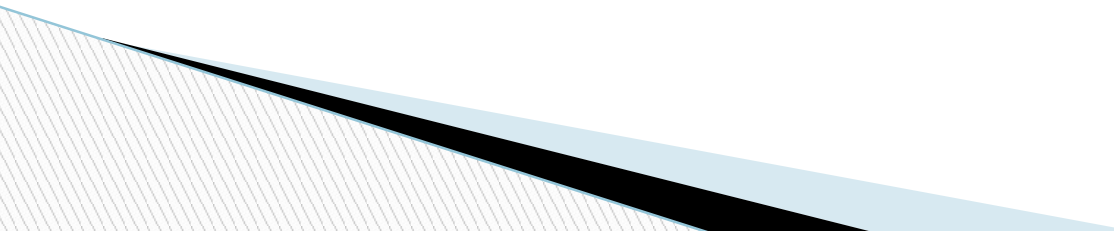
- **проспективное консультирование** - это наиболее эффективный вид профилактики наследственных болезней, когда риск рождения больного ребенка определяется еще до наступления беременности или на ранних ее сроках. Такие консультации проводятся: при наличии кровного родства между супругами, при неблагоприятном семейном анамнезе, при воздействии вредных средовых факторов на кого-либо из супругов (тяжелые инфекции, лечебное облучение, профессиональные вредности и т.д.).
- **ретроспективное консультирование** - это консультирование после рождения больного ребенка в семье относительно здоровья будущих детей.

Этапы консультирования:

- ▣ **Первый этап консультирования** начинается с уточнения диагноза болезни. Исходным моментом диагностики служит клинический диагноз. В медико-генетических консультациях диагноз уточняют с помощью генетического анализа (что и отличает врача-генетика от других специалистов), широко используют генеалогический и цитогенетический методы, а также специфические методы биохимической генетики, специально разработанные для диагностики наследственных болезней и нечасто применяемые в клинической практике.

▣ ***На втором этапе***

консультирования задача врача-генетика заключается в определении риска рождения больного ребенка. Исходным моментом служит родословная обследуемой семьи. При ее анализе возможны 4 ситуации, требующие различного подхода.

- Первая ситуация - **моногенно** наследуемая патология, при которой повторность болезни среди родственников дает возможность выяснить тип наследования в данной семье. В этих случаях при прогнозировании используют методы теории вероятностей и вычисляют теоретический риск рождения больного ребенка.
 - Вторая ситуация - **полигенно** наследуемая патология. Болезнь хотя и повторяется среди родственников, но методы теоретического расчета неприменимы и риск устанавливается на основе эмпирических данных.
 - Третья ситуация - **хромосомные болезни**, которые в отдельных случаях могут, как уже говорилось, повторяться у потомства супружеской пары.
 - Четвертая ситуация - **спорадические** случаи патологии. Чаще всего это случай рождения больного ребенка у здоровых родителей, при котором в родословной не удастся найти данных о патологии среди родственников.
- 

- ▣ **На третьем этапе консультирования** врач-генетик должен прийти к заключению о риске возникновения болезни у детей консультирующихся супругов и дать им соответствующие рекомендации.
- ▣ **Заключительный этап консультирования** - совет врача-генетика - требует самого внимательного отношения.

Список использованной литературы:

- 1. Беляков Ю.А. Стоматологические проявления наследственных болезней и синдромов. М.: Медицина, 1993.
- 2. Козлова С.И., Семанова Е., Демикова Н.С., Блинникова О.Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: справочник. Л.: Медицина, 1989.
- 3. Колесов А.А., Каспарова Н.Н., Жилина В.В. Стоматология детского возраста. М.: Медицина, 1991.
- 4. Лазюк Г.И., Лурье И.В., Черствой Е.Д. Наследственные синдромы множественных пороков развития. М.: Медицина, 1983.
- 5. Лильин Е.Т., Богомазов Е.А., Гоман-Кадошников П.Б. Генетика для врачей. М.: Медицина, 1990.