



**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.

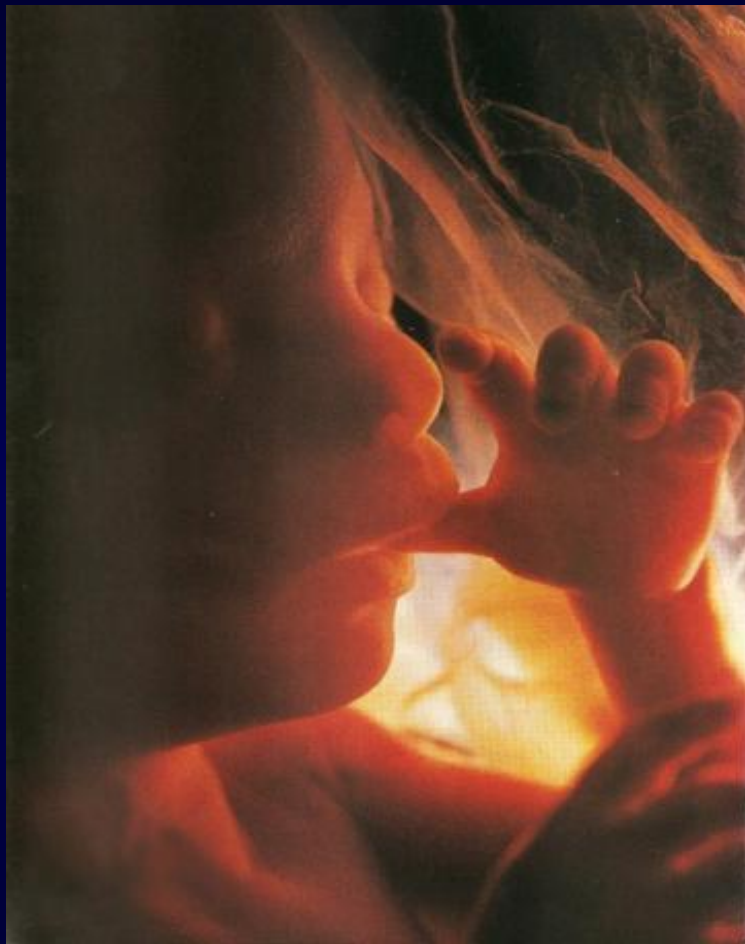
Ежегодно 130 – 150 семей проходят первичное МГК и 15 – 20 повторное.

# МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ

состоит из четырех этапов:

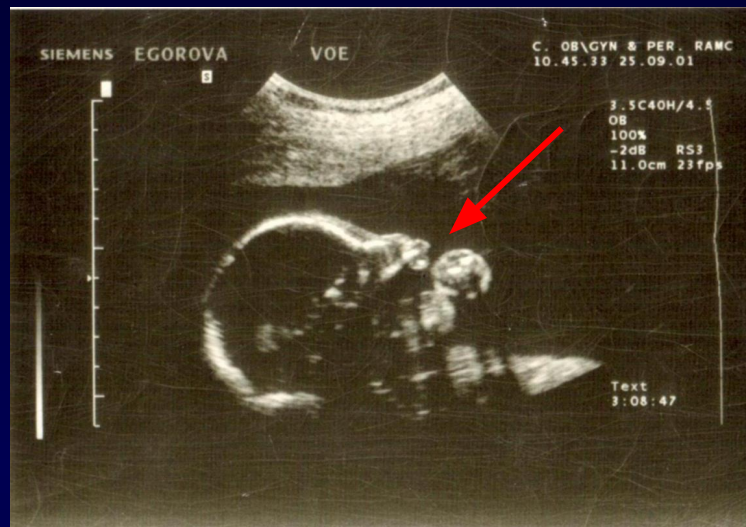
- ✓ диагноз
- ✓ прогноз
- ✓ вывод
- ✓ совет



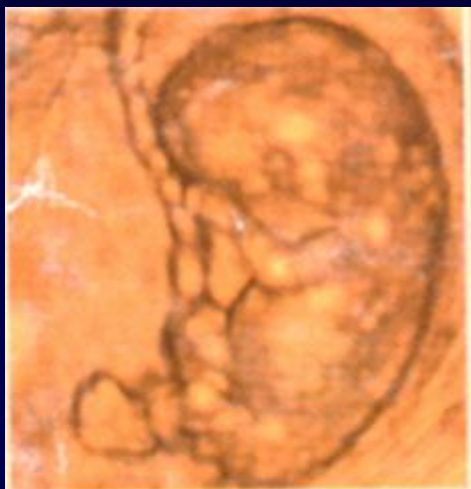


Минимальный срок  
2х –3х мерного УЗИ  
для диагностики  
врожденной  
патологии челюстно-  
лицевой области  
**11,5 –12** недель  
беременности.

# 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
- ✓Х-сцепленные
- ✓Мультифакториальные
- ✓Хромосомные

### 2/3- тератогенные (спорадические)

Популяционная частота :  
1:500-1:1000 новорожденных



## Синдромальные формы

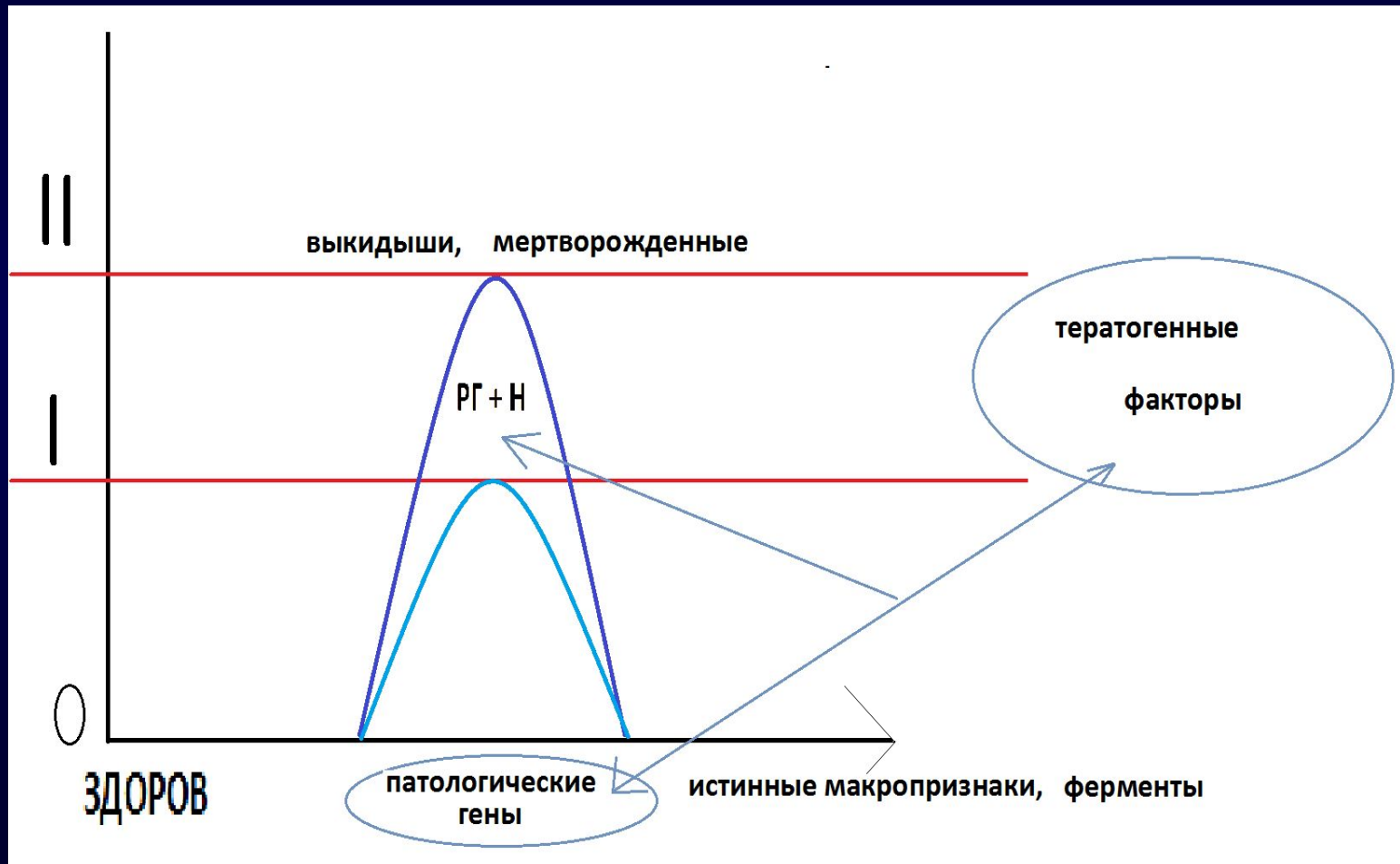
### 95 %-наследственные

- ✓Аутосомно-доминантные
- ✓Аутосомно-рецессивные
- ✓Х-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

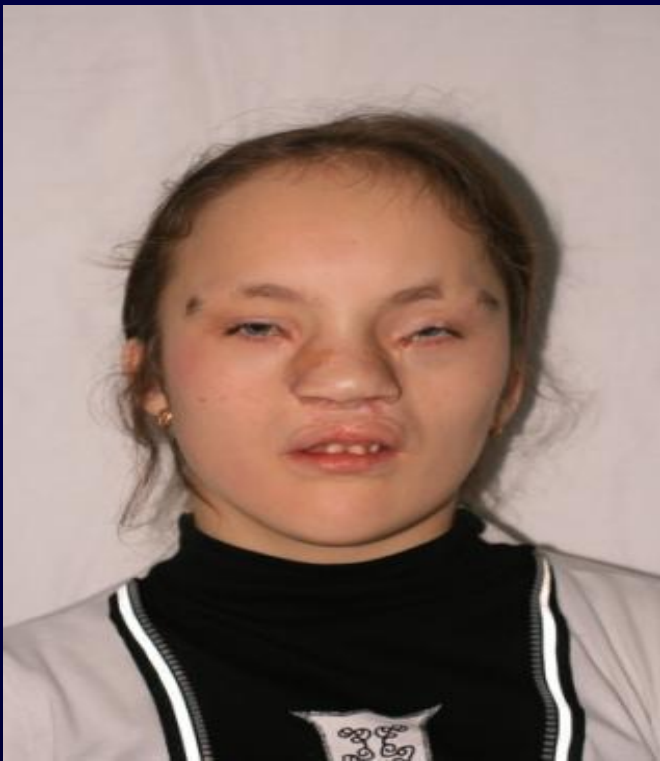


- ✓ Внутриутробная гипотрофия плода
- ✓ Истинная микроцефалия
- ✓ Органическое поражение ЦНС
- ✓ Врожденные пороки сердца
- ✓ Расщелины верхней губы и неба

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

