

# ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ ЧЕЛЮСТНО-ЛИЦЕВОЙ ОБЛАСТИ



Выполнила: Бахытова Ж.  
Группа МС-203.

# 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%.

✓ По семиотике ВПР Архангельская область занимает II место. Наблюдается устойчивая тенденция к росту частоты наследственной патологии.

# ТЕРМИНОЛОГИЯ

**Врожденный порок развития (ВПР)** – стойкое морфологическое изменение, повлекшее за собой грубые нарушения функции органа, ткани или всего организма.

## *Сходные с ВПР понятия:*

- **Врожденные аномалии** — пороки развития, не сопровождающиеся нарушением функции органа.  
\*деформации ушных раковин, не обезображивающие лицо и не влияющие на слух
- **Ассоциации** — устойчивые сочетания врожденных пороков, если есть основания предполагать несколько механизмов возникновения такого комплекса.
- **Формация** – изменение структуры первоначально правильно организованного органа. \* частичная ампутация
- **Аномалад** – комплекс нарушений, возникающих в результате и ошибки морфогенеза (первичный порок и цепь его последствий)
- **Дисплазия** – порок развития определенного органа или ткани (лица, соединительной ткани).  
\*дисплазия верхней/нижней челюсти, дисплазия Стейтона-Капдепона.

# КЛАССИФИКАЦИЯ

## Различие понятий врожденной и наследственной патологии:

- К ВПР относятся не только наследственные болезни, но и любые болезни и аномалии, появляющиеся при рождении

\* ВПР лицевого черепа (расщелины губы и нёба), скелета рук (полидактилия, синдактилия), некоторые пороки сердца и внутренних органов.

## Причина аномалий:

мутантные гены

+ влияние вредных факторов, воздействующих на плод в критические периоды развития того или иного органа.

\* Гипоксия плода, острые авитаминозы и вирусные заболевания (краснуха, корь, грипп) матери на ранних стадиях беременности.

ВПР отличаются по этиологии, клинической картине и времени возникновения:

гаметопатии	бластопатии	эмбриопатии	фетопатии
<p>Любые повреждения яйцеклетки и сперматозоида во время ово- и сперматогенеза до оплодотворения.</p> <p>Мутации генов и возникновение наследственных болезней и наследственных пороков развития, хромосомные aberrации с возникновением чаще не наследуемых хромосомных болезней, геномные мутации - изменения числа хромосом гамет, обычно приводящие к самопроизвольному аборту или хромосомной болезни.</p>	<p>Нарушение в бластоцитозе, принцип «все или ничего».</p> <p>Выраженные тератогенные воздействия в этот период развития чаще всего приводят к гибели зародыша до установления факта беременности. Если же зародыш выживает, то органоспецифические аномалии не развиваются, так как замещение поврежденных клеток обеспечивает дальнейшее нормальное развитие.</p>	<p>Пороки, возникшие в результате повреждения эмбриона, т.е. от 16-го дня после оплодотворения до конца 10 нед. Беременности. Период органогенеза и максимальной чувствительности.</p> <p>Большинство ВПР формируются именно в этот период так как происходит основная закладка всех органов и тканей (диабетическая, талидомидная эмбриопатия, эмбриопатия вследствие вируса краснухи).</p>	<p>Повреждения плода, возникают от 11 недели беременности до родов.</p> <p>Период характеризуется в основном ростом и увеличением размеров органов, кроме ГМ и потовых желез.</p> <p>Тератогены в этот период, как правило, не приводят к выраженным порокам развития. Примером может служить диабетическая фетопатия.</p>

**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.

**Мультифакториальные ВПР** являются результатом совместного действия наследственных и экзогенных факторов в равной степени.

(этиологическая классификация)

## Критический период:

### Период плацентации и имплантации

I критический период у человека приходится на конец 1-й-начало 2-й недели беременности. Исходом повреждающего воздействия в этот период чаще всего является гибель зародыша.

Во II периоде относятся 3-6 нед. беременности. В этот период тератогенные факторы чаще обуславливают врожденные пороки. Критические периоды связаны с наиболее интенсивным формированием органов в это время.

## Тератогенный терминационный период (ТТП) :

**Понятие о предельном сроке, в течение которого тератогенный фактор может вызвать пороки развития.**

Если повреждающий фактор действует после окончания формирования органа, он не может быть причиной этого порока.

Каждый орган имеет свой ТТП:

- ТТП расщелин губы — до конца 7-й недели,
- нёба — до 8-й недели,
- срединной расщелины нижней губы и нижней челюсти — до 5-й недели,
- срединной расщелины лица — до начала 6-й недели беременности.



В Лондонской базе врожденных и наследственных заболеваний и признаков расщелина губы/нёба отмечена при 847 наследственных синдромах с различными типами наследования.

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) врожденная **неполная** расщелина верхней губы без деформации костно-хрящевого отдела носа (одно- или двусторонняя) и с деформацией костно-хрящевого отдела носа (одно- или двусторонняя) ;

Рис 1.



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



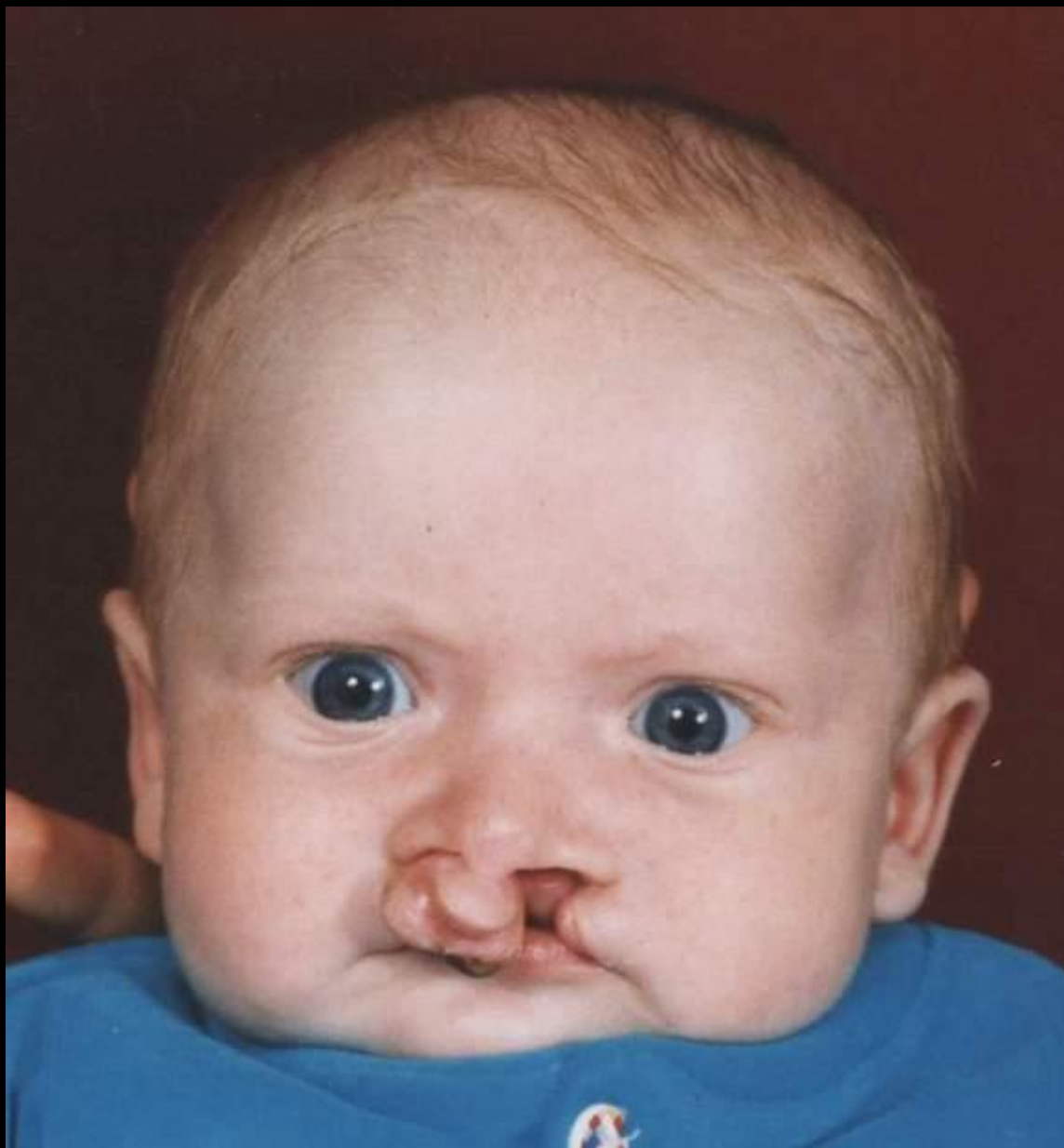
Рис.2

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



**Рис. 3**

Врожденная полная  
левосторонняя расщелина  
верхней губы,  
альвеолярного отростка,  
твёрдого и мягкого неба  
(то же)



**Рис.4**

Врожденная полная  
двухсторонняя  
расщелина верхней губы,  
альвеолярного отростка,  
твёрдого и мягкого неба  
с резким выстоянием  
межчелюстной кости (III  
степени)

## II. Расщелины нёба:

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

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



Рис.5

Неполная расщелина  
нёба.



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).



**Рис.6** Односторонняя расщелина неба



**Рис.7** 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.

---

1, 2 группы расщелин неба из приведенной классификации некоторые авторы рассматривают как *расщелины вторичного неба*,

4-ю группу в сочетании с расщелиной верхней губы - как *расщелину первичного неба*,

3-ю группу - как *расщелины первичного и вторичного неба*.

---



**Рис. 8**

Врожденная полная  
правосторонняя расщелина  
верхней губы,  
альвеолярного отростка,  
твёрдого и мягкого нёба



## 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.

В прошлом, когда расщелины губы и нёба вызывали гибель детей в первые годы жизни, практически все имеющиеся в популяции новорожденные с аутосомно-доминантными синдромами появлялись в результате новых мутаций. В настоящее время в связи со значительным улучшением хирургической техники и проведением целой системы реабилитационных мероприятий повышается число оперированных лиц с аутосомно-доминантными синдромами, вступающих в брак и передающих мутантных ген своим детям.

С генетической точки зрения типичные ВПР орофациальной области весьма гетерогенны. В основе их происхождения могут лежать как моногенные, так и хромосомные и полигенные дефекты.

---

соотношение различных форм патологии (%):

ФОРМЫ РАСЩЕЛИН	ЧИСЛО
Моногенные из них:	79
аутосомно-доминантные	35
аутосомно-рецессивные	39
сцепленные с полом	5
Хромосомные	29
Мультифакториальные	40
Связанные с действием факторов внешней среды	6

---

# Некоторые моногенно наследуемые синдромы с расщелиной губы и неба:

## Аутосомно-доминантные синдромы

НАЗВАНИЕ	КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА
<b>Синдром Гольденара</b>	Расщелина губы и неба, множественные базально-клеточные карциномы, кисты челюсти, аномалия скелета.
<b>Синдром Горлина</b>	Расщелина губы и неба, односторонняя дисплазия ушной раковины, односторонняя гипоплазия нижнечелюстной ветви, различные эпibuльбарные дермоиды, аномалии позвоночника, пороки сердца, аномалии почек и гениталий.
<b>Синдром Фрера-Майя</b>	Расщелина губы и неба, макроцефалия, гипертелоризм, плоский нос, перекрученный завиток, мезомелия, клинодактилия, аномалии позвоночника и гениталий.
<b>Синдром акроостеолиза</b>	Расщелина неба, "растворение" концевых фаланг с утолщением пальцев, низкий рост, кифоз, вальгусная деформация голени, микрогнатия, долихоцефалия, преждевременное выпадение зубов.
<b>Синдром Ван-дер-Вуда</b>	Расщелина губы и неба, губные ямки.
<b>Синдром ключично-черепной дисплазии</b>	Расщелина неба, широкий свод черепа, незаращенные роднички, маленькое лицо, червеобразные кости, лишние зубы, отсутствие или гипоплазия ключиц, другие аномалии скелета.

**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.

**Криптофальм**

Расщелина губы и неба, криптофальм, ненормальная лобная линия роста волос, различная синдактилия на руках и ногах, колобома крыльев носа, аномалии мочеполовой системы.

**Цереброкостомандибу-  
лярный синдром**

Расщелина неба, микроцефалия, дефект ребер

**Синдром Кристиана**

Расщелина неба, краниосиностозы, микроцефалия, артрогрипоз, приведенный большой палец руки.

## Трисомии

**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, запавшая 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.



Рис 9, 10, 11, 12 – 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 олив, выраженная умственная отсталость, снижение мышечного тонуса, переходящее в повышение со спастикой.

Продолжительность жизни детей с синдромом Эдвардса невелика: 60% детей умирают в возрасте до 3 мес, до года доживает лишь один ребенок из десяти; оставшиеся в живых - глубокие олигофрены.





Рис 13, 14, 15 – синдром Эдварса





**Рис 16** – синдром Эдварса



# Распространенность, этиология и патогенез:

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.

Вызваны пороками экзогенной природы,  
+ их происхождение связывают с воздействием тех же факторов,  
которые являются факторами реализации наследственного  
предположения при мультифакториальных расщелинах губы и нёба:

---

- воздействие радиоактивного излучения во время беременности;
    - материнский метаболический дисбаланс (повышение температуры тела, дефицит витаминов и микроэлементов, в частности С<sub>и</sub>, маловодие, эндокринопатии, в частности сахарный диабет и дисфункции щитовидной железы);
    - инфекционные заболевания во время беременности;
  - прием лекарственных препаратов с мутагенной активностью (противосудорожных, антимаболитов, транквилизаторов, стероидных гормонов и др.).
-

**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.

Любой из перечисленных выше экзогенных факторов может повлиять на процесс срастания или развития эмбриональных структур, что в конечном итоге приводит к формированию расщелин.

В последние годы высказываются предположения о том, что формирование расщелин лица обусловлено нарушениями генетических механизмов апоптоза поверхностных эпителиальных клеток, которые приводят к изменениям соотношения эпителиального барьера и мезенхимы.

Мезенхима, свободно проникая в пространство между отростками, нарушает развитие сосудистой сети внутри и между ними и препятствует, таким образом, их сращению.

Однако истинные механизмы формирования лицевых расщелин еще до конца не изучены. Это обстоятельство затрудняет создание системы терминологии и классификации.

В литературе описан ряд врожденных деформаций черепно-лицевой области и синдромов, проявляющихся нетипичными расщелинами, в частности:

- косая расщелина лица (1й рис);
- поперечная расщелина лица ( макростома)







-синдром Пьера-Робена;

-срединная расщелина носа;

-синдром Гольденхара (фацио-аурикуло-вертебральный синдром);



-Синдром Франческетти – Коллинза  
(челюстно-лицевой дизостоз);



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



- синдром Кроузона (черепно-лицевой дизостоз);





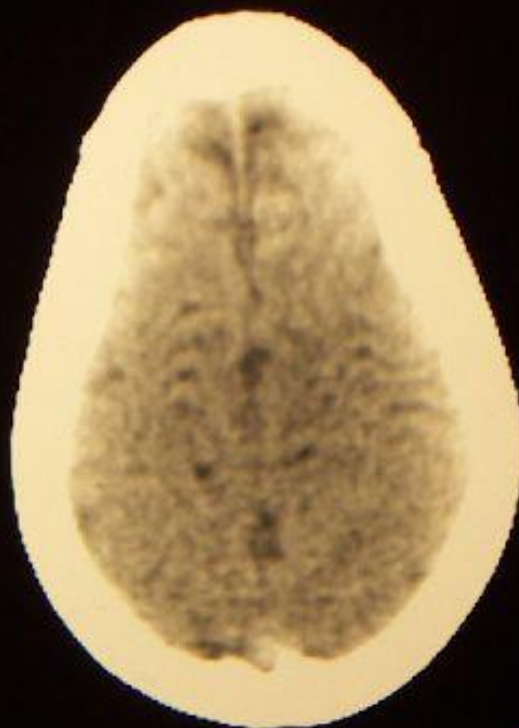
ID: ODCB  
+75R#69042  
S#11  
OM+092MM  
10MM  
+00°

OMSK DIAGN. CENTR

NM: ROMANENKO D.V.  
05M 06/07/05  
14:26:39

LEVEL  
+45  
WINDOW  
60

R



40  
0

L

MAG: 1.25  
+15 120KVP 250MA 3.7MS 55

Энцефаллограмма. Синдром Кроутона.

## Черепно-ключичный дизостоз



# Алгоритм лечения и реабилитации детей с расщелиной губы и неба

Проводимые мероприятия	Целевая группа	Оптимальные сроки
Ультразвуковое обследование на предмет наличия расщелины	Все беременные женщины	Возможно с 20 недели внутриутробного развития
Консультация генетика	Группа риска (наличие заболевания в семейном анамнезе)	При планировании или констатации факта беременности
Информационная поддержка	Семьи детей с расщелиной	Сразу после диагностики расщелины
Обследование ребенка для исключения возможных сопутствующих пороков развития	Все новорожденные с расщелинами	Первые недели жизни
Консультация генетика для исключения генетических синдромов	Новорожденные с сопутствующей врожденной патологией	Сразу после дообследования ребенка
Постановка на учет у ортодонта Раннее ортопедическое лечение	Дети с расщелиной верхней губы и неба (как односторонней, так и двусторонней)	2-5 месяцев
Устранение расщелины верхней губы	Дети с расщелиной верхней губы	3-6 месяцев



Постановка на учет у логопеда, начало логопедических занятий	Дети с расщелиной неба	11-12 месяцев
--	------------------------	---------------

Устранение расщелины неба	Дети с расщелиной неба	1-2 года
---------------------------	------------------------	----------

Реконструктивная хейлопластика / хейлоринопластика	Дети с рубцовой деформацией верхней губы и носа	4-6 лет
--	---	---------

Тимпаностомия	Дети с частыми отитами, обусловленными наличием расщелины неба	2-4 года
---------------	--	----------

Занятия с логопедом	Дети с расщелиной неба	На протяжении всего возрастного периода
---------------------	------------------------	---

Наблюдение ортодонта	Дети с расщелиной альвеолярного отростка, неба	На протяжении всего возрастного периода
----------------------	--	---

Устранение расщелины альвеолярного отростка	Дети с расщелиной альвеолярного отростка	8-11 лет
---	--	----------

Наблюдение ортодонта	Дети с расщелиной альвеолярного отростка, неба	На протяжении всего возрастного периода
----------------------	--	---

Ортодонтическое лечение	Дети с недоразвитием верхней челюсти, деформацией зубного ряда	По показаниям
-------------------------	--	---------------

Занятия с логопедом	Дети с расщелиной неба	По показаниям
---------------------	------------------------	---------------

Реконструктивная ринопластика / хейлоринопластика	Дети с рубцовой деформацией верхней губы и носа	По показаниям
---	---	---------------

Наблюдение ортодонта	Дети с расщелиной альвеолярного отростка, неба	На протяжении всего возрастного периода
----------------------	--	---

Ортодонтическое лечение	Дети с деформацией зубного ряда В качестве подготовки к костно-реконструктивным операциям	По показаниям
-------------------------	--	---------------

Костно-реконструктивные операции	Дети с деформацией челюстей	15-16 лет
----------------------------------	-----------------------------	-----------

Фарингопластика	Дети с небно-глоточной недостаточностью	15-16 лет
-----------------	---	-----------

## Информация, вносимая в электронную базу данных, и источники данных

Вносимая информация	Источник
Общие данные (ФИО, дата рождения, адрес, телефон, ФИО матери)	Стационарная история болезни, опрос матери
Семейный и акушерский анамнез	Опрос матери, протокол акушерского осмотра, заключение неонатолога
Данные о сопутствующей патологии	Амбулаторная поликлиническая карта, заключения специалистов, данные обследования в отделении
Информация о предыдущих вмешательствах	Выписки из стационарных историй болезни
Данные о каждой госпитализации (протокол операции, особенности течения анестезии и послеоперационного периода)	Стационарная история болезни
Комментарии специалистов (хирурга, ортодонта, логопеда, ЛОР-врача)	Запись специалиста в стационарной истории болезни, личные комментарии

Основной проблемой реабилитации детей с расщелиной губы и неба является несоответствие сроков оперативных вмешательств оптимальным. Последние разработаны с учетом функциональных нарушений, вызываемых наличием того или иного анатомического дефекта. Большое значение имеет также своевременное начало и адекватность ортодонтического и логопедического лечения, для чего ребенок должен состоять на диспансерном учете у соответствующих специалистов.