

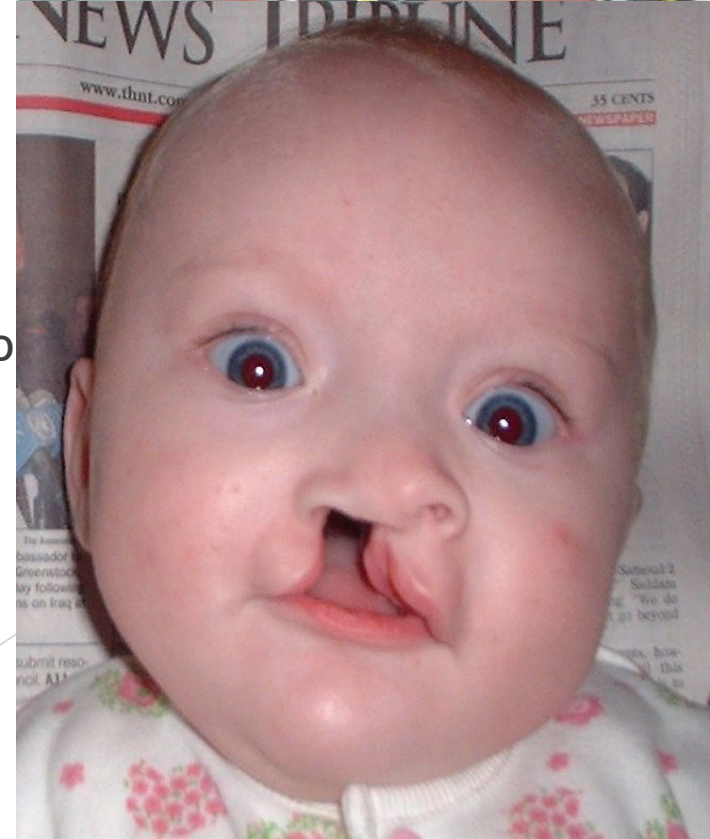
Синдром Ван Дер Вуда

Выполнил: студент 503 группы

Курбанов С.К

Определение

- ▶ Синдром Ван-дер-Вуда редкий генетический синдром отличительной особенностью, которого являются ямочки на нижней губе, часто в сочетании с расщелиной верхней губы и /или нёба и отсутствием вторых премоляров.
- ▶ Ямочки на нижней губе встречаются у 80% пациентов и являются единственным проявлением заболевания у 64% пациентов, они, как правило, расположены две симметрично, в некоторых случаях может быть только одна ямка, расположенная посередине губы или сбоку. Ямочки представляют собой маленькие дополнительные добавочные слюнные железы, в которых можно обнаружить постоянные накопления слюны и слизистые выделения. С возрастом, они часто становятся простыми и относительно малозаметными углублениями.
- ▶ Расщелины верхней губы и /или нёба, также частый признак, он диагностируется у 21 % пациентов. Расщелины верхней губы могут быть одно или двусторонними с затрагиванием твердого и мягкого неба. Иногда встречаются подслизистые расщелины нёба, которые могут быть пропущены при обычном визуальном осмотре.



Этиология и патогенез

- ▶ СВВ имеет аутосомно-доминантный тип передачи с пенетрантностью до 80% и различной экспрессивностью. Он обусловлен мутацией гена интерферонрегулирующего транскрипционного фактора 6 (IRF6), который расположен на длинном плече 1-й хромосомы в регионе 1q32-q41, участвующем в развитии эпидермиса и регуляции развития черепно-лицевой области. Мутации IRF6 также причинно связаны с синдромом подколенного птеригиума. Подозрение на СВВ основывается на клинических данных и может быть подтверждено с помощью молекулярно-генетического обследования на IRF6, что делает доступной более точную постановку диагноза. Мутации гене IRF6 могут вызывать синдром Ван-дер- Вуда, но и синдром подколенной складки.
- ▶ Замечено, что оба синдрома могут встречаться в одних и тех же семьях

Симптомы и проявления

► *Орофациальные проявления:*

- Синдром Ван дер Вуда характеризуется развитием расщелин в губах и / или в нёбе и отличительными ямками в нижней губе. Эта комбинация присутствует у приблизительно 70% лиц с этим синдромом, но присутствует менее чем у половины тех, кто является носителем дефектного гена.
- Тяжесть проявлений может варьироваться в широких пределах, даже у членов одной семьи.

► *Заячья губа и волчья пасть:*

- Заячья губа и волчья пасть являются относительно распространенным проявлением синдрома.
- Тяжесть этих аномалий варьируется в широких пределах и может быть односторонней или двусторонней.
- Субмукозная волчья пасть также является очень частым проявлением и она может быть легко пропущена во время обычного физического обследования.
- Раздвоенный язычок также может присутствовать у некоторых лиц с синдромом Ван дер Вуда.



► Ямки на губах:

- Образование ямок на губах является довольно своеобразным проявлением. Ямки, как правило, медиальные, часто (но не всегда) появляются на ярко-красной части нижней губы. И уже с возрастом, они часто становятся простыми и относительно малозаметными углублениями. Тем не менее, глубина, диаметр и другие хар-ки этих ямок могут сильно изменяться между несколькими лицами с этим синдромом. Эти ямки, как правило, двусторонние и наиболее часто встречаются на нижней губе, хотя на сегодня уже также известно и о существовании других моделей расположения этих ямок.

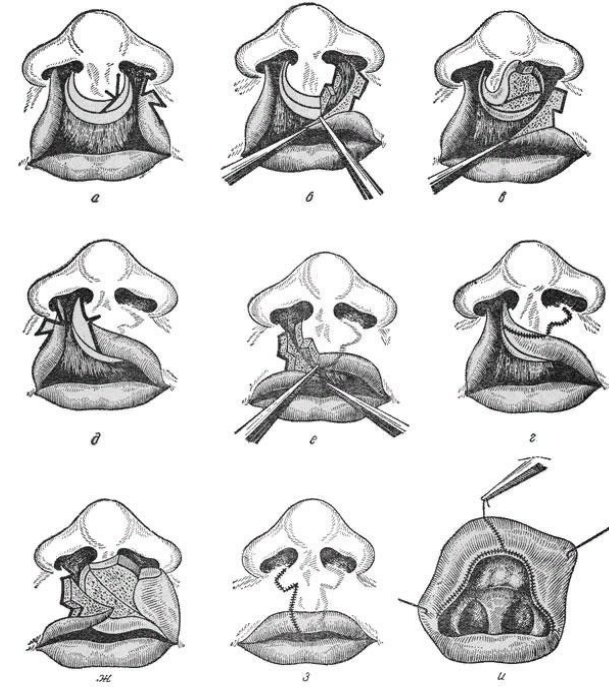
► У некоторых детей, в ямках можно обнаружить постоянные накопления слюны, это может происходить из-за того, что в этих ямках могут находиться дополнительные слюнные железы.



- ▶ Зубы: гиподонтия (отсутствие некоторых зубов) является одним из самых распространенных зубных проявлений у детей с этим синдромом, чаще всего у детей отсутствуют боковые резцы на нижней челюсти. В некоторых случаях, это может быть единственным проявлением. Другие пероральные проявления: хотя они и редко встречаются, эти другие проявления включают врожденную адгезию челюстей, узкое, высокое, арочное небо и анкилоглоссию.
Внеротовые проявления:
- ▶ Внеротовые проявления встречаются редко, но они включают развитие аномалий конечностей и развитие аномалий в головном мозгу.
- ▶ В некоторых случаях, внеротовые проявления могут быть несвязанными или очень нечастыми, что может привести в замешательство работников здравоохранения.

Лечение

- ▶ Наряду с тщательным анализом аномалий, тщательно общее физическое обследование может помочь в определении других связанных с синдромом отклонений, например это касается сердечно-сосудистой системы, мочеполовой системы, конечностей или других органов и систем. Расщелины губ и нёба или другие аномалии часто требуют хирургического вмешательства.
- ▶ Реконструкция нижней губы может включать применение аллотрансплантата.
- ▶ Даже у менее пострадавших лиц, хирургическое иссечение ямок на губе выполняется часто, это необходимо для облегчения дискомфорта или в косметических целях (например, для улучшения внешнего вида губ или для уменьшения слизистых выделений). Хирургическое удаление слюнных путей проводится очень редко, так как эта операция может быть сложной задачей, а сложности могут заключаться в том, что эти пути могут быть довольно длинными и они могут проникать в другие близлежащие структуры.



Прогноз

- ▶ Тяжесть синдрома Ван дер Вуда варьирует в широких пределах, даже в отдельных семьях.
- ▶ Примерно 25% людей с синдрома являются бессимптомными или ощущают только минимальный дискомфорт, связанный с отсутствующими зубами или с углублениями в нижней губе.
- ▶ С другой стороны, другие лица могут иметь серьезные аномалии губ или неба. Ямы в губе часто связаны с дополнительными слюнными железами, которые иногда приводят к неловкому видимому слюновыделению.



▶ **Спасибо за внимание!**