



ПРЕЗЕНТАЦИЯ НА ТЕМУ: «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ»

ВЫПОЛНИЛИ СТУДЕНТЫ 1 КУРСА КГМУ ИМ. ГЕОРГИЕВСКОГО
НЕСТЕРУК КАРИНА И ХАЯЛИЕВ АЛИМ

ПЛАН ПРЕЗЕНТАЦИИ:

2. Семиотика наследственной патологии в стоматологии.

2.1. Морфогенетические варианты развития и их значение в диагностике наследственной патологии.

2.2. Антропометрия.

2.3. Клинические особенности проявления наследственных болезней.

2.4. Оценка фенотипа пациента и выявление специфических черт лица, особенности строения черепа. зубов, прикуса, языка, челюстей.

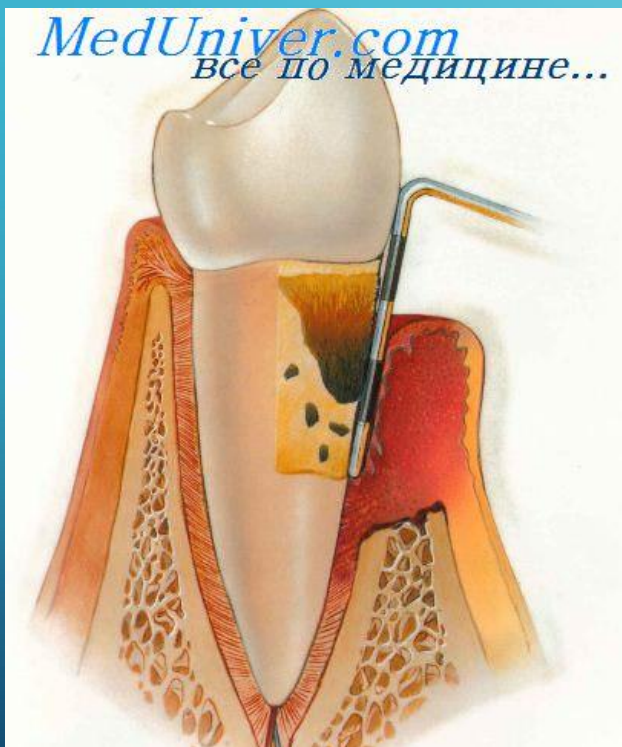
2. СЕМИОТИКА НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ В СТОМАТОЛОГИИ.

- Семиотика — это учение о симптомах болезни и их диагностическом значении». Симптомами болезни считаются те или иные отклонения от принятой нормы в структуре или функции органов/тканей либо организма в целом.

Семиотика нарушений зубов:

- Неправильный порядок прорезывания
- Симптом врожденного сифилиса:
бочкообразная форма верхних резцов с полулунным краем - гетчинсоновские резцы
- Нарушение цвета эмали: коричневая, желтая и др.,
встречается при наследственных заболеваниях или как осложнения лекарственной терапии
- Кариес: повреждение эмали, чаще у детей школьного возраста

2. СЕМИОТИКА НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ В СТОМАТОЛОГИИ.

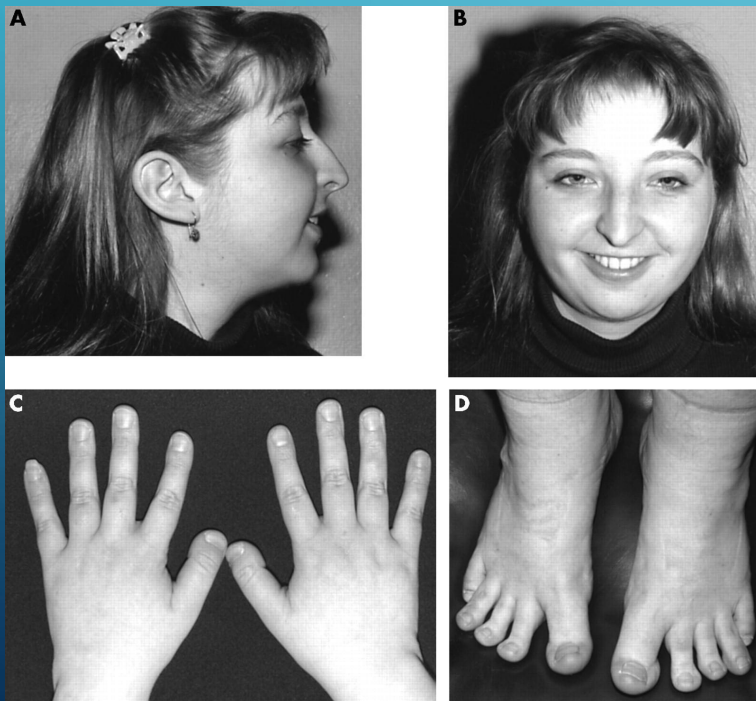


2.1. МОРФОГЕНЕТИЧЕСКИЕ ВАРИАНТЫ РАЗВИТИЯ И ИХ ЗНАЧЕНИЕ В ДИАГНОСТИКЕ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ

- Диагностика наследственных заболеваний представляет большие трудности, в том числе из-за низкой частоты встречаемости в популяции. Нередко наследственная патология проявляется своеобразным внешним видом пациентов. В связи с этим важно учитывать особенности фенотипа, так называемые микро-признаки, которые реально не влияют на продолжительность жизни, функциональное состояние или иммунный статус пациента, но являются диагностически значимыми. Разрез глаз, расстояние между зрачками, гипертрихоз, длинные пальцы, особенности кожного рисунка ладоней, широкое расстояние между сосками, наличие «кофейных» пятен на коже, низкопосаженные ушные раковины, «насечки» на мочках уха, низкий рост волос на затылке, диастема, высокое нёбо - вот далеко не полный перечень внешних признаков, без тщательного анализа и учета которых невозможно установление правильного диагноза.

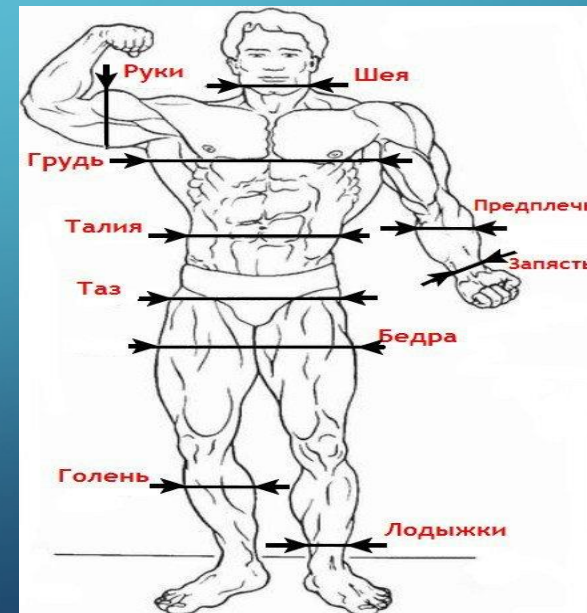
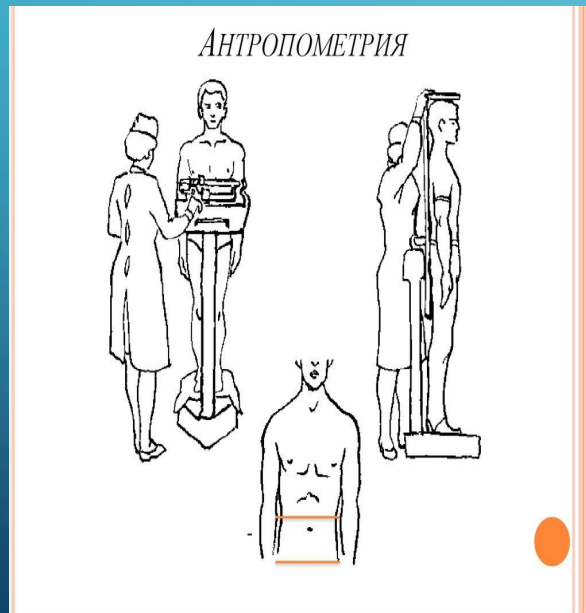
2.1. МОРФОГЕНЕТИЧЕСКИЕ ВАРИАНТЫ РАЗВИТИЯ И ИХ ЗНАЧЕНИЕ В ДИАГНОСТИКЕ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ

- Признаками для синдрома Рубинштейна-Тейби являются широкие дистальные фаланги I пальцев кистей и стоп, для синдрома Корнелии де Ланге - сросшиеся брови, для синдрома Варденбурга - депигментированная («седая») прядь волос у лба.



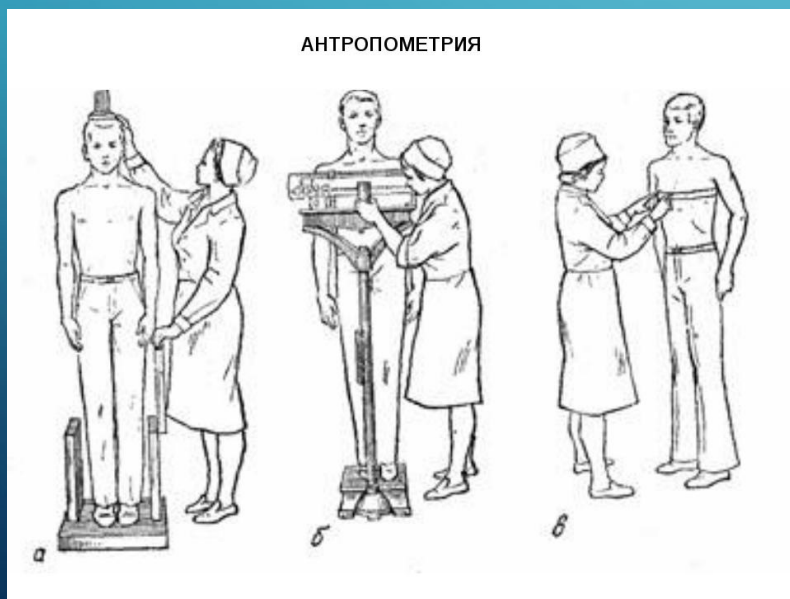
2.2. АНТРОПОМЕТРИЯ.

- Антропометрия как совокупность методов и приемов измерения человеческого тела имеет важное значение в клиническом обследовании пациентов с подозрением на наследственную патологию. В клинике внутренних болезней под антропометрией понимают цифровую оценку трех внешних морфологических признаков: роста, массы тела и окружности груди.



2.2. АНТРОПОМЕТРИЯ.

- В практике медико-генетического консультирования при необходимости добавляют измерение окружности головы, окружности живота, длины конечностей и их отдельных частей, расстояния между зрачками (или внутренними краями орбит), размера глазной щели, площади кожных пятен, длины носа, объема яичек, длины полового члена, толщины кожной складки, ширины таза и т.д. Границы антропометрического метода могут быть достаточно широкими и включать любые количественные исследования, проводимые в клинике.



2.2. АНТРОПОМЕТРИЯ.

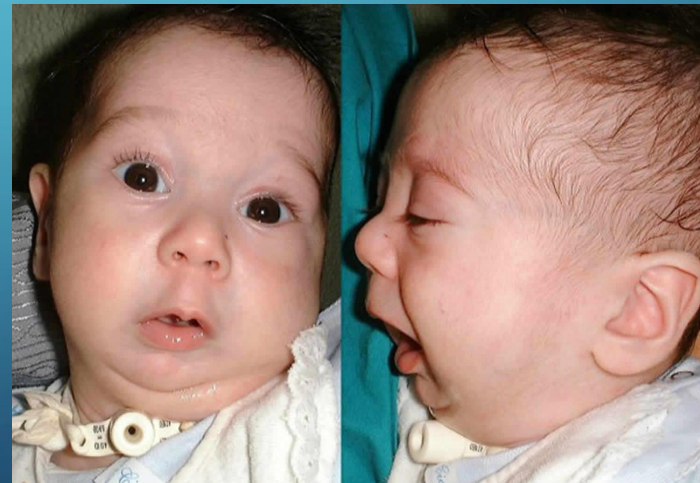


2.3. КЛИНИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ ПРОЯВЛЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ.

- Особенности клинических проявлений наследственной патологии:
- 1. Семейный характер заболевания.
- 2. Хроническое, прогрессирующее, рецидивирующее течение.
- 3. Специфические симптомы наследственных болезней.
- 4. Патологические изменения органов и систем.
- 5. Врожденный характер заболевания.
- 6. «Резистентность» к наиболее распространенным методам терапии.

2.3. КЛИНИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ ПРОЯВЛЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ.

- Аномалад - комплекс нарушений, возникающих в результате одной ошибки морфогенеза, т.е. один первичный порок и цепь его последствий. Например, аномалад Поттер - агенезия почек, маловодие, характерные изменения лица, врожденная косолапость и гипоплазия легких.



2.4. ОЦЕНКА ФЕНОТИПА ПАЦИЕНТА И ВЫЯВЛЕНИЕ СПЕЦИФИЧЕСКИХ ЧЕРТ ЛИЦА, ОСОБЕННОСТИ СТРОЕНИЯ ЧЕРЕПА. ЗУБОВ, ПРИКУСА, ЯЗЫКА, ЧЕЛЮСТЕЙ.

- Клиническое описание фенотипа или клинических проявлений наследственного заболевания должно базироваться на учете всех особенностей внешнего вида больного. Положение, осанка, походка обуславливаются возрастными особенностями и возможностями ребенка. Нарушение походки дает возможность заподозрить миопатию, хондродистрофию, асимметрию длины конечностей, гемигипертрофию и т.д.



2.4. ОЦЕНКА ФЕНОТИПА ПАЦИЕНТА И ВЫЯВЛЕНИЕ СПЕЦИФИЧЕСКИХ ЧЕРТ ЛИЦА, ОСОБЕННОСТИ СТРОЕНИЯ ЧЕРЕПА. ЗУБОВ, ПРИКУСА, ЯЗЫКА, ЧЕЛЮСТЕЙ.

Методика описания внешнего фенотипа пациента:

1. Контуры и конструкция головы и лица у ребенка своеобразны. По изменению черт и мимики лица можно дать оценку тяжести течения заболевания.

2. У детей важно оценить состояние черепных швов, родничков (раннее закрытие наблюдается при наследственных краниостенозах), расхождение швов - при гидроцефальных синдромах и др. Некоторые больные с наследственной патологией обмена веществ издают своеобразный запах.

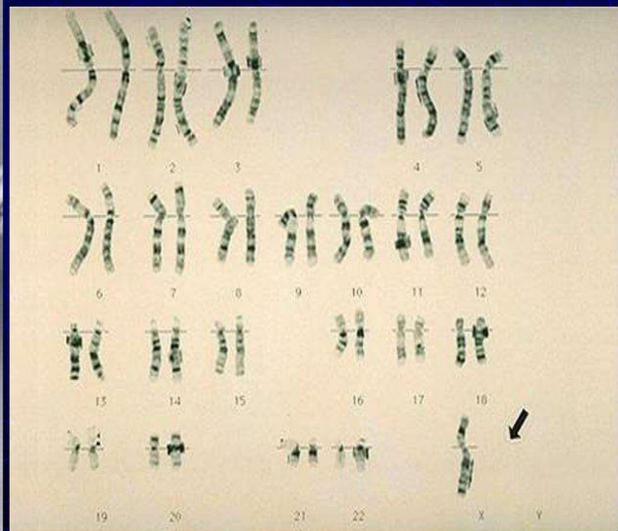
3. проводя оценку физического развития. Размеры тела детей подвержены изменениям в связи с возрастом, поэтому их оценка должна проводиться с учетом возраста ребенка.

Диспластический тип телосложения встречается при ряде хромосомных синдромов (синдромы Шерешевского-Тернера, Нунан и др.).

2.4. ОЦЕНКА ФЕНОТИПА ПАЦИЕНТА И ВЫЯВЛЕНИЕ СПЕЦИФИЧЕСКИХ ЧЕРТ ЛИЦА, ОСОБЕННОСТИ СТРОЕНИЯ ЧЕРЕПА. ЗУБОВ, ПРИКУСА, ЯЗЫКА, ЧЕЛЮСТЕЙ.



Синдром Шерешевского-Тернера
45, X Болеют только женщины.
Частота - 1:10 000 новорожд.



Синдром Ульриха-Нунана



2.4. ОЦЕНКА ФЕНОТИПА ПАЦИЕНТА И ВЫЯВЛЕНИЕ СПЕЦИФИЧЕСКИХ ЧЕРТ ЛИЦА, ОСОБЕННОСТИ СТРОЕНИЯ ЧЕРЕПА. ЗУБОВ, ПРИКУСА, ЯЗЫКА, ЧЕЛЮСТЕЙ.

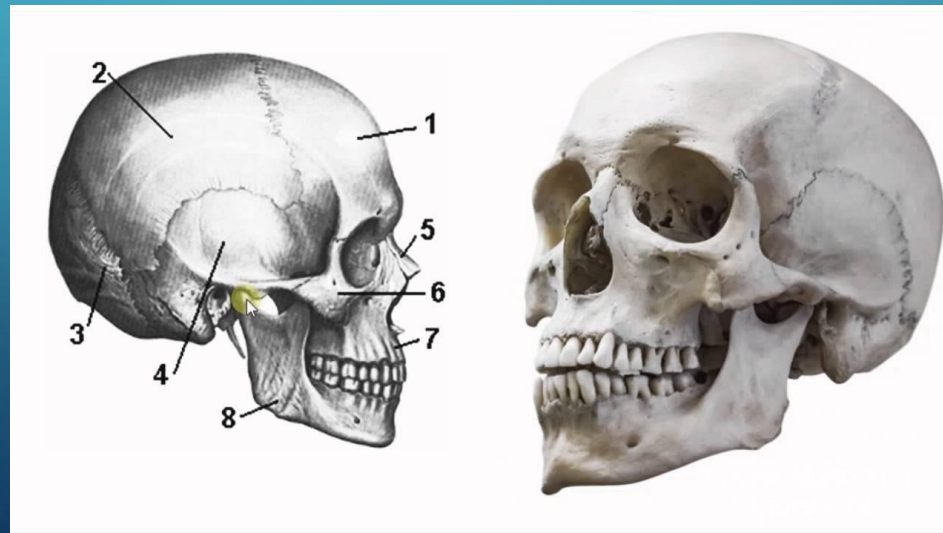
- Лицо - это передний отдел головы. Его размер и форма, величина и форма отдельных частей зависят от расы, национальности, пола, возраста и индивидуальных особенностей. Различают три типа лица: квадратное, конической формы, овальное. Размеры лица оцениваются визуально, реже антропометрически. Врач наблюдает за лицом пациента с первых минут знакомства и постоянно в процессе исследования. Лицо осматривается спереди и с боков. При осмотре обращается внимание на соотношение величины лба (от переносья до края волос) и лицевого черепа (от переносья до края подбородка), что зависит от типа конституции. Цвет лица . Симметричность лица . Складки лица. Выражение лица.

2.4. ОЦЕНКА ФЕНОТИПА ПАЦИЕНТА И ВЫЯВЛЕНИЕ СПЕЦИФИЧЕСКИХ ЧЕРТ ЛИЦА, ОСОБЕННОСТИ СТРОЕНИЯ ЧЕРЕПА. ЗУБОВ, ПРИКУСА, ЯЗЫКА, ЧЕЛЮСТЕЙ.

- Строение черепа человека:

Скелет головы составляют парные и непарные кости, которые в совокупности носят название черепа, cranium. Одни из костей черепа являются губчатыми, другие - смешанными.

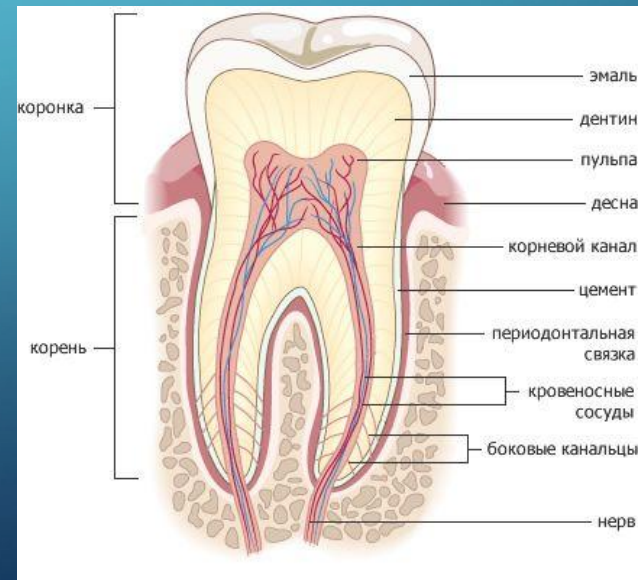
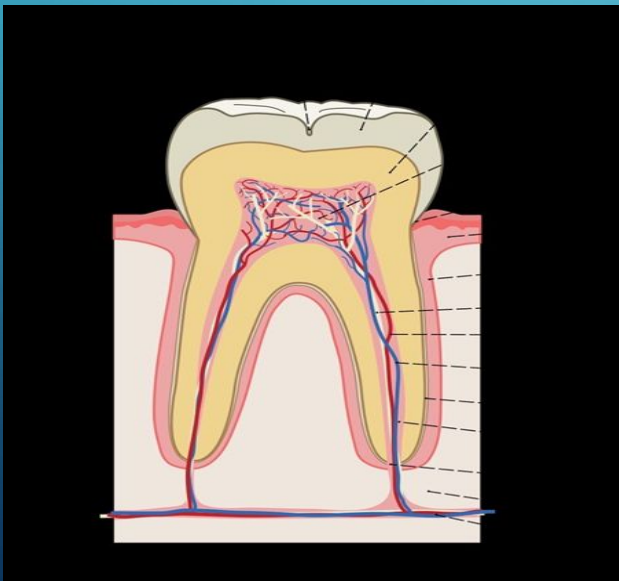
В черепе выделяют два отдела, различные по развитию и функциям. Мозговой отдел образует полость для головного мозга (ГМ) и некоторых органов чувств. В нем выделяют свод и основание. Лицевой отдел являетсяместилищем большей части органов чувств и начальных отделов дыхательной и пищеварительной систем.



2.4. ОЦЕНКА ФЕНОТИПА ПАЦИЕНТА И ВЫЯВЛЕНИЕ СПЕЦИФИЧЕСКИХ ЧЕРТ ЛИЦА, ОСОБЕННОСТИ СТРОЕНИЯ ЧЕРЕПА. ЗУБОВ, ПРИКУСА, ЯЗЫКА, ЧЕЛЮСТЕЙ.

- Особенности строения зуба:

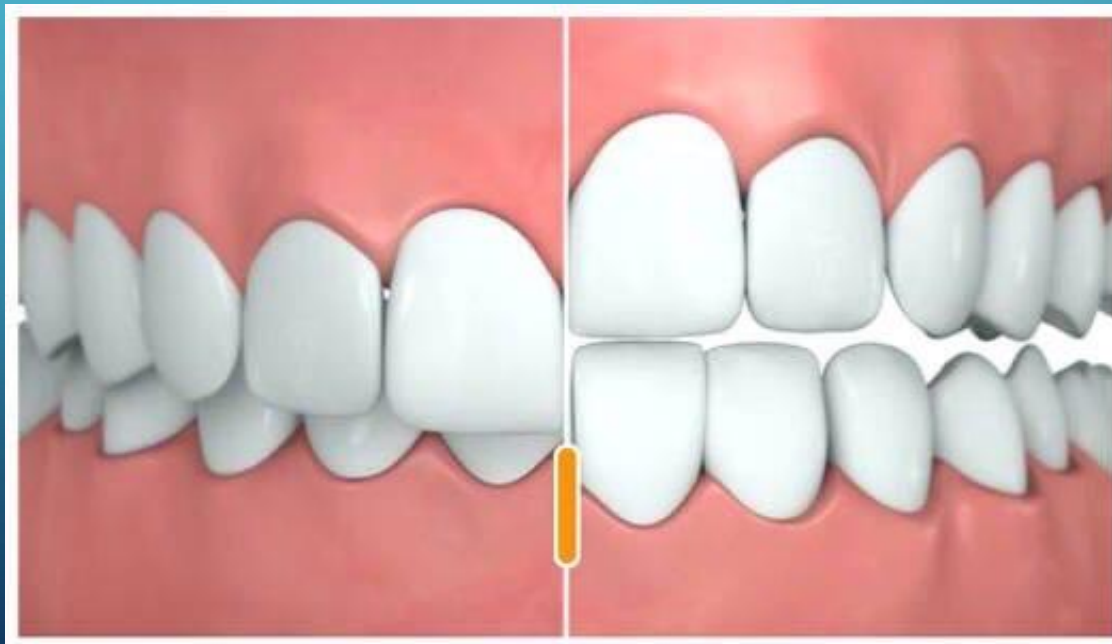
Зуб состоит преимущественно из дентина с полостью, покрытого снаружи эмалью. Зуб имеет характерную форму и строение, занимает определенное положение в зубном ряду, построен из специальных тканей, имеет собственный нервный аппарат, кровеносные и лимфатические сосуды. Внутри зуба находится рыхлая соединительная ткань, пронизанная нервами и кровеносными сосудами (пульпа). Внутри зуба находится рыхлая соединительная ткань, пронизанная нервами и кровеносными сосудами (пульпа).



2.4. ОЦЕНКА ФЕНОТИПА ПАЦИЕНТА И ВЫЯВЛЕНИЕ СПЕЦИФИЧЕСКИХ ЧЕРТ ЛИЦА, ОСОБЕННОСТИ СТРОЕНИЯ ЧЕРЕПА. ЗУБОВ, ПРИКУСА, ЯЗЫКА, ЧЕЛЮСТЕЙ.

- Особенности строения прикуса:

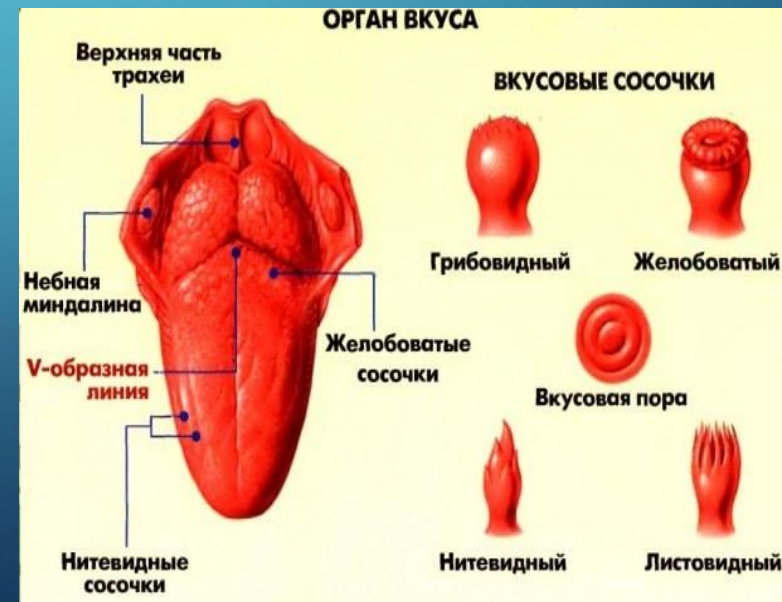
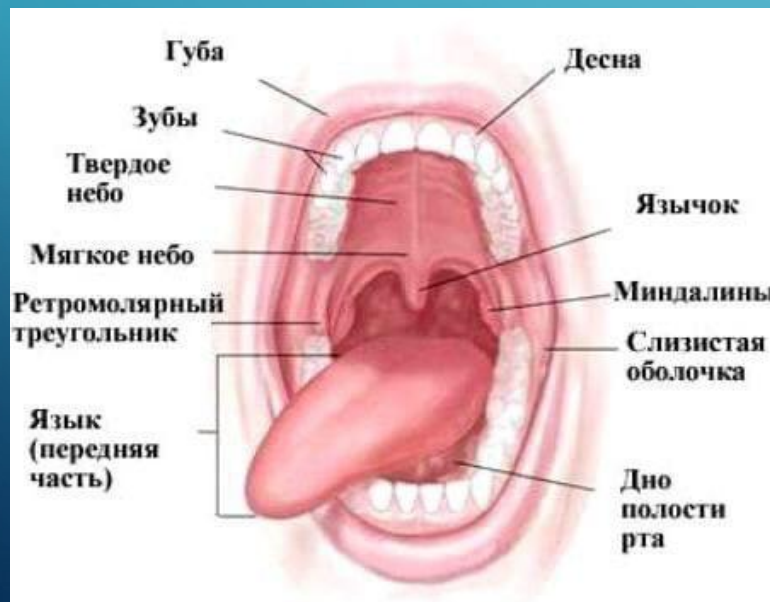
Прикус — взаимоотношение зубных рядов при максимальном контакте и полном смыкании зубов верхней и нижней челюстей. Вид прикуса определяется характером смыкания зубных рядов в положении центральной окклюзии.



2.4. ОЦЕНКА ФЕНОТИПА ПАЦИЕНТА И ВЫЯВЛЕНИЕ СПЕЦИФИЧЕСКИХ ЧЕРТ ЛИЦА, ОСОБЕННОСТИ СТРОЕНИЯ ЧЕРЕПА. ЗУБОВ, ПРИКУСА, ЯЗЫКА, ЧЕЛЮСТЕЙ.

- Особенности Строения языка:

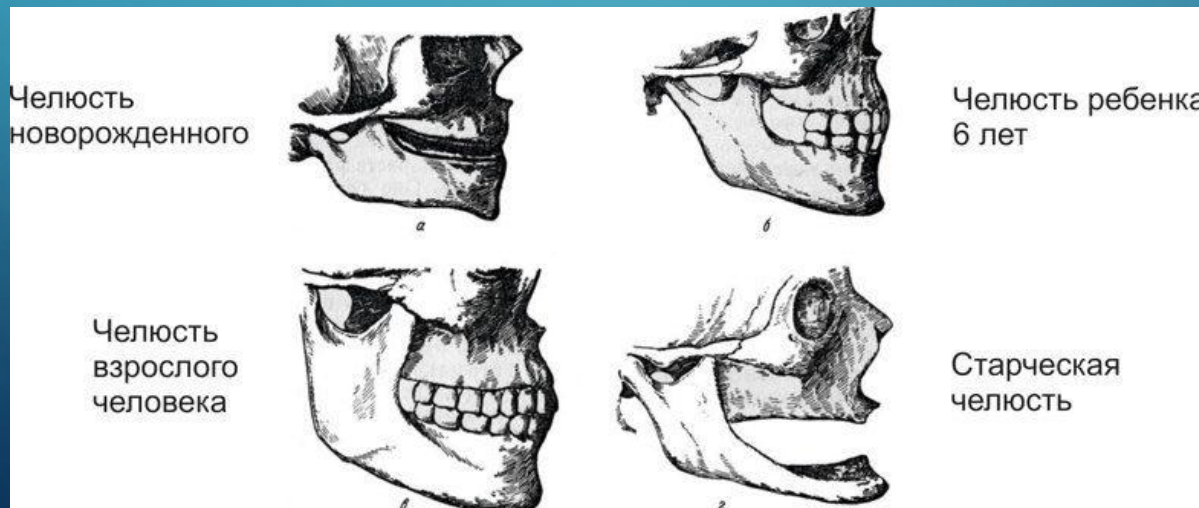
Форма и положение языка изменчивы и зависят от его функционального состояния. В состоянии покоя язык имеет лопатообразную форму, почти полностью заполняя полость рта. Верхушка языка прилежит к задней поверхности передних зубов. Покровт слизистой оболочкой, которая на спинке и боковых поверхностях неподвижно сращена с апоневрозом мышц языка.



2.4. ОЦЕНКА ФЕНОТИПА ПАЦИЕНТА И ВЫЯВЛЕНИЕ СПЕЦИФИЧЕСКИХ ЧЕРТ ЛИЦА, ОСОБЕННОСТИ СТРОЕНИЯ ЧЕРЕПА. ЗУБОВ, ПРИКУСА, ЯЗЫКА, ЧЕЛЮСТЕЙ.

- Особенности строения челюстей:

На верхней челюсти в большей степени выражена атрофия костной ткани вестибулярной поверхности альвеолярного отростка, на нижней челюсти - язычной, в связи с чем развивается "старческая прогения", Механизм образования старческой прогении. Положение альвеолярных гребней при наличии зубов. После удаления зубов и атрофии альвеолярных отростков (заштриховано) возникает прогеническое соотношение челюстей.



The background is a dark blue gradient. In the four corners, there are decorative white and light blue circuit-like patterns consisting of lines and small circles, resembling a PCB or a network diagram.

Спасибо за внимание!