

# \* Принципы профилактики орофасциальных расщелин.

Презентация подготовили студенты  
стоматологического факультета 201(2)  
группы: Серов А.Е. и Касьяненко В.Ю.

Орофациальные расщелины — врожденные пороки развития лица, челюстей и зубов. Несиндромальные орофациальные расщелины являются одним из наиболее распространенных черепно-лицевых пороков развития.



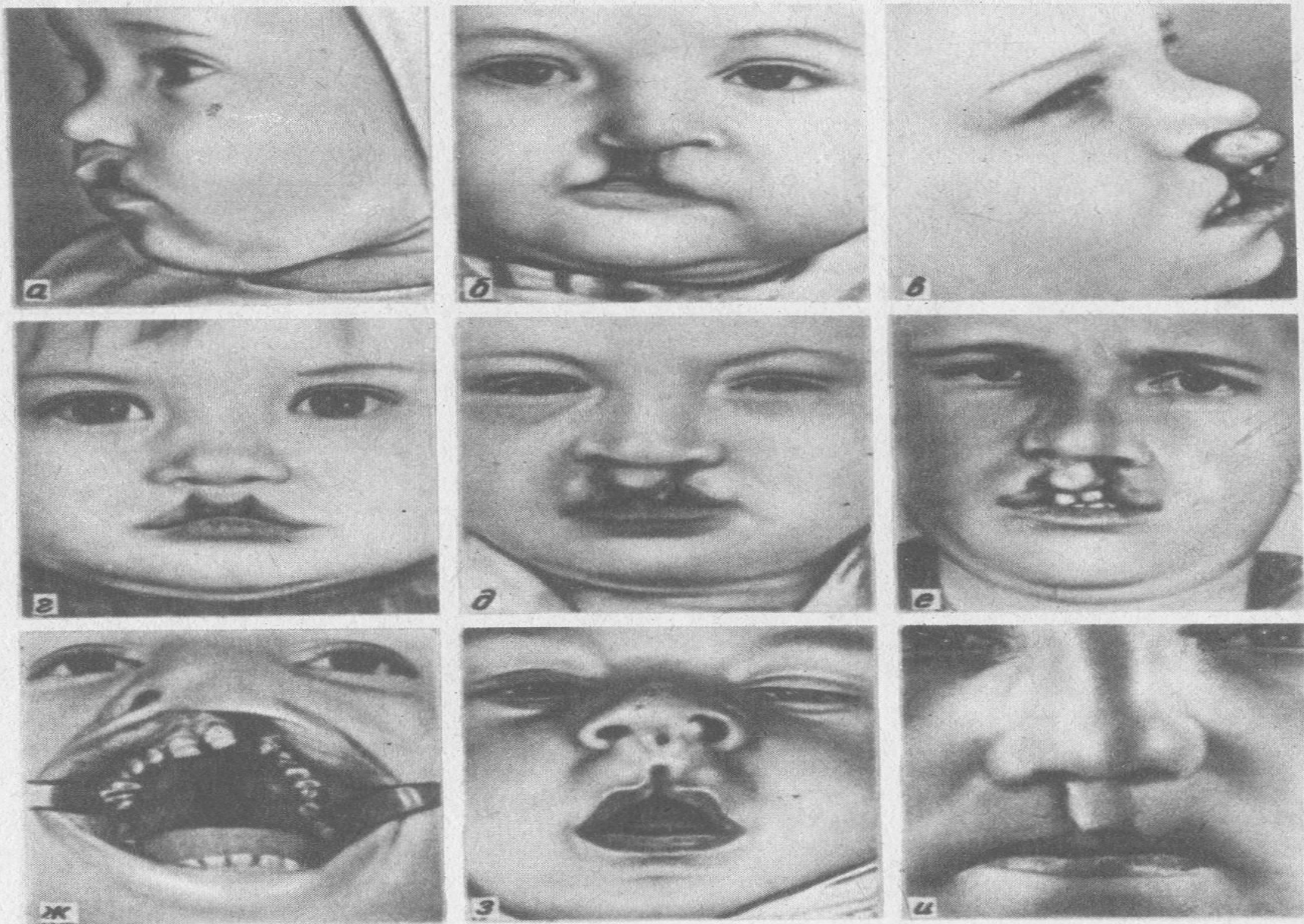


Рис. 186. Виды врожденных расщелин губы.

*a* — неполная односторонняя; *б* — полная односторонняя; *в* — выстояние межчелюстной кости; *г* — двусторонняя неполная; *д* — двусторонняя полная; *е* — разные расщелины у одного ребенка; *ж* — односторонняя расщелина губы; *з* — срединная расщелина губы; *и* — скрытая расщелина губы.

Клинически выделяют три основные формы лицевой расщелины: врожденная расщелина верхней губы, врожденная расщелина губы и нёба, врожденная расщелина только нёба. В настоящее время описано порядка 700 синдромов и состояний, сопровождающихся орофациальными расщелинами. Помимо синдромальных форм выделяют не менее 12 генетических вариантов изолированных проявлений орофациальных расщелин с известной локализацией гена. На сегодняшний день 13 % всех врожденных пороков развития составляют врожденные расщелины верхней губы, так называемая «заячья губа», и врожденные расщелины нёба или «волчья пасть». При этом в мире наблюдается тенденция к прогрессивному увеличению количества детей с врожденными пороками развития.

По данным Всемирной организации здравоохранения, врожденные пороки развития лица, челюстей и зубов встречаются с частотой 0,6-1,6 случаев на 1000 новорожденных. Патология распространена по всему миру, чаще регистрируется у мальчиков.

Врожденные пороки развития лица, челюстей и зубов известны нам с глубокой древности. В 1922 г. была вскрыта гробница Тутанхамона, проведя исследования, ученые обнаружили у фараона Древнего Египта неполную расщелину нёба. Кроме того, было установлено, что родители Тутанхамона были родными братом и сестрой, а сам царственный потомок имел множество физических недугов, что вполне логично, если смотреть на этот вопрос с точки зрения генетики. Помимо орофациальной расщелины он страдал сколиозом, косолапостью, нарушениями в строении бедер, также была обнаружена деформация левой части стопы, предположительно, вызванная некрозом костной ткани.

В патогенезе заболевания участвуют как генетические, так и экологические факторы. Этиология данного признака часто имеет моногенный характер, хотя его формирование вызывают мутации в разных генах, т. е. существует несколько генетических форм орофациальной расщелины.

## 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.

Так, например, если в семье один из родителей имеет изолированную орофациальную расщелину, риск рождения ребенка с патологией составляет примерно 4-6 %. Если в семье, где оба родителя здоровы, родился один ребенок с патологией, то риск рождения второго ребенка с такой же проблемой составляет 2 %. Для семей, в которых расщелину имеет один из родителей и один ребенок, вероятность рождения следующих детей с челюстно-лицевыми нарушениями достигает 15-17%. В семье, где оба родителя здоровы, но имеют двух детей с патологией, вероятность рождения последующих детей с нарушениями – около 9 %



## Принципы профилактики орофасциальных расщелин

- медико-генетическое консультирование и пренатальная диагностика орофасциальных расщелин;
- просветительская деятельность гинекологов, педиатров, стоматологов. направленная на ознакомление с причинами и механизмами развития аномалий челюстно-лицевой области;
- просветительская деятельность среди населения, направленная на пропаганду здорового образа жизни;
- формирование групп повышенного генетического риска и периконцепционную профилактику врожденных пороков развития ;
- при заболеваниях женщин в ранних сроках беременности - рациональная медикаментозная терапия, исключая применение препаратов цитостатического и цитолитического действия.

# ДИАГНОСТИКА

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;
- биопсия хориона;

## Ультразвуковое исследование плода. Оно же УЗИ

Ультразвуковое исследование является высокоинформативным методом пренатального скрининга на выявление орофациальных расщелин. Чувствительность этого метода составляет 77,6%.

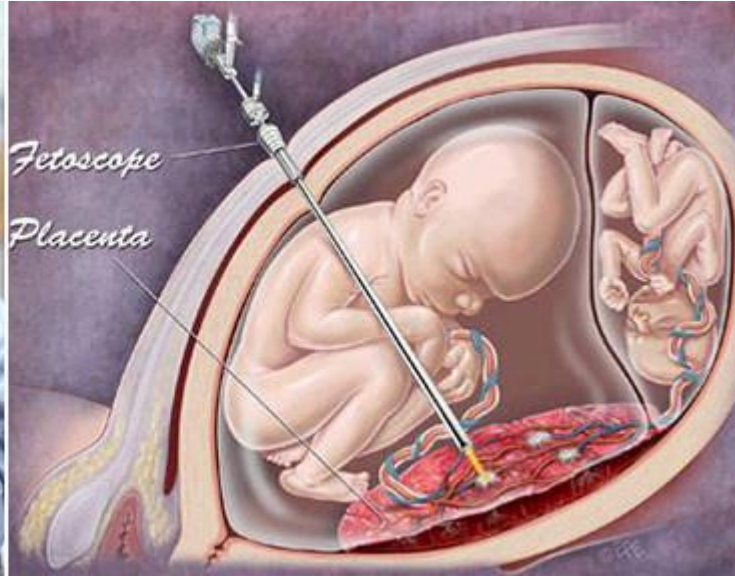
Наиболее информативной методикой пренатальной ультразвуковой диагностики орофациальных расщелин является мультиплоскостное сканирование структур лица плода во фронтальной, горизонтальной и сагиттальной плоскостях. Эффективность применения этой методики составляет 100%.

У каждого пятого плода с орофациальной расщелиной выявляется аномальный кариотип. Поэтому, кроме ультразвукового исследования плода, необходимо проведение пренатального кариотипирования для исключения хромосомных дефектов.



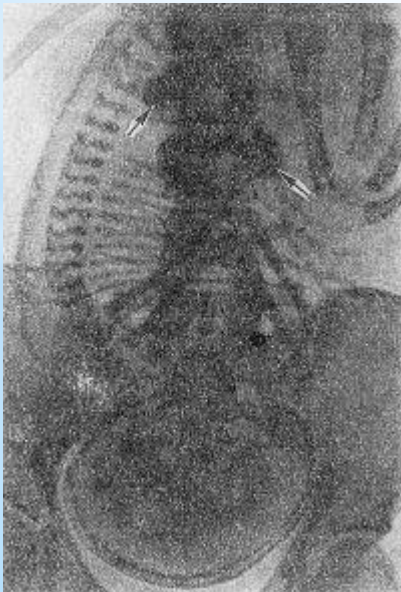
## Фетоскопия

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.



## Биопсия хориона (БХ)

Относительно современный инвазивный метод пренатальной диагностики, позволяющий с высокой точностью диагностировать хромосомные болезни, генные заболевания, внутриутробные инфекции. Этот метод исследования получил очень широкое распространение и успешно используется во всем мире.

Диагностика генетических заболеваний возможна путем исследования клеток из ворсин хориона. Биопсия хориона представляет собой пункцию хориальной ткани вод для последующего изучения. Как правило, данную процедуру проводят под контролем УЗИ без обезболивания через переднюю брюшную стенку на сроке беременности 10-12 недель.

Перед проведением данной процедуры необходимо провести УЗИ с целью установления точного срока беременности, оценки сердечной деятельности плода, количества плодов, тонуса матки, локализации плаценты.

Затем передняя брюшная стенка беременной женщины обрабатывается антисептиком и сквозь нее вводится игла непосредственно в матку, где производится аспирация небольшого количества ворсин хориона.

Женщинам с отрицательным резус-фактором после окончания процедуры вводится необходимая доза иммуноглобулина, позволяющая избежать сенсibilизации.

## Принципы лечения и реабилитации больных с врожденными орофациальными расщелинами.

Лечение расщелин губы и нёба, как и многих других врожденных пороков развития, - хирургическое. В настоящее время для определения метода хирургического вмешательства стоматолог ориентируется только на глубину дефекта тканей.

Для восстановления правильной анатомической форм губы и полноценной ее функции необходимо:

- 1) Устранить расщелину
- 2) Удлинить верхнюю губу
- 3) Исправить форму носа

**ОДНАКО** исходя из общих генетических закономерностей можно ожидать разных исходов операций и особенностей течения послеоперационного периода у детей с различными по этиологии расщелинами. Так, например, у больных с хромосомными аномалиями, как правило, отмечаются дефекты иммунитета и регенерации, что может увеличить число ранних и поздних послеоперационных осложнений и ухудшать прогноз операции. У детей с моногенными формами порока может возникать более грубая деформация лица после пластики, так как действие мутантного гена будет продолжаться и после оперативного лечения, нарушая дальнейшее развитие тканей. Необходима разработка методов оперативной коррекции дефекта с учетом этиологической природы расщелины.

В настоящее время сроки и объем хирургического вмешательства при типичных расщелинах определяются хирургом-стоматологом согласно рекомендациям других специалистов.



До и после хирургического вмешательства.



Экспериментально доказано, что употребление препаратов фолиевой кислоты во время беременности может значительно снизить вероятность появления потомства с орофациальной расщелиной. Фолиевая кислота необходима также для протекания некоторых биохимических реакций, связанных с синтезом и восстановлением поврежденной ДНК .

**ОДНАКО** мнения об эффективности использования фолиевой кислоты для профилактики формирования расщелины губы или нёба противоречивы. Генетически определенные варианты ферментов метаболизма фолиевой кислоты могут быть ключом к успеху или неудаче приема данного препарата .

Фолаты (производные фолиевой кислоты, витамина B9) необходимы для метаболических процессов и развития нервной системы. Однако употребление поливитаминов во время беременности даже по рекомендации врачей приводит к повышенному уровню неметаболизированной фолиевой кислоты в сыворотке крови матери. Это, в свою очередь, повышает риск развития расстройств аутистического спектра.

# Проблемы реабилитации больных с врожденными орофациальными расщелинами

Проблемы реабилитации больных с врожденными орофациальными расщелинами проявляются на нескольких уровнях: психологическом, соматическом и социальном.

Влияние рождения ребенка с врожденной патологией лица или черепа на жизнь его родителей несомненно. Анализ материалов многочисленных исследований психологов и социологов показал, что в семьях, имеющих детей с внешними пороками развития, психологические проблемы оказываются более выраженными и требуют более длительной помощи, чем в семьях с другими пороками развития детей.

Родители воспринимают такую ситуацию как семейную катастрофу, рушатся планы, связанные с рождением ребенка, ломаются представления о дальнейшей жизни. Возникают неровные, часто конфликтные отношения в семье, что приводит к тому, что 60% таких детей воспитываются одним родителем. Кроме того, частые болезни ребенка, подготовка к нескольким пластическим операциям, ортодонтическое лечение, логопедические занятия требуют постоянных материальных затрат, физических и душевных усилий.

В таких случаях может помочь консультация семейного психолога, что, конечно, может быть весьма финансовозатратно, однако для сохранения семьи это крайне необходимо, чтобы не подвергать ребенка дальнейшим возможным психологическим травмам.

# Статистика

Общая частота морфологических пороков развития у детей до 1 года составляет примерно 27,2 на 1000 населения.

Около 60% из них выявляются в первые 7 дней жизни уже в родовспомогательных учреждениях.

Одно из ведущих мест среди пороков развития занимают орофациальные расщелины. Они входят в "большую пятерку" уродств, занимая по частоте 2-е место.

Расщелины губы составляют 86,9% от всех врожденных пороков развития лица. Почти каждая 5-я типичная расщелина является компонентом тяжелого синдрома.

Ежегодно в России появляется от 3.5 до 5 тысяч подобных детей, до 54% которых составляют пациенты с врождёнными односторонними сквозными расщелинами верхней губы и нёба.

Учите биологию и

**СПАСИБО ЗА  
ВНИМАНИЕ!**