

■ Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования "Иркутский государственный медицинский университет" Министерства здравоохранения Российской Федерации.

Кафедра стоматологии.

Синдром Гольденхара

Выполнила: студентка 404 группы

Педиатрического факультета

Бурнашева Евдокия

Иркутск 2020г.

Определение

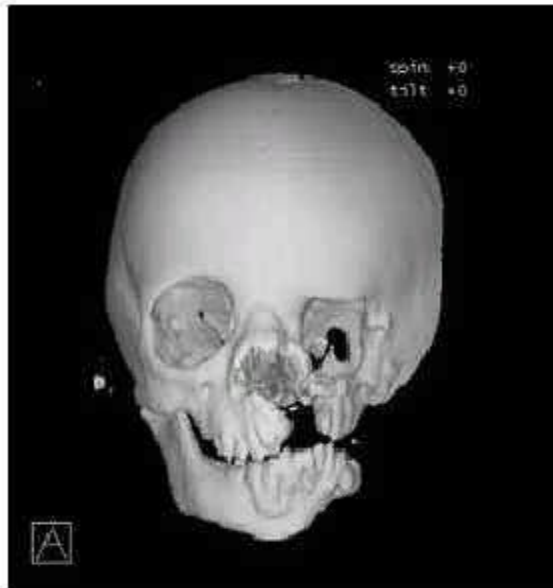
-это редкая врождённая аномалия, при которой изменяются размеры и форма лицевых структур.

Обычно изменения локализуются на одной стороне лица, вызывая его асимметрию, но иногда встречается двустороннее поражение.

Данный синдром относится к спектру врождённых аномалий черепа и лицевых структур, имеющих общий термин "краниофациальная микросомия". Под ним понимается уменьшение какой-либо структуры тела в пределах черепно-лицевой области.

Синонимы синдрома: окулоаурикулярная дисплазия, фацио-аурикуло-вертебральная ассоциация, синдром 1-й и 2-й жаберных дуг, отомандибулярный дизостоз, гемифациальная микросомия и др.

Синдром Гольденхара



Этиология

Изучена недостаточно, возможно – аутосомно-доминантный. Ген, детерминирующий клинические проявления синдрома Гольденхара, картирован на длинном плече хромосомы 14, в локусе 14q32. У пациентов с фенотипом синдрома Гольденхара могут встречаться также разные хромосомные аномалии.

Большинство случаев синдрома - спорадические. Также играют роль неблагоприятный акушерско-гинекологический анамнез матери (предшествующие аборты, сахарный диабет, избыточный вес) и тератогенные факторы на ранних сроках беременности.

Некоторые исследователи полагают, что формированию синдрома способствует нарушение кровотока или внешние повреждающие факторы:

- приём некоторых лекарственных препаратов, противопоказанных при беременности;
- вредные привычки;
- химические и физические агенты, воздействующие на плод на 3-8 неделе внутриутробного развития.

Клинические проявления

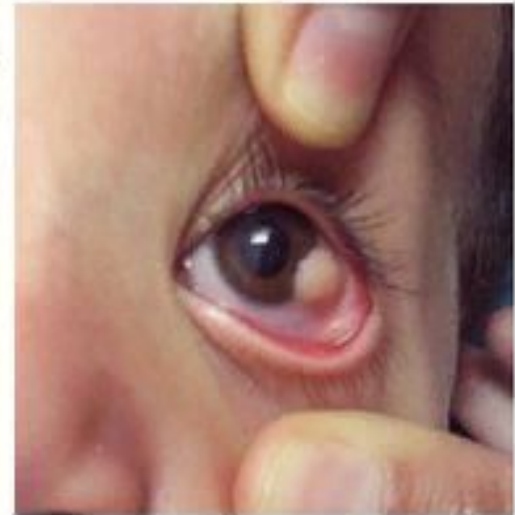
Для синдрома Гольденхара характерна асимметрия лица (одностороннее недоразвитие челюсти) в сочетании с аномалиями ушных раковин, доброкачественными опухолями глаз и поражением спинного мозга (как правило в шейном отделе позвоночника). В большинстве случаев эти нарушения локализуются с правой стороны. Однако до 30 % людей с синдромом Гольденхара имеют двусторонние аномалии лицевых

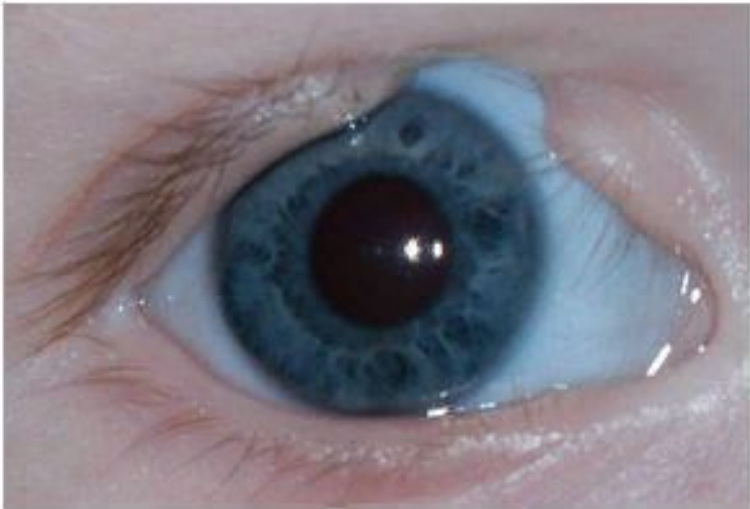


Клинические проявления

К лицевым аномалиям синдрома относятся:

- расщелины лица и неба, аномалии лицевых мышц, верхней и нижней челюстей, скуловой и височной костей;
- аномалии ушных раковин: от недоразвития или полного отсутствия ушной раковины до образования околоушных кожных выростов при нормально сформированной ушной раковине;
- аномалии глаз (встречаются реже): одно- или двухстороннее уменьшение глазного яблока (микрофтальмия) вплоть до его отсутствия (анофтальмии), эпibuльбарные дермоидные кисты глаз (доброкачественные опухоли) и ретинопатии.





Синдром Гольденхара



Классификация и стадии развития синдрома Гольденхара

Объём дефектов лицевых структур оценивается по классификации OMENS, в которой выделяют **пять групп аномалий**:

- O — поражение глазницы;
- M — недоразвитие нижней челюсти;
- E — аномалия уха;
- N — вовлечённость нерва;
- S — дефицит мягких тканей.

Степень тяжести данных дефектов определяется по классификации, созданной учёными Pruzansky S. и Kaban L. B.:

- **1 степень** — уменьшение нижней челюсти и суставной ямки височной кости с сохранением анатомии других структур;
- **2а степень** — деформация ветви нижней челюсти, суставного отростка и суставной ямки, сопровождается дефицитом жевательной мускулатуры, при этом функция височно-нижнечелюстного сустава сохраняется;
- **2б степень** — недоразвитие и деформация мышцелка и суставной ямки, при этом височно-нижнечелюстной сустав не функционирует;
- **3 степень** — отсутствие ветви нижней челюсти, мышцелка и суставной ямки с выраженным дефицитом мягких тканей на стороне поражения, височно-нижнечелюстной сустав не сформирован

Осложнения.

- В раннем возрасте асимметрия нижней челюсти приводит к неправильному развитию и прогрессирующей деформации верхней челюсти и остальных структур лицевого скелета. Со временем ребёнку становится трудно жевать и глотать. При выраженном недоразвитии нижней челюсти у пациента могут возникнуть постоянные проблемы с дыханием, вплоть до апноэ во сне.
- В целом расщелины лица и/или нёба, недоразвитие верхней и нижней челюсти, лицевых мышц, скуловой и/или височной костей способны вызывать проблемы с зубами, трудности при кормлении, нарушение речи и изменение эстетических параметров лица.
- Аномалии ушных раковин в некоторых случаях сопровождаются атрезией (заращением) слухового канала либо полным его отсутствием, что приводит к нарушению слуха. Из-за этого ребёнку сложнее ориентироваться в пространстве, так как он не понимает, откуда исходит тот или иной звук.
- Аномалии глаз, такие как дермоидные кисты глаз и колобомы (недоразвитие части верхнего века), способны приводить к нарушению зрительной функции вплоть до частичной или полной потери зрения ↓

Диагностика

Как правило, диагностировать синдром Гольденхара не составляет труда. Постановка этого диагноза основана на оценке внешних признаков, клинической симптоматике и результатах дополнительных исследований — КТ, рентгенографии, МСКТ черепа, эхокардиографии и ультразвуковой диагностики. КТ, как правило, проводится для подготовки ребёнка к оперативному лечению.

- КТ височных костей. На пораженной стороне выявляются грубые аномалии развития височной кости – уменьшение в размерах барабанной полости, конгломераты слуховых косточек, стеноз ниши окна преддверия, дистопия канала лицевого нерва.
- Обследование у специалистов – генетика, кардиолога, ортопеда, офтальмолога, невропатолога, дефектолога, челюстно-лицевого хирурга, логопеда.
- Дифференциальная диагностика с челюстно-лицевым дизостозом (синдромом Тричера Коллинза)

Обязательной частью **УЗИ плода** на 18-20 неделе беременности является оценка лицевых структур. Методика исследования включает мультиплоскостную оценку положения и размеров орбит, структур глазных яблок, правильности формирования челюстей, носа и носогубного треугольника, расположения и формы ушных раковин. УЗИ лицевых структур плода позволяет выявить недоразвитие нижней челюсти, расщелины губы и/или нёба, отсутствие или недоразвитие глаза и ушной раковины

Лечение

- Для лечения пациентов с синдромом Гольденхара применяются многоэтапные хирургические вмешательства, которые проводятся в разные периоды роста и развития черепно-лицевых структур. Лечение длительное, зависит от локализации и выраженности патологии. Оно направлено на восстановление формы и размеров челюстей, ушной раковины и других структур, а также на восстановление функций слуха, жевания и улучшение эстетических параметров лица .
- Лечение проявлений синдрома Гольденхара следует начинать как можно раньше. Своевременная коррекция челюстных нарушений у ортодонта способствует успешному хирургическому лечению в последующем и сохраняет баланс лицевого скелета.
- Для устранения выраженных дефектов нижней челюсти применяют индивидуально-смоделированные эндопротезы либо костно-хрящевые аутотрансплантаты из рёбер, обладающие тенденцией к росту. Для устранения дефектов ушной раковины также используются силиконовые эндопротезы либо аутотрансплантаты.



- Также необходимы регулярные занятия с сурдопедагогом и логопедом. Всё это позволяет предотвратить отставание ребёнка в речевом и общем развитии.
- Решение проблем с кормлением заключается в применении специальных бутылочек и назогастрального зонда — трубки, которую вводят в желудок через нос.
- Новообразования, локализующиеся на поверхности глазных яблок, могут быть удалены в случае нарушения зрения или при крупных размерах опухоли. У детей до 7 лет операция по удалению кисты проводится под наркозом. Врождённые пороки сердца, проблемы с почками и/или аномалии позвоночника также корректируются хирургическими методами



Прогноз. Профилактика

- Прогноз жизни пациента с синдромом Гольденхара зависит от тяжести клинических проявлений, времени их диагностики и возможной коррекции. Долгосрочный прогноз предсказать сложно .
- Как правило, возникновение синдрома Гольденхара носит случайный, ненаследственный характер. При рождении больного ребёнка у здоровых родителей повторный генетический риск для потомства составляет не более 3%.
- При отягощённом семейном анамнезе не исключён наследственный характер заболевания. В таком случае риск для потомства по краниофациальной микросомии повышен. Для оценки риска показано медико-генетическое консультирование. Однако отсутствие конкретного мутирующего гена, характерного для развития синдрома Гольденхара, не позволяет точно предсказать выраженность симптомов у потомства.
- Первичная (массовая) профилактика синдрома Гольденхара, как и любой врождённой аномалии, заключается в информировании населения и полноценной дородовой подготовке, направленной на предупреждение возникновения заболевания.
- Индивидуальная профилактика синдрома предполагает проведение медико-генетического консультирования семьи и пренатальной ультразвуковой диагностики беременной женщины в установленные сроки

Список литературы

- Беляков Ю. А. Стоматологические проявления наследственных болезней и синдромов. — М.: Медицина, 1993.
- Козлова С. И., Семанова Е., Демикова Н. С., Блинникова О. Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: справочник. — Л.: Медицина, 1989.
- Андреева О. В., Анохина А. В., Краснов М. В., Загребаева Е. А. и др. Медико-генетическое консультирование в стоматологии // Вестник Чувашского университета. — 2011. — № 3. — С. 262-268.

Благодарю за внимание!