

УЧЕБНОЕ  
ПОСОБИЕ

# ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ ЧЕЛЮСТНО-ЛИЦЕВОЙ ОБЛАСТИ У ДЕТЕЙ

Под редакцией  
О.З. Топольницкого, А.П. Гургенадзе

Министерство науки и высшего образования РФ

Рекомендовано Координационным советом по области образования «Здравоохранение и медицинские науки» в качестве учебного пособия для использования в образовательных учреждениях, реализующих основные профессиональные образовательные программы высшего образования уровня специалитета по направлению подготовки 31.05.03 «Стоматология»

Регистрационный номер рецензии 723 от 18 апреля 2019 года



Москва  
ИЗДАТЕЛЬСКАЯ ГРУППА  
«ГЭОТАР-Медиа»  
2020

## СОДЕРЖАНИЕ

|                                                                                        |     |
|----------------------------------------------------------------------------------------|-----|
| Введение .....                                                                         | 4   |
| Морфогенез лица .....                                                                  | 9   |
| Морфогенез нёба .....                                                                  | 12  |
| Этиология и патогенез формирования расщелин лица .....                                 | 14  |
| Варианты расщелин лица .....                                                           | 16  |
| Реабилитация детей с врожденной патологией челюстно-лицевой области .....              | 24  |
| Синдромы и синдромокомплексы с поражением челюстно-лицевой области .....               | 26  |
| Синдромы с поражением костной структуры челюстно-лицевой области .....                 | 28  |
| Черепно-ключичный дизостоз .....                                                       | 29  |
| Черепно-лицевой дизостоз .....                                                         | 35  |
| Челюстно-лицевые дизостозы .....                                                       | 39  |
| Эктодермальные дисплазии .....                                                         | 55  |
| Синдромы с поражением мягких тканей челюстно-лицевой области .....                     | 64  |
| Клинические примеры редких синдромов .....                                             | 69  |
| Синдромы тератогенного характера с поражением челюстно-лицевой области .....           | 116 |
| Заключение .....                                                                       | 124 |
| Примеры клинических визуализированных задач по детской челюстно-лицевой хирургии ..... | 125 |
| Тестовые задания по детской челюстно-лицевой хирургии .....                            | 130 |
| Эталоны ответов .....                                                                  | 143 |
| Словарь (глоссарий) основных терминов и понятий .....                                  | 144 |
| Список литературы .....                                                                | 151 |

## **СИНДРОМЫ И СИНДРОМОКОМПЛЕКСЫ С ПОРАЖЕНИЕМ ЧЕЛЮСТНО-ЛИЦЕВОЙ ОБЛАСТИ**

Врожденные расщелины лица, врожденные деформации лицевого и мозгового отделов черепа, деформации прикуса, нарушение количества, формы и сроков прорезывания зубов, доброкачественные и даже злокачественные опухоли и врожденные пороки развития костей и мягких тканей лица встречаются в составе более чем 250–300 (а по мнению многих авторов — 500) синдромов врожденных пороков развития человека. Их описания есть в справочниках V. Mc Kusik, Дэвида Смита «Recognizable Patterns of Human Malformation», компьютерных диагностических системах POSSUM и LONDON DATABASE, отечественных справочниках С.И. Козлова с соавторами «Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование» (2007) и в других изданиях. Однако большинство наследственных синдромов диагностируются только в ходе медико-генетических консультаций всей семьи и на основании характерной клинической картины (фенотипа). Увидеть характерные признаки (стигмы дизэмбриогенеза, врожденные пороки развития, изменения в анализах и другие клинические критерии синдрома), оценить тип наследования в ходе анализа родословной (клинико-генеалогическое обследование) и все другие специфические генетические исследования может и должен только врач-генетик. Он же интерпретирует все данные и ставит диагноз синдрома, знакомит семью с диагнозом, рисками наследственного заболевания, прогнозом жизни, лечения, возможностями профилактики.

Специализированная медико-генетическая консультация, функционирующая на базе кафедры детской челюстно-лицевой хирургии МГМСУ им. А.И. Евдокимова, в этом смысле уникальна. Там состоит на диспансерном учете и проходит реабилитацию в возрасте от 0 до 18 лет более 4000 детей с врожденной и наследственной патологией челюстно-лицевой области. Там проводится изучение этиопатогенеза, эффективности и сроков их лечения и реабилитации, разрабатываются и внедряются современные методы лечения и профилактики врожденных синдромов с проявлениями в челюстно-лицевой области.

В нашем руководстве мы попытались совместить описание наиболее часто встречающихся синдромов с врожденными пороками развития в челюстно-лицевой области, представить графическую и текстовую ин-

формацию о них (фото, рентгеновские снимки, данные компьютерной томографии и т.д.). Указаны современные данные о типах наследования синдромов, сведения о том, где картированы гены представленных синдромов.

Все это поможет в реабилитации детей, современной пренатальной диагностике и профилактике синдромальной патологии в семьях.

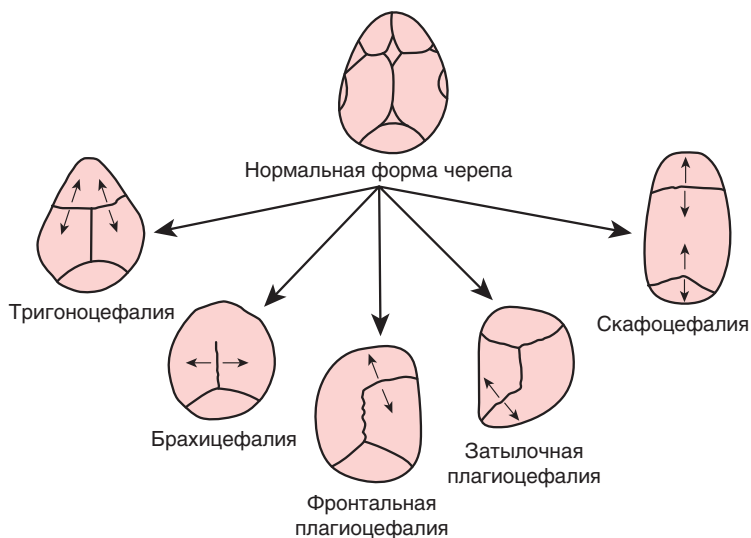
## СИНДРОМЫ С ПОРАЖЕНИЕМ КОСТНОЙ СТРУКТУРЫ ЧЕЛЮСТНО-ЛИЦЕВОЙ ОБЛАСТИ

Самую большую группу синдромов с поражением костной структуры челюстно-лицевой области составляют синдромы с поражением мозгового и лицевого отделов черепа (кранио- и дизостозы).

Краниосиностоз (краниостеноз, от греч. *cranio* — череп и *synostosis* — сращение костей) — раннее (реже — позднее) закрытие черепных швов, что способствует ограничению объема черепа, его деформации и внутричерепной гипертензии. Заболевание встречается у одного новорожденного на 2000–10 000.

Дизостоз — (*dysostosis*; греч. *dys-* + *osteon* — кость + *osis*) чаще всего — аномалии развития костей черепа в сочетании с другими симптомами, где встречаются множественные и генерализованные поражения других костей и всего скелета.

Основные разновидности дизостозов: черепно-ключичный, черепно-лицевой, челюстно-лицевой.



**Рис. 23.** Варианты формы черепа, связанные с преждевременным закрытием отдельного костного шва (стрелками обозначены направления роста черепа)

## ЧЕРЕПНО-КЛЮЧИЧНЫЙ ДИЗОСТОЗ

Черепно-ключичный дизостоз (синдром Шейтхауэра–Мари–Сентона) представляет собой генерализованную скелетную дисплазию.

Симптомы:

- ▶ гипо- или аплазия одной или обеих ключиц. При отсутствии или недоразвитии ключицы плечевой пояс резко сужен, надплечья покаты и опущены. Отмечается избыточная подвижность в плечевых суставах, возможно даже соприкосновение плеч спереди грудины;
- ▶ длительно открытые черепные швы и роднички приводят к чрезмерному развитию лобных, височных и затылочных бугров; могут формироваться дополнительные костные включения. Большой родничок может оставаться открытым в течение 3–5 лет и даже всей жизни;
- ▶ созревание скелета замедлено, что приводит к деформациям позвоночника, костей верхних и нижних конечностей, стоп, тазовых костей, сколиозу, повышенной ломкости костей, низкорослости.

Стоматологический статус:

- ▶ деформация мозгового и лицевого отделов черепа: брахи-, долихоцефалия, гипертелоризм;
- ▶ позднее прорезывание постоянных зубов;
- ▶ врожденная гипоплазия эмали зубов временного и постоянного прикусов;
- ▶ множественный осложненный кариес;
- ▶ множественные сверхкомплектные зубы;
- ▶ расщелины твердого и мягкого нёба;
- ▶ деформации прикуса;
- ▶ риск патологических переломов челюстей.

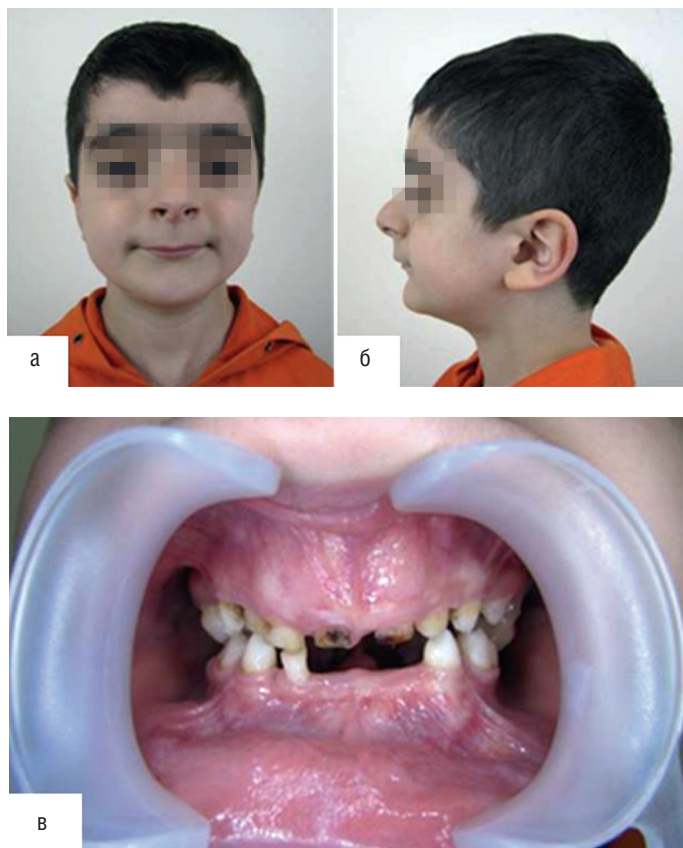
Реабилитация:

- ▶ санация полости рта, в том числе под наркозом у детей младшего возраста;
- ▶ многоэтапное ортодонтическое лечение;
- ▶ уранопластика и логотерапия при наличии расщелин нёба;
- ▶ поэтапное удаление сверхкомплектных зубов верхней и нижней челюстей, обнажение коронок ретинированных и дистопированных комплектных постоянных зубов (согласно срокам и рентге-

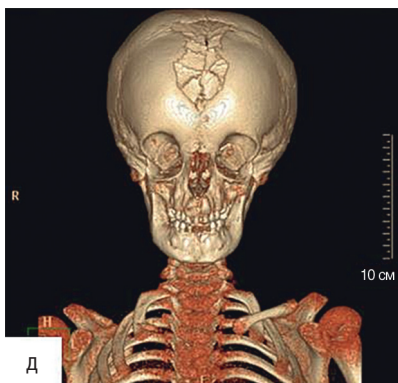
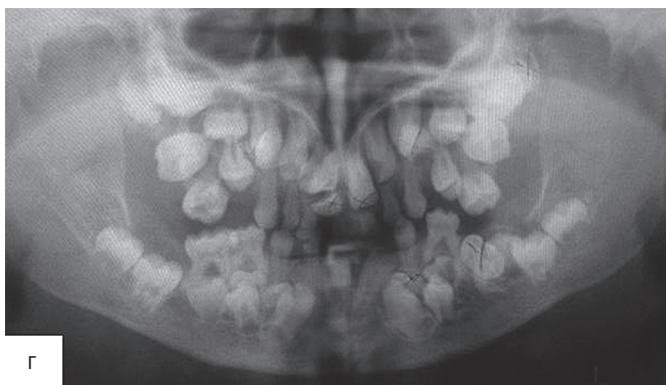
нологической картине окончания формирования корней зубов постоянного прикуса) и ортодонтическое перемещение их в зубной ряд с использованием несъемной ортодонтической техники, миниимплантов, замещением костных дефектов остеointегративными материалами и PRGF ;

▶ гнато-хирургическая реконструкция прикуса.

Тип наследования — аутосомно-доминантный, ген в локусе бр21. Возможны мутации *de novo*.

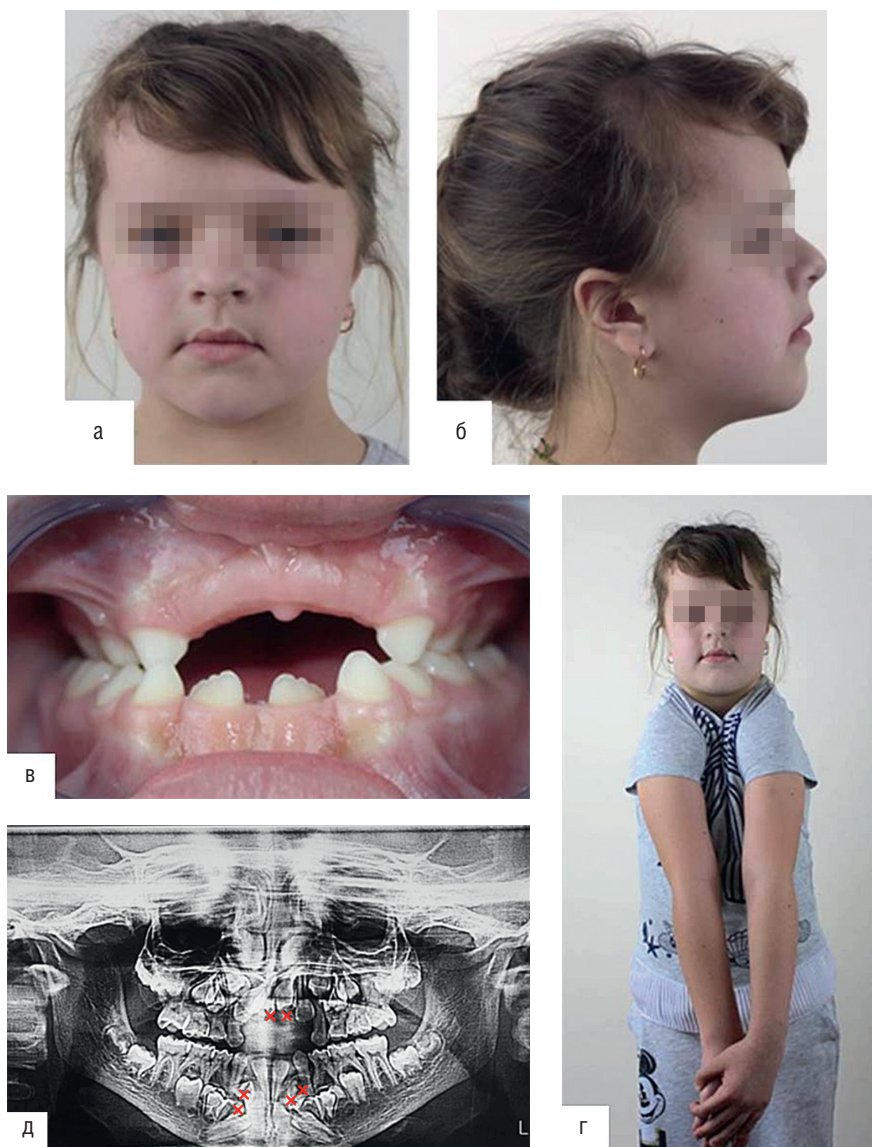


**Рис. 24.** Ребенок с черепно-ключичным дизостозом: а, б — внешний вид; в — полость рта

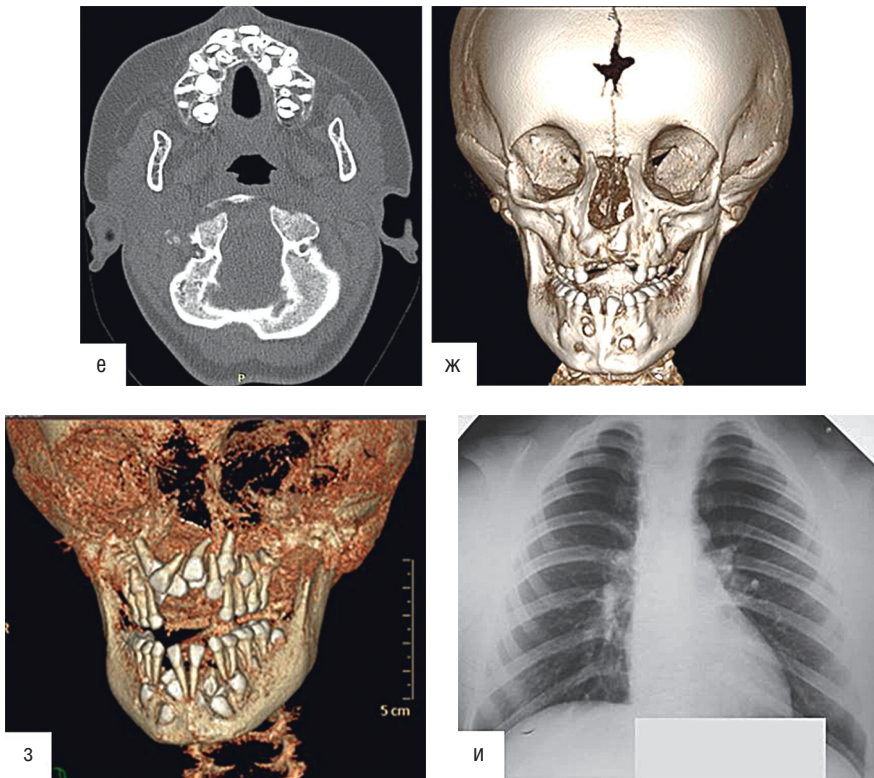


**Рис. 24. Окончание.** Ребенок с черепно-ключичным дизостозом: г — ортопантограмма — визуализируются сверхкомплектные зубы на верхней и нижней челюстях; д — компьютерная томограмма в 3D-реконструкции того же больного, отмечаются аплазия правой ключицы и гипоплазия левой ключицы, деформация мозгового и лицевого отделов черепа

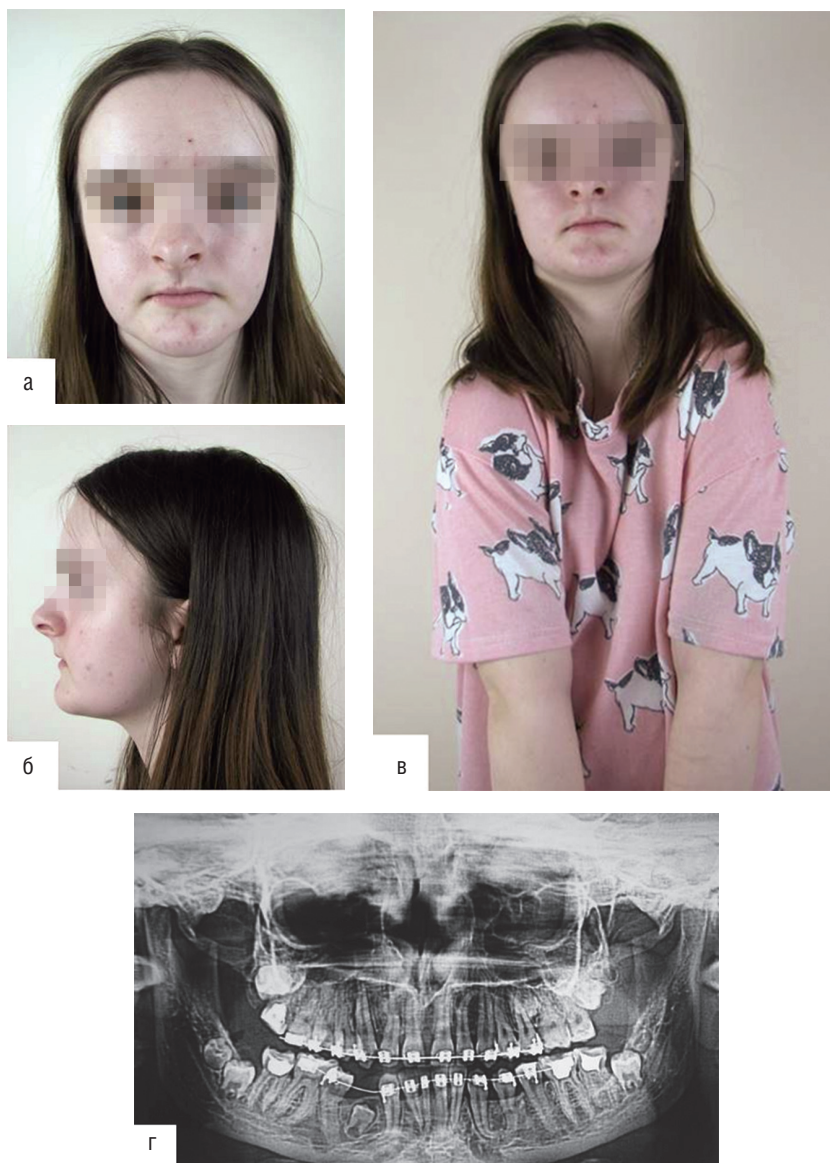




**Рис. 25.** Ребенок с черепно-ключичным дизостозом: а, б — внешний вид; в — полость рта; г — объем движений в плечевых суставах; д — ортопантограмма той же больной, визуализируются сверхкомплектные зубы на верхней и нижней челюстях



**Рис. 25. Окончание.** Ребенок с черепно-ключичным дизостозом: е — компьютерная томограмма; ж, з — компьютерные томограммы в 3D-реконструкции; и — рентгенограмма органов грудной клетки той же больной, отмечается аплазия ключиц справа и слева



**Рис. 26.** Ребенок с черепно-ключичным дизостозом: а, б — внешний вид; в — объем движений в плечевых суставах; г — ортопантомограмма, визуализируются сверхкомплектные зубы на верхней и нижней челюстях