**ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ ЧЕЛЮСТНО-ЛИЦЕВОЙ ОБЛАСТИ**

РАСЩЕЛИНЫ ГУБЫ И НЁБА - ТИПИЧНЫЕ РАСЩЕЛИНЫ ЛИЦА

К типичным расщелинам челюстно-лицевой области относят:

а) расщелины верхней губы;

б) расщелины нёба.

Врожденные расщелины нёба могут быть разнообразной формы и протяженности. Щелинный дефект самой легкой степени имеет вид вдавливания слизистой, иногда могут быть разъединены только мышцы и кость при сохранении слизистой. Расщелины нёба часто являются продолжением боковой расщелины верхней губы и альвеолярного отростка, располагаясь между лобным и верхнечелюст-

ным отростками. Такие расщелины могут распространяться по всей длине нёба или занимать отдельные его участки, поэтому принято различать неполные и полные расщелины нёба.

Неполные расщелины называют несквозными - они могут захватывать только язычок или язычок и мягкое нёбо или частично твердое нёбо и оканчиваться позади резцового отверстия.

Расщелины, при которых щель с твердого нёба распространяется на альвеолярный отросток и верхнюю губу, называют полными, или сквозными, расщелинами. Расщелина нёба на протяжении от резцового отверстия до задней носовой ости может быть одноили двусторонней.

При односторонней расщелине сошник на одной стороне соединяется с нёбным отростком, на другой имеется щель, через которую сообщаются носовая и ротовая полости. Если левая половина нёбной пластинки соединена с сошником, то будет правосторонняя расщелина, если правая - то левосторонняя.

При двусторонней расщелине обе носовые полости сообщаются с полостью рта, а нижний край сошника остается свободным посредине расщелины и располагается на уровне несросшихся нёбных пластинок, реже выше их.

**Классификация и характеристика типичных расщелин лица**

По морфологической характеристике расщелин выделяют.

1. Расщелины верхней губы:

а) врожденная скрытая расщелина верхней губы (одноили двусторонняя);

б) врожденная неполная расщелина верхней губы без деформации костно-хрящевого отдела носа (одноили двусторонняя) и с деформацией костно-хрящевого отдела носа (одноили двусторонняя);

в) врожденная полная расщелина верхней губы (одноили двусторонняя).

2. Расщелины нёба:

а) врожденные расщелины мягкого нёба скрытые, неполные и полные;

б) врожденные расщелины мягкого и твердого нёба скрытые, неполные и полные;

в) врожденные полные расщелины мягкого и твердого нёба и альвеолярного отростка (одно- и двусторонние);

г) врожденные расщелины альвеолярного отростка и переднего отдела твердого нёба неполные (одноили двусторонние) и полные (одноили двусторонние).

Расщелины нёба встречаются в сочетании с расщелинами верхней губы, при этом разные формы расщелин губы могут сочетаться с различными формами расщелин нёба. Первые две группы расщелин нёба из приведенной классификации некоторые авторы рассматривают как расщелины вторичного нёба, четвертую группу в сочетании с расщелиной верхней губы - как расщелину первичного нёба, третью группу - как расщелины первичного и вторичного нёба.

|  |
| --- |
|  |

При расщелинах губы и нёба наблюдаются резкие изменения костного скелета лица, а также неправильное расположение межчелюстной кости и расположенных в ней зубов. Иногда количество зачатков бывает уменьшено или они отсутствуют (анодентия). Деформация зубной дуги и нёбных пластинок может сочетаться с недоразвитием верхней челюсти (микрогнатией).

Сужение верхней челюсти чаще бывает врожденным и по мере роста ребенка степень его увеличивается. Врожденная деформация верхней челюсти при расщелине нёба может сочетаться с деформацией нижней.

В прошлом, когда расщелины губы и нёба вызывали гибель детей в первые годы жизни, практически все имеющиеся в популяции новорожденные с аутосомно-доминантными синдромами появлялись в результате новых мутаций. В настоящее время в связи со значительным улучшением хирургической техники и проведением целой системы реабилитационных мероприятий повышается число оперированных лиц с аутосомно-доминантными синдромами, вступающих в брак и передающих мутантных ген своим детям.

С генетической точки зрения типичные ВПР орофациальной области весьма гетерогенны. В основе их происхождения могут лежать как моногенные, так и хромосомные и полигенные дефекты.

Для аутосомно-доминантных мутаций характерно увеличение среднего возраста родителей, особенно отцов. Средний возраст отцов детей с различными аутосомно-доминантными синдромами составляет 32,7 + 7,4 года, что на 5 лет выше среднего возраста отцов детей в общей популяции. Кровное родство родителей, определяемое по коэффициэнту инбридинга или по «брачной дистанции» (расстоянию от места рождения мужа до места рождения жены), при аутосомно-дополнительных синдромах не имеет значения.

При аутосомно-рецессивных синдромах ребенок с пороком рождается от двух здоровых родителей, гетерозиготных носителей аномального гена. Риск для другого ребенка в этой семье составляет, как

|  |
| --- |
|  |

и для первого, 25%, тогда как риск для детей пробанда с расщелиной минимальный. Естественно, что возраст родителей и номер пробандовой беременности при таких синдромах не имеет значения. В то же время «брачная дистанция» значительно уменьшена. В ряде случаев родители больного ребенка являются кровными родственниками. Частота новых рецессивных мутаций ничтожно мала, практически всегда родители ребенка с таким синдромом гетерозиготны.

Наиболее редко встречаемыми моногенными формами расщелин губы и нёба являются сцепленные с полом синдромы. Чаще встречаются Х-сцепленные мутации, при которых женщина является непораженной носительницей мутантного гена. В этом случае в родословной соответствующие дефекты обнаруживаются у мужчин. При Х-сцепленном доминантном наследовании синдром выявляется у гетерозиготных женщин, а поражение гемизиготных мужчин настолько резко выражено, что, как правило, несовместимо с внеутробным существованием.

Расщелины губы и нёба могут возникать как один из компонентов множественных пороков развития при хромосомных аномалиях. Общими признаками всех синдромов хромосомной этиологии служат пренатальная гипоплазия, симметричность поражений и олигофрения. Такие дети с расщелиной губы и нёба являются клинически наиболее тяжелыми. Это не означает, что любой ребенок, например с синдромом Дауна, имеет расщелину губы и нёба, но частота возникновения расщелины при синдроме Дауна в 10 раз превышает эту частоту в общей популяции.

Для мультифакториально наследуемых расщелин губы и нёба необходимо наличие генетической подверженности (предрасположенности) и воздействие каких-либо неблагоприятных факторов среды, способствующих реализации подверженности в порок развития. Характерным признаком такого наследования является различие «порога подверженности» для мужчин и женщин (формирование порока происходит лишь тогда, когда «концентрация генов» превосходит какую-то

|  |
| --- |
|  |

определенную величину - «порог»).

При мультифакториальных расщелинах губы и нёба у родителей могут быть обнаружены микропризнаки - проявление действия аномальных генов. К истинным микропризнакам, встречающимся у родителей детей с мультифакториальной расщелиной губы и нёба, относятся:

1) при расщелине губы - короткое нёбо, ассиметрия крыла носа, девиация оси носа, прогнатия, атипичная форма зубов;

2) при расщелине нёба - короткое нёбо, атипичная форма зубов, диастема, прогения, расщепления язычка.

Наконец, описана группа синдромов с расщелиной губы и нёба, возникновение которых связано с конкретными средовыми факторами. Эти синдромы можно разделить на две группы:

•  синдромы, возникающие в результате тератогенных воздействий (например, талидомидный или фетально-алкогольный);

•  синдромы, которые возникают в результате неспецифических воздействий различных факторов, реализующихся через общий патологический механизм (например, через «сосудистый фактор», ведущий к гипоксии и некрозу).

|  |
| --- |
|  |

В настоящее время описаны шесть специфических тератогенных синдромов с расщелиной губы и нёба:

1) фетально-алкогольный;

2) талидомидный;

3) аминоптериновый;

4) гидантоиновый;

5) синдром амнеотической связки;

6) триметадионовый.

Для неспецифических синдромов характерно воздействие тех же факторов, которые являются «факторами риска» реализации наследственного предрасположения при мультифакториальных расщелинах губы и нёба. К ним относятся:

•  повышение температуры тела беременной;

•  витаминная недостаточность;

•  дефицит микроэлементов (меди);

•  прием лекарственных препаратов с мутагенной активностью, а также стероидных гормонов, андрогенов, эстрогенов, инсулина, адреналина;

•  инфекционные заболевания матери;

•  сахарный диабет;

•  гинекологические заболевания.

Наиболее распространенные моногенные синдромы с расщелиной губы и нёба

**Аутосомно-доминантные синдромы**

* **Синдром Гольденара**- расщелина губы и нёба, множественные базально-клеточные карциномы, кисты челюсти, аномалия скелета.
* **Синдром Горлина**- расщелина губы и нёба, односторонняя дисплазия ушной раковины, односторонняя гипоплазия нижнечелюстной ветви, различные эпибульбарные дермоиды, аномалии позвоночника, пороки сердца, аномалии почек и гениталий.
* **Синдром Фрера-Майя**- расщелина губы и нёба, макроцефалия, гипертелоризм, плоский нос, перекрученный завиток, мезомелия, клинодактилия, аномалии позвоночника и гениталий.
* **Синдром акроостеолиза**- расщелина нёба, «растворение» концевых фаланг с утолщением пальцев, низкий рост, кифоз, вальгусная деформация голени, микрогнатия, долихоцефалия, преждевременное выпадение зубов.
* **Синдром Ван-дер-Вуда**- расщелина губы и нёба, губные ямки.
* **Синдром ключично-черепной дисплазии**- расщелина нёба, широкий свод черепа, незаращенные роднички, маленькое лицо, червеобразные кости, лишние зубы, отсутствие или гипоплазия ключиц, другие аномалии скелета.

**Аутсомно-рецессивные синдромы**

* **Синдром Юберга-Хайтворда**- расщелина губы и нёба, микроцефалия, гипопластичные дистально расположенные большие пальцы рук, короткие лучевые кости.
* **Синдром Меккеля**- расщелина губы и нёба, полидактилия, поликистоз почек, энцефалоцеле, пороки сердца и другие аномалии.
* **Синдром Бикслера**- расщелина губы и нёба, гипертелоризм, микроотия, атония почек, врожденные пороки сердца, отставание в росте.
* **Криптофальм**- расщелина губы и нёба, криптофальм, ненормальная лобная линия роста волос, различная синдактилия на руках и ногах, колобома крыльев носа, аномалии мочеполовой системы.
* **Цереброкостомандиблярный синдром**- расщелина нёба, микроцефалия, дефект ребер.
* **Синдром Кристиана**- расщелина нёба, краниосиностозы, микроцефалия, артрогрипоз, приведенный большой палец руки.

**НЕТИПИЧНЫЕ РАСЩЕЛИНЫ ЧЕРЕПНО-ЛИЦЕВОЙ ОБЛАСТИ**

Нетипичные расщелины черепно-лицевой области представлены огромным количеством видов, большинство из которых могут быть отнесены к одной из трех групп:

1) черепно-лицевые расщелины;

2) боковые лицевые расщелины;

3) орбито-верхнечелюстные расщелины.

Нетипичные расщелины черепно-лицевой области могут быть как изолированными, так и компонентами наследственных синдромов, как односторонними, так и двусторонними, как полными, так и неполными.

Нетипичные расщелины черепно-лицевой области считаются пороками экзогенной природы, хотя их происхождение связывают с воздействием тех же факторов, которые являются факторами реализации наследственного предположения при мультифакториальных расщелинах губы и нёба:

•  воздействие радиоактивного излучения во время беременности;

•  материнский метаболический дисбаланс (повышение температуры тела, дефицит витаминов и микроэлементов, в частности меди, маловодие, эндокринопатии, в частности сахарный диабет и дисфункции щитовидной железы);

•  инфекционные заболевания во время беременности;

•  прием лекарственных препаратов с мутагенной активностью (противосудорожных, антиметаболитов, транквилизаторов, стероидных гормонов и др.).

* В литературе описан ряд врожденных деформаций черепно-лицевой области и синдромов, проявляющихся нетипичными расщелинами, в частности:
* косая расщелина лица;
* поперечная расщелина лица (или макростома);
* синдром срединной расщелины лица (фронтоназальная дисплазия);
* срединная расщелина носа;
* синдром Пьера-Робена;
* синдром Гольденхара (фацио-аурикуло-вертебральный синдром);
* синдром Тричера-Коллинза (нижнечелюстно-лицевой дизостоз);
* синдром Франческетти-Коллинза (челюстно-лицевой дизостоз);
* синдром Кроузона (черепно-лицевой дизостоз);
* черепно-ключичный дизостоз.