ПОРОКИ И АНОМАЛИИ ЛИЦА

Абрамович Я. С.

Научный руководитель – Ю. М. Киселевский

Гродненский государственный медицинский университет
Гродно, Республика Беларусь

Введение. Врожденные пороки развития челюстно-лицевой области (ЧЛО) в антенатальной патологии по частоте распространения занимают второе место в структуре детской заболеваемости и инвалидности. По данным ВОЗ, частота рождения детей с расщелиной губы и нёба варьирует в разных регионах мира, составляя в среднем 1 случай на 500-1000 новорожденных.

Цель. Провести сравнительный анализ статистических данных ВОЗ о частоте челюстно-лицевых пороков в различных регионах мира. Установить корреляцию между уровнем заболеваемости и комплексом внешних и внутренних факторов. Изучить инновационные методы хирургической коррекции данных пороков.

Методы исследования. Изучение клинико-анамнестических данных женщин, родивших детей с пороками челюстно-лицевой области (ПЧЛО). Проведён анализ возвратного аспекта. Применялись методы описательной статистики. Материалом для анализа послужили статистические отчёты ВОЗ, национальные регистры врождённых пороков развития разных стран, публикации в рецензируемых журналах, индексируемых в PubMed, Scopus, РИНЦ.

Результаты и их обсуждение. Формирование ЧЛО у плода – сложный процесс, который происходит в основном в первом триместре беременности. Сбои на этом этапе редко возникают под действием одной изолированной причины, в подавляющем большинстве случаев речь идёт о мультифакторном воздействия на эмбрион. Действие факторов нарушает формирование костей и мягких тканей.

***Внутренние факторы*:**

• *Наследственность*. Если в семейном анамнезе были выявлены случаи расщелины губы или нёба, риск развития ребёнка с такой патологией повышается. Проведённый клинико-генеалогический анализ семейного анамнеза позволил выдвинуть и обосновать гипотезу о генетической гетерогенности несиндромальных форм врождённых расщелин верхней губы и нёба. Согласно полученным данным около 38% случаев классифицируют как «семейные», в то время как оставшиеся 62% относят к категории «спорадических».

• *Хромосомные аномалии*. Этиология возникновения пороков ЧЛО до настоящего времени остаётся не до конца изученной. Не исключено, что сходные нарушения могут иметь различное происхождение и зависеть от воздействия тератогенного фактора на эмбрион. Наряду с рецессивным типом наследования,

Репозиторий ГрГМУ

сцепленным с Х-хромосомой, патология может быть детерминирована и аутосомно-доминантными мутациями. Удельный вес хромосомных патологий не велик и составляет 7-8%.

• *Состояние здоровья матери*. Инфекционные заболевания (краснуха, грипп и др.) – 22%, эндокринные нарушения (сахарный диабет), гинекологическая патология.

Внешние факторы:

• *Тератогенные факторы*. К данной группе относятся противоопухолевые препараты, ретиноиды, противосудорожные средства, антибиотики и др.

• *Радиация*. Воздействие ионизирующего излучения, а также работа на вредных химических производствах или проживание в экологически неблагоприятных районах. В настоящее время радиационный фактор в Республике Беларусь – это прежде всего, результат аварии на ЧАЭС.

• *Вредные привычки*. Употребление алкоголя, наркотиков, курение.

• *Химические вещества.* Дефицит питательных веществ, недостаток фолиевой кислоты, дефицит кальция и витамина Д.

• *Механические и физические факторы.* Травмы живота, сильный стресс, гипертермия, обвитие пуповины.

Анализ статистических данных. Статистические исследования показали, что за последние 100 лет, количество детей, рожденных с ЧЛО выросло в 3 раза. Они встречаются в 0.6-1.6 случаев на 1000. В Республике Беларусь – 0.025 на 1000 (за 10-15 лет количество детей с такими пороками существенно выросло, наряду с общеизвестными причинами не исключается роль отдалённых последствий аварии на ЧАЭС и сопряжённого с ней мутагенного фона). На территории России 1 случай на 1085 новорожденных. В настоящее время рождение ребенка с расщелиной губы и неба составляет в Европе (в зависимости от страны) 1 случай на 500-1000 новорожденных. В США – 1:600, в Японии – 1:588 и ниже, в Африке у негроидов 1:2440 новорожденных. Стоит отметить, что врожденные челюстно-лицевые пороки часто сочетаются с пороками других органов и систем. Так, в настоящее время описано свыше 3000 врожденных синдромов, из которых 180 синдромов связаны с пороками развития лица. Патология чаще всего встречается у мальчиков – 60-70%. В тоже время причины врожденных пороков лица в 25% случаев остаются неизученными.

К типичным порокам челюстно-лицевой области относят:

а) расщелины верхней губы;

б) расщелины нёба.

I. Расщелины верхней губы – это врожденный порок развития, возникающий из-за несращения тканей губы и/или альвеолярного отростка в эмбриональном периоде. Это одна из самых частых аномалий челюстно-лицевой области. В отличие от нетипичных, расщелина верхней губы имеет строго

Репозиторий ГрГМУ

срединно-боковую локализацию (справа или слева от фильтрума). Порок часто сочетается с расщелиной нёба.

Выделяют:

1) врожденную скрытую расщелину верхней губы (одно- или двустороннюю);

2) врожденную неполную расщелину верхней губы без деформации костно-хрящевого отдела носа (одно- или двустороннюю) и с деформацией костно-хрящевого отдела носа (одно- или двустороннюю);

3) врожденную полную расщелину верхней губы (одно- или двустороннюю).

II. Расщелины нёба – это врожденный порок развития, при котором в эмбриональном периоде не происходит сращения двух половин нёба или отростков верхней челюсти с сошником. В результате формируется сообщение между ротовой и носовой полостями.

Выделяют:

1) врожденные расщелины мягкого нёба (скрытые, полные и неполные);

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

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

4) врождённые расщелины альвеолярного отростка и переднего отдела твёрдого нёба: полные (одно- или двусторонние) и неполные (одно- или двусторонние).

Расщелины нёба нередко встречаются в комбинации с расщелинами верхней губы. При этом наблюдается широкий полиморфизм сочетаний: разные формы расщелин губы (полные, неполные, одно- или двусторонние) могут комбинироваться с различными формами расщелин нёба (полными, неполными, скрытыми), формируя многообразные клинические варианты порока.

Нетипичные расщелины и синдромы челюстно-лицевой области

Нетипичные расщелины челюстно-лицевой области отличаются значительным морфологическим разнообразием. Тем не менее, подавляющее большинство этих пороков систематизируют в три основные группы:

1. челюстно-лицевые;
2. боковые лицевые;
3. орбито-верхнечелюстные расщелины.

В клинической практике выделяют ряд врожденных деформаций и синдромов, сопровождающихся нетипичными (редкими) расщелинами. К ним относятся: косая и поперечная расщелины лица, синдром срединной расщелины лица (фронто-назальная дисплазия), срединная расщелина носа, а также синдромы Пьера-Робена, Гольденхара, Тричера-Коллинза, Франческетти-Коллинза, Кроузона и черепно-ключичный дизостоз.

Репозиторий ГрГМУ

Общим признаком всех нетипичных врожденных пороков развития челюстно-лицевой области является дисплазия и/или недоразвитие тканей и органов лица, влекущее функциональные и эстетические нарушения.

Косая расщелина лица – патология, возникающая вследствие полного или неполного несращения носолобного и верхнечелюстного бугров. Расщелина бывает полной или неполной, одно- или двусторонней (чаще неполная). Клинически дефект идет от верхней губы к нижнему веку и верхненаружному краю орбиты. При неполной форме поражается только губа, а далее определяется втянутая борозда до нижнеглазничного края. Типичны колобома век и ложный экзофтальм. Часто сочетается с расщелиной нёба, гипертелоризмом, аномалиями ушных раковин.

Поперечная расщелина лица (макростома) – результат несращения верхнечелюстного и нижнечелюстного бугров. Бывает одно- или двусторонней. Клинически проявляется макростомой различной степени – расщелина идет от угла рта к мочке уха. Может быть изолированным пороком или симптомом врожденных синдромов.

Синдром срединной расщелины лица (фронтоназальная дисплазия). Тип наследования не установлен. Частота тяжелых форм – 1:100 000 новорожденных. Клиника: гипертелоризм, дефекты срединных структур черепа (от скрытой расщелины до мозговой грыжи), клиновидный рост волос на лбу.

Срединная расщелина носа – результат нарушения слияния носовых пластинок носолобного бугра. Клиника: раздвоение кончика носа, борозда по спинке, широкое и уплощенное переносье, гипертелоризм, клиновидный рост волос на лбу. Может сочетаться с аномалиями зубов, расщелиной губы, свищами губ.

Синдром Пьера-Робена. Триада симптомов: срединная расщелина нёба, микрогения, глоссоптоз. Выраженность варьирует. Наиболее тяжелое осложнение – дислокационная асфиксия. Характерны – цианоз и приступы удушья при кормлении, склонность к рвоте, дистрофия, высокая летальность.

Синдром Гольденхара (фацио-аурикуло-вертебральный синдром). Аутосомно-доминантное наследование. Признаки: эпибульбарные дермоиды, колобомы верхнего века, микрокорнеа, микрофтальм, косоглазие, деформация ушных раковин, атрезия слухового прохода, гипоплазия челюстей, макростомия, расщелина нёба, аномалии позвонков и ребер, косолапость, в 30% – пороки сердца, умственная отсталость, аномалии почек.

Синдром Тричера-Коллинза (нижнечелюстно-лицевой дизостоз). Аутосомно-доминантный тип. Клиника: дисплазия ушей, аурикулярные фистулы и папилломы, кондуктивная нейросенсорная глухота, колобома век, антимонголоидный разрез глаз, атрезия хоан, уплощение скул, микрогнатия, макростомия, расщелина нёба, пороки сердца, трахеопищеводная и ректо-вагинальная фистулы, атрезия ануса.

Репозиторий ГрГМУ

Синдром Франческетти-Коллинза (челюстно-лицевой дизостоз). Распространенность – 1:10 000. Характерно: колобома верхнего века, отсутствие ресниц на 2/3 нижнего века, гипоплазия скуловой кости, жевательных мышц, нижней челюсти, антимонголоидный разрез глаз, аномалии зубов и прикуса, недоразвитие ушных раковин, атрезия слуховых проходов, возможны макростома, расщелина нёба и губы.

Челюстно-лицевой дизостоз (синдром Кроузона). Наследственный характер. Облитерация черепных швов, укорочение основания черепа. Резкое недоразвитие верхней челюсти, глазниц, скуловых костей. Ложный экзофтальм, расходящееся косоглазие. Скученность, ретенция зубов, ложная прогения. Возможны аномалии внутреннего и среднего уха.

Черепно-ключичный дизостоз. Наследственное заболевание. Увеличение мозгового и уменьшение лицевого черепа. Средний отдел лица (особенно верхняя челюсть) недоразвит, нижняя челюсть нормальных размеров – формируется ложная прогения. Множественные пороки зубов (адентия, ретенция). Недоразвитие или аплазия ключиц, патологическая подвижность плечевого пояса.

Хирургическая коррекция.

Первой задокументированной операцией по коррекции порока лица (расщелины губы) считается вмешательство, проведенное в Китае в 390 году до н.э. Пациентом был 18-летний юноша по имени Вэй Янг-Чи. Согласно историческим хроникам, операция прошла успешно: впоследствии он сделал блестящую военную карьеру, дослужившись до губернатора провинции, и утверждал, что никогда не достиг бы таких высот, если бы не избавился от дефекта. Это также делает данный случай первой «историей успеха» в пластической хирургии.

Важно отметить несколько моментов:

- ***Более ранние свидетельства.*** Хотя упоминания о самих пороках встречаются и раньше (например, у египтян или в Спарте, где таких детей часто убивали), сведений об их хирургическом лечении до 390 г. до н.э. не сохранилось.
- ***Контекст эпохи.*** Арабские хирурги, такие как Альбукасис (936–1013 гг.), позже предпочитали использовать прижигание, а не скальпель, или применять весьма необычные методы, например, введение зубчика чеснока в расщелину для стимуляции заживления. Современная научная хирургия расщелин начала формироваться лишь в XIX веке благодаря трудам хирургов, заложивших основы геометричного анатомического восстановления губы. Если в начале XX века, когда Михаил Врубель создавал пронзительный «Портрет сына художника» возможности медицины ограничивались лишь первичным ушиванием расщелины без полноценной эстетической и функциональной реабилитации, то сегодня мультидисциплинарный подход и реконструктивная хирургия позволяют полностью устранить дефект. Путь от образа «прекрасного в своей неправильности» до анатомической нормы – это история колоссального прогресса

Репозиторий ГрГМУ

челюстно-лицевой хирургии, подарившей миллионам пациентов не только здоровье, но и уверенность в своей внешности.

Первичный диагноз устанавливается неонатологом при осмотре новорожденного. Полное обследование проводится мультидисциплинарной командой и включает: фотофиксацию в стандартных проекциях, компьютерную томографию (КТ) с 3D-реконструкцией лицевого скелета, цефалометрический анализ, оценку слуховой и зрительной функций, а также нейропсихического развития.

Современные реконструктивные методики позволяют ликвидировать или значительно уменьшить проявления практически любых деформаций. Цель вмешательства – достижение функционального восстановления и эстетически приемлемого результата. Большинство операций выполняется в раннем детском возрасте, что способствует дальнейшему нормальному росту и развитию лицевого скелета, хотя ряд вмешательств требует этапности и завершается после прекращения активного роста (ортогнатическая хирургия).

Мультидисциплинарный подход

Хирургическая коррекция пороков лица не является зоной ответственности одного специалиста. Координацию лечения осуществляет челюстно-лицевой или пластический хирург. В зависимости от характера дефекта в бригаду входят:

- нейрохирург (при вмешательствах на мозговом черепе);
- стоматолог-ортопед и ортодонт (подготовка зубных рядов и шинирование);
- сурдолог и офтальмолог (коррекция слуха и зрения);
- логопед и детский психолог (речевая и социальная реабилитация);
- генетик (медико-генетическое консультирование семьи);
- рентгенолог (предоперационное планирование на основе данных КТ).

Этапность и технологии

Значительная часть сложных деформаций требует серии последовательных вмешательств. Для реконструкции дефицита тканей применяются:

- аутогенные костные трансплантаты (из ребра, гребня подвздошной кости, свода черепа);
- васкуляризированные лоскуты на микрососудистых анастомозах (пересадка комплекса тканей: кожа + мышцы + кость);
- дистракционный остеогенез (аппаратное вытяжение костных фрагментов);
- эндопротезирование и использование титановых сеток для контурной пластики.

Послеоперационное ведение

После костно-реконструктивных вмешательств на челюстях обязательна иммобилизация. Межчелюстная фиксация осуществляется эластичными тягами или проволочными шинами, закрепленными на дугообразных назубных бюгельных протезах. Срок иммобилизации составляет до 6 недель (1-2 недели стационарно, остальное – амбулаторно). После снятия фиксации начинается длительный

Репозиторий ГрГМУ

реабилитационный период, включающий механотерапию, миогимнастику и физиотерапию для восстановления жевательной функции и артикуляции.

Выводы. Врождённые пороки челюстно-лицевой области представляют собой мультифакториальную патологию с устойчивой тенденцией к росту во всём мире, что требует комплексного подхода – от пренатальной профилактики до высокотехнологичной хирургической коррекции и длительной мультидисциплинарной реабилитации. При своевременном и качественном лечении данный порок не является препятствием для полноценной жизни и успешной социальной самореализации.

ЛИТЕРАТУРА

1. Топоров, Г. Н. Клиническая анатомия лица / Г. Н. Топоров. – Харьков : Факт, 2005. – 272 с.

МИФЫ И РЕАЛЬНОСТЬ В ТЕРАТОЛОГИИ ЧЕЛОВЕКА

Бетеня Д. А., Чис Е. А.

Научный руководитель – Ю. М. Киселевский

Гродненский государственный медицинский университет
Гродно, Республика Беларусь

Введение. Характерная черта наших дней – интенсивный поиск корней своего древнего существования. В данной работе мы обсудим процесс познавания человечеством пороков развития с древних времен и каким образом произошла их мистификация. Под термином «врожденный порок развития» (далее – ВПР) следует понимать стойкие морфологические изменения органа или всего организма, возникающие внутриутробно, выходящие за пределы их возможного строения и приводящие к расстройствам функции. В зависимости от сроков возникновения внутриутробной патологии различают следующие ее формы:

– *гаметопатии* – это повреждения мужской или женской половой клетки, возникающие во время ово- и сперматогенеза до оплодотворения;

– *бластопатии* – патология бластогенеза, ограничивается первыми 15 сутками после оплодотворения (например, в статье рассмотрена дипрозопия);

– *эмбриопатии* – все виды патологии эмбриона (с 16 по 75 день беременности), индуцированные воздействием повреждающих факторов (сиреномелия и циклопия);

Репозиторий ГрГМУ