

УДК 616.314
ББК 56.6
М91

Муратов И.В., Семёнов М.Г. Орофациальные расщелины. Часть III: учебное пособие. – СПб.: Человек, 2018. – 56 с.

Авторы:

Игорь Васильевич Муратов – ассистент кафедры челюстно-лицевой хирургии и хирургической стоматологии им. А.А. Лимберга ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова.

Михаил Георгиевич Семёнов – доктор медицинских наук, профессор, заведующий кафедрой челюстно-лицевой хирургии и хирургической стоматологии им. А.А. Лимберга ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова.

Рецензент:

Ольга Анатольевна Кудрявцева – кандидат медицинских наук, доцент кафедры детской стоматологии ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова.

Данное пособие является третьей частью из запланированной серии «Орофациальные расщелины» и посвящено некоторым врождённым синдромам, в структуре которых расщелины челюстно-лицевой области являются значимыми диагностическими признаками. Особое внимание уделено значению фетального алкогольного спектра нарушений у пациентов с орофациальными расщелинами. Отдельно изложены современные представления о диагностике и лечении секвенции (аномалада) Пьера Робена. Материал, представленный в пособии, является результатом анализа и обобщения собственных клинических наблюдений и данных специализированной литературы российских и зарубежных авторов.

Учебное пособие предназначено для челюстно-лицевых хирургов, хирургов-стоматологов, детских стоматологов.

Утверждено в качестве учебного пособия Методическим советом
ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова,
протокол № 4 от «19» октября 2018 г.

Издательство ООО «Человек»
Санкт-Петербург, 5-я линия В.О., 68, корп. 2.
Подписано в печать 26.10.2018. Формат 60×90/16.
Гарнитура Ариал. Усл. печ. л. ???. Тираж 500 экз.
Отпечатано в типографии «Артемиды».

ISBN 978-5-93339-416-7

© И.В. Муратов, М.Г. Семёнов, 2018
© Издательство «Человек», 2018

СОДЕРЖАНИЕ

Введение.....	5
Глава 1. Некоторые определения и понятия синдромологии.....	7
Глава 2. Наиболее распространённые врождённые аномалии, включающие орофациальные расщелины.....	16
2.1. Фетальный алкогольный спектр нарушений.....	18
2.2. Велокардиофациальный синдром.....	30
2.3. Синдром Ван дер Вуда.....	31
Глава 3. Секвенция Пьера Робена.....	34
Заключение.....	51
Тестовые задания к учебному пособию.....	52
Рекомендованная литература.....	55

Таблица 1.

Динамика выявления синдромов с орофациальными расщелинами (по М.М. Cohen, 1997)

Этиология	1971 год	1978 год	1990 год
Моногенные синдромы	39	79	193
Аутосомно-доминантные	17	35	69
Аутосомно-рецессивные	18	39	104
Х-сцепленные	4	5	20
Хромосомные синдромы	15	29	49
Синдромы тератогенные	0	6	10
Синдромы неизвестной этиологии	18	20	90
Всего	72	154	342

Высказывая своё мнение по данной проблеме, мы опираемся на накопленный за несколько десятилетий опыт в лечении детей с врождёнными орофациальными расщелинами, начиная с основополагающих работ основателя кафедры А.А. Лимберга и его учеников – В.А. Козлова, В.И. Знаменского, Г.А. Котова.

ГЛАВА 1. НЕКОТОРЫЕ ОПРЕДЕЛЕНИЯ И ПОНЯТИЯ СИНДРОМОЛОГИИ

В настоящее время термин «синдром» является неоднозначным, трактовка его зависит и от контекста и от традиционного понятийного аппарата конкретного раздела медицины. В Энциклопедическом словаре медицинских терминов (1984) приведено следующее определение «Синдром (syndromum; греч. стечение признаков болезни syndromos вместе бегущий; син. симптомокомплекс) совокупность симптомов, объединенная единым патогенезом; иногда этим термином обозначают самостоятельные нозологические единицы или стадии (формы) какой-либо болезни».

Так, в клинике внутренних болезней синдромы традиционно принято делить на их основе развития: структурные изменения организма – анатомические синдромы (стеноз устья аорты); функциональные синдромы (синдром артериальной гипертензии); патологические состояния всего организма – например астено-вегетативный синдром, лихорадка. Выделяют простые и сложные, большие синдромы. Большие синдромы представляют комплекс патогенетически связанных между собой симптомов и синдромов (бронхообструктивный синдром). Распространены эпонимические симптомы и синдромы – признаки, получившие свое название от собственных имён. Например синдром Жильбера, синдром Пиквика и др.

В психиатрии учение о психопатологических синдромах, впервые разработанное немецкой психиатрической школой, является основным понятийным и классификационным инструментом. Сочетание объективных и субъективных симптомов представляет собой симптомокомплекс – психопатологический феномен, например галлюцинации. Синдром – это уже сочетание, патогенетически единых, связанных общностью происхождения симптомокомплексов. Как пример, при Корсаковском синдроме имеет место психопатологический феномен – фиксационная амнезия – отсутствие адекватного запоминания окружающего.

В настоящее время большинство исследователей считают, что термин «синдром» должен быть ограничен от термина «нозологическая единица». Синдром – это совокупность признаков, связанных единым патогенезом, характерная для различных заболеваний.

В Энциклопедическом словаре медицинских терминов (1983) приведено следующее определение нозологической формы (нозологической единицы) – «определенная болезнь, выделенная на основе установленных этиологии и патогенеза и/или характерной клинико-морфологической картины; единица номенклатуры и классификации болезней». Понятие нозологической формы гораздо шире понятия синдром. Для нозологической формы характерно (исходя из особенностей клинико-морфологической картины) не только своеобразие клинических симптомов и синдромов, присущих данному заболеванию, преимущественную локализацию процесса, но и тип патологического процесса.

В некоторых случаях синдром настолько тесно связан с патогенезом, что термины синдром, болезнь и расстройство в конечном итоге используются для них взаимозаменяемо. Это особенно касается наследственных синдромов. Например синдром Дауна, синдром Патау представляют собой мальформации с известными патогенезами, поэтому каждый из них представляет собой нозологическую единицу, чем просто набор признаков и симптомов, несмотря на номенклатуру синдрома.

Выделение синдромов, характеризующих врожденную и наследственную патологию, в несколько обособленную (по отношению к клиническим и психопатологическими синдромам) группу продиктовано достижениями генетики и других фундаментальных и прикладных медицинских дисциплин.

Классификация пороков развития органов

Пороки развития органов классифицируют по следующим пяти основным принципам:

I. По этиологии:

Экзогенные пороки (действие тератогенных факторов физической, химической, биологической природы).

Эндогенные (пороки, возникающие в результате наследуемых дефектов генов, аномалий хромосом; увеличение возраста родителей).

Мультифакториальные пороки.

II. Топографо-анатомическая классификация (пороки челюстно-лицевой области, сердечно-сосудистой системы и др.).

III. Количество пороков:

1. Изолированный порок – порок одного органа.
2. Системные пороки – пороки органов одной системы.
3. Множественные пороки – пороки органов различных систем.

IV. Механизм развития:

1. Первичный порок – порок, формирующийся под влиянием тератогенного фактора.

2. Вторичный порок – порок, развивающийся в результате первичного порока.

3. Аномалад (по David W. Smith) или секвенция – комплекс одного первичного и нескольких вторичных пороков (например аномалад Пьера Робена).

V. Характер морфологических изменений:

1. Агенезия/аплазия – врожденное отсутствие органа (при наличии элементов зачатка используют термин аплазия, при их отсутствии порок обозначают термином агенезия).

2. Изменение размера органов: врожденная гипоплазия (недоразвитие органа) и врожденная гипертрофия (увеличение органа). Название некоторых пороков из группы врожденных гипертрофий начинается с терминослова *расу-*, например пахигирия – утолщение извилин головного мозга.

3. Увеличение числа органов, чаще всего удвоение (например двойная дуга аорты). Название порока часто начинается с терминослова *полу-* (полидактилия – увеличение числа пальцев).

4. Пороки расположения: гетеротопия, эктопия и экстрофия. Гетеротопией называют включение ткани одного органа в другой, например, наличие островков панкреатической ткани в стенке кишки, чаще двенадцатиперстной. Под эктопией понимают необычное расположение органа, а термином экстрофия обозначают выворот полого органа.

5. Пороки развития каналов и естественных отверстий. К ним относятся атрезия (отсутствие канала или естественного отверстия), их врожденный стеноз (сужение) и врожденная эктазия (расширение).

6. Неразделение («слияние») органов. Название порока часто начинается с терминослова *суп-* (*sym-*), например синдактилия («сросшиеся пальцы»); симподия, или «аномалия русалки» (неразделение нижних конечностей).

7. Врожденная дисхрония – нарушение темпов созревания органов и тканей. Различают два вида дисхронии – замедление и ускорение темпов развития органов. Замедление процессов дифференцировки лежит в основе персистенции (персистенции) эмбриональных структур. Персистенция эмбриональных щелей часто обозначается термином дизрафия (арафия), например дизрафия позвоночника.

К персистенции эмбриональных щелей относят орофациальные расщелины.

Представленная выше классификация является «классической», более привычной для практического врача.

Врождённые аномалии могут носить множественный характер. Их сочетание возникает случайно или является следствием патогенетически взаимосвязанных процессов. Для описания связей между одновременно возникающими аномалиями существуют следующие термины: «дефекты полей развития», «секвенция» (sequence), «синдром» и «ассоциация».

В 1982 году Международная рабочая группа экспертов по врожденным нарушениям морфогенеза под руководством J. Spranger, (Spranger J. Benirschke K., Hall J.G., et al. Errors of morphogenesis: Concepts and terms. Recommendations of an International Working Group) рекомендовала следующее определение врожденного синдрома: **синдром – комплекс патогенетически родственных врожденных аномалий развития, не являющихся следствием одной секвенции (последовательности) или политопного дефекта поля развития.**

Далее мы приводим определения и термины синдромологии врожденных и наследственных пороков в изложении В.Г. Солониченко, Т.В. Красовской.

Секвенция (sequence), или последовательность, – этим термином определяется результат первичного начального врожденного дефекта, который в силу патогенетических взаимодействий вызывает последующие дефекты, тесно связанные с этим начальным дефектом. Ранее в литературе это обозначалось термином «аномалад» или «комплекс вторичных врожденных дефектов». Примером этого понятия может служить секвенция Поттер (Potter sequence) – симптомокомплекс аномалий плода в виде необычного лица (лицо плода), множественных характерных контрактур и деформаций конечностей. Все эти дефекты обусловлены маловодием или отсутствием околоплодных вод. В свою очередь, маловодие может быть обусловлено рядом разнообразных причин: идиопатическое маловодие, агенезия или другие врожденные дефекты почек, атрезия уретры. Здесь важно подчеркнуть, что один и тот же симптомокомплекс аномалий вызывается различными причинами. Секвенция – это совокупность нескольких пороков, которые являются следствием единственной известной или предполагаемой первичной аномалии или воздействия механического фактора. Так, имеются секвенции мальформаций, деформаций и дизрупций.

Более подробно о сути секвенции изложено в главе 3.

Дефект поля развития – это понятие имеет давнюю биологическую историю, так как поле развития подразумевает некоторую упорядоченность и иерархию определенных регионов эмбриона в развитии. Эти области получили название поля развития. Важно, что эти поля развития реагируют сходным образом на различные повреждающие факторы. Если в эту реакцию вовлекаются близко расположенные анатомически структуры, то это обозначают как «монотопный дефект поля развития», а если вовлекаются анатомически более отдаленные структуры, то это «политопный дефект поля развития». Дефекты полей развития – это группа аномалий, происходящих в результате нарушения единой области развития. Поле развития – это область или часть эмбриона, представляющая собой морфо-функциональную единицу, ответственную за локальные межтканевые взаимодействия, которые обеспечивают формирование одной сложной или нескольких простых анатомических структур. Пока не составлено полной карты полей развития человеческого эмбриона, но она может быть постепенно составлена путем классифицирования всех мальформаций у человека и поиска причин гетерогенности между ними.

Все эти основные множественные врожденные дефекты – синдром, секвенция и политопный дефект поля развития выделяются из наиболее многочисленной группы ассоциаций, т. е. неслучайного комплекса врожденных аномалий, обнаруживаемых у двух и более пациентов. Часто наименование ассоциации дается в виде акронима, т. е. из сочетания букв основных клинических симптомов, например **CHARGE**-ассоциация:

Coloboma – дефекты радужки или сосудистой оболочки.

Heart – врожденные дефекты сердца.

Atresia choane – атрезия хоан.

Retarded growth – задержка физического развития.

Genital anomalies – аномалии половых органов (гипогенитализм).

Ear anomalies – характерные аномалии ушных раковин.

или

VATER-ассоциация:

Vertebral anomalies – нарушение строения позвонков.

Anal atresia – атрезия ануса.

Tracheo.

Esophageal fistula – трахеопищеводный свищ.

ГЛАВА 2.

НАИБОЛЕЕ РАСПРОСТРАНЁННЫЕ ВРОЖДЁННЫЕ АНОМАЛИИ, ВКЛЮЧАЮЩИЕ ОРОФАЦИАЛЬНЫЕ РАСЩЕЛИНЫ

Из множества выявленных синдромов с орофациальными расщелинами различных по типу наследования (табл.1), подробно рассмотрим лишь некоторые, наиболее часто встречающиеся.

К тератогенным синдромам относят:

Фетально-алкогольный, талидомидный, аминоптериновый, гидантоиновый, синдром амниотической связки, триметадионовый.

К аутосомно-доминантным синдромам относят:

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 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 эпibuльбарные дермоиды, аномалии позвоночника, пороки сердца, аномалии почек и гениталий.

Синдром ключично-черепной дисплазии – расщелина нёба, широкий свод черепа, незаращенные роднички, маленькое лицо, червеобразные кости, лишние зубы, отсутствие или гипоплазия ключиц, другие аномалии скелета.

Синдром Стиклера (G.B. Stickler) – дисплазия соединительной ткани, вызванная мутацией гена COL2A1, который кодирует коллаген II типа класса альфа-1 (один из основных коллагенов костной ткани, хрящевой, сухожилий, стекловидного тела). Характерна миопия, отслойка сетчатки, генерализованная артропатия, расщелина нёба, гипоплазия средней и нижней зоны лица, нарушения слуха, спондилоэпифизарная дисплазия. В большинстве случаев ассоциирован с секвенцией Пьера Робена.

Синдром Франческетти (Тричера Коллинза–Франческетти – челюстно-лицевой дизостоз, T. Collins, A. Franceschetti, Klein) мутации гена TCOF1 (в локусе хромосомы 5q31.3-33.3), который кодирует

ядрышковый фосфопротеин, отвечающий за формирование черепно-лицевой части эмбриона человека. Диагностические признаки: антимонголоидный разрез глаз, колобома век, микрогнатия, двусторонняя гипоплазия скуловых костей и орбит, аномалии ушных раковин, дефект слухового прохода, Часто – расщелина нёба и макростомия. Отсутствие ресниц на нижнем веке. Вид «птичьего лица» (рис. 1).

Синдром Фрера–Майя – расщелина губы и нёба, макроцефалия, гипертелоризм, плоский нос, перекрученный завиток, мезомелия, клинодактилия, аномалии позвоночника и гениталий.



Рис. 1. Лицевые признаки синдрома Франческетти (Тричера Коллинза–Франческетти)

К аутосомно-рецессивным синдромам относят:

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, синдром Фрейзера – расщелина губы и нёба, криптофальм, ненормальная лобная линия роста волос, различная синдактилия на руках и ногах, колобома крыльев носа, аномалии мочеполовой системы (рис. 2).

Цереброкостомандибулярный синдром – расщелина нёба, микроцефалия, дефект ребер.

Синдром Кристиана – расщелина неба, краниосиностозы, микроцефалия, артрогрипоз, приведенный большой палец руки.



Рис. 2. Синдром Фрейзера. Криптофтальм, колобома левого крыла носа. Расщелина нёба. Собственное наблюдение

Хромосомные синдромы, включающие орофациальные расщелины, наиболее тяжелые клинически. Как необязательный симптом, расщелина нёба и/или губы может входить в большинство хромосомных синдромов. Например синдром Дауна, синдром Патау и др.

2.1. Фетальный алкогольный спектр нарушений

Порочное действие алкоголя на плод известно с глубокой древности и зафиксировано ещё в Библии «...И явился Ангел Господень жене и сказал ей: вот, ты неплодна и не рождаешь; но зачнешь, и родишь сына; итак берегись, не пей вина и сикера, и не ешь ничего нечистого» (КНИГА СУДЕЙ ИЗРАИЛЕВЫХ 13–IV).

В настоящее время не вызывает сомнений, что воздействие алкоголя может повредить развивающийся плод и является ведущей причиной врожденных дефектов, а также когнитивных и неврологических нарушений. Актуальность изучения пренатального влияния алкоголя

обусловлена, в том числе и тем, что, несмотря на пропаганду здорового образа жизни, употребление алкоголя в мире возрастает. Имеются сведения, что 89% российских женщин детородного возраста потребляют алкоголь и до 65% имеют эпизоды неумеренного потребления алкоголя (более 4 стандартных доз алкоголя за одно «застолье»). При этом более половины сексуально активных российских женщин не используют контрацептивные средства или используют их нерегулярно. Серьезных статистических сведений об употреблении алкоголя беременными в России нет. Таким образом, в связи со значительным уровнем алкоголизации и низкой сексуальной культурой имеется высокий риск рождения детей с фетальным алкогольным спектром нарушений.

Обследования, проведенные в США, показали, что до 30% беременных женщин употребляли алкоголь на разных сроках беременности. Около 4,7% североамериканских беременных являются алкоголиками. В семидесятые годы XX века фетальный алкогольный синдром (ФАС) был охарактеризован в США как серьезная угроза общественному здоровью. Отчасти потому, что феномен ФАС резонировал с более широкими социальными проблемами (жестокое обращение с детьми, безнадзорность, бедность). По данным D.K. Fast, J. Conry, C.A. Loock, опубликованным в 1999 году, у 20% и более несовершеннолетних правонарушителей выявлены симптомы фетального алкогольного спектра нарушений. По мере того, как озабоченность этой социальной проблемой выходила за рамки уровня, оправданного существующими доказательствами, ФАС приобрела статус «моральной паники». Моральная паника – это преувеличенная забота о какой-то социальной проблеме. Количество алкоголя, потребляемого во время беременности, которое представляет опасность для будущего ребенка, является критической темой для создания моральной паники в отношении ФАС. В настоящее время нет единого мнения о «допустимом» количестве употреблении алкоголя во время беременности. В США к концу 70-х годов XX века считалось, что опасность ФАС связана с любым количеством выпитого алкоголя во время беременности. Оценочные пороговые значения употребления алкоголя беременными и его кратности были и продолжают подвергаться регулярному изменению. Например, женщина, которая выпивает каждый день и женщина, которая выпивает раз в неделю, потребляя сразу шесть или более напитков, – разные модели алкоголизации и риска. Каждая из этих моделей употребления алкоголя представляет потен-

циально очень разные уровни воздействия алкоголя на женщину и ее плод. Поскольку пиковые уровни алкоголя в крови (BALs), достигнутые за один эпизод на выпивку, являются решающим фактором в ФАС, мера «средних напитков» искажает взаимосвязь между алкоголем и тератогенезом. Различие между количеством напитков за эпизод употребления алкоголя и количеством напитков в неделю или месяц в значительной степени замалчивается в публичных обсуждениях ФАС, которые, как правило, оценивают любой тип потребления алкоголя как опасный. Однако в настоящее время большинство тератологов считают, что наиболее серьезная ситуация наблюдается в случаях потребления больших количеств алкоголя – более 4–5 спиртовых единиц за короткий промежуток времени. Спиртовая единица – это примерно 12 г спирта, содержащегося в 125 мл вина, в 330 мл пива, в 40 мл крепкого алкоголя. Этот режим потребления алкоголя более опасен, чем равное потребление в течение более длительного периода времени. При беременности суточная доза в 1–2 алкогольных единиц может приводить к расстройству дефицита внимания, когнитивных нарушений, нарушенному социально-эмоциональному развитию ребёнка. Возможность развития нарушений, связанных с алкоголем, присутствует на протяжении всего периода беременности (табл. 3).

Считается, что фетальный алкогольный синдром (ФАС) был впервые описан в 1968 году P. Lemoine, H. Harousseau, J.P. Borteyru, J.C. Menuet. А как специфический кластер врожденных дефектов, возникающий в результате внутриутробного воздействия алкоголя на эмбрион и плод, представлен в 1973 году K.L. Jones и D.W. Smith в журнале The Lancet. Однако ещё в 1961 году советский акушер-гинеколог М.А. Петров-Маслаков в руководстве по акушерству и гинекологии в статье «Гигиена женщины» описывал устойчивые симптомы ФАС.

В настоящее время принято объединять различные виды нарушений у ребёнка, связанные с прямым тератогенным и с неспецифическим воздействием алкоголя на эмбрион и плод, термином «*фетальный алкогольный спектр нарушений*» (ФАСН). В английской транскрипции – Fetal alcohol spectrum disorders (FASDs). ФАСН – это недиагностический термин. В ФАСН входят:

Фетальный алкогольный синдром (ФАС). В английской транскрипции – fetal alcohol syndrome (FAS).

Частичный (парциальный) фетальный алкогольный синдром (чФАС). В английской транскрипции – partial fetal alcohol syndrome (pFAS).

Нарушения нервно-психического развития в связи с воздействием алкоголя. В английской транскрипции – alcohol-related neurodevelopmental disorder (ARND).

Врожденные пороки развития, которые развились в связи с воздействием алкоголя. В английской транскрипции – alcohol-related birth defect (ARBD).

Нейроповеденческое расстройство, связанное с пренатальным воздействием алкоголя. В английской транскрипции – neurobehavioral disorder associated with prenatal alcohol exposure (ND-PAE).

Некоторые исследователи считают, что диагностическим термином является только «Фетальный алкогольный синдром» – по МКБ-10 – Q86.0 – алкогольный синдром у плода (дизморфия).

Методы оценки ФАСН не всегда одинаковы, что объясняет иногда значительные расхождения в статистических исследованиях. Во Франции и Канаде частота ФАСН достигает 1% новорожденных. По данным Ph. Dehaene, опубликованных в 1995 году, во Франции ФАСН является основной причиной негенетической умственной отсталости. В исследовании, проведенном в Италии P.A. May, D. Fiorentino в 2006 году, делается вывод, что распространённость ФАСН колеблется от 2 до 4%. В некоторых общинах Австралии было выявлено 12% детей с ФАС, а по данным С. Wahlquist 2015 года ФАСН был еще выше. По данным Ж.Л. Малаховой, опубликованным в 2012 году, в общей популяции в РФ частота ФАС составляла 18–19 на 1000 среди детей раннего возраста. А в специализированных учреждениях 139 на 1000.

Таблица 3.

Возможные нарушения в пренатальном и постнатальном периоде, вызванные употреблением алкоголя в разный период беременности (по данным C.S. Cook, 1987; F. Ferraro, P. Dehaene, 1996, J.A. Wilford, S.N. Mattson, 2002; I. Varescon, 2006)

Период воздействия алкоголя	Некоторые возможные нарушения в пренатальном и постнатальном периоде
Первые дни	Может помешать образованию зиготы
Третья неделя	Может вызвать пороки развития глаз
Между третьей и четвертой неделей	Может вызвать пороки развития черепа и лица
До седьмой-восьмой недели	Может вызвать орофациальные расщелины
Седьмая неделя	Может вызвать врожденные дефекты в половых органах плода, сердце и диафрагме
Неделя 11–16	Повышенный риск развития эпилепсии

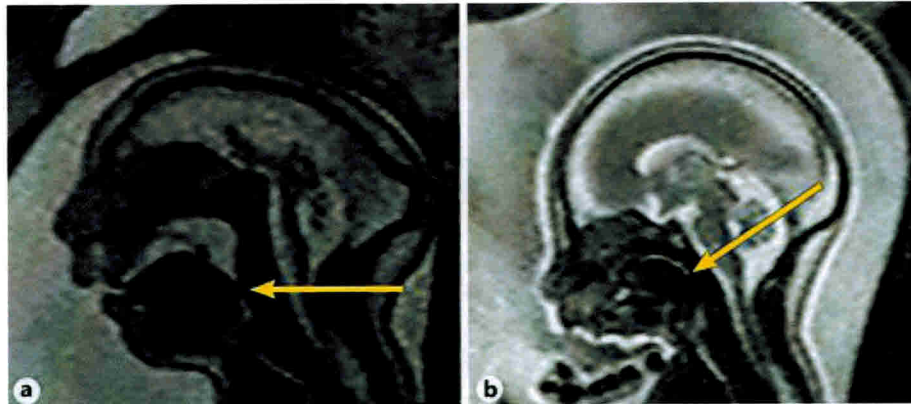


Рис. 15. Пациента с микрогнатией (а) и глоссоптозом (б). Стрелка на рисунке б указывает на смещение языка к глотке и обтурацию дыхательных путей. По M.G. Kaufman, 2016

В настоящее время нет общепринятых и надежных диагностических способов объективизации микрогнатии и ретрогнатии в неонатальном периоде. Существующие объективные методики диагностики микрогнатии, прежде всего телерентгенография, не применимы в неонатальный период. Кроме того, иногда путают физиологическую ретрогнатию и аномальную гипоплазию нижней челюсти (рис. 16). Ретрогнатия (мандибулярная ретрогения) новорожденного является необходимой составляющей архитектоники челюстно-лицевой области новорожденного для облегчения родов и последующего грудного вскармливания. Нижняя челюсть новорожденного в норме расположена в дистальном и язычном положении относительно верхней челюсти в среднем на 10 мм. По данным Т.Ф. Виноградовой сагиттальная щель может достигать 14 мм. Язык новорожденного в норме расположен между альвеолярными отростками, где имеется вертикальная щель 2,5 мм. В период формирующегося временного прикуса – от 6 месяцев до 2 лет – соотношение в норме становится ортогнатическим (рис. 17).

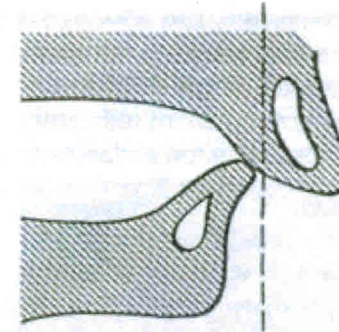


Рис. 16. Схема соотношения верхней и нижней челюсти новорожденного в норме. Физиологическая ретрогнатия (мандибулярная ретрогения). Дистальное соотношение челюстей у грудных детей является не только нормой, но и анатомо-физиологической необходимостью

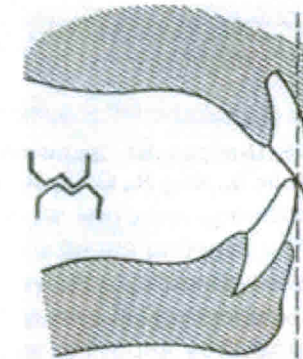


Рис. 17. Схема соотношения верхней и нижней челюсти в период формирующегося временного прикуса

Таким образом, считаем, что при определении морфологических характеристик нижней челюсти у пациентов с PRS необходимо говорить о микроретрогнатии.

Нет единого мнения и о форме расщелины нёба характерной для PRS – U-образная или V-образная. Категоричное мнение последователей David W. Smith о том, что только U-образная форма расщелины нёба служит диагностическим критерием секвенции Пьера Робен, в настоящее время находит всё меньше сторонников. Кроме того, как сказано выше, многие исследователи считают, что расщелина вторич-

ного нёба не является обязательным компонентом PRS. О встречающихся характеристиках положения и размеров языка сказано выше.

Функциональные нарушения при PRS прежде всего обусловлены обструкцией верхних дыхательных путей смещённым кзади языком, вплоть до развития дислокационной асфиксии (рис. 18).



Рис. 18. Глоссоптоз при PRS. U-образная (срединная) расщелина нёба. По Cömert Kiliç S., Kiliç N., Oktay H., 2014

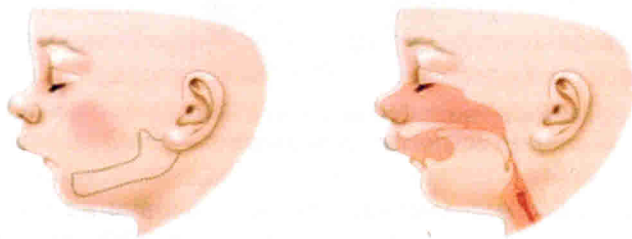


Рис. 19. Схема дислокации языка, приводящая к обструкции верхних дыхательных путей при PRS

Общие симптомы обструкции верхних дыхательных путей при PRS.

- Признаки затрудненного дыхания на вдохе – втяжение межреберий, яремной впадины и надключичных впадин.
- Stertor – шум, хрипящее дыхание, создаваемое языком, свисающим над глоткой при вдохе. Струтор – это респираторный звук,

характеризующийся хрипом. Он низкий, не музыкальный и происходит только во время вдоха. Этот шум вызван частичной обструкцией дыхательных путей над уровнем гортани и вибрациями ткани носоглотки, глотки или мягкого нёба (это отличает его от стридора, вызванного турбулентным воздушным потоком ниже или в гортани).

- Синюшность кожи и слизистых оболочек вызваны низкой оксигенацией крови.
- Беспокойство.
- Неудовлетворительное вскармливание обусловлено затруднением координации сосания и глотания из-за быстрого неэффективного дыхания. Вскармливание затруднено и наличием расщелины нёба.

Scarlet Vatlach (Германия) в 2014 году опубликовала данные обследования и лечения 82 пациентов с PRS. Микроретрогнатия выявлена в 100 %, нарушение дыхания в 89 %, глоссоптоз в 76 %, расщелина вторичного нёба в 85 %, нарушение вскармливания и глотания в 92 %, снижение веса в 35 %.

Таким образом, клиническая картина секвенции Пьера Робена вариабельна. Постоянным морфологическим признаком является микроретрогнатия, а функциональные нарушения связаны с обструкцией верхних дыхательных путей.

Лечение пациентов с PRS

Несмотря на развитие методик пренатальной диагностики врождённых заболеваний, рождение ребёнка с PRS чаще всего является неожиданностью. Для акушеров, неонатологов и реаниматологов купирование обструкции верхних дыхательных путей иногда становится серьёзной задачей. Эта ситуация усугубляется, когда роды проходят вне специализированного медицинского учреждения, например на дому.

Первой помощью при нарастающих симптомах обструкции верхних дыхательных путей у новорожденного при PRS является переворачивание ребёнка лицом вниз и выведения языка из полости рта. При необходимости язык можно временно фиксировать при помощи булавки.

Методы лечения пациентов при PRS можно разделить на хирургические, нехирургические (ортодонтические) и смешенные.

По способу воздействия на улучшение проводимости верхних дыхательных путей:

1. Расширение глоточного пространства: