

ОСОБЕННОСТИ СТОМАТОЛОГИЧЕСКОЙ ПАТОЛОГИИ ПРИ НЕКОТОРЫХ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ

О.В. Шишкова, Ю.В. Максимова

*ГОУ ВПО Новосибирский государственный медицинский университет Росздрава
(г. Новосибирск)*

Различные симптомы и болезни, при которых поражается черепно-лицевая область, нередко ассоциируется с изменениями в других органах и системах организма. Следовательно, для современной диагностики, профилактики и лечения необходимо сотрудничество клиницистов различного профиля и генетиков. Генетику-стоматологу очень важно знать стоматологические проявления наследственных болезней и синдромов. Ранее их выявление необходимо для определения прогноза и выбора правильного метода лечения.

Семьям больных с наследственной патологией полости рта необходима медико-генетическая консультация с целью определения риска повторного рождения больного ребенка.

Ключевые слова: наследственные заболевания полости рта

Прогресс в развитии медицины приводит к относительному возрастанию доли генетически обусловленной патологии. К настоящему времени описано свыше 4500 наследственных болезней. Около 5-5,5 % детей рождаются с наследственной или врожденной патологией.

Накопление и систематизация данных о распространенности наследственных болезней приобретают все большее значение в связи с увеличением вклада наследственной патологии в заболеваемость и смертность населения. Медико-эпидемиологические и популяционно-генетические исследования наследственных болезней получили широкое распространение во всех странах мира.

Литературные данные по вопросам наследственности в стоматологии не многочисленны и разноречивы, кроме того, их значительная часть была выполнена в начале прошлого века, т.е. в ту пору, когда многие методы находились в стадии становления и совершенствования.

Следует подчеркнуть, что на сегодняшний день практически отсутствуют данные о распространенности и клинических особенностях наследственных патологий полости рта в Сибири, не уделялось достаточное внимание исследованию стоматологических проявлений наследственных заболеваний человека в зависимости от поражения отдельных систем организма.

Анализ динамики груза наследственных болезней в популяции с разной генетической структурой и исследование распространенности их в разных популяциях с выделением факторов популяционной динамики является важным элементом для решения различных вопросов лечения и профилактики наследственных заболеваний. В стоматологии для этого необходимо:

1. изучить роль наследственности в патологиях полости рта;
2. исследовать количество и спектр хромосомных изменений при патологиях полости рта;
3. рассмотреть изменения зубочелюстной системы при наследственных заболеваниях;
4. проанализировать моногенные синдромы, характеризующиеся изменениями лицевого и мозгового черепа, а также синдромы с нетрадиционным типом наследования.

В стоматологии имеется ряд заболеваний, которые рассматриваются как врожденные пороки развития, требующие хирургического, терапевтического, т.е. комплексного вмешательства: незаращение твердого и мягкого неба, адентия, гиподентия, диастема, аномалии структуры эмали и дентина зубов, наследственный характер которых считается четко установленным [20]. Изучение роли наследственности в патологиях полости рта осложнено рядом специфических трудностей: непостоянство прикуса, беззубость лиц пожилого возраста и детей, плохая осведомленность населения о состоянии полости рта своих родственников [13].

Черепно-лицевые аномалии, в частности, морфологические изменения в зубах, могут быть обусловлены хромосомными абберациями, генной мутацией, а также совместными действиями многих генов и факторов среды. Такие мультифакториальные болезни являются самой распространенной группой наследственных заболеваний и врожденных пороков развития [3].

Одним из разделов наследственной патологии являются хромосомные заболевания. К ним можно отнести группу болезней, вызываемых числовыми или структурными изменениями хромосом либо их сочетанием, что обнаруживается при кариологическом исследовании [12].

Серьезной проблемой сегодня является изменение зубочелюстной системы при хромосомных болезнях. Синдром Шерешевского-Тернера (синоним: синдром Тернера, синдром Ульриха и др.) - генетически обусловленная форма первичной агенезии или дисгенезии гонад, относится к хромосомным болезням, сопровождается аномалиями соматического развития и низкорослостью. Частота синдрома среди новорожденных составляет в среднем 0,03 % [5]. Изменения скелета очень разнообразны, нарушено как энхондральное, так и периостальное костеобразование [2]. Характерно более раннее прорезывание, укорочение корней постоянных зубов. У больных наблюдается также идепатическая резорбция корней зубов, микродентия. По данным Белякова Ю.А. (2000), хромосомные нарушения приводят к изменению чувствительности зубов к кариесу - так, кариес встречался у 82 % детей [17].

Другой синдром, который необходимо рассмотреть в рамках данного исследования - нижнечелюстно-лицевой дизостоз - наследственное (доминантное) состояние с характерным строением лицевого скелета, лица и ушных раковин (гипоплазия средней трети, антимонголоидный разрез глаз, колобомы нижнего века, микроотия, микрогения) [9]. Нижнечелюстно-лицевой дизостоз называют также синдромом Франческетти-Клейна, если он полный или почти полный, или синдромом Тричера Коллинза, если изменения ограничиваются орбитами и скуловой костью [3].

Изменения челюстно-лицевой области очень характерны: поражаются мягкие ткани и костный отдел средней и нижней зон лица. Нижняя челюсть укорочена и уменьшена высота ее ветви. Нарушено формирование височно-нижнечелюстного сустава (укорочение мышечного отростка, недоразвитие головки) и укорочено тело челюсти. Верхняя челюсть недоразвита, уменьшены верхнечелюстные пазухи. По данным Sedano Н.О. (1982), у 30 % больных возможна расщелина неба, а у 4 % - верхней губы [11, 21]. Популяционная частота синдрома не установлена. Наследование аутосомно-доминантное с высокой пенетрантностью и различной экспрессивностью.

Эктодермальная дисплазия. Симптомокомплекс эктодермальной дисплазии проявляется во врожденном поражении всех структур эктодермы: кожи, волос, ногтей, частичным или полным отсутствием зачатков зубов как в период прикуса молочных, так и постоянных зубов и т.д. Наиболее тяжелыми поражениями структур кожи, слизистых, волос, полной или выраженной первичной частичной адентией всех групп зубов молочного и постоянного прикуса проявляется ангидротическая группа. Развернутая картина наблюдается у мужчин, у женщин отмечают снижение потоотделения, незначительные дефекты зубов, слабое развитие молочных желез. По данным Суворовой К.Н. и Хорошилкиной Ф.Я. [14, 16], дисморфогенез мягких тканей лица при этом заболевании включает изменения языка. Он увеличен, складчатый, сухой, нередко на спинке языка имеется трудно снимаемый налет. Сосочки на кончике языка сглажены. Уздечка верхней губы прикреплена низко, щечные тяжи сильно выражены, переходные складки недоразвиты. Дно полости рта расположено высоко, подъязычные железы небольшого размера. Слюна выделяется скудно, из-за чего больные испытывают постоянно сухость во рту, всегда при еде запивают пищу водой. Слизистая оболочка тонкая, подвижная. Наследование Х-сцепленное рецессивное, популяционная частота 1:7000.

К синдромам, характеризующимися изменениями лицевого и мозгового черепа, аномалиями скелета, относятся многие моногенные синдромы, одним из которых является синдром Марфана - сочетание врожденных дефектов соединительной ткани - арахнодактилии, гигантизма, долихостеномегалии, гиперхондроплазии, мезодермальной дисплазии и другие [7]. Характерные проявления болезни Марфана заключаются в многообразных изменениях. Среди конституциональных особенностей при синдроме Марфана особенно часто отмечают астеническое телосложение, длинные тонкие конечности, узкий лицевой скелет, высокий рост, "птичье" выражение лица [1]. Тело нижней челюсти и иногда ее ветви удлинены [8].

Формы коронок постоянных зубов аномальны. Наблюдаются гипоплазия эмали и частичная адентия. Задерживаются фолликулярное развитие зубов и формирование корней, которые у постоянных зубов искривлены и удлинены [3]. В коронковой пульпе возможны сферические дентикли, одонтома. У некоторых больных язык увеличен, а также сращен с дном полости рта. По данным Cohen М.М. (1976), возможна расщелина твердого неба, а также расщепление язычка мягкого неба [19]. Часты аномалии прикуса.

Наследуется синдром Марфана по доминантному типу с относительно высокой пенетрантностью гена. Оба пола поражаются одинаково [6].

Синдром Элерса-Данло представляет собой группу заболеваний соединительной ткани. Сегодня известны 8 или 10 типов этого синдрома. Часть типов наследуется аутосомно-рецессивно, часть - аутосомно-доминантно; имеются также разновидности синдрома Элерса-Данло, наследующиеся сцеплено с полом [18]. Популяционная частота 1:100 000 новорожденных [3]. В полости рта это заболевание проявляется генерализованным пародонтолизом вначале временных, а затем постоянных зубов, которые выпадают рано, несмотря на хороший гигиенический уход. Обычно больные жалуются на кровоточивость десен и подвижность зубов [15].

Синдром Ядассона-Левандовского (пахioniхия врожденная) - наследственная болезнь, характеризующаяся кератодермией с гипергидрозом, пахионихией, рассеянным фолликулярным кератозом на коленях и локтях, лейкокератозом на слизистых оболочках главным образом полости рта, нередко катарактой, дистрофией волос, зубов, дефектами интеллекта. Кератотические поражения слизистых оболочек считаются основным симптомом, хотя обнаруживаются не у всех больных. На языке имеется белый или серый налет "парокератина". На слизистых оболочках щек, десен, полости носа, гортани, ануса бывают лейкокератоз или лейкоплакия. В полости рта также могут образоваться пузырьки, эрозии. Возможно злокачественное перерождение вышеуказанных изменений в полости рта. Отмечают также нарушение сроков прорезывания и формирования зубов, гипоплазию эмали, активное течение кариеса зубов, аномалии формы их коронок. Популяционная частота не установлена, наследуется по аутосомно-доминантному типу с высокой пенетрантностью, но различной экспрессивностью [10].

Анализируя проблему наследственных патологий полости рта, необходимо обратить внимание на стоматологические проявления наследственных дерматозов (генодерматозов): синдром Блоха-Сульцбергера или недержание пигмента -- наследственное поражение кожи с генерализованной экто- и мезодермальной дисплазией. Популяционная частота патологии оценивается как 1:91 000 и, по обобщенным данным в литературе, описано более 650 случаев синдрома [4]. Внекожные изменения при синдроме Блоха-Сульцбергера обнаруживаются у 50 % больных. Среди них чаще всего (у 65 %) выявляются аномалии зубов в виде дефицита дентина или отсутствия ряда зубов, диастемы, микростомии, пилообразных нижних резцов [4]. В ряде случаев возможна расщелина губы и неба [3].

Прогерия - группа наследственных заболеваний различных патологических состояний, общим для которых является преждевременное старение. Больные имеют характерный вид старика, нижняя челюсть недоразвита, подбородок не выражен, что придает лицу птичий вид. Возможны частичная адентия, ретенция отдельных зубов. Наблюдается множественный кариес временных и постоянных зубов [3]. По данным Piette E. (1987), вероятно облитерация полости зуба. Популяционная частота не установлена. Наследование аутосомно-рецессивное.

Различные симптомы и болезни, при которых поражается черепно-лицевая область, нередко ассоциируются с изменениями в других органах и системах организма. Следовательно, для современной диагностики, профилактики и лечения необходимо сотрудничество клиницистов различного профиля и генетиков. Генетику-стоматологу очень важно знать стоматологические проявления наследственных болезней и синдромов. Ранее их выявление необходимо для определения прогноза и выбора правильного метода лечения.

Семьям больных с наследственной патологией полости рта необходима медико-генетическая консультация с целью определения риска повторного рождения больного ребенка.

Выводы.

1. Накопление и систематизация данных распространенности наследственных болезней приобретают все большее значение в связи с увеличением вклада наследственной патологии в заболеваемость и смертность населения. Изучение роли наследственности в патологиях полости рта осложнено рядом специфических трудностей: непостоянство прикуса, беззубость лиц пожилого возраста и детей, плохая осведомленность населения о состоянии полости рта своих родственников.
2. Черепно-лицевые аномалии, в частности морфологические изменения в зубах, могут быть обусловлены хромосомными aberrациями, генной мутацией, а также совместными действиями многих генов и факторов среды. Такие мультифакторные заболевания являются распространенной группой наследственных заболеваний и врожденных пороков развития.
3. Различные симптомы и болезни, при которых поражается черепно-лицевая область, нередко ассоциируются с изменениями в других органах и системах организма. Следовательно, для современной диагностики, профилактики и лечения необходимо сотрудничество клиницистов различного профиля и генетиков. Генетику-стоматологу очень важно знать стоматологические проявления наследственных болезней и синдромов. Ранее их выявление необходимо для определения прогноза и выбора правильного метода лечения.

Список литературы

1. Аветисов Э.С. Руководство по детской офтальмологии / Э.С. Аветисов, Е.И. Ковалевский, А.В. Хватова // М.: Медицина, 1987. - 495 с.
2. Беляков Ю.А. Стоматологические проявления наследственных болезней и синдромов / Ю.А. Беляков // М.: Медицина, 1993.
3. Беляков Ю.А. Наследственные заболевания и синдромы в стоматологической практике / Ю.А. Беляков // М.: Ортодент-Инфо, 2000. - 294 с.
4. Воинова В.М. Синдром Блоха-Сульцбергера у детей / В.М. Воинова, П.В. Новиков, Л.З. Казанцева // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 1999. -N 5.
5. Давиденкова Е.Ф. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом / Е.Ф. Давиденкова, Д.К. Верлинская, С.Ф. Тысячнюк // Л.: Медицина, 1973. - 198 с.
6. Зильбер А.П. Синдром Марфана / А.П. Зильбер // research.karelia.ru/me~msk/virtual/virtual1.htm. - 1999.
7. Зильбер А.П. Синдром Марфана и беременность: аспекты интенсивной терапии, анестезии и реанимации / А.П. Зильбер, Е.М. Шифман, И.М. Егорова, Л.А. Кузьмина // Вестник интенсивной терапии. - 1999. - N 2. - С.19-22.
8. Каламкаров Х.А. Деформации лицевого черепа / Х.А. Каламкаров, Н.А. Рабухина, В.М. Безруков // М.: Медицина, 1981. - 240 с.
9. Квасова М.Д. Зрение и наследственность / М.Д. Квасова // М.-СПб: Диля, 2002. - С. 8-10.
10. Козлова С.И. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Атлас-справочник / С.И. Козлова, Н.С. Демикова, Е. Семанова Е., О.Е. Блиникова // М.: Практика, 1996г. - 416 с.
11. Козлова С.И. Повторный риск рождения больного ребенка при расщелинах губы и неба / С.И. Козлова, А.И. Прытков, Д.А. Егоркина // Педиатрия. - 1981. - N 2. - С. 11-13.

12. Лыви-Калнин М.О. Успехи мед. науки. Тезисы докладов / М.О. Лыви-Калнин // Тарту, 1986. - С. 201-203.
13. Мусницкая Е.Н. Значение наследственного фактора в этиологии пародонтоза / Е.Н. Мусницкая, Н.Н. Потянкина, Н.О. Вильдт // Стоматология. - 1969. - N 2. - С. 34-35.
14. Суворова К.И. Наследственные дерматозы / К.И. Суворова, А.А. Антольев // М.: Медицина, 1977. - 480 с.
15. Ткачев В.А. Случай синдрома Элерса-Данлоса, осложненного массивными кровоизлияниями / В.А. Ткачев, В.В. Савин, И.Г. Иванов // Тер. архив. - 1992. - N 12. - С. 98-100.
16. Хорошилкина Ф.Я. Профилактика зубо-челюстных аномалий / Ф.Я. Хорошилкина [и др.] // Ереван: Луйс, 1986.
17. Шарафутдинова А.Т. Соотносительная роль наследственности в этиологии зубочелюстных аномалий и кариеса зубов. Исследования близнецовой выборки Среднего Поволжья / А.Т. Шарафутдинова // Генетика. - 1974. - N 2. - С. 179-181.
18. Шишкина Л.В. Патология соединительной ткани у больных с аневризмами артерий головного мозга (синдрома Элерса-Данло) / Л.В. Шишкина, В.А. Лазарев, А.В. Мецзякова, О.Ю. Принцева // Архив патологии. - 1993. - N 4. - С. 19-20.
19. Cohen M.M. Dysmorphic syndromes with craniofasial manifestations / M.M. Cohen // Oral fasial genetpcs. - St. Louis, 1976. - P.500-662.
20. Korkhaus G. Der kariose Defekt im vitalen Zahn und seine Behandlung / G. Korkhaus - 1953.
21. Sedano H.O. Oral manifistations of inherited disorders / H.O. Sedano, R. Kuba, R.G. Gorlin // Boston, 1977. - 214 p.