

ID: 2013-03-5-A-2517

Клинический случай

Торгашина А.Г., Фирсова И.В.

Симптомокомплекс эктодермальной дисплазии в клинике стоматологии

ГБОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России, кафедра стоматологии детского возраста и ортодонтии

Резюме

В данной статье на конкретном клиническом примере представлен симптомокомплекс эктодермальной дисплазии, стоматологическое лечение и способы профилактики при данной патологии.

Ключевые слова: эктодермальная дисплазия, ангидроз, гипотрихоз, гипо-/анодонтия

Дисплазия (dysplasia: от греческой приставки dys - расстройство, нарушение и plasis - формирование, образование) - неправильное развитие. Понятие дисплазия объединяет все разновидности врожденных пороков развития органов и тканей. Предпосылки для возникновения дисплазии складываются во внутриутробном периоде [1].

Эктодерма (от греческих слов extos - снаружи и derma - кожа, слой) - наружный зародышевый листок, самый внешний из клеточных слоев зародыша многоклеточных. Эктодерма вначале состоит из одного сомкнутого слоя однородных малодифференцированных клеток, которые в ходе дальнейшей дифференцировки подразделяются на отличающиеся друг от друга группы - различные эктодермальные зачатки. Клетки каждого из них, специализируясь в разных направлениях, дают начало определенным тканям [2].

Таким образом, эктодермальная дисплазия - это нарушение во внутриутробном периоде тканевых производных кожной эктодермы: зубов, ногтей, волос, потовых и сальных желез, слизистой оболочки преддверия полости рта и т.д. [10].

Описаны около 175 клинически и генетически различных форм эктодермальной дисплазии (Фрейре-Майя и Пиньейру). Каждый вид эктодермальной дисплазии обычно включает в себя различные комбинации симптомов, которые могут варьироваться от легких, до тяжелых, таких как отсутствие или уменьшение количества потовых желез, отсутствие или аномалия роста волос, отсутствие или порок развития некоторых или всех зубов. При эктодермальной дисплазии возможно ослабление или утрата слуха/зрения, отсутствие или порок развития некоторых пальцев рук или ног, расщелина губы и/или неба, нерегулярная пигментация кожи, чувствительность к свету, проблемы с органами дыхания, отсутствие развития молочных желез. Кроме того часты инфекции из-за иммунодефицита, а в некоторых случаях, из-за неспособности поврежденной кожи (трещины, эрозия) сопротивляться болезнетворным бактериям, и другие симптомы.

К наиболее часто встречающимся проявлениям эктодермальной дисплазии относятся гипогидротическая (dysplasia ectodermalis hydrotica) и ангидротическая (dysplasia ectodermalis anhydrotica) формы, а также ряд синдромов, в которых кожные дефекты ассоциированы с другими врожденными аномалиями (синдром Marchall, синдром Helweg-Larsen и др.).

Средние данные по распространенности эктодермальной дисплазии в мире варьируются от 1:10 000 до 1:100 000. Показатель гипогидротической эктодермальной дисплазии составляет 1:17000 новорожденных.

Эктодермальная дисплазия относится к наследственным заболеваниям. Возможный тип наследования - аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный, однако чаще всего это заболевание наследуется X – сцепленно рецессивно [7].

Ангидротическая эктодермальная дисплазия (синдром Криста-Сименса-Турена) впервые была описана в 1848 году J.Thuraine [8].

Ангидротическая эктодермальная дисплазия проявляется в грудном возрасте, длится всю жизнь. Большинство из случайно выбранных людей с эктодермальной дисплазией имеют X-хромосомой форму (локализация гена - Xq12-q13). Синдром полностью проявляется только у мальчиков. У гетерозиготных девочек при этом отмечается только микро - и гиподонтия. Для нее характерны гипо - или ангидроз, гипотрихоз, олиго - или анодонтия [2-4].

Характерные клинические признаки ангидротической эктодермальной дисплазии

Низкий рост, старческий вид лица. Лицо имеет особенности: большой лоб с выступающими надбровными дугами и лобными буграми («олимпийский лоб»), широкие скуловые кости, западающая переносица, маленький седловидный нос с гипоплазией крыльев, западающие щеки, полные вывернутые губы, массивный подбородок, большие деформированные уши («уши сатира»).

Кожа сухая, истонченная (78%). Потоотделение снижено (85%) или реже отсутствует по всему кожному покрову, за исключением мест локализации апокриновых желез, где оно в большей или меньшей степени может сохраняться, непереносимость жары (50%) [9].

Недоразвитие секреторных желез приводит к возникновению конъюнктивитов (из-за уменьшения слезоотделения), ларингитов, фарингитов, ринитов (в том числе атрофического), стоматитов. Эти же железы недоразвиты в слизистой оболочке трахеобронхиального дерева, пищевода и двенадцатиперстной кишки, что клинически проявляется рецидивирующими легочными инфекциями, охриплостью и дисфагией [11].

Волосы редкие, тонкие, сухие, медленно растущие (89%); редкие брови (96%), отсутствие ресниц (100%). Скучное оволосение (62%) в подмышечных областях и на лобке. Пушковые волосы обычно сохраняются. Возможна тотальная аллопеция, ониходисплазия (39%) [9].

Проявления в полости рта: гиподонтия, анодонтия, микродонтия, или другие аномалии зубов (100%). Зубы поздно прорезываются, долго сохраняются на стадии молочных, могут быть не в полном количестве, или даже отсутствовать полностью, часто деформированы, с большими промежутками между ними. За счет деформации зубов кожа вокруг рта может иметь складки, напоминающие рубцы при врожденном сифилисе. Старческий вид пациентов обусловлен снижением нижней трети лица при полном отсутствии зубов и резкой выраженностью супраментальной складки [6].

У ряда больных наблюдается ихтиозиформное шелушение, фолликулярный гиперкератоз, ладонно-подошвенные кератодермии.

Реже отмечают стеноз слезной точки, дисплазию роговицы, катаракту, аномалию гонад и тугоухость по проводящему типу [7].

Из других состояний описана склонность к атипическим заболеваниям, экзематозным реакциям. Возможны атопический дерматит и астма, гипотиреоз, папулезные высыпания, обусловленные сально-железистой гиперплазией. У женщин заболевание протекает в смягченной форме в виде не резко выраженных зубных аномалий, очаговых расстройств потоотделения, слабого развития молочных желез [2].

Умственное развитие у большинства больных нормальное, иногда выявляются признаки снижения интеллекта.

Иллюстрацией к вышеизложенному, может служить описание пациента с ангидротической эктодермальной дисплазией, родители которого обратились на кафедру стоматологии детского возраста и ортодонтии СГМУ им. В.И.Разумовского с жалобами на полное отсутствие временных зубов у ребенка.

Пациент А., 2,1 года. При внешнем осмотре: лицо имеет старческий вид. Отмечается уменьшение нижней трети лица; уменьшение гнатической области лица, резко выраженная супраментальная складка, лоб с выступающими надбровными дугами и лобными буграми; ушные раковины слегка деформированные. Волосы светлые, короткие, тонкие, сухие, редкие. Брови и ресницы отсутствуют. Кожа сухая, бледная, с морщинками на верхних и нижних веках (Рис. 1 и 2).



Рис. 1



Рис. 2

При осмотре полости рта отмечается полное отсутствие зубов. Слизистая оболочка полости рта сухая, бледная. Верхняя и нижняя челюсти значительно уменьшены с резко выраженным недоразвитием альвеолярных отростков. Соотношение беззубых альвеолярных отростков нормогнатическое.

При сборе анамнеза, в том числе и семейного, выяснено, что данный ребенок от второй беременности, первая - девочка, проявлений синдрома нет. У близких родственников по линии матери есть дети (мальчики) с аналогичным синдромом.

Ребенок находится на диспансерном учете у эндокринолога.

При проведении рентгенологического обследования на ОПТГ обнаружены зачатки молочных и постоянных центральных резцов верхней челюсти: гиподонтия временных и постоянных зубов.

На основании полученных данных поставлен диагноз: эктодермальная ангидротическая дисплазия, множественная первичная адентия временных и постоянных зубов тяжелой степени, задержка прорезывания зубов 51, 61.

Лечение симптоматическое. Эктодермальная ангидротическая дисплазия, сопровождающаяся множественной или полной первичной адентией, является показанием раннего ортопедического лечения [5].

Данному пациенту рекомендовано изготовление полного съемного протеза на верхнюю и нижнюю челюсть, с последующей своевременной заменой в связи с ростом и развитием челюстно-лицевой области. В дальнейшем рекомендовано изготовление частично съемного протеза на верхнюю челюсть в случае прорезывания центральных резцов.

Ортопедическое лечение восстановит высоту нижней трети лица и как следствие улучшит внешний вид, нормализует функцию жевания и ускорит психологическую адаптацию пациента.

Детей с гипо- и ангидротической эктодермальной дисплазией необходимо оберегать от воздействия высокой температуры окружающей среды, не допускать перегревания тела.

Рекомендовано орошение слизистой оболочки полости рта и носа. Использование искусственной слезной жидкости помогает предотвратить повреждения роговицы у больных с недостаточным слезоотделением. С косметической целью при алопеции может потребоваться ношение парика.

В профилактических целях в случае планирования последующей беременности в данной семье необходимо проведение медико-генетического консультирования, для определения степени риска рождения следующего ребенка с подобной патологией.

Тип наследования может быть определен в некоторых случаях по семейной истории (метод родословных), а в других - молекулярно-генетическим исследованием.

Эктодермальной дисплазией в семье болеют только мальчики. Девочки будут являться облигатными носителями и могут показать минимальные проявления.

Риск для sibсов зависит от генетического статуса родителей.

Мужчина с синдромом эктодермальной дисплазии будет передавать мутированный ген только своим дочерям. Женщина с синдромом эктодермальной дисплазии будет передавать ген, локализованный в X хромосоме своим потомкам независимо от пола. Ее сыновья будут иметь 50%-й риск проявления синдрома с дальнейшей передачей гена. У ее дочерей есть 50% риск оказаться носителями патологического гена с минимальными проявлениями в фенотипе. Мутированный ген может проявиться в дальнейших поколениях у лиц мужского пола.

Таким образом, на конкретном клиническом примере мы рассмотрели проявления эктодермальной ангидротической дисплазии. Данная патология требует комплексного врачебного подхода. Стоматологическое лечение заключается в длительном наблюдении у ортодонта. Раннее зубочелюстное протезирование необходимо для нормализации жевательной функции, деятельности ЖКТ и улучшения эстетического вида пациента.

Литература

1. Стоматология детей и подростков: Пер. с англ. / Под ред. Р.Е. МакДональда, Д.Р. Эйвери; - М.: МИА. 2003. С.140-142.
2. Смердина Ю.Г., Смердина Л.Н. Генезис и клиника эктодермальной дисплазии ангидротической (синдром Криста-Сименса-Турена) // Медицинские науки. 2008. №5. С.138-139.
3. Сивовол С.И. Симптомы, синдромы, эпонимные болезни челюстно-лицевой области, головы и шеи. М.: Триада-Х. 2002. С.93-94.
4. Миллет Д. Решение проблема в ортодонтии и детской стоматологии / Д.Миллет, Р.Уэллери; пер. с англ. М.: МЕДпресс-информ. 2009. С.143.
5. Гепалова К.В., Чабан А.В. Этапы лечения аномалий количества и сроков прорезывания зубов при врожденных синдромах: ангидротической эктодермальной дисплазии ключично-черепном дизостозе Шейтхауэра-Мари-Сентона: клинический случай // Актуальные проблемы стоматологии детского возраста. Сборник научных статей I региональной научно-практической конференции по детской стоматологии. Хабаровск. 2011. С.40-42.
6. Коминек Я., Томан Я., Розковцова Е. Проявления дегенеративных заболеваний в ротовой полости // Детская стоматология. Прага. Государственное издательство медицинской литературы. 1968. С.417-418.
7. Eismann H., Knauer K., Kunzel W., Muller M., Muller W. Storungen der Dentition und Zahnenntwicklung // Kinderrstomatologie. Leipzig. 1988. P.136-139.
8. Zonana J., Elder M.E., Schneider L.C., et al. A Novel X-Linked Disorder of Immune Deficiency and Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia Is Allelic to Incontinentia Pigmenti and Due to Mutations in *IKK-gamma(NEMO)* // Am. J. Hum. Genet. 2000. № 67(6). P.55-62.
9. Lingling Ho, M.S. Williams, R.A. Spritz. A Gene for Autosomal Dominant Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia (EDA3) Maps to Chromosome 2q11-q13 Am. J. Hum. Genet. 62:1102-1106, 1998.
10. Bala M., Pathak A. Ectodermal dysplasia with true anodontia // J. Oral Maxillofac. Pathol. 2011. № 15(2). P. 44-46.
11. Grundy M.C., Shaw L., Hamilton D.V. Dental care for the mediccally compromised Patient. 1999. P.98-100.