

ВРОДЕНИ АНОМАЛИИ НА ЛИЦЕТО И УСТАТА



д-р Марија
Димитровска-
Иванова

Расцепи на лицето и устата

Лицевите расцепи чинат широк спектар на тежина, од минимални дефекти, како увула бифида (uvula biffida), линеарна фисура на усната

или субмукозен расцеп на мекото непце, до длабоки дефекти на лицевите коски и меките ткива. Типичниот расцеп на непцето се појавува како линеарен дефект што се шири од едната страна на усната до ноздрата. Расцепеното непце поврзано со расцепена усна може да се шири преку алвеоларниот лак и тврдото непце, достигнувајќи го подот на носната празнина, па дури и подот на очната (орбиталната) празнина. Изолиран расцеп на непцето може да вклучува дефекти на тврдото непце, мекото непце или и на обете. Кај 75% од случаите расцепените усна и непце се унилатерални и левата страна е вклучена почесто отколку десната. Лицевите расцепи се јавуваат кај 1 на 8.000 раѓања. Во 50% од случаите има расцеп на усната и на непцето, во 25% само на усната и во 25% само на непцето.

Етиологија: лицето се формира со фузија на четири израстоци на мезенхимот (фронтоназален, мандибуларен и парните максиларни изданоци). Затоа, расцепите на лицето се причинети од неуспехот за фузија на овие изданоци на мезенхималното ткиво. Расцепената усна со или без расцепено непце е вообичаено (во повеќе од 80% од случаите) како изолирана состојба, но во 20% од случаите тоа е поврзано со еден од повеќе од 100 генетски синдроми. Изолиранот расцеп на непцето е поинаква состојба и

Сите форми на наследување се описани, вклучувајќи ги и автозомно доминантните, автозомно рецесивните и Х-поврзаните. Асоцираните аномалии се најдени кај околу 50% од пациентите со изолиран расцеп на непцето и кај околу 15% од оние со расцеп на усната и непцето. Хромозомските аберации (главно трисомија на 13 и 18 хромозом) се најдени во 1-2% од случаите, а експозицијата на тератогените фактори (како антиепилептични лекови) кај околу 5% од случаите.

Расцепите по средната линија на лицето вообичаено се поврзани со нормална интелигенција и должина на живот. Сепак, има голема веројатност за ментална ретардација кога има екстрацефалични аномалии или екстремен степен на хипертелоризам. Тежината има големо козметичкото нарушување и не треба да биде запоставена, затоа што овој синдром може да биде асоциран со гротески анатомски отстапувања.

Појавата во наредните генерации е специфична за типот. Расцепот на усната по средната линија опфаќа околу 0,5% од сите случаи на расцепи и обично е поврзана со холопрозенцефалија или оро-фацијално-дигиталниот синдром, хипертелоризам и хипотелоризам. Дијагноза на изолиран расцеп на непцето тешко може да се постави во случаите каде што ризикот за Менделеево наследување е висок.

Микрогнација (Micrognathia)

Микрогнација (micrognathia) се характеризира со мандибуларна хипоплазија, која предизвикува долната вилица да се повлече напред.

Преваленца: таа се среќава во 1/1000 раѓања. Вообичаено е поврзана со генетските синдроми, хромозомските аберации (главно

кови (како метотрексат).

Аномалијата Pierre-Robin (тешка micrognathia, glossotopsis и заден расцеп на непцето или високо стрмно-готско непце) може да биде спорадичен изолиран наод (во 40% од случаите) или може да биде поврзано со други аномалии или со препознаен и генетски и негенетски синдроми. Микрогнацијата е субјективен наод и не треба да се меша со ретрогнатија, која е минор – аномалија1, и значи мандибула со нормална големина само позиционо повлечена напред. Се препознава кога во предно сагитален и поглед на лицето јасно е проминентна горната усна, а брадата е повлечена напред. Дијагнозата може да се потврди со доказ за кратка мандибула. Тешката микрогнатија е поврзана со полихидрамнион, веројатно поради глосотозата, за да се превенира голтање на јазикот (напред). При хипоплазија на долната вилица понекогаш и јазик со нормална големина може да изгледа како зголемен (псевдомакрогоносија). Прогнозата зависи од асоцираните аномалии. Тешката микроретрогнатија бара ургентна реанимација поради опструкција на дишните патишта кај новороденчињата со јазикот во малата усна празнина. Понекогаш е потребна дури и интубација во текот на реанимацioniот период.

Литература:

1. Ratna Dua Puri and I.C.Verma. Dysmorphology Diagnosis . Indian Journal of Pediatrics. Vol 71, June 2004, 535- 9
2. Rennie J M and Roberton N.R.C: Textbook of Neonatology. 4 th Ed.WB Saunders Co, 2005
3. Robert M. Kliegman, Bonita M.D. Stanton, Joseph St. Geme , Nina Schor. In: Nelson Textbook of Pediatrics: Expert Consult Premium Edition. 19th ed.