

Рассмотрены основы семиотики наследственных заболеваний, описаны основные стигмы дизэмбриогенеза, позволяющие предположить наличие наследственной патологии.

Ключевые слова: наследственные болезни, семиотика наследственных болезней, синдром, стигмы дизэмбриогенеза.

В настоящее время известно около 5000 наследственных заболеваний.

Врачу любой практики приходится сталкиваться с наследственными заболеваниями, большинство из которых имеют характерные симптомы в челюстно-лицевой области и заметны сразу после рождения или проявляются в первые годы жизни ребенка.

Первыми специалистами, которым приходится диагностировать наследственные заболевания являются педиатры (особенно неонатологи) и стоматологи (в частности, – детские).

Наследственными называют заболевания, обусловленные изменениями генетической информации, возникшими на различных этапах фило- и онтогенеза вследствие мутаций при воздействии различных эндо- и экзогенных причин.

Семиотика наследственных болезней – учение о симптомах болезней, правильном обозначении их круга, морфологических и функциональных изменениях органов и частей тела, динамике клинических проявлений, т.е. это необходимое условие для успешной диагностики заболевания.

Огромное разнообразие наследственных заболеваний, синдромов, пороков развития характеризуется различными сочетаниями отдельных признаков (симптомов), общее число которых, по некоторым оценкам, превышает три тысячи. По четкости регистрации они подразделяются на три группы:

- 1) альтернативные: либо есть, либо нет (преаурикулярные папилломы, шейные фистулы, четырехпальцевая складка ладони и т.д.);
  - 2) измерительные: признаки, определяемые количественным значением (удлинение, укорочение, увеличение, уменьшение и др. – арахнодактилия, брахидактилия, макро- и микроцефалия и т. д.);
  - 3) описательные: признаки, характеризующиеся изменениями кожи, волос, мягких тканей и др., к которым неприменимы количественные оценки. Эти признаки требуют в своем обозначении сравнительных характеристик (пятна на коже цвета “кофе с молоком”, паклеобразные волосы, клювовидный нос, воронкообразная грудная клетка и т. д.).
- Патологический фенотип определенного наследственного синдрома складывается из устойчивого сочетания отдельных симптомов (минимальные диагностические признаки, являющихся основой для установления диагноза).

Синдром – совокупность внешних и внутренних, морфологических и функциональных аномалий и врожденных пороков, вызванных единым морфологическим фактором.

Обычно тот или иной синдром имеет от 1-2 до 5 (редко более) соответствующих признаков.

Задача врача состоит в том, что бы увидеть данные аномалии и правильно их интерпретировать. Сложность заключается в том, что нередко отсутствует параллелизм

между значимостью (в смысле тяжести) симптома для пациента и его диагностической ценности (информативности) – в смысле возможности установления диагноза.

Наряду с высоко информативными симптомами в структуре наследственных синдромов присутствуют и фоновые признаки: симптомы, часто встречающиеся при многих наследственных синдромах (а также и в общей популяции), создающие в своей совокупности фон диспластичного развития.

Стигмы дизэмбриогенеза – это небольшие отклонения, которые не сказываются существенно на функции органа и не уродуют внешность больного: эпикант, деформация ушных раковин, высокое небо, измененная дерматоглифика, клинодактилия, различные варианты синдактилий и т.д.

Диагностическая значимость отдельно взятого признака этой группы относительно невелика, однако недооценивать их также не следует, особенно, когда к ребенку есть более серьезный повод для “претензий” в виде задержки физического, интеллектуального и полового развития и т. д.

При обнаружении двух и до 7-10 малых аномалий (стигм дизэмбриогенеза) больной должен пройти тщательное клиническое обследование. Стигмы дизэмбриогенеза подразделяются на несколько групп:

#### 1. Особенности телосложения и роста

- аномально высокий (низкий) рост;
- особенности телосложения – асимметрия тела (гемиатрофия, гемигипертрофия, гемимикросомия), брахи- и долихоморфия, диспропорциональное телосложение, макросомия, мышечный тип сложения, ожирение (общее, кушингоидного типа) и др.

#### 2. Стигмы лица и мозгового черепа

- мозговой череп – акроцефалия, брахицефалия, долихоцефалия, гидроцефалия, макроцефалия, микроцефалия, платицефалия, пахицефалия, плагиоцефалия, скафоцефалия, тригоноцефалия и др.;
- лицо – плоское, овальное, длинное, круглое, квадратное, треугольное, узкое, асимметричное, старческое, гротескное, амимичное, “птичье”, “свистящее” др.;
- лоб – выступающий, выпуклый, высокий, покатый, широкий, узкий, скошенный и др.;
- ушные раковины – большие или маленькие, деформированные, гипопластичные, выступающие, низко или высоко расположенные, ротированные кзади, с недоразвитием хрящей, с кальцифицированным хрящем, с аномалиями завитка, противозавитка, козелка; с приросшими мочками, с аномалиями размеров мочки, с насечками на мочках, с преаурикулярными выростами и др.;
- область глаз, век, бровей – гипер- и гипотелоризм, монголоидная или антимонголоидная направленность глазных щелей, экзофтальм, энофтальм, микрофтальм, макрофтальм, криптофтальм, птоз, эктропион, эпикант, телекант, катаракта, голубые склеры, гетерохромия радужных оболочек, колобома, дефект радужки, синофриз, политрихия, дистихиаз, выступающие (уплощенные) надбровные дуги, аномалии слезоотделения и др.;
- нос – маленький (большой), короткий (длинный), широкий (узкий), седловидный, плоский, вздернутый, грушевидный, клювовидный, шаровидный, с раздвоенным кончиком, с вывернутыми ноздрями, с гипоплазией крыльев и др.;
- фильтр – глубокий (плоский), короткий (длинный), широкий и др.;
- губы, полость рта, зубы, язык, небо – микро- и макростомия, рот открытый, впалый, губы тонкие (толстые), губа отвислая, вывернутая, полная, приподнятая, изогнутая, вздернутая; небо узкое, широкое, высокое, арковидное, короткое; хейлосхиз, палатосхиз,

хейлопалатосхиз, олиго- и гиподентия, преждевременное прорезывание зубов, задержка в прорезывании зубов, выступающие резцы, макродентия (слишком крупные зубы), микродентия (непропорционально мелкие зубы), адентия (врожденное отсутствие зубов), "рыбий зуб" (клык похож на резец), диастема, дисплазия эмали, макро- и микроглоссия, анкилоглоссия, глоссоптоз, лобуляция языка и др.;

- верхняя и нижняя челюсти – микрогнатия, ретрогнатия, микрогения, прогнатия

открытый прикус (невозможность полностью сомкнуть зубы), глубокий прикус (нижние фронтальные зубы заходят высоко за верхние), микрогнатия (мелкая верхняя челюсть), широкий альвеолярный отросток и др.

### 3. Стигмы кожи, ее придатков и подкожной клетчатки

- диффузные изменения – сухость, ихтиоз, распространенная экзема, мраморность, фотодерматоз, истончение кожи, кожа плотная, гипер- или гипоэластичная, лимфедема, исчезновение подкожного жирового слоя и др. ;

- очаговые изменения – участки гипоплазии (атрофии), гиперкератоз, стрии, аномальные рубцы, вдавления и др.;

- нарушения пигментации кожи (дисхромии) – диффузное (очаговое) уменьшение (усиление) пигментации, пятна цвета "кофе с молоком", пятна депигментированные, витилиго, лентиго и др.;

- сосудистые изменения кожи – телеангиоэктазии, гемангиомы и др.;

- опухолевидные образования – бородавки, ксантомы, нейрофибромы, подкожные узелки и др.;

- волосы – тонкие, грубые, ломкие, курчавые, гипер- и гипотрихоз, алопеция (тотальная, очаговая), высокая или низкая линия роста волос на лбу, низкая линия роста волос на шее, очаговая (полиоз) или тотальная депигментация волос и др.;

- ногти – тонкие, гипопластичные, выпуклые, бороздчатые, утолщенные, вросшие и др.;

### 4. Стигмы шеи, плечевого пояса, грудной клетки, позвоночника

- шея – длинная (короткая), с широким основанием, шейный птеригиум, кривошея спастическая и др.;

- плечи – узкие, покатые и др.;

- ключицы – гипоплазия и др.;

- грудная клетка – узкая (широкая), короткая (длинная), бочкообразная, щитовидная, воронкообразная, килевидная, а- или микроксифоидия (отсутствие или маленький мечевидный отросток), асимметрия грудной клетки, недоразвитие грудной мышцы.;

- ребра – короткие, аномалии числа (добавочные), формы и др.;

- молочные железы – гипертелоризм сосков, ателия, множественные соски (полителия), добавочные (рудиментарные) грудные железы гинекомастия;

- лопатки – выступающие, крыловидные лопатки и др.;

- позвоночник – кифоз, сколиоз, кифосколиоз, лордоз, ограниченная подвижность позвоночника и др.;

### 5. Стигмы конечностей – долихостеномелия, брахи- и долихомелия, фокомелия, симптом трезубца (2, 3, 4 пальцы имеют одинаковую длину), сандалевидная щель между 1 и 2 пальцами стопы, брахидактилия, арахнодактилия и др.

Стигмы некоторых наследственных болезней представлены в табл. (АД – аутосомно-доминантный тип наследований, АР – аутосомно-рецессивный тип наследования, Х-Д – Х-сцепленный доминантный тип наследования, Х-Р – Х-сцепленный рецессивный тип наследования).

Таблица  
 Стигмы ряда наследственных болезней

№	Название	Тип наследования	Соотношение полов (М:Ж)	Минимальные диагностические признаки	
				в области лица	другие
1.	Альбинизм глазо-кожный	АР	1:1	тотальная депигментация кожи, волос и глаз, нистагм, светобоязнь, красный зрачковый рефлекс	тотальная депигментация кожи
2. В	Прогерия взрослых (синдром Вернера)	АР	1:1	ювенильная катаракта, преждевременное поседение и облысение, клювовидный нос	склеродермия, атрофия подкожного жирового слоя, сахарный диабет, гипогонадизм, преждевременное развитие атеросклероза
3.	Глазо-зубо-пальцевой синдром (глазо-зубо-костная дисплазия)	АД	1:1	узкие глазные щели, микрокорнея, узкий нос с гипоплазией крыльев, гипоплазия эмали, аномалии количества и роста зубов	камподактилия IV-V пальцев
4.	Ленца синдром (синдром микрофтальмии и аномалии пальцев)	Х-Р	1:0	односторонняя микрофтальмия или анофтальмия	деформации пальцев, микроцефалия, деформированные ушные раковины, астеническое телосложение
5.	Маринеску-Шегрена синдром	АР	1:1	катаракта	мозжечковая атаксия, гипотония, умственная отсталость
6.	Мукополисахаридоз тип I	АР	1:1	черепно-лицевые дисморфии, помутнение роговицы	задержка роста, выраженная умственная отсталость, множественный дизостоз, повышенная экскреция с мочой мукополисахаридов
7.	Несовершенный остеогенез	АД АР	1:1	голубые склеры	повышенная ломкость костей, отосклероз, характерные рентгенологические изменения
8.	Робертса синдром (тетрафокомиелия с расщелиной губы и неба)	АР	1:1	расщелина губы и неба, лицевая гемангиома	гипомиелия, серебристые волосы, резкое отставание в росте
9.	Рого-лице-пальцевой синдром, тип I (оро-фацио-дигитальный синдром, тип I)	Х-Д	0:1	множественные гиперплазированные уздечки языка, расщелины губы и неба, гипоплазия крыльев носа	асимметричное укорочение пальцев

10.	Хромосомы 5p–синдром (синдром кошачьего крика)	-	<	антимонголоидный разрез глаз	необычный крик, напоминающий кошачье мяуканье, микроцефалия, умственная отсталость, делеция короткого плеча 5-й хромосомы
11.	Хромосомы 13 трисомии синдром (синдром Патау)	-	?	расщелина губы и неба	трисомия 13, микроцефалия, полидактилия
12.	Хромосомы 13q–синдром (синдром Орбели)	-	1:1	широкая спинка носа, выступающая верхняя челюсть, птоз, микрофтальмия, колобомы, ретинобластомы	микроцефалия, тригоцефалия, гипоплазия I пальца кисти, делеция длинного плеча 13-й хромосомы
13.	Хромосомы 18 трисомии синдром (синдром Эдвардса)	-	1:3	множественные пороки развития	множественные пороки развития, трисомия 18
14.	Хромосомы 21 трисомии синдром (синдром Дауна)	-	1:1	плоское лицо, монголоидный разрез глаз	умственная отсталость, мышечная гипотония, трисомия по 21-й хромосоме
15.	Хромосомы фрагильной X синдром (синдром Мартина-Белла)	-	1:0	выступающий лоб, массивный подбородок	умственная отсталость, большие оттопыренные ушные раковины, макроорхидизм, ломкость Xq 28-го участка

Знание стигм дизэмбриогенеза позволяет врачу предположить наличие наследственной патологии у пациента и своевременно направить его на тщательное клиническое обследование.

#### Литература

1. Медицинская генетика: учеб.-метод. пособие / А. Ф. Бабцева [и др.] // Благовещенск, АГМА2002. 76 с.
2. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: справочник / С. И. Козлова [и др.] // Л.: Медицина, 1987. 320 с.
3. Частная ортодонтия : учеб.-метод. пособие / И. В. Токаревич [и др.] // Минск: БГМУ, 2001. 60 с.
4. Детская хирургическая стоматология : учеб.-метод. пособие / А. К. Корсак [и др.]. Минск: БГМУ, 2009. С. 49–65.
5. Третьякович, А. Г. Справочник клинических симптомов и синдромов в стоматологии и челюстно-лицевой хирургии / А. Г. Третьякович, А. В. Глинник // Н. Новгород, издательство НГМА, 1999. 280 с.