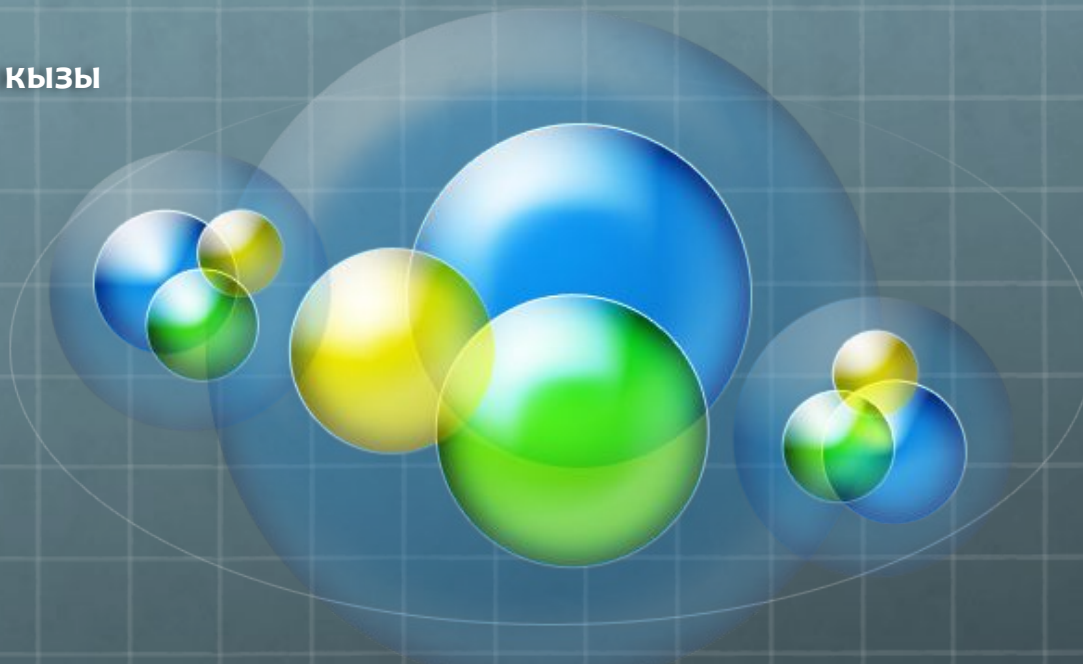


Презентацию выполнила:

Студентка СПбГПМУ стоматологического факультета

550-й группы

Алиева Айсан Асиф кызы



# Наследственные аномалии с нарушением прикуса

Кафедра общей и молекулярной  
медицинской генетики СПбГПМУ

# Введение

- Нарушение прикуса может наблюдаться как изолированная аномалия, являться следствием мультифакториальной патологии или внешнесредовых воздействий, либо входить в состав некоторых наследственных заболеваний и синдромов. Как отдельный фенотипический признак аномалии прикуса встречаются в популяции с высокой частотой.

# Популяционные частоты аномалий прикуса (Дистель В.А., 2001)

| Аномалии прикуса | Частота % |
|------------------|-----------|
| Прогнатия        | 10,0      |
| Прогения         | 3,2       |
| Глубокий         | 10,7      |
| Косой            | 3,2       |

- В настоящее время как составляющая часть наследственного моногенного синдрома нарушения прикуса фигурируют более чем при 10 формах аутосомно-рецессивных заболеваний, при 12 формах заболеваний с аутосомно-доминантным типом наследования и при 5 формах X-сцепленных заболеваний.

| Синдром                                               | Тип наследования      | Локус                               |
|-------------------------------------------------------|-----------------------|-------------------------------------|
| Наруш. прикуса из-за выст. вперед верхних пер.з.      | Аутосомно-доминантный |                                     |
| Синдром Биндера                                       | Аутосомно-доминантный |                                     |
| Миастен. синдром врожд.                               | Аутосомно-рецессивный | 17p12-p11, 17p13-p12, 11p11.2-p11.1 |
| Синдром Секкеля 1                                     | Аутосомно-рецессивный | 3q22-q24                            |
| Симпсона-Голаби-Бехмеля синдром, тип 1 (SGBS-синдром) | X-цепл. рецессивный   | Xq26                                |
| Фронтметафизарная дисплазия                           | X-цепл. рецессивный   | Xp22.2-p22.1                        |
| Синдром Шпринтзен-Гольдберг краниосиностоз            | Аутосомно-доминантный | 15q21.1                             |
| Склеростеоз                                           | Аутосомно-рецессивный | 17q12-q21                           |
| Синдром Коффина-Лоури                                 | X-цепл. доминантный   | Xp22.2-p22.1                        |

# Аутосомно-доминантные синдромы с нарушением прикуса

- Нарушение прикуса из-за выступающих вперед верхних передних зубов . Заболевание описано у 19 человек в 8 ядерных семьях у трех поколений. Наблюдается нарушение прикуса, выступающие вперед верхние передние зубы. Тип наследования: аутосомно-доминантный.

- Максилло-назальная дисплазия тип Биндера (Биндера синдром). Синдром описан как самостоятельная нозологическая единица в 1962 г. Binder (1962) описал заболевание как аплазия верхней челюсти, короткий нос с широкой переносицей, *аномалия прикуса*. Характерной чертой синдрома является гипоплазия срединной части лица. Тип наследования: предположительно аутосомно-доминантный, но не исключена мультифакториальная природа заболевания.



Figure 2  
Lateral view of the face showing flat nose, maxillary hypoplasia, and reduced Fronto-nasal angle (case-1)



Figure 1  
AP view of the face (case-1)



Figure 3  
Intra-oral view showing crowding and missing 21, 22 (case-1)

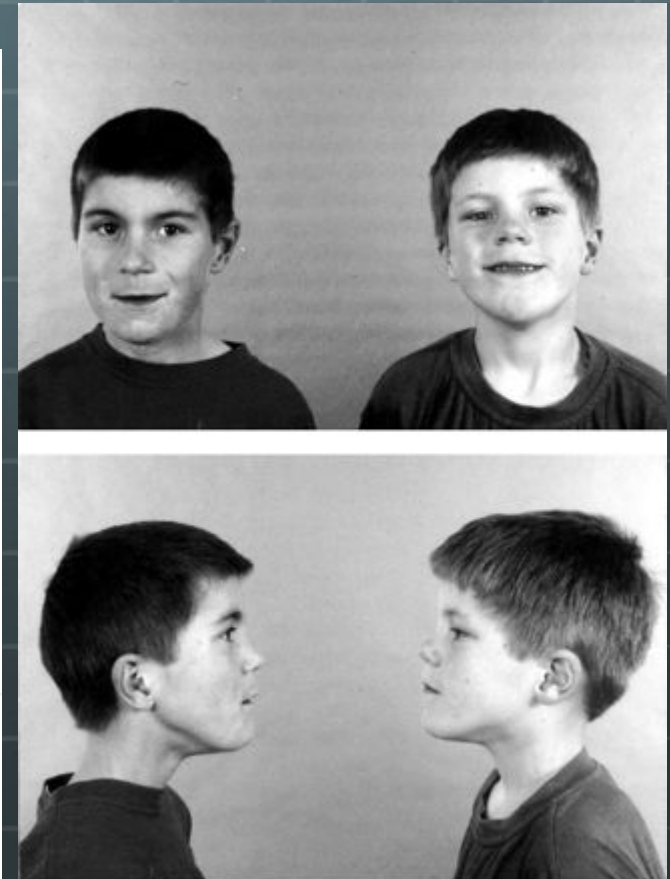
# X-сцепленный рецессивный тип наследования

- Симпсона-Голаби-Бехмеля синдром, тип 1 (SGBS-синдром). Локализация гена в локусе Xq26. Заболевание обусловлено мутацией гена GPC3. Характеризуется пре- и постнатальным большим весом, широким лицом, макроцефалией, врожденным пороком сердца и другими врожденными аномалиями. Проявления: макростомия, макрогlossия, подслизистая расщелина губы, расщелина нёба, нарушение прикуса.

Figure 1.



**Clinical findings in Simpson-Golabi-Behmel syndrome.** A and B: Facial phenotype. Note the cleft lip, coarse, square face and broad nose. C and D: extra-nipple in a carrier mother and a toddler. E, F and G: close up of the mouth of three different patients. Note the large tongue, middle groove in the tongue, teeth malposition and repaired cleft (in G).

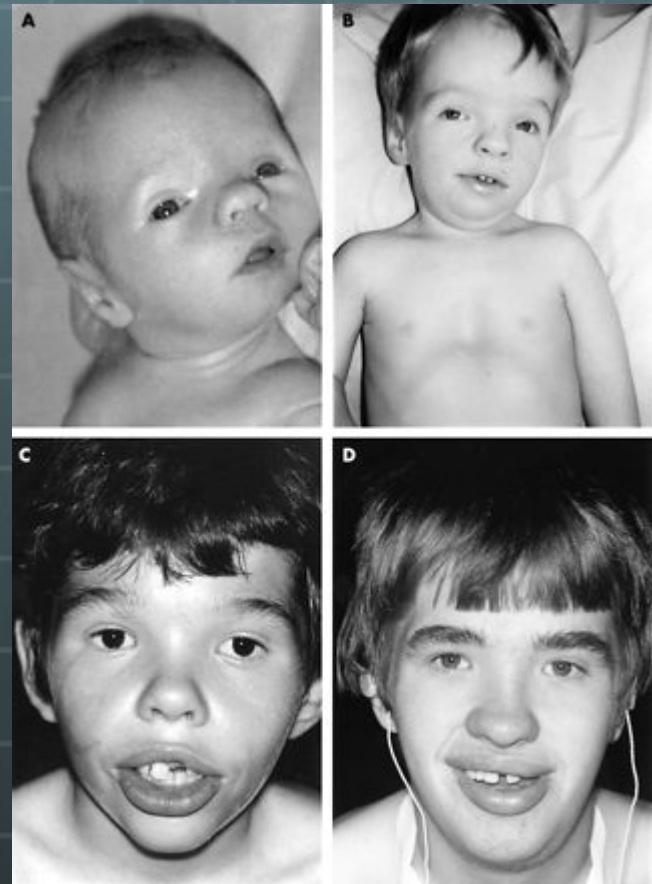




# X-сцепленный доминантный тип наследования

- Коффина-Лоури синдром.

- Впервые синдром описан в 1966 г. Тип наследования: X-сцепленный доминантный. Минимальными диагностическими признаками являются: антимонголоидный разрез глаз, луковичеобразный нос, низкий рост, конусовидные пальцы, умственная отсталость. Синдром характеризуется специфическими черепно-лицевыми признаками: микроцефалия, выступающие надбровные дуги, гипертелоризм, антимонголоидный разрез глаз, открытые вперед ноздри, переорбитальная полнота тканей, широкая спинка носа, оттопыренные уши. Множественные признаки патологии соединительной ткани и скелета (гипермобильность суставов кистей и стоп, деформация грудной клетки, сколиоз, кифоз и др.). К стоматологическим проявлениям синдрома относятся: большой приоткрытый рот, узкое высокое нёбо, гиподентия, нарушение прикуса, широко расставленные зубы, большие срединные резцы (макродентия).



# Аутосомно-доминантный тип наследования

- SHORT-синдром.

Тип наследования аутосомно-доминантный. Ген не идентифицирован. В OMIM № 269880 (рис. 6-13). Название синдрома отражает его основные фенотипические характеристики: низкий рост, гиперподвижность суставов, глубоко посаженные глаза, аномалия Ригера, позднее прорезывание зубов.

Синдром также характеризуется лицевыми особенностями (треугольное лицо, липоатрофия, оттопыренные уши, широкая переносица, телекант, глубоко посаженные глаза, гипоплазия крыльев носа, микрогения), инсулинрезистентным диабетом, гипергликемией, нейросенсорной тугоухостью, патологией органа зрения (миопия, катаракта, глаукома, мегалокорнеа, телекант), скелетными аномалиями: гиперподвижностью суставов, отставанием костного возраста, большими эпифизами, тонкими диафизами, клинодактилией V пальцев на руках.

Наблюдаются разнообразные варианты патологии зубов: гиподентия, нарушение прикуса, задержка прорезывания зубов

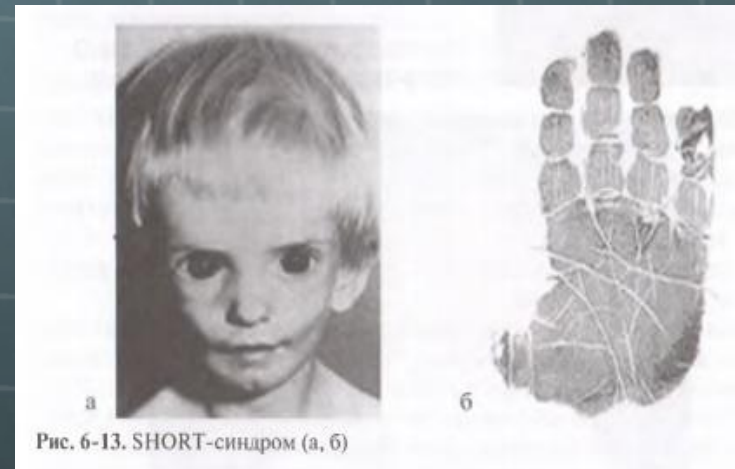


Рис. 6-13. SHORT-синдром (а, б)

# Аутосомно-рецессивный тип наследования

- Секкеля синдром.
- Тип наследования аутосомно-рецессивный. Ген локализован на 3q22-q24. В OMIM № 210600 (рис. 6-16). Синдром характеризуется отставанием в росте, микроцефалией, своеобразным строением головы и лица («птицеголовость»), умственной отсталостью, судорожными приступами. Черепно-лицевые и зубочелюстные проявления синдрома: микрогнатия, низкопосаженные деформированные уши, высокое нёбо, иногда расщелина нёба, частичная анодентия, гипоплазия эмали, малоокклюзия II, неправильный рост зубов.



Рис. 6-16. Синдром Секкеля

# Список литературы

- Медицинская и клиническая генетика для стоматологов : учебное пособие / под ред. О. О. Янушевича. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с. : ил.
- Наследственные аномалии развития эмали и дентина: обзор литературы / А. Н. Петрин, Л. В. Акуленко // Российский стоматологический журнал. - 2009. - №6. - С. 49-51. - ISSN 1560-9553
- *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2014
- **Coffin GS**, Siris E, Wegenkia LC. Mental retardation with osteocartilaginous anomalies. *Am J Dis Child* 1966;112:205–13