

Sukhomaysova A.L. Myotonic dystrophy / A.L. Sukhomaysova, M.N. Korotov // Genetic studies of the population of Yakutia: collected papers under the editorship of V.P. Puzyrev, M.I. Tomsy. – Yakutsk: CIP NBR Sakha, 2014. – 336 p.

10. Тищенко П.Д. Моральные проблемы современной генетики. Рабочие тетради по биоэтике: сб. науч. ст. Биоэтические проблемы геномики и этногенетики / П.Д. Тищенко, Б.Г. Юдин. – М.: МГУ, 2006. – Вып. 3. – 41 с.

Tishchenko P.D. Moral problems of modern

genetics. Workbooks on bioethics / P.D. Tishchenko, B.G. Yudin // Bioethical issues in genomics and ethno-genetics: collected papers. – М.: МГУ, 2006. – Issue 3. – 41 p.

11. Holmes-Siedle M. Parental decisions regarding termination of pregnancy following prenatal detection of sex chromosome abnormalities / M. Holmes-Siedle, M. Ryyanen, R.H. Lindenbaum // Prenat. Diagn. – 1987. – Vol. 7. – P. 239-294.

12. Genetic counselors' experiences with

adolescent patients in prenatal genetic counseling / M.G. Catherine [et al.] // J Genet Couns. – 2011. – №20. – P.178-191.

13. Proposed international guidelines on ethical issues in medical genetics and genetic services. Report of WHO meeting on ethical issues in medical genetics. Human Genetics Programme. – Geneva: WHO, 1997. – 15 p.

14. Wertz D.C. Review of ethical issues in medical genetics / D.C. Wertz, J.C. Fletcher, K. Berg. – Geneva: WHO, 2001. – 103 p.

DOI 10.25789/YMJ.2018.61.06

УДК 616.315-007.254-053.2

И.Д. Ушницкий, Л.С. Миронова, И.И. Гоголев, М.М. Давыдова КЛИНИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ ВРОЖДЕННЫХ РАСЩЕЛИН ГУБЫ И НЕБА У ДЕТЕЙ ЯКУТИИ

Проведен анализ распространенности и структуры врожденных расщелин губы и неба (ВРГН) у детей, проживающих в Якутии, за последнее десятилетие. Изучение частоты врожденных аномалий челюстно-лицевой области у детей характеризует неблагоприятную тенденцию их увеличения за период наблюдения. В структуре ВРГН преобладают односторонние расщелины верхней губы и неба, а также изолированные расщелины твердого и мягкого неба. Анализ прослеживания патологического признака или синдрома среди прямых и непрямых родственников показал, что у основной части детей врожденные мальформации челюстно-лицевой области встречались у непрямых родственников, примерно у трети – напрямую передались от матери или отца.

Ключевые слова: врожденные расщелины верхней губы и неба, распространенность, наследственность, синдромы Пьера-Робена, Ван-дер-Вуда, гемифациальная микросомия.

The analysis of prevalence and structure of congenital cleft lip and palate (CCLP) among children living in Yakutia for the last decade has been carried out. Studying of congenital anomalies frequency of maxillofacial area at children characterizes an unfortunate trend of their increase during observation. Unilateral clefts of the upper lip and palate and also the isolated clefts of the hard and soft palates prevail in CCLP structure. The analysis of pathological sign or syndrome among direct and indirect relatives shows that in the main part of children congenital malformation of maxillofacial area is related with the indirect relatives, and about in the third – the direct genetic relation with mother or father.

Keywords: congenital clefts of the upper lip and palate, relevance, heredity, Pierre-Robin, Van der Woude syndromes, hemifacial microsomia.

Введение. Врожденная расщелина верхней губы и неба (ВРГН) является тяжелым пороком развития челюстно-лицевой области, проявляющимся грубыми анатомическими и функциональными нарушениями [3, 7]. Необходимо отметить, что врожденные мальформации лица – не только медицинская, но и социальная проблема, поэтому комплексный подход в лечении позволяет достичь хороших отдаленных результатов [1, 2]. Врожденные расщелины губы и неба имеют мультифакториальное происхождение, на которые оказывают негативное влияние тератогенные факторы, наследственность и т.д. [8]. Несмотря на постоянное совершенствование хирургических и ортодонтических методов лечения детей с врожденными расщелинами верхней губы и неба, комплексная реабилита-

ция таких пациентов продолжает оставаться одной из сложнейших задач для челюстно-лицевого хирурга, стоматолога, педиатра, логопеда и психолога [4, 5].

Известно, что совершенствование оказания медицинской помощи основывается на знаниях клинко-эпидемиологических и этиологических особенностей заболевания. В связи с этим исследования, направленные на изучение данных проблем, являются актуальными, тем более подобные исследования в условиях Якутии за последний период не проводились.

Материалы и методы исследования. Проведен ретроспективный и проспективный анализ регистрационных карт и историй болезни. Сбор клинического материала и медико-генетического анализа проводился на базе детской челюстно-лицевой хирургии оториноларингологического отделения и отделения медико-генетической консультации ГАУ РС (Я) «Республиканская больница №1 – Национальный центр медицины». Всего был обследован 281 ребенок в возрасте от 3 мес. до 14 лет и подросток до 18 лет за 2000-2016 гг. Из них 136 мальчиков и 145 девочек. Все дети были проопе-

рированы по поводу врожденных расщелин верхней губы и неба и на базе лечебного учреждения проходили курс медико-социальной реабилитации. Клинко-генеалогическое исследование семей, имеющих ребенка с врожденной патологией челюстно-лицевой области, проводилось для установления родственных связей, прослеживания патологического признака или синдрома среди близких и дальних, прямых и непрямых родственников. При этом составляли родословную и проводили генеалогический анализ. Сбор сведений о семье проводился у консультирующегося и пробанда (консультирующийся – лицо, обратившееся к врачу; пробанд – больной). Опрос включал в себя общие вопросы: фамилия, имя, отчество пробанда, дата рождения, национальность пробанда, его матери и отца, место рождения пробанда и его родителей, наличие кровнородственного брака в родословной.

Статистическая обработка клинического материала проводилась с использованием стандартных методов вариационной статистики.

Результаты и обсуждение. Проведенный динамический анализ рож-

МИ СВФУ им. М.К. Аммосова: **УШНИЦКИЙ Иннокентий Дмитриевич** – д.м.н., проф., зав. кафедрой, incadim@mail.ru, **МИРОНОВА Любовь Саввична** – аспирант, врач челюстно-лицевой хирург РБ №1-НЦМ, mironovals@bk.ru, **ДАВЫДОВА Майя Максимова** – студентка, davidovamayya@mail.ru; **ГОГОЛЕВ Иннокентий Иванович** – зав. отоларингологическим отделением РБ №1-НЦМ, innokentiy.gogolev@mail.ru.

даемости детей с ВРГН за период наблюдения характеризует в показателях наличие некоторых особенностей. Так, с 2000 по 2016 г. в регионе всего родился 281 ребенок с врожденными расщелинами губы и/или неба, т.е. в среднем в год выявлялось $16,53 \pm 0,30$ случаев. В 2014 г. определялось максимальное количество (31 случай) рождения детей с ВРГН (частота ВРГН 1:548 [$1,82 \pm 0,02$ на 1000 новорожденных]), в 2001 г. – минимальное (3 случая) (частота ВРГН 1:4420 [$0,22 \pm 0,05$ на 1000 новорожденных]). При этом определяется динамическое повышение линии тренда за период наблюдения, что характеризует негативную тенденцию повышения частоты врожденных мальформаций.

Следует отметить, что в структуре ВРГН наиболее часто выявлялись расщелины твердого и мягкого неба ($37,82 \pm 0,66\%$), далее следовали односторонние сквозные расщелины губы и неба ($30,33 \pm 0,74\%$). Тем временем данные двусторонних сквозных расщелин, а также скрытых расщелин неба, изолированных расщелин губы и альвеолярного отростка составляли $8,23 \pm 0,98$, $7,49 \pm 0,99$ и $7,52 \pm 0,99\%$ соответственно. При этом минимальные показатели частоты имели изолированные расщелины верхней губы ($4,13 \pm 1,01\%$), поперечные расщелины губы – $0,37 \pm 1,07\%$. Как правило, самыми трудными в проведении комплексных лечебно-профилактических мероприятий и медико-социальной реабилитации являются дети с синдромами гемифациальной микросомии, Пьера-Робена и Горлина-Гольца. Проведенные оценка и анализ выявили перечисленные синдромы у $4,11 \pm 1,03\%$ детей.

Необходимо подчеркнуть, что проведенный анализ выявил наличие особенностей по половому признаку. Так, расщелины неба часто выявлялись у девочек ($64,35 \pm 0,71\%$), тогда как у мальчиков они составляли $35,65 \pm 1,26\%$. При этом по показателям односторонних расщелин губы и неба, наоборот, преобладали мальчики ($55,56 \pm 1,01\%$).

По локализации патологий было выявлено преобладание левосторонних локализаций расщелин, где показатель составил $61,72 \pm 0,87\%$.

В результате анализа выявлен 31 ребенок с отягощенной наследственностью. Из них со сквозной расщелиной верхней губы и неба было 9 детей: 4 – с левосторонней, 5 – правосторонней. Количество случаев с расщелиной неба составило 13 детей, из них со скрытой формой расщелины неба – 4 ребенка. Медико-генетический анализ выявил наличие двусторонних расщелин верхней губы и неба у 5 детей, в том числе у одного ребенка с синдромом Ван-дер-Вуда. У обследованных детей с отягощенной наследственностью в 4 случаях были выявлены изолированные расщелины губы и/или альвеолярного отростка.

Анализ прослеживания патологического признака или синдрома среди прямых и непрямых родственников характеризует наличие некоторых особенностей. Так, у $35,48 \pm 2,81\%$ детей с ВРГН определяется прямая передача от матери или отца, а у $64,52 \pm 1,55\%$ врожденные мальформации челюстно-лицевой области встречались у непрямых родственников.

Заключение. Полученные результаты свидетельствуют о негативной тенденции увеличения частоты встречаемости врожденных расщелин губы и/или неба среди детского населения региона за 2000-2016 гг. При этом у части обследованных прослеживается генетическая взаимосвязь врожденных патологий. Такая ситуация диктует необходимость разработки и внедрения комплексной региональной программы, направленной на совершенствование оказания лечебно-профилактической помощи и медико-социальной реабилитации детей с врожденными мальформациями челюстно-лицевой области с созданием единой электронной базы данных.

Литература

1. Анализ деятельности центра лечения детей с врожденной патологией челюстно-лицевой области в Краснодарском крае за 2012-2014 годы / Е.О. Любомирова, А.Г. Тагирова, М.Н. Митропанова, И.А. Землин // Врожденная и наследственная патология головы, лица и шеи у детей: актуальные вопросы комплексного лечения: матер. V Всеросс. науч.-практич. конф. / [отв. ред. проф. О.З. Топольницкий]. – М., 2016. – С.182-184.

The work analysis of the center of treatment of children with congenital pathology of maxillofacial

area in Krasnodar Krai for 2012-2014 period / E.O. Lyubomirova, A.G. Tagirova, M.N. Mitropanova, I.A. Zemlin // Congenital and heritable pathology of the head, face and neck of children: topical issues of complex treatment: materials of the Vth All-Russian scientific and practical conference / [editor prof. O.Z. Topolnitsky]. – М., 2016. – P.182-184.

2. Комплексное лечение и реабилитация детей с врожденной расщелиной губы и неба в отделении детской стоматологии им. Т.В. Шаровой / Т.В. Малимон, А.П. Щеглова, Н.И. Захарова [и др.] // Там же. – М., 2016. – С.204-205.

Complex treatment and rehabilitation of children with a congenital cleft lip and palate in T.V. Sharova children's odontology department / T.V. Malimon, A.P. Shcheglova, N.I. Zakharova [et al.] // Ibid. – М., 2016. – P. 204-205.

3. Междисциплинарный подход в лечении детей с расщелиной губы и неба в современных условиях развития здравоохранения России / А.А. Мамедов, Ю.И. Кучеров, Ю.В. Жиркова [и др.] // Там же. – М., 2016. – С.185-192.

Cross-disciplinary approach in treatment of children with a cleft lip and palate in the modern conditions of the development of health care in Russia / A.A. Mamedov, Yu.I. Kucherov, Yu.V. Zhirkova [et al.] // Ibid. – М., 2016. – P. 185-192.

4. Опыт работы и перспективы развития отделения детской челюстно-лицевой хирургии ОДКБ / Е.С. Порубова, Ю.О. Волков, Д.А. Харламов [и др.] // Там же. – М., 2016. – С.225-226.

Experience and prospects of development of children's maxillofacial surgery department / E.S. Porubova, Yu.O. Volkov, D.A. Kharlamov [et al.] // Ibid. – М., 2016. – P. 225-226.

5. Свиридов Н.Н. Сравнительный анализ хирургического лечения расщелин верхней губы у новорожденных и детей грудного возраста / Н.Н. Свиридов, В.Г. Масевкин, Я.В. Черноморец // Там же. – М., 2016. – С.233-238.

The comparative analysis of surgical treatment of clefts of the upper lip at newborns and infants / N.N. Sviridov, V.G. Masevkin, Ya.V. Chernomoretz // Ibid. – М., 2016. – P. 233-238.

6. Факторы риска, оказывающие влияние на сроки реабилитационных мероприятий у детей с врожденными расщелинами верхней губы и неба / Л.О. Исаков, И.Д. Ушницкий, К.Г. Пиксайкина, А.Е. Винокурова // Якутский медицинский журнал. – 2008. – №4 (24). – С. 21-24.

The risk factors that influence the timing of rehabilitation activities in children with cleft lip and palate / L.O. Isakov, I.D. Ushnickij, K.G. Piksajkina, A.E. Vinokurova // Yakut medical journal. – 2008. – №4 (24). – P.21-24.

7. A comparative study of quality of life of families with children born with cleft lip and/or palate before and after surgical treatment / C.I. Emeka, W.L. Adeyemo, A.L. Ladeinde, A. Butali // Korean Assoc Oral Maxillofac Surg. – 2017. – №43 (4).

8. Common Mutations of the Methylenetetrahydrofolate Reductase (MTHFR) Gene in Non-Syndromic Cleft Lips and Palates Children in North-West of Iran / S. Abdollahi-Fakhim, M. Asghari Estiar, P. Varghaei [et al.] // Iranian Journal of Otorhinolaryngology. – 2015. – №78. – P.7-14.