

МУЛЬТИДИСЦИПЛИНАРНЫЙ ПОДХОД К СТОМАТОЛОГИЧЕСКОЙ РЕАБИЛИТАЦИИ ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ ХЕЙМЛЕРА

Актуальность

Синдром Хеймлера - это редкое наследственное заболевание аутосомно-рецессивного типа, вызванное мутацией в гене фактора биогенеза пероксисом (PEX1, PEX6) [Ratbi и др., 2015]. Впервые синдром был описан в 1991 году А. Хеймлером на примере клинических случаев мальчика 11 лет и девочки 9 лет, являющихся братом и сестрой [Heimler и др., 1991]. Клинические проявления синдрома включают: макулярную дистрофию, нейросенсорную тугоухость, нарушение пигментации сетчатки, а также несовершенный амелогенез постоянных зубов. К 2019 году всего по миру было зарегистрировано всего 29 пациентов с синдромом Хеймлера [Gao и др., 2019]. Низкая встречаемость может обуславливаться недостаточной диагностикой заболевания, что, в свою очередь, может быть следствием низкой осведомленности врачей. Это негативно сказывается на качестве жизни пациентов, так как при ранней диагностике синдрома и своевременных профилактических мерах, можно избежать серьезных последствий болезни.

Цель

Повысить уровень диагностики и стоматологического лечения проявлений синдрома Хеймлера, за счет междисциплинарного подхода.

Задачи

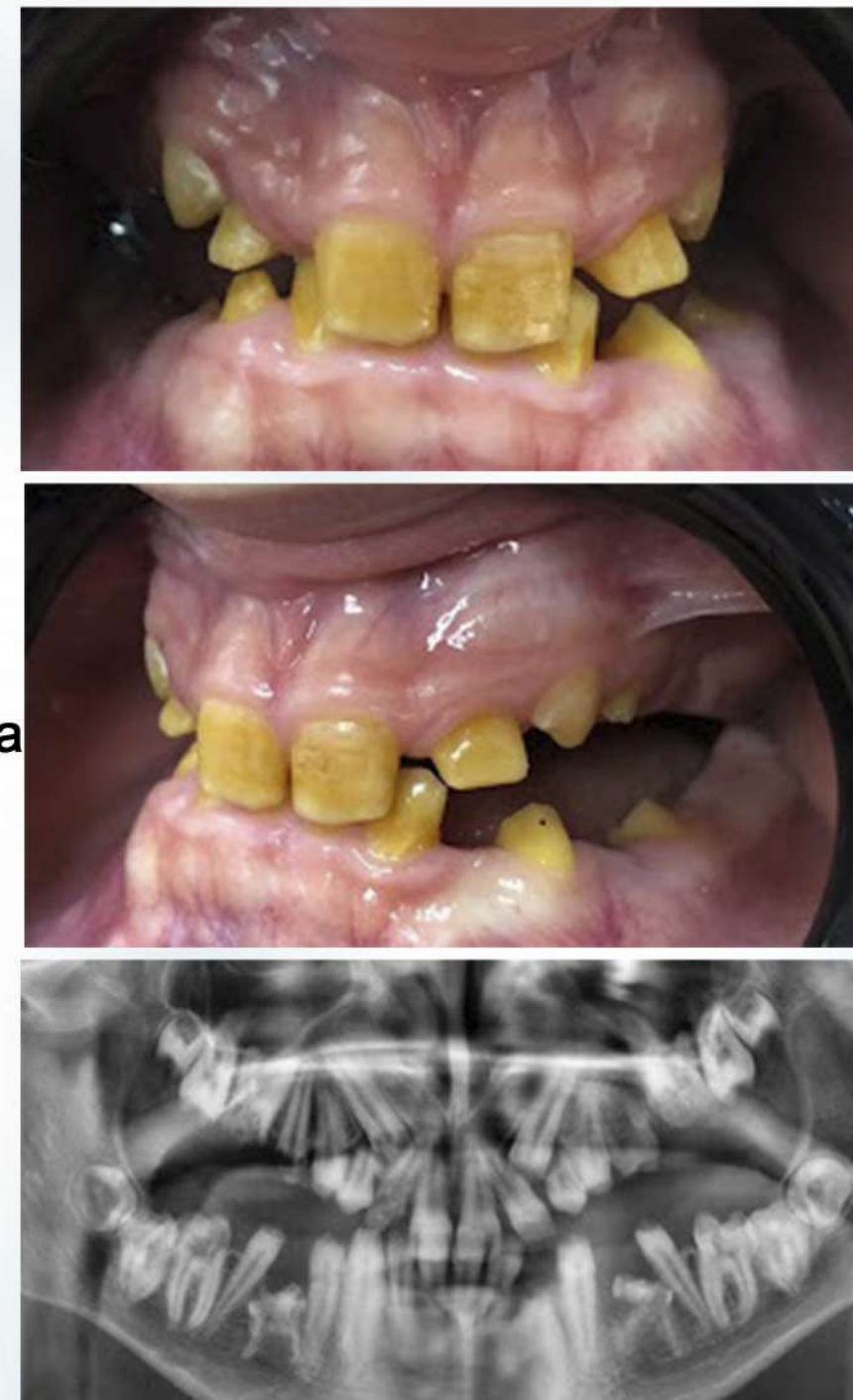
- 1) Изучить и описать клинические проявления синдрома Хеймлера в полости рта.
- 2) Разработать алгоритм междисциплинарного подхода к стоматологической реабилитации пациентов с синдромом Хеймлера.

Методика исследования.

В ходе исследования на кафедре детской, профилактической стоматологии и ортодонтии ПМГМУ им. Сеченова была осуществлена стоматологическая реабилитация пациента с синдромом Хеймлера.

Результаты

Пациент Х., поступил в возрасте 14 лет с жалобами на задерживание прорезывания постоянных зубов. В ходе сбора анамнеза были выявлены сопутствующие поражения зрительного и слухового анализаторов, пациент отправлен на генетическое исследование. В результате исследования была выявлена гипоморфная мутация в гене PEX-1, что соответствует синдрому Хеймлера.



Клиническая картина при обращении. Август 2020.

До этого момента данный синдром не был выявлен в России, что делает описанный нами клинический случай уникальным!

Диагностика и лечение стоматологических проявлений генетической аномалии осуществлялось за счет сопряженной работы специалистов терапевтической, хирургической стоматологии и ортодонтии кафедры детской, профилактической стоматологии и ортодонтии.

Выводы

Полноценное лечение и выявления синдрома Хеймлера невозможно без совместной работы специалистов разных сфер медицины. При этом ранняя диагностика заболевания и подтверждение диагноза врачом-генетиком должны играть ключевую роль в ведении данных пациентов. Своевременное выявление синдрома и направление на дальнейшую диагностику, учитывая характерное течение болезни в полости рта и другие проявления, также может осуществляться на приеме детского стоматолога.

Проявления синдрома Хеймлера в полости рта

Несовершенный амелогенез

Фиброз дёсен

Задержка смены зубов

Патологический прикус

Детский стоматолог

Стоматолог-хирург

Ортодонт

Стимуляция прорезывания - удаление временных и разрушенных зубов (1.5, 1.6, 5.3, 6.3, 7.3)
хирургическое раскрытие ретенированных.
Коррекция фиброзного разрастания дёсен.

Терапевтическая коррекция с использованием композитных реставраций



Результат хирургического лечения

Ортодонтическая экстррузия раскрытых ретенированных зубов.
Ортодонтическое лечение с помощью пластинки с разобщением по поводу открытого прикуса и отсутствия интерпроксимальных контактов



Аномалия прикуса и разобщающий ортодонтический аппарат