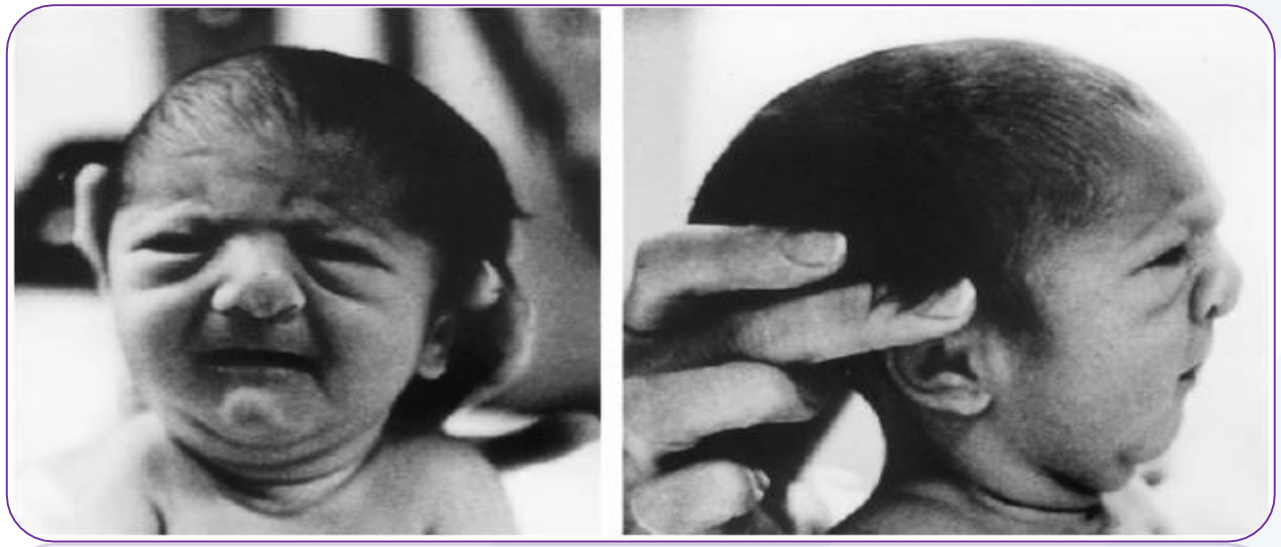
Syndromes التلازمات

مقدّمة

قد تولد بعض الأجنة مصابة ب شذوذات ولادية Congenital anormalies .
تؤثر هذه الشذوذات على شريحة لا يستهان بها من الناس ، و تمثل مشكلة للمجتمع و الأهل و الشخص المصاب من ناحية الرعاية الصحية ، الجوانب النفسية و العاطفية ، و النواحي المادية .
تنشأ هذه التشوهات نتيجة ضرر مكتسب بالجنين أو لتبدل وراثي في وقت معين خلال المرحلة الجنينية ، و لا بد من التمييز بينهما .
فبعض التشوهات الولادية تنتج عن عوامل خارجية حدثت خلال المراحل الأخيرة من الحياة الجنينية ، أو أثناء الولادة (عضلات رحمية غير متمددة ، اورام العضلات الملساء .. الخ) ،ونموذج النمو لدى هؤلاء الأطفال لديه ميل للعودة للنموذج المقرر وراثيا بعد إبعادهم عن المعيقات التي كانت موجودة خلال الحياة الرحمية . يطلق على هذه التشوهات مصطلح Deformation



From JM .Graham Jr, Smith's Recognizable Patterns of Human Deformation, 2nd ed, W.B. Saunders,Philadelphia, 1988

Craniofacial anormalies . David . R. James

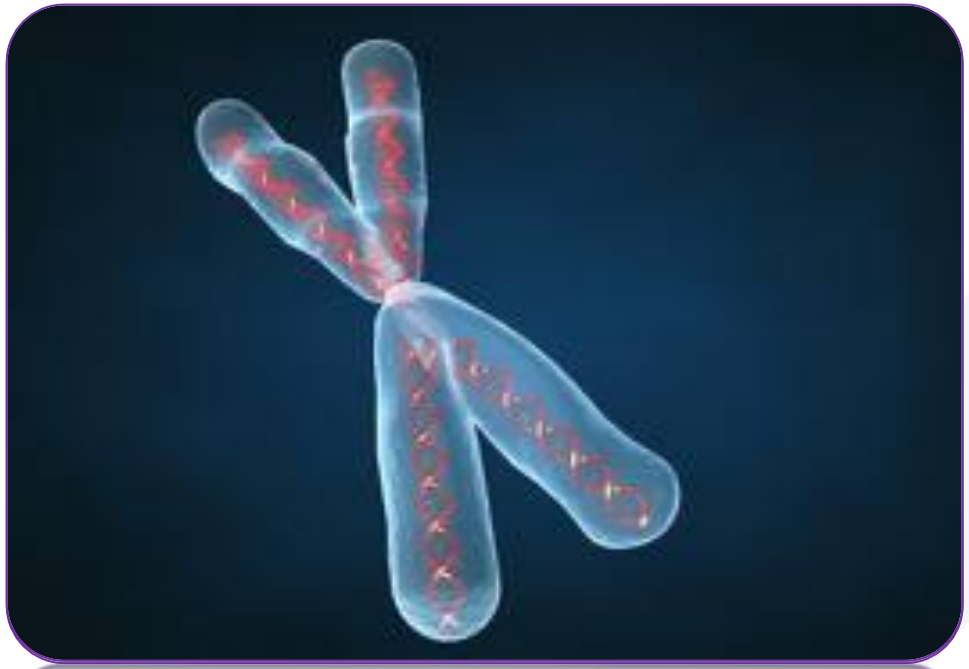
إلا أن أغلب التشوهات الولادية وراثية المنشأ ، إما وفقاً للنظرية الماندلية التقليدية ، أو نتيجة اضطرابات تصيب الصبغيات (خلل مورثي) . malformation
قد يتظاهر هذا التشوه بشكل مفرد لعضو أو جزء من عضو ، أو قد يكون عبارة عن تشوهات متعددة في مناطق أو أعضاء مختلفة من الجسم البشري .
هذا ما يوصلنا لتعريف التناذر .

- كلمة تناذر Syndrome مشتقة من اليونانية sundromē ، من sun- و تعني « معاً together » + dramein و تعني «يحدث to run»
- و طبيّاً يعرف التناذر على أنه مجموعة من الصفات أو الموجودات السريرية التي تظهر مجتمعة وتشمل أكثر من جهاز أو عضو ، و من الممكن أن تحدث على مستوى مورثة واحدة أو عدة مورثات جسدية و/أو جنسية.
- و العديد من التناذرات لها تظاهرات بدرجات مختلفة في البنى الوجهية القحفية و الحفرة الفموية ، و سنذكر أهمها في هذا البحث .

Pediatric Syndromes of the Head and Neck. Murtaza Z. Kharodawala

لمحة وراثية

تحمل الخصائص الموروثة من جيل لآخر على الصبغيات ، والتي يبلغ عددها ٢٣ شفع ، نصفها من الأب ونصفها من الأم .
وهي عبارة عن بنى بروتينية معقدة موجودة في نواة كل خلية ، تحدد صفات الإنسان ، أحد هذه الأزواج يحدد جنس الإنسان ويسمى لذلك بالصبغي الجنسي ، أما الصبغيات البقية فتدعى بالصبغيات الجسدية



- تتوضع الجينات على الصبغيات و يتخذ كل منها موقعاً محدداً له بدقة على الصبغي

- وتتركب المورثة كما نعلم من تتالي عدد من النكليوتيدات المرتبطة ببعضها خطيا، كل ثلاثة نكليوتيدات منها تدعى شيفرة وراثية، وتتحدد المورثة بعدد النكليوتيدات الداخلة بتركيبها ونوعها وترتيبها. هذه النكليوتيدات تساهم في تركيب الحموض الأمينية وبالتالي البروتينات التي ستتشكل في الخلية ووظيفة هذه البروتينات مرتبطة مباشرة بتركيبها .

تقليديا، كان ينظر إلى الأمراض الوراثية، من وجهة نظر أنماط الوراثة المائدلية. وهذا يعني أن الطفرة الموجودة في الجينات والتي تم نقلها إلى الطفل من أحد الوالدين أو كليهما تؤدي إما إلى أن يرث الطفل المرض أو أن يكون حاملا للمرض. وعندما نكون قد تعلمنا أكثر عن الجينات ندرك أنه وليس غريبا بالنسبة للمرض الوراثي أن يكون نتيجة لطفرة جديدة. في هذه الحالة، لن يكون هناك قصة سريرية للاضطراب في كل من طرفي العائلة

*Syndromes of Head And Neck. *ROBERT J. GORLIN,M. MICHAEL COHEN,RAOUL C.M. HENNEKAM*

الخطوط العريضة(الارشادات)حول الاضطرابات متعددة الشذوذات Syndromes

عند دراسة حالات المرضى المصابين بحالات الشذوذات المتعددة يجب أن نبقي في أذهاننا النقاط التالية :

١. لايوجد دائما اتفاق عالمي بين علماء الشذوذات الشكلية Dismorphologists حول العلامات المطلوب وجودها لتشخيص معين والمثال الشائع هو متوالية روبن Robin Sequence .

٢. معظم الحالات تتباين بشكل كبير في تعبيراتها Expressivity من حيث شدة وضوحها من مريض لآخر وذلك من أجل نفس الاضطراب ، حتى أنه من الممكن للعديد من الحالات المتوسطة أن تتجاوز أو تشخص بشكل خاطئ (Shprintzen Et Al ., 1985a, 1985b).

٣. من المربك أحياناً للممارسين الجدد أو حتى لذوي الخبرة وجود علامات مشتركة Overlapping بين تناذرين أو أكثر .وغالباً هذا التشارك أو التطابق يصنف لاحقاً على أنه حالة شذوذ أخرى ، أو أن الاختصاصيين بالجينات والاضطرابات الشكلية يفكرون في أن وجود حالتين منفصلتين هما في الحقيقة تعبيرات مختلفة لنفس الاضطراب .

٤. غالباً هناك ارتباط ضعيف بين شدة المظاهر السريرية للاضطراب والموجودات الوظيفية التطورية المعرفية والاتصالية والنفسية . المرضى الذين يظهرون إصابة سريرية خفيفة قد يكونوا يعانون من اضطراب وظيفي كبير ، وبعض الأشخاص ذوي الاصابات السريرية الشديدة يظهرون مهارات إجتماعية نفسية معرفية ضمن الحدود الطبيعية .

٥. عند التعامل مع المرضى المصابين بشذوذات بنيوية للمركب القحفي الوجهي فإن الممارس غالباً مايركز على المشاكل الظاهرة للعيان ويغفل العوامل الأخرى مثل فقد السمع والمشاكل النفسية .

أهمية دراسة التناذرات

على الرغم من أن الكثير من هذه الاضطرابات غير قابلة للوقاية أو المعالجة، فإن الاكتشاف المبكر قد يسمح برعاية صحية للشخص المصاب تبعده عن مخاطر الإعاقة التامة أو حتى الموت.

غالباً ما يكون طبيب الأسنان في موقع وحيد ليتعرف إلى الخلل (العيب) الوراثي أو الخلقي الغير الملاحظ عند المريض أو العائلة. خاصة في المتلازمات التي تصيب البنى الوجهية القحفية و الفموية بطريقة فريدة .

و إذ تعتبر هذه المجموعة تحدياً كبيراً في المجال الطبي نظراً لصعوبة التحكم بمنشئها و مسارها ، فإنّ

*Syndromes of Head And Neck. *ROBERT J. GORLIN,M. MICHAEL COHEN,RAOUL C.M. HENNEKAM*

في هذا البحث
سنستعرض بعض أهم
التناذرات ذات التأثيرات
الوجهية الفكية .

للتناذرات تصنيفات
متعددة ، منها من اعتمد
المنشأ الجنيني للتناذر ،
و بعضها اعتمد المظاهر
السريرية الأوضح ، أو
درجة خطورتها .. الخ ..

التناذرات

التناذرات الولادية للتبدلات الجلدية غير الطبيعية	ـ سوء تصنع الورقة الخارجية ـ المتلازمة القمورية الوجهية الاصبعية ـ تناذر مارفان
التناذرات الناجمة عن عوزالنسيج الضام	
تناذرات نقص التطور للفك العلوي	ـتناذر كروزون ـتناذر ابيرت ـ تناذر داون ـعسر التعظم الترقوي القحفي
تناذرات نقص التطور الفكي السفلي	ـعسر التعظم الوجهي الفكي السفلي ـصغر الوجه التصفي ـمتوالية بيير روبين

أولا - التناذرات الولادية للتبدلات الجلدية غير الطبيعية :
Syndromes of Congenital Skin abnormalities

سوء تصنع الوريقة الخارجية
Ectodermal dysplasia

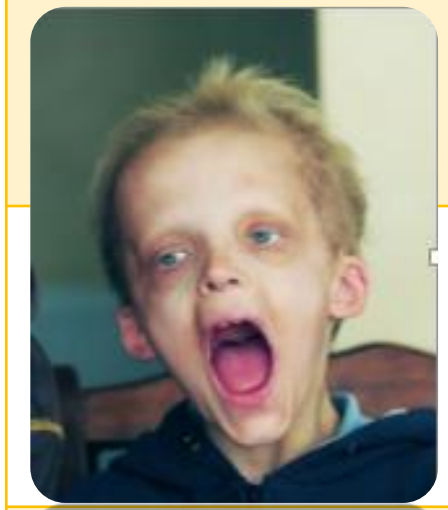
هناك ما يقارب ١٠٠نوع من سوء تصنيع الوريقة الخارجية متضمنة كلا من الأسنان المؤقتة والدائمة – الشعر – الأظافر والجلد ، و سندرس منها

أ- سوء تصنع الوريقة الخارجية اللّا تعرّقي .

١- آ . سوء تصنع الوريقة الخارجية ناقص التعرّق

المصطلح العلمي	Hypohidrotic ectodermal dysplasia
أسماء أخرى	CRIST-Siemens-touraine Syndrome
الشيوع	غير شائع ، يصيب الذكور بالدرجة الأولى ♂ < ♀
أكثر ما يميّزه	قلة التعرق ، قلة الشعر ، قلة عدد الأسنان
الآلية الإمراضية	خلل وراثي يؤدي لقصور في التنسج - أو اللاتنسج - لمشتق واحد أو أكثر من مشتقات الوريقة الخارجية وملحقاتها والتي تتضمن الجلد ، الشعر ، الأسنان ، الغدد اللعابية ، والاظافر .
سريرياً (المعالم القحفية – الوجهية)	- انضغاط في جسر الأنف - بروز في الجبهة - انخفاض في البعد العمودي نتيجة غياب الأسنان - شفاه و أذنين بارزتين - نقص في عرض الحنك وزيادة في عمقها

١- آ . سوء تصنع الورقة الخارجية ناقص التعرق

سريرياً (مظاهر أخرى)	- جلد جاف رقيق - -شعر رأس غير كثيف ، أشقر غالب ، شعر الحاجبين قليل أو غائب أحيانا - نقص في الإفراز من الغدد العرقية و الدمعية و اللعابية (قلة التعرق – نقص الإفراز الدمعي – جفاف فم) - الأظافر تصاب أحيانا فتبدو مشوهة - - فقد الصوت و الشم ، عسر البلع ، إسهالات 
التأثيرات الفموية و السنية	- نقص في عدد الأسنان hypodontia - في حال وجود الأسنان تكون وتدية الشكل - تأخر في بزوغ الأسنان المؤقتة
تأكيد التشخيص	قبل الولادة : ممكن تشخيصه بالخزعة أو التنظير الجنيني بعد الولادة : الصور الشعاعية السنية لتحري غياب الأسنان ، الفحوص المخبرية لتحري إفراز العرق
العلاج	- لا توجد معالجة نوعية للاضطراب ، على أنه يجب التفكير بصنع أجهزة صنعية جزئية أو كاملة خلال فترة النمو الطبيعي للفكين لترميم الناحية الجمالية والوظيفية .

المتلازمة الفموية الوجهية الإصبعية
Oro-Facial Digital Syndrome

لها العديد من الأنماط ، و سندرس منها النمط الأول .

٢- المتلازمة الوجهية الفموية الإصبعية من النمط الأول

المصطلح العلمي	Oro-Facial Digital Syndrome.OFD
الشيوع	١/ ٥٠٠٠٠ من الولادات الحية ، يصيب الإناث فقط ♀
الانتقال	- اضطراب وراثي مرتبط بالجنس
أكثر ما يميّزه	- فرط تصنع في الألجمة ، لسان متعدد الفصيصات ، شق قبة حنك ، سوء تشكل في الأصابع ، إعاقة ذهنية خفيفة
سريرياً (المظاهر القحفية – الوجهية)	- بروز في الجبهة (٣٠ % من الحالات) - اتساع بين العينين - شق شفة أحياناً
سريرياً (مظاهر أخرى)	- تشوهات إصبعية (قصر ، التحام ، اعوجاج ..) - جفاف في الجلد

٢- المتلازمة الوجهية الفموية الإصبعية من النمط الأول

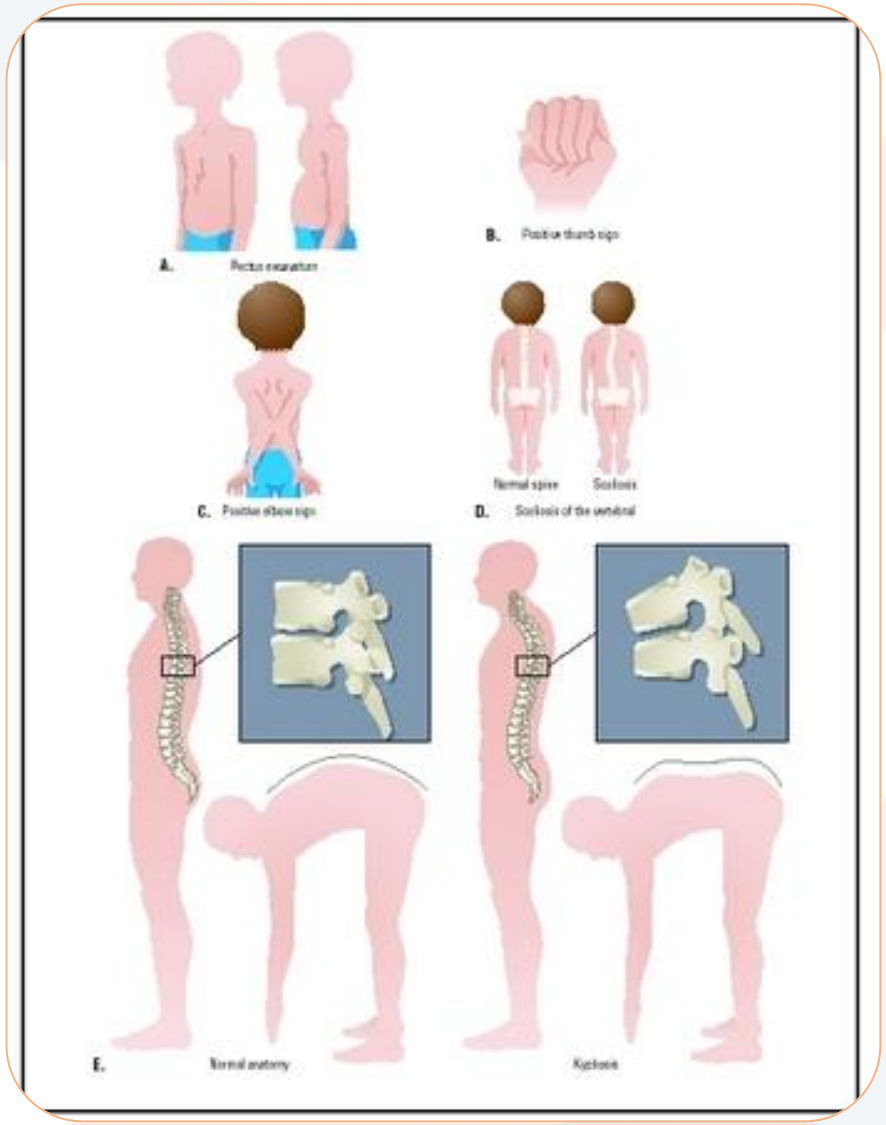
التأثيرات الفموية و السنية	- فرط تنسج الألجمة - لسان متعدد الفصيصات - شق شفة و/ أو قبة حنك - فقدان الرباعيات السفلية ، أسنان زائدة ، سوء توضع الأنياب
العلاج	تستطب المعالجة الجراحية للأشرطة الليفية والألجمة القصيرة .

تناذر مارفان

Marfan Syndrome

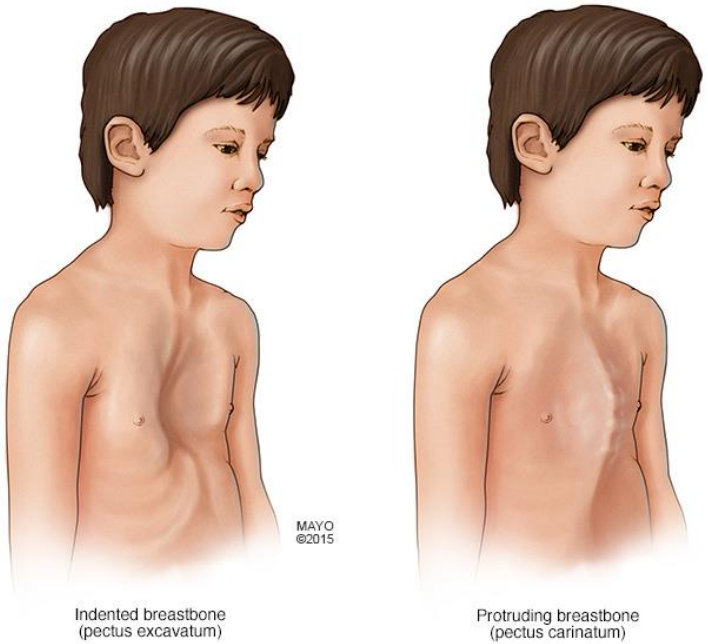
٣- تناذر Marfan

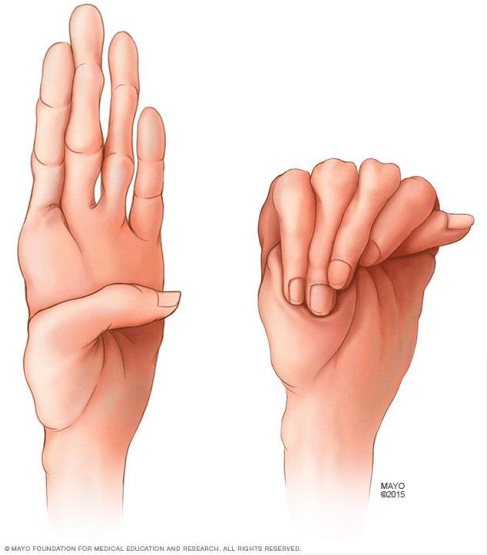
أكثر ما يميزه	نمو هيكلي غير متناسب ، أصابع عنكبوتية ، انزياح في الجسم البلوري في العين ، قصور الأبهر
الآلية الإمراضية	يؤثر الاضطراب بالدرجة الأولى على الألياف المرنة من النسيج الضام وذلك بتعديله لاستقلاب الكولاجين
الانتقال	ينتقل بصبغي جسدي سائد مع درجة عالية للنفوذ ومجال واسع للتعبير
سريرياً (المظاهر القحفية – الوجهية)	- وجه طويل و ضيق - تحدب في الجبهة و منطقة حاجبية بارزة - بروز في الفك السفلي - ارتفاع في قبة الحنك - هشاشة في المفصل الفكي الصدغي
سريرياً (مظاهر أخرى)	- طول في القامة غير طبيعي - أصابع طويلة عنكبوتية - رخاوة في المفاصل - جنف و تشوهات صدرية (قص بارز) - خلع الجسم البلوري في العين وقصرالبصر و الصلبة الزرقاء - قصور أبهر وصمام تاجي خافق



٣- تناذر Marfan

التأثيرات الفموية	- شق قبة حنك - انشطار اللهاة - شذوذات في الأسنان - خلل في الإطباق
المعالجة	لا يوجد معالجة نوعية ، يمكن اجراء جراحة للشريان الأبهر ، واعطاء الصادات الحيوية للوقاية من التهاب شغاف القلب ، ضبط الضغط الدموي هو اجراء ضروري عند هؤلاء المرضى . تقويمياً : المعالجات الوظيفية قد تؤدي لانخلاع في المفصل الفكي الصدغي نظراً لهشاشته ((dr.dr Yazan Jahjah



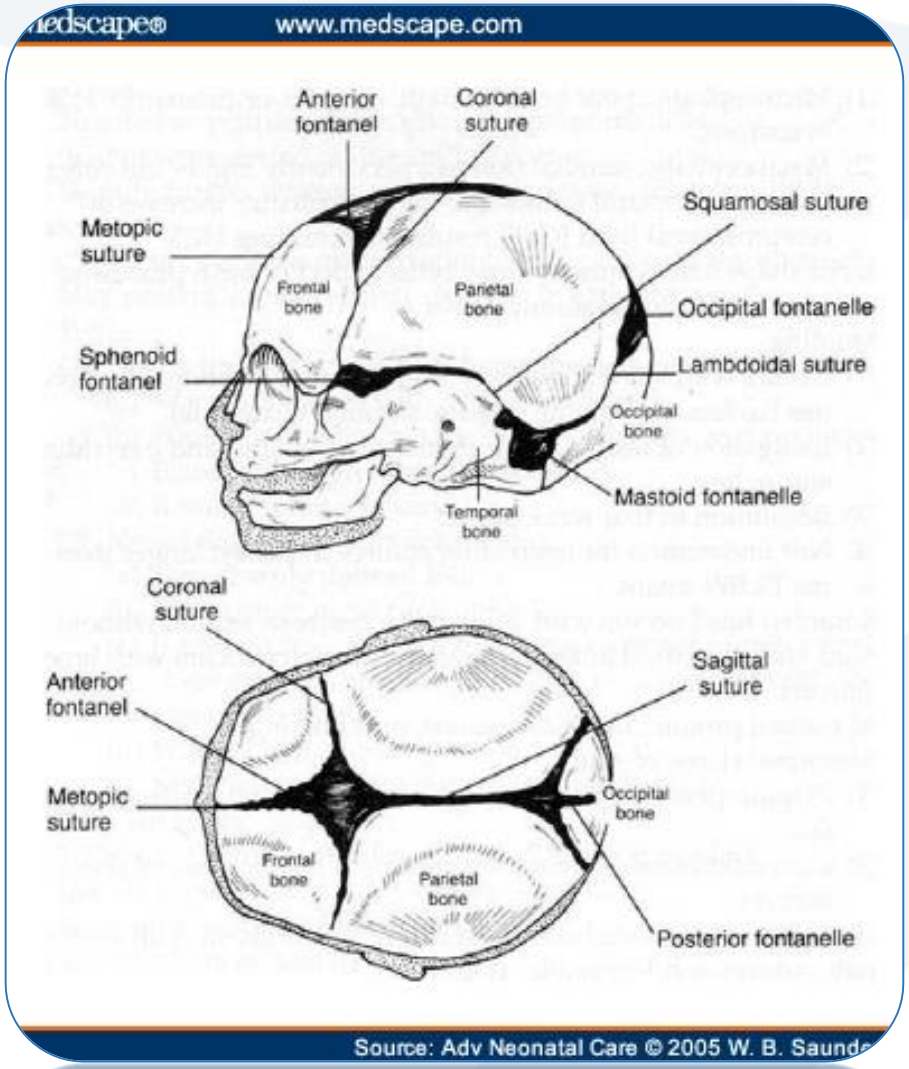


ثانياً : تناذرات بنقص في التطور في الفك العلوي
Syndromes with deficient maxillary development

*Syndromes of Head And Neck. *ROBERT J. GORLIN,M. MICHAEL COHEN,RAOUL C.M. HENNEKAM*

كيفية التعرف على التعظم المبكر للدروز القحفية الوجهية

Defining Premature Craniofacial Synostosis



- يتأثر نمو قبة القحف بنمو الدماغ بشكل مباشر، ويحدث النمو على حساب نشاط الدروز الغشائية المتوضعة على حواف اليوافيخ، تبقى اليوافيخ بعيدة عن بعضها وهو ما يساعد في سهولة عملية انزلاق الرأس عند الولادة، كما يؤمن نمو الدماغ السريع، ولكن الدروز الغشائية تكون على أشد ما يكون من النشاط لأن اليوافيخ ستتجه نحو التعظم لاحقاً ، وهو امر مرتبط بنمو الدماغ، فيما بعد ستمتلك قبة القحف صفائح عظمية داخلية وخارجية بعمر الست سنوات (حيث تبلغ ذروة نمو القحف بعمر ٦ – ٧ سنوات تقريباً) وبذلك ستغلق اليوافيخ نهائياً أما قبة القحف فإنها تتابع لاحقاً نموها بوتيرة من خلال عمليات الإزاحة وإعادة البناء وإعادة التوضع وكل هذا مرتبط بنمو الدماغ.
- إذاً ، زيادة حجم الجمجمة والهيكل الوجهي يعتمد على التوضع التدريجي للعظم على الحواف كل عام .و الالتحام بين العظام المتجاورة مبرمج ليحدث في زمن معين . و إذا حدث في وقت مبكر فسينتج تشوه ونقص في النمو القحفي الوجهي . في الحقيقة لا يحدث الالتحام الكامل للجمجمة إلا في مرحلة متأخرة

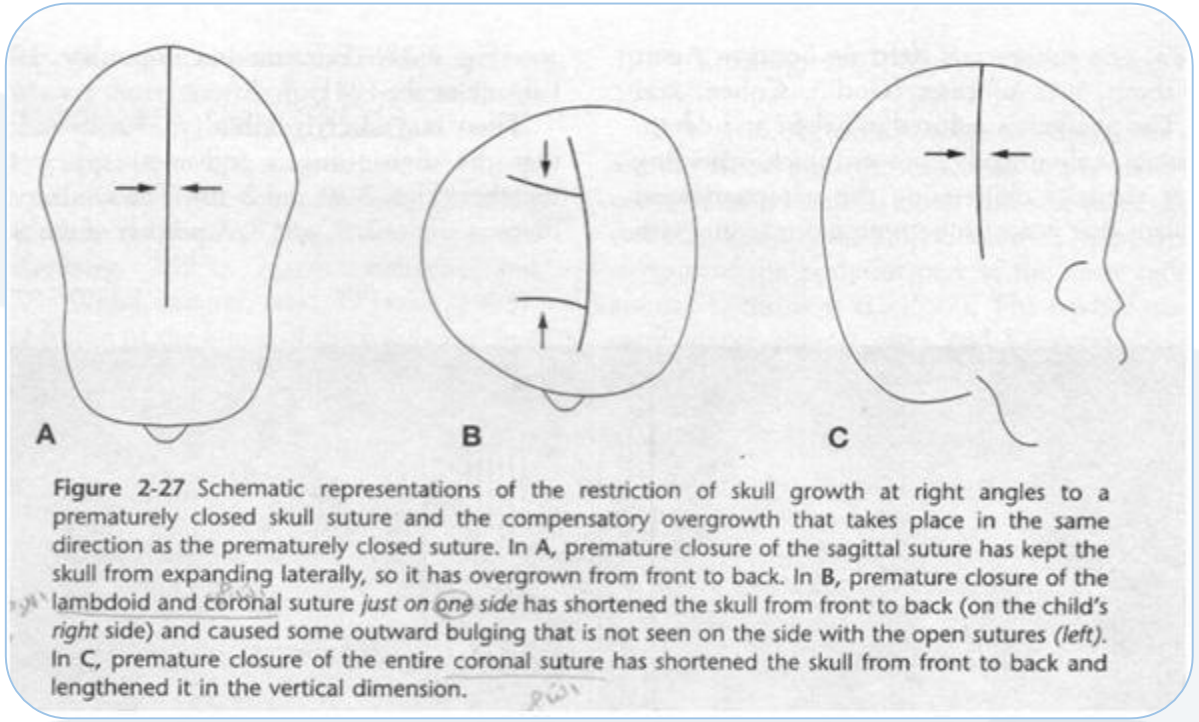
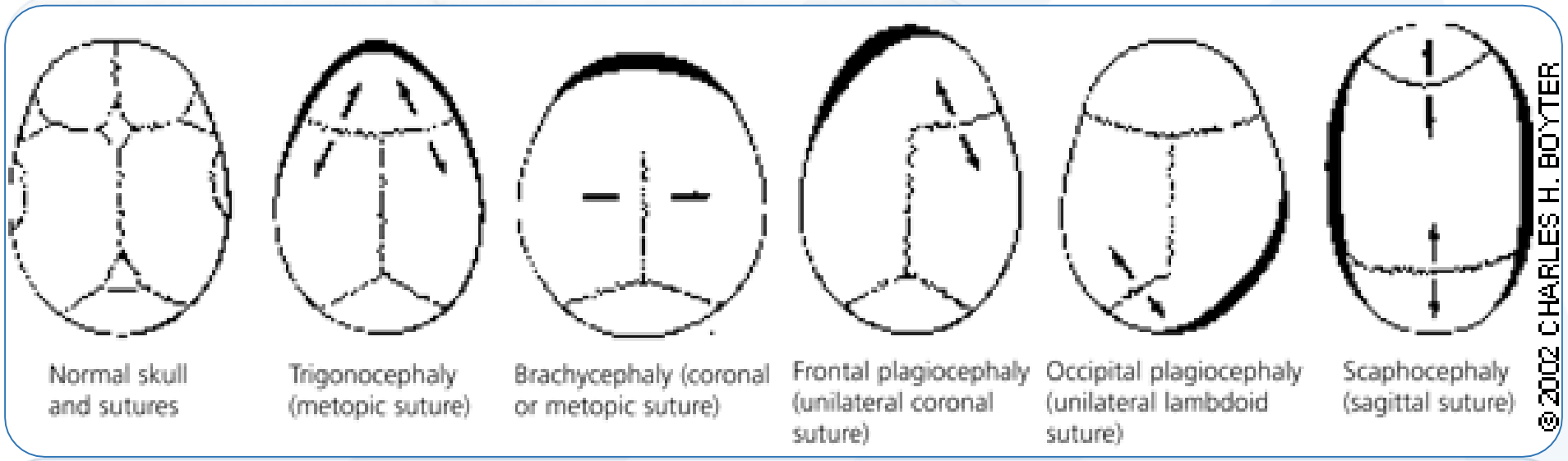


Figure 2-27 Schematic representations of the restriction of skull growth at right angles to a prematurely closed skull suture and the compensatory overgrowth that takes place in the same direction as the prematurely closed suture. In A, premature closure of the sagittal suture has kept the skull from expanding laterally, so it has overgrown from front to back. In B, premature closure of the lambdoid and coronal suture *just on one side* has shortened the skull from front to back (on the child's *right* side) and caused some outward bulging that is not seen on the side with the open sutures *(left)*. In C, premature closure of the entire coronal suture has shortened the skull from front to back and lengthened it in the vertical dimension.

التعظم المبكر للدروز قد يشاهد كتشوه منعزل ، لدرز واحد أو عدة دروز .. أو كجزء من متلازمة (و في هذه الحالة فإن الالتحام لأكثر من درز هو الشائع) . وشكل الجمجمة يعتمد على الدروز الملتحمة والفترة الزمنية التي حصل فيها الالتحام . عندما ينغلق الدرز فإن النمو يتحدد في الاتجاه المعاكس وسيحدث نمو معاوض في نفس الاتجاه،

التعظم المبكر لدرز والغير مرتبط بتناذر يسبب تشوهاً في الشكل ولكن لايحدث مشاكل وظيفية كتلك المشاهدة في التناذرات .



التعظم في الدروز القحفية يبدأ من الأسفل باتجاه الأعلى

H. KABBANI, and T. S. RAGHUVEER, University of Kansas Medical Center, Kansas City, Kansas.Am Fam Physician . 2004 Jun 15;69(12):2863-2870.

تناذر كروزون

Crouzon Syndrome

٤ - تناذر Crouzon

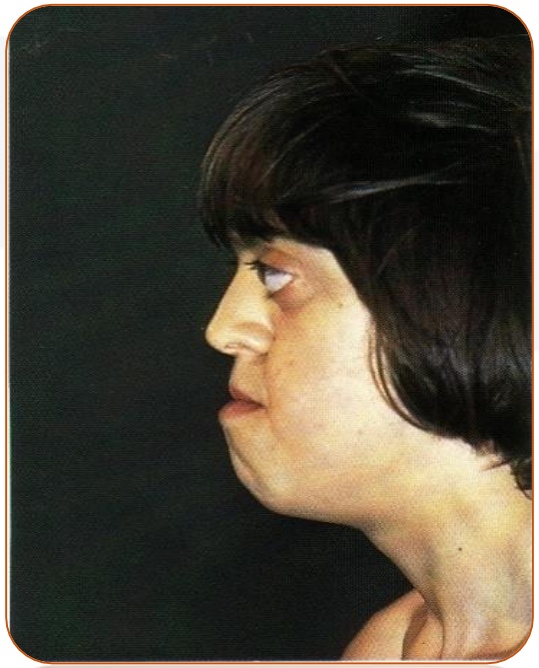
أسماء أخرى	سوء التعظم القحفي الوجهي
الشيوع	شائع نسبياً ، و يشكل ٤,٥ % من تناذرات التعظم المبكر للدروز
أكثر ما يميزه	تعظم قحفي مبكر ، نقص تنسج الفك العلوي ، جحوظ العينين
الآلية الإمراضية	- يبدأ التعظم المبكر عادة من السنة الأولى و ينتهي ٢-٣ سنوات ، و أكثر الدروز التي تتعرض للتعظم هي التاجي و السهمي (٢٠%) و التاجي و السهمي و اللامي (٧٥ %) أما جحوظ العينين فينتج عن ضحالة الحفرة الحجاجية بسبب سوء تصنع عظامها .
سريرياً (المظاهر الوجهية-القحفية)	- صغر في الرأس او تزورق أو تثلث ، - تراجع الثلث المتوسط من الوجه بسبب نقصع تصنع الفك العلوي، - بروز في الجبهة - قلة ثخانة العظام القحفية المحيطة بالتلافيف المخية - جحوظ العينين ، تباعد المآق العيني - بروز « نسبي » للفك السفلي - قصر الشفة العلوية

يوحي أحياناً بزيادة عمق قبة الحنك رغم مقاساتها الطبيعية

يعطي مظهرا شعاعيا واسما يدعى بـ (الانطباعات الاصبعية)

٤ - تناذر Crouzon

سريرياً (مظاهر أخرى)	- فقد سمع - تخلف عقلي أحياناً
المظاهر الفموية	- ازدحام - بزوغ شاذ للأرحاء الأولى - عضة مفتوحة أمامية - عضة معكوسة خلفية أحادية او ثنائية الجانب - خلل في شكل الأسنان (قواطع و ضواحك علوية) - نقص تصنع الأسنان - شق قبة حنك أحياناً ،

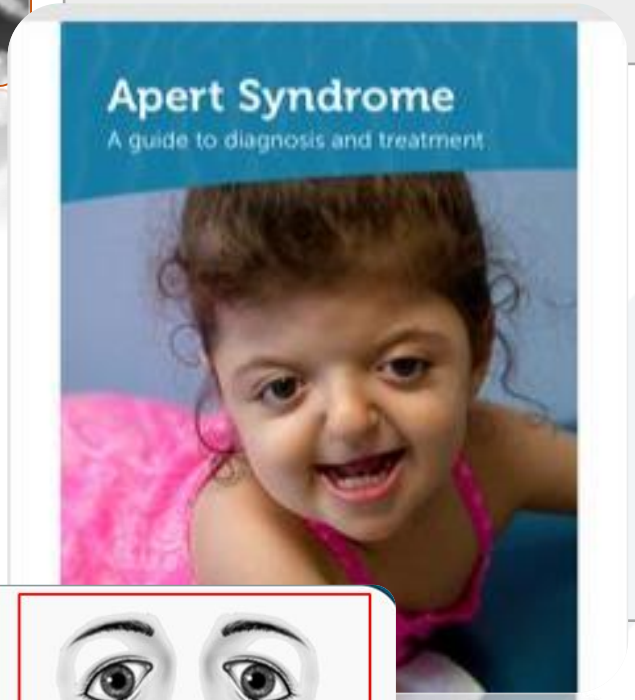


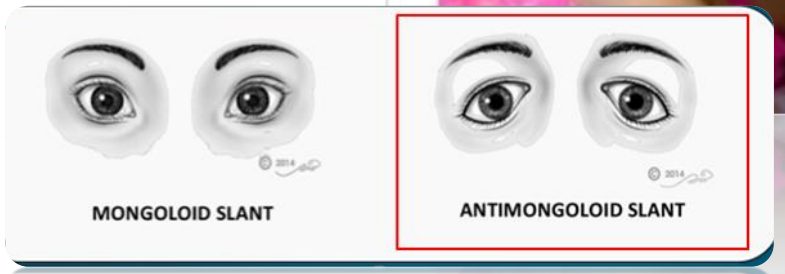
يظهر في تناذر Apert بمعدل أكبر

تناذر آبرت
Apert Syndrome

٥- تناذر Apert

أسماء أخرى	تأنف الرأس و تكفف الأصابع Acrocehalosyndactyly
الشيوع	يشكل ٤-٥ % من تناذرات التعظم المبكر للدروز
أكثر ما يميزه	تعظم مبكر للدروز ، سوء تشكل الوجه المتوسط ، التحام أصابع متناظر في اليدين و القدمين
سريرياً (المظاهر الوجهية – القحفية)	- قصر قطر القحف - تحدب في الجبهة - تباعد مآق العين - تراجع في الثلث المتوسط للوجه - تقدم « نسبي » في الفك السفلي - انضغاط في جسر الأنف - شق جفني له ميل معاكس للشق الجفني المنغولي

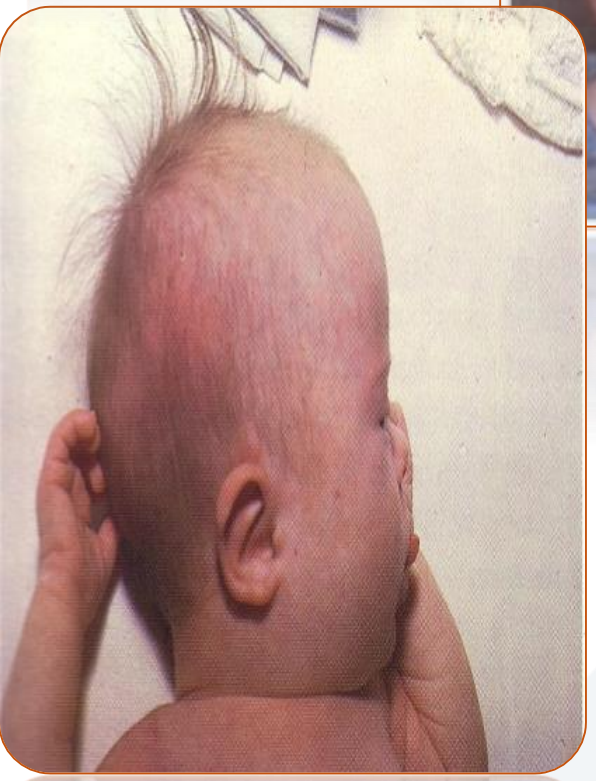




٥- تناذر Apert

سريرياً (مظاهر اخرى)	التحام ثنائي الجانب للأصابع (غالباً ٢ ، ٣ ، ٤) ، تخلف عقلي أحياناً قصر القامة سوء تشكل في القلب أحياناً
المظاهر الفموية	- شق قبة الحنك في ٣٠% من الحالات وقد تمتد للهاة - تأخذ القوس السنية العلوي شكل (V) - أسنان زائدة - عضة مفتوحة أمامية - عضة معكوسة خلفية و أمامية - تأخر في بزوغ الأسنان
العلاج	لا يوجد معالجة محددة إلا أنه يمكن التداخل الجراحي لمعالجة قصور التصنع الوجهي القحفي والتحام الأصابع كما ويستفاد من المعالجة التقويمية لتحقيق ذلك ويجب الانتباه دوما إلى الشذوذات القلبية المرافقة

المنغولية
Down Syndrome



المنغولية

المصطلح العلمي	Down Syndrome
أسماء أخرى	تناذر تثلث الصبغي ٢١
الشيوع	شائع نسبياً (يختلف بين الشعوب : ١/٦٠٠ – ١/٢٠٠٠) ، ١٥% من مرضى التخلف العقلي- و هو التناذر الأكثر شيوعا و شهرة بين التناذرات ، و تم تسجيل أكثر من ١٠٠ علامة مختلفة.
الانتقال	- ناتج عن تلث الصبغي ٢١ ،
سريرياً (المظاهر الوجهية – القحفية)	- صغر الرأس - تسطح القذال - وجه مدور - صغر أنف - انحراف الجفن للأعلى - بقع Brushfield في القزحية ،

بقع بيضاء رمادية من زوال التصبغ في القزحية

ثانياً : تناذرات مع نقص في تطور الفك العلوي

المنغولية

سريرياً (مظاهر أخرى)	- عرض في اليدين و تشوهات غالبا في الإصبع الخامس ، تخلف عقلي ، آفات قلب ولادية (رباعي فالو) ، قصر في القامة (أوضح مع التقدم بالعمر)
المظاهر الفموية	- ضيق في قبة الحنك ، نقص في الإفراز اللعابي ، أمراض نسج حول سنية ٩٠% ، التهاب لثة تموتي تقرحي ، تأخر بزوغ الأسنان المؤقتة و الدائمة ، خلل في ترتيب البزوغ ، رباعيات وتدية ، نقص تصنع الميناء ، الفم مفتوح عادة ، - لسان (عرطل ، متشقق ، جغرافي) و يبدو كبيراً بسبب صغر الحفرة الفموية ، - شقوق شفة و قبة حنك ، - خلل في الإطباق (نقص نمو القوس الفكية العلوية مقارنة بالقوس الفكية السفلية البارزة نسبيا) - ، تنفس فموي غالباً ، انخفاض نسبة حدوث النخر السني ،

أو قد يكون عرطل حقيقي

قد يعود ذلك إلى تأخر بزوغ الأسنان وإلى صغرها الأنسي والوحشي مما يترك مسافات بينها أو زيادة قدرة اللعاب المعدلة للحمض

عسر التعظم الترقوي القحفي

Cleidocranial Dysostosis

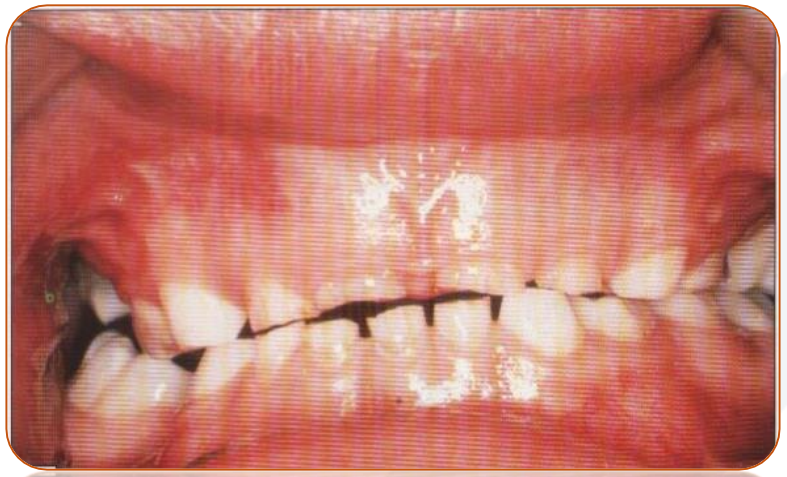
عسر التعظم الترقوي القحفي

المصطلح العلمي	Cleidocranial Dysostosis
الشيوع	غير شائع
أكثر ما يميزه	- نقص تصنع (لاتصنع) في كلا أو أحد عظمي الترقوة ، تطور زائد في القطر المعترض للقحف ، تكلس متأخر لليوافيخ .
سريرياً (المظاهر القحفية – الوجهية)	- صغر الرأس - تحدب جبهي جداري - نقص تصنع في الوجنة و الفك العلوي ، و بروز نسبي للفك السفلي - انضغاط في جسر الأنف - تأخر في التحام الارتفاق الذقني
سريرياً (مظاهر أخرى)	قصر في القامة ، يبدو العنق طويلاً ، أكتاف متهدلة ،

عسر التعظم الترقوي القحفي

المظاهر الفموية	قبة حنك عميقة ، شقوق حنكية خفية تحت الغشاء المخاطي الحنكي ، اضطراب الإطباق بسبب الخلل الهيكلي ، تأخر في سقوط الأسنان المؤقتة نتيجة التأخر في امتصاص جذورها و فشل بزوغ الأسنان الدائمة ، أسنان زائدة خاصة الأمامية و الضواحك ،

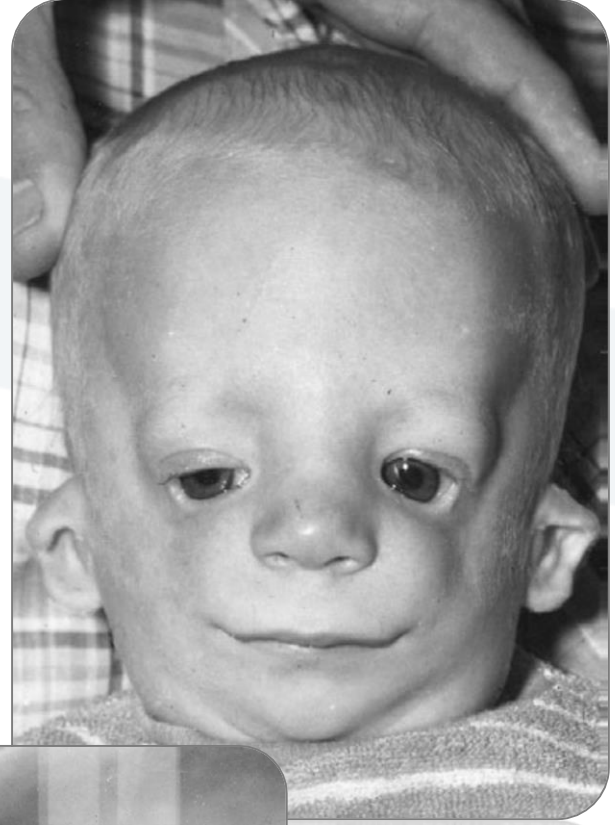
قلع الأسنان المؤقتة و الزائدة لا يغير من الخلل في بزوغ الأسنان الدائمة



ثالثاً : تناذرات بنقص تطور للفك السفلي
SYNDROMES WITH DEFICIENT MANDIBULAR DEVELOPMENT

*Syndromes of Head And Neck. *ROBERT J. GORLIN,M. MICHAEL COHEN,RAOUL C.M. HENNEKAM*

Treacher Collins (عسر التعظم الفكي السفلي الوجهي)
(Syndrome
Mandibulo Facial Dysostosis



عسر التعظم الفكي السفلي الوجهي

المصطلح العلمي	Mandibulo Facial Dysostosis
أسماء أخرى	Treacher Collins Syndrome
سريرياً (المظاهر القحفية – الوجهية)	- نقص تصنع الفك السفلي و العظم الوجني ، و الخلل غالباً ثنائي الجانب و متناظر - وجه ضيق - تشوه في الأذن - ذقن متراجعة - قبة قحف طبيعية - زاوية الفك السفلي منفرجة - تقعر واضح في الحافة السفلية أمام زاوية الفك السفلي - نقص في نسج العين في الجزء الوحشي وغياب الرموش السفلية و ميل الشق الجفني للأسفل (معاكس للمنغولي) ، كل هذه المظاهر توحي بشكل رأس السمكة

عسر التعظم الفكي السفلي الوجهي	
المظاهر الفموية	شقوق حنكية (٣٥%) ، كبر فتحة الفم ، سوء إطباق نتيجة تراجع الفك السفلي
العلاج	تستطب المعالجة الجراحية لإعادة بناء النواحي العظمية الناقصة التطور ، يصحح سوء الإطباق الشديد بالجراحة التقويمية

صغر الوجه النصفي
Hemifacial Microsomia

صغر الوجه النصفي

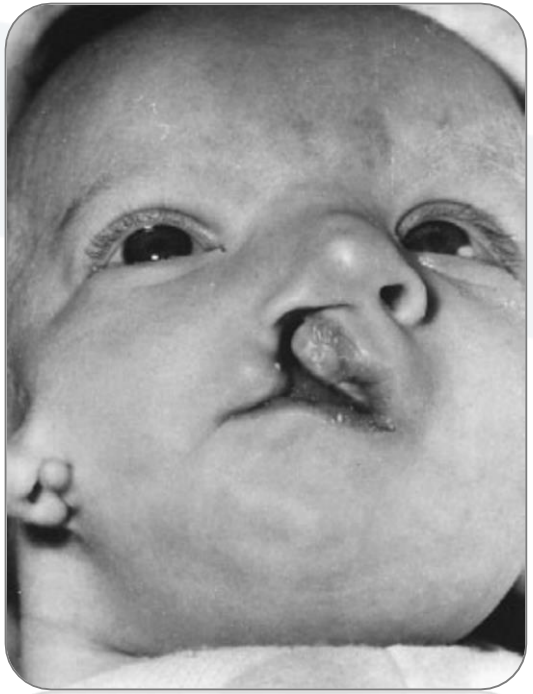
المصطلح العلمي	Hemifacial Microsomia
أسماء أخرى	، تناذر القوس الغلصمية الأولىGoldenhaer Syndrome
أكثر ما يميزه	- أذية أذنية ، فموية ، فكية سفلية
سريرياً (المظاهر القحفية – الوجهية)	- عدم تناظر وجهي ، - قصور تصنع أو غياب الفك السفلي - تشوه صيوان الأذن أحادي الجانب - أورام حليمية أمام الأذن - شذوذات عينية متعددة
سريرياً (مظاهر أخرى)	- احتمال إصابات (قلبية ، كلوية ، رئوية ، النخاع الشوكي) ، عدم التناظر في كتلة و مقوية العضلات الوجهية في الجهة المصابة ، أذية في بعض الأعصاب القحفية خاصة الوجهي ،

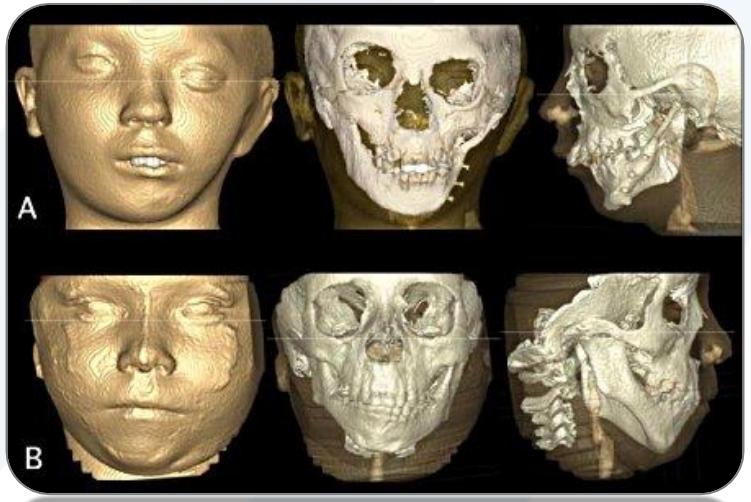
٦٠% من الحالات تكون الإصابة فيها في الجهة اليمنى

نتيجة مروره ضمن تجويف الأذن الوسطى

صغر الوجه النصفي

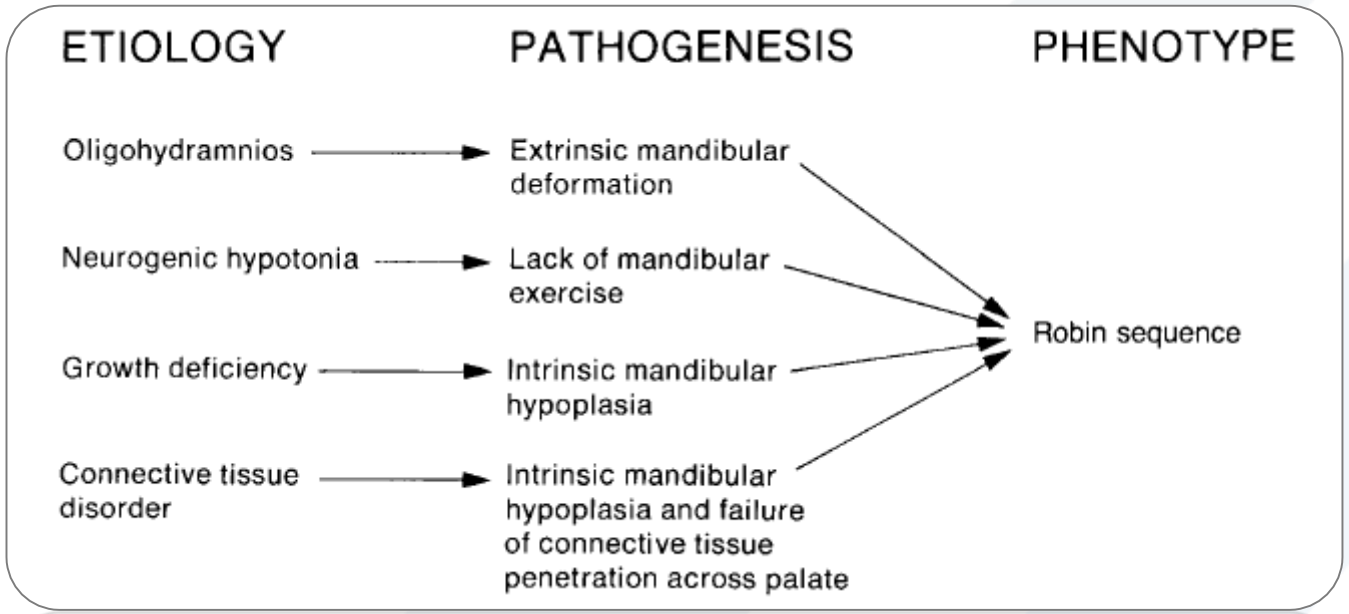
المظاهر الفموية	كبر فتحة الفم بسبب نقص المقوية العضلية ميلان في مستوى الإطباق شق شفة و/ أو قبة حنك (٧ – ١٥ %) عضلات اللسان في الجهة المصابة مشلولة أو مصابة بنقص التصنع
العلاج	يستطب العلاج الجراحي التجميلي والتعويض كوضع صفيحة dura-mater أو الطعوم العظمية والرخوة لتحسين عدم التناظر الوجهي الموجود

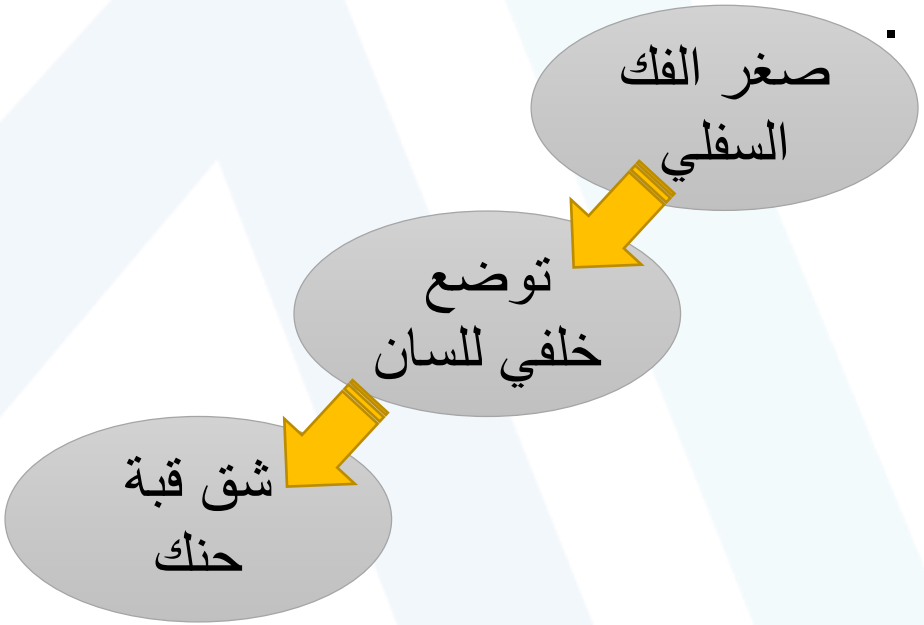


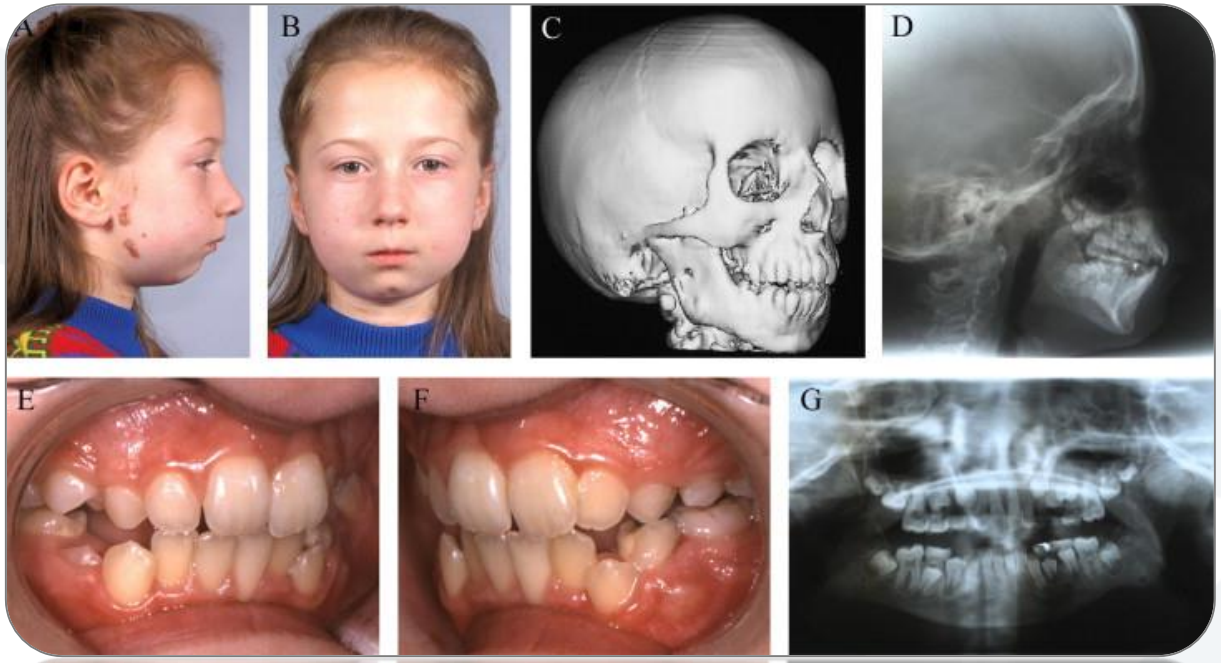


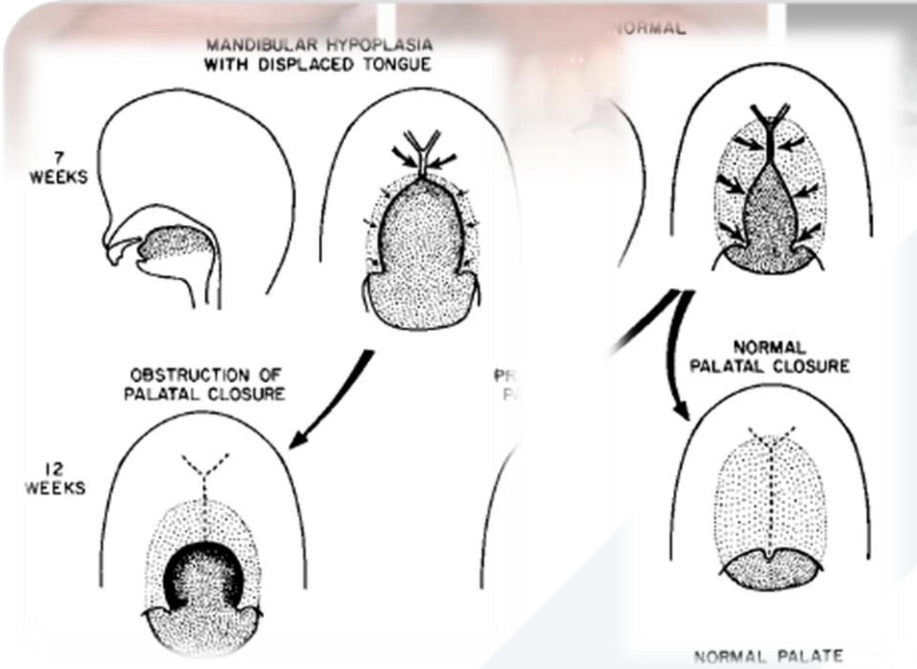
متوالية بيير روبن
Pierre Robin Sequence

من الأفضل أن يطلق على تناذر بيير روبن مصطلح « متوالية » ، حيث أنه يشبه التناذر من حيث اشتراك أكثر من عرض « تشوه » لأعضاء او أجهزة مختلفة ، إلا أن الفرق هو أن التشوه الأولي في المتوالية يؤدي بحد ذاته لحدوث سلسلة متتالية من الشذوذات اللاحقة . و بالتالي ، من الممكن ان نلاحظ متتالية بيير روبن في عدد كبير من التناذرات (حوالي ٣٠ تناذراً) و هنا يكون المنشأ غالباً وراثي ، اما الحالات التي تتواجد فيها هذه المتوالية بشكلها المنعزل ، فتعزى إلى عوامل خارجية ميكانيكية (صغر الفك السفلي نتيجة تحدد حركته في الرحم) ، و هنا يمكن اعتبار هذا التشوه عبارة عن deformation ، بالتالي من الممكن أن يصحح نسبياً في الفترة الأولى بعد الولادة .









متوالية Pierre Robin	
أكثر ما يميزه	صغر و تراجع الفك السفلي ، توضع خلفي للسان ، شق قبة حنك
المظاهر القحفية الوجهية	صغر وتراجع واضح في الفك السفلي
مظاهر أخرى	- مشاكل التنفس (نتيجة النقص في دعم الفك السفلي لعضلات اللسان مما يؤدي لتراجعه ضمن المسافة خلف البلعوم السفلية) - مشاكل التغذية و الرضاعة : صعبة جدا بسبب التراجع الفكي السفلي و صعوبة التحكم باللسان . ويتم تدبيرها من خلال مجموعة أمور تتراوح من الاجراءات المحافظة الى الشديدة(التنبيب الأنفي المعوي ، المفاغرة المعوية - نقص نمو عام : إما نتيجة نقص الأكسجة بفعل مشاكل التنفس أو أن له علاقة بالتناذر المرافق للمتوالية .
المظاهر الفموية	- خلل إطباقي - شق قبة حنك بشكل حرف u او v

ملخص عن تشخيص مرضى التناذرات الوجهية القحفية

لا بد من الحرص على تطبيق الخطوات التشخيصية الأساسية لكل مريض يدخل العيادة السنية ، و أهمها :

- ✓ التاريخ الطبي : للطفل و العائلة ، من حيث وجود أمراض وراثية ، عمر الأهل عند الإنجاب ، درجة القرابة .
- ✓ الفحص السريري : ما يهم هو عدم تجاهل أي عرض ، و مقارنة المظاهر البادية على المريض مع أفراد عائلته ،

و لابد من أن نتذكر ان معظم التناذرات تتضمن شذوذات في الأذن ، القحف ، العينين ، العنق .

- ✓ أول اضطراب ينبغي لطبيب الأسنان البحث فيه هو تشخيص نقص الأسنان. وغالبا ما يصبح المرضى مثيرين للقلق عندما يصبحون في السنة الثانية أو الثالثة من العمر وليس لديهم أي أسنان ظاهرة أو أن لديهم أسنان مخروطية الشكل. وينبغي أن يتم تمييز ذلك من قبل طبيب الأسنان الذي يرى تفاقم شذوذ النمو لدى الأطفال والذي ينبغي تقصيه بشكل أعمق. في هذا العمر، غالبا ما يكون لدى الأطفال أيضا شعر متناثر، ولكن ينبغي لترافق نقص الأسنان، والشعر المتناثر، والجلد الجاف أن يجعل طبيب الأسنان يحيل هذا الطفل لتحديد ما إذا كان لديه أو لديها سوء تصنع وريقة خارجية
- ✓ لا يقتصر دور طبيب الأسنان على فحص الرأس و العنق ، فملاحظة أي تغير واضح في هيكل الجسم و الأطراف لابد من أن يسجّل .
- ✓ عند الشك بوجود خلل ما ، يتم تحويل الحالة لأخصائي .

Pediatric Syndromes of the Head and Neck. Murtaza Z. Kharodawala

عند مناقشة شذوذات النمو المحتملة مع الأبوين، من المهم أن نكون حساسين تجاه مخاوفهم وأن نتجنب إحداث قلق سابق لأوانه. بناء على الظروف، قد يكون من الأفضل مراقبة الابن في فترات متكررة(بافتراض أن هناك دواع للمعالجة) وأن نتعرف على العائلة بشكل أفضل قبل طرح الموضوع

وأخيراً يمكن القول أن خاصية الوراثة في إحداث الاضطرابات الفكية الوجهية تكمن في أن إمكانية التخلص من خطر هذا العامل محدودة جداً بالإضافة لصعوبة المعالجة لاسيما في الحالات المترافقة مع تناذرات، لذلك تأتي أهمية البحث عن الدور الوراثي لسوء الإطباق في التشخيص المبكر له وبالتالي محاولة الوقاية منه أو التداخل المبكر عليه.

BE FINE

قائمة المراجع

1. Syndromes of Head And Neck. *ROBERT J. GORLIN,M. MICHAEL COHEN,RAOUL C.M. HENNEKAM*

2. Craniofacial anormalies . David . R. James

3. Pediatric Syndromes of the Head and Neck. Murtaza Z. Kharodawala

4. H. KABBANI, and T. S. RAGHUVEER, University of Kansas Medical Center, Kansas City, Kansas.Am Fam Physician . 2004 Jun 15;69(12):2863-2870.

٥. كتاب أمراض الفم (منشورات جامعة تشرين) د. عبد الكريم خليل ٢٠٠٠•

٦. كتاب طب أسنان أطفال (منشورات جامعة تشرين) أ.د محمد نبيه خردجي و أ.د محمد بشار ميسلماني ٢٠٠٠ – ٢٠٠١•