

Гутник В. В.

ПАТОФИЗИОЛОГИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ ХЕРУВИЗМА

Научный руководитель ст. преп. Чепелев С. Н.

Кафедра патологической физиологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Херувизм (семейно-наследственная фиброзная остеодисплазия) – редкое генетическое заболевание, вызывающее дефект нижней части лица в виде симметричного утолщения нижней челюсти или обеих челюстей. Заболевание впервые было описано в 1933 В. А. Джонсом. Заболевание является малораспространенным, однако Распространенность херувизма точно неизвестна, поскольку ее сложно оценить из-за широкого спектра клинических проявлений. Всего в мире зарегистрировано около 300 случаев этого заболевания (в различных этнических группах). Заболеваемость не зависит от пола.

Херувизм – заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования. В 80 % случаев причиной херувизма являются миссенс-мутации в гене SH3BP2 (4p16.3), что предполагает генетическую гетерогенность. Точный механизм разрастания фиброзной ткани неизвестен. Экспериментальные данные указывают на то, что херувизм может иметь аутовоспалительную природу. Патологическая активность гена SH3BP2 влияет на иммунную систему, вызывая её гиперчувствительность, и остеокласты. В результате возникает воспалительный процесс, в первую очередь – нижней челюсти (хотя в процесс может вовлекаться и верхняя). Воспаление активизирует остеокласты, которые, в свою очередь, разрушают кость. В комбинации с воспалительным процессом это способствует образованию кист и увеличению челюсти.

Следует отметить, что изменения при херувизме не являются новообразованием, так как в отличие от гигантоклеточной опухоли отсутствует гиперплазия остеокластов и остеобластов. Гистологическим методом обнаруживают большое количество клеточно-волоконистой фиброзной соединительной ткани с узелками из скоплений остеокластов с округло-овальными мономорфными ядрами.

При рождении ребенок выглядит здоровым. В большинстве случаев симметричное увеличение верхней и нижней челюстей начинается между двумя и пятью годами жизни. В зависимости от клинической картины эти изменения расценивают как агрессивные, неагрессивные или латентные. Каждый тип соответствует определенной возрастной группе (раннее детство, подростковый или взрослый возраст). На ранних стадиях болезни могут увеличиваться лимфатические узлы. Клинические проявления крайне вариабельны: от субклинических случаев до тяжелой деформации, приводящей к зрительным и дыхательным осложнениям, а также нарушениям речи, затруднениям при жевании и глотании. В тяжелых случаях фиброзококостные изменения могут затрагивать стенку глазницы, приводя к ретракции нижнего века, смещению глазного яблока, проптозу или диплопии. Дыхательные осложнения редки, однако они способны привести к обструктивному апноэ во сне, обструкции верхних дыхательных путей и облитерации носовых ходов. До подросткового возраста поражения медленно прогрессируют, после чего стабилизируются и к 30 годам подвергаются обратному развитию (по механизму костного ремоделирования). В этом возрасте изменения лицевого скелета обычно уже не видны. К дентальным нарушениям относят неправильный прикус молочных зубов, отсутствие отдельных зубов, рудиментарные моляры, преждевременное выпадение молочных зубов и их смещение из-за кистозных поражений. Патологический прикус наблюдается достаточно часто. Другие органы обычно не поражаются.

Несмотря на то, что симптомы бывают тяжелыми, херувизм — это доброкачественное заболевание. Прогноз для жизни и трудоспособности благоприятный, возможна полная коррекция симптомов хирургическим путём.