



ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ДОНЕЦКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИМЕНИ М. ГОРЬКОГО»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Кафедра стоматологии детского возраста

Муколипидоз и его стоматологические проявления

Бриль А.М. ординатор 1 года по специальности Ортодонтия
Грек Э.Я. главный врач ГБУ ДГКСП г. Макеевка

Донецк, 2025

Муколипидоз

Гетерогенная группа болезней, объединяющая проявления недостаточности одного из ферментов лизосом, результатом которого является определённое сочетание накопления внутри клеток организма мукополисахаридов, гликопротеинов, олигосахаридов и гликолипидов. При муколипидозе обнаруживаются множество стоматологических отклонений, требующих немедленного комплексного лечения.



Цель исследования:

Изучить стоматологические проявления при муколипидозе у детей на примере собственных клинических наблюдений и на основании современных литературных данных.

Материалы и методы исследования:

Были изучены и обобщены данные собственных клинических наблюдений и современных литературных данных, посвящённых проявлениям и лечению муколипидоза.

Изучены:

- Анамнез заболевания и жизни ребёнка.
- Внутри- и внеротовые фотографии.
- Данные внешнего осмотра тела пациента.
- Заключение медико-генетического центра.

Общесоматические проявления:

Задержка роста, деформации скелетной системы, контрактура суставов, мышечная гипотония, эквиновиральная деформация стоп, переломы костей, а также нарушение функций висцеральных органов (в первую очередь сердечно-сосудистой системы) и образование грыж. Чаще всего муколипидоз сочетается с умственной отсталостью.





► При муколипидозе характерны определенные лицевые признаки:
мелкие глазницы,
умеренный экзофтальм,
отеки век,
грубые черты лица.

Клинические проявления в полости рта:

- ▶ Первичная и вторичная адентия;
- ▶ гиперплазия дёсен;
- ▶ нарушение развития челюстей (макро- или микрогнатия);
- ▶ множественный осложненный кариес;
- ▶ сочетанные аномалии прикуса (в сагиттальном и трансверзальном направлении).



Клинический случай:

На кафедре стоматологии детского возраста обратилась родители мальчика 8 лет и девочки 7 лет с целью санации полости рта.

При внешнем осмотре отмечается укорочение туловища, верхних и нижних конечностей, короткая шея, кифосколиоз, тугоподвижность в работе суставов. Черты лица грубые, лобные бугры увеличены, гипертелоризм. По данным амбулаторной карты установлен диагноз «Муколипидоз (шифр МКБ X-E77.0; OMIM 252600), килевидная деформация грудной клетки».

Мальчику 8 лет, рост – 89 см. В полости рта ранний сменный прикус. Отсутствуют: 55, 64, 65, 36, 74, 84, 85, 46. Индекс интенсивности кариеса составляет 10.

Девочке 7 лет, рост – 87 см. В полости рта ранний сменный прикус. Отсутствуют зубы: 55, 52, 62, 65, 74, 75, 36, 84, 85, 46. Индекс интенсивности кариеса составляет 8.

У обоих детей отмечается гиперплазия дёсен, некариозное поражение твердых тканей молочных и постоянных зубов.

Фото мальчика 8 лет



Фото девочки 7 лет



**Укорочение
верхних
конечностей и
деформация
суставов**

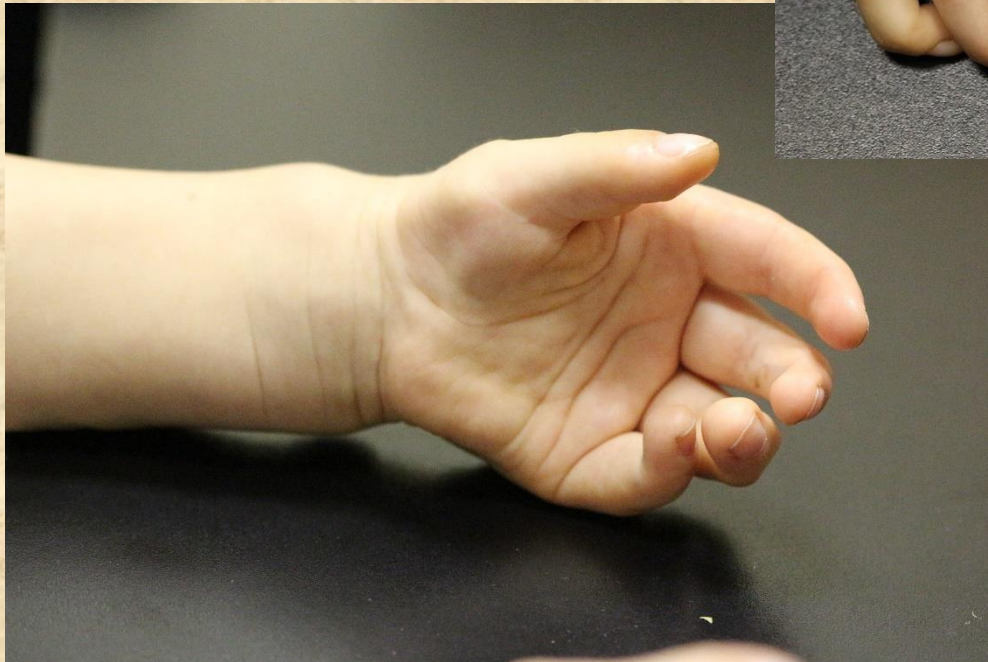
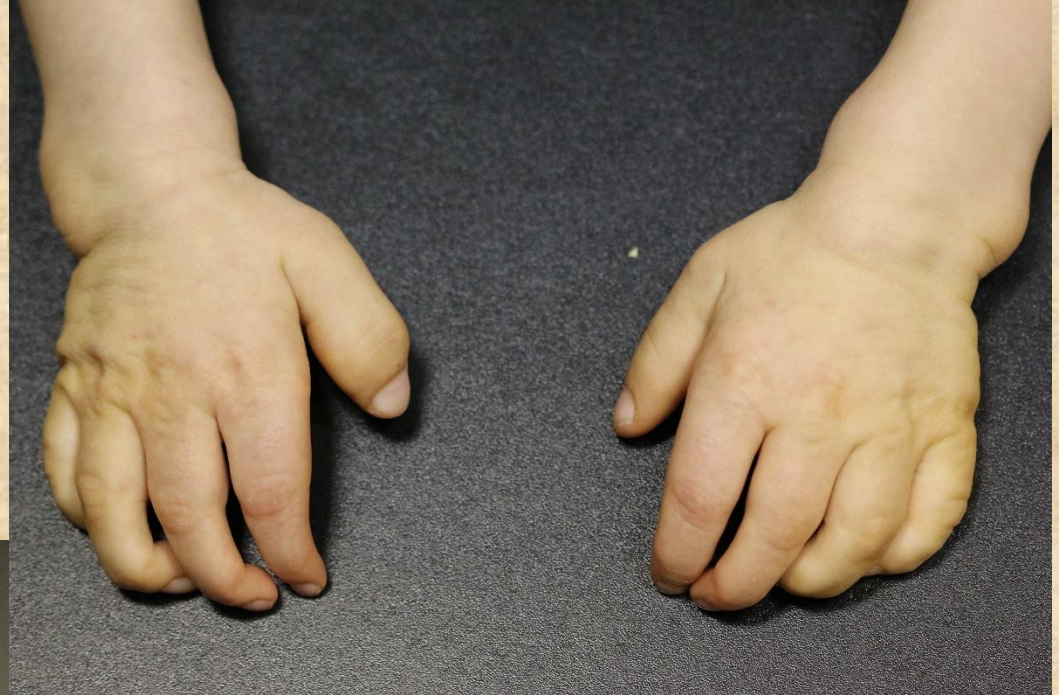


Фото полости рта детей



Медицинское заключение

РЕСПУБЛИКАНСКИЙ СПЕЦИАЛИЗИРОВАННЫЙ ЦЕНТР
МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ И ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ
ул. Артема, 57 г. Донецк тел: (062) 300 2061; e-mail: genetica@onf.gov.ua www.onf.gov.ua

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Ребенок Щербинка Николай Сергеевич, 22.02.2012 года рождения, направлен в генетический центр для уточнения диагноза.

После предварительного скринингового обследования в медико-генетическом центре, г. Донецк, ребенок был дообследован в Научном Центре здоровья детей РАМН, г. Москва. В результате проведенных биохимических исследований отмечено повышение уровня специфических лизосомальных ферментов – бета D-глококоронидазы и тотальной гексозаминазы. Проведено молекулярно-генетическое обследование. Методом прямого автоматического секвенирования выявлена мутация с. 1733G>C гена GNPTAB в гетерозиготном состоянии. Мутация ранее не описана, по данным типотерного анализа (Alamut visual) является патогенной.

Диагноз: Муколипидоз (шифр по МКБ X – E 77.0; OMIM 252600).

Заболевание относится к орфанной генетической патологии. Тип наследования муколипидоза аутосомно-рецессивный. Не исключено, проявление выявленной мутации в гетерозиготном состоянии у ребенка обусловлено наличием точечной мутации у одного родителя и выявленной мутации у второго родителя. Повторный риск рождения ребенка с такой патологией – 25%.

Специфическая терапия отсутствует, лечение симптоматическое. Согласно Приказа МЗ Украины № 482 (от 04.12.2001 г.) Перечня медицинских показаний 454/471/516 (от 08.11.2001 г.) Раздел XX, п.3, пп 3.35 ребенок имеет право на получение государственной социальной помощи на инвалидов до 18 лет.

09.2015 г.

Летчик

вра РЦМГГД



Handwritten notes and pedigree chart:
 1. Коме
 2. Коме
 3. Коме
 4. Коме
 5. Коме
 6. Коме
 7. Коме
 8. Коме
 9. Коме
 10. Коме
 11. Коме
 12. Коме
 13. Коме
 14. Коме
 15. Коме
 16. Коме
 17. Коме
 18. Коме
 19. Коме
 20. Коме
 21. Коме
 22. Коме
 23. Коме
 24. Коме
 25. Коме
 26. Коме
 27. Коме
 28. Коме
 29. Коме
 30. Коме
 31. Коме
 32. Коме
 33. Коме
 34. Коме
 35. Коме
 36. Коме
 37. Коме
 38. Коме
 39. Коме
 40. Коме
 41. Коме
 42. Коме
 43. Коме
 44. Коме
 45. Коме
 46. Коме
 47. Коме
 48. Коме
 49. Коме
 50. Коме
 51. Коме
 52. Коме
 53. Коме
 54. Коме
 55. Коме
 56. Коме
 57. Коме
 58. Коме
 59. Коме
 60. Коме
 61. Коме
 62. Коме
 63. Коме
 64. Коме
 65. Коме
 66. Коме
 67. Коме
 68. Коме
 69. Коме
 70. Коме
 71. Коме
 72. Коме
 73. Коме
 74. Коме
 75. Коме
 76. Коме
 77. Коме
 78. Коме
 79. Коме
 80. Коме
 81. Коме
 82. Коме
 83. Коме
 84. Коме
 85. Коме
 86. Коме
 87. Коме
 88. Коме
 89. Коме
 90. Коме
 91. Коме
 92. Коме
 93. Коме
 94. Коме
 95. Коме
 96. Коме
 97. Коме
 98. Коме
 99. Коме
 100. Коме

Т.В.Лысенко

А.Овчинникова

04.2015

РЕСПУБЛИКАНСКИЙ СПЕЦИАЛИЗИРОВАННЫЙ ЦЕНТР
МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ И ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ
ул. Артема, 57 г. Донецк 83001 тел (062)3002061

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Ребенок Щербинка Любовь Сергеевна, 1.07.2013 года рождения, состоит на диспансерном учете в РЦМГГД с диагнозом: **Муколипидоз (шифр по МКБ X – E 77.0; OMIM 252600)**. Согласно Приказа МЗ Украины № 482 (от 04.12.2001 г.) Перечня медицинских показаний 454/471/516 (от 08.11.2001 г.) Раздел XX, п.3, пп 3.35 ребенок имеет право на получение государственной социальной помощи на детей-инвалидов до 18 лет.

Диагноз верифицирован в Научном Центре здоровья детей РАМН, г. Москва, на основании специфических биохимических и молекулярно-генетических исследований. Муколипидоз относится к орфанной генетической патологии. Заболевание является лизосомной болезнью накопления, обусловленной дефицитом N-ацетилглюкозаминилфосфотрансферазы, приводящей к прогрессирующим стойким поражениям опорно-двигательного аппарата - задержке роста, деформациям скелетной системы, контрактурам, а также нарушению функций висцеральных органов.

У ребенка имеется выраженное ограничение движений в верхних и нижних конечностях, затрудняющих передвижение и навыки самообслуживания.

Диагноз: **Муколипидоз (шифр по МКБ X – E 77.0; OMIM 252600)**.

На данный момент специфические методы лечения заболевания не разработаны, лечение симптоматическое.

Учитывая тяжесть течения заболевания и его прогрессирующий характер, ребенок нуждается в постоянном контроле и уходе со стороны родителей.

Коме 89
Коме 87 см

Handwritten notes and pedigree chart:
 1. Коме
 2. Коме
 3. Коме
 4. Коме
 5. Коме
 6. Коме
 7. Коме
 8. Коме
 9. Коме
 10. Коме
 11. Коме
 12. Коме
 13. Коме
 14. Коме
 15. Коме
 16. Коме
 17. Коме
 18. Коме
 19. Коме
 20. Коме
 21. Коме
 22. Коме
 23. Коме
 24. Коме
 25. Коме
 26. Коме
 27. Коме
 28. Коме
 29. Коме
 30. Коме
 31. Коме
 32. Коме
 33. Коме
 34. Коме
 35. Коме
 36. Коме
 37. Коме
 38. Коме
 39. Коме
 40. Коме
 41. Коме
 42. Коме
 43. Коме
 44. Коме
 45. Коме
 46. Коме
 47. Коме
 48. Коме
 49. Коме
 50. Коме
 51. Коме
 52. Коме
 53. Коме
 54. Коме
 55. Коме
 56. Коме
 57. Коме
 58. Коме
 59. Коме
 60. Коме
 61. Коме
 62. Коме
 63. Коме
 64. Коме
 65. Коме
 66. Коме
 67. Коме
 68. Коме
 69. Коме
 70. Коме
 71. Коме
 72. Коме
 73. Коме
 74. Коме
 75. Коме
 76. Коме
 77. Коме
 78. Коме
 79. Коме
 80. Коме
 81. Коме
 82. Коме
 83. Коме
 84. Коме
 85. Коме
 86. Коме
 87. Коме
 88. Коме
 89. Коме
 90. Коме
 91. Коме
 92. Коме
 93. Коме
 94. Коме
 95. Коме
 96. Коме
 97. Коме
 98. Коме
 99. Коме
 100. Коме

У обоих детей выявлена системная гипоплазия эмали временных и постоянных зубов, недоразвитие альвеолярных отростков, особенно на нижней челюсти, мелкое преддверие полости рта, гиперплазия дёсен.

Расчет КПУ указывает на высокий уровень интенсивности кариеса. Быстрое развитие осложнений кариеса и высокая его интенсивность связана с несовершенным развитием твердых тканей зубов на фоне неудовлетворительной гигиены полости рта. В свою очередь, это приводит к ранней потере и увеличению гиперплазия дёсен.

Выводы:

Гипоплазия эмали, гиперплазия дёсен, задержка прорезывания зубов являются типичными проявлениями в полости рта при муколипидозе.

Стоматологическая помощь детям при муколипидозе должна включать: своевременную санацию, реминерализующую терапию твердых тканей зуба, герметизацию фиссур, обучение индивидуальной гигиене полости рта, профессиональную гигиену каждые 3 месяца.

При хорошем гигиеническом состоянии полости рта и удовлетворительном психоэмоциональном состоянии ребёнка возможно изготовление зубных протезов с целью замещения дефектов зубных рядов.