

Херувизм

Номер статьи: ORPHA 184

Резюме

Херувизм — это редкое, самостоятельным генетическим заболеванием фиброзной и костной тканей, которое наблюдается у детей и подростков. Для херувизма характерно прогрессирующее двустороннее увеличение нижней и/или верхней челюстей, в тяжелых случаях — с нарушением их функции.

Распространенность херувизма неизвестна; 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.

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 переменчивы: от субклинических случаев до тяжелой деформации, приводящей к зрительным и дыхательным осложнениям, а также нарушениям речи, затруднениям при жевании и глотании. В тяжелых случаях фиброзно-костные 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. Также херувизм является компонентом синдрома Рамона, нейрофиброматоза I типа и синдрома ломкой X-хромосомы (см. значение этих терминов).

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.

Диагноз устанавливают на основании клинических признаков, возраста пациента, семейного анамнеза и радиологических данных. Для подтверждения диагноза используют молекулярно-генетические исследования. В гистологическом препарате наблюдаются веретенообразные клетки, окруженные коллагеновыми волокнами и гигантскими остеокластами.



Дифференциальный диагноз следует проводить с Нунанподобным синдромом, синдромом гиперпаратиреоза с опухолью нижней челюсти, фиброзной дисплазией костной ткани (см. значение этих терминов), опухолью Брауна и центральной гигантоклеточной гранулемой.

Пренатальная диагностика возможна, если в семье выявлены соответствующие мутации.

Около 50 % случаев — семейные, другие связаны с мутациями *de novo*. Считается, что херувизм наследуется по аутосомно-доминантному типу, однако есть сообщения о случаях, предполагающие аутосомно-рецессивное наследование. Семьям, в которых есть больные херувизмом, рекомендуется генетическое консультирование.

В фазу роста поражений рекомендуется клинический и радиологический контроль. Поскольку заболевание обычно проходит самостоятельно, хирургическое вмешательство показано не всегда. Тем не менее, оно проводится при функциональных нарушениях или в косметических целях, для улучшения качества жизни. Возможные хирургические операции: резекция, кюретаж и контурная пластика. Оперативные вмешательства обычно проводят в латентную фазу. Они не влияют на прогрессирование заболевания. Особое внимание следует уделять психологическим аспектам, связанным с деформацией лица в детском и подростковом возрасте.

Несмотря на то, что симптомы бывают тяжелыми, херувизм — это доброкачественное заболевание. Прогноз крайне благоприятный, случаи остаточной деформации редки.

Рецензент документа оригинала:

- Dr B. Baskin

Последнее обновление: Ноябрь 2013 г.

Переведено: БСП «Настоящее будущее»

Рецензент документа перевода: Семенова Н.А.

Переведено: Декабрь 2014

Данная статья была переведена при финансовой поддержке ЗАО «Рош-Москва» и Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»



Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.

