

Sekwencja Pierre Robin: opis przypadku

Pierre Robin sequence: a case report

¹ Poradnia Stomatologii Dzieci i Młodzieży, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

² Klinika Stomatologii Dziecięcej Katedry Stomatologii Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

Streszczenie

Wstęp. Sekwencja Pierre Robin (Pierre Robin Sequence, PRS) jest zaburzeniem rozwojowym powstałym na skutek malformacji I łuku skrzelowego. Etiologia PRS nie jest do końca poznana, brane są pod uwagę zarówno czynniki genetyczne, jak i środowiskowe. Objawy PRS (małożuchwie, dotylne przemieszczenie języka oraz rozszczep podniebienia) są czynnikami mającymi znaczący wpływ na prawidłowy rozwój dziecka, a stopień ich nasilenia determinuje zarówno sposób leczenia, jak i jego efekty.

Cel. Celem pracy jest opis przypadku 5-letniego pacjenta ze stwierdzonym PRS.

Materiał i metody. Przeprowadzono badanie kliniczne jamy ustnej pacjenta, wykonano zdjęcie rentgenowskie pantomograficzne.

Wyniki. Widoczne zmiany w rysach twarzy, nieznacznie zaznaczony ptasi profil, blizna po operacji podniebienia miękkiego, choroba próchnicowa.

Wnioski. W przebiegu leczenia oraz opieki nad pacjentem z PRS konieczne są długoterminowe monitorowanie oraz podejście interdyscyplinarne.

Słowa kluczowe: Sekwencja Pierre Robin, rozszczep podniebienia, małożuchwie.

Abstract

Introduction. Pierre Robin Sequence (PRS) is a congenital abnormality associated with the first brachial arch malformation. The etiology of PRS is not fully known, though both genetic and environmental factors are taken into account. PRS symptoms (micrognathia, glossoptosis and cleft palate) have a significant influence on the proper development of a child. The severity of the disease determines the treatment plan and its results.

Aim. The aim of this report is to present the case of a five-year old boy diagnosed with PRS.

Material and methods. A clinical examination of the oral cavity was performed, an orthopantomogram was taken.

Results. Visible changes in facial features, bird face appearance, scar after surgical reconstruction of soft palate, dental caries.

Conclusions. The course of treatment and PRS patient care demand long-term monitoring as well as a multidisciplinary team approach.

Keywords: Pierre-Robin Sequence, cleft palate, micrognathia.

Wstęp

Rozszczepy warg i podniebienia są jednymi z najczęściej występujących wad wrodzonych w obrębie twarzoczaszki. Mogą mieć podłoże zarówno środowiskowe, jak i genetyczne. Ze względu na planowanie leczenia i opieki nad pacjentem istotny jest fakt, iż mogą one występować jako wady izolowane lub jako jeden z elementów występującego u pacjenta zespołu wad, czego przykładem jest sekwencja Pierre Robin, zespół Teacher Collinsa [1]. Według różnych autorów częstość występowania anomalii towarzyszących może wynosić od 4,3% [2] do 63,4% [3].

Sekwencja Pierre Robin (Pierre Robin Sequence, PRS), jest zaburzeniem rozwojowym powstałym na skutek malformacji I łuku skrzelowego [4]. Zespół został opisany po raz pierwszy w 1923

roku przez francuskiego lekarza Pierra Robin na podstawie badania noworodka z niedorozwojem żuchwy, dużym językiem, zaburzeniami oddechu oraz rozszczepem podniebienia [5]. Częstość występowania szacuje się od 1:8500 do 1:20000 nowych urodzeń [6]. Nazwa zespół Pierre Robin funkcjonowała do 1976 roku, kiedy to ze względu na charakter anomalii – kaskada nieprawidłowości anatomicznych wynikająca z pojedynczego defektu rozwojowego – Cohen wprowadził termin Sekwencji Pierre Robin [7].

Etiologia PRS nie jest dotychczas w pełni poznana. W piśmiennictwie wymienia się zarówno wpływ czynników środowiskowych, jak i genetycznych. Zgodnie z najnowszymi wynikami badań, powstawanie PRS może mieć związek z dyslokacją genów SOX9 i KCNJ2 [8].

Sekwencja Pierre Robin charakteryzuje się małożuchwiami, dotylnym przemieszczeniem języka oraz rozszczepem podniebienia [9]. Stopień zaawansowania zmian w PRS nie zawsze jest jednakowy. Obok lekkich, występują niekiedy postaci ciężkie, przy czym w znacznym stopniu ma to związek z rozległością rozszczepu podniebienia. W lekkiej postaci występuje rozszczep tylko podniebienia miękkiego, a w ciężkich przypadkach także podniebienia twardego i wargi.

Powikłania PRS są bezpośrednio związane z rozległością rozszczepu oraz dotylnym przemieszczeniem języka. W pierwszych miesiącach życia zdrowiu dziecka zagrażają trudności z oddychaniem, włącznie z całkowitą niedrożnością dróg oddechowych, wynikające z zapadania się języka, jak również możliwość aspiracji treści pokarmowej, co może być przyczyną zachyłkowego zapalenia płuc [10]. Te przeszkody w karmieniu są jednymi z głównych problemów towarzyszących PRS [11]. Ze względu na wysokie prawdopodobieństwo wystąpienia opisanych wyżej powikłań, niezmiernie ważną jest edukacja rodziny oraz ścisła współpraca personelu medycznego z opiekunami dziecka [12].

Opis przypadku

Z pacjentem w wieku 6 lat zgłosili się do gabinetu stomatologicznego rodzice w celu objęcia

go opieką stomatologiczną. Z przeprowadzonego wywiadu wynikało, iż okres ciąży oraz poród przebiegały prawidłowo. W pierwszej dobie życia zdiagnozowano PRS, w kolejnych miesiącach wykluczono występowanie innych wad. Od pierwszej doby dziecko było karmione przez smoczek, gdyż ze względu na małe nasilenie objawów nie było konieczności karmienia pozajelitowego. Rozszczep podniebienia miękkiego zoperowano w 2. roku życia dziecka. Rodzice podali, że od tego czasu dziecko rozwija się prawidłowo.

Obecnie w badaniu zewnątrzustnym stwierdzono: dysproporcję odcinka czołowego, nosowego i szczękowego twarzy, z wydłużeniem odcinka czołowego, siodełkowaty nos, szeroko rozstawione oczodoły (**Rycina 1**) oraz nieznacznie zaznaczony ptasi profil (**Rycina 2**).

W badaniu wewnątrzustnym widoczny jest charakterystyczny dla PRS przemieszczony ku tyłowi język, wysoko wysklepione podniebienie z blizną po operacji podniebienia miękkiego (**Rycina 3**), płytki przedsionek jamy ustnej.

Badanie jamy ustnej ujawniło liczne ubytki próchnicowe we wszystkich zębach trzonowych (puw = 8). Nie stwierdzono anomalii budowy i mineralizacji tkanek twardych zęba.

Odnotowano obecność miękkich złogów na zębach trzonowych. Osadu nie było na pozosta-



Rycina 1. W badaniu wewnątrzustnym pacjenta stwierdzono wydłużenie odcinka czołowego, siodełkowaty nos i szeroko rozstawione oczodoły

Figure 1. Extra-oral examination showed the prolongation of frontal segment, saddle nose and widely located eye-sockets



Rycina 2. W badaniu zewnątrzustnym widoczny jest ptasi profil

Figure 2. Extra-oral examination showed bird face appearance



Rycina 3. W badaniu wewnątrzustnym stwierdzono przemieszczony ku tyłowi język oraz wysoko wysklepione podniebienie z blizną po operacji podniebienia miękkiego

Figure 3. Intra-oral examination showed the backwards displacement of the tongue and high-arched palate with the scar after surgical reconstruction of soft palate

tych zębach; nie stwierdzono wykładników stanu zapalnego dziąseł (GI = 0).

Badanie radiologiczne wykazało obecność wszystkich zawiązków zębów stałych, na odpowiednim do wieku etapie rozwoju.

Na podstawie przeprowadzonych badań ustalono plan leczenia obejmujący zarówno leczenie zachowawcze, jak również profilaktykę choroby próchnicowej zębów. Pacjenta skierowano także na konsultację ortodontyczną.

Podsumowanie

Pacjenci ze zdiagnozowaną sekwencją Pierre Robin już od momentu urodzenia wymagają interdyscyplinarnego leczenia, jak również szczególnej opieki ze strony rodziców ze względu na liczne anomalie i ewentualne powikłania mogące bezpośrednio zagrażać życiu. Konieczna jest stała kontrola prawidłowości rozwoju oraz zachowań prozdrowotnych, w tym diety i zwyczajów higienicznych. W wielu przypadkach istnieje konieczność pobrania wycisku anatomicznego w celu wykonania obturatora. Jest on stosowany do czasu wykonania operacji zamknięcia rozszczepu podniebienia [13]. Zabieg chirurgiczny obejmujący pla-

stykę podniebienia zamyka połączenie jamy ustnej i nosowej, jednakże w przypadkach znacznego małożuchwia z zapadaniem języka konieczne jest przeprowadzenie zabiegu dystrakcji żuchwy [6]. Zaburzenia w okolicy twarzoczaszki powodują, iż pacjenci przez długie lata muszą znajdować się pod stałą opieką lekarza ortodonta. Ze względu na ten fakt tym większy nacisk powinien być kładziony na zachowanie zębów mlecznych do czasu ich fizjologicznej wymiany. Szczególnie istotne jest zapobieganie próchnicy, której rozwój może być przyczyną przedwczesnej utraty zębów, co może być dodatkowym czynnikiem hamującym prawidłowy rozwój układu kostnego twarzoczaszki.

Piśmiennictwo

- [1] Thomas AM, Chopra S, Singh N, Simratvir M, Moghe G. Syndromes associated with labiopalatine clefting: a report of three cases. *J Indian Soc Pedod Prev Dent.* 2008;26(2):88–91.
- [2] Jensen BL, Kreiborg S, Dahl E, Fogh-Andersen P. Cleft lip and Palate in Denmark. 1976–1981: Epidemiology, Variability, and Early Somatic Development. *Cleft Palate J.* 1988;25(3):258–269.
- [3] Shprintzen RJ, Siegel-Sadewitz VL, Amato J, Goldberg RB, Opitz JM, Reynolds JF. Anomalies associated with cleft lip, cleft palate, or both. *Am J Med Genet A.* 1985;20(4):585–595.
- [4] Shinghal T, Tewfik TL. Pierre Robin Sequence: A Common Presentation. *Can J CME.* 2008:49–52.
- [5] Johnson JM, Moonis G, Green GE, Carmody R, Burbank HN. Syndromes of the First and Second Branchial Arches, Part 2: Syndromes. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2011;32(2):230–37.
- [6] Sesenna E, Magri AS, Magnani C, Brevi BC, Anghinoni ML. Mandibular distraction in neonates: indications, technique, results. *Ital J Pediatr.* 2012;38:7.
- [7] Evans AK, Rahbar R, Rogers GF, Mulliken JB, Volk MS. Robin sequence: A retrospective review of 115 patients. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2006;70(6):973–980.
- [8] Jakobsen LP, Ullmann R, Christensen SB, Jensen KE, Mølsted K, Henriksen KF, Hansen C, Knudsen MA, Larsen LA, Tommerup N, Tümer Z. Pierre Robin sequence may be caused by dysregulation of SOX9 and KCNJ2. *J Med Genet.* 2007;44(6):381–386.
- [9] Okada K, Yamashiro T, Tenshin S, Takano-Yamamoto T. The Orthodontic Treatment for a Patient with Pierre-Robin Sequence Complicated by Juvenile Periodontitis. *Cleft Palate Craniofac J.* 2000;37(3):318–324.
- [10] Rangeeth BN, Moses J, Reddy NV. Pierre robin sequence and the pediatric dentist. *Contemp Clin Dent.* 2011;2(3):222–225.
- [11] Shprintzen RJ. The implications of the Diagnosis of Robin Sequence. *Cleft Palate Craniofac J.* 1992;29(3):205–209.
- [12] Marcellus L. The infant with Pierre Robin sequence: Review and implications for nursing practice. *J Pediatr Nurs.* 2001;16(1):23–34.
- [13] Hegde RJ, Mathrawala NR. Pierre robin sequence: Report of two cases. *J Indian Soc Pedod Prev Dent.* 2010;28(4):326–330.