

# Poruchy vývoje dutiny ústní a chrupu (vývojové defekty orální a maxilofaciální oblasti).

Markéta Hermanová

# Poruchy vývoje zubů.

- Změny počtu zubů
- Změny velikosti zubů
- Změny tvaru zubů
- Anomálie struktury zubů
- Kraniofaciální anomálie

# Poruchy vývoje zubů.

- Prenatální
- Postnatální
  
- Vrozené
- Získané

# Změny počtu zubů

- Hypodoncie, anodoncie a asociované syndromy
- Hypohidrotická ektodermální dysplazie
- Hyperdoncie (přespočetné zuby)

## ■ **Hypodoncie:** kongenitální absence zubu

- Častěji u permanentní dentice (2-10 % populace)
- U primární dentice <1 %; asoc. s absencí permanentního nástupce
- Rasové a geografické rozdíly
- Symetrická/asymetrická
- Premoláry (mandibulární 2. premoláry), trvalé maxilární laterální řezáky, absence 3. molárů geograficky variabilní
- Úloha kontrolních a regulačních genů ve vývoji zubů
- Asoc. s jinými kraniofaciální anomáliemi a syndromy

## ■ **Anodoncie:** kompletní absence jedné či obou denticí

## ■ Hypohidrotická ektodermální dysplazie

- Kongenitální absence ektodermálních struktur
- XR dědičné, mutace v genu EDA (ectodysplasin A), porucha interakcí mezi epiteliálními a mesenchymálními tkáněmi; vzácně AR
- Hladká suchá kůže, řídké vlasy, parciální či totální absence potních žláz (hypertermie)
- Těžká hypodontie/oligodontie (chybění více zubních zárodků, retardovaná erupce zubů, deformity zubů, konický tvar zubů)
- Přenašečky - minimální hypodontie

## ■ Hyperdoncie (přespočetné zuby)

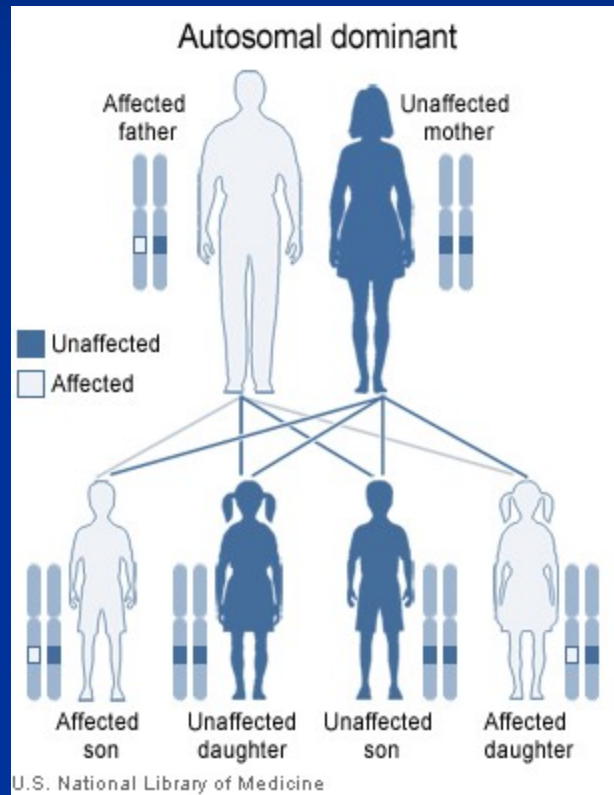
- maxila (anteriorní a molární oblasti)
- asoc. s rozštěpy patra a kleidokraniální dysplazií
- F>M
- v primární dentici vzácně
- brání erupci zubů, způsobuje malpozice, resorpce sousedních zubů, vznik dentigerózních cyst neprořezaných zubů
- *Mesiodens*: mezi centrálními řezáky
- *Paramolar*: při maxilárních molárech bukálně
- *Distomolar*: distálně od 3. moláru



Syndrom/anomálie	Asociované znaky
<b>Hypodoncie</b>	
<b>Rozštěpy rtu/patra</b>	Hluchota, kraniální a skeletální abnormity
<b>Crouzonův syndrom (mutace v genu FGFR)</b>	Kraniosynostóza, maxilární hypoplazie, hypertelorismus
<b>Downův syndrom (trisomie 21)</b>	např. mentální retardace, makroglosie, maxilární hypoplazie
<b>Hipohidrotická ektodermální dysplazie</b>	Hypotrichóza, hypohidróza, sedlovitý nos
<b>Ellis-van Creveld syndrom</b>	Trpasličtví, polydaktylie, kardiální malformace
<b>Oro-faciální digitální syndrom</b>	Rozštěp patra, hypoplazie nosu, malformace prstů
<b>Hyperdoncie</b>	
<b>Rozštěpy rtu/patra</b>	Hluchota, kraniální a skeletální abnormity
<b>Kleidokraniální dysplazie (AD) (mutace v RUNX2 genu (transkripční faktor dif. osteoblastů))</b>	Aplazie klavikul, opožděná osifikace fontanel, zvětšení krania (porucha dif. osteoblastů)
<b>Gardnerův syndrom (AD) (mutace APC genu, varianta familiární adenomatózní polypózy (FAP))</b>	Osteomy čelistí, kožní cysty a fibromy, střevní polypóza-karcinomy (FAP)
<b>Oro-faciální digitální syndrom</b>	Rozštěp patra, hypoplazie nosu, malformace prstů



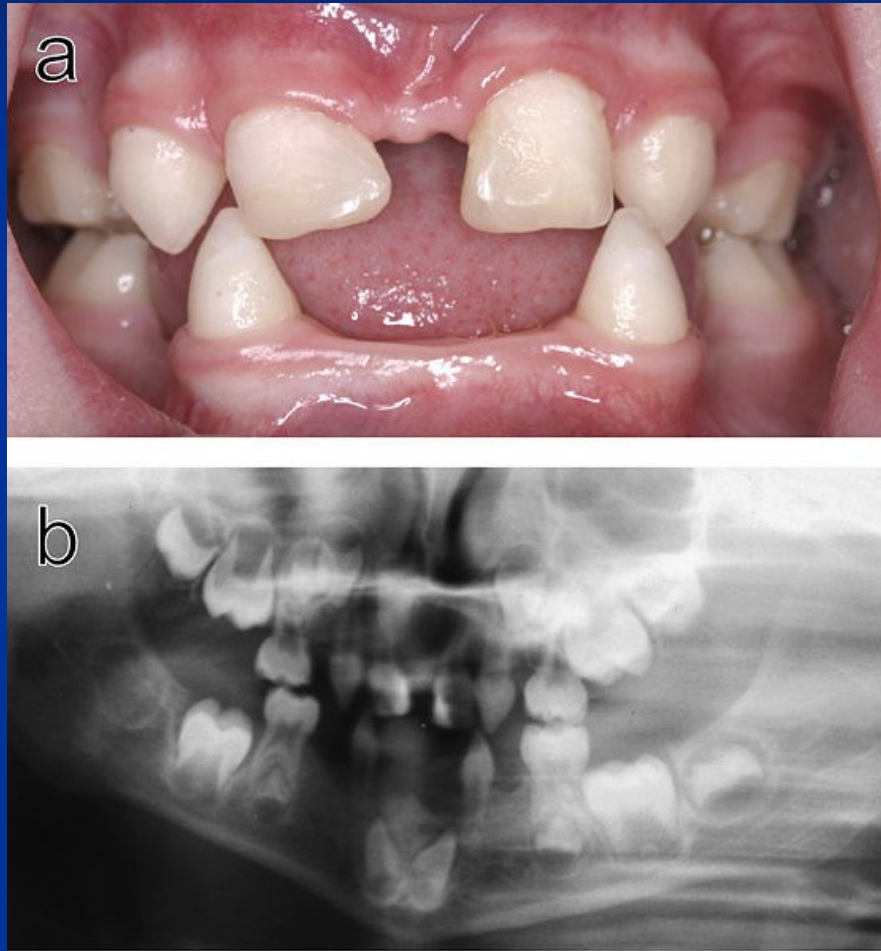
# Gardneriv syndrom/FAP



# Kleidokraniální dysplazie.



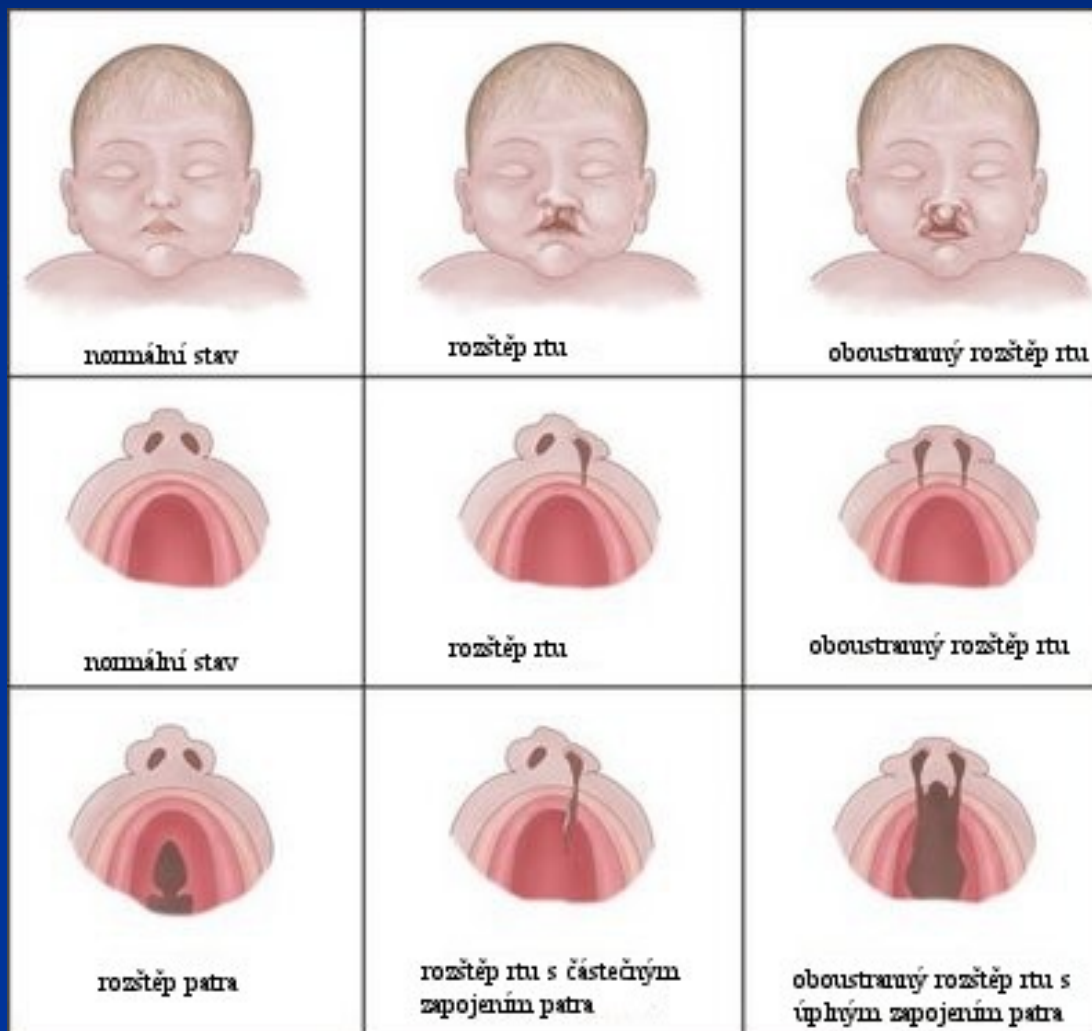
# Hypodontie.



# Rozštěpy rtu a patra

- V kombinaci až s 300 syndromy
- 70 % nesyndromických
- 1/500-1000 narozených
- Rozštěpy rtu a patra (45 %) > rozštěpy patra (30 %) > rozštěpy rtu (25 %)
- Multifaktoriální příčiny

- **Rozštěpy rtu:** defektní fúze mediálního nazálního a maxilárního výběžku
- **Rozštěp patra:** porucha fúze základů patra



- **Laterální obličejový rozštěp** (izolovaně či u mandibulofaciálních dysostóz): porucha fúze maxilárních a mandibulárních výběžků; uni- nebo bilaterální
- **Šikmý obličejový rozštěp**  
(mezi horním rtem a okem, +RP; porucha fúze laterálního nazálního výběžku s maxilárním výběžkem nebo výsledek zaškrcení amniiovými pruhy)
- **Mediální rozštěp rtu**  
(porucha fúze mediálních nazálních výběžků, u některých syndromů, u holoprosencefalie)
- **Mediální maxilární přední alveolární rozštěp**  
(v.s. kostní defekt ve středu maxily mezi řezáky)

# Změny velikosti zubů

- Makrodoncie
- Mikrodoncie

- **Genetické faktory**

(mikrodoncie u Downova sy, u vrozených srdečních vad)

- **Faktory prostředí**

- **Postižení až celé dentice**

# Změny tvaru zubů

## ■ Dilacerace

- Korunka ohnuté kolem podélné osy, trauma
- Maxilární řezák

## ■ Taurodontismus

- Dřeňová dutiny vysoká, bez konstriktce v amelocementální junkci
- Porucha invaginace Hertwigovy pochvy do horizontální polohy
- Sporadický či asociovaný s Klinefelterovým sy, poly-X sy

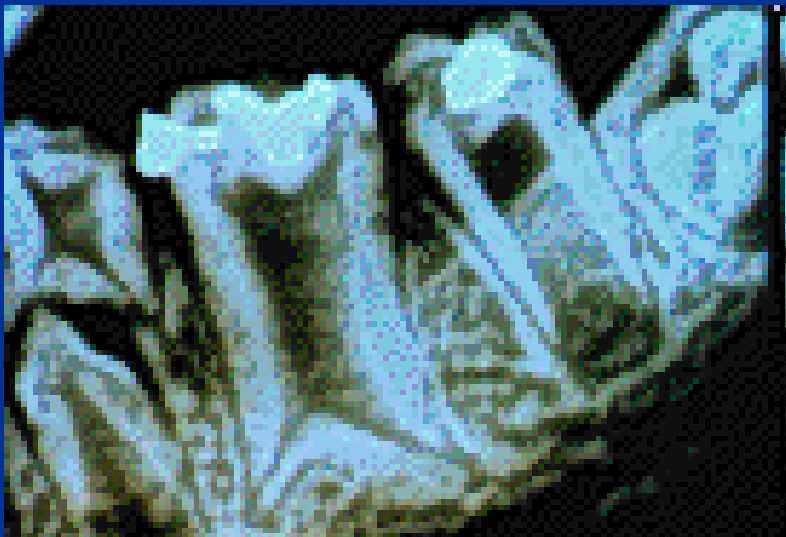
## ■ Zdvojený zub

- Vývojová anomálie, spojení kořenů, korunek, obojího (se/bez spojení pulpy)
- Častější u primární dentice, přední zuby
- Fúze (spojení dvou samostatně se vyvíjejích zubů)
- Geminace (inkompletní rozdělení zubu)

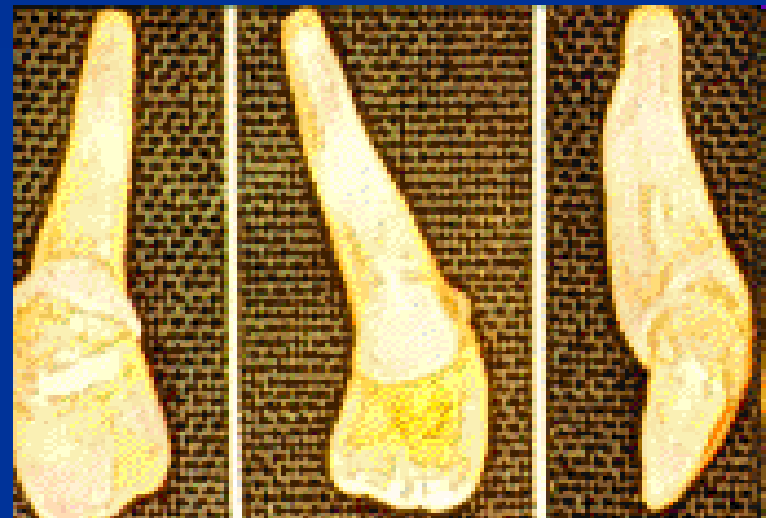
## ■ Konkrescence

- Získaná porucha, častěji u permanentní dentice
- Spojení zubů cementem (anatomická blízkost (2. a 3. maxilární molár, hypercementóza při zánětu)

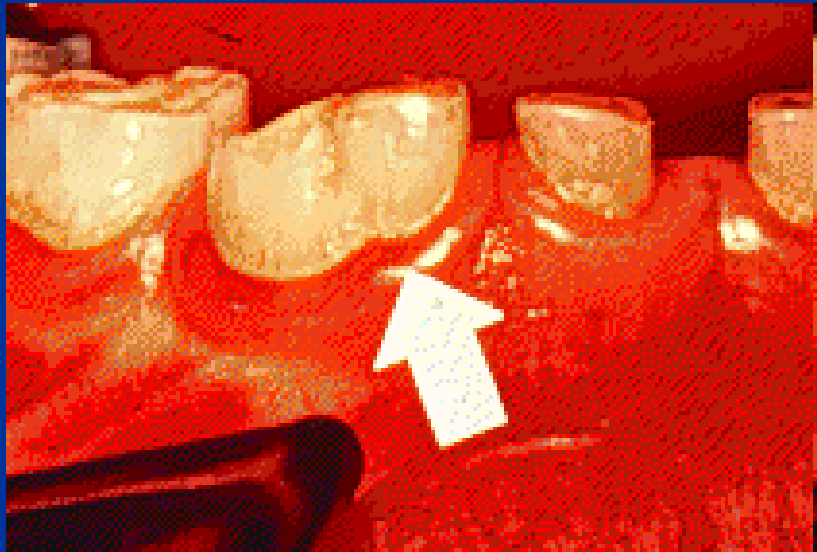




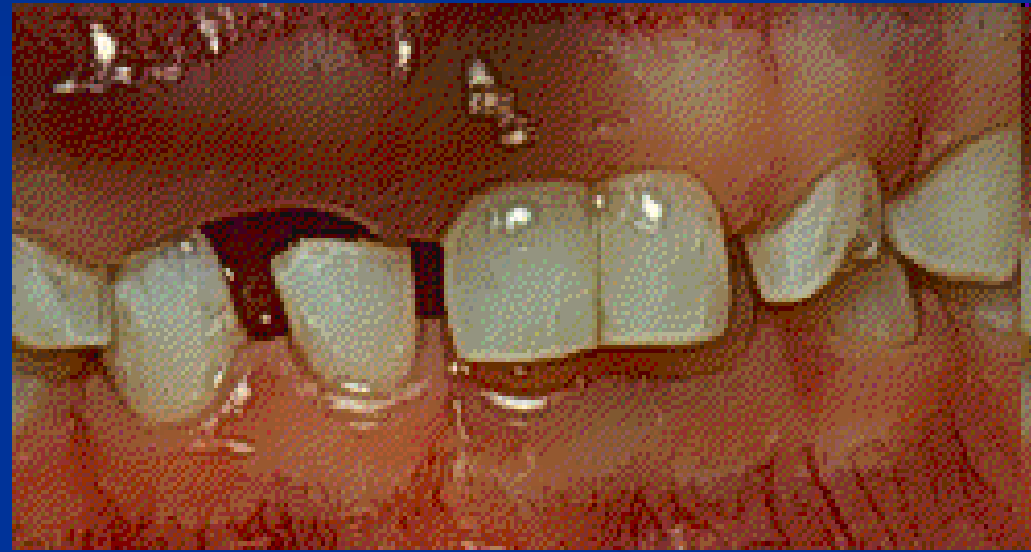
**Taurodontismus**



**Dilacerace**



Fúze



Geminace

# Anomálie struktury zubu

- Poruchy stavby skloviny
- Poruchy stavby dentinu
- Poruchy stavby cementu

# Amelogeneze

## Sekretorická fáze

Sekrece proteinů enamelové matrix ameloblasty: amelogenin, enamelin, ameloblastin, tuftelin

Proteiny enamelové matrix – iniciace maturace

Růst krystalitů do délky, méně do šířky a tloušťky

Množství produkované matrix determinuje tloušťku enamelu a stavbu korunky

## Maturační fáze

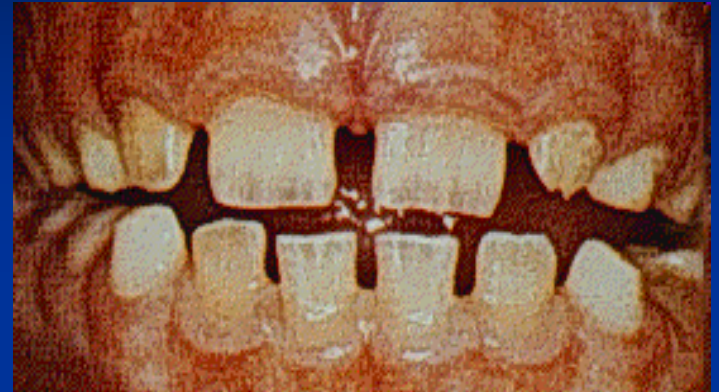
Ústup sekrece proteinů enamelové matrix

Ukončení růstu krystalitů do délky

Sekrece proteolytických enzymů a degradace proteinů enamelové matrix

Růst krystalitů do šířky a tloušťky

- Defektní produkce proteinů enamelové matrix – *hypoplazie skloviny*



- Defektní maturace/mineralizace – *hypomineralizovaná sklovina*



## Lokální příčiny poruch vývoje skloviny

Infekce, trauma, radioterapie. Idiopatické.

## Celkové příčiny poruch vývoje skloviny

### Vlivy prostředí/systemové příčiny (chronologické dysplazie)

#### Prenatální

Infekce: zarděnky, syfilis  
Maternální choroby  
Exces iontů fluoru

#### Neonatální

Hemolytická choroba novorozenců  
Hypokalcémie  
Nezralost, protražený porod.

#### Postnatální

Infekce (virové exantematózní)  
Srdeční vady, endokrinopatie, choroby GIT  
Avitaminózy (D)  
Chemoterapie  
Exces iontů fluoru

## Genetické příčiny

#### Postižení zubů

Amelogenesis imperfecta

#### + generalizované

Syndromy ektodermální dysplazie , Downův syndrom

# Geny kódující proteiny skloviny

- Amelogenin
- Enamelin
- Ameloblastin
- Tuftelin

# Amelogenesis imperfecta.

## ■ 2 typy:

### - hypomineralizující/hypomaturující typ

(prořezané zuby normálního tvaru, velikosti, tloušťky skloviny – měkká křídovitá)

### - hypoplastický typ

(sklovina normální tvrdosti, variabilní tloušťky)

## ■ AD nejčastěji; méně XR (amelogenin)



## Lokální příčiny poruch stavby dentinu

Trauma, radioterapie, Turnerův zub

## Celkové příčiny poruch stavby dentinu

### Dentinogenesis imperfecta

Typ I	asoc. s osteogenesis imperfecta, těžší postižení prim. dentice
Typ II	pouze postižení zubů, AD, postižení obou denticí, diskolorace (jantarové)obliterace pulpy, zakrnělé kořeny
Typ III	izolovaně v USA, podobné typu II

### Dysplazie dentinu

Typ I	Radikulární (zuby bez kořenů)
Typ II	Koronární

### Vlivy prostředí/systémové

Avitaminóza D

Hypofosfatémie

Hypofosfatázie (↓ALP)

Hypoparatyreoidismus

Jiné deficiency minerálů, léky, chemoterapeutika,.....

# Turnerův zub

- Porucha vývoje tvrdých zubních tkání zejm. skloviny stálého zubu vlivem akutního nebo chronického zánětu v okolí hrotu kořene dočasných zubů
- Bílé nebo žluté skvrny na korunce zubu, často tvorba rýh a brázd na povrchu až úplná aplazie skloviny. V těžších případech je postižena i tvorba dentinu a cementu

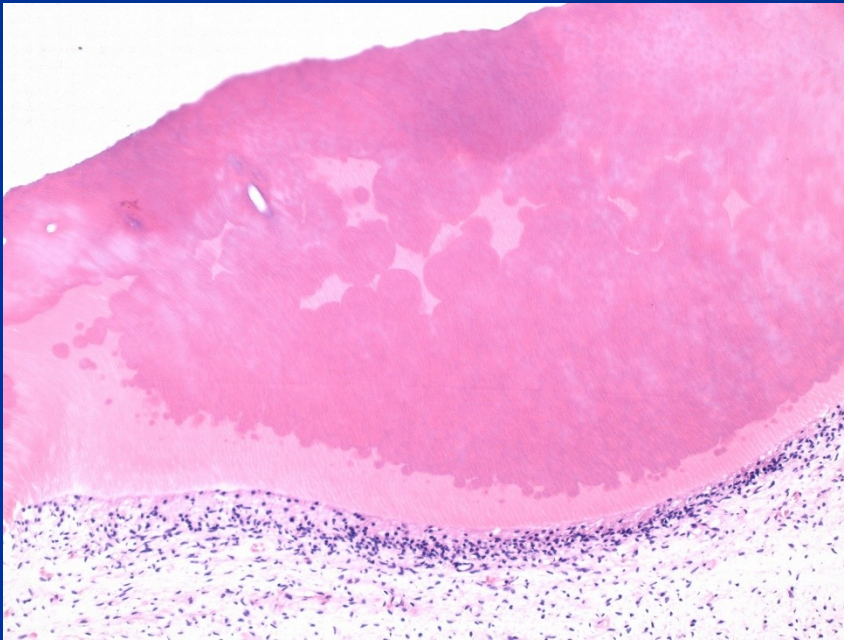


# Regionální odontodysplazie („ghost teeth“)

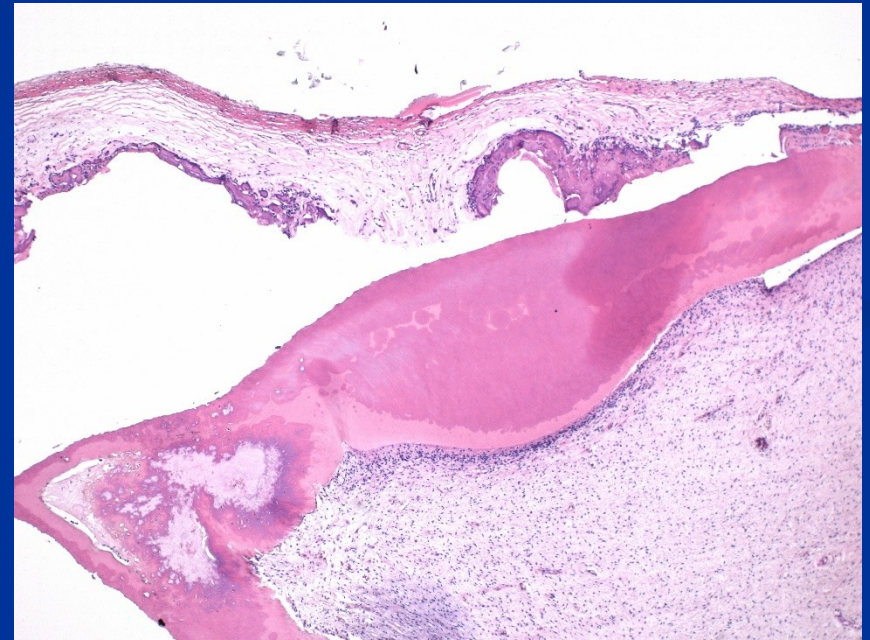
- Neznámá etiologie
- Abnormality skloviny, dentinu, pulpy, dentálního foliklu
- Obojí dentice postižena
- Variabilní postižení různého rozsahu
- Opožděná erupce abnormálně formovaného zubu
- Rtg snížená opacita zubu bez možnosti diferenciacie skloviny a dentinu – „ghost teeth“



# Regionální odontodysplazie („ghost teeth“)

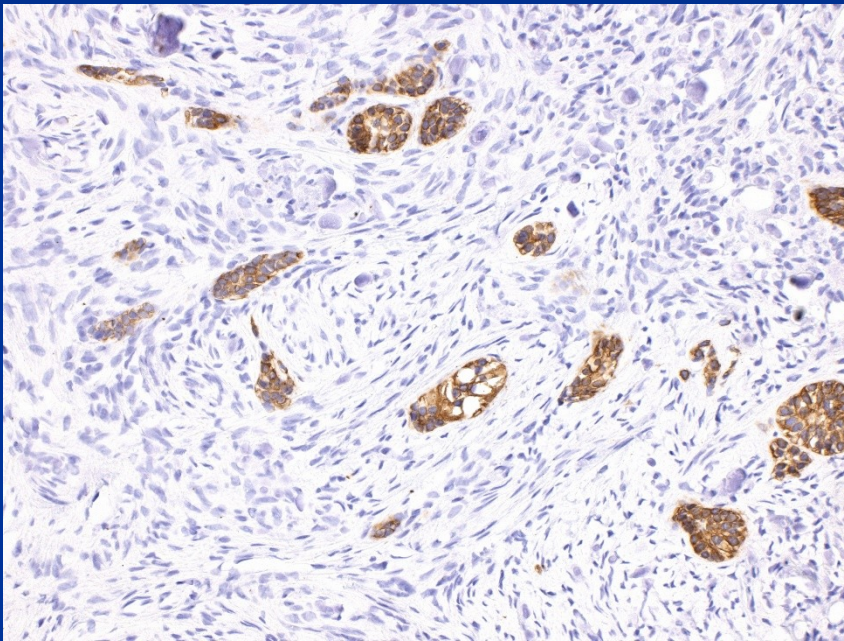


Dentin, převážně atubulární, s plochami amorfního dentinu a globulárními formacemi.

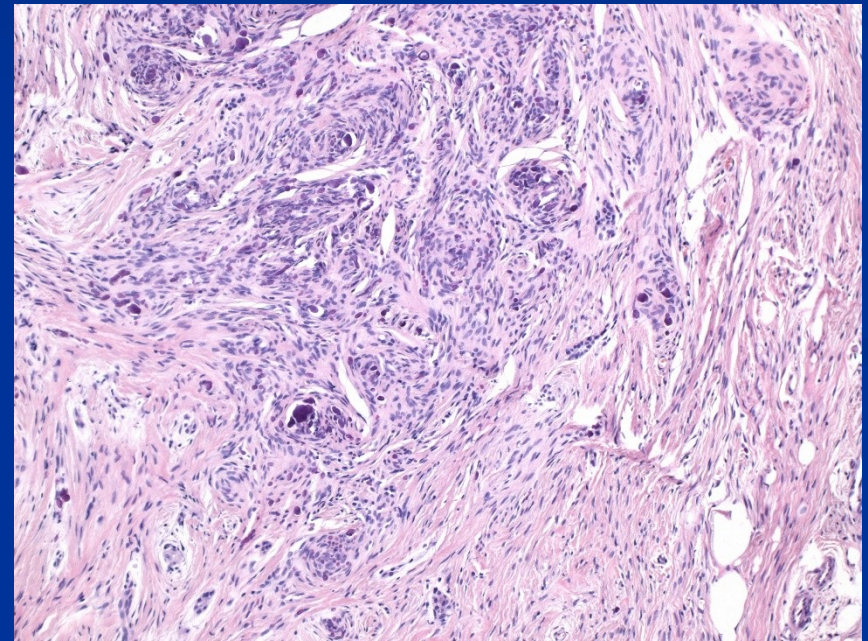


Hypoplastický enamel globulárními kalcifikacemi, převážně atubulární dentin, se štěrbinami.

# Regionální odontodysplazie („ghost teeth“)



Folikulární tkáň neprořezaného zubu s remnanty odontogenního epitelu (imunohistochemicky s pozitivní expresí cytokeratinů – markeru epitelové tkáň).



Folikulární tkáň neprořezaného zubu s remnanty odontogenního epitelu, fibrózní tkání a kalcifikacemi měkkých tkání.

# Porucha stavby cementu.

- Koronární třetina kořene krytá primárním (acelulárním) cementem
- Apikální 2/3 kryté další vrstvou celulárního (sekundárního) cementu
- **Hypercementóza**
  - Idiopatická i známé příčiny
  - Ankylóza, konkrescence jako následek
  - Příčiny: periapikální zánět, mechanická stimulace, nefunkční/neprořezaný zub, Pagetova choroba kostí
- **Hypocementóza**
  - u hypofosfatázie, u kleidokraniální dysplazie,.....

## Příčiny makroglosie

### Kongenitální a hereditární

Vaskulární malformace

Hemihyperplazie

Kretenismus

Beckwith-Wiedemann syndrom (omphalokéla, visceromegalie, gigantismus, hypoglykémie)

Downův syndrom

Mukopolysacharidózy

Neurofibromatózy

MEN, typ 2B

### Získané

Bezzubí pacienti

Amyloidóza

Myxedém

Akromegalie

Angioedém

Tumory

## ■ Mikroglossie

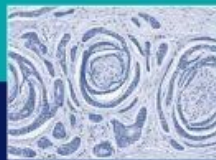
## ■ Aglossie

(u oromandibulárních končetinových hypogenetických syndromů)

## ■ Ankyloglossie

(krátká, tlustá uzdička)





# Oral Pathology

Fourth Edition

J. V. Soames and J. C. Southam

OXFORD

# Oral & Maxillofacial PATHOLOGY



SECOND EDITION

Neville  
Damm  
Allen  
Bouquot

GRADA

avicenum 2

Jiří Vrána

## PATOLOGIE OROFACIÁLNÍ OBLASTI



- Učebnice z orální patologie není nutná
- Povinně materiály z přednášek!

