

Kompleksowe leczenie ortodontyczno-protetyczne dzieci z wybranymi zespołami wad wrodzonych

Comprehensive orthodontic and prosthetic treatment of children with selected congenital defects

Zdzisław Artur Bogucki¹, Patrycja Aleksandra Biesiada²

¹ Katedra i Zakład Protetyki Stomatologicznej, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich

Department of Dental Prosthetics, The Piasts of Silesia Medical University

Kierownik: dr hab. n. med. Edward Kijak

² Poradnia Protetyki Stomatologicznej, Medyczne Centrum Innowacji Wrocław Sp. z o.o.,

Uniwersyteckie Centrum Stomatologiczne Wrocław

Prosthodontic Clinic, Medical Innovation Center, University Dental Center Wrocław

Kierownik: dr hab. n. med. Edward Kijak

HASŁA INDEKSOWE:

wady wrodzone, zespoły genetyczne u dzieci, zmiany wrodzone twarzoczaszki, leczenie ortodontyczno-protetyczne, holistyczne leczenie ortodontyczno-protetyczne

KEY WORDS:

congenital defects, genetic syndromes in children, congenital changes of the facial skeleton, orthodontic and prosthetic treatment, holistic orthodontic and prosthetic treatment

Streszczenie

Wady rozwojowe u dzieci stanowią istotny problem kliniczny, wpływając zarówno na funkcjonowanie układu stomatognatycznego, jak i na jakość życia pacjentów oraz ich rodzin. Szczególnie istotne są zaburzenia występujące w przebiegu zespołów genetycznych i dysmorficznych. Każda z tych jednostek chorobowych charakteryzuje się odmiennym obrazem klinicznym, jednak wspólnym mianownikiem jest obecność anomalii w obrębie twarzoczaszki, zębów oraz struktur miękkich jamy ustnej, które mogą prowadzić do zaburzeń funkcji oddechowych, połykania, żucia i mowy. Analiza tych wad ma kluczowe znaczenie dla wczesnej diagnostyki, planowania leczenia oraz profilaktyki powikłań. Właściwe zrozumienie mechanizmów patogenetycznych i charakterystyki zmian morfologicznych umożliwia interdyscyplinarne podejście do terapii, obejmujące pediatrię, chirurgię szczękowo-twarzową, ortodoncję, protetykę, logopedię oraz rehabilitację. Szczegół-

Summary

Developmental defects in children constitute a significant clinical problem, affecting both the functioning of the stomatognathic system and the quality of life of patients and their families. Disorders occurring in the course of genetic and dysmorphic syndromes are particularly significant. Each of these conditions has a distinct clinical picture, but a common denominator is the presence of anomalies in the craniofacial region, teeth and soft tissues of the oral cavity, which can lead to impaired functions of respiration, swallowing, chewing and speech. The analysis of these defects is crucial for early diagnosis, treatment planning and the prevention of complications. Proper understanding of the pathogenetic mechanisms and characteristics of morphological changes enables an interdisciplinary approach to therapy, encompassing pediatrics, maxillofacial surgery, orthodontics, prosthetics, speech therapy and

nią rolę odgrywa leczenie ortodontyczne i protetyczne, które pozwala na poprawę funkcji żucia, wymowy oraz estetyki twarzy, a tym samym wpływa na rozwój psychospołeczny dziecka. Celem niniejszego artykułu jest omówienie najczęściej występujących wad w obrębie jamy ustnej i twarzoczaszki u dzieci z zespołem Treachera Collinsa (TCS), zespołem ektodermalnej dysplazji, zespołem Pierre'a Robina (PRS) oraz trisomią chromosomu 21 (zespół Downa), oraz przedstawienie możliwości leczenia ortodontycznego i protetycznego w tej grupie pacjentów.

rehabilitation. Orthodontic and prosthetic treatments play a special role, improving chewing function, articulation and facial aesthetics, thus influencing the child's psychosocial development. The aim of this article is to discuss the most common defects in the oral cavity and the maxillofacial region in children with Treacher Collins syndrome (TCS), ectodermal dysplasia syndrome, Pierre Robin syndrome (PRS) and trisomy 21 (Down syndrome), and to present the possibilities of orthodontic and prosthetic treatment in this group of patients.

Wstęp

Wady wrodzone i rozwojowe twarzoczaszki u dzieci stanowią poważny problem kliniczny oraz społeczny, wymagający złożonego i długotrwałego postępowania terapeutycznego. Ich występowanie wiąże się nie tylko z zaburzeniami morfologicznymi w obrębie struktur kostnych i miękkich, lecz także z istotnym wpływem na funkcje układu stomatognatycznego – żucie, połykanie, mowę i oddychanie. Dodatkowo wady te, szczególnie gdy stanowią element zespołów genetycznych, znacząco obniżają jakość życia pacjentów oraz ich rodzin, wpływając na rozwój emocjonalny i społeczny dziecka.

Współczesne podejście do leczenia pacjentów pediatrycznych z wadami wrodzonymi twarzoczaszki opiera się na zasadzie kompleksowości oraz interdyscyplinarności. Skuteczna terapia wymaga współpracy specjalistów z wielu dziedzin medycyny, w tym pediatrii, genetyki, chirurgii szczękowo-twarzowej, chirurgii plastycznej, ortodoncji, protetyki, a także logopedii i psychologii. Wśród elementów tej terapii szczególne znaczenie przypisuje się leczeniu ortodontycznemu i protetycznemu, które stanowi kluczowy etap w procesie rehabilitacji czynnościowej i estetycznej pacjenta. Dzięki odpowiedniemu planowaniu leczenia możliwe

jest nie tylko przywrócenie prawidłowej funkcji narządu żucia, ale również poprawa proporcji twarzy i wyglądu zewnętrznego, co ma bezpośredni wpływ na rozwój psychospołeczny dziecka.

Wady występujące w przebiegu zespołów genetycznych, takich jak zespół Treachera Collinsa, zespół ektodermalnej dysplazji, sekwencja Pierre'a Robina czy zespół Downa, charakteryzują się dużą różnorodnością fenotypową, ale mają wspólny mianownik w postaci zaburzeń rozwoju struktur czaszkowo-twarzowych i uzębienia. Zrozumienie ich etiopatogenezy oraz przebiegu rozwojowego jest niezbędne do prawidłowego zaplanowania leczenia i zapobiegania powikłaniom.

Celem niniejszej pracy jest przedstawienie charakterystyki wybranych zespołów wad wrodzonych u dzieci oraz omówienie możliwości kompleksowego leczenia ortodontyczno-protetycznego w tej grupie pacjentów, z uwzględnieniem specyfiki poszczególnych jednostek chorobowych, etapów leczenia i znaczenia współpracy interdyscyplinarnej w procesie rehabilitacji funkcjonalno-estetycznej.

Charakterystyka wybranych zespołów wad wrodzonych

Zespół Treachera Collinsa

Zespół Treachera Collinsa, znany również

jako zespół Franceschettiego-Zwahlen Kleina lub dyzostoza żuchwowo-twarzowa, należy do rzadkich, genetycznie uwarunkowanych zaburzeń rozwojowych dotyczących kośćca i tkanek miękkich twarzy. Zmiany te dotyczą struktur wywodzących się z pierwszego i drugiego łuku skrzelowego. Choroba dziedziczona jest w sposób autosomalny dominujący, a jej częstość szacuje się na około 1 na 50 000 żywych urodzeń. Należy podkreślić, że u większości pacjentów (około 60%) mutacja genu *TCOF1*, zlokalizowanego na chromosomie 5q31.3–32 i kodującego białko treacle, występuje de novo, natomiast w pozostałych przypadkach dziedziczona jest rodzinnie.¹

Objawy zespołu obejmują wyłącznie okolice głowy i szyi, a u większości pacjentów obserwuje się niedorozwój żuchwy (ok. 78%) oraz kości jarzmowych (ok. 81%). Charakterystyczny jest również profil twarzy, określany jako „ptasi” lub „rybi”. Szczeka jest zwykle hipoplastyczna, z małą zatoką szczękową, skróconą tylną częścią oraz spłyconym, niekompletnym dnem oczodołu. W wielu przypadkach występuje gotyckie podniebienie, a rozszczep podniebienia obserwuje się w około 28% przypadków, nierzadko współistniejący z rozszczepem wargi i zarośnięciem nozdrzy tylnych. W najcięższych przypadkach łuki jarzmowe są całkowicie nieobecne.²

Ponadto część mózgowa czaszki również wykazuje nieprawidłowości: jej długość i szerokość są zmniejszone, widoczne są palczaste wgłębienia na sklepieniu czaszki, a wyrostek sutkowaty jest zredukowany i często pozbawiony komórek powietrznych. Dodatkowo stwierdza się deformacje wyrostków skrzydłowych oraz niedorozwój mięśni skrzydłowych bocznych i przyśrodkowych. W jamie ustnej często stwierdza się anomalie zębowe, takie jak obecność zębów nadliczbowych, brak zawiązków zębów (szczególnie drugich przedtrzonowców żuchwy, bocznych siekaczy i kłów szczęki), hipoplazję lub zmętnienie szkliwa,

mikrodoncję, ektopowe położenie zębów i ich rotacje. Szczególną uwagę zwraca się na zmiany w obrębie stawu skroniowo-żuchwowego, które mają istotne znaczenie w planowaniu chirurgicznej rekonstrukcji żuchwy.³

Zespół ektodermalnej dysplazji

Objawy dysplazji ektodermalnej w obrębie uzębienia obejmują różnorodne nieprawidłowości dotyczące liczby, budowy, położenia, a także czasu i kolejności wyrzynania zarówno zębów mlecznych, jak i stałych. Pośród najczęściej występujących anomalii wymienia się wrodzony brak zawiązków zębów (agenezję), obejmującą uzębienie mleczne i/lub stałe. Dodatkowo często spotykane są także zmiany kształtu zębów – zęby pieńkowate, stożkowate czy kołkowate – oraz ich wymiarów, jak mikrodoncja czy zmniejszona liczba guzków w zębach trzonowych. Ponadto mogą występować zęby taurodontyczne, zęby zatrzymane, wrodzone, noworodkowe, a także, choć rzadziej, zęby nadliczbowe, przy czym nierzadko towarzyszy im również hipoplazja szkliwa.⁴

Najczęstszy wzorzec agenezji obejmuje brak ostatnich zębów w każdej grupie zębowej – trzecich zębów trzonowych, drugich przedtrzonowców oraz górnych bocznych siekaczy, a w uzębieniu mlecznym braki dotyczą głównie zębów siecznych. W przypadkach agenezji zębów mlecznych najczęściej obserwuje się również brak ich stałych odpowiedników, przy czym zakres nieprawidłowości w uzębieniu stałym jest zazwyczaj bardziej nasilony. Częstym zjawiskiem u pacjentów z dysplazją ektodermalną jest opóźnienie oraz zaburzenie kolejności wyrzynania zębów.^{5,6}

Nieprawidłowości w zakresie położenia zębów obejmują obecność diastem i trem między zębami, zwiększony nagryz pionowy, inklinacje, rotacje, infrapozycje, transpozycje, reinkluzje oraz przetrwałe zęby mleczne w przypadkach braku zawiązków zębów stałych. Braki zębowe mają wpływ na rozwój kości

– prowadzą do niedorozwoju wyrostka zębodołowego szczęki oraz części zębodołowej trzonu żuchwy, co z kolei może skutkować zatrzymaniem zębów w hipoplastycznej kości. Rodzaj i liczba brakujących zębów determinują postać oraz nasilenie wady zgryzu.⁵

W przypadku braku zawiązków zębów stałych przetrwały zęby mleczne często ulegają znacznemu starciu ze względu na długotrwałe obciążenie czynnościowe. Badania mikroskopowe przekrojów zębów mlecznych usuniętych u dorosłych pacjentów z oligodoncją wykazały ścięcie szkliwa, jego częściowe starcie, brak typowego układu pryzmatów szkliwnych oraz ich przeplatania. Obserwowano również słabsze powiązania między pryzmatami i cechy nadmiernej mineralizacji, co czyniło zęby bardziej kruche. W zębinie zauważono nieprawidłowości w szerokości i przebiegu kanalików zębinowych oraz liczne połączenia zębinowo-cementowe, przy czym te ostatnie stanowiły alternatywną drogę wymiany substancji odżywczych i metabolitów, umożliwiającą dłuższe utrzymanie zębów w jamie ustnej.⁷

Zespół Pierre'a Robina

Sekwencja Pierre'a Robina stanowi złożone zaburzenie rozwojowe zaliczane do tzw. sekwencji, czyli kaskad anomalii wynikających z pierwotnego defektu morfogenezy. W przypadku PRS pierwotnym zaburzeniem jest mikrognacja, czyli niedorozwój żuchwy, który prowadzi do przemieszczania się języka ku tyłowi (glossoptosis). W wyniku tej wady dochodzi do utrudnienia prawidłowego zrastania się wyrostków podniebiennych w okresie embriogenezy, co skutkuje obecnością rozszczepu podniebienia twardego i miękkiego.

Triada objawów charakterystycznych dla PRS obejmuje zatem mikrognację, glossoptosis oraz rozszczep podniebienia, przy czym nie wszystkie z nich muszą współwystępować. Etiologia PRS pozostaje nie w pełni poznana, bowiem w literaturze opisuje się zarówno

czynniki genetyczne, jak i środowiskowe jako możliwe przyczyny jej powstania.⁸ Należy wskazać, iż wśród czynników genetycznych najczęściej wymieniane są mutacje oraz delecje obejmujące geny *SOX9* oraz *KCNJ2*, które odgrywają istotną rolę w rozwoju chrząstki i kości w okresie embriogenezy.

Ponadto do czynników środowiskowych mogą należeć m.in. małowodzie, ograniczona przestrzeń w jamie macicy oraz infekcje wirusowe w okresie ciąży. PRS może występować jako wada izolowana lub być elementem zespołów wad wrodzonych, takich jak zespół Sticklera, zespół velocardiofacialny (VCFS), czy zespół Treachera Collinsa. Obecność zespołu uwarunkowanego genetycznie wymaga odrębnej diagnostyki i wpływa na dalsze rokowanie pacjenta. Częstość występowania PRS w populacji ogólnej szacuje się na poziomie od 1:8 500 do 1:20 000 żywych urodzeń, choć dane te różnią się w zależności od populacji oraz metodologii badań. Diagnostyka PRS może rozpocząć się już w okresie prenatalnym, na podstawie badań ultrasonograficznych, w których zauważa się cechy, takie jak mikrognacja płodu oraz wielowodzie – będące pośrednim objawem trudności w połykaniu płynu owodniowego.^{8,9}

Zespół Downa

Typowe cechy zespołu Downa manifestujące się w obrębie jamy ustnej obejmują wiotki, spękany i powiększony język, który negatywnie wpływa na zdolności artykulacyjne oraz fonetyczne dziecka. Badania wykazały, że obniżone napięcie mięśnia okrężnego ust oraz mięśni policzków prowadzi do zaburzenia równowagi sił w jamie ustnej, z dominującym wpływem mięśni języka. Nieprawidłowe ułożenie języka może skutkować powstawaniem zgryzu otwartego, który jest często diagnozowany u dzieci z zespołem Downa. Częste nawykowe otwieranie ust oraz oddychanie przez usta sprzyjają rozwojowi wad zgryzu, a także zaburzeniom w

oddychaniu, połykaniu i mowie. Ponadto obserwuje się zahamowanie rozwoju środkowego piętra twarzy, co objawia się zaburzeniami wzrostu szczęki zarówno w wymiarze przednio-tylnym, jak i poprzecznym, a także obecnością wysoko wysklepionego, często gotyckiego podniebienia.¹⁰

Proporcje między częścią czaszki mózgowej a twarzą zachowują cechy niemowlęce z powodu niedorozwoju szczęki i żuchwy. Charakterystyczny jest również rozwarty kąt żuchwy (130-142°) oraz krótka gałąź żuchwy. Występują także liczne nieprawidłowości w budowie zębów, takie jak małe, stożkowate zęby oraz zaburzenia w liczbie zawiązków zębów. Często obserwuje się wady zgryzu z grupy wad doprzednich, zgryzy otwarte, a także zgryzy krzyżowe boczne. Ponadto w obrębie układu stomatognatycznego u pacjentów z zespołem Downa obserwuje się charakterystyczne cechy morfologiczne i czynnościowe.

W obrębie uzębienia pacjentów z zespołem Downa stwierdza się liczne nieprawidłowości morfologiczne i rozwojowe. Do najczęściej występujących zalicza się mikrodoncję, anomalie kształtu koron zębów w postaci stożkowatości, hipodoncję dotyczącą głównie bocznych siekaczy szczęki oraz drugich przedtrzonowców żuchwy, a także taurodontyzm i hipoplazję szkliwa. Częstym zjawiskiem jest również opóźnione wyrzynanie zębów mlecznych i stałych.¹⁰

U pacjentów z zespołem Downa stwierdza się wyraźnie zwiększoną predyspozycję do chorób przyzębia. Ich patogenezą wiążaną jest przede wszystkim z dysfunkcją układu immunologicznego oraz zaburzeniami w mikrokrażeniu prowadzącymi do niedotlenienia tkanek przyzębia. Zmiany te mogą manifestować się już we wczesnym okresie życia, pomiędzy 6-tym a 15-tym rokiem i obejmować zarówno zapalenie dziąsła brzeżnego, ostre oraz podostre martwicze zapalenia dziąseł, jak i agresywne postaci zapalenia przyzębia. W dalszym

przebiegu obserwuje się także recesje dziąsłowe, a w badaniach radiologicznych – zaniki kości wyrostka zębodołowego o charakterze zarówno poziomym, jak i pionowym.¹⁰

Leczenie ortodontyczne dzieci z wybranymi zespołami wad wrodzonych jako przygotowanie do leczenia protetycznego

Leczenie ortodontyczne u dzieci z wrodzonymi zespołami genetycznymi stanowi istotny element kompleksowej opieki stomatologicznej, której celem jest nie tylko korekcja wad zgryzu, ale także poprawa funkcji narządu żucia, estetyki twarzy oraz przygotowanie do dalszego leczenia chirurgicznego lub protetycznego. Kluczową rolę odgrywa wczesna diagnostyka, etapowe prowadzenie terapii, a także interdyscyplinarna współpraca specjalistów, obejmująca ortodontów, chirurgów szczękowo-twarzowych, protetyków, logopedów i laryngologów.¹¹

Do wspólnych założeń terapii ortodontycznej u dzieci z wadami wrodzonymi omawianych w artykule zaliczyć można:

- wczesne rozpoczęcie leczenia w okresie niemowlęcym lub przedszkolnym w celu modyfikacji wzrostu i zapobiegania pogłębianiu się wad,
- stosowanie aparatów funkcjonalnych, miofunkcjonalnych i ortopedycznych w młodszych grupach wiekowych,
- etapowe leczenie z uwzględnieniem faz uzębienia mlecznego, mieszanego i stałego,
- przygotowanie ortodontyczne do leczenia chirurgicznego (osteotomii, dystrakcji, rekonstrukcji),
- zachowanie lub odtworzenie prawidłowych warunków przestrzennych dla późniejszej rehabilitacji protetycznej/implantologicznej,
- kontrola sił ortodontycznych, szczególnie w przypadku zaburzeń struktury kości lub zębów,

- indywidualne dostosowanie planu leczenia do fenotypu zespołu, wieku pacjenta, możliwości współpracy i ogólnego stanu zdrowia.¹¹

Zespół Treachera Collinsa

Leczenie ortodontyczne w zespole Treachera Collinsa rozpoczyna się już we wczesnym dzieciństwie. W fazie niemowlęcej stosuje się terapię miofunkcjonalną oraz ćwiczenia z wykorzystaniem płytki przedsionkowej, mające na celu poprawę równowagi mięśniowej i wspomaganie wzrostu wyrostków żębodołowych. W okresie uzębienia mlecznego i mieszanego stosowane są aparaty ortodontyczne zdejmowane, przede wszystkim płytki Schwarza, które pozwalają na korektę łuków żębowych oraz ograniczoną stymulację doprzedniego wzrostu żuchwy.¹²

Z uwagi na strukturalny niedorozwój żuchwy, leczenie aparatami czynnościowymi często przynosi ograniczone efekty. W okresie uzębienia stałego wdraża się leczenie aparatami stałymi, których celem jest korekcja nieprawidłowości żębowych i przygotowanie do leczenia chirurgicznego. W przypadkach makrostomii i rozszczepów konieczne są wczesne interwencje chirurgiczne – rekonstrukcja wargi i podniebienia wykonywana jest odpowiednio w 6-tym miesiącu życia i w wieku 1-2 lat.

Największym wyzwaniem jest leczenie niedorozwoju żuchwy. W tym celu stosuje się dystrakcję osteogeniczną w okresie wzrostu, której ortodontyczne przygotowanie obejmuje, m.in. eliminację kompensacji żębowych i wyrównanie płaszczyzny zwarcia.¹³

Dysplazja ektodermalna

Leczenie ortodontyczne pacjentów z dysplazją ektodermalną obejmuje przede wszystkim postępowanie w przypadku licznych braków żębowych (oligodoncji i anodoncji) oraz zaburzeń ustawienia żębow. W fazie wczesnej interwencji (dzieciństwo) istotne jest utrzymanie

przetrwających żębow mlecznych jako naturalnych utrzymywaczy przestrzeni, co przeciwdziała resorpcji kości i zachowuje stabilność łuków żębowych.¹⁴

W okresie wyrzynania żębow stosuje się aparaty profilaktyczne, utrzymujące przestrzeń oraz aparaty ortodontyczne zdejmowane korygujące inklinacje i nagryz pionowy. W fazie aktywnego leczenia ortodontycznego wykorzystywane są aparaty stałe o niskiej sile działania – ze względu na osłabioną mineralizację szkliwa i hipoplastyczną strukturę kości. Po zakończonym leczeniu ortodontycznym w celu utrwalenia jego wyników stosuje się aparaty retencyjne z elementami do utrzymania przestrzeni. Korekta wad zgryzu, zamykanie diastem i rotacje żębow muszą być prowadzone ostrożnie, z regularnym monitoringiem stanu tkanek.¹⁵

Sekwencja Pierre'a Robina

Leczenie ortodontyczne dzieci z sekwencją Pierre'a Robina skupia się na kompensacji niedorozwoju żuchwy (mikrognacji) oraz leczeniu współistniejących rozszczepów podniebienia. W okresie niemowlęcym podstawowym elementem leczenia u dzieci z rozszczepami podniebienia jest zastosowanie płytki obturacyjnej. Umożliwia ona izolację jamy ustnej od nosowej, co sprzyja skutecznemu ssaniu, połykaniu oraz zapobiega aspiracji pokarmu. Płytką tą często zawiera wypustkę językową lub element retencyjny, którego zadaniem jest utrzymywanie języka w przedniej, fizjologicznej pozycji, ograniczając jego zapadanie ku tyłowi. Wykonywana jest z materiałów elastycznych, takich jak akryl miękki lub silikon i może być mocowana pasywnie bądź aktywnie, niekiedy z zastosowaniem zewnętrznego elementu stabilizującego w okolicy nosa. Ze względu na dynamiczny wzrost twarzoczaszki w tym okresie, konieczne są częste kontrole i korekty aparatu – zwykle co 1–2 tygodnie – w celu utrzymania jego prawidłowego dopasowania.¹⁶

W późniejszych etapach rozwoju stosuje się aparaty ortodontyczne zdejmowane i czynnościowe (np. maski twarzowe, funkcjonalne nakładki), które stymulują wzrost żuchwy i poprawiają relacje szczękowo-żuchwowe. W fazie uzębienia mieszanego i stałego leczenie ukierunkowane jest na korektę wad zgryzu klasy II i przygotowanie do ewentualnych zabiegów chirurgicznych (np. osteotomii żuchwy). Aparaty stałe umożliwiają precyzyjne ustawienie zębów oraz korekcję łuków zębowych. Po zabiegach chirurgicznych wdrażana jest faza stabilizacji i rehabilitacji, której celem jest utrzymanie osiągniętych efektów i dalsza poprawa funkcji żucia i artykulacji.¹⁷

Zespół Downa

Ortodontyczne leczenie dzieci z zespołem Downa wymaga szczególnej uwagi ze względu na współistniejące cechy anatomiczne, takie jak hipoplazja szczęki, makroglosja, hipotonia mięśniowa oraz zwiększone ryzyko chorób przyzębia. Terapia prowadzona jest etapowo i dostosowana do wieku pacjenta. W okresie niemowlęcym można zastosować leczenie płytką stymulacyjną, która jest integralną częścią terapii regulacyjnej Castillo Moralesa. Aparat ortodontyczny w postaci akrylowej płytki podniebiennej z elementami stymulacyjnymi poprawia napięcie mięśni i warunkuje prawidłowy rozwój czynności, takich jak: oddychanie, żucie, połykanie, wymowa. U najmłodszych dzieci jako stymulator języka stosowany jest cylinder lub otwór w płycie aparatu, u starszych dzieci użycie obracającego koralika może służyć do aktywnego treningu mięśni. Efektem leczniczym stosowanej terapii jest cofnięcie i pionizacja języka oraz domknięcie ust, co korzystnie wpływa na wygląd twarzy dziecka.¹⁸

W okresie uzębienia mlecznego i mieszanego (3-8 lat) stosuje się aparaty ortodontyczne zdejmowane z elementami ekspansyjnymi, które umożliwiają poszerzenie szczęki i zapobiegają rozwojowi zgryzów krzyżowych.

Włączana jest również terapia czynnościowa (np. bionator, trainer), wspomagająca rozwój mięśni i prawidłowe funkcje połykania oraz oddychania. Płytki z wbudowaną zaporą językową umożliwiają kontrolę pozycji języka, co wspiera rozwój łuku zębowego i ogranicza proklinację siekaczy. Ich zastosowanie może wspomagać terapię logopedyczną. W uzębieniu mieszanym (7-12 lat) stosuje się aparaty Hyrax lub Haas do szybkiej lub powolnej ekspansji szczęki, aparaty stałe oraz strategie zachowania przestrzeni pod brakujące zęby. W okresie uzębienia stałego (12-18 lat) wdraża się kompleksowe leczenie aparatami stałymi, ukierunkowane na korektę ustawienia zębów, zamknięcie luk po hipodoncji i wyrównanie rotacji.¹⁰

Leczenie protetyczne

Leczenie protetyczne u pacjentów z wadami rozwojowymi, takimi jak zespół Treachera Collinsa, dysplazja ektodermalna, zespół Pierre'a Robina czy zespół Downa, charakteryzuje się kilkoma wspólnymi elementami. Przede wszystkim niezwykle istotne jest jego wczesne wdrożenie, często już w wieku przedszkolnym, aby przywrócić podstawowe funkcje żucia i mowy, poprawić estetykę, utrzymać przestrzeń dla zębów stałych oraz stymulować prawidłowy rozwój mięśni i szczęk.¹⁹

W okresie wzrostu podstawową metodą leczenia jest zastosowanie protez ruchomych, zwykle częściowych lub całkowitych, wykonanych z materiałów lekkich, elastycznych i łatwych do adaptacji, co pozwala dostosować je do delikatnych tkanek jamy ustnej oraz ograniczonej współpracy dzieci. Proteza nie może hamować wzrostu i rozwoju łuków zębowych. Terapia protetyczna ma charakter dynamiczny, co oznacza konieczność systematycznych wizyt kontrolnych zależnych od tempa wzrostu, korekt, podścielania protez i wymiany uzupełnień w miarę postępującego rozwoju twarzoczaszki. Im dziecko młodsze tym powinna być częstsza wymiana protez ruchomych.

W środkowej części płyt można stosować elementy rozbudowy, takie jak śruby lub sprężyny co pozwala na adaptacje protez do zachodzących zmian. Unika się stosowania klamer, które hamowałyby rozwój szczęk, ich stosowanie ma uzasadnienie w okresie adaptacji. Jeżeli istnieje konieczność stosowane są jako elementy utrzymujące typowe klamry ortodontyczne np. typu Adamsa lub klamry grotowe. Elementami mocującymi mogą być wypustki z tworzywa akrylowego zaklinowane w wolnych przestrzeniach między zębami. Szczególną uwagę zwraca się także na zachowanie zębów mlecznych, które – mimo częstego osłabienia – pełnią ważną rolę filarów dla protez i pomagają w utrzymaniu prawidłowej wysokości zwarcia. W przypadku ich utraty konieczne jest natychmiastowe uzupełnienie braków.²⁰

Po zakończeniu wzrostu pacjenta możliwe jest wprowadzenie docelowych uzupełnień stałych lub leczenia implantoprotetycznego, które często wymaga wcześniejszej augmentacji kości i szczegółowego planowania.

Należy wskazać wyzwania i trudności wspólne:

- hipoplazja wyrostków zębodołowych – gorsza retencja protez,
- hipodoncja, oligodoncja lub anodoncja – rozległe braki wymagające protez od wczesnego wieku,
- problemy z adaptacją do protez, higieną jamy ustnej i współpracą dziecka,
- konieczność projektowania protez o małej masie, dopasowanych do delikatnych tkanek jamy ustnej.²¹

Leczenie protetyczne dzieci z zespołem Treachera Collinsa

U pacjentów z TCS leczenie protetyczne odgrywa istotną rolę, szczególnie w przypadkach rozległych braków zębowych lub poważnych deformacji szczęk, które uniemożliwiają uzyskanie pełnej funkcji żucia i estetyki wyłącznie za pomocą leczenia ortodontyczno-chirurgicznego.

Charakterystyczne dla TCS hipoplazje żuchwy, szczęki i kości jarzmowych, a także częste hipodoncje, mikrodoncje czy agenezje zębów, stanowią wyzwanie dla rekonstrukcji protetycznej.²²

Zakres i rodzaj leczenia protetycznego zależą od wieku pacjenta i stanu uzębienia, w przypadku wczesnego dzieciństwa można zastosować lekkie protezy częściowe akrylowe w celu poprawy estetyki, żucia i mowy. Pełnią one również funkcję utrzymania przestrzeni dla zębów stałych. W okresie uzębienia mieszanego (7-12 lat) protezy częściowe uzupełniające braki, często w połączeniu z leczeniem ortodontycznym, mogą poprawiać warunki okluzyjne i stymulować prawidłową czynność mięśni.²³

Po zakończeniu wzrostu twarzoczaszki ($\geq 16-18$ lat) możliwe jest wykonanie docelowych uzupełnień protetycznych, w tym protez stałych (mosty, korony) – o ile warunki kostne i uzębienie filarowe na to pozwalają, czy też rekonstrukcji na implantach – w przypadkach odpowiedniej ilości i jakości kości. Często wymagana jest augmentacja kości w celu uzyskania odpowiednich warunków do implantacji, którą w wielu przypadkach wykonuje się równocześnie z zabiegami ortognatycznymi. Ponadto możliwe jest wykonanie protez hybrydowych (implantowo-śluzówkowych) przy znacznych brakach zębowych.^{23,24}

Leczenie protetyczne dzieci z dysplazją ektodermalną

W przypadku dzieci z dysplazją ektodermalną najczęściej stosuje się protezy częściowe lub całkowite ruchome, które w odpowiedni sposób zastępują braki zębowe i utrzymują przestrzeń łuków zębowych. Protezy te nie tylko poprawiają funkcję narządu żucia, ale także wspomagają rozwój prawidłowych relacji szczękowych poprzez odpowiednie podparcie tkanek miękkich i kości. Wczesne wprowadzenie protez ma także istotne znaczenie dla estetyki twarzy, co wpływa pozytywnie na rozwój psychospołeczny dziecka.²⁴

W przypadku przetrwałych zębów mlecznych, które często występują przy braku związków zębów stałych, a jednocześnie wykazują znaczny stopień starcia i kruchość szkliwa rozważa się ich odbudowę kompozytową lub pokrycie koronami stalowymi w celu przedłużenia ich funkcjonalności i utrzymania prawidłowej wysokości zwarcia. Korony ochronne ze stali mogą być stosowane jako odbudowy długoterminowe tymczasowe. Z powodu osłabionej mineralizacji i zmienionej struktury przetrwałych zębów mlecznych, ich wykorzystanie jako filarów dla protez ruchomych jest często ograniczone. W związku z tym bardzo ważne jest zachowanie tych zębów w jak najlepszym stanie oraz regularne monitorowanie ich stanu klinicznego. W przypadkach, gdy przetrwały zęby mleczne wymagają ekstrakcji, konieczne jest natychmiastowe uzupełnienie braków, aby zapobiec niekorzystnym przemieszczeniom zębów sąsiednich i zaburzeniom zgryzu.

Szczególnym wyzwaniem jest dostosowanie konstrukcji protez do warunków anatomicznych charakterystycznych dla dysplazji ektodermalnej – hipoplastycznych wyrostków zębodołowych, obniżonej retencji protez oraz często współwystępujących zaburzeń w budowie tkanek miękkich jamy ustnej.²⁵

Istotnym elementem terapii jest również systematyczna kontrola i wymiana uzupełnień protetycznych – ze względu na postępujący wzrost i rozwój dziecka protezy wymagają częstych korekt, podścielenia lub całkowitej wymiany co 12-18 miesięcy, a w niektórych przypadkach nawet częściej. Należy także prowadzić regularną kontrolę stanu błony śluzowej, adaptacji uzupełnień oraz jakości artykulacji mowy, współpracując z logopedą, w celu eliminowania ewentualnych wad wymowy powstałych w wyniku przedłużającego się bezzębia.^{25,26}

Dodatkowo oprócz uzupełnień ruchomych w wybranych przypadkach, u starszych dzieci i młodzieży z zakończonym lub bliskim

zakończenia wzrostem, można rozważyć leczenie implantoprotetyczne.^{27,28}

Leczenie protetyczne dzieci z zespołem Pierre’a Robina

Konstrukcje protetyczne muszą być projektowane z uwzględnieniem specyficznych warunków anatomicznych, takich jak hipoplazja wyrostka zębodołowego oraz zmieniona morfologia tkanek miękkich, dlatego też powinny cechować się niską masą, odpowiednią elastycznością oraz komfortem użytkowania, aby ułatwić adaptację małego pacjenta.²⁹ W okresie wczesnego dzieciństwa (1-6 lat) celem leczenia protetycznego jest podtrzymanie funkcji żucia, mowy oraz stymulacja wzrostu żuchwy. Stosuje się aparaty czynnościowe i stymulujące rozwój dolnego łuku zębowego pod warunkiem odpowiedniej współpracy dziecka. U pacjentów, u których zastosowanie złożonych aparatów jest niemożliwe, alternatywę stanowią protezy częściowe. W przypadkach pooperacyjnych lub po utracie zębów mlecznych stosuje się protezy tymczasowe, które odtwarzają brakujące elementy łuku zębowego i zapobiegają niekorzystnym przesunięciom zębów sąsiednich i zaburzeniom rozwojowym zgryzu.³⁰

W okresie szkolnym (6-12 lat) leczenie protetyczne koncentruje się na odtworzeniu braków uzębienia, poprawie zgryzu, funkcji żucia oraz estetyki. W zależności od warunków anatomicznych i liczby brakujących zębów stosuje się protezy częściowe osiadające. W przypadkach wymagających jednoczesnej korekty zgryzu, wykorzystuje się ortodontyczne protezy dziecięce, które łączą funkcję wyrównywania relacji szczęk z uzupełnianiem braków zębowych.

W okresie dojrzewania i dorosłości (po 12-18-tym roku życia) leczenie protetyczne wkracza w fazę ostatecznej rehabilitacji funkcjonalnej i estetycznej. Po zakończeniu wzrostu kostnego możliwe jest wykonanie zabiegów chirurgicznych, takich jak osteotomia żuchwy

lub osteogenezy dystrakcyjnej, mających na celu wysunięcie żuchwy i poprawę relacji międzyszczękowych. Po stabilizacji zgryzu planuje się docelowe uzupełnienia protetyczne – mosty, korony, protezy szkieletowe lub można rozważać wdrożenie leczenia implantoprotetycznego, które pozwala na trwałą i funkcjonalną odbudowę brakujących zębów.

Leczenie protetyczne dzieci z zespołem Downa

U dzieci z zespołem Downa najczęściej stosuje się protezy częściowe ruchome, wykonane z akrylu lub materiałów elastycznych. Ich główną funkcją jest odbudowa brakujących zębów, przywrócenie funkcji żucia, wspomaganie artykulacji mowy oraz utrzymanie przestrzeni dla prawidłowo wyrzynających się zębów stałych. Protezy ruchome mogą być również elementem wczesnej terapii funkcjonalnej, gdyż stymulują mięśnie warg, policzków i języka do aktywności, co przeciwdziała pogłębianiu się hipotonii mięśniowej.³¹

Konstrukcja protez ruchomych u dzieci powinna być lekka i łatwa do adaptacji. Wskazane jest stosowanie protez akrylowych z cienkimi płytami podniebiennymi, które nie ograniczają komfortu użytkowania ani nie wpływają negatywnie na funkcję języka. U dzieci z rozbudowanym językiem lub makroglosją szczególną uwagę zwraca się na prawidłowe ukształtowanie przestrzeni dla języka w obrębie protezy, co wpływa na mowę i prawidłowe oddychanie. W przypadkach rozległych braków zębowych lub współistnienia wad zgryzu stosuje się aparaty kombinowane, które łączą elementy ortodontyczne i protetyczne. Przykładem mogą być protezy częściowe wyposażone w śruby ekspansyjne lub klamry aktywne, które umożliwiają korygowanie ustawienia zębów podczas użytkowania. Protezy częściowe z aktywnymi klamrami sprężynującymi dla dzieci z zespołem Downa wykonuje się z akrylu z klamrami stalowymi o sprężystych właściwościach. Umożliwiają one utrzymanie lub delikatną

korektę ustawienia zębów sąsiednich, działając jako utrzymywacze przestrzeni lub element stabilizujący łuk zębowy. Alternatywnie stosuje się protezy z łukiem językowym lub podniebiennym, które pełnią głównie funkcję stabilizującą, utrzymując szerokość łuku zębowego i ograniczając jego zawężanie. Modyfikowane aparaty Schwarza, zawierające akrylowe zęby protetyczne w miejscach brakujących, z kolei pozwalają połączyć leczenie ortodontyczne z uzupełnieniem protetycznym. W zależności od potrzeb mogą być wyposażone w śrubę ekspansyjną do stopniowego poszerzania łuku szczęki lub w łuki wargowe i sprężyny do przemieszczania zębów. Działają głównie mioterapeutycznie, poprawiając napięcie mięśniowe i warunki wzrostu, co jest szczególnie istotne u dzieci z zespołem Downa charakteryzujących się dużą hipotonią mięśniową, otwartym zgryzem czy wadą klasy III. Takie rozwiązania znajdują zastosowanie u dzieci, u których pełne leczenie ortodontyczne jest utrudnione, a utrzymanie łuku zębowego wymaga dodatkowej interwencji mechanicznej.^{32,33}

U dzieci z brakami zębowymi zaleca się również stosowanie protezy tymczasowej, np. w okresie oczekiwania na wyrzynanie zębów stałych lub w trakcie wzrostu szczęki. Protezy te są modyfikowane i dostosowywane do zmieniającej się anatomii jamy ustnej, co pozwala na utrzymanie prawidłowej funkcji żucia oraz przygotowanie przestrzeni dla zębów stałych. Retencję uzupełnień protetycznych zapewniają elastyczne klamry, zatrzaski lub specjalne elementy dopasowane indywidualnie do anatomicznych warunków jamy ustnej. Takie rozwiązania umożliwiają indywidualne dopasowanie leczenia do potrzeb dziecka, zwiększając komfort terapii.³⁴

Motywacja dzieci z zespołem Downa do użytkowania protez i przestrzegania zaleceń ortodontycznych lub protetycznych może być ograniczona. Problemy te mogą wynikać zarówno z trudności w komunikacji, jak i z braku

zrozumienia potrzeby leczenia. Współpraca z dzieckiem, a także motywowanie do użytkowania protez i dbania o higienę, stanowi istotną część procesu leczenia. W takich przypadkach istotną rolę odgrywa edukacja rodziców oraz opiekunów w zakresie współpracy z dzieckiem.

Podsumowanie

Kluczowym elementem leczenia ortodontyczno-protetycznego dzieci z zespołami wad wrodzonych jest holistyczne podejście, obejmujące nie tylko terapię podstawową wad, lecz także kompleksowe leczenie ogólne. Terapia powinna być rozpoczęta możliwie wcześnie, kontynuowana przez całe dzieciństwo, a niekiedy również w okresie dorosłości. Tylko kompleksowe postępowanie umożliwia uzyskanie trwałych efektów funkcjonalnych i estetycznych, znacząco poprawiając jakość życia pacjentów.

Leczenie dzieci z wrodzonymi zespołami genetycznymi wymaga indywidualnego podejścia, precyzyjnego planowania oraz ścisłej współpracy interdyscyplinarnej. Kluczową rolę odgrywają chirurg szczękowo-twarzowy i chirurg plastik, odpowiedzialni odpowiednio za rekonstrukcję i korekcję struktur kostnych twarzoczaszki oraz odtwarzanie tkanek miękkich i poprawę estetyki twarzy. Mimo że podstawowe zasady zarówno ortodontyczne, jak i protetyczne pozostają wspólne, w każdej jednostce chorobowej istnieją indywidualne wyzwania kliniczne wynikające ze specyfiki zaburzeń kostnych, zębowych i mięśniowych.

Piśmiennictwo

1. Mączka G, Szeląg J: Zespół Treachera Collinsa – przegląd piśmiennictwa. *Dent Med Probl* 2009; 46: 337-341.
2. Ratajczak A, Skarżyński PH, Ratuszniak A: Zespół Treachera Collinsa – przegląd piśmiennictwa. *Now Audiofonol* 2019; 8(2): 26-34.
3. Chang CC, Steinbacher DM: Treacher Collins syndrome. *Semin Plast Surg* 2012; 26(2): 83-90.
4. Zadurska M, Perkowski K, Marczyńska Stolarek M, Osmólska-Bogucka A, Rakowska A, Rudnicka L: Objawy dysplazji ektodermalnej według klasyfikacji Freire-Maia i Pinheiro. *Dental Forum* 2014; XLII, 2: 33-38.
5. Alazmah A: Application of a Conservative Prosthodontic Approach in Pediatric Patients with Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia. *Healthcare (Basel)* 2025; 13(13): 1543.
6. Uslenghi S, Liversidge HM, Wong FSL: A radiographic study of tooth development in hypodontia. *Arch Oral Biol* 2006; 51(2): 129-133.
7. Zadurska M, Jurek A, Milczarek A, Witanowska J, Petrzak-Bilińska B, Mierzwińska-Nastalska E: Dysplazja Ektodermalna – przegląd piśmiennictwa. *Protet Stomatol* 2014; 64, 4: 252-259.
8. Krokos J, Puacz-Matuszek P: Sekwencja Pierre Robin: opis przypadku. *Dental Forum* 2014; XLII, 2: 99-101.
9. Giudice A, Barone S, Belhous K, Morice A, Soupre V, Bennardo F, Boddaert N, Vazquez MP, Abadie V, Picard A: Pierre Robin sequence: A comprehensive narrative review. *J Craniomaxillofac Surg* 2018; 46(11): 1928-1936.
10. Dąbrowska E, Gruza D, Marczyńska-Stolarek M, Perkowski K, Zadurska M: Porównanie warunków zgryzowych u dzieci z zespołem Downa z warunkami u dzieci zdrowych. *Forum Ortod* 2022; 18: 24-33.
11. Kołodziejka AA, Ziarko-Gorzela N, Kołodziejki P, Kalinowska J, Racka-pliszak B: Manifestacje zębowe i zębowo-twarzowe oraz określenie możliwości leczenia ortodontycznego u pacjentów z zespołem EEC. *Przegląd literatury. Forum Ortodon* 2024; 20 (3-4): 162-76.

12. Jones NC, Lynn ML, Gaudenz K, Sakai D, Aoto K, Rey JP, Glynn EF, Ellington L, Du C, Dixon J, Dixon MJ, Trainor PA: Prevention of the neurocristopathy Treacher Collins syndrome through inhibition of p53 function. *Nat Med* 2008; 14: 125-133.
13. Terrazas K, Dixon J, Trainor PA, Dixon MJ: Rare syndromes of the head and face: mandibulofacial and acrofacial dysostoses. *WIREs Developmental Biology* 2017; 6(3): 1-16.
14. Elgasmi FE, Rahmaoui M, Elarabi S, Badre B: Dental Management of Ectodermal Dysplasia: A Report of Two Clinical Cases. *Cureus* 2025; 17(2): 512-534.
15. Zadurska M, Sobieska E, Mateńko D, Mierzwińska-Nastalska E, Wojtowicz A: Problemy leczenia ortodontycznego i implantoprotetycznego u pacjentów z dysplazją ektodermalną. *Implants. Inter Mag Oral Implantol* 2014; 9, 4: 22-25.
16. Rangeeth BN, Moses J, Reddy NV: Pierre robin sequence and the pediatric dentist. *Contemp Clin Dent* 2011; 2(3): 222-225.
17. Wan T, Chen Y, Wang G: Do patients with isolated Pierre Robin Sequence have worse outcomes in cleft palate repair? A systematic review. *J Plast Reconstr Aesthet Surg* 2015; 68(9): 1270-1277.
18. Klimek-Jaworska K, Wyszomirska-Zdybel B: Płytki stymulacyjna według koncepcji Castillo Moralesa w terapii dzieci z zespołem Downa – przegląd piśmiennictwa. *Forum Ortod* 2014; 10: 279-86.
19. Kowalczyk W, Sobiech P: Odbudowa zębów mlecznych z wykorzystaniem standardowych koron protetycznych. *Nowa Stomatol* 2014; 19, 4: 173-177.
20. Strada E, Pihut M, Wiśniewska G: Leczenie protetyczne pacjentów w wieku rozwojowym na podstawie piśmiennictwa i doświadczeń własnych. *Mag Stomatol* 2013; 12: 47-51.
21. Bartzela TN, Carels C, Maltha J: Update on 13 Syndromes Affecting Craniofacial and Dental Structures. *Front Physiol* 2017; 8: 134.
22. Oliveira AK de, Ferro LP, Silva JN da, Okada DM: Results of the implantation of bone-anchored hearing aids in patients with Treacher-Collins syndrome. *Int Arch Otorhinolaryngol* 2013; 17(2): 222-226.
23. Cobb ARM, Green B, Daljit G, Ayliffe P, Lloyd TW, Bulstrode N i wsp: The surgical management of Treacher Collins syndrome. *Br J Oral Maxillofac Surg* 2014; 52(7): 581-589.
24. Gregorczyk-Maga I, Bronicka U, Kołodziej I, Jurczak A, Wiśniewska: Protetyczne metody leczenia hipodoncji w wieku rozwojowym na podstawie przeglądu piśmiennictwa, *Nowa Stomatol* 2013; 18(4): 171-174.
25. Kuźniarski A, Chmiel G, Więckiewicz W: Leczenie protetyczne pacjenta w wieku przedszkolnym z dysplazją ektodermalną – opis przypadku, *Protet Stomatol* 2018; 68(1): 45-56.
26. Gökce D, Ayna E, Polat ZS: Prosthetic rehabilitation of a hypohidrotic ectodermal dysplasia case. *Int Dent Res* 2021; 11(3): 123-126.
27. Hadzik J, Wasik A, Bruziewicz-Mikłaszewska B: Wczesna rehabilitacja protetyczna młodocianego pacjenta z rodzinie występującym zespołem dysplazji ektodermalnej – opis przypadku. *Dental Forum* 2013; XLI(2): 93-97.
28. Potocka A, Kucharski Z: Rehabilitacja narządu żucia pacjentów z dysplazją ektodermalną na podstawie wybranych przypadków. Prosthetic rehabilitation of the stomatognathic system in patients with ectodermal dysplasia on the basis of case reports *Protet Stomatol* 2011; LXI, 1: 56-63.
29. Rickart AJ, Sikdar O, Jenkinson A, Greenough A: Diagnosis and Early Management of Robin Sequence. *Children (Basel)* 2024; 11(9): 1094.
30. Čverha M, Varga I, Trenčanská T, Šufliarsky B, Thurzo A: The Evolution of Robin Sequence Treatment Based on Recent Evidence.

- Children (Basel) 2023; 10(7): 1164.
31. Sulewska M, Dolińska E, Śmigielska-Kuzia J, Sobaniec W, Pietruska M, Pietruski J: Anomalie w obrębie części twarzowej czaszki u dzieci z zespołem Downa – część I. *Mag Stomatol* 2017; 7: 50-54.
32. Sulewska M, Dolińska E, Śmigielska – Kuzia J, Sobaniec W, Pietruska M, Pietruski J: Anomalie w obrębie części twarzowej czaszki u dzieci z zespołem Downa – część II. *Mag Stomatol* 2017; 10: 48-52.
33. Walasz J, Matthews-Brzozowska T: Rehabilitacja narządu żucia płytką stymulacyjną u dzieci z zespołem Downa. *TPS* 2013; 9: 100-104.
34. Matthews-Brzozowska T, Walasz J, Matthews-Kozanecka M, Matthews Z, Kopczyński P: The role of the orthodontist in the early simulating plate rehabilitation of children with Down syndrome. *J M S* 2014; 83: 145-51.

Zaakceptowano do druku: 19.03.2026 r.

Adres autorów: 50-452 Wrocław, ul. Krakowska 26.

© Zarząd Główny PTS 2026.