



Munhälsa och orofacial funktion hos personer med Aperts syndrom

Rapport från observationsschema

Rapport baserad på data hämtade ur Mun-H-Centers faktabas om munhälsa och orofacial funktion hos personer med ovanliga diagnoser, MHC-basen. Insamling av data har skett via tandläkare och logoped genom ifyllande av orofacialt observationsschema. Kartläggningen omfattar 21 observationsschema.

Synonym: Akrocephalosyndaktyli typ 1

Beräknad förekomst: 1:100 000 levande födda.

Orsak: Autosomt dominant ärftlighetsgång med en skada på kromosom 10. Vanligast är dock nymutation.

Allmänna symtom: Missbildningar i kranium, ansiktsskelett, händer och fötter. Sammanväxning av halskotor förekommer ofta. Många barn har en försenad tal- och språkutveckling och inlärningssvårigheter. Problem med syn och hörsel är vanligt. Ungdomar får ofta problem med svår acne.

Orofaciala/odontologiska symtom: För tidiga sammanväxningar mellan skallens ben (kraniosynostos) orsakar kraniofaciala missbildningar. Gommen är ofta hög och smal. Gomspalt kan förekomma. Trångställda tänder och underbett är vanligt. En nyligen publicerad studie beskriver oregelbundenheter i övergången mellan emalj/dentin, vilket skulle kunna medföra ökad risk för karies. Trånga andningsvägar i de övre luftvägarna kan medföra andningssvårigheter och sömnapné (täta andningsuppehåll under sömn). Missbildningarna i ansiktsskelettet försvårar artikulationen och påverkar tuggförmågan.

Orofacial/odontologisk behandling:

- Vid kraniofacial missbildning ansvarar ett specialistteam för uppföljning och behandling
- Flertalet med Aperts syndrom behöver genomgå käkkirurgi och omfattande tandreglering.
- Många behöver förstärkt förebyggande tandvård, bland annat på grund av dålig handmotorik.
- Tal- och språksvårigheter behandlas av logoped.
- Snarkproblematik bör följas upp av läkare.

Källor:

Socialstyrelsens databas om ovanliga diagnoser.

MHC-Basen – Mun-H-Centers databas om munhälsa och orofacial funktion vid sällsynta diagnoser.

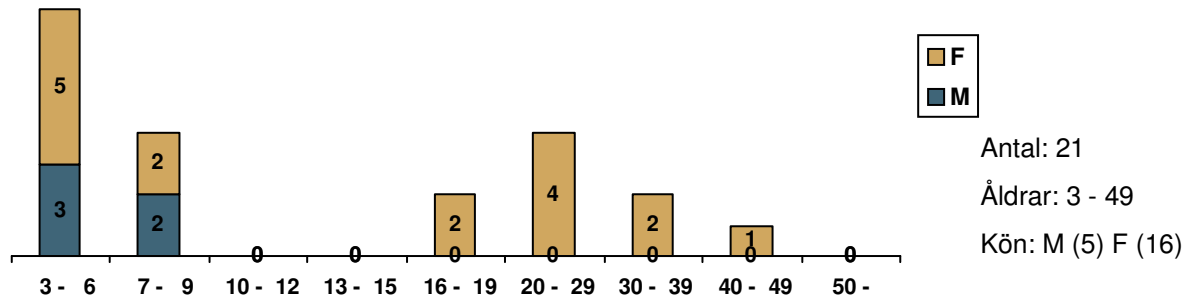
Ågrenskas Dokumentation.

Aperts syndrom – informationsskrift från Smågruppscentrum.

PubMed – Oral features in Apert syndrome: a histological investigation.

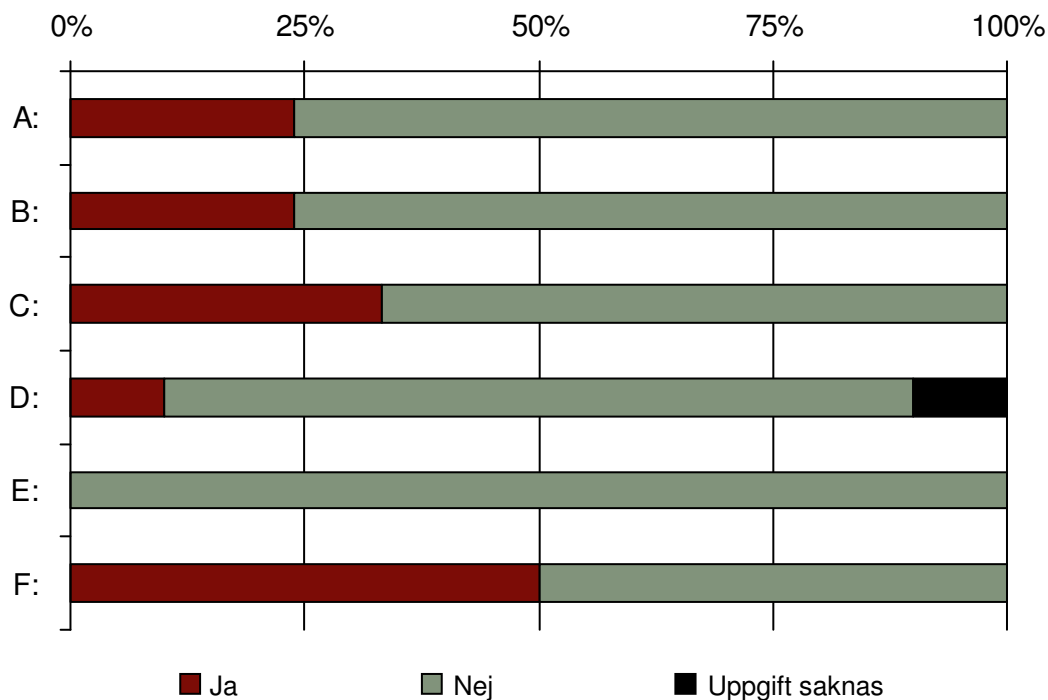
(<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20078797>)

Åldersfördelning



Sammanfattning

	Ja	Nej	Uppgift saknas	N
A: Svårförståeligt tal/saknar tal	5	16	0	21
B: Ät- och dricksvårigheter ¹	5	16	0	21
C: Riklig dregling ¹	7	14	0	21
D: Andningsunderstöd ^{1 2}	1	8	1	10
E: Tandgnissling/pressning varje dag ^{1 2}	0	10	0	10
F: Uttalade bettavvikelser ²	5	5	0	10



Viss försiktighet bör iaktas vid tolkning av diagrammet eftersom antal individer är färre än 100.

1: Inrapporterat via frågeformulär

2: Uppgiften införd i version 2 (2008) av observationsschemat.

Munhälsa

Munhälsoindex¹

		0	1	2	3	4	5	6	Uppgift saknas	N
TI	Tandsten	7	2	0	0	0	0	0	1	10
GI	Gingivit	7	0	0	0	1	0	1	1	10
PI	Plack	4	2	1	0	0	1	1	1	10
SI	Slitage	7	2	0	0				1	10

TI: Tandstensindex baserat på förekomsten av tandsten på utsidan (buccalt) vid 6 indikator-tänder. 0 anger total avsaknad av tandsten, 6 anger tandsten vid samtliga indikator-tänder.

GI: Gingivitindex (tandköttinflammation) baserat på förekomsten av blödning vid sondering på utsidan (buccalt) vid 6 indikator-tänder. 0 anger ingen blödning, 6 anger blödning vid samtliga indikator-tänder.

PI: Plackindex baserat på förekomsten av synligt plack på utsidan (buccalt) vid 6 indikator-tänder. 0 anger total avsaknad av plack, 6 anger plack vid samtliga indikator-tänder.

SI: Slitageindex, sammanvägning av tandslitage i 6 olika segment i bettet. Bedöms enbart i permanenta bettet, ej i mjölk-tänder. En sammanvägning baserad på den bedömning som finns i flest segment.

0: inget tandslitage eller försumbar nötning av emaljen i något av segmenten

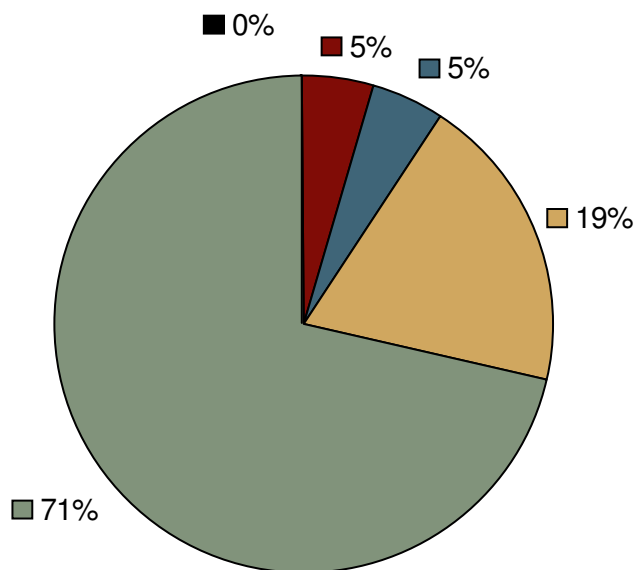
1: tydligt slitage av emaljen, eventuellt in till dentin på enstaka ställen.

2: slitage av dentinen upp till 1/3 av kronans höjd.

3: Slitage av dentinet mer än 1/3 av kronans höjd. Om 3 förekommer i något segment anges 3 som SI.

¹: Munhälsoindex infördes i den nya versionen av observationsschemat (2008).

Accept vid tandundersökning



	Antal
Ingen	1
Negativ	1
Motvilligare	4
Positiv	15
Uppgift saknas	0
Summa:	21

Karies

	3-6 år	7-12 år	13-19 år	Vuxna
deft¹				
Undersökta	7	4		
Antal med deft=0	7	3		
Medelvärde	0,0	1,0		
Standardavvikelse	0,0	1,7		
Uppgift saknas	1	0		
DMFT²				
Undersökta		4	2	7
Antal med DMFT=0		3	0	3
Standardavvikelse		0,4	0,5	5,0
Medelvärde		0,3	1,5	5,1
Uppgift saknas		0	0	0

1: Antal mjölk tänder med karies eller fyllning

2: Antal permanenta tänder med karies eller fyllning

Bettförhållanden

	Antal
Neutralbett	6
Postnormal	0
Prenormal	14
Uppgift saknas	1
Summa: 21	

Maximal gapning

Barn yngre än 10 år

	Antal
- 20	0
21 - 30	2
31 - 40	5
41 - 50	2
51 -	0
Uppgift saknas	3
Summa: 12	

Barn från 10 år och vuxna

	Antal
- 20	0
21 - 30	0
31 - 40	3
41 - 50	5
51 -	1
Uppgift saknas	0
Summa: 9	

Profil¹

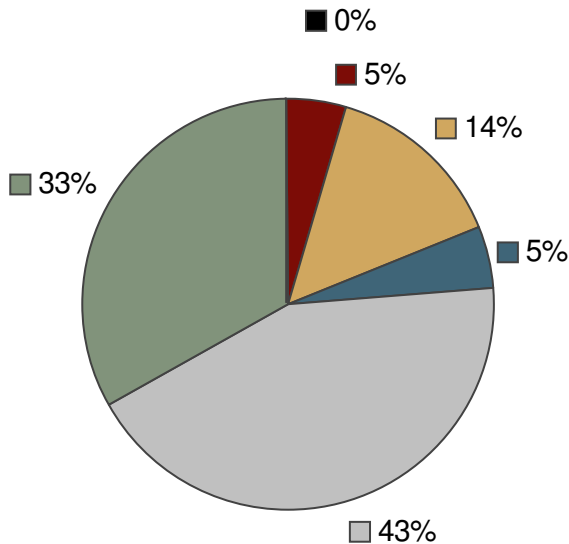
	Antal
Normal	4
Konvex	0
Konkav	6
Uppgift saknas	0
Summa: 10	

Mandibelns lutning¹

	Antal
Normal	5
Ökad	5
Minskad	0
Uppgift saknas	0
Summa: 10	

1: Uppgiften införd i version 2 (2008) av observationsschemat.

Talsvårigheter



	Antal
Saknar tal	1
Mycket svårförståeligt tal	3
Svårförståeligt tal	1
Något otydligt tal	9
Inga svårigheter	7
Uppgift saknas	0
Summa: 21	

Kliniska variabler	Antal Ja-svar			
	Totalt N=21 (%)	Pojkar/Män N=5 (%)	Flickor/Kvinnor N=16 (%)	Uppgift saknas
Kranio-facial missbildning	21 (100)	5 (100)	16 (100)	0
Smalt gomvalv	19 (100)	4 (100)	15 (100)	2
Öppen mun i vila	16 (76)	3 (60)	13 (81)	0
Öppet bett	13 (65)	5 (100)	8 (53)	1
Trångställning	11 (55)	3 (60)	8 (53)	1
Högt gomvalv	9 (45)	1 (20)	8 (53)	1
Läpp-käk-gomspalt	8 (38)	2 (40)	6 (38)	0
Hyperplastiskt alveolarutskott	7 (78)	2 (100)	5 (71)	12
Ansiktsasymmetri	6 (30)	1 (20)	5 (33)	1
M mentalis hyperaktiv	5 (24)	1 (20)	4 (25)	0
Slemhinneförändringar	4 (20)	1 (20)	3 (20)	1