



Munhälsa och orofacial funktion hos personer med Goldenhars 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 18 observationsschema.

Synonymer: Okuloaurikulovertebralt spektrum (OAVS), Hemifacial mikrosomi.

Beräknad förekomst: 2:100 000 levande födda.

Orsak: Okänd.

Allmänna symtom: Följande missbildningar kan förekomma:

Kraniofacialt: ansiktsasymmetri och underutvecklade käkar (hemifacial mikrosomi).

Öron: underutvecklade öron och hörselgångar, små "taggar" av skinn eller brosk framför örat.

Ögon: vita förtjockningar på ögats slemhinna (epibulbära dermoider) och missbildning av ögonlocket (ögonlockskolobom).

Skelett: kotmissbildningar.

Hjärta: vanligast är ventrikelseptumdefekt (VSD) och Fallots anomali.

Hörselnedsättning och skelning är vanligt.

Orofaciala/odontologiska symtom: Skelettal ansiktsasymmetri och liten underkäke. Halvsidig ansiktsförlamning kan förekomma. Sugsvårigheter hos nyfödda är vanligt på grund av kraniofacial missbildning, trånga andningsvägar och/eller hjärtfel. Många behöver sondmatas. Åttsvårigheter kan även förekomma hos större barn och vuxna. Trånga andningsvägar ger ibland problem med snarkning och sömnapné (täta andningsuppehåll under sömn).

Orofacial/odontologisk behandling:

- Vid kraniofacial missbildning ansvarar ett specialistteam för uppföljning och behandling.
- Många med Goldenhars syndrom behöver genomgå käkkirurgi och omfattande tandreglering.
- Barn med åttsvårigheter behöver ofta ett förstärkt omhändertagande i tandvården, t ex hjälp med munhygien och fluorbehandling.
- Ät- och sväljsvårigheter utreds och behandlas av specialistteam på sjukhus (nutritionsteam eller dysfagiteam) eller habiliteringen.
- Snarkproblematik bör följas upp av läkare.
- Läkarkontakt rekommenderas vid medicinska tillstånd, som t.ex. hjärtfel.

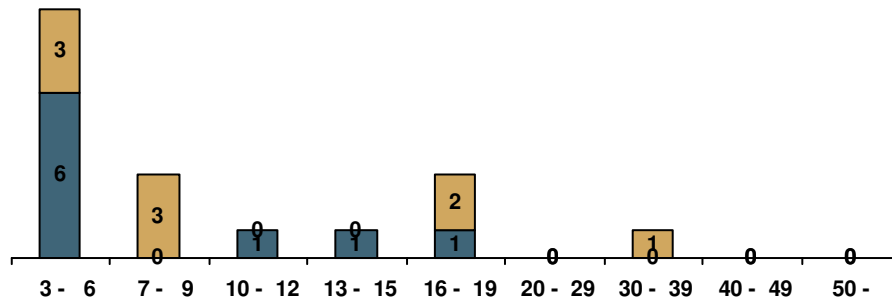
Källor

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser.

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

Ågrenskas Dokumentation.

Åldersfördelning



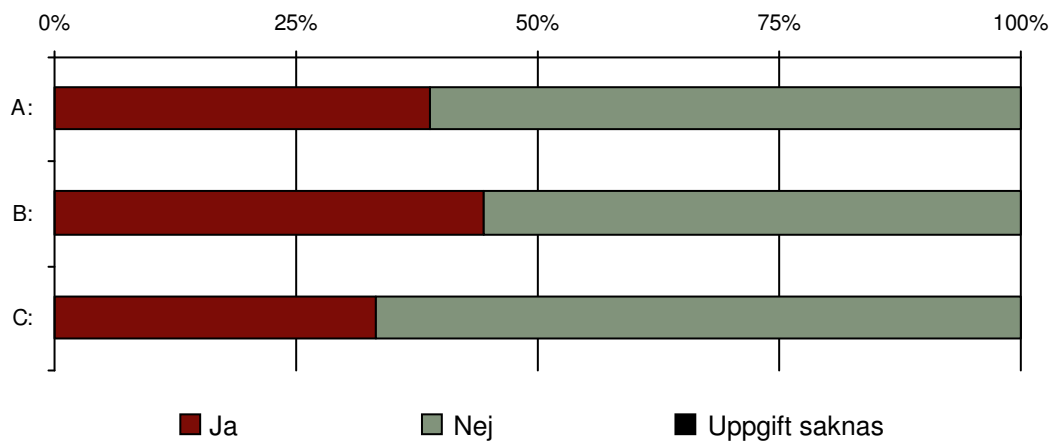
Antal: 18

Åldrar: 3 - 33

Kön: M (9) F (9)

Sammanfattning

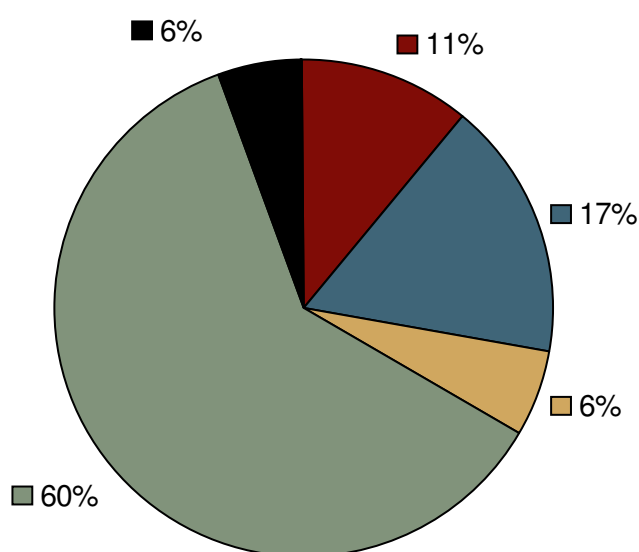
	Ja	Nej	Uppgift saknas	N
A: Svårförståeligt tal/saknar tal	7	11	0	18
B: Ät- och dricksvärigheter ¹	8	10	0	18
C: Riklig dregling ¹	6	12	0	18



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

¹: Inrapporterat via frågeformulär

Accept vid tandundersökning



	Antal
Ingen	2
Negativ	3
Motvilligare	1
Positiv	11
Uppgift saknas	1
Summa:	18

Karies

	3-6 år	7-12 år	13-19 år	Vuxna
deft¹				
Undersökta	8	4		
Antal med deft=0	7	1		
Medelvärde	0,3	0,8		
Standardavvikelse	0,7	0,4		
Uppgift saknas	1	0		
DMFT²				
Undersökta		4	4	1
Antal med DMFT=0		2	2	0
Standardavvikelse		1,0	1,7	0,0
Medelvärde		1,0	1,5	2,0
Uppgift saknas		0	0	0

1: Antal mjölkttänder med karies eller fyllning

2: Antal permanenta tänder med karies eller fyllning

Bettförhållanden

	Antal
Neutralbett	9
Postnormal	6
Prenormal	3
Uppgift saknas	0
Summa: 18	

Maximal gapning

Barn yngre än 10 år

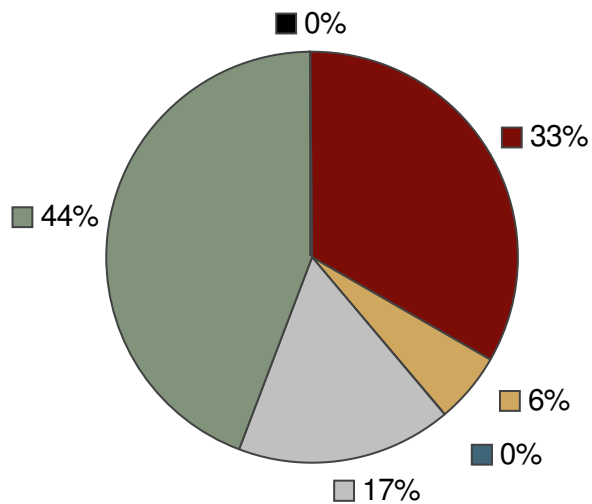
	Antal
- 20	0
21 - 30	3
31 - 40	3
41 - 50	3
51 -	0
Uppgift saknas	3
Summa: 12	

Barn från 10 år och vuxna

	Antal
- 20	0
21 - 30	0
31 - 40	3
41 - 50	1
51 -	0
Uppgift saknas	2
Summa: 6	

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

Talsvårigheter



	Antal
Saknar tal	6
Mycket svårförståeligt tal	1
Svårförståeligt tal	0
Något otydligt tal	3
Inga svårigheter	8
Uppgift saknas	0
Summa: 18	

Kliniska variabler	Antal Ja-svar			
	Totalt N=18 (%)	Pojkar/Män N=9 (%)	Flickor/Kvinnor N=9 (%)	Uppgift saknas
Ansiktsasymmetri	14 (78)	8 (89)	6 (67)	0
Kranio-facial missbildning	13 (76)	8 (100)	5 (56)	1
Öppet bett	7 (39)	5 (56)	2 (22)	0
Trångställning	7 (39)	2 (22)	5 (56)	0
Facialis pares	6 (33)	5 (56)	1 (11)	0
Öppen mun i vila	6 (33)	4 (44)	2 (22)	0
Nedsatt rörlighet i tungan	6 (33)	4 (44)	2 (22)	0
Högt gomvalv	4 (22)	2 (22)	2 (22)	0
Smalt gomvalv	4 (22)	1 (11)	3 (33)	0
M mentalis hyperaktiv	3 (17)	2 (22)	1 (11)	0
Nedsatt gapförmåga	3 (17)	2 (22)	1 (11)	0