



Munhälsa och orofacial funktion hos personer med Noonans 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 37 observationsschema.

Synonym: Tidigare beskrivet under namnen "Female pseudo -Turner syndrome" och "Male Turner syndrome".

Beräknad förekomst: 40-100:100 000 levande födda.

Orsak: I hälften av fallen går det att påvisa en skada i ett arvsanlag (genen PTPN11) i den långa armen av kromosom 12. I hälften av fallen går det att påvisa en skada i ett arvsanlag (genen PTPN11) i den långa armen av kromosom 12. I ytterligare 25 % av fallen känner man till mutationen bakom syndromet (RAF 1, SOS 1, KRAS, SHOC2 och NRAS). Samtliga genmutationer kodar för proteiner i RAS-MAPK signalväg. Äftlighetsgången är autosomt dominant.

Allmänna symtom: De flesta barn som föds med Noonans syndrom har någon typ av hjärtfel med varierande svårighetsgrad. Barnen är ofta normalviktiga vid födseln men får sedan en viktnedgång. Personer med Noonans syndrom blir kortvuxna, behandling med tillväxthormon kan förekomma. Störningar i pubertetsdebuten är vanligt och hos pojkar icke nedvandrade testiklar. Skolios, skelettförändringar i bröstkorgen och ledvärk förekommer. Några har försenad psykomotorisk utveckling och lättare utvecklingsstörning. En del har en ökad blödningsbenägenhet av lindrigare art. Man kan ha problem med svettningar och mag-tarmstörningar samt en ökad benägenhet för autoimmuna sjukdomar. Två tredjedelar har synsvårigheter.

Orofaciala/odontologiska symtom: Personer med Noonans syndrom kan ha ett karaktäristiskt utseende som oftast blir mindre uttalat med åren. Käkarna är ofta små och gommen hög och smal. Det är inte ovanligt att tänderna kommer sent, i fel ordning och att en del har bettavvikelser. Matningssvårigheter är mycket vanligt, framför allt under de första levnadsåren. En del barn kräks mycket. På grund av ät- och sväljningssvårigheter behöver en del barn med Noonans syndrom äta ofta och kosthållet kan vara speciellt.

Orofacial/odontologisk behandling:

- Barn med ätsvårigheter behöver ofta ett förstärkt omhändertagande i tandvården, t ex hjälp med munhygien och fluorbehandling. Viktigt att barnen får tidig kontakt med tandvården för förstärkt förebyggande vård.
- Tandvården bör vara väl insatt i de problem som kan förekomma för barn med annat tillväxtmönster. Avvikande bett kan åtgärdas med tandreglering.
- Ökad blödningsbenägenhet kan innebära komplikationer vid tandutdragning.
- Munmotorisk träning och stimulering är aktuellt vid ätsvårigheter, talsvårigheter och dregling.
- Ät- och sväljsvårigheter utreds och behandlas av specialistteam på sjukhus (nutritionsteam eller dysfagiteam) eller habilitering.
- Läkarkontakt rekommenderas vid medicinska tillstånd, som t.ex. hjärtfel.

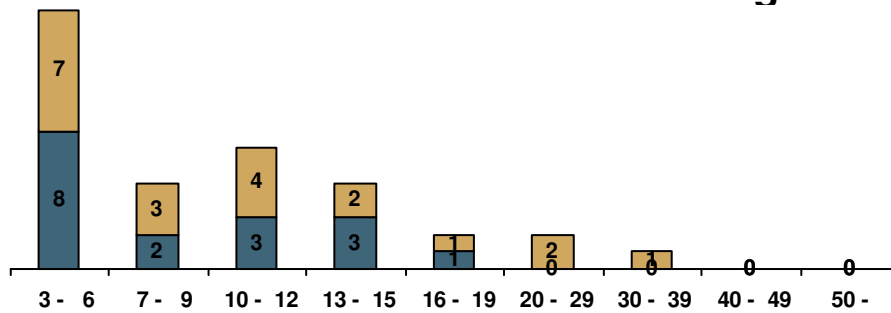
Källor:

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser.

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

Ågrenskas Dokumentation.

Åldersfördelning



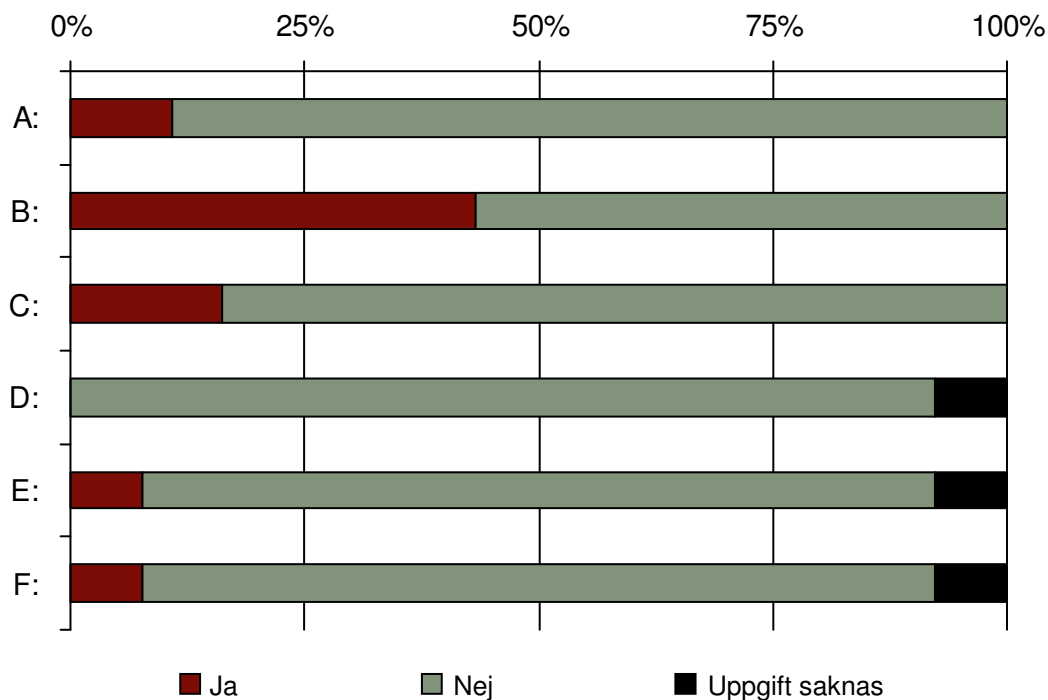
Antal: 37

Åldrar: 3 - 38

Kön: M (17) F (20)

Sammanfattning

	Ja	Nej	Uppgift saknas	N
A: Svårförståeligt tal/saknar tal	4	33	0	37
B: Ät- och dricksvarigheter ¹	16	21	0	37
C: Riklig dregling ¹	6	31	0	37
D: Andningsunderstöd ^{1 2}	0	12	1	13
E: Tandgnissling/pressning varje dag ^{1 2}	1	11	1	13
F: Uttalade bettavvikelser ²	1	11	1	13



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	9	0	0	0	0	0	0	4	13
GI	Gingivit	8	1	1	0	0	0	0	3	13
PI	Plack	9	1	0	0	0	0	0	3	13
SI	Slitage	7	2	0	0				4	13

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: Gingivindex (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

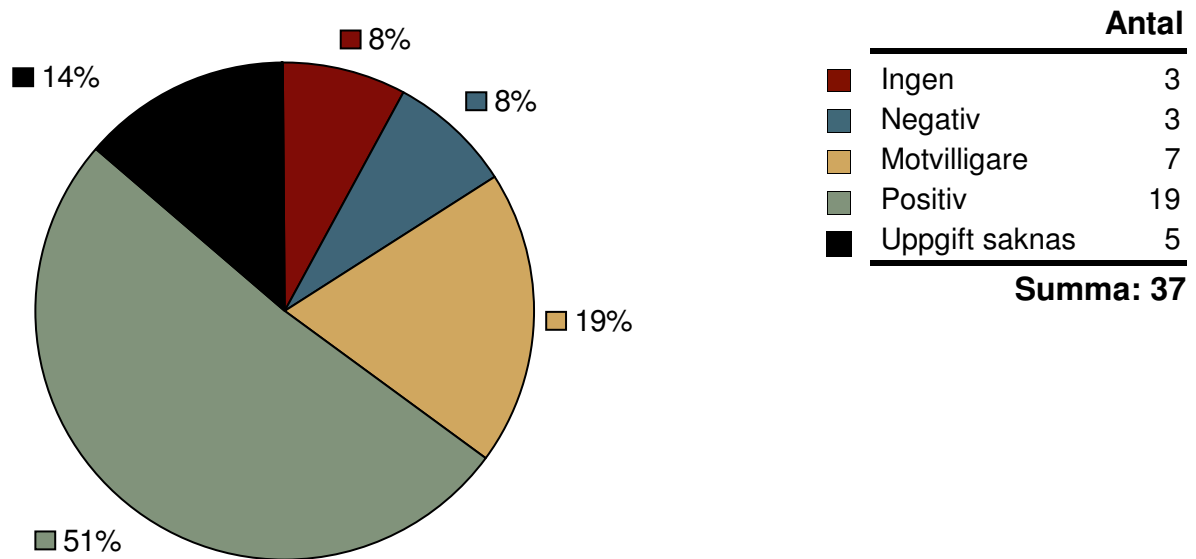
1: tydligt slitage av emaljen, eventuellt in till dentin på enstaka ställen.

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



Karies

	3-6 år	7-12 år	13-19 år	Vuxna
deft¹				
Undersökta	9	8		
Antal med deft=0	6	6		
Medelvärde	2,3	1,4		
Standardavvikelse	3,7	3,0		
Uppgift saknas	6	4		
DMFT²				
Undersökta		10	7	3
Antal med DMFT=0		9	4	0
Standardavvikelse		1,2	2,4	3,7
Medelvärde		0,4	1,3	5,0
Uppgift saknas		2	0	0

1: Antal mjölkttänder med karies eller fyllning

2: Antal permanenta tänder med karies eller fyllning

Bettförhållanden

	Antal
Neutralbett	23
Postnormal	9
Prenormal	2
Uppgift saknas	3
Summa: 37	

Maximal gapning

Barn yngre än 10 år

	Antal
- 20	0
21 - 30	0
31 - 40	7
41 - 50	3
51 -	0
Uppgift saknas	10
Summa: 20	

Barn från 10 år och vuxna

	Antal
- 20	0
21 - 30	0
31 - 40	5
41 - 50	9
51 -	0
Uppgift saknas	3
Summa: 17	

Profil¹

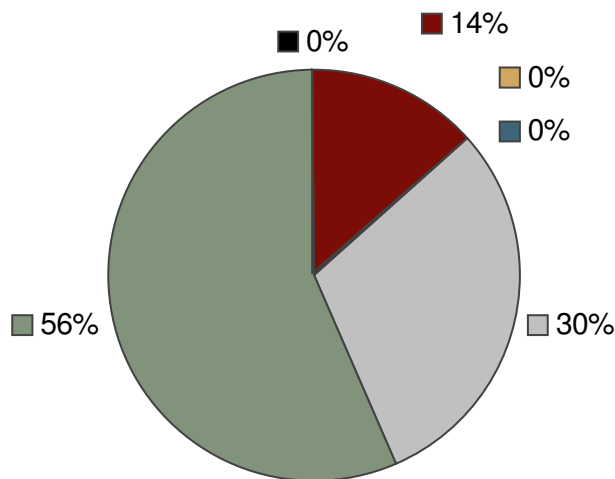
	Antal
Normal	8
Konvex	2
Konkav	1
Uppgift saknas	2
Summa: 13	

Mandibelns lutning¹

	Antal
Normal	8
Ökad	2
Minskad	0
Uppgift saknas	3
Summa: 13	

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

Talsvårigheter



	Antal
 Saknar tal	5
 Mycket svårförståeligt tal	0
 Svårförståeligt tal	0
 Något otydligt tal	11
 Inga svårigheter	21
 Uppgift saknas	0
Summa: 37	

Kliniska variabler	Antal Ja-svar			
	Totalt N=37 (%)	Pojkar/Män N=17 (%)	Flickor/Kvinnor N=20 (%)	Uppgift saknas
Öppen mun i vila	14 (38)	5 (29)	9 (45)	0
Låg tonus i läpparna	11 (30)	3 (18)	8 (40)	0
Högt gomvalv	10 (30)	4 (27)	6 (33)	4
Öppet bett	9 (26)	4 (25)	5 (28)	3
Smalt gomvalv	7 (22)	3 (21)	4 (22)	5
Trångställning	6 (18)	1 (7)	5 (28)	4
Nedsatt rörlighet i tungan	5 (14)	0 (0)	5 (25)	1
M mentalis hyperaktiv	4 (11)	1 (6)	3 (15)	0
Glesställning	3 (9)	2 (13)	1 (6)	3