



Munhälsa och orofacial funktion hos personer med Sallas sjukdom

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 17 observationsschema.

Synonymer: Sialic acid storage disorder, SIASD, Sialuria Finnish type.

Beräknad förekomst: 4:1000 000 invånare.

Orsak: Defekt i SLC17A5 genen på kromosom 6. Sjukdomen ärvs autosomt recessivt. Kroppens förmåga att transportera sialinsyra ut ur cellernas lysosomer är nedsatt vilket medför att sialinsyra lagras i cellerna och att en ökad mängd utsöndras i urinen. Sjukdomen gör att fettskidorna (myelinet) kring nervtrådarna i hjärnan utvecklas dåligt. Myelinbristen innebär att signalerna i nervtrådarna går långsammare vilket kan förklara de neurologiska symtomen.

Allmänna symtom: Symtomen visar sig under första levnadsåret genom en försenad motorisk utveckling och låg muskelspänning (hypotonus). Barnen har svårt att samordna sina rörelser och att hålla balansen (ataxi), och en del har ofrivilliga rörelser (atetos) och/eller livliga reflexer i ben och armar (spasticitet). De flesta har en svår utvecklingsstörning. Under ungdomsåren får vissa epileptiska anfall, vanligtvis i form av frånvaroperioder. Hos äldre vuxna märks ofta en långsam tillbakagång både motorisk och intellektuellt.

Orofaciala/odontologiska symtom: Neurologisk funktionsnedsättning påverkar munmotorik och talutveckling. Många har ätsvårigheter och problem med dregling. Bettavvikelse i form av öppet bitt är vanligt.

Orofacial/odontologisk behandling:

- Viktigt med tidig kontakt med tandvården för förstärkt förebyggande vård.
- Tand- och bittutveckling ska följas. Vid avvikelser ska ortodontist konsulteras på tidigt stadium för planering av eventuell bettkorrigerande behandling.
- Tidig bedömning av logoped för tal-, språk- och kommunikationsträning.
- Munmotorisk träning och stimulering kan vara aktuellt vid ätsvårigheter, talsvårigheter och dregling.

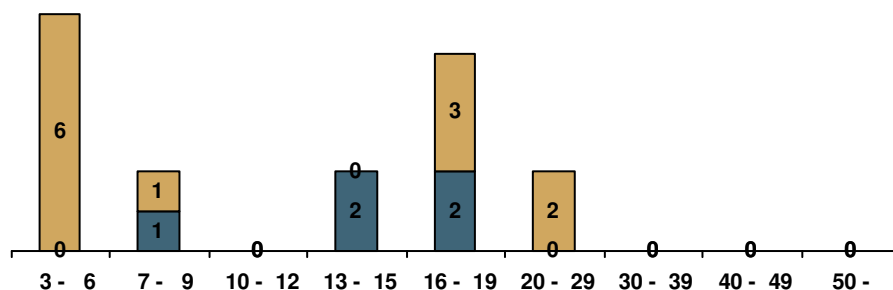
Källor

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser.

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

Ågrenskas Dokumentation.

Åldersfördelning



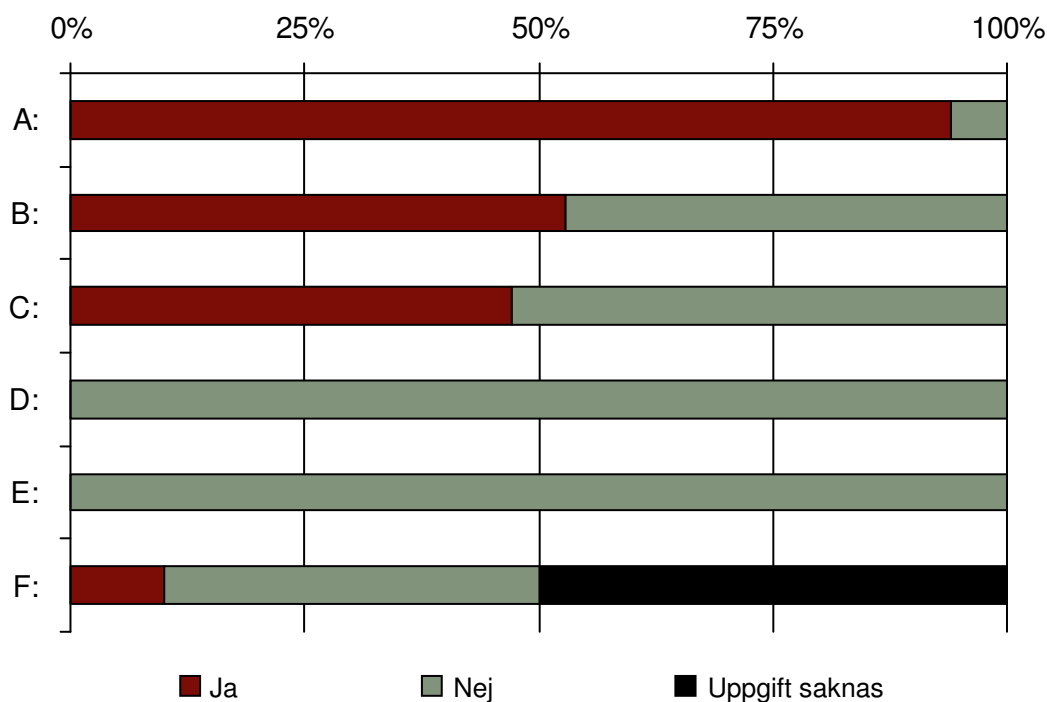
Antal: 17

Åldrar: 4 - 23

Kön: M (5) F (12)

Sammanfattning

	Ja	Nej	Uppgift saknas	N
A: Svårförståeligt tal/saknar tal	16	1	0	17
B: Ät- och dricksvarigheter ¹	9	8	0	17
C: Riklig dregling ¹	8	9	0	17
D: Andningsunderstöd ^{1 2}	0	10	0	10
E: Tandgnissling/pressning varje dag ^{1 2}	0	10	0	10
F: Uttalade bettavvikelser ²	1	4	5	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	5	1	0	0	0	0	0	4	10
GI	Gingivit	1	1	1	0	1	0	2	4	10
PI	Plack	1	2	0	0	1	0	2	4	10
SI	Slitage	4	2	0	0				4	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

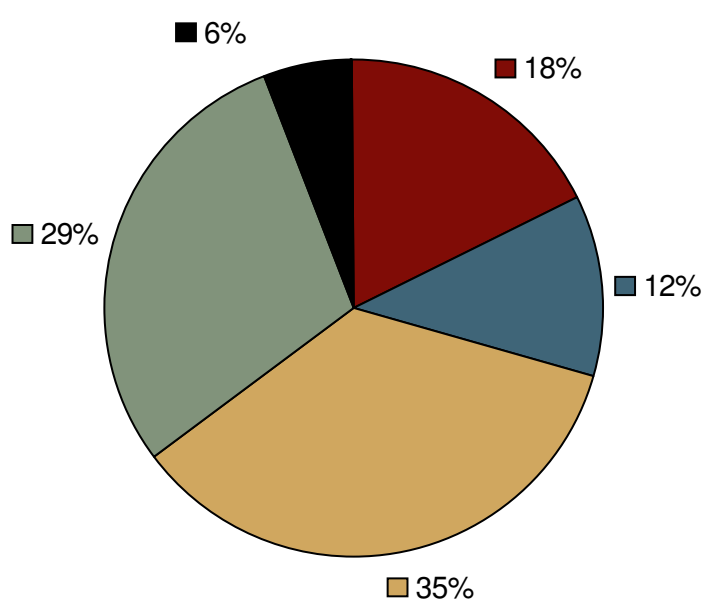
1: tydligt slitage av emaljen, eventuellt in till dentin på enstaka ställen.

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	3
Negativ	2
Motvilligare	6
Positiv	5
Uppgift saknas	1
Summa:	17

Karies

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

1: Antal mjölkttänder med karies eller fyllning

2: Antal permanenta tänder med karies eller fyllning

Bettförhållanden

	Antal
Neutralbett	3
Postnormal	4
Prenormal	4
Uppgift saknas	6
Summa: 17	

Maximal gapning

Barn yngre än 10 år

	Antal
- 20	0
21 - 30	0
31 - 40	1
41 - 50	2
51 -	0
Uppgift saknas	5
Summa: 8	

Barn från 10 år och vuxna

	Antal
- 20	0
21 - 30	0
31 - 40	0
41 - 50	1
51 -	1
Uppgift saknas	7
Summa: 9	

Profil¹

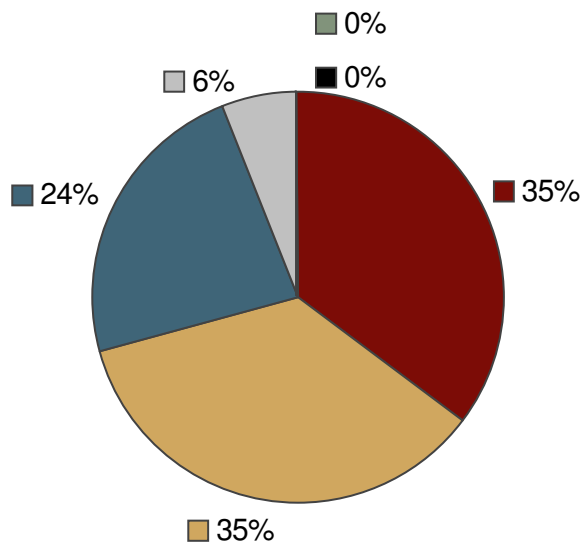
	Antal
Normal	7
Konvex	1
Konkav	0
Uppgift saknas	2
Summa: 10	

Mandibelns lutning¹

	Antal
Normal	7
Ökad	1
Minskad	0
Uppgift saknas	2
Summa: 10	

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

Talsvårigheter



	Antal
■ Saknar tal	6
■ Mycket svårförståeligt tal	6
■ Svårförståeligt tal	4
■ Något otydligt tal	1
■ Inga svårigheter	0
■ Uppgift saknas	0
Summa: 17	

Kliniska variabler	Antal Ja-svar			
	Totalt N=17 (%)	Pojkar/Män N=5 (%)	Flickor/Kvinnor N=12 (%)	Uppgift saknas
Öppen mun i vila	15 (88)	5 (100)	10 (83)	0
Låg tonus i läpparna	14 (82)	3 (60)	11 (92)	0
Nedsatt rörlighet i tungan	13 (81)	5 (100)	8 (73)	1
Låg tonus i tungan	9 (56)	3 (60)	6 (55)	1
Öppet bett	7 (54)	0 ()	7 (78)	4
Nedsatt stabilitet i nacken	5 (29)	1 (20)	4 (33)	0
Smalt gomvalv	5 (36)	1 (20)	4 (44)	3
Glesställning	5 (36)	2 (40)	3 (33)	3
Högt gomvalv	4 (29)	2 (40)	2 (22)	3