



# Munhälsa och orofacial funktion hos personer med Sotos 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 58 observationsschema.

**Beräknad förekomst:** 8:1000 000 invånare.

**Orsak:** Inte helt klarlagd. Majoriteten har en skada i NSD1-genen på kromosom 5. Olika kromosomavvikelser har rapporterats såsom mikrodeletion och translokation mellan kromosom 5 och 15 eller mellan 5 och 8. Det vanligaste är autosomt dominant äftlighetsgång men i de flesta fall uppstår syndromet till följd av en nymutation.

**Allmänna symtom:** Barnen är långa vid födseln och fortsätter att vara storvuxna hela livet med stort huvud, stora händer och stora fötter. Låg muskelspänning är vanligt. Många har försenad utveckling, tal- och språksvårigheter och inlärningssvårigheter. Några har hjärtfel. Koncentrationssvårigheter, hyperaktivitet och autistiska drag är relativt vanligt. Många är infektionskänsliga under barnaåren. Andra symtom som förekommer är: ögonavvikelse, avvikelser i urinvägarna och skolios.

**Orofaciala/odontologiska symtom:** Det finns speciella ansiktsdrag som är kännetecknade för diagnosen. Dessa är mer uttalade hos barn än hos vuxna. Sugsårigheter hos nyfödda är vanligt. Försenad oralmotorisk utveckling och muskelslapphet ger ofta orofaciala problem i form av tuggårigheter, talsårigheter och dregling. Gommen är ofta hög, stora variationer i tid för tandframbrutt, ibland emaljförändringar och avsaknad av ett eller flera tandanlag. Trånga andningsvägar gör att många snarkar och det finns en ökad risk för sömnapné (täta andningsuppehåll under sömnen).

### Orofacial/odontologisk behandling:

- Viktigt att barn tidigt får kontakt med tandvården för förstärkt förebyggande vård
- Bettutveckling följs av ordinarie tandläkare som bör vara väl insatt i de problem som kan förekomma för barn med annat tillväxtmönster och vid behov konsulteras ortodontist. Anlagsröntgen rekommenderas i 7-årsåldern.
- Munmotorisk träning och stimulering kan vara aktuellt vid ätsårigheter, talsårigheter och dregling.
- Tal-, språk- och kommunikationsträning är ofta motiverat.
- Snarkproblematik bör följas upp av läkare.
- Läkarkontakt rekommenderas vid medicinska tillstånd, som t.ex. hjärtfel.

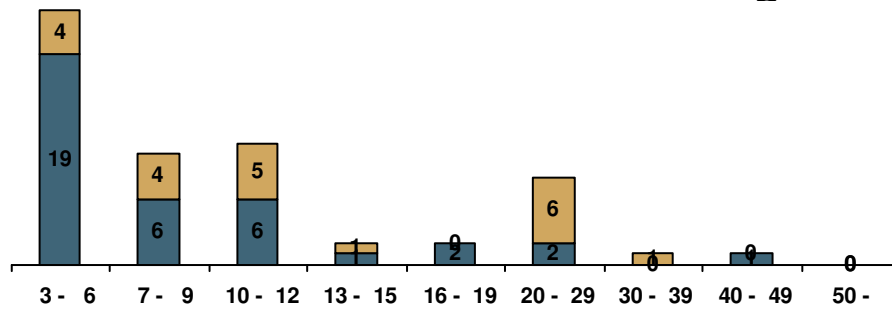
### Källor:

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser.

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

Ågrenskas Dokumentation.

## Åldersfördelning



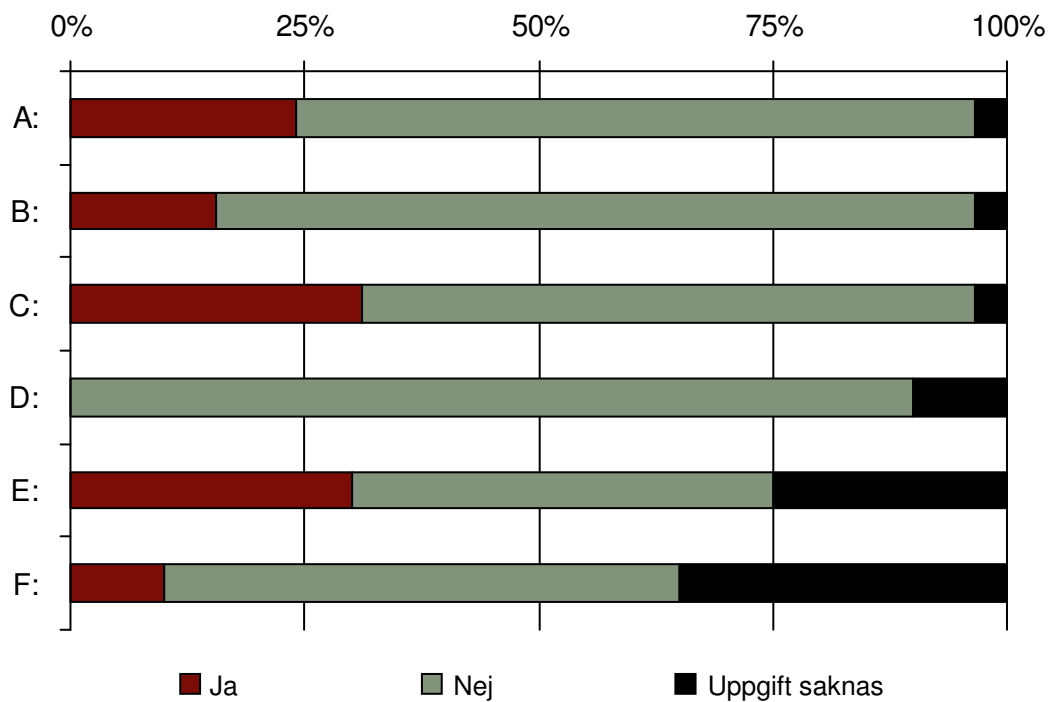
Antal: 58

Åldrar: 3 - 42

Kön: M (37) F (21)

## Sammanfattning

	Ja	Nej	Uppgift saknas	N
A: Svårförståeligt tal/saknar tal	14	42	2	58
B: Ät- och dricksvarigheter <sup>1</sup>	9	47	2	58
C: Riklig dregling <sup>1</sup>	18	38	2	58
D: Andningsunderstöd <sup>1 2</sup>	0	18	2	20
E: Tandgnissling/pressning varje dag <sup>1 2</sup>	6	9	5	20
F: Uttalade bettavvikelser <sup>2</sup>	2	11	7	20



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

### Munhälsoindex<sup>1</sup>

		0	1	2	3	4	5	6	Uppgift saknas	N
TI	Tandsten	14	0	1	0	0	1	0	4	20
GI	Gingivit	6	2	4	0	1	3	0	4	20
PI	Plack	8	1	2	1	2	1	2	3	20
SI	Slitage	4	6	7	0				3	20

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

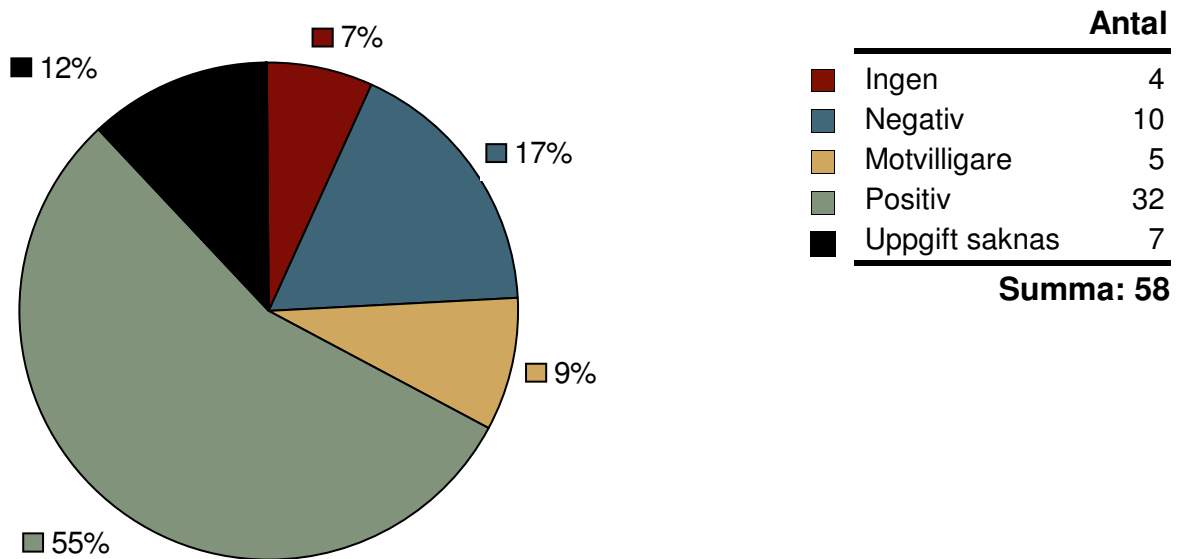
1: tydligt slitage av emaljen, eventuellt in till dentin på enstaka ställen.

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.

<sup>1</sup>: Munhälsoindex infördes i den nya versionen av observationsschemat (2008).

## Accept vid tandundersökning



## Karies

	3-6 år	7-12 år	13-19 år	Vuxna
<b>deft<sup>1</sup></b>				
Undersökta	12	13		
Antal med deft=0	10	9		
Medelvärde	0,7	1,8		
Standardavvikelse	1,5	2,9		
Uppgift saknas	11	8		
<b>DMFT<sup>2</sup></b>				
Undersökta		15	2	10
Antal med DMFT=0		11	0	2
Standardavvikelse		1,7	1,5	5,8
Medelvärde		0,9	2,5	5,2
Uppgift saknas		6	2	0

1: Antal mjölk tänder med karies eller fyllning

2: Antal permanenta tänder med karies eller fyllning

## Bettförhållanden

	<b>Antal</b>
Neutralbett	29
Postnormal	15
Prenormal	8
Uppgift saknas	6
<b>Summa: 58</b>	

## Maximal gapning

Barn yngre än 10 år

	<b>Antal</b>
- 20	0
21 - 30	1
31 - 40	8
41 - 50	9
51 -	3
Uppgift saknas	12
<b>Summa: 33</b>	

Barn från 10 år och vuxna

	<b>Antal</b>
- 20	0
21 - 30	0
31 - 40	5
41 - 50	11
51 -	9
Uppgift saknas	0
<b>Summa: 25</b>	

## Profil<sup>1</sup>

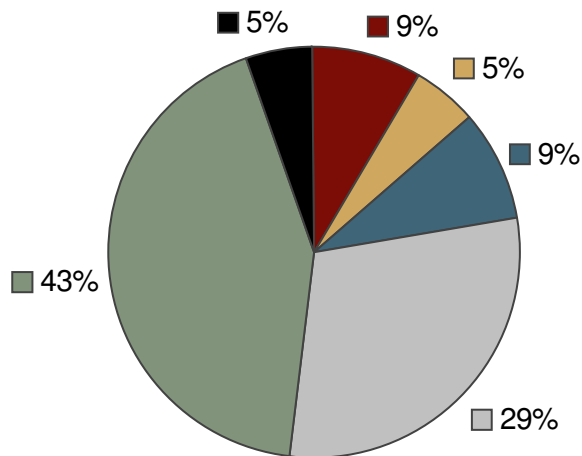
	<b>Antal</b>
Normal	14
Konvex	1
Konkav	1
Uppgift saknas	4
<b>Summa: 20</b>	

## Mandibelns lutning<sup>1</sup>

	<b>Antal</b>
Normal	5
Ökad	4
Minskad	0
Uppgift saknas	11
<b>Summa: 20</b>	

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

## Talsvårigheter



	<b>Antal</b>
 Saknar tal	5
 Mycket svårförståeligt tal	3
 Svårförståeligt tal	5
 Något otydligt tal	17
 Inga svårigheter	25
 Uppgift saknas	3
<b>Summa: 58</b>	

Kliniska variabler	Antal Ja-svar			
	Totalt N=58 (%)	Pojkar/Män N=37 (%)	Flickor/Kvinnor N=21 (%)	Uppgift saknas
Högt gomvalv	36 (65)	21 (62)	15 (71)	3
Öppen mun i vila	34 (59)	20 (54)	14 (67)	0
Låg tonus i läpparna	28 (48)	18 (49)	10 (48)	0
Smalt gomvalv	25 (47)	15 (45)	10 (50)	5
Öppet bett	17 (33)	11 (34)	6 (30)	6
Trångställning	15 (29)	7 (23)	8 (40)	7
M mentalis hyperaktiv	14 (25)	8 (22)	6 (29)	1
Låg tonus i tungan	9 (17)	5 (15)	4 (19)	4
Ansiktsasymmetri	7 (13)	3 (8)	4 (20)	2
Nedsatt rörlighet i tungan	7 (13)	5 (15)	2 (10)	3
Låg tonus i tuggmuskulaturen	4 (9)	2 (7)	2 (12)	12
Glesställning	4 (8)	4 (13)	0 ( )	6
Slemhinneförändringar	4 (8)	2 (7)	2 (10)	8
Makroglossi	3 (6)	2 (6)	1 (5)	4