Munhälsa och orofacial funktion hos personer med 22q11-deletionssyndromet

Rapport från frågeformulär

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 genom att personen själv, anhörig eller vårdare fyllt i Mun-H-Centers frågeformulär om tandvård, matsituation och dregling. Kartläggningen omfattar 53 frågeformulär.

Synonymer: Di George syndrom, Velokardiofacialt syndrom, CATCH 22

Beräknad förekomst: 25:100 000 levande födda.

Orsak: Kromosomfel där en liten bit på den långa armen (q) av kromosom 22 saknas. Dominant ärftlighetsgång. I de flesta fall orsakas 22q11-deletionssyndrom av nymutation.

Allmänna symtom:

- **C** Cardiac defect; medfött hjärtfel av olika slag
- **A** Abnormal facies; annorlunda ansiktsdrag
- **T** Thymic hypoplasia/aplasia; avsaknad av eller mycket liten bräss; ökad infektionsrisk
- **C** Cleft palate; gomspalt; vanligast med dold (submukös) spalt
- **H** Hypokalcemi; kalkbrist pga dålig funktion i eller avsaknad av bisköldkörtlar
- **22** kromosommaterial saknas på kromosom 22

Även andra missbildningar t ex av njurar, klumpfot, hörsel- och synproblem samt beteende-avvikelser och inlärningsproblem kan förekomma. Olika kombinationer av symtom förekommer och svårighetsgraden varierar mycket mellan olika personer.

Orofaciala/odontologiska symtom: Vissa ansiktsdrag är karaktäristiska för diagnosen. Talproblem i form av öppen nasalering är mycket vanligt. Ätsvårigheter förekommer. Avvikelser i tändernas mineralisering i form av fläckar eller gropar i tandemaljen är vanligt. Även avvikelser i tändernas form, så kallad tapptand och avsaknad av tandanlag till enstaka tänder är vanligare än annars. Ofta finner man försenad tandutveckling. En ökad förekomst av geografisk tunga (lingua geografica) samt lättblödande munslemhinnor har rapporterats liksom dålig munhälsa med mycket karies och gingivit (tandköttsinflammation).

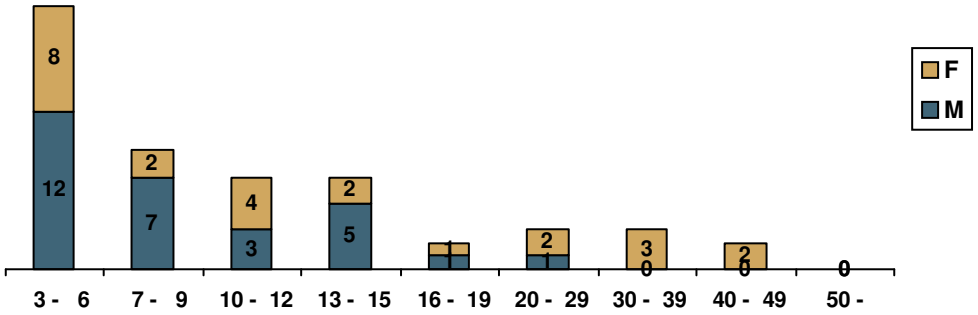
Orofacial/odontologisk behandling:

- Viktigt att barn tidigt får kontakt med tandvården för förstärkt förebyggande vård och munhälsoinformation. Frekventa infektioner med sämre kosthåll i kombination med dåligt mineraliserad emalj ökar risken för karies.
- Tand- och bettutveckling ska följas. Vid avvikelser ska ortodontist konsulteras på tidigt stadium för planering av eventuell bettkorrigerande behandling.
- Vid gomdefekt ansvarar ett specialistteam för uppföljning och behandling.
- Läkarkontakt rekommenderas vid medicinska tillstånd, som t.ex. hjärtfel.
- Ät- och sväljsvårigheter utreds och behandlas av specialistteam på sjukhus (nutritionsteam eller dysfagiteam) eller på habiliteringen.

Källor:

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser.
MHC-basen – Mun-H-Centers databas om munhälsa och orofacial funktion vid sällsynta diagnoser.
Ågrenskas Dokumentation.

Åldersfördelning



Antal: 53

Åldrar: 3 - 44

Kön: M (29) F (24)

Tilläggsdiagnoser

Medicinsk funktionsnedsättning	Ja	Nej	Uppgift saknas
Medfött hjärtfel	29	23	1
Annan hjärt-kärlsjukdom	2	47	4
Epilepsi	3	49	1
Astma	15	37	1
Behov av andningsunderstöd	1	50	2
Allergi	16	36	1

Neuropsykiatrisk diagnos	Ja	Nej	Uppgift saknas
ADHD/ADD	11	37	5
Autistiskt syndrom	7	41	5
Autistiska drag	12	36	5
Asperger syndrom	0	48	5
Tourette syndrom	0	49	4

Allmän funktionsnedsättning	Ja	Nej	Uppgift saknas
Utvecklingsstörning	16	27	10
Motorisk funktionsnedsättning	19	21	13
Synnedsättning	11	30	12
Hörselnedsättning	14	28	11
Kommunikationssvårigheter	20	18	15

Om tandvård och munhälsa

Tycker du att du får den tandvård du behöver?

	Antal
Ja, i hög grad	40
Ja, i viss mån	9
Nej, inte särskilt	2
Nej, inte alls	0
Uppgift saknas	2
Summa:	**53**

Hur många gånger per år brukar du besöka tandvården?

	Antal
Tre eller flera gånger per år	25
Två gånger per år	11
En gång per år	13
Mer sällan än 1 gång per år	3
Uppgift saknas	1
Summa:	**53**

När röntgades dina tänder senast?

	Antal
Under de senaste två åren	36
För mer än två år sedan	3
Har aldrig röntgat tänderna	11
Uppgift saknas	3
Summa:	**53**

Sköter du dina tänder på ett bra sätt?

	Antal
Ja, i hög grad	26
Ja, i viss mån	26
Nej, inte särskilt	1
Nej, inte alls	0
Uppgift saknas	0
Summa:	**53**

Vem borstar dina tänder?

	Antal
Jag borstar alltid själv	17
Jag borstar själv ibland, och ibland får jag hjälp	14
Jag får alltid hjälp av någon annan	21
Uppgift saknas	1
Summa:	**53**

Hur ofta borstas dina tänder?

	Antal
Tre eller flera gånger per dag	3
Två gånger per dag	45
En gång per dag	4
Mer sällan än varje dag	0
Uppgift saknas	1
Summa:	**53**

Om tandvård och munhälsa

	Ja	Nej	Uppgift saknas
Har du ont från munnen?	4	44	5
Känner du dig torr i munnen?	10	34	9
Har du slagit i dina permanenta framtänder allvarligt någon gång?	7	44	2
Tycker du att du har ett avvikande bett?	7	43	3
Har du haft tandställning?	5	47	1
Tycker du att du har behov av tandreglering/tandställning?	5	37	11

Gnisslar eller pressar du tänderna på natten?

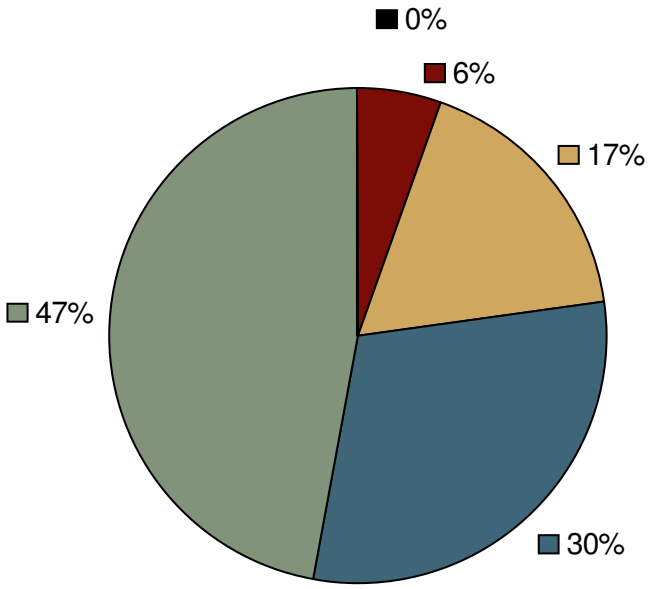
	Antal
Aldrig	27
Någon gång i veckan	15
Varje natt	8
Uppgift saknas	3
Summa:	**53**

Gnisslar eller pressar du tänderna på dagtid?

	Antal
Aldrig	46
Någon gång i veckan	4
Varje dag	3
Uppgift saknas	0
Summa:	**53**

Hur det går att äta

Har du några problem med att äta?



	Antal
Ja, i hög grad	3
Ja, i viss mån	9
Nej, inte särskilt	16
Nej, inte alls	25
Uppgift saknas	0
Summa:	**53**

	Ja	Nej	Uppgift saknas
Hostar du dagligen i samband med måltid?	3	49	1
Får du kväljningar dagligen i samband med måltid?	5	48	0
Får du sura uppstötningar dagligen?	3	43	7
Kräks du ofta (minst 2 gånger i veckan)?	0	52	1
Har du dålig aptit?	10	38	5
Dröjer det länge innan du kan svälja en tugga?	14	38	1
Pressar du fram tungan när du skall svälja så att mat hamnar utanför munnen?	2	47	4
Har du svårt att tugga, dvs finfördela kosten med hjälp av kindtänderna?	9	38	6
Har du svårt att ta av maten från skeden med läpparna?	3	49	1
Har du problem med att mat och dryck läcker ut genom mungiporna?	5	48	0
Brukar mat ligga kvar i munnen efter måltiderna?	7	44	2
Får du näringstillförsel på annat sätt än via munnen?	9	43	1

Om dregling

Dreglar du?

	Antal
Dreglar aldrig	40
Dreglar ibland - inte varje dag	9
Dreglar ofta - varje dag	1
Konstant dregling	0
Uppgift saknas	3
Summa:	**53**

Hur mycket dreglar du?

	Antal
Lätt dregling, bara på läpparna	5
Måttlig dregling, på läpp och haka	3
Riklig dregling	1
Mycket riklig dregling	1
Uppgift saknas	0
Summa:	**10**

Är dregling ett problem för dig?

	Antal
Ja, i hög grad	0
Ja, i viss mån	2
Nej, inte särskilt	3
Nej, inte alls	5
Uppgift saknas	0
Summa:	**10**

Är dregling ett problem för din familj eller omgivning?

	Antal
Ja, i hög grad	0
Ja, i viss mån	1
Nej, inte särskilt	5
Nej, inte alls	4
Uppgift saknas	0
Summa:	**10**