



# Munhälsa och orofacial funktion hos personer med 22q11-deletionssyndromet

## 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 147 observationsschema.

**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 ny mutation.

### Allmänna symtom:

- C** Cardiac defect; medfött hjärtfel av olika slag
- A** Abnormal facies; annorlunda ansiktsdrag
- T** Thymic hypoplasia/aplasia; avsaknad av eller mycket liten brässa; 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 beteendevikelser 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. Avvikelse 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.

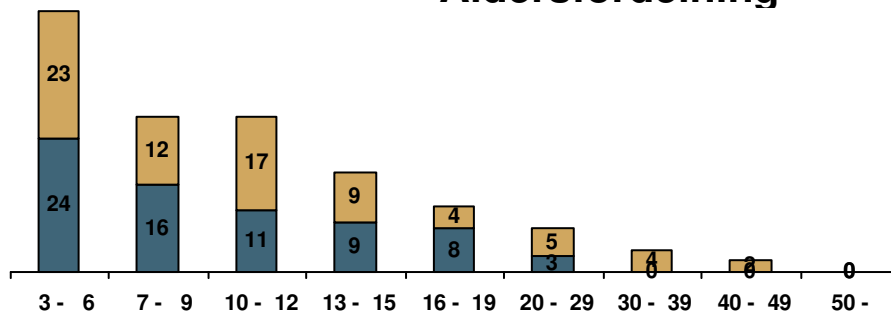
### Källor:

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser.

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

Ågrenskas Dokumentation.

## Åldersfördelning



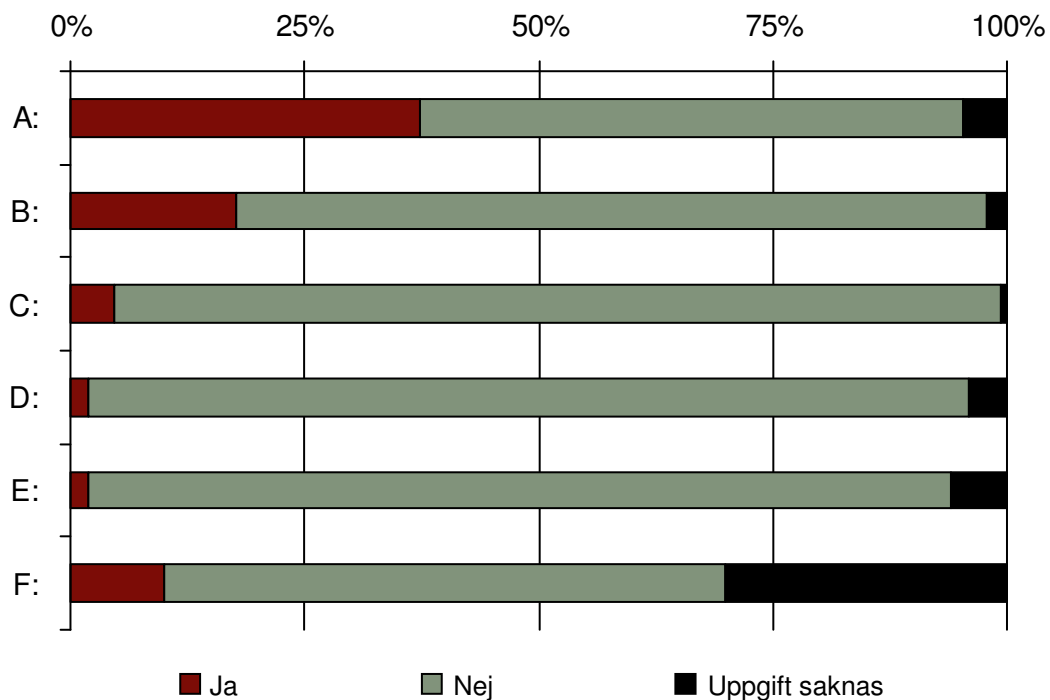
Antal: 147

Åldrar: 3 - 43

Kön: M (71) F (76)

## Sammanfattning

	Ja	Nej	Uppgift saknas	N
A: Svårförståeligt tal/saknar tal	55	85	7	147
B: Ät- och dricksvärigheter <sup>1</sup>	26	118	3	147
C: Riklig dregling <sup>1</sup>	7	139	1	147
D: Andningsunderstöd <sup>1 2</sup>	1	47	2	50
E: Tandgnissling/pressning varje dag <sup>1 2</sup>	1	46	3	50
F: Uttalade bettavvikelser <sup>2</sup>	5	30	15	50



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	34	0	0	1	1	0	1	13	50
GI	Gingivit	23	2	3	0	2	0	5	15	50
PI	Plack	15	3	3	1	3	6	6	13	50
SI	Slitage	23	7	6	0				14	50

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

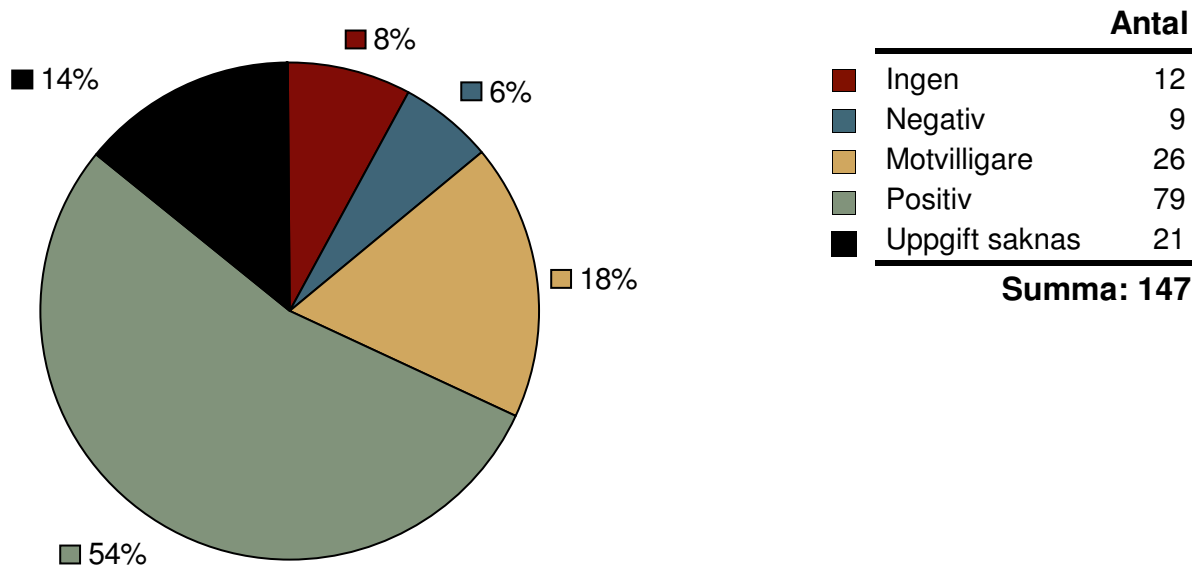
1: tydligt slitage av emaljen, eventuellt in till dentin på enstaka ställen.

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	38	40		
Antal med deft=0	22	18		
Medelvärde	1,7	2,2		
Standardavvikelse	3,2	2,8		
Uppgift saknas	9	16		
<b>DMFT<sup>2</sup></b>				
Undersökta		42	25	14
Antal med DMFT=0		27	9	1
Standardavvikelse		1,7	3,1	8,2
Medelvärde		1,0	2,5	12,5
Uppgift saknas		14	5	0

1: Antal mjölk tänder med karies eller fyllning

2: Antal permanenta tänder med karies eller fyllning

## Bettförhållanden

	<b>Antal</b>
Neutralbett	93
Postnormal	32
Prenormal	4
Uppgift saknas	18
<b>Summa:</b>	<b>147</b>

## Maximal gapning

Barn yngre än 10 år

	<b>Antal</b>
- 20	0
21 - 30	4
31 - 40	25
41 - 50	11
51 -	0
Uppgift saknas	35
<b>Summa:</b>	<b>75</b>

Barn från 10 år och vuxna

	<b>Antal</b>
- 20	0
21 - 30	2
31 - 40	17
41 - 50	22
51 -	7
Uppgift saknas	24
<b>Summa:</b>	<b>72</b>

## Profil<sup>1</sup>

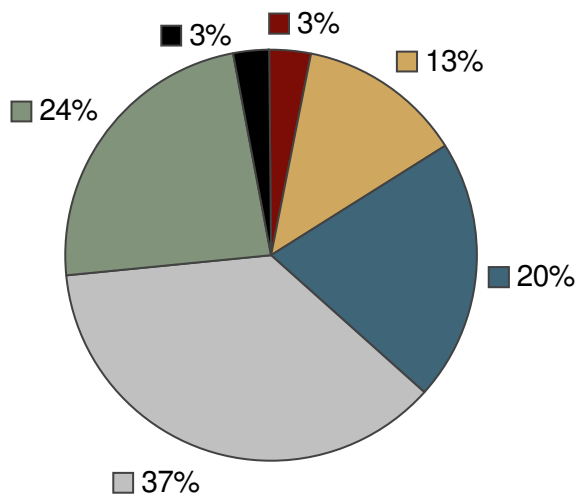
	<b>Antal</b>
Normal	31
Konvex	4
Konkav	2
Uppgift saknas	13
<b>Summa:</b>	<b>50</b>

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

	<b>Antal</b>
Normal	25
Ökad	3
Minskad	1
Uppgift saknas	21
<b>Summa:</b>	<b>50</b>

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

## Talsvårigheter



	<b>Antal</b>
Saknar tal	5
Mycket svårförståeligt tal	19
Svårförståeligt tal	30
Något otydligt tal	54
Inga svårigheter	35
Uppgift saknas	4
<b>Summa: 147</b>	

Kliniska variabler	Antal Ja-svar			
	Totalt N=147 (%)	Pojkar/Män N=71 (%)	Flickor/Kvinnor N=76 (%)	Uppgift saknas
Öppen mun i vila	45 (33)	22 (34)	23 (32)	9
Låg tonus i läpparna	27 (20)	17 (27)	10 (14)	12
Högt gomvalv	24 (18)	13 (22)	11 (16)	17
Öppet bett	24 (19)	12 (21)	12 (17)	19
Läpp-käk-gomspalt	19 (15)	10 (17)	9 (13)	22
Trångställning	15 (12)	4 (7)	11 (16)	24
Glesställning	14 (11)	5 (9)	9 (13)	22
Smalt gomvalv	14 (11)	8 (14)	6 (9)	18
Djupbett med gingival kontakt	12 (9)	6 (10)	6 (9)	20
M mentalis hyperaktiv	11 (8)	4 (7)	7 (10)	17
Slemhinneförändringar	9 (7)	4 (7)	5 (7)	17
Ansiktsasymmetri	8 (6)	4 (7)	4 (6)	19
Nedsatt gapförmåga	7 (6)	3 (6)	4 (6)	31
Nedsatt rörlighet i tungan	7 (6)	4 (7)	3 (4)	21
Låg tonus i tuggmuskulaturen	7 (6)	4 (7)	3 (5)	30
Hypersensibilitet intraoralt	4 (3)	3 (5)	1 (1)	15
Kranio-facial missbildning	4 (3)	2 (3)	2 (3)	19

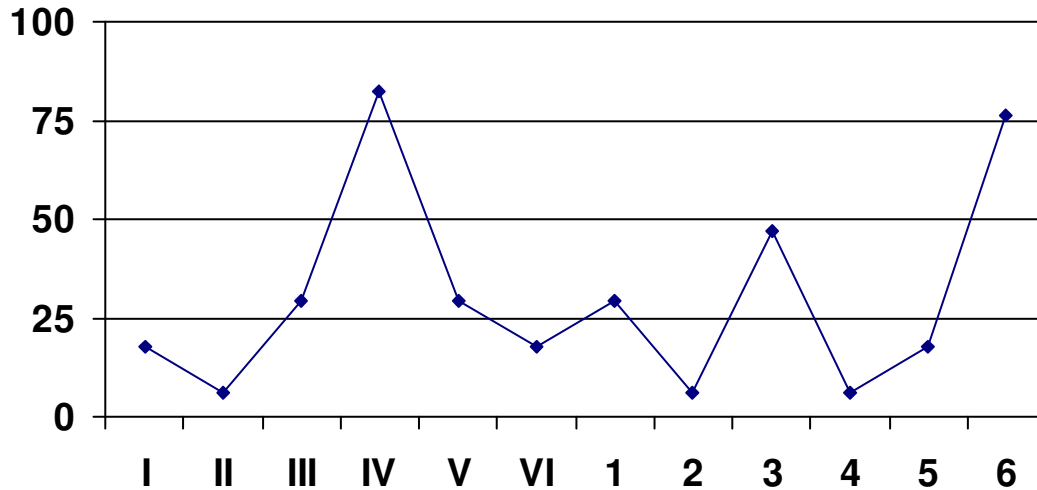
## NOT-S

Total mean score: 3,41

Antal: 17

Åldrar: 4 - 28

Kön: M (11) F (6)



### NOT-S intervju

	<i>Antal</i>	<i>%</i>
I : Sensorik	3	17,6
II : Andning	1	5,9
III : Vanor	5	29,4
IV : Tuggning och sväljning	14	82,4
V : Dregling	5	29,4
VI : Muntorrhet	3	17,6

### NOT-S undersökning

	<i>Antal</i>	<i>%</i>
1 : Ansiktet i vila	5	29,4
2 : Näsandning	1	5,9
3 : Mimik	8	47,1
4 : Tuggmuskel- och käkfunktion	1	5,9
5 : Oral motorik	3	17,6
6 : Tal	13	76,5