



# Munhälsa och orofacial funktion hos personer med Beckwith-Wiedemanns 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 22 observationsschema.

**Synonymer:** EMG-syndromet (Exomfalus = navelbråck, Makroglossi = förstorad tunga, Gigantism = storvuxenhet)

**Beräknad förekomst:** 5-10:100 000 levande födda.

**Orsak:** Forskningsrön tyder på obalans i regleringen av gener på kromosom 11:s korta arm. Två sannolikt viktiga sjukdomsgener för BWS är genen för insulinlik tillväxtfaktor 2 (IGF2) och H19-genen. Den vanligaste formen av BWS uppträder sporadiskt. Cirka 15 procent har en ärftlig form med autosomt dominant ärftlighetsgång.

**Allmänna symtom:** Ökad tillväxttakt under fosterlivet och de tidiga barnåren leder till storvuxenhet och en förstoring av de flesta bukorganen och muskulaturen. Tillväxten är asymmetrisk hos ca 25 procent av barnen. Andra symtom som kan förekomma är hjärtmissbildning, ljumskbråck och avvikelser på urin- och könsorgan. Tumörer drabbar 5-10 procent av barnen. Den vanligaste tumören är Wilms tumör som utgår från njuren. Medicinska problem som kan förekomma under nyföddhetsperioden är navelsträngsbråck, blodsockersänkning och andningssvårigheter till följd av kraftigt förstorad tunga.

**Orofaciala/odontologiska symtom:** Stor tunga kan i extrema fall leda till andningssvårigheter och matningssvårigheter hos spädbarn. Om tungan inte får plats innanför tandraderna påverkas sättet att tala och bettavvikelse i form av underbett och öppet bett i framtandsregionen kan uppstå. Gomspalt förekommer.

### Orofacial/odontologisk behandling:

- Vid kraftig förstoring av tungan kan plastikkirurgiskt ingrepp vara aktuellt.
- Den stora tungan kan påverka käkarnas tillväxt och tändernas läge. Tand- och bettutveckling ska följas. Vid avvikelser ska ortodontist konsulteras på tidigt stadium för planering av eventuell bettkorrigerande behandling.
- Vid gomspalt ansvarar ett specialistteam för uppföljning och behandling.
- Läkarkontakt rekommenderas vid medicinska tillstånd, som t.ex. hjärtfel.

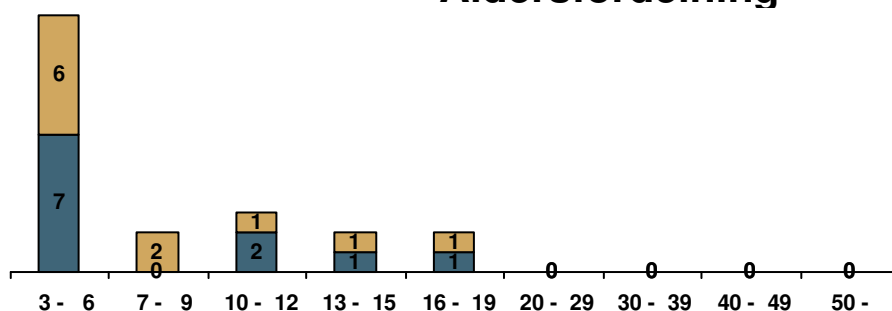
### Källor:

Socialstyrelsens databas om ovanliga diagnoser.

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

Ågrenskas Dokumentation.

## Åldersfördelning



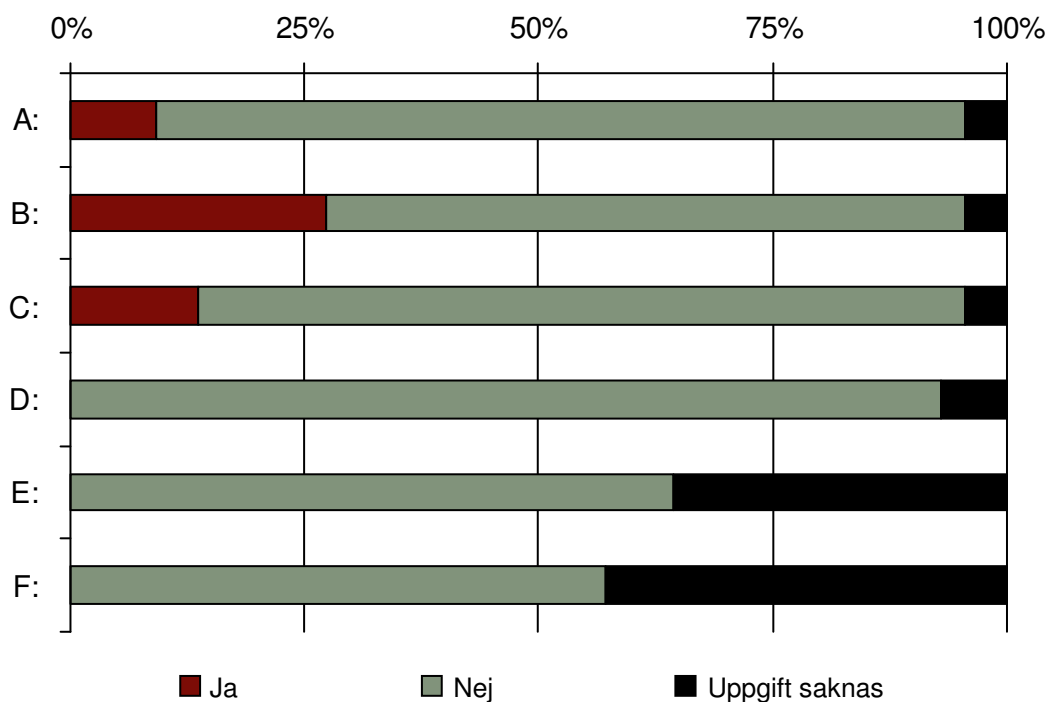
Antal: 22

Åldrar: 3 - 17

Kön: M (11) F (11)

## Sammanfattning

	Ja	Nej	Uppgift saknas	N
A: Svårförståeligt tal/saknar tal	2	19	1	22
B: Ät- och dricksvärigheter <sup>1</sup>	6	15	1	22
C: Riklig dregling <sup>1</sup>	3	18	1	22
D: Andningsunderstöd <sup>1 2</sup>	0	13	1	14
E: Tandgnissling/pressning varje dag <sup>1 2</sup>	0	9	5	14
F: Uttalade bettavvikelser <sup>2</sup>	0	8	6	14



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	10	0	0	0	0	0	0	4	14
GI	Gingivit	10	0	0	0	0	0	0	4	14
PI	Plack	7	2	1	0	0	0	0	4	14
SI	Slitage	10	0	0	0				4	14

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

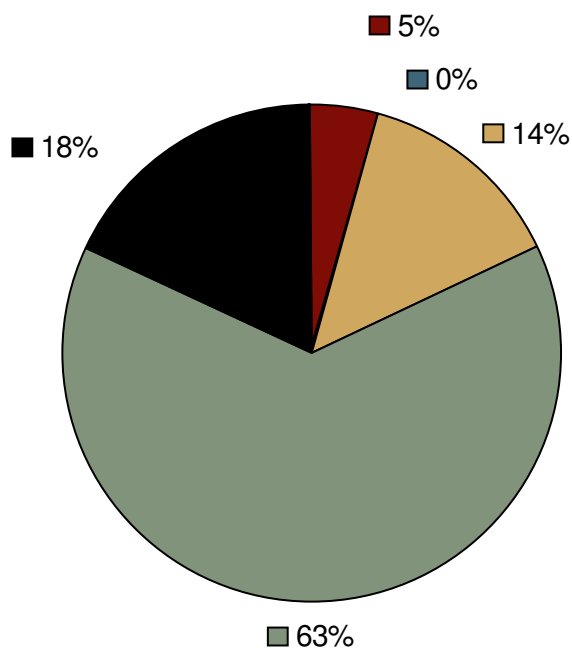
1: tydligt slitage av emaljen, eventuellt in till dentin på enstaka ställen.

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



	Antal
Ingen	1
Negativ	0
Motvilligare	3
Positiv	14
Uppgift saknas	4
<b>Summa:</b>	<b>22</b>

## Karies

	3-6 år	7-12 år	13-19 år	Vuxna
<b>deft<sup>1</sup></b>				
Undersökta	11	5		
Antal med deft=0	9	4		
Medelvärde	0,8	0,2		
Standardavvikelse	1,8	0,4		
Uppgift saknas	2	0		
<b>DMFT<sup>2</sup></b>				
Undersökta		5	3	0
Antal med DMFT=0		4	0	
Standardavvikelse		0,4	1,9	
Medelvärde		0,2	4,3	
Uppgift saknas		0	1	

1: Antal mjölk tänder med karies eller fyllning

2: Antal permanenta tänder med karies eller fyllning

## Bettförhållanden

	<b>Antal</b>
Neutralbett	12
Postnormal	0
Prenormal	8
Uppgift saknas	2
<b>Summa: 22</b>	

## Maximal gapning

Barn yngre än 10 år

	<b>Antal</b>
- 20	0
21 - 30	0
31 - 40	0
41 - 50	6
51 -	1
Uppgift saknas	8
<b>Summa: 15</b>	

Barn från 10 år och vuxna

	<b>Antal</b>
- 20	0
21 - 30	0
31 - 40	1
41 - 50	2
51 -	4
Uppgift saknas	0
<b>Summa: 7</b>	

## Profil<sup>1</sup>

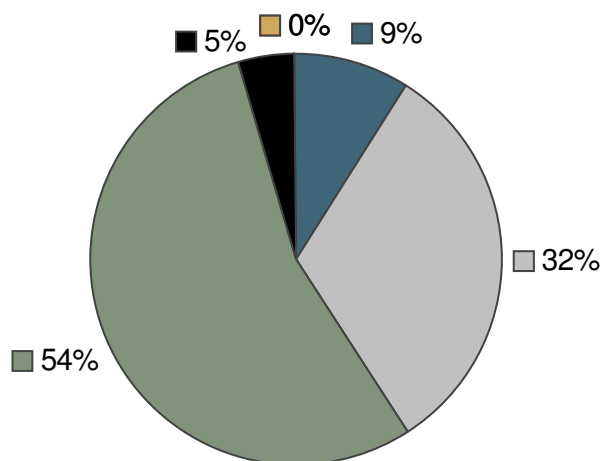
	<b>Antal</b>
Normal	12
Konvex	0
Konkav	0
Uppgift saknas	2
<b>Summa: 14</b>	

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

	<b>Antal</b>
Normal	9
Ökad	3
Minskad	0
Uppgift saknas	2
<b>Summa: 14</b>	

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

## Talsvårigheter



	<b>Antal</b>
<span style="color: red;">■</span> Saknar tal	0
<span style="color: gold;">■</span> Mycket svårförståeligt tal	0
<span style="color: blue;">■</span> Svårförståeligt tal	2
<span style="color: gray;">■</span> Något otydligt tal	7
<span style="color: green;">■</span> Inga svårigheter	12
<span style="color: black;">■</span> Uppgift saknas	1
<b>Summa: 22</b>	

Kliniska variabler	Antal Ja-svar			
	Totalt N=22 (%)	Pojkar/Män N=11 (%)	Flickor/Kvinnor N=11 (%)	Uppgift saknas
Makroglossi	17 (81)	8 (80)	9 (82)	1
Öppet bett	11 (55)	6 (60)	5 (50)	2
Öppen mun i vila	8 (38)	4 (40)	4 (36)	1
Glesställning	8 (40)	5 (50)	3 (30)	2
Ansiktsasymmetri	7 (35)	4 (40)	3 (30)	2
Tungasymmetri	5 (28)	4 (44)	1 (11)	4
Nedsatt rörlighet i tungan	4 (19)	1 (10)	3 (27)	1