



# Munhälsa och orofacial funktion hos personer med CDG 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 15 observationsschema.

**Synonymer:** Congenital Disorder of Glycosylation, benämndes tidigare Carbohydrate Deficient Glycoprotein

**Beräknad förekomst:** 2:100 000 levande födda.

**Orsak:** CDG typ 1a beror på mutationer (förändringar) i PMM2-genen som resulterar i en störd förmåga i cellernas tillverkning eller nedbrytning av glykoproteiner. Genen är lokaliserad till den yttre delen av den korta armen (p) på kromosom 16 (kromosom 16p13). Sjukdomen ärvs autosomt recessivt.

**Allmänna symtom:** CDG är en ämnesomsättningssjukdom som påverkar alla delar i kroppen, men som speciellt ger funktionsstörningar i det centrala och perifera nervsystemet. Vanliga symtom är varierande grad av utvecklingsstörning, försenad grovmotorisk utveckling, låg muskelspänning (hypotonus), försämrad balans, nedsatt rörelsekoordination, muskelsvaghet (främst i benen) och synnedsättning. Under de första levnadsåren är det vanligt med matningsproblem, diaréer och dålig viktökning. Epilepsi förekommer något oftare hos barn med CDG än hos friska barn. Förmågan att tala är i de flesta fallen starkt begränsad, medan språkförståelsen är ganska god. De flesta blir beroende av rullstol eller rollator. Rygg- och bröstkorgsdeformitet uppstår på sikt. De medicinska komplikationerna stabiliseras i tonåren.

**Orofaciala/odontologiska symtom:** Ättsvårigheter och frekventa kräkningar är vanligt, särskilt under de första levnadsåren. Munmotorisk funktionsnedsättning och låg muskelspänning kan medföra talsvårigheter, dregling och bettavvikelser.

### Orofacial/odontologisk behandling:

- Viktigt att barn tidigt får kontakt med tandvården för förstärkt förebyggande vård
- Tand- och bettutveckling ska följas. Vid avvikelser ska ortodontist konsulteras på tidigt stadium för planering av eventuell bettkorrigerande behandling
- Munmotorisk träning och stimulering vid ättsvårigheter, talsvårigheter och dregling
- Tal-, språk- och kommunikationsträning är ofta motiverat

### Källor:

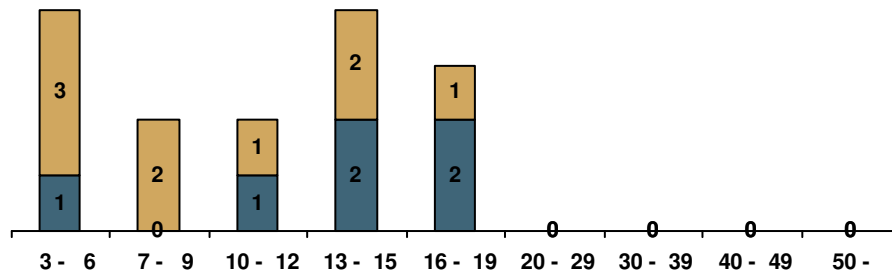
Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser.

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

Ågrenskas Dokumentation.

Läkartidningen, 1998 Dec 9;95(50) s. 5742-5748

## Åldersfördelning



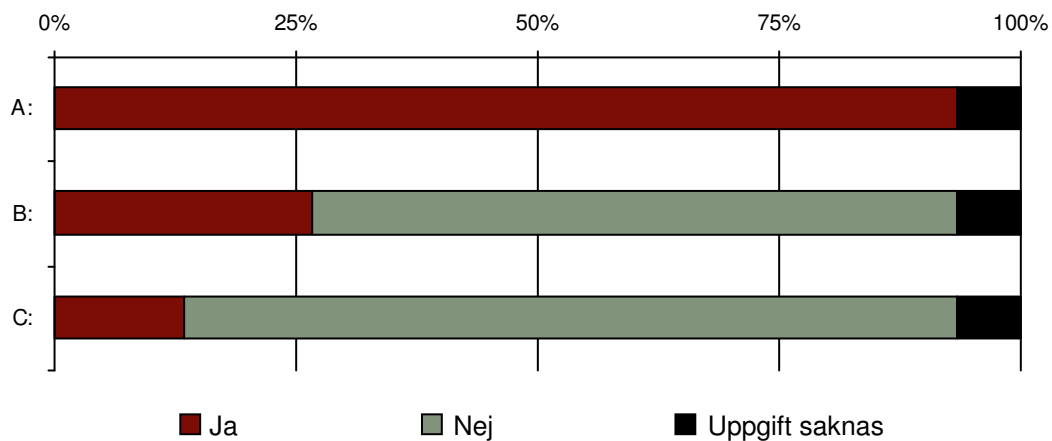
Antal: 15

Åldrar: 3 - 19

Kön: M (6) F (9)

## Sammanfattning

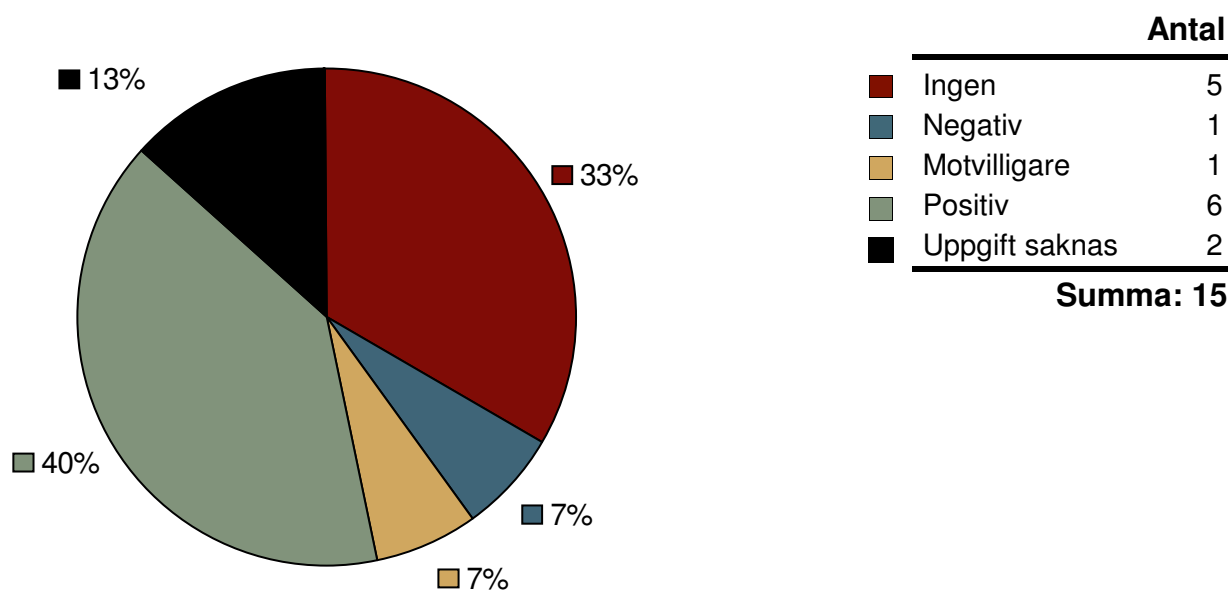
	Ja	Nej	Uppgift saknas	N
A: Svårförståeligt tal/saknar tal	14	0	1	15
B: Ät- och dricksvårigheter <sup>1</sup>	4	10	1	15
C: Riklig dregling <sup>1</sup>	2	12	1	15



Viss försiktighet bör iaktas vid tolkning av diagrammet eftersom antal individer är färre än 100.

<sup>1</sup>: Inrapporterat via frågeformulär

## Accept vid tandundersökning



## Karies

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

1: Antal mjölk tänder med karies eller fyllning

2: Antal permanenta tänder med karies eller fyllning

## Bettförhållanden

	<b>Antal</b>
Neutralbett	11
Postnormal	2
Prenormal	0
Uppgift saknas	2
<b>Summa: 15</b>	

## Maximal gapning

Barn yngre än 10 år

	<b>Antal</b>
- 20	0
21 - 30	0
31 - 40	1
41 - 50	1
51 -	1
Uppgift saknas	3
<b>Summa: 6</b>	

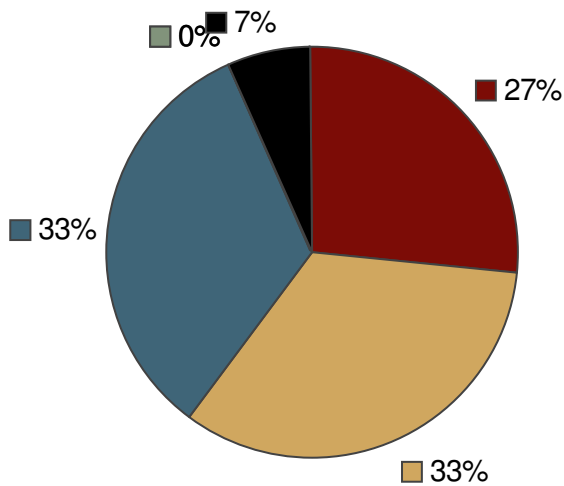
Barn från 10 år och vuxna

	<b>Antal</b>
- 20	0
21 - 30	0
31 - 40	1
41 - 50	2
51 -	0
Uppgift saknas	6
<b>Summa: 9</b>	

---

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

## Talsvårigheter



	<b>Antal</b>
<span style="color: red;">■</span> Saknar tal	4
<span style="color: gold;">■</span> Mycket svårförståeligt tal	5
<span style="color: blue;">■</span> Svårförståeligt tal	5
<span style="color: lightgrey;">■</span> Något otydligt tal	0
<span style="color: green;">■</span> Inga svårigheter	0
<span style="color: black;">■</span> Uppgift saknas	1
<b>Summa: 15</b>	

Kliniska variabler	Antal Ja-svar			
	Totalt N=15 (%)	Pojkar/Män N=6 (%)	Flickor/Kvinnor N=9 (%)	Uppgift saknas
Låg tonus i läpparna	8 (57)	4 (67)	4 (50)	1
Nedsatt rörlighet i tungan	7 (64)	2 (50)	5 (71)	4
Nedsatt stabilitet i nacken	5 (38)	1 (17)	4 (57)	2
Öppen mun i vila	5 (38)	2 (40)	3 (38)	2
Låg tonus i tuggmuskulaturen	4 (36)	0 ( )	4 (57)	4
Öppet bett	3 (21)	2 (33)	1 (13)	1
Glesställning	3 (25)	1 (17)	2 (33)	3