



Munhälsa och orofacial funktion hos personer med Cornelia de Langes 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 26 observationsschema.

Synonymer: Brachmann-de Langes syndrom, de Langes syndrom, Typus degenerativus Amstelodamensis.

Beräknad förekomst: 10-30:100 000 levande födda.

Orsak: Ofullständigt känd. Hos fler än hälften med diagnosen finns en skada (mutation) på NIPBL-genen på kromosom 5.

Allmänna symtom: Barnen har låg födelsevikt. Speciella kännetecken är ökad behåring, tillväxthämning, speciella ansiktsdrag, korta armar och ben med speciella underarms- och handmissbildningar. Under senare tid har man börjat dela upp CdL i två typer. Typ I är den klassiska bilden, som oftast har en svår utvecklingsstörning och som diagnostiseras direkt vid födelsen. Typ II utgör en betydligt mildare form, som oftast inte diagnostiseras förrän efter 2-3 års ålder. Några har autistiska drag och ett självdestruktivt beteende. Syn- och hörselproblem är vanligt. Medfött hjärtfel, missbildningar i mag-tarmkanalen samt epilepsi kan förekomma.

Orofaciala/odontologiska symtom: I symtombilden ingår ett karaktäristiskt utseende. Små käkar, små tänder samt gomspalt förekommer. Ibland saknas tandanlag. Tandgnissling är vanligt. Spädbarn har ofta andnings- och matningsproblem. Många har gastroesofageal reflux ("sura uppstötningar"). Sura uppstötningar och kräkningar innebär bland annat ökad risk för frätningsskador på tänderna och karies. Munmotorisk funktionsnedsättning kan ge ättsvårigheter och dregling. Några lär sig tala men de flesta saknar tal. Rösten kan vara hes.

Orofacial/odontologisk behandling:

- Viktigt att barn tidigt får kontakt med tandvården för förstärkt förebyggande vård.
- Barn med ättsvårigheter behöver ofta ett förstärkt omhändertagande i tandvården, t ex hjälp med munhygien och fluorbehandling.
- Tand- och bettutveckling ska följas. Vid avvikelser ska ortodontist konsulteras på tidigt stadium för planering av eventuell bettkorrigerande behandling.
- Tandgnissling bör följas upp och eventuellt behandlas med bettskena.
- Ät- och sväljsvårigheter utreds och behandlas av specialistteam.
- Orofacial terapi, munmotorisk stimulering och kommunikationsträning är ofta motiverat.
- Läkarkontakt rekommenderas vid medicinska tillstånd, som t.ex. hjärtfel.

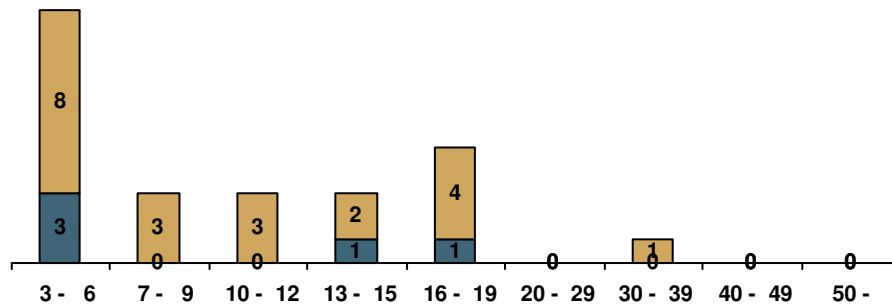
Källor:

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser.

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

Ågrenskas Dokumentation.

Åldersfördelning



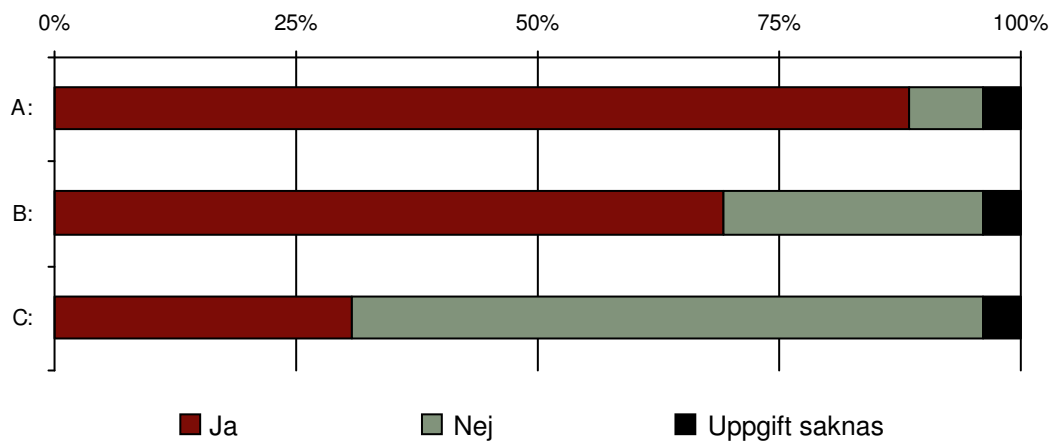
Antal: 26

Åldrar: 3 - 31

Kön: M (5) F (21)

Sammanfattning

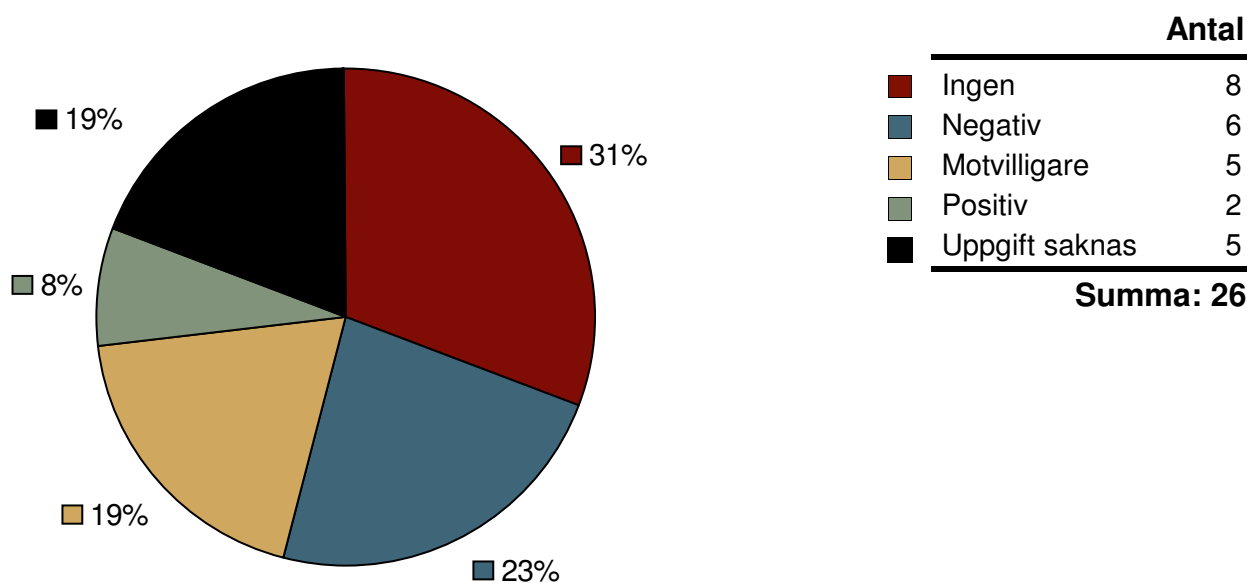
	Ja	Nej	Uppgift saknas	N
A: Svårförståeligt tal/saknar tal	23	2	1	26
B: Ät- och dricksvarigheter ¹	18	7	1	26
C: Riklig dregling ¹	8	17	1	26



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

¹: Inrapporterat via frågeformulär

Accept vid tandundersökning



Karies

	3-6 år	7-12 år	13-19 år	Vuxna
deft¹				
Undersökta	6	5		
Antal med deft=0	6	4		
Medelvärde	0,0	0,2		
Standardavvikelse	0,0	0,4		
Uppgift saknas	5	1		
DMFT²				
Undersökta		5	6	1
Antal med DMFT=0		4	5	0
Standardavvikelse		1,6	2,6	0,0
Medelvärde		0,8	1,2	10,0
Uppgift saknas		1	2	0

1: Antal mjölkttänder med karies eller fyllning

2: Antal permanenta tänder med karies eller fyllning

Bettförhållanden

	Antal
Neutralbett	11
Postnormal	5
Prenormal	2
Uppgift saknas	8
Summa: 26	

Maximal gapning

Barn yngre än 10 år

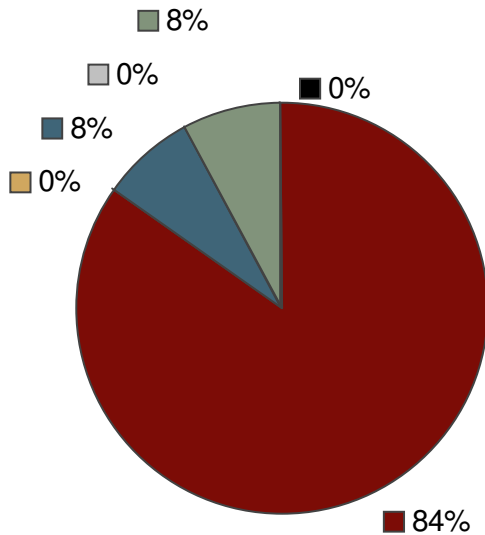
	Antal
- 20	1
21 - 30	2
31 - 40	1
41 - 50	0
51 -	0
Uppgift saknas	10
Summa: 14	

Barn från 10 år och vuxna

	Antal
- 20	0
21 - 30	0
31 - 40	2
41 - 50	2
51 -	0
Uppgift saknas	8
Summa: 12	

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

Talsvårigheter



	Antal
■ Saknar tal	22
■ Mycket svårförståeligt tal	0
■ Svårförståeligt tal	2
■ Något otydligt tal	0
■ Inga svårigheter	2
■ Uppgift saknas	0
Summa: 26	

Kliniska variabler	Antal Ja-svar			
	Totalt N=26 (%)	Pojkar/Män N=5 (%)	Flickor/Kvinnor N=21 (%)	Uppgift saknas
Nedsatt rörlighet i tungan	15 (63)	3 (75)	12 (60)	2
Öppen mun i vila	11 (42)	1 (20)	10 (48)	0
Låg tonus i läpparna	11 (42)	1 (20)	10 (48)	0
Smalt gomvalv	7 (32)	1 (25)	6 (33)	4
M mentalis hyperaktiv	6 (25)	0 ()	6 (32)	2
Nedsatt stabilitet i nacken	5 (21)	1 (25)	4 (20)	2
Trångställning	5 (23)	1 (25)	4 (22)	4
Glesställning	5 (24)	1 (33)	4 (22)	5
Låg tonus i tungan	4 (17)	0 ()	4 (21)	3
Öppet bett	4 (17)	0 ()	4 (21)	3
Läpp-käk-gomspalt	3 (12)	1 (20)	2 (10)	0
Hög tonus i läpparna	3 (12)	0 ()	3 (14)	0
Högt gomvalv	3 (14)	1 (25)	2 (11)	4