



Munhälsa och orofacial funktion hos personer med Joubert 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 13 observationsschema.

Synonym: Jouberts syndrom-liknande sjukdomar

Beräknad förekomst: 5:100 000 föds med förändringar i lillhjärnan och ataxi

Orsak: Förändring i en av 13 olika (kända) gener. Vanligast är autosomt recessiv nedärvning.

Allmänna symtom: Barn med Jouberts syndrom har ett avvikande andningsmönster i nyföddhetsperioden, låg muskelspänning, ostadigt och ryckigt rörelsemönster (ataxi), ögondarr (nystagmus). Synnedläggning (retinal dystrofi) och skelning förekommer och en del har nedhängande ögonlock (ptos). Utvecklingsstörning och beteendeförändringar finns beskrivet. Njurförändringar som kan leda till nedsatt njurfunktion förekommer.

Orofaciala/odontologiska symtom: Den låga muskelspänningen och andningssvårigheterna kan medföra svårigheter att äta - särskilt i nyföddhetsperioden. Barnet orkar inte suga och sväljer lätt fel. Svårigheter att viljemässigt styra sin tunga är vanligt utan att det kan förklaras av förlamning eller muskelsvaghet (dyspraxi). Munmotoriska problem påverkar ofta förmågan att tala och äta och kan medföra dregling. Talet kan vara hackigt och otydligt pga ataxi. Känslighet för beröring i munnen är vanligt och kan försvåra tandborstning. Andra riskfaktorer för munhälsan är svårigheter att medverka till munvård/tandvård, ätsvårigheter samt nedsatt förmåga att självrengöra munnen efter måltid pga munmotoriska begränsningar. Många har för vana att bita på fingrar och händer. Ofarliga knutor i tungan är förknippat med diagnosen.

Orofacial/odontologisk behandling:

- Viktigt med tidig kontakt med barntandvårdsspecialist (pedodontist) och för förstärkt förebyggande vård och munhälsovårdsinformation.
- Tand- och bettutveckling ska följas. Vid avvikelser ska tandregleringsspecialist (ortodontist) konsulteras på tidigt stadium för planering av eventuell bettkorrigerande behandling.
- Munmotorisk träning och stimulering är oftast angeläget vid ätsvårigheter, talsvårigheter och dregling.
- Tal-, språk- och kommunikationssvårigheter utreds och behandlas av logoped.

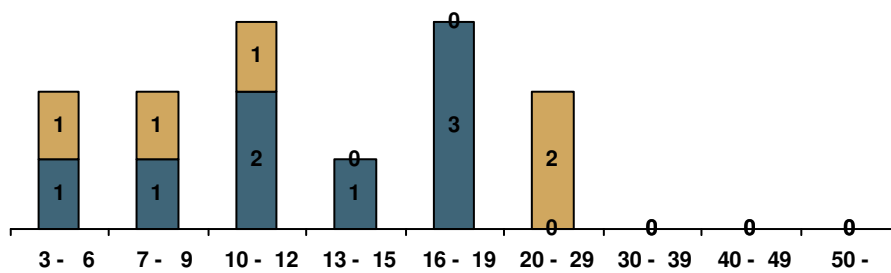
Källa

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser.

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

Ågrenskas Dokumentation.

Åldersfördelning



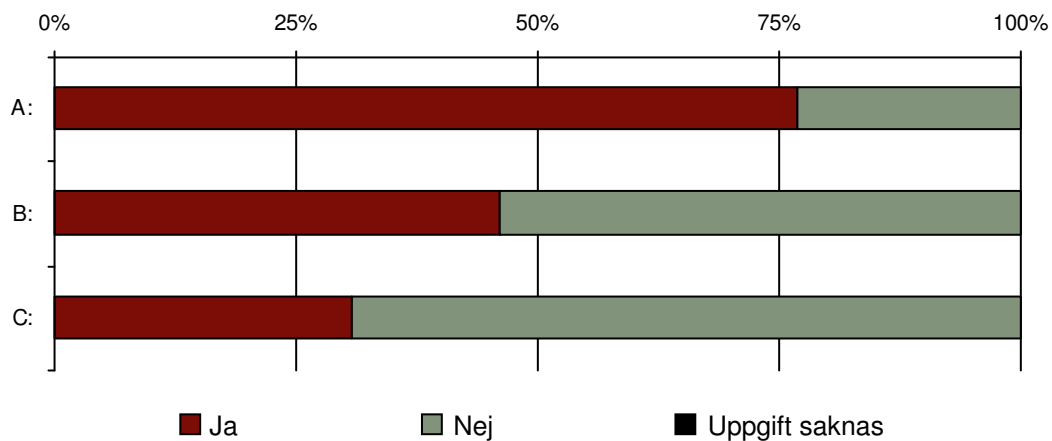
Antal: 13

Åldrar: 4 - 28

Kön: M (8) F (5)

Sammanfattning

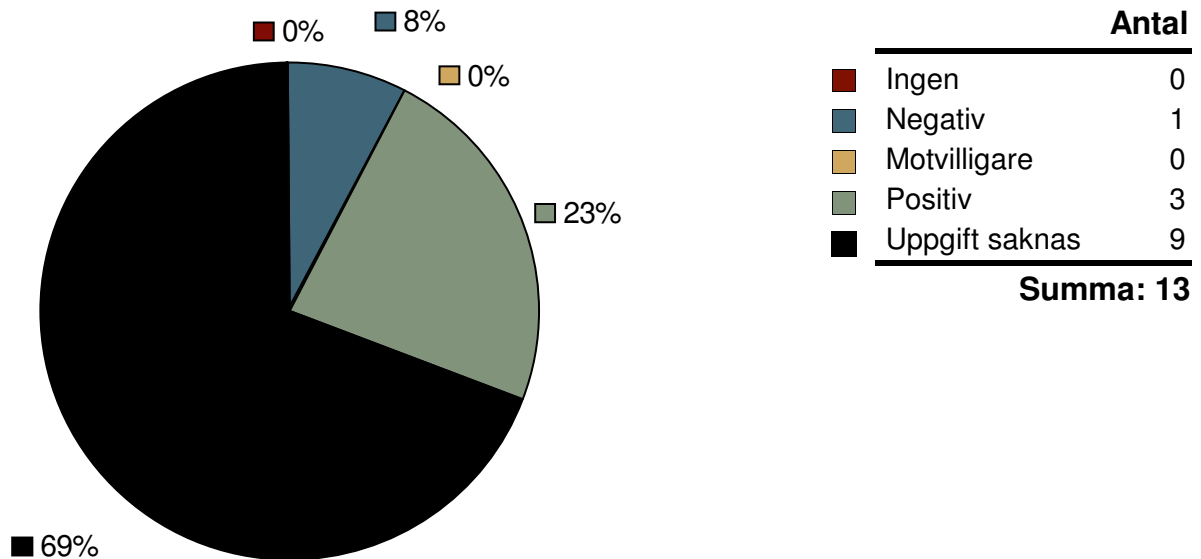
	Ja	Nej	Uppgift saknas	N
A: Svårförståeligt tal/saknar tal	10	3	0	13
B: Ät- och dricksvärigheter ¹	6	7	0	13
C: Riklig dregling ¹	4	9	0	13



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	1	2		
Antal med deft=0	1	1		
Medelvärde	0,0	3,0		
Standardavvikelse	0,0	3,0		
Uppgift saknas	1	3		
DMFT²				
Undersökta		2	3	1
Antal med DMFT=0		2	2	0
Standardavvikelse		0,0	0,9	0,0
Medelvärde		0,0	0,7	10,0
Uppgift saknas		3	1	1

1: Antal mjölk tänder med karies eller fyllning

2: Antal permanenta tänder med karies eller fyllning

Bettförhållanden

	Antal
Neutralbett	6
Postnormal	2
Prenormal	1
Uppgift saknas	4
Summa: 13	

Maximal gapning

Barn yngre än 10 år

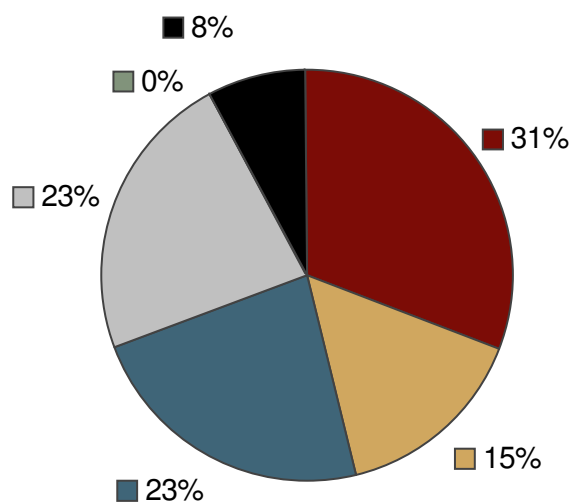
	Antal
- 20	0
21 - 30	0
31 - 40	0
41 - 50	0
51 -	1
Uppgift saknas	3
Summa: 4	

Barn från 10 år och vuxna

	Antal
- 20	0
21 - 30	1
31 - 40	1
41 - 50	4
51 -	1
Uppgift saknas	2
Summa: 9	

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

Talsvårigheter



	Antal
Saknar tal	4
Mycket svårförståeligt tal	2
Svårförståeligt tal	3
Något otydligt tal	3
Inga svårigheter	0
Uppgift saknas	1
Summa: 13	

Kliniska variabler	Antal Ja-svar			
	Totalt N=13 (%)	Pojkar/Män N=8 (%)	Flickor/Kvinnor N=5 (%)	Uppgift saknas
Nedsatt rörlighet i tungan	10 (77)	7 (88)	3 (60)	0
Öppen mun i vila	6 (50)	5 (63)	1 (25)	1
Låg tonus i läpparna	6 (50)	4 (50)	2 (50)	1
Låg tonus i tungan	5 (42)	4 (57)	1 (20)	1
Slemhinneförändringar	5 (50)	2 (29)	3 (100)	3
Nedsatt stabilitet i nacken	4 (31)	3 (38)	1 (20)	0
Smalt gomvalv	4 (33)	2 (29)	2 (40)	1
M mentalis hyperaktiv	3 (25)	3 (38)	0 ()	1
Öppet bett	3 (30)	1 (20)	2 (40)	3