



# Munhälsa och orofacial funktion hos personer med Kabuki 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.

**Synonym:** Kabuki makeup-syndromet, Niikawa-Kurokis syndrom

**Beräknad förekomst:** 3:100 000 levande födda.

**Orsak:** Genetisk, oftast ny mutation

**Allmänna symtom:** Lindrig till måttlig utvecklingsförsening, tillväxthämning, skelettavvikelser, bulliga fingertoppar samt olika missbildningar av kroppsliga organ såsom hjärta och urinvägar.

**Orofaciala/odontologiska symtom:** Det finns ansiktsdrag som är karaktäristiska för diagnosen. Mimiken är ofta utslätad och talet otydligt. Svårigheter med sug-, tugg- och sväljförmåga samt gastroesophageal reflux är vanligt. Många har en tunn överläpp och en del har gropar eller upphöjda blåsor på underläppen. Hög gom är vanligt liksom gomspalt; läpp- käkspalt förekommer också. Avvikelser av tändernas form och antal noteras hos de flesta. Oftast är det framtänder i över- eller underkäke som saknas. Tänderna kan vara koniska eller avsmalnande (skruvmejselform). Det innebär att många har glest mellan tänderna. Tändernas frambrott kan också vara senare än normalt.

### Orofacial/odontologisk behandling:

- Viktigt att personer med denna diagnos tidigt får kontakt med tandvården för förstärkt förebyggande vård och munhälsoinformation.
- Tand- och bettutveckling ska följas. Vid avvikelser ska specialisttandvård konsulteras för utredning, bedömning och behandlingsplanering.
- Vid gomspalt (kraniofacial missbildning) ansvarar ett specialistteam för uppföljning och behandling.
- Läkarkontakt rekommenderas vid medicinska tillstånd, som t.ex. hjärtfel.
- Munmotorisk träning och stimulering kan vara motiverat vid ättsvårigheter.

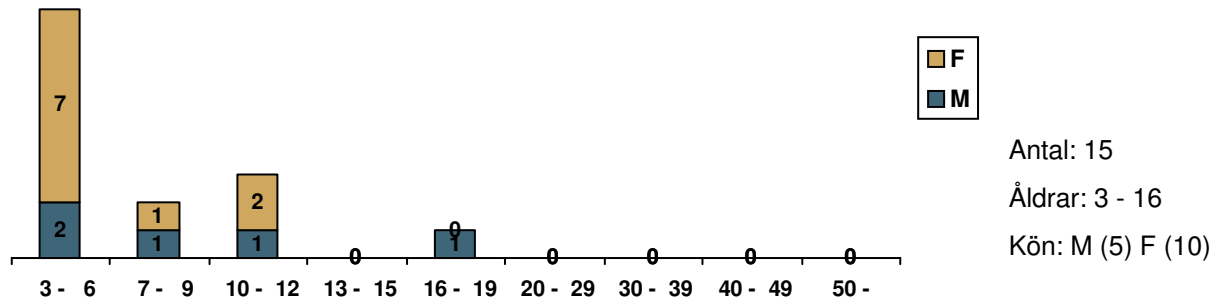
### Källa

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser.

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

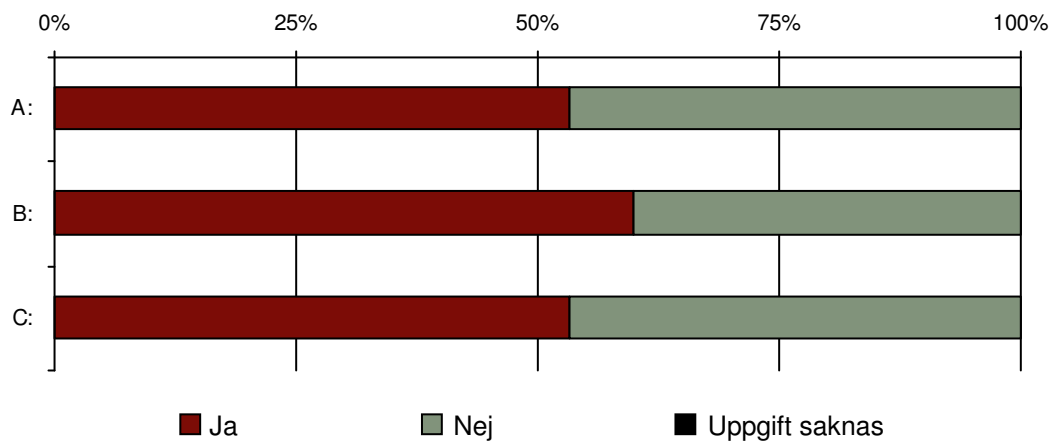
Ågrenskas Dokumentation.

## Åldersfördelning



## Sammanfattning

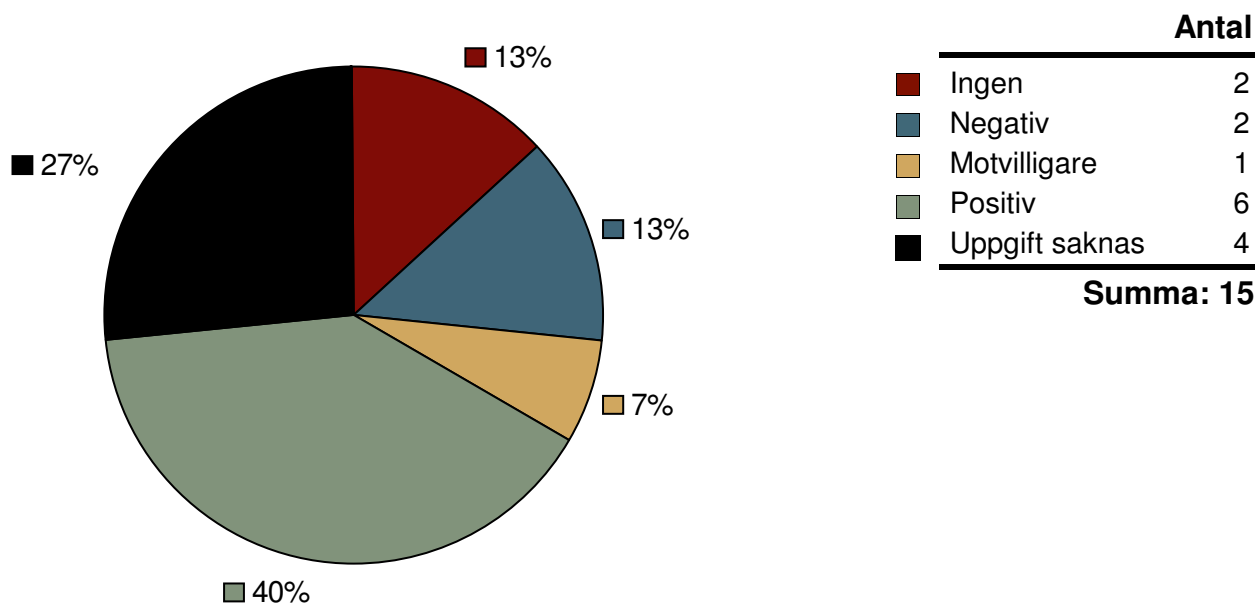
	Ja	Nej	Uppgift saknas	N
A: Svårförståeligt tal/saknar tal	8	7	0	15
B: Ät- och dricksvärigheter <sup>1</sup>	9	6	0	15
C: Riklig dregling <sup>1</sup>	8	7	0	15



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	1	2		
Antal med deft=0	1	2		
Medelvärde	0,0	0,0		
Standardavvikelse	0,0	0,0		
Uppgift saknas	8	3		
<b>DMFT<sup>2</sup></b>				
Undersökta		3	1	0
Antal med DMFT=0		3	0	
Standardavvikelse		0,0	0,0	
Medelvärde		0,0	1,0	
Uppgift saknas		2	0	

1: Antal mjölkttänder med karies eller fyllning

2: Antal permanenta tänder med karies eller fyllning

## Bettförhållanden

	<b>Antal</b>
Neutralbett	8
Postnormal	2
Prenormal	1
Uppgift saknas	4
<b>Summa: 15</b>	

## Maximal gapning

Barn yngre än 10 år

	<b>Antal</b>
- 20	0
21 - 30	0
31 - 40	1
41 - 50	2
51 -	0
Uppgift saknas	8
<b>Summa: 11</b>	

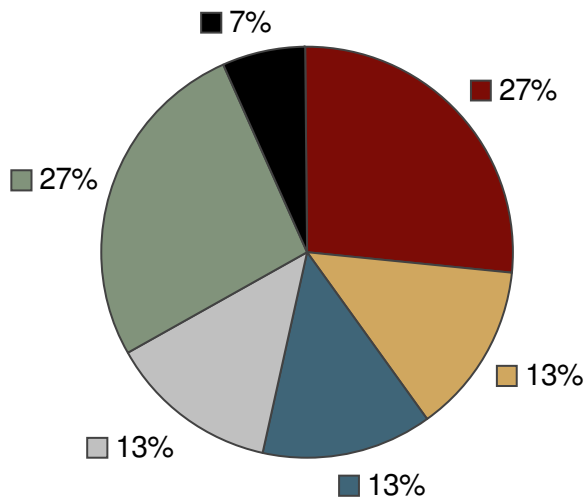
Barn från 10 år och vuxna

	<b>Antal</b>
- 20	0
21 - 30	0
31 - 40	2
41 - 50	0
51 -	0
Uppgift saknas	2
<b>Summa: 4</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	2
<span style="color: blue;">■</span> Svårförståeligt tal	2
<span style="color: lightgrey;">■</span> Något otydligt tal	2
<span style="color: green;">■</span> Inga svårigheter	4
<span style="color: black;">■</span> Uppgift saknas	1
<b>Summa: 15</b>	

Kliniska variabler	Antal Ja-svar			
	Totalt N=15 (%)	Pojkar/Män N=5 (%)	Flickor/Kvinnor N=10 (%)	Uppgift saknas
Låg tonus i läpparna	12 (86)	4 (80)	8 (89)	1
Öppen mun i vila	9 (60)	3 (60)	6 (60)	0
Nedsatt rörlighet i tungan	8 (53)	1 (20)	7 (70)	0
Nedsatt stabilitet i nacken	4 (27)	0 ( )	4 (40)	0
Kranio-facial missbildning	4 (27)	2 (40)	2 (20)	0
Läpp-käk-gomspalt	4 (27)	2 (40)	2 (20)	0
Smalt gomvalv	4 (29)	1 (25)	3 (30)	1
Öppet bett	4 (36)	0 ( )	4 (57)	4
Glesställning	3 (30)	1 (25)	2 (33)	5