



Munhälsa och orofacial funktion hos personer med Retts 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 83 observationsschema.

Beräknad förekomst: 10:100 000 flickor/kvinnor.

Orsak: Ofullständigt känd. En mutation i MECP2-genen på X-kromosomen (Xq28) kan påvisas hos 80 %. Genmutationen orsakar att nervcellernas kontaktnät i hjärnan blir underutvecklat och felkonstruerat.

Allmänna symtom: De första symtomen debuterar vid 1-2 årsåldern. Sjukdomen utvecklas därefter i fyra stadier: stagnationsfasen (I), regressionsfasen (II), stationära fasen (III) och motoriska försämringsfasen (IV). Syndromet medför oförmåga till att utföra viljemässigt motoriska rörelser och handlingar (apraxi), epilepsi, rörelsehinder, utvecklingsstörning samt svårighet med autonom reglering av andning, blodtryck och puls. Många utvecklar skolios. Stereotypa hand- och munrörelser är karaktäristiskt för diagnosen.

Orofaciala/odontologiska symtom: Uttalade svårigheter att viljemässigt styra munmotoriken (oral dyspraxi) medför ättsvårigheter, dregling och problem med munrengöring. De flesta saknar tal. Ättsvårigheter kan också vara orsakade av mag-tarmproblem och störd andningsrytm. Flertalet har svår tandgnissling som kan ge slitage på tänderna och många har ofrivilliga tungrörelser. Överbett och öppet bett är vanligare än hos allmänheten.

Orofacial/odontologisk behandling:

- Problem att klara tandbehandling och tandborstning motiverar förstärkt förebyggande tandvård.
- Tandgnissling bör följas upp och vid behov behandlas med bettskena.
- Tand- och bettutveckling ska följas. Vid avvikelser ska ortodontist konsulteras på tidigt stadium för planering av eventuell bettkorrigerande behandling.
- Ät- och sväljsvårigheter utreds och behandlas av specialistteam på sjukhus (nutritionsteam eller dysfagiteam) eller på habilitering.
- Orofacial terapi, munmotorisk stimulering och kommunikationsträning är ofta motiverat.

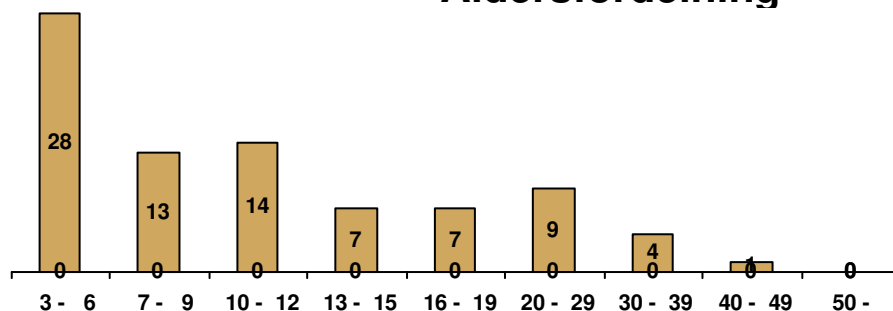
Källor

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser.

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

Ågrenskas Dokumentation.

Åldersfördelning



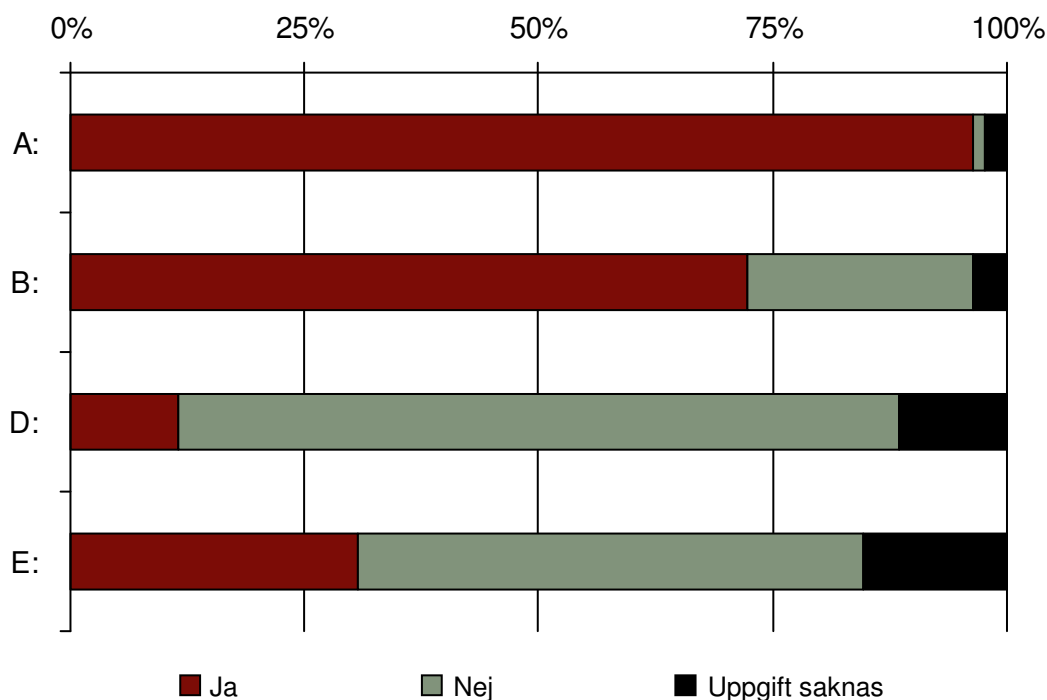
Antal: 83

Åldrar: 3 - 47

Kön: M (0) F (83)

Sammanfattning

	Ja	Nej	Uppgift saknas	N
A: Svårförståeligt tal/saknar tal	80	1	2	83
B: Ät- och dricksvärigheter ¹	60	20	3	83
C: Riklig dregling ¹	60	20	3	83
D: Andningsunderstöd ^{1 2}	3	20	3	26
E: Tandgnissling/pressning varje dag ^{1 2}	8	14	4	26



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

Munhälsoindex¹

		0	1	2	3	4	5	6	Uppgift saknas	N
TI	Tandsten	7	1	0	0	0	0	0	18	26
GI	Gingivit	4	1	3	0	0	0	0	18	26
PI	Plack	3	2	1	1	1	0	0	18	26
SI	Slitage	2	3	5	2				14	26

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

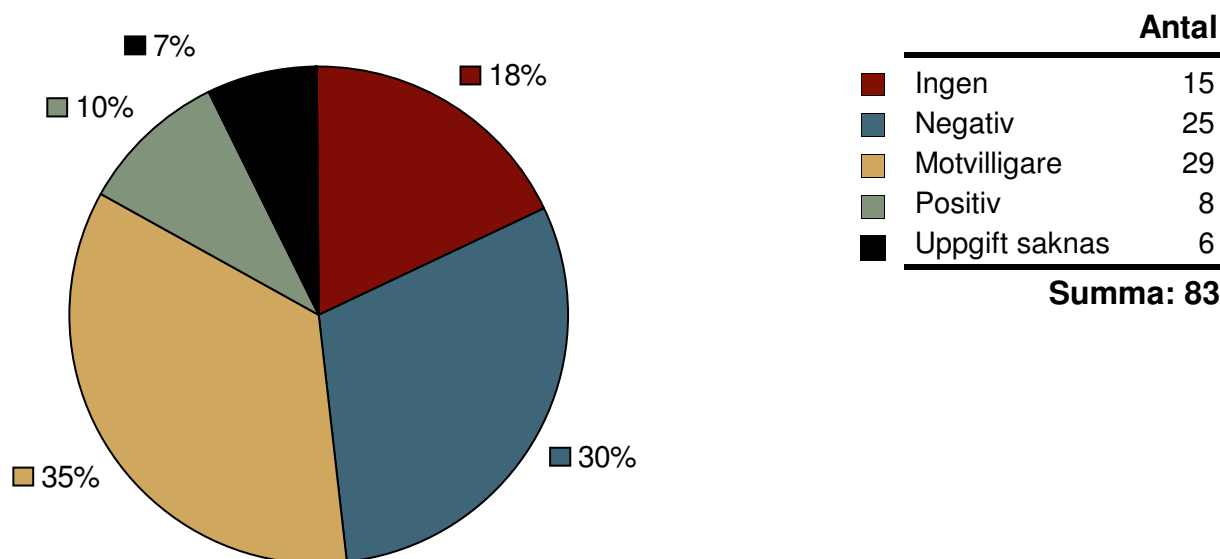
1: tydligt slitage av emaljen, eventuellt in till dentin på enstaka ställen.

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.

¹: Munhälsoindex infördes i den nya versionen av observationsschemat (2008).

Accept vid tandundersökning



Karies

	3-6 år	7-12 år	13-19 år	Vuxna
deft¹				
Undersökta	20	17		
Antal med deft=0	20	15		
Medelvärde	0,0	0,5		
Standardavvikelse	0,0	1,9		
Uppgift saknas	8	10		
DMFT²				
Undersökta		20	11	13
Antal med DMFT=0		19	9	9
Standardavvikelse		0,2	2,3	3,8
Medelvärde		0,1	0,8	2,3
Uppgift saknas		7	3	1

1: Antal mjölkttänder med karies eller fyllning

2: Antal permanenta tänder med karies eller fyllning

Bettförhållanden

	Antal
Neutralbett	38
Postnormal	21
Prenormal	7
Uppgift saknas	17
Summa: 83	

Maximal gapning

Barn yngre än 10 år

	Antal
- 20	0
21 - 30	0
31 - 40	4
41 - 50	1
51 -	0
Uppgift saknas	36
Summa: 41	

Barn från 10 år och vuxna

	Antal
- 20	0
21 - 30	0
31 - 40	4
41 - 50	2
51 -	1
Uppgift saknas	35
Summa: 42	

Profil¹

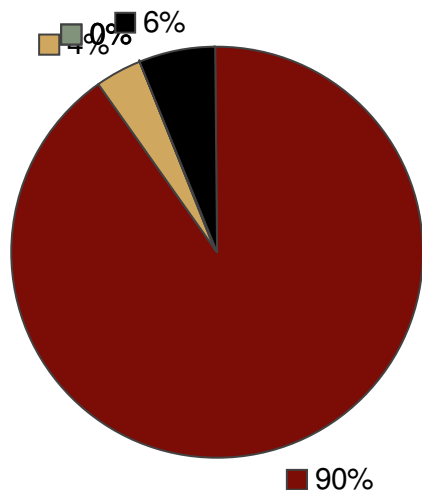
	Antal
Normal	24
Konvex	0
Konkav	0
Uppgift saknas	2
Summa: 26	

Mandibelns lutning¹

	Antal
Normal	24
Ökad	0
Minskad	0
Uppgift saknas	2
Summa: 26	

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

Talsvårigheter



	Antal
■ Saknar tal	75
■ Mycket svårförståeligt tal	3
■ Svårförståeligt tal	0
■ Något otydligt tal	0
■ Inga svårigheter	0
■ Uppgift saknas	5
Summa: 83	

Kliniska variabler	Antal Ja-svar			
	Totalt N=83 (%)	Pojkar/Män N=0 (%)	Flickor/Kvinnor N=83 (%)	Uppgift saknas
Nedsatt rörlighet i tungan	56 (81)	0 ()	56 (81)	14
Nedsatt stabilitet i nacken	47 (59)	0 ()	47 (59)	4
Öppen mun i vila	46 (58)	0 ()	46 (58)	4
Låg tonus i läpparna	43 (54)	0 ()	43 (54)	3
Hög tonus i tuggmuskulaturen	25 (47)	0 ()	25 (47)	30
M mentalis hyperaktiv	24 (32)	0 ()	24 (32)	7
Glesställning	20 (27)	0 ()	20 (27)	8
Högt gomvalv	19 (25)	0 ()	19 (25)	8
Smalt gomvalv	17 (23)	0 ()	17 (23)	8
Öppet bett	15 (20)	0 ()	15 (20)	8
Trångställning	15 (20)	0 ()	15 (20)	7
Låg tonus i tungan	15 (22)	0 ()	15 (22)	14
Djupbett med gingival kontakt	8 (11)	0 ()	8 (11)	12
Ansiktsasymmetri	8 (10)	0 ()	8 (10)	0
Hög tonus i läpparna	6 (8)	0 ()	6 (8)	5
Gingivahyperplasi	4 (6)	0 ()	4 (6)	15
Hypersensibilitet intraoralt	4 (6)	0 ()	4 (6)	17
Makroglossi	3 (4)	0 ()	3 (4)	6