



Munhälsa och orofacial funktion hos personer med Rubinstein-Taybis 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 33 observationsschema.

Beräknad förekomst: 1-2:100 000 levande födda.

Orsak: Vanligtvis skada på kromosom 16 (16p13.3) men skada på kromosom 22 (22q13) har också påvisats. De gener som kan vara påverkade (CBP- och EP300-generna) har betydelse för olika organs utveckling under fosterstadiet. Diagnos ställs på symtombild och kan hos hälften av barnen bekräftas med DNA-analys.

Allmänna symtom: Karaktäristiskt för diagnosen är kortvuxenhet, breda tummar och stortår som pekar utåt samt en markerad näsa. Kotmissbildning samt avvikelser i bröstben och revben syns ofta vid röntgenundersökning. Missbildningar i inre organ såsom hjärtfel och urinvägsmmissbildningar är vanligt liksom överörliga leder, trattbröst, skolios och svankrygg. Många barn har även ögonproblem och hörselnedsättning kan förekomma till följd av upprepade infektioner i mellanörat. Utvecklingsstörning och försenad motorisk utveckling ingår i symtombilden och många har koncentrationssvårigheter och problem med hyperaktivitet.

Orofaciala/odontologiska symtom: Det finns gemensamma ansiktsdrag som är typiska för diagnosen och dessa blir tydligare med stigande ålder. Små käkar och hög, smal gom är vanligt. Olika typer av tandställningsfel förekommer som till exempel trångställda tänder. Enstaka framtänder kan ha en utbuktning, så kallad "talon kusp". Många har ätsvårigheter och försenad tal- och språkutveckling. Dregling förekommer.

Orofacial/odontologisk behandling:

- Tidig 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.
- Försiktighet vid intubering i samband med narkostandvård på grund av att instabilitet i halskotpelaren kan förekomma.
- Ät- och sväljsvårigheter utreds och behandlas av specialistteam på sjukhus (nutritionsteam eller dysfagiteam) eller på habilitering.
- Tidig bedömning av logoped för tal-, språk- och kommunikationsträning.
- Munmotorisk träning och stimulering kan vara aktuellt vid ätsvårigheter, talsvårigheter och dregling.
- Läkarkontakt rekommenderas vid medicinska tillstånd, som t.ex. hjärtfel.

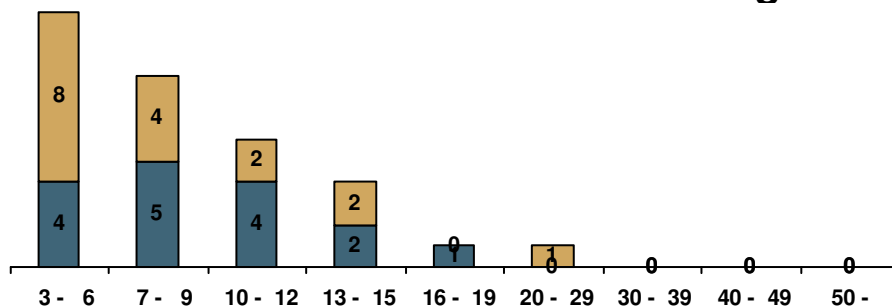
Källor

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser.

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

Ågrenskas Dokumentation.

Åldersfördelning



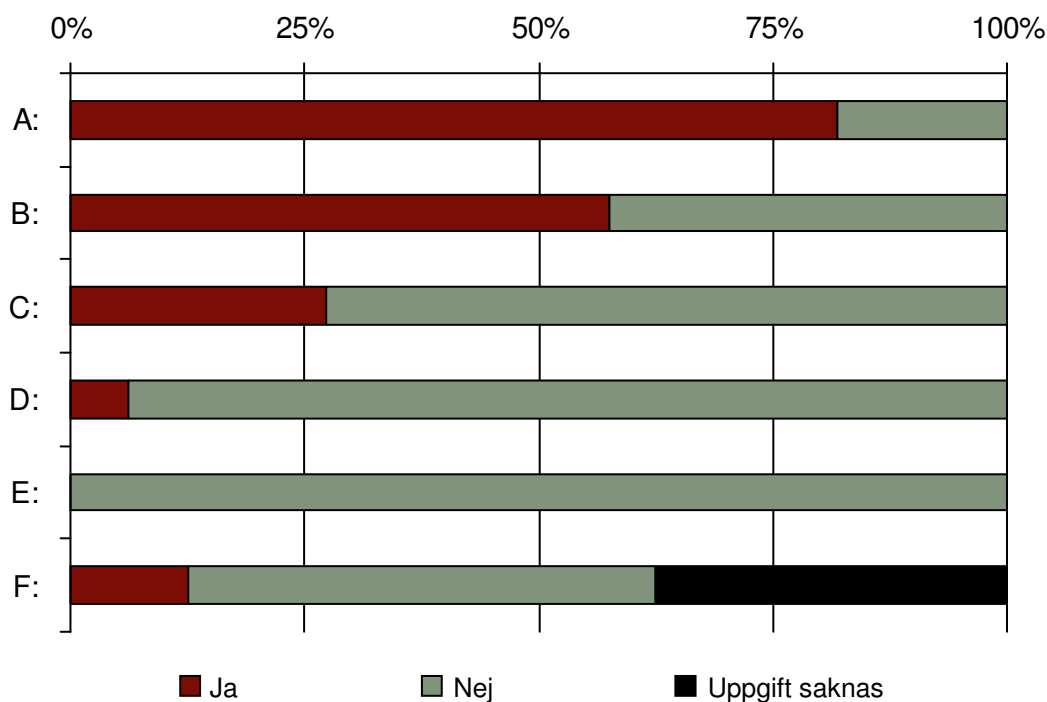
Antal: 33

Åldrar: 3 - 22

Kön: M (16) F (17)

Sammanfattning

	Ja	Nej	Uppgift saknas	N
A: Svårförståeligt tal/saknar tal	27	6	0	33
B: Ät- och dricksvärigheter ¹	19	14	0	33
C: Riklig dregling ¹	9	24	0	33
D: Andningsunderstöd ^{1 2}	1	15	0	16
E: Tandgnissling/pressning varje dag ^{1 2}	0	16	0	16
F: Uttalade bettavvikelser ²	2	8	6	16



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	3	0	0	0	0	0	0	13	16
GI	Gingivit	3	0	0	0	0	0	0	13	16
PI	Plack	2	0	0	0	0	0	1	13	16
SI	Slitage	1	1	0	0				14	16

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

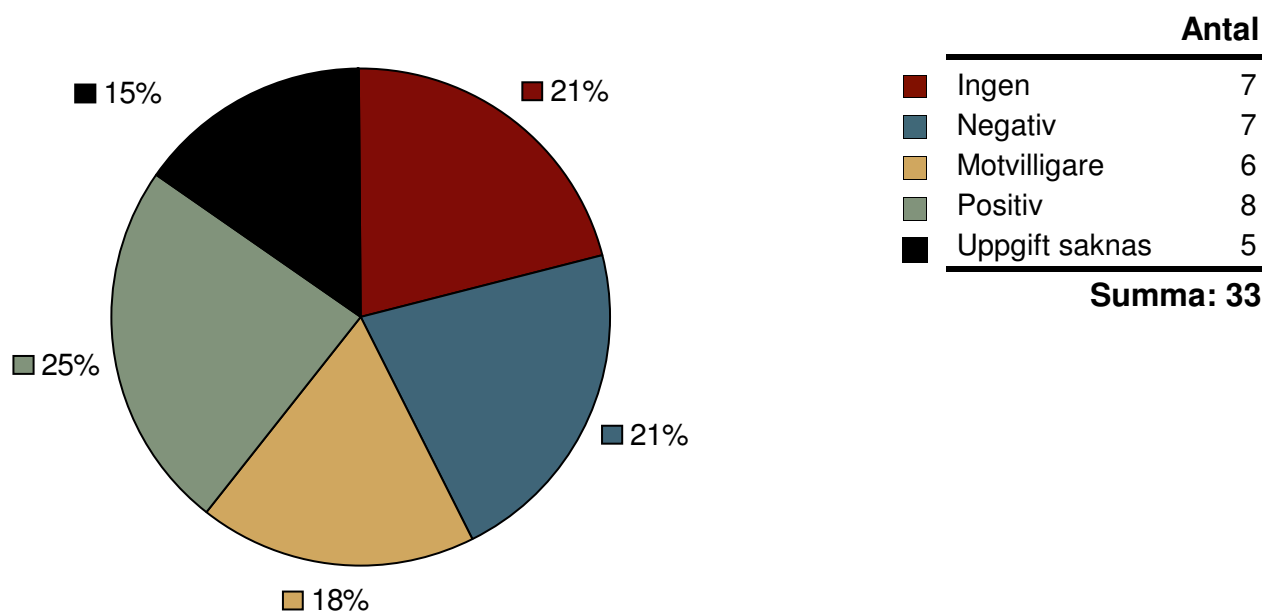
1: tydligt slitage av emaljen, eventuellt in till dentin på enstaka ställen.

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	8	6		
Antal med deft=0	6	6		
Medelvärde	0,5	0,0		
Standardavvikelse	1,0	0,0		
Uppgift saknas	4	9		
DMFT²				
Undersökta		7	1	1
Antal med DMFT=0		7	1	1
Standardavvikelse		0,0	0,0	0,0
Medelvärde		0,0	0,0	0,0
Uppgift saknas		8	4	0

1: Antal mjölkttänder med karies eller fyllning

2: Antal permanenta tänder med karies eller fyllning

Bettförhållanden

	Antal
Neutralbett	9
Postnormal	6
Prenormal	5
Uppgift saknas	13
Summa: 33	

Maximal gapning

Barn yngre än 10 år

	Antal
- 20	0
21 - 30	1
31 - 40	2
41 - 50	0
51 -	1
Uppgift saknas	17
Summa: 21	

Barn från 10 år och vuxna

	Antal
- 20	0
21 - 30	1
31 - 40	4
41 - 50	2
51 -	0
Uppgift saknas	5
Summa: 12	

Profil¹

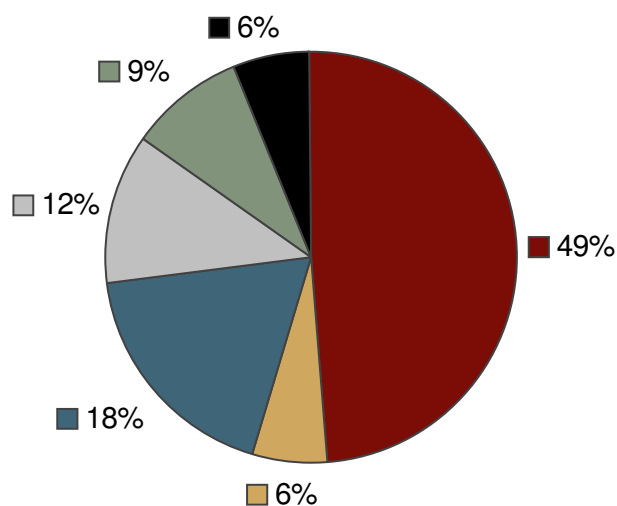
	Antal
Normal	9
Konvex	4
Konkav	0
Uppgift saknas	3
Summa: 16	

Mandibelns lutning¹

	Antal
Normal	12
Ökad	1
Minskad	0
Uppgift saknas	3
Summa: 16	

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

Talsvårigheter



	Antal
■ Saknar tal	16
■ Mycket svårförståeligt tal	2
■ Svårförståeligt tal	6
■ Något otydligt tal	4
■ Inga svårigheter	3
■ Uppgift saknas	2
Summa: 33	

Kliniska variabler	Antal Ja-svar			
	Totalt N=33 (%)	Pojkar/Män N=16 (%)	Flickor/Kvinnor N=17 (%)	Uppgift saknas
Öppen mun i vila	23 (70)	12 (75)	11 (65)	0
Smalt gomvalv	20 (71)	10 (77)	10 (67)	5
Låg tonus i läpparna	17 (52)	12 (75)	5 (29)	0
Högt gomvalv	16 (57)	8 (62)	8 (53)	5
Nedsatt rörlighet i tungan	12 (41)	6 (43)	6 (40)	4
Trångställning	8 (40)	3 (38)	5 (42)	13
Låg tonus i tungan	6 (25)	4 (44)	2 (13)	9
Öppet bett	5 (22)	1 (11)	4 (29)	10
Nedsatt stabilitet i nacken	4 (12)	1 (6)	3 (18)	0
M mentalis hyperaktiv	4 (13)	2 (13)	2 (12)	1