



Munhälsa och orofacial funktion hos personer med Sanfilippos 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 14 observationsschema.

Synonymer: MPS III (Mukopolysackaridos typ III)

Beräknad förekomst: 1-2:1000 000 invånare.

Orsak: Orsaken är en mutation (skada) av de gener som kodar för något av fyra olika enzymer som deltar i nedbrytningen av heparansulfat som är en mukopolysackarid. Normalt sker nedbrytningen i cellernas lysosomer. Vid Sanfilippos sjukdom ansamlas mukopolysackarider istället i cellerna. Detta ger upphov till fortskridande skada i olika vävnader och organ i kroppen. Sanfilippos sjukdom ärvs autosomt recessivt.

Allmänna symptom: Vid Sanfilippos sjukdom inlagras mukopolysackarider främst i nervsystemet. Det finns fyra olika typer av sjukdomen; A, B, C och D. Typ A har ansetts vara den svårare formen, typ B finns både i en mildare och en svårare form, typ C anses vara en mellanform mellan typ A och typ B. Typ D är mycket ovanlig. Barnen är friska när de föds och utvecklas normalt upp till mellan 2 och 6 års ålder. Då uppträder störningar i utvecklingen som försenad tal- och språkutveckling och autistiska drag. Extrem hyperaktivitet är vanligt. Det sker sedan en fortskridande försämring. Så småningom blir en utvecklingsstörning uppenbar. I nästa fas försämras balans, förmågan att gå och de mentala förmågorna. Epilepsi kan förekomma. Skelettet kan påverkas med felställningar och ledstelhet. Det är vanligt med luftvägsinfektioner. Öroninfektioner kan ge upphov till hörselnedsättning. Magtarmproblem är vanligt. Ansamlingen av heparansulfat gör att blodet koagulerar sämre och personerna har en förlängd blödningstid.

Orofaciala/odontologiska symptom: Vid neurologisk funktionsnedsättning kan munmotorik och talutveckling vara påverkade. Åtsvårigheter och dreglingsproblematik är vanligt. Bett, tänder och käkar kan förväntas växa och utvecklas på samma sätt som hos andra.

Orofacial/odontologisk behandling:

- Viktigt med tidig kontakt med tandvården för bedömning och terapiplanering. I tandvårdsomhändertagandet är prevention viktigt och personerna behöver ett förstärkt förebyggande omhändertagande och helst få träffa samma personal vid besöken.
- Det finns en risk för försämrad koagulation och lång blödningstid. Detta ska undersökas och vid behov behandlas inför eventuell tandutdragning eller operation i munhålan.
- Ät- och sväljsvårigheter utreds och behandlas av specialistteam på sjukhus (nutritionsteam eller dysfagiteam) eller habilitering.
- Tal-, språk- och kommunikationssvårigheter utreds och behandlas av logoped.
- Munmotorisk träning och stimulering kan vara aktuellt vid ättsvårigheter, talsvårigheter och dregling.

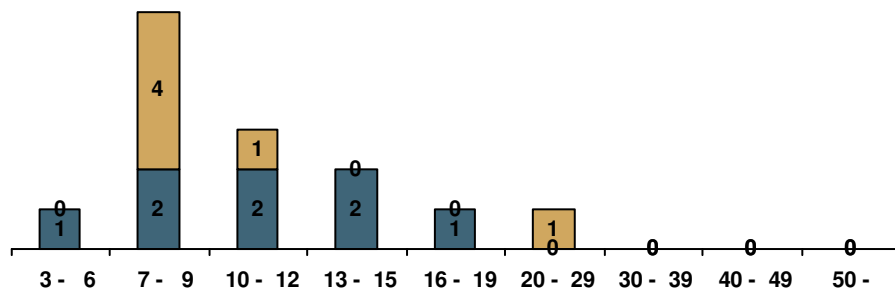
Källor:

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser.

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

Ågrenskas Dokumentation om MPS-sjukdomar.

Åldersfördelning



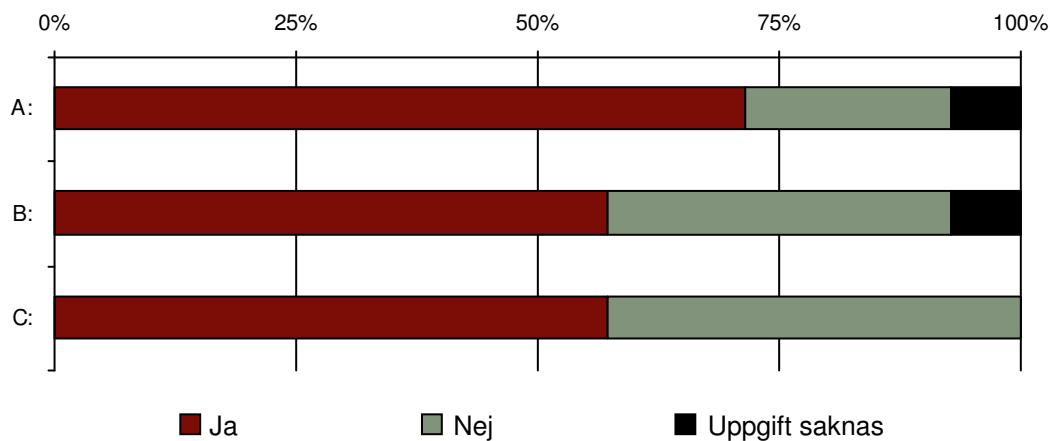
Antal: 14

Åldrar: 5 - 21

Kön: M (8) F (6)

Sammanfattning

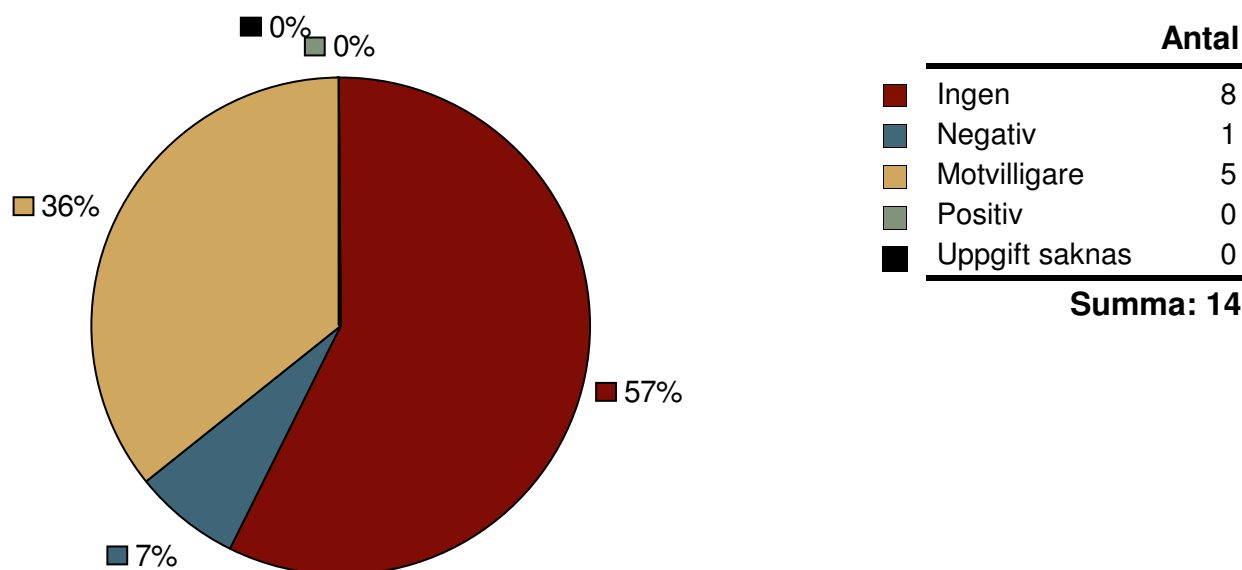
	Ja	Nej	Uppgift saknas	N
A: Svårförståeligt tal/saknar tal	10	3	1	14
B: Ät- och dricksvarigheter ¹	8	5	1	14
C: Riklig dregling ¹	8	6	0	14



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	3		
Antal med deft=0	1	3		
Medelvärde	0,0	0,0		
Standardavvikelse	0,0	0,0		
Uppgift saknas	0	6		
DMFT²				
Undersökta		5	3	1
Antal med DMFT=0		4	1	0
Standardavvikelse		0,4	1,2	0,0
Medelvärde		0,2	1,3	2,0
Uppgift saknas		4	0	0

1: Antal mjölkttänder med karies eller fyllning

2: Antal permanenta tänder med karies eller fyllning

Bettförhållanden

	Antal
Neutralbett	6
Postnormal	0
Prenormal	2
Uppgift saknas	6
Summa: 14	

Maximal gapning

Barn yngre än 10 år

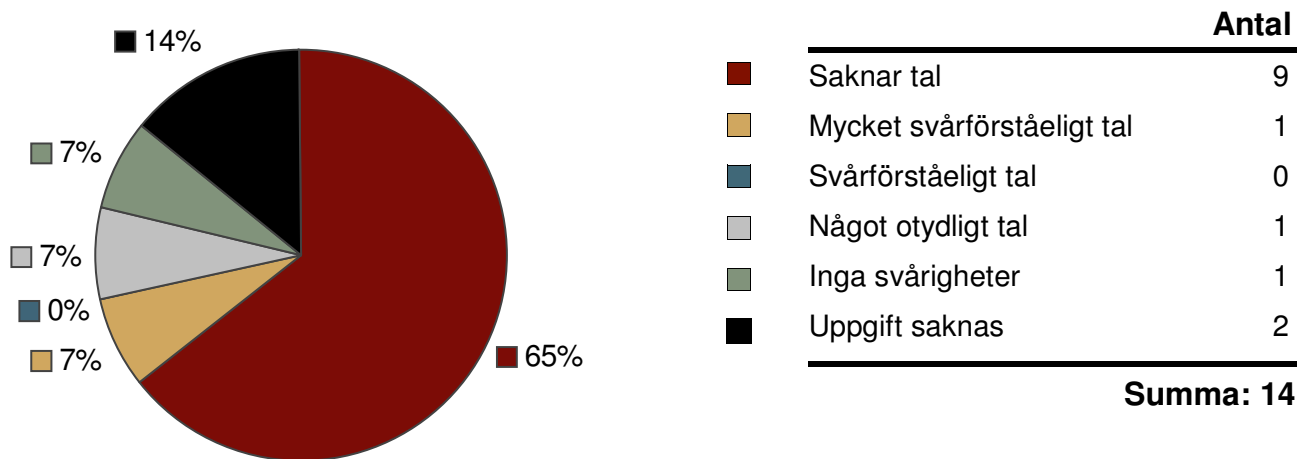
	Antal
- 20	0
21 - 30	0
31 - 40	1
41 - 50	0
51 -	0
Uppgift saknas	6
Summa: 7	

Barn från 10 år och vuxna

	Antal
- 20	0
21 - 30	0
31 - 40	2
41 - 50	1
51 -	1
Uppgift saknas	3
Summa: 7	

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

Talsvårigheter



Kliniska variabler	Antal Ja-svar			
	Totalt N=14 (%)	Pojkar/Män N=8 (%)	Flickor/Kvinnor N=6 (%)	Uppgift saknas
Låg tonus i läpparna	9 (69)	6 (86)	3 (50)	1
Nedsatt rörlighet i tungan	9 (82)	5 (71)	4 (100)	3
Öppen mun i vila	8 (67)	5 (83)	3 (50)	2
Låg tonus i tungan	8 (80)	4 (67)	4 (100)	4
Högt gomvalv	6 (55)	4 (57)	2 (50)	3
Glesställning	5 (50)	3 (50)	2 (50)	4
M mentalis hyperaktiv	4 (33)	3 (43)	1 (20)	2
Öppet bett	4 (44)	3 (50)	1 (33)	5
Låg tonus i tuggmuskulaturen	3 (27)	2 (29)	1 (25)	3