

# Pædagogik

## Kraniofaciale anomalier, syndromer med dentitionsafvigelse og læbeganespalte

Skrevet af:

René B. Færch, Københavns Universitet 2010

## Indholdsfortegnelse

---

<b>Kraniofaciale anomalier .....</b>	<b>3</b>
Kraniosynostoser .....	3
Non-syndromatiske kraniosynostoser .....	3
Syndromatiske kraniosynostoser .....	5
Apert syndrom .....	6
Crouzon Syndrom.....	8
Treacher-Collins syndrom .....	10
<b>Syndromer med dentitionsafvigelser .....</b>	<b>12</b>
Ehlers-Danlos syndrom .....	12
Duchenne muskeldystrofi (DMD) .....	14
Hypohidrotisk X-bunden ektodermal dysplasi.....	16
Klinefelters syndrom .....	19
Downs syndrom .....	21
Cleidokranial dysplasi.....	24
Kerubisme .....	27
EEC-syndrom (Ectodermal dysplasi, Ectrodactoly, Clefting).....	30
<b>Læbeganespalte.....</b>	<b>32</b>
<b>Referencer .....</b>	<b>38</b>

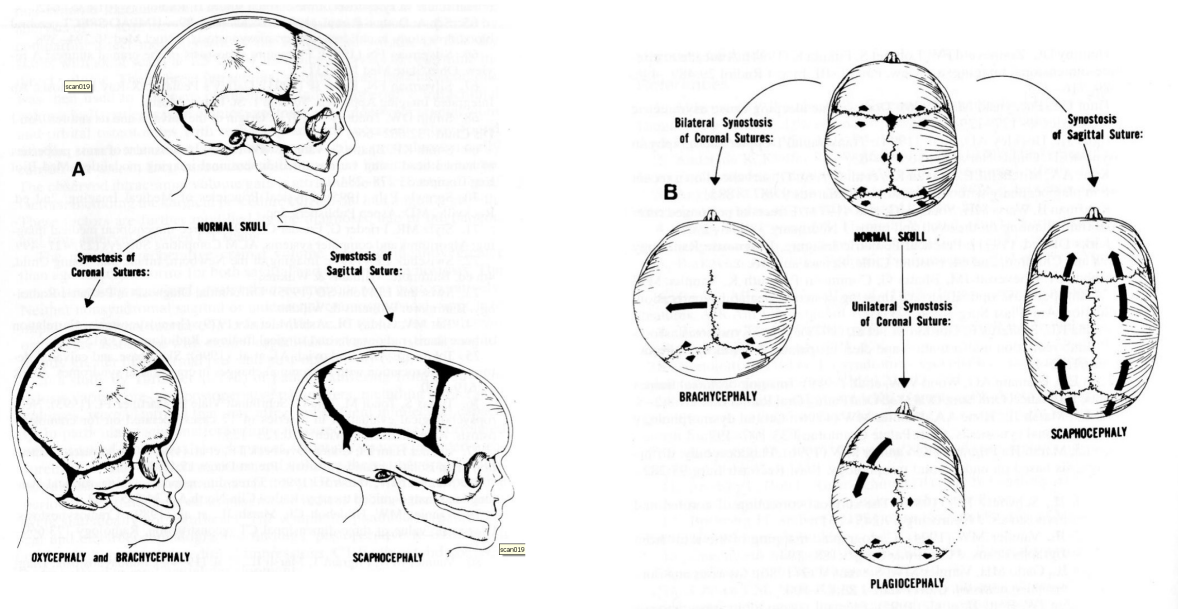
## Kraniofaciale anomalier

### Kraniosynostoser

#### Non-syndromatiske kraniosynostoser

- Scaphocephali (bådkranie, aflangt kranie)
- Plagiocephali (asymmetri, skævt hovede i den ene side)
- Oxycephali (højt kranie)
- Trigonocephali (trekantet hovede)
- Lambdoid synostose (skævhed i nakken)

*Sutura coronalis er den vigtigste sutur for hjernens ekspansion og kan ikke kompenseres ved anden vækst ved sutur. En synostose her medfører pres på hjernen med blindhed til følge.*

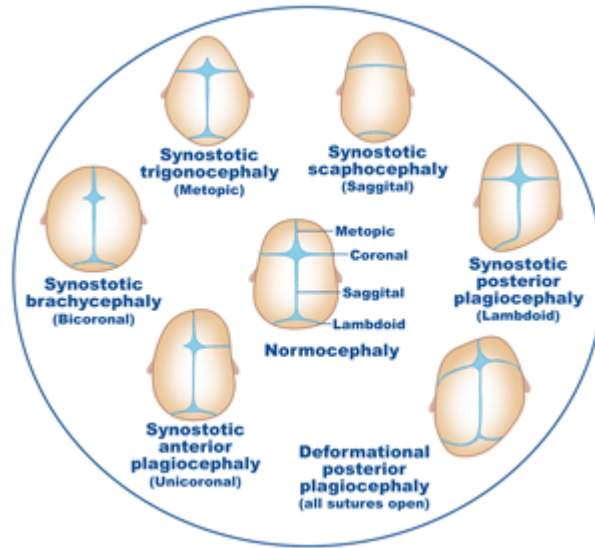


Klassifikation af synostoser:

- Simple           Én sutur sammenvokset
- Komplekse       To eller fler suturer sammenvoksede
  
- Primære           Kraniosynostose alene.
- Sekundære       Kraniosynostoser sekundær til kendt sygdom.
  
- Isolerede         Kraniosynostose alene.
- Syndromatiske   Kraniosynostose i relation til syndrom.

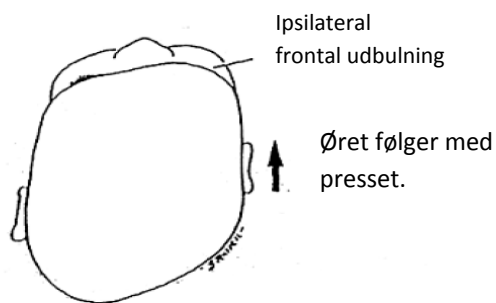
*Hvis alle suturer er sammenvoksede dør barnet ikke, men der vil ske resorption på indersiden og apposition på ydersiden. Kraniet ses pga. væksten nogle gange at være papirstynd.*

Typer af synostoser:

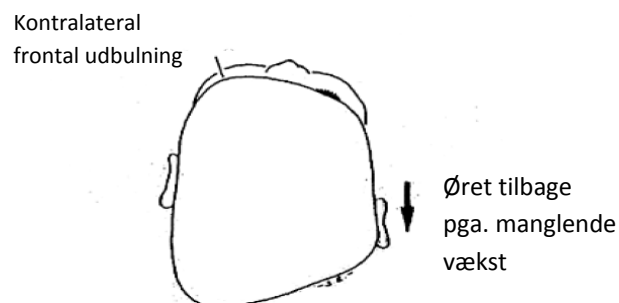


Type af kraniosynostose	Definition	Eksempel	Hovedfacon
Enkeltsutur-synostose	Én sutur lukket	Sagittalis	Hoved langt og smalt (scaphocephali)
		Coronalis	Affladning af forhovedet (anterior plagiocephali)
		Lamboidea	Affladning af baghovedet og ved øerne (posterior plagiocephali)
		Metopica	Trekantet hoved (trigonocephali)
Dobbeltsutur-synostose	To suturer lukkede	Bicoronalis	Kraniet er bredere end normalt (anterior brachyocephali)
		Bilamboidea	Kraniet er bredere end normalt (posterior brachyocephali)
		Sagittalis + metopica	Hovedet er langt og smalt (scaphocephali)
Komplekse multisutur-synostoser	Mere end to suturer lukkede	Bicoronalis + sagittalis + metopica	Hovedet er kort og bredt og/eller spids opad (turribrachyocephali)
		Multisutur	Hovedet er formet som et kløverblad (Kleeblattschädel)
Sekundære	Kraniosynostoser sekundær til kendt sygdom	Hyperthyroidisme	
Syndromal	Kraniosynostose og anden anomali	Apert syndrom Carpenter syndrom	

Børn der ligger i samme stilling vs. vækstforstyrrelser



**Deformationel plagiocephali**



**Lambdoid synostose**

Man er nervøs når man ser sådan et barn da der kan være tale om lambdoid synostose. Deformationel plagiocephali giver ikke tryk på hjernen.

**Syndromatiske kraniosynostoser**

- Apert syndrom
- Crouzon syndrom (alle suturer er lukkede, osteoblastproblem)
- ... og mange flere.

*De fleste genetiske mutationer ses på FGF.*

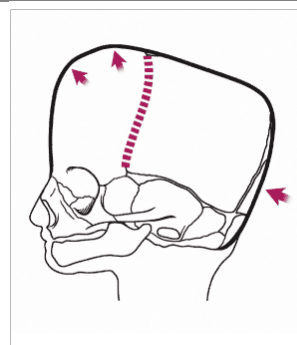
*De fleste syndromer med kraniosynostoser er med få genetiske mutationer. Cruzons syndrom er med 30+ mutationer.*

*Man kender 7 gener som med sikkerhed medfører kraniosynostoser.*

## Apert syndrom

Karakteristisk for Apert syndrom er misdannelser af især kranie- og ansigtsknogler samt fingre og tæer. Hertil kommer andre misdannelser, som bl.a. kan medføre ledproblemer og syns- og høreproblemer. Der kan forekomme psykisk udviklingshæmning i varierende grad.

Arvegang:	<p>Autosomal dominant</p> <p>Skyldes en kromosomfejl, der endnu ikke kendes.</p> <p>Forekommer ved 1:160.000 fødsler. Dvs. der fødes ca. 1 barn i DK om året. I de fleste tilfælde er der tale om en nyopstået mutation.</p>
Generelt:	<p>Det, som grundlæggende karakteriserer sygdommen, er sammenvoksninger. Alle med syndromet har således sammenvoksede tæer, misdannede led med begrænset bevægelighed, misdannet ansigt/kranium m.v.</p> <p>Praktisk talt alle har vejrtrækningsproblemer, som skyldes ansigtsmisdannelserne, der bl.a. indebærer en snæver luftvej - problemer, som kan føre til alvorlige komplikationer.</p> <p>Kraniet er kort og rundt med høj pande og flad nakke (brachycefali). Ofte ses skævheder eller tryksskader. Nogle af kraniets sammenvokningslinier lukkes tidligt, hvilket giver øget tryk i takt med hjernens vækst. Men da de bløde partier oftest lukker sent, er risikoen for øget tryk på hjernen lille i den tidlige spædbaralder.</p>
Kraniofacialt:	<p>Calvariet (den øverste del af kraniet):</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Synostose ved sutura coronalis → brachycefali (bredt hovede)</li> </ul> <p>Ansigt:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Misdannet kranium</li> <li>▪ Hypoplasi af midterste del af ansigtet</li> <li>▪ Smalle orbitae</li> <li>▪ Næseroden er ofte bred med stor afstand mellem øjnene</li> <li>▪ Skelen, udstående øjne og nedadskrånende øjenlåg ses i varierende grad</li> <li>▪ Lille næserumsvolumen pga. underudviklet overkæbe</li> </ul> <p>Orale symptomer:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Den manglende vækst i overkæben giver almindeligvis: <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Snæver gane og høj ganebue</li> <li>○ Tætsiddende, uorganiseret tandstilling</li> </ul> </li> </ul>



© 2004 RENEE CANNON

	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Der kan være ganespalte eller tvedelt drøbel</li> <li>▪ Længde- og breddeforskel mellem over- og underkæbe medfører stort underbid</li> <li>▪ Forsinket tandfrembrud forekommer hyppigt</li> </ul>
Behandling:	<p>Forhindre sutura coronalis i at lukke.</p> <p>De vigtigste komplikationer forbundet med ukorrigeret kraniosynostose er øget intrakranielt tryk, asymmetri af ansigtet og malokklusion.</p> <p>Af hensyn til både den fysiske og psykiske udvikling er det vigtigt, at der tidligt sættes ind med behandling ved kirurgiske korrektioner af misdannelserne, hvoraf nogle kan være livstruende. Under forudsætning af den rigtige behandling er levealderen tilsyneladende ikke påvirket.</p>

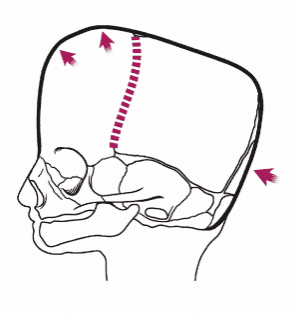


## Crouzon Syndrom

Betegnelsen for en række sammenfaldende misdannelser af kranie- og ansigtsknogler og det omkringliggende væv. Der ses sammenvokset sutura coronalis som forhindrer længdevækst af kraniet.

Arvegang:	<p>Autosomal dominant</p> <p>Genetisk sygdom som er et såkaldt branchieue-syndrom, som rammer den første branchieue som står for dannelsen af mandiblen og maxillen.</p> <p>Der er tale om en fejl i gen på kromosom 10 der koder for FGFR-proteiner, der er vækstfaktorer, som har stor betydning for skelettets dannelse i fostertilværelsen.</p> <p>Næsten 60% skyldes nymutationer, og mange er associeret med paternel alder over 35 år.</p> <p>Forekommer hos 1:25.000 fødte og udgør 5% af tilfælde med kraniosynostose.</p>
Generelt:	<p>Medfører for tidlig fusion af suturer (calvariet, kraniebasis, orbita, maksilkomplekset) og sychondroser. Der kan både <u>ske</u> eller <u>ikke ske</u> fusioner.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Bred pænde med lav hågrænse</li> <li>▪ Bred trykket næseryg</li> <li>▪ Skæv næseskillevæg</li> <li>▪ Antimongolid øjenstilling</li> <li>▪ Tose af øjenlåg og forsnævring af tårekanaler</li> <li>▪ Små ører</li> <li>▪ Hørenedsættelse pga. forsnævring af den ydre øregang</li> <li>▪ Mundånder</li> <li>▪ Tandproblemer med trangstilling i overkæben</li> <li>▪ Kort vækst med små hænder og fødder</li> <li>▪ Meget brede tommelfingre og storetæer</li> <li>▪ Svømmehud mellem 2. og 3. finger og mellem 2. og 3. tå</li> <li>▪ Blokhvirvler i nakke-hals-hvirvelsøjlen</li> </ul>



<p>Kraniofacialt:</p>	<p>Calvariet (den øverste del af kraniet):</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Synostose ved sutura coronalis → brachycefali (bredt hovede)</li> </ul> <p>Ansigt:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Intrakranielle misdannelser forekommer</li> <li>▪ Maxillær hypoplasi</li> <li>▪ Næb-lignende næse</li> <li>▪ Mellemansigtet er stærkt underudviklet med bl.a. <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Flade øjenhuler</li> <li>○ Vigende kindben</li> <li>○ Lille høj gane med udtalt trangstilling af tænderne</li> </ul> </li> </ul> <p>Orale symptomer:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Tandproblemer med trangstilling i overkæben pga. underudviklet mellemansigt</li> <li>▪ Der er udtalt underbid med bide- og tyggeproblemer</li> </ul>	 <p style="font-size: small; text-align: right;">© 2004 RENEE CANNON</p>
<p>Behandling:</p>	<p>Forhindre hjerneskader.</p> <p>De vigtigste komplikationer forbundet med ukorrigeret kraniosynostose er øget intrakranielt tryk, asymmetri af ansigtet og malokklusion.</p> <p>Korrektion af misdannelser. På grund af den manglende udvikling af mellemansigtet, er der behov for flere store og vanskelige operationer.</p> <p>Der er behov for langvarig tandregulering.</p>	



## Treacher-Collins syndrom

*Treacher Collins syndrom er medfødt. Det berører især hovedet med karakteristiske misdannelser og helt eller delvis manglende ydre ører. Syndromet omfatter forandringer i ansigtets knogler, muskler og bløddele.*

Arvegang:	<p>Autosomal dominant</p> <p>Syndromet skyldes en fejl på kromosom 5. Der ses variabel ekspressivitet.</p> <p>I gennemsnit fødes 1-2 børn om året i DK med syndromet.</p> <p>I mere end halvdelen af tilfældene er der tale om en nyopstået mutation.</p>
Generelt:	<p>Det kan medføre vejrtræknings- og spiseproblemer, hørehandicap i forskellig grad og kosmetiske gener. Den intelligensmæssige udvikling er normal.</p>
Kraniofacialt:	<p>Ansigt:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Ansigtet er smalt, og kindbenene forekommer trykkede</li> <li>▪ Nedadgående øjenspalter og de øvre øjenlåg kan hænge</li> <li>▪ Misformede ører</li> <li>▪ Retrognat mandibel</li> <li>▪ Lille underkæbe som medfører vejrtrækningsbesvær</li> <li>▪ Mundåbningen er ofte stor</li> <li>▪ De ydre ører kan være mangelfuldt udviklede eller helt mangle</li> <li>▪ Barnet kan ikke høre</li> <li>▪ Normal intelligens</li> </ul> <p>Orale symptomer:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Underkæben vokser ikke i samme omfang som overkæben</li> <li>▪ Under væksten bevæger underkæben sig nedefter i stedet for fremad, parallelt med overkæben</li> <li>▪ Ganen er ofte høj og smal, og svælget er mangelfuldt udviklet</li> <li>▪ 40% har ganespalte</li> <li>▪ Der er almindelige anlæg for tanddannelse</li> <li>▪ Der kan være for lidt plads til tænderne, især i underkæben</li> <li>▪ Sammenbidet er dårligt, oftest med overbid og åbent bid ved fortænderne</li> </ul>
Behandling:	<p>Da sygdommen omfatter mange problemer er behandling meget omfattende, og omfatter bl.a. behandling af vejrtrækning, hørelse, tale, tygning, plastikkirurgi af ører, tilpasning af ansigtsknogler.</p> <p>Kæbemisdannelserne medfører langvarigt behov for tandbehandling, især for rettelse</p>

af tandstilling, som bl.a. skal tilpasses forandringerne i kæbernes indbyrdes stilling. Rettelse af tandstilling påbegyndes i reglen først i 6-8 års alderen, når de blivende tænder er brudt frem. I forbindelse med kæbeoperationer bruges tandbøjle til at forberede den nye tandstilling og efterfølgende til at fastholde kæberne i den nye position. På grund af de små kæber, kan tænderne sidde tæt og kræve god tandpleje og hyppig kontrol. En elektrisk tandbørste med roterende børste kan lette tandplejen.



## Syndromer med dentitionsafvigelse

### Ehlers-Danlos syndrom

*Ehlers-Danlos syndrom er en genfejl i bindevævet, som findes i næsten alle kropspdele såsom hud, muskler, sener ledbånd, karvægge og organer fx øjne, tarm, livmoder m.m. Bindevævet er ikke så stærkt som hos andre mennesker. Årsagen kendes ikke, men skyldes en fejl i de kollagene fibriller, som giver bindevævet styrke og elasticitet.*

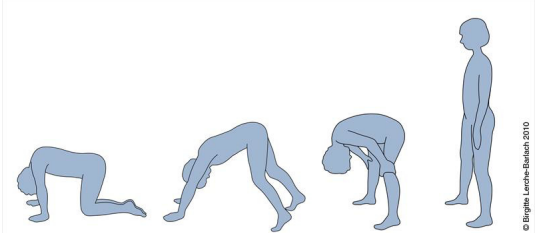
Arvegang:	Opdelt i 6 typer hvoraf 4 er autosomale dominante og 2 er autosomale recessive. De 3 hyppigst forekommende typer er autosomale dominante: <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Den klassiske type</li> <li>2. Den hypermobile type (fleksible led, smerter, tidl. arthritis)</li> <li>3. Den vaskulære type</li> </ol>
Generelt:	Genetiske tilstande med påvirkning af bindevævet.  Karakteristiske generelle symptomer: <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Hyperelastisk hud (evt. med kroniske smerter, let dislokering og gigt på tidligt tidspunkt; Beighton-skalaen til måling af hypermobilitet)</li> <li>▪ Hypermobile led</li> <li>▪ Skrøbelig hud, som let får blå mærker (forsinket sårheling, dybe sår der må sutureres)</li> <li>▪ Forsinket sårheling med brede atrofiske ar</li> </ul> Disse symptomer observeres med varierende sværhedsgrad i de forskellige typer.  Desuden ses: <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Hjerteklapproblemer (evt. profylaktisk antibiotika)</li> <li>▪ Blødningstendens</li> <li>▪ Kronisk træthed</li> <li>▪ Tidlig osteoporose</li> <li>▪ Patienter har et meget varierende symptombillede</li> </ul>
Kraniofacialt:	Ansigt: <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Kæbeledet er ofte hypermobilt</li> <li>▪ Kan have svært ved at gabe højt og får ofte ondt i tyggemuskler og kæbeled</li> <li>▪ Slimhinder kan let få brud</li> </ul> Tænder: <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Øget risiko for gingivitis og parodontitis</li> <li>▪ Hyppig fraktur af emalje og dentin</li> </ul>

	<ul style="list-style-type: none"><li>▪ Afvigende rod morfologi - korte tandrødder og rodafbøjninger</li><li>▪ Dentikler (problemer ved endobehandlinger)</li><li>▪ Mere caries (mere skrøbelig tænder, samt sværere at børste)</li><li>▪ Hurtigere tandbevægelse ved ortodontisk behandling</li><li>▪ Svær at bedøve pga. ændret bindevævsstruktur (kan ofte klares med to typer bedøvelse)</li><li>▪ Ved tandudtrækning ses problemer som:<ul style="list-style-type: none"><li>○ Kraftige smerter</li><li>○ Udtalt blødning</li><li>○ Langsom vævsheling</li><li>○ Meget langsom knogledannelse</li></ul></li></ul>
Behandling:	



## Duchenne muskeldystrofi (DMD)

Defekt i genet som koder for proteinet dystrofin, som har betydning for at holde muskelcellerne intakte. Mangel på dystrofin medfører fremadskridende muskelsvækkelse.

Arvegang:	<p>X-bunden recessiv</p> <p>Defekt i gen som koder for proteinet dystrofin (deletion der medfører flytning af læserammen og for tidligt stopkodon → protein virker ikke).</p> <p>Ved cirka 1/3 af alle drengene er det syge gen opstået ved en mutation og i cirka 2/3 af tilfældene er moderen bærer af genet.</p> <p>Et lille antal af de kvindelige bærere har selv en mild grad af muskelsvækkelse, og de kaldes manifesterede bærere.</p> <p>Findes hos ca. 1:3.500 drengebørn.</p>
Generelt:	<p>Dystrofinmangel fører til muskelsvaghed. Dette viser sig først i de store muskelgrupper, det vil sige bækken- og lårmuskler. Senere kommer der også muskelsvaghed i rygmuskler og øvrige muskelgrupper.</p> <p>2-4 år: Gangbesvær  4-5 år: Problemer med at kravle på trapper  7-8 år: Udtalt sygdomsprogression  10-12 år: De fleste er afhængige af kørestol  16-21 år: Tidligere normalt respirationsstop men i dag tilbydes assisteret ventilation.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Begynder at gå senere end normalt</li> <li>▪ De nedre ekstremiteter ser i starten helt normale ud men ved 3-4 års alderen ses pseudo-hypertrofiske lægge, da muskeltvæv erstattes af fedt- og bindevæv</li> <li>▪ Karakteristisk stående position</li> <li>▪ Karakteristisk måde at rejse sig fra gulvet på</li> <li>▪ Ved 11-13 års alderen udvikles spinale defomiteter</li> <li>▪ Der kan være malignt hypertemi</li> </ul> <p>Karakteristisk måde at rejse sig fra gulvet på (Positivt Gowers' tegn):</p>  <p>© Danske Regioner  © Birgitte Lærche-Baklund 2010</p>

Kraniofacialt:	<p>Orale symptomer:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Tyggemusklener er svækkede</li> <li>▪ Tandfrembrud er ca. 1 år forsinket</li> <li>▪ Dårlig mundhygiejne med store mængder plaque og tandsten</li> <li>▪ Forøget bredde af mandibel og maxilla pga. stærk tungemuskelatur og svage muskler i kinderne → medfører krydsbid</li> <li>▪ Åbent bid fordi tungen ligger hen over tænderne</li> <li>▪ Tungestørrelsen er forøget mens tungemobiliteten er formindsket</li> <li>▪ Insufficient læbelukke</li> <li>▪ Mundånder</li> <li>▪ Significant lavere bidkraft</li> <li>▪ Reduceret læbekraft</li> <li>▪ Gentagende mandibeldislokation</li> <li>▪ Gingivale inflammationer</li> <li>▪ Med tiden ses forværring af tandbue bredderne, malokklusionerne samt øget diastema</li> </ul>
Behandling:	<p>Det er vigtigt at tilpasse behandlingen til patienten. Behandlingsovervejelserne bør inkludere forhold som bl.a.:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Bolig (hjemme, bofællesskab, institution)</li> <li>▪ Hvor meget hjælp patienten får</li> <li>▪ Hvor dårligt patienten har det</li> <li>▪ Cariesbillede indtil nu</li> </ul> <p>Det er kontraindiceret at benytte generel anæstesi eller analgesi pga. risiko for hypertermi.</p> <p><i>Husk ikke at "tale ned" til patienten da de skal behandles "som alle andre".</i></p>

## Hypohidrotisk X-bunden ektodermal dysplasi

Ektodermal dysplasi omfatter adskillige sygdomme, som er karakteriseret ved anormal udvikling af ektodermalt væv. I denne forbindelse omtales den hyppigste form, nemlig hypohidrotisk X-bunden ektodermal dysplasi.

Arvegang:	<p>X-bunden recessiv</p> <p>Skyldes defekt i genet EDA, som koder for proteinet ectodysplasin, som sandsynligvis er involveret i cellesignaleren under udviklingen af de ektodermale organer.</p> <p>Viser sig derfor med fuld manifestation hos drenge og kun i mindre grad hos piger.</p>
Generelt:	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Primært karakteriseret ved udviklingsforstyrrelser af hud, hår og tænder.</li> <li>▪ Huden er tør, lys og gennemsigtig med mangel på sved- og talgkirtler.</li> <li>▪ Ligner albinoer.</li> <li>▪ Håret er sparsomt, tyndt og farveløst og vokser næsten ikke.</li> <li>▪ Den nedsatte eller manglende svedsekretion kan medføre hypertermi.</li> <li>▪ Symptombilledet hos afficerede drenge er så karakteristisk, at patienterne i højere grad ligner hinanden end de ligner deres søskende.</li> <li>▪ Symptombilledet hos piger, som er bærere af genet, er som nævnt mindre udtalt og mere varierende med en glidende overgang til normal variation (skyldes vilkårlig inaktivering af det ene X-kromosom, Lyon's hypotese).</li> </ul>
Kraniofacialt:	<p>Ansigt:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Præget af afladnet næserod og protrusion af panden</li> <li>▪ Øjnene forekommer dybtliggende</li> <li>▪ Huden under øjnene er pigmenteret og rynket</li> <li>▪ Ansigtshøjden er formindsket</li> <li>▪ Læberne protruderer</li> </ul> <p>Tænder:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Agenes af de fleste eller alle permanente tænder</li> <li>▪ Proc. alveolaris udvikles ikke i områder uden tænder</li> <li>▪ De anlagte tænder er små</li> <li>▪ Incisiver og hjørnetænder er koniske eller taptands-formede</li> <li>▪ Ved hypodonti er der oftere tandanlæg i OK end UK</li> <li>▪ Eruptionen er ofte forsinket, og der kan ses retention af tænder</li> <li>▪ Der ses oftere sammenvoksede rødder og taurodonti</li> </ul> <p>Øvrige orale forandringer:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Ganen er flad på grund af den manglende udvikling af proc. alveolaris i de</li> </ul>



	<p>tandløse områder</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Pga. hyppigt manglende tandanlæg i UK ses en tilspidset alveolarkam</li> <li>▪ Der ses ofte pseudoragader pga. formindsket bidhøjde</li> <li>▪ Spytsekretionen er ofte reduceret (men pt. klager ikke fordi de ikke har kendt andet)</li> </ul>
Behandling:	<p>Der findes i dag ingen behandling af de generelle symptomer. Tandbehandlingen er problematisk og langtidsprognosen, specielt for UK, er dårlig.</p> <p>Selve behandlingen kan inkludere:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Protetisk behandling <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Protese bl.a. for at forhindre overeruption af tænder.</li> <li>○ Implantatbåret protese, specielt for UK.</li> </ul> </li> <li>▪ Restaurering af den afvigende kronemorfologi</li> <li>▪ Ortodontisk behandling</li> </ul> <p>Det er vigtigt at udvise empati og tålmodighed samt forklare både børn og forældre at behandlingen er langvarig og indimellem med mere behandlingsintense perioder.</p> <p>Behandlingstidspunkt - så tidlig som muligt afhængig af:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Accept af tandbehandling</li> <li>▪ Motivation – både barn og forældre</li> </ul> <p>Behandlingen bør være tværfaglig. I behandlingsovervejelser bør der blandt andet indgå eruptionen af permanente tænder og den vertikal kæbevækst. Det er vigtig også at tage hensyn til forældrenes behandlingstolerance.</p> <p>Mht. til den udbredte tandmangel foretages protetisk eller ortodontisk/protetisk behandling. Protoserne må ofte udskiftes flere gange i vækstperioden i forbindelse med kæbernes vækst og frembrud af tænder.</p> <p>Når kæbevæksten er standset er det ofte muligt at fremstille en fuldbro eller dental understøttet partiel protese i OK.</p> <p>I UK er tilstanden værre pga. det ringe tandantal og underudvikling af proc. alveolaris. Hvis 03-03 eller 3-3 er tilstede kan der fremstilles teleskopkroner og en partielprotese. Langtidsprognosen er imidlertid ikke god og der må ledes efter andre løsninger som implantatindsættelse eller allotransplantation af tænder fra en tandbank, da en helprotese uden understøttelse af proc. alveolaris indebærer åbenlyse problemer.</p>

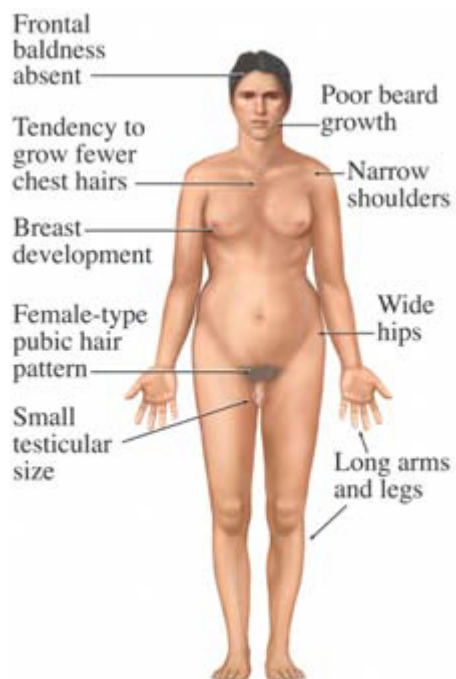


## Klinefelters syndrom

Af ukendte og ikke-arvelige årsager kan der opstå fejl ved celledelingen under eller lige efter befrugtningen, så cellerne får et ekstra X. Derved opstår tilstanden XXY, eller Klinefelters syndrom. I nogle sjældnere tilfælde kan der være flere end to X- eller også et ekstra Y-kromosom (XXXY, XXXXY, XXYY).

Arvegang:	<p>Ikke arvelig.</p> <p>Er den hyppigst forekommende kromosomaneuploidi (manglende adskillelse under meiosis, non-disjunction) hos mænd med en frekvens på 1:670.</p> <p>Karyotypen er i 80-90% af tilfælde 47, XXY. Det vil sige, at der i alt er 47 kromosomer (mod normalt 46), og at det ekstra kromosom er et X-kromosom.</p> <p>Kan udvise mosaisme (dvs. der kan observeres både celler med normal karyotype, 46, XY, og celler med flere X-kromosomer).</p>
Generelt:	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Lidt mindre ved fødslen.</li> <li>▪ Bliver højere pga. længere ben</li> <li>▪ Producerer for lidt testosteron:             <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Svigtende udvikling af mandlige køns karakteristika</li> <li>○ Brystdannels</li> </ul> </li> <li>▪ Forandringer i testiklerne → bl.a. manglende produktion af sædceller</li> <li>▪ Ordblindhed er meget almindelig blandt børn med Klinefelters syndrom</li> <li>▪ Der kan være forsinket sproglig udvikling samt indlæringsvanskeligheder</li> <li>▪ Som regel er der næsten normal udvikling indtil puberteten</li> <li>▪ Som regel stilles diagnosen først i puberteten som kommer til normal tid, pga. små testikler eller udvikling af bryster samt lange arme</li> <li>▪ Ét symptom alene er ikke nok til, at læger eller andre kan fatte mistanke og anbefale en genetisk test. Ofte er diagnosen først stillet hos voksne mænd i forbindelse med infertilitetstest, hvor man prøver at finde årsagen til barnløshed.</li> </ul>
Kraniofacialt:	<p>Ansigt:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Øget frekvens af mesial okklusion</li> <li>▪ Maxillær og mandibulær prognati og reduceret øvre ansigtshøjde</li> <li>▪ Længden af såvel maxillen som mandiblen er øget</li> </ul> <p>Orale symptomer:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Øget frekvens af taurodonti</li> <li>▪ Øget frekvens af skovlformede fortænder</li> <li>▪ Agenes af permanente tænder</li> </ul>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ En undersøgelse fandt øget cariesfrekvens samt svære gingivale inflammationer</li> </ul>
Behandling:	<p>For at afhjælpe disse problemer tilbydes hormonbehandling med testosteron.</p> <p>Alm. tandbehandling i forhold til ovennævnte problemer.</p>



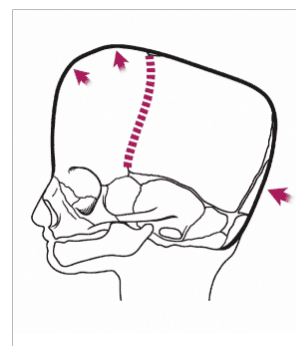
## Downs syndrom

Downs syndrom er den hyppigste enkeltårsag til mental retardering og er associeret med karakteristiske morfologiske træk og en række somatiske abnormaliteter, som skyldes en kromosomafvigelse.

Et normalt udviklet menneske har 46 kromosomer, bestående af 23 par. Et par af disse kromosomer er kønskromosomer (X og Y kromosomer), de 22 andre kromosompar er ens for både mænd og kvinder. Mennesker med Downs syndrom har et ekstra kromosom og kommer derfor op på 47 kromosomer. Således har mennesker med Downs syndrom et ekstra 21. kromosom, og derfor kaldes Downs syndrom også for Trisomi 21.

Arvegang:	<p>Tilstanden skyldes en af tre mulige kromosomfejl på kromosom nummer 21, der alle medfører at personer har 47 kromosomer, mod de almindelige 46 kromosomer:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Trisomi 21 udgør 95% af tilfældene: <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Ved trisomi 21 har alle cellerne en ekstra kopi af kromosom 21.</li> <li>○ Defekt meiose i ægget før befrugtningen er årsag til 95%, mens defekt meiose i spermie er årsag i 5%.</li> </ul> </li> <li>▪ Translokation udgør 3-4% af tilfældene: <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Defekten skyldes translokation af den lange arm fra et ekstra kromosom 21.</li> <li>○ Disse personer har derfor symptomer og tegn på Downs syndrom selv om de kun har 46 kromosomer.</li> </ul> </li> <li>▪ Mosaik-mønstre er årsag i 1-2% af tilfældene: <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Celledelingsdefekten sker under mitosen efter befrugtningen og forårsager at nogle celler har normal karyotype mens andre har en ekstra kopi af kromosom 21.</li> <li>○ Sværhedsgraden afhænger af forholdet mellem normale og abnormale celler.</li> </ul> </li> </ul> <p>Forekomsten af Downs syndrom har tidligere været ca. 1:700 levendefødte børn. Hyppigheden stiger med mors alder. Tilstanden forekommer i alle folkeslag. Hyppigheden er ens for begge køn.</p> <p>Det er en sammenhæng mellem mors alder ved svangerskabet og hyppigheden af trisomi 21 hos barnet:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ 15-29 år - 1:1500</li> <li>▪ 30-34 år - 1:800</li> <li>▪ 35-39 år – 1:270</li> <li>▪ 40-44 år - 1:100</li> <li>▪ Over 45 år - 1:50</li> </ul> <p>De fleste personer med Downs syndrom er ikke fertile. Kun 15-30% af kvinderne er</p>
-----------	---

	fertile, og disse har 50% risiko for at få barn med Downs syndrom.
Generelt:	<p>Downs syndrom kan manifestere sig på meget mange måder</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Mistanken om Downs syndrom vækkes som regel prænatalet eller lige efter fødsel på baggrund af de karakteristiske morfologiske abnormaliteter.</li> <li>▪ Forsinket somatisk og mental udvikling.</li> <li>▪ Moderat mental retardering (Gennemsnit intelligenskvotient omkring 50).</li> <li>▪ Sansedefekter, f.eks. svækket syn og hørelse.</li> <li>▪ Gastrointestinale problemer, bla. opkast og manglende afføring.</li> <li>▪ Forsinket eller ufuldstændig pubertetsudvikling.</li> <li>▪ Meget stor risiko for leukæmi i børnealderen.</li> <li>▪ Medfødte hjertefejl forekommer hos ca. 40-50%.</li> <li>▪ Alzheimer udvikles normalt omkring 50-årsalderen.</li> </ul>
Kraniofacialt:	<p>Hoved og ansigt:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Lille hoved (brachycephali)</li> <li>▪ Affladet ansigt og pande</li> <li>▪ Flad næseryg</li> <li>▪ Kort og bred nakke</li> <li>▪ Ekstra hudfold i nakken</li> <li>▪ Skrå øjenspalter</li> </ul> <p>Orale symptomer:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Stor tunge kan give spise- og taleproblemer, kan være fissureret (20%) eller geografisk (11%)</li> <li>▪ Hypoplasi af maxillen</li> <li>▪ Forsinket tandfrembrud</li> <li>▪ Juvenil parodontitis</li> </ul>
Behandling:	<p>Ekstra omhyggelig med hjemmetandpleje pga. øget risiko for orale infektioner.</p> <p>Regelmæssige tandlægekontroller, f.eks. hvert halve år.</p> <p>Der skal tages hensyn til:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Patientadfærd</li> <li>▪ Mentale alder</li> <li>▪ Samme tandlæge hver gang giver tryghed</li> <li>▪ Hensyn til generelle helbred (leukæmi, hjertefejl og Alzheimer)</li> </ul>

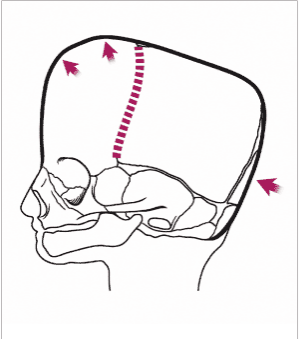


© 2004 RENEE CANNON



## Cleidokranial dysplasi

*Cleidocranial dysplasi er en genetisk lidelse, som ofte er arvelig. Sygdommen er kendetegnet af forandringer i skelettet, især af kranie og nøgleben (kraveben). Andre typiske symptomer er tandproblemer og væksthæmning. Cleidocranial dysplasi kan ikke helbredes, behandlingen sigter mod at lindre symptomerne. Levetiden er normal.*

Arvegang:	<p>Autosomal dominant</p> <p>Stærkt varierende ekspressivitet, men formentlig komplet penetrans.</p> <p>Cleidocranial dysplasi skyldes en mutation i RUNX2-genet, der styrer produktionen af RUNX2-proteinet. Dette protein spiller en vigtig rolle ved udvikling og vedligehold af knogler og brusk. Ved cirka en tredjedel af dem, som har fået diagnosen cleidocranial dysplasi har man ikke fundet nogen mutation på RUNX2-genet. Årsagen er hos disse personer ukendt.</p>
Generelt:	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Generel skeletal dysplasi.</li> <li>▪ Legemshøje gns. reduceret med 15 cm.</li> <li>▪ Hovedet virker stort og bredt i forhold til kroppen.</li> <li>▪ Halsen forekommer relativt lang.</li> <li>▪ Skuldrene er smalle og skrånede nedad.</li> <li>▪ Clavicula kan udvise varierende grader af hypoplasi eller total aplasi.</li> <li>▪ Kraniet er især karakteriseret ved stærkt forsinket ossifikation af calvarieknoglerne (den øverste del af kraniet) og dermed forsinket lukning af fontanellerne (det bløde område på toppen af hovedet mellem kranieknoglerne hos et foster eller spædbarn). Sutura metopica og sutura sagittalis kan forblive vidt åbne til voksen alder.</li> <li>▪ Øvrige kraniofaciale afvigelser vil blive omtalt nedenfor.</li> </ul>
Kraniofacialt:	<p>Calvariet (den øverste del af kraniet):</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Brachycephalt hoved (kort men bredere+højere hoved)</li> <li>▪ Suturer og fontaneller lukker sent</li> <li>▪ Suturlinierne er præget af et stort antal Worm'ske knogler</li> <li>▪ Pt. har ofte en karakteristisk bred, flad fure midt i panden pga. den udvidede sutura metopica</li> </ul> <div data-bbox="1109 1423 1406 1759" style="text-align: right;">  <p>© 2004 RENEE CANNON</p> </div>



	<p>Ansigt:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Affladet næserod og let forøget øjenafstand</li> <li>▪ Reduceret ansigtshøjde</li> <li>▪ Næsen er ofte prominente og bred nedadtil</li> <li>▪ Sinus frontalis og sinus maxillaris er ofte underudviklede</li> <li>▪ Maxillen er lav og forekommer ofte retrognat</li> </ul> <p>Tænder:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Afvigelser i mælketandsættet er sjældne, men derimod hyppige i det permanente tandsæt.</li> <li>▪ Ofte multiple overtallige permanente tandanlæg (især i præmolar- og incisivregionen, men overtallige molarer forekommer) <i>forlængelse af lamina dentalis/"3. sæt tænder" (er 4 år forsinket ifht. perm. tænder).</i></li> <li>▪ Persistens af mælketænder og stærkt forsinket eruption af permanente tænder. <i>Forsinket osteoclastudvikling og derfor unormal knogle- samt rodresorption.</i></li> <li>▪ Permanente tænder med unormal krone- og rodformologi (pga. de ikke kan bryde frem, de overtallige ligeså pga. pladsmangel).</li> <li>▪ Den dentale situation er <u>kaos!</u> (biologisk rækkefølge)</li> <li>▪ Der ses ofte cystedannelse omkring ikke-erupterede molarer.</li> <li>▪ Knock-out-mus har vist at sygdommen kan fremkaldes ved at slukke for genet CBFA1.</li> <li>▪ Der er beskrevet eksempler på eksterne emaljehypoplasier.</li> <li>▪ Modenhedsudviklingen af de overtallige tænder er ofte flere år forsinket.</li> <li>▪ Den manglende fældning af primære tænder og den stærkt forsinkede eller manglende eruption af permanente tænder er forsøgt forklaret på flere måder: <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Det store antal overtallige tænder hindrer eruptionen.</li> <li>2. Rodmisdannelser og mangel på cellulær rodcement hindrer eruptionen.</li> <li>3. Knoglevævet er fortættet, hvorved eruptionen sinkes.</li> <li>4. Knogleresorptionen og rodresorptionen af de primære tænder er anormal, hvorved dels fældningen af de primære tænder sinkes, og eruptionen af de permanente tænder hæmmes.</li> </ol> </li> </ul>
Behandling:	<p>Der findes i dag ingen mulighed for behandling af patienternes generaliserede skeletale dysplasi.</p> <p>Et velkoordineret pædagogisk, ortodontisk, kirurgisk, protetisk behandlingsforløb vil kunne føre til tilfredsstillende langtidsresultater for de fleste patienter.</p> <p>Med hensyn til afvigelserne i dentitionen fjernes mælketænder og overtallige tænder når roddannelsen er ¾ færdig på de permanente tænder og knoglen fjernes over</p>

tænderne for at hjælpe frembruddet.

Desuden behandles med ortodonti, implantater og autotransplantering af tænder.  
 Protetisk behandling af mælketænder pga. tidlig nedslidning af mælketænder.

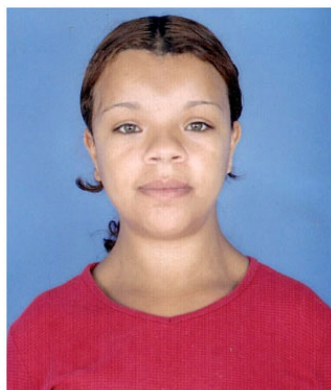


Fig. 3. Anterior view of the patient that shows the approximation of the humeral heads, which characterizes the hipermobility of the shoulders.

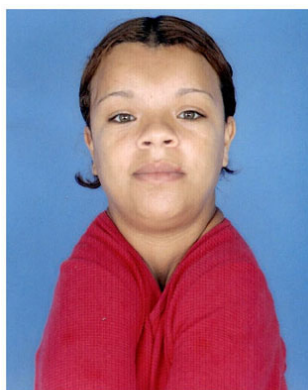
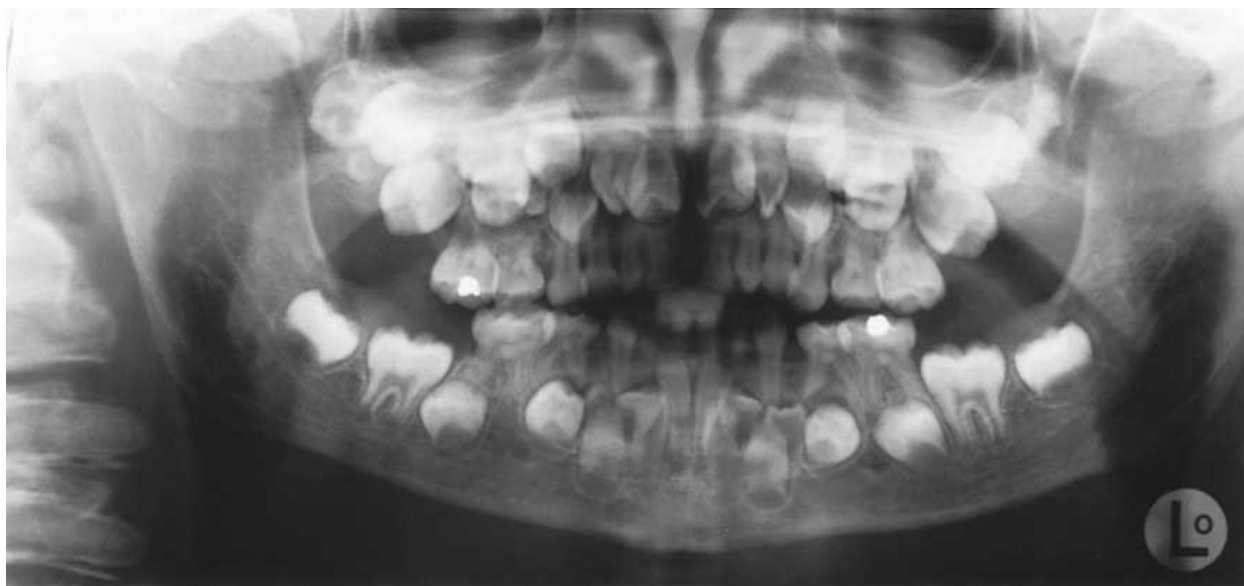


Fig. 2. Anterior view of the patient with cleidocranial dysplasia. Observe the proeminance of the frontal and parietal bones, determining the increase of the cranial perimeter.



Fig. 1. Panoramic radiography that shows the existence of several dental elements retained and impacted in maxilla and mandible, supranumerary teeth and underdeveloped maxillary sinus.

*Bemærk: Den dentale situation er kaos og der ses en fure midt i panden.*



## Kerubisme

*Cherubisme er en autosomal dominant arvelig sygdom primært relateret til kæbeskelettet, hvor der opstår store opdrivende cyster.*

Arvegang:	Autosomal dominant  Variabel ekspressivitet og inkomplet penetrans.
Generelt:	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Også kendt som familiær fibrøs dysplasi af kæberne.</li> <li>▪ Manifesterer sig oftest tidligt i barndommen, med en symmetrisk hævelse af kæberne oftest lokaliseret til mandiblens molarregion.</li> <li>▪ Knoglevævet i området erstattes delvist af et kæmpecelle-granulomlignende væv med kollagen.</li> <li>▪ Knogleopdrivningen er fast ved palpation og sjældent smertegivende.</li> <li>▪ Knoglehævelsen giver ansigtet et krublignende udseende (kerub = basunengel).</li> <li>▪ Der er ingen kendte systemtiske manifestationer.</li> </ul>
Kraniofacialt:	<p>Ansigt:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Omkring 3-årsalderen får barnet symmetriske hævelser af kæben pga. cyster (indtil da kan intet ses).</li> <li>▪ Cysterne udgår formentlig fra folliklerne omkring de permanente tænder og ekspanderer kæben.</li> <li>▪ Cystevæksten klinger af omkring puberteten, når eruptionsprocesserne ophører, hvorefter der sker spontan opheling med knoglevæv (dog ofte med nogen sclerosering).</li> <li>▪ Sinus frontalis er tilsyneladende forstørret hos pt. med cherubisme.</li> <li>▪ Hyppigst ses hævelser i den posteriore mandibel, men også i maxillen og i den mere anteriore del af mandiblen.</li> <li>▪ Røntgenundersøgelse viser store cystiske opklaringer med opdrivning og ydtynding af corticalis.</li> </ul> <p>Tænder:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Pga. de ekspanderende processer i knoglen forekommer: <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Præmaturot tab af mælketænder.</li> <li>○ Destruktion af permanente tandanlæg/tandkim.</li> <li>○ Displacering af tandanlæg med efterfølgende ektopisk lejring, retention og misdannelse af såvel krone som rod (cysterne breder sig i distal retning, mens tænderne skubbes i mesial retning).</li> <li>○ Unormal tandmorfologi.</li> </ul> </li> <li>▪ Rodresorption og tab af permanente tænder ses i sygdommens aktive fase.</li> </ul>

Behandling:	<p>Som nævnt går sygdommen oftest fra en progredierende fase til en statisk fase og regression uden behandling.</p> <p>Progression → Statisk periode → Regression</p> <p>Et velkoordineret pædagogisk, ortodontisk, kirurgisk, protetisk behandlingsforløb vil kunne føre til tilfredsstillende langtidsresultater for de fleste patienter.</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) Fjern tænder der er i follikelkollision, ellers mindst mulig kirurgisk behandling i den aktive fase.</li><li>2) Decortikering af buccale knogle (fenestrering) ud for de afficerede tandkimer kan forsøges for at aflede cystetrykket.</li><li>3) Ektopisk lejrede tænder fjernes, hvis det skønnes, at de ikke senere kan bringes på plads i tandbuen.</li><li>4) Autotransplantation og ortodontisk reposition udføres ikke i sygdommens aktive fase.</li><li>5) Diagnosticeres knogleopbygning i de cystelignende hulrum, må det antages, at processerne er i ro, hvorefter ortodontisk reposition kan påbegyndes.</li><li>6) Når tilstanden normaliseres, erupterer de displacerede tænder.</li><li>7) Tandregulering kan ske, når cysterne er helet op.</li><li>8) Implantaterne kan først indsættes efter fuld knogleheling.</li><li>9) Prognosen for implantater er ukendt.</li></ol>
-------------	---



## EEC-syndrom (Ectodermal dysplasi, Ectrodactoly, Clefting)

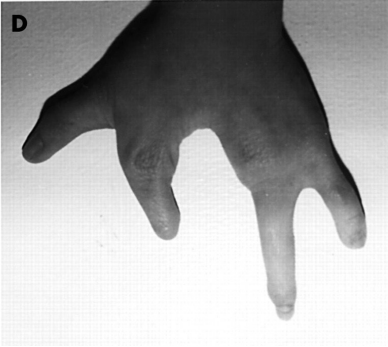
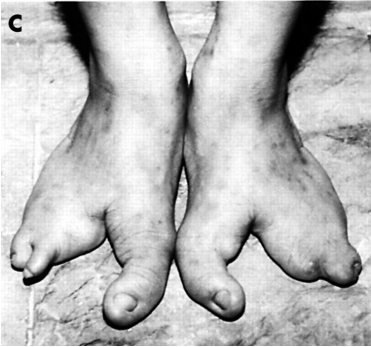
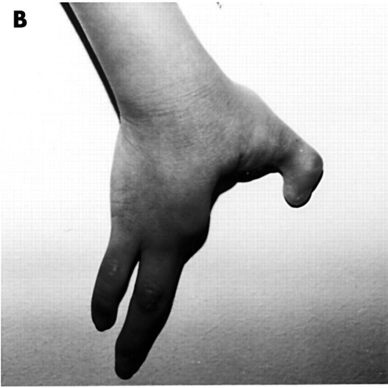
En sjælden form for ectodermal dysplasi.

**Ectrodactoly** (DK: Ektrodaktyli) = Ekstremitetsmisdannelse med sammenvoksning af fingre el. tæer.

**Ectodermal dysplasi** (DK: ektodermal dysplasi)

**Clefting** (DK: læbe-ganespalte)

Arvegang:	<p>Autosomal dominant</p> <p>Ekstrem variabel ekspressivitet.</p> <p>Der findes ingen præcise tal for hvor mange der har det i DK, men syndromet er meget sjældent.</p>
Generelt:	<p>En sjælden form for ectodermal dysplasia. Symptomerne, der kan variere fra mild til svær, er bl.a. deformitet på hænder og/eller fødder, som resulterer i det man kalder "hummer-klo" deformitet, forandringer i håret, hvor det bliver groft og tørt, forstyrrelser af kirtler, læbe-ganespalte eller usædvanlige ansigtstræk samt fejl på synet eller urinveje. Negle og emalje kan også være påvirket.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Ectodermal dysplasi: <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Påvirkede tårekanaler</li> <li>○ Tynd hud</li> <li>○ Blegt, tyndt hår</li> </ul> </li> <li>▪ Fotofobi</li> <li>▪ For mange, for få eller sammenvoksede fingre eller tæer</li> </ul>
Kraniofacialt:	<p>Orale symptomer:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Agenes af adskillige tænder</li> <li>▪ Emaljemisannelser</li> <li>▪ Læbe-, gane-, læbeganespalte eller bifid uvula</li> </ul>
Behandling:	<p>Foruden de generelle tilstande behandles oralt:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Behandling af spalte</li> <li>▪ Behandling af emaljehypoplasi</li> <li>▪ Ortodontisk behandling</li> <li>▪ Implantatbehandling</li> <li>▪ Kirurgi</li> </ul>



## Læbeganespalte

Når et barn fødes med læbe-ganespalte, skyldes det, at ansigtet ikke er fuldstændigt sammenvokset, mens barnet endnu er et foster. Således er der tale om, at ansigtet ikke er færdigudviklet, når barnet fødes.

Arvegang:	<p>Ikke er noget klart nedarvningsmønster for både læbe±ganespalte!</p> <p>Ofte er der ikke nogen andre slægtninge med tilsvarende lidelse.</p> <p>I alt fødes i DK ca. 1:500 børn med læbe-ganespalte. Ca. 140 nye tilfælde på årsbasis.</p> <p>Langt de fleste misdannelser opstår formentligt i et samspil mellem arv og miljø, dvs. at der kræves bestemte arveanlæg, der gør fosteret modtageligt, kombineret med ydre faktorer. Det er således også kun for et fåtal af de medfødte misdannelser, hvor det er lykkedes at finde årsagen.</p> <p>Klassificeres som:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Ikke-syndromrelaterede</li> <li>▪ Syndromrelaterede (uhyre sjældent)</li> </ul> <p>Alle spalter (syndrom- og ikke-syndromrelaterede) klassificeres desuden efter:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Spalter i den primære gane (kan være unilaterale eller bilaterale, inkomplette eller komplette)</li> <li>▪ Spalter i den sekundære gane (kan være inkomplette eller komplette)</li> <li>▪ Kombinerede spalter som omfatter både den primære og sekundære gane (unilaterale eller bilaterale, inkomplette eller komplette)</li> </ul> <p>Blandt enæggede tvillinger, hvor der forekommer læbe±ganespalte, har begge tvillingerne læbe±ganespalte i ca. 50 % af tilfældene (evt. i forskellig sværhedsgrad). Derfor ved vi, at miljøfaktorer er af betydning.</p> <p>Blandt toæggede tvillinger, hvor der forekommer læbe±ganespalte, er det kun i ca. 5 % af tilfældene, at begge har læbe±ganespalte.</p> <p>Da denne risiko er væsentlig mindre end hos enæggede tvillinger og af omtrent samme størrelsesorden som ved almindelige søskende, kan vi slutte, at arveanlæggene er af stor betydning.</p> <p>Samlet må det således siges, at både arv og miljø er af betydning ved dannelse af læbe±ganespalte. Mere komplicerede beregninger viser, at arven er den mest betydningsfulde faktor. Dette gælder til trods for, at der i langt de fleste tilfælde ikke</p>
-----------	--



	forekommer mere end ét tilfælde indenfor en familie.
Epidemiologi:	<p>Store etniske forskelle:  Amer. indianere 1:300 &lt; danskere 1:500 &lt; sorte afrikanere 1:3.000</p> <p>Mænd : kvinder = 2 : 1</p> <p>Generelle fordeling af forskellige spaltetyper i Danmark:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Spalte i primære gane: 34%</li> <li>▪ Spalte i sekundære gane: 27%</li> <li>▪ Kombineret spalte af primære og sekundære gane: 39%</li> </ul> <p>Risikoen for at få et barn med læbe-ganespalte er følgende:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Hvis man selv har læbe-ganespalte, er risikoen for ens barn 3-4%</li> <li>▪ Hvis man selv har ganespalte, er risikoen for ens barn 6%</li> <li>▪ Hvis ens første barn har læbe-ganespalte, er risikoen for ens andet barn 4%</li> <li>▪ Hvis ens første barn har ganespalte, er risikoen for ens andet barn 3%</li> </ul> <p>Forældre uden spalte med barn med spalte → ca. 5% risiko for at næste barn får spalte.</p>
Ætiologi:	<p>Overlæben og præmaxillen dannes 6-8 uger efter undfangelse ved fusion af de laterale næseprominencer og maxilprominencerne. Den sekundære gane dannes et par uger senere end overlæben og præmaxillen, ved fusion af de maxillære prominencer.</p> <div data-bbox="391 1257 1390 1738" data-label="Image"> </div> <p>Spalte i den primære gane (læbespalte) skyldes manglende/inkomplet fusion af de laterale næse- og maxilprominencer i 6-8 ugers alderen.</p>

	<p>Spalte i den sekundære gane (ganespalte) skyldes manglende/inkomplet fusion af de to maxillære prominencer når fosteret er ca. 10 uger gammelt.</p>
Generelt:	<p>Problemer med tale eller snøvlen.</p> <p>Kronisk mellemørebetændelse som over længere tid kan føre til permanent høretab.</p> <p>Børn med ansigtsspalter mobbes oftere end andre børn pga. deres tale og/eller anderledes ansigt.</p> <p>Studier har vist, at teenagere med læbegansepalte (behandlet) af andre blev bedømt som mindre intelligente og mindre sociale end en jævnaldrende kontrolgruppe af "normale" børn.</p> <p>Studier har også vist, at voksne med læbegansepalte (behandlet) synes, at deres livskvalitet er ringere end en tilsvarende normal kontrolgruppe, og at deres selvmordhyppighed er dobbelt så stor.</p>
Ansigt:	<p><b>SPALTE I PRIMÆRE GANE (LÆBESPALTE):</b></p> <p>Bortset fra selve spalten i læben er den kraniofaciale morfologi næsten identisk med normal morfologi, om end der selvfølgelig vil forekomme lokale forskelle i maxilområde tæt på spalten (spina nasalis og tænder). Ydermere vil den interorbitale afstand være let forøget og underkæben er kortere og mindre prognat end normalt.</p> <p>Spaltens udstrækning har selvfølgelig også betydning:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ En komplet spalte medfører alvorlige deviationer end en inkomplet spalte.</li> <li>▪ En bilateral spalte medfører mere alvorlige deviationer end en unilateral spalte.</li> </ul> <p>Dette betyder at den kraniofaciale morfologi hos et barn med unilateral inkomplet læbespalte vil ligne den hos et "normalt" barn, bortset fra et lille hak i overlæben. Mens den kraniofacial morfologi hos et barn med bilateral komplet læbespalte vil udvise en ekstremt protruderende præmaxil, og omfattende malokklusion.</p> <p><b>SPALTE I SEKUNDÆRE GANE (GANESPALTE):</b></p> <p>Foruden spalten i den sekundære gane, ses så vel afvigelser i maxil, mandibel, naso- og oropharynx såvel som i ansigtsprofilen.</p> <p>Maxillen:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Kortere og posterior lavere end normalt</li> <li>▪ Øget posterior maxilbredde</li> <li>▪ Øget bredde af næsekaviteten</li> </ul>

	<p>Mandiblen:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Kortere og posteriort lavere end normalt</li> </ul> <p>Begge kæber(maxil og mandibel) er retrognate i forhold til den anteriore cranie basis.</p> <p>Naso-oropharyngeal luftveje:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Reducerede i størrelse, kan forårsage vejrtrækningsproblemer</li> </ul> <p>Ansigtprofilen:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Reduceret ansigtshøjde</li> <li>▪ Retrusion af næse, overlæbe, og hage</li> </ul> <p>Indflydelse af spaltens udstrækning på den kraniofaciale morfologi:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ En komplet spalte forårsager alvorligere deviationer i den kraniofaciale morfologi end en inkomplet spalte.</li> </ul> <p><b>KOMBINERET SPALTE AF PRIMÆRE OG SEKUNDÆRE GANE (LÆBEGANESPALTE)</b></p> <p>Den kraniofaciale morfologi vil udvise træk fra både læbespalte og ganespaltegruppen. Afvigelser findes derfor både i maxil, mandibel, naso- og oropharynx og i ansigtprofilen.</p> <p>Maxilkomplekset vil udvise:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ En protruderende præmaxil</li> <li>▪ Maxillen er kortere og posteriort lavere end normalt</li> <li>▪ En generelt forøget maxilbredde</li> <li>▪ Øget bredde af næsekaviteten</li> <li>▪ Deviation af maxillens midtlinie og af næsesseptum til den ikke-spaltede side (væk fra spalten)</li> </ul> <p>Mandiblen:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Kortere end normalt</li> <li>▪ Noget breddere end normalt</li> </ul> <p>Begge kæber (maxil og mandible) er retrognate i forhold til den anteriore cranie basis.</p> <p>Naso-oropharyngeal luftveje:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Reducerede i størrelse</li> </ul> <p>Ansigtprofilen:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Reduceret ansigtshøjde</li> </ul>
--	--

	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Retrusion af næse, overlæbe, og hage</li> </ul> <p>Indflydelse af spaltens udstrækning på den kraniofaciale morfologi:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ En komplet spalte forårsager alvorligere deviationer i den kraniofaciale morfologi end en inkomplet spalte.</li> <li>▪ En bilateral spalte forårsager alvorligere deviationer i den kraniofaciale morfologi end en unilateral spalte.</li> </ul>
Tænder:	<p>Eruptionen af den primære dentition og okklusionsudviklingen bør følges tæt.</p> <p>Incidensen af natale/neonatale tænder er omkring:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ 2% ved unilateral læbespalte</li> <li>▪ 10% ved bilateral læbespalte</li> <li>▪ 10% ved kombineret læbeganespalte</li> <li>▪ 0.05% hos normale (ikke-spalte) børn</li> </ul> <p>Forekomsten af aplasier, hypoplasier, og asymmetrisk tandudvikling er signifikant højere hos spaltebørn end hos normale børn, både i den primære og permanente dentition.</p> <p>Nogle studier har også vist at forekomsten af såvel aplasier, hypoplasier, og asymmetrisk tandudvikling er højere hos søskende til "spalte-børn".</p>
Behandling:	<p><b>Forebyggelse:</b> Forebyggelse af spalter er vanskelig, fordi de opstår på et meget tidligt tidspunkt i graviditeten.</p> <p>Adskillige undersøgelser har imidlertid vist at indtagelse af folinsyre (min. 400 mg/dag) og en multivitamintablet daglig fra graviditeten planlægges reducerer risikoen. Folinsyre kan købes uden recept som almindeligt vitamintilskud i Matas og på apoteket.</p> <p><b>Pædagogisk behandling:</b> Specielt vigtigt i forbindelse spaltebørn er:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Tidlig evaluering af tandsættet.</li> <li>▪ Forebyggelse af skader (primære og permanente tandsæt) danner grunden for senere ortodontisk og protetisk behandling.</li> <li>▪ Hyppige professionelle fluorbehandlinger og fissurforsøglinger kan være nyttig.</li> <li>▪ Cariesangreb skal behandles før de bliver for omfattende.</li> <li>▪ Tænder på begge sider af spalten har øget risiko for caries og parodontale sygdomme, da området er svært at gøre rent og plakken derfor let akkumulerer.</li> </ul>

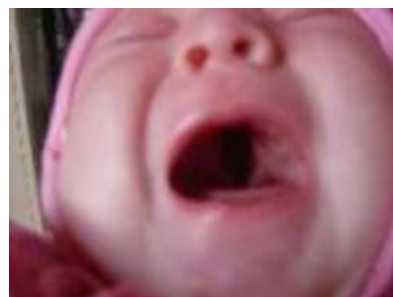
	<ul style="list-style-type: none"><li>▪ Vanskeligheder med at lukke munden (læberne) og mundånding kan være med til at øge plakakkumuleringen.</li><li>▪ Spaltebørn får ofte flaske (ammes sjældent, da spalten vanskeliggør sutteprocessen) længere end "normale" børn pga. gentagne operationer– risikoen for caries øges.</li><li>▪ Være opmærksom på at forældrene kan være så optagede af den øvrige og "mere vigtige" behandling af barnet, således at mundhygienen i perioder forsømmes. Udvis forståelse for dette!</li><li>▪ Tilpas instruktionen til barnet alder.</li></ul>
--	--



Dobbeltsidet læbeganespalte



Enkeltsidet læbeganespalte



Isoleret ganespalte

## Referencer

- 1) Syndromer med alvorlige dentitionsafvigelser. I. Odontologi '89. S. Kreiborg.
- 2) Synopser fra Afdeling for Pædagogik, Københavns Tandlægeskole.
- 3) Cincinnati Children's - Craniofacial Conditions and Diagnoses  
<http://www.cincinnatichildrens.org/health/info/craniofacial/diagnose/craniosynostosis.htm>
- 4) Lægehåndbogen – Kraniosynostose  
<http://www.laegehaandbogen.dk/default.aspx?document=12560>
- 5) Wikipedia – Apert Syndrome  
[http://en.wikipedia.org/wiki/Apert\\_syndrome](http://en.wikipedia.org/wiki/Apert_syndrome)
- 6) Center for små handicapgrupper – Apert syndrome  
[http://www.csh.dk/index.php?id=401&beskrivelsesnummer=51&p\\_mode=beskrivelse&cHash=7c125e30ea](http://www.csh.dk/index.php?id=401&beskrivelsesnummer=51&p_mode=beskrivelse&cHash=7c125e30ea)
- 7) Wikipedia – Crouzon Syndrome  
[http://en.wikipedia.org/wiki/Crouzon\\_syndrome](http://en.wikipedia.org/wiki/Crouzon_syndrome)
- 8) Crouzonforeningen i Danmark – Crouzon syndrom  
<http://www.crouzon.dk/crouzonsyndrom.asp>
- 9) Center for små handicapgrupper – Treacher Collins syndrom  
[http://www.csh.dk/index.php?id=401&beskrivelsesnummer=167&p\\_mode=beskrivelse&cHash=317a062ed6](http://www.csh.dk/index.php?id=401&beskrivelsesnummer=167&p_mode=beskrivelse&cHash=317a062ed6)
- 10) Rehabiliteringscenter for muskelsvind - Duchennes Muskeldystrofi  
<http://www.rcfm.dk/om-muskelsvind/sygdomsbeskrivelser/duchennes-muskeldystrofi/>
- 11) Lægehåndbogen – Becker og Duchenne muskeldystrofier  
<http://www.laegehaandbogen.dk/default.aspx?document=7013>
- 12) Wikipedia – EDA (gene)  
[http://en.wikipedia.org/wiki/EDA\\_%28gene%29](http://en.wikipedia.org/wiki/EDA_%28gene%29)
- 13) Lægehåndbogen – Klinefelters syndrom  
<http://www.laegehaandbogen.dk/default.aspx?menu=2258&submenu=2259&document=8575>
- 14) Center for små handicapgrupper - Cleidocranial dysplasi  
[http://www.csh.dk/index.php?id=401&beskrivelsesnummer=109&p\\_mode=beskrivelse&cHash=85152cbb65](http://www.csh.dk/index.php?id=401&beskrivelsesnummer=109&p_mode=beskrivelse&cHash=85152cbb65)
- 15) Region Midtjylland - Tand Mund og kæbekirurgisk Afdeling O - Århus Universitetshospital - Cherubisme – behandlingsprotokol  
[http://e-dok.rm.dk/e-dok/e\\_700330.NSF/UI2/899CBA176B6A750FC12575E50044ABCA?OpenDocument](http://e-dok.rm.dk/e-dok/e_700330.NSF/UI2/899CBA176B6A750FC12575E50044ABCA?OpenDocument)
- 16) Lægehåndbogen – Downs syndrom  
<http://www.laegehaandbogen.dk/default.aspx?document=7895>
- 17) Wikipedia – Downs syndrom  
[http://da.wikipedia.org/wiki/Downs\\_syndrom](http://da.wikipedia.org/wiki/Downs_syndrom)
- 18) Center for små handicapgrupper - Ektrodaktyli, ektodermal dysplasi og læbe-ganespalte  
[http://www.csh.dk/index.php?id=401&beskrivelsesnummer=732&p\\_mode=beskrivelse&cHash=da9c1e56ae](http://www.csh.dk/index.php?id=401&beskrivelsesnummer=732&p_mode=beskrivelse&cHash=da9c1e56ae)
- 19) Landsforeningen Læbe-Ganespalte  
<http://www.llg.dk/>