Forenklet syndromoversigt

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Syndrom** | **Arvegang** | **Klinisk** | **Oralt** |
| Autisme / Asperger syndrom | Autosomal dominant | Gentagne mønstre i adfærd, underudviklet sprog, dårlige sociale færdigheder. | Åbent bid  Mandibulært overbid  Krydsbid  Forsinket eruption |
| Apert syndrom | Autosomal dominant | Stor øjenafstand, høj pande, fusion af to eller flere fingre.  Kraniosynostose: Præmatur kraniosynostoser  øget intrakranielt tryk. | Hypoplasi af maxil 🡪 mandibulært overbid  Trangstilling og gingiva hyperplasi  Forsinket tandfrembrud  Ant. åbent bid.  Snæver gane, evt. ganespalte |
| Cherubisme | Autosomal dominant | Store kinder  Meget aggressiv aktivitet af osteoklaster (knoglenedbrydning og -hævelser) – osteoporose inflammationslignende årsag.  Ingen kranisynostoser | Multilokulære opklaringer 🡪 cyster  Kæmpecellegranulomer (intraossøse) 🡪 manifesterer sig ofte 3-4 år alderen, ses som prog. symmetriske hævelser af kæben, typisk molarregion UK.  Destruktion eller displacering af permanente  tandanlæg  Forsinket eruption, aplasi, unormal tandmorfologi  Ektopisk lejring af 6-6. |
| Cleidocraniel dysplasi  1syg + 1 rask = 50% syg uanset køn | Autosomal dominant  + 1/3 nye mutationer | Skeletal dysplasi  Ekstrem forsinket knogledannelse i kraniet.  Aplasi eller hypoplasi af clavicula (kravebenet – smalle hængende skuldre, associeret med tandproblemer og væksthæmning 10-15 cm mindre end raske).  Smalt ansigt, stort hoved, lang hals, frontalknogle fremtrædende. | Ofte tandlægen der stiller diagnosen  Multiple overtallige perm. tænder (3. tandsæt) 🡪 forsinket eruption af perm. tænder (ofte misdannede tænder).  ( pga. den overtallige tand forårsager standsning af den normale tands eruption, ved at forhindre/nedsætte tandens intraossøse stadie).  Abnorm krone-rodmorfologi (permanente)  Malokklusion  🡪 forstyrrelse i tandkim |
| Crouzon syndrom | Autosomal dominant | Udstående øjne (pop-out), øget intrakranielt tryk, åben mund, høreproblemer, luftvejsproblemer.  Prematur kraniosynostose. | Forkortet tandbue (OK) – hypoplasi af maxil  Ektopisk frembrud 6+6  Mandibulært overbid  Trangstilling især OK  Malokklusion  Ant. åbent bid  Lille høj gane  Prioriteret behandling:  1)Luftvejsproblemer.  2)Intrakranielt tryk.  3)Øjne (50% har dårligt syn).  4)Okklusion. |
| Ektodermal dysplasi  Far syg 🡪 døtre 100% bærer, sønner 100% raske  Mor syg 🡪 døtre 50% bærer, sønner 50% syge | X-bunden recessiv  Drenge syge, piger bærer (pga inaktivering af ene x kromosom= lyonisering) | Udviklingsforstyrrelse af ektodermalt væv (tynd tør hud, sparsomt/tyndt hår, tynde negle, tænder og hæmmet kirtelfunktion).  Albino udseende  Protruderet pande, hud under øjnene pigmenteret, manglende evne til at svede  Ingen kraniosynostose | Multiple agenesier - ofte 8-10 tænder og værre i UK  Oligodonti ≥6 tænder. Anodonti – mangler alle tænder.  Underudviklede tænder i både primære og permanente tandsæt  Mikrodonti  Spidse tænder (Dracula)  Taurodonti  Lav gane og underudviklet proc. alveolaris pga. manglende tænder.  Forstyrrelser i spytkirtler – øget risiko for caries og infektion  Kvindelige bærere har også agenesi – mangler typisk 2-4 tænder. |
| EEC syndrom | Autosomal dominant | Manglende fingre  Hænder + fødder som en klo | Agenesi af mange tænder  Ganespalte/læbeganespalte |
| Ehlers danlos syndrom | Autosomal dominant | Hyperelastisk og svag hud, hypermobile og svage led,  dårlig heling, blå mærker | Mucosa brister let og er svær at suturere. TMJ, PA i tidlig alder, mikordontia, puplasten, svære at bedøve |
| Kreiborg Parkistan syndrom | Autosomal recessiv | Craniosynostose (præmatur fusion af kranieknogler – ændret kranieudvikling) | Forkortet tandbue OK (maxillær hypoplasi)  Overtallige tænder  Forsinket og ektopisk eruption af tænder  Malokklusion |
| Münke syndrom | Autosomal dominant | Hyppigere kvinder, underudviklet midtansigt, nedadhængede øjne, et høretab korte fingre | Høj gane |
| Saethre-chotzen syndrom | Autosomal dominant | Nedsænket øjenlåg  Forkortet og fusion fingre og tæer  Anisgtsasymmetri, lav hårlinje | Malokklusion  Overtal  Taptænder  Evt. ganespalte |
| Treacher collins syndrom | Autosomal dominant | Nedad hældende øjenspalter  Små deforme ører  Ekstrem kurvatur af øvre ryg  risiko for tillukning af øvre luftveje. OBS luftveje – de har svært ved at trække vejret.  Svælget er underudviklet.  Manglende øjenvipper.  Fiskeansigt. | Lille mandibel (mandibular retrognati)  UK vokser fast i kondylen  Små kidnben  40 % ganespalte  Malokklusion  Høj smal gane |