



Orofacial funktion hos personer med Beckwith-Wiedemanns syndrom

Rapport från frågeformulär

Rapport baserad på data hämtade ur Mun-H-Centers faktabas om orofaciala funktioner hos små och mindre kända handikappgrupper, MHC-basen. Insamling av data har skett genom att personen själv, anhörig eller vårdare fyllt i Mun-H-Centers frågeformulär om tandvård, matsituation och dregling. Kartläggningen omfattar 19 frågeformulär.

Synonymer: EMG-syndromet (Exomfalus = navelbråck, Makroglossi = förstord tunga, Gigantism = storvuxenhet)

Beräknad förekomst: 70:1 000 000 invånare.

Orsak: Forskningsrön tyder på obalans i regleringen av gener på kromosom 11:s korta arm. Två sannolikt viktiga sjukdomsgener för BWS är genen för insulinlik tillväxtfaktor 2 (IGF2) och H19-genen. Den vanligaste formen av BWS uppträder sporadiskt. Cirka 15 procent har en ärftlig form med autosomt dominant ärftlighetsgång.

Allmänna symtom: Ökad tillväxttakt under fosterlivet och de tidiga barnaåren leder till storvuxenhet och en förstoring av de flesta bukorganen och muskulaturen. Stor tunga är karaktäristiskt för diagnosen. Tillväxten är asymmetrisk hos ca 25 procent av barnen. Medfött navelsträngsbråck är vanligt. Andra symtom som kan förekomma är hjärtmissbildning, ljumskbråck och avvikelser på urin- och könsorgan. Tumörer drabbar 5-10 procent av barnen. Den vanligaste tumören är Wilms tumör som utgår från njuren. Medicinska problem som kan förekomma under nyföddhetsperioden är navelsträngsbråck, blodsockersänkning och andningssvårigheter till följd av kraftigt förstord tunga.

Orofaciala/odontologiska symtom: Stor tunga kan i extrema fall leda till andningssvårigheter och matningssvårigheter hos spädbarn. Om tungan inte får plats innanför tandraderna påverkas sättet att tala och bettavvikelse i form av underbett och öppet bett i framtandsregionen kan uppstå. Gomspalt förekommer.

Orofacial/odontologisk behandling:

- Vid kraftig förstoring av tungan kan plastikkirurgiskt ingrepp vara aktuellt.
- Den stora tungan kan påverka käkarnas tillväxt och tändernas läge. Tand- och bettutveckling ska följas. Vid avvikelser ska ortodontist konsulteras på tidigt stadium för planering av eventuell bettkorrigerande behandling.
- Vid gomspalt ansvarar ett specialistteam för uppföljning och behandling.
- Läkarkontakt rekommenderas vid medicinska tillstånd, som t.ex. hjärtfel.

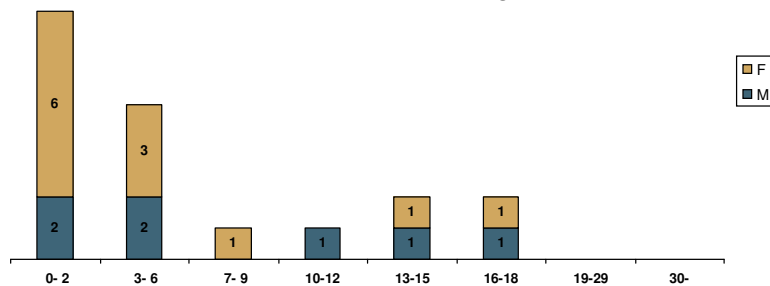
Källor:

Socialstyrelsens databas om ovanliga diagnoser.

MHC-Basen – Mun-H-Centers databas om munhälsa och orofacial funktion vid ovanliga diagnoser.

Ågrenskas nyhetsbrev.

Åldersfördelning

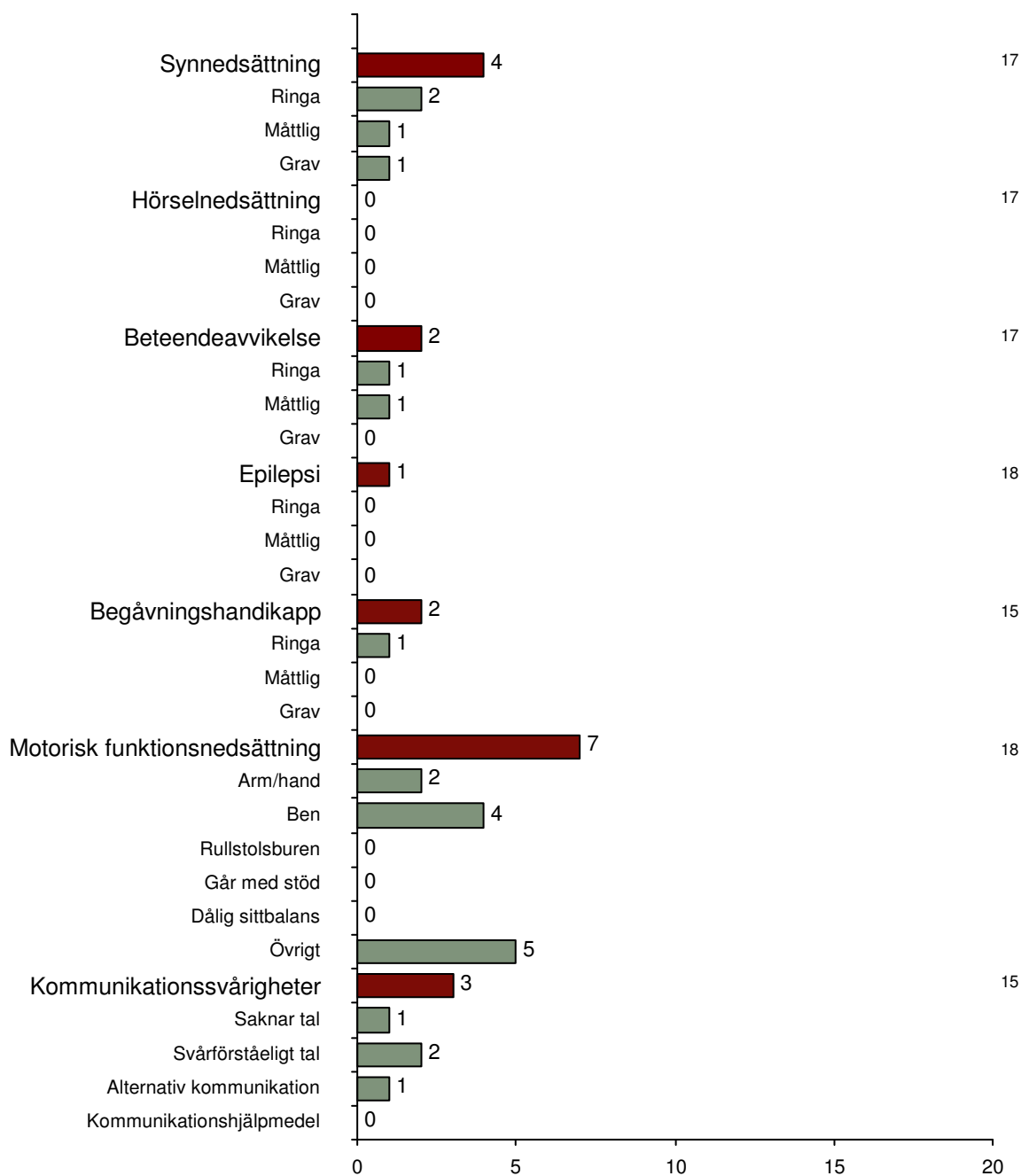


Antal: 19

Åldrar: 0 -- 17 år

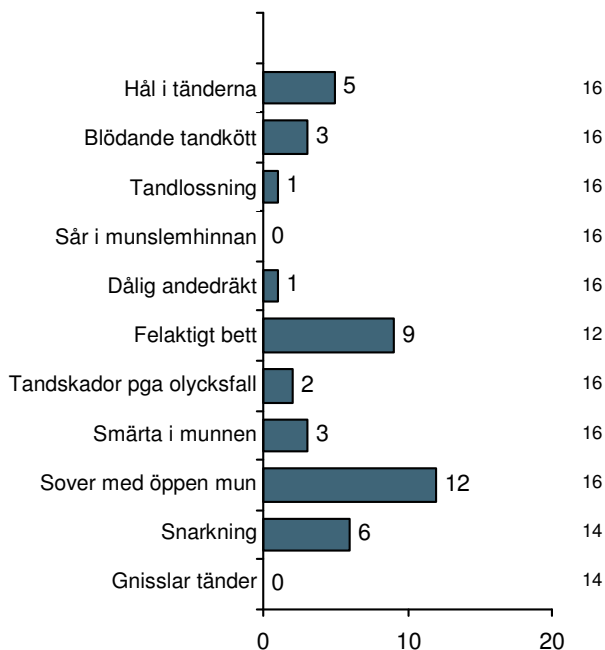
Kön: M (7) + F (12)

Funktionshinder

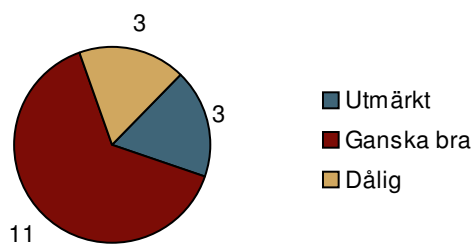


Om tandvård

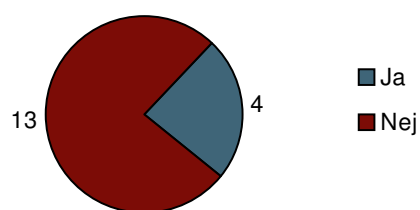
Om tandvård - problem



Munhälsa

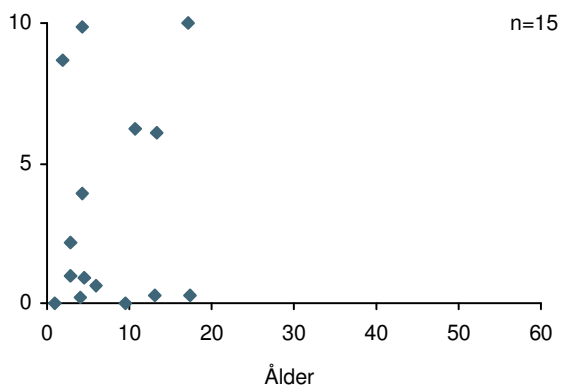


Har NN fått tandregleringsbehandling?



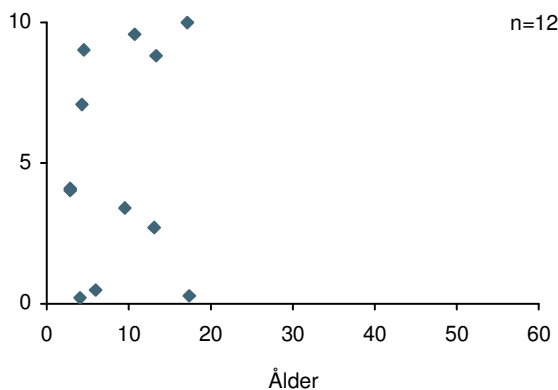
Hur klarar NN sin tandbehandling?

0=inga problem/10=stora problem



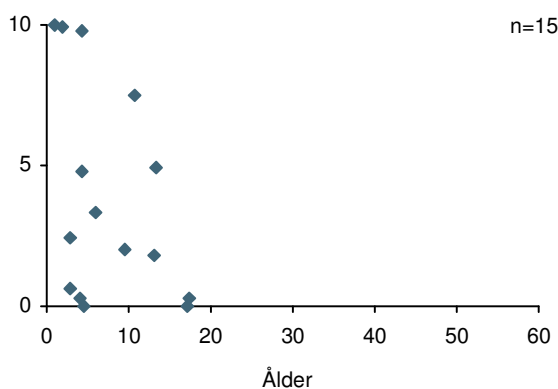
NN anses behöva tandreglering

0=inget behov/10=stort behov



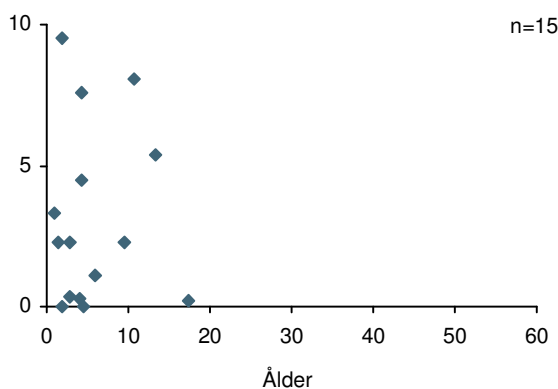
Hur klarar NN att borsta sina tänder?

0=bra/10=inte alls

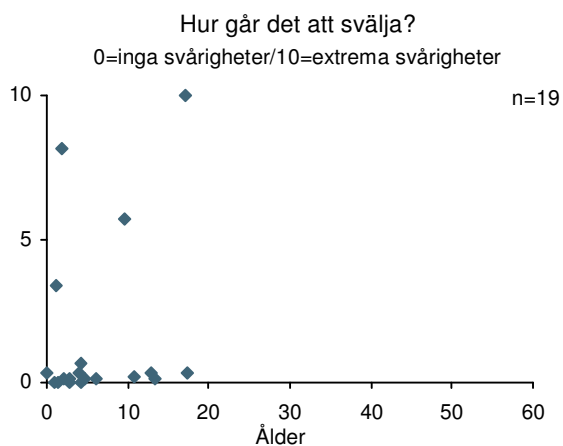
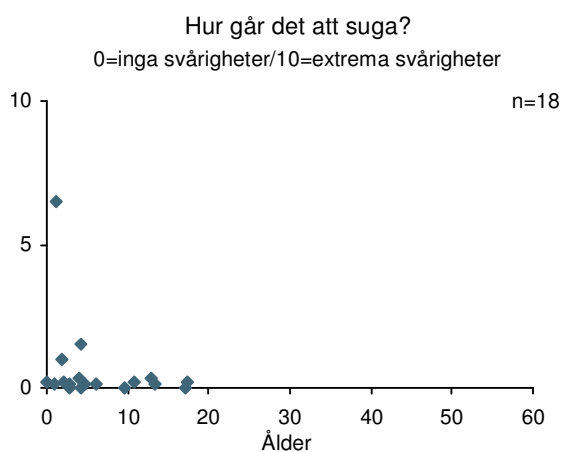
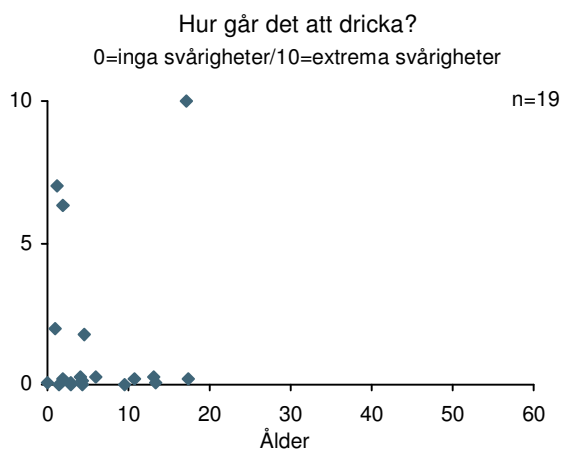
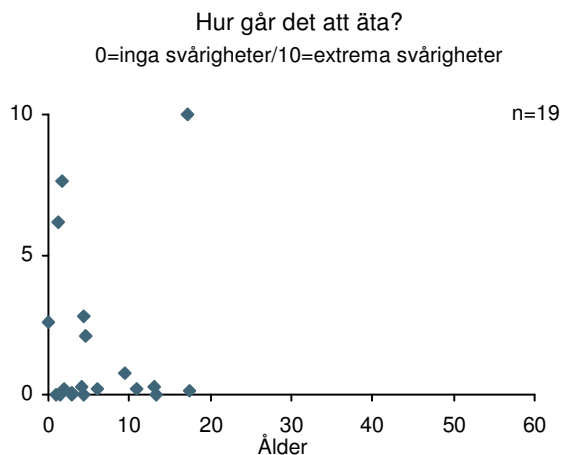


Om hjälp behövs med tandborstning, hur går detta?

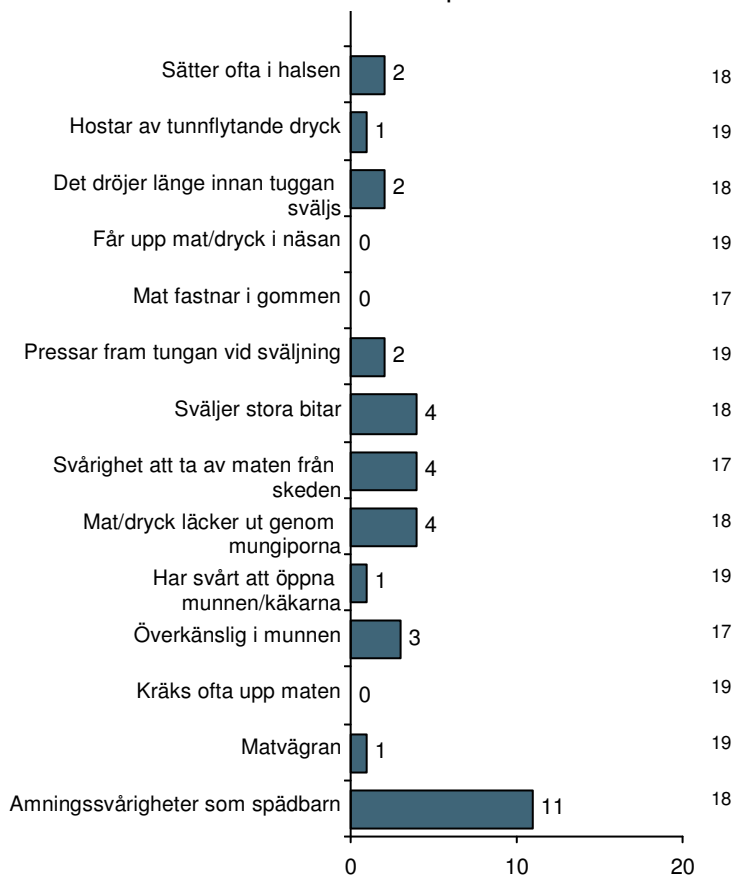
0=inga problem/10=stora problem



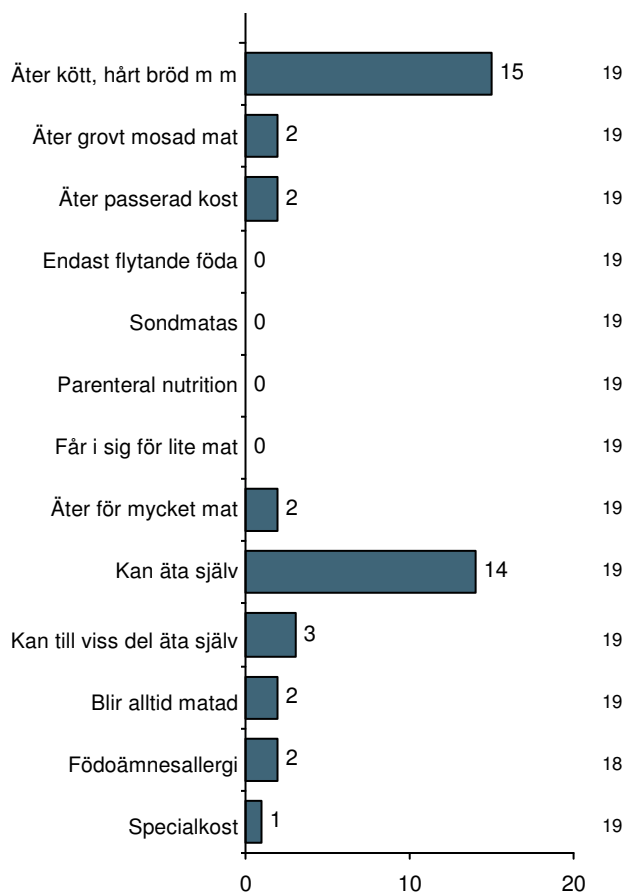
Om matsituationen



Om matsituationen - problem



Kostvanor



Om dregling

