

Om Williams syndrom

Williams syndrom (WS) er en sjelden, medfødt tilstand som kjennetegnes av varierende grad av mental retardasjon, medfødt hjertefeil, karakteristiske ansiktstrekk samt avvik i tenner/tannstilling. Majoriteten av alle personer med en klinisk diagnose Williams syndrom mangler et lite område på kromosom 7. Prevalensen av WS er ca. 1 per 15–20 000 levende fødte. I Norge kjenner vi til ca. 100 personer med Williams syndrom. Williams syndrom forekommer i alle deler av verden og det er lik fordeling mellom kjønnene.

Målsettingen med avhandlingen var å analysere formen på nevrokraniet inklusive skallebasis og sella turcica,

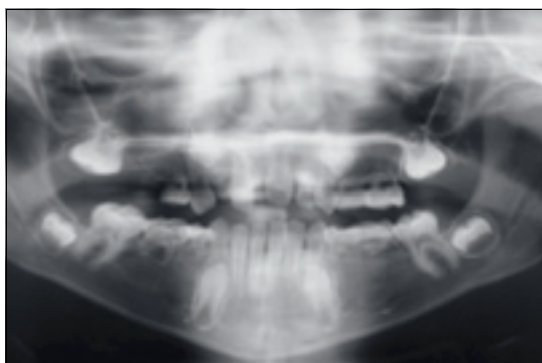


Fig. 1. Jente, 10 år, med Williams syndrom. OPG viser agnesi av 10 tenner.



Fig. 2. Ung mann, 19 år, med Williams syndrom. Avvikende morfologi på incisivene.



Tannlege Stefan Axelsson forsvarte 4. februar 2005 avhandlingen «Variability in the cranial and dental phenotype in Williams syndrome» for den odontologiske doktorgraden. Avhandlingen utgår fra Institutt for klinisk odontologi, Det odontologiske fakultet, Universitetet i Oslo og TAKO-senteret, Lovisenberg Diakonale Sykehus, Oslo.

kjevelasjoner og tannforhold i en norsk gruppe med WS.

I studien inngikk 62 individer med WS (22 gutter, 37 jenter) i alderen 4,3 til 44,7 år og med en gjennomsnittsalder på 18,2 år. I tillegg til klinisk undersøkelse ble det tatt ortopantomogram, laterale cephalogram, kliniske fotografier og avtrykk for gipsmodeller av undersøkelsesgruppen.

På de laterale cephalogrammene på WS-gruppen ble nevrokraniet, inklusive skallebasis og sella turcica, samt det dentofasiale området undersøkt og analysert ved hjelp av cephalometriske målinger. Som kontrollmateriale ble en gruppe på 72 personer (37 jenter og 35 gutter) fra Oslo University Craniofacial Growth Archive utvalgt og analysert. Samtlige i kontrollgruppen hadde laterale cephalogrammer tatt hvert 3. år fra 6 til 21 år og utgjør derved et longitudinelt cephalometrisk materiale.

Dentale avvik i det permanente tannsettet ble undersøkt på ortopantomogrammer og/eller på studiemodeller. Avvikene var agnesier, overtall, invaginasjoner, ektopisk frembrudd, retenasjon, tannstørrelse, tannmorfologi og taurodonti (se eksemplene Fig. 1 og 2).

Resultater

I de to første arbeidene som inngår i avhandlingen er de cephalometriske analysene av kontrollgruppen fra Oslo University Craniofacial Growth Archive presentert. Resultatene viser at det er

viktig å ha cephalometriske standarder over nevrokraniet, inklusive skallebasis og sella turcica, fordelt på alder og kjønn. Disse standardiserte cephalometriske målinger kan brukes som referansemateriale ved analyse av individer eller grupper av individer med craniofaciale avvik eller syndromer.

Resultatene i de neste tre arbeidene viser at størrelsen og formen av nevrokraniet hos WS skiller seg fra et normalt materiale. Sella turcica er noe mindre ved WS og ulike avvik i form og utseende er identifisert. Tre områder i ansiktsskjelettet bidrar til de karakteristiske ansiktstrekkene ved WS; størrelsen på skallebasis samt formen av maxilla og mandibula. Både den anteriore og posteriore delen av skallebasis er kortere ved WS mens skallebasisvinkelen ligger innenfor normalverdien. Maxilla har en anterior rotasjon i forhold til skallebasis. Mandibularplansvinkelen er stor på grunn av en kort ramus. Den benete hakefremspringet er mangelfullt utviklet.

I det siste arbeidet som inngår i avhandlingen ble det vist at i gruppen med WS hadde 41,5% agnesi av én eller flere permanente tenner og 12,2% manglet 6 eller flere permanente tenner. De permanente tennene var mindre i størrelse og oppviste en avvikende form, spesielt incisiver i over- og underkjeven hadde en såkalt skrutrekkerform.

Avhandlingen har beskrevet avvik i nevrokraniet, skallebasis og sella tur-

cica ved WS som ikke tidligere har vært rapportert. I ansiktsskjelettet har spesifikke områder som bidrar til de karakteristiske ansiktstrekk ved WS blitt identifiserte. Avvik i det permanente tannsettet, agenesier, liten tannstørrelse og avvikende tannform, er vanlig ved WS. Antallet personer med WS i avhandlingen regnes som meget stort internasjonalt sett og bidrar til viktig informasjon om de craniofaciale forhold ved WS.

Avhandlingen handler om en gruppe barn som bør gis spesiell oppmerksomhet og overvåking vedrørende de psykologiske aspekter ved å håndtere

besøk på tannklinikken grunnet kognitive begrensninger, angst og hypersensitivitet for høye lyder (for eksempel sug og bormaskin) og hyppig forekomst av hjertefeil. Overvåking av bittutvikling, erupsjon av tenner og munnhygiene er viktig spesielt med tanke på sannsynlighet for agenesi av permanente tenner og bittavvik med etterfølgende behov for kjeveortopedisk og protetisk behandling. På grunn av avvikende oral funksjon med muskulær hypotoni, vansker med suging, svelging og spising, sikling og mulig hypersensitivitet i og rundt munnen, bør individer med WS tidlig henvises til et multi-

profesjonelt munnmotorisk team (fysioterapeut, logoped og tannlege). Til slutt, i lys av de komplekse medisinske, orofaciale og dentale avvik ved WS, optimal omsorg og behandling kreves en tverrfaglig tilnærming, fortrinnsvis av helse- og tannhelsepersonell med god kunnskap om psykisk utviklingshemming og de spesielle craniofaciale og orale karakteristika ved Williams syndrom.

Adresse: www.tako.no

E-post: stefan.axelsson@tako.no