

HOVEDBUDSKAP

- Det är vanligt med avvikelser i orofacial form och funktion hos personer med sällsynta hälsotillstånd.
- Professionella som kommer i kontakt med sällsynta hälsotillstånd behöver ha god kunskap i hur orofaciala funktionsnedsättningar kan påverka oral och generell hälsa.
- Såväl vård- som tandvårdspersonal behöver kunna utforma och planera för ett individualiserat omhändertagande för att säkerställa att personer med sällsynta hälsotillstånd har en god hälsa och munhälsa under hela livet.
- Den här översiktsartikeln syftar till att beskriva vikten av ett standardiserat, tvärprofessionellt bedömningsförfarande för att uppmärksamma, behandla och omhänderta konsekvenserna av orofaciala funktionsnedsättningar

FORFATTERE

Åsa Mogren, medicine doktor, leg logoped, adjungerad adjunkt, Mun-H-Center, orofacialt kunskapscenter för sällsynta hälsotillstånd, Folk tandvården Västra Götaland, Institutionen för neurovetenskap och fysiologi, sektionen för hälsa och rehabilitering, enheten för logopedi, Göteborgs universitet

Korresponderande författare: Åsa Mogren, e-post: asa.mogren@vgregion.se

Akseptert för publicering 14.04.2025. Artikkelns er fagfellevurdert.

Artikkelen siteres som:

Mogren Å. Tvärprofessionellt omhändertagande av nedsatt orofacial funktion vid sällsynta hälsotillstånd. Nor Tannlegeforen Tid. 2025; 660-7. doi:10.56373/68a327ac6f0f5

Översiktsartikel

Tvärprofessionellt omhändertagande av nedsatt orofacial funktion vid sällsynta hälsotillstånd

Åsa Mogren

Med orofacial funktion menas förmågan att kunna äta via munnen (tugga, svälja och hantera bolus i olika konsistenser), svälja saliv, använda mimisk muskulatur i kommunikativt syfte, göra rent i munnen och producera språkljud för tal. Det är vanligt med orofaciala funktionsnedsättningar vid sällsynta hälsotillstånd eftersom många gener är involverade i nervsystemet och hjärnans utveckling samt även i tillväxten av kraniofaciala strukturer och vid tandutvecklingen.

Såväl oral hälsa som generell hälsa kan påverkas vid orofaciala funktionsnedsättningar och livskvaliteten kan påverkas negativt. Den här översiktsartikeln syftar till att gå igenom på vilket sätt orsakssjukdomar som sällsynta hälsotillstånd påverkar orofacial form och funktion och vilka orofaciala funktionsnedsättningar det kan ge upphov till. Behovet av en strukturerad bedömning betonas och olika tillgängliga bedömningsmetoder för oral motorik och sensorik presenteras. För att främja ett omhändertagande med helhetssyn i vård och tandvård behövs tvärprofessionella samarbeten i hög utsträckning. Genom att bedöma struktur, sensorisk och motorisk funktion tvärprofessionellt, med hänsyn till individens orsakss-

diagnos och generella funktioner, möjliggörs ett individuellt anpassat omhändertagande av nedsatt orofacial funktion. Vinsterna med helhetssyn och multiprofessionellt arbetssätt kan vara minskat antal vårdbesök, en ökad generell hälsa, ökad oral hälsa och ökad upplevd livskvalitet.

Orofacial funktion vid sällsynta hälsotillstånd

Vi använder musklerna och strukturerna i ansiktet och munnen till livsviktiga aktiviteter som att äta, kommunicera och andas. Även små förändringar i funktionen och strukturen i ansiktet och munnen kan ge upphov till stora svårigheter med generell hälsa, oral hälsa och ätande. Många personer med sällsynta hälsotillstånd har påverkan på anatomi, motorik och/ eller sensorik vilket kan leda till orofaciala funktionsnedsättningar som på grund av sin komplexitet kräver ett tvärprofessionellt omhändertagande med helhetssyn inom vård- och tandvård.

Sällsynta hälsotillstånd

De flesta sällsynta hälsotillstånd har en genetisk orsak. Mer sällan beror de på infektioner, autoimmuna tillstånd eller omgivningsfaktorer [1]. Ett sällsynt hälsotillstånd definieras i Sverige som ett tillstånd som förekommer hos färre än fem personer per 10 000 invånare. Dessa tillstånd påverkar ofta flera organ eller kroppsfunktioner, vilket kan leda till olika former av funktionsnedsättningar – som i sin tur kan vara mer eller mindre omfattande. Även om varje enskilt tillstånd är ovanligt, finns det totalt sett många människor som lever med någon form av sällsynt hälsotillstånd. Sällsynta tillstånd och sjukdomar är ofta livslånga och kroniska. Vissa är medfödda, medan andra utvecklas senare i livet. Många gener är involverade i nervsystemet och hjärnans utveckling samt i tillväxten av kraniofaciala strukturer och tandutveckling, vilket gör att motoriska, sensoriska och anatomiska avvikelser ofta samexisterar vid olika genetiska tillstånd [2]. I tillstånd med avvikelser i DNA finns ofta påverkan på både centrala och/ eller perifera nervsystemet. Många personer med sällsynta hälsotillstånd har därför symtom som utvecklings-neurologiska tillstånd (Intellektuell funktionsnedsättning (IF), autism, ADHD), avvikande motorik och påverkan på utseendemässiga drag som t ex litet mellanansikte och bettavvikelser. Generna styr vår design både på insidan och utsidan och om det saknas genetiskt material (deletion), finns för mycket (duplikation) eller om material bytt plats (translokation) kan det ge upphov till en annan utveckling än den förväntade, avseende både form och funktion. Detta är förklaringen till varför många personer med sällsynta hälsotillstånd har nedsatt orofacial funktion. Större förändringar på ett ställe i DNA, så kallade CNV (Copy number variation), ger ofta upphov till en liknande symtombild hos varje individ och kallas för syn-

drom, exempelvis Williams syndrom, 22q11.2 deletionssyndromet, och Prader-Willis syndrom, men även mindre genförändringar kan ge upphov till stor påverkan på funktion, beroende på vilka funktioner som just den påverkade genen styr. Forskning kring genetiska avvikelser vid autism, neuropsykiatriska tillstånd samt tal- och språkstörningar har visat att det finns många olika gener som är involverade vid dessa tillstånd och att överlappningen av symtom är stor [3][4]. Genetisk forskning visar också att flera neurologiska och psykiatriska tillstånd delar underliggande patofysiologiska mekanismer involverade i nedsatt neurologisk funktion, vilket stör balansen mellan excitatorisk och inhibitorisk neural aktivitet [3]. Samma genetiska förändringar kan dock ge upphov till olika symtombild hos olika personer och variationen är stor [5].

Orofacial funktion

Med orofacial funktion menas förmågan att kunna äta via munnen (tugga, svälja och hantera bolus i olika konsistenser), svälja saliv, använda mimisk muskulatur i kommunikativt syfte, göra rent i munnen, och producera språkljud för tal. Tal är dock en komplex aktivitet som involverar fler funktioner än musklerna och känseln i ansiktet som hörsel, lingvistisk och kognitiv förmåga, men för att kunna använda talat språk krävs god kontroll över orofacial muskulatur.

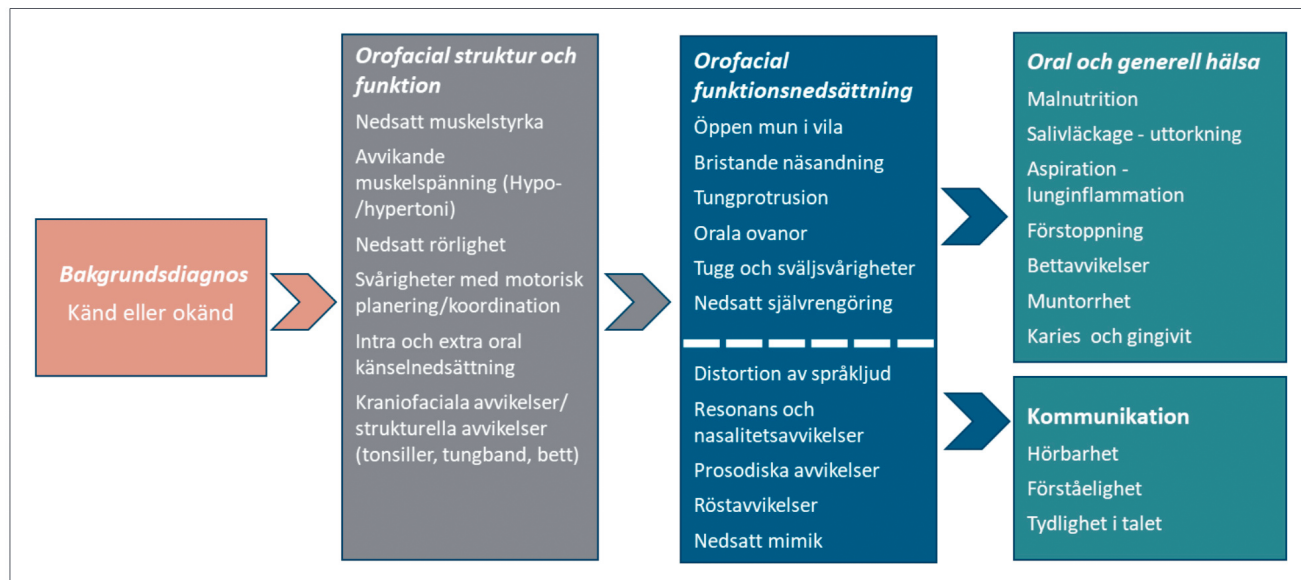
Att använda termen orofacial funktion är ett sätt att belysa att tillståndet inte bara avser specifika muskelrörelser, utan också de olika aktiviteter som dessa muskler är involverade i.

Om oralmotorisk förmåga (styrka, tonus, rörlighet, motorisk planering/samordning av musklerna) och/eller intraoral och extraoral sensorisk förmåga (taktil och proprioceptiv feedback) är nedsatt av någon anledning, kommer detta att påverka orofaciala funktioner. Förmågan till självrengöring (oral clearance) är ofta påverkad vid orofaciala funktionsnedsättningar vilket ger en ökad risk för en sämre munhälsa.

Munnen och ansiktet är rikt innerverade och de orofaciala musklerna används för en mängd olika funktioner. Även om samma muskler används för olika funktioner, såsom tuggning, sväljning och tal, så styrs de inte på samma sätt. Det är unikt för de orofaciala musklerna att de kan användas på ett så heterogent sätt [6]. Typiskt utvecklade barn har god oralmotorisk kontroll före fyra års ålder [7] och utvecklingen fortsätter och förfinas, särskilt för tal, genom hela barndomen.

Den sensoriska delen av den motoriska funktionen är viktig [8] och det är inte möjligt att separera dessa funktioner från varandra eftersom de interagerar och påverkar varandra, till exempel är vikten av perifer sensorisk feedback i utförandet och planeringen av rörelser väl beskriven [9]. Välbalanserad sensorisk och motorisk

Modell över orofacial funktion.



Figur 1. Modell över hur en känd eller okänd orsaksdiagnos kan ge oralmotoriska, sensoriska och strukturella avvikelser som i sin tur kan påverka olika orofaciala funktioner och ge upphov till orofacial funktionsnedsättning och påverkan på oral och generell hälsa.

funktion i ansiktsmusklerna, läpparna, käken och tungan är viktigt för att kunna äta, dricka, svälja och hantera salivkontroll [7]. Sensorisk feedback är en viktig faktor för att reglera tuggning [10] och även för talutveckling [11]. Sensorisk funktion inkluderar både taktill och proprioceptiv feedback. Det finns ytliga och djupa mekanoreceptorer i munnens vävnader som reagerar på olika stimuli. De ytliga mekanoreceptorerna identifierar mer taktill input (tvåpunkt-diskriminering), och de djupa mekanoreceptorerna har mer proprioceptiva egenskaper (oral stereognosi) [12].

Proprioceptiv förmåga innebär att sensorisk information uppfattas genom mukosala receptorer, tungan, och receptorer i tandköttet, läpparna och käklederna, och därefter tolkas [13]. Denna förmåga minskar hos äldre och avtar markant efter till exempel en stroke [13]. Det rapporteras också att barn med munandning har svårigheter med oral stereognosi [14]. Proprioception är både omedveten och medveten uppfattning av olika positioner av kroppsstrukturer och rörelserna av dessa strukturer i omgivningen [15].

Figur 1 visar en modell som är utformad av författaren för att förklara hur avvikande anatomi, sensorik och motorik påverkar orofacial funktion. Det finns alltid en orsak till att man får motoriska, sensoriska eller strukturella avvikelser. Bakgrundsorsaken kan vara känd eller okänd, medfödd eller förvärvad och den ger upphov till neurologiska symtom som påverkar orofacial struktur och funktion genom nedsatt muskelstyrka och avvikande muskelspänning (tonus) i orofacial muskulatur, nedsatt rörlighet och nedsatt motorisk planeringsförmåga och påverkan på känseln i och runt mun-

nen. Även strukturella avvikelser som läpp-käk gomspalt, förstora- de tonsiller, kort tungband och bettavvikelser påverkar funktionen. Dessa symtom kan resultera i en negativ påverkan på flera funktioner, som att munnen hålls öppen i vila, bristande näsandning, att tungan hålls för långt fram i munhålan och ligger mellan tänderna, orala ovanor, tugg och sväljsvårigheter och nedsatt självrengöring. Symtomen kan också påverka talproduktionen bland annat i form av avvikande produktion av språkljud (distorsion), avvikande tal- klang och nasalitet, prosodiska (betoning och intonation) avvikelser, röstavvikelser och nedsatt mimik. Alla dessa funktionsnedsättningar kan i sin tur inverka på oral och generell hälsa och påverka kommunikationsförmågan. Detta är orsaken till att det är viktigt att bedöma orofacial funktion hos alla patienter som kan ha neurolo- gisk påverkan som drabbar motorik och sensorik.

Orofacial funktion vid sällsynta hälsotillstånd

Orofacial dysfunktion är vanligt vid sällsynta hälsotillstånd, där så många som vartannat barn och ungdom har problem med tal, ätan- de och salivkontroll [16]. Orofacial dysfunktion kan ha stor påverkan på individens livskvalitet [17][18].

Orofacial funktion kan påverkas av anatomiska avvikelser (t ex vid läpp-, käk- och gomspalt (LKG) och vid kraniofaciala syndrom som Crouzon syndrom, Treacher Collins syndrom, Apert syndrom mfl), avvikelser i perifer nervsystemet (t ex kranialnervsskador som vid Möbius syndrom), eller neuromuskulära sjukdomar (t ex Dystrofia myotonika) och vid sällsynta hälsotillstånd som beror på

stora avvikelser i DNA vilket påverkar hjärnan och nervsystemet generellt (t ex 22q11.2 deletionssyndromet, Prader-Willis syndrom, Downssyndrom).

I en studie, som inkluderade nästan 2000 personer med sällsynta hälsotillstånd, rapporterades att öppen mun i vila (38%), hypoton läppmuskulatur (30%) och nedsatt tungrörlighet (25%) var de vanligaste oralmotoriska svårigheterna [19]. Bland de personer som rapporterades ha oralmotoriska svårigheter var öppen mun i vila den vanligaste nedsättningen (70%). Öppen mun i vila kan ha många orsaker. Det kan bero på svag och hypoton läppmuskulatur, men också på bettavvikelse, förstörade tonsiller eller annan kraniofacial avvikelse. Hypoton muskulatur är vanligt vid många sällsynta hälsotillstånd/ genetiska tillstånd såsom Downssyndrom, Prader-Willis syndrom, Williams syndrom och Sotos syndrom [20].

I studien av Sjögren et al. [19] rapporterades oralmotoriska svårigheter vara vanligare vid vissa sällsynta hälsotillstånd som: Möbius syndrom (100%), Retts syndrom

(96.4%), cri du chat-syndromet (96.3%), Cornelia de Langes syndrom (93.8%), Angelmans syndrom (93.5%), barndomsdebuterande Dystrofia myotonika (88.9%) och Williams syndrom (75.9%). Man såg också en korrelation mellan vissa bettavvikelser som frontalt öppet bett, postnormalt och prenatalt bett och oralmotoriska svårigheter samt mellan oralmotoriska svårigheter och gingivit och förekomst av tandsten.

Svårigheter med oralmotoriskt utförande och/eller planering förekom i alla de genetiska tillstånd som hade en genetisk orsak till taldyspraxi/ Childhood Apraxia of Speech (CAS) (FOXP2, FOXP2-plus, GRIN2A, SETBP1, 2p15p.16.1-mikrodeletion, 12p13.33-mikrodeletion, 17q21.31-mikrodeletion, 16p11.2-deletion) beskrivna av Morgan & Webster [21]. IF, språkstörningar och oralmotoriska svårigheter förekom vid nästan alla dessa tillstånd. Samma överlapp mellan talstörning/CAS och orofacial dysfunktion fanns även i en studie av en familj med en genetiskt oidentifierad ärftlig talstörning, där 12/13 av familjemedlemmarna hade CAS och oralmotoriska svårigheter [22].

Bilateralt perisylviskt syndrom (även kallat Bilateral Perisylvian Polymicrogyria (BPP) och Worster-Drought syndrom) är ett neurologiskt tillstånd där orofacial dysfunktion och motoriska talstörningar är mycket vanliga [23]. Det kännetecknas av missbildningar i den perisylviska regionen. I vissa fall är dessa missbildningar inte synliga på magnetisk resonanstomografi (MRI), men svårighetsgraden av störningen är inte relaterad till hur stor missbildningen är. Detta tillstånd är förmodligen underdiagnostiserat, och diagnosen ställs ofta ganska sent i barndomen, trots de uttalade svårigheterna med oralmotorisk funktion och tal. Den orofaciala dysfunktionen och talstörningen kan vara mycket grav, medan andra kognitiva

och grovmotoriska funktioner ofta är mindre påverkade. Detta kan vara en anledning till den sena diagnosen i många fall. Både ärftliga och de novo-genetiska orsaker till BPP har beskrivits [24].

Hypermobilitet i leder och avvikelser i kollagen och bindväv är ett annat symptom som kan samexistera med motoriska svårigheter [25][26] och utvecklingsneurologiska tillstånd [25][27]. Det är också ett vanligt symptom vid många genetiska diagnoser, såsom Downs syndrom, Williams syndrom, Ehlers-Danlos syndrom (EDS), Marfans syndrom och Fragilt X syndromet, och det är vanligare hos kvinnor än hos män [25]. Det finns några gener som är kända för att orsaka svåra bindvävssjukdomar, såsom vaskulära, klassiska och kyfokoliotiska former av EDS [28], men mildare och mer vanlig hypermobilitet tros ha en komplex genetisk bakgrund. Avvikande bindvävsfunktion kan orsaka röststörningar, talproblem och orofacial dysfunktion, i form av låg muskeltonus och hypermobilitet i orala strukturer [29][30]. Bettfysiologiska problem är också vanligt förekommande hos personer med hypermobilitet, vilket kan visa sig som spänningshuvudvärk och smärta i tugg- och käkmuskulaturen till följd av käkspänning och tandpressning [31].

Även andra vanliga samexisterande symtom vid sällsynta hälsotillstånd som epilepsi, ADHD, och grov- och finmotoriska svårigheter, kan påverka munhälsan på grund av trötthet, muntorrhet till följd av medicinering och svårigheter med handmotorik som kan påverka förmågan att utföra munvård.

Vikten av bedömning av orofacial funktion

Grunden i ett gott omhändertagande i vård och tandvård är en välgrundad och utförlig bedömning genomförd enligt ett så standardiserat utförande som möjligt. Många bedömningar bygger på observation, vilket ger ett stort inslag av subjektivitet och är beroende av bedömarens kompetens och erfarenhet. Att använda så valida och reliabla testförfarande som möjligt är starkt rekommenderat. Många patienter med motoriska och kognitiva funktionsnedsättningar kan dock ha svårigheter med att delta i ett standardiserat testförfarande och bedömningssituationen måste ofta anpassas till individuella förutsättningar.

Bedömning av orofacial funktion saknas i många forskningsstudier av personer med funktionsnedsättningar av olika slag, trots att det är välkänt att dessa förmågor ofta är påverkade. Behovet av bedömning av orofacial funktion och den stora bristen på detta har dock uppmärksamats i flera studier [6][23][32][33]. Murray et al. [33] betonar starkt behovet av en oralmotorisk bedömning eftersom den "... är en praktisk, billig screening för att kontrollera eventuella uppenbara strukturella brister eller funktionella nedsättningar relaterade till muskelstyrka och tonus." (s. 53). Murray et al. [33] hänvisar också till en opublicerad översiktsstudie om barn med taldyspraxi

(CAS) av McCauley et al., där de fann att endast 52% av de granskade studierna innefattade en oralmotorisk bedömning. En översiktsstudie av tal och språk hos barn med bilateral perisylviskt syndrom av Braden et al. [23] rapporterar samma resultat. Endast 47% av de granskade studierna rapporterade någon formell eller strukturerad bedömning av oralmotorisk funktion, trots att oralmotorisk nedsättning anses vara ett kärnsymptom i denna diagnos. Svenska logopederna anger att oralmotorisk förmåga är den funktion som de mest sällan inkluderar vid bedömning av barn med talstörning [34].

I en översiktsartikel över tal- och oralmotoriska svårigheter konstaterar Kent [6] att det är viktigt att undersöka oralmotoriska färdigheter som en del av en övergripande bedömning eftersom en sådan bedömning kan avslöja viktig information om neurologisk och motorisk funktion. Han argumenterar också för en holistisk bedömning och betonar vikten av att skilja mellan motorisk inlärning och styrka och uthållighet, både i bedömning och behandling, eftersom dessa färdigheter kräver olika förmågor.

En anledning till att oralmotorisk förmåga och orofacial funktion bedöms mer sällan, både kliniskt och i forskning, kan vara bristen på valida och normerade test [35]. Många internationella studier om oralmotorisk förmåga har använt Robbins & Klee "Oral Speech Motor Protocol" [36]. Det är en standardiserad bedömning baserad på direkt observation av orofaciala strukturer och funktion under både tal- och icke-taluppgifter. Testet inkluderar normativ information för barn mellan två och sex år. Typiskt utvecklade barn förväntas bemästra alla uppgifter i testet vid sex års ålder. Den ursprungliga studien inkluderade 90 barn med typisk utveckling och författaren påpekar att ytterligare utvärdering av protokollet behövs för att avgöra om testet är känsligt nog för att skilja barn med typisk utveckling från barn med orofacial dysfunktion [36]. Dock har inga ytterligare studier undersökt testets tillförlitlighet, känslighet och validitet. En italiensk studie av 191 barn med typisk utveckling [37] presenterade normativa data för italienska barn.

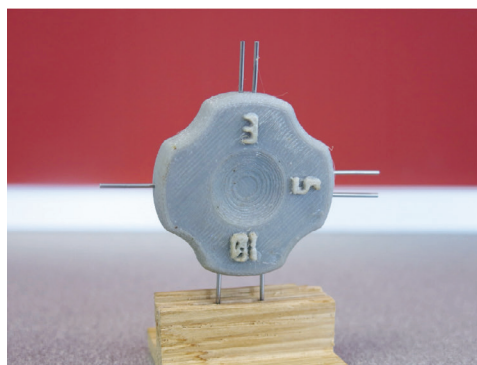
Det finns fyra tester för att bedöma oral sensorisk/motorisk funktion och orofaciala funktioner i Sverige: Stockholms oralmotoriska bedömningsprotokoll (STORM) för barn och vuxna, som ännu saknar normvärden och validitetstester [38], ORIS – med normvärden för barn upp till sju års ålder [39], Dysartritestet med normvärden för vuxna [40], samt Nordiskt orofacialt test-Screening (NOT-S) med normvärden för barn och vuxna [41][42]. NOT-S är ett validerat screeningtest utvecklat för att bedöma orofaciala funktioner [41]. Det anses vara ett översiktligt test som täcker flera orofaciala funktioner. Testet består av en strukturerad intervju och en klinisk undersökning. NOT-S har översatts till många språk och används ofta i vetenskapliga studier. Det har också använts för flera olika patientgrupper för att beskriva orofaciala dysfunktionsprofiler [43][44].

Bedömningar av oral sensorisk/motorisk funktion görs ofta genom observationer, med hjälp av ett strukturerat testprotokoll. Att mäta orofacial muskelstyrka kan vara ett sätt att erhålla ett kvantitativt mått på muskelfunktionen. Mätningar av bettkraft, läppkraft och tungkraft kan ge viktig information om muskelstatus, och sådana styrkemätningar används i flera studier av orofacial funktion i olika populationer [45][46][47].

Bedömningar av intraoral sensorisk funktion har utförts med flera olika metoder, både kliniskt och i forskning, men det finns hittills ingen konsensus om vilken metod som är mest optimal [48]. Tvåpunktsdiskrimination och oral stereognosi är två av de mest använda metoderna (figur 2A och 2B) [49][50][51]. Tvåpunktsdiskrimination anses vara en pålitlig metod och har länge använts vid neurologiska undersökningar. Bedömning av intraoral stereognosi är också känt som en kliniskt tillämpbar metod [13].

Kinematiska mätmetoder är ett sätt att studera orofaciala rörelser. Visuella rörelseanalysprogram i 2D eller 3D har använts för att studera läpp- och käkrörelser under tal [52][53]. Genom att använda mätpunkter i ansiktet (naturliga landmärken eller reflek-

Redskap som används för att bedöma intraoral känsel.



A)



B)

Figur 2. Trissa för tvåpunktsdiskrimination (A) och oral stereognosifigurer (B).

torer som ger information om position) har det varit möjligt att beräkna varaktigheten, förflyttningen och hastigheten av läpp- och käkrörelser. I de flesta visuella rörelseanalysprogram kan endast rörelser av strukturer analyseras, vilket innebär att det finns fler studier om samordningen av läppar och käke än av tungan [35]. Elektropalatografi (EPG) [54] och ultraljud har använts i studier av tungans rörelser [55].

Sammanfattningsvis finns det enighet om vikten av en orofacial funktionsbedömning för personer med olika typer av funktionsnedsättningar, men det finns ingen internationell konsensus om vilka tester och metoder som bör användas.

Flera objektiva bedömningsmetoder kan vara svåra att använda för små barn eller personer med IF och/ eller autism eftersom de kräver fullständig deltagande i bedömningen.

Slutsatser

Många små problem inom det orofaciala området kan tillsammans med andra samexisterande svårigheter ge en avsevärd påverkan på livskvalitet och hälsa. Det positiva är att även små insatser för att kompensera och förbättra kan ha en stor effekt på densamma. Det är sällan en profession ensam kan lösa allt men vi kan inom vård och tandvård nästan alltid förbättra situationen på något sätt.

Om man har identifierat nedsatt orofacial funktion hos en individ kan det ibland vara aktuellt att träna en specifik motorisk funktion, t ex att tugga bättre eller hålla munnen stängd. Det är viktigt att all oral sensorisk och motorisk träning har ett tydligt mål med vilken funktion man försöker förbättra. Ofta behöver vi även involvera andra yrkesgrupper och remittera vidare t ex till öron näsa

hals-specialist, neurolog, sväljröntgen, gastroenterolog, sömnregistrering eller fysioterapeut. Remiss till specialisttandvården är ofta aktuellt så att barnet kan påbörja ortodontisk behandling i rätt tid och/eller få utökad profylaxtandvård.

Genetiska tillstånd/ sällsynta hälsotillstånd påverkar många av kroppens funktioner både anatomiskt/ strukturellt och funktionellt. Det krävs därför alltid ett multiprofessionellt omhändertagande med en helhetssyn inom vård och tandvård. Olika involverade professioner behöver ha en förståelse för att olika symtom kan påverka varandra och interagerar och det är därför viktigt att komma ifrån den vertikala organisering, det ”stuprörstänk”, som ofta präglar sjukvård och tandvård. Ett omhändertagande med helhetssyn kräver ett mer horisontellt perspektiv där olika professioner har möjlighet att samarbeta över organisationsgränser. Ett bra exempel på teamsamarbete är t ex LKG-team där plastikkirurger, ortodontister, logopeder, psykologer och audionomer följer barn med LKG under uppväxten och samordnar insatser. Detta ger ett gott omhändertagande för barn med LKG och samma vårdstruktur och teamtänk kan appliceras för samtliga sällsynta hälsotillstånd som ger upphov till symtom inom många områden och som påverkar livsviktiga funktioner.

Genom att bedöma struktur, sensorisk och motorisk funktion tvärprofessionellt och ta hänsyn till personernas orsakssdiagnos och generella funktioner skapas möjligheten för ett individuellt anpassat omhändertagande av nedsatt orofacial funktion. Vinsterna med en helhetssyn och ett multiprofessionellt arbetssätt kan vara minskat antal vårdbesök, en ökad generell hälsa och oral hälsa och ökad upplevd livskvalitet.

REFERENSER

1. What is a rare disease? Available from: <http://www.eurordis.org/about-rarediseases>. 2014.
2. Nordenskjöld M. Genetiska sjukdomar 2:a upplagan. Stockholm: Liber; 2024.
3. Peall KJ, Owen MJ, Hall J. Rare genetic brain disorders with overlapping neurological and psychiatric phenotypes. *Nat Rev Neurol*. 2024;20(1):7-21.
4. Eising E, Carrion-Castillo A, Vino A, Strand EA, Jakielski KJ, Scerri TS, et al. A set of regulatory genes co-expressed in embryonic human brain is implicated in disrupted speech development. 2019 Jul;24(7):1065-1078.
5. Mei C, Fedorenko E, Amor DJ, Boys A, Hoeflin C, Carew P, et al. Deep phenotyping of speech and language skills in individuals with 16p11.2 deletion. *Eur J Hum Genet*. 2018 May;26(5):676-686.
6. Kent RD. Nonspeech Oral Movements and Oral Motor Disorders: A Narrative Review. *Am J Speech Lang Pathol*. 2015;24(4):763-89.
7. Martinez S, Puelles E. Functional anatomy of the oromotor system. In: Roigh-Quilis M, Pennington, L., editor. *Oromotor disorders in childhood*. Barcelona: Viguera; 2011. p. 5-21.
8. Patel N, Jankovic J, Hallett M. Sensory aspects of movement disorders. *Lancet Neurol*. 2014;13(1):100-12.
9. Nijs J, Daenen L, Cras P, Struyf F, Roussel N, Oostendorp RA. Nociception affects motor output: a review on sensory-motor interaction with focus on clinical implications. *Clin J Pain*. 2012;28(2):175-81.
10. Peyron MA, Lassauzay C, Woda A. Effects of increased hardness on jaw movement and muscle activity during chewing of visco-elastic model foods. *Exp Brain Res*. 2002;142(1):41-51.
11. Crary MA, Fucci DJ, Bond ZS. Interaction of sensory feedback: a child-adult comparison of oral sensory and temporal articulatory function. *Percept Mot Skills*. 1981;53(3):979-88.
12. Sivapathasundharam B & Biswas PG. Oral stereognosis: a literature review. *European Journal of Molecular & Clinical Medicine*. 2020;07(09).
13. Park JH. Changes in oral stereognosis of healthy adults by age. *J Oral Sci*. 2017;59(1):71-6.
14. Norström HS, P. Oral stereognostisk förmåga hos barn mellan 4:0-5:5 års ålder. [Opublikerad magisteruppsats i logopedi, Unpublished master thesis in Speech-Language Pathology]. In press 2003.
15. Strand EA. Dynamic Temporal and Tactile Cueing: A Treatment Strategy for Childhood Apraxia of Speech. *Am J Speech Lang Pathol*. 2020;29(1):30-48.
16. Sjogreen L, Mogren A, Andersson-Norinder J, Bratel J. Speech, eating and saliva control in rare diseases - a database study. *J Oral Rehabil*. 2015;42(11):819-27.
17. Klingberg G, Hallberg U, Oskarsdóttir S. Oral health and 22q11 deletion syndrome: thoughts and experiences from the parents' perspectives. *Int J Paediatr Dent*. 2010;20(4):283-92.
18. Johnson NE, Butterfield R, Berggren K, Hung M, Chen W, DiBella D, et al. Disease burden and functional outcomes in congenital myotonic dystrophy: A cross-sectional study. *Neurology*. 2016;87(2):160-7.
19. Sjogreen L, Andersson-Norinder J, Bratel J. Oral health and oromotor function in rare diseases--a database study. *Swed Dent J*. 2015;39(1):23-37.
20. Vilchis Z, Najera N, Pérez-Duran J, Najera Z, Gonzalez L, del Refugio Rivera M, et al. The high frequency of genetic diseases in hypotonic infants referred by ne-

- uropediatrics. *Am J Med Genet A*. 2014;164a(7):1702-5.
21. Morgan AT, Webster R. Aetiology of childhood apraxia of speech: A clinical practice update for paediatricians. *J Paediatr Child Health*. 2018;54(10):1090-5.
22. Liegeois FJ, Turner SJ, Mayes A, Bonthron AF, Boys A, Smith L, et al. Dorsal language stream anomalies in an inherited speech disorder. *Brain*. 2019;142(4):966-77.
23. Braden RO, Leventer RJ, Jansen A, Scheffer IE, Morgan AT. Speech and language in bilateral perisylvian polymicrogyria: a systematic review. *Dev Med Child Neurol*. 2019;61(10):1145-52.
24. Mirzaa GM, Conti V, Timms AE, Smyser CD, Ahmed S, Carter M, et al. Characterisation of mutations of the phosphoinositide-3-kinase regulatory subunit, PIK3R2, in perisylvian polymicrogyria: a next-generation sequencing study. *Lancet Neurol*. 2015;14(12):1182-95.
25. Adib N, Davies K, Grahame R, Woo P, Murray KJ. Joint hypermobility syndrome in childhood. A not so benign multisystem disorder? *Rheumatology (Oxford)*. 2005;44(6):744-50.
26. Kirby A, Davies R. Developmental Coordination Disorder and Joint Hypermobility Syndrome--overlapping disorders? Implications for research and clinical practice. *Child Care Health Dev*. 2007;33(5):513-9.
27. Baeza-Velasco C, Grahame R, Bravo JF. A connective tissue disorder may underlie ESSENCE problems in childhood. *Res Dev Disabil*. 2017;60:232-42.
28. Castori M, Morlino S, Celletti C, Celli M, Morrone A, Colombi M, et al. Management of pain and fatigue in the joint hypermobility syndrome (a.k.a. Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type): principles and proposal for a multidisciplinary approach. *Am J Med Genet A*. 2012;158a(8):2055-70.
29. Celletti C, Mari G, Ghibellini G, Celli M, Castori M, Camerota F. Phenotypic variability in developmental coordination disorder: Clustering of generalized joint hypermobility with attention deficit/hyperactivity disorder, atypical swallowing and narrative difficulties. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2015;169c(1):117-22.
30. Rimmer J, Giddings CE, Cavalli L, Hartley BE. Dysphonia--a rare early symptom of Ehlers-Danlos syndrome? *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2008;72(12):1889-92.
31. Willich L, Bohner L, Köppe J, Jackowski J, Hanisch M, Oelerich O. Prevalence and quality of temporomandibular disorders, chronic pain and psychological distress in patients with classical and hypermobile Ehlers-Danlos syndrome: an exploratory study. *Orphanet J Rare Dis*. 2023;18(1):294.
32. McCauley RJ, Strand EA. A review of standardized tests of nonverbal oral and speech motor performance in children. *Am J Speech Lang Pathol*. 2008;17(1):81-91.
33. Murray E, McCabe P, Heard R, Ballard KJ. Differential diagnosis of children with suspected childhood apraxia of speech. *J Speech Lang Hear Res*. 2015;58(1):43-60.
34. Wikse Barrow C, Körner K, Strömbergsson S. A survey of Swedish speech-language pathologists' practices regarding assessment of speech sound disorders. *Logopedics, phoniatrics, vocology*. 2021;1-12.
35. Green JR, Nip, I.S.B. Some organization principles in early speech development. In: Maassen B, Van Lieshout, P.H.H.M, editor. *Speech motor control: new developments in basic and applied research*. Oxford; New York: Oxford University Press; 2010.
36. Robbins J & Klee T. Clinical assessment of oropharyngeal motor development in young children. *Journal of Speech and Hearing Research* 1987;52:272-277.
37. Granocchio E, Gazzola S, Scopelliti MR, Criscuoli L, Airaghi G, Sarti D, et al. Evaluation of oro-phonoary development and articulatory diadochokinesis in a sample of Italian children using the protocol of Robbins & Klee. *J Commun Disord*. 2021;91:106101.
38. Hartstein M. STORM (Stockholm Oral Motor Assessment)- A description of how children with and without orofacial disabilities perform on oral sensorimotor tasks-reliability and validity. Unpublished master thesis. Karolinska Institutet; Stockholm; 2020.
39. Holmber E & Bergström A. ORIS-munmotoriskt funktionsstatus. Göteborg: Pedagogisk design AB; 2008.
40. Hartelius L. Dysartri- diagnostik och intervention vid förvärvade neurologiska talstörningar hos vuxna. Lund; Studentlitteratur; 2015.
41. Bakke M, Bergendal B, McAllister A, Sjogreen L, Asten P. Development and evaluation of a comprehensive screening for orofacial dysfunction. *Swed Dent J*. 2007;31(2):75-84.
42. McAllister A, Lundeborg I. Oral sensorimotor functions in typically developing children 3 to 8 years old; assessed by the Nordic orofacial test, NOT-S. *J Med Speech Lang Pathol*. 2013;22 51-5.
43. Bergendal B, Bakke M, McAllister A, Sjogreen L, Asten P. Profiles of orofacial dysfunction in different diagnostic groups using the Nordic Orofacial Test (NOT-S)--a review. *Acta Odontol Scand*. 2014;72(8):578-84.
44. Edvinsson SE, Lundqvist LO. Prevalence of orofacial dysfunction in cerebral palsy and its association with gross motor function and manual ability. *Dev Med Child Neurol*. 2016;58(4):385-94.
45. Clark HM, Solomon NP. Age and sex differences in orofacial strength. *Dysphagia*. 2012;27(1):2-9.
46. Potter NL, Nievergelt Y, VanDam M. Tongue Strength in Children With and Without Speech Sound Disorders. *Am J Speech Lang Pathol*. 2019;28(2):612-22.
47. Sjogreen L, Tulinius M, Kiliaridis S, Lohmander A. The effect of lip strengthening exercises in children and adolescents with myotonic dystrophy type 1. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2010;74(10):1126-34.
48. Boliek CA, Rieger JM, Li SY, Mohamed Z, Kickham J, Amundsen K. Establishing a reliable protocol to measure tongue sensation. *J Oral Rehabil*. 2007;34(6):433-41.
49. Jacobs R, Bou Serhal C, van Steenberghe D. Oral stereognosis: a review of the literature. *Clin Oral Investig*. 1998;2(1):3-10.
50. Jacobs R, Wu CH, Van Loven K, Desnyder M, Kolenaar B, Van Steenberghe D. Methodology of oral sensory tests. *J Oral Rehabil*. 2002;29(8):720-30.
51. Kumin L, Saltysiak E, Bell K, Forget K, Goodman M, Padden J, et al. Functional method for assessing oral perceptual skills in children. *Percept Mot Skills*. 1984;58(2):635-9.
52. Grigos MI, Kolenda N. The relationship between articulatory control and improved phonemic accuracy in childhood apraxia of speech: a longitudinal case study. *Clin Linguist Phon*. 2010;24(1):17-40.
53. Terband H, van Zaalen, Y., Maassen, B. Lateral jaw stability in adults, children, and children with developmental speech disorders. *J Med Speech Lang Pathol*. 2013;20(4):112-8.
54. Gibbon FE. Undifferentiated lingual gestures in children with articulation/phonological disorders. *J Speech Lang Hear Res*. 1999;42(2):382-97.
55. Sugden E, Lloyd S, Lam J, Cleland J. Systematic review of ultrasound visual biofeedback in intervention for speech sound disorders. *Int J Lang Commun Disord*. 2019;54(5):705-28.

ENGLISH SUMMARY

Mogren Å

Interdisciplinary management of impaired orofacial function in rare diseases

Nor Tannlegeforen Tid. 2025; 135: 660-7.

Orofacial function refers to the ability to eat through the mouth (chewing, swallowing, and handling bolus in different consistencies), swallow saliva, use facial muscles for communication, perform oral clearance, and to produce speech sounds. Orofacial dysfunctions are common in rare health conditions because many genes are involved in the development of the nervous system and brain, as well as in the growth of craniofacial structures and tooth development.

Both oral health and general health can be affected by orofacial dysfunctions, and quality of life can be negatively impacted. This review article aims to examine how causal diagnoses, such as rare health conditions, affect orofacial form and function, and the types

of orofacial dysfunction that can arise. The need for a structured assessment is emphasized, and various available assessment methods for oral motor and sensory functions are presented. To promote a holistic approach in healthcare and dentistry, extensive interdisciplinary collaboration is needed. By assessing structure, sensory, and motor function across disciplines, while considering the individual's causal diagnosis and general functions, a personalized care approach for impaired orofacial function is made possible. The benefits of a holistic and multidisciplinary approach can include a reduced number of healthcare visits, improved general health, improved oral health, and enhanced perceived quality of life.

Hvorfor bruke DentalCall

Improving efficiency

Behandlere

- ✓ er raskt tilgjengelige ved behov

Sekretærer

- ✓ kan mer effektivt utføre sine andre oppgaver på klinikken
- ✓ kan enklere assistere flere behandlere ved fravær

Klinikken

- ✓ opplever mindre stress og støy
- ✓ får bedre arbeidsmiljø og fornøyde pasienter

Pasientene

- ✓ kommer lett i kontakt med dere
- ✓ føler seg trygget og ivaretatte

**Passer alle klinikker
– uansett størrelse!**

**300+
klinikker
benytter
DentalCall**

TEST DentalCall – uten kjøpsforpliktelser

Bli kjent med DentalCall før beslutning om kjøp

- 1 Fyll inn skjemaet på dentalcall.no/test
- 2 Motta forslag til system og tilbud
- 3 Test systemet i 3 uker

Bytt ut melodispillende ringeklokker og roping!



Som kanskje ikke høres og forstyrrer alle på klinikken

Call Systems Norge AS
Gauterødveien 6b, 3154 Tolvsrød
Telefon: 90 04 60 40
E-post: hei@callsystems.no



a concept by
CSN