



Semmelweis Egyetem Fogorvostudományi Kar
Fogászati és Szájsebészeti Oktató Intézet
igazgató: Dr. Kivovics Péter címzetes egyetemi tanár

<http://semmelweis-egyetem.hu/fszoi/>

<https://www.facebook.com/fszoi>



A HED és AR- szindrómák fogászati vonatkozásai és ellátási lehetőségei, esetbemutató



[dr. Antal Dóra](#), Dr. Németh Orsolya

Ritka, genetikai szindrómák:

- Elváltozások:
 - Szisztémás
 - Craniofacialis
 - Dentális



(<http://www.cancerfonet.org/wp-content/uploads/2019/08/dna-representation.jpg> , letöltés dátuma: 2019.10.27. 13:34)

- Kevésbé ismert állapotok
- Nem a mindennapi rutin része
- Nehézkes, több szakterületet érintő beavatkozások, ellátási lehetőségek
- Atípusos lelki és személyiségfejlődés

Az Axenfeld-Rieger-szindrómáról (ARS) általában:

- Nagyjából 1:50.000-100.000
- AD öröklődő rendellenesség, 50-70%-ban újonnan kialakuló mutáció áll a háttérben
- periocularis mesenchymából származó struktúrák fejlődése károsodott:
FOXC1 és PITX2
- Diagnózis: elsősorban a szemészeti, emellett néhány egyéb klinikai vizsgálaton alapszik
- Multidiszciplináris ellátás szükségessége



Axenfeld-Rieger syndrome. Seifi M, Walter MA .*Clin Genet.* 2018 Jun;93(6):1123-1130. doi: 10.1111/cge.13148



A. Craig Dunbar, Grant T. McIntyre, Sean Laverick & Brian Stevenson Axenfeld-Rieger syndrome: a case report, *Journal of Orthodontics*, 42:4, 324-330, Published online: 16 Feb 2016. DOI:10.1179/1465313315Y.0000000017

Az AR-szindróma (ARS) tünetei:

Ocularis és szisztémás:

- Irishypoplasia, corectopia, photophobia és a glaukoma (szövődményként)
- Szívfejlődési rendellenességek, sensorineuralis hallásvesztés, csontfejlődési rendellenességek

Axenfeld-Rieger syndrome associated with severe maxillofacial and skeletal anomalies .Gokcen Gokce, Nisa Cem Oren, and Cem Ozgonul *J Oral Maxillofac Pathol.* 2015 Jan-Apr; 19(1): 109. doi: 10.4103/0973-029X.157219

- előreugró homlok
- hypertelorismus
- telecanthus
- maxilla hypoplasia
- lapos arcközép, széles és lapos orrnyereggel



Axenfeld-Rieger syndrome: dentofacial manifestation and oral rehabilitation considerations. Berenstein-Aizman G, Hazan-Molina H, Drori D, Aizenbud D. *Pediatr Dent.* 2011 Sep-Oct;33(5):440-4.



Axenfeld-Rieger syndrome (ARS): A review and case report. Waldron JM, McNamara C, Hewson AR, McNamara CM. *Spec Care Dentist.* 2010 Sep-Oct;30(5):218-22. doi: 10.1111/j.1754-4505.2010.00153.x

- Dentális elváltozások

Az ARS fogászati vonatkozásai:

- PITX2 gén:
fogszövetek korai fejlődése → sokféle fogfejlődési zavar:
zománcfejlődési zavarok, hypodontia, microdontia

A model for the molecular underpinnings of tooth defects in Axenfeld-Rieger syndrome. Li X, Venugopalan SR, Cao H, Pinho FO, Paine ML, Snead ML, Semina EV, Amendt BA. *Human Molecular Genetics*, 2014, Vol. 23, No. 1 194–208 doi:10.1093/hmg/ddt411

- maxilla hypoplasia
- microdontia
- hypodontia/oligodontia/anodontia
- taurodontismus
- zománc hypoplasia
- kónikus fogforma
- rövid gyökerek
- kései fogváltás

A. Craig Dunbar, Grant T. McIntyre, Sean Laverick & Brian Stevenson
Axenfeld-Rieger syndrome: a case report, *Journal of Orthodontics*, 42:4, 324-330, Published online: 16 Feb 2016. DOI:10.1179/1465313315Y.0000000017



Axenfeld-Rieger syndrome (ARS): A review and case report. Waldron JM, McNamara C, Hewson AR, McNamara CM. *Spec Care Dentist*. 2010 Sep-Oct;30(5):218-22. doi: 10.1111/j.1754-4505.2010.00153.x

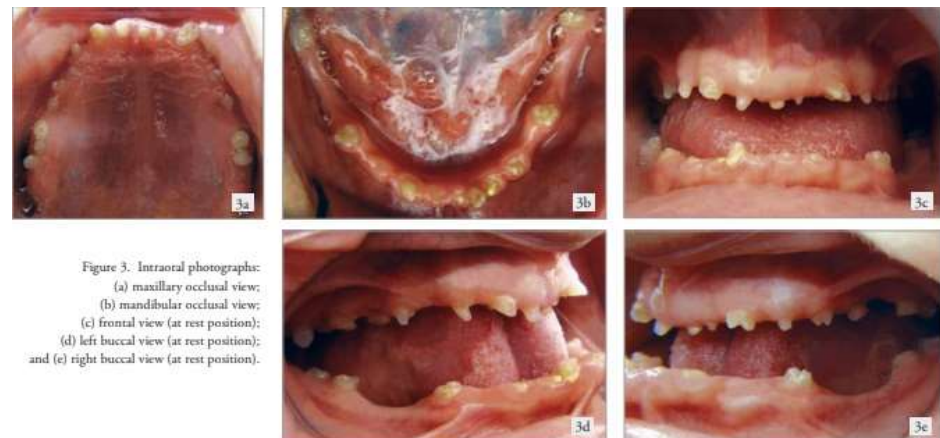


Figure 3. Intraoral photographs: (a) maxillary occlusal view; (b) mandibular occlusal view; (c) frontal view (at rest position); (d) left buccal view (at rest position); and (e) right buccal view (at rest position).

Axenfeld-Rieger syndrome: dentofacial manifestation and oral rehabilitation considerations. Berenstein-Aizman G, Hazan-Molina H, Drori D, Aizenbud D. *Pediatr Dent*. 2011 Sep-Oct;33(5):440-4.

Az ARS fogászati ellátási lehetőségei:

- változatos fogazati és craniofacialis fenotípus
→
Individuális, összetett, team munka

Fogászati rehabilitáció lehetőségei gyermekkorban:

- a cél a megfelelő esztétika és funkció biztosítása
- megfelelő száj higiéne ellátás
- előre gyártott ideiglenes koronákkal bármely életkorban → megnövelhető a harapási magasság és a klinikai koronák mérete
- a front fogak helyreállíthatóak direkt kompozit restaurációval
- korai dentális implantátum behelyezésének lehetősége
- korai orthodonciai beavatkozások

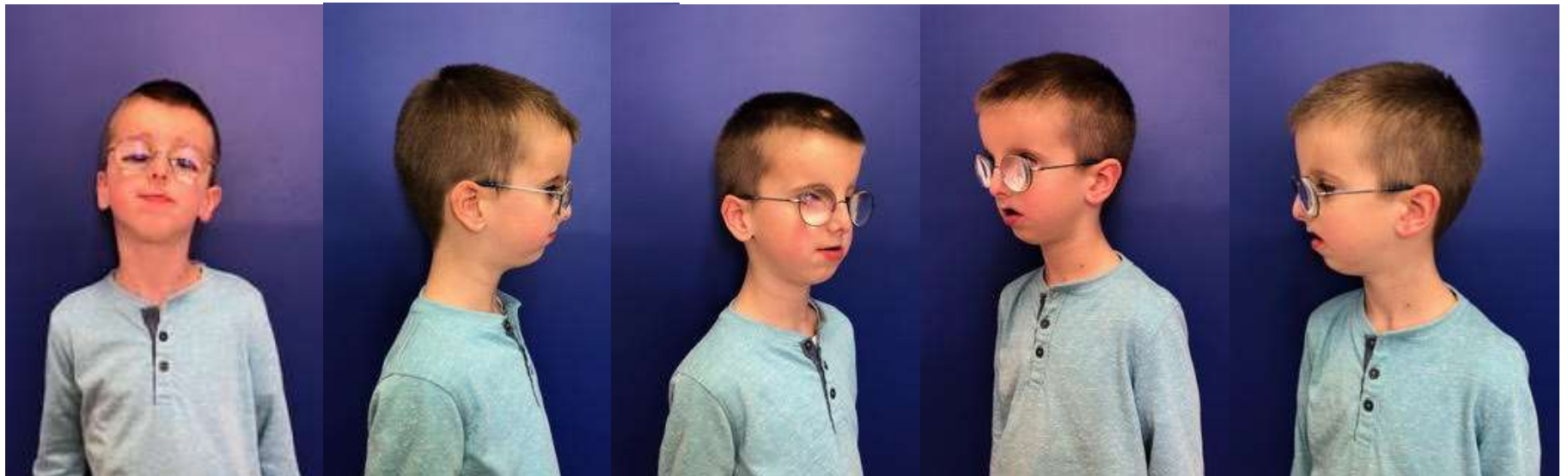


Axenfeld-Rieger Syndrome: Dentofacial Manifestation and Oral Rehabilitation Considerations. Gisela Berenstein-Aizman, DMD, Hagai Hazan-Molina, DMD, Dov Drori, MD, Dror Aizenbud, DMD, MSc *Pediatr Dent.* 2011 Sep-Oct;33(5):440-4.

Axenfeld-Rieger syndrome (ARS): A review and case report. Waldron JM, McNamara C, Hewson AR, McNamara CM. *Spec Care Dentist.* 2010 Sep-Oct;30(5):218-22. doi: 10.1111/j.1754-4505.2010.00153.x

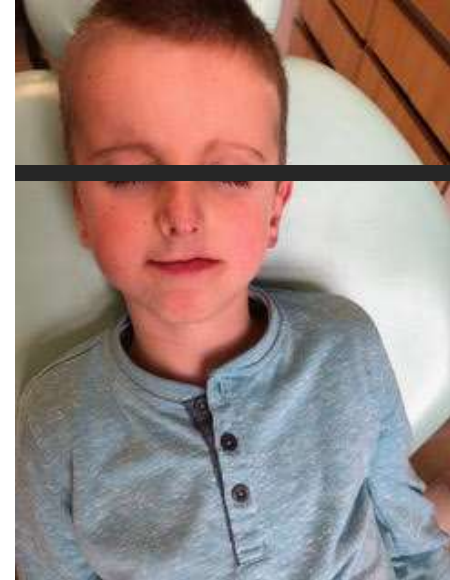
Esetismertetés:

- 8 éves fiú
- Axenfeld-Rieger-szindróma
- Korábbi fogászati ellátásban nem részesült
- Keskeny, „v” alakú alveolus gerinc; magas, gótikus szájpad
- Megkésett fogváltás, fejlődés
- Anodontia partialis



Kezelési terv:

- Professzionális szájhyiének kezelés; instruálás, motiválás
- Interceptív orthodontiai kezelés
- Folyamatos gondozás és újraértékelés



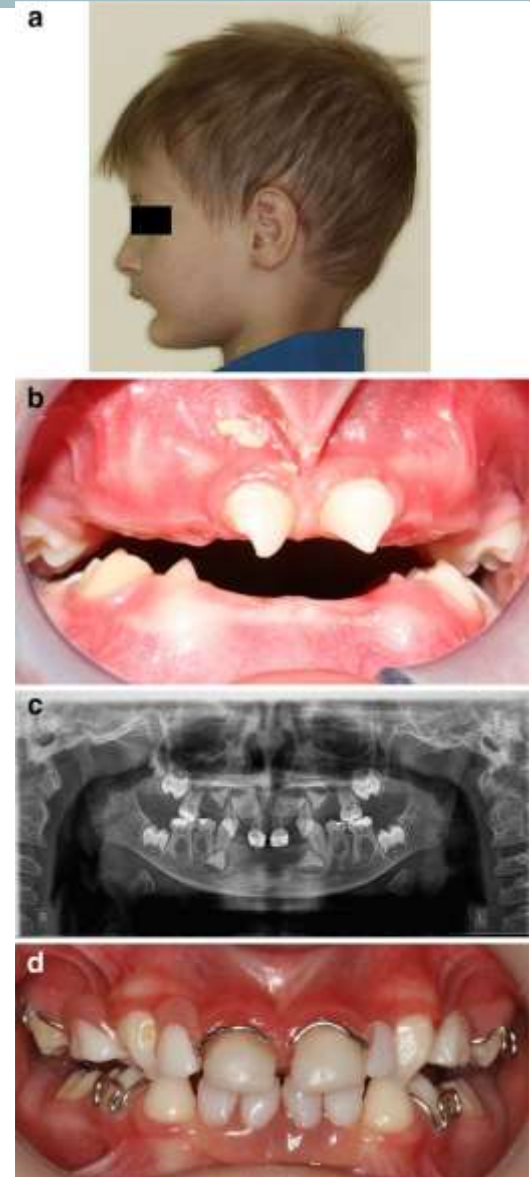
Interceptív orthodontiai kezelés:



Az Ectodermalis Dysplasiáról általában:

- 1:100.000 élve születésekre nézve
- Ectodermalis eredetű szövetek abnormális fejlődése
- Nagyjából 200 variáns
- X-hez között hypohidroticus dysplasia = Christ-Siemens-Touriane syndrome
 - Génmutáció: Ectodysplasin-A(EDA) - NF- κ B
- anodontia/oligodontia, hypohidrosis, hypotrichosis
- AD hidroticus forma = Clouston syndrome

Clauss F, Manière MC, Obry F, Waltmann E, Hadj-Rabia S, Bodemer C, Alembik Y, Lesot H, Schmittbuhl M. Dento-craniofacial phenotypes and underlying molecular mechanisms in hypohidrotic ectodermal dysplasia (HED): A review. *J Dent Res.* 2008;87(12):1089–1099.



Maroulakos, G., Artopoulou, I., Angelopoulou, M., & Emmanouil, D. (2015). Removable partial dentures vs overdentures in children with ectodermal dysplasia: two case reports. *European Archives of Paediatric Dentistry*, 17(3), 205-210.

A HED tünetei:

- anodontia/oligodontia, hypohidrosis, hypotrichosis, jellegzetes arcvonások, elégtelen hőszabályozás
- alacsony önbecsülés, pszichés nyomás, depresszió, csökkent szociális interakciók

Cezaria Triches T, Ximenes M, Oliveira de Souza JG, Rodrigues Lopes Pereira Neto A, Cardoso AC, Bolan M. Implant-supported Oral Rehabilitation in Child with Ectodermal Dysplasia - 4-year Follow-up. Bull Tokyo Dent Coll. 2017;58(1):49-56.

- Dentális elváltozások:
 - anodontia/oligodontia
 - csap/kúp alakú fogak
 - mandibula protrusio, maxilla retrusio
 - alacsony, késpenge-szerű alveolus gerinc
 - osteopenia

Wright JT, Grange DK, Fete M. Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia. 2003 Apr 28 [Updated 2017 Jun 1]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2019.



Bhalla, G., Agrawal, K. K., Chand, P., Singh, K., Singh, B. P., Goel, P. and Alvi, H. A. (2013). Effect of Complete Dentures on Craniofacial Growth of an Ectodermal Dysplasia Patient: A Clinical Report. Journal of Prosthodontics, 22: 495-500.

Ellátási lehetőségek:

- Részleges lemezes fogpótlás
 - Osztatlan alaplemezes
 - Osztott alaplemezes, tágitócsavaros

Montanari M, Callea M, Battelli F, Piana G. Oral rehabilitation of children with ectodermal dysplasia. *BMJ Case Reports* 2012;10.1136/bcr.01.2012.5652

- Teljes lemezes fogpótlás

Bhalla, G., Agrawal, K. K., Chand, P., Singh, K., Singh, B. P., Goel, P. and Alvi, H. A. (2013), Effect of Complete Dentures on Craniofacial Growth of an Ectodermal Dysplasia Patient: A Clinical Report. *Journal of Prosthodontics*, 22: 495-500.

- Overdenture

Maroulakos, G., Artopoulou, I., Angelopoulou, M., & Emmanouil, D. (2015). Removable partial dentures vs overdentures in children with ectodermal dysplasia: two case reports. *European Archives of Paediatric Dentistry*, 17(3), 205-210.

- Implantációon elhorgonyzott fogpótlás

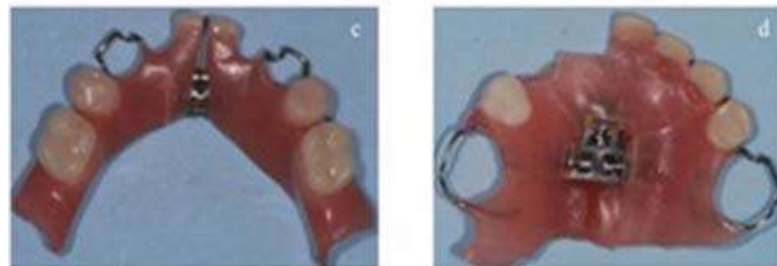
Clinical outcomes of implant therapy in ectodermal dysplasia patients: a systematic review., Wang Y, He J, Decker AM, Hu JC, Zou D., *Int J Oral Maxillofac Surg*. 2016 Aug;45(8):1035-43. doi: 10.1016

- Rögzített, részleges fogpótlás

Cél:

- rágóképesség visszaállítása
- megfelelő hangképzés biztosítása
- esztétikai korrekció

Schnabl D, Grunert I, Schmuth M, Kapferer-Seebacher I. Prosthetic rehabilitation of patients with hypohidrotic ectodermal dysplasia: A systematic review. *J Oral Rehabil*. 2018;45:555-570.



Montanari M, Callea M, Battelli F, Piana G. Oral rehabilitation of children with ectodermal dysplasia. *BMJ Case Reports* 2012;10.1136/bcr.01.2012.5652.

Ellátási lehetőségek:



Bhalla, G., Agrawal, K. K., Chand, P., Singh, K., Singh, B. P., Goel, P. and Alvi, H. A. (2013), Effect of Complete Dentures on Craniofacial Growth of an Ectodermal Dysplasia Patient: A Clinical Report. *Journal of Prosthodontics*, 22: 495-500.



Maroulakos, G., Artopoulos, I., Angelopoulou, M., & Emmanouil, D. (2015). Removable partial dentures vs overdentures in children with ectodermal dysplasia: two case reports. *European Archives of Paediatric Dentistry*, 17(3), 205-210.



Rehabilitation of ectodermal dysplasia patients presenting with hypodontia: outcomes of implant rehabilitation part 1, Mariela Machado, Christine Wallace, Bruce Austin, Suhas Deshpande, Agnes Lai, Terry Whittle, Iven Klineberg, *Journal of Prosthodontic Research*, Volume 62, Issue 4, 2018, Pages 473-478



Montanari M, Callea M, Battelli F, Piana G. Oral rehabilitation of children with ectodermal dysplasia. *BMJ Case Reports* 2012;10.1136/bcr.01.2012.5652.



Interceptive treatment in ectodermal dysplasia using an innovative orthodontic/prosthetic modular appliance. A case report with 10-year follow-up., Celli D, Manente A, Grippaudo C, Cordaro M., *Eur J Paediatr Dent*. 2018 Dec;19(4):307-312.



Hsieh, Y. L., Razzoog, M., & Garcia Hammaker, S. (2018). Oral Care Program for Successful Long-Term Full Mouth Habilitation of Patients with Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia. *Case reports in dentistry*, 2018, 4736495. doi:10.1155/2018/4736495

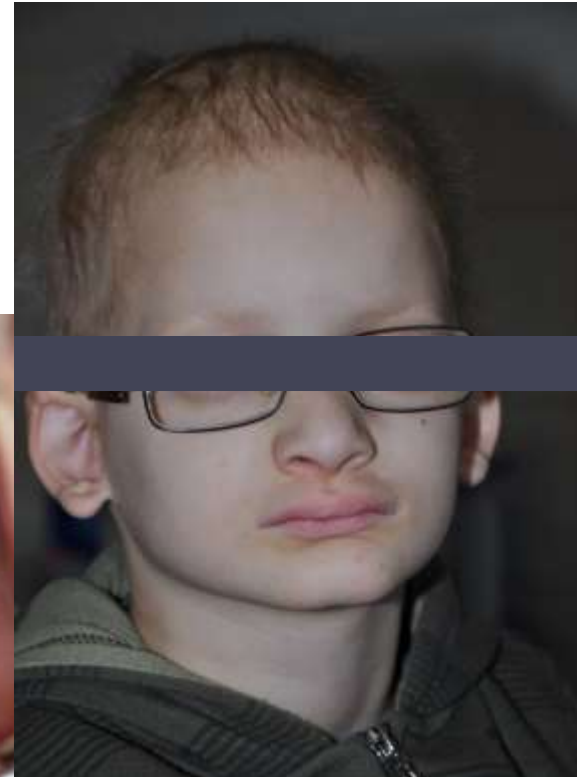
Esetismertetés:

- 6 éves fiú
- X-hez kötött hypohidroticus ectodermalis dysplasia
- Korábbi fogászati ellátásban nem részesült
- Anodoncia partialis:
55, 13, 23, 65, 33, (11, 21)

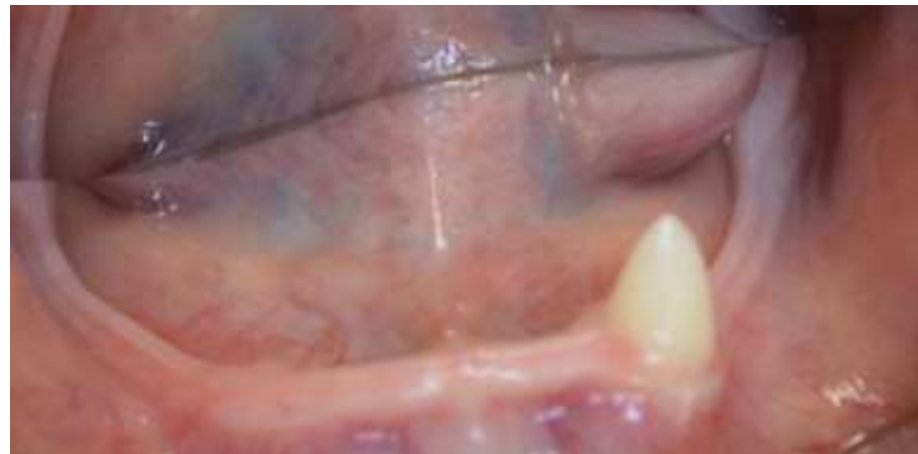


Kezelési terv:

- Szájhygiéniénés instruálás, motiválás, fluorid tartalmú gélek használata
- Szemfogak kompozit felépítése
- Tágítócsavaros, osztott alaplemezű, Adams- és drótkapocs elhorgonyzású fogpótlás készítése
- Rövid- és hosszútávú utógondozás



Csap alakú fogak kompozit felépítése:



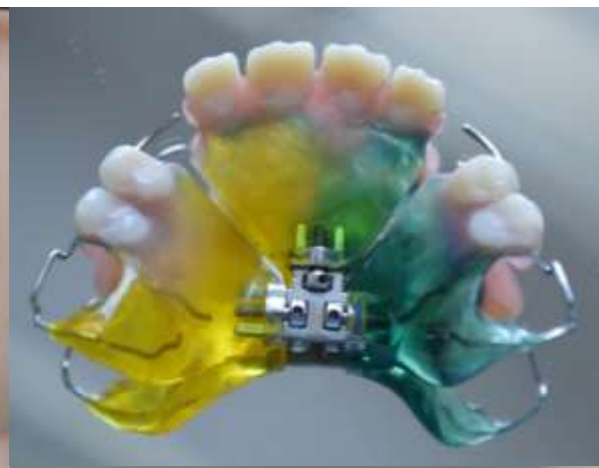
CO meghatározás:



Fogpróba:



Átadás:



Konklúzió:

- 1, 3, 7 napos, 1 hónapos, majd 3 havonta kontroll
- Tágitócsavarok állítása, alaplemez korrigálása
- Nyálkahártya decubitusok
- Elégtelen szájhigiéné, gingivitis
- Alaplemez és drótkapocs többszöri törése
- Előny:
 - Funkcionális és esztétikai rehabilitáció
 - Csontnövekedésnek megfelelően állítható (pótlások cseréje közti idő jelentősen megnyújtható)
- Hátrány:
 - Szerkezeti instabilitás, az alaplemez gracilitása
 - Kedvezőtlen parodontális hatások



Felhasznált irodalom:

- From childhood to adulthood: Oral rehabilitation of a patient with ectodermal dysplasia, Huang, Peterson Y. et al., *Journal of Prosthetic Dentistry*, Volume 112, Issue 3, 439 - 443
- Clinical outcomes of implant therapy in ectodermal dysplasia patients: a systematic review., Wang Y, He J, Decker AM, Hu JC, Zou D., *Int J Oral Maxillofac Surg.* 2016 Aug;45(8):1035-43. doi: 10.1016
- Rehabilitation of ectodermal dysplasia patients presenting with hypodontia: outcomes of implant rehabilitation part 1, Mariela Machado, Christine Wallace, Bruce Austin, Suhas Deshpande, Agnes Lai, Terry Whittle, Iven Klineberg, *Journal of Prosthodontic Research*, Volume 62, Issue 4, 2018, Pages 473-478
- Cezaria Triches T, Ximenes M, Oliveira de Souza JG, Rodrigues Lopes Pereira Neto A, Cardoso AC, Bolan M. Implant-supported Oral Rehabilitation in Child with Ectodermal Dysplasia - 4-year Follow-up. *Bull Tokyo Dent Coll.* 2017;58(1):49-56.
- Clauss F, Manière MC, Obry F, Waltmann E, Hadj-Rabia S, Bodemer C, Alembik Y, Lesot H, Schmittbuhl M. Dento-craniofacial phenotypes and underlying molecular mechanisms in hypohidrotic ectodermal dysplasia (HED): A review. *J Dent Res.* 2008;87(12):1089–1099.
- Montanari M, Callea M, Battelli F, Piana G. Oral rehabilitation of children with ectodermal dysplasia. *BMJ Case Reports* 2012;10.1136/bcr.01.2012.5652.
- Bhalla, G. , Agrawal, K. K., Chand, P. , Singh, K. , Singh, B. P., Goel, P. and Alvi, H. A. (2013), Effect of Complete Dentures on Craniofacial Growth of an Ectodermal Dysplasia Patient: A Clinical Report. *Journal of Prosthodontics*, 22: 495-500.
- Wright JT, Grange DK, Fete M. Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia. 2003 Apr 28 [Updated 2017 Jun 1]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2019.
- Hsieh, Y. L., Razzoog, M., & Garcia Hammaker, S. (2018). Oral Care Program for Successful Long-Term Full Mouth Habilitation of Patients with Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia. *Case reports in dentistry*, 2018, 4736495. doi:10.1155/2018/4736495
- Interceptive treatment in ectodermal dysplasia using an innovative orthodontic/prosthetic modular appliance. A case report with 10- year follow-up., Celli D, Manente A, Grippaudo C, Cordaro M., *Eur J Paediatr Dent.* 2018 Dec;19(4):307-312.
- Bala S, Nikhil M, Chugh A, Narwal A.: Prosthetic Rehabilitation of a Child Suffering from Hypohidrotic, Ectodermal Dysplasia with Complete Anodontia. *Int J Clin, Pediatr Dent* 2012;5(2):148-150.
- Maroulakos, G., Artopoulou, I., Angelopoulou, M., & Emmanouil, D. (2015). Removable partial dentures vs overdentures in children with ectodermal dysplasia: two case reports. *European Archives of Paediatric Dentistry*, 17(3), 205-210.
- Schnabl D, Grunert I, Schmuth M, Kapferer-Seebacher I. Prosthetic rehabilitation of patients with hypohidrotic ectodermal dysplasia: A systematic review. *J Oral. Rehabil.* 2018;45:555–570.
- Axenfeld-Rieger syndrome: dentofacial manifestation and oral rehabilitation considerations. Berenstein-Aizman G, Hazan-Molina H, Drori D, Aizenbud D. *Pediatr Dent.* 2011 Sep-Oct;33(5):440-4.
- Axenfeld-Rieger syndrome. Seifi M, Walter MA. *Clin Genet.* 2018 Jun;93(6):1123-1130. doi: 10.1111/cge.13148
- Axenfeld-Rieger syndrome associated with severe maxillofacial and skeletal anomalies .Gokcen Gokce, Nisa Cem Oren, and Cem Ozgonul *J Oral Maxillofac Pathol.* 2015 Jan-Apr; 19(1): 109. doi: 10.4103/0973-029X.157219
- A. Craig Dunbar, Grant T. McIntyre, Sean Laverick & Brian Stevenson Axenfeld–Rieger syndrome: a case report, *Journal of Orthodontics*, 42:4, 324-330, Published online: 16 Feb 2016. DOI:10.1179/1465313315Y.0000000017
- A model for the molecular underpinnings of tooth defects in Axenfeld-Rieger syndrome. Li X, Venugopalan SR, Cao H, Pinho FO, Paine ML, Snead ML, Semina EV, Amendt BA. *Human Molecular Genetics*, 2014, Vol. 23, No. 1 194–208 doi:10.1093/hmg/ddt411
- Two cases of axenfeld-rieger syndrome, report of the complex pathology and treatment. Bender CA, Koudstaal MJ, van Elswijk JF, Prah C, Wolvius EB. *Cleft Palate Craniofac J.* 2014 May;51(3):354-60. doi: 10.1597/12-295.
- Dental and Craniofacial Anomalies Associated with Axenfeld-Rieger Syndrome with PITX2 Mutation. Dressler S, Meyer-Marcotty P, Weisschuh N, Jablonski-Momeni A, Pieper K, Gramer G, Gramer E *Case Rep Med.* 2010;2010:621984. doi: 10.1155/2010/621984.
- Axenfeld-Rieger syndrome (ARS): A review and case report. Waldron JM, McNamara C, Hewson AR, McNamara CM. *Spec Care Dentist.* 2010 Sep-Oct;30(5):218-22.doi: 10.1111/j.1754-4505.2010.00153.x

<http://semmelweis.hu/fszoi/>

Semmelweis Egyetem | Neptun | Telefonkönyv | Munkatársaknak | Webmail

 **KAROK**

+ BETEGELLÁTÁS



Fogászati és Szájsebészeti Oktató Intézet

SEMMELWEIS EGYETEM, FOGORVOSTUDOMÁNYI KAR

EN

mit keres? 

INFORMÁCIÓK ▾

BETEGELLÁTÁS ▾

SAKFELÜGYELET ▾

OKTATÁS ▾

OKJ

MUNKATÁRSÁK

HÍREINK

ELÉRHETŐSÉG

OKTATÁS

SAKDOLGOZAT TÉMÁK

KLINIKAI TEHETSÉGGONDOZÓ
PROGRAM

TELJES PROTETIKA ELŐADÁSOK

TOVÁBBKÉPZŐ ELŐADÁSOK

SAJÚREGI RÁKOK

FSZOI SZAKORVOSJELÖLTEK
PREZENTÁCIÓI

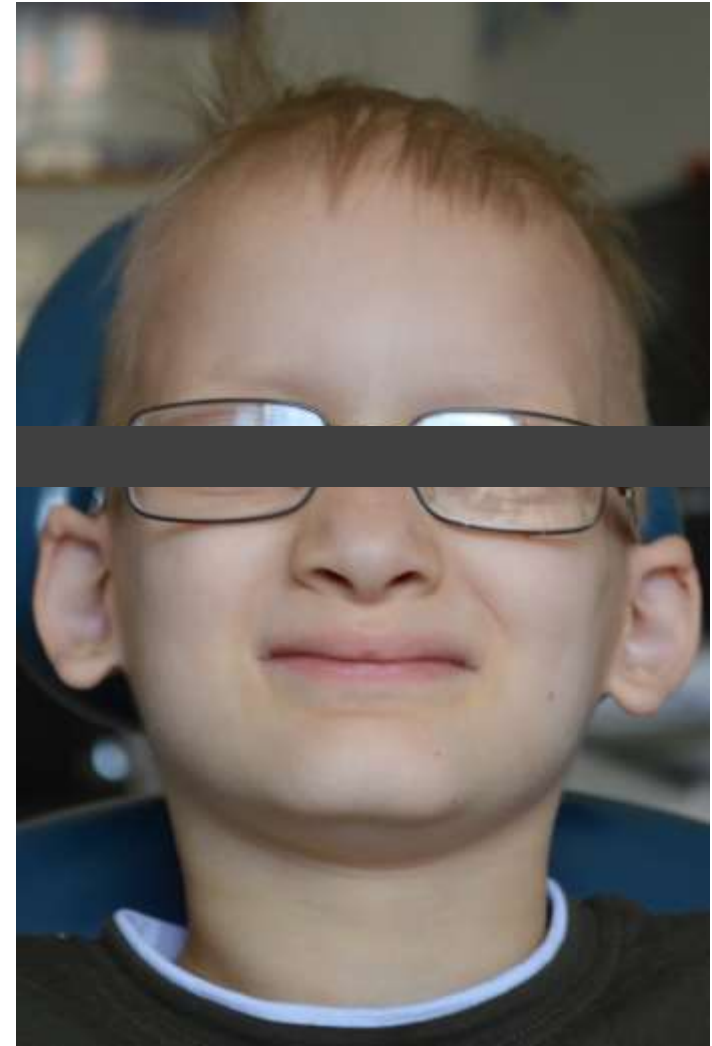
SÜRGŐSSÉGI FOGÁSZAT

AZ INTÉZETBEN KÉSZÍTETT
SAKDOLGOZATOK PREZENTÁCIÓI

KLINIKAI FOGÁSZATI HIGIÉNIKUS
KÉPZÉS



Köszönöm megtisztelő
figyelmüket!



További kérdésekre szívesen válaszolok: antal.dora@dent.semmelweis-univ.hu