

# Zahnanomalien als Begleitsymptome von systemischen Erkrankungen und Syndrome

Dr. Lipták Laura

ABTEILUNG FÜR KINDERZAHNHEILKUNDE UND KIEFERORTHODONTIE



SEMMELWEIS  
EGYETEM 1769

# Fehlbildungen

- geerbte (genetisch bedingte) Krankheiten
- erworbene Krankheiten
  - Fehlbildung der Fruchtblase
  - Strahlenbelastung
  - Nebenwirkungen eines Medikamentes
  - Virusinfektion (Röteln, Grippe)

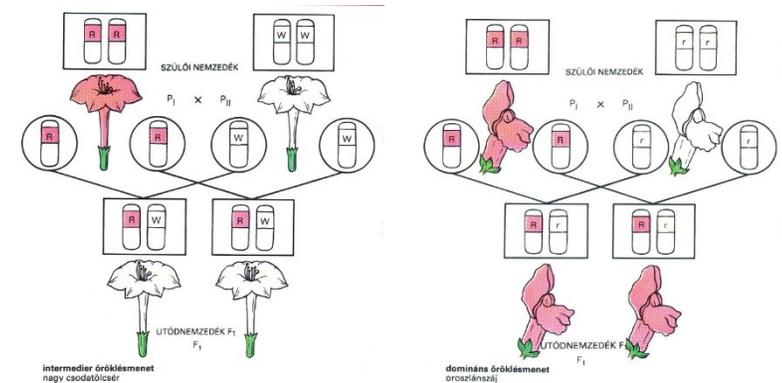


# Genetik (Gregor Mendel)

- Augustinermönch, später Abt in Brunn
- 1856 begann Mendel seine Kreuzungsversuche im Klostergarten, wo er v.a. Erbsenpflanzen kreuzte.
- veröffentlichte ein Skript über "Versuche über Pflanzenhybriden"  
Seine genauen Beobachtungen führten zu Gesetzmäßigkeiten : Mendel' sche Regeln



Gregor Mendel

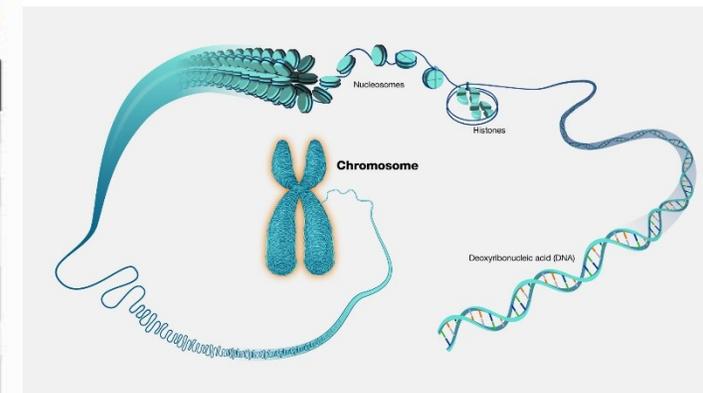


# Genetik-Vererbung

Erbkrankheiten folgen verschiedenen Erbgängen und sind mit unterschiedlichen Vererbungs-, Wiederholungs- und Erkrankungswahrscheinlichkeiten verbunden.

- Monogenie
- multifaktorielle Erbgänge
- Chromosomenaberrationen

Monogenic v/s Polygenic Inheritance	
Monogenic Inheritance	Polygenic Inheritance
Discontinuous variation	Continuous variation
Single allelic gene	Many non-allelic genes
Qualitative inheritance	Quantitative inheritance
F1 individual resembles dominant parent	F1 individual are intermediate between the parents
Phenotype not influenced by environment	Phenotype influenced by environment
No intermediates	Numerous intermediates
Eg: All seven characters studied by Mendel	Eg: Skin color in human, Wheat kernel color, etc.



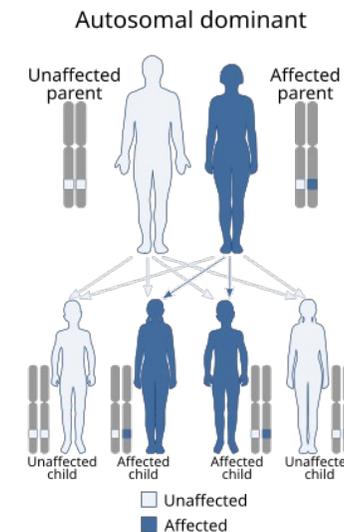
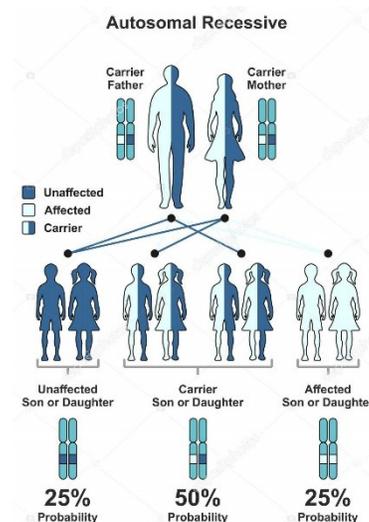
# Monogenie

- autosomale Erbgänge

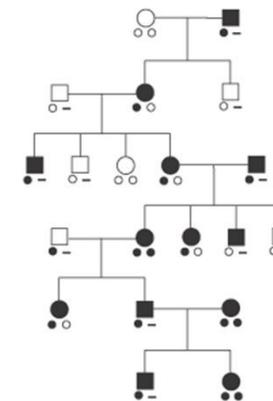
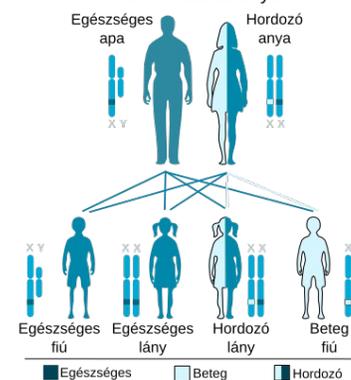
- dominant
- rezessiv

- X-chromosomale Erbgänge

- dominant
- rezessiv

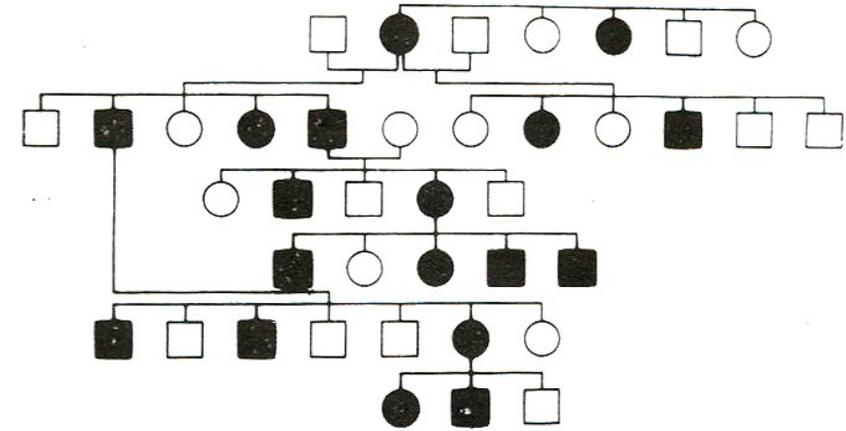


X-kromoszómához kötött rezesszív öröklődés a hordozó az anya



# Autosomal-dominanter Erbgang

- Hier führt bereits ein verändertes Allel auf einem der beiden homologen Chromosomen zur Merkmalsausprägung.
- Die genetische Information liegt auf einem der 44 Chromosomen (Geschlechtschromosomen X und Y ausgenommen) vor und wird unabhängig vom Geschlecht vererbt.
- Für die Nachkommen eines Erkrankten besteht ein Risiko von 50 % das defekte Allel zu erben und ebenfalls Merkmalsträger zu sein.



# Autosomal-dominanter Erbgang

- Scheuthauer-Marie-Sainton Syndrom (dysostosis cleidocranialis)
- Osteogenesis imperfecta
- Crouzon-Syndrom
- Treacher Collins-Franceschetti Syndrom (dysostosis mandibulofacialis)
- Apert-Syndrom
- Gardner-Syndrom
- Waardenburg I. Syndrom
- Marfan-Syndrom

# Dysplasia cleidocranialis, Dysostosis cleidocranialis, Scheuthauer-Marie-Sainton-Syndrom

- Skelettdysplasie mit weiten kranialen Suturen, verzögertem Schluss der Fontanellen, Hyperdontie und Klavikulahypo-/aplasie auf der Grundlage einer desmalen Ossifikationsstörung
- Symptomatik:
  - Kleinwuchs
  - Totale oder partielle Aplasie der Claviculae
  - Aplasie der Schlüsselbeine ermöglicht ein Zusammenwachsen der Schultern
  - Gelenkeschlaffheit



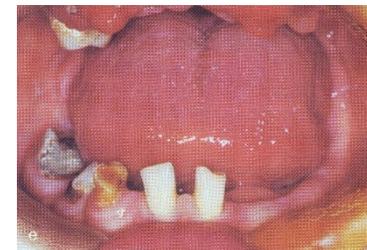
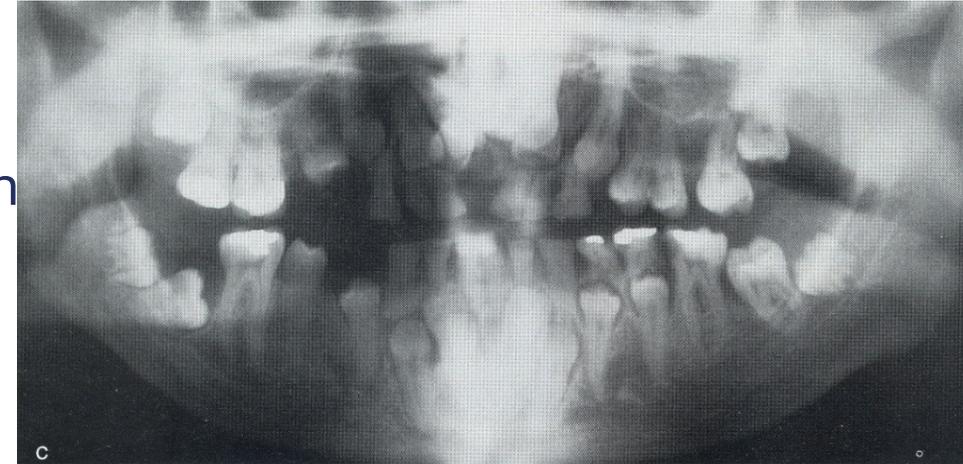
# Dysplasia cleidocranialis, Dysostosis cleidocranialis, Scheuthauer-Marie-Sainton-Syndrom

- Symptomatik Orofaziokran. Befunde:
  - Verzögerter Verschluss der Unterkiefersymphyse
  - Hypertelorismus
  - Breite eingezogene Nasenwurzel
  - Verzögerter Verschluss der anterioren Fontanelle, und Schädelsturen
  - Verkürzte Schädelbasis
  - Makrozephalus



# Dysplasia cleidocranialis, Dysostosis cleidocranialis, Scheuthauer-Marie-Sainton-Syndrom

- Symptomatik Orofaziokran. Befunde:
  - Abgeflachtes Mittelgesicht – Maxilla- und Jochbeinh
  - Hypoplastische Kieferhöhlen
  - Hoher Gaumen
  - Multiple Hyperdontie
  - Retinierte Zähne mit ektopischer Lokalisation
  - Kronen- und Wurzelanomalien
  - Ankylosen der Zahnwurzeln
  - Verdickte Alveolarknochen
  - Extrem verzögerte Resorption der Milchzähne



# Dysplasia cleidocranialis, Dysostosis cleidocranialis, Scheuthauer-Marie-Sainton-Syndrom

- Behandlungsmöglichkeiten:
  - Oralchirurgische und kieferorthopädische Therapie

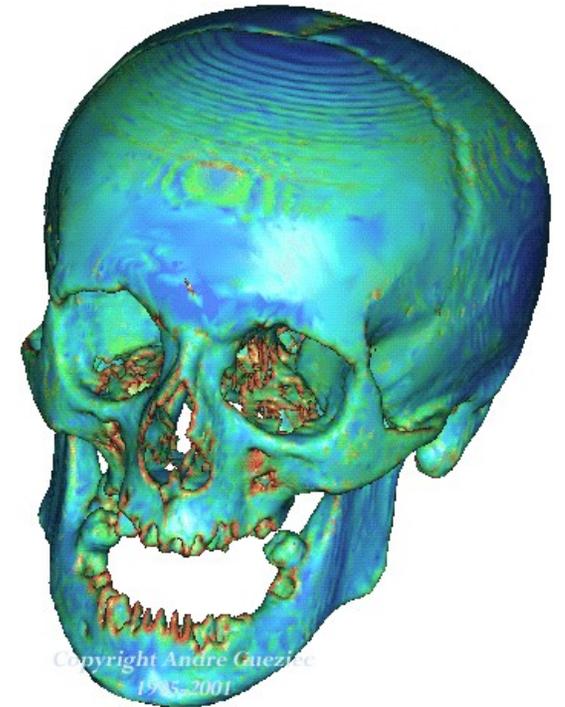
# Osteogenesis imperfecta

- Komplexe Bindegewebsschwäche, vor allem der Knochen, durch Synthesestörung des Typ I – Kollagens
  - Typ I - milde Symptomatik
  - Typ II – letale Form
  - Typ III, IV – schwere Formen
- Symptomatik Orofaziokran. Befunde:
  - Dentinogenesis imperfecta : grau-blau oder bräunlich-opaleszente Zähne
  - Keratokonus
  - Blaue Scleren
  - Otoklerotische Schwerhörigkeit



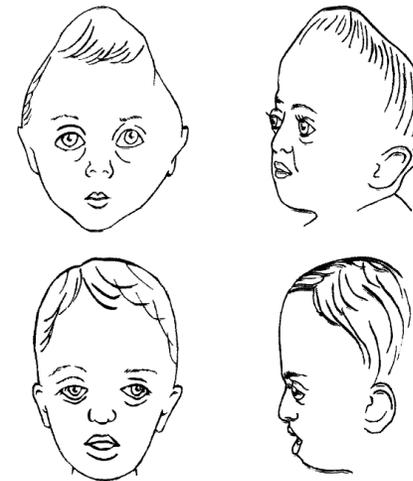
# Crouzon-Syndrom, Disostosis craniofacialis

- Kraniofaciale Auffälligkeiten durch vorzeitigen Verschluss der Kolonar- und Sagittalnaht
- Zunehmender intrakranieller Drucksteigerung



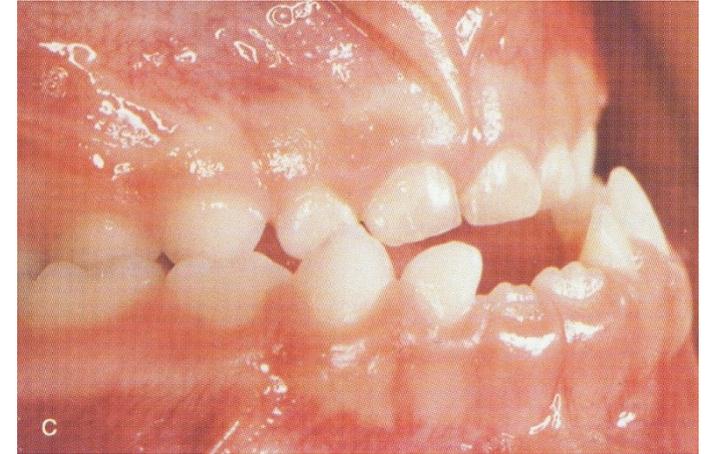
# Crouzon-Syndrom, Disostosis craniofacialis

- Symptomatik:
  - Hypoplasie des Oberkiefers
  - Am Gaumen laterale fibröse Verdickungen
  - Mittelgesicht Hypoplasie
  - Exophtalmus
  - Nase hat die Gestalt eines Papageienschnabels
  - Kurze Oberlippe



# Crouzon-Syndrom, Disostosis craniofacialis

- Symptomatik:
  - Verkürzter und zu schmaler Oberkiefer-Zahnbogen
  - Progenie
  - Offener Biss, Kreuzbiss
  - Zahnengstände Andere
- Befunde:
  - Durch Zunehmender intrakranieller Drucksteigerung
  - sekundär epileptiforme Anfälle
  - Kopfschmerzen
  - Geistige Behinderung



# Mandibulo-Faziale Dysostose, Franceschetti-Syndrom, Treacher-Collins-Syndrom

- Kraniofazialer Fehlbildungskomplex  
Defekt des 5. Chromosoms

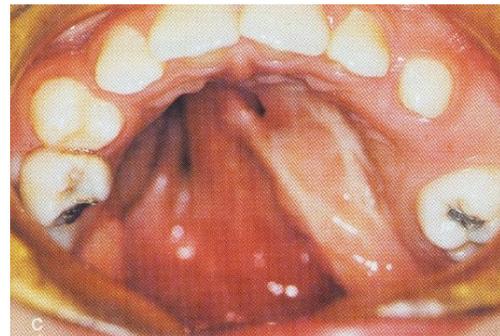
# Mandibulo-Faziale Dysostose, Franceschetti-Syndrom, Treacher-Collins-Syndrom

- Symptomatik Orofaziokran. Befunde:
  - Mandibuläre Mikrognathie
  - Hypoplastische Kondylen, verkürzte Unterkieferäste
  - Jochbeinhypoplasie
  - Hypoplasie der Sinus maxillares
  - Parotisaplasie
  - Hypoplastische Supraorbitalwülste
  - Makrostomie



# Mandibulo-Faziale Dysostose, Franceschetti-Syndrom, Treacher-Collins-Syndrom

- Symptomatik Orofaziokran. Befunde:
  - Schmales Gesicht
  - Nach unten weisende Mundwinkel
  - Mikrotie
  - Fehlbildungen des Mittel- und Innenohres
  - Schwerhörigkeit, Taubkeit
  - Pharyngeale Hypoplasie
  - Spalte im LKG-Bereich (35%)



Treacher Collins Syndrome

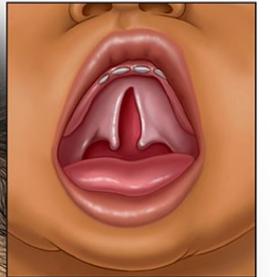
Eyes with a downward slant

Small, flattened cheekbones

Small, steeply angled jaw

Small, oddly shaped ears

Cleft palate



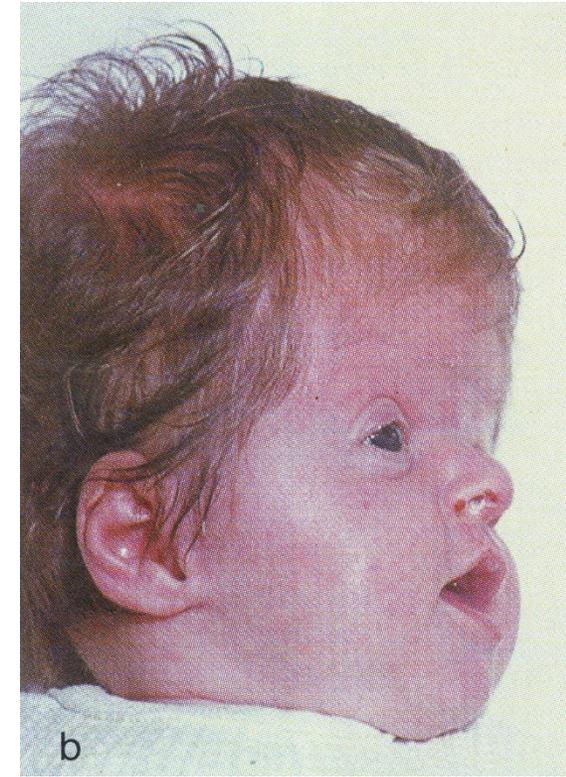
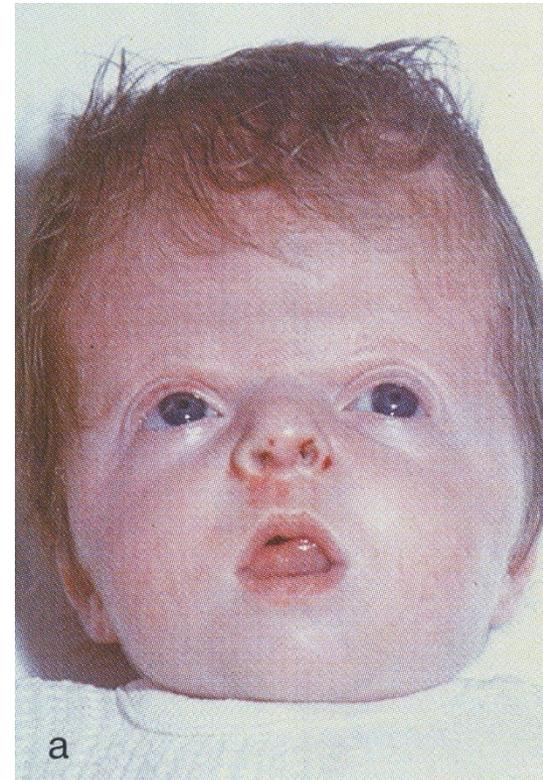
# Apert-Syndrom, Akrocephalosyndaktylie

- Kraniosynostose, Mittelgesichthypoplasie und symmetrische knöchernerne Syndaktylien der Hände und Füße mit typischen transversalen Fusionsbrücken



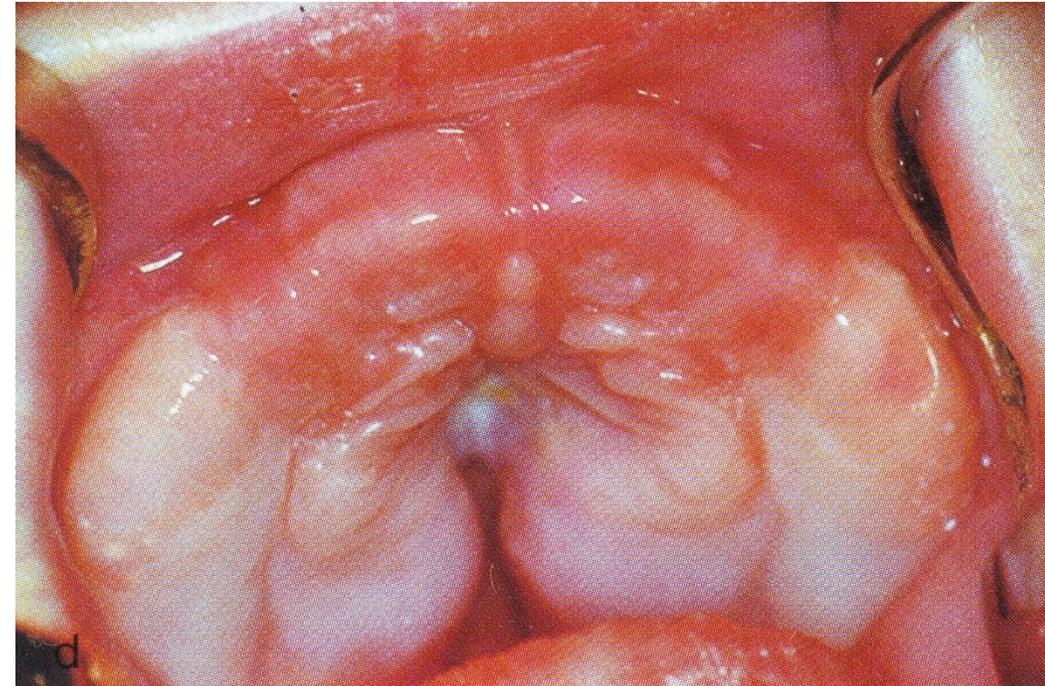
# Apert-Syndrom, Akrocephalosyndaktylie

- Symptomatik Orofaziokran. Befunde:



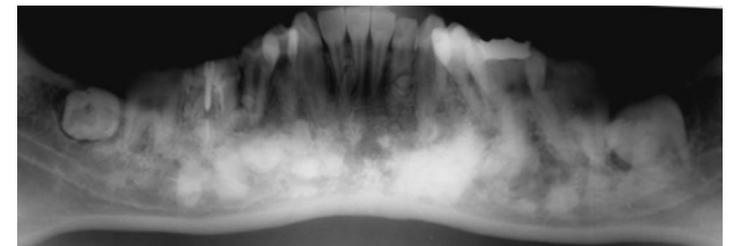
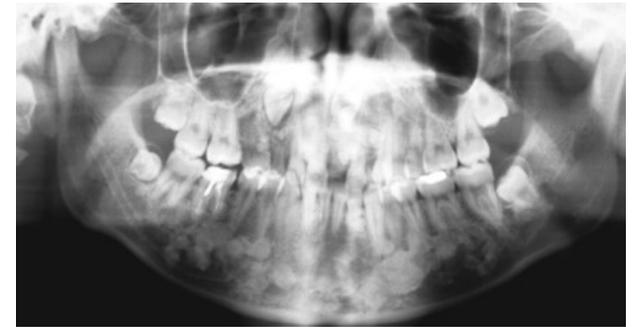
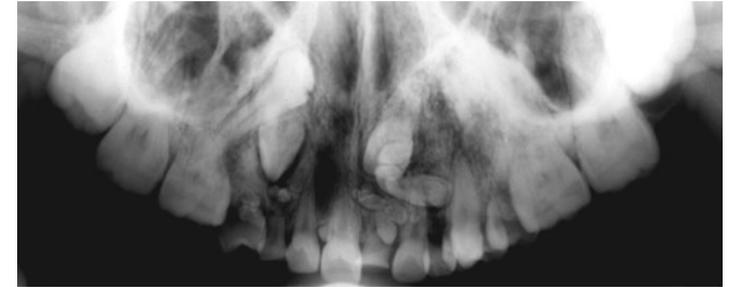
# Apert-Syndrom, Akrocephalosyndaktylie

- Symptomatik Orofaziokran. Befunde:
  - Hoher Gaumen mit seitlichen Schwellungen, dadurch eine mediale Furche
  - Häufig G- Spalte oder Uvula bifida
  - Reduzierte pharyngeale Höhe, Weite, Tiefe
- Andere Befunde:
  - Schwere Syndactylien
  - Generalisierte Skelettdysplasie
  - Geistige Behinderung



# Gardner-Syndrom, Poliposis interstinalis

- Darmpolyposis mit hoher Entartungstendenz und dentaler Symptomatik
- Symptomatik Orofaziokran. Befunde:
  - Multiple Odontome
  - Hyperdontie
  - Formanomalien der Zähne
  - Hyperzementose
  - Wurzelabsorptionen, Ankylosen
  - Retenzionen
  - Perzistenz der Milchzähne
- Andere Befunde:
  - Multiple Polypen im Gastrointestinal-Trakt
  - Hauthyperplasien und -hyperpigmentierungen



# Waardenburg-Syndrom

- Faziale Dysmorphie und zentralnervöse Funktionsausfälle aufgrund einer embryofetalen Migrationsstörung der Neuronen aus der Neuralleiste
- Es werden mindestens 4 klinische Krankheitsbilder unterschieden ( Typ I-IV).

# Waardenburg-Syndrom

- Symptomatik Orofaziokran. Befunde:
  - Mikrocephalus
  - Hörverlust
  - Heterochromia iridis
  - Typische weiße Haarsträhnen
  - Ausgeprägte hohe Nasenwurzel
  - Abgeflachter Nasolabialwinkel
  - Hypoplasie des Unterkiefers, und des Oberkiefers



# Marfan-Syndrom

- genetisch bedingte Bindegeweberkrankung
- Die relative Schwäche des Bindegewebes wird ausgelöst durch eine veränderte Synthese des Proteins Fibrillin.
- Veränderungen in verschiedenen Bereichen des Körpers:
  - Herz und Gefäßsystem
  - Lungen
  - Augen – Kurzsichtigkeit
  - Skelettsystem, Körperbau

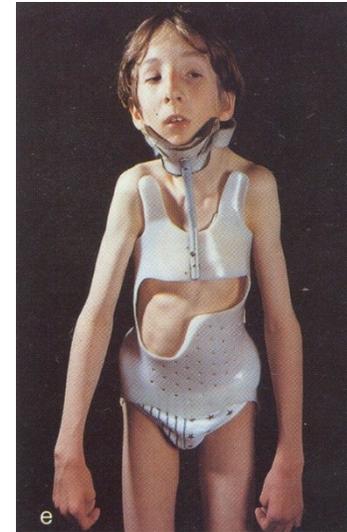
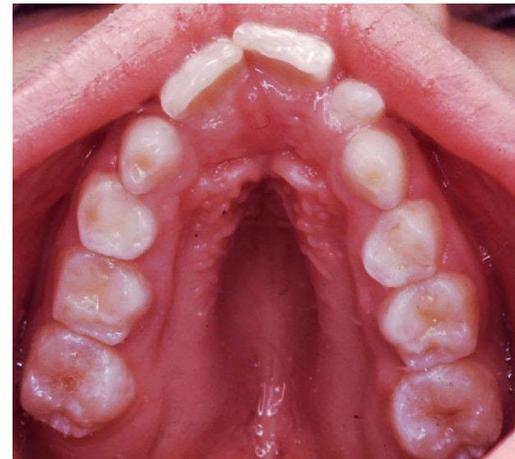
# Marfan-Syndrom

- Symptomatik:
  - Herz- und Gefäßsystem
    - Aneurysmen in der Gefäßwand der Hauptschlagader (Aorta)
    - Langstreckige Längsspaltungen der Aorta (Dissektionen)
    - Veränderungen an den Herzklappen
  - Lungen
    - Zusammenfallen der Lunge (Pneumothorax)
  - Augen
    - Kurzsichtigkeit
    - Verschiebung der Linse
    - Netzhautablösung



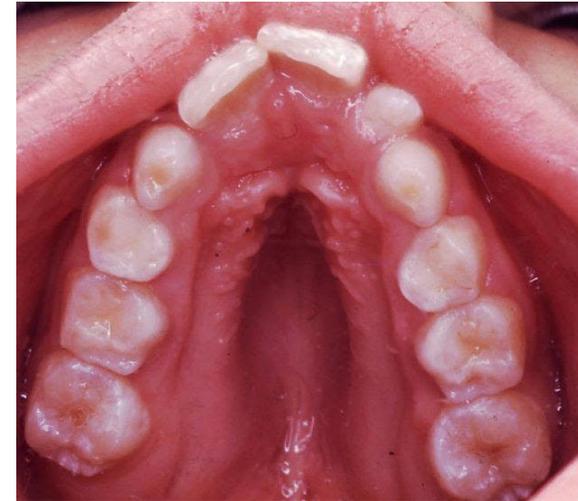
# Marfan-Syndrom

- Symptomatik:
  - Skelett:
    - Fehlstellung der Wirbelsäule (Skoliose / Kyphose)
    - Verformung des Brustbeines
    - Langer, schmaler Körper
    - Schwach entwickelte Muskulatur
    - Überstreckbare Gelenke



# Marfan-Syndrom

- Symptomatik: Orofaziokran. Befunde:
  - Hoher (gotischer) Gaumen mit Zahnfehlstellungen



**Fig 5.** The patient exhibits dolicho-



**Fig 6.** The palate is highly arched.

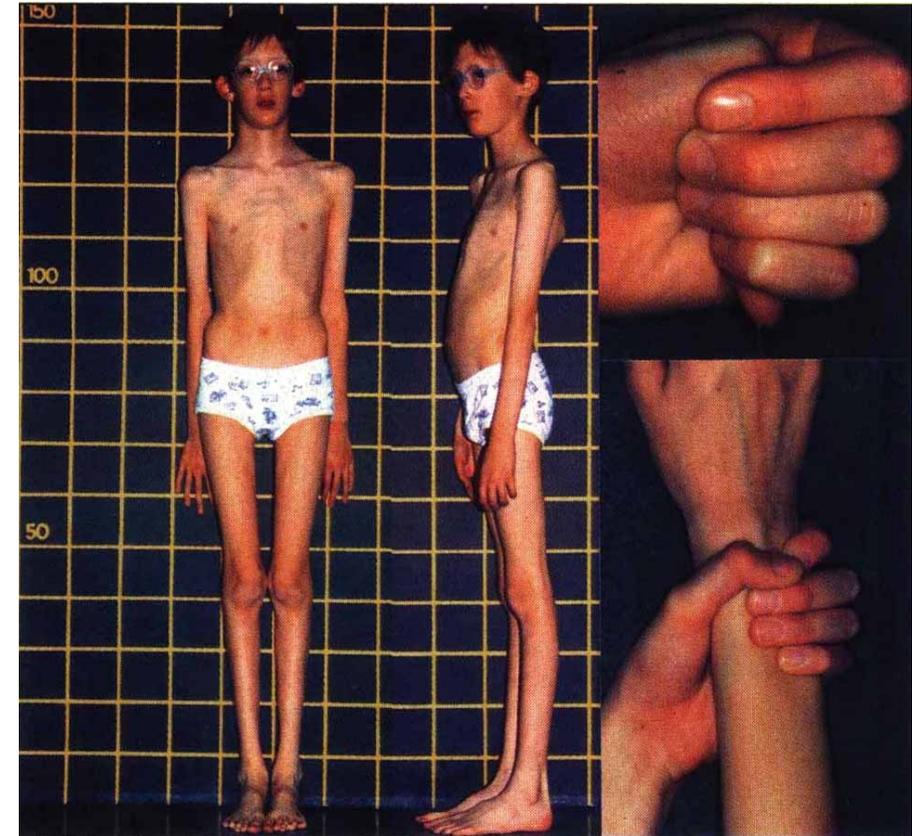


**Fig 7.** The maxillary canines are impacted.



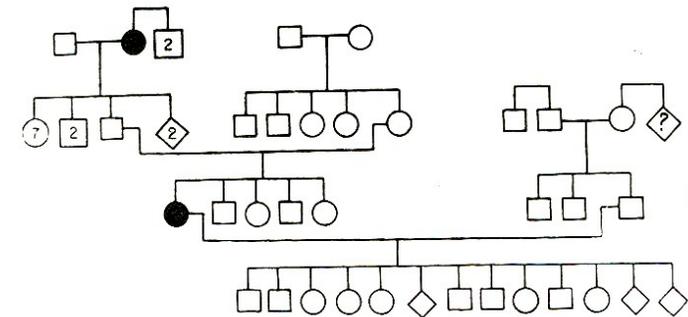
# Marfan-Syndrom

- medizinische Betreuung:
  - Regelmäßige Überwachung der Veränderungen an der Aorta
  - Betablocker
  - Orthopädische Behandlung
  - Augenärztliche Betreuung
  - Endokarditisprophylaxe !!!



# Autosomal-rezessiver Erbgang

- Die Besonderheit tritt nur dann in Erscheinung, wenn sich auf jeweils beiden Chromosomen (1 bis 22, also nicht die Geschlechtschromosomen X und Y) die gleiche Veränderung (Mutation) in einem bestimmten Gen findet, d.h. wenn der betreffende Mensch jeweils eine Veränderung von seinem biologischen Vater und eine von seiner biologischen Mutter geerbt hat. Die Eltern müssen dabei nicht betroffen sein.
- Meist sind beide Elternteile gesund und heterozygot und geben das kranke Gen an die Kinder weiter.
- Das Kind kann, im Gegensatz zum autosomal-dominanten Erbgang, nur erkranken, wenn beide Eltern Träger des defekten Allels sind.
- So kann die Krankheit mehrere Generationen überspringen, bevor sie wieder zum Ausbruch kommt.
- Die Wahrscheinlichkeit, von der Erbkrankheit betroffen zu sein, liegt für die Nachkommen bei 25 %.



# Autosomal-rezessiver Erbgang

- Dubowitz-Syndrom
- Ellis van Creveld-Syndrom
- Pierre Robin-Syndrom
- Johanson-Blizzard-Syndrom
- Morquio-Krankheit
- Sanfilippo-Krankheit
- Papillion LeFevre-Syndrom (hyperkeratosis palmoplantaris et periodontoclasia)
- Goldscheider-Syndrom (epidermolysis bullosa dystrophica)

# Dubowitz-Syndrom

- Kraniofaziale Auffälligkeiten und primordialer Kleinwuchs

# Dubowitz-Syndrom

- Symptomatik Orofaziokran. Befunde:
  - Mikrokephalus
  - Hohe Stirn
  - Breiter Nasenansatz und breite Nasenspitze
  - Flache Supraorbitalwülste
  - Hypertelorismus
  - Mandibuläre Mikro- / Retrognathie
  - Breiter Mund
  - Hoher Gaumen
  - Häufig offene oder submuköse G-Spalte
  - Verzögerter Zahndurchbruch
  - Kariesneigung



# Dubowitz-Syndrom

- Symptomatik
  - Andere Befunde:
    - Kleinwuchs
    - Verzögertes Knochenalter
    - Gelenkeschlaffheit
    - Syndaktylien der Zehen
    - Ekzem
    - Aplastische Anämie (10%)
    - Neigung zu Infekten und Malignomen
    - Hohe Stimme
    - Teilweise geistige Behinderung

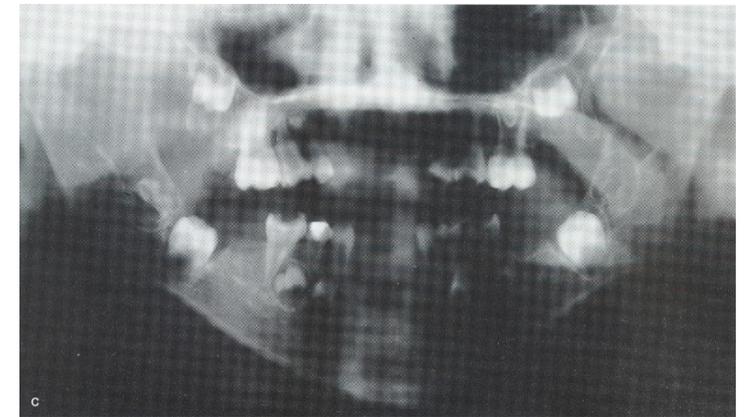


# Ellis van Creveld-Syndrom

- Osteochondrodysplasie und ektodermale Dysplasie mit Typischen oralen Symptomen

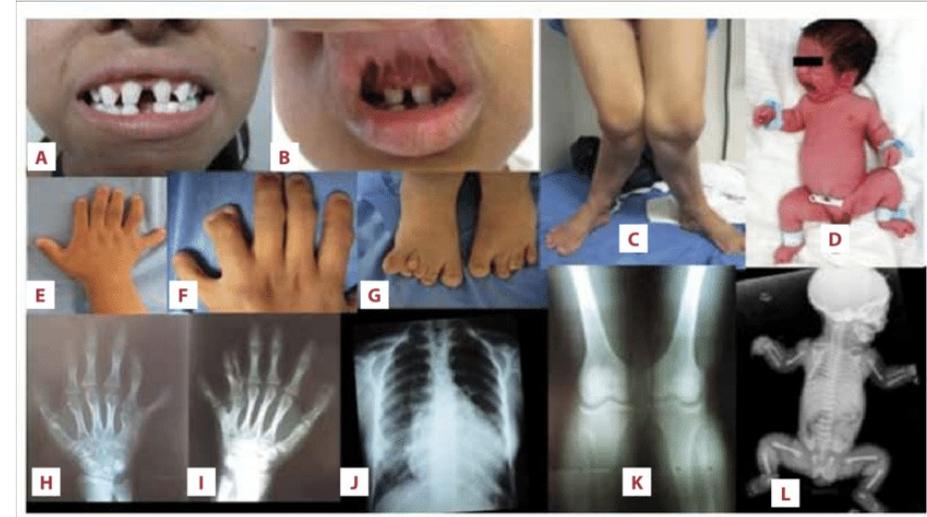
# Ellis van Creveld-Syndrom

- Symptomatik Orofaziokran. Befunde:
  - Hypodontie – untere Schneidezähne
  - Verzögerter Zahndurchbruch
  - Schmale Zähne, konische Kronenform
  - Zahnstellungsanomalien
  - Pseudospalte der Oberlippe : Fusion des Mittleren Anteils der Oberlippe mit dem Alveolarkamm
  - Atypische Frenula im Vestibulum



# Ellis van Creveld-Syndrom

- Symptomatik
  - Andere Befunde:
    - Kleinwuchs
    - Chondrodysplasie der Röhrknochen
    - Nageldysplasie
    - Aloplezie
    - Herzfehler (60%)
    - Hydrocephalus
    - Hypogenitalismus
    - Geistige Behinderung

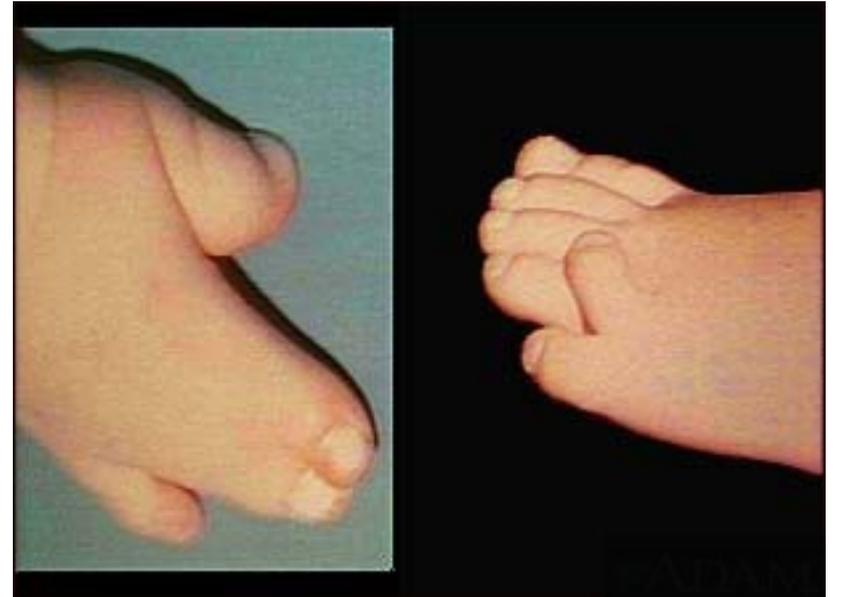


# Pierre Robin-Anomalie

- Anomalie des Kiefer-Gaumen-Bereichs.
- Es wird angenommen, daß durch die Mandibula -Hypoplasie die Zunge zurückfällt mit der Folge ausbleibender Fusion der Gaumenfortsätze in der Mittellinie.

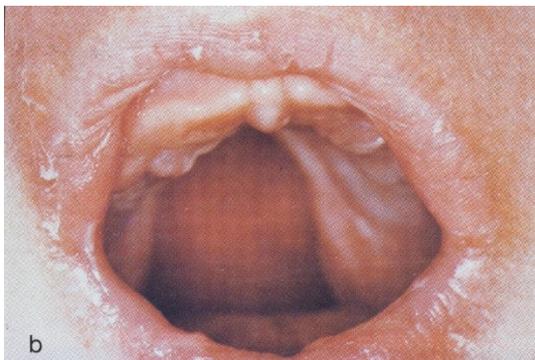
# Pierre Robin-Anomalie

- Symptomatik:
  - lebensbedrohliche Zustände im Neugeborenenalter – Herz, Nieren, Skelett
  - Syndactylien, polydactylien (70-80%)
  - Otitis media
  - Taubkeit
  - Gastroesophagealer Reflux
  - Oesophagitis



# Pierre Robin-Anomalie

- Symptomatik Orofaziokran. Befunde:
  - Angeborene mandibuläre Mikro-/ Retrognathie
  - Gelegentlich Hypoplasie der Kiefergelenke
  - G-Spalte
  - Glossoptose
  - Flache Nase



Classic u shaped  
cleft palate



V shaped cleft  
palate

[www.indiandentalacademy.com](http://www.indiandentalacademy.com)



# Johanson-Blizzard-Syndrom

Sehr selten!

- Mittellinendefekt mit vorwiegend ektodermalen Dysplasien und Störungen der Zahnentwicklung
- Symptomatik: Kleinwuchs, Verzögertes Knochenalter, Urogenitale Dysplasien, Muskelhypotonie, Pankreas-Insuffizienz, Hypothyreose, Herzfehler, Hörverlust, Geistige Behinderung

# Johanson-Blizzard-Syndrom

- Symptomatik Orofaziokran. Befunde:
  - Mikrokephalus
  - Vogelschnabelgestalt der Nase durch A-oder Hypoplasie der Alae nasi
  - Schädelmittelliniendefekt
  - Hypoplasie der Tränengewäbe
  - Mikrodontie
  - Hypodontie
  - Konische Kronenform der Schneidezähne
  - kurze, illeguläre Wurzeln, ausgedähnte Pulpenräume
  - Persistierende Milchzähne



# Morquio-Krankheit

- Enzymdefekt : Mucopolysaccharidose
- 2 Typen:
  - MPS IVA - Enzym N-Azetylgalactosamin-6-Sufatase fehlt
  - MPS IVB - Enzym  $\beta$ -Galaktosidase fehlt

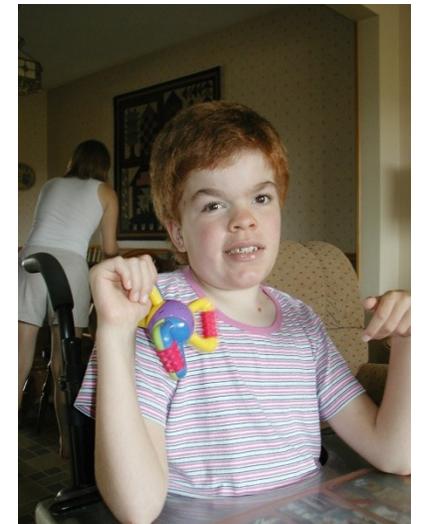
# Morquio-Krankheit

- Symptome:
  - Kleinwuchs
  - grobe Gesichtszüge (durch einen betonten Unterkiefer mit kräftigem Kinn)
  - deformierte Knochen
  - Überstreckbarkeit der Gelenke
  - Zahnschmelzhypoplasie



# Sanfilippo-Krankheit

- Mucopolysaccharidose Typ III (MPS III)
  - 1 oder mehrere Enzyme fehlen : Sanfilippo A, B, C, D
  - Heparansulfat in Urine
- Symptome:
  - Minderwuchs
  - vergrößerte Gesichtszüge
  - mentale Retardation
  - Skelettveränderungen
  - kurze, verdickte Knochen
  - Hepatosplenomegalie
  - Rückstritte in der Sprachlicheh Entwicklung
  - Macroglossie



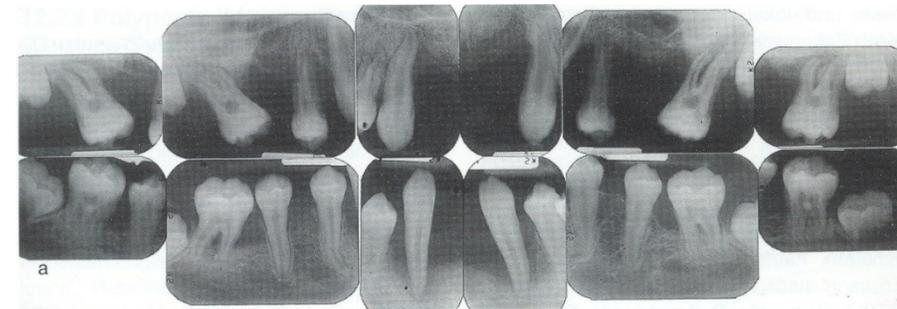
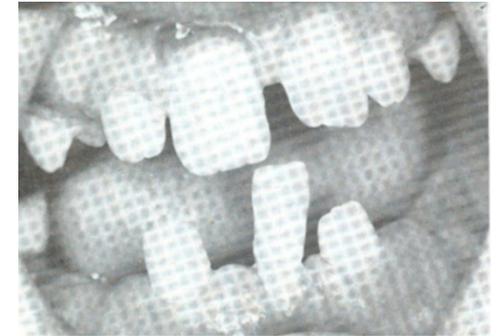
# Papillon LeFevre-Syndrom

- Keratosis palmoplantaris und paradontale Destruktion
- Seltene, autosomal-rezessive Fehlbildung, u.a. mit aggressiver
- Gingivitis, Parodontitis marginalis und umfangreicher
- Gingivahyperplasie, sich ausbildend zwischen dem 1. und 5. Lebensjahr.
- Typisch sind die flächigen Verhornungsstörungen an Füßen und Händen.



# Papillon LeFevre-Syndrom

- Symptomatik:
  - Gleich nach dem Durchbruch der Milchzähne:
    - Gingivitis
    - Zerstörung der Alveolarknochen durch Parodontose
    - Das Kind verliert die Milchzähne
  - Bei Anodontie gesundes Paradontium
  - Nach dem Durchbruch der bleibenden Zähne:
    - Parodontitis
    - Abbau der Alveolarknochen
    - Die ersten Molaren gehen schon verloren, wenn die Frontzähne durchbrechen
  - Mit 14-16 Jahren: Anodontie



# Goldscheider-Syndrom (epidermolysis bullosa dystrophica, EB)

- Das bezeichnende Merkmal bei EB ist daß die Hautschichten sehr leicht Blasen bilden
- Blasen sind mit Blut oder Flüssigkeit gefüllt
- Sie entstehen durch Druck, Reibung, oder Stress-Situationen



# Goldscheider-Syndrom (epidermolysis bullosa dystrophica, EB)

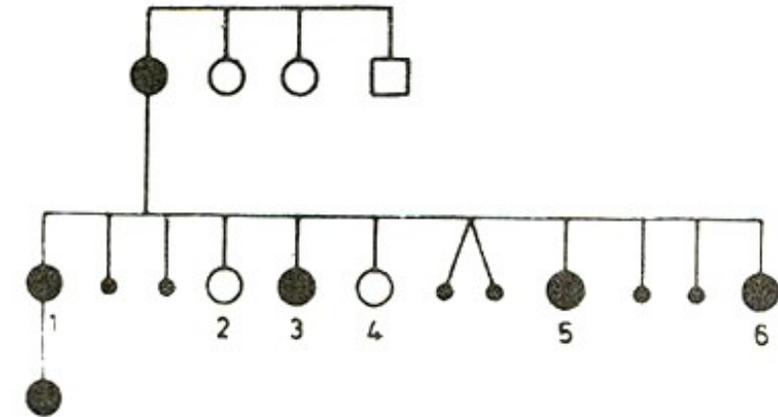
- Symptomatik:
  - Blasen auf der Haut, und im Mund
  - Starke Neigung zur Narbenbildung
  - Offene Wunden
  - Verlust der Finger- und Fußnägel
  - Zusammenwachsen der Finger und Zehen
  - Alopezie
  - Hypoplasie des Zahnschmelzes



# X-chromosomaler Erbgang

## Dominant

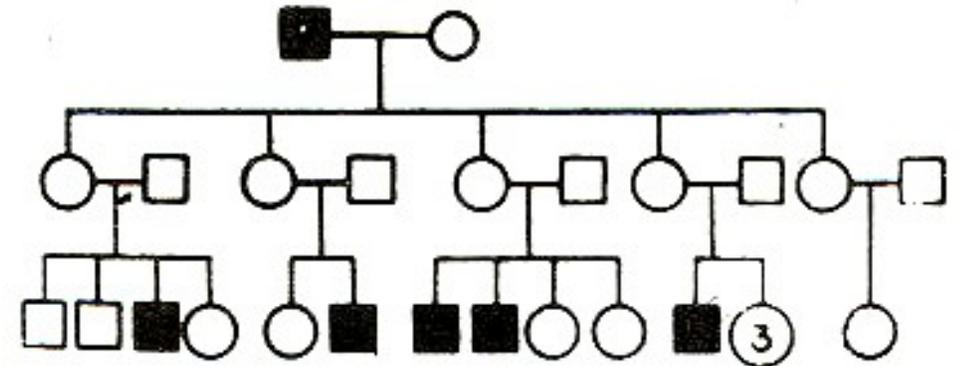
- Mädchen/Frauen sind phänotypisch betroffen, wenn sie ein geschädigtes X-Chromosom erben
- Jungen/Männer sind immer betroffen, wenn sie ein verändertes X-Chromosom vererbt bekommen, da sie nur dieses eine X-Chromosom haben.



# X-chromosomaler Erbgang

## Rezessiv

- dabei sind Mädchen/Frauen nur betroffen, wenn beide X-Chromosomen geschädigt sind, ansonsten sind sie nur "Überträgerinnen", d.h. sie können das veränderte X-Chromosom an ihre Kinder weitervererben, bilden selbst aber keinen entsprechenden Phänotyp aus
- Jungen/Männer sind immer betroffen, wenn sie ein verändertes X-Chromosom vererbt bekommen, da sie nur dieses eine X-Chromosom haben.



# X-chromosomaler Erbgang

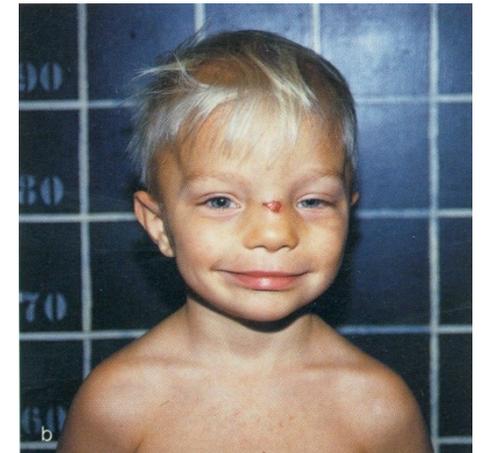
- Aarskog-Syndrom
- Albright-Buttler-Bloomberg-Syndrom
- Goltz (Goltz-Gorlin) -Syndrom
- Rapp-Hodgkin-Syndrom

# Aarskog-Syndrom

- Charakteristische kraniofaziale und Genitalanomalien
- X-chromosomal-rezessive Krankheit
- Symptomatik: Genitalanomalien; Kurze, breite Hände und Füße; Überstreckbarkeit der Gelenke; Syndaktilien; Kleinwuchs; Herzfehler

# Aarskog-Syndrom

- Symptomatik Orofaziokran. Befunde:
  - Zahnschmelzhypoplasie
  - Verzögerter Zahndurchbruch
  - Hypodontie
  - Hypoplastische Maxilla
  - Hoher, enger Gaumen
  - Selten G- oder LKG-Spalte
  - Rundes Gesicht
  - Hypertelorismus
  - Kurze, breite Nase
  - Breites Philtrum
  - Makrozephalus
  - Vorgewölbte Stirn

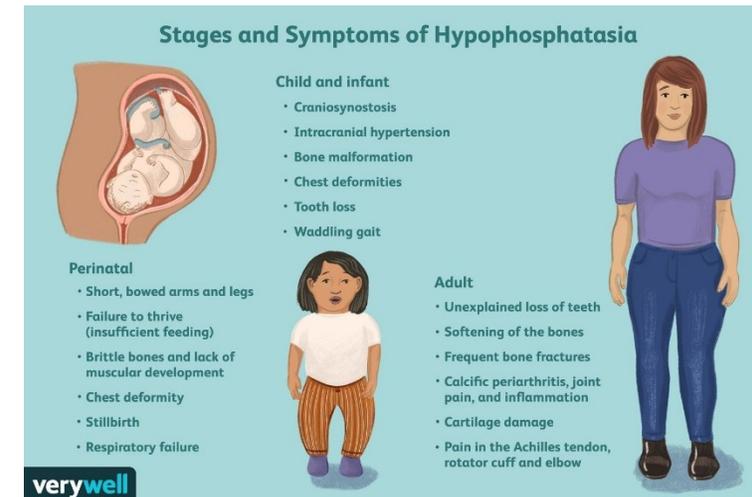


# Albright-Buttler-Bloomberg-Syndrom

- X-chromosomal-dominante Krankheit
- Schwere Zahnschmelz- und dentindefekte bei hypophosphatämischer Rachitis durch endogenen Mangel oder Unwirksamkeit des Vitamin D.

# Hypophosphatämie, Albright-Buttler-Bloomberg-Syndrom

- Symptomatik, Orofaziokran. Befunde :
  - Verspäteter Zahndurchbruch
  - Zahnretentionen
  - Dünner Schmelz-Dentin-Mantel
  - Störungen der Amelogenese durch Hypokalzifizierung
  - Beide Dentitionen zeigen: weiträmige Pulpenhöhlen, Ausgedahnte Pulpenhörner, weite Wurzelkanäle
  - Bakterielle Infektionen mit Abszessbildung
  - Kariesneigung
  - Schädeldeformitäten
  - Aloplezie
  - Innenohrschwärhörigkeit



# Gorlin-Golz-Syndrom, Basalzellnavus-Syndrom

- X-chromosomal-dominante Krankheit
- Kombination von Basaliomen, Kieferzysten und Makrozephalus

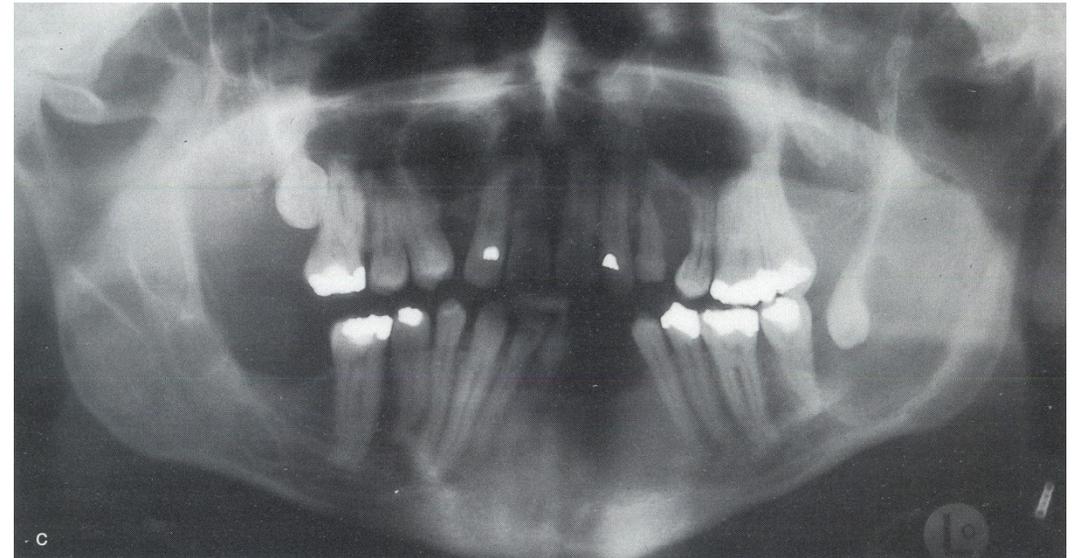
# Gorlin-Golz-Syndrom, Basalzellnavus-Syndrom

- Symptomatik:
  - Multiple nävoide Basaliome (Teilweise Zystisch, pigmentiert oder verhornt)
  - Basaliome überragen das hautniveau deutlich
  - Basaliome neigen zu Ulzerationen
  - Keratosis der Hände und Füße
  - Rippenomalien
  - Kyphoskoliose
  - Spina bifida
  - Hypogonadismus
  - Poly-, Syndaktilien



# Gorlin-Golz-Syndrom, Basalzellnavus-Syndrom

- Symptomatik Orofaziokran. Befunde:
  - Multiple odontogene Keratozysten
  - Verbreiteter Nasenrücken
  - Hypertelorismus
  - Augenveränderungen
  - Makrozephalus
  - Kantige Schädellform



# Rapp-Hodgkin-Syndrom

- LKG-Spalte mit ektodermaler Dysplasie.
- verschiedene Krankheitsbilder

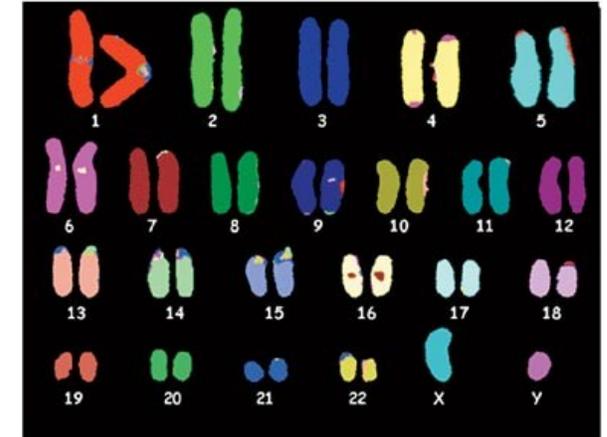
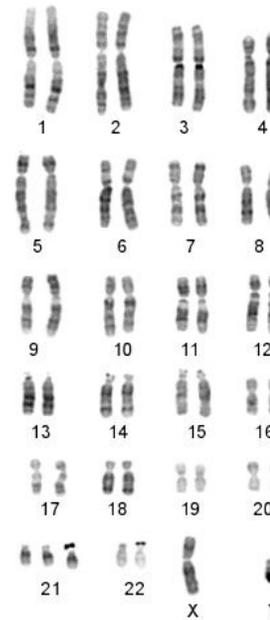
# Rapp-Hodgkin-Syndrom

- Symptomatik:
  - schmale Nase
  - Tränengangsanomalien
  - Nageldystrophie
  - Haaranomalien
  - Keratosis palmoplantaris
  - Photophobie
  - Schwärhörigkeit
  - Hypohydrosis
  - Zahnretentionen
  - Fehlen des Zungenbändchens
  - G- Spalte
  - Hypodontie
  - Hypoplasie des Zahnschmelzes



# Chromosomenaberrationen

- Karyogram
- Karyotyp



- numerische
- strukturelle
- kombinierte

Chromosomenaberrationen

# Numerische Chromosomenberrationen

- Poliploidie
- Euploidie
- Aneuploidie
- Trisomie, Tetrasomie...

# Numerische Chromosomenberrationen

1. Numerische Chromosomenberrationen der Autosomen (= nicht der Geschlechtschromosomen)
  - Down-Syndrom
  - Edwards-Syndrom
  - Patau-Syndrom
2. Numerische Chromosomenberrationen der Geschlechtschromosomen
  - Turner-Syndrom

# Numerische Chromosomenberrationen

(autosomal)

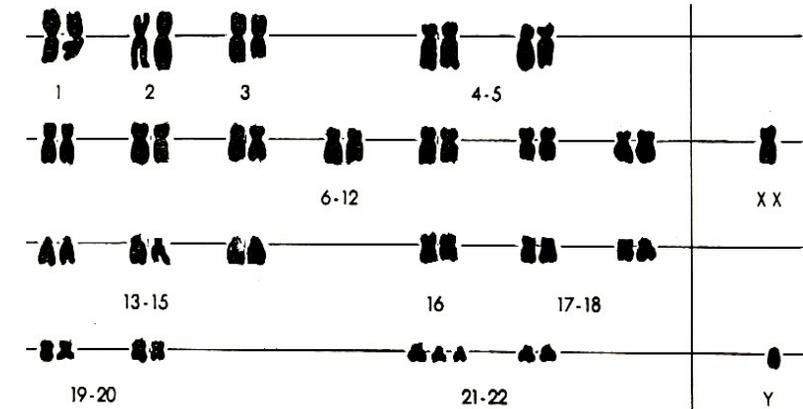
## Down-Syndrom

(Erste Beschreibung durch Dr. Langdon Down)

Trisomie des Chromosomes 21.

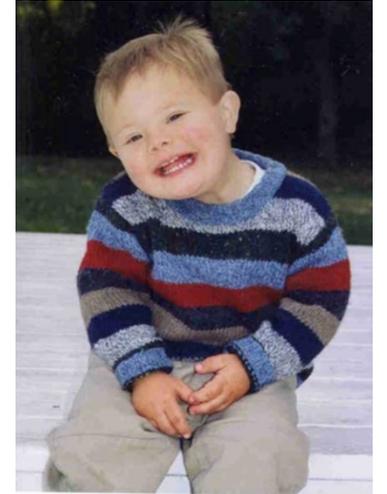
47, XX +21

47, XY +21



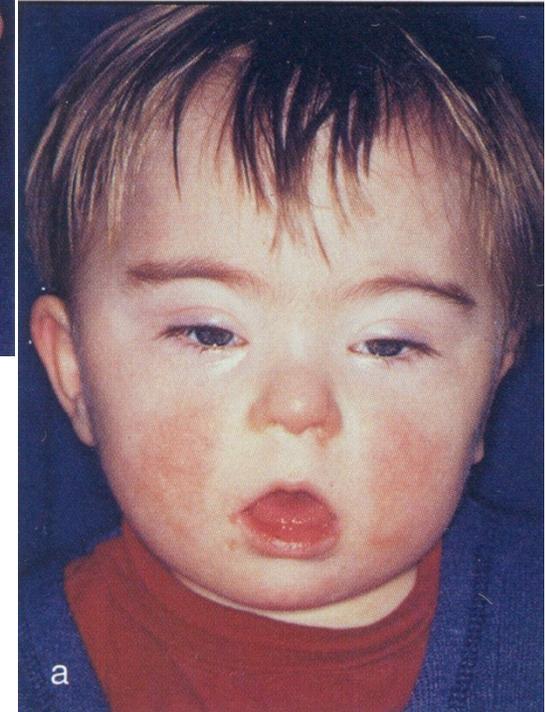
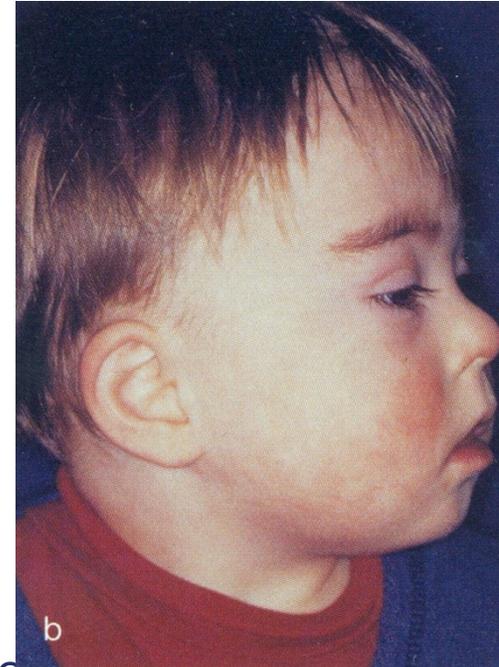
# Down-Syndrom

- Symptomatik:
  - Kleinwuchs
  - Hypotonie der Muskulatur
  - Überstreckbarkeit der Gelenke
  - Angeborene Herzfehler
  - Pankreasanomalien
  - Neigung zu Infekten und Leukosen
  - Geistige Behinderung
  - Zahlreiche fakultive Symptome



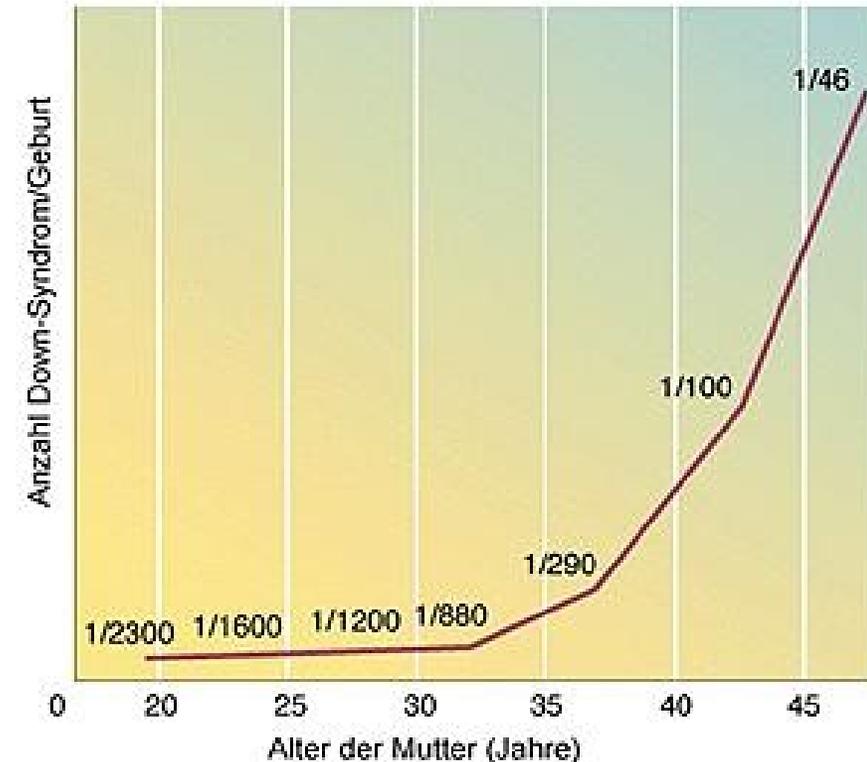
# Down-Syndrom

- Charakteristisches faziales Aussehen:
  - Epikanthus
  - Schräge Lidachsen
  - Myopie
  - Rötung der Wangen
  - Anomalien der Ohrmuscheln
  - Kurzschädel
  - Flaches Hinterhaupt
  - Breiter Nacken
  - Anomalien in der Zahnanzahl, und der Zahnkronenform
  - Anteriore Position der Zunge
  - Offener Biss
  - Progenie
  - Lingua plicata
  - Selten G-Spalte



# Down-Syndrom

- Down-Syndrom ist eines der verbreitetsten angeborenen Syndrome.
- Man findet Menschen mit Down-Syndrom überall auf der Welt sowie bei allen Rassen, ethnischen Gruppen und Bevölkerungsschichten.
- Alle drei Minuten kommt ein Baby mit Down-Syndrom zur Welt, insgesamt leben weltweit zirka fünf Millionen Menschen mit Down-Syndrom.
- Die Häufigkeit des Auftretens ist dabei mit etwa 1 auf 800 Geburten überall gleich.
- In Deutschland werden jährlich zirka 1200 Kinder mit Down-Syndrom geboren.



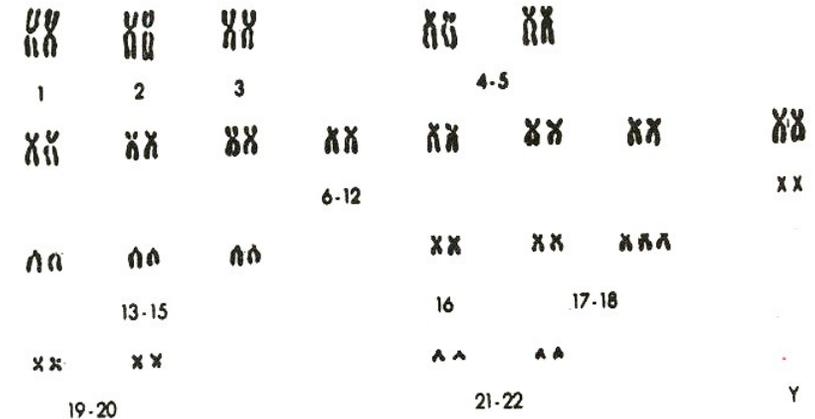
# Numerische Chromosomenberrationen

(autosomal)

## Edwards-Syndrom

Trisomie des Chromosomes 18

Tod in der Gebärmutter oder in den ersten Lebensmonaten



# Edwards-Syndrom

- Symptomatik: (weinige Überlebenden)
  - neurologische Defekte – mentale Retardation
  - Fehlbildungen:
    - Herz
    - Nieren
    - Augen
  - Mikrocephalus
  - Flache Stirn
  - deformierte Ohren
  - LKG-Spalte



# Numerische Chromosomenberrationen

(autosomal)

## Patau-Syndrom

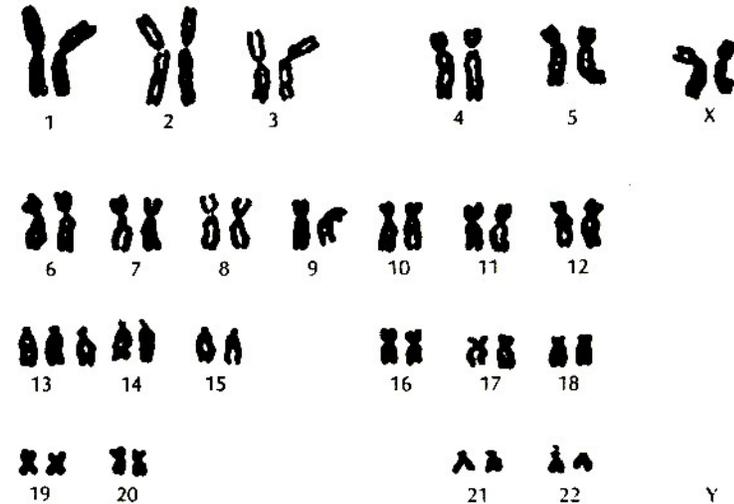
Trisomie des Chromosoms 13

47, XY +13

47, xx +13

Tod in erseten Lebensmonaten (80%- im 1. Monat)

Häufigkeit 1:5000



# Patau-Syndrom

- Symptomatik Orofaziokran. Befunde:
  - Meist doppelseitige LKG-Spalte
  - Anophthalmie
  - Mikrophthalmie
  - Ohrsdysmorphien
  - Fehlbildungen des Gehirns
- Andere Befunde:
  - Anomalien des distalen Extremitätenskeletts mit Hexadaktylie
  - Kardiovaskuläre Fehlbildungen
  - Zystennieren
  - Hydronephrose
  - Hypotonie der Muskulatur



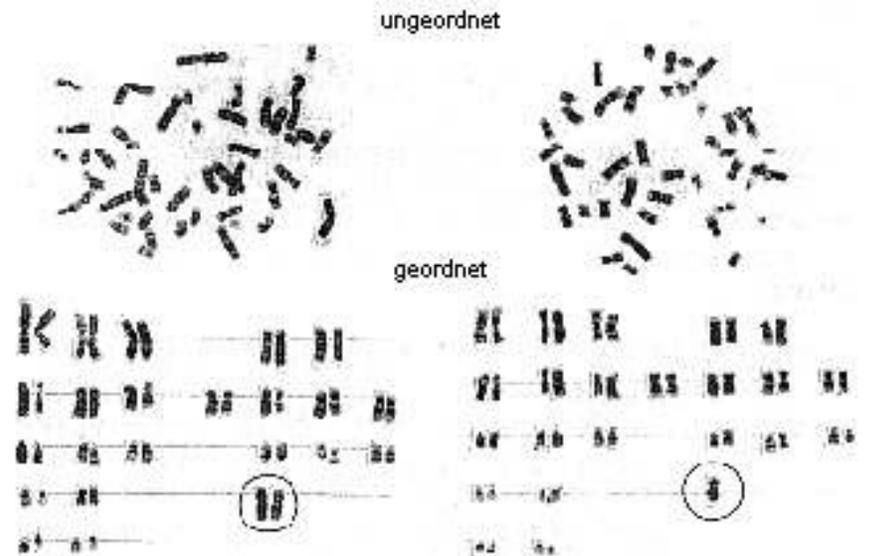
# Numerische Chromosomenberrationen

(gonadal)

## Turner-Syndrom

ein komplettes X oder ein Teil von einem X-Chromosom geht verloren - vor, bei oder kurz nach der Vereinigung von Eizelle und Samenzelle

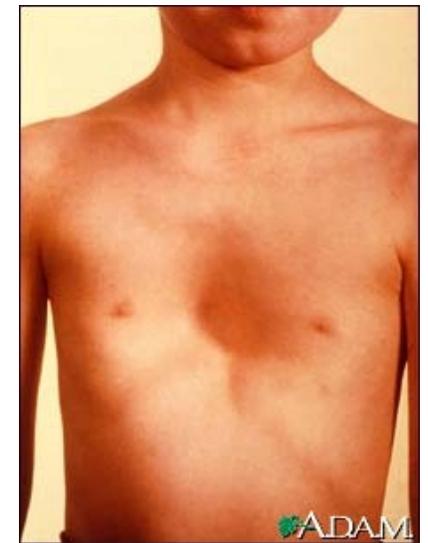
Abb. 3



# Turner-Syndrom

- Symptomatik:

- Phenotyp: weiblich
- Kleinwüchsigkeit
- Mangel an Sexualreife (Brustentwicklung, weiblichen Körperformen und der Menstruation)
- die Ovarien sind nicht gänzlich entwickelt
- Schildbrust (breite Brust mit weit auseinander liegenden Brustwarzen)
- Aortenstenose
- Herzgeräusche
- Otitis media chronica
- nach außen offener Winkel der Ellbogen
- Einzelne kürzere Finger oder Zehen
- Abnormalität und Minderfunktion der Nieren und des Blasentraktes
- Trockene Haut
- Zuckerkrankheit
- Hoher Blutdruck



# Turner-Syndrom

- Symptomatik:
  - Lymphödeme (Ansammlung von Flüssigkeit)  
weiche Fingernägel
  - Kurzsichtigkeit
  - Faltenhals
  - Ptosis (herabhängendes Oberlid)
  - Tiefer Haaransatz
- Orofazialer Befund:
  - Hypoplasie des Unterkiefers
  - Hoher Gaumen
  - Zahnengstände

# Multifaktorielle Erbgänge

- Man hat bei Missbildungen und Krankheiten immer wieder festgestellt, dass zwar eine genetische Veranlagung vorhanden ist (Häufung von Krankheiten in Familien). Es müssen aber entweder mehrere Gene für die Ausprägung des Merkmals (Krankheit bzw. Missbildung) vorhanden sein => **Polygenie** oder noch andere Einflüsse eine Rolle spielen, damit eine Krankheit ausbricht bzw. eine Missbildung in Erscheinung tritt => **Multifaktorielle Vererbung**. Zudem hat bei gewissen Mutationen auch die genetische Prägung (genetic imprinting) einen grossen Einfluss auf den Phänotypen.
- Also darunter versteht man ein Zusammenwirken von genetischen Faktoren und nicht genau bestimmbareren Umwelteinflüssen.

# Fehlbildungen im orofaziokranielen Bereich als Begleitsymptome von Systemkrankheiten

- Prevention
- Frühzeitige Diagnose
- Fachärztliche Betreuung



# Danke schön die Aufmerksamkeit!

Dr. Lipták Laura



SEMMELWEIS  
EGYETEM 1769

