



**TURUN  
YLIOPISTO**

# **Marfanin syndrooma – suun alueen erityispiirteet ja hammashoidossa huomioitavat seikat**

Lasten hammashoito ja oikomisoppi  
Syventävien opintojen kirjallinen työ

Laatija:

Santeri Isotupa

Ohjaaja:

Professori Janna Waltimo-Sirén

20.04.2022

Turku

Turun yliopiston laatujärjestelmän mukaisesti tämän julkaisun alkuperäisyys on tarkastettu

Turnitin OriginalityCheck -järjestelmällä.



Syventävien opintojen kirjallinen työ

**Oppiaine:** Lasten hammashoito ja oikomisoppi

**Tekijä(t):** Santeri Isotupa

**Otsikko:** Marfanin syndrooma – suun alueen erityispiirteet ja hammashoidossa huomioitavat seikat

**Ohjaaja(t):** Professori Janna Waltimo-Sirén

**Sivumäärä:** 23 sivua

**Päivämäärä:** 20.04.2022

Tämän tutkielman tavoite oli hakea kirjallisuudesta tuoretta tietoa Marfanin syndroomalle tyypillisistä suun alueen muutoksista ja niiden vaikutuksesta oireyhtymää sairastavien hammashoitoon huomioiden myös taudille tyypilliset systeemiset tekijät. Aiheesta on tehty suomenkielinen katsaus vuonna 2007 (Waltimo-Sirén, 2007). Tutkimusaineistona on PubMed- sekä Embase-tietokantojen pääasiassa vuoden 2007 jälkeen julkaistut alkuperäisartikkelit.

Marfanin syndrooma on systeeminen sidekudoksen kehityshäiriö, joka diagnosoidaan kliinisten piirteiden perusteella ja varmistetaan geenitestillä. Marfanin syndrooma johtuu todennäköisesti kromosomin 15q21 geenin FBN1 mutaatiosta ja sen aiheuttamasta fibrilliini 1:n määrän ja laadun muutoksista. Marfanin syndroomaan yhdistettyihin piirteisiin kuuluu erilaisia luustopoikkeavuuksia, muutoksia verisuonielimistössä, silmien poikkeuksellinen muoto tai rakenne sekä muutoksia keuhkoissa, ihossa ja selkäytimen kovakalvolla. Tässä tutkielmassa käsitellään Marfanin syndrooman vaikutuksia kasvojen luuston muotoon, hampaiden kehityspoikkeamiin, leukanivelvaivoihin sekä ienterveyteen.

Hammaslääkäri on hyvä tuntea Marfanin syndrooman perusteet, koska sillä on monia suun alueeseen liittyviä erityispiirteitä ja aikainen diagnosointi edesauttaa potilaan pääsyä asianmukaisiin hoitoihin. Oireyhtymään liittyvien suun alueen erityispiirteiden vuoksi tarvitaan usein kokonaisvaltaista hammashoitoa ja tiivistettyä seurantaa. Hoitoa suunniteltaessa on arvioitava potilaan toimenpidekelpoisuus infekti- ja vuotoriskin sekä yleisterveyden osilta. Hoidossa suositellaan moniammatillista yhteistyötä esimerkiksi hoitavan kardiologin kanssa.

**Avainsanat:** Marfanin syndrooma, hammashoito

## Sisällysluettelo

<b>1</b>	<b>Marfanin syndrooma</b>	<b>6</b>
1.1	Yleistä	6
1.2	Mekanismi	6
1.3	Diagnostiikka	6
1.3.1	Luustolliset kriteerit	7
1.3.2	Sydän- ja verikiertoelimistön kriteerit	7
1.3.3	Silmään liittyvät kriteerit	7
1.3.4	Keuhkoihin liittyvät kriteerit	7
1.3.5	Ihoon liittyvät kriteerit	8
1.3.6	Selkäytimen kovakalvon kriteerit	8
1.3.7	Perinnöllisyyteen liittyvät kriteerit	8
<b>2</b>	<b>Kasvojen luusto ja purennan kehitys</b>	<b>9</b>
2.1	Marfanin syndrooman vaikutus kasvojen luustoon	9
2.1.1	Kasvojen luustomuutosten esiintyvyys	9
2.1.2	län vaikutus kasvojen luustomuutosten esiintyvyyteen	10
2.1.3	Kasvojen luustomuutosten muodostuminen	11
2.1.4	Kasvojen luustomuutosten yhteys uniapneaan	11
2.2	Marfanin syndrooman vaikutus hampaisiin	12
2.2.1	Hampaiden määrän vaihtelu	12
2.2.2	Hampaiden morfologia	13
2.3	Oikomishoidossa huomioitavaa	13
2.4	Protetiikassa huomioitavaa	14
<b>3</b>	<b>Leukanivelet</b>	<b>15</b>
3.1	Marfanin syndrooman vaikutus leukaniveliin	15
<b>4</b>	<b>Parodontium</b>	<b>17</b>
4.1	Parodontiitin esiintyvyys	17
4.2	Parodontiitin kehittyminen	17
4.3	Parodontiitin vaikutus sydän- ja verenkiertoelimistöön	18
4.4	Molekyylit apuna tulevaisuuden diagnostiikassa	19
4.5	Hoidossa huomioitavaa	20

<b>5</b>	<b>Kariologia ja endodontia</b>	<b>21</b>
5.1	Kariologia	21
5.2	Endodontia	21
5.3	Juurihoidossa huomioitavaa	22
<b>6</b>	<b>Toimenpidekelpoisuus</b>	<b>23</b>
<b>7</b>	<b>Pohdinta</b>	<b>24</b>
	<b>Lähteet</b>	<b>26</b>

# 1 Marfanin syndrooma

## 1.1 Yleistä

Marfanin syndrooma (MFS) on autosomaalisesti dominantisti periytyvä sidekudoksiin vaikuttava geneettinen häiriö (Franca ym. 2016). MFS voi aiheuttaa muutoksia eri osiin elimistöä mukaan lukien sydämeen, verisuoniin, keuhkoihin, silmiin, luihin ja ligamenteihin. Syndrooman on löytänyt ranskalainen lastenlääkäri Antoine Bernard-Jean Marfan vuonna 1896. Arvioitu esiintyvyys on lähteestä riippuen 1:10000 ja 1:5000 välillä. Suomen Marfan-yhdistys ry:n arvion mukaan Suomessa on 500-1000 Marfan-diagnoosin saanutta. Etnisellä taustalla tai sukupuolella ei katsota olevan yhteyttä syndroomaan (Franca ym. 2016). Rajoittuneet fyysiset kyvyt ja kosmeettiset haitat rajoittavat MFS-oireyhtymää sairastavien elämää johtaen turhautumiseen ja madaltuneeseen itsetuntoon (Jain ym. 2013).

## 1.2 Mekanismi

Suomalaiset tutkijat paikansivat ensimmäisinä Marfanin syndroomaan yhdistetyn geenivirheen kromosomiin 15q21 (Kainulainen ym. 1990), ja seuraavana vuonna sen aiheuttajaksi identifioitiin mutaatio FBN1-geenissä (Dietz et al. 1991). Oireyhtymän patogeneesi ei ole täysin selvillä, mutta FBN1 mutaation arvellaan aiheuttavan määrällisiä ja laadullisia vaikutuksia fibrilliini 1:en. Fibrilliini 1:n vähäinen määrä tai epänormaali muoto johtaa elastiinisäikeiden epätasapainoon sekä sidekudoksen heikkenemiseen. (Franca ym. 2016.) Koska fibrilliini säätelee TGF-beta-ekspressiota hillitsevästi, sen mutaatiot voivat johtaa TGF-betan yliekspressioon. Tästä syystä Marfanin oireyhtymällä ja varsinaisesti TGF-beta-reseptorien tai ligandin mutaatioista johtuvilla sairauksilla (Loyes-Dietz syndrooman eri muodot) on kliinisesti paljon yhteneväisyyttä ja jälkimmäisestä sairausryhmästä puhutaan myös Marfanin kaltaisina sairauksina. (McCarrick ym. 2014.)

## 1.3 Diagnostiikka

Marfanin syndrooman diagnoosi tehdään pääasiassa kliinisten piirteiden perusteella ja varmistetaan geneettisesti. Diagnostiikan tueksi on luotu alaotsikoissa kuvailtu Ghentin kriteeristö, joka luotiin vuonna 1996 ja uudistettiin 2010 (Loyes et al. 2010). Kriteerit jaetaan pää- ja sivukriteereihin. Diagnoosiin tarvitaan perinnöllisyyteen liittyvä pääkriteeri, yksi elimeen liittyvä pääkriteeri sekä toiseen elimeen liittyvä pää- tai sivukriteeri. Jos

perinnöllisyyteen liittyvää pääkriteeriä ei ole, diagnoosiin tarvitaan yksi pääkriteeri kahdesta eri elimestä sekä kolmanteen elimeen liittyvä pää- tai sivukriteeri. (Franca ym. 2016.)

Diagnosointia vaikeuttaa oireiden yksilöllinen vaihtelevuus. Lisäksi joillain lapsilla ei ole tyypillisiä Marfanin syndroomaan viittaavia löydöksiä, vaan ne kehittyvät kasvun myötä. (Docimo ym. 2013.)

### 1.3.1 Luustolliset kriteerit

Pääkriteereihin kuuluvat pectus excavatum (”kuopparinta”) eli sisälle painautunut rintakehä, pectus carinatum (”linnunrinta”) eli ulospäin kohoava rintakehä, pitkäraajaisuus (sylimitta suurempi kuin pituus ja pieni istumapituuden osuus koko pituudesta), ranteen ja peukalon avulla diagnosoitavat yliliikkuvuudet, skolioosi, kyynärpäiden rajoitettu ojennusliike, lättäjalkaisuus sekä reisiluun poikkeava asento suhteessa lantioon.

Sivukriteereihin kuuluvat kohtalainen pectus excavatum, nivelten yliliikkuvuus, korkea suulaki, pitkäkalloisuus, matalat poskipäät sekä retrognatia. (Loyes et al. 2010; Franca ym. 2016.)

### 1.3.2 Sydän- ja verikiertoelimistön kriteerit

Pääkriteereihin kuuluvat nousevan aortan laajentuma käänteisvirtauksella tai ilman sekä nousevan aortan dissekaatio eli verisuonen seinämän kerroksien irtoaminen toisistaan.

Sivukriteereihin kuuluvat mitraaliläpän prolapsi eli pullistuma, keuhkovaltimon laajentuma, annuluksen kalkkeutuma sekä laskevan rinta-aortan laajentuma tai dissekaatio. (Franca ym. 2016.)

### 1.3.3 Silmään liittyvät kriteerit

Pääkriteereihin kuuluu ectopia lentis eli silmälinssin luksaatio.

Sivukriteereihin kuuluvat epätavallisen litteä sarveiskalvo, kasvanut silmämunan pituus, hypoplastinen iris sekä sädelihaksen aiheuttama pupillin supistustila. (Franca ym. 2016.)

### 1.3.4 Keuhkoihin liittyvät kriteerit

Keuhkoihin liittyy ainoastaan sivukriteerejä, joita ovat spontaani ilmarinta sekä keuhkopussin alaiset pienet ilmataskut (Franca ym. 2016).

### 1.3.5 Ihoon liittyvät kriteerit

Ihoon liittyy ainoastaan sivukriteerejä, joita ovat raskauteen liittymättömät ihon striat eli venytysarvet sekä leikkauksen jälkeiset arpityrät (Franca ym. 2016).

### 1.3.6 Selkäytimen kovakalvon kriteerit

Selkäytimen kovakalvoon liittyy ainoastaan yksi pääkriteeri, joka on kovakalvon laajenemista aiheuttaen pullistuman selkäydinnesteen paineesta (engl. lumbosacral dural ectasia) (Franca ym. 2016).

### 1.3.7 Perinnöllisyyteen liittyvät kriteerit

Perinnöllisyyteen liittyy ainoastaan yksi pääkriteeri, joka on vanhemman, lapsen tai sisaruksen edellä mainitut oireet tai mutaatio FBN1-geenissä (Franca ym. 2016).



## 2 Kasvojen luusto ja purennan kehitys

### 2.1 Marfanin syndrooman vaikutus kasvojen luustoon

Marfanin syndroomaan liittyy luustollisia erityispiirteitä myös kasvojen alueella. Yleisiä näistä ovat pitkäkalloisuus, ylä- ja alaleukojen retrognatia eli posteriorisesti sijoittunut leuka, leukojen transversaalinen epäsuhta, korkea ja kapea suulaki sekä matalat poskipäät (De Coster ym. 2004, Docimo ym. 2013).

#### 2.1.1 Kasvojen luustomuutosten esiintyvyys

Docimo ja kumppanit (2013) tutkivat luustonmuutosten esiintyvyyttä MFS-potilasryhmässä. Tutkimukseen osallistui 32 lasta, joiden keski-ikä oli 10.47 vuotta. Heistä 18 oli poikia ja 14 tyttöjä. Tutkittava ryhmä kerättiin Rooman Tor Vergatan yliopistollisesta sairaalasta, joka on vastuussa alueensa Marfanin syndrooma -potilaiden monitoroinnista. Potilaille tehtiin tutkimuksia kardiologian, pediatrian, oftalmologian, genetiikan, ortopedian ja lasten hammashoidon osa-alueilla.

Tutkittavalta ryhmältä otettiin hampaiston panoraamatomografiakuva sekä kefalometrinen lateraaliröntgenkuva. Tutkimuksessa todettiin pitkäkalloisuutta 47%:lla, retrognatiaa 56%:lla, sivualueen ristipurentaa 56%:lla, korkeaa ja kapeaa suulakea 69%:lla sekä matalia poskipäitä 47%:lla. Tutkimuksessa havaittiin korrelaatio aortan laajenemisen ja joidenkin kasvojen alueen luustomuutoksien välillä. (Docimo ym. 2013.)

De Coster tutkimusryhmineen (2004) tutkivat aikuisten MFS-potilaiden luuston piirteitä kefalometrisen analyysin avulla verraten tutkittavaa ryhmää verrokkeihin. Tutkittava 26 henkilön otos kerättiin Ghentin yliopistollisesta sairaalasta. Heitä vertailtiin aineistoon, joka on kerätty yli 5000 ohiolaiselta nuorelta. Lisäksi muodostettiin toinen tutkittava 17 henkilön ryhmä, jonka ikäraajaksi määritettiin naisilla 17 vuotta ja miehillä 18 vuotta, koska silloin kefalometristen pisteiden sijainnin katsotaan olevan muuttumattomia erityisesti suulaen kaaren osalta. Kontrolliryhmä koostui kutakin tutkittavaa kohden kahdesta samanikäisestä ja -sukupuolisesta verrokista, joiden sagittaaliset ja vertikaaliset luustosuhteet olivat samankaltaiset. Kahdelle tutkittavalle löytyi vain yksi verrokki.

Kefalometrisen analyysin perusteella tutkittavalla ryhmällä maxilla oli retropositiossa 84%:lla ja mandibula 88%:lla. Molempien leukojen retropositiota oli 81%:lla. Sagittaalisesti I-luokan luustosuhde oli 44%:lla, II-luokan luustosuhde 48%:lla ja III-luokan luustosuhde 8%:lla. Vertikaalisesti tarkasteltuna normaali kasvumalli oli 12%:lla, avautuva kasvumalli 72%:lla ja sulkeutuva kasvumalli 16%:lla. (De Coster ym. 2004.)

Ohiolaisista nuorista kerättyyn tietokantaan verrattaessa tutkittujen MFS-potilaiden kallon pohjan pituus oli lyhyempi. Potilasryhmässä koko kasvojen korkeus oli tietokantaan verrattuna suurempi. Erityisesti alakasvokorkeus oli tutkittavalla ryhmällä suurempi. Maxillan koko oli pienempi ja sen asema posteriorisempi suhteessa kallonpohjaan verrattuna tietokantaan. Myös mandibula oli pienempi ja sen asema suhteessa kallonpohjaan oli posteriorisempi. II-luokan luustosuhde oli MFS-ryhmässä yleisempää. (De Coster ym. 2004.)

Tutkimuksen toisessa osassa verrattiin Marfanin oireyhtymästä kärsivistä aikuisista koostuvaa ryhmää kontrolliryhmään. Kullakin tutkittavalla oli yhdestä kahteen verrokkia samanlaisella sagittaalisella ja vertikaalisella luustosuhdeella. MFS-ryhmään kuuluvilla oli verrokkeja lyhyempi maxilla, mutta suulaen pituus ja korkeus olivat suuremmat. Myös alakasvokorkeus oli MFS-ryhmällä hieman suurempi, mutta ero ei ollut tilastollisesti merkitsevä. Muuten löydökset olivat molemmissa ryhmissä samanlaisia. Samanlaiset tulokset selittyvät todennäköisesti kontrolliryhmän yhteneväisistä luustosuhdeista verrattuna tutkittavaan ryhmään. (De Coster ym. 2004.)

### 2.1.2 Iän vaikutus kasvojen luustomuutosten esiintyvyyteen

Laganà ja kumppanit (2008) tutkivat Marfanin syndroomaa sairastavien maxillan rakennetta vertaillen sitä terveeseen verrokkiryhmään. Tutkimukseen osallistui 31 lasta.

Tutkimuspopulaatio saatiin jälleen Tor Vergatan yliopistollisesta sairaalasta. Tutkittavat jaettiin kahteen ryhmään, joista ensimmäisellä ryhmällä oli vaihduntahampaisto ja toisella pysyvä hampaisto. Tutkimuksessa käytettiin apuna jäljennöksistä skannattuja 3D-mallinnuksia. Tutkittavia ryhmiä verrattiin ensin ikäisiään vastaaviin verrokkiryhmiin ja sen jälkeen toisiinsa.

Tutkimuksessa todettiin molempien tutkittavien ryhmien omaavan kapeamman ja korkeamman suulaen verrattuna verrokkiryhmään. Lisäksi suulaki on suhteessa kapeampi ja korkeampi pysyvän hampaiston ryhmällä verrattuna vaihduntahampaiston ryhmään. Verrokkiryhmässä ei havaittu samanlaista kehitystä vaihduntahampaiston ja pysyvän hampaiston ryhmien välillä. (Laganà ym. 2019b.) Erityisesti maxillan posterioriosa on tavallista kapeampi (Laganà ym. 2018).

### 2.1.3 Kasvojen luustomuutosten muodostuminen

Marfanin syndroomaan liittyvien kasvojen luuston tyypillisten piirteiden syntymekanismista ei ole selkeää tietoa. Arvellaan, että synnä voi olla oireyhtymän geenivirheen aiheuttama kasvumalli tai ympäristötekijöiden vaikutus. Suuhengityksen arvellaan vaikuttavan pään asentoon, mikä voi vaikuttaa kasvojen luuston kehittymiseen, kuten korkeaan ja kapeaan maxillaan. Syntymän jälkeinen kallon anteriorinen kasvu tapahtuu suturoista pehmytkudosten aiheuttaman jännityksen vaikutuksesta. Marfanin syndroomassa suturoiden kasvupotentiaalin uskotaan olevan heikentynyt, koska niiden vaste jännitykselle on heikentynyt. (De Coster ym. 2004.)

### 2.1.4 Kasvojen luustomuutosten yhteys uniapneaan

Obstruktiivinen uniapnea on yleinen Marfanin syndroomaan yhdistetty vaiva. Obstruktiivinen uniapnea johtuu ylähengitysteiden ahtautumisesta unen aikana, mikä ilmenee hengityshäiriöinä. (Taddei ym. 2015.) Obstruktiivisen uniapnean suuri esiintyvyys MFS:n yhteydessä selittyy todennäköisesti ylemmän hengitystien ahtaudella sekä maxillan morfologian ja mandibulan posteriorisen aseman aiheuttamalla suurentuneella vastuksella nenähengityksessä. Ylemmän hengitystien ahtautumisen uskotaan liittyvän Marfanin syndroomalle tyypilliseen puutteelliseen sidekudokseen. Kapea yläleuka ja posteriorisessa asemassa oleva alaleuka puolestaan ovat yhteydessä kielen matalaan asemaan, joka johtaa nielun kapenemiseen hankaloittaen hengitystä. (Rudagi ym. 2020.) Uniapnea mahdollisesti lisää riskiä aortan laajenemiselle. Mahdollisia uniapnean ja aortan laajenemisen välisen yhteyden selittäviä mekanismeja ovat rintakehän sisäinen paineenvaihtelu, heräämisen aiheuttama sympaattisen hermoston aktivaatio sekä ajoittainen vähentynyt hapen saanti. Luokan II purentavirhe on yhdistetty uniapneaan. (Taddei ym. 2015.)

Taddei ja kumppanit tutkivat oikomishoidon vaikutusta uniapnean hoitoon MFS-potilailla. Tutkittava ryhmä koostui 30 lapsesta, joilla oli diagnosoitu Marfanin syndrooma. Kontrolliryhmä koostui 30 saman ikäisestä lapsesta, joilla oli luokan II purentavirhe ja alaleuan retrognatia. Oikomishoidossa käytettiin yläleukaa leventävää RME-kojetta (Rapid Maxillary Expansion), minkä jälkeen alaleukaa tuotiin eteenpäin PUL-aktivaattorilla (Propulsor Universal Light). Tutkittaville tehtiin ennen oikomishoitoa uniapneatutkimus laitteella, joka mittaa unen aikana potilaan hengityksen painetta nenän kautta sekä veren happisaturaatiota sormesta. Lisäksi potilaat täyttivät kyselykaavakkeen subjektiivisista oireistaan. Uniapneatutkimus ja oirekysely toistettiin RME:n jälkeen ja vielä kolmannen kerran PUL-aktivaattorin jälkeen. Tutkimuksen mukaan uniapnean oireita ja happidesaturatioita oli tutkittavalla ryhmällä enemmän kuin kontrolleilla ennen RME:tä ja sen jälkeen, mutta PUL-aktivaattorin jälkeen ero kontrolliryhmään ei ollut merkittävä. Yläleuan levitys yhdistettynä luokan II purentavirheen korjaukseen havaittiin hyödylliseksi menetelmäksi ehkäistä obstruktiivista uniapneaa. (Taddei ym. 2015.)

## **2.2 Marfanin syndrooman vaikutus hampaisiin**

Marfanin syndrooma voi vaikuttaa hampaiden määrään sekä morfologiaan. Kirjallisuudessa on viitteitä sekä hampaiden ylilukuisuudesta että alilukuisuudesta (Khonsari ym. 2010, Mallineni ym. 2012).

### **2.2.1 Hampaiden määrän vaihtelu**

MFS-potilaiden hampaistoissa esiintyy sekä ylilukuisia hampaita että hampaiden puutoksia. Mallineni ja kumppanit (2012) esittivät potilastapauksena 6-vuotiaan pojan, jolla oli diagnosoitu Marfanin syndrooma. Potilaalla oli tutkimuksen alussa maitohampaisto, mutta poikkeuksellisesti yläleuassa oli ylimääräinen inkisiivi puhjenneena d.51:n palatinaalipuolelle. Alaleuasta puolestaan puuttui d.82. Panoraamatomografiassa havaittiin vielä impaktoitunut ylilukuinen inkisiivi d.61:n palatinaalipuolella. D.82 ja vastaavan pysyvän hampaan aihe puuttuivat kokonaan. Tarkkaa selitystä hampaiden määrän vaihtelulle ei ole. Hampaiden alilukuisuuden etiologian arvellaan olevan useiden geenien monitekijäinen lopputulos. Ylilukuisille hampaille ehdotettua etiologisia tekijöitä ovat mahdollisesti monitekijäinen perinnöllisyys, kehittyvän hampaan kahtiajakautuminen tai hammaspienan yliaktiivisuus. (Mallineni ym. 2012.)

Khonsari tutkimusryhmineen (2010) esittivät toisen potilastapauksen. Potilas oli 12-vuotias MFS-diagnoosin saanut tyttö, jolla oli huomattavia häiriöitä hampaiden puhkeamisessa. Potilaasta otettiin panoraamatomografia sekä kartiokeilatomografia hampaiden määrän ja aseman määrittämiseksi. Kuvista havaittiin 36 pysyvää hammasta. Merkittäviä löydöksiä olivat mesiodens, 2-sektorin neljä molaaria sekä 3-sektorin neljä premolaaria. Lisäksi joitain yksittäisiä hampaita puuttui. Potilaalla oli luustollinen I-luokka sekä korkea ja kapea maxilla. Hammaskaarella oli reilusti tilanpuutetta ja puhkeamattomat hampaat olivat pahasti impaktoituneet. (Khonsari ym. 2010.)

## 2.2.2 Hampaiden morfologia

Khonsarin ja kumppanien potilastapauksessa havaittiin kuvantamistutkimuksessa hampaissa kruunun ja juurten epänormaalia anatomiaa. Ylilukuisia hampaita poistettiin. Hampaissa oli nähtävillä kiilteen puuttumista lähes kokonaan. Dentiini oli normaalia, mutta pulpaontelo oli tavallista pienempi potilaan ikään nähden. Pulpassa oli monia pulpakiviä. (Khonsari ym. 2010.) Myös De Coster tutkimusryhmineen raportoi tutkimuksessaan kiilteen hypoplasiaa ja hypomineralisaatiota. Lisäksi juurikanavan obliteroituminen sekä pulpakivet ovat yleinen löydös. (De Coster ym. 2002.)

## 2.3 Oikomishoidossa huomioitavaa

Noin 70 %:lle MFS-potilaista suositellaan oikomishoitoa. Yleisimmät syyt oikomishoidolle ovat purentavirheiden korjaus, hampaiston ahtaus, leukojen sagittaalinen epäsuhta sekä avopurenta (Shiga ym. 2017). Oikomishoito voidaan tavallisesti suorittaa normaalisti. Parodontiumin terveydestä tulee pitää erityisen hyvää huolta, ja invasiivisissa toimenpiteissä tai renkaiden asettamisessa antibioottiprofylaksi on usein tarpeellinen. (Jain ym. 2013.) Tasapainoisemman purennan lisäksi leukojen optimaalinen suhde toisiinsa mahdollistaa hyvän ennusteen mahdollisen hammaspuutoksen korjaamiselle proteettisesti (Bilodeau, 2007). Lisäksi on osoitettu, että MFS-potilaiden obstruktiivisen uniapnean oireita voidaan hoitaa oikomishoidolla (Taddei ym. 2015). Vaikeissa sagittaalisissa purentavirheissä voi olla hyötyä ortognaattisesta kirurgiasta (Van Camp ym. 2020).

MFS-potilaiden oikomishoitoon liittyy riskejä komplikaatioille tai epäsuotuisille lopputuloksille. Hammasytimen obliteraatio eli luutuminen on mahdollista MFS-potilaan oikomishoidon yhteydessä. Oikomishoito lisää hampaan täydellisen obliteroitumisen

aiheuttamaa nekroosin riskiä. Täten MFS-potilaan hampaistoa tulee seurata oikomishoidon aikana myös hammasytimen vaurioiden osalta. (Bauss ym. 2008.) Oireyhtymää sairastavilla on hampaistossa suurentunut riski resorptiolle oikomishoidon yhteydessä (Bilodeau, 2010). MFS-potilaan parodontaaliligamentin poikkeavuuden vaikutusta hampaan siirtämiseen oikomishoidossa ei tunneta tarkkaan, mutta esimerkiksi hampaiden liikkuvuutta on hyvä tarkkailla ennen ja jälkeen oikomishoidon. Oireyhtymässä yleinen kasvojen avautuva kasvumalli tulee huomioida oikomishoitoa suunniteltaessa, jotta kasvojen jo ennestään korkea olemus ei lisäänty. MFS-potilaan alaleuka saattaa kasvaa huomattavan myöhään. Tarkkaa syytä ei tiedetä, mutta nivelkapselin elastisilla säikeillä ja luuston ylikasvulla saattaa olla osuutta asiaan. (Shiga ym. 2017.)

## **2.4 Protetiikassa huomioitavaa**

Kutkut ja kumppanien (2020) esittelemässä MFS-potilastapauksessa 56-vuotiaalle naiselle tehtiin implanttikantoiset peittoproteesit. Potilaalle tehtiin poskionteloiden luuaugmentaatio yleisanestesiassa. Yhdeksän kuukauden paranemisjakson jälkeen jäännöshampaisto poistettiin ja tilalle laitettiin yhdeksän implanttia. Implanttien luutumisen ajaksi potilaalle tehtiin immediaattina kokoproteesit. Hoidon aikana varmistettiin hyvin toteutuva suuhygieniä sekä väliaikaisten proteesien hyvä pysyvyys. Neljän kuukauden jälkeen implantit todettiin luutuneiksi ja potilaalle valmistettiin pysyvät implanttikantoiset peittoproteesit. Kahden vuoden seurannassa augmentaatiossa tai implanttien luutumisessa ei ole ollut ongelmia – myös peittoproteesin stabiliteetti ja retentio ovat olleet hyviä. Kutkut ja kumppanit ehdottavat implanttikantoisen peittoproteesin olevan tehokas proteettinen ratkaisu MFS-potilaille. (Kutkut ym. 2020.)

### 3 Leukanivelet

#### 3.1 Marfanin syndrooman vaikutus leukaniveliin

Bauss tutkimusryhmineen (2004) tutki TMD-oireiden esiintyvyyttä MFS-potilailla kyselytutkimuksella. Tutkimuskaavake lähetettiin 350:lle saksalaiselle henkilölle, joilla oli diagnosoitu Marfanin oireyhtymä. Kaavakkeessa kysyttiin yleisistä TMD-oireista sekä saadusta hoidosta. Tutkimuksen toisessa vaiheessa 46:lle vastanneelle ja lähellä tutkimuspaikkaa asuvalle lähetettiin kutsu klinisiin tutkimuksiin, joissa potilaille tehtiin kliininen tutkimus sekä leukanivelen magneettikuvaus.

Kyselyyn vastasi yhteensä 281 henkilöä. Heistä 51,6 %:lla oli subjektiivisia oireita kuten kipua tai leukanivelen ääniä, 20,6 %:lla oli kipua levossa, 36,7 %:lla oli kipua suuta avatessa ja 19,9 %:lla oli kipua pureskelun aikana. Leukanivelen naksuntaa tai rahinaa oli 32,7 %:lla, 24,2 %:lla oli kokemus palautuvasta diskusdislokaatiosta ajoittaisella lukkiutumisella ja 6,4 % kärsi toistuvasta leukanivelen välilevyn ja leukanivelen sijoiltaanmenosta. Vastanneista 34,9 % oli saanut hoitoa TMD-oireisiinsa. Yleisin hoitomuoto oli stabilisaatiokisko, mutta osa hoitoa saaneista oli joutunut kirurgiseen toimenpiteeseen.

Kutsun saaneista 21 henkilöä osallistui kliniseen tutkimukseen ja magneettikuvaukseen. Heistä 81 %:lla oli TMD-oireita kliinisessä tutkimuksessa. Suurimmalla osalla (n=9) anamneesin perusteella oireettomiksi oletetuista (n=13) oli leukanivelissä naksahduksia ja puremalihasten palpaatioarkuutta. Kaikilla heistä oli havaittavissa magneettikuvassa joko tois- tai molemminpuoleinen palautuva diskusdislokaatio.

Neljän potilaan esitiedoissa oli mainittu kipua leukanivelen alueella sekä nivelen naksahduksia, jotka loppuivat, kun leuan liike rajoittui. Heillä kaikilla oli rajoittunut suun avaus sekä leuan deviaatio oireilevalle puolelle. Magneettikuvaus varmisti heistä jokaisella joko tois- tai molemminpuoleisen palautumattoman diskusdislokaation.

Jäljelle jääneet neljä potilasta valittivat molemminpuoleista leukanivelalueen kipua. Lisäksi heillä oli leukanivelten rahinaa avaus- ja sulkuliikkeiden aikana. Potilailla oli huomattava ero avustamattomassa ja avustetussa avauksessa, mikä viittaa purentalihaksien suun avaamista rajoittavaan vaikutukseen. Magneettikuvauksessa potilailla oli osteoartroosiin sopivia

löydöksiä eli tasoittunutta kondyylin pintaa ja luupiikkien muodostumista sekä palautumaton diskusdislokaatio. (Bauss ym. 2004.)

Docimon ja kumppanien tutkimuksessa havaittiin 44 %:lla 32:sta tutkittavasta TMD-oireita kuten avausliikkeen naksahdus tai alaleuan yliikkuvuutta (Docimo ym. 2013).



## 4 Parodontium

### 4.1 Parodontiitin esiintyvyys

Marfanin syndrooman yhteydestä parodontiittiin löytyy kirjallisuudesta risteävää tietoa. Suzukin ja kumppaneiden (2015) tutkimuksessa MFS-potilailla oli parodontiitti kontrolliryhmää useammin. Tutkittava ryhmä koostui 40:stä japanilaisesta diagnosoidusta MFS-potilaasta. Kontrolliryhmä koostui ainoastaan 14:stä japanilaisesta perusterveestä henkilöstä. Tutkimuksessa parodontiitti määritettiin CPI-asteikon mukaan arvoilla 3 ja 4. Tutkituista MFS-potilaista 87,5 % täytti parodontiittidiagnoosin vaatimat kriteerit, kun kontrolliryhmästä parodontiittia sairasti vain 35,7 %. Lisäksi MFS-potilaiden parodontiitti oli vaikea-asteisempi kuin parodontiittia sairastavilla kontrolliryhmäläisillä. (Suzuki ym. 2015.)

Staufenbiel ja kumppanit (2013) tutkivat parodontiitin esiintyvyyttä MFS-potilailla. Tutkittava ryhmä koostui 51:stä MFS-diagnosoidusta henkilöstä sekä 31:n perusterveen henkilön kontrolliryhmästä. Tutkittava populaatio kerättiin saksalaisista sairaaloista. Tutkimukseen osallistuneille tehtiin kattava parodontologinen tutkimus. Tutkimusryhmä ei eronnut kontrolliryhmästä tutkittavissa osa-alueissa – vain ienverenvuotoindeksi oli vähän kontrolliryhmää suurempi. Tutkimuksessa korostetaan parodontiitin monitekijäistä luonnetta. Parodontiitin kehittymiseen ja etenemiseen vaikuttavat esimerkiksi tupakointi, suuhygienia, ravinto, ylipaino ja etninen tausta. Ikenien tulehtuminen voi olla seurausta hampaiden ahtaudesta, joka hankaloittaa omahoidon toteutumista. (Staufenbiel ym. 2013.)

Venza ja kumppanit (2019) tutkivat parodontiitin esiintyvyyttä kasvuiässä olevilla MFS-potilailla. Tutkittava ryhmä koostui 16:sta italialaisesta Marfanin syndroomaa sairastavasta henkilöstä. Kontrolliryhmä koostui 20:stä terveestä pysyvän hampaiston omaavasta henkilöstä. Tutkittaville ryhmille tehtiin parodontologinen tutkimus. Marfan-ryhmän plakki-indeksi oli 59 %, kun taas kontrolliryhmän arvo oli 21 %. Marfan-ryhmässä ienverenvuoto ientaskumittauksen yhteydessä oli 36 % kontrolliryhmän arvon ollessa 16 %. Myös ientaskut olivat syvempiä Marfan-ryhmässä verrattuna kontrolliryhmään. (Venza ym. 2019.)

### 4.2 Parodontiitin kehittyminen

Marfanin syndrooman takana olevan geenivirheen aiheuttamat muutokset solunulkoiseen proteiiniin fibrilliini-1:en voivat olla yhteydessä parodontiitin kehittymiseen. Fibrilliiniä

esiintyy parodontaalikudoksessa ja sillä on keskeinen tehtävä hampaiden tukemisessa sekä verenkierron säätelyssä. (Suzuki ym. 2015.)

### 4.3 Parodontiitin vaikutus sydän- ja verenkiertoelimistöön

Jatkuva ja etenevä parodontiitti aiheuttaa riskin systeemiselle bakteremialle, joka on suuri riski sydän- ja verenkiertoelimistön sairauksille erityisesti MFS-potilailla. Parodontiumin muutokset fibrilliini-1:n mutaation seurauksena tekevät Marfanin oireyhtymästä kärsivästä alttiin bakteremialle. Matriksin metalloproteinaasien (MMP) synteesin tiedetään lisääntyvän aortan aneurysmien yhteydessä. Tiedetään myös, että parodontopatogeenit indusoivat MMP:n synteesiä. Täten on mahdollista, että parodontiitin aiheuttama bakteremia voi pahentaa sydän- ja verenkiertoelimistön manifestaatiota. (Suzuki ym. 2015.)

Toisessa Suzukin ja kumppanien (2014) tutkimuksessa yritettiin selvittää tiettyjen parodontopatogeenien (*Porphyromonas gingivalis*, *Aggregatibacter actinomycetemcomitans*, *Prevotella intermedia*) suhdetta sydän- ja verisuonitauteihin MFS-potilailla. Tutkittavassa ryhmässä oli 47 diagnosoitua Marfan-potilasta, joilla oli lisäksi aortan pullistuma tai läppävika. Kontrolliryhmään kuului 48 sydän- ja verisuonitautia sairastavaa verrokkia. Tutkittaville tehtiin parodontologinen tutkimus. Lisäksi heiltä otettiin ientaskujen parodontopatogeenien mikrobinäyte sekä näyte seerumin parodontopatogeenien vasta-aineista. Oireyhtymäryhmässä parodontopatogeenien pitoisuuksissa ei ollut merkittävää eroa kontrolliryhmään verrattuna. Sen sijaan sydän- ja verisuonisairauksia sairastavien MFS-potilaiden *P. intermedian* vasta-ainepitoisuus oli huomattavasti pienempi verrattuna kontrolliryhmän sydän- ja verisuonisairauksia sairastaviin, vaikka *P. intermedian* pitoisuudet ientaskussa olivat vastaavat. Tutkimusryhmän mukaan *P. intermedia* voi altistaa MFS-potilaan sydän- ja verisuonitauksille puutteellisen immuunipuolustuksen takia. Täten parodontopatogeenien eliminointi voi olla tärkeä keino ehkäistä sydän- ja verisuonisairauksia MFS-potilaalla. (Suzuki ym. 2014.)

Kolmannessa Suzukin ja kumppanien (2016) tutkimuksessa tutkittiin MFS-potilaiden, parodontiitin ja sinus of Valsalvan (SOV) laajentuman välistä yhteyttä. Tutkittava ryhmä koostui 33:sta MFS-potilaasta, jotka jaettiin SOV:n laajentuman mukaan vähäisen ja suuren laajentuman ryhmiin. Potilaille tehtiin verikokeet, sydämen kaikukuvaus sekä parodontologinen tutkimus. Suuren laajentuman ryhmässä BOP (*bleeding on probing*) oli vähäisen laajentuman ryhmää suurempi. Muut parodontologiset muuttujat olivat ryhmien

välillä samaa luokkaa. Verikokeiden CRP-, MMP-9 ja TGF-beta-arvot olivat suuren laajentuman ryhmällä hieman korkeammat, mutta ero ei ollut tilastollisesti merkitsevä. Tutkimuksen mukaan parodontiumin tulehdus on vaikeampi MFS-potilailla, joilla on suurempi SOV:n laajentuma. Laajentuman ja Marfanin syndrooman välistä patofysiologista yhteyttä ei tunneta. Tutkimusryhmä arvelee, että systeeminen tulehdus voi olla keskeinen yhdistävä tekijä parodontiitille ja SOV:n laajentumalle. Toinen mahdollinen tekijä on solun ulkoisen matriksin tuhoutuminen, joka on yhteinen piirre molempien tautien kehittymisessä. Parodontopatogeenit aiheuttavat isännän immunologisen vasteen tulehdukselle, mikä johtaa MMP:n eritykseen. MMP aiheuttaa parodontiumissa solunulkoisen matriksin tuhoa. Parodontopatogeenien indusoima MMP:n erityks on yhdistetty aortan laajenemiseen. Kolmas mahdollinen yhteys parodontiitin ja SOV:n laajentuman välillä on TGF-beta, joka oli tutkimuksessa hieman koholla laajentuneen SOV:n ryhmässä. TGF-betaa tiedetään olevan suurempina pitoisuuksina MFS-potilaiden parodontaaliligamenteissa. TGF-betan tiedetään myös edistävän ainakin nousevan aortan laajentumaa. (Suzuki ym. 2016.)

#### **4.4 Molekyylit apuna tulevaisuuden diagnostiikassa**

Laganá ja kumppanit (2019a) tutkivat matriksin metalloproteinaasientsyymien (MMP) gelatinolyyttistä aktiivisuutta syljestä ja ientaskunesteestä. Tutkimukseen osallistui 28 Marfanin syndrooma -diagnosoitua potilasta Tor Vergatan yliopistollisesta sairaalasta. Tutkittava ryhmä ei ollut saanut oikomishoitoa ja heillä oli vaihduntavaiheen hampaisto. Kontrolliryhmä koostui 23:sta terveestä saman ikäisestä henkilöstä ilman aikaisempaa oikomishoitoa. Tutkimukseen otettiin mukaan vain terveen parodontiumin ja kariesvapaan suun omaavia henkilöitä. MFS-ryhmän ientaskunesteen MMP-9 ja sen esiasteen pitoisuudet olivat korkeat. Myös ientaskunesteen MMP-2:n aktiivisuus oli suurempaa MFS-ryhmässä. Sylkinäytteissä MMP-9:n ja MMP-2:n aktiivisuudessa ei ollut eroja tutkittavien ryhmien välillä. Tutkimusryhmä kuitenkin arvelee havainneensa MFS-ryhmän sylkinäytteistä MMP-13:sta aktiivista muotoa. Tutkimusryhmän mukaan MMP-9- ja MMP-2-entsyymien aktiivisuus aiheuttaa todennäköisesti yleistynyttä tulehdusta sekä parodontiumin pehmytkudosten remodelaatiota. MMP-13:a tiedetään erittyvän vain vähän terveessä kudoksessa, mutta sen erityks kasvaa huomattavasti patologisissa tiloissa, kun kudoksen korjausta ja remodelaatiota tarvitaan. MMP-13:n arvellaan aktivoivan MMP-9:n esiastetta ienkudoksessa, joten MMP-13:n suurentunut aktiivisuus voidaan mahdollisesti yhdistää kroonisen parodontiitin kehittymiseen. Tutkimusryhmä ehdottaa sylki- ja

ientaskunestenäytteiden MMP-13- ja MMP-9-pitoisuuksien mittaamisen olevan mahdollinen keino aikaiseen Marfanin syndrooman diagnostiikkaan. (Laganá ym. 2019a.)

#### **4.5 Hoidossa huomioitavaa**

MFS-potilailla saattaa olla korkea riski ientulehduksen tai parodontiitin kehittymiseen.

Säännölliset tarkastukset ja ammattilaisen suorittama hampaiden instrumentointi on suositeltavaa ienterveyden ylläpitämiseksi. Kohonneen infektioriskin takia antibioottiprofylaksi on indikoitua ennen instrumentointia. (Franca ym. 2015.)

Suuhengityksen sekä lääkityksen, kuten beetasalpaajien, aiheuttama suun kuivuus ovat ientulehdukselle altistavia tekijöitä. Lisäksi nivelongelmat käsissä voivat vaikeuttaa omahoidon toteutumista. MFS-potilaat voivat myös pitää suun terveyttä vähempiarvoisena muiden terveysongelmiensa rinnalla. (Waltimo-Sirén 2007.)

## 5 Kariologia ja endodontia

### 5.1 Kariologia

De Coster ja kumppanit (2002) tutkivat suun muutoksia MFS-oireyhtymässä. Tutkimukseen osallistui 23 Marfan-henkilöä. Kontrolliryhmään kuului 69 tervettä henkilöä – kutakin tutkittavaa kohden oli kolme saman ikäistä ja -sukupuolista verrokkia. Molemmille ryhmille tehtiin WHO:n standardisoima kliininen kariestutkimus sekä bitewing- ja PTG-kuvaus. Ikäryhmässä 0-17-vuotiaat MFS-potilaiden DMFT-indeksi oli kontrolliryhmää suurempi. DMFT-indeksillä (*Decayed, Missing and Filled permanent Teeth*) kuvataan kariessairauden kertymistä yksilöllä. Tässä MFS-ikäryhmässä kavitoituneiden ja paikattujen hampaiden suhde oli heikoin, mikä tarkoittaa tutkittavista ryhmistä suurinta hoidon tarvetta. Vanhemmassa, 18-25-vuotiaiden MFS-ikäryhmässä kavitoituneiden ja paikattujen hampaiden suhde oli parempi. Yhteys oli huomattavissa myös siinä, että 18-25-vuotiaat MFS-potilaat käyttivät hammaslääkäripalveluja alle 18-vuotiaita enemmän. Oireyhtymäryhmässä oli havaittavissa kiilteen ei kariekseen yhdistettäviä muutoksia noin 35 %:lla. Kontrolliryhmällä kiilteen muutoksia oli vain 13 %:lla. Kiilteen muutokset vaihtelivat hypomineralisoituneista alueista yleistyneisiin kiilteen rakenteellisiin muutoksiin. Yleisimmät muutokset olivat hypoplastiset alueet maxillan inkisiiveissä sekä molempien leukojen premolaareissa. (De Coster ym. 2002.)

### 5.2 Endodontia

Samassa De Costerin ja kumppaneiden (2002) tutkimuksessa havaittiin MFS-potilasryhmään kuuluvilla juurten epämuodostumisia, joita ei voitu yhdistää traumaan tai oikomishoitoon. Lisäksi heillä oli merkittävästi kontrolliryhmää enemmän hammasytimen luutumista. Hammasytimen muutoksilla ei havaittu yhteyttä hampaan puhkeamisasteeseen. Myös juurikanavan luutuminen oli yleinen löydös. Noin 48 %:lla MFS-potilaista oli yksi tai useampi luutunut juurikanava toispuoleisesti – muutoksia oli molemmin puolin noin 30 %:lla. Kontrolliryhmällä ei havaittu vastaavia spontaaneja hammasytimen muutoksia. (De Coster ym. 2002.)

Bauss tutkimusryhmineen (2008) tutkivat Marfanin syndrooman yhteyttä pulpakiviin ja hammasytimen luutumiseen. Tutkittava ryhmä koostui 21 Marfanin syndroomaa sairastavasta henkilöstä. Kontrolliryhmä koostui sadasta saman ikäisestä ja -sukupuolisesta satunnaisesti

valikoidusta henkilöstä. Tutkittavista otettiin bitewing-kuvat, joista tutkittiin molaarit ja premolaarit. Tutkimuksessa otettiin huomioon vain hampaat, joiden kohdalla ei ollut tiedossa trauma- tai oikomishoitotaustaa. Hammasytimen luutuvia muutoksia oli havaittavissa 86 %:lla potilasryhmässä ja 49 %:lla kontrolliryhmässä. Alle 31-vuotiaiden ryhmässä hammasytimen luutuvat muutokset eivät eronneet merkittävästi kontrolliryhmästä, mutta sitä vanhemmilla ero oli tilastollisesti merkitsevä. MFS-ryhmässä oli pulpakiviä 71 %:lla ja hammasytimen luutumista 38 %:lla. Kontrolliryhmällä oli pulpakiviä 48 %:lla ja hammasytimen luutumista 1 %:lla. MFS-ryhmässä pulpakivien ja hammasytimen luutumisen esiintyvyys lisääntyi huomattavasti yli 40-vuotiailla. Pulpakiviä havaittiin molemmissa ryhmissä eniten molaareissa. Tutkimusryhmän mukaan on mahdollista, että Marfanin syndroomaan liittyvät sidekudosmuutokset voivat aiheuttaa hammasytimen kalsifikaatioita. Verisuonimuutosten aiheuttama heikentynyt verenkierto hammasytimessä voi mahdollisesti aiheuttaa hammasytimessä patologista mineralisaatiota. (Bauss ym. 2008.)

### **5.3 Juurihoidossa huomioitavaa**

Kirjallisuudessa on kerrottu vain vähäisestä riskistä nekroosille luutuneen hammasytimen omaavissa hampaissa. Täten rutiininomainen obliteroituneen hampaan juurihoito ei ole perusteltua. Obliteroitunutta hammasta tulee kuitenkin seurata säännöllisesti röntgenkuvilla. Juurihoito on indikoitua vain, jos hampaassa on periapikaalisesti radiolusentti muutos. Pulpakivet sekä hammasytimen obliteroituminen voivat luonnollisesti hankaloittaa juurihoidon suorittamista. (Bauss ym. 2008.)

## 6 Toimenpidekelpoisuus

Marfanin syndroomaa sairastaville potilaille tulee suorittaa sydämen kaikukuvaus – aortan laajentuman yhteydessä verenpainetta tulee seurata säännöllisesti. MFS-potilailla on tavallisesti käytössä verenpainelääkitys, jolla pystytään vähentämään aorttaan kohdistunutta rasitusta. Pienempi rasitus vähentää aortan repeytymisen sekä kuolleisuuden riskiä. (Van Camp ym. 2020.)

Kirurgiset toimenpiteet, kuten hampaiden poistot, tulee suorittaa mahdollisimman atraumaattisesti. Primaarihemostaasia edistävien vaikuttavien aineiden käyttö on suositeltua. Puudutuksessa ei ole syytä käyttää adrenaliinipitoisia puudutteita MFS-potilaiden epävakaan sydämen tilan takia. Laajemmissa hoidoissa suositellaan sedaatiota tai yleisanestesiaa, jotta välttyttäisiin useilta paikallispuudutuksilta. (Van Camp ym. 2020.) Hoidossa korostuu myös oikea puudutustekniikka, jonka avulla välttyään rasittamasta sydäntä. Pintapuudutteen käyttö on suositeltua, jotta varsinainen puudutus ei aiheuta potilaalle ylimääräistä stressiä. Verenpaineen ja aortan pulssiaallon nopeuden seuranta kirurgisen toimenpiteen aikana on suositeltavaa. (Franca ym. 2015.)

Marfan-oireyhtymäpotilaat tarvitsevat usein laajentuneen aortan repeytymisriskin takia aortta- ja läppäproteesileikkauksen. Tämän jälkeen potilailla on elinikäinen antikoagulanttilääkitys, mikä tulee huomioida hoidon suunnittelussa. Varfariinia saavilla INR-arvo on tarkastettava aina tuoreesti ennen verekkäitä toimenpiteitä. Uudempia antikoagulanttilääkkeitä käytettävillä vuotoriski ei ole yhtä suuri, mutta heidän kohdallaan on vuorostaan huomioitava tulehduskipulääkkeiden vuotoriskiä lisäävä vaikutus ja käytettävä kivunhoidossa parasetamolia. Potilaat tarvitsevat lisäksi antibioottiprofylaksin verekkäissä toimenpiteissä. (Waltimo-Sirén 2007.)

## 7 Pohdinta

Marfanin syndroomalla on tyypillisiä henkilön ulkoiseen olemukseen sekä pään ja suun alueeseen vaikuttavia piirteitä. Oireyhtymän tunteva hammaslääkäri voi olla avainasemassa taudin havaitsemisessa ja siten mahdollistaa potilaan pääsyn asianmukaiseen hoitoon. Lisäksi on hyvä ymmärtää Marfanin syndrooman vaikutusta annettavaan hammashoitoon.

Oireyhtymälle ominaiset luustomuutokset sekä hampaiden ahtaus ja/tai poikkeava lukumäärä ovat usein indikaatio oikomishoidolle tai protetiikalle. Marfan-potilasryhmässä yleistä obstruktiivista uniapneaa voidaan ehkäistä lapsuusajan oikomishoidolla yläleukaa levittämällä ja luokan II purentavirheen korjaamalla, jotka yhdessä mahdollistavat tehokkaamman nenähengityksen. Oikomishoito voidaan tavallisesti suorittaa normaalisti potilaan toimenpidekelpoisuus huomioiden. Niskavedon käyttöä ei kuitenkaan suositella kaularangan mahdollisen instabiliteetin takia. Hampaiden siirtymisestä aiheutunut pulpan obliteraatio on mahdollinen komplikaatio, jota tulee seurata röntgenkuvin. Hammasta ei kuitenkaan kannata juurihoitaa, ellei juuren päässä näy tulehdusmuutosta.

Marfan-oireyhtymässä tyypillinen löydös on nivelten poikkeava toiminta, kuten yliliikkuva peukalo tai kyynärpäiden rajoittunut ojennusliike. Myös TMD-oireet ovat yleisiä ja monet MFS-potilaat tarvitsevat purentafysiologista hoitoa, joka toteutetaan yleisimmin stabilisaatiokiskolla. Leukanivelten ja puremalihasten oireita voidaan mahdollisesti ehkäistä oikomishoidossa saavutetulla stabiililla purennalla.

Ientulehdus ja parodontiitti voivat olla MFS-potilailla muuta väestöä yleisempiä. Parodontiitin monitekijäisen luonteen takia tautia ei voi välttämättä suoraan yhdistää Marfanin syndroomaan, mutta ne voivat olla toisilleen komplisoivia tekijöitä. Marfanin syndrooman sidekudosmuutokset mahdollistavat parodontiitin nopeamman etenemisen. Toisaalta parodontiitin aiheuttama tulehduskuorma ja lisääntynyt bakteremia voivat johtaa infektioriskipotilaan komplikaatioille. Hampaiston ahtaus, suun kuivuus sekä käden nivelongelmista johtuva hankaloitunut omahoito voivat olla iensairauksille altistavia riskitekijöitä.

Marfan-oireyhtymää sairastavat tarvitsevat säännöllistä ja kokonaisvaltaista hammashoitoa, joka tulee suunnitella huolella potilaskohtaisesti. Infektio- ja vuotoriski on suurentunut erityisesti aorttaproteesi- ja läppäproteesipotilailla. Hammashoidossa tulee pyrkiä rauhalliseen hoitotilanteeseen ja esilääkityksestä voi olla hyötyä. Potilaan hoitavaa lääkäriä on hyvä



konsultoida matalalla kynnyksellä ja laajemmat toimenpiteet on usein parempi suorittaa sairaalaolosuhteissa.

## Lähteet

- Bauss, O., Neter, D., & Rahman, A. (2008). Prevalence of pulp calcifications in patients with Marfan syndrome. *Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology, Oral Radiology, and Endodontology*, 106(6), e56-e61.
- Bauss, O., Sadat-Khonsari, R., Fenske, C., Engelke, W., & Schwestka-Polly, R. (2004). Temporomandibular joint dysfunction in Marfan syndrome. *Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology, Oral Radiology, and Endodontology*, 97(5), 592-598.
- Bilodeau, J. E. (2010). Retreatment of a patient with Marfan syndrome and severe root resorption. *American Journal of Orthodontics and Dentofacial Orthopedics*, 137(1), 123-134.
- De Coster, P. J. A., Martens, L. C. M., & De Paepe, A. (2002). Oral manifestations of patients with Marfan syndrome: a case-control study. *Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology, Oral Radiology, and Endodontology*, 93(5), 564-572.
- De Coster, P., Pauw, G. D., Martens, L., & De Paepe, A. (2004). Craniofacial structure in Marfan syndrome: a cephalometric study. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 131(3), 240-248.
- Dietz, H. C., Cutting, C. R., Pyeritz, R. E., Maslen, C. L., Sakai, L. Y., Corson, G. M., ... & Francomano, C. A. (1991). Marfan syndrome caused by a recurrent de novo missense mutation in the fibrillin gene. *Nature*, 352(6333), 337-339.
- Docimo, R., Maturo, P., D'Auria, F., Grego, S., Costacurta, M., Perugia, C., & Chiariello, L. (2013). *Journal of Clinical and Diagnostic Research: JCDR*, 7(4), 700.
- França, E. C., Abreu, L. G., Paiva, S. M., Drummond, A. F., & Cortes, M. E. (2016). Oral management of Marfan syndrome: an overview and case report. *Gen Dent*, 64, 54-59.
- Jain, E., & Pandey, R. K. (2013). Case Report: Marfan syndrome. *BMJ Case Reports*, 2013.
- Kainulainen, K., Pulkkinen, L., Savolainen, A., Kaitila, I., & Peltonen, L. (1990). Location on chromosome 15 of the gene defect causing Marfan syndrome. *New England Journal of Medicine*, 323(14), 935-939.
- Khonsari, R. H., Corre, P., Boukerma-Vernex, Z., Schmidt, J., Renaudin, K., Frayssé, C., ... & David, A. (2010). Extreme oral manifestations in a Marfan-type syndrome. *International Journal of Oral and Maxillofacial Surgery*, 39(6), 622-625.
- Kutkut, A., Abu-Eid, R., Sharab, L., & Al-Sabbagh, M. (2020). Full-mouth rehabilitation with implant-prosthesis in marfan syndrome patient: clinical report and literature review. *Journal of Oral Implantology*, 46(2), 115-121.

- Lagana, G., Venza, N., Paoloni, V., Bertoldo, F., Ruvolo, G., & Cozza, P. (2018). A 3D geometric morphometric analysis of the palatal morphology in marfan's syndrome: A preliminary study. *Journal of Clinical & Diagnostic Research*, 12(1).
- Laganà, G., Fasciglione, G. F., Biondi, A., Coletta, M., Ruvolo, G., & Cozza, P. (2019a). Gelatinolytic activity in gingival crevicular fluid and saliva of growing patients with Marfan syndrome: a case-control study. *BMC oral health*, 19(1), 1-6.
- Laganà, G., Palmacci, D., Ruvolo, G., Cozza, P., & Paoloni, V. (2019b). 3D evaluation of maxillary morphology in Marfan growing subjects: a controlled clinical study. *Progress in Orthodontics*, 20(1), 1-7.
- Loeys, B. L., Dietz, H. C., Braverman, A. C., Callewaert, B. L., De Backer, J., Devereux, R. B., ... & De Paepe, A. M. (2010). The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 47(7), 476-485.
- MacCarrick, G., Black, J. H., Bowdin, S., El-Hamamsy, I., Frischmeyer-Guerrero, P. A., Guerrero, A. L., ... & Dietz, H. C. (2014). Loeys–Dietz syndrome: a primer for diagnosis and management. *Genetics in Medicine*, 16(8), 576-587.
- Mallineni, S. K., Jayaraman, J., Yiu, C. K., & King, N. M. (2012). Concomitant occurrence of hypohyperdontia in a patient with Marfan syndrome: a review of the literature and report of a case. *Journal of Investigative and Clinical Dentistry*, 3(4), 253-257.
- Shiga, M., Ogawa, T., Ekprachayakoon, I., & Moriyama, K. (2017). Orthodontic treatment and long-term management of a patient with Marfan syndrome. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 54(3), 358-367.
- Staufenbiel, I., Hauschild, C., Kahl-Nieke, B., Vahle-Hinz, E., von Kodolitsch, Y., Berner, M., ... & Rahman, A. (2013). Periodontal conditions in patients with Marfan syndrome—a multicenter case control study. *BMC Oral Health*, 13(1), 1-5.
- Suzuki, J. I., Imai, Y., Aoki, M., Fujita, D., Aoyama, N., Tada, Y., ... & Hirata, Y. (2014). Periodontitis in cardiovascular disease patients with or without Marfan syndrome—a possible role of *Prevotella intermedia*. *PLoS One*, 9(4), e95521.
- Suzuki, J. I., Imai, Y., Aoki, M., Fujita, D., Aoyama, N., Tada, Y., ... & Hirata, Y. (2015). High incidence and severity of periodontitis in patients with Marfan syndrome in Japan. *Heart and Vessels*, 30(5), 692-695.
- Suzuki, J. I., Imai, Y., Aoki, M., Fujita, D., Takeda, N., Aoyama, N., ... & Hirata, Y. (2016). Periodontitis may deteriorate sinus of valsalva dilatation in marfan syndrome patients. *International Heart Journal*, 57(4), 456-460.

- Taddei, M., Alkhamis, N., Tagariello, T., D'Alessandro, G., Mariucci, E. M., & Piana, G. (2015). Effects of rapid maxillary expansion and mandibular advancement on upper airways in Marfan's syndrome children: a home sleep study and cephalometric evaluation. *Sleep and Breathing, 19*(4), 1213-1220.
- Van Camp, N., Aerden, T., & Politis, C. (2020). Problems in the orofacial region associated with Ehlers-Danlos and Marfan syndromes: a case series. *British Journal of Oral and Maxillofacial Surgery, 58*(2), 208-213.
- Venza, N., Danesi, C., Contò, D., Fabi, F., Mampieri, G., Sangiuolo, F., & Laganà, G. (2019). Periodontal condition in growing subjects with Marfan Syndrome: a case-control study. *PeerJ, 7*, e6606.
- Waltimo-Siren, J. (2007). Tunnetko Marfan-oireyhtymän? *Suomen Hammaslääkärilehti, 92*-95.