

Synnynnäisten kehityshäiriöiden aiheuttamat haasteet oikomishoidossa

Alexander Degerholm, HLK

Hammaslääketieteen laitos, Turun yliopisto

Eliisa Heino, HLK

Hammaslääketieteen laitos, Turun yliopisto

Anna-Liisa Svedström-Oristo, Dosentti, HLT, EHL (oikomishoito)

Hammaslääketieteen laitos, Turun yliopisto

Juokseva otsikko: Oikomishoitoa erityistilanteissa

Kirjoitus perustuu Alexander Degerholmin ja Eliisa Heinin HLL-tutkintoon sisältyvään syventävien opintojen tutkielmaan.

Tiivistelmä

Lähtökohdat

Tämän kirjallisuuskatsauksen tarkoituksena on selvittää, minkälaisia haasteita pään ja leukojen alueella ilmenevät synnynnäiset kehityshäiriöt ja oireyhtymät aiheuttavat oikomishoidon toteutuksessa.

Menetelmät

Katsauksen aineisto kerättiin systemaattisella kirjallisuushaulla PubMed-tietokannasta. Hakuja tehtiin kuusi kappaletta 11/2016–01/2017 välisenä aikana ja ne rajattiin alkamaan vuodesta 2005. Tiivistelmien ja otsikoiden perusteella poissuljettiin osa artikkeleista, poissulkukriteereinä mm. kehityshäiriön tai oireyhtymän alhainen esiintyvyys (alle 1/100 000) tai niitä koskevan kirjallisuuden vähäisyys.

Tulokset

Vaikka hampaisiin vaikuttavia kehityshäiriöitä löytyi kohtalaisen paljon, yksittäisiä häiriöitä koskevien julkaisujen määrä oli valittuna ajanjaksona vähäinen. Pään ja leukojen alueen kehityshäiriöt aiheuttivat tyypillisesti laajoja, varsinkin luustollisia ongelmia ja hampaiden puutokset olivat melko tavallisia. Potilaat, joilla oli hoitoa vaativia kehityshäiriöitä, olivat usein myös tavallista vaativampia oikomispotilaita esimerkiksi purentavirheen vaikea-asteisuuden tai oireyhtymästä aiheutuvan alentuneen yhteistyökyvyn vuoksi.

Johtopäätökset

Synnynnäisten kehityshäiriöiden ja oireyhtymien aiheuttamat oikomishoitoa vaativat pään ja leukojen alueen ongelmat ovat usein haastavia ja niiden hoito vaatii usein moniammatillista osaamista ja tiimityöskentelyä.

Johdanto

Ihmisen perimässä on esitetty olevan jopa 23 000 geeniä, joista suuri osa osallistuu kehityksen säätelyyn (1). Samat geenien signaalointiverkostot (kuva 1) ohjaavat koko ihmisen kehitystä, joten yhden geenin mutaatio voi usein aiheuttaa oireyhtymiä, joissa monen eri kudostyyppin tai elimen kehitys on häiriintynyt (2). Tässä yhteydessä oireyhtymällä (syndroomalla) tarkoitetaan joukkoa yhdessä esiintyviä oireita/löydöksiä, jotka vastaavat tiettyä fyysistä tai psyykkistä häiriötä, (esimerkiksi Marfanin tai Downin oireyhtymä). Vaikka useat kehityshäiriöt periytyvät vallitsevasti, vanhemmat eivät kuitenkaan aina kanno häiriötä aiheuttavaa geeniä vaan sairastunut on alkiokehityksen aikana saanut kyseisen geenin uutena, ns. de novo-mutaationa (1).

Hampaistossa ja kasvojen luustossa ilmenevät perinnölliset kehityshäiriöt ovat harvinaisia. Kehityshäiriön aiheuttama muutos voi ilmentyä pelkästään hampaan rakenneosassa, mutta esimerkiksi oireyhtymissä kehityshäiriötä voi esiintyä hampaistossa ja/tai luustossa. Hammaslääkäri voikin olla ensimmäinen terveydenhuollon ammattilainen, joka osaa suun alueen löydösten perusteella epäillä perinnöllistä sairautta. Koska useiden perinnöllisten kehityshäiriöiden tunnistaminen on vaikeaa, moni potilas voi kulkea hammaslääkäriltä toiselle saamatta diagnoosia. Epäiltäessä perinnöllistä oireyhtymää potilas tulisikin lähettää jatkotutkimuksiin esimerkiksi perinnöllisyyslääkärille. Kehityshäiriön varhainen diagnosointi ja hoidon yksilöllinen suunniteltu ovat tärkeitä hyvän hoitotuloksen varmistamiseksi.

Tämän kirjallisuuskatsauksen tarkoituksena oli tarkastella synnyynnäisistä kehityshäiriöistä ja oireyhtymistä johtuvia hampaisto- ja purentaongelmia sekä lisähaasteista, joita em. poikkeamista aiheutuu oikomishoidon toteutukselle.

Aineisto ja menetelmät

Systemaattinen kirjallisuushaku tehtiin PubMed-tietokannassa käyttäen taulukossa 1 esiintyviä haku- ja asiasanoja ja niiden yhdistelmiä. Katsaukseen otettiin ajanjaksolla 1/2005-01/2017 julkaistuja englanninkielisiä artikkeleita.

Haku 1 (perinnölliset kehityshäiriöt) tuotti 106 osumaa. Otsikoiden ja tiivistelmien lukemisen perusteella katsauksesta suljettiin pois 88 julkaisua.

Haku 2 koski oireyhtymiä. Haku tuotti 75 osumaa. Katsauksesta jätettiin pois syndroomat, joiden esiintyvyys on vähäistä (alle 1/100 000) sekä syndroomat, joista valitulla aikavälillä oli julkaistu vain vähän tutkimuksia.

Hakuja 1 ja 2 täydennettiin lisähauilla koskien Downin- ja ja Treacher-Collinsin oireyhtymiä, Amelogenesis imperfectaa ja Dentinogenesis imperfectaa (haut 3-6).

Edellisten lisäksi taustatietoa kehityshäiriöitten ja oireyhtymistä haettiin mm. oppikirjoista, katsausartikkeleista ja hauissa löytyneiden julkaisujen lähdeluetteloista.

Hampaan rakenneosiin vaikuttavat kehityshäiriöt

Kiilteen rakenteeseen vaikuttavat kehityshäiriöt

Amelogenesis imperfecta (AI) on seurausta kiillettä muodostavien ameloblastien toiminnan häiriöstä, jonka johdosta hampaan kiille muodostuu epätäydellisenä tai voi jäädä muodostumatta kokonaan. AI ilmenee eriasteisena, kiille voi olla hypoplastista, hypokalsifioitunutta (hypomineralisoitunutta) tai hypomaturitunutta. Tutkimusten mukaan AI:aan liittyy perinnöllinen alttius, ja se periytyy autosomaalisesti dominantisti, autosomaalisti resessiivisesti tai X-kromosomiin linkatusti (x-gene linked inheritance) X-kromosomissa periytyvässä muodossa AI saattaa aiheuttaa AMELX-geenin mutaatiosta, kun taas autosomaalisti dominantisti periytyvässä muodoissa ENAM-geeni on mukana patogeneesissä. (3)

AI:a voi esiintyä sekä maito- että pysyvissä hampaissa. Tietyissä AI:n muodoissa esiintyy lisääntynyttä kariesalttiutta, myöhäistä hampaiden puhkeamista tai jopa puhkemattomuutta (3,4). AI:lle ovat myös tyypillisiä mikrodontia sekä hampaiden epätyypillinen väri ja muoto (3). Muodostuva kiille on usein hyvin ohut tai se voi puuttua kokonaan, jolloin dentiini on paljastunut. Dentiinin paljastuminen osittainen tai kokonaan voi aiheuttaa hampaiden sensitiivisyyttä (5). Hampaiston toiminnallisten ongelmien lisäksi AI aiheuttaa myös ulkonäköön liittyviä psykologisia ongelmia.(3,5,6)

AI:n hoidossa tavoitteena on säilyttää hampaiden normaali funktio ja ennaltaehkäistä hampaiden sensitiivisyyden lisääntymistä, mutta hoidolla pyritään saavuttamaan myös potilasta esteettisesti miellyttävä lopputulos (3). AI:n hoito vaatii usein hammaslääkäreiltä monialaista yhteistyötä (5,7,8). Vaurioituneen kiilteen takia voidaan oikomiskiinnikkeiden kiinnittämiseen käyttää yhdistelmämuovin sijaan lasi-ionomeeri sementtiä (5).

AI:lle tyypillinen, luustollisesta epäsuhdasta johtuva purentavirhe on avopurenta (3,9). Koska oikomisella voidaan korjata vain lieviä avopurentoja, vaikeampien avopurentojen korjaus vaatii usein ortognaattista kirurgiaa. Kirurginen korjaaminen parantaa myös suuremmalla todennäköisyydellä hoitotuloksen pitkän aikavälin pysyvyyttä (7). Kirjallisuudesta tosin löytyy potilastapauksia, jossa

etualueen luustollinen avopurenta on onnistuneesti saatu hoidettua pelkästään oikomishoidon keinoin. (5,8)

Dentiinin rakenteeseen vaikuttavat kehityshäiriöt

Perinnöllisistä kehityshäiriöistä dentiinin rakenteeseen vaikuttavat mm. osteogenesis imperfecta, dentinogenesis imperfecta sekä dentiinidysplasia.

Dentinogenesis imperfecta (DI) on perinnöllinen, hampaiden kehitykseen vaikuttava sairaus, joka jaetaan kolmeen alatyyppiin (10). Osteogenesis imperfectan yhteydessä esiintyy tyyppin I DI:a, jota aiheuttavat mutaatiot kollageeni-I:en liittyvissä geneissä COL1A1 ja COL1A2 (11). Tyyppien II ja III DI aiheutuvat mutaatioista geneissä, jotka koodaavat dentiinin sialofosfoproteiinia.(10)

Tyyppin III DI:a sairastavilla potilailla hampaan ydinontelo on usein suurikokoinen, kun taas tyyppin I ja II DI-potilailla hampaan ydinontelo on usein umpeutunut (10,12). DI-potilaiden dentiini on heikkoa, ja useissa tapauksissa se johtaa etenkin takahampaiden vaikeaan kulumiseen tai halkeamiseen.

Hampaiden menetykset johtavat hammaskaarten lyhentymiseen ja vertikaalisen purentakorkeuden pienenemiseen. Hampaiden kulumisen ja halkeamisten lisäksi hampaiden ulkonäkö on värivirheiden vuoksi epäesteettinen. (10,13)

Tyyppin I DI:lle tyypillisiä kasvojen ja kallon piirteitä ovat kasvojen kolmiomainen muoto, leveä ja ulkoneva otsa, basilaarinen invaginaatio, lyhyt niska, keskikasvojen hypoplasia, alikehittynyt yläleuka sekä suhteessa iso kieli (12). DI:lle tyypillisiä purentavirheitä ovat AIII-luokan purentasuhde, etu- ja taka-alueen ristipurenta, taka-alueen avopurenta sekä poskihampaiden puhkeamattomuus(12,14).

DI-potilaan kohdalla on tärkeää selvittää, mistä taudin tyypistä on kyse (14,15). Jos potilas sairastaa osteogenesis imperfectaan yhdistettävää tyyppin I DI:a, on hoito usein haastavampaa kuin tyyppin I DI:ssa ilman osteogenesis imperfectaa. Vaikka tyyppin I DI:ssa dentiinin rakenne on kliinisesti, radiologisesti ja histologisesti samanlaista kuin esimerkiksi tyyppissä II, esiintyy DI tyyppiä I sairastavilla usein myös latex-allergiaa (12), pitkien luiden murtumisherkkyyttä, nivelrakenteiden

löysyyttä sekä lisääntynyttä vuotoherkkyyttä (16). Mainitut seikat vaikuttavat merkittävästi oikomishoidon toteutukseen.(14)

Hoidettaessa potilasta kiinteällä oikomiskojeella tulee jokaisen potilaan ja hampaan kohdalla yksilöllisesti miettiä kiinnikkeiden kiinnittämistä ja sitä, kestääkö yksittäinen hammas sidostetun kiinnikkeen aiheuttamaa kuormitusta. Myös kiinnikkeitä poistettaessa on tärkeää muistaa hampaiden mahdollinen hauraus. Yksittäisessä, heikossa tai huonokuntoisessa hampaassa on kiinnikkeen sijaan suositeltavaa käyttää esimerkiksi teräskruunuja, joihin on hitsattu oikomiskiinnike.(15)

Osteogenesis imperfecta (OI) luokitellaan moniin eri tyypeihin fenotyyppien ja genotyyppien perusteella. Vaikka OI:n kaikkiin tyyppiluokituksiin ei sisälly kliinisesti ilmenevä DI, tulisi oikomishoitoa suunniteltaessa olla perusoletuksena, ettei OI:a sairastavan dentiini ole normaalisti kehittynyttä. Hoitosuunnitelma tulee laatia siten, että suuria hampaisiin kohdistuvia voimia vältetään.(15)

OI-potilaat hyötyvät usein bisfosfonaattilääkityksestä. Oikomishoidossa bisfosfonaattilääkitys tulee ottaa huomioon, sillä lääkityksen aiheuttama mikroverenkierron väheneminen ja osteoklastien tuhoutuminen voivat mm. hidastaa hampaan siirtymistä; lääkitys vaikuttaa myös luun uudismuodostukseen. Kirjallisuudessa on esitetty potilastapauksia, joissa yhteistyössä hoitavan lääkärin kanssa on päädytty keskeyttämään bisfosfonaattilääkitys aktiivisen oikomishoidon ajaksi.(17)

Dentiinidysplasia (DD) on harvinainen hampaiden perinnöllinen kehityshäiriö, jonka seurauksena hampaan dentiinin ja ytimen kehitys on häiriintynyt. DD jaetaan kahteen alatyyppiin, joista tyyppi I DD jaetaan edelleen radiologisten piirteiden perusteella neljään alatyyppiin a-d. Radiologisesti DD:ssa hampaiden ydinontelot ovat osittain tai kokonaan umpeutuneet, hampaiden juuret ovat vajaakehittyneet ja juurten kärkien ympärillä esiintyy kirkastumia ilman selvää syytä. (18) Kliinisesti hampaat ovat muodoltaan normaalit. Merkittävimpiä kliinisesti esiintyviä DD:n oireita ovat

hampaiden lisääntynyt liikkuvuus sekä spontaanit apikaaliset parodontiitit (19). Lisäksi DD:an liittyy hampaiden enneaikainen irtoaminen ja viivästynyt puhkeaminen (18).

Suunniteltaessa DD-potilaalle oikomishoitoa tulee huomioida, että potilaan hampaiden lyhytjuuruisuuden vuoksi hammasta siirtävän voiman resistenssipiste siirtyy koronaalisesti. Voimien tulee olla mahdollisimman pieniä, jotta minimoidaan riski juurten resorboitumseen. (20,21)

Oikomishoito voidaan kuitenkin toteuttaa, kun sekä potilas että hoitava hammaslääkäri ovat tietoisia siihen liittyvistä riskeistä (21).

Sementin rakenteeseen vaikuttavat kehityshäiriöt

Kleidokraniaalinen dysostoosi (KD) on autosomaalisti dominantisti periytyvä harvinainen sairaus.

KD:a aiheuttaa mutaatio RUNX2-geenissä, joka on vastuussa osteoblastien erilaistumisesta.

Mutaation johdosta luutumisen on vajavaista sekä luiden ja hampaiden kehitys hidastunut. KD:a sairastavalla potilaalla esiintyy kasvojen, kallon ja purentaelimistön epämuodostumia. (22)

KD-potilailla esiintyy paljon hampaistopoikkeamia (kuva 2). Näitä ovat mm. sementin puuttuminen, maitohampaiden hidastunut resorptio, maitohampaiden irtoaminen, ylilukiset hampaat, pysyvien hampaiden viivästynyt puhkeaminen tai totaalinen puhkeamattomuus sekä kiilteen hypoplasia.

Puhkeamattomat hampaat voivat johtaa kystamuodostukseen. Yleensä KD johtaa maitohampaiden lisääntyneeseen menetykseen lapsuuden loppuvaiheessa, mikä lopulta johtaa totaaliseen hampaattomuuteen nuorella iällä, koska pysyvät hampaat eivät puhkea (22). KD-potilailla on usein AIII-luokan purentasuhte. Yläleuka on alikehittynyt ja alaleuan kasvusuunta on sulkeutuva. Kasvojen ja alveoliharjanteiden vertikaalinen kasvu on vähäistä (23).

Varhainen ylilukuisten hampaiden diagnosointi ja niiden vaatiman hoidon varhainen aloittaminen ovat KD:n hoidossa tärkeitä. Ylilukuisten hampaiden takia KD:n hoito edellyttää yleensä kirurgiaa, jota ylilukuisten hampaiden poiston lisäksi tarvitaan puhkeamattomien hampaiden paljastamisessa.

Puhkeamattomat hampaat eivät paljastamisesta huolimatta yleensä puhkea spontaanisti, joten ne

pyritään vetämään puretaan oikomishoidon keinoin. Kirjallisuuden perusteella hoito on hyvä toteuttaa joko yksivaiheisena (2. vaihduntavaiheen aikana) tai kaksivaiheisena (ensimmäisten pysyvien molaarien puhjettua, jatko 2. vaihduntavaiheessa)(22). Ennen paljastusleikkausta paljastettavien hampaiden juurenkehityksen pitäisi olla vähintään 2/3 valmiista. KD:n hoito vaatii hammaslääkäreiden monialaista yhteistyötä; erityisen tärkeää on hoidon oikea ajoitus.(22,23)

Poikkeamat hampaiden lukumäärässä

Hypodontia on kehityshäiriö, jossa potilaalla puuttuu synnynnäisesti yhdestä viiteen hammasta. Oligodontiasta puhutaan, jos synnynnäisesti puuttuvia hampaita on enemmän kuin kuusi, ja anodontiassa kaikki pysyvät hampaat puuttuvat synnynnäisesti (24). Etiologia synnynnäisesti puuttuvien hampaiden takana on osittain vielä tuntematon, mutta autosomaalisti dominantisti periytyvien geenien PAX9, MSX1 ja AXIN2 osallisuudesta on keskusteltu (25,26). Monissa oireyhtymissä esiintyy synnynnäisiä hammaspuutoksia (27).

Ektodermaalinen dysplasia (ED) on kohtalaisen yleinen tautiryhmä, johon liittyy synnynnäinen, eriasteinen hampaiden puutos (28). Terminä ED käsittää joukon perinnöllisiä sairauksia, jotka aiheuttavat kehityksellisiä vaurioita uloimmasta alkiokerroksista muodostuvissa kudoksissa. Merkittävimmät ED:n muodot ovat hidroottinen ja hypohidroottinen. Hidroottinen ED periytyy autosomaalisti dominantisti, kun taas hypohidroottinen muoto periytyy X-kromosomiin kytkeytyneenä resessiivisesti (24).

Synnynnäisten hammaspuutosten seurauksena ED-potilaille esiintyy usein alveoliharjanteen alikehittyneisyyttä. ED-potilaiden hampaat ovat myös muodoltaan poikkeavia ja viivästynyt hampaiden puhkeaminen ja syljen erityksen väheneminen ovat tavallisia. Vähäinen syljeneritys ja laajat hammaspuutokset rajoittavat kiinteiden oikomiskojeiden käyttöä. (29)

Oireyhtymät

Apertin oireyhtymä

Apertin oireyhtymä johtuu fibroblastikasvutekijän reseptori 2:ta koodaavan geenin mutaatiosta, jonka seurauksena mm. kallossa luiden väliset suturat luutuvat liian aikaisin (ns. kraniosynostoosi).

Tämä aiheuttaa kallon ja kasvojen luiden epämuodostumia, mm. keskikasvojen pienuutta. Muita oireita ovat yhteen kasvaneet sormet ja/tai varpaat (syndaktylia). Vaikka Apertin oireyhtymä periytyy autosomissa vallitsevasti, yleensä syynä on de novo-mutaatio. Esiintyvyys on noin 1:65 000.(30)

Apertin oireyhtymässä havaittava yläleuan hypoplasia aiheuttaa hammaskaaren ahtautumista ja etualueen luustollista ja/tai hampaistollista avopurentaa. Koska yläleuka on selkeästi alaleukaa pienempi, seurauksena on luustollinen Angle III-luokan purentasuhde. Pehmeän suulaen halkio on melko tavallinen löydös Apert-potilailla, toisinaan tavataan myös ns. valehalkio (engl. pseudo cleft palate), jossa suulaki on muodoltaan hyvin kapea ja syvä. (30 - 32) Kraniosynostoosi aiheuttaa myös nielun pienentymistä, ja sen seurauksena mahdollisesti hengitysongelmia tai toiminnallisia vaikeuksia esimerkiksi vauvan imetyksessä (30).

Oikomishoidossa haasteita aiheuttavat vaikea ahtaus varsinkin ylähammaskaarella ja potilaan syndaktylian vuoksi vaikeutunut omahoito, joka lisää kiinnityskudossairauden riskiä (31). Hampaiden hidastunut puhkeaminen, oikomishoidon aikana hitaasti tai ei lainkaan siirtyvät hampaat, hampaiden puhkeamattomuus ja hoitojen pitkä kesto tuovat lisähaasteita. Oikomishoitoon liitetään usein myös kirurgiaa. (31,32)

Downin oireyhtymä

Downin oireyhtymä on sekä Suomessa että maailmalla yleisin kehitysvammaisuuden syy. Suomessa Down-lapsia syntyy vuosittain noin 70. Syndrooma johtuu ylimääräisestä kromosomista, joka on yleensä liittynyt 21. kromosomipariin (33).

Downin oireyhtymään kuuluvat erityiset kehon- ja kasvopiirteet, älyllinen kehitysvammaisuus ja monet systeemisairaudet, kuten sydänviat, epilepsia ja ruoansulatuskanavan kehityshäiriöt (33,34). Näiden lisäksi hampaistossa ja suun alueella esiintyy lukuisia ongelmia kuten pienet hampaat ja lyhyet juuret (35), hypodontia (36), yläleuan hypoplasia, suhteessa kookas kieli, avopurenta, ristipurenta, suun alueen lihaksiston hypotonia ja huuli-/sουλakihalkio (34) (kuvat 3 ja 4). Yläleuka on selkeästi pienempi kuin normaaliväestöllä, mikä yleensä johtaa AIII-luokan parentavirheeseen (34).

Älyllisen kehitysvammaisuuden vuoksi Down-lapsen oikomishoito vaatii erityisen paljon lapsen huoltajilta. Oikomishoidon tavoitteet kannattaa alussa asettaa melko alhaiselle tasolle, ja mikäli potilaan hoitomyöntyvyys on hyvä, niitä voidaan myöhemmin muuttaa. Toisinaan joudutaan tyytymään kompromisseihin kuten ahtauden korjaamiseen ja suuhygienian parantamiseen. (37)

Goldenharin oireyhtymä

Goldenharin oireyhtymä, toiselta nimeltään hemifakiaalinen (kraniofakiaalinen) mikrosomia, on etiologialtaan tuntematon (38,39). Yhtenä selityksenä oireyhtymän syntyyn pidetään ympäristötekijöiden, esimerkiksi heikentyneen verivirtauksen, aiheuttamia muutoksia sikiönkehityksen aikana. Toisen teorian mukaan muutokset johtuvat perinnöllisestä mutaatiosta. Esiintyvyydessä on raportoitu laajaa vaihtelua (1:3500 – 1:45000) (40), yleisimmin sen on arveltu olevan noin 1:5600 syntynyttä lasta (38,41). Oireyhtymän vaikeusaste vaihtelee ja oireet ovat usein toispuolisia. Lievimillään ainoana oireena voi olla toispuolinen pieni ulkokorva, usein kuitenkin havaitaan myös kasvojen selkeä epäsuhta, korvien epämuodostumia, pieni ohimoseutu sekä pienet ja epäsuhtaiset leuat. (38 - 40)

Hampaistossa on monenlaisia häiriöitä ja purentavirheitä, jotka korostuvat epäsuhtapuolella; osalla ongelmana on hampaiden puutos tai alikehittyneisyys ja siitä seuraava aukkoisuus, osalla saattaa olla ylilukuisia hampaita ja vaikeaa ahtautta. Lisäksi voidaan havaita kiille- ja dentiinihyoplasiaa, usein myös hampaiden kehitys on myöhässä (38,40).

Goldenharin oireyhtymästä kärsivät tarvitsevat usein laajaa kirurgista hoitoa kasvoepäsuhtiensa takia. Hoitotiimiin tarvitaan lukuisten erikoisalojen osaajia; silmä- ja korvalääkäreitä sekä plastiikka-, suu- ja leukakirurgia. Oikomishoidon suunnittelu ja itse hoito pitäisi toteuttaa yhteistyössä muiden erikoisalojen kanssa, sillä myös purentasuhteiden korjaamiseen tarvitaan yleensä laajaa ortognaattista hoitoa (38,39). Erityistä haastetta aiheuttavat tapaukset, joissa luustollinen epäsuhta on huomattava. Joissain tapauksissa leukojen kasvuhäiriö saattaa aiheuttaa hengitysvaikeuksia (40,42), jolloin ortognaattista hoitoa voidaan tarvita jo ennen kasvun päättymistä (39)

Kun tyydyttävä hoitotulos on saavutettu, saattaa myös ylläpitohoito olla normaalia haastavampaa. Kielen epäsuhta ja kielilihasten epäsuhtainen toiminta puhuessa, pureskelussa ja niellessä voivat ainakin osittain palauttaa purentavirheitä. (38,39)

Marfanin oireyhtymä

Marfanin oireyhtymä on sidekudossairaus, joka yleensä johtuu mutaatiosta fibrilliini-1:tä koodaavassa geenissä. Tämä johtaa poikkeavan sidekudoksen muodostumiseen, mistä seuraa monenlaisia oireita kehon eri osissa. Marfaanikot ovat keskimäärin pidempiä kuin muu väestö, heillä on pitkät raajat sekä pitkät sormet ja varpaat. Heikko sidekudos voi aiheuttaa sydänlappäongelmia ja hengenvaarallisen aortan repeämän, joka on vakavin oireyhtymään liittyvä komplikaatio. (43,44)

Marfanin oireyhtymän esiintyvyydeksi arvioidaan

2-3/10 000 (44); Suomessa marfaanikkoja arvellaan olevan noin 500–1000 (45). Yleensä

marfaanikoilla on pitkät ja kapeat kasvot. Yläleuka on kapea, suulaki korkea ja alaleuka kallon

pohjaan nähden takana. AII-tyyppin purentavirhe ja suurentunut horisontaalinen ylipurenta ovat tavallisia, samoin hammaskaarten ahtaus, etualueen avopurenta ja sivualueen ristipurenta.

(44,46) Uniapneaa tavataan marfaanikoilla useammin kuin terveillä verrokeilla (44). Harvinaisempina hampaistollisina muutoksina on raportoitu mm. ylilukuisia, synnynnäisesti puuttuvia tai vajaakehittyneitä hampaita, kiilteen kehityshäiriöitä ja dentinogenesis imperfektaa (44).

Sidekudoksen heikkous nähdään myös hampaan vieruskudoksessa. Mikäli potilaan suuhygienia on huono, ientulehdus saattaa nopeasti tehdä tuhoa kiinnityskudoksessa. Joissain toimenpiteissä voidaan tarvita antibioottiprofylaksiaa suojaamaan sydän- ja verisuoni-komplikaatioilta. Hoitavan lääkärin konsultointi on suositeltavaa. Edellä mainitut erityispiirteet huomioon ottaen voidaan yhteenvetona todeta, että Marfanin oireyhtymää sairastavia oikomispotilaita voidaan hoitaa lähes normaalisti.(46)

Treacher-Collinsin oireyhtymä – mandibulofakiaalinen dysostoosi

Treacher-Collinsin oireyhtymää aiheuttava mutaatio periytyy vallitsevasti autosomissa. Noin puolet tapauksista on de novo-mutaatioita. Mutaatio aiheuttaa kehityshäiriöitä ensimmäisestä ja toisesta kiduskaaresta kehittyviin kudoksiin. Treacher-Collinsin oireyhtymän ilmaantuvuudeksi on arvioitu 1/50 000 (47).

Tyypillisiin piirteisiin kuuluvat symmetrisesti alikehittyneet kasvojen luut, alaspäin vinot (antimongoloidit) luomiraot, korvalehtien epämuodostumat sekä kuulovamma. Suulakihalkio on noin kolmasosalla ja makrostomia noin 15 %:lla potilaista. (47) Osalle potilaista ylähengitysteiden ahtaus saattaa aiheuttaa hengitysvaikeuksia (47, 48). Alaleuan poikkeavuudet ramuksessa ja kondyyliissä, leuan yleisesti pieni koko ja alas-taaksepäin suuntautuva kasvu aiheuttavat yhdessä vaikeaa avopurentaa. Alaleuan toisten premolaarien puutos on tavallista. (49) Varsinkin leuan voimakas taaksepäin kiertyminen vaikeuttaa avopurennan korjausta oikomishoidon avulla. Koska myös yläleuka on hypoplastinen, hoito saattaa vaatia kirurgiaa normaaliin purentasuhteiden

saavuttamiseksi. (50) Potilailla on yleensä vaikea-asteinen ahtaus, joka usein vaatii poistohoitoa, koska hampaat ovat kooltaan normaalit. (48,50)

Williamsin oireyhtymä (Williams-Beuren oireyhtymä)

Williamsin oireyhtymään kuuluvat tyypilliset kasvonpiirteet ja tyypillinen käyttäytyminen. Älyllinen kehitys on normaalia alhaisempi ja sydän- ja verisuoniongelmat (mm. valtimonahtaumat, aortan koarktaatio) tavallisia. Oireyhtymän syynä on kromosomin mikrodeteleatio, joka käsittää noin 2 –28 geeniä. Vaikka oireyhtymä periytyy vallitsevasti, suurin osa tapauksista on kuitenkin de novo-mutaatioita. Esiintyvyydeksi on arvioitu noin 1/10 000. (51) Williamsin oireyhtymää sairastavilla nenänselkä on matala ja leveä, filtrum pitkä, huulet paksut, ja suu iso ja leveä, ns. haltijan kasvot (engl. "elfin face")(52). Hampaat ovat yleensä pienet ja niiden välissä on diasteemoja (52,53), kiille on hypoplastista (52). Parentavirheissä on yksilöllistä variaatiota; sekä AII- että AIII-parentavirheet ovat mahdollisia (53). Usein kulmahammas- ja molaarisuhde on kuitenkin AI, mutta etualueella esiintyy avo- ja ristipurentaa (52,53). Kefalometrisessä analyysissä nähdään usein yläleuassa anteriorista kallistumista ja alaleuassa iso goniaalikulma. Makroglossia ja kielen tursotus ovat tavallisia havaintoja. (52,53)

Oikomishoidon kannalta haastetta aiheuttavat Williamsin syndrooman tyypilliset luustolliset ja hampaistolliset poikkeamat, sekä kielen koko ja liikehäiriöt. Hoito vaatii erittäin huolellista suunnittelua ja usein tarvitaan ortognaattista hoitoa luustoepäsuhdan korjaamiseen. (52)

Pohdinta

Pään ja leukojen alueella ilmenevät kehityshäiriöt ja oireyhtymät aiheuttavat lisähaasteita oikomishoidon toteutuksessa. Jo perushoito voi joissain tapauksissa olla ongelmallista esimerkiksi potilaiden älyllisen kehitysvammaisuuden tai huonon motoriikan takia (31). Usein myös parentavirheet ovat näillä potilailla vaikeita ja tyydyttävän oikomistuloksen saavuttamiseksi

tarvitaan toisinaan kirurgiaa. Lähes poikkeuksetta oikomishoidon toteutus vaatii moniammatillista lähestymistä ja tiivistä tiimityöskentelyä eri erikoisalojen välillä. (8,23)

Huolimatta siitä, että tunnetaan useita pään ja leukojen alueen kehityshäiriötä, tähän kirjallisuuskatsaukseen valikoitunut aineisto oli pieni, koska monet em. poikkeamista ovat harvinaisia. Mukaan otettujen julkaisujen ajanjakso oli rajattu, jotta kehityshäiriöiden diagnostiset kriteerit ja hoitolinjaukset olisivat mahdollisimman yhdenmukaiset. Tautien harvinaisuuden vuoksi aineisto koostui laajalti tapauselostuksista. Vaikka kehityshäiriöiden ilmeneminen on yksilöllistä, yksittäisen kehityshäiriön hoitoperiaatteet noudattavat todennäköisesti samaa linjaa. Laajempi tutkimusaineisto mahdollistaisi yksityiskohtaisempien, hoitoon liittyvien johtopäätösten tekemisen.

Vaikka synnynnäisten kehityshäiriöiden ja oireyhtymien esiintyminen on harvinaista, on kuitenkin todennäköistä, että perushammashoitoa tekevä hammaslääkäri kohtaa uransa aikana niistä kärsiviä potilaita. Hammaslääkäriin olisikin hyvä tunnistaa tällaiset potilaat ja lähettää heidät tarpeen mukaan jatkotutkimuksiin diagnoosin varmistamiseksi. Esimerkiksi Marfanin oireyhtymän kohdalla varhaisen diagnoosin saaminen on tärkeää oireyhtymään liittyvien vakavien sydän- ja verisuonikomplikaatioiden vuoksi.

KIRJALLISUUS

1. Salonen-Kajander R. Sairauksien perinnöllisyys. Lääkärikirja Duodecim, 2015.

[https://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk00985] Haettu 2.2.2018.

2. Thesleff I. Pään ja kasvojen kehityshäiriöt. Duodecim 2001; 117(17): 1707–13.

3. Alaluusua S, Lukinmaa P-L. Pedodontia. Perinnölliset kiilteen kehityshäiriöt. Kirjassa Meurman

JH ym., Therapia Odontologica, 2. painos. Päivitetty 25.1.2019. [

<https://www.terveysportti.fi/dtk/tod16091>] Haettu 17.4.2019.

4. Collins MA, Mauriello SM, Tyndall DA, Wright JT. Dental anomalies associated with amelogenesis imperfecta. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 1999; 88(3): 358-64.
5. Suchancova B, Holly D, Janska M, Stebel J, Lysy J, Thurzo A ym. .Amelogenesis imperfecta and the treatment plan – interdisciplinary team approach. *Bratisl Lek Listy* 2014; 115(1): 44-8.
6. Coffield KC, Phillips C, Brady M, Roberts MW, Strauss RP, Wright JT. The psychosocial impact of developmental dental defects in people with hereditary amelogenesis imperfect. *J Am Dent Assoc* 2005; 136(5): 620-30.
7. Ramos AL, Pascotto RC, Iwaki Filho L, Hayacibara RM, Boselli G. Interdisciplinary treatment for a patient with open-bite malocclusion and amelogenesis imperfecta. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 2011; 139(4 Suppl): 145-53.
8. Bechor N, Finkelstein T, Shapira Y, Shpack N. Conservative orthodontic treatment for skeletal open bite associated with amelogenesis imperfecta. *J Dent Child* 2014; 81(2): 96-102.
9. Ravassipour DB, Powell CM, Phillips CL, Hart PS, Hart TC, Boyd C ym. Variation in dental and skeletal open bite malocclusion in humans with amelogenesis imperfecta. *Arch Oral Biol* 2005; 50(7): 611-23.
10. Alaluusua S, Lukinmaa P-L. Pedodontia. Dentinogenesis imperfecta. Kirjassa Meurman JH ym., *Therapia Odontologica*, 2. painos. Päivitetty 25.1.2019. [<https://www.terveysportti.fi/dtk/tod16093>] Haettu 23.4.2019.
11. Alaluusua S, Lukinmaa P-L. Pedodontia. Osteogenesis imperfecta. Kirjassa Meurman JH ym., *Therapia Odontologica*, 2. painos. Päivitetty 25.1.2019. [<https://www.terveysportti.fi/dtk/tod16096>] Haettu 23.4.2019.
12. O'Connel AC, Marini JC. Evaluation of oral problems in an osteogenesis imperfecta population. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 1999; 87(2): 189-96.

13. Bencharit S, Border MB, Mack CR, Byrd WC, Wright JT. Full-Mouth rehabilitation for a patient with dentinogenesis Imperfecta: A clinical report. *J Oral Implantol* 2014; 40(5): 593-600.
14. Roh WJ, Kang SG, Kim SJ. Multidisciplinary approach for a patient with dentinogenesis imperfecta and anterior trauma. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 2010; 138(3): 352-60.
15. Hartsfield JK Jr., Hohlt WF, Roberts WE. Orthodontic treatment and orthognathic surgery for patients with osteogenesis imperfecta. *Semin Orthod* 2006; 12(4): 254-71.
16. Andersson K, Malmgren B, Åström E, Dahllöf G. Dentinogenesis imperfect type II in Swedish children and adolescents. *Orphanet J Rare Dis* 2018; 13:145. doi: 10.1186/s13023-018-0887-2
17. Ierardo G, Calcagnile F, Luzzi V, Ladniak B, Bossu M, Celli M ym. Osteogenesis imperfecta and rapid maxillary expansion: Report of 3 patients. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 2015; 148(1): 130-7.
18. Neville BW, Damm DD, Allen CM, Chi AC. Dentin dysplasia. *Kirjassa Oral and Maxillofacial Pathology*. 4. painos. Elsevier; 2016. s. 102-3.
19. Alaluusua S, Lukinmaa P-L. Pedodontia. Dentiinidysplasia. *Kirjassa Meurman JH ym., Therapia Odontologica*, 2. painos. Päivitetty 25.1.2019. [<https://www.terveysportti.fi/dtk/tod16094>]
Haettu 24.4.2019.
20. Choy K, Pae EK, Park Y, Kim KH, Burstone CJ. Effect of root and bone morphology on stress distribution in the periodontal ligament. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 2000; 117(1): 98-115.
21. Bspalez-Filho R, Couto Sde A, Souza PH, Westphalen FH, Jacobs R, Willems G ym. Orthodontic treatment of a patient with dentin dysplasia type I. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 2013; 143(3): 421-5.
22. D'Alessandro G, Tagariello T, Piana G. Craniofacial changes and treatment of the stomatognathic system in subjects with cleidocranial dysplasia. *Eur J Paediatr* 2010; 24(1): 39-43.

23. Angle AD, Rebellato J. Dental team management for a patient with cleidocranial dysostosis. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 2005; 128(1): 110-7.
24. Nunn JH, Carter NE, Gillgrass TJ, Hobson RS, Jepson NJ, Meechan JG ym. The interdisciplinary management of hypodontia: background and role of paediatric dentistry. *Br Dent J* 2003; 194(5): 245-51.
25. Tallón-Walton V, Manzanares-Céspedes MC, Carvalho-Lobato P, Valdivia-Gandur I, Arte S, Nieminen P. Exclusion of PAX9 and MSX1 mutation in six families affected by tooth agenesis. A genetic study and literature review. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal* 2014; 9(3): e248-54.
26. Yue H, Liang J, Yang K, Hua B, Bian Z. Fuctional analysis of a novel missense mutation in AXIN2 associated with non-syndromic tooth agenesis. *Eur J Oral Sci* 2016; 124(3): 228-33.
27. Arte S. Phenotypic and genotypic features of familial hypodontia. Väitöskirja. Helsinki: University of Helsinki; 2001.
28. Harvinaiset sairaudet: ektodermaalinen dysplasia.
[<https://www.terveyskyla.fi/harvinaissairaudet/tietoa/tautiryhm%C3%A4t/ihosairaudet/sairaudet/ektodermaaliset-dysplasiat>] Haettu 12.2.2018
29. Präger TM, Finke C, Miethke RR. Dental findings in patients with ectodermal dysplasia. *J Orofac Orthop* 2006; 67(5): 347-55.
30. Neville BW, Damm DD, Allen CM, Chi AC. Apert syndrome. Kirjassa *Oral and Maxillofacial Pathology*. 4. painos. Elsevier; 2016. s. 40-1.
31. Kaya D, Taner T, Aksu M, Keser EI, Tuncbilek G, Mavili ME. Orthodontic and surgical treatment of a patient with Apert syndrome. *J Contemp Dent Pract* 2012; 13(5): 729-34.

32. Hohoff A, Joos U, Meyer U, Ehmer U, Stamm T. The spectrum of Apert syndrome: phenotype, particularities in orthodontic treatment, and characteristics of orthognathic surgery. *Head Face Med* 2007; 3: 10. doi:10.1186/1746-160X-3-10
33. Jalanko H. Downin oireyhtymä. Lääkärikirja Duodecim. Päivitetty 2.12.2017
[https://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk00115] Haettu 8.5.2019
34. Desai SS. Down syndrome. A review of the literature. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 1997; 84(3): 279-85.
35. Kelsen AE, Love RM, Kieser JA, Herbison P. Root canal anatomy of anterior and premolar teeth in Down's syndrome. *Int Endod J* 1999; 32(3): 211-6.
36. Shukla D, Bablani D, Chowdhry A, Thapar R, Gupta P, Mishra S. Dentofacial and cranial changes in Down syndrome. *Osong Public Health Res Perspect* 2014; 5(6): 339-44.
37. Miyazaki H, Ohtawa Y, Sueishi K. Orthodontic treatment in Down's syndrome patient with unilateral cleft lip and alveolus. *Bull Tokyo Dent Coll* 2014; 55(4): 199-206.
38. Monahan R, Seder K, Patel P, Alder M, Grud S, O'Gara M. Hemifacial microsomia. Etiology, diagnosis and treatment. *J Am Dent Assoc* 2001; 132(10): 1402-8.
39. Bogusiak K, Arkuszewski P, Skorek-Stachnik K, Kozakiewicz M. Treatment strategy in Goldenhar syndrome. *J Craniofac Surg* 2014; 25(1): 177-83.
40. Bogusiak K, Puch A, Arkuszewski P. Goldenhar syndrome: current perspectives. *World J Pediatr* 2017; 13(5): 405-15.
41. Fan WS, Mulliken JB, Padwa BL. An association between hemifacial microsomia and facial clefting. *J Oral Maxillofac Surg* 2005; 63(3): 330-4.

42. Szpalski C, Vandergrift M, Patel PA, Appelboom G, Fisher M, Marcus J ym. Unilateral craniofacial macrosomia: unrecognized cause of pediatric obstructive sleep apnea. *J Craniofac Surg* 2015; 26(4): 1277-82.
43. Kaitila I, Jokinen E, Kokkonen J. Marfanin oireyhtymä. *Duodecim* 2012; 128(5): 503-13.
44. Ferreira AEC, Macedo Rodrigues LW, Limaverde MEQ, Diniz Reboucas P. Marfan syndrome: General information and odontologic manifestations. *OHTDM* 2016; 15(5): 329-31.
45. Mustajoki P. Marfanin oireyhtymä. Lääkärikirja *Duodecim*. Päivitetty 10.4.2019 [https://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk00722] Haettu 8.5.2019
46. Utreja A, Evans CA. Marfan syndrome - an orthodontic perspective. *Angle Orthod* 2009; 79(2): 394-400.
47. Neville BW, Damm DD, Allen CM, Chi AC. Mandibulofacial dysostosis. Kirjassa *Oral and Maxillofacial Pathology*. 4. painos. Elsevier; 2016. s. 41-2.
48. Chung JY, Cangialosi TJ, Eisig SB. Treacher Collins syndrome: a case study. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 2014; 146(5): 665-72.
49. Ranadheer E, Nagaraju K, Suresh P, Updesh M. Eight year follow-up dental treatment in a patient with Treacher Collins syndrome. *J Indian Soc Pedod Prev Dent* 2012; 30(3): 254-7.
50. Okada R., Kuroda T. Orthodontic treatment for a patient with Treacher-Collins syndrome: a case report. *World J Orthod* 2008; 9(4): e37-47.
51. Pober BR. Williams-Beuren syndrome. *N Engl J Med* 2010; 362(3): 239-52.
52. Habersack K, Grimaldi B, Paulus GW. Orthodontic orthognathic surgical treatment of a subject with Williams Beuren syndrome a follow-up from 8 to 25 years of age. *Eur J Orthod* 2007; 29(4): 332-7.

53. Ferreira SBP, Vianna MM, Maia NFG, Leao LL, Machado RA, Coletta RD ym. Oral findings in Williams-Beuren syndrome. Med Oral Patol Oral Cir Bucal 2018; 23(1): e1-6.

54. Axelsson S. Variability of the cranial and dental phenotype in Williams syndrome. Swed Dent J Suppl 2005; (170): 3-67.

KUVATEKSTIT

Kuva 1. Solujen välistä viestintää välittävien molekyylien toimintaperiaate.

Solun 1 tuottama viestimolekyyli sitoutuu solun 2 pinnassa spesifiseen reseptoriin. Sytoplasmassa käynnistyy reaktioketju, jonka tuloksena aktivoitunut transkriptiotekijä siirtyy tumaan ja säätelee geenien ilmentymistä (transkriptiota). Solun tuottamien uusien proteiinien joukossa on usein uusia viestimolekyyliä tai reseptoreita, jotka jatkavat solujen välistä vastavuoroista viestintää. (Thesleff I. Duodecim 2001;117:1707-13).

Kuva 2. Kleidokraniaalinen dysostosi. Ylähammaskaarella sementoituna quad helix koje. (Kuva EHL Sari Koskinen ja HLT, EHL Annina Sipola, OYS)

Kuva 3. Down-lapsen parenta, 1. vaihduntavaihe. (Kuva EHL Mirka Nurmi, TYKS)

Kuva 4. Down-lapsen alahammaskaari (Kuva EHL Mirka Nurmi, TYKS)

Kiitämme kollegoita saamistamme kuvista