

# Oligodontie



Klinischer Phänotyp in Bildern

## Krankheit - Klinische Zeichen

### Was ist die Oligodontie?

Die Oligodontie ist eine genetisch bedingte Zahnunterzahl, wobei eine Nichtanlage von über sechs Milchzähnen/permanenten Zähnen mit Ausnahme der Weisheitszähne gegeben ist.

Dabei ist nicht nur zu bedenken, wie viele Zähne fehlen, sondern auch welche. Meistens fehlen die letzten Zähne einer Serie [Prämolaren (32-15 %), seitliche maxilläre Schneidezähne (27 %) und 3. Molaren (25 %)]. Die Eckzähne, die ersten und zweiten Molaren (1 %) und die oberen mittleren Schneidezähne (0,05 %) fehlen relativ selten. Daher sollten derartige Oligodontien besondere Beachtung finden. Welche Zähne fehlen, ist nicht zufallsbedingt sondern genetisch bestimmt.

### Wie viele Personen sind von der Krankheit betroffen?

Die Prävalenz der Oligodontie ( $\geq 6$  fehlende Zähne) wird auf 0,09% geschätzt. Im Vergleich dazu schwankt die Prävalenzrate von Zahnagenesien

zwischen 4,5 und 10 %. 65 % der betroffenen Patienten werden bereits beim Wechsel der Dentition im Alter von etwa 8 Jahren anhand der Agenesie mindestens eines Schneidezahns identifiziert. Zahlreiche Oligodontie-Patienten weisen keine anderen ektodermalen Symptome auf.

### Was sind die Ursachen der Krankheit?

Diese Erbgestörung hat normalerweise einen autosomal-dominanten Erbgang mit vollständiger Penetranz und Expressionsvariabilität. Ursache ist eine veränderte Regulierung der Gebissanlage bzw. der Zahnentwicklung, wobei zahlreiche Gene eine Rolle spielen.

Die Oligodontie entspringt Mutationen der sogenannten divergenten Homeobox-Gene, die für Transkriptionsfaktoren kodieren, wie die Gene MSX1 und PAX9. Diese Gene sind für die Anordnung der Kiefer zuständig. Das Gen WNT10A ist sowohl an den autosomal-rezessiven Formen der hypohidrotischen Ektodermaldysplasien, wie z.B. dem Odonto-Onycho-Dermalen-Syndrom oder dem Schöpf-Schulz-Passarge-Syndrom, als auch an einem nicht vernachlässigbaren Anteil (30-50% je nach Studie) der nicht-syndromalen Oligodontien beteiligt.

Bei Oligodontie im Zusammenhang mit einer Prädisposition zum Kolorektalkrebs sind Mutationen an den Genen die Ursache, die für das AXIN2-Protein kodieren, das den Wnt-Signalweg reguliert.

Oligodontie kann auch im Zusammenhang mit anderen Syndromen, wie zum Beispiel dem Van-der-Woude-Syndrom, mit Lippen-Kiefer-Gaumenspalten auftreten (Gen IRF6). In diesem Fall ist das Gen MSX1 mit einbezogen. Verschiedene Familienmitglieder können aufgrund der Expressionsvariabilität unterschiedlich stark ausgeprägte Oligodontien, Spalten bzw. eine Kombination von beidem zeigen.

Die Oligodontie tritt manchmal gemeinsam mit anderen Symptomen an ektodermalen Strukturen (Haut, Nägel, Haare, Schweiß- und Speicheldrüsen, Milch- und Tränendrüsen) auf und kann damit in das Krankheitsbild der großen Gruppe seltener Krankheiten, nämlich der ektodermalen Dysplasien, fallen. In diesem Fall sind zahlreiche Gene des Nf-kappab- und Wnt-Signalwegs mit einbezogen. Einige davon sind auch für so genannte isolierte Oligodontien verantwortlich, das heißt Formen ohne andere Symptome (EDA und EDARADD).

Oligodontie kann auch bei anderen Syndromen auftreten, zum Beispiel beim Down-Syndrom.

### Was sind die Symptome der Krankheit?

Oligodontie zeigt sich durch Anomalien in Größe (kleine Zähne) und Form (kegelförmige Zähne, Taurodontismus) der Zähne. Häufig treten

Zahnschmelzanomalien und Retentionen auf.

In 30 % der Fälle geht mit der Oligodontie ein Speichelmangel einher. 50 % der betroffenen Patienten weisen noch andere ektodermale Symptome auf. 10 % der betroffenen Patienten haben Schweißdrüsen-Unterfunktion sowie Anomalien an Haaren und Nägeln.

## Behandlung, Betreuung, Vorbeugung

Die Oligodontie kann ein Hinweis auf eine andere, allgemeinere Krankheit sein, daher sollte nach entsprechenden Anzeichen gesucht werden. Diese Störung sollte dem behandelnden Arzt des Kindes oder Erwachsener gemeldet werden (Kinderarzt, allgemeiner Arzt, Genetiker usw.). Die medizinische Diagnose, welche durch die Beobachtungen des Zahnarztes bekräftigt wird, ist für den Patient und seine Familie von Bedeutung.

Zahnmedizinisch gesehen erfolgt die Betreuung durch Präventionsmaßnahmen mit einem Mundgesundheitsprogramm und dem Erhalt der Zähne. Um eine derartige Erkrankung erfolgreich zu behandeln, ist außerdem eine fachübergreifende Betreuung unbedingt erforderlich. Ein Hauptaspekt der Betreuung dieser Patienten ist die schulische und soziale Integration. Bei einem von Oligodontie betroffenen Kind beginnt die prothetische Versorgung im Alter von 2 Jahren, im Laufe des Wachstums werden Prothesen ausgewechselt.

**Im Elsass gibt es ein nationales Referenzzentrum für die zahnmedizinischen Symptome seltener Krankheiten.** Dort kann man Hinweise zur Diagnosestellung sowie Rat für die Behandlung und Betreuung der Patienten einholen.

Für das Elsass und ganz Frankreich ist die Prävalenzrate dieser Störung nicht bekannt. **Leisten Sie Ihren Beitrag zum besseren Verständnis dieser Zahndefekte und der entsprechenden seltener Krankheiten, indem Sie diese Patienten** im Register D[4]/Phenodent eintragen ([www.phenodent.org](http://www.phenodent.org)). Der Beratende Ausschuss für Datenverarbeitung in der Gesundheitsforschung (CCTIRS) hat am 11. Sept. 2008 einen positiven Bescheid für das Anlegen eines solchen Verzeichnisses abgegeben und die Datenschutzbehörde (CNIL) hat am 18. Mai 2009 die entsprechende Genehmigung erteilt (Nr. 908416).

**Betroffene Patienten und deren Familien haben die Möglichkeit, am Projekt INTERREG V RARENET teilzunehmen.** Ziel ist es, die mit der Krankheit zusammenhängenden klinischen Symptome und Probleme zu erfassen, die Häufigkeit und die Auswirkungen auf die Lebensqualität zu erheben, möglichst die Zusammenhänge zwischen gewissen Symptomen und den verursachenden Genen herstellen bzw. neue krankheitsverursachende Gene zu entdecken.

## Kontakt

Sollten Sie Patienten haben, die vermutlich an der dargestellten Erkrankung leiden

Die Anonymität von Behandler und Patient(en) bleibt zu jeder Zeit vollständig gewahrt und eine weitere Behandlung bzw. Therapieoptionen nur mit Einverständnis des Patienten besprochen und/oder durchgeführt.

## Weitere Informationen

[www.rarenet.eu](http://www.rarenet.eu), INTERREG research project supported by the Faculty of Oral Medicine of the University of Strasbourg.

**Orphanet**, das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs, Rubrik Oligodontie, Hypodontie, ektodermale Dysplasien

## Erfassung

Dr. Anna Wolff, Poliklinik für Zahnerhaltungskunde  
**Universitätsklinikum Heidelberg**  
INF 400 - D-69120 Heidelberg  
[anna.wolff@med.uni-heidelberg.de](mailto:anna.wolff@med.uni-heidelberg.de)

Dr. Priska Fischer, Dr. Stefanie Feierabend  
Klinik für Zahnerhaltungskunde und Parodontologie  
**Universitätsklinikum Freiburg**  
Hugstetter Straße 55  
79106 Freiburg  
Tel: +49 (0)761 27048850 • Fax: +49 (0)761 27047620

