

Syndrom des einzelnen maxillären mittleren Schneidezahnes



Diagnose bzw. klinischer Phänotyp in Bildern

Die Krankheit

Was ist das Syndrom des einzelnen maxillären mittleren Schneidezahnes?

Das Syndrom des einzelnen maxillären mittleren Schneidezahnes (SMMCI) ist eine Entwicklungsstörung der Mittellinie des Gesichtsschädels und eine klinische Nebenerscheinung der Holoprosenzephalie (Gehirnanomalie).

Wie viele Personen sind von dieser seltenen Krankheit betroffen?

Die Krankheit kommt schätzungsweise bei 1 / 50.000 Geburten vor.

Was sind die Ursachen der Krankheit?

Es sind genetische Ursachen. Verschiedene Gene, die mit der Holoprosenzephalie und anderen Mittellinien-Störungen in Zusammenhang stehen, spielen auch bei diesem Zahndefekt eine Rolle: SHH (7q36), SIX3 (2p21), ZIC2 (13q32), TGIF (18p11.3), PTCH (9q22.3), GLI2 (2q14) und SALL4 (20q13.13-q13.2).

Welche Symptome gehören zu dieser Anomalie?

Die Krone des einzelnen maxillären mittleren Schneidezahnes (Milchzahn oder permanenter Zahn) hat eine symmetrische Form. Dieser Schneidezahn entwickelt sich genau in der Mittellinie des Oberkieferbogens und bricht auch an dieser Stelle durch. Eventuell fehlt das maxilläre Lippenbändchen an der Mittellinie und der Gaumen ist V-förmig. Andere Anomalien begleiten im Allgemeinen den SMMCI und sind dann Teil eines seltenen Syndroms oder einer seltenen Krankheit:

- Hypotelorismus (sehr eng stehende Augen), Strabismus convergens
- Fehlbildung der Nasenhöhlen (Choanalatresie bzw. Stenose des mittleren Nasengangs bzw. angeborene Stenose der Apertura pyriformis)
- Bei der Hälfte der Kinder wird Minderwuchs festgestellt
- Wachstumshormonmangel
- Hypopituitarismus
- Schwere bis mittelschwere Lernstörungen.

Herzfehler, Lippen- und/oder Gaumenspalte, seltener auch eine Mikrozephalie, Hörverlust, Ösophagusatresie, Hemivertebrae der Halswirbelsäule, zervikale Dermoidzysten, Hypothyreose, Skoliose und Nierenatresie können zum Krankheitsbild gehören.

Behandlung, Betreuung, Vorbeugung

Das Syndrom des einzelnen maxillären mittleren Schneidezahnes (SMMCI) kann ein Hinweis auf eine andere, allgemeinere Krankheit sein, daher muss insbesondere nach Anzeichen einer Holoprosenzephalie gesucht werden. Diese Störung muss dem behandelnden Arzt des Kindes oder Erwachsene 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 Vorbeugungsmaßnahmen mit einem Mundgesundheitsprogramm und der Erhaltung des Zahnkapitals. Um derartige Zahndefekte erfolgreich zu behandeln ist außerdem eine fachübergreifende Betreuung unbedingt erforderlich.

Im Elsass gibt es ein Referenzzentrum für die odontologischen 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 seltenen Krankheiten, indem Sie diese Patienten im Register D[4]/Phenodent eintragen (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, 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 Syndrom des einzelnen maxillären mittleren Schneidezahnes (SMMCI)

Erfassung

Dr. Anna Wolff, Poliklinik für Zahnerhaltungskunde
Universitätsklinikum Heidelberg
INF 400 - D-69120 Heidelberg
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

