

Øjne og tænder: Praktisk syndrom- samarbejde

Mette Warburg

Øjen- og tandanomalier er vigtige elementer i syndromdiagnostik, dels fordi en del af den føtale og embryologiske udvikling udgår fra samme primordiale strukturer, dels fordi strukturelle forandringer kan vurderes uden invasive metoder. Skønt der kendes mange hundrede syndromer med tandanomalier, ganespalte eller øjenmisdannelser, kan syndrom-differentialdiagnosen indskrænkes ganske betydeligt, hvis tandabnormiteter eller ganespalte observeres hos patienter med misdannelser i øjet.

Hvad er fælles for øjnlæger og tandlæger i arbejdet med patienter med usædvanlige, medfødte forandringer og syndromer? Det fælles anliggende er, at identifikation af syndromer kræver en nøje observation og dokumentation af alle større og mindre anomalier, fordi sammenkædningen af disse forekomster, og ikke hver forandring for sig, leder til en diagnose. Tandlæger og øjnlæger står i en speciel gunstig situation, fordi 50% af alle mindre, medfødte anomalier findes i øjet, ansigtet, munden eller øret. Tager man hænderne med, når man 70% – og både øjnlæger og tandlæger hilser på deres patienter (Fig. 1).

Det andet fælles anliggende for både tandlæger og øjnlæger er, at patienterne forventer, at behandleren iagttager deres ansigt meget nøje, om end deres forventninger retter sig mod øjne og mund. Tandlægers og øjnlægers undersøgelser er derfor ikke krænkende for patienterne, uanset hvor meget der iagttages, og hvor lang tid det tager.

Embryonale fællestræk

Medfødte forandringer er opstået i føtal- eller embryonalperioden. Udviklingen af øjne, mund og tænder er beskrevet i detaljer, og det vides, hvornår de forskellige elementer udvikles, og hvilke misdannelser der kan opstå på forskellige tidspunkter. Den kliniske undersøgelse er ikke invasiv, men alligevel meget udførlig, og vil i de fleste tilfælde kunne afsluttes med en erkendelse af, hvornår i foster- eller embryonalperioden en anomali indtrådte.

Øjne og tænder har mange fælles primitive primordiale

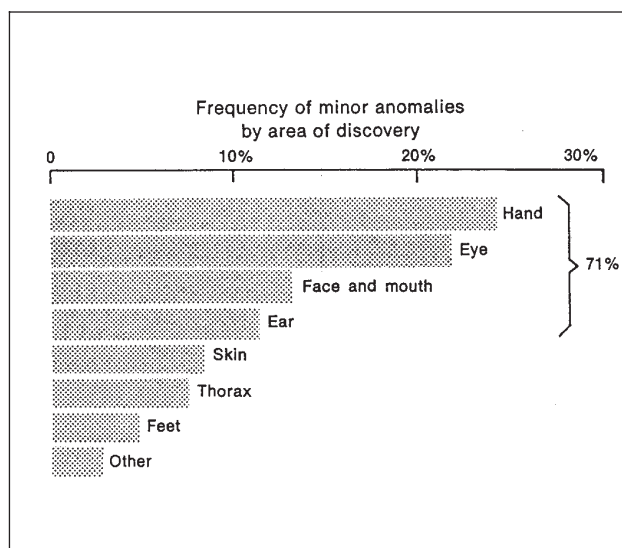


Fig 1. Hyppighed af mindre anomalier. (Efter Cohen 1982 (1)).

Fig. 1. Frequency of minor anomalies by area of discovery. (From Cohen 1982 (1)).

celler eller embryonale udgangspunkter. Den forreste del af øjet, dvs. hornhinden, regnbuehinden og senehinden, dannes fra samme primitive celler – crista neuralis-cellerne – som kæberne. I embryonalperioden skal disse celler vandre fra embryonets rygside til ansigt og skal samtidig vokse, formere sig og differentieres, så de får deres endelige egenskab og udseende. Crista neuralis-misdannelser er meget tidlige forandringer, der indtræder i 3.-6. embryonale uge. Et klassisk eksempel på en crista neuralis-anomali og på værdien af samtidig observation hos øjenlæge og tandlæge er hemifacial hypoplasie eller Goldenhar syndromet, hvor ansigtsmalformationen er ledsaget af dermoiddannelse på conjunctiva. Med kendskabet til en præcis diagnose kan patient og pårørende få en langt mere sikker oplysning om fremtidig udvikling og evt. arvelige forhold.

Midtansigtet udvikles fra forhøjnen, og i visse syndromer, fx holoprosencefali, er udviklingen mangelfuld, og man kan se en enkelt mesial fortand og en meget kort afstand mellem øjnene (hypotelorisme), samt undertiden et øje, der er for lille. Mens holoprosencefali er en misdannelse, der kan spores tilbage til blastocyststadiet, dvs. mens embryoet ligner en ukarakteristisk celleklump, har andre forandringer i midtansigtet et senere udgangspunkt.

Både tænderne og øjnene gennemgår en særlig lang udvikling; den begynder som nævnt, før embryoet ligner noget som helst, og øjnene er først helt færdigudviklede i 12-årsalderen, hvor vores synsstyrke er højest. Tænderne skiftes, og frembruddet af de sidste kan komme langt oppe i ungdomsårene. Der er derfor mange erhvervede sygelige indflydelser, der kan gøre sig gældende i barnealderen, og som vil påvirke den normale udvikling. I fattige lande ser man fx forandringer både i tænder og hornhinde hos børn med vitamin A-mangel; det er sandsynligt, at den nuværende flygtningestrøm også vil bringe nogle af disse patienter til Danmark.

Differentialdiagnoser

Generelle tandforandringer er beskrevet ved 498 syndromer. Disse omfatter i London Dysmorphology Database (2) præmaturt eller forsinket tandfrembrud, dentale cyster og tumorer, dentinabnormiteter, abnorm tandmorfologi, supernumerære tænder, mesial tand, irregulær tandstilling, caries og præmaturt tandtab. Syndromer ved hver af disse forandringer er refereret og sammenkædet med andre anomalier. Ganespalte er et klinisk fund ved 356 syndromer, men hvis patienten har både tandforandringer, ganespalte og årehindekolobom, er der kun otte syndromer at overveje (Tabel 1).

Selve tandanlæggene er udviklet fra fosterets overfladeceller (ektoderm), ligesom øjets linse. Blandt de over 230 syndromer med grå stær er 50 ledsaget af forskellige typer generelle

tandforandringer; hvis patienten derimod har både ganespalte og grå stær, kan diagnosen indskrænkes til en vurdering af 31 forskellige syndromer. Hvis både tandforandringer og ganespalte findes hos en patient med grå stær, kan man nøjes med at overveje seks forskellige muligheder (Tabel 2).

Tandlæger og øjenlæger kan ofte adskille de medfødte forandringer, der skyldes genetiske årsager, fra dem, der skyldes infektioner i fostertiden – især når de samarbejder om deres kliniske fund. Et kendt eksempel på samtidig forekomst af medfødt grå stær og tandanomalier er medfødt røde hunde. Det er væsentligt, at både den grå stær og tandmalformationerne ved medfødt røde hunde er ganske forskellige fra den type grå stær og de tandmisdannelser, man ser hos patienter med Down syndrom (3). De fleste syndromer har specielle kendetegn, men det vanskelige er, at de ikke alle altid er til stede.

Det er ikke altid ligetil at stille en præcis diagnose, selv efter opslag i store syndromdatabaser. En af forudsætningerne er, at klinikeren har en passende stor erfaring, så han/hun kan genkende de ofte ret små tegn, der er karakteristiske for syndromerne. Derfor er et samarbejde mellem handicaptandlæger og øjenlæger med særligt kendskab til medfødte forandringer kun effektivt i diagnostiske centre med et stort flow af patienter. ■

Tabel 1. Syndromer med tandforandringer, ganespalte og kolobomer.

Anomali	Antal syndromer
Tandforandringer	498
Ganespalte	356
Tandforandringer + ganespalte	82
Regnbuehindekolobomer	88
Årehindekolobomer	65
Tandforandringer + ganespalte + årehindekolobomer	8
Tandforandringer + ganespalte + regnbuehindekolobomer	7

Kilde: London Dysmorphology Database (2)

Tabel 2. Syndromer med katarakt, tandforandringer og ganespalte.

Anomali	Antal syndromer
Katarakt	237
Katarakt + tandforandringer	50
Katarakt + ganespalte	31
Katarakt + tandforandringer + ganespalte	6

Kilde: London Dysmorphology Database (2)

English summary

Teeth and eyes: clinical cooperation in syndrome delineation

Syndrome means »running together«. Delineation of syndromes is dependent on knowing the anomalies which »run together«. Ascertainment of anomalies of the eye, mouth and face are important in the identification of syndromes (2). Odontologists and ophthalmologists together cover a vast clinical area of importance to syndrome identification (Fig. 1). This is shown in two tables presenting the number of syndromes identified if only either dental or ophthalmological abnormalities are described, as opposed to the restricted number of syndromes which has to be considered if the anomalies are described by clinicians from both specialities.

Litteratur

1. Cohen MM jr. The child with multiple birth defects. New York: Raven Press, 1982: Fig. 1-18.
2. Winter R, Baraitser M. London Dysmorphology Database, Oxford. Oxford: University Press, 1994.
3. Russell BG, Kjær I. Tooth agenesis in Down Syndrome. Am J Med Genet 1995; 55: 466-71.

Forfatter

Mette Warburg, adj.professor, overlæge, dr.med.
Øjenklinik for pædiatrisk oftalmologi og handicap, Bank Mikkel-
sens Vej 1, 2820 Gentofte.