

ABSTRACT

Med orofacial funktion menes evnen til at kunne spise via munden (tygge, synke og håndtere bolus med forskellige konsistenser), synke spyt, kommunikere ved hjælp af mimisk muskulatur, holde munden ren og frembringe de lyde, der kræves for at kunne tale. Der forekommer ofte orofaciale funktionsnedsættelser ved sjældne sygdomme, idet mange gener er involveret i nervesystemet og hjernens udvikling og ligeledes i udviklingen af tænder og kraniofaciale strukturer.

Såvel oral sundhed som generel sundhed kan være påvirket ved orofaciale funktionsnedsættelser, og livskvaliteten kan påvirkes negativt. Denne oversigtsartikel har til formål at gennemgå, hvordan årsagsdiagnoser som sjældne sygdomme påvirker orofacial form og funktion, samt hvilke orofaciale funktionsnedsættelser dette kan give anledning til. Behovet for en struktureret vurdering betones, og forskellige tilgængelige undersøgelsesmetoder for oral motorik og sensorik præsenteres. Hvis behandling med helhedssyn inden for tandpleje og anden pleje skal fremmes, er der brug for et udstrakt tværfagligt samarbejde. Ved at bedømme struktur samt sensorisk og motorisk funktion tværfagligt med henblik på den enkelte patients årsagsdiagnose og generelle funktioner bliver det muligt at udøve en individuelt tilpasset behandling af nedsat orofacial funktion. Blandt gevinsterne ved helhedssyn og tværfaglig indsats kan nævnes et formindsket antal plejeseancer, en forbedret generel sundhed, forbedret oral sundhed og forbedret oplevet livskvalitet.

EMNEORD

Rare disease | interprofessional relation | oral health | sensory motor performance



Korrespondanceansvarlig forfatter:

ÅSA MOGREN

asa.mogren@vgregion.se

Tværfaglig behandling af nedsat orofacial funktion ved sjældne sygdomme

ÅSA MOGREN, med.dr., leg. logoped, adjungeret adjunkt, Mun-H-Center, orofacialt kunskapscenter för sällsynta hälsotillstånd, Folk tandvården Västra Götaland och Institutionen för neurovetenskap och fysiologi, sektionen för hälsa och rehabilitering, enheten för logopedi, Göteborgs universitet

Accepteret til publikation den 14. april 2025

[Online før print]



ROFACIAL FUNKTION VED SJÆLDNE SYGDOMME

Vi bruger musklerne og strukturerne i ansigtet og munden til livsvigtige aktiviteter som at spise, kommunikere og trække vejret. Selv små forandringer i funktionen og strukturen i ansigtet og munden kan medføre store vanskeligheder med almen sundhed, oral sundhed og fødeindtagelse.

Mange personer med sjældne sygdomme har påvirket anatomi, motorik og/eller sensorik, hvilket kan føre til orofaciale funktionsnedsættelser, som på grund af deres kompleksitet kræver et tværfagligt samarbejde med helhedssyn inden for tandplejen og den øvrige sundhedssektor.

Sjældne sygdomme

De fleste sjældne sygdomme har en genetisk årsag, men de kan også skyldes infektioner, autoimmune tilstande eller miljøfaktorer (1). En sjælden sygdom defineres i Sverige som en tilstand, der forekommer hos færre end fem personer pr. 10.000 indbyggere. Disse tilstande påvirker ofte flere organer eller kropsfunktioner, hvilket kan føre til forskellige former for funktionsnedsættelser – som igen kan være mere eller mindre omfattende. Selvom hver enkelt tilstand er sjælden, er der totalt set mange mennesker, som lever med en eller anden sjælden sygdom. Sjældne sygdomme er ofte livsvarige og kroniske. Nogle er medfødte, mens andre udvikles senere i livet. Mange gener er involveret i udviklingen af nervesystemet og hjernen samt i dannelsen af tænder og kraniofaciale strukturer, hvilket medfører, at motoriske, sensoriske og anatomiske afvigelser ofte optræder samtidigt ved diverse genetiske tilstande (2). I tilstande med DNA-afvigelser ses ofte påvirkning på det cen-

trale og/eller det perifere nervesystem. Mange personer med sjældne sygdomme har derfor symptomer som udviklings-neurologiske tilstande (intellektuel funktionsnedsættelse (IF), autisme, ADHD), afvigende motorik og afvigende ansigtstræk som fx lille mellemansigt og okklusionsafvigelse. Generne styrer vores design både indeni og udenpå, og hvis det genetiske materiale er reduceret (deletion), forøget (duplikation) eller udsat for ombytninger (translokation), kan det give anledning til en anden udvikling end den forventede, både med hensyn til form og funktion. Dette er forklaringen på, at mange personer med sjældne sygdomme har nedsat orofacial funktion. Større forandringer på et sted i DNA, såkaldte CNV (Copy Number Variation), giver ofte anledning til ensartede symptombilleder hos hvert enkelt individ og benævnes syndromer, fx Williams syndrom, 22q11.2-deletionssyndromet og Prader-Willis syndrom; men også mindre genforandringer kan forårsage en stor påvirkning på funktionen, afhængigt af hvilke funktioner det pågældende gen styrer. Forskning omkring genetiske afvigelser ved autisme, neuropsykiatriske tilstande samt tale- og sprogforstyrrelser har vist, at der findes mange forskellige gener, som er involverede ved disse tilstande, og at overlappningen af symptomer er stor (3,4). Genetisk forskning viser også, at flere neurologiske og psykiatriske tilstande har fælles underliggende patofysiologiske mekanismer, som forstyrrer balancen mellem excitatorisk og inhibitorisk neural aktivitet (3). Samme genetiske forandringer kan dog udmønte sig i forskellige symptombilleder hos forskellige personer, og variationen er stor (5).

Orofacial funktion

Med orofacial funktion menes evnen til at kunne spise via munden (tygge, synke og håndtere bolus med forskellige konsistenser), synke spyt, kommunikere ved hjælp af mimisk muskulatur, holde munden ren og frembringe de lyde, der kræves for at kunne tale. Talen er ganske vist en kompleks aktivitet, som involverer flere funktioner end ansigtets muskler og nerver, fx hørelse samt lingvistiske og kognitive evner, men for at kunne benytte sig af talt sprog må man have god kontrol over den orofaciale muskulatur.

Når man benytter termen orofacial funktion, understreger man, at tilstanden ikke alene vedrører specifikke muskelbevægelser, men også de forskellige aktiviteter, som disse muskler er involveret i.

Hvis den oralmotoriske evne (styrke, tonus, bevægelighed, motorisk koordinering af musklerne) og/eller intraoral og ekstraoral sensorisk kapacitet (taktilt og proprioceptiv feedback) af en eller anden grund er nedsat, vil dette påvirke de orofaciale funktioner. Evnen til selvrensning af munden (oral clearance) er ofte påvirket ved orofaciale funktionsnedsættelser, hvilket giver forøget risiko for en dårligere oral sundhed.

Munden og ansigtet er rigt innerverede, og de orofaciale muskler anvendes ved en række forskellige funktioner. Selvom de samme muskler anvendes ved forskellige funktioner, såsom tygning, synkning og tale, så styres de ikke på samme vis. Det er unikt for de orofaciale muskler, at de kan anvendes på så heterogen vis (6). Typisk udviklede børn har god oralmotorisk kontrol inden fireårsalderen (7), og udviklin-

gen fortsætter og forfines, især med hensyn til talen, gennem hele barndommen.

Den sensoriske del af den motoriske funktion er vigtig (8), og det er ikke muligt at separere disse funktioner fra hinanden, eftersom de interagerer og påvirker hinanden, fx er vigtigheden af perifert sensorisk feedback ved planlægning og udførelse af bevægelser velbeskrevet (9). Afbalanceret sensorisk og motorisk funktion i ansigtsmusklerne, læberne, kæberne og tungen er vigtig for at kunne spise, drikke, synke og kontrollere spyt-tet (7). Sensorisk feedback er en vigtig faktor til regulering af tygning (10) såvel som for udvikling af tale (11). Sensorisk funktion inkluderer både taktilt og proprioceptiv feedback. I de orale væv findes både overfladiske og dybtliggende mekanoreceptorer, som reagerer på diverse stimuli. De overfladiske mekanoreceptorer identificerer især taktilt input (toppunktsdiskrimination), mens de dybereliggende mekanoreceptorer især har proprioceptive egenskaber (oral stereognosi) (12).

Proprioceptive egenskaber beror på, at sensorisk information opfattes gennem receptorer i slimhinde, tunge, tandkød, læber og kæbeled og derefter tolkes (13). Denne egenskab tager af hos ældre og reduceres markant efter fx et slagtilfælde (13). Det rapporteres også, at børn med mundåbning har problemer med oral stereognosi (14). Proprioception er både ubevidst og bevidst registrering af kropsstrukturernes forskellige positioner og af disse strukturernes bevægelser i omgivelserne (15).

Fig. 1 viser en model, som er udformet af forfatteren med henblik på at forklare, hvordan afvigende anatomi, sensorik og motorik kan påvirke orofacial funktion. Der er altid en årsag til, at man får motoriske, sensoriske eller strukturelle afvigelser. Baggrundsårsagen kan være kendt eller ukendt, medfødt eller erhvervet, og den giver anledning til neurologiske symptomer, som påvirker orofacial struktur og funktion gennem nedsat muskelstyrke og afvigende muskelspænding (tonus) i orofacial muskulatur, nedsat bevægelighed og nedsat evne til motorisk planlægning samt påvirkning af føleevnen i og omkring munden. Funktionen påvirkes også af strukturelle afvigelser som læbe-gane-spalte, forstørrede tonsiller, kort tungebånd og okklusionsafvigelser. Disse symptomer kan resultere i en negativ påvirkning på flere funktioner, såsom at holde munden åben under hvile, mangelfuld næseånding, at tungen holdes for langt fremme i munden og ligger mellem tænderne, orale uvaner, vanskeligheder med at tygge og synke samt nedsat selvrensning. Symptomerne kan også påvirke talefunktionen bl.a. i form af afvigende frembringelse af sproglyde (distorsion), afvigende taleklang og nasalitet, prosodiske afvigelser (betoning og intonation), forvrænget stemme og nedsat mimik. Alle disse funktionsnedsættelser kan efterfølgende forringe den orale og generelle sundhed samt påvirke kommunikationsevnen. Dette er årsagen til, at det er vigtigt at vurdere orofacial funktion hos alle patienter, som kan have en neurologisk påvirkning, som rammer motorik og sensorik.

Orofacial funktion ved sjældne sygdomme

Orofacial dysfunktion forekommer så hyppigt ved sjældne sygdomme, at tæt på hvert andet barn har problemer med at tale, spise og kontrollere spyttet (16). Orofacial dysfunktion ►

Model over orofacial funktion

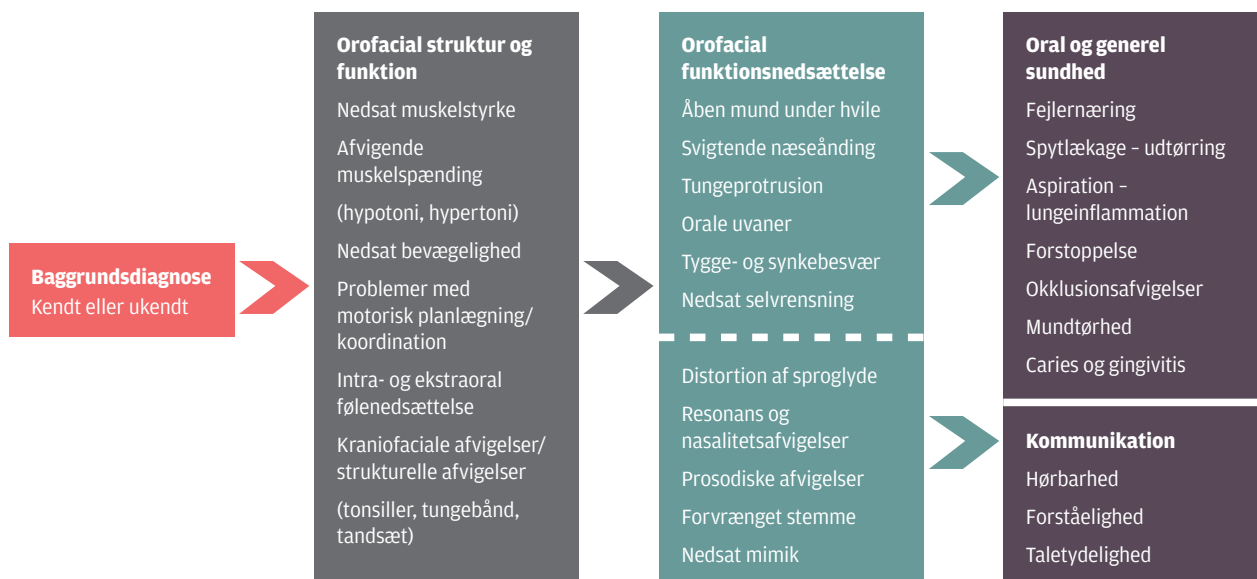


Fig. 1. Model over, hvordan en kendt eller ukendt årsagsdiagnose kan medføre oralmotoriske, sensoriske og strukturelle afvigelser, som derefter kan påvirke diverse orofaciale funktioner, forårsage orofacial funktionsnedsættelse og påvirke den orale og generelle sundhed.

Fig. 1. A model illustrating how a known or unknown etiology may result in oromotor, sensory, and structural impairments, which in turn can affect various orofacial functions and lead to orofacial dysfunction, with consequences for both oral and general health.

kan have en betydelig indvirkning på den enkeltes livskvalitet (17,18).

Orofacial funktion kan påvirkes af anatomiske afvigelser (fx ved læbe-gane-spalte og ved kraniofaciale syndromer som Crouzon syndrom, Treacher Collins syndrom, Apert syndrom m.fl.), afvigelser i det perifere nervesystem (fx hjernenerve-skader som ved Möbius syndrom), eller neuromuskulære sygdomme (fx dystrofia myotonica) og ved sjældne sygdomme, som beror på store DNA-afvigelser, der påvirker hjernen og nervesystemet generelt (fx 22q11.2-deletionssyndromet, Prader-Willis syndrom, Downs syndrom).

I et studie, som inkluderede næsten 2.000 personer med sjældne sygdomme, fandt man, at de hyppigste oralmotoriske problemer var åben mund under hvile (38 %), hypoton læbemuskulatur (30 %) og nedsat bevægelighed af tungen (25 %) (19). Blandt de personer, som viste sig at have oralmotoriske udfordringer, var åben mund under hvile det hyppigst forekommende problem (70 %). Åben mund under hvile kan have mange årsager. Det kan bero på svag og hypoton læbemuskulatur, men også på okklusionsafvigelser, forstørrede tonsiller eller andre kraniofaciale afvigelser. Hypoton muskulatur ses hyppigt ved en række sjældne sygdomme og genetiske tilstande såsom Downs syndrom, Prader-Willis syndrom, Williams syndrom og Sotos syndrom (20).

Sjögren et al. (19) angav, at oralmotoriske udfordringer var meget almindeligt forekommende ved sjældne sygdomme som fx Möbius syndrom (100 %), Retts syndrom (96,4 %), cri du chat-syndromet (96,3 %), Cornelia de Langes syndrom (93,8 %), Angelmans syndrom (93,5 %), dystrofia myotonica med

debut i barndommen (88,9 %) og Williams syndrom (75,9 %). Man fandt også en korrelation mellem oralmotoriske udfordringer og okklusionsafvigelser som frontalt åbent bid, postnormalt og prænormalt bid samt mellem oralmotoriske udfordringer og tilstande som gingivitis og tandsten.

Problemer med oralmotoriske funktioner forekom i alle de genetiske tilstande, som havde en genetisk årsag til taledyspraksi/Childhood Apraxia of Speech (CAS) (*FOXP2*, *FOXP2-plus*, *GRIN2A*, *SETBP1*, *2p15p.16.1*-mikrodeletion, *12p13.33*-mikrodeletion, *17q21.31*-mikrodeletion, *16p11.2*-deletion) som beskrevet af Morgan & Webster (21). IF, sproglige og oralmotoriske udfordringer forekom ved næsten alle disse tilstande. Samme overlapning mellem taleforstyrrelser/CAS og orofacial dysfunktion blev også påvist i et studie af en familie med en genetisk uidentificeret arvelig taleforstyrrelse, hvor 12 ud af 13 familiemedlemmer havde CAS og oralmotoriske udfordringer (22).

Bilateralt perisylvært syndrom (også kaldet Bilateral Perisylvian Polymicrogyria (BPP) og Worster-Drought syndrom) er en neurologisk lidelse med hyppig forekomst af orofacial dysfunktion og motoriske taleforstyrrelser (23). Det kendetegnes af misdannelser i det område af hjernen, der er involveret i sprog og tale. I nogle tilfælde er disse misdannelser ikke synlige på magnetisk resonanstomografi (MRI), men lidelsens sværhedsgrad er ikke relateret til størrelsen på misdannelsen. Denne tilstand er formodentlig underdiagnosticeret, og diagnosen stilles ofte først sent i barndommen, trods de udtalte udfordringer med oralmotorisk funktion og tale. Den orofaciale dysfunktion og taleforstyrrelsen kan være meget udtalt, mens

andre kognitive og grovmotoriske funktioner ofte er mindre påvirkede. Dette kan være en af grundene til, at diagnosen ofte stilles temmelig sent. Der er beskrevet både nedarvede og de novo-genetiske årsager til BPP (24).

Hypermobilitet i leddene og afvigelser i kollagen og bindevæv er andre symptomer, som kan sameksistere med motoriske udfordringer (25,26) og udviklingsneurologiske tilstande (25,27). Det er også vanlige symptomer ved en del genetiske diagnoser, såsom Downs syndrom, Williams syndrom, Ehlers-Danlos syndrom (EDS), Marfans syndrom og Fragilt X syndrom, og de forekommer hyppigere hos kvinder end hos mænd (25). Der er påvist en række gener, som forårsager alvorlige bindevævssygdomme, såsom vaskulære, klassiske og kyfaskoliotiske former af EDS (28), men lettere og mere udbredt hypermobilitet menes at have en kompleks genetisk baggrund. Afvigende bindevævsfunktion kan forårsage stemmeforandringer, taleproblemer og orofacial dysfunktion i form af lav muskeltonus og hypermobilitet i orale strukturer (29,30). Bidfunktionsproblemer forekommer også hyppigt hos personer med hypermobilitet, hvilket kan vise sig som spændingshovedpine og smerte i tygge- og kæbemuskulaturen som følge af muskelspænding og tandpres (31).

Også andre hyppigt sameksisterende symptomer ved sjældne sygdomme som epilepsi, ADHD og grov- og finmotoriske problemer kan påvirke den orale sundhed på grund af træthed, lægemiddelinduceret mundtørhed og nedsat håndmotorik, som kan påvirke evnen til at gennemføre sufficient mundhygiejne.

Det er vigtigt at vurdere den orofaciale funktion

Grundlaget for en god behandling i tandplejen og den øvrige sundhedssektor er en velbegrundet og udførlig vurdering, som gennemføres efter så standardiserede metoder som muligt. Mange vurderinger bygger på observation, hvilket giver et stort islæt af subjektivitet og i høj grad afhænger af klinikerens kompetence og erfaring. Det må på det kraftigste anbefales, at man anvender så valide og pålidelige undersøgelsesmetoder som muligt. Mange patienter med motoriske og kognitive funktionsnedsættelser kan dog have vanskeligt ved at deltage i et standardiseret undersøgelsesforløb, og vurderingssituationen må ofte tilpasses de individuelle forudsætninger.

Vurdering af orofacial funktion mangler i mange forskningsstudier af personer med funktionsnedsættelser af forskellig slags, skønt det er velkendt, at disse funktioner ofte er påvirkede. Der er dog i flere studier gjort opmærksom på behovet for vurdering af orofacial funktion og den iøjnefaldende mangel herpå (6,23,32,33). Murray et al. (33) betoner stærkt behovet for en oralmotorisk vurdering, eftersom den "... er en praktisk, billig screening for kontrol af eventuelle åbenlyse strukturelle mangler eller funktionsnedsættelser i relation til muskelstyrke og tonus." Murray et al. (33) henviser også til en upubliceret oversigtsartikel om børn med taledyspraksi (CAS) af McCauley et al., som fandt, at blot 52 af de refererede studier inddrog en oralmotorisk vurdering. En oversigtsartikel om tale og sprog hos børn med bilateral perisylvært syndrom (23) viser et tilsvarende resultat. Kun 47 af de indgående studier afgav en formel eller struktureret vurdering af oralmotorisk funktion,

klinisk relevans

Eftersom der ofte forekommer afvigelser i orofacial form og funktion hos personer med sjældne sygdomme, er det nødvendigt, at de fagpersoner, som kommer i kontakt med denne patientgruppe, har viden om, hvordan orofaciale funktionsnedsættelser kan påvirke oral og generel sundhed. Såvel tandplejepersonale som øvrigt plejepersonale må kunne udforme og planlægge en individualiseret behandling for at sikre, at personer med sjældne sygdomme bevarer en god oral og generel sundhedstilstand hele livet. Denne oversigtsartikel har til formål at beskrive vigtigheden af en standardiseret, tværfaglig fremgangsmåde, hvis man skal opdage og behandle orofaciale funktionsnedsættelser og håndtere konsekvenserne heraf.

til trods for at oralmotorisk svækkelse anses for at være et nøglesymptom i denne diagnose. Svenske logopæder angiver, at oralmotorisk kapacitet er den funktion, som de mest sjældent inkluderer ved undersøgelse af børn med taleforstyrrelse (34).

I en oversigtsartikel over tale- og oralmotoriske problemer konstaterer Kent (6), at det er vigtigt at undersøge oralmotoriske færdigheder som en del af en overordnet vurdering, eftersom en sådan vurdering kan tilvejebringe vigtig information om neurologisk og motorisk funktion. Han argumenterer også for en holistisk tilgang og betoner vigtigheden af at skelne mellem motorisk indlæring og styrke og udholdenhed, både ved undersøgelse og behandling, eftersom disse færdigheder kræver forskellige evner.

En anledning til, at oralmotorisk færdighed og orofacial funktion sjældent vurderes i klinikken og i forskningen, kan være manglen på valide og normerede tests (35). Mange internationale studier om oralmotorisk færdighed har anvendt Robbins & Klee "Oral Speech Motor Protocol" (36). Det er en standardiseret bedømmelse baseret på direkte observation af orofaciale strukturer og funktion under såvel tale- som ikke-taleopgaver. Testen inkluderer normativ information for børn mellem to og seks år. Typisk udviklede børn forventes at kunne mestre alle opgaver i testen ved seksårsalderen. Det oprindelige studie inkluderede 90 børn med typisk udvikling, og forfatteren påpeger, at yderligere evaluering af protokollen er påkrævet for at afgøre, om testen er følsom nok til at skelne mellem børn med typisk udvikling og børn med orofacial dysfunktion (36). Der er imidlertid ingen senere studier, som har undersøgt testens pålidelighed, følsomhed og validitet. Et italiensk studie af 191 børn med typisk udvikling (37) præsenterede normative data for italienske børn.

Der findes fire tests til vurdering af oral sensorisk/motorisk funktion og orofaciale funktioner i Sverige: Stockholms oralmotoriske vurderingsprotokol (STORM) for børn og voksne, som stadig mangler normværdier og validitetstest (38), ORIS – med normværdier for børn op til syvårsalderen (39), Dysartritesten med normværdier for voksne (40) samt Nordisk ►

orofacial test-Screening (NOT-S) med normværdier for børn og voksne (41,42). NOT-S er en valideret screeningstest, som er udviklet til bedømmelse af orofaciale funktioner (41). Den anses for en overskuelig test, som dækker flere orofaciale funktioner. Testen består af et struktureret interview og en klinisk undersøgelse. NOT-S er oversat til mange sprog og anvendes ofte i videnskabelige studier. Den har også været anvendt på flere forskellige patientgrupper for at beskrive orofaciale dysfunktionsprofiler (43,44).

Vurderinger af oral sensorisk/motorisk funktion foretages ofte via observationer ved hjælp af en struktureret testprotokol. Måling af orofacial muskelstyrke kan være en måde til at opnå et kvantitativt mål for muskelfunktionen. Målinger af bidkraft, læbestyrke og tungestyrke kan give vigtig information om muskelstatus, og sådanne styrkemålinger har været anvendt i flere studier af orofacial funktion i forskellige populationer (45-47).

Vurderinger af intraoral sensorisk funktion har været udført med flere forskellige metoder, både klinisk og i forskning, men der er indtil videre ikke konsensus om, hvilken metode der er bedst (48). Topunktsdiskrimination og oral stereognosi er to af de mest anvendte metoder (49-51). Topunktsdiskrimination anses for at være en pålidelig metode og har igennem lang tid været anvendt ved neurologiske undersøgelser. Vurdering af intraoral stereognosi er også anerkendt som en klinisk anvendelig metode (13).

Kinematiske målemetoder anvendes til undersøgelse af orofaciale bevægelser. Visuelle programmer til bevægelsesanalyse i 2D eller 3D har været anvendt til undersøgelse af læbe- og kæbebevægelser under tale (52,53). Ved at anvende målepunkter i ansigtet (naturlige landemærker eller reflektorer, som giver information om position) har det været muligt at beregne varigheden, omfanget og hastigheden af læbe- og kæbebevægelser. I de fleste visuelle programmer til bevægelsesanalyse er det kun bevægelse af strukturer, der kan analyseres, hvilket indebærer, at der findes flere studier om samordningen af læber og kæbe end om tungen (35). Elektropalatografi (EPG) (54) og ultralyd har været anvendt i studier af tungsens bevægelser (55).

Der er kort sagt enighed om, at en orofacial funktionsvurdering er vigtigt ved vurdering af personer med forskellige typer af funktionsnedsættelser, men der er ingen international konsensus om, hvilke tests og metoder der bør anvendes.

Flere objektive vurderingsmetoder kan være svære at anvende på små børn eller personer med IF og/eller autisme, eftersom de kræver fuldstændig patientdeltagelse.

KONKLUSIONER

Mange små problemer inden for det orofaciale område kan sammen med andre sameksisterende problemer få en betydelig indvirkning på livskvalitet og sundhed. Det positive er, at selv små tiltag for at kompensere og forbedre kan have en stor effekt. Det er sjældent, at én profession alene kan løse alt, men inden for tandplejen og den øvrige sundhedssektor kan vi næsten altid forbedre situationen i et vist omfang.

Hvis man har identificeret nedsat orofacial funktion hos en person, kan det undertiden være relevant at træne en specifik motorisk funktion, fx at tygge bedre eller holde munden lukket. Det er vigtigt, at al oral sensorisk og motorisk træning har et klart formål med hensyn til den funktion, man forsøger at forbedre. Ofte er der behov for at involvere andre faggrupper og viderehenvise til fx øre-næse-hals-specialist, neurolog, svælgrøntgen, gastroenterolog, søvnregistrering eller fysioterapeut. Henvielse til specialtandlæge er ofte aktuelt, så barnet kan påbegynde ortodontisk behandling i rette tid og/eller få udvidet profylaksetandpleje.

Genetiske tilstande/sjældne sygdomme påvirker mange af kroppens funktioner både anatomisk/strukturelt og funktionelt. Der er derfor altid behov for en tværfaglig tilgang med et helhedssyn inden for tand- og øvrig pleje. De forskellige involverede professioner må have en forståelse for, at forskellige symptomer kan påvirke hinanden og interagere, og det er derfor vigtigt at komme væk fra den vertikale organisering og alt for snævre tænkning, der ofte præger både sygepleje og tandpleje. En tilgang med helhedssyn kræver et mere horisontalt perspektiv, hvor forskellige fagområder har mulighed for at samarbejde på tværs af organisationsgrænser. Et godt eksempel på et sådant samarbejde er LKG-teamet, hvor plastikkirurger, ortodontister, logopæder, psykologer og audionomer følger børn med LKG under opvæksten og koordinerer indsatserne. Dette giver en god omsorg for børn med LKG, og en lignende plejestruktur og teamtænkning kan appliceres for samtlige sjældne sygdomme, som giver anledning til symptomer inden for mange områder, og som påvirker livsvigtige funktioner.

Ved at vurdere struktur samt sensorisk og motorisk funktion tværfagligt og tage hensyn til personernes årsagsdiagnose og generelle funktioner skabes der mulighed for en individuelt tilpasset behandling af nedsat orofacial funktion. Gevinsterne ved et helhedssyn og et tværfagligt samarbejde kan være et reduceret antal plejeseancer, en forbedret generel og oral sundhed og sidst, men ikke mindst, en forbedret livskvalitet for den enkelte patient. ♦

INTERDISCIPLINARY MANAGEMENT OF IMPAIRED OROFACIAL FUNCTION IN RARE DISEASES

Orofacial function refers to the ability to eat through the mouth (chewing, swallowing, and handling bolus in different consistencies), swallow saliva, use facial muscles for communication, perform oral clearance, and to produce speech sounds. Orofacial dysfunctions are common in rare health conditions because many genes are involved in the development of the nervous system and brain, as well as in the growth of craniofacial structures and tooth development. Both oral health and general health can be affected by orofacial dysfunctions, and quality of life can be negatively impacted. This review article aims to examine how causal diagnoses, such as rare health conditions, affect orofacial

form and function, and the types of orofacial dysfunction that can arise. The need for a structured assessment is emphasized, and various available assessment methods for oral motor and sensory functions are presented. To promote a holistic approach in healthcare and dentistry, extensive interdisciplinary collaboration is needed. By assessing structure, sensory, and motor function across disciplines, while considering the individual's causal diagnosis and general functions, a personalised care approach for impaired orofacial function is made possible. The benefits of a holistic and multidisciplinary approach can include a reduced number of healthcare visits, improved general health, improved oral health, and enhanced perceived quality of life.

LITTERATUR

1. EURORDIS. What is a rare disease? (Set 2025 april). Tilgængelig fra; URL: <https://www.eurordis.org/information-support/what-is-a-rare-disease/>
2. Nordenskjöld M. Genetiska sjukdomar 2:a upplagan. Stockholm: Liber; 2024.
3. Peall KJ, Owen MJ, Hall J. Rare genetic brain disorders with overlapping neurological and psychiatric phenotypes. *Nat Rev Neurol* 2024;20:7-21.
4. Eising E, Carrion-Castillo A, Vino A et al. A set of regulatory genes co-expressed in embryonic human brain is implicated in disrupted speech development. *Mol Psychiatry* 2019;24:1065-78.
5. Mei C, Fedorenko E, Amor DJ et al. Deep phenotyping of speech and language skills in individuals with 16p11.2 deletion. *Eur J Hum Genet* 2018;26:676-86.
6. Kent RD. Nonspeech oral movements and oral motor disorders: a narrative review. *Am J Speech Lang Pathol* 2015;24:763-89.
7. Martínez S, Puelles E. Functional anatomy of the oromotor system. In: Roigh-Quilis M, Pennington L, eds. *Oromotor disorders in childhood*. Barcelona: Viguera, 2011; 5-21.
8. Patel N, Jankovic J, Hallett M. Sensory aspects of movement disorders. *Lancet Neurol* 2014;13: 100-12.
9. Nijs J, Daenen L, Cras P et al. Nociception affects motor output: a review on sensory-motor interaction with focus on clinical implications. *Clin J Pain* 2012;28:175-81.
10. Peyron MA, Lassauzay C, Woda A. Effects of increased hardness on jaw movement and muscle activity during chewing of viscoelastic model foods. *Exp Brain Res* 2002;142:41-51.
11. Crary MA, Fucci DJ, Bond ZS. Interaction of sensory feedback: a child-adult comparison of oral sensory and temporal articulatory function. *Percept Mot Skills* 1981;53:979-88.
12. Sivapathasundharam B, Biswas PG. Oral stereognosis: a literature review. *Eur J Mol Clin Med* 2020;7:1053-63.
13. Park JH. Changes in oral stereognosis of healthy adults by age. *J Oral Sci* 2017;59:71-6.
14. Norström HS. Oral stereognostisk förmåga hos barn mellan 4:0-5:5 års ålder. [Opublikerad magisteruppsats i logopedi, Unpublished master thesis in Speech-Language Pathology] 2003.
15. Strand EA. Dynamic temporal and tactile cueing: a treatment strategy for childhood apraxia of speech. *Am J Speech Lang Pathol* 2020;29:30-48.
16. Sjogreen L, Mogren Å, Andersson-Norinder J et al. Speech, eating and saliva control in rare diseases – a database study. *J Oral Rehabil* 2015;42:819-27.
17. Klingberg G, Hallberg U, Oskarsdóttir S. Oral health and 22q11 deletion syndrome: thoughts and experiences from the parents' perspectives. *Int J Paediatr Dent* 2010;20:283-92.
18. Johnson NE, Butterfield R, Berggren K et al. Disease burden and functional outcomes in congenital myotonic dystrophy: a cross-sectional study. *Neurology* 2016;87:160-7.
19. Sjögren L, Andersson-Norinder J, Bratel J. Oral health and oromotor function in rare diseases – a database study. *Swed Dent J* 2015;39:23-37.
20. Vilchis Z, Najera N, Pérez-Duran J et al. The high frequency of genetic diseases in hypotonic infants referred by neuropsychiatry. *Am J Med Genet A* 2014;164a:1702-5.
21. Morgan AT, Webster R. Aetiology of childhood apraxia of speech: a clinical practice update for paediatricians. *J Paediatr Child Health* 2018;54:1090-5.
22. Liégeois FJ, Turner SJ, Mayes A et al. Dorsal language stream anomalies in an inherited speech disorder. *Brain* 2019;142:966-77.
23. Braden RO, Leventer RJ, Jansen A et al. Speech and language in bilateral perisylvian polymicrogyria: a systematic review. *Dev Med Child Neurol* 2019;61:1145-52.
24. Mirza GM, Conti V, Timms AE et al. Characterisation of mutations of the phosphoinositide-3-kinase regulatory subunit, PIK3R2, in perisylvian polymicrogyria: a next-generation sequencing study. *Lancet Neurol* 2015;14:1182-95.
25. Adib N, Davies K, Grahame R et al. Joint hypermobility syndrome in childhood. A not so benign multisystem disorder? *Rheumatology (Oxford)* 2005;44:744-50.
26. Kirby A, Davies R. Developmental coordination disorder and joint hypermobility syndrome – overlapping disorders? Implications for research and clinical practice. *Child Care Health Dev* 2007;33:513-9.
27. Baeza-Velasco C, Grahame R, Bravo JF. A connective tissue disorder may underlie ESSENCE problems in childhood. *Res Dev Disabil* 2017;60:232-42.
28. Castori M, Morlino S, Celletti C et al. Management of pain and fatigue in the joint hypermobility syndrome (a.k.a. Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type): principles and proposal for a multidisciplinary approach. *Am J Med Genet A* 2012;158a:2055-70.
29. Celletti C, Mari G, Ghibellini G et al. Phenotypic variability in developmental coordination disorder: clustering of generalized joint hypermobility with attention deficit/hyperactivity disorder, atypical swallowing and narrative difficulties. *Am J Med Genet A* 2012;158a:2055-70.

- J Med Genet C Semin Med Genet 2015;169c:117-22.
30. Rimmer J, Giddings CEB, Cavalli L et al. Dysphonia – a rare early symptom of Ehlers-Danlos syndrome? Int J Pediatr Otorhinolaryngol 2008;72:1889-92.
31. Willich L, Böhner L, Köppe J et al. Prevalence and quality of temporomandibular disorders, chronic pain and psychological distress in patients with classical and hypermobile Ehlers-Danlos syndrome: an exploratory study. Orphanet J Rare Dis 2023;18:294.
32. McCauley RJ, Strand EA. A review of standardized tests of nonverbal oral and speech motor performance in children. Am J Speech Lang Pathol 2008;17:81-91.
33. Murray E, McCabe P, Heard R et al. Differential diagnosis of children with suspected childhood apraxia of speech. J Speech Lang Hear Res 2015;58:43-60.
34. Wikse Barrow C, Körner K, Strömbergsson S. A survey of Swedish speech-language pathologists' practices regarding assessment of speech sound disorders. Logoped Phoniatr Vocol 2023;48:23-24.
35. Green JR, Nip ISB. Some organization principles in early speech development. In: Maassen B, Van Lieshout PHHM, eds. Speech motor control: new developments in basic and applied research. Oxford, New York: Oxford University Press, 2010.
36. Robbins J, Klee T. Clinical assessment of oropharyngeal motor development in young children. J Speech Hear Disord 1987;52:271-7.
37. Granocchio E, Gazzola S, Scopelliti MR et al. Evaluation of oro-phonatory development and articulatory diadochokinesis in a sample of Italian children using the protocol of Robbins & Klee. J Commun Disord 2021;91:106101.
38. Hartstein M. STORM (Stockholm Oral Motor Assessment) – A description of how children with and without orofacial disabilities perform on oral sensorimotor tasks-reliability and validity. Unpublished master thesis. Karolinska Institutet: Stockholm, 2020.
39. Holmber E, Bergström A. ORIS-munmotoriskt funktionsstatus. Göteborg: Pedagogisk design AB, 2008.
40. Hartelius L. Dysartri – bedömning och intervention: vid förvärvade neurologiska talstörningar hos vuxna. Lund: Studentlitteratur, 2015.
41. Bakke M, Bergendal B, McAllister A et al. Development and evaluation of a comprehensive screening for orofacial dysfunction. Swed Dent J 2007;31:75-84.
42. McAllister A, Lundeborg Hammarström I. Oral sensorimotor functions in typically developing children 3 to 8 years old; assessed by the Nordic orofacial test, NOT-S. J Med Speech Lang Pathol 2014;21:51-9.
43. Bergendal B, Bakke M, McAllister A et al. Profiles of orofacial dysfunction in different diagnostic groups using the Nordic Orofacial Test (NOT-S) – a review. Acta Odontol Scand 2014;72:578-84.
44. Edvinsson SE, Lundqvist LO. Prevalence of orofacial dysfunction in cerebral palsy and its association with gross motor function and manual ability. Dev Med Child Neurol 2016;58:385-94.
45. Clark HM, Solomon NP. Age and sex differences in orofacial strength. Dysphagia 2012;27:2-9.
46. Potter NL, Nievergelt Y, VanDam M. Tongue strength in children with and without speech sound disorders. Am J Speech Lang Pathol 2019;28:612-22.
47. Sjögreen L, Tulinius M, Kiliaridis S et al. The effect of lip strengthening exercises in children and adolescents with myotonic dystrophy type 1. Int J Pediatr Otorhinolaryngol 2010;74:1126-34.
48. Boliek CA, Rieger JM, Li SY et al. Establishing a reliable protocol to measure tongue sensation. J Oral Rehabil 2007;34:433-41.
49. Jacobs R, Bou Serhal C, van Steenberghe D. Oral stereognosis: a review of the literature. Clin Oral Investig 1998;2:3-10.
50. Jacobs R, Wu CH, Van Loven K et al. Methodology of oral sensory tests. J Oral Rehabil 2002;29:720-30.
51. Kumin L, Saltysiak E, Bell K et al. Functional method for assessing oral perceptual skills in children. Percept Mot Skills 1984;58:635-9.
52. Grigos MI, Kolenda N. The relationship between articulatory control and improved phonemic accuracy in childhood apraxia of speech: a longitudinal case study. Clin Linguist Phon 2010;24:17-40.
53. Terband H, van Zaalen-Op't Hof Y, Maassen B. Lateral jaw stability in children with developmental speech disorders. J Med Speech Lang Pathol 2012;20:112.
54. Gibbon FE. Undifferentiated lingual gestures in children with articulation/phonological disorders. J Speech Lang Hear Res 1999;42:382-97.
55. Sugden E, Lloyd S, Lam J et al. Systematic review of ultrasound visual biofeedback in intervention for speech sound disorders. Int J Lang Commun Disord 2019;54:705-28.