

Ectodermal Dysplasia

Innlit í fræðin, kynning á sjúkratilfelli



THELMA KAREN FINNSDÓTTIR, CAND. ODONT, HLÝJA TANNLÆKNASTOFA

ORCID NR: 0009-0007-3873-4658

VILHELM GRÉTAR ÓLAFSSON, CAND. ODONT, MS, SÉRFRÆÐINGUR Í TANNFYLLINGU OG TANN SJÚKDÓMAFRÆÐI. LEKTOR OG FAGSTJÓRI Í TANNFYLLINGU, TANNLÆKNADEILD HÁSKÓLA ÍSLANDS, SÉRFRÆÐINGUR, HLÝJA TANNLÆKNASTOFA

ORCID NR: 0000-0002-9372-8003

TENGILIÐUR: THELMA KAREN FINNSDÓTTIR, tkf3@hi.is

TANNLÆKNABLAÐIÐ 2024; 42(1): 38-43

doi: 1033112/tann.42.1.4

ÁGRIP

Ectodermal dysplasia (ED) er sjaldgæfur erfðasjúkdómur sem einkennist af þroskafrávikum í vefjum af ectodermal uppruna. Einkenni sjúkdómsins eru mismunandi eftir afbrigðum og geta verið á breiðu bili, allt frá vægum til alvægra einkenna. Tannvöntun og frávik í myndun tanna er algeng birtingamynd sjúkdómsins sem krefst oft langtíma þverfaglerar tannlækningameðferðar. Í þessari grein verður tanngevameðferð 17 ára drengs með ED lýst, auk þess sem litið verður í fræðin og gerð grein fyrir orsök sjúkdómsins og birtingarmyndum hans.

Lykilorð: Ectodermal dysplasia, tannvöntun, resinlímdar brýr

INNGANGUR

Ectodermal dysplasia (ED) er sjaldgæfur sjúkdómur sem skilgreindur er sem hópur erfðasjúkdóma sem einkennist af þroskafrávikum í tveimur eða fleiri vefjum af ectodermal uppruna, þ.e. í hári, tönnum, nöglum eða svitakirtlum (1-2). Dæmi eru um að sjúkdómurinn geti einnig haft áhrif á húð, augu, eyru og aðra líkamshluta (3). Tíðni ED er talin vera á milli 1:10.000 til 1:100.000 (4). Yfir 170 mismunandi afbrigðum af ED hefur verið lýst, en algengasta formið er Hypohidrotic ectodermal dysplasia. Einkenni þessa afbrigðis eru oft umfangsmeiri hjá karlmonnum (5).

Birtingarmyndir sjúkdómsins eru mismunandi eftir

afbrigðum. Almennt er húðin ljós og litur út fyrir að vera þunn þar sem yfirborðsæðar eru vel sjánalegar, þá sérstaklega í kringum augu og munn. Húðin er oft þurr vegna illa virkandi eða óvirkra fitukirtla. Hár á höfði einstaklingsins er oft fíngert og stutt, en augabrúnir, augnhár og önnur líkamshár eru oft ekki til staðar. Neglur eru litlar, þunnar og oft sprungnar (6,7). Svitakirtlar geta ýmist verið færri, óvirkir eða ekki til staðar sem oft leiðir af sér hækkaðan líkamshita (8), en hár hiti af óþekktri ástæðu er oft eitt af fyrstu einkennum sem birtast, sem leiðir til greiningar á ungum aldri (7).

Tannvöntun er klínískt einkenni sem kemur fram hjá 80% einstaklinga með ED (4). Tannvöntun getur verið í bæði barna- og fullorðinstannsettinu. Tannvöntunin getur verið að hluta til eða tannvöntun á öllum tönnum og getur fylgt sjúkdómnum mikil rýrnun á alveolar rima. Fjöldi tanna sem vantar er breytilegur, en tannvöntunartíðni er hærri í efri kjálka (7). Hjá einstaklingum með ED er algengast að hliðarframtennur, forjaxla, tólf ára jaxla og endajaxla vanti úr fullorðinstannsettinu. Sex ára jaxlar í efri góm, framtennur og augntennur í neðri góm eru þær tennur sem oftast eru til staðar (9).

Önnur frávik í myndun tanna geta komið fram, til dæmis ýmis afbrigðileg form framtanna og augntanna svo sem tapplaga form, minni tannastærð og taurodontismi á jöxlum (4-5). Einstaklingar með ED hafa oft víkjandi efri kjálka vegna vanþroska hans í sagittal plani, framstæða og superiort vísandi neðri kjálka og samfallið andlitsfall (7). Þessum andlits einkennum hjá ungum einstaklingum er oft lýst sem svokölluðu "gamalmenna" útliti (e. old face) (8). Gómhvelfing er oft há og klofinn gómur getur jafnvel verið ein af birtingarmyndum heilkennisins.

Prótetísk meðferð hjá börnum með ectodermal dysplasia getur verið mikilvæg fyrir tyggingu, tal og útlit (7). Þverfræðileg samvinna (e. *multi-disciplinary*) sérfræðitannlækna og fleiri sérfræðinga á borði við talmeinafræðinga, barnalækna og sálfræðinga er oft nauðsynleg í meðferð þessara einstaklinga (10). Umfang og tímasetning meðferðar er metin út frá alvarleikastigi heilkennisins í munni, ásamt aldri og þroska einstaklingsins.

Í barna- og blönduðu tannsetti er yfirleitt notast við laus tanngervi, t.d. lausa parta eða heilgóma ef algjör tannvöntun er til staðar (7). Ef samvinna er til staðar getur meðferð allt niður í 3 til 4 ára aldur verið árangursrík, en slíkt inngrip getur hjálpað barninu að þróa með sér eðlilegt tal og tyggingu ásamt því að hafa mikil áhrif á andlitsstuðning og bætt sjálfsmat (11). Rannsóknir hafa einnig sýnt að tanngervameðferð á yngri árum hjá einstaklingum með ED getur hjálpað til við að koma á eðlilegum vexti höfuðbeina og bætt samræmi á stöðu vara í samræmi við nef og höku (7). Mikilvægt er að börn með ED sem notast við laus tanngervi séu undir reglulegu eftirliti þar sem nauðsynlegt er að fódra tanngervið, endurgera og aðlaga með tiliti til þroska og aldurs barnsins (8). Tannréttingarmeðferð getur verið nauðsynleg til að viðhalda bilum, loka bilum, stilla af tennur eða leiðrétta bitskekkju fyrir áframhaldandi tanngervameðferð (11).

SJÚKRATILFELLI

17 ára gömlum einstaklingi með ectodermal dysplasiu var vísað á annan höfunda (VGÓ) frá tannréttingarsérfræðingi, en hann var á lokastigum tannréttingarmeðferðar sem hafði varað um margra ára skeið. Aðalumkvörtun sjúklings og aðstandenda hans var vöntun á framtönnum.

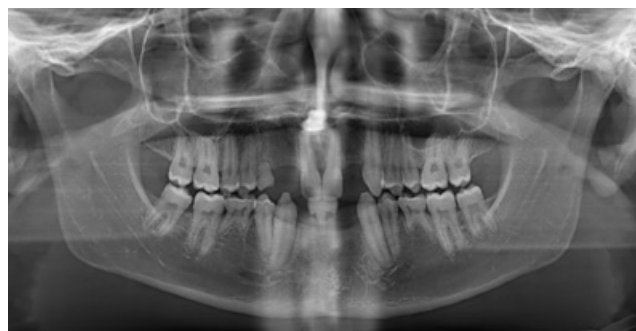
Við klíníska skoðun kom í ljós vöntun á tönnum 13, 12, 22, 35, 32, 31, 41, 42 og 45. Barnatennur 53, 75, 81 og 85 voru enn til staðar (Myndir 1 og 2). Rætur á tönnum 75 og 85 voru enn mjög góðar, en rætur á 53 og 81 voru orðnar mjög stuttar (Mynd 3) en hreyfanleikinn á þeim óverulegur.



Mynd 1: Bros við upphaf meðferðar.
Figure 1: Pre-operative smile.



Mynd 2: Frontal mynd við upphaf meðferðar.
Figure 2: Pre-operative frontal view.



Mynd 3: Kjálkabreiðmynd við upphaf meðferðar.
Figure 3: Pre-operative orthopantomogram.

Sjúklingur var með mjög góða munnhirðu og enga tannátu. Jaxlar og forjaxlar voru fremur litlir. Miðframtennur voru eðlilegar að lengd, en lögum afbrigðileg að því leyti að þær voru óvenju mjóar. Að auki voru augntennur með óvenju mjóa og hvassa bitkanta (Mynd 4).

Sjúklingur hafði verið með gervitennur áfastar tannréttingartækjum meðan á tannréttingarmeðferð stóð. Á seinni stigum tannréttingar var notast við tannréttingarskinnur, sem í voru gervitennur í tannlausum bilum (Mynd 5). Sjúklingurinn er hálf-ítalskur og hafði sótt tannlæknaþjónustu á Ítalíu á sínum yngri árum og hófst tannréttingarmeðferð þar. Af þeim sökum liggja ekki fyrir upplýsingar um barnatannsettið.

Þar sem að tannréttingarmeðferð var að ljúka og einstaklingurinn var að nálgast fullorðinsár var þörf á föstum tanngervum sem gætu veitt ásættanlegt útlit, tal og tyggingu. Vegna ungs aldurs (17 ára) var ljóst að tannplantar kæmu ekki til greina sem meðferðarkostur, sér í lagi ekki í efri gómi (12). Tillit þurfti einnig að taka til þess að bil fyrir efri hliðarframtennur voru of stór (Mynd 4), þannig að skipuleggja þurfti meðferð sem fól í sér stærðarbreytingu miðframtanna og augntanna, þannig að stærðarhlutföll framtanna hans yrðu sem eðlilegust. Í ljósi ungs aldurs hans þótti æskilegast að útfæra þetta á eins inngripslittinn máta og hægt var.



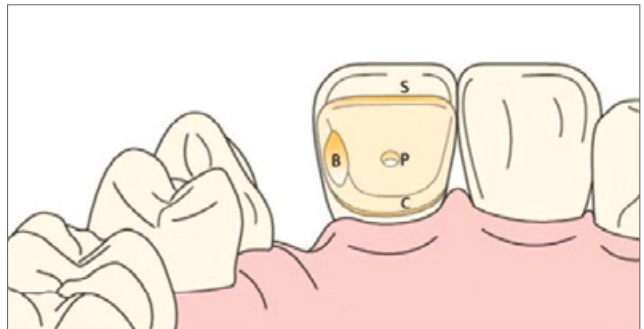
Mynd 4: Framtennur við upphaf meðferðar.
Figure 4: Isolated pre-operative views of front teeth.



Mynd 5: Tannréttingarskinnur með akrýl-tönnum í tannlausum bilum.
Figure 5: Clear aligners with provisional teeth in edentulous spaces.

Útilokaðir voru bæði tannplantar og hefðbundnar brýr sem meðferðarkostur fyrir tannlaus svæði. Þar sem vilji var að hafa tanngervin föst eru kostir fáir. Resínlimdar brýr (e. *Resin-bonded fixed dental prostheses*) koma hér mjög vel til greina. Resínlimdar brýr, oft nefndar Maryland-brýr, eru föst tanngervi þar sem postulínsmilliliður er festur á væng, sem festur er aftan á eina eða fleiri stoðtennur. Resínlimdar brýr voru upphaflega þróaðar á áttunda áratug síðustu aldar og náðu fljótt miklum vinsældum sem meðferðarúrræði. Vinsældir þeirra döludu þó með tilkomu tannplanta, en hafa á ný aukið vinsældir sínar bæði sökum þess að í ljós kom að tannplantameðferðum geta fylgt ýmis vandarmál, en einnig vegna þess að langtíma rannsóknir á brúm af þessum toga hafa leitt í ljós verulega góðan árangur og mikla ánægju sjúklinga (13). Sá möguleiki að hafa brýrnar eingöngu úr hvítum efnum í stað málmbundins postulíns sem áður var notaður hefur aukið möguleika á meðferðarkostum enn frekar.

Resínlimdar brýr krefjast tannskurðar sem talinn er mjög inngripslítill, en skera þarf fyrir sætum fyrir vænginn, og búa til pláss fyrir vænginn sé það ekki fyrir hendi í biti (Mynd 6).



Mynd 6: Tannskurður fyrir resínlimda brú. C=cervical chamfer, P=sæti, B=box eða gróf fyrir styrk í væng, S=öxl, efri mörk vængs. Heimild: M. Kern: *Resin-bonded fixed dental prostheses*, Quintessence Publishing 2017.

Figure 6: Schematic of tooth preparation for resin-bonded bridges. C=cervical chamfer, P=pinhole seat, B=box or groove to provide connector bulk, S=shoulder, upper limit of connector. Source: M. Kern: *Resin-bonded fixed dental prostheses*, Quintessence Publishing 2017.

Vegna inngripslítills tannskurðar eru brýrnar taldar heppilegur meðferðarkostur fyrir ungt fólk, sem er að mestu viðsnúanlegur. Aðrir kostir þessarar meðferðar eru að tennur þessar munu hreyfast með og fylgja þróun tannsettsins sem er mikill kostur fyrir vaxandi einstaklinga. Þessar brýr má nota sem varanlega meðferð, en einnig má grípa til þeirra sem langtíma bráðabirgðalausn til dæmis á meðan yngri einstaklingur tekur út vöxt og þroska.

MEÐFERÐ

Grunngagna var aflað með ljósmyndum, röntgenmyndatöku og máttöku. Uppvöxun var gerð, þar sem framtennur voru vaxaðar upp í sem eðlilegust hlutföll. Við uppvöxun varð ljóst að stækka þyrfti bæði miðframtennur og augntennur til þess að unnt yrði að hafa hliðarframtennur í eðlilegri stærð. Neðri framtennur voru einnig vaxaðar upp og neðri augntennur endurmótaðar. Uppvöxun sýndi að meðferð með resínlimdum brúm var mjög fýsilegur kostur, þar sem atriði sem helst þurfa að vera fyrir hendi voru til staðar, þ.e. hugsanlegar stoðtennur voru langar, óviðgerðar og óslitnar sem býður upp á stóran og áræðanlegan bindiflöt. Bit var ekki djúpt og engin merki um gnístur eða álagstengda ávana. Tannhaldsstuðningur við hugsanlegar stoðtennur var eins og best verður á kosið.

Komist var að niðurstöðu um að halda öllum barnatönnum um sinn þar sem að meinsemd af þeim var engin og þær viðhalda beini á meðan þær eru enn í munni. Ákveðið var að byggja tönn 53 upp með plastblendi sem stendur, en að hafa bitálag á hana í lágmarki. Eins var

ákveðið að breikka tennur 11 og 21 með plastblendi (myndir 7 og 8), en stuðst var við sílikon-skinnu, sem gerð var út frá uppvöxun, til að stýra stækkun tannanna. Stækkunin var unnin undir gúmmídúkseinangrun, og notast var við Scotchbond Universal Plus bindiefni (3M), og Estelite Asteria plastblendi í litum A2B og WE (Tokuyama Dental).

Tannskurður fyrir resínlimda brýr og skelkrónu á 23 var framkvæmdur á hefðbundinn hátt og hafður að öllu leyti í glerungi tanna (Myndir 9 og 10). Gætt var að sæti og festa fyrir resínlimda brýr væru ekki í plastblendisviðbótum sem settar höfðu verið á miðframtennur. Vængir fyrir resínlimdar brýr voru hafðir stakir í efri gómi, en það hefur sýnt sig að minna er um festuvandamál og brot, ef vængir eru hafðir öðru megin frekar en beggja vegna (14). Sökum langs spans og legu brúar í neðri gómi var aldrei um annað að ræða en að hafa vængi á stoðtennur beggja vegna. Tönn 81 var slípuð niður í hæð við tannhold, og þannig búið um að auðvelt væri að hreinsa hana þegar hreinsað væri undir brúnni. Mát var tekið fyrir tanngervi í sílikon mátefni (Flexitime®, Kulzer GmbH).



Mynd 7: Sílikonmót af uppvöxun, stýrði stækkun miðframtanna með plastblendi.

Figure 7: A silicone putty lingual matrix, derived from a diagnostic wax-up, was used to guide direct composite build-ups of the central incisors.



Mynd 8: Sílikon mót, af uppvöxun, stýrði stækkun tannar 53 með plastblendi.

Figure 8: The same lingual matrix was used to guide a direct composite build-up of the deciduous canine.



Mynd 9: Framtennur fyrir og eftir stækkun miðframtanna og tannar 53 með plastblendi, sem og skelkrónutannskurð á tönn 23.

Figure 9: Front teeth before and after build-ups of the deciduous canine and central incisors with direct composite resin, as well as before and after tooth preparation of the upper left canine for a porcelain laminate veneer.



Mynd 10: Afsteypa af tannskurði fyrir resínlimda brú í neðri gómi.

Figure 10: Tooth preparation for a resin bonded bridge replacing the lower lateral and central incisors.

Eftirfarandi föst tanngervi voru gerð:

Resín límdu brú 11-12

Resín límdu brú 21-22

Resín límdu brú 33-32-31-41-42-43

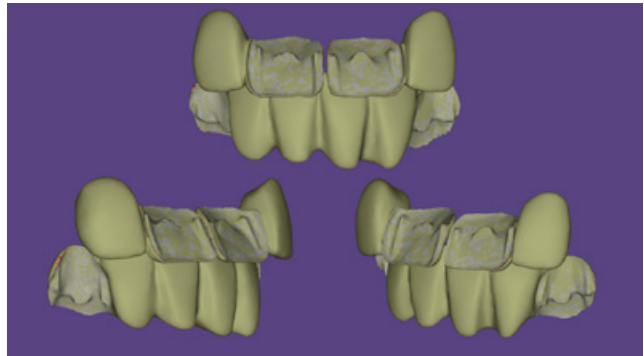
Feldsparpostulíns skelkróna á tönn 23.

Resín límdu brýrnar voru gerð úr Cube One multi-layered 3-Y zirconium, með ábrenndu e.max ceram postulíni á varafleti (Mynd 11). Skelkrónan á tönn 23 var gerð úr Creation CC feldsparpostulíni. Á meðan á meðferð stóð notaði sjúklingur glæra, úrtakanlega tannréttingarskinnu til stuðnings til að koma í veg fyrir færslu tanna.

Tanngervi voru mátuð og tóku smávægilegum breytingum þar til að ásættanlegt útlit og bit hafði náðst. Við límingu tanngera var síðan notast við gúmmidúkseinangrun og tanngervi límdu með resín lími (feldsparpostulínsskelin með Rely-X veneer, 3M, og resín límdu brýr með Panavia V5, Kuraray) samkvæmt leiðbeiningum framleiðenda. Samskeyti allra tanngera voru þússuð eftir að umfram lím var hreinsað.

Útkoma meðferðar var góð (myndir 12-14). Útlit var eðlilegt og tal og tygging góð. Sjúklingur hafði orð á því að það vandist fljótt og vel að hafa framtennur til þess að bíta í sundur fæðu, en slíkt hafði hann ekki haft í langan tíma. Einnig hafði hann ekki séð sjálfan sig brosa fulltenntann án lausra tanngera. Vandamál tengd meðferð eru engin enn sem komið er og munnhirða hefur verið með besta móti. Eftirlit hefur verið haft með sjúklingi í á annað ár að lokinni meðferð, en hann er nú búsettur erlendis og kemur því ekki í reglubundið eftirlit, en kemur þegar kostur er.

Nefna ber að kostur þessar meðferðar er hversu inngripslítill hann er. Tennur sjúklings eru lítið skornar, hægt er að fjarlægja bæði resín-bundnu brýrnar og plastblendisviðbætur án mikillar fyrirhafnar og án umtalsverðrar fórnar tannvefs. Þannig standa enn fjölmargir meðferðarkostir til boða þegar á ævi sjúklings líður. Barnatennur sem enn eru til staðar viðhalda að nokkru leyti alveolar beini, sem er kostur ef og þegar til tannplantameðferðar kemur.



Mynd 11: Hönnun zirconium grinda fyrir resín-bundnar brýr.
Figure 11: Zirconium framework design for resin-bonded bridges.



Mynd 12: Bros við lok meðferðar.
Figure 12: Post-operative smile.



Mynd 13: Frontal mynd við lok meðferðar
Figure 13: Post-operative frontal view.



Mynd 14: Framtennur fyrir og eftir meðferð.
Figure 14: Isolated post-operative views of front teeth.

HEIMILDIR

1. Visinoni AF, Lisboa-Costa T, Pagnan NAB, Chautard-Freire-Maia EA. 2009. Ectodermal dysplasias: Clinical and molecular review. *Am J Med Genet Part A* 149A:1980–2002.
2. Laurikkala J, Pispas J, Jung HS, Nieminen P, Mikkola M, Wang X, Saarialho-Kere U, Galceran J, Grosschedl R, Thesleff I (2002). Regulation of hair follicle development by the TNF signal ectodysplasin and its receptor Edar. *Development* 129: 2541-2553.
3. Irvine AD. Towards a unified classification of the ectodermal dysplasias: opportunities outweigh challenges. *Am J Med Genet A*. 2009 Sep;149A(9):1970-2. doi: 10.1002/ajmg.a.32852. PMID:19681131.
4. Yap AK, Klineberg I. Dental implants in patients with ectodermal dysplasia and tooth agenesis: a critical review of the literature. *Int J Prosthodont*. 2009 May-Jun;22(3):268-76. PMID: 19548409.
5. Lexner MO, Bardow A, Hertz JM, Nielsen LA, Kreiborg S. Anomalies of tooth formation in hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Int J Paediatr Dent*. 2007 Jan;17(1):10-8. Doi: 10.1111/j.1365-263X.2006.00801.x. PMID: 17181574.
6. Tarjan I, Gabris K, Rozsa N. Early prosthetic treatment of patients with ectodermal dysplasia: a clinical report. *J Prosthet Dent* 2005;93:419-24.
7. Deshmukh S, Prashanth S. Ectodermal dysplasia: a genetic review. *Int J Clin Pediatr Dent*. 2012 Sep;5(3):197-202. doi: 10.5005/jp-journals-10005-1165. Epub 2012 Dec 5. PMID: 25206167; PMCID: PMC4155886.
8. Imirzalioglu P, Uckan S, Haydar SG. Surgical and prosthodontic treatment alternatives for children and adolescents with ectodermal dysplasia: a clinical report. *J Prosthet Dent* 2002;88:569-72.
9. Johnson EL, Roberts MW, Guckes AD, Bailey LJ, Phillips CL, Wright JT. Analysis of craniofacial development in children with hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Am J Med Genet*. 2002 Nov 1;112(4):327-34. doi: 10.1002/ajmg.10654. PMID: 12376932.
10. Bildik T, Ozbaran B, Kose S, Koturoglu G, Gokce B, Gunaydin A, Altintas I. Hypohidrotic ectodermal dysplasia: a multidisciplinary approach. *Int J Psychiatry Med*. 2012;44(3):225-40. doi: 10.2190/PM.44.3.d. PMID: 23586278.
11. AlNuaimi R, Mansoor M. Prosthetic rehabilitation with fixed prosthesis of a 5-year-old child with Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia and Oligodontia: a case report. *J Med Case Rep*. 2019 Nov 8;13(1):329. doi: 10.1186/s13256-019-2268-4. PMID: 31699141; PMCID: PMC6839255.
12. Op Heij D, Opdebeeck H, van Steenberghe D, Kokich VG, Belser U, Quirynen M. Facial development, continuous tooth eruption, and mesial drift as compromising factors for implant placement. *Int J Oral Maxillofac Implants*. 2006 Nov-Dec; 21 (6): 867-78. PMID: 17190296.
13. Kern M, Passia N, Sasse M, Yazigi C. Ten-year outcome of zirconia ceramic cantilever resin-bonded fixed dental prostheses and the influence of the reasons for missing incisors. *J Dent*. 2017 Oct; 65: 51-55. PMID: 28688950.
14. Dunne SM, Millar BJ. A longitudinal study of the clinical performance of resin bonded bridges and splints. *Br. Dent J*. 1993 Jun 5;174(11):405-11. PMID: 8504029.

English Summary

Ectodermal Dysplasia: A case report and a look at the literature**THELMA KAREN FINNSDÓTTIR**, DDS, PRIVATE PRACTICE, REYKJAVIK, ICELAND

ORCID ID: 0009-0007-3873-4658

VILHELM GRÉTAR ÓLAFSSON, DDS, MSC, ASSISTANT PROFESSOR AND HEAD OF OPERATIVE DENTISTRY, UNIVERSITY OF ICELAND, FACULTY OF ODONTOLOGY, REYKJAVIK, ICELAND

ORCID ID: 0000-0002-9372-8003

ICELANDIC DENT J 2024; 42(1): 38-43

doi: 1033112/tann.42.1.4

Ectodermal dysplasia (ED) is a rare genetic disorder characterized by developmental abnormalities in tissues of ectodermal origin. The symptoms of ED vary between variants and can range from mild to severe. Missing teeth and deviations in the formation of teeth are common manifestations of ED, which often require long-lasting multi-disciplinary treatment. In this article, the prosthetic treatment of a 17-year-old boy with ED will be described, in addition to a short review of the condition and its manifestations.

Keywords: Ectodermal dysplasia, tooth agenesis, resin-bonded bridges**Correspondence:** Thelma Karen Finnsdóttir, email: tkf3@hi.is