

KATARZYNA JANKOWSKA, ALINA WRZYSZCZ-KOWALCZYK,
BEATA PREGIEL, ELŻBIETA SOŁTAN

Leczenie stomatologiczne siostr z zespołem Seckela

Dental treatment of sisters with Seckel's syndrome

STRESZCZENIE

Zespół Seckela jest to zespół wad wrodzonych uwarunkowanych pojedynczą mutacją genową, dziedziczonych autosomalnie recesywnie i występujący z jednakową częstotliwością u obu płci. Występujące objawy kliniczne choroby można podzielić na trzy grupy: 1) ciężkie przed- i pourodzeniowe zaburzenia wzrostu, 2) mikrocefalię z upośledzeniem umysłowym, 3) specyficzne dysmorficzne cechy twarzy. Leczeniem stomatologicznym objęto dwie siostry z rozpoznaniem zespołem Seckela w wieku 17 i 30 lat. Osoby badane charakteryzowały się głowami o nieproporcjonalnie małych rozmiarach, wydatnymi nosami i cofniętymi bródkami. Nieprawidłowościom anatomicznym towarzyszyło znaczne upośledzenie umysłowe. U każdej z pacjentek przeprowadzono badanie kliniczne jamy ustnej oraz badanie ankietowe dotyczące nawyków higienicznych jamy ustnej, sposobu odżywiania, obciążeń rodzinnych i środowiskowych oraz przebiegu choroby. Adaptacja do leczenia, wspomaganą magnetostymulacją, umożliwiła leczenie ubytków próchnicowych metodą ART i wykonanie zabiegu uszczelnienia bruzd u jednej z pacjentek.

SUMMARY

In Seckel syndrome is a single hypomorphic mutation has been identified as genetically heterogeneous condition, autosomal recessive syndrome and it appears in both of sex with the same frequency. The symptoms of Seckel syndrome characterized by the association of 1) severe pre- and postnatal growth retardation, 2) microcephaly with mental retardation, and 3) specific dysmorphic features. Two sisters ages 17 and 30 years old with Seckel syndrome were examined. Examined persons were characterized microcephally with beak-like protrusion and prominent nose. Anatomical abnormalities were accompanied by grave mental retardation. In every patient the clinic research of oral cavity was examined and survey research on the hygiene of oral cavity, the way of nourishing, family and environmental burdens and the process of the disease. The adaptation to the treatment aided by magnetostimulation gave opportunity to treatment of dental caries with method ART and a making of fissures sealing technique in one of the girls.

Katedra i Zakład Stomatologii Zachowawczej i Dziecięcej AM we Wrocławiu
kierownik: prof. dr hab. Urszula Kaczmarek

SŁOWA KLUCZOWE

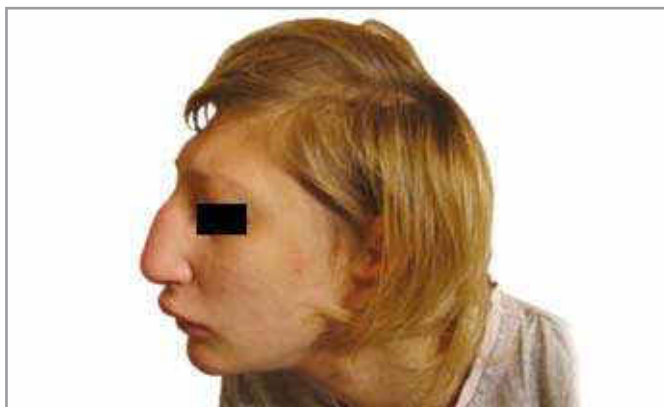
Zespół Seckela,
małogłowie,
leczenie stomatologiczne

KEY WORDS

Seckel syndrom,
microcephaly,
dental treatment

WSTĘP

Choroby genetyczne charakteryzujące się małogłowie i proporcjonalną karłowatością najczęściej są diagnozowane przez neonatologów, pediatrów i genetyków. Do tej grupy należy zespół Seckela noszący również nazwy takie, jak.: karłowatość ptasiogłowa, niskorosłość z małogłowie (*nanocephalic dwarfism*), niskorosłość Typu Seckela (*Seckel-type dwarfism*), niskorosłość z małogłowie pierwotnym (*microcephalic premordial dwarfism*), zespół Harpera czy karłowatość Seckela (*Seckel's nanism*). Stanowi on zespół wad wrodzonych uwarunkowanych pojedynczą mutacją genową, dziedziczonych autosomalnie recesywnie i występuje z jednakową częstotliwością u obu płci. Występujące objawy kliniczne u pacjentów można podzielić na trzy grupy: 1) ciężkie przed- i/lub pourodzeniowe zaburzenia wzrostu, 2) mikrocefalię z upośledzeniem umysłowym, 3) specyficzne dysmorficzne cechy twarzy [1, 2, 3, 4, 5, 6, 7]. Częstość występowania zespołu Seckela na świecie jest bardzo mała i wynosi poniżej 0,0001%. [7, 8]. W Polsce odnotowano kilkadziesiąt przypadków. Zespół ten charakteryzuje się wewnątrzmacicznym i pourodzeniowym zahamowaniem wzrostu, znacznym upośledzeniem umysłowym i dysmorficzną twarzą. Objawy charakterystyczne dla zespołu Seckela dotyczące głowy, to: znacznie zmniejszony jej obwód, uwypuklenie centralnej części twarzy, mikrocefalia z zachowaną prawidłową strukturą mózgu, duży ptasi nos, nisko osadzone uszy i oczy z częstymi wadami rozwojowymi tych narządów. Istnieją doniesienia o współistniejących również zaburzeniach stawów (np. achondroplazji, dyslokacji kostnych), wadach układu moczowo-płciowego oraz zaburzeniach układu czerwono-krwinkowego. U chorych można zaobserwować przyśpieszenie procesu starzenia, a u większości może dojść do skrócenia długości życia [3, 5, 7, 8, 9]. W piśmiennictwie przyjmuje się, że małe rozmiary mózgu są następstwem pojedynczej hipomorficznej mutacji genu PCNT współpracującego z genem ATR, odpowiedzialnym między innymi za podział komórki mózgowej [2]. Jako pierwszy opis tego zespołu przedstawił Helmut Seckel w 1960 roku na podstawie dwóch przypadków własnych i trzynastu wcześniej przedstawionych w piśmiennictwie. Jednym z autorów pierwszych doniesień był Rudolf Virchoff, który po raz pierwszy użył określenia niskorosłości z głową w kształcie „głowy ptaka” [1, 4]. Wśród opisanych pacjentek dotkniętych tą chorobą znalazła się m.in. „Sycylijska Wróżka” – Caroline Crachami, której szkielet można oglądać w Muzeum Brytyjskim w Londynie [10]. U osób chorych w obrębie narządu żucia często występuje brak zawiązków zębów stałych, przetrwałe zęby mleczne, oraz zaburzenia rozwojowe zębów takie, jak: mikrodoncja, niedorozwój szkliwa, taurodontyzm, wadliwy rozwój zębiny i korzeni zębów mlecznych i stałych typu I rozpoznawane na podstawie badań klinicznych i radiologicznych. Cofnięcie bródki pojawia się jako jeden z objawów dysmorfizmu twarzy [3, 5, 6, 8, 9].



Ryc. 1. Pacjentka A. M. lat 17.



Ryc. 3. Pacjentka E. M. lat 30.



Ryc. 2. Stan uzębienia pacjentki A. M. lat 17.



Ryc. 4. Stan jamy ustnej pacjentki E. M. lat 30.

OPIS PRZYPADKÓW

Badaniem stomatologicznym objęto dwie pacjentki z Centrum Rehabilitacji i Neuropsychiatrii „Celestyn” NZOZ w Mikoszwowie. U sióstr rozpoznano zespół Seckela, przy czym w rodzinie na troje obecnych dzieci, dwoje jest dotkniętych w/w zespołem chorobowym. Pełna diagnostyka pacjentek miała miejsce kilkanaście lat temu w Akademii Medycznej we Wrocławiu i Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie. U każdej z pacjentek przeprowadzono badanie kliniczne jamy ustnej oraz badanie ankietowe dotyczące higieny jamy ustnej, sposobu odżywiania, obciążeń rodzinnych i środowiskowych oraz przebiegu choroby.

Przypadek I

Chora lat 17 o wzroście 1,30 m i wadze 24 kg, co odpowiada rozwojowi kostnemu 4-5 letniego dziecka. Nieproporcjonalnie mała głowa z cofniętym czołem i bródką oraz wydatnym nosem nadaje twarzy charakterystyczny ptasi profil. Pacjentka wykazuje znaczną niepełnosprawność umysłową, charakteryzuje się brakiem kontaktu słownego, nadmierną aktywnością i brakiem możliwości skupienia uwagi dłużej niż 1 minutę oraz polykaniem i oddychaniem typu dorosłego. W oparciu o wywiad nie stwierdzono ciężkich chorób układowych. Zaburzenia rozwojowe rozpoznano już w okresie noworodkowym.

U pacjentki codzienne zabiegi higieniczne jamy ustnej przeprowadzała matka, szczotkując zęby jeden raz dziennie, krócej niż 1 minutę.

W badaniu wewnątrzustnym stwierdzono znaczne nagromadzenie płytki nazębnej, które według kryteriów wskaźnika OHI

wynosiło 1,5 a API 70%. Równocześnie zaobserwowano niewielkie zmiany zapalne dziąseł spowodowane niedostateczną higieną, o wartości wskaźnika GI 0,3.

Rozwój zębowy był znacznie opóźniony i odpowiadał 10-letniemu dziecku. Zaburzenia dotyczyły miejsca wyrzynania – w obrębie zębów siecznych dolnych równoczesne występowanie dwóch rzędów zębów mlecznych i stałych, budowy anatomicznej – małej wielkości zębów, zębów taurodontycznych oraz zaburzeń mineralizacji szkliwa. Badaniem radiologicznym stwierdzono brak zawiązków drugich zębów przedtrzonowych i niepełny rozwój zębów drugich trzonowych stałych. Barwa zębów była prawidłowa. Ubytki próchnicowe występowały w zębach trzonowych mlecznych (puw=5) i stałych (PUW=3), zaobserwowano cztery ubytki z próchnicą średnią i dwa zęby wypełnione.

Dodatkowo u pacjentki stwierdzono: starcie patologiczne zębów (stopień I lub II wg Entina), obecność urazu zgryzowego, zwiększone napięcie nerwowo-mięśniowe, przeskakiwanie głowy zuchwy oraz zmieniony tor zuchwy.

Dziewczynkę objęto leczeniem zachowawczym ubytków próchnicowych metodą nieinwazyjną ART i przeprowadzono lakowanie bruzd zębów trzonowych na czterech wizytach. Podjęto próbę przygotowania do leczenia metodą „powiedz, pokaż, zrób” metodą Addelzona, ale ze względu na nieprawidłowy kontakt słowny i wzrokowy nie przyniosła ona efektów. Zastosowano więc własną metodę adaptacji do leczenia stomatologicznego opartą na magnetostymulacji okolicy układu stomatognatycznego aparatem Viofor, przez co uzyskano krótkotrwałe uspokojenie i rozluźnienie mięśni. Po każdorazowym

zastosowaniu magnetostymulacji, przeprowadzono zabiegi leczenia dwóch ubytków próchnicowych metodą ART oraz uszczelnienie bruzd okluzyjnych dwóch zębów trzonowych materiałem szkło-jonomerowym. Zastosowano uszczelniacze na bazie cementów szkło-jonomerowych ponieważ charakteryzują się bardzo dobrą trwałością szczelności brzeżnej oraz wysokim i długotrwałym poziomem uwalniania fluorków, a jednocześnie umożliwiając pobieranie fluorków ze środowiska [11, 12].

Pacjentce zalecono utrzymywanie optymalnej higieny jamy ustnej z zastosowaniem elektrycznej szczoteczki, oraz stosowania płukanki chlorheksydynowej. Jednocześnie przeprowadzono dokładny instruktaż higieniczny wraz z demonstracją właściwego szczotkowania na modelu. Dalsze leczenie zachowawcze i chirurgiczne zaplanowano w znieczuleniu ogólnym oraz wskazano na konieczność konsultacji ortodontycznej (Ryc. 1, 2).

Przypadek 2

Kobieta lat 30 o wzroście 1,35 m i wadze 25 kg. Głowa pacjentki była nieproporcjonalnie mała z cofniętym czołem i bródką, co nadaje jej charakterystyczny profil ptasi. Chorobie towarzyszy znaczna niesprawność intelektualna związana z małymózgowiem. Zaawansowanie choroby znacznie poważniejsze niż u młodszej siostry, dodatkowo powikłane przewlekłą chorobą nerek. U pacjentki występuje nasilona niepełnosprawność intelektualna (stopień N IV) oraz całkowity brak kontaktu słownego (osoba niemówiąca) i wzrokowego (ślepotą), a także znaczny niedosłuch. W odróżnieniu od młodszej siostry zachowanie pacjentki cechowało się mniejszą aktywnością połączoną z nasilonym stanem lękowym. Połykanie i oddychanie typu dorosłego. Nieprawidłowy rozwój pacjentki zauważono w okresie niemowlęcym. Nie stwierdzono okołoporodowych czynników ryzyka. Zabiegi higieniczne jamy ustnej przeprowadzała 2 razy dziennie matka, szczotkując zęby krócej niż 1 minutę.

Badaniem wewnątrzustnym stwierdzono ograniczoną ruchomość języka, znaczną obecność płytki nazębnej określonej za pomocą wartości wskaźników: OHI = 1,6 oraz API = 95%. Stan dziąseł wskazywał na średnie zmiany zapalne z niewielkim krwawieniem określonych za pomocą wartości wskaźników: GI = 0,7 oraz SBI = 0,2.

Radiologicznie stwierdzono brak zawiązków drugich i trzecich zębów trzonowych stałych. Zęby stałe charakteryzowały się niewielkim niedorozwojem szkliwa, nieprawidłową barwą zębów (beżowo-szarą), małą wielkością, taurodontyzmem oraz znacznym starciem (klasa IV wg Entina). Zmiany próchnicowe występowały w zębach trzonowych (PUW=4). Badanie wewnątrzustne u pacjentki było utrudnione ze względu na szczękoscisk i związane z nim zaburzenia narządu żucia. Podjęta próba leczenia nieinwazyjnego nie powiodła się ze względu na brak kontaktu i współpracy z pacjentką. Wykonano jednokrotnie fluoryzację kontaktową bez magnetostymulacji.

Matce zalecono zintensyfikowanie zabiegów higienicznych jamy ustnej pacjentki oraz przeprowadzono instruktaż higieny (Ryc. 3, 4). Leczenie zachowawcze pacjentki zaplanowano w znieczuleniu ogólnym.

OMÓWIENIE

W badaniu wykorzystano magnetostymulację relaksacyjną jako metodę adaptacji do leczenia nieinwazyjnego u młodszej z dziewczynek za pomocą aparatu Viofor JPS. Magnetosty-

mulacja wpływa między innymi na normalizację potencjałów błon komórkowych i elektroosmotycznych procesów fizjologicznych. Po zabiegach następuje zwiększenie aktywności enzymatycznej i procesów oksydoredukcyjnych związanych z ATP, co powoduje stymulację wielu procesów życiowych na poziomie komórkowym [13, 14, 15, 16]. Magnetostymulacja ma działanie restytucyjne, rozszerzające naczynia, stabilizujące błony komórkowe, przeciwbólowe (pobudza do wytwarzania beta-endorfin), przeciwwzapalne, przeciwozłonowe, relaksacyjne i przeciwkurczowe.

Głównymi efektami magnetostymulacji wykorzystywanymi w stomatologii są: zmniejszenie bólu, regeneracja uszkodzeń nerwów obwodowych, przyspieszanie procesów naprawczych uszkodzonej kości okolicy okołowierzchołkowej zęba [13, 14, 15, 16].

U młodszej pacjentki zastosowano magnetostymulację jako metodę adaptacji do nieinwazyjnego leczenia stomatologicznego i uzyskano stan relaksacji, lekkiego obniżenia napięcia mięśniowego, rozluźnienia, wyciszenia, co sprzyjało prawidłowości i możliwości przestrzegania wymaganych procedur przy wykonywaniu zabiegów leczniczych. Leczenie wykonywano w godzinach porannych przy zastosowaniu aplikatora typu S. Wcześniej z powodzeniem stosowano tę metodę przygotowania do leczenia u dzieci z lekkimi zaburzeniami umysłowymi, a przede wszystkim z mózgowym porażeniem dziecięcym. Bez zastosowania własnej metody adaptacyjnej nie byłoby możliwe wykonanie leczenia w warunkach ambulatoryjnych.

Do realizacji możliwych do wykonania zabiegów terapeutycznych u dzieci niepełnosprawnych nieodzowna jest właściwa współpraca rodziców z lekarzem stomatologiem. Rodzice powinni zostać przez lekarza zachęcani do właściwych zachowań prozdrowotnych dotyczących jamy ustnej swoich dzieci m.in. poprzez uzyskanie wiedzy dotyczącej zasad higieny i nawyków dietetycznych.

PODSUMOWANIE

Uzyskane poprzez wspomaganie magnetostymulacją rozluźnienie i obniżenie napięcia mięśniowego okolicy narządu żucia umożliwiło leczenie ubytków próchnicowych metodą ART oraz wykonanie zabiegu uszczelniania bruzd w warunkach ambulatoryjnych u pacjentki z zespołem Seckela.

PIŚMIENICTWO

1. Faivre L., Le Merrer M., Lyonnet S., Plauchu H., Dagonneau N., Campos-Xavier A.B., Attia-Sobol J i wsp.: *Clinical and genetic heterogeneity of Seckel syndrome*. Am. J. Med. Genet. 112: 369-283, 2002.
2. Griffith E., Walker S., Martin C.A., Vagnarelli P., Stiff T., Vernay B., Al Sanna N. i wsp.: *Mutation in perctrin cause Seckel syndrome with defective ATR-dependent DNA damage signaling*. Nat. Genet 2008 Feb. 40(2): 232-6 Epub.2007 Dec.
3. De Coster P.J., Verbeeck R.M., Holthaus V., Martens L.C., Vral A.: *Seckel syndrome associated with oligodontia, microdontia, enamel hypoplasia, delayed eruption, and dentin dysmineralisation: a new variant?* J. Oral Pathol. Med. 2006 Nov; 35(10): 639-41.
4. Seckel, H.P.G.: *Bird-headed Dwarfs: Studies in Developmental Anthropology Including Human Proportions*. Springfield, Ill.: Charles C Thomas (pub.) 1960.

5. Seymen F, Tuna B., Kaysrerili H.: *Seckel syndrome: report of a case*. J.Clin. Pediatr. Dent. 2002 Spring 26(3): 305-9.
6. Majoor-Krakauer D.F., Wladimiroff J.W., Steward P.A., van de Harten J.J., Niermeijer M.F.: *Mirocephaly, micrognathia, and bird-headed dwarfism: prenatal diagnosis of Seckel-like syndrome*. Am. J. Med. Genet. 1987 May;27(1):183-8.
7. Cytowska B., Winczura B., Stawarski A.: *Dzieci chore, niepełnosprawne i z utrudnieniami w rozwoju*. Kraków 2008. 77-81.
8. Chilvarquer L.W., dos Santos V.I., Silva M.G., Young R.S., Jorgenson R.J., Arena J.F.: *Orofacial manifestations of the Seckel syndrome*. ASDC J. Dent Child. 1987 Mar-Apr;54(2):129-31.
9. Arnold S.R., Spicer D., Kouseff B., Lacson A, Gilbert-Barnes E.: *Seckel-like syndrome in three siblings*. Pediatr. Dev. Pathol. 1999 Mar-Apr;2(2):180-7.
10. Bondeson J.: *Caroline Crachami, the Sicilian Fairy: a case of bird-headed dwarfism*. Am. J. Med. Genet. 1992 Sep.15;44(2): 210-9.
11. Mielnik-Błaszczak M., Rutka D.: *Długoterminowa kliniczna ocena lakowania bruzd w profilaktyce próchnicy zębów*. Przegł. Stomat. Wiek Rozwoj. 2000,3/4, 87-90.
12. Forsten L.: *Uwalnianie fluoru z glassjonomerów*. Stomat. Współ. 1995,2-3, 219-225.
13. Sieroń A. et al. *Zastosowanie pól magnetycznych w medycynie*. Alfa Medica Press, Bielsko Biała, 2002 wydanie drugie.
14. Opalko K., Dojs A., Piechowicz-Lesiakowska A., Lesiakowski M. *Magnetostymulacja w leczeniu powikłań stomatologicznych*. XV sympozjum PTZE, Ciechocinek 2005, 135-136.
15. Opalko K., Dojs A., Deko W. *Zastosowanie wolnozmiennych pól magnetycznych w praktyce stomatologicznej*. Stomatologia i Protetyka 1/2003, 9-16.
16. Sieroń A., Hese R.T., Sobiś J., Cieślar G. *Ocena skuteczności terapeutycznej słabych zmiennych pól magnetycznych o niskiej wartości indukcji u chorych z zaburzeniami depresyjnymi*. Psychiatria Polska 2004, tom XXXVIII, numer 2, 217-225.

Adres do korespondencji:
Katarzyna Jankowska
50-465 Wrocław, ul. Krakowska 26