

MANIFESTĂRI ORALE ÎN BOLI GENETICE ȘI CONGENITALE

Oral manifestations of genetic and congenital diseases

Asist. Univ. Dr. Andreea Dona Iordan-Dumitru¹, Prof. Dr. Rodica Luca²

¹Facultatea de Medicină Dentară, Universitatea „Titu Maiorescu“, București

²Facultatea de Medicină Dentară, Universitatea de Medicină și Farmacie „Carol Davila“, București

REZUMAT

Scop. Evidențierea manifestărilor orale întâlnite în diverse sindroame genetice și congenitale la pacienți internați într-un spital de pediatrie din București (România).

Metodă. Am realizat un studiu retrospectiv folosind fișele medicale ale pacienților copii și adolescenți (vârstă o zi – 18 ani) internați într-un interval de 3 ani (1 ian. 2010 – 31 dec. 2012). Au fost alese numai fișele medicale ale pacienților diagnosticați cu boli genetice și congenitale la naștere din care s-au selectat cazurile care s-au asociat cu manifestări orale (MO). S-au stabilit, pentru întregul lot și, separat, pentru fiecare an: prevalența bolilor cu MO, vârsta primei internări, tipul MO, distribuția MO în funcție de sex. Datele au fost prelucrate cu programul Informatic Hypocrate/DRG.

Rezultate. Au fost 25.213 pacienți internați în cei trei ani, astfel: în 2010 au fost internați 9.226 din care 730 (7,91%) sunt pacienți diagnosticați cu boli genetice și ereditare și 28 (3,83%) cu MO; în 2011 au fost 8.136 de internări din care 769 (9,45%) prezintă boli genetice și ereditare, iar 23 (2,99 %) de pacienți prezintă MO; în 2012 au existat 7.851 de internări din care 717 (9,13 %) prezintă boli genetice și congenitale și 27 (3,76%) au MO. Vârsta medie cea mai frecvent întâlnită e o zi – 1 an cu 36 de cazuri (46,15%), cele mai multe fiind diagnosticate direct în maternitate. Cele mai frecvente cazuri (23,07%) au cheilopalatoschizis, fiind asociate cu dismorfismul facial și retardul mintal. În 20,51% dintre cazuri s-au asociat anomalii dentare de număr și structură. În proporție mai mică s-au întâlnit anomalii dentare de formă (11,53%), micro-/macroglosii (8,97%), hipoplazie mandibulară, pigmentări cutaneo-mucoase. Nu au fost diferențe între cele două sexe.

Concluzii. O mare varietate de MO s-a întâlnit la aproximativ 4% dintre pacienții internați cu boli genetice și congenitale. Cele mai multe au fost cheilopalatoschizis, care au necesitat intervenție multidisciplinară la vârstă foarte mică.

Cuvinte cheie: manifestare orală, boală genetică, pacient copil, boală congenitală

ABSTRACT

Aim. Highlighting the oral manifestations seen in various genetic syndromes and congenital patients hospitalized in a pediatric hospital in Bucharest (Romania) .

Methods. Retrospective study using medical records of pediatric patients (age = 1 day – 18 years) admitted for a period of three years (1.01.2010-31.12.2012). We selected only the medical records of patients diagnosed with genetic disorders and birth defects (GDD) of which were selected diseases that were associated with oral manifestations (OM). Were established for the whole lot and, separately, for each year: OM disease prevalence, age of first hospitalization, type OM, OM distribution by gender. Data were processed with the program Informatic Hypocrate/DRG.

Results. Out of the 25213 hospitalized patients, 2216 (8, 78%) have GDD, between that 78 (3.51%) have been associated with OM. Annual distribution: 2010 – 9226 hospitalized patients, 730 (7.91%) GDD, between that 28 (3.83%) with OM; 2011 – 8,136 hospitalized patients, 769 (9.45%) GDD, between that 23 (2.99%) with OM ; 2012 – 7,851 hospitalized patients, 717 (9.13%) GDD, between that 27 (3.76%) with OM. At 36 (46.15%) among patients with OM associated with GDD, age at first hospitalization was between one day-one year. The most frequent cases (23.07%) was cleft lip or palate and was associated with facial dysmorphism and mental retardation. In 20.51% of cases were associated with dental Anomalies of number and structure, in 11, 53% cases – Dental Anomalies of shapes, in 8.97% cases of micro/macroglossia. In a few cases met: mandibular hypoplasia and mucocutaneous. There were no differences between the two sexes.

Conclusions. A great variety of OM was found in about 3.51% of hospitalized patients with GDD. Most of them were cleft lip or palate and required multidisciplinary intervention at very early age.

Keywords: oral manifestations, genetic and congenital diseases, pediatric patient

Adresă de corespondență:

Asist. Univ. Dr. Andreea Dona Iordan-Dumitru, Universitatea „Titu Maiorescu“, Strada Dâmbovnicului nr. 22, București

E-mail: dona.iordan@yahoo.com

SCOP

Scopul lucrării îl constituie preocuparea pentru manifestările orale prezente în diversele sindroame genetice și congenitale. Acestea reprezintă un capitol important în patologia stomatologică, pediatrică și genetică.

Diagnosticul corect și rezolvarea terapeutică eficientă vor fi rezultatul muncii în echipă multidisciplinară (pediatru, medic dentist genetician).

MATERIAL ȘI METODĂ

Studiul prezentat este retrospectiv, efectuat pe 102 fișe de observație ce au cazuri cu vârste cuprinsă între 0 zi și 18 ani, internate pe o perioadă de 3 ani (1.01.2010 – 31.12.2012) cu diagnostic: boli genetice și congenitale la naștere – cu anomalii la nivelul cavității orale.

REZULTATE

În 2010, la un număr de 9.226 internări, 730 (7,91%) au fost pentru boli genetice. Dintre acestea, 28 de cazuri (3,83%) au prezentat afectarea cavității bucale (Fig. 1).

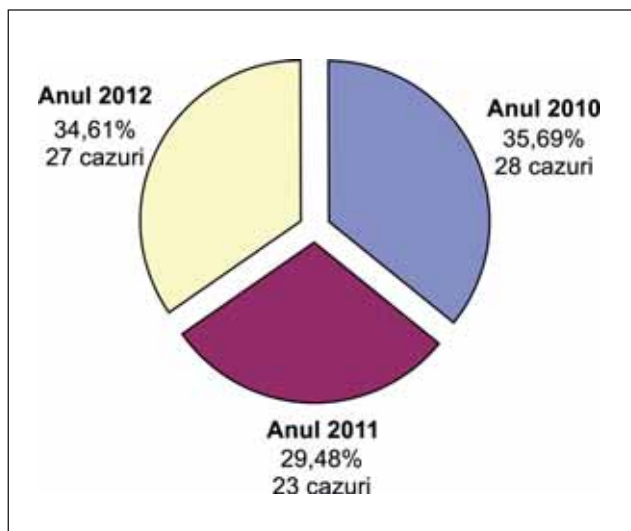


FIGURA 1. Repartiția pe ani a cazurilor

Repartiție pe grupe de vârstă (Fig. 2):

- o zi – 1 an în 11 cazuri (39,28%);
- 1 an – 10 ani în 12 cazuri (42,85%);
- 11 ani – 18 ani în 5 cazuri (17,85%).

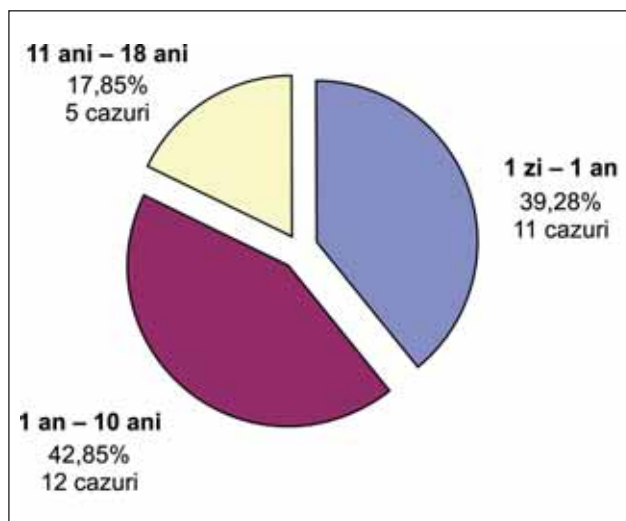


FIGURA 2. Repartiția cazurilor pe grupe de vârstă în anul 2010

Repartiția pe sexe (Fig. 3):

- 13 cazuri la sexul feminin (46,42%);
- 15 cazuri la sexul masculin (53,58%).

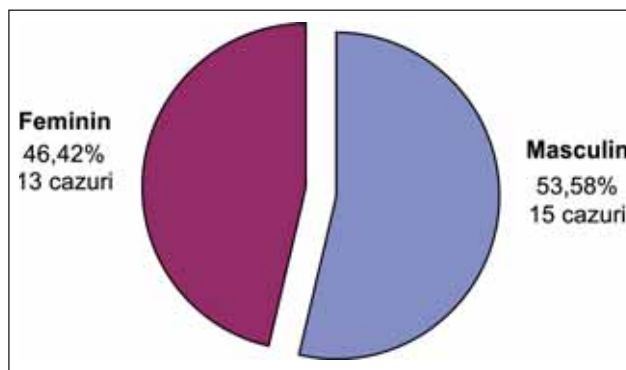


Figura 3. Repartiția cazurilor pe sexe pentru anul 2010

Repartiția pe tip de leziune stomatologică (Fig. 4):

- anomalii osoase: palatoschizis în 4 cazuri (14,28%), cheilognatopalatoschizis în 3 cazuri (10,7%);
- anomalii dentare: de număr în 3 cazuri (10,7%), de structură în 6 cazuri (21,42%), de formă în 4 cazuri (14,28%);
- anomalii de limbă: macroglosie în 2 cazuri (7,14%), macroglosie în 2 cazuri (7,14%);
- asociate: prognatism și anomalie de structură în 2 cazuri (7,14%) în craniostenoză; anomalii dentare de formă, structură și număr în 2 cazuri (7,14%) în Sindromul Bardet-Biedl.

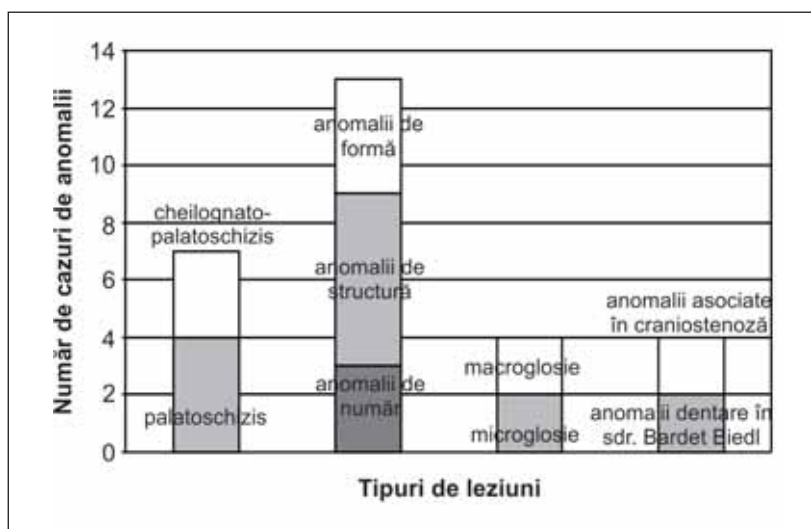


FIGURA 4. Repartiția cazurilor pe tip de leziune stomatologică în anul 2010

În anul 2011 au fost 8.136 de internări, din care 626 (7,69%) de cazuri sunt diagnosticate cu boli genetice și congenitale, iar din acest număr 23 (3,67%) de cazuri au manifestări orale. Repartiția pe grupe de vârstă (Fig. 5):

- o zi – 1 an în 14 cazuri (60,86%);
- 1 an – 10 ani în 6 cazuri (26,08%);
- 11 ani – 18 ani în 3 cazuri (13,04%).

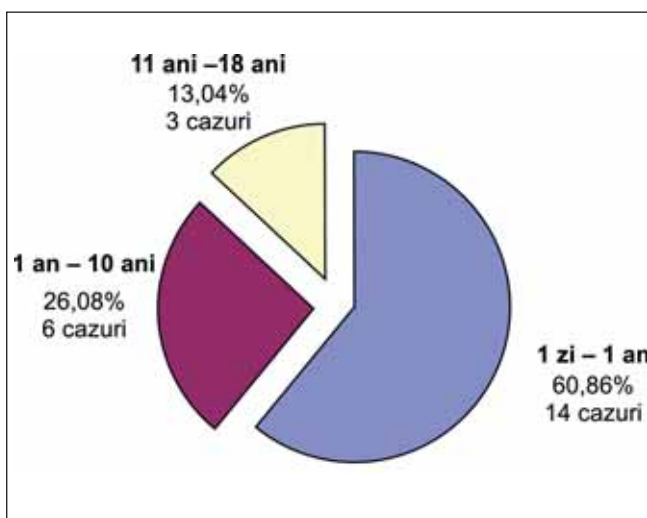


FIGURA 5. Repartiția pe grupe de vârstă în anul 2011

Repartiția pe sexe (Fig. 6):

- 12 cazuri – sex feminin (52,17%);
- 11 cazuri – sex masculin (47,82%).

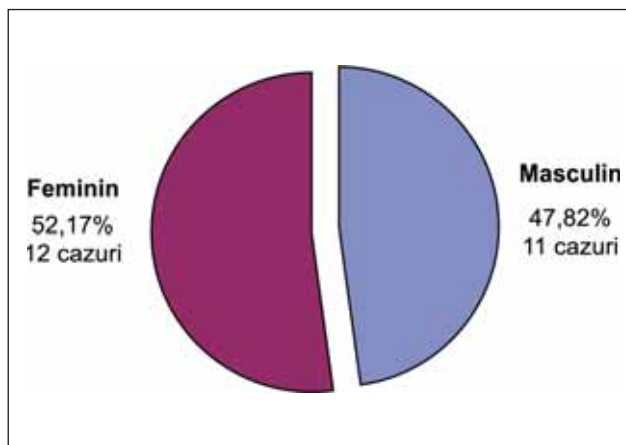


FIGURA 6. Repartiția cazurilor pe sexe pentru anul 2011

Repartiția pe tip de leziune stomatologică (Fig. 7):

- anomalie osoasă: palatoschizis în 3 cazuri (13,04%), cheilognatopalatoschizis în 4 cazuri (17,09%);
- anomalii dentare: de număr în 3 cazuri (13,04%), de structură în 5 cazuri (21,73%), de formă în 3 cazuri (13,04%);
- anomalii de limbă: macroglosie în 3 cazuri (13,04%) în mixedem congenital, microglosie un caz (4,34%) în epidermoliza buloasă;
- asociate: amelogeneză imperfectă și modificări de număr în sindromul dismorfic.

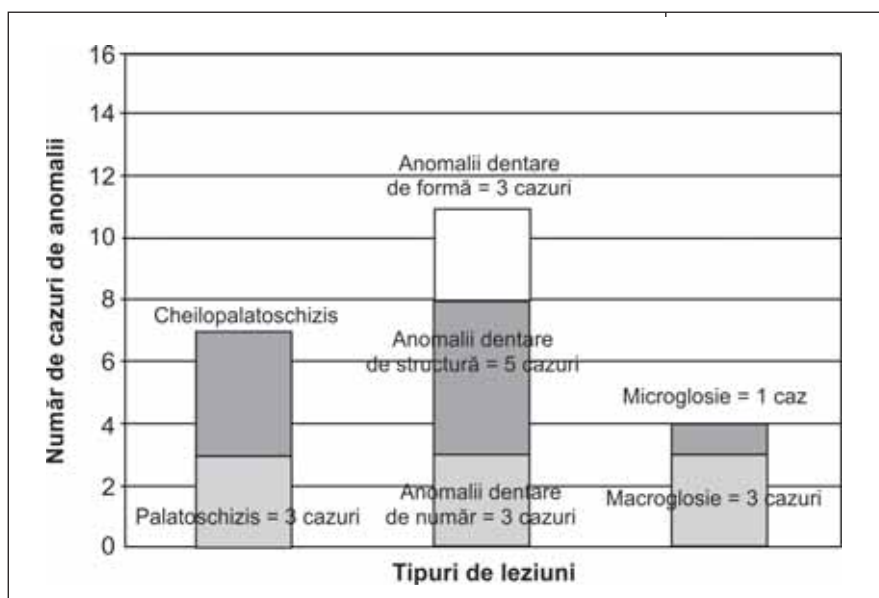


FIGURA 7. Repartiția cazurilor pe tip de leziune stomatologică în anul 2011

În 2012, din cele 7.851 de internări, 712 de cazuri au fost diagnosticate cu boli genetice și congenitale. Dintre acestea 27 (3,74%) de cazuri prezintă manifestări orale. Repartiția pe grupe de vârstă (Fig. 8):

- 0-1 an în 11 cazuri (40,74%);
- 1 an -10 ani în 12 cazuri (44,44%);
- 11 ani -18 ani în 4 cazuri (14,81%).

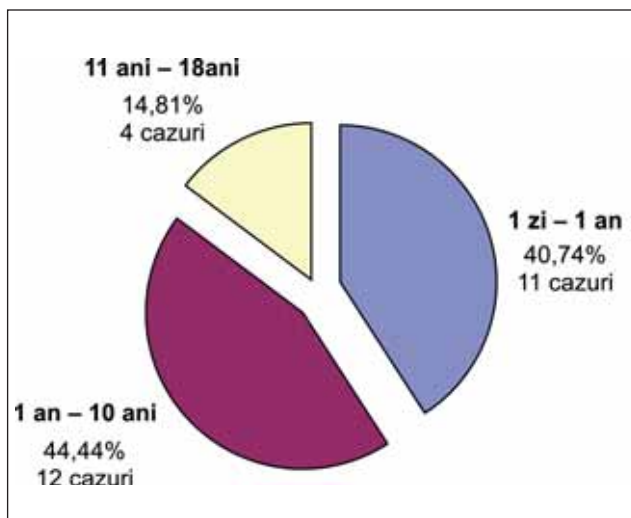


FIGURA 8. Repartiția cazurilor pe grupe de vârstă în anul 2012

Repartiția pe sexe (Fig. 9):

- 13 cazuri (48,14%) la sexul feminin;
- 14 cazuri (51,85%) la sexul masculin.

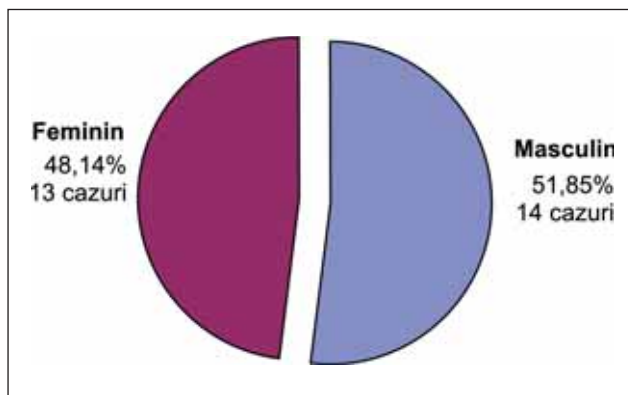


FIGURA 9. Repartiția cazurilor pe sexe pentru anul 2012

Repartiția pe tip de leziune stomatologică (Fig. 10):

- anomalie osoasă: palatoschizis în 4 cazuri (14,81%), cheilopalatoschizis în 2 cazuri (7,40%), hipoplazie mandibulară: 2 cazuri (7,40%);
- anomalie mucoasă: pigmentări cutaneomucoase bucale un caz (3,7%), sindromul Peultz-Joghers un caz (3,7%), boala de stocare lizozimală un caz (3,7%);
- anomalie dentară: numerică – dinții supranumerari în 2 cazuri (7,40%); hipodonție în 2 cazuri (7,40%); anodonție un caz (3,14%); de formă – dinți conici în 2 cazuri (7,40%) în Sindromul Noonon; de structură în 5 cazuri (18,51%) în sindromul Costello, tetrada Fallot;
- anomalie de limbă: macroglosie în 2 cazuri (7,40%) în mixedem congenital și microglosie cu vestibul bucal obliterat în 2 cazuri (7,40%).

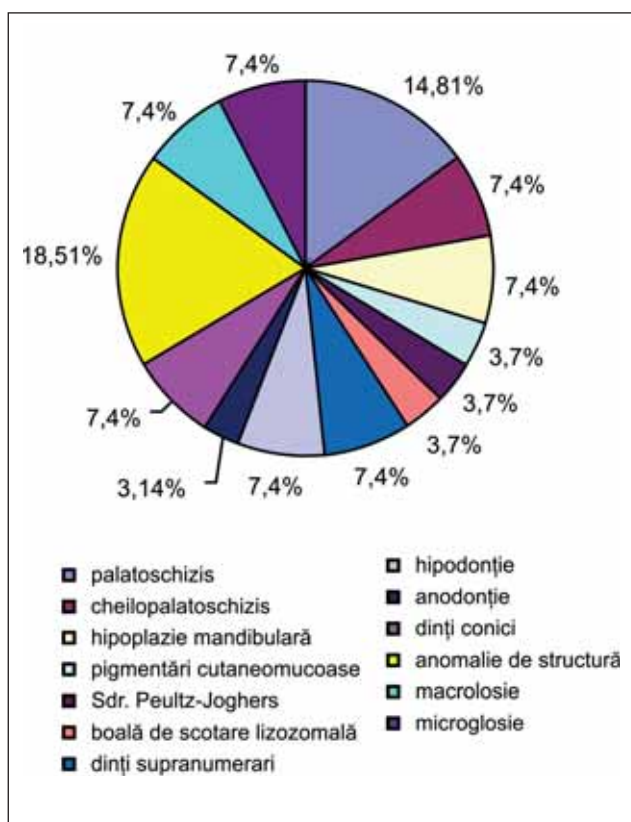


FIGURA 10. Repartiția cazurilor pe tip de leziune stomatologică pe anul 2012

DISCUȚII ȘI INTERPRETAREA REZULTATELOR

Interpretarea datelor statistice furnizate de lotul de studiu:

1. 2010 – 730 (7,91%) cazuri boli genetice și congenitale, din care 28 cazuri cu afectare orală (3,83%) cazuri cu afectare orală;

2. 2011 – 626 (7,69%) cazuri boli genetice și congenitale din care 23 cazuri cu afectare orală (3,67%);
3. 2012 – 712 (9,06%) cazuri boli genetice și congenitale din care 27 cazuri cu afectare orală (3,74%).

Cazurile au fost internate în IOMC „Prof. Dr. Alfred Rusescu” București.

Datele obținute din lotul studiat sunt sensibil apropiate de datele din literatura de specialitate. Repartiția pe grupe de sex este apropiat egală pentru sexul masculin și feminin.

Repartiția pe grupe de vârstă arată că aproape jumătate dintre cazuri au fost diagnosticate în intervalul 0-1 an, majoritatea cazurilor fiind diagnosticate în maternitate și au fost orientate către clinica de pediatrie, unde pacientul a beneficiat de consult medical interdisciplinar. Pacienții au primit îngrijiri acordate de o echipă complexă formată din: pediatru, genetician, medic dentist-chirurgie dento-maxilo-facială.

Cel mai interesant aspect a fost oferit de studierea tipului de leziune stomatologică. În toți cei trei ani, cel mai frecvent au fost semnalate anomaliile osoase de tipul palatoschizis și cheilonatopalatoschizis. Astfel:

- în 2010 au fost 7 cazuri (24,31%);
- în 2011 au fost 7 cazuri (30,04%);
- în 2012 au fost 6 cazuri (22,14%).

Toate aceste cazuri au fost orientate către clinica de chirurgie dento-maxilo-facială, beneficiind de tratament de specialitate. Etapele de tratament se vor desfășura succesiv, respectând stadiile procesului de creștere.

BIBLIOGRAFIE

1. Cameron A.C., Widmer R. Dental Anomalies. In: Handbook of Pediatric Dentistry. Mosby-Wolfe 1997:179-221
2. Geormăneanu M. Patologia indusă prânatal, Ed. Medicală, București, 1978
3. Ivan A., Luca R., Olaru A., Dumitrașcu I., Vinereanu A. Hipodontia în dentiția temporară – studiu epidemiologic. Revista Română de Medicină Dentară, nr. IX(3):27-35, 2006
4. Volcinschi, Rădulescu A., Iordan-Dumitru A. Epidermoliza buloasă. Simpozionul de boli rare, 2013, IOMC „Prof. Dr. Alfred Rusescu”, București
5. Walter-Roșianu A., Geormăneanu M. Boli ereditare în pediatrie. Ed. Medicală, București, 1996:153-4