

# Rehabilitacja narządu żucia pacjentów z dysplazją ektodermalną na podstawie wybranych przypadków

## Prosthetic rehabilitation of the stomatognathic system in patients with ectodermal dysplasia on the basis of case reports

**Aleksandra Potocka, Zbigniew Kucharski**

Z Katedry Protetyki Stomatologicznej Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego  
Kierownik: prof. dr hab. n. med. E. Mierzwińska-Nastalska

---

---

### HASŁA INDEKSOWE:

dysplazja ektodermalna, leczenie protetyczne, dysplazja zębiny korzeniowej i koronowej

---

---

---

---

### KEY WORDS:

ectodermal dysplasia, prosthetic treatment, root and coronal dentin dysplasia

---

---

### *Streszczenie*

*Dysplazja ektodermalna (DE) jest rzadko występującym, dziedzicznym zaburzeniem rozwojowym tkanek i narządów pochodzenia ektodermalnego. Leczenie protetyczne pacjentów z tym schorzeniem jest problematyczne i wymaga współpracy specjalistów wielu dziedzin stomatologii. W niniejszej pracy przedstawiono przypadek rodzinnego występowania dysplazji ektodermalnej. Rehabilitacji protetycznej zostało poddane rodzeństwo, wcześniej niezdiagnozowane w kierunku choroby genetycznej. Specyfika leczenia protetycznego wynikała przede wszystkim z małej liczby zębów, nieprawidłowej ich budowy i zmniejszonych wymiarów, oraz gorszej jakości struktury morfologicznej kości wyrostka zębodołowego szczęki oraz części zębodołowej żuchwy. Nie bez znaczenia okazały się także emocje wynikające z poczucia odmienności pacjentów. W końcowym efekcie leczenia uzyskano zadowalający efekt estetyczny, prawidłową funkcję żucia oraz artykulacji.*

### *Summary*

*Ectodermal dysplasia is a rare congenital, hereditary disorder that can affect many ectodermal structures. The treatment of ED cases is difficult and requires the cooperation of doctors specialized in various dentistry disciplines. In this paper the authors describe the case of the patients who have never been diagnosed in directions of ED. Specificity of prosthetic treatment was mainly due to the small number of teeth, faulty construction and their reduced size, and the morphological structure of the alveolar bone of maxilla and the alveolar part of mandible. This document shows difficulties that occurred during prosthetic treatment. Difficulties and problems were based on physical and mental bases. Not without significance were the emotions arising from differences caused by the disorder. The satisfaction of aesthetics smile and normal masticatory function and correct articulations were the final effect of the applied treatment.*

Dysplazja ektodermalna (DE) zaliczana jest do grupy chorób genetycznych, których istotą jest zaburzenie rozwojowe zewnętrznego listka zarodkowego. Objawy kliniczne zlokalizowane są w tkankach i narządach pochodzenia ektodermalnego, takich jak: nabłonek, gruczoły potowe i łojowe, włosy, szkliwo zębów, paznokcie i ucho wewnętrzne. Obserwuje się również zmiany w strukturach pochodzących z tkanki mezodermalnej (skóra właściwa i tkanka podskórna, zębina, kości twarzoczaszki). Obecnie wyróżnia się około 170 zespołów chorobowych, wśród których w około 120 występują zaburzenia zlokalizowane w układzie narządu żucia. Choroby dzielą się na zespoły dysplazji ektodermalnej (związane z objawami ektodermalnymi jak również innymi wadami rozwojowymi) i czyste postaci dysplazji ektodermalnej (1, 2, 3, 4).

Dysplazja ektodermalna jest rzadkim schorzeniem genetycznym. Dotyczy głównie chłopców i występuje z częstością od 1:10 000 do 1:100 000 urodzeń. Dziedziczenie defektu może być recesywne, związane z chromosomem X lub autosomalne dominujące. Może występować również spontanicznie na skutek mutacji genowych lub embriopatii. Zaburzenia ze strony tkanki ektodermalnej ujawniają się w postaci łamliwych paznokci o zmienionym kształcie. Najczęściej opisywano przypadki oddzielenia się paznokcia od łożyska (onycholisis oraz onychoschisis) jak również zgrubienie płytki paznokciowej (pachyonychia). Owłosienie bywa skąpe (hipotrichosis), cienkie, łamliwe, o jasnym kolorze. Defekt może dotyczyć również rzęs i brwi, przejawiając się ich zupełnym brakiem. Zaburzenia potliwości mogą objawić się z różnym nasileniem. Najcięższą formą jest postać anhidrotyczna (bezgruczołowa), charakteryzująca się zupełnym brakiem gruczołów potowych. Powoduje to, że skóra u pacjentów jest sucha, ciepła, łuszcząca się, z wykwitami egzematycznymi. Towarzyszą temu zaburzenia termoregulacji, gdzie najmniejszy wysiłek może wywołać wysoką gorączkę. W postaci hipohidrotycznej notuje się jedynie zmniejszoną ilość gruczołów potowych. Oprócz tego można stwierdzić mniejszą liczbę gruczołów łojowych (z klinicznymi objawami w postaci szorstkości oraz nadmiernego rogowacenia dłoni i stóp) oraz łzowych, co może prowadzić do częstego zapalenia spojówek. Choroba dotyczy także gruczołów ślinowych, któ-

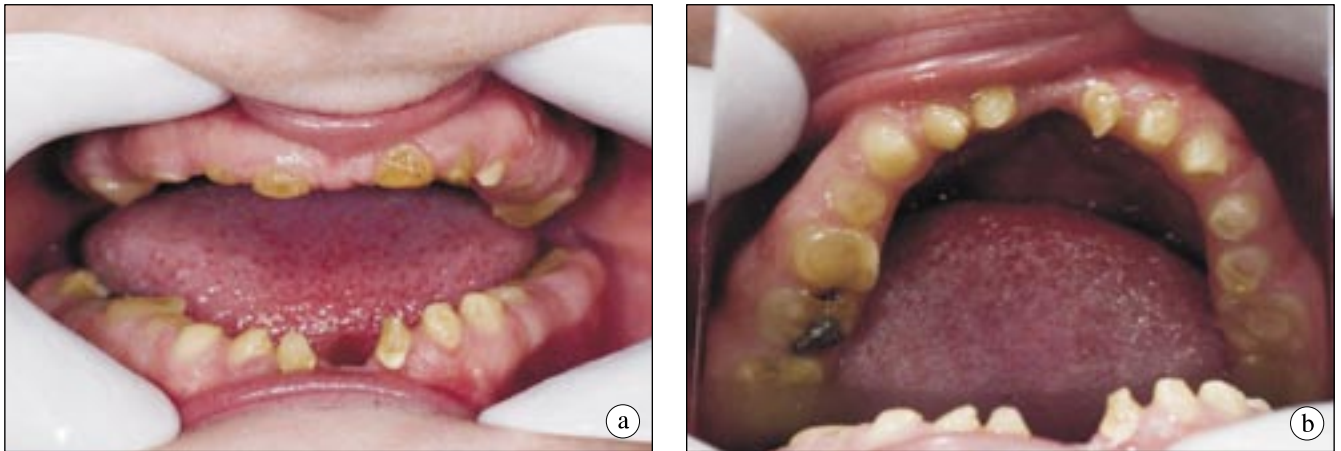
rych mniejsza ilość prowadzi do suchości jamy ustnej, utrudnionego połykania oraz częstych infekcji górnych dróg oddechowych. Skóra pozostaje cienka, aksamitna, gładka (w postaci anhidrotycznej można obserwować hiperpigmentację w okolicy powiek, łokci i kolan). Zmiany w narządzie wzroku występują w postaci niedorozwoju soczewek oraz gruczołów łzowych. Poza wymienionymi cechami rzadziej mogą wystąpić: głuchota, polidaktylia, syndaktylia, rozszczepy wargi i podniebienia, wady gruczołów sutkowych, wady serca oraz innych narządów, a także niedorozwój umysłowy.

Dokładnej klasyfikacji zespołu podjęli się w 1984 *Freire-Maia* i *Pinheiro* dzieląc dysplazję na dwie grupy (5). W grupie A do rozpoznania schorzenia wymagane jest stwierdzenie występowania, co najmniej dwóch z poniższych cech: dysplazji paznokci, (onychodysplazji), zaburzenia owłosienia (trichodysplazji), zaburzenia potliwości (dyshidrosis: anhidrosis, hypohidrosis), nieprawidłowości uzębienia (zaburzenia budowy, struktury oraz liczby, czasu wyrzynania, położenia, zęby wrodzone, zatrzymane, hipoplazja kości) (2, 4). W grupie B wystarczy stwierdzenie występowania przynajmniej jednej z wymienionych cech, oraz jednego objawu ektodermalnego ze strony skóry, narządu wzroku lub słuchu.

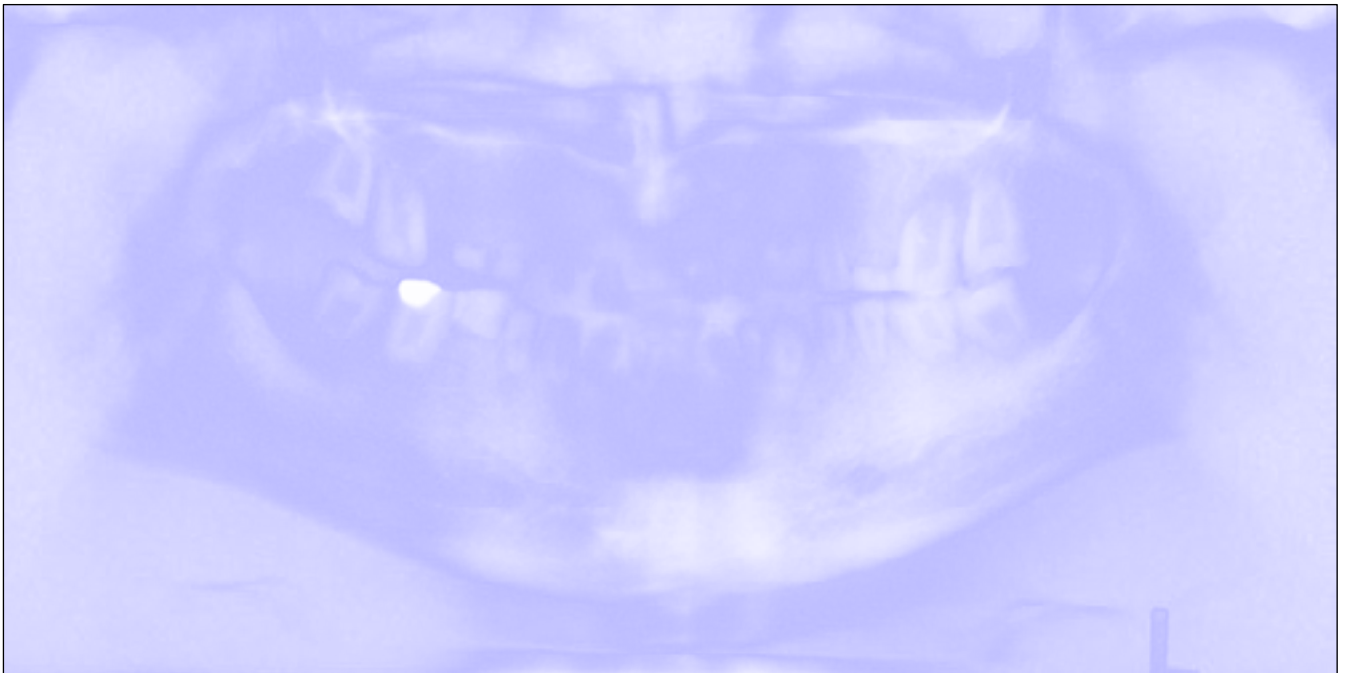
W celu potwierdzenia rozpoznania dysplazji ektodermalnej, poza badaniem klinicznym, pomocne jest badanie radiologiczne i laboratoryjne (próba potowa, trichogram, badania wycinków skóry). O ostatecznej diagnozie DE decydują jednak badania genetyczne (4).

W pracy opisano wcześniej niezdiagnozowany, rodzinne występujący przypadek dysplazji ektodermalnej. Przedstawiono trudności, jakie napotkali autorzy w trakcie rehabilitacji protetycznej młodocianych pacjentów. Do Katedry Protetyki Stomatologicznej WUM zgłosiła się matka z dwójką dzieci: synem (M. K.) w wieku 17 lat, oraz córką (L.K.) w wieku 16 lat, w celu konsultacji protetycznej oraz następowej rehabilitacji protetycznej narządu żucia (ryc. 1, 2, 3). Z wywiadu zebranego od matki wynikało, że dzieci nigdy nie były objęte stałą opieką lekarza pedodonta, logopedy, ortodonta czy lekarza protetyka. Nie zostały także przeprowadzone żadne badania w kierunku diagnostyki chorób genetycznych. Na podstawie badania i





Ryc. 5 a,b. Pacjentka L.K. – zdjęcia wewnątrzustne, stan przed leczeniem.



Ryc. 6. Pacjentka L.K. – zdjęcie pantomograficzne, stan przed leczeniem.

Zaburzenia ilościowe dotyczyły pojedynczych zębów (brak zęba 14).

U młodego mężczyzny (M. K.) zaburzenia morfologiczne zębów wykazywały podobne cechy jak u siostry (ryc. 7). Zęby o małych wymiarach, ze starciem patologicznym, z szerokimi kanałami korzeniowymi oraz krótkimi korzeniami. Natomiast zaburzenia ilościowe były znacznie bardziej nasilone (brak zębów 14, 13, 22, 23, 34, 32, 31, 42, 42) (ryc. 8). Z wywiadu wynikało, że brakujące zęby stracił samoistnie. Bezzębny wyrostek wykazywał cechy znacznego zaniku, a ząb 48 o nieprawidłowej

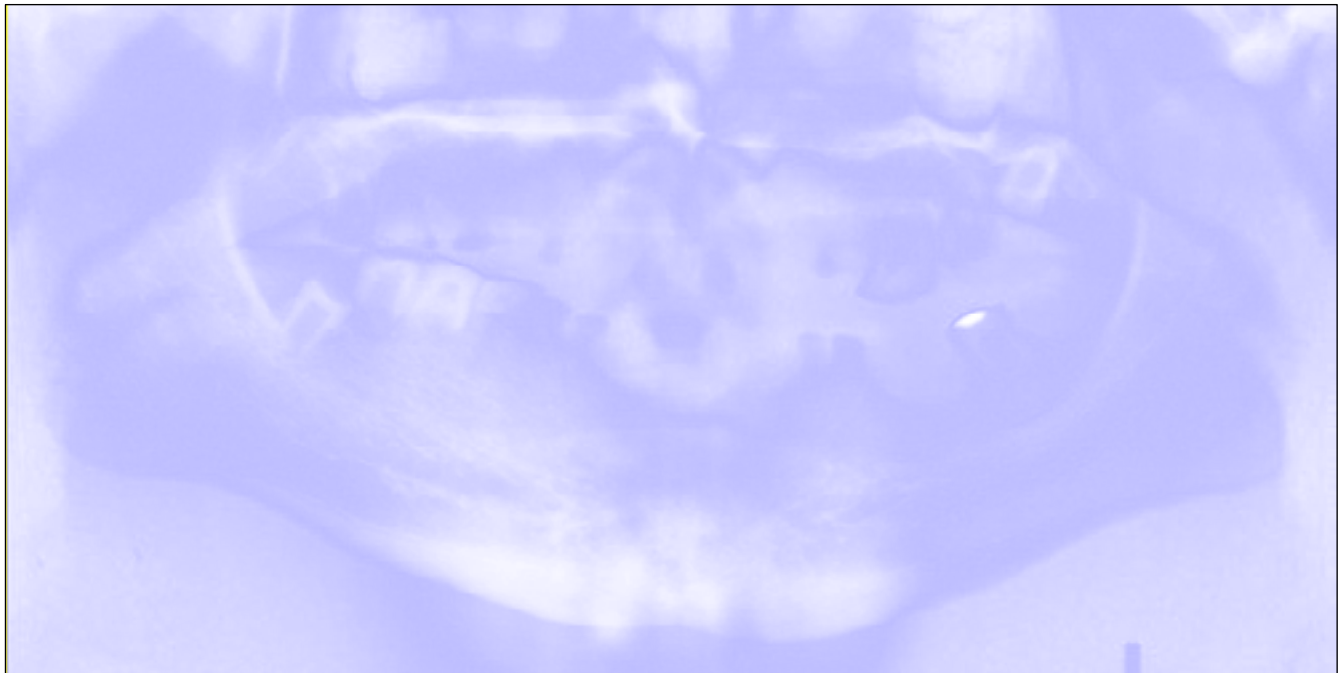
budowie morfologicznej był zatrzymany w kości.

Błona śluzowa jamy ustnej u obojga pacjentów była różowa, gładka i lśniąca. Ujścia przewodów ślinianki przyusznej drożne, dziąsła niekrwawiące, język bez cech patologicznych. U rodzeństwa można było stwierdzić przetrwały niemowlęcy typ połykania, zaburzenia żucia, dysfunkcję języka oraz zaburzenia mowy.

Leczenie protetyczne pacjentów z dysplazją ektodermalną powinno być leczeniem wielospecjalistycznym, polegającym na współpracy lekarza protetyka z ortodontą, chirurgiem stomatologicznym



Ryc. 7. Pacjent M.K. stan przed leczeniem, a – zdjęcie wewnątrzustne, b – modele diagnostyczne.



Ryc. 8. Pacjent M.K. – zdjęcie pantomograficzne, stan przed leczeniem.

nym, periodontologiem oraz pedodontą. Leczenie to powinno być wdrożone już w okresie wczesnego dzieciństwa, by profilaktyka stomatologiczna, reedukacja mowy oraz profilaktyka ortodontyczna w postaci np. aparatu ruchomego, utrzymywacza przestrzeni, czy protez dziecięcych, umożliwiła pacjentom prawidłowy rozwój psychosomatyczny (6, 7, 8, 9).

Pacjenci, którzy zgłosili się do Katedry Protetyki Stomatologicznej WUM, ze względu na brak jakiegokolwiek wcześniejszej opieki lekarskiej, wymagali kompleksowego leczenia stomatologicznego.

Patologiczne starcie szkliwa i zębiny, krótkie korzenie bądź ich brak, uniemożliwiło wykorzystanie zachowanych w jamie ustnej zębów, jako filarów protetycznych. Liczne czynne przetoki ropne, niedostateczne osadzenie zębów w wyrostkach zębo-dolowych (zęby przednie wykazywały III stopień, zaś zęby boczne II stopień rozchwiania), szerokie komory i kanały nie pozwoliły na prawidłowe leczenie endodontyczne tych zębów. W wyniku przeprowadzonego badania klinicznego, jak również oceny radiologicznej podjęto decyzję o konieczności usunięcia wszystkich pozostałych w jamie ust-

nej zębów. Rany poekstrakcyjne wypełniono preparatem kościozastępczym, a następnie po okresie wygojenia, wykonano uzupełnienia protetyczne w postaci protez całkowitych. Pacjenci w momencie podjęcia leczenia pozostawali w okresie rozwojowym. Istnieją liczne doniesienia na temat leczenia implantologicznego pacjentów młodocianych przed ukończeniem rozwoju kostnego, badania nie są jednak objęte długoletnią obserwacją (10, 11, 12). Dlatego zdecydowano, że w przyszłości (po zakończeniu rozwoju kostnego) zostanie wdrożone leczenie z wykorzystaniem metod implantoprotetycznych.

Znaczna dysproporcja w obrębie wyrostka zębodołowego szczęki oraz części zębodołowej żuchwy, powstała w wyniku wczesnej utraty zębów, jak również współistniejąca wada zgryzu spowodowała trudności w prawidłowej rehabilitacji protetycznej.

Zaniki wyrostka zębodołowego żuchwy znacznego stopnia (wyrastek szablasty), utrudniały pobranie wycisku czynnościowego. W celu prawidłowego odwzorowania warunków panujących w jamie ustnej, pobrano wycisk wybiórczo-odciążający. Ze względu na obniżoną wysokość zwarcia na zachowanych, startych patologicznie zębach konieczne było jego podniesienie. W celu skorygowania zaniżonej wysokości zwarcia oraz poprawy rysów twarzy i estetyki (starczy wygląd) u leczonych młodocianych pacjentów wysokość zwarcia podniesiono o cztery milimetry (ryc. 9, 10). Przyczyniło się to do wyrównania górnego, środkowego i dolnego odcinka twarzy. W rysach twarzy doszło do podniesienia kącików ust i zminimalizowania wywinięcia wargi dolnej. Pomimo podniesienia wysokości zwarcia, ilość miejsca w odcinkach bocznych na ustawienie zębów sztucznych w protezach pozostawała



Ryc. 9. Rysy twarzy pacjenta M.K., a – stan przed leczeniem, b – stan po leczeniu.



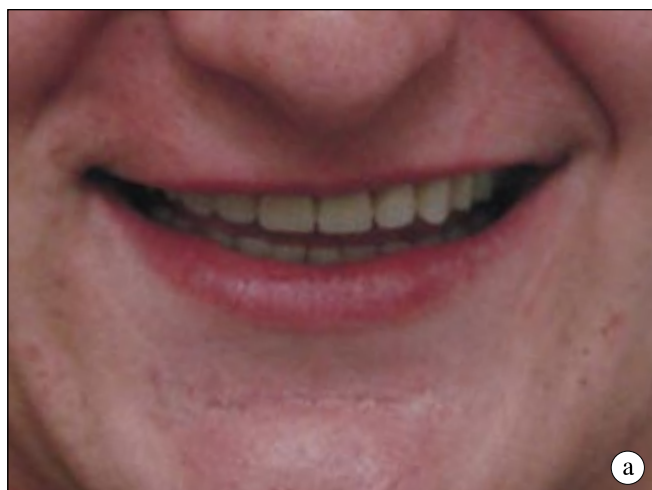
Ryc. 10. Rysy twarzy pacjentki L.K., a – stan przed leczeniem, b – stan po leczeniu.

bardzo mała. Wyraźnie zaznaczona dysproporcja kostna w obrębie wyrostka zębodołowego szczęki i części zębodołowej żuchwy utrudniała ustalenie prawidłowej płaszczyzny zwarcia. Ustawienie zębów dłuższych niż własne oraz podniesienie wysokości zwarcia były elementem utrudniającym adaptację pacjentów do wykonanych uzupełnień protetycznych, jakimi były protezy całkowite. Zmiany morfologiczne powstałe w narządzie żucia doprowadziły do zaburzeń czynnościowych w postaci zmiany mechanizmów mięśniowych i pracy układu mięśniowo-stawowego. Utrwalona przez lata praca mięśni żucia spowodowała, iż po oddaniu protez pacjentka w dalszym ciągu podczas uśmiechu zasłaniała zęby. Dopiero ćwiczenia przed lustrem spowodowały wyeliminowanie odruchów charakterystycznych. Po oddaniu uzupełnień protetycznych i

po okresie adaptacji do protez (ryc. 11, 12) u wyżej wymienionych pacjentów nadal stwierdzono infantylny typ połykania oraz zaburzenia artykulacji mowy. W związku z tym skierowano pacjentów na leczenie logopedyczne w celu reedukacji.

## Podsumowanie

Rehabilitacja protetyczna pacjentów z dysplazją ektodermalną jest problemem złożonym i wymaga indywidualnego podejścia do leczenia. Niezmiernie istotne jest, by podjęte leczenie, które ma na celu rehabilitację układu stomatognatycznego narządu żucia obejmowało również rehabilitację psychologiczną. Znacznie nasilone dysfunkcje czynnościowe oraz zaburzenia estetyczne, często współtworzący brak akceptacji rówieśników, mogą sprzą-



Ryc. 11. Pacjent M.K., stan po zakończeniu leczenia; a – zdjęcie zewnętrzne, b – zdjęcie wewnętrzne.



Ryc. 12. Pacjentka L.K., stan po zakończeniu leczenia, a – zdjęcie zewnętrzne, b – zdjęcie wewnętrzne.

wiać trudności w egzystowaniu w społeczeństwie. Lekarze wraz z rodzicami powinni wspierać dziecko i konstruktywnie motywować, by nie wykształciło się w nim poczucie odmienności. Dlatego też w momencie zdiagnozowania u dziecka zespołu ektodermalnego należy rozpocząć jak najszybciej profilaktykę i leczenie stomatologiczne. Mając na uwadze następstwa braku lub nieprawidłowej opieki stomatologicznej oraz logopedycznej w okresie wzrostowym dziecka z DE należy uświadamiać rodziców o konieczności wczesnego leczenia. Z myślą o prawidłowym rozwoju układu stomatognatycznego należy podjąć leczenie interdyscyplinarne. Leczenie protetyczne powinno być adekwatne do wieku rozwojowego pacjenta, przeprowadzone etapowo, obejmujące częste kontrole i stałą opiekę stomatologiczną (13). Takie postępowanie zapewni optymalną rehabilitację protetyczną narządu żucia. Specyfika leczenia protetycznego pacjentów z dysplazją ektodermalną wynika z nieprawidłowej budowy strukturalnej zębów, braku zawiązków zębów stałych oraz mlecznych wyrażających się w postaci hipo-, oligo- a skrajnie anodoncji, nieprawidłowej budowy morfologicznej kości, a także współistniejących dysfunkcji układu stomatognatycznego. Autorzy niniejszej pracy w końcowym efekcie pierwszego etapu leczenia uzyskali zadowalający efekt estetyczny i poprawę funkcji żucia. Rodzeństwo pozostaje pod stałą kontrolą lekarską i logopedyczną. Kolejny etap leczenia z wykorzystaniem metod implantoprotetycznych, zostanie wdrożony po zakończonym rozwoju kostnym.

## Piśmiennictwo

1. *Szpringer-Nodzak M.*: Stomatologia wieku rozwojowego. PZWL 1999.
2. *Delfosse C., Ruhin B., Roussrt-Carton M. M., Noule M., Lafforgue P.*: Odontology and ectodermal dysplasias. *Dent. Med. Probl.*, 2003, 40, 1, 103-107.
3. *Siemińska-Piekarczyk B., Zadurska M.*: Wybrane choroby dziedziczne i wady rozwojowe w praktyce stomatologicznej. *Med Tour Pres International*, Warszawa 2008.
4. *Zadurska M.*: Problemy wielospecjalistycznego leczenia pacjentów z oligodoncją (na podstawie piśmiennictwa i własnych obserwacji). *Stomat. Współ.*, 2007, 14, 5, 20-27.
5. *Pinheiro M., Freire-Maia N.*: Ectodermal dysplasia: a clinical and genetic study. *AR Liss, New York*, 1984.
6. *Zadurska M., Siemińska-Piekarczyk B., Pietrzak-Bilińska B., Ratyński P., Salinger M.*: Hipodoncja – leczenie na podstawie piśmiennictwa i własnych doświadczeń. *Czas. Stomat.*, 2000, LIII, 523-530.
7. *Ronald J. Jongerson*: Ectodermal dysplasias. *Dental Assistant.*, 2004, 73, 3, 12-14.
8. *Zadurska M., Siemińska-Piekarczyk B., Pietrzyk-Bilińska B., Ratyński P., Salinger M.*: Hipodoncja – częstość, postacie oraz objawy na podstawie piśmiennictwa i własnego materiału. *Czas. Stomat.*, 1999, LII, 9, 614-621.
9. *Zadurska M., Chaberek S., Kubank M., Siemińska-Piekarczyk B., Mierzwińska-Nastalska E., Laskowska M.*: Ocena struktury morfologicznej kości u pacjentów, z dysplazją entodermalną. *Protet. Stomatol.*, 2005, LV, 4, 273-278.
10. *Kramer F. J., Baethge C., Tschernitschek H.*: Implants in children with ectodermal dysplasia: a case report and literature review. *Clin. Oral Impl. Res.*, 2007, 18, 140-146.
11. *Guckes, Albert D., Brahim, Jaime S., McCarthy, George R., Rudy, Susan F., Cooper, Lyndon F.*: Using endosseous dental implants for patients with ectodermal dysplasia. *J. Am. Dent. Assoc.*, 1991, 12, 59-62.
12. *Ana Claudia Pavarina, Ana Lucia Machado, Carlos Eduardo Vergani, Eunice Teresinha Giampaol*: Overlay removable partial dentures for a patient with ectodermal dysplasia: A clinical report. *J. Prosthet. Dent.*, 2001, 86, 5, 574-577.
13. *Spiechowicz E.*: Protetyka stomatologiczna – podręcznik dla studentów stomatologii. PZWL 2006.

Zaakceptowano do druku: 15.XI.2010 r.

Adres autorów: 02-006 Warszawa, ul. Nowogrodzka 59.

© Zarząd Główny PTS 2011.