



## Távoktatás

A Magyar Orvosi Kamara Fogorvosi Tagozat távoktatási rendszerében az on-line továbbképzésben meghirdetett közlemények bibliográfiája és a vonatkozó tesztvizsgakérdések a <http://www.oftex.hu.hu> internetes oldalon olvashatók.

# Az Axenfeld-Rieger-szindróma és annak craniofacialis tünetei

*Dr. Pörzse Virág, Dr. Szathmári-Mészáros Noémi Kitti, Dr. Németh Orsolya*

Semmelweis Egyetem Fogorvostudományi Kar

Fogászati és Szájsebészeti Oktató Intézet

Az Axenfeld-Rieger-szindróma (ARS) egy autoszomális-dominánsan öröklődő rendellenesség, ami elsősorban a szem elülső szegmenséhez tartozó struktúrák fejlődését károsítja, melyek a periocularis mesenchymából származnak.<sup>1</sup> Az ARS egy ritka rendellenesség, becslések szerint kb 50–100 ezer újszülöttről 1 érintett. Több etnikai csoportban is előfordul, így például európai, afrikai, észak- és dél-amerikai, közel-keleti és ázsiai populációkban is.

**A** Fogászati és Szájsebészeti Oktató Intézetben lehetőségünk volt ebből a ritka elváltozásból négy ARS-ben szenvedő gyermek fogászati vizsgálatára. A vizsgált páciensek közül egy gyermeknél az ARS-re jellemző szinte összes dentális, craniofacialis elváltozás megfigyelhető volt. Tizenhárom maradékg csírahiányát, valamint a

maxilla hypoplasiáját láhattuk mind sagittális, mind transzverzális síkban.

Megjelenése szerint vannak ocularis és szisztémás jellegzetességei egyaránt. Az ARS ocularis jellemzői az irisben, corneában és a szemcsarnok szögletében jelentkeznek. Az elváltozások általában kétoldaliak, vagyis mindkét szem érintett, ritkán azonban lehet



**1. ábra:** A páciens intraorális fényképe szemből



**2. ábra:** Intraorális felvétel, bal oldal

aszimmetrikus, unilaterális is az elváltozás. Jellemző az iris hypoplasia, a corectopia (mikor a pupilla nem normális, centrális helyzetében van, és erős myotopiával vagy ectopia lentissel társul).<sup>2</sup> Néha ezen elváltozások fényérzékenységet (photophobia) és kozmetikai problémákat okoznak. Az ARS legsúlyosabb szövődménye a glaucoma, mely a páciensek körülbelül 50 százalékában jelentkezik, és teljes, akár végleges vakságot okozhat, amennyiben a probléma kezeletlen marad.

A kórkép szisztémás vonatkozásaival is találkozhatunk. A hasi régiót érintő elváltozások között jellemző a periumbilicális bőr elvékonyodása, ami miatt sokszor téves sérvdiagnózis születik. Az arc anomáliái segíthetnek a betegség diagnózisában, főleg ha az ocularis tünetei enyhék. Craniofacialis tünetek lehetnek: az előreugró homlok, a hypertelorismus, a telecanthus, a maxilla hypoplasia, mely harmadosztályú bazális sagittalis viszonyt eredményez. Jellemző lehet a lapos közép-arc és a széles, lapos orrnyereg. A felső ajak általában vékony, az alsó előreugró.<sup>3,4,5,6</sup>

Az ARS-ben számos dentális elváltozást is leírtak, például a microdontia, hypodontia, oligodontia, anodontia, illetve a fogak alakjában rendellenessége.<sup>5</sup> Gyakori a taurodontismus, a zománc hypoplasia, a kónikus fogforma, rövid foggyökerek, valamint a kései fogelőtörés.<sup>6,7,8,9</sup> Fokozott gyökérfelszívódási hajlamot írtak le fogszabályozó kezelések után.<sup>8</sup>

A betegség diagnózisa általában szemészeti, emellett néhány egyéb klinikai vizsgálaton alapszik. A szemészeti tünetek mellett vizsgálni kell a szisztémás eltéréseket is, így például a fogászati és csontozatbeli malformációkat. Amennyiben lehetséges, a diagnózist érdemes genetikai vizsgálattal is alátámasztani. Az esetek körülbelül negyven százalékában mutatható ki ismert genetikai eltérés, az esetek többségében azonban ismeretlen genetikai háttér áll.<sup>5</sup>

A kórkép ötven százalékban jelenik meg a következő generációban, ezért ajánlott a szülők ez irányú genetikai vizsgálata, hogy vajon a mutáció megtalálható-e náluk. A genetikai diagnózissal rendelkező betegek kb. 50–70 százalékánál újonnan kialakult mutációról beszélhetünk.<sup>5</sup>

Az ARS-ben szenvedő páciensek nagy részénél a kezelés főleg a glaucoma kezelésére irányul, hiszen ez a szemészeti rendellenesség szinte mindenkinél előfordul, gyakran már gyermekkorban diagnosztizálják. A zöldhályog kezelése gyógyszeres, sikeressége nagyon változó. Ilyenkor különösen nagy figyelmet kell szentelni az egyéb szisztémás eltérésekre, amelyekre szintén hathatnak az adott gyógyszerek. A gyógyszeres terápia mellett lézertérápia és műtéti megoldás is szóba jöhet.<sup>5</sup>



3. ábra: Intraorális felvétel, jobb oldal



4. ábra: Teleröntgen-felvétel



5. ábra: Panorámaröntgen

Mivel a betegség legtöbbször már gyermekkorban manifesztálódik, így ezeknek a gyermekeknek a legnagyobb nehézséget leginkább a társadalmi beilleszkedés jelentheti. A maradófogak csírahiánya, valamint a maxilla hypoplasia miatt jelentkező harmadosztályú bazális sagittalis viszony, és ezáltal a nem megfelelő occlusio sok esetben gátolja a mindennapi táplálkozást is. A több szervrendszert érintő rendellenesség magával vonja, hogy az ARS betegek ellátásához multidiszciplináris csapat szükséges. Fogászati szempontból a speciális ellátást igénylő betegcsoporthoz tartoznak. Fontos a szoros együttműködés és a jó kommunikáció a szakterületek között, mivel a kezelés hossza nehézséget jelent a páciensnek és családjának, ütközhet az egyéb orvosi beavatkozásokkal (szemészeti és gasztro-intestinalis műtétek), ami szintén megterhelő

a páciens számára. Ezért az egyes üléseknek a lehető leg-effektívebbnek kell lenniük.

Pácienseink esetében fontos a fogazat szanálása, a szájhigiéné javítása, instruálás, motiválás. Az állcsontok egymáshoz való helyzetének javítására, a növekedési időszakban alkalmazható az Alt-RAMEC protokoll. Ilyenkor a maxilla tágítását úgy végezzük, hogy a tágító készüléket meghatározott protokoll szerint ki-be tekerjük, ezáltal meglazítva a sutura palatina medianát és a környező varratokat. Mivel esetünkben a tágító készülék elhorgonyzása a fogakon nem lehetséges, így minicsavarokon rögzített tágító készüléket lehet használni. A készülékhez arcmaszkot alkalmazunk, ehhez vontatva előre a maxillát. Abban az esetben, ha a növekedés befejeződik, már nincs lehetőségünk Alt-RAMEC technikára. Számos szerző véleménye szerint azonban súlyos elváltozások esetén érdemes a fogászati beavatkozásokat a növekedési folyamatok utáni időszakra időzíteni, amikor már több lehetőség van a beavatkozások kivitelezésére. Ez esetben a növekedési periódus lezárulása után állcsont-ortopédiai műtetre lenne szükség. Miután a páciens két fogívének egymáshoz való viszonyát rendeztük, végig kell gondolni, hogy mely fogpótlás kivitelezése lenne a legoptimálisabb.

A többi páciensnél a kórkép dentális elváltozásai nem voltak ilyen mértékben megfigyelhetők, azonban a

gyermekek folyamatos követése az évek során rendkívül fontos.

## Irodalom

1. FB Berry, MA Lines, JM Oas, Hum Mol Genet: Functional interactions between FOXC1 and PITX2 underlie the sensitivity to FOXC1 gene dose in Axenfeld-Rieger syndrome and anterior segment dysgenesis. *Hum Mol Genet.* 2006 Mar 15;15(6):905-192006
2. Z Tümer, D. Bach-Holm, Eur J Hum Genet: Axenfeld-Rieger syndrome and spectrum of PITX2 and FOXC1 mutations. *Eur J Hum Genet.* 2009 Dec;17(12):1527-39
3. EM O'DWYER, DC JONES: Dental anomalies in Axenfeld-Rieger syndrome. *Int J Paediatr Dent.* 2005 Nov;15(6):459-63
4. AK Jena, OP Kharbanda: Axenfeld-Rieger syndrome: report on dental and craniofacial findings. *J Clin Pediatr Dent.* 2005 Fall;30(1):83-8
5. Seifi M, Walter MA.: Axelfeld-Rieger syndrome. *Clin Genet.* 2018 Jun;93(6):1123-1130.
6. Dunbar AC, McIntyre GT, Laverick S, Stevenson B.: Axenfeld-Rieger syndrome: a case report. *J Orthod.* 2015;42(4):324-30
7. Villa A, Albonico A, Villa F.: Hypodontia and microdontia: clinical features of a rare syndrome. *J Can Dent Assoc.* 2011;77:b115.
8. Dressler S, Meyer-Marcotty P, Weisschuh N, Jablonski-Momeni A, Pieper K, Gramer G, Gramer E.: Dental and Craniofacial Anomalies Associated with Axenfeld-Rieger Syndrome with PITX2 Mutation. *Case Rep Med.* 2010;2010:621984.
9. Waldron JM, McNamara C, Hewson AR, McNamara CM.: Axenfeld-Rieger syndrome (ARS): A review and case report. *Spec Care Dentist.* 2010 Sep-Oct;30(5):218-22.

### Tokajban praxisjog, rendelő, lakás

3300 fős NEAK finanszírozású fogorvosi vegyes körzet praxisjoga 2022-től nyugdíjba vonulás miatt **eladó.**

Igény szerint jól felszerelt, klimatizált rendelővel, lakással.

Információ: 06-30/212-7514

Web: [www.tokajingatlan.hu](http://www.tokajingatlan.hu)

### Hajdúszoboszlón 6600 fős,

NEAK finanszírozású fogorvosi körzet **praxisjoga** – jól felszerelt rendelővel együtt is – **eladó.**

Érdeklődni:

+36-20/9569-843 telefonszámon lehet.

3600 fős NEAK finanszírozott, vegyes fogászat praxisjoga eladó.

Érdeklődni: 06-30/250-1983

**Tiszakécskén** jól bejárattott fogorvosi vegyes körzet **praxisjoga** teljes felszereléssel, nyugdíjazás miatt **eladó.**

Irányár: 4M forint.

Elérhetőség: +36-30/266-1100

**Nyugat-Dunántúlon**, Sárvártól 6 km-re (Ikerváron) OEP finanszírozású **praxisjog** nyugdíjazás miatt **eladó.**

Magánrendelésre is van lehetőség.

Érdeklődni: +36-30/630-1953