

ROMSE- eine Datenbank für Seltene Erkrankungen mit orofazialer/kraniofazialer Beteiligung

M. Hanisch¹, Kleinheinz J.¹, Hanisch L.², Jackowski J.³

¹ Klinik für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie. Universitätsklinikum Münster. Albert-Schweitzer-Campus 1, Gebäude W 30, Waldeyerstraße 30, 48149 Münster

² Poliklinik für Kieferorthopädie. Department für Zahn-, Mund- und Kieferheilkunde, Fakultät für Gesundheit. Universität Witten/Herdecke Alfred-Herrhausen-Str. 44, 58455 Witten

³ Abteilung für Zahnärztliche Chirurgie und Poliklinische Ambulanz. Department für Zahn-, Mund- und Kieferheilkunde, Fakultät für Gesundheit. Universität Witten/Herdecke Alfred-Herrhausen-Str. 45, 58455 Witten



Einleitung

Eine Erkrankung gilt in der europäischen Union dann als „selten“, wenn weniger als einer von 2000 Menschen davon betroffen ist ¹. In der BRD sind schätzungsweise 4 Millionen Menschen von einer Seltenen Erkrankung (SE) betroffen und weltweit sind 6000-8000 SE bekannt, von denen etwa 80% genetischen Ursprungs sind ². Rund 15% aller bekannten SE können sich dabei im Zahn-, Mund- und Kieferbereich manifestieren ^{3,4}. Innerhalb der Medizin und Zahnmedizin gibt es meist wenig Kenntnis zur klinischen Manifestation, Diagnostik und Therapie von SE und Informationsquellen sind nur schwer zugänglich oder nicht vorhanden.

Für die Betroffenen resultieren daraus „Diagnose- Irrfahrten“ und Schwierigkeiten bei der Versorgung. Ziel dieser Arbeitsgruppe ist daher die Etablierung eines „Registers zur Erfassung orofazialer Manifestationen bei Menschen mit Seltenen Erkrankungen-ROMSE“, welches neben Kieferchirurgen, Zahnärzten auch Betroffenen und Angehörigen als Informationsquelle zur Verfügung steht.

Material and Methode

2011 wurde damit begonnen, Datenbanken wie die Pubmed, Orphanet und OMIM mit Fokus auf SE mit beschriebener orofazialer Manifestation zu sichten und auszuwerten. Seit 2013 werden die gewonnenen Informationen in eine webbasierte, frei zugängliche Datenbank unter <http://romse.org> eingearbeitet, aktuelle fachgebietsbezogene Literatur hinterlegt und die Erkrankungen in Kategorien eingeteilt.

Ergebnisse

Bisher konnten 531 SE mit orofazialen Manifestationen in der Datenbank hinterlegt werden. Die Erkrankungen und Syndrome wurden in 10 Hauptkategorien eingeteilt, denen insgesamt 99 Subkategorien zugeordnet wurden. Dies ermöglicht neben der Suche über eine integrierte Suchfunktion eine gezielte Suche in der Datenbank anhand der vorhandenen Symptome. Die Datenbank ist mit weiteren Datenbanken und Informationsplattformen zu den SE verlinkt. An 2 Einrichtungen wird inzwischen außerdem eine spezialisierte Sprechstunde für SE mit oraler Beteiligung als erste Anlaufstelle für die Betroffenen angeboten. Die Sprechstunden sind bei „se-atlas“ hinterlegt.

Abbildungen

Liste der Erkrankungen mit orofazialen Manifestationen

Auf dieser Seite finden Sie alle, nach der Orphanet-Klassifikation der seltenen Krankheiten, bisher erfassten 531 Erkrankungen, die zu 10 orofazialen Manifestationen führen. Sie sind ihrem Namen nach alphabetisch geordnet.

A · B · C · D · E · F · G · H · I · J · K · L · M · N · O · P · Q · R · S · T · U · V · W · X · Y · Z

- 3C-Syndrom
- 6-Pyruvat-Tetrahydropterin-Synthase-Mangel
- 48, XXYY-Syndrom

A

- Aase-Smith-Syndrom
- Ablepharon-Makrostomie-Syndrom
- Abruazzo-Erickson-Syndrom
- Ackerman-Syndrom
- Achalasie, idiopathische
- Achondroplasie

Abb. 1: Alphabetische Auflistung der in ROMSE erfassten SE mit orofazialer Beteiligung

Ektodermale Dysplasie

- 1 Krankheitsbeschreibung
- 2 Orofaziale Manifestation
- 3 Fallbeispiele
- 4 Literatur
- 5 Weblinks

Krankheitsbeschreibung

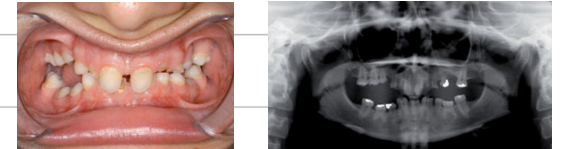
Die Ektodermalen Dysplasien (EDs) sind eine heterogene Krankheitsgruppe mit entwicklungsbedingten Dystrophien ektodermaler Strukturen. Die Folge sind Hypohidrose, Hypotrichose, Nageldysplasie und Hypodontie oder Anodontie. Im Laufe der Zeit waren etwa 160 klinisch und genetisch unterscheidbare ektodermale Dysplasien katalogisiert worden. Bis in die 1970er Jahre gab es aber keine Definition oder Klassifikation der EDs. Freire-Maia und Pinheiro bemüht sich deshalb, etwas Ordnung in dieses Gebiet zu bringen. Zunächst musste die Krankheitsgruppe insgesamt definiert werden, bevor versucht werden konnte, die einzelnen Entitäten aufzulisten. Außerdem wurde wegen des Umfangs der Gruppe eine Aufteilung in Untergruppen notwendig. So definierten die beiden Autoren, daß eine ED vorliegt, wenn aus den vier Strukturen, die in Studien über die klassischen EDs genannt werden (Haare, Zähne, Nägel, Schweißdrüsen), die Störung von mindestens zweien klinische Symptome erzeugt. Dabei sind zusätzliche klinische Zeichen möglich. Das System ist willkürlich, denn es hat keinen Bezug zur Pathobiologie, Pathogenese und Genetik dieser spezifischen Krankheiten. Eine andere Möglichkeit, als anhand klinischer Zeichen und Symptome zu klassifizieren, gibt es aber noch nicht, da Pathogenese und molekulare Genetik der einzelnen Krankheiten bisher weitgehend unbekannt sind.

Orofaziale Manifestation

Zahnnormalien (Anodontie, Formanomalie, Hypodontie, Oligodontie)

Abb. 2: Exemplarisches Beispiel „Ektodermale Dysplasie“ mit Krankheitsbeschreibung

Fallbeispiele



Literatur

- PMID 24719393
- PMID 24702888
- PMID 24304998
- PMID 24177623
- PMID 24151512

Weblinks

- http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=DE&Expert=79373

Kategorien: Anodontie | Hypodontie | Oligodontie | Zahnnormalie

Abb. 3: Exemplarisches Beispiel „Ektodermale Dysplasie“

Seiten in der Kategorie „Oligodontie“

Es werden 20 von insgesamt 20 Seiten in dieser Kategorie angezeigt:

A	E	O (Fortsetzung)
<ul style="list-style-type: none"> • Al-Gazali-Dattani-Syndrom 	<ul style="list-style-type: none"> • EEM-Syndrom • Ektodermale Dysplasie • Endosteale Sklerose-zerebelläre Hypoplasie 	<ul style="list-style-type: none"> • Okulo-dentales Syndrom Typ Rutherford • Okulo-fazio-kardio-dentales Syndrom • Okulo-tricho-Dysplasie • Oligodontie-Krebs-Prädispositionssyndrom
<ul style="list-style-type: none"> • Dermato-Osteolyse, kirgisischer Typ • Dysosteosklerose • Dysostose, akrofaziale, Catania-Typ • Dysostose, akrofaziale, Palagonien-Typ • Dysplasie, ektodermale-natale Zähne, Typ Turpenny • Dysplasie, ektodermale-zerebelläre Ataxie 	<ul style="list-style-type: none"> • Gaumenspalte-Stapes-Fixation-Oligodontie • Gorlin-Chaudhry-Moss-Syndrom 	<ul style="list-style-type: none"> • Pierre-Robin-Sequenz, isolierte
	<ul style="list-style-type: none"> • Odonto-trichomeisches Syndrom • Odontoleukodystrophie 	<ul style="list-style-type: none"> • Schöpf-Schulz-Passarge-Syndrom

Abb. 4: Exemplarisches Beispiel der Subkategorie „Oligodontie“



Versorgungsangebote

Spezialsprechstunde für Seltene Erkrankungen mit oraler Beteiligung

Dr. med. dent. Marcel Hanisch
 ☎ 0251 8347013
 ✉ marcel.hanisch@ukmuenster.de
 🌐 [Webseite](#)

🕒 Sprechzeiten: Dienstags von 14.00-16.30 nach Terminvereinbarung

Diese Sprechstunde bietet eine genetische Beratung an.

Versorgungsangebote

Sprechstunde für Patienten mit systemischer Sklerodermie und Lupus Erythematoses

Prof. Dr. Joachim Jackowski
 ☎ 02302 9260
 ✉ Joachim.Jackowski@uni-wh.de
 🌐 [Webseite](#)
 Sprechzeiten: Montags von 15.00-17.00 nach Terminvereinbarung

Abb. 5: Sprechstunden für „Seltene Erkrankungen mit oraler Beteiligung“, aufgeführt in „se-atlas“ unter <https://www.se-atlas.de>

Schlussfolgerung

Seltene Erkrankungen und ihre Symptome stellen Medizin und Zahnmedizin vor hohe Anforderungen in Diagnostik und Therapie. Ein Register zur Erfassung von seltenen Erkrankungen mit Veränderungen im Mund-Kiefer- und Gesichtsbereich kann einen Beitrag zur Diagnostik und zu den Therapieoptionen in der Zahn-Mund- und Kieferheilkunde leisten. Spezialisierte Sprechstunden und Expertenzentren sollten flächendeckend angeboten werden.

Kontakt: Dr. Marcel Hanisch, marcel.hanisch@ukmuenster.de

Literatur:

1. Europäisches Parlament, Rat der Europäischen Union: Verordnung (EG) Nr. 141/2000
2. Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen: Handlungsfelder, Empfehlungen und Maßnahmenvorschläge. BMG, BMBF, ACHSE e.V. 2013
3. "Among 5.000 known genetic rare diseases approximately 700 harbor dental, oral or craniofacial components". John Hopkins University (2011): OMIM – Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorders. www.ncbi.nlm.nih.gov/omim
4. Hanisch M, Hanisch L, Benz K, Kleinheinz J, Jackowski J. Development of a database to record orofacial manifestations in patients with rare diseases: a status report from the ROMSE (recording of orofacial manifestations in people with rare diseases) database. Br J Oral Maxillofac Surg. 2017, doi: 10.1016/j.bjoms.2017.02.003.