

P59 OSTEOPENIA TOWARZYSZĄCA RZADKIEMU PRZYPADKOWI ZESPOŁU WITKOPA (TOOTH AND NAIL SYNDROME) [...]

III Środkowo Europejski Kongres Osteoporozy i Osteoartrozy oraz XV Zjazd Polskiego Towarzystwa Osteoartrologii i Polskiej Fundacji Osteoporozy, Kraków 24-26.09.2009

Streszczenia:

Ortopedia Traumatologia Rehabilitacja 2009, vol 11 (Suppl. 2), s:176-177.

P59

OSTEOPENIA TOWARZYSZĄCA RZADKIEMU PRZYPADKOWI ZESPOŁU WITKOPA (TOOTH AND NAIL SYNDROME) U 14-LETNIEJ DZIEWCZYNKI

Sierpńska T.¹, Konstantynowicz J.², Szarmach I.³, Szarmach J.⁴, Golebiewska M.¹

¹ Zakład Protetyki Stomatologicznej,

² Klinika Pediatrii i Zaburzeń Rozwoju Dzieci i Młodzieży,

³ Zakład Ortodontcji, ⁴Klinika Chirurgii Szcękowej, Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

Klinika Pediatrii i Zaburzeń Rozwoju Dzieci i Młodzieży UM w Białymstoku, Pracownia Densytometrii Uniwersyteckiego DSK w Białymstoku, ul. Waszyngtona 17, 15274 Białystok

Słowa kluczowe: *anodontia, opis przypadku, osteopenia, zespół Witkopa, zęby*

Jest to opis rzadkiego przypadku zespołu zębowo-paznokciowego (Tooth and Nail syndrome – TNS; zespół Witkopa) wykrytego u 14-letniej dziewczynki, u której stwierdzono nie udokumentowaną dotychczas w innych doniesieniach naukowych cechą fenotypową w postaci całkowitego braku uzębienia

stałego, a także towarzyszące objawom stomatologicznym znaczne obniżenie gęstości mineralnej kości (BMD). Badanie przedmiotowe ujawniło dysmorfie w zakresie twarzy wyrażoną zmniejszeniem odcinka nosowo-wargowego, wywinięciem wargi dolnej, zmniejszeniem całkowitego wymiaru pionowego twarzy. Ponadto stwierdzono dysplastyczne i nadmiernie łamliwe paznokcie rąk i nóg (paluch). Rutynowe badanie stomatologiczne wykazało całkowite przetrwałe uzębienie mleczne. Zdjęcie rentgenowskie kefalometryczne oraz pantomogram uwidocznily anodontię, tzn. całkowity brak zawiązków zębów stałych ze współistniejącą hipoplazją żuchwy. Jednocześnie nie zaobserwowano jakichkolwiek cech resorpcji ale zamknięcie kanałów korzeni zębów mlecznych.

Z powodu sporadycznych bólów mięśniowo-szkieletowych w wieku 17 lat dziewczynce wykonano pomiar densytometryczny metodą DXA (dual energy X-ray absorptiometry), które wykazało obniżenie BMD zarówno w całym szkielecie jak i w kręgach L1-L4 w porównaniu z normą dla wieku i płci (Z-score wynosiły odpowiednio -2,35 i -2,37). Niska masa kostna została potwierdzona po normalizacji na cechy antropometryczne i składowe ciała. Od momentu wstępnego rozpoznania rozpoczęto postępowanie ortodontyczne i skuteczne leczenie protetyczne (początkowo umocowano protezę tymczasową na zębach mlecznych), które jest kontynuowane do dnia dzisiejszego. Obraz kliniczny oraz stwierdzone w tym przypadku, a dotychczas nie opisywane objawy wskazują na całkowicie nową manifestację zespołu Witkopa (TNS), w którym te same czynniki genetyczne lub wspólne mechanizmy patogenetyczne mogą być odpowiedzialne zarówno za objawy w zakresie zębów jak i nieadekwatną akumulację minerału szkieletowego. Osteopenia może stanowić nowy nie znany dotychczas element zespołu TNS, dlatego istnieje zasadność wykonywania pomiarów DXA u takich pacjentów. Niższa od przeciętnej masa kostna w TNS, może również pośrednio odzwierciedlać gorszą jakość i wytrzymałość tkanki kostnej, a w konsekwencji utrudniać lub nawet uniemożliwiać ewentualne leczenie implantami zębowymi w przyszłości

P59

OSTEOPENIA ASSOCIATED WITH A RARE CASE OF TOOTH AND NAIL

SYNDROME IN A 14-YEAR OLD GIRL

Sierpiska T.¹, Konstantynowicz J.², Szarmach I.³, Szarmach J.⁴, Golebiewska M.¹

¹ Department of Prosthetic Dentistry,

² Department of Orthodontics,

³ Department of Pediatrics and Auxology,

⁴ Department of Dental Surgery, Medical University of Białystok, Poland

Klinika Pediatrii i Zaburzeń Rozwoju Dzieci i Młodzieży UM w Białymstoku, Pracownia Densytometrii Uniwersyteckiego DSK w Białymstoku, ul. Waszyngtona 17, 15274 Białystok

Key words: *anodontia, case report, teeth, Witkop syndrome*

We report on a rare genetic Tooth and Nail syndrome (TNS; Witkop syndrome) detected in a 14-year-old girl whose particular clinical feature was absolute absence of permanent dentition and, additionally, reduced bone mineral density (BMD). Physical examination revealed facial dysmorphism, receded subnasal region, eversion and pouting of the lower lip, shortening of the lower facial height. dysplastic, centrally hollowed toenails being prone to fragility. In the routine intraoral examination, a complete persistent deciduous dentition was found with a major attrition of dental cusps and masticatory surfaces of all teeth. The panoramic and cephalometric radiographs proved anodontia i.e. the absence of all permanent tooth buds with the concomitant hypoplasia of the maxilla. Surprisingly, tooth roots of the deciduous teeth were still present without any features of resorption, whereas obliteration of root canals was found. Bone densitometry using dual energy X-ray absorptiometry (DXA) performed at age of 17y showed decreased BMD in the total body and lumbar spine vertebrae L1-L4 (Z-scores were -2.35 and -2.37, respectively) relative to age and gender reference. The osteopenia remained significant after adjustment for anthropometric parameters and body composition (lean mass). Since the first presentation, a successful orthodontic management followed by prosthetic treatment had been implemented and continued until present.

Initially, a temporary prosthetic appliance fixed on deciduous teeth was performed. These clinical symptoms suggest a completely new manifestation of the disorder in which genetic factors and/or shared mechanisms may contribute to the deterioration of the stomatognathic system, nail phenotype and reduced BMD. Osteopenia appears to be a new component of the syndrome, therefore there is a rationale for bone density scans in patients with TNS. Pediatricians should be aware of an increased risk of osteopenia in patients with TNS while dentists should realize that reduced BMD and, possibly, impaired bone quality and strength may produce difficulties or even exclude such patients from future treatment with dental implants.