

Πολλαπλός μακροδοντικός πολυφυματισμός: Αναφορά περίπτωσης και ανασκόπηση της βιβλιογραφίας

Γκούβερης Ι.¹, Τόσιος Κ.², Στυλογιάννη Ε.³, Κούτλας Ι.⁴, Σκλαβούνου-Ανδρικοπούλου Α.⁵

Ο πολλαπλός μακροδοντικός πολυφυματισμός (*multiple macrodontic multituberculism*, γνώρισμα *Ekman-Westborg* και *Julin*) είναι μία σπάνια παθολογική κατάσταση, με ιδιαίτερο γνώρισμα την παρουσία γιγαντιαίων και περιέργων τρίτων γομφίων στην κάτω γνάθο που έχουν πολλαπλά φύματα, δεν έχουν ρίζες και μοιάζουν με «ψίχα καρυδιού». Στην παρούσα εργασία περιγράφονται τα οδοντικά ακτινογραφικά και μικροσκοπικά ευρήματα σε παιδί 12 ετών με πολλαπλό μακροδοντικό πολυφυματισμό και ανασκοπούνται τα περιστατικά που έχουν δημοσιευθεί στη βιβλιογραφία, με ιδιαίτερη έμφαση στην πιθανή σχέση αυτής της παθολογικής κατάστασης με το σύνδρομο KBG.

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Το 1974 οι Ekman-Westborg και Julin¹ περιέγραψαν πολλαπλές οδοντικές ανωμαλίες σε αγόρι 14 ετών, που περιελάμβαναν μακροδοντία και δόντια με πολλαπλά φύματα (*multituberculism*), κεντρικά φύματα και μυλικό εγκολεασμό (*dens invaginatus*). Οι όροι πολυανωμαλοδοντία (*polyanomalousodontia*)², σύνδρομο Ekman-Westborg - Julin³, πολλαπλός μακροδοντικός πολυφυματισμός (*multiple macrodontic multituberculism*)⁴, και γνώρισμα (*trait*) Ekman-Westborg - Julin⁵ χρησιμοποιήθηκαν στην περιγραφή των 8 παρόμοιων περιπτώσεων που δημοσιεύθηκαν, στη συνέχεια, στην αγγλόφωνη βιβλιογραφία²⁻⁹. Το ιδιαίτερο γνώρισμα του πολλαπλού μακροδοντικού πολυφυματισμού είναι η παρουσία γιγαντιών και περιέργων κάτω τρίτων γομφίων, οι οποίοι εμφανίζουν πολλαπλά φύματα, δεν έχουν ρίζες και μοιάζουν με «ψίχα καρυδιού» (*walnut kernels*)^{1-3,5,6}. Από τα υπάρχοντα μέχρι σήμερα ευρήματα δεν στοιχειοθετείται η συνδρομική αιτιολογία αυτής της κατάστασης^{5,7}. Μέχρι σήμερα έχουν δημοσιευθεί 8 περιπτώσεις πολλαπλού μακροδοντικού πολυφυ-

ματισμού.

Στην παρούσα εργασία περιγράφονται τα ακτινογραφικά και μικροσκοπικά χαρακτηριστικά περίπτωσης αγοριού 12 ετών με πολλαπλό μακροδοντικό πολυφυματισμό (γνώρισμα Ekman-Westborg και Julin) και ανασκοπείται η αγγλόφωνη βιβλιογραφία.

ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ

Δύο «οδοντώματα» που αφαιρέθηκαν χειρουργικά από την κάτω γνάθο αγοριού 12 ετών υποβλήθηκαν σε μικροσκοπική εξέταση. Τα «οδοντώματα» εντοπίστηκαν σε ακτινογραφικό έλεγχο που έγινε στον ασθενή για ορθοδοντικούς λόγους. Σύμφωνα με τον θεράποντα, το παιδί εμφάνιζε δυσκολία στη συνεννόηση, αλλά δεν είχε ασυνήθιστο προσωπείο, ενώ δεν υπήρχαν αξιόλογα ευρήματα από το ιατρικό και οικογενειακό ιστορικό. Η πλήρης κλινική εξέταση και λεπτομερής διερεύνηση του ιστορικού του παιδιού δεν ήταν δυνατή λόγω έλλειψης επικοινωνίας με τους γονείς του.

Η μελέτη της πανοραμικής ακτινογραφίας αποκάλυψε συνωπισμό στη μόνιμη οδοντοφυΐα και μεγάλο μέγεθος των περισσότερων δοντιών, ενώ το μέγεθος και το σχήμα των γνάθων δεν εμφάνιζε ιδιαιτερότητες (Εικ. 1). Στην άνω γνάθο, οι τομείς είχαν μορφολογία «φτυαριού» (*shovel-shaped*) και μεγάλους πολφικούς θαλάμους. Οι κυνόδοντες παρουσίαζαν έντονο υπερώιο φύμα, οι προγόμφιοι και οι γομφίοι ήταν έντονα κωνικοί με αιχμηρές ρίζες, ενώ η μορφολογία της μύλης δεν μπορούσε να προσδιοριστεί με ασφάλεια. Τα οδοντικά σπέρματα των τρίτων γομφίων ήταν μεγάλα. Στην κάτω γνάθο, η μορφολογία των τομέων και των κυνοδόντων δεν μπορούσε να προσδιοριστεί με ασφάλεια. Όπως στην άνω γνάθο, οι προγόμφιοι ήταν σχετικά μεγάλοι με κωνικές και αιχμηρές ρίζες. Οι πρώτοι γομφίοι είχαν μάλλον «τυπική» μορφολογία, οι δεύτεροι γομφίοι ήταν ημιέγκλειστοι με μεγάλες μύλες, και ο δεξιός είχε κωνικές ρίζες. Οι έγκλειστοι τρίτοι γομφίοι απεικονίζονταν ως ακτινοσκιερές μάζες παρόμοιες με οδοντώματα, περιβάλλονταν από σαφές ακτινοδιαγαστικό όριο, και έμοιαζαν με «ψίχα καρυδιού». Η παρουσία

Λέξεις ευρητηρίου: Οδοντικές ανωμαλίες, μακροδοντία, τρίτος γομφίος, *dens invaginatus*, γνώρισμα Ekman-Westborg και Julin, σύνδρομο KBG.

1 Μεταπτυχιακός φοιτητής Β' κύκλου

2,3 Επίκουρος Καθηγητής

4 Associate Professor

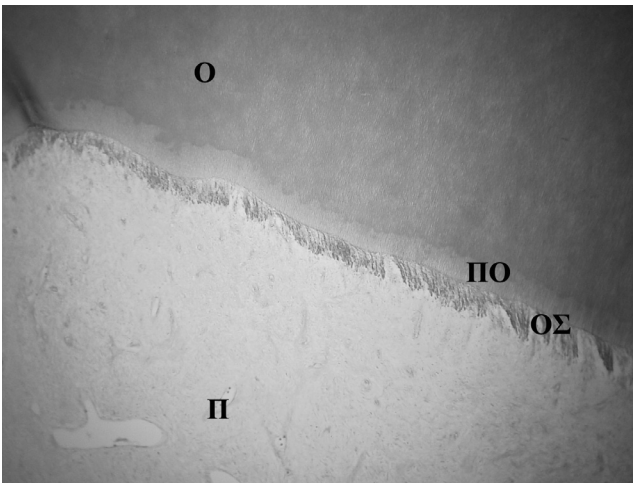
4 Καθηγήτρια και Διευθύντρια

^{1,2,3,5} Τομέας Παθολογίας και Χειρουργικής Στόματος, Εργαστήριο Στοματολογίας και Γναθοχειρουργική Κλινική, Οδοντιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών και ³Division of Oral Pathology, School of Dentistry, University of Minnesota, Minneapolis, MN, USA.

Ενδιαφέρουσα περίπτωση



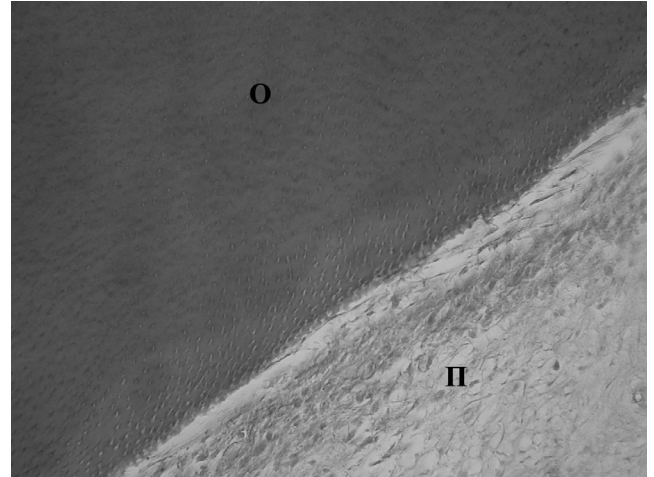
Εικόνα 1. Στην πανοραμική ακτινογραφία του ασθενούς διακρίνονται μακροδοντία, οδοντικές ανωμαλίες (περιγράφονται αναλυτικά στο κείμενο) και οι τρίτοι κάτω γομφίοι που μοιάζουν με «ψίχα καρυδιού».



Εικόνα 2α. Μικροσκοπική εικόνα του δοντιού. Διακρίνονται ώριμη οδοντίνη (Ο) που περικλείει μερικώς την πολφική κοιλότητα (Π). Σημειώνεται η παρουσία ευρείας ζώνης προοδοντίνης (ΠΟ) και σαφούς οδοντοβλαστικής σιβάδας (ΟΣ) στην κορυφή της πολφικής κοιλότητας (χρώση αιματοξυλίνης και νωσίνης, αρχική μεγέθυνση x200).

συγκλεισιακών διαταραχών δεν μπορούσε να εκτιμηθεί από την πανοραμική ακτινογραφία.

Μακροσκοπικά, τα «οδοντώματα» που αντιστοιχούσαν στους έγκλειστους κάτω τρίτους γομφίους, είχαν σχήμα καρυδιού και περιβάλλονταν πλήρως από πυκνή ινώδη κάψα που έκανε την επιφάνεια λευκή και λεία. Ο δεξιός ήταν 2,7x2,1εκ. και ο αριστερός 3,0x2,1cm. Η απομάκρυνση της κάψας απεκάλυψε ένα οδοντικό μόνιμο που έμοιαζε με κοίλη μύλη δοντιού που έφερε πολυάριθμες προεξοχές σαν μικρά φύματα, τα οποία έκαναν την επιφάνεια ανώμαλη ή ρυτιδωμένη. Ο αριστερός τρίτος γομφίος αφαιρέθηκε σε διάλυμα Surgipath® decalcifier II (Leica Microsystems), και μετά από εγκλεισμό σε παραφίνη χρώσθηκε με αιματοξυλίνη και νωσίνη για τον έλεγχο των μορφολογικών χαρακτηριστικών,



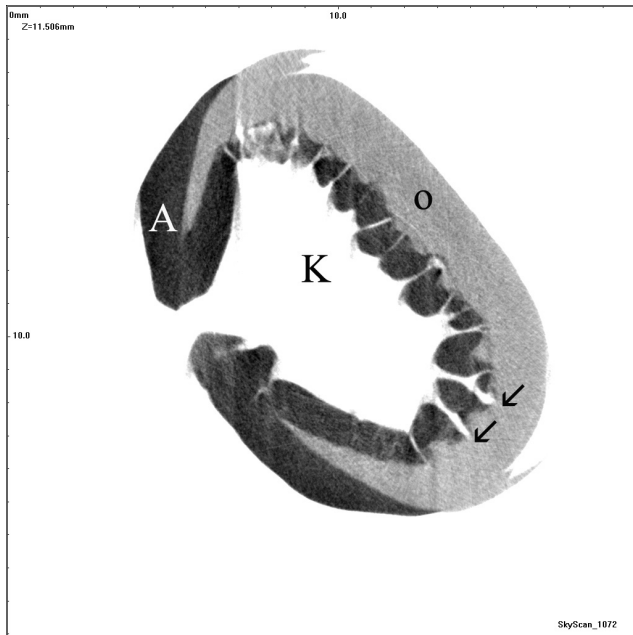
Εικόνα 2β. Μικροσκοπική εικόνα του δοντιού. Στα πλάγια πολφικά τοιχώματα δεν διακρίνονται προοδοντίνη και οδοντοβλαστική σιβάδα (Ο=οδοντίνη, Π=πολφός) (χρώση αιματοξυλίνης και νωσίνης, αρχική μεγέθυνση x400).

ενώ ο δεξιός υποβλήθηκε σε μελέτη με micro-CT.

Μικροσκοπικά, το δόντι αποτελείται από ώριμη οδοντίνη με διακριτά οδοντινοσωληνάρια, η οποία περιέκλειε μερικώς την πολφική κοιλότητα που περιέχει αγγειοβριθή και ινώδη συνδετικό ιστό (Εικ. 2Α). Στην οροφή της πολφικής κοιλότητας διακρινόταν ευρύ στρώμα προοδοντίνης με σαφή οδοντοβλαστική σιβάδα, ενώ στα πλάγια τοιχώματα η προοδοντίνη και η οδοντοβλαστική σιβάδα απουσίαζαν (Εικ. 2Β). Τα μικρά φύματα καλύπτονταν από λεπυνθέν επιθήλιο της αδαμαντίνης με ενασβεσιώσεις. Η ινώδης κάψα αποτελείται από χαλαρό και αγγειοβριθή ινώδη συνδετικό ιστό με υπολείμματα οδοντογενούς επιθηλίου. Λόγω της αφαιρέσεως δεν ήταν δυνατή η μελέτη των μορφολογικών χαρακτηριστικών της αδαμαντίνης, η παρουσία της οποίας τεκμαιρόταν από τον κενό χώρο που υπήρχε μεταξύ οδοντίνης και λεπυνθέντος επιθηλίου αδαμαντίνης. Η εξέταση με micro-CT (1072 micro-CT, SkyScan, Kontich, Belgium) έδειξε με μεγαλύτερη λεπτομέρεια τη μορφολογία του δοντιού και αποκάλυψε την απουσία αδαμαντίνης στη βάση των προεξοχών που έμοιαζαν με φύματα (Εικ. 3). Τα ακτινογραφικά και μικροσκοπικά ευρήματα ήταν συμβατά με πολλαπλό μακροδοντικό πολυφυματισμό.

ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Τα συμβατά με τη διάγνωση πολλαπλού μακροδοντικού πολυφυματισμού ευρήματα στην παρούσα περίπτωση ήταν η γενικευμένη μακροδοντία των μόνιμων δοντιών, οι άνω κεντρικοί τομείς με σχήμα «φτυαριού», τα υπεράριθμα φύματα στους άνω κυνόδοντες, ο δεύτερος κάτω γομφίος με μία και κωνική ρίζα, και οι έγκλειστοι τρίτοι κάτω γομφίοι που έμοιαζαν με «ψίχα καρυδιού» και παρουσίαζαν μυλικό εγκολλασμό (dens invaginatus). Τα μικροσκοπικά ευρήματα ήταν



Εικόνα 3. Micro-CT. Διακρίνονται (A) κυστική κοιλότητα (K), αδαμαντίνη (A), οδοντίνη (O) και απουσία αδαμαντίνης μεταξύ των προεξοχών που μοιάζουν με φύματα (βέλος).

παρόμοια με των δύο περιπτώσεων που έχουν περιγραφεί σε άλλες μελέτες^{3, 6}. Η έλλειψη αδαμαντίνης στη βάση των προεξοχών που έμοιαζαν με φύματα, η οποία απεικονίστηκε στο micro-CT, αντιστοιχεί σε μυλικό εγκολλασμό τάξης II κατά Oehlers¹⁰.

Στον πίνακα 1 συνοψίζονται τα κύρια κλινικά χαρακτηριστικά των 8 δημοσιευμένων περιπτώσεων πολλαπλού μακροδοντικού πολυφυματισμού και της παρούσας. Δεν περιλαμβάνεται μία περίπτωση έγκλειστων μεγάλων τρίτων γομφίων που σχετίζονταν με δεύτερους γομφίους «με λίγο μεγαλύτερο μέγεθος από το φυσιολογικό», καθώς τα ακτινογραφικά ευρήματα δεν είναι επαρκή την τεκμηρίωσή¹¹, και η περίπτωση των Noriko και συν.¹² που δεν αποτελεί τυπικό παράδειγμα πολλαπλού μακροδοντικού πολυφυματισμού⁶. Σημειώνεται η περίπτωση των Mann και συν.⁷ που αναγνωρίστηκε στο σκελετό παιδιού 5 ετών, Αμερικάνου Ινδιάνου από τη φυλή Chickahominy, και χρονολογείται από τον 15^ο αιώνα.

Όπως προκύπτει από τον Πίνακα 1, υπάρχει σαφής προτίμηση για τα αγόρια έναντι των κοριτσιών σε αναλογία 4:1. Τα ποιο συχνά ευρήματα είναι η μακροδοντία των μόνιμων δοντιών (10/10), οι κεντρικοί τομείς με σχήμα «φτυαριού» (shovel-shaped) (8/10), τα πολλαπλά φύματα (7/10), οι γομφίοι με μία κωνική ρίζα (7/10), οι κυνόδοντες με σχήμα αιχμής (peak-shaped) ή επιπλέον φύμα (7/10), η έγκλειση δοντιών (7/10), οι τρίτοι κάτω γομφίοι με σχήμα «ψίχας καρδίου» (5/10), και ο οδοντικός εγκολλασμός (5/10). Άλλα ευρήματα είναι η απορρόφηση ριζών (3/10), η συγγενής έλλειψη δοντιών (3/10), η μακροδοντία νεογιλών δοντιών

(2/10), και η παρουσία κεντρικών τομέων με πολλούς λοβούς (germination) (1/10). Οι προγομφίοι και οι γομφίοι παρουσιάζουν συχνότερα πολλαπλά φύματα^{2,4,5,7-9}, εγκολλασμό^{1,2,4,7}, και έγκλειση^{1,3,4,6,8,9}. Πιθανώς λόγω της μακροδοντίας είναι συχνές και οι συγκλεισιακές διαταραχές (6/10), ειδικότερα ο συνωστισμός^{1-4,6} και η χασμοδοντία, πρόσθια^{2,3,5} η οπίσθια^{1,8}. Έχουν, επιπλέον, αναφερθεί σκελετικές ανωμαλίες στο πρόσωπο, όπως προγναθισμός της κάτω^{3,4} ή της άνω γνάθου^{5,6}, και οπισθογναθισμός της άνω γνάθου με αυξημένη γωνία της κάτω γνάθου⁴.

Στα ασυνήθιστα ευρήματα περιλαμβάνονται ανωμαλίες των νυχιών και των τριχών¹, μακρογλωσσία², υποπλασία της αδαμαντίνης σε νεογιλούς γομφίους⁷, πολλαπλές φακίδες στο δέρμα, οριζόντια οφθαλμικά περύγια, αμφοτερόπλευρες πιθηκοειδείς πτυχές³, υστέρηση της οστικής ηλικίας, επίμυες πρόσωπο, κατιούσες βλεφαρικές πτυχές, κοντά, προέχοντα και άπω αφεσώτα περύγια των αυτιών, σύσπαση των εγγύς μεσοφαλαγγικών αρθρώσεων και δισχιδής σταφυλή⁴, ανοικτό στόμα, στοματική αναπνοή⁵, και οδόντωμα⁹. Σε μία περίπτωση αναφέρθηκαν αυξημένα επίπεδα αλκαλικής φωσφατάσης και χαμηλά επίπεδα καλσιπονίνης³, αλλά σε τρεις άλλες περιπτώσεις^{4,5,8} η γενική αίματος και ο βιοχημικός έλεγχος (επίπεδα θυρεοειδικών ορμονών, φυλετικές ορμόνες, αυξητικές ορμόνες, γλυκόζη) ήταν σε φυσιολογικά επίπεδα. Σε 4 περιπτώσεις ο καρυότυπος ήταν φυσιολογικός^{2,4,5,9}.

Η πιθανότητα να έφερε ο ασθενής που παρουσιάζεται και άλλα παθολογικά κλινικά σημεία δεν μπόρεσε να διερευνηθεί, λόγω της αδυναμίας συνεργασίας με τους γονείς του.

Τρίτοι κάτω γομφίοι με μορφολογικά χαρακτηριστικά ανάλογα αυτών του πολλαπλού μακροδοντικού πολυφυματισμού έχουν περιγραφεί σε ασθενείς με σύνδρομο KBG (OMIM %148050)^{13,14}, 45, περίπου, περιπτώσεις του οποίου έχουν δημοσιευθεί μέχρι σήμερα στην αγγλόφωνη βιβλιογραφία¹⁵. Η διάγνωση βασίζεται στην αναγνώριση διάφορων κλινικών σημείων, σημαντικότερα των οποίων είναι δυσμορφία του προσώπου, μακροδοντία των άνω κεντρικών τομέων, ανωμαλίες στις πλευρές και τους σπονδύλους, και καθυστέρηση στην ανάπτυξη. Άλλοι συγγραφείς¹⁶ προτείνουν για τη διάγνωση του συνδρόμου την αναγνώριση τεσσάρων από τα ακόλουθα κλινικά σημεία: μακροδοντία των άνω κεντρικών τομέων, νευρολογικές διαταραχές, βραχύ ανάστημα, οστική ηλικία κατά 2SD μικρότερη του μέσου όρου, ανωμαλίες των άκρων χειρών, ανωμαλίες στις πλευρές και τους σπονδύλους, ύπαρξη συγγενούς πρώτου βαθμού με σύνδρομο KBG, και χαρακτηριστική εμφάνιση του προσώπου. Το σχήμα της κληρονομικότητας είναι ετερογενές (X-σύνδετη ή αυτοσωματικής επικρατίας), και η εκδηλωτικότητα παρουσιάζει ευρύ φάσμα^{13,16}.

Εκτός από τις παραπάνω οδοντικές ανωμαλίες, το σύνδρομο KBG έχει και άλλες ομοιότητες με τον πολλαπλό μακροδοντικό πολυφυματισμό, ειδικότερα την προτίμηση για τα αγόρια που είναι ακριβώς 4:1¹⁵, την γενικευμένη μακροδοντία (100% των περιπτώσεων) και τους μόνιμους άνω κεντρικούς

Εύρημα/Παραπομπή	1	2	7	4	3	9	6	5	8	παρούσα
Φύλο	A	A		A	A	A	Θ	A	Θ	A
Ηλικία	14	15	5	16	15	11	12	7	21	15
Φυλή*	K	K	I	K	IA	IA	δ/α	K	δ/α	K
Βραχύ ανάστημα				+			δ/α		δ/α	δ/α
Πνευματική καθυστέρηση		+			+	**		+		+
Μακροδοντία μονίμων δοντιών	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Μακροδοντία νεογιλών δοντιών	όχι		+	+					όχι	
Τρίτοιο γομφίο κάτω γνάθου με μορφή «ψίχας καρυδιού»	+	+			+		+	+		+
Πολλαπλά φύματα	+	+	+	+		+		+	+	
Κεντρικό φύμα σε προγομφίους και ριζικός εγκολεασμός	+	+	+	+			+			
Μυλικός εγκολεασμός	+	+	+	+						+
Τομείς με σχήμα «φτυαριού»			+	+	+	+	+	+		+
Κυνόδοντες οξύαιχμοι ή με επιπλέον φύμα	+	+			+					+
Μονήριες κωνικές ρίζες	+	+			+		+	+	+	+
Συγγενής έλλειψη δοντιών			+	+				+		
Συγκλεισιακές ανωμαλίες	+	+		+			+	+	+	
Προγναθισμός				κάτω			άνω	άνω	κάτω	
Απορρόφηση ριζών	+	+						+		
Έγκλειστα δόντια	+	+			+	+	+		+	+
Λοβωτοί τομείς									+	

* K=Καυκάσιος, I= Αμερικάνος Ινδιάνος Chickahominy, IA=Ιάπωνας

** Προσωρινή καθυστέρηση στην ανάπτυξη του λόγου.

Πίνακας 1. Κύρια κλινικά χαρακτηριστικά 9 περιπτώσεων πολλαπλού μακροδοντικού πολυφυματισμού (προσαρμογή από Nemes και συν.⁵).

τομείς με σχήμα «φτυαριού» (45%)¹⁵, και λιγότερο συχνά πολλαπλές οδοντικές εγκλείσεις με συνοδές συγκλεισιακές ανωμαλίες, συγγενή έλλειψη δοντιών, λοβωτούς άνω κεντρικούς τομείς και υποπλασία της αδαμαντίνης^{13,15}. Επιπλέον, στις ακτινογραφίες που παρατίθενται στις περιπτώσεις των Kumar και συν.¹³ διακρίνονται γομφίοι με μία κωνική ρίζα και απορρόφηση ριζών. Από την άλλη πλευρά, η πνευματική καθυστέρηση που συνιστούν τη συχνότερη νευρολογική διαταραχή στο σύνδρομο KBG έχουν περιγραφεί και σε 3 ασθενείς με πολλαπλό μακροδοντικό πολυφυματισμό^{2,3,5}, ενώ σε άλλον έναν υπήρχαν ανωμαλίες στην τριχοφυΐα¹.

Δύο περιπτώσεις, μία πολλαπλού μακροδοντικού πολυφυματισμού⁴ και μία συνδρόμου KBG¹³, αντίστοιχα, παρουσιάζουν ιδιαίτερο ενδιαφέρον, επειδή καταδεικνύουν την επικάλυψη στα κλινικά τους σημεία. Στο περιστατικό ενός αγοριού 16 ετών των Ritzau και συν.⁴, το βραχύ ανάστημα, η καθυστέρηση στην οστική ανάπτυξη, η καθυστέρηση ανάπτυξη του λόγου, οι μορφολογικές ανωμαλίες των δοντιών, τα προέχοντα και αφεστώτα πτερύγια των αυτιών, και η δισχιδής

σταφυλή παραπέμπουν σε σύνδρομο KBG. Επιπλέον, υπήρχε ιστορικό βραχέως αναστήματος στους γονείς, μεγάλων δοντιών στον πατέρα, ενώ μία αδελφή που πέθανε λίγο μετά τον τοκετό εμφάνιζε συνδακτυλία και συγγενή καρδιοπάθεια, ευρήματα που απαντώνται στο σύνδρομο KBG. Αντίθετα, δεν ήταν συμβατά με σύνδρομο KBG το σχήμα του προσώπου, το οποίο συνήθως είναι στρογγυλό και συνυπάρχει με βραχυκεφαλία/οξυκεφαλία, βραχύ αραχνοειδή τράχηλο, τοξωτά φρύδια με ή χωρίς συνοφρυδία, επικανθικές πτυχές, ρώθωνες με πρόσθια απόκλιση, επίμηκες φίλτρο, και λεπτό άνω χείλος¹⁵. Στα περιστατικά των Kumar και συν.¹³ σε δύο αδελφια με σύνδρομο KBG, ηλικίας 8 και 12 ετών, αντίστοιχα, καταγράφηκαν γενικευμένη μακροδοντία, τομείς με σχήμα «φτυαριού», οδοντικός συνωστισμός, σε συνδυασμό με μονόρριζους γομφίους με κωνική ρίζα, απορρόφηση ριζών και, στο δεύτερο παιδί, τρίτους κάτω γομφίους με μορφή «ψίχας καρυδιού». Είναι πιθανόν σε κάποιους ασθενείς με πολλαπλό μακροδοντικό πολυφυματισμό να μην έχουν αναφερθεί ήπια κλινικά σημεία, όπως και σε περιστατικά συνδρόμου

KBG να μην έχουν καταγραφεί λεπτομερώς τα οδοντιατρικά ευρήματα.

Στον πολλαπλό μακροδοντικό πολυφυματισμό η πιθανότητα συνδρομικής αιτιολογίας⁴ ή επίδρασης περιβαλλοντικών παραγόντων^{3,7} έχει υποθεθεί χωρίς να αποδειχτεί, καθώς μέχρι σήμερα δεν έχει αναφερθεί περιστατικό με ανάλογα ευρήματα από άλλα μέλη της οικογένειας^{1-3,5,6,8} ή συγγένεια μεταξύ των γονέων⁴⁻⁶. Αντίθετα, στο σύνδρομο KBG η ύπαρξη συγγενούς 1^{ου} βαθμού με το ίδιο νόσημα θεωρείται διαγνωστική¹⁵. Σημειώνεται πως το σύνδρομο KBG έχει ευρεία εκδηλωτικότητα με αποτέλεσμα να αναμένονται μεγάλες διαφορές στις φαινοτυπικές εκδηλώσεις.

Η ανώμαλη μορφολογία της μύλης των δοντιών στους ασθενείς με πολλαπλό πολυφυματικό μακροδοντισμό αποτελεί, προφανώς, παράγοντα που προδιαθέτει στην ανάπτυξη τερηδόνας. Επιπλέον, οι πολλές οδοντικές και συγκλεισιακές ανωμαλίες, και η πιθανή νοτική καθυστέρηση του ασθενούς, κάνουν δύσκολη την εφαρμογή καλής στοματικής υγιεινής, αλλά και στο σχεδιασμό της θεραπείας. Τέλος, στις λίγες περιπτώσεις που έχουν δημοσιευθεί μέχρι σήμερα οι συγγραφείς επικεντρώνονται στην περιγραφή των ευρημάτων και όχι στην αντιμετώπιση των ασθενών.

Η κάλυψη της μύλης των δοντιών με αποφρακτικά όπως και οξισμών (sealants) έχει υποδειχθεί σαν καλή προληπτική παρέμβαση⁸. Σε δύο περιστατικά έχει αναφερθεί τερηδονισμός δοντιών που αποκαταστάθηκαν με σύνθετο υλικό ή αμάλγαμα⁸, ή εξήχθησαν¹⁷. Επίσης, έχει αναφερθεί μία περίπτωση ενδοδοντικής θεραπείας σε κεντρικό τομέα μακρόδοντα, λόγω νέκρωσης του πολφού και ακρορριζικής αλλοίωσης⁸. Οι συγγραφείς επισημαίνουν την τεχνική δυσκολία της πλήρους αφαίρεσης των υπολειμμάτων του νεκρού πολφού νεκρωτικού και της μολυσμένης οδοντίνης από τον ευρύ μυλικό θάλαμο των μακροδόντων.

Συμπερασματικά, ο πολλαπλός μακροδοντικός πολυφυματισμός είναι μία ασυνήθιστη παθολογική κατάσταση με ιδιαίτερα οδοντικά ευρήματα. Μερικά από τα ευρήματα αυτά απαντώνται και στο σύνδρομο KBG, υποδηλώνοντας πως οι δύο παθολογικές καταστάσεις έχουν κοινή γενετική βάση ή πως αποτελούν διαφορετικές εκδηλώσεις της ίδιας νοσολογικής οντότητας. Η περιγραφή περισσότερων περιστατικών θα συμβάλει στη διάγνωση και καλύτερη θεραπευτική αντιμετώπιση των οδοντικών και ορθοδοντικών προβλημάτων των ασθενών.

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Ευχαριστούμε θερμά τον Καθηγητή Γ. Ηλιάδη, Διευθυντή του Εργαστηρίου Βιοϊλικών, Τομέας Βασικών Ιατροβιολογικών Επιστημών, Οδοντιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, για τη μελέτη του υλικού με micro-CT.

SUMMARY

XXXXXXXXXXXXXXXXXX

XXXXXXXXXXXXXXXXXXXX
XXXXXXXXXXXXXXXXXXXX

*Gouveris I., Tosios K., Stylogiannis E.,
Koutlas I., Sklavounou-Andrikopoulou A.*

Multiple macrodontic multituberculism (Elkman-Westborg and Julin trait) is an unusual condition whose unique feature is the presence of giant, grotesque, multicuspal mandibular third molars without roots, resembling “walnut kernels”. We present the dental radiographic and microscopic features of a case of a 12-year-old boy with multiple macrodontic multituberculism (Elkman-Westborg and Julin trait) and review the pertinent literature, deliberating on its possible association with KBG syndrome.

Index words: Tooth abnormalities; macrodontia; third molar; dens invaginatus; Ekman-Westborg-Julin trait; KBG syndrome.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Ekman-Westborg B, Julin P. Multiple anomalies in dental morphology: macrodontia, multituberculism, central cusps, and pulp invaginations. Report of a case. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1974;38:217-22.
2. Reichart PA, Triadan H, Lenz H. Polyanomalodontia. *J Oral Pathol* 1978;7:100-8.
3. Nakagawa T, Tagawa T, Inui M, Kageyama T, Murata T. Ekman-Westborg-Julin syndrome. A case report. *Int J Oral Maxillofac Surg* 1997;26:49-50.
4. Ritzau M, Carlsen O, Kreiborg S, Brinch-Iversen J, Gorlin RJ, Rasmussen NH. The Ekman-Westborg-Julin syndrome: report of case. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 1997;84:293-6.
5. Nemes JA, Alberth M. The Ekman-Westborg and Julin trait: report of a case. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 2006;102:659-62.
6. Benjamin MR, Rodrigo FS, Gorlin RJ. Multiple macrodontic multituberculism. *Am J Med Genet A* 2003;120A:283-5.
7. Mann RW, Dahlberg AA, Stewart TD. Anomalous morphologic formation of deciduous and permanent teeth in a 5-year-old 15th century child: a variant of the Ekman-Westborg-Julin syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1990;70:90-4.
8. Peker I, Kayaoglu G. A case of Ekman-Westborg-Julin trait: endodontic treatment of a macrodontic incisor. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 2009;107:e89-92.
9. Yoda T, Ishii Y, Honma Y, Sakai E, Enomoto S. Multiple macrodonts with odontoma in a mother and son—a variant of Ekman-Westborg-Julin syndrome. Report of a case. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 1998;85:301-3.

10. Oehlers FA-. The radicular variety of dens invaginatus. . Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 1958;11:1251-60.
11. Gibson AC. Bilateral macrodontism of mandibular third molars with impaction of second molars. Oral Surg Oral Med Oral Pathol 1970;29:717.
12. Noriko I, Michiko T, Kimie O, Takayuki K, Nori S. Ekman-Westborg-Julin syndrome. Orthodontic view of two cases of Ekman-Westborg-Julin syndrome. Orthod Waves 2001;60:45-55.
13. Kumar H, Prabhu N, Cameron A. KBG syndrome: review of the literature and findings of 5 affected patients. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 2009;108:e72-9.
14. Herrmann J, Pallister PD, Tiddy W, Opitz JM. The KBG syndrome-a syndrome of short stature, characteristic facies, mental retardation, macrodontia and skeletal anomalies. Birth Defects Orig Artic Ser 1975;11:7-18.
15. Brancati F, Sarkozy A, Dallapiccola B. KBG syndrome. Orphanet J Rare Dis 2006;1:50.
16. Skjei KL, Martin MM, Slavotinek AM. KBG syndrome: report of twins, neurological characteristics, and delineation of diagnostic criteria. Am J Med Genet A 2007;143:292-300.
17. Ritzau M, Carlsen O, Kreiborg S, Brinch-Iversen J, Gorlin RJ, Rasmussen NH. The Ekman-Westborg-Julin syndrome: report of case. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 1997;84:293-6.

Διεύθυνση για ανάπτυξη:

Κωνσταντίνος Ι. Τόσιος,
Εργαστήριο Στοματολογίας,
Θεβών 2, 11527 Αθήνα,
τηλ. 210-7461003, fax 210-7461220
e-mail ktosios@dent.uoa.gr