

Evaluation of aetiology and treatment of a patient with pseudoanodontia – case study

Ocena przyczyn i przebieg leczenia pacjentki z anodoncją rzekomą – opis przypadku

Jacek Michał Nowak¹, Bartłomiej Iwańczyk¹, Piotr Siniarski², Igor Kresa¹, Katarzyna Góral-Iwańczyk³, Andrzej Wojtowicz¹, Wojciech Popowski¹

¹ Zakład Chirurgii Stomatologicznej, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Polska
Department of Oral Surgery, Warsaw Medical University, Poland
Head: prof. A. Wojtowicz

² Studenckie Koło Naukowe przy Zakładzie Chirurgii Stomatologicznej, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Polska
Students' Research Group, Department of Oral Surgery, Warsaw Medical University, Poland
Supervisor: dr n. med. W. Popowski

³ Zakład Biologii Medycznej, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Polska
Department of Medical Biology, Warsaw Medical University, Poland
Head: dr hab. G. Olędzka

Abstract

Cleidocranial syndrome (cleidocranial dysplasia, de P. Marie and Sainton disease) is a hereditary autosomal dominant disorder; with similar occurrence rates in both sexes. It is characterized by aplasia or hypoplasia of the clavicles, alongside with dental abnormalities relating to the number of teeth and their failure to erupt. Case study: a 48-year-old female patient reported pain in region of tooth 21 which prevented her from using full upper denture. Extra-oral examination revealed facial skeleton anomalies, intraorally – anodontia in both the maxilla and the mandible and connective tissue inflammation in the area surrounding a passively erupting tooth 21. Orthopantomographic examination revealed multiple unerupted teeth, supernumerary teeth and some missing tooth germs. All of the above symptoms matched those typical of cleidocranial syndrome. In order to settle for a definite diagnosis, chest X-ray and genetic tests were conducted. The latter (targeted at a gene responsible for 90% of cleidocranial syndrome cases) was negative, but the number of symptoms was sufficient to uphold the diagnosis. Due to inflammation, a decision was made to remove all of the unerupted maxillary teeth. After healing, CBCT was performed, and it was planned to

Streszczenie

Zespół obojczykowo-czaszkowy (dysplazja obojczykowo-czaszkowa, choroba de P. Marie i Saintona) jest chorobą genetyczną, dziedziczną autosomalnie dominującą, występującą z jednakową częstością u obojga płci. Cechą charakterystyczną jest aplazja bądź hipoplazja obojczyków, a także zaburzenia zębowe, dotyczące liczby oraz czasu ich wyrzynania. 48-letnia pacjentka zgłosiła się z powodu bólu okolicy zęba 21, uniemożliwiającego użytkowanie protezy całkowitej górnej. W badaniu zewnątrzustnym anomalie w wyglądzie twarzoczaszki, wewnątrzustnie bezzębie w szczęce oraz zuchwie, a także stan zapalny tkanek miękkich wokół biernie wyrzynającego się zęba 21. W badaniu pantomograficznym stwierdzono liczne zęby zatrzymane, zęby nadliczbowe oraz braki zawiązków zębów. Prezentowane objawy odpowiadały cechom typowym dla zespołu obojczykowo-czaszkowego. W celu postawienia ostatecznej diagnozy wykonano badanie rtg klatki piersiowej oraz test genetyczny. Wynik testu dla genu odpowiadającego za 90% przypadków dysplazji obojczykowo-czaszkowej był ujemny, jednakże liczba pozostałych objawów potwierdziła postawione rozpoznanie. Z powodu stanu zapalnego, podjęto decyzję o usunięciu wszystkich

KEYWORDS:

anodontia, hypodontia, hyperdontia, impacted teeth, cleidocranial syndrome

HASŁA INDEKSOWE:

anodoncja, hypodoncja, hyperdoncja, zęby zatrzymane, zespół obojczykowo-czaszkowy

restore the masticatory system function by inserting four prosthetic implants to support an overdenture.

zębów zatrzymanych w szczęcie. Po okresie gojenia, wykonano CBCT oraz zaplanowano odtworzenie funkcji narządu żucia poprzez zastosowanie 4 wszczepów stomatologicznych oraz wspartej na nich protezy całkowitej typu overdenture.

Introduction

Dental abnormalities have been the subject of much academic work concerning anatomical and histological structure of teeth and alterations in their number, time and place of eruption. While aetiopathogenesis of these abnormalities is still under research, for the time being we can distinguish factors negatively impacting the formation of dentition. The earlier a disturbing factor affects dental development process, the more severe the occurrence of developmental disorders.

In the development of the masticatory system teeth are formed as its last component. Their development is long and complex; it involves the creation of tooth germs, their mineralization and eruption. The first stage of dentition development is centered around the shaping of tooth germs. It begins around the 6th week of fetal life with formation of a flat epithelial band called the dental lamina. In the process of further proliferation of the epithelium, cells originating from the lamina differentiate into goblet-shaped structures called the enamel organ. In the next step, the dental papilla is formed (originating from the mesoderm). Further development of the tooth germs involves separation and formation of the dental sac which is, at a later stage, transformed into the periodontal tissue. This process leads to the creation of 52 primary and permanent tooth germs. Their whole development period is critical for the formation of various dental abnormalities, labeled as developmental disorders.

Teeth abnormalities, both anatomical and histological, as well as those pertaining to the teething process can affect both primary and permanent teeth. Due to huge diversity between these abnormalities (both quantitative and qualitative), they have to be divided into

Wstęp

Nieprawidłowości zębowe od lat są tematem wielu prac naukowych, w których opisywane są anomalie dotyczące budowy anatomicznej i histologicznej zębów, zaburzenia liczby zębów, czasu i miejsca ich wyrzynania Etiopatogeneza nieprawidłowości zębowych jest do tej pory jeszcze ciągle badana i poznawana, na chwilę obecną można wyróżnić szereg czynników, negatywnie oddziałujących na kształtowanie narządu zębowego. Im czynnik uszkadzający zadziała na wcześniejszym etapie rozwoju zębów, tym zaburzenia rozwojowe mają cięższy charakter.

W rozwoju narządu żucia zęby pojawiają się jako ostatni element. Proces kształtowania i rozwoju zębów jest złożony i długoczasowy, obejmuje tworzenie zawiązków zębów, ich mineralizację i wyrzynanie. Pierwszy etap rozwoju narządu zębowego związany jest z kształtowaniem zawiązków zębów. Rozpoczyna się on około 6 tygodnia życia płodowego tworzeniem płaskiego zgrubienia nabłonka zwanego listewką zębową. W toku dalszego namnażania się komórek nabłonka z listewki zębowej wyodrębnieniu ulegają kielichowate twory zwane narządem szkliwnym. Kolejny etap kształtowania zawiązka zęba stanowi pojawienie się brodawki zębowej pochodzenia mezodermalnego. W wyniku dalszego rozwoju zawiązki zębów ulegają wyodrębnieniu, a wokół zawiązków zębów tworzy się torebka zębowa, z której w przyszłości powstaną tkanki przyzębia. W wyniku tego procesu powstają 52 zawiązki zębów mlecznych i stałych. Czas, w którym dochodzi do kształtowania zawiązków zębów, jest kluczowym dla powstawania wielu nieprawidłowości zębowych określanymi mianem zaburzeń rozwojowych.

Nieprawidłowości dotyczące anatomicznej, a także histologicznej budowy zębów oraz zabu-

subcategories. The quantitative category includes: hyperdontia, hypodontia, anodontia, and these abnormalities are usually caused by aberrations in the initial or proliferatory stage of tooth germ development. The qualitative changes, on the other hand, include: anatomical disorders – tooth size abnormalities (*macrodontia*, *dentescancreti*, *dentescanconfusi*, *dentescan-geminati*, *rhizomegalia*, *microdontia*, *rhizomicria*); tooth shape disorders (*dens invaginatus*, *denteseMBOLIFORMES*, fish teeth, *taurodontia*); dental hard tissues disorders (hypermineralisation, hypoplasia, hyperplasia); tooth discoloration.

It is difficult to classify factors causing tooth abnormalities due to their variety as well as the effects they may have. The factors can be classified into the following groups: genetic (chromosome aberrations, congenital metabolic abnormalities), paragenetic – resulting from the mother's influence on the fetus during pregnancy (mother's age, illnesses during pregnancy, medication or substance abuse, improper nutrition), exogenous and endogenous factors affecting the child (local infections and trauma, radiation damage, medication and/or chemical poisoning, nutrition disorders, specific and non-specific inflammatory conditions), and immune system reactions, allergies, heart defects, systemic diseases, respiratory disorders.

Among the anomalies affecting the number of tooth germs, one can mention the increased number of teeth meaning both additional, correctly-formed teeth and additional, malformed ones. Hypodontia may mean individual or several teeth missing as well as their total absence.

Hyperdontia, when compared with hypodontia, is rarer in the general population (1.3% versus 9.5%, respectively).¹ Both disorders can lead to serious dental issues requiring treatment.

Formation of accessory teeth usually results from hyperactivity of dental lamina, which is suspectedly caused by mechanical stress in the maxilla, the premaxilla, as well as by the movement of facial processes.² These can cause the dental lamina to split. Hyperdontia occurrence in primary teeth, according to various authors, is somewhere between 0.03% and 1.9%, and 0.15%-3.8% in

zębów w ząbkowaniu dotyczyć mogą zarówno uzębienia mlecznego, jak i stałego. Zagadnienie to ze względu na ogromne zróżnicowanie nieprawidłowości zębów dotyczących zarówno zmian ilościowych, jak i jakościowych w uzębieniu, musiały zostać podzielone na kilka kategorii. Do zmian ilościowych zalicza się zmiany dotyczące liczby zębów: hyperodontia, hypodontia, anodontia, a ich przyczyną jest aberracja w inicjacyjnym albo proliferacyjnym stadium życia zawiązka zęba. Z kolei zmianami jakościowymi są: nieprawidłowości dotyczące budowy anatomicznej zębów – zaburzenia dotyczące wielkości zębów (*macrodontia*, *dentescancreti*, *dentescanconfusi*, *dentescan-geminati*, *rhizomegalia*, *microdontia*, *rhizomicria*); zaburzenia dotyczące kształtu zębów (*dens invaginatus*, *denteseMBOLIFORMES*, zęby rybnie, *taurodontyzm*); zaburzenia dotyczące twardych tkanek zęba (*hypomineralisatio*, *hypoplasia*, *hyperplasia*); przebarwienia zębów.

Skłasyfikowanie czynników wywołujących zaburzenia w uzębieniu jest trudne, ze względu na różnorodność, a także charakter zmian, które wywołują. Można podzielić je na czynniki genetyczne: aberracje chromosomowe, wrodzone zaburzenia przemiany materii; czynniki paragenetyczne (związane z wpływem matki na płód): takie jak wiek matki, przebyte w trakcie ciąży choroby, przyjmowane przez matkę leki, używki, nieprawidłowe odżywianie oraz czynniki egzogenne i endogenne oddziałujące na dziecko, w tym: miejscowe infekcje i urazy, uszkodzenia popromienne, zatrucia chemiczne oraz lekowe, zaburzenia odżywiania, zapalenia swoiste, nieswoiste oraz reakcje odpornościowe organizmu, alergię, wady serca, choroby układowe, zaburzenia w drogach oddechowych.

Spośród anomalii dotyczących liczby zawiązków zębów należy wymienić zwiększenie liczby zębów manifestujące się obecnością dodatkowych zębów o budowie prawidłowej i zębów nadliczbowych o zmienionym kształcie. Zmniejszenie liczby zębów może dotyczyć braku pojedynczych lub większej liczby zębów aż do całkowitego ich braku.

Hyperodontia w porównaniu z hypodontią występuje rzadziej jedynie u 1,3%, a hipodontja aż

permanent teeth in Caucasian population, while in the Asian population it is estimated at 3%.³⁻⁸ Sometimes, supernumerary teeth occur both in the primary and permanent dentitions (in 20-50% of cases, according to various authors).^{4,9,10} Supernumerary or supplemental teeth are more often than not symptoms of various genetic diseases: cleidocranial dysplasia, Apert syndrome, Cruzon syndrome, Ehlers-Danlos syndrome, Down syndrome, Leopard syndrome. Hyperdontia can lead to abnormalities and deformation of the upper alveolar process and the alveolar part of the mandible. Additionally, it can obstruct eruption of normal teeth.

Hypodontia affects the patient not only aesthetically, but first and foremost causes severe stomatognathic system dysfunctions – missing teeth, abnormalities of the alveolar process – which in turn can cause malocclusion and temporomandibular joint issues. Hypodontia can be classified as either true (the patient has no tooth germs) or pseudoanodontia (teeth do not erupt despite being present in the jaw bones).

True hypodontia is caused by impaired function of the dental lamina leading to a congenital lack of tooth germs. Its occurrence in secondary teeth varies between 0.1 and 14.8% (according to various authors) but most often oscillates around 10%.^{1,11-14} Congenital lack of teeth shows predilection for the female sex.^{1,11,12,15,16} It is considerably less common in the primary teeth with the incidence between 0.4-0.9%.^{12-14,17} Hypodontia is diagnosed when up to four tooth germs are missing; some authors, however, consider six to be the appropriate threshold. The condition in which a patient has more teeth missing is called oligodontia. Complete lack of teeth and their germs is known as true anodontia, as opposed to false anodontia, in which tooth germs are normally developed but their teeth have not erupted.

The absence of tooth germs can be an isolated defect (an isolated dental anomaly), but more often than not it is one of the symptoms in various congenital disorders. Most often it occurs in: Ellis von Creveld syndrome, Turner syndrome, oral-facial-digital syndrome, Reiger syndrome, Down syndrome, ectodermal dysplasia. Signs indicating

u 9,5% populacji.¹ Obydwie nieprawidłowości mogą prowadzić do poważnych zaburzeń w układzie zębowym wymagających leczenia.

Do zwiększenia liczby zębów dochodzi w wyniku nadczynności listewki zębowej, a podejrzanym czynnikiem są naprężenia występujące w szczękach, kości przysiecznej, a także ruchy wyrostków twarzowych.² Prowadzą one do rozszczepienia listewki zębowej. Częstość występowania hyperdontii w uzębieniu mlecznym wg różnych autorów waha się od 0,03 do 1,9%, a w uzębieniu stałym 0,15-3,8% dla rasy białej i powyżej 3% dla rasy żółtej.³⁻⁸ Zdarzają się przypadki, że zęby nadliczbowe występują zarówno w uzębieniu mlecznym, jak i stałym, a częstość tego zjawiska zależy od autora to 20-50%.^{4,9,10} Zęby nadliczbowe lub dodatkowe są nierzadko jednym z objawów zespołów uwarunkowanych genetycznie, m.in. takich jak: dysplazja obojczykowo-czaszkowa, zespół Perta, zespół Curzona, zespół Ehlersa-Danlosa, zespół Downa, zespół Leoparda. Hiperdoncja może prowadzić do zaburzeń oraz deformacji w obrębie kształtu wyrostka szczęki oraz części zębodołowej żuchwy. Dodatkowo może być przyczyną utrudnionego wyrzynania prawidłowych zębów.

Hipodoncja to zaburzenie powodujące nie tylko defekt estetyczny, ale przede wszystkim prowadzące do poważnego upośledzenia w narządzie żucia – braku zębów, nie wykształceniu się prawidłowego wyrostka zębodołowego, co z kolei może być przyczyną wad zgryzu oraz nieprawidłowości w budowie stawu skroniowo-żuchwowego. Zmniejszenie liczby zębów może mieć charakter prawdziwy, gdy stwierdza się brak zawiązków zębów i rzekomy, gdy obecne w kości zęby nie pojawiły się w jamie ustnej w czasie funkcjonalnej fazy wyrzynania.

Powodem występowania hipodoncji prawdziwej jest upośledzenie czynności właściwej listewki zębowej, co prowadzi do wrodzonego braku zawiązków zębów. Częstość występowania w uzębieniu stałym, w zależności od autora szacowana jest na 0,1 do 14,8%, jednakże najczęściej oscyluje koło 10%.^{1,11-14} Wrodzony brak zębów wykazuje predylekcje w stosunku do płci żeńskiej.^{1,11,12,15,16} W uzębieniu mlecznym jest zjawiskiem rzadszym i

missing tooth germs include: changes in tooth eruption sequence, delayed eruption, presence of diastemata, flat alveolar process and also persistent milk teeth that are retained after their physiological exfoliation period.

Disorders of tooth eruption time can concern both the primary and secondary teeth. 'Impacted teeth' is a term used to describe teeth which are fully formed, but have not reached the occlusal plane and instead remain inside the maxillary/mandibular bone after their physiological eruption period. These teeth can be completely impacted (if they are completely surrounded by bone) or partially (if part of the eruption took place and the crown is partially or completely covered by soft tissues). Teeth that are most prone to impaction are wisdom teeth, maxillary canines and second mandibular premolars. There are many causes of non-eruption, which can be divided into local and general subtypes. The local causes include: insufficient space in the dental arch, tooth germ displacement, obstacles such as additional teeth, odontogenic tumours, local inflammation, trauma, premature loss of primary teeth. General causes, on the other hand, include: hormonal disorders, malnutrition, chemotherapy, viral infections, various medical agents, idiopathic and genetic factors, such as cleidocranial dysplasia, Down syndrome, Turner syndrome, ectodermal dysplasia.

With regular dental check-ups dental anomalies should be detected during the primary teeth period or in the period of their replacement with permanent teeth. Should clinical examination reveal deviations from the proper development cycle, it is an indication to initiate both diagnostics aiming at identification of causes and appropriate treatment.

Case study

A 48-year-old female patient who presented at the Department of Oral Surgery reported pain in the area of tooth 21, which prevented her from using her complete upper denture; painful sensations of varying intensity had persisted for several months before admission. General interview revealed good overall health with no systemic diseases; the patient denied taking any medication. Extraoral

występuje jedynie w 0,4-0,9%.^{12-14,17} Hipodoncję rozpoznaje się przy braku do 4 zawiązków zębów, jednakże niektórzy autorzy za wartość tę przyjmują brak 6 zawiązków. Brak większej liczby zębów określamy mianem oligodoncji. Całkowity brak zębów oraz ich zawiązków nosi nazwę anodoncji prawdziwej, w odróżnieniu do anodoncji rzekomej, w której zawiązki oraz zęby wykształciły się prawidłowo, jednakże nie doszło do ich wyrznięcia.

Braki zawiązków zębowych mogą być wadą odosobnioną (odosobnioną anomalią zębową), jednakże częściej są jednym z wielu objawów zespołów wrodzonych. Najczęściej występuje w: zespole Ellisa von Crevelda, zespole Turnera, zespole ustno-twarzowo-palcowym, zespole Reigera, zespole Downa, dysplazji ektodermalnej. Sygnałem wskazującym na zaburzenia związane z brakiem zawiązków zębów powinny być zmiany w kolejności wyrzynania, opóźnione wyrzynanie, obecność trem, płaski wyrostek zębowy, a także przetrwanie zębów mlecznych po okresie ich fizjologicznej eksfoliacji.

Zaburzenia czasu wyrzynania zębów mogą dotyczyć uzębienia mlecznego jak również uzębienia stałego. Zęby zatrzymane są to zęby, które są całkowicie uformowane, ale nie osiągnęły linii zgryzu i pozostają w kości żuchwy lub szczęki po zakończeniu fizjologicznego okresu wyrzynania. Zęby te mogą być zatrzymane całkowicie, gdy ząb w całości otoczony jest kością, bądź też częściowo, gdy uległ niecałkowitemu wyrznięciu, a korona zęba częściowo lub całkowicie pokryta jest jedynie tkanką miękką dziąsła. Najczęściej zatrzymane są zęby mądrości, ale również kły w szczęce oraz zęby drugie przedtrzonowe w żuchwie. Przyczyn zaburzeń wyrzynania zębów jest wiele, wśród nich można wyróżnić czynniki miejscowe i ogólne. Do czynników miejscowych należy zaliczyć: brak wystarczającej ilości miejsca w łuku zębowym, przemieszczenie zawiązka zęba, przeszkody w postaci zębów dodatkowych, nadliczbowych, guzy zębopochodne, miejscowy stan zapalny, urazy, przedwczesna utrata zębów mlecznych. Spośród czynników ogólnych należy wymienić: zaburzenia hormonalne, niedożywienie, chemioterapię, zakażenia wirusowe, niektóre



Fig. 1. Intraoral picture – the crown of tooth 21, damaged by caries, and soft tissue hypertrophy.

Zdjęcie wewnątrzustne – widoczna zniszczona próchnicowo korona zęba 22 oraz przerost tkanek miękkich.

examination of the face revealed large distance between the orbits (ophthalmic hypertelorism), prominent frontal tubers, collapsed nasal bridge, brachycephalia. The patient was also noticeably short with a height of 1.50 m.

Intraoral examination revealed complete anodontia in both maxilla and mandible and dentures replacing missing dentition. In the site of the reported pain – redness of the mucous membrane and marked inflammatory gum hypertrophy were observed in the direct vicinity of the crown of the partially impacted tooth 21 (Fig. 1). Crown of tooth 21 was damaged by the carious process. In the mandible, wide zone of keratinized tissues was observed with no signs of inflammation. Dental history revealed that during physiological mixed dentition period no replacement took place. Instead, all primary teeth exfoliated. For the past eight years, the patient had been using a full upper and lower denture and reported no other prosthetic restorations before. Denture hygiene was poor and the restorations did not have firm support of the prosthetic base.

As preparation for the surgical removal of the partially impacted tooth 22, cone-beam computed tomography (CBCT) scans of the maxilla and the mandible were taken (Fig. 2). The examination revealed more impacted teeth: 13, 12, 11, 21,

leki oraz czynniki idiopatyczne i genetyczne, takie jak dysplazja obojczykowo-czaszkowa, zespół Downa, zespół Turnera, dysplazja ektodermalna.

W przypadku regularnych kontroli stanu uzębienia prowadzonych przez stomatologa do wykrycia anomalii zębowych powinno dojść w okresie uzębienia mlecznego lub w okresie wymiany uzębienia mlecznego na stałe. Stwierdzenie w badaniu klinicznym odchyień w cyklu rozwojowym układu zębowego jest wskazaniem do rozpoczęcia diagnostyki mającej wyjaśnić przyczyny nieprawidłowości i rozpoczęcia leczenia pacjenta.

Opis przypadku

Pacjentka lat 48 zgłosiła się do Zakładu Chirurgii Stomatologicznej z powodu dolegliwości bólowych okolicy zęba 21 uniemożliwiających użytkowanie protezy całkowitej górnej, dolegliwości bólowe z różnym nasileniem utrzymują się od kilku miesięcy. W wywiadzie pacjentka ogólnie zdrowa – brak stwierdzonych chorób ogólnoustrojowych, neguje przyjmowanie leków. W badaniu zewnętrznym w obrębie twaroczaszki widoczne szerokie rozstawienie oczodołów (hiperteloryzm oczny), wydatne guzy czołowe, nos z zapadniętym grzbietem oraz brachycefalia. Uwagę zwraca również niski wzrost pacjentki – 150cm.

W badaniu wewnątrzustnym całkowite bezzębie w szczęce i żuchwie zaopatrzone protezami zębowymi. W miejscu zgłaszanego bólu zaczerwienienie błony śluzowej, widoczny przerost zapalny dziąsła w bezpośrednim sąsiedztwie korony częściowo zatrzymanego zęba 21 (Fig. 1). Korona zęba 21 zniszczona próchnicowo. W żuchwie widoczna szeroka strefa dziąsła zbitego bez cech stanu zapalnego. W wyniku przeprowadzonego wywiadu ustalono, że w okresie fizjologicznej wymiany uzębienia u pacjentki nie doszło do wymiany uzębienia mlecznego na stałe, a jedynie do utraty zębów mlecznych. Od 8 lat pacjentka użytkuje całkowitą protezę górną oraz dolną, wcześniej nie użytkowała żadnych uzupełnień protetycznych. Stan higieny protez zły, brak stabilnego podparcia dla uzupełnień protetycznych.

W celu przygotowania do zabiegu chirurgicznego usunięcia częściowo zatrzymanego zęba 21 wykonano badanie CBCT szczęki i żuchwy (Fig. 2).



Fig. 2. CBCT projection – numerous impacted teeth in the maxilla and the mandible.

Projekcja CBCT – liczne zęby zatrzymane w szczęce oraz żuchwie.

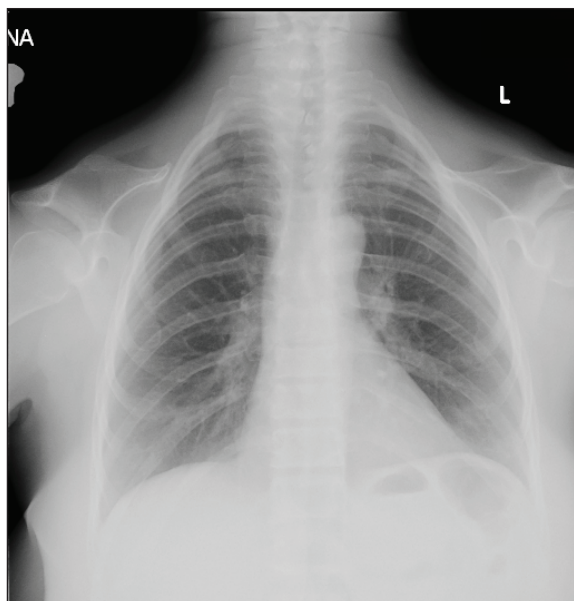


Fig. 3. Chest X-ray – absence of right clavicular bone and possibly a rudimentary left clavicular bone, spina bifida in C7-Th4.

Rtg klatki piersiowej – widoczny brak obojczyka po stronie prawej oraz możliwość szczątkowo wykształconego obojczyka po stronie lewej, a także niespojenie łuków tylnych kręgosłupa w odcinku C7-Th4.

22, 23, 35, 33, 43 and accessory teeth: '12, '21, '22. All of the teeth listed above were completely or partially impacted. CBCT imaging showed complex dentition abnormalities that afflicted both the maxilla and the mandible, indicating signs of both hypo- and hyperdontia. Tooth germs of the upper premolars and molars were missing (oligodontia), while accessory teeth were found in the anterior part of the maxilla (hyperdontia). The mandible, on the other hand, was affected by hyperdontia (two microdontic supernumerary teeth in site of the missing tooth 36, and another one in the 46/47 area), and oligodontia – missing tooth germs: 38-36, 34, 32-42, 44-48. Except the partially visible tooth 21, all the other teeth were completely covered by gingiva (false anodontia). Teeth 12 and 35 were misshapen, and additionally roots of various teeth showed severe dilaceration.

Family history revealed similar problems in the patient's 19-year-old male son – a patient of the Department of Orthodontics. The patient was diagnosed with three supernumerary teeth and with impacted teeth; in 2014, he was admitted to the Department of Oral Surgery for extraction of

Wynik badania ujawnił obecność zębów zatrzymanych: 13,12,11,21,22,23,35,33,43 oraz zębów dodatkowych: '12,'21,'22. Wszystkie wymienione zęby były zębami całkowicie bądź częściowo zatrzymanymi. Uwidocznione na tomografiach stożkowej nieprawidłowości zębowe miały charakter złożony i obejmowały zarówno uzębienie szczęki, jak i żuchwy, wykazywały cechy zarówno zwiększenia, jak i zmniejszenia liczby zębów. Stwierdzono brak zawiązków zębów przedtrzonowych oraz trzonowych (oligodontia) w szczęce, zęby dodatkowe w odcinku przednim (hiperdontia) szczęki. W żuchwie natomiast występuje hiperdontia (2 mikrodotyczne zęby dodatkowe w okolicy brakującego zęba 36 oraz 1 w okolicy 47/48) oraz oligodontia – brak zawiązków zębów 38-36,34,32-42,44-48. Poza częściowo widocznym w jamie ustnej zębem 21 wszystkie pozostałe zęby były całkowicie pokryte dziąsłem (anodontia rzekoma). Zęby 12 oraz 35 miały nieprawidłowy kształt, dodatkowo korzenie niektórych zębów wykazywały znaczną dylacerację.

Wywiad rodzinny wykazał, że podobne problemy dotyczące zaburzenia liczby oraz wyrzynania



Fig. 4. Intrasutural bone – Wormian bone.
Kość wstawna – kość Wormiana.

tooth 15, surgical exposure of impacted tooth 35 and bonding a retentive element to it for ligature attachment.

Further in-depth interview and intra- and extraoral examination of the female patient suggested cleidocranial dysplasia symptoms. False anodontia resulting from cleidocranial syndrome was settled for as the preliminary diagnosis. As a means to validate the said hypothesis, thoracic X-ray was taken (standard anteroposterior projection); it revealed lack of right clavicular bone and possibly a rudimentary left clavicular bone (Fig. 3). Also, spina bifida in C7-Th4 was noted.

CBCT analysis, conducted as a means to find typical cleidocranial dysplasia symptoms, revealed a Wormian bone (inserted bone between the coronary and squamous sutures) on the left side (Fig. 4). This bone – *osepipticum* – is attributable to the existence of additional ossification sites in the skull. Inserted bones are one of the typical symptoms of congenital disorders such as *osteogenesis imperfecta*, pknodystosis and cleidocranial dysplasia.

A comparative test was made to juxtapose clinical characteristics of the cleidocranial

się zębów występują u 19-letniego syna pacjentki, leczonego od 8 lat w Zakładzie Ortodoncji. U pacjenta stwierdzono 3 zęby nadliczbowe oraz zęby zatrzymane. W 2014r. skierowany do Zakładu Chirurgii Stomatologicznej w celu ekstrakcji zęba 15 oraz chirurgicznego odsłonięcia korony zęba zatrzymanego 35 i przyklejenie do niego elementu retencyjnego z wyprowadzeniem ligatury.

Przeprowadzony u pacjentki szczegółowy wywiad oraz badanie zewnętrz- i wewnętrzne wykazało cechy mogące odpowiadać dysplazji obojczykowo-czaszkowej. Wstępnie rozpoznano anodoncję rzekomą w przebiegu zespołu obojczykowo-czaszkowego. W celu potwierdzenia rozpoznania wykonano rtg klatki piersiowej (Fig. 3). Na rtg klatki piersiowej wykonanym w standardowej projekcji przednio-tylnej stwierdzono brak obojczyka po stronie prawej oraz możliwość śladowo wykształconego obojczyka po stronie lewej, rzutującego się na górno-boczną ścianę klatki piersiowej. Dodatkowo opisano niespojenie łuków tylnych C7-Th4.

Podczas analizy CBCT czaszki pod kątem cech typowych dla dysplazji obojczykowo-czaszkowej, stwierdzono po lewej stronie obecność kości Worma – kości wstawnej w miejscu zejścia się szwu wieńcowego oraz szwu łuskowego (Fig. 4). Kość ta – *os epiptericum* – związana jest z występowaniem dodatkowych ośrodków kostnienia w obrębie czaszki. Kości wstawne są jedną z cech obrazu klinicznego zespołów wad wrodzonych, takich jak *osteogenesis imperfecta*, *pyknodystoza*, a także dysplazja obojczykowo-czaszkowa.

Wykonano test porównawczy, w którym zestawiono cechy kliniczne oraz radiologiczne typowe dla dysplazji obojczykowo-czaszkowej, z cechami występującymi u pacjentki (Tab. 1).

W zakresie przeprowadzonych badań porównanie wykazało 100% zgodność cech typowych dla zespołu obojczykowo-czaszkowego. Dla potwierdzenia diagnozy wykonano badanie genetyczne.

Do badania genetycznego pobrano materiał genetyczny zawarty w ślinie pacjentki. Analiza została przeprowadzona w laboratorium diagnostyki genetycznej Centrum Genetyki Molekularnej GENESIS w Poznaniu. Wykonano sekwencjonowanie DNA metodą PCR, której czułość szacowa-

Table 1. Comparing the characteristics of CCD and their occurrence in a patient

	Disorders typical of the cleidocranial syndrome	Disorders diagnosed in the patient
General disorders	Underdevelopment or lack of clavicular bones	Positive result
	Improper ossification of bones growing on mesenchymatic (membraneous) base	No tests conducted
	Delayed accretion of fontanel and sutures	Positive result
	Low height	Positive result
	Vertebral column malformation	Positive result
	Pelvic malformation	No tests conducted
	Coxa vara	No tests conducted
	Metacarpal/metatarsal bones ossification disorders	No tests conducted
	Prominent frontal and/or parietal bone tubers	Positive result
	Ophthalmic hypertelorism (eyesockets spread wide from one another)	Positive result
	Brachycephalia	Positive result
Disorders of teeth, maxilla and mandible	Underdevelopment of maxilla and paranasal sinuses	Positive result
	Enlargement of the mandible	Positive result
	Delayed teething	Positive result
	Impacted teeth	Positive result
	Surplus teeth	Positive result
	Unshapely crowns – conical	Positive result
	Impacted primary teeth	Positive result

syndrome with symptoms found in the patient (Table 1). The scope of conducted medical examination showed a 100% consistency with typical cleidocranial syndrome symptoms. To further confirm the diagnosis, genetic tests were conducted.

Genetic tests were performed using genetic material collected from the patient's saliva. The samples were analysed in the genetic diagnosis laboratory of the Molecular Genetics Center GENESIS in Poznań. The sample was sequenced using the PCR technique, which has an approximate sensitivity level of 99.8%. The test's result revealed no mutation in the RUNX2 gene, which is responsible for 90% of all the cleidocranial

na jest na 99,8%. Wynik badania był prawidłowy, nie stwierdzono mutacji w obrębie genu RUNX2, odpowiadającego za 90% przypadków dysplazji obojczykowo-czaszkowej. Mimo braku potwierdzenia badaniem genetycznym, obraz kliniczny oraz radiologiczny jednoznacznie wskazują na występowanie u pacjentki dysplazji obojczykowo-czaszkowej.

W związku z utrzymującym się od 3 miesięcy przerostowym zapaleniem dziąsła uniemożliwiającym wykonanie nowych uzupełnień protetycznych wszystkie zęby w szczęce zakwalifikowano do usunięcia.

Miesiąc po konsultacji u pacjentki przeprowadzono zabieg. W znieczuleniu nasiękowym 2%

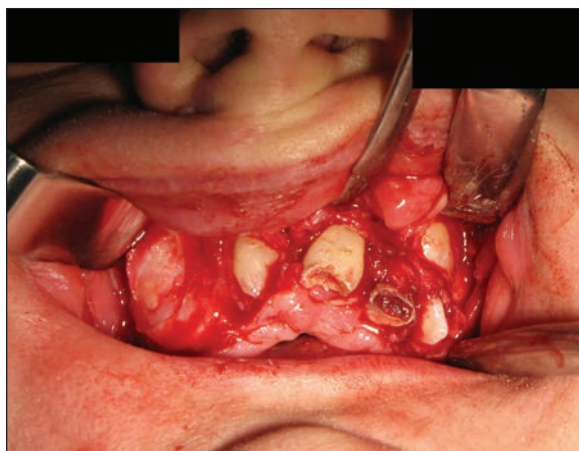


Fig. 5. Partially impacted teeth visible in the maxilla after reflecting the flap.

Stan po odwarstwieniu płata – widoczne częściowo zatrzymane zęby w obrębie szczęki.



Fig. 6. All of the removed teeth.

Wszystkie usunięte zęby.

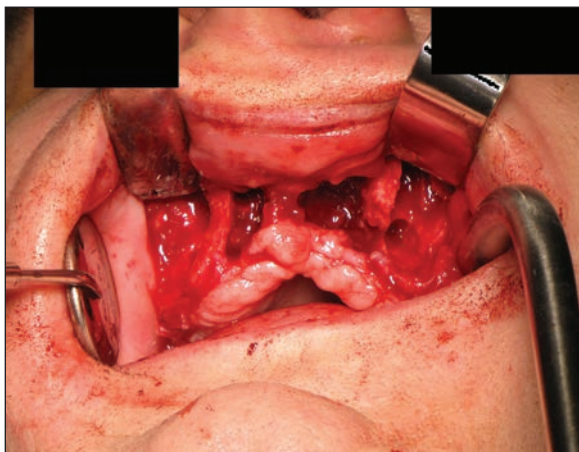


Fig. 7. State after removal of teeth.

Stan po usunięciu zębów.

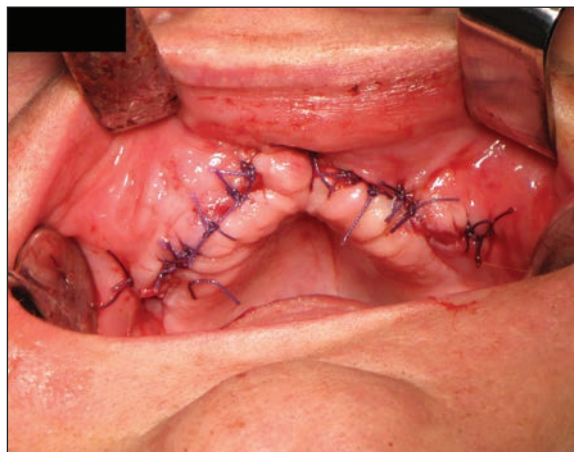


Fig. 8. Stitched wound postoperatively.

Rana pooperacyjna zaopatrzona szwami.

dysplasia cases. Despite no confirmation from the genetic tests, the clinical and radiological picture explicitly indicated cleidocranial dysplasia.

Due to hypertrophic gingivitis, which persisted for three months and prevented preparation of a new denture, all the maxillary teeth were qualified for removal.

One month after the consultation the patient underwent the procedure. Under infiltration anesthesia (2% lidocaine with noradrenaline) the trapezoid mucoperiosteal flap was incised and reflected. Vertical incisions were made in areas 14 and 24. After reflecting the flap, the partially impacted teeth became visible (Fig. 5). All the

Fig. z noradrenaliną nacięto i odwarstwiono trapezowaty płat śluzówkowo-okostnowy. Cięcia pionowe poprowadzono w okolicy 14-24. Po odwarstwieniu płata uwidoczniło częściowo zatrzymane zęby (Fig. 5). Przy użyciu luksatora oraz korzeniowych kleszczy Meissnera kolejno usunięto wszystkie zęby (Fig. 6). Wyłóżczkowano ziarninę zapalną, następnie przy użyciu wiertła wygładzono brzegi kostne rany (Fig. 7). Wykonano plastykę tkanek miękkich usuwając przerośniętą zapalnie błonę śluzową. Pobrany materiał przesłano do badania histopatologicznego. Rana została zaopatrzona szwami pojedynczymi, założono opatrunek uciskowy (Fig. 8). Pacjentce zalecono

teeth were removed with a luxator and Meissner root forceps (Fig. 6). Inflammatory granulation tissue was curetted and then bony edges of the wound were smoothed with a drill (Fig. 7). Gingivoplasty was performed in order to remove the gingival hypertrophy (some of the material was then sent for histopathological examination). The wound was sutured using single stitches and a pressure dressing was applied (Fig. 8). The patient was prescribed Augmentin as a protective measure (0.625 every 12h) and an analgesic (Ketonal forte 100 mg 1 tabl. in case of pain). Routine postoperative check-up the next day showed normal wound healing with minor swelling and no haematoma. Stitches were removed after seven days. The histopathological analysis provided the following results: polyp-like fragments of mucous membrane with fibrosis and chronic inflammatory process in the submucous membrane and also a radicular cyst.

During another check-up six months later, CBCT of the maxilla was taken. Cross-sections showed reconstruction of bony tissue in the surgical site, enabling further treatment leading to the reconstruction of the stomatognathic system. Implant treatment for the patient was planned and involved placing four implants in sites 14, 12, 24, 22 with a screw-retained beam serving as basis for an overdenture.

Discussion

On the basis of the interview, clinical as well as auxiliary examinations the patient was diagnosed with an array of symptoms typical for cleidocranial syndrome. This disorder was first described in 1897 by a team of French doctors: Pierre Marie and R. Sainton. The appearance of the patient drew attention: low height, prominent frontal tubers, brachycephaly, collapsed nasal bridge and ophthalmic hypertelorism. All of the mentioned signs are typical for cleidocranial dysplasia.

The presented case, in the context of medical interview and family history, as well as clinical examination, points towards the possibility of a rare autosomal dominant genetic disease, cleidocranial dysplasia (also known as CCD, de P.Marie and Sainton disease). The occurrence

osłonowo (Augmentin 0,625 in tabl, 1tabl co 12h) oraz przeciwbólowo (Ketonal forte 100mg 1 tabletka w przypadku bólu). W przeprowadzonej kontroli, dzień po zabiegu, stwierdzono prawidłowe gojenie się rany. Wystąpił niewielki obrzęk tkanek miękkich, nie stwierdzono obecności krwiaka. Szwy zostały zdjęte po 7 dniach. Wynik badania histopatologicznego = polipowate fragmenty błony śluzowej z włóknieniem i przewlekłym stanem zapalnym w podścielisku oraz torbiel korzeniowa.

Podczas kontroli 6 miesięcy po zabiegu wykonano badanie CBCT szczęki. Na przekrojach poprzecznych widoczna odbudowa tkanki kostnej w obszarze pozabiegowym umożliwiającą podjęcie leczenia odtwarzającego funkcje narządu żucia. U pacjentki zaplanowano leczenie implantoprotetyczne, wprowadzenie 4 wszczepów śródkostnych w miejscu 14,12,24,22 z przykręcaną belką, na której osadzona zostanie proteza overdenture.

Dyskusja

W wyniku przeprowadzonego wywiadu, badania klinicznego oraz badań dodatkowych u pacjentki stwierdzono występowanie typowych cech dla zespołu obojczykowo-czaszkowego. Po raz pierwszy zespół obojczykowo-czaszkowy został opisany w 1897r. przez francuskich lekarzy: *Pierre Marie* oraz *R. Sainton*. W wyglądzie zewnętrznym pacjentki pierwszą rzeczą, która zwraca uwagę jest niski wzrost, następnie wydatność guzów czołowych, brachycefalia, zapadnięty grzbiet nosa oraz szerokie rozstawienie oczodołów (hipertelorizm oczny). Wszystkie wymienione cechy są charakterystyczne dla dysplazji obojczykowo-czaszkowej.

Przedstawiony przypadek w kontekście zebranego wywiadu ogólnego i rodzinnego, a także badania klinicznego pacjentki wskazuje na możliwość występowania u niej oraz syna rzadkiej choroby genetycznej dziedziczonej autosomalnie dominująco, jaką jest dysplazja obojczykowo-czaszkowa (ang. cleidocranial dysplasia, CCD, choroba de P.Marie i Saintona). Częstość występowania CCD szacowana jest w piśmiennictwie na 1:1.000.000 żywych urodzeń i z jednakową częstością u mężczyzn i kobiet.¹⁸ Powodem może być spontaniczne zaburzenie, mutacja w genie

of CCD is estimated in literature at 1:1,000,000 living births, with equal occurrence rates between both genders.¹⁸ It can be caused by a spontaneous mutation in the gene encoding osteoblastic transcription factor *runx2*. The gene, *RUNX2*, is located on the 6p21 chromosome. This factor is responsible for controlling differentiation of precursor cells into osteoblasts, which is necessary for proper intramembraneous and endochondral ossification. During odontogenesis, this very gene is also responsible for regulating critical interaction between the epithelium and mesenchyme, which controls morphogenesis and morphological differentiation of the enamel organ epithelium.

Similar cases can be found in literature. *Counts* et al. described a patient characterised by low height, cranial, facial and dental disorders, but normal clavicles.¹⁹ *Fukuta* et al. and *Mundlos* suggest that it is the dental disorders that are most distinctive signs of cleidocranial dysplasia and that they are the main criterion that should be taken into account during diagnosis.^{20,21}

Comparing the clinical picture with available literature on the subject and the cases already described by *Counts*, *Fakut* and *Mundlos*, the number of symptoms present in our case study is sufficient to make a preliminary diagnosis of cleidocranial dysplasia, which should be validated with genetic examination.¹⁹⁻²¹ The outcome of conducted genetic tests – showing no mutation in *RUNX2* – does not explicitly exclude the diagnosis of cleidocranial syndrome. Most probably, the patient simply happens to belong to the 10% of the population of those afflicted, whose genetic mutation responsible for the disorder is to be found elsewhere in their genome. In this specific case, in view of a lack of the aforementioned characteristics, one should take into account generalised teeth eruption disorder, the so-called Primary Failure of Eruption (PFE). It is associated with a malfunction in the very mechanism of eruption, which leads to lack of spontaneous tooth movement. Such disorders can only be treated surgically and prosthetically. The cause for this disorder remains to be found, although a genetic background is strongly suspected.

Before arriving at a conclusive diagnosis, one

kodującym czynnikiem osteoblastyczny transkrypcji *runx2*. Gen *RUNX2* znajduje się na chromosomie 6p21. Czynnikiem ten odpowiada za kontrolę nad różnicowaniem komórek prekursorowych do osteoblastów, co jest niezbędne do kostnienia na podłożu zarówno błoniastym, jak i chrzęstnym. W trakcie odontogenezy, gen ten odpowiedzialny jest za regulację kluczowych interakcji nabłonka i mezenchymy, które kontrolują postęp morfogenezy oraz dyferencjacji morfologicznej nabłonka narządu szklivnego.

W literaturze pojawiają się podobne przypadki. *Counts* i wsp. opisali pacjenta charakteryzującego się niskim wzrostem, zaburzeniami czaszki, twarzy, uzębienia, ale bez zniekształcenia obojczyków.¹⁹ *Fukuta* i wsp. oraz *Mundlos* twierdzą, że to zaburzenia w uzębieniu są najbardziej znamienne dla dysplazji obojczykowo-czaszkowej i to one są podstawowym kryterium w rozpoznaniu tego schorzenia.^{20,21}

Porównując obraz kliniczny z dostępną wiedzą literaturową, w tym z przypadkami opisanymi przez *Counts*, *Faukuta*, *Mundlosa*, u pacjentki liczba objawów wskazujących na dysplazję obojczykowo-czaszkową jest wystarczająca do postawienia wstępnego rozpoznania dysplazji obojczykowo-czaszkowej, którą potwierdzić powinno się badaniem genetycznym.¹⁹⁻²¹ Wynik przeprowadzonego badania genetycznego niepotwierdzający mutacji w obrębie genu *RUNX2* nie jest jednak jednoznacznym stwierdzeniem braku występowania dysplazji obojczykowo-czaszkowej. Najprawdopodobniej pacjentka znajduje się w 10% populacji osób chorych, u których mutacja odpowiedzialna za cechy charakterystyczne dysplazji obojczykowo-czaszkowej, znajduje się w genie innym niż *RUNX2*. W sytuacji braku wyżej wymienionych cech, w diagnostyce różnicowej należałoby wziąć pod uwagę uogólnione zaburzenie wyrzynania zębów, jakim jest PFE, czyli pierwotne zaburzenie wyrzynania. Związane jest ono z uszkodzeniem w samym mechanizmie wyrzynania, co prowadzi do braku spontanicznego ruchu zębów. Jedynym postępowaniem leczniczym w przypadkach takich jest leczenie chirurgiczne oraz protetyczne. Przyczyna tego zaburzenia nie jest do końca poznana, podejrzewa się głównie czynniki genetyczne.

must also consider hypohydrotic ectodermal dysplasia as a possibility. This syndrome manifests itself with dental abnormalities, reduced perspiration, dysplastic nails, scant hair, skin atrophy, weak pigmentation and limb deformation. Other illnesses that one must consider are: Apert syndrome (characterised by cranial deformity, syndactylia, craniofacial defects, hypertelorism) and Albers-Schönberg disease – osteopetrosis. It is caused by lack of active osteoclasts responsible for resorption and reconstruction of bone, which is necessary to form a leading canal for eruption. Lack of expression of the growth factor known as colony stimulating factor 1 (CSF-1) and lack of active osteoclasts leads to blindness and deafness due to lack of development of nerve canals; anaemia due to lack of bone marrow cavities that are filled with primitive bone structures instead of marrow. There are known genetic causes of severe, congenital form of juvenile osteopetrosis, while the benign form may manifest itself less dramatically.²² However, the clinical and radiological picture clearly indicates cleidocranial dysplasia.

In this particular case, the lack of proper diagnosis is striking; as a consequence, full dentures were supported by an area containing impacted teeth. Utilizing one set of dentures for 16 years caused resorption of the alveolar process of the maxilla and led to gingivitis around the passively erupting tooth 21.

The aforementioned authors *Shaikh, Shuterman* and *Ishi* et al. remark that early diagnosis is of paramount importance, followed by proper therapy.^{18,23} The protocol they recommend begins with the removal of primary and supernumerary teeth. In order to stimulate secondary teeth eruption, they recommend exposing them as soon as the root reaches 1/3 length. According to *Isha* et al., undertaking orthodontic procedures with intent to bring impacted teeth to the arch may prove difficult due to reduced bone activity in the alveolar processes.²³ The authors emphasize the significance of prosthetic treatment and the possibility of autotransplantation of impacted teeth.

Due to the patient's age (48 years), orthodontic treatment was ruled out as an impractical option – bringing teeth into the dental arch in adults

Przed postawieniem ostatecznego rozpoznania należy wziąć pod uwagę również hipohydrotyczną dysplazję ektodermalną. Zespół ten przejawia się anormalnym uzębieniem, zmniejszeniem wydzielania potu, dysplazją paznokci, rzadkim owłosieniem, zanikiem skóry, słabą pigmentacją, deformacją kończyn. Innymi schorzeniami, o których należy pamiętać, jest Zespół Perta – charakteryzujący się deformacją czaszki, syndaktylią, nieprawidłowościami w obrębie twarzoczaszki, hiperteloryzmem ocznym oraz marmurowatość tkanki kostnej – choroba Albersa-Schönberga. W schorzeniu tym przyczyną zahamowania wyrzynania zębów jest brak aktywnych osteoklastów odpowiedzialnych za resorpcję i przebudowę tkanki kostnej niezbędnych do wytworzenia kanału wodącego dla erupcji. Brak ekspresji czynników wzrostowych (CSF-1, colony stimulating factor 1) oraz aktywnych osteoklastów w osteopetrozie jest przyczyną głuchoty i ślepoty z powodu niewykształcenia kanałów kostnych dla nerwów, anemii z powodu braku jam szpikowych, które wypełnia prymitywna tkanka kostna w miejscu szpiku. Znane są genetyczne przyczyny ciężkiej, wrodzonej postaci młodzieńczej osteopetrozy, łagodna postać osteopetrozy może manifestować się mniej dramatycznie,²² jednakże obraz kliniczny oraz radiologiczny wyraźnie wskazuje na dysplazję obojczykowo-czaszkową.

W opisanym przypadku zastanawia brak odpowiedniej diagnostyki i w konsekwencji wykonanie protez całkowitych na podłożu z licznymi zębami zatrzymanymi. Użytkowanie przez około 16 lat jednego kompletu protez spowodowało resorpcję kości wyrostka zębodołowego szczęki i doprowadziło do stanu zapalnego dziąsła w sąsiedztwie biernie wyżynającego się zęba 21.

Wspomniani wcześniej autorzy *Shaikh* i *Shuterman* oraz *Ishi* i wsp. zaznaczają, że niezwykle ważne jest wczesne rozpoznanie objawów i podjęcie leczenia.^{18,23} Rekomendowanym przez nich protokołem leczenia jest usuwanie zębów mlecznych oraz zębów nadliczbowych. W celu pobudzenia wyrzynania zębów stałych polecają odsłanianie ich, w momencie osiągnięcia przez korzeń 1/3 długości. Podjęcie leczenia ortodontycznego z zamiarem wprowadzenia zębów zatrzymanych

with full anodontia is extremely difficult, if not impossible. Thus, in the described case, the first step of the therapeutic process was to remove all impacted teeth in the maxilla. Tooth removal, smoothing the processes and subsequent removal of excess soft tissue led to reconstruction of the alveolar process. In order to improve the comfort of prosthodontic rehabilitation, implantoprosthodontic treatment was proposed – implants were inserted and an overdenture was placed on them.

Conclusion

Cleidocranial syndrome diagnosis should start with taking family history and performing clinical examination of the patient. The examination should focus particularly on physical traits, such as height, depressed shoulders, bad posture caused by spinal or hip malformation, as well as the skull, nose shape and distance between the orbits. Settling for a final diagnosis requires a chest X-ray in anteroposterior projection, aiming to confirm one of the typical signs – underdevelopment or lack of clavicular bones. Finally, a validation of the said diagnosis comes from genetic analysis for RUNX2 gene mutation. Dental abnormalities, such as accessory teeth, persistent primary teeth and impacted secondary teeth found on intraoral examination are very characteristic of cleidocranial syndrome but should not be the sole criterion in the diagnostic process. As a means of preliminary radiological evaluation of teeth eruption, dental panoramic radiograph should be taken in order to assess the severity of dental abnormalities. For in-depth evaluation of tooth locations and spatial relations between them and other anatomical structures, the diagnostic process needs to be broadened with CBCT of the maxilla and the mandible. In the cleidocranial syndrome it is extremely important to start treatment as early as possible in an interdisciplinary approach, combining surgery, orthodontics and prosthodontics. The aim of such treatment is not only to restore facial symmetry and aesthetics, but also to rehabilitate the stomatognathic system leading to its proper function. Should gingivitis emerge as a result of passive eruption of impacted teeth in elderly people, it is necessary to remove

do łuku, w związku z obniżoną aktywnością kości wyrostków zębodołowych, wg *Ishi* i wsp., może okazać się trudne.²³ Autorzy podkreślają także konieczność leczenia protetycznego, a także możliwości autotransplantacji zębów zatrzymanych.

Z powodu wieku pacjentki (48 lat) zrezygnowano z leczenia ortodontycznego, gdyż u osób dorosłych z całkowitym bezzębiem wprowadzenie zębów do łuku byłoby niezwykle skomplikowane, a prawdopodobnie wręcz niemożliwe. W związku z tym w opisanym przypadku postępowanie lecznicze rozpoczęto od usunięcia wszystkich zębów zatrzymanych w szczęce. Usunięcie zębów, wygładzenie wyrostka oraz usunięcie nadmiarów miękkiej tkanki spowodowało przebudowę wyrostka zębodołowego. W celu poprawienia komfortu użytkowania uzupełnienia protetycznego zaplanowano leczenie implantoprotetyczne – wprowadzenie wszczepów oraz wykonanie protezy overdenture.

Wnioski

Diagnostykę zespołu obojczykowo-czaszkowego rozpoczynamy od wywiadu rodzinnego i badania klinicznego pacjenta. W badaniu należy zwrócić uwagę na cechy ogólne budowy ciała, takie jak wzrost, opuszczone ramiona, zaburzenia postawy związane ze zniekształceniami kręgosłupa lub biodra, a także kształt czaszki, nosa, rozstaw oczu. Do postawienia rozpoznania końcowego konieczne jest wykonanie rtg klatki piersiowej w projekcji tylnoprzodniej mającego potwierdzić jedną z typowych cech, jaką jest niedorozwój lub brak obojczyków. Potwierdzeniem diagnozy zespołu obojczykowo-czaszkowego jest badanie genetyczne pod kątem wystąpienia mutacji w genie RUNX2. Nieprawidłowości zębowe, takie jak: liczne zęby nadliczbowe, przetrwałe zęby mleczne i zatrzymane zęby stałe, stwierdzone w badaniu wewnątrzustnym są bardzo charakterystyczne dla zespołu obojczykowo-czaszkowego, jednakże nie powinny być jedynym kryterium przy stawianiu rozpoznania. W celu wstępnej oceny radiologicznej zaburzeń wyrzynania zębów, należy wykonać zdjęcie pantomograficzne pozwalające ocenić stopień występujących nieprawidłowości zębowych. Do dokładnej oceny miejsca położenia zębów i relacji przestrzennych pomiędzy zębami a innymi

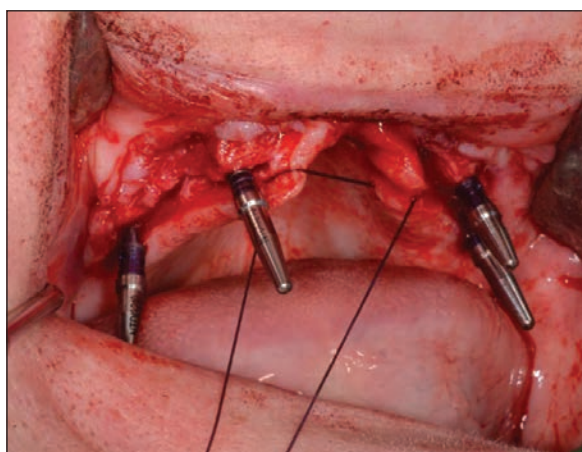


Fig. 9. Implantation procedure using surgical template.
Wykonanie zabiegu z wykorzystaniem szablonu chirurgicznego.

them before preparing new dentures.

Surgical removal of multiple impacted teeth invariably leads to significant bone loss of the alveolar process; its shape radically changes, both horizontally and vertically, which deteriorates conditions for prosthodontics. The shape of the alveolar process and width of attached gingiva are essential to any prosthodontic treatment. That is why one should consider the type of planned prosthodontic restoration while preparing for the surgery. In the case of a large bone defect, augmentation procedures should be considered as a means of restoring proper bone volume to stabilize future prosthodontic restoration. In the presented case, the treatment plan assumed that the prosthodontic restoration would be supported on implants. Despite extensive alveolar bone loss, maxillary CBCT identified sites with enough bone tissue to place four implants, which served as support for future prosthodontic restoration without any need for additional augmentation procedures. Thus, additional surgeries, a potential cause of complications and prolonged rehabilitation of the stomatognathic system, could be avoided. In order to precisely mark the implant placement sites, previously identified on CBCT examination, a surgical template was used (Fig. 9).

strukturami anatomicznymi niezbędnym jest rozszerzenie diagnostyki o CBCT szczęki i żuchwy. W dysplazji obojczykowo-czaszkowej niezwykle ważne jest podjęcie wczesnego leczenia wielospecjalistycznego obejmującego leczenie chirurgiczne, ortodontyczne oraz protetyczne. Celem podjętego leczenia jest nie tylko przywrócenie estetyki i symetrii twarzy, ale rehabilitacja narządu żucia umożliwiająca jego prawidłową funkcję. U osób starszych w przypadku pojawienia się stanów zapalnych dziąseł związanych z biernym wyrzynaniem zębów zatrzymanych, konieczne jest usunięcie zębów przed planowanym wykonaniem nowych uzupełnień protetycznych. Dłutowanie licznych zębów zatrzymanych prowadzi do znacznej utraty masy kostnej wyrostka zębodołowego. Radykalnie zmienia się kształt wyrostka zarówno w wymiarze wertykalnym, jak i horyzontalnym, konsekwencją czego jest pogorszenie warunków protetycznych. Kształt wyrostka zębodołowego szczęki, szerokość strefy zbitej dziąsła jest istotna dla przyszłego leczenia protetycznego. Dlatego na etapie planowania leczenia chirurgicznego należy brać pod uwagę, jaki rodzaj uzupełnienia protetycznego planujemy wykonać. W przypadku rozległych ubytków kości, należy rozważyć konieczność wykonania zabiegów augmentacyjnych, w celu odtworzenia prawidłowej objętości kości umożliwiającej stabilność przyszłych uzupełnień protetycznych. W opisywanym przypadku plan leczenia zakładał wykonanie uzupełnienia protetycznego opartego na implantach. Pomimo znacznej utraty kości wyrostka, w badaniu CBCT szczęki udało się określić miejsca z wystarczającą ilością tkanki kostnej pozwalającej na bezpieczne wprowadzenie czterech wszczepów, mających stanowić filary dla przyszłego uzupełnienia protetycznego bez konieczności wykonywania dodatkowych zabiegów augmentacyjnych. Uniknięto w ten sposób kolejnych zabiegów chirurgicznych, mogących być źródłem powikłań oraz wydłużających proces rehabilitacji narządu ortognatycznego. W celu precyzyjnego określenia miejsca wprowadzenia implantów, wcześniej określonego w badaniu CBCT, zaplanowano wykonanie zabiegu z wykorzystaniem szablonu chirurgicznego (Fig. 9).

References

1. *Dyras M, Jankowska K, Czupryna S*: Ocena częstotliwości występowania zaburzeń rozwojowych zębów u pacjentów leczonych w Katedrze Ortodontji Instytutu Stomatologii Uniwersytetu Jagiellońskiego. *Dent Med Probl* 2003, 40: 349-354.
2. *Janas A, Osica P, Stelmach R, Ratajek-Gruda M*: Zaburzenia liczby zębów w materiale własnym. Developmental disturbances in teeth number basing on own material. *J Health Sci* 2014; 4: 57-64.
3. *Burzynski N, Escobar V*: Classification and genetics of numeric anomalies of dentition. *Birth Defects Orig Artic Ser* 1983;19:95-106.
4. *Hattab F, Yassin O, Rawashdeh M*: Supernumerary teeth: Report of three cases and review of the literature. *ASDC J Dent Child*. 1994;61:382-93.
5. *Humerfelt D, Hurlen B, Humerfelt*: Hyperdontia in children below four years of age: a radiographic study. *ASDC J Dent Child* 1985; 52: 121-124.
6. *Juzwa E, Winiarska-Majeczyno M*: Nadliczbowe zęby mleczne. *Czas Stomatol* 1973; 26: 406-409.
7. *Langlais R, Langland O, Nortje C*: Diagnostic imaging of the jaws. Radiographic localisation technics. *Dent Radiol Photo* 1979; 52: 69-77.
8. *Strużak-Wysokińska M, Kamińska K, Wysokińska-Miszczuk J*: Zęby nadliczbowe w przednim odcinku szczęki. *Czas Stomatol* 1987; 33: 446-450.
9. *Górniak D, Jarczyńska I, Ziemia Z*: Nadliczbowość zębów – przegląd piśmiennictwa i opis 3 leczonych przypadków. *Ortop Szczęk Ortod* 2001; 1: 17-25.
10. *Rizzutti N, Scotti S*: A case of hyperdontia with twenty-two supernumeraries: It's surgical-orthodontic treatment. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 1997; 111: 471-480.
11. *Goya H A, Tanaka S, Maeda T, Akimoto Y*: An orthopantomographic study of hypodontia in a permanent teeth of Japanese pediatric patients. *J Oral Sci* 2008; 50: 143-150.
12. *Biedziak B*: Etiologia i występowanie agenezji zębów – przegląd piśmiennictwa. *Dent Med Probl* 2004; 41: 531-535.
13. *Kusiak A, Kocharńska B, Bukowska M, Żółtowska A*: Hypodontia in maxillary permanent dentition – case report. *Czas Stomatol* 2008; 61: 348-352.
14. *Pinho T, Tavares P, Pollmann C*: Developmental absence of maxillary lateral incisor in the Portuguese population. *Eur J Orthod* 2005; 27: 443-449.
15. *Vieira A R, Meira R, Modesto A, Murray JC*: MSX1, PAX9 and TGFA contribute to tooth agenesis in human. *J Dent Res* 2004; 83: 723-727.
16. *Fekonja A*: Hypodontia in orthodontically treated children. *Eur J Orthod* 2005; 27: 457-460.
17. *Vieira AR*: Oral cleft syndromic forms of tooth agenesis as models for genetics of isolated tooth agenesis. *J Dent Res* 2003; 82: 162-165.
18. *Shaikh R, Shusterman S*: Delayed dental maturation in cleidocranial dysplasia. *ASDC J Dent Child* 1998; 5: 325-329, 355.
19. *Counts AL, Rohrer MD, Prasad H, Bolen P*: An assessment of root cementum in cleidocranial dysplasia. *Angle Orthod* 2001; 4: 293-298.
20. *Fukuta Y, Totsuka M, Fukuta Y, Takeda Y, Yoshida Y, Niitsu J, et al.*: Histological and analytical studies of a tooth in a patient with cleidocranial dysostosis. *J Oral Sci* 2001; 43: 85-89.
21. *Mundlos S*: Cleidocranial dysplasia: clinical and molecular genetics. *J Med Genet* 1999; 36: 177-182.
22. *Wojtowicz A, Yamauchi M, Sotowski R, Ostrowski K*: Normalization of periodontal tissues in the osteopetrotic microphthalmic blanc (mib) mutant rats, treated with CSF-1 (colony Stimulating factor-1). *J Periodontol* 1998; 33: 480-486.
23. *Ishii K, Nielsen IL, Vargervik K*: Characteristics of jaw growth in cleidocranial dysplasia. *Cleft Palate Craniofac J* 1998; 35: 161-166.

Address: 00-006 Warszawa, ul. Nowogrodzka 59 Pawilon XI
Tel.: +4822 5021242
e-mail: awojt@kcs.amwaw.edu.pl

Received: 29th August 2017

Accepted: 12th November 2017