



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
FIRENZE

Scuola di
Scienze della
Salute Umana



Convegno Nazionale S.I.O.H. in collaborazione con
l'Università degli Studi dell'Insubria
**APPROCCIO CLINICO MULTIDISCIPLINARE
IN ODONTOIATRIA SPECIALE**



Le Anomalie Dento-Scheletriche della Sindrome Kabuki nei pazienti in Età Evolutiva

Tozzi G.* , Giuntini V.* , Callea M.** , Franchi L.* , Armi P. **

*Università degli Studi di Firenze - Scuola di Scienze della Salute Umana
**SOSA di Odontostomatologia Speciale Pediatrica, AOU Meyer, Firenze



Introduzione

La Sindrome Kabuki (KS), anche Sindrome del trucco Kabuki o Sindrome Niikawa-Kuroki, è un disordine genetico raro, causato da mutazioni a carico del gene KMT2D (75%) o del gene KDM6A (5%), caratterizzato da malformazioni congenite multiple, ritardo psico-cognitivo e un tipico dismorfismo cranio-facciale. Nel contesto di questo, le anomalie dento-scheletriche si possono rilevare in più della metà dei soggetti affetti in età evolutiva.

Obiettivi

Lo scopo del presente studio è stato quello di individuare le anomalie dento-scheletriche peculiari della KS nei pazienti in età evolutiva, confrontando la frequenza di riscontro di queste in un campione di soggetti sindromici rispetto a quanto riportato in letteratura, per coadiuvare la diagnosi medico-genetica ed implementare la sorveglianza epidemiologica della KS.

Materiali e metodi

Lo studio è stato condotto su un campione di 10 soggetti affetti dalla KS, fra gli 8 e i 20 anni d'età, che si erano sottoposti a visite di controllo odontostomatologiche e/o specialistiche di trattamento ortodontico. Sono stati raccolti i dati clinici e radiografici ed è stata condotta un'analisi descrittiva di ciascun paziente. Quindi sono state calcolate le percentuali di frequenza delle anomalie dentali propriamente dette riscontrate nel campione. Mentre le caratteristiche scheletriche cranio-facciali sono state valutate mediante l'analisi cefalometrica, condotta da esaminatore esterno all'équipe di ricerca, delle telere del cranio in proiezione latero-laterale di 5 soggetti del campione, di cui per buona collaborazione si disponeva di tale indagine radiografica. Dunque, sono state confrontate le percentuali di frequenza delle anomalie dento-scheletriche rilevate nel campione con quanto riportato in letteratura.

Risultati

Relativamente alle anomalie dentali, l'80% dei soggetti affetti da KS presentava agenesie multiple, più spesso degli incisivi laterali. Inoltre, il 40% dei soggetti aveva una storia di labio-/palatoschisi, trattata chirurgicamente. Per quanto concerne le caratteristiche scheletriche cranio-facciali, il 60% dei soggetti mostrava una tendenza ad una disarmonia scheletrica di III Classe.

Conclusioni

Le anomalie dento-scheletriche nei pazienti affetti dalla KS in età evolutiva sono di comune riscontro clinico. L'ipodonzia, correlata ad agenesie multiple, si è confermata la più frequente anomalia dentale propriamente detta nei pazienti pediatrici con la KS. Mentre, una tendenza alla disarmonia di III Classe è stata evidenziata quale caratteristica scheletrica cranio-facciale peculiare della KS nei pazienti in età evolutiva, in accordo con quanto riportato in letteratura.

"È auspicabile che ricerche future possano confermare con maggior potenza statistica quanto la presente ha potuto appurare. Inoltre, si ritiene altrettanto desiderabile che il modello di crescita e sviluppo cranio-facciale proprio della Sindrome Kabuki venga delineato con maggior chiarezza."