

Abb. 1: Iris stellata, Strabismus.

Ist das Williams-Beuren-Syndrom für die Kieferorthopädie relevant?

Von Dr. Karin Habersack.

Einleitung

Das Williams-Beuren-Syndrom (WBS) ist eine seltene Erkrankung, die lebenslanger multiprofessioneller Therapiebegleitung bedarf.



Abb. 2: Elfengesicht.

Von seltenen Erkrankungen betroffene Menschen haben einige Gemeinsamkeiten: Da es häufig auch in Fachkreisen wenig Kenntnisse wegen geringer Fallzahlen gibt, dauert es im Durchschnitt circa fünf Jahre, bis die jeweilige Diagnose gestellt werden kann. Oft haben betroffene Patienten bereits viele medizinische Fachrichtungen erfolglos hinter sich und können auch, sobald endlich geklärt ist, welche Erkrankung vorliegt, nicht unbedingt mit einer zielführenden Behandlung rechnen.

Das erste Zentrum für seltene Erkrankungen (ZSE) wurde 2010 an der Universität Tübingen gegründet. Laut Definition sind weniger als fünf von 10.000 Einwohnern von seltenen, meist genetisch bedingten Krankheiten betroffen, von denen etwa 8.000 bekannt sind. Mittlerweile gibt es in Deutschland mehr als 30 Zentren für seltene Erkrankungen, die europaweit vernetzt sind. Als vorrangige Aufgaben sehen alle eine schnellere Diagnosestellung, die Intensivierung syndrombezogener Forschung sowie das Erarbeiten individueller Therapiekonzepte.

Historie

Im Jahr 1961 veröffentlichte J. C. P. Williams (* 1922), Kardiologe am Auckland Hospital, Neuseeland, einen Artikel, in dem er markante, bei vier Kindern gemeinsam auftretende Befunde schilderte, die als Williams-Syndrom bekannt wurden.¹ Nur ein Jahr später, 1962, beschrieb A. J. Beuren (* 1919 – † 1984), Kinderkardiologe an der Universität Göttingen, ebenfalls bei vier Kindern ähnliche Befunde, wozu eine angeborene supra-avalvuläre Aortenstenose, mentale und physische Retardierung sowie faziale Besonderheiten gehörten.² Diese zeitnahen, aber voneinander unabhängigen Erkenntnisse führten zur Namensgebung: Williams-Beuren-Syndrom (WBS).

Der Beitrag von Williams erwies sich als ein Meilenstein, obwohl er nicht mehr zum Thema publizierte. Nachdem er Neuseeland verlassen hatte, wirkte Williams in den USA und in Europa, wo er Ende der 1970er-Jahre spurlos verschwand. Interpol suchte ohne Ergebnis nach dem Vermissten; schließlich hat ihn der Neuseeländische High Court 1988 als vermisste Person, die



Abb. 3a und b: Makroglossie (a), frontoffener Biss (b).

vermutlich tot ist, deklariert. Spekulationen und Legenden um seine Person verstummten nie.

Beuren absolvierte nach dem Medizinstudium an der LMU seine Weiterbildung in den USA, u.a. an der Johns Hopkins University in Baltimore, Maryland. Ab 1959 war er Mitbegründer der Pädiatrischen Kardiologie und später Lehrstuhlinhaber an der Universität Göttingen. Dort vertiefte und erweiterte er seine Erkenntnisse auch zu Zahn- und Kieferbefunden, worüber er in späteren Publikationen berichtete.^{3,4}

„Das Williams-Beuren-Syndrom (WBS) ist eine seltene Erkrankung, die lebenslanger multiprofessioneller Therapiebegleitung bedarf.“

Befunderhebung

Die Verdachtsdiagnose WBS wurde zunächst anhand klinischer Symptome gestellt und musste differenzialdiagnostisch von anderen Syndromen mit ähnlichem Erscheinungsbild abgegrenzt werden.

Erst im Jahr 1993 gelang es, mittels der Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH), die genetische Ursache für das Syndrom auf den Verlust von genetischem Material, eine Mikrodeletion im Chromosom 7, zurückzuführen. Betroffen sind insbesondere das Elastin-Gen und daneben liegende, benachbarte Gene in der Region 7q11.23 in unterschiedlicher Ausprägung, was zu einer Variation des klinischen Phänotyps führt.⁵ Wie generell bei Mikrodeletions-syndromen handelt es sich meist um sporadisch auftretende Fälle, doch es gibt auch Familien mit mehreren Be-

troffenen. Hier entspricht das Vererbungsmuster einem dominanten Erbgang mit variabler Expressivität. Da eine Pränataldiagnostik nicht routinemäßig erfolgt, wird nach der Geburt bei Anzeichen für das WBS eine DNA-Analyse veranlasst. Für betroffene Familien steht mittlerweile umfangreiches Informationsmaterial zur Aufklärung und zur Prognose bereit, u.a. durch den Bundesverband WBS e.V.⁶

troffenen. Hier entspricht das Vererbungsmuster einem dominanten Erbgang mit variabler Expressivität. Da eine Pränataldiagnostik nicht routinemäßig erfolgt, wird nach der Geburt bei Anzeichen für das WBS eine DNA-Analyse veranlasst. Für betroffene Familien steht mittlerweile umfangreiches Informationsmaterial zur Aufklärung und zur Prognose bereit, u.a. durch den Bundesverband WBS e.V.⁶

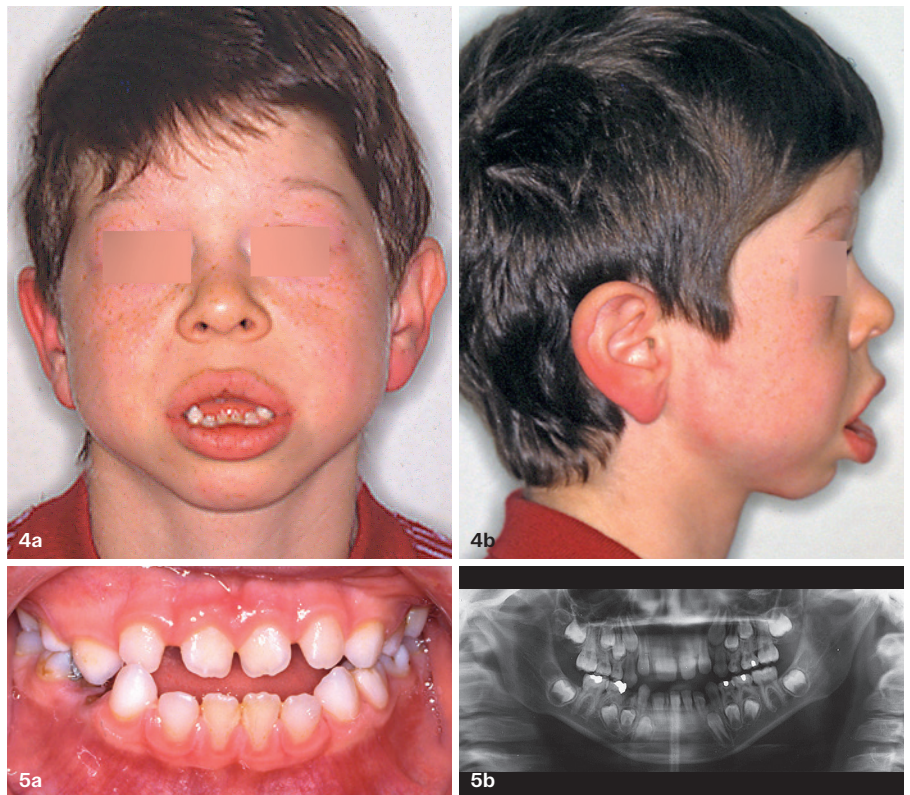


Abb. 4a und b: Extraoraler Befund bei Erstuntersuchung – Alter 8 Jahre. **Abb. 5a und b:** Anfangsbefund intraoral (a), Anfangsbefund OPT (b).

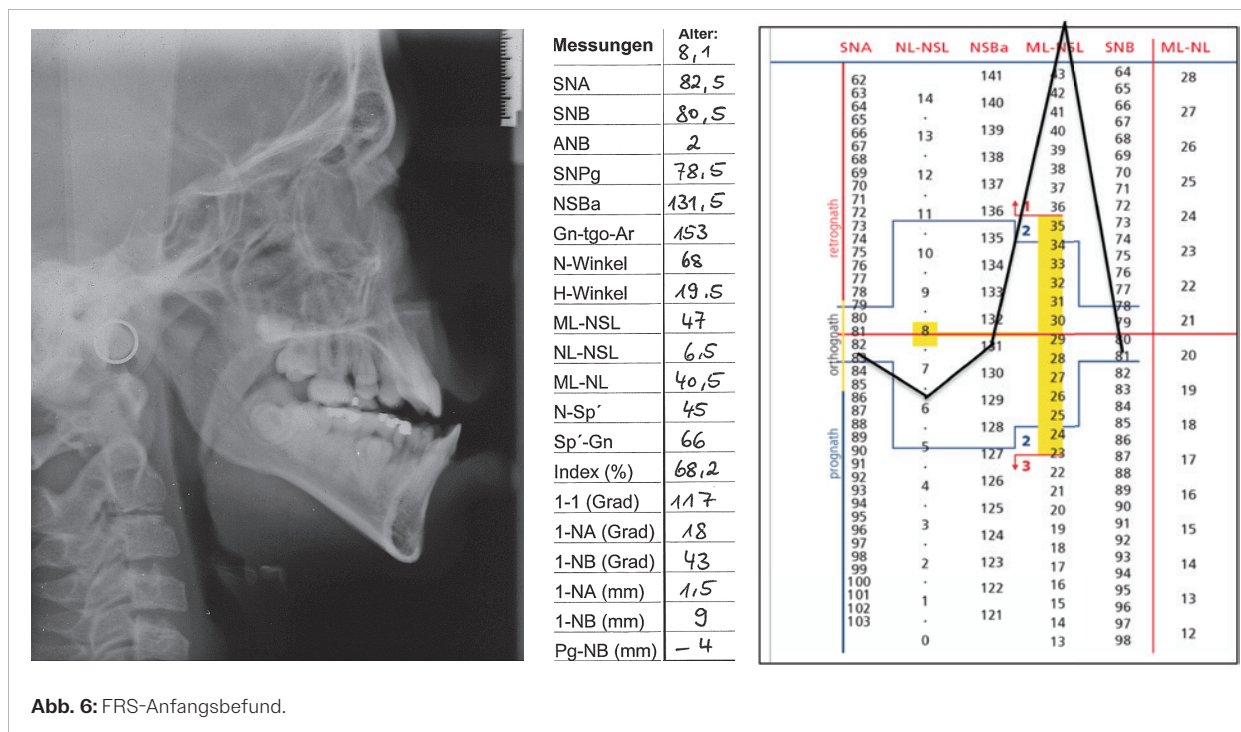


Abb. 6: FRS-Anfangsbefund.

„Für die soziale Akzeptanz eines Individuums spielen gesichtsästhetische und funktionelle Faktoren eine wichtige Rolle. Beim WBS ist das äußere faciale Erscheinungsbild betroffen, wofür der Begriff Elfengesicht geprägt wurde.“

Inzidenz

Beim WBS handelt es sich um eine Entwicklungsbeeinträchtigung, deren Auftreten zwischen 1:7.500 und 1:20.000 Lebendgeburten angegeben wird. Das WBS kommt bei allen Geschlechtern und weltweit in allen Ethnien vor.⁷

Allgemeinmedizinische Befunde

Typische, beim WBS häufig auftretende Befunde können in unterschiedlicher Ausprägung vorliegen:

- Defizit beim Elastin-Gen
- supralvalvuläre Aortenstenose
- kardiovaskuläre Anomalien
- Nierenhypoplasien/unilaterale Aplasie
- infantile Hyperkalzämie
- Hernien

- Wachstumsverzögerung
- begrenzte, retardierte mentale Entwicklung
- geringe Körpergröße
- früher Pubertätseintritt
- langer Hals/abfallende Schultern
- raue Stimme
- Hyperakusis
- Iris stellata bei blauen Augen, Strabismus (Abb. 1)

Viele medizinische Fachrichtungen sind von Geburt an interdisziplinär in die Betreuung eingebunden, wie die pädiatrische Kardiologie und Anästhesiologie, die Pädiatrie, Orthopädie, HNO- und Augenheilkunde, Psychotherapie, Physiotherapie und Logopädie. Eine individuelle Frühförderung ist wegen der retardierten körperlichen und mentalen Entwicklung nötig. Diese Maßnahmen sollen helfen, ein mehr oder weniger eigenständiges Leben

führen zu können, wobei eine dauerhafte Unterstützung erforderlich bleibt. WBS-Betroffene fallen durch ihr freundliches Wesen bis hin zur Distanzlosigkeit auf, oft verbunden mit beachtlicher Eloquenz und Musikalität, was sie beliebt und gut integrierbar macht. Für die soziale Akzeptanz eines Individuums spielen gesichtsästhetische und funktionelle Faktoren eine wichtige Rolle. Beim WBS ist das äußere faciale Erscheinungsbild betroffen, wofür der Begriff Elfengesicht geprägt wurde.⁸ Charakteristische Merkmale des Elfengesichts (Abb. 2):

- schmale Temporalregion
- breiter Jochbogenbereich
- pausbäckige Wangen
- Weichteilwulst über den Oberlidern
- kleine Nase
- wulstige Lippen
- habituell fehlender Mundschluss
- fliehendes Kinn



Abb. 7a und b: Profil vor OP (a), Profil fünf Jahre nach OP (b).

Zahnmedizinisch interdisziplinäre Betreuung

Eine enge Zusammenarbeit aller Gebiete der Zahnheilkunde ist vom frühen Kindesalter an dauerhaft notwendig. Diese umfasst allgemeinärztlich die Mundhygiene mit Instruktion und Überwachung, Kariesprophylaxe und -therapie im Milchgebiss, insbesondere zum Stützzonenerhalt, sowie Parodontologie, Endodontie und Prothetik. Die Kieferorthopädie ist bereits im Milchgebiss gefordert und bleibt langfristig aktiv eingebunden. Dysfunktionen durch den fehlenden Mundschluss beeinträchtigen Atmung, Sprechen und Schlucken. Hier besteht kiefer-

orthopädischer Handlungsbedarf mit multidisziplinärer Verknüpfung.

Mit der Mund-Kiefer-Gesichtschirurgie ist bei geplanten Umstellungsosteotomien im jungen Erwachsenenalter eine enge interdisziplinäre Vernetzung unerlässlich.

Spezielle Befunde

Funktion

Dysfunktionen durch den fehlenden Mundschluss beeinträchtigen Atmung, Sprechen und Schlucken. Sie lassen sich zum großen Teil auf die typische Makroglossie zurückführen. Die auffällige Zungengröße führt zusammen mit starkem Zungendruck und einem visze-

ralen Schluckmuster zur Protrusion der UK-Frontzähne. Der frontal offene Biss beeinträchtigt die Abbeiß- und Kau-funktion, mit der Folge von Essstörungen und Verdauungsproblemen. Auch Sprachstörungen sind durch den fehlenden Mundschluss bedingt und die daraus resultierende Mundatmung kann Schnarchen und Schlafapnoe verursachen (Abb. 3).

Morphologie

Das Neurokranium weist eine länglichere Form und eine geringere Größe sowohl bei männlichen als auch bei weiblichen Betroffenen gegenüber einer Vergleichsgruppe auf. Diese Ergebnisse wurden in einer umfangreichen Untersuchung von S. Axelsson et al. an 62 WBS-Betroffenen in Oslo/Norwegen ermittelt. In der Neuroosteologie wird ein Zusammenhang zwischen vermindertem Gehirnwachstum und größerer Knochen-dicke durch geringere Knochenresorption an der inneren Kurvatur der Schädelkalotte angenommen.⁸

Das Viszerokranium zeigt meist folgende Befunde:

Skelettal

- transversal: harmonisch breite Zahnbögen
- vertikal: offene Basenrelation
großer Kieferwinkel
posteriore Inklination der Mandibula
- sagittal: neutrale bis distale Basenrelation

Dental

- kleine, lückig stehende permanente Zähne

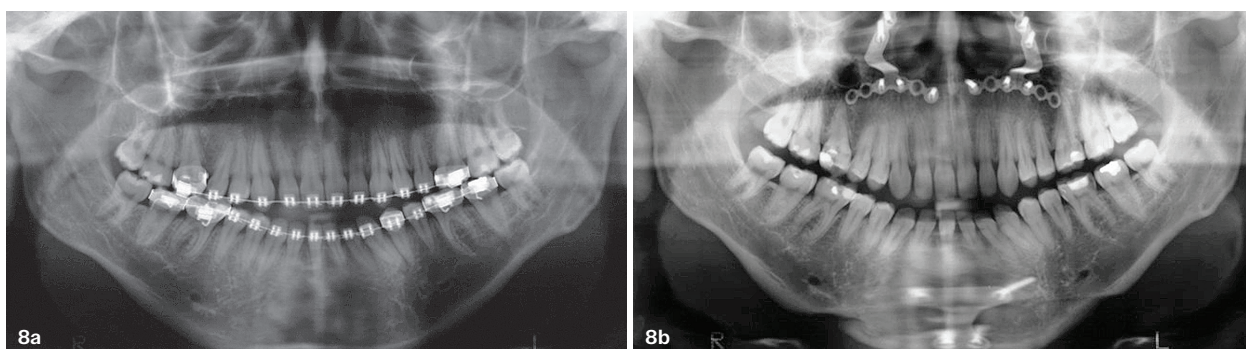


Abb. 8a und b: OPT-Befund vor OP (a), OPT-Befund fünf Jahre nach OP (b).

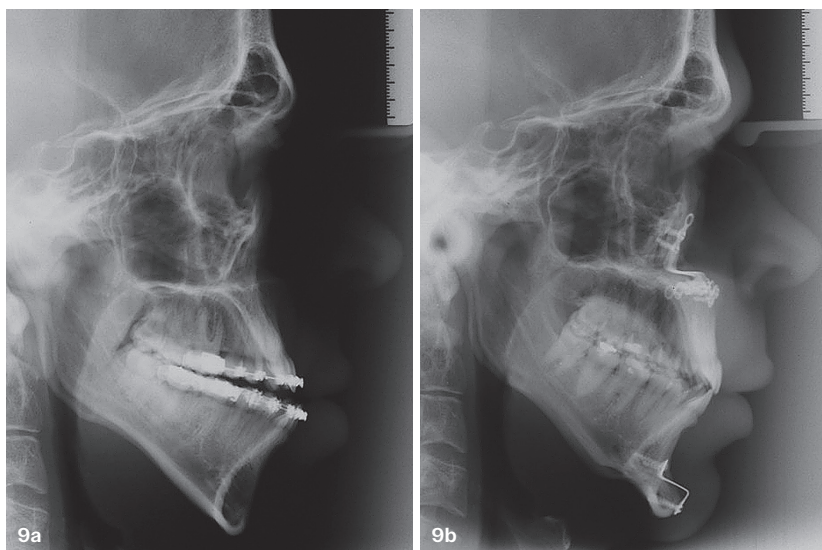


Abb. 9a und b: FRS vor OP – Alter 19 Jahre (a), FRS fünf Jahre nach OP – Alter 25 Jahre (b).

- frontal offener Biss (skelettal und dental)
- Klasse I- oder Klasse III-Okklusion
- Protrusion der UK-Inzisivi
- Kreuzbiss in der Front

um die Gesichtsästhetik therapeutisch nicht ungünstig zu beeinflussen, sondern sie bestmöglich zu harmonisieren.

Stabilität

Im Hinblick auf die Langzeitstabilität des Behandlungsergebnisses ist es unverzichtbar, dass dominierende Dysfunktionen prioritär kontrolliert und dauerhaft ausgeschaltet werden.

Ästhetik

Sie betrifft abweichende Gesichtsmarkmale, das typische Elfengesicht. Eine sorgsame Planung ist erforderlich,

Diagnostik

Bei der kieferorthopädischen Behandlung eines Patienten mit WBS gilt es, typische Befunde mittels einer personalisierten Diagnostik zu erkennen und zu gewichten. Die individualisierte kephalometrische Analyse nach Hasund,^{9,10} mit fließenden Normen und leitenden Variablen, wurde explizit für eine europäische Population unter Ausschluss von Syndromen ermittelt. Sie ist trotzdem bei WBS-Betroffenen diagnostisch wertvoll, da sie den Ist-Befund des Patienten anzeigt. Im Unterschied zur üblichen Denkweise können Behandlungsaufgaben aus der Analyse jedoch nicht abgeleitet werden. So kann die dominierende Zungengröße und -dysfunktion die Einstellung einer atypischen Basenrelation einfordern. Das Ziel, der Zunge ausreichend Platz einzuräumen, sie quasi zu „umarmen“, steht im Vordergrund. Behandlungsaufgaben, die die vertikale Basenrelation betreffen, richten sich nach den individuellen Gesichtsproportionen.

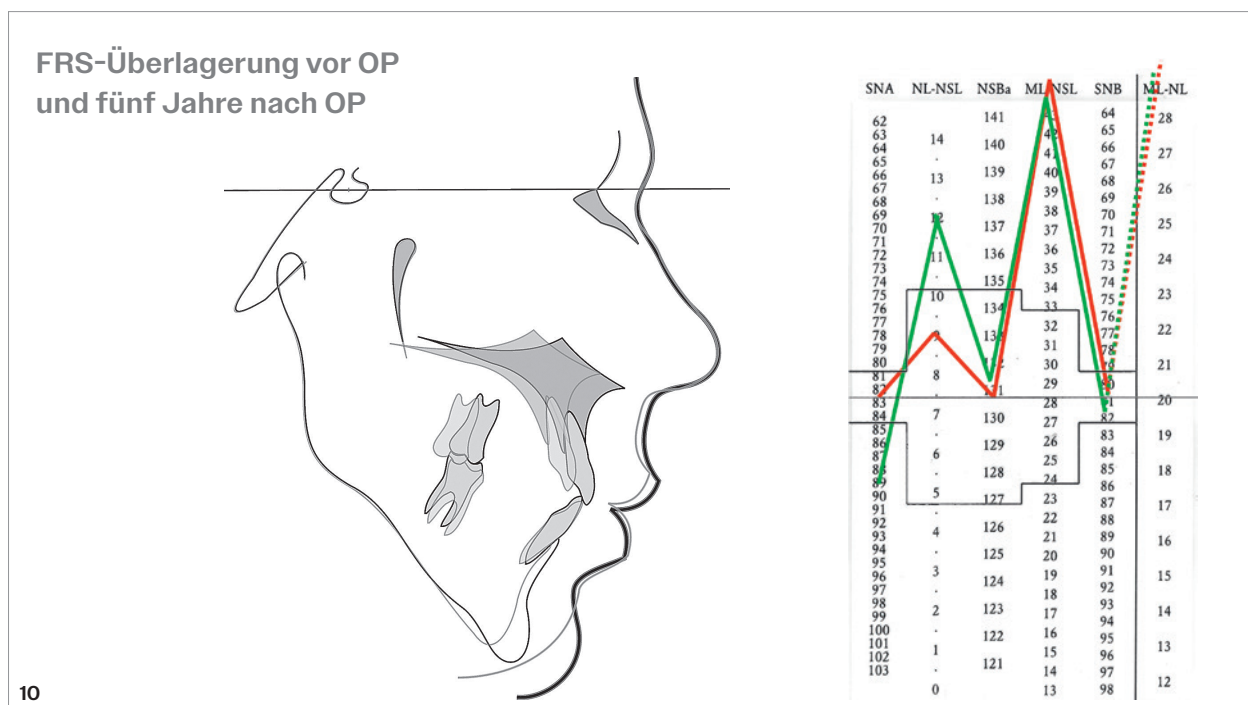


Abb. 10: FRS-Überlagerung und FRS-Werte im Ceph-Template.

Therapie

Da es bis heute zu den bekannten Abweichungen im Schädel-, Gesichts- und Kieferbereich nur wenige Therapieempfehlungen gibt, werden hier für die Kieferorthopädie relevante Vorgehensweisen erörtert.

Frühbehandlung

Im Rahmen einer Frühbehandlung sind apparative Maßnahmen nur begrenzt sinnvoll, nicht zuletzt wegen der oft eingeschränkten Adhärenz. Mundhygieneinstruktion und -überwachung, Kariesprophylaxe und -therapie mit Fokus auf den Stützzonenerhalt stehen im Vordergrund. Logopädie, Physiotherapie und Frühförderung werden interdisziplinär abgestimmt und kieferorthopädisch begleitet.

Hauptbehandlung

Sie erfolgt in der bleibenden Dentition mit festsitzender Apparatur, wobei die Biomechanik auf das Schließen des offenen Bisses zielt, ohne dabei den Zungenraum einzuengen. Auf der Basis einer fortlaufenden Diagnostik ist die Frage zu klären, ob rein kieferorthopädische Maßnahmen ausreichend sind.

Gnathisch-chirurgische Eingriffe

Sofern indiziert, können diese aufgrund des frühen Pubertätseintritts früher als üblich erfolgen. Wegen des Defizits beim Elastin-Gen sind bei WBS-Patienten mit chirurgischen Eingriffen unter Narkose entsprechende präoperative kardiologische Untersuchungen und eine postoperative Überwachung erforderlich. In der Regel ist eine maxilläre Vorverlagerung zur Vergrößerung des Zungenraumes mit posteriorer Impaktion und/oder anteriorer Absenkung zum Schließen des offenen Bisses indiziert. Zur optischen Harmonisierung der ausgeprägten Breite im Jochbogenbereich kann eine Kinnrandvorverlagerung mit oder ohne Verbreiterungssegmentierung sowohl transversal als auch vertikal und sagittal beitragen. Vorteilhaft ist, dass bei gleichzeitigem Stretcheffekt auf das



Abb. 11a-e: Intraoraler Befund – fünf Jahre postoperativ.

Hyoid eine Vergrößerung des Rachenraumes erzielt wird und somit dem Schnarchen oder einer Schlafapnoe vorgebeugt wird.

Patientenbeispiel (Abb. 1-13)

Der heute 44-jährige Stefan M. ist mit nahezu allen genannten Abweichungen repräsentativ für das WBS.

Über die kieferorthopädische Therapie, die gnathisch-chirurgische Umstellungsosteotomie und Überwachung wurde für die Spanne vom achten bis zum 25. Lebensjahr des Patienten bereits berichtet.^{11,12}

Der achtjährige Patient wurde im Jahr 1988 in die KFO-Praxis überwiesen.

Anliegen: Fehlender Mundschluss, offener Biss.

Allgemeine Anamnese: Familienanamnese o.B., unauffällige Schwangerschaft, Pulmonalstenose, einseitige Nierenaplasie, Lernbehinderung.

Spezielle Anamnese: Schluck-, Ess-, Sprachstörungen.

Das WBS war 1988 noch nicht durch DNA-Analyse verifizierbar. Erst im

Alter von 13 Jahren konnte bei Stefan M. 1993 eine humangenetische Begutachtung mit FISH-Analyse durchgeführt werden, wodurch die mittlerweile bestehende Verdachtsdiagnose Williams-Beuren-Syndrom bestätigt wurde. Der kieferorthopädische Behandlungsverlauf war bis dahin wenig effizient, da herausnehmbare Geräte wegen der muskulären Dysfunktionen oft herausfielen. Nach einer Behandlungspause erfolgte die Vorbereitung zur chirurgischen Korrektur mit festsitzender vestibulärer Apparatur gemäß einer interdisziplinären Planung mit dem MKG-Chirurgen Prof. Dr. Dr. Gerhard W. Paulus.¹³ Die chirurgischen Maßnahmen umfassten die maxilläre Vorverlagerung mit semirigiden Miniplattenfixationen sowie eine Kinnrandvorverlagerung mit stufenförmiger Miniplattenfixation. Es schlossen sich eine kieferorthopädische Feineinstellung der Okklusion sowie deren Retention an. Im Jahr 2017 erfolgte eine Zystektomie im Oberkiefer, wobei gleichzeitig beidseits die Miniplatten entfernt wurden.

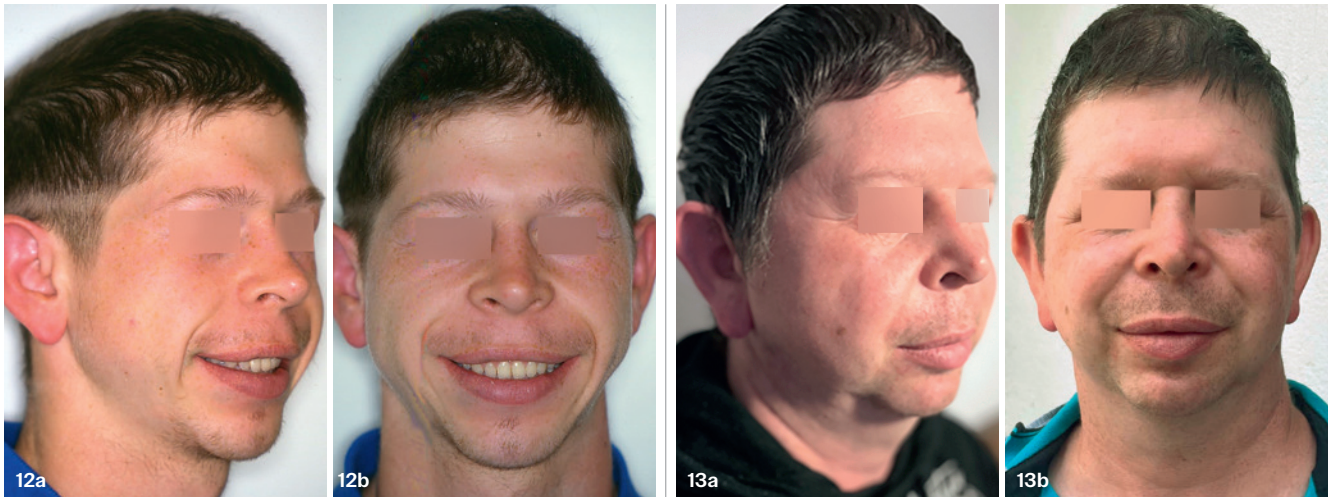


Abb. 12a und b: Extraoraler Befund fünf Jahre postoperativ – Alter 25 Jahre. Abb. 13a und b: Extraoraler Befund 24 Jahre postoperativ – Alter 44 Jahre.

Langzeitkontrolle

Die Nachuntersuchung im Alter von 44 Jahren, 24 Jahre postoperativ, umfasste die Dokumentation der extraoralen, funktionellen und intraoralen Befunde sowie Fragen zur subjektiven Einschätzung von Stefan M. zu den erfolgten Therapien.

derung mit korrektem vertikalen und sagittalen Frontzahnüberbiss auf. Die Zähne befinden sich in einem zahnärztlich gut versorgten Zustand. Insgesamt liegt ein langzeitstabiles Behandlungsergebnis ohne funktionelle Störungen vor, sowohl skelettal wie dental, bei im Verhältnis zum Ausgangsbefund ansprechender Gesichts-

Vernetzung mit den beteiligten medizinischen Disziplinen ist unerlässlich, um die Gesamtbehandlung zu optimieren, an der die Kieferorthopädie einen bedeutenden Anteil hat.

Literatur kann angefordert werden unter: hasund@karinhabersack.de

„Das Ziel, der Zunge ausreichend Platz einzuräumen, sie quasi zu ‚umarmen‘, steht im Vordergrund.“

Status präsens: Aktuell lebt Stefan M. weitgehend selbstständig in seinem Elternhaus und arbeitet extern im Rahmen einer Werkstatt für behinderte Menschen. Gut integriert in die Dorfgemeinschaft, ist er ein geschätztes Mitglied in Vereinen wie der freiwilligen Feuerwehr. Er ist bei guter allgemeiner Gesundheit.

Extraoral fallen harmonischere Gesichtsproportionen und ein entspannter Mundschluss auf.

Funktionell besteht keine CMD-Symptomatik, es liegt eine zentrische Caput-Fossa-Relation ohne lateralen/sagittalen Slide vor. Die Zungenlage ist entspannt, es bestehen ein somatisches Schluckmuster und eine klare, deutliche Aussprache.

Intraoral weist der Befund eine Klasse I-Okklusion ohne Lückenbil-

ästhetik. Die subjektive Einschätzung von Stefan M. ist positiv und wertschätzend im Hinblick auf die zurückliegenden Therapien.

Schlussbemerkung

Bei seltenen Syndromen ist es wichtig, sich neben eventuellen eigenen Erfahrungen an der internationalen Literatur zu orientieren, um Betroffenen therapeutisch gerecht zu werden. Zwar hat das WBS in den letzten Jahren zunehmend wissenschaftliche Beachtung und Medienpräsenz erfahren, bleibt jedoch noch immer eine Ausnahme in der kieferorthopädischen Praxis. Ziel dieser Abhandlung ist es, auf kieferorthopädisch relevante Besonderheiten bei WBS-Betroffenen aufmerksam zu machen. Eine enge interdisziplinäre



Dr. med. dent.
Karin Habersack



Dr. med. dent. Karin Habersack
hasund@karinhabersack.de
www.viking-orthodontics.de



ZWP ONLINE

www.zwp-online.info/newsletter

Hol dir dein

#insiderwissen!

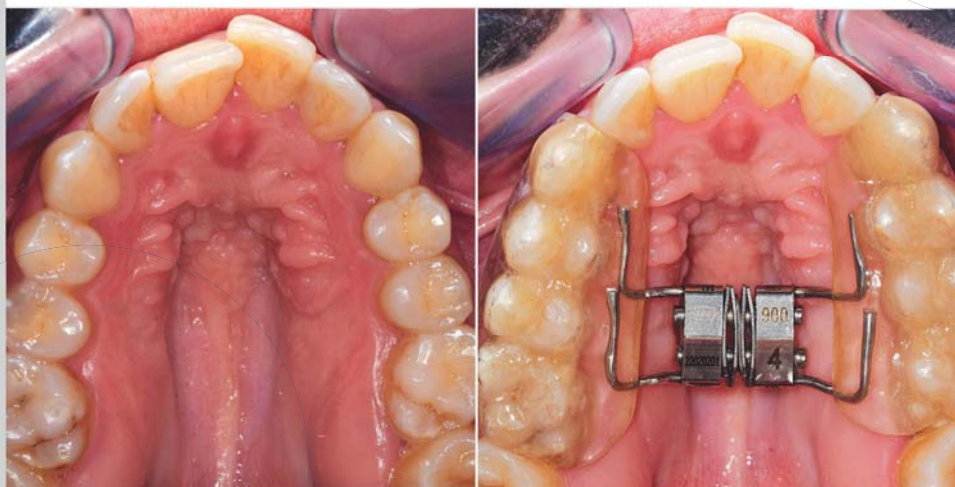
Mit dem
Newsletter
Kieferorthopädie

ZWP ONLINE

NEWSLETTER
KIEFERORTHOPÄDIE
NACHRICHTEN



Sehr geehrte Damen und Herren,
dies sind unsere aktuellen Themen im Überblick:



© custom scene - stock.adobe.com