



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

Abb. 2: Elfengesicht.



← Seite 1

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 supravulvuläre 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 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}

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}

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 Mikrodeletionssyndromen handelt es sich meist um sporadisch auftretende Fälle, doch es gibt auch Familien mit mehreren Betroffenen. 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

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
- supravulvuläre 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)

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

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.

ANZEIGE

Hallo Wechsel, hallo Vorteile, hallo Zukunft. »

Mit der ABZ gewinnen Sie einen Kooperationspartner, der Ihnen die beste Unterstützung im Praxisalltag bietet. Wir erledigen Ihre Verwaltungsaufgaben; Sie haben vollen Fokus auf Ihre Patientinnen und Patienten. Profitieren Sie von unserem exklusiven Leistungspaket im Rahmen des KFO-Factorings – weil nur das Beste gut genug ist.

Die ABZ-ZR GmbH in Bayern ist ein Gemeinschaftsunternehmen der DZR GmbH und der ABZ eG. Im Bereich KFO-Factoring bietet die ABZ-ZR GmbH in Zusammenarbeit mit dem DZR durch das ABZ Kompetenzzentrum Kieferorthopädie deutschlandweit exklusive Factoringlösungen für KFO-Praxen an.

ABZ vorteile.abz-zr.de





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

nen, 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 faziale Erscheinungsbild betroffen, wofür der Begriff Elfen Gesicht geprägt wurde.⁸

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.

„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.“

Charakteristische Merkmale des Elfen Gesichts (Abb. 2)

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

Die Kieferorthopädie ist bereits im Milchgebiss gefordert und bleibt langfristig aktiv eingebunden. Dysfunktionen durch den fehlenden Mundschluss beeinträchtigen Atmung, Sprechen und Schlucken. Hier besteht kieferorthopädischer Handlungsbedarf mit multidisziplinärer Verknüpfung. Mit der Mund-Kiefer-Gesichtschirurgie ist bei geplanten Umstellungsosteotomien im jungen Erwachsenenalter eine enge interdisziplinäre Vernetzung unerlässlich.

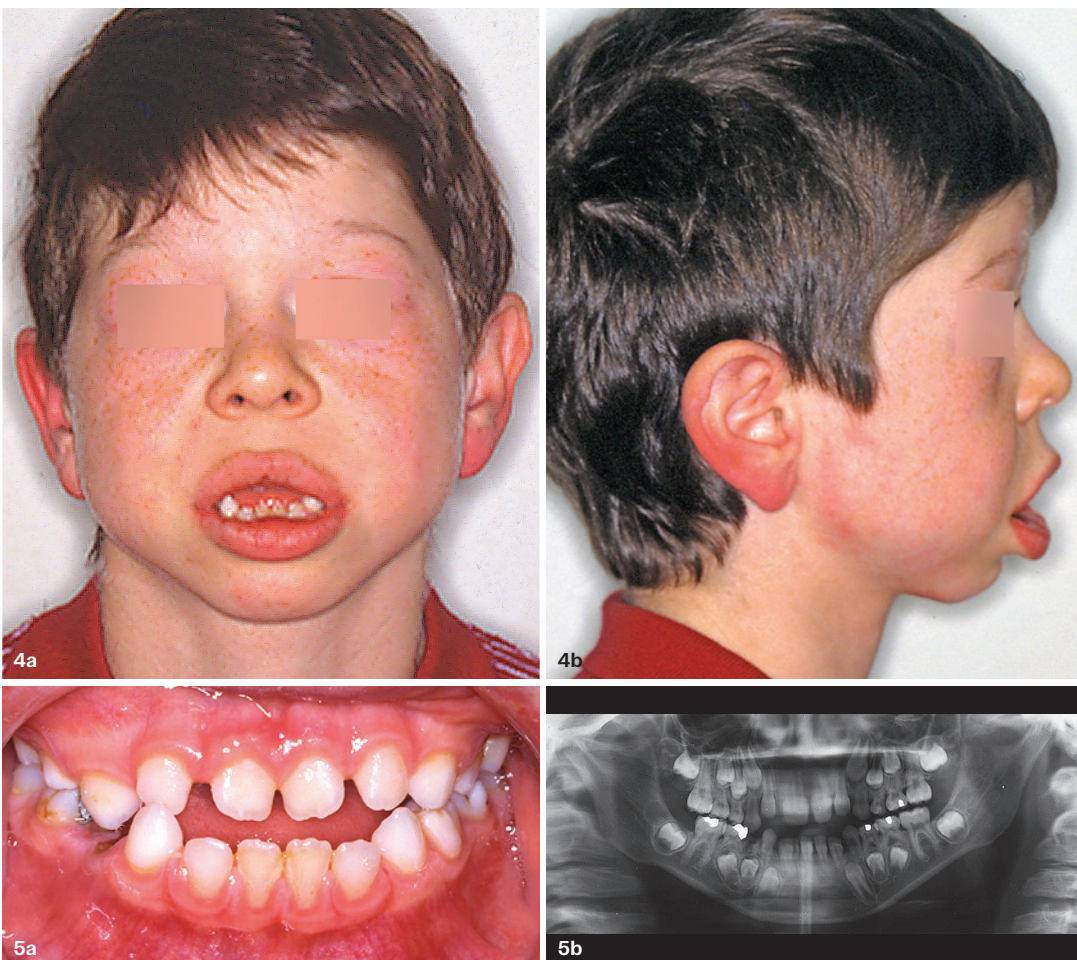
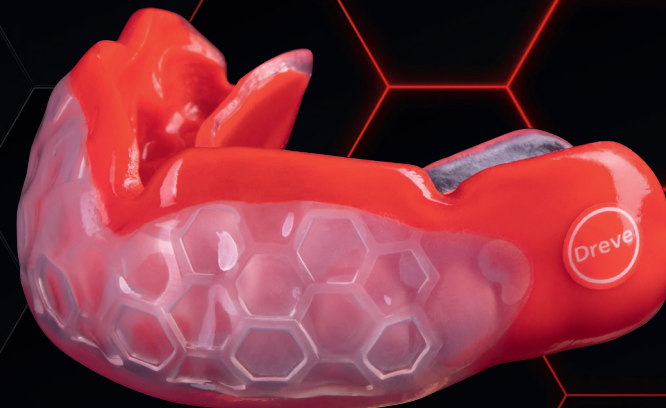


Abb. 4a und b: Extraoraler Befund bei Erstuntersuchung – Alter 8 Jahre. Abb. 5a und b: Anfangsbefund intraoral (a), Anfangsbefund OPT (b).



*Mouthguards für alle
Olympischen Sommerspiele
seit Sydney 2000*



Der perfekte Mundschutz für die besten Sportler

Unser Professional-3D Mundschutz mit der patentierten Einlage im Wabendesign, der bei der Olympiade in Paris für Furore sorgte.

Alle Mouthguards wurden in Paris mit dem Druformat scan hergestellt. Auch kamen exklusiv unsere Abformmaterialien Zerosil® und Dynax® zum Einsatz.

Weitere Informationen unter:

dentamid.dreve.de



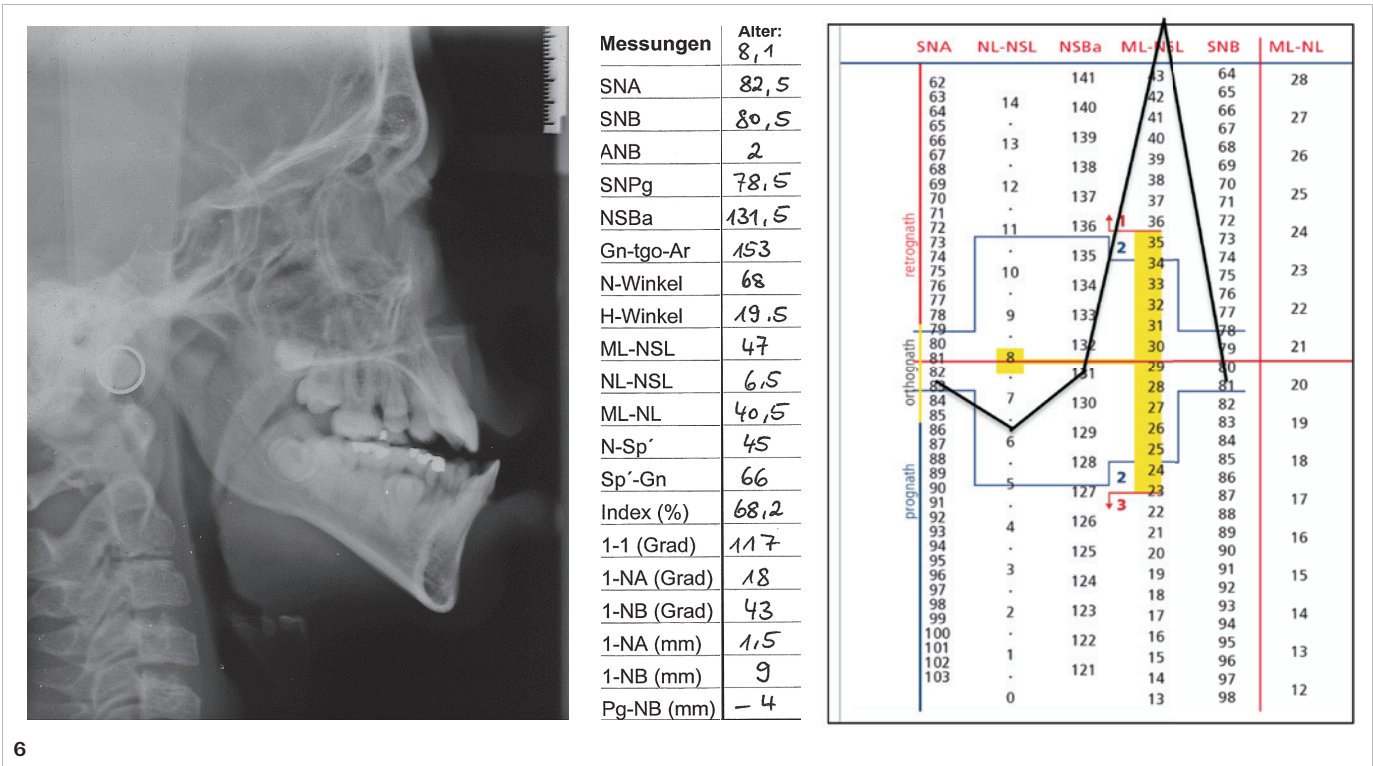


Abb. 6: FRS-Anfangsbefund.

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 viszeralem Schluckmuster zur Protrusion der UK-Frontzähne. Der frontal offene Biss beeinträch-

genüber 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 Knochendicke durch geringere Knochenresorption an der inneren Kurvatur der Schädelkalotte angenommen.⁸ Das Viszerokranium zeigt meist folgende Befunde:

„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.“

tigt die Abbeiß- und Kaufunktion, 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 ge-

- Skelettal**
- transversal: harmonisch breite Zahnbögen
 - vertikal: offene Basenrelation
großer Kieferwinkel
posteriore Inkliniation der Mandibula
 - sagittal: neutrale bis distale Basenrelation
- Dental**
- kleine, lückig stehende permanente Zähne
 - frontal offener Biss (skelettal und dental)
 - Klasse I- oder Klasse III-Okklusion

- Protrusion der UK-Inzisivi
- Kreuzbiss in der Front

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

Diagnostik

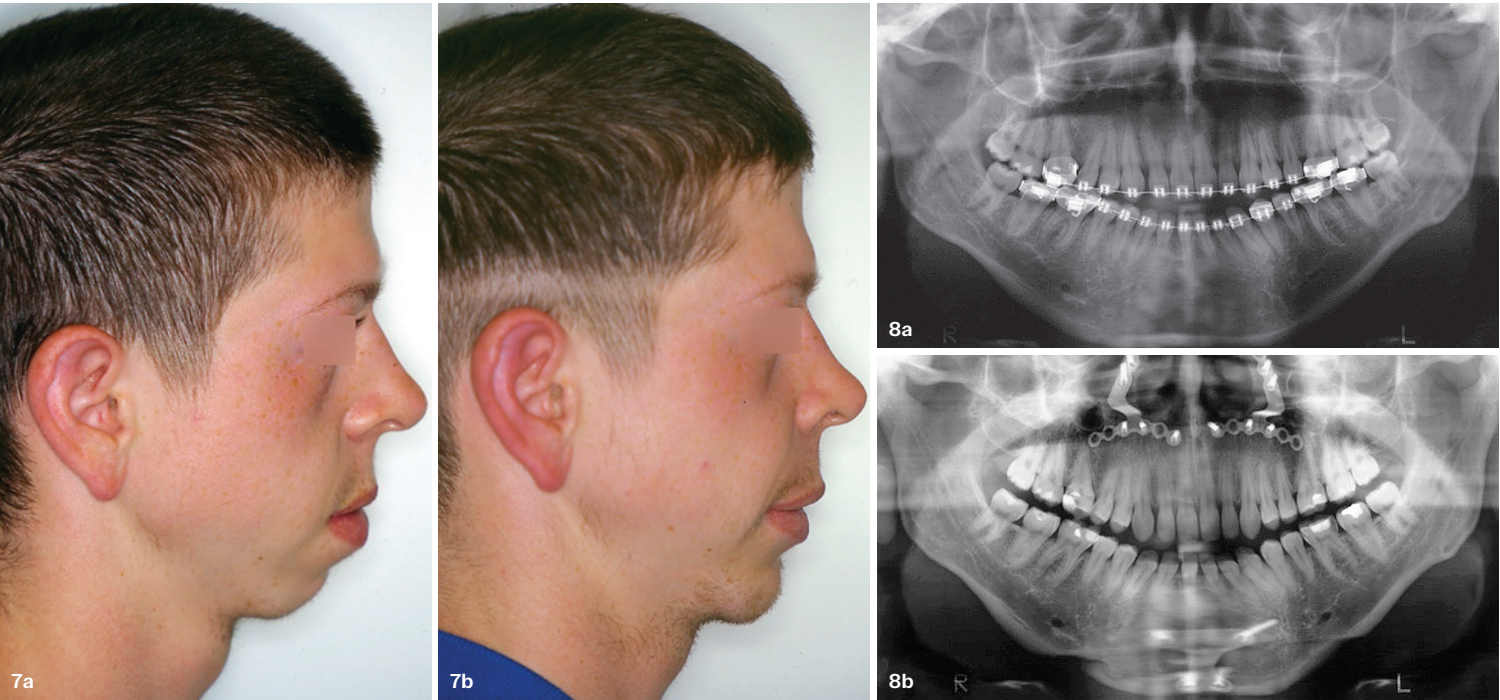
Bei der kieferorthopädischen Behandlung eines Patienten mit WBS gilt es, typische Befunde mittels einer personalisierten Diagnostik zu erkennen und zu gewichten. Die individualisierte kephalometrische Analyse nach Hasund,^{9,10} mit fließenden Normen und leitenden Variablen, wurde explizit für eine europäische 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.

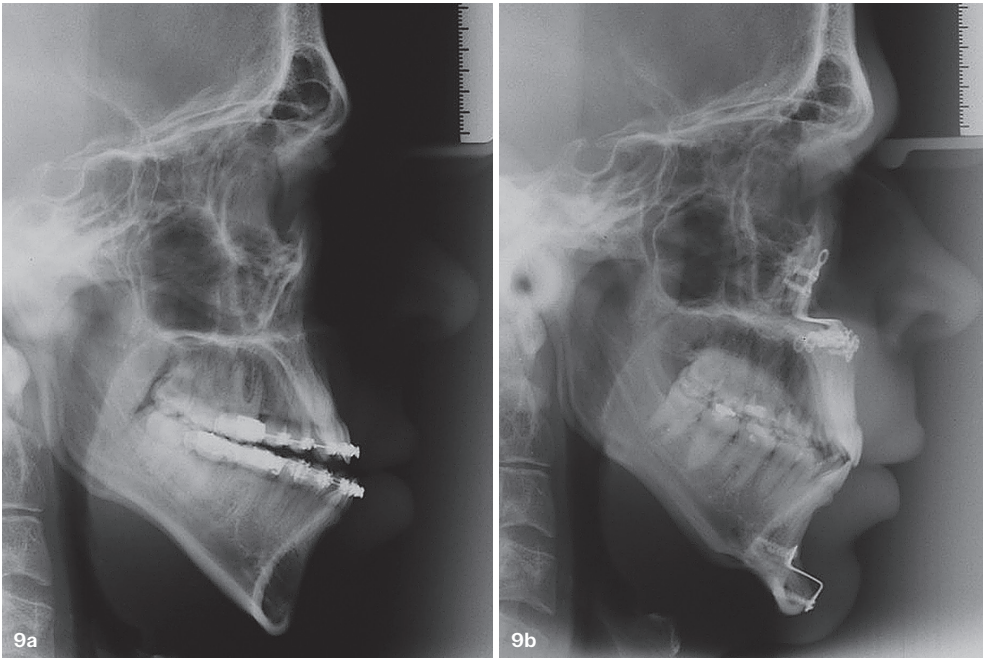
Therapie

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

Abb. 7a und b: Profil vor OP (a), Profil fünf Jahre nach OP (b). Abb. 8a und b: OPT-Befund vor OP (a), OPT-Befund fünf Jahre nach OP (b).





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}

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

„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 Elfen-gesicht geprägt wurde.“

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 Stretch-

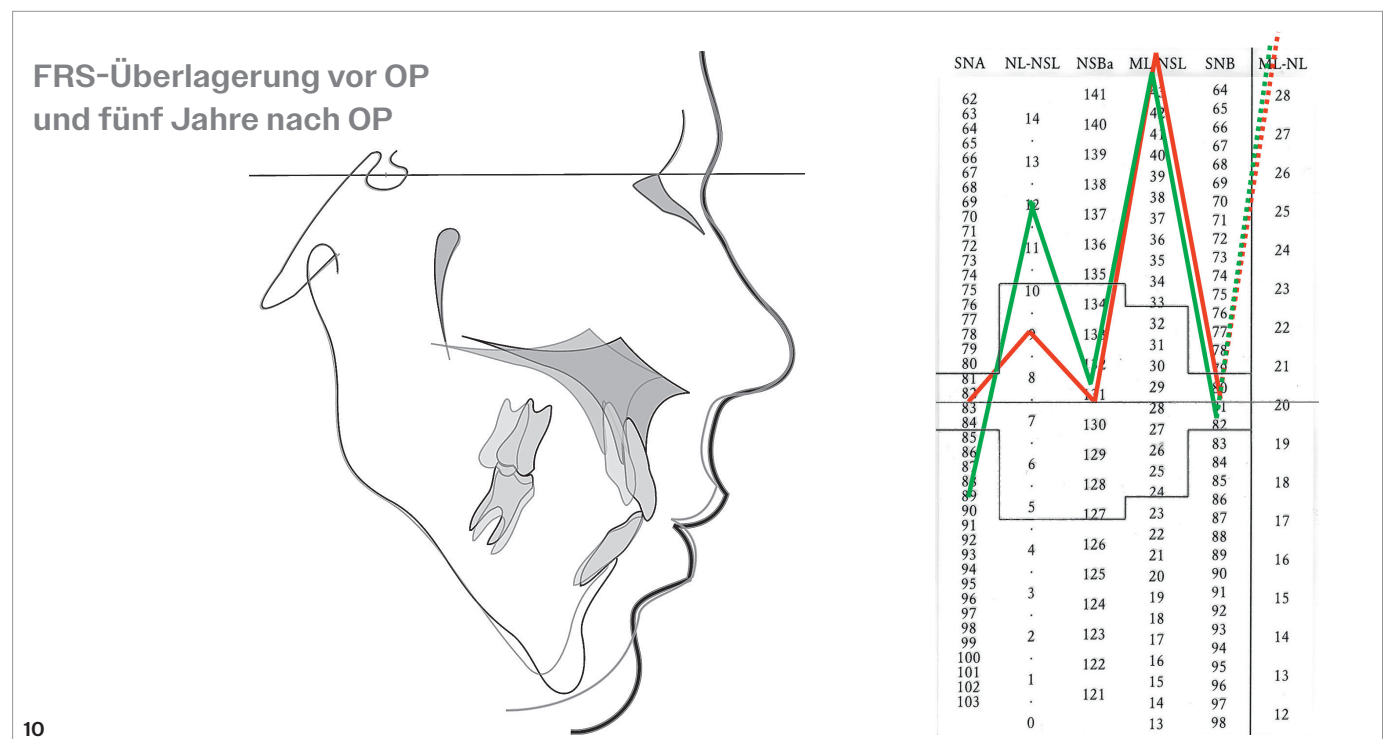
effekt auf das Hyoid eine Vergrößerung des Rachenraumes erzielt wird und somit dem Schnarchen oder einer Schlafapnoe vorgebeugt wird.

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

Anliegen: Fehlender Mundschluss, offener Biss.

Allgemeine Anamnese: Familienanamnese o.B., unauffällige Schwangerschaft, Pulmonalste-

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



ANZEIGE

Der *Turbo* für Ihre Schienenherstellung

ProSplint **e3** LIVE DEMO

al dente
dentalprodukte

STAND Nr. B57

Wir freuen uns auf Ihren Besuch!

DGKFO 2024

WANN?
25.–28. September

WO?
Messe Freiburg

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



nose, 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 kiefer-

eine Zystektomie im Oberkiefer, wobei gleichzeitig beidseits die Miniplatten entfernt wurden.

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.

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 Lückenbildung 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 Verhält-

nis zum Ausgangsbefund ansprechender Gesichtsästhetik. Die subjektive Einschätzung von Stefan M. ist positiv und wertschätzend im Hinblick auf die zurückliegenden Therapien.

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

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 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



Dr. Karin Habersack

hasund@karinhabersack.de
www.viking-orthodontics.de

„Dysfunktionen durch den fehlenden Mundschluss beeinträchtigen Atmung, Sprechen und Schlucken. Hier besteht kieferorthopädischer Handlungsbedarf mit multidisziplinärer Verknüpfung.“

orthopädische 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 semirigid Miniplattenfixationen sowie eine Kinnrandvorverlagerung mit stufenförmiger Miniplattenfixation. Es schlossen sich eine kieferorthopädische Feineinstellung der Okklusion sowie deren Retention an. Im Jahr 2017 erfolgte

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



Info

Dr. Karin Habersack referiert aus der
Hasund-Originalkursreihe



Vorschau Kurse 2025

- Differenzialdiagnostik und Therapie der Klasse II (Berlin, 14. und 15. März 2025)
- Verlagerte Eckzähne und weitere Dentitionsstörungen (Berlin, 14. und 15. November 2025)

Weitere Infos und Anmeldungen unter:
www.viking-orthodontics.de





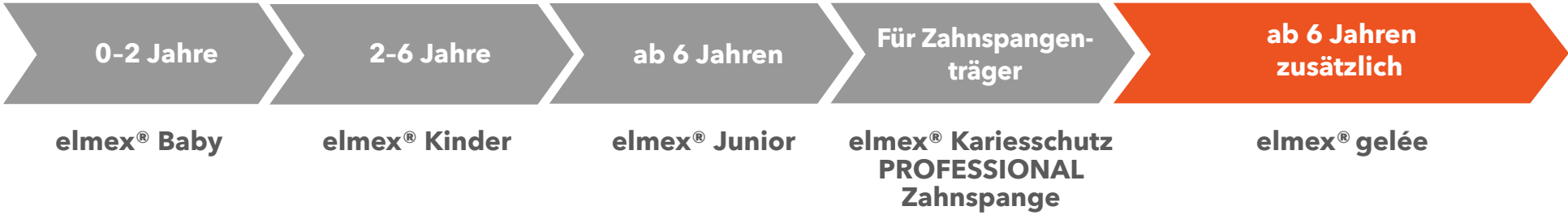
Die richtige Zahnpflege für jedes Alter



ab
April 2024
1.000 ppm
Fluorid



Mit Rezept
bis zum
18. Lebensjahr
zu 100 %
erstattungsfähig*



* Bitte „Individualprophylaxe nach § 22 SGB V“ auf Kassenrezept notieren.

elmex® gelée 1,25 % Dentalgel. **Zusammensetzung:** 100 g elmex® gelée enthalten: Aminfluoride Dectaflur 0,287 g, Olaflur 3,032 g, Natriumfluorid 2,210 g (Fluoridgehalt 1,25 %), gereinigtes Wasser, Propylenglycol, Hyetellose, Saccharin, Apfel-Aroma, Pfefferminz-Aroma, Krauseminzöl, Menthon-Aroma. **Anwendungsgebiete:** Zur Kariesprophylaxe; therapeutische Anwendung zur Unterstützung der Behandlung der Initialkaries und zur Behandlung überempfindlicher Zahnhälse. **Gegenanzeigen:** Nicht anwenden bei Überempfindlichkeit gegen einen der Inhaltsstoffe, Abschilferungen der Mundschleimhaut, fehlender Kontrolle über den Schluckreflex, bei Kindern unter 3 Jahren und bei Knochen- und/oder Zahnfluorose. **Nebenwirkungen:** sehr selten: Exfoliation der Mundschleimhaut, Gingivitis, Stomatitis, Rötung, Brennen der Pruritus im Mund, Gefühllosigkeit, Geschmacksstörungen, Mundtrockenheit, Schwellung, Ödem, oberflächliche Erosion an der Mundschleimhaut (Ulkus, Blasen), Übelkeit oder Erbrechen, Überempfindlichkeitsreaktionen. Dieses Arzneimittel enthält Aromen mit Allergenen. Bei entsprechend sensibilisierten Patienten können durch Pfefferminzaroma und Krauseminzöl Überempfindlichkeitsreaktionen (einschließlich Atemnot) ausgelöst werden. Nicht über 25 °C lagern. **Packungsgrößen:** 25 g Dentalgel (apothekenpflichtig); 38 g Dentalgel (verschreibungspflichtig); 215 g Klinikpackung (verschreibungspflichtig). CP GABA GmbH, 20354 Hamburg. Stand: Juli 2024.



PROFESSIONAL
— ORAL HEALTH —