



Fachinformation

▶ **GENETISCH BEDINGTE ERKRANKUNGEN DER ZÄHNE:
ZAHNANLAGESTÖRUNGEN
UND ZAHNSTRUKTURANOMALIEN**

■ ALLGEMEINE INFORMATIONEN UND GENETISCHER HINTERGRUND

Die **Zahnentwicklung** erfolgt nach einem genetisch determinierten Muster und ist multifaktoriell beeinflusst. Inzwischen ist eine große Zahl von Genen bekannt, die auf die verschiedenen Schritte und den Aufbau der Zahnstrukturen Einfluss nehmen. Nichtanlagen im Milchgebiss sind sehr selten, die **Aplasia** oder Nichtanlage von Zähnen der permanenten Dentition zählt aber zu einer der häufigsten dentalen Anomalien des Menschen. Bei der **Zahnagenesie** können ein Zahn, mehrere Zähne oder auch ganze Zahngruppen betroffen sein. Unter **Hypodontie** versteht man das Fehlen von bis zu 5 Zähnen. Unter **Oligodontie** das Fehlen von 6 oder mehr Zähnen. Eine Zahnagenesie kann isoliert aber auch syndromal, d.h. gemeinsam mit einer Anzahl von systemischen, skelettalen oder organischen Fehlbildungen auftreten. Beispiele dafür sind **ektodermale Dysplasien**, aber auch zahlreiche genetische Syndrome, die mit einer Entwicklungsstörung und dysmophologischen Auffälligkeiten einhergehen.

Störungen der Zahnentwicklung stellen einen wichtigen Themenbereich nicht nur in der Kieferorthopädie, sondern auch in der interdisziplinären Zahnheilkunde dar. Die genetische Diagnostik hat das Ziel, die Behandlung der Patienten zu optimieren. Dafür werden dem Behandler mögliche Strategien zur Verfügung gestellt, um den Patienten ein möglichst individuelles Optimum an interdisziplinärer Versorgung zu erreichen. Hohen Stellenwert haben ebenso die Beratung und Aufklärung des Patienten über mögliche Ursachen und Folgen der Oligodontie. Dazu zählen u.a. das statistisch erhöhte Wiederholungsrisiko für Nachkommen sowie die Prävention. Für zukünftige Therapieansätze, z.B. in der Stammzellforschung, ist das Wissen um den zugrundeliegende genetischen Defekt unerlässlich. Grundlage für eine solche bestmögliche Betreuung, Therapie und ggf. Anpassung der empfohlenen Früherkennungsempfehlungen, ist eine molekulargenetische Diagnosesicherung. Aufgrund der großen Heterogenität erfolgt diese in der Regel im Rahmen einer Multi-Gen-Panel-Analyse.

Strukturanomalien der Zähne sind eine Herausforderung in Diagnostik und Therapie. Dysplasien können erworben oder genetisch bedingt sein. Letztere betreffen den Schmelz (**Amelogenesis imperfecta, AI**) oder das Dentin (**Dentinogenesis imperfecta, DI**) von Milch- und/oder bleibendem Gebiss. Bei der AI (Prävalenz ca. 1:4000 in Nord-europa) ist das Schmelzbildungsorgan betroffen, was neben ästhetischen Problemen, zu einem Verlust der vertikalen Abstützung führt. Klinisch können u.a. abhängig von der Beschaffenheit der Schmelzoberfläche, der Zahnfarbe und -form sowie der Schmelzdicke verschiedene Formen der AI unterschieden werden (**Hypomaturation, Hypoplasie, Hypomineralisation**), die zum Teil auch eine unterschiedliche therapeutische Herangehensweise nötig machen. Bei der DI dagegen (Prävalenz ca. 1:8000) ist die Dentin-Schmelz-Verbindung gestört, was sich in einer perlmuttartigen Färbung und Schmelzabsplitterung und danach einer raschen Attrition des Dentins äußern kann. Klinisch und röntgenographisch sind auch hier verschiedene Typen der DI zu differenzieren.

Zukünftig ist die Berücksichtigung der unterschiedlichen molekulargenetische Ätiologien sinnvoll. Die DI liegt meist isoliert vor, wird aber auch bei verschiedenen syndromalen Grunderkrankungen (z.B. bei der **Osteogenesis imperfecta**) in unterschiedlicher Ausprägung beobachtet.

Nicht-syndromale Dentinbildungsstörungen sind sehr heterogen, d.h. ursächlich können Mutationen in verschiedenen Genen sein, die im Rahmen einer Multi-Gen-Panelanalyse mittels Next Generation Sequencing erfasst werden. Eine entsprechende molekulargenetische Untersuchung ist nicht nur von wissenschaftlicher Seite und für die Familie zur Abschätzung der Wiederholungswahrscheinlichkeit bei weiterem Kinderwunsch interessant. Darüber hinaus hat die Diagnosesicherung große klinische Relevanz, da eine frühzeitige Erfassung, präventive Intervention und engmaschige Betreuung erforderlich sind, will man negative funktionelle und soziale Konsequenzen aufgrund der ästhetischen Beeinträchtigung vermeiden.

■ WELCHE GENETISCHEN UNTERSUCHUNGEN AUS DEM DIAGNOSTISCHEN SCHWERPUNKT »ZAHNHEILKUNDE/-ANOMALIEN« WERDEN AM MGZ – MEDIZINISCH GENETISCHEN ZENTRUM DURCHGEFÜHRT?

Grundsätzlich besteht bei allen Fragestellungen stets die Möglichkeit, Kontakt mit uns aufzunehmen, um in Abhängigkeit vom klinischen Bild des Patienten ein individualisiertes Panel zu erstellen.

- ▶ **Zahnanlagestörungen** (Zahnagenesie, Oligodontie)
Panel ID 786 | u.a. *MSX1, PAX9, WNT10A*
- ▶ **Ektodermale Dysplasien und Differentialdiagnosen**
Panel ID 802 | u.a. *DSG4, EDA, EDAR, EDARADD, IRF6*
- ▶ **Zahnstrukturanomalien:**
 - ▶ **Amelogenesis imperfecta (AI)**
Panel ID 787 | u.a. *AMELX, COL17A1, DLX3, ENAM*
 - ▶ **Dentinogenesis imperfecta (DI)**
Panel ID 788 | u.a. *COL1A1, COL1A2*
 - ▶ **Zahnstrukturanomalien – Gesamtpanel**
Panel ID 789 | u.a. *DSPP, ENAM, FAM20A, FAM83H*

Die aktuellen Panelzusammensetzungen finden Sie unter www.mgz-muenchen.de

■ UMFASSENDES VERSORGUNGSKONZEPT

Das MGZ – Medizinisch Genetische Zentrum ist eine inhabergeführte Praxis und ein Labor für Humangenetik mit Sitz in München und bietet Patienten sowie ihren betreuenden Ärzten ein weitreichendes Versorgungskonzept. Zusätzlich zu dem hier aufgeführten Schwerpunkt können die Humangenetiker/Innen des MGZ Sie in vielen weiteren Bereichen (Pädiatrie, Onkologie, Neurologie, Dermatologie, etc.) unterstützen.

Neben der Überweisung eines Patienten zur genetischen Sprechstunde ist die Zusendung einer Blut- oder Speichelprobe an das MGZ auch direkt möglich.

■ ORGANISATORISCHES

▶ **Veranlassung einer genetischen Diagnostik**

Die Veranlassung einer genetischen Diagnostik unterliegt bei vorliegenden Symptomen (diagnostische Fragestellung) lediglich einem Arztvorbehalt und belastet nicht das Laborbudget. Sie können dafür unser spezielles Anforderungsformular »DERMATOLOGIE / ZAHNHEILKUNDE« nutzen. Alle Informationen zu Probenentnahme und -versand finden Sie unter: www.mgz-muenchen.de

▶ **Konsiliarischer Austausch**

Gerne stehen wir Ihnen für weitere Fragen vor, während und nach der Beurteilung Ihrer Patienten oder der durchgeführten Diagnostik zur Verfügung. Sie erreichen unser ärztliches Team telefonisch unter 089 / 30 90 886 - 0 oder per Email an: anne.behnecke@mgz-muenchen.de

▶ **Terminvergabe für Ihre Patienten**

Humangenetische Beurteilung Ihrer Patienten und Ratsuchende bieten wir in unserer Spezialsprechstunde Dermatologie. Termine können telefonisch unter 089 / 30 90 886 - 0 vereinbart werden. Weitere Informationen finden Sie unter www.mgz-muenchen.de

▶ **Abrechnung**

Humangenetische Untersuchungen werden bei gesetzlich Versicherten nach Kapitel 11 abgerechnet und belasten nicht Ihr Laborbudget.

Ist ein Patient privat versichert, lassen wir Ihnen vor Beginn der Diagnostik einen entsprechenden Kostenvoranschlag zur Einreichung bei der privaten Krankenversicherung zukommen. Die Kostenübernahme muss vor Start der Analyse dem MGZ vorliegen.

▶ **Hinweise bei Zusendung einer Probe**

Die Blut- oder Speichelproben können ungekühlt und auf dem regulären Postweg gesendet werden. Alternativ bieten wir einen Kurierservice an. Die notwendigen Untersuchungsmaterialien können kostenfrei online bestellt werden:

www.mgz-muenchen.de

ZAHNANLAGENSTÖRUNGEN

Hypo-/Oligodontie

Leitsymptom

Fehlende Zahnanlagen von Milchgebiss oder v.a. der bleibenden Zähne

Genetische Ursachen

heterogen

Häufigkeit

0,5 - 11 %

Erbgang

Abhängig von der ursächlichen genetischen Veränderung. Es sind autosomal dominante, autosomal rezessive und X-chromosomale Erbgänge beschrieben.

ZAHNSTRUKTURANOMALIEN

Amelogenesis imperfecta (AI)

Leitsymptom

Zahnschmelzveränderungen bei unauffälligem Dentin

Genetische Ursachen

heterogen

Häufigkeit

1:4.000 – 1:16.000

Erbgang

Abhängig von der ursächlichen genetischen Veränderung. Es sind autosomal dominante, autosomal rezessive und X-chromosomale Erbgänge beschrieben.

Dentinogenesis imperfecta (DI)

Leitsymptom

Qualitative Störung der Dentinentwicklung bei unveränderter Schmelzstruktur

Genetische Ursachen

heterogen

Häufigkeit

1:4.000 – 1:8.000

Erbgang

Abhängig von der ursächlichen genetischen Veränderung. Meist autosomal dominant, aber auch autosomal rezessive Erbgänge beschrieben.

EKTODERMALE DYSPLASIEN

Leitsymptom

Zahnveränderungen mit zusätzlichen Auffälligkeiten von insbesondere Haaren, Nägeln, Haut und Schweißdrüsen

Genetische Ursachen

heterogen

Häufigkeit

Sehr unterschiedlich von ca. 1:1.500 bis <1:100.000

Erbgang

Abhängig von der ursächlichen genetischen Veränderung. Es sind autosomal dominante, autosomal rezessive und X-chromosomale Erbgänge beschrieben.

■ INFORMATIONSMATERIAL

Auf unserer Internetseite finden Sie umfangreiches Informationsmaterial sowohl zu weiteren klinischen Themen als auch zu organisatorischen Hinweisen. Hier können Sie auch alle benötigten Unterlagen und Versandmaterialien (Anforderungsbögen, EDTA-Blutröhrchen, Speichelabnahmeset und Transportbehälter) kostenfrei anfordern.

Besuchen Sie uns unter www.mgz-muenchen.de

Für einen konsiliarischen Austausch steht Ihnen Frau **Dr. med. Anne Behnecke** gerne zur Verfügung (anne.behnecke@mgz-muenchen.de, Tel.: 089 / 30 90 886 - 0).



**Prof. Dr. med.
Elke Holinski-Feder**

Fachärztinnen für Humangenetik



**PD Dr. med.
Angela Abicht**

Dr. med. Stefanie Balg^{1,2}

Dr. med. Kerstin Becker^{1,2}

Dr. med. Anne Behnecke^{1,2}

PD Dr. med. Isabel Diebold^{1,2,4}

Dr. med. Christian Gebhard^{2,6}

Pia Hauffa^{2,5}

Dr. med. Yvonne Müller-Koch^{1,2}

Dr. med. Teresa Neuhann^{1,2}

Katharina Ponnath^{2,5}

Dr. med. Silja Robling^{1,2,3}

Brigitte Schönfeld^{1,2}

Dr. med. Miriam Stampfer^{1,2}

Dr. med. Verena Steinke-Lange^{1,2}

Dr. med. Dieter Wolf^{2,6}

¹ Fachärztin für Humangenetik

² in Anstellung

³ Fachärztin für Innere Medizin, am MGZ nicht praktizierend

⁴ Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin,
am MGZ nicht praktizierend

⁵ in Weiterbildung zur Fachärztin für Humangenetik

⁶ nicht ärztlich tätig

MGZ – Medizinisch Genetisches Zentrum

Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Elke Holinski-Feder

PD Dr. med. Angela Abicht

Fachärztinnen für Humangenetik, MVZ



Deutsche
Akkreditierungsstelle
D-ML-13242-01-00

Die Akkreditierung gilt nur für den in
der Urkundenanlage D-ML-13242-01-00
festgelegten Umfang.

Bayerstraße 3 - 5 | D-80335 München
Tel. +49 (0)89 / 30 90 886 - 0 | Fax +49 (0)89 / 30 90 886 - 66
info@mgz-muenchen.de | www.mgz-muenchen.de