

Manifestazioni orali della sindrome di Rett

Barra Caracciolo di Basciano G., Del Giudice L., Ciampaglia G., Lanza V., Antonucci F..

Introduzione

La “sindrome delle bambine dagli occhi belli” è un disturbo dello sviluppo neurologico scoperto dal dott. A. Rett.¹ Colpisce prevalentemente le bambine; si manifesta dopo i 6-18 mesi di vita con una degenerazione progressiva dello sviluppo, con la comparsa di disturbi dello spettro autistico, mentali, motori e respiratori.² La sindrome è correlata a mutazioni nella sequenza del gene MeCP2 sul cromosoma X³ e si conoscono 20 geni bersaglio⁴; non c'è ancora una cura specifica.⁵

Materiali e metodi

Sono stati utilizzati archivi digitali per ottenere una sintesi aggiornata delle manifestazioni orali connesse alla sindrome e dei relativi trattamenti farmacologici.

Risultati

Le manifestazioni orali più comuni sono: palato ogivale, gengivite iatrogena, scialorrea e disturbi occlusali. La maggiore incidenza è data dal bruxismo (82%)⁶, che alcuni autori riferiscono di trattare con bite occlusali.⁷ La sindrome si accompagna a movimenti stereotipati della lingua, suzione delle dita e mordicchiamento delle mani. Il trattamento di questi pazienti richiede un ambiente protetto ed eventualmente, in caso di scarsa collaborazione, in regime di sedazione e /o anestesia generale.⁸

Discussione e conclusioni

Manifestazioni orali come bruxismo, palato ogivale, suzione delle dita e scarsa igiene orale, sono collegate alla patologia, altre sono diretta conseguenza dei farmaci assunti (ansiolitici e anticonvulsivanti): iperplasia gengivale, glossite e paralisi linguale. L'approccio terapeutico nei confronti di queste pazienti deve quindi essere incentrato alla prevenzione delle patologie del cavo orale con istruzioni all'igiene domiciliare che includa applicazioni di fluoro e follow-up semestrali con rinforzo motivazionale.



FIG.1

Paziente S.I. di anni 28 affetta da sindrome di Rett che grazie ai controlli periodici ed alla perizia dei care givers mantiene indici di placca ed un livello di igiene ottimali



FIG.2

La paziente durante una seduta di igiene professionale eseguita in regime ambulatoriale

Bibliografia:

1. Hagberg, Aicardi, Dias, Ramos, *A progressive syndrome of autism, dementia, ataxia, and loss of purposeful hand use in girls: Rett's syndrome: Report of 35 cases*, *Ann. Neurol.*, 1983.
2. Cianfaglione, Clarke, Kerr, Hastings, Oliver, Felce, *Ageing in Rett syndrome*, *J. Intellect Disabil Res.*, 2016.
3. Hagberg, Hanefeld, Percy, Skjeldal, *An update on clinically appreciable diagnostic criteria in Rett syndrome*, *Comments to Rett Syndrome Clinical Criteria Consensus Panel Satellite to European Paediatric Neurology Society Meeting, Baden-Baden, 2001*, *Eur. J. Paediatr. Neurol.*, 2002.
4. Tilsen et Al, *MeCP2: The Genetic Driver of Rett Syndrome Epigenetics*, *Front. Genet., Sec. Epigenomics and Epigenetics*, 2021.
5. Buccino, Weddell, *Rett syndrome – a rare and often misdiagnosed syndrome: case report*, *Pediatr. Dent.*, 1989.
6. Bianco, Rota, *Oral findings in Rett syndrome: An update and review of the literature*, *Dental and medical problems*, 2018.
7. Magalhaes, Kawamura, Araujo, *General and oral characteristics in Rett Syndrome*, *Spec. Care Dent.*, 2002.
8. Friedlander, Yagiela, Paterno, Mahler, *The pathophysiology, medical management and dental implicatios of fragile x, Rett and Prader-Will syndrome*, 2003.