



**Unità Operativa Complessa di Odontoiatria, A.O.R.N. "A. Cardarelli" Napoli**

*Direttore: Dott. Umberto Esposito*

**Percorso odontoiatrico per i pazienti disabili. Responsabile Dott.ssa Paola Salerno**



## MANIFESTAZIONI ORALI IN PAZIENTI CON SINDROME DELL'X FRAGILE

**Sorbo M.\*, Barra Caracciolo G.\*, Costagliola C.\*, Antonucci A. \*\*\*, Salerno P.\*\***

\* *Odontoiatra, libero professionista Napoli*

\*\* *Dirigente medico Responsabile della linea di attività per pazienti disabili U.O.C. di Odontoiatria A.O.R.N. "A. Cardarelli" Napoli.*

\*\*\* *Dirigente medico U.O.C. di Odontoiatria A.O.R.N. "A. Cardarelli" Napoli.*

### INTRODUZIONE

La Sindrome dell'X fragile è una rara condizione genetica ereditaria, descritta per la prima volta nel 1943 da Martin e Bell, che si caratterizza da un ritardo generale dello sviluppo, ritardo neuropsicomotorio e disabilità intellettiva di diverse intensità. Quest'alterazione colpisce prevalentemente il sesso maschile, più raramente quello femminile in quanto possiede 2 copie del cromosoma X. L'incidenza stimata è di circa 1/4000 maschi e 1/8000 femmine. Questa sindrome è dovuta ad un'alterazione del gene FMR1 localizzato sul cromosoma X, gene indispensabile per la produzione della proteina FMRP necessaria per lo sviluppo delle strutture del cervello, la sua assenza produce importanti disturbi a livello neurologico.

### MATERIALI E METODI

è stata realizzata una revisione bibliografica della letteratura ed analizzato un caso clinico trattato presso la struttura.



### RISULTATI E DISCUSSIONE

I pazienti affetti dalla sindrome dell'X fragile presentano dei tratti somatici tipici: viso allungato, fronte alta e prominente, padiglioni auricolari ampi, ipotelorismo, ipoplasia degli zigomi e presentano delle patologie sistemiche associate come epilessia e prolasso della valvola mitrale. Per quanto riguarda le manifestazioni orali sono molteplici e condizionano l'alto rischio di carie: palato stretto e ovoidale, sovraffollamento dentale, malocclusioni, ipoplasia dello smalto, anomalie di forma, prognatismo mandibolare e macroglossia.

Esiste poca evidenza scientifica riguardante la sindrome dell'X Fragile, le sue condizioni di salute orale e i relativi protocolli odontoiatrici. La problematica odontoiatrica primaria resta la difficoltà nell'approcciarsi essendo pazienti scarsamente collaboratori con caratteristiche comportamentali atipiche. Questi pazienti con ritardo neuropsicomotorio sono da considerarsi ad alto rischio di carie; quest'alta incidenza è causata dalla scarsa igiene orale, dal sovraffollamento dentale, all'uso di farmaci (es. anticonvulsivanti), dalla diminuzione del flusso salivare, dal suo Ph e la sua bassa capacità tampone, da una dieta scorretta e alla mancanza di visite di igiene professionali frequenti che si associano alla variabile socio-economica.

### CONCLUSIONI

L'approccio verso questi pazienti, richiede dedizione, tempo e pazienza. Prima di iniziare ogni terapia è fondamentale creare un'alleanza terapeutica con la famiglia, che acquisirà un ruolo fondamentale. In più bisogna avere una grande attenzione nella compilazione dell'anamnesi, cercare di non inclinare troppo lo schienale e trovare nuove strade di comunicazione alternative al linguaggio parlato e scritto, preparando per esempio del materiale illustrativo di tutto ciò che si realizzerà durante la seduta.