



XXII
CONGRESSO
NAZIONALE SIOH
L'inclusione del paziente fragile in
odontoiatria. Nuove prospettive



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



ODONTOIATRIA SPECIALE NELLA SINDROME DI KABUKI (SK)

Del Giudice L. *, Barra Caracciolo G. *, Lanza V. ***, Ciampaglia G. *, 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 di Kabuki è una patologia genetica rara, con trasmissione autosomica dominante. È sufficiente una copia alterata del gene coinvolto per sviluppare la malattia. Nella maggior parte dei casi, la sindrome si trasmette come conseguenza di mutazioni (del gene *KMT2D*) originate in uno dei due gameti al momento del concepimento. La sindrome di Kabuki è caratterizzata da lieve disabilità cognitiva, deficit della crescita postnatale e da tipiche caratteristiche cranio-facciali (facies), tra cui: rime palpebrali allungate, con esposizione del terzo laterale della palpebra inferiore; sopracciglia arcuate e larghe; columella (cartilagine che separa le due narici) breve con punta del naso depressa; padiglioni auricolari grandi. Sono piuttosto frequenti: cardiopatie congenite; sordità; labio-palatoschisi, agenesie dentarie. La sindrome ha un'incidenza di 1 caso su 32.000 nati circa.

Materiali e Metodi

L'articolo descrive il caso clinico di un paziente con diagnosi di Kabuki, sottoposto a terapia odontoiatrica prevista nell'Unità di Odontoiatria dell'A.O.R.N. "Cardarelli" di Napoli. Il paziente (maschio, 14 anni) è stato portato alla nostra attenzione dai genitori, al fine di valutare le possibilità di trattamento per le patologie odontoiatriche presenti. Presenta ipoacusia trasmissiva, strabismo, ipotiroidismo, scoliosi, piede pronosupinato, rene a ferro di cavallo, pregressa orchidopessi bilaterale, trait talassemico e lesione gliale di basso grado a livello del globo pallido di sinistra in follow-up. All'età di 6 mesi è stato sottoposto ad intervento chirurgico di chiusura del difetto interventricolare sottoaortico e legatura del dotto arterioso. All'esame obiettivo del cavo orale il paziente presenta gengivite cronica, persistenza di elementi decidui, agenesie dentarie, anomalie di forma dentarie (sono presenti incisivi di Hutchinson), di posizione e lesioni cariose.

Risultati

Da Giugno 2022 il paziente è stato sottoposto ad estrazioni multiple, controllo della placca e del tartaro con regolari sedute di ablazione professionale, terapia conservativa degli elementi dentari recuperabili. Le terapie ed i controlli sono stati regolarmente programmati fino a Marzo 2023 per consentire la rigenerazione dei tessuti. Attualmente, il paziente è in regime di follow up al fine di valutare gli sviluppi futuri terapeutici.

Discussione e conclusioni

Tra i casi pubblicati dell'ultimo decennio, che descrivono manifestazioni orali della sindrome, si ha un'elevata prevalenza di problemi gengivali e paradontali e un alto rischio di carie.

Data l'elevata prevalenza di problemi odontoiatrici, causati dalla poca manualità e dalle difficoltà cognitive e motorie dei pazienti affetti dalla Sindrome di kabuki, e la correlazione della parodontite con le malattie cardiache, occorre un approccio diagnostico e terapeutico multidisciplinare per un trattamento ottimale e controlli periodici nel tempo.