

medgen 2007 · 19:432–434
 DOI 10.1007/s11825-007-0047-x
 Online publiziert: 20. Oktober 2007
 © Springer Medizin Verlag 2007

R. Steffen
 Praxis für Kinderzahnmedizin, Weinfelden

Taurodontismus und Klinefelter-Syndrom

Zahnanomalien als Hinweis zur Diagnose einer genetischen Erkrankung – ein Fallbericht

Klinefelter-Syndrom

Das Klinefelter-Syndrom (K-S; genau Klinefelter-Reifenstein-Albright-Syndrom) ist eine relativ häufig auftretende genetische Störung. Die Häufigkeit wird in der Literatur von 1:830 bis zu 1:590 beschrieben [1]. Der häufigste Karyotyp dieser Störung ist 47, XXY, wobei auch mehr als ein zusätzliches X-Chromosom auftreten kann. Als zytogenetische Ursache dieses Syndroms wird ein Nichtauseinanderweichen („non-disjunction“) der X-Chromosomen während der parentalen Gametogenese postuliert [2].

Typische klinische Zeichen bei Erwachsenen mit K-S sind u. a. ein verstärktes Körperwachstum, bei angelegten männlichen Genitalien ein Hypogonadismus mit einer daraus resultierenden Azoospermie. Dazu treten vermehrte weibliche Körperzeichen wie zum Beispiel ein breiteres Becken, Gynäkomastie oder typisch weibliche Haaransätze auf. Kinder, bei welchen K-S diagnostiziert wurde, fallen durch häufigere emotionale und sozi-

ale Probleme auf. Ein (sehr häufig) unterdurchschnittlicher Intelligenzquotient [3], Schwierigkeiten beim Entschlüsseln von verbalen Botschaften und deren Umsetzen in verwertbare Erinnerungen sowie Aufmerksamkeits- und Lerndefizite werden mit dieser Störung in Verbindung gebracht [2, 3]. Zusätzlich zu diesen emotionalen und intellektuellen Problematiken des Syndroms sind erhöhte Osteoporose- und Krebsrisiken sowie Zahnformanomalien bekannt [3].

Die Therapie bei diagnostizierten Fällen beinhaltet ein spezielles Lernttraining und eine Hormonersatztherapie (Ersatz der zu niedrigen Testosteronproduktion; [3]).

Ein großes Problem dieses Syndroms ist die hohe Anzahl von nicht diagnostizierten Fällen. Man geht bei 11-Jährigen von nur einem erkannten Fall bei 28 unentdeckten Fällen aus [1]. Im Erwachsenenalter bleibt eine erhebliche Anzahl (25–40%) von unentdeckten Fällen übrig [1, 8]. Lernschwierigkeiten, eines der häufigen Symptome des K-S, gehen unter in

der hohen Zahl von Lern- und Psychoproblematiken, welche sich in der Kindheit und Adoleszenz heranwachsender Männer zeigen [7]. Es wurden verschiedenste Anstrengungen unternommen, mit Hilfe bestimmter Leitsymptome das K-S diagnostisch besser und früher zu erfassen [5, 7, 9]. Abnormale Zahn- und Kieferbefunde scheinen eine deutliche Häufung bei Individuen mit K-S zu haben. Mandibulärer Prognatismus (35%; [5]), erhöhte Kariesanfälligkeit, Parodontalerkrankungen, Zahnresorptionen (45%; [4]) und vor allem der Taurodontismus (45–75%) werden hier genannt [4, 5, 6, 7, 8].

Taurodontismus

Der Name Taurodontismus ist empirisch deskriptiv durch die Ähnlichkeit solch deformierter menschlicher Zähne mit denen von Rindern entstanden. Als taurodontisch werden Zähne bezeichnet, bei denen die Ausdehnung der Pulpakammern in apiko-okklusaler Richtung deutlich vergrößert ist. Zusätzlich können die Dis-

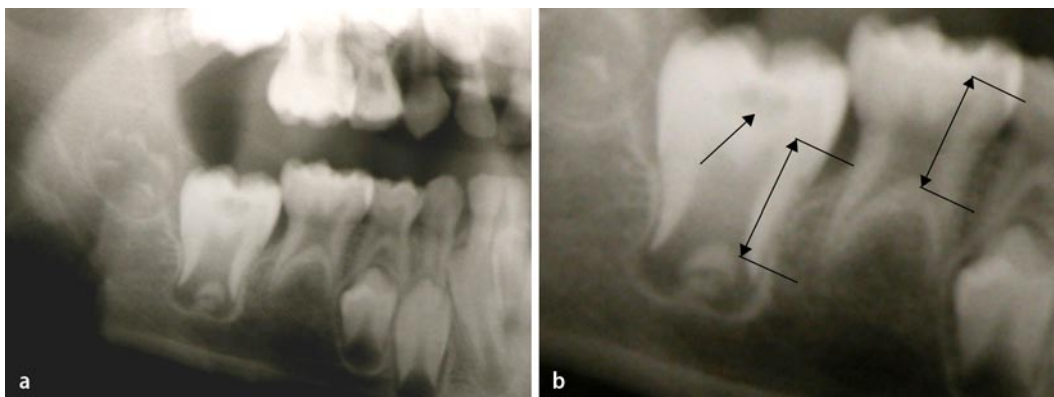


Abb. 1 ◀ Ausschnitt aus Orthopantomogramm im Alter von 7 Jahren und 7 Monaten

R. Steffen

Taurodontismus und Klinefelter-Syndrom. Zahnanomalien als Hinweis zur Diagnose einer genetischen Erkrankung – ein Fallbericht

Zusammenfassung

Dieser Fallbericht soll die Zusammenhänge zwischen dem Krankheitsbild des Klinefelter-Syndroms mit dem des dentalen Erscheinungsbildes des Taurodontismus zeigen. Der Fall eines Jungen wird geschildert, welcher vom Klinefelter-Syndrom betroffen ist und damit verbunden taurodontisch ausgebildete Zahnanlagen besitzt. Dabei wird exemplarisch gezeigt, wie wichtig ein geregelter zahnärztlicher Recall bei Patienten mit erkanntem Taurodontismus ist. Die Zusammenarbeit mit weiteren Spezialisten, um wie in diesem Fall eine genetische Erkrankung diagnostizieren zu können, ist von hoher klinischer Relevanz.

Schlüsselwörter

Klinefelter-Syndrom · Zahnanomalien · Taurodontismus · Diagnosehilfen

Taurodontism and Klinefelter's syndrome. Dental anomalies as a hint for the diagnosis of a genetic disorder – a case report

Abstract

The purpose of this descriptive case-report is to show how Klinefelter's syndrome and taurodontism are combined. A short view of present information in literature to Klinefelter's syndrome and taurodontism is made. The case report is a description of a boy suffering from Klinefelter's syndrome and taurodontism. This case emphasizes the importance of a careful dental follow-up of patients, once diagnosis of taurodontism is assured. Cooperation with specialized medicine to secure the possible diagnosis of genetic disorders is evident.

Keywords

Klinefelter's syndrome · Dental anomalies · Taurodontism · Diagnostic tools

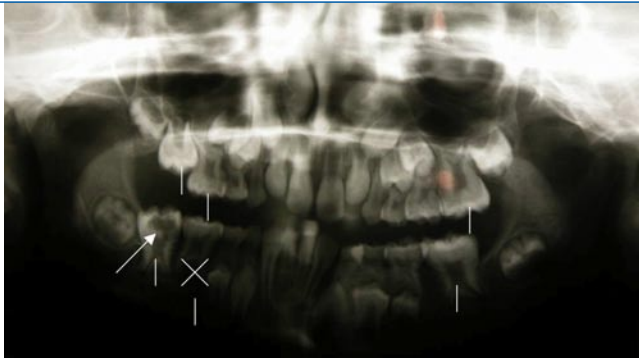


Abb. 2 ▶ Orthopantomogramm im Alter von 8 Jahren und 11 Monaten



Abb. 3 ▶ Zahn 46 nach Exaktion

tanzen vom Pulpaboden zur Wurzelspitze und vom Pulpadach zur Schmelzzementgrenze verändert sein. Es wurden verschiedene Indizes entwickelt, in welchen je nach Ausprägung in Hypo-, Meso- und Hypertaurodont unterschieden wird [2, 7].

Die taurodontischen Zähne imponieren mit deutlich verlängertem Körper, sehr verkürzten Wurzeln und einer apikalen Lage der Wurzelfurkation (Abb. 3). Als Ursache dieses Erscheinungsbildes wird eine fehlerhafte, zu späte Einstülpung der Hertwigschen Epithelscheide bei der Embriogenese dieser Zähne angenommen. Ein X-chromosomaler Zusammenhang ist möglich [2, 4, 7, 10].

Fallbericht

Der Junge S.Z. ist seit dem Alter von 5 J/9 M Patient in der Praxis des Autors.

Die erste Kontrolle zeigte ein eher kleinwüchsiges, schüchternes, sehr unruhiges Kind mit kariesfreier Milchbe-zahnung. Auffälligkeiten in der geringen Mundöffnung, den Zahnformen und im Wachstumsstand kamen mit der Mutter zur Sprache.

Bei einer späteren Kontrolle wurde wiederholt der Entwicklungsstand des

Patienten diskutiert (kleine Körpergröße und bereits beginnende Geschlechtsbehaarung). Ein erstes Übersichtsröntgenbild (Orthopantomogramm, OPT) wurde veranlasst und eine weitere Abklärung beim Pädiater angeregt.

Bei diesem Röntgenbild (Abb. 1), welches im Alter von 7 J/7 M aufgenommen wurde, fielen der zurückliegende Entwicklungsstand der 2. Dentition, eine Aufhellung in der Krone des nicht durchgebrochenen Zahnes 46 (Abb. 1b) und die speziell langen Pulpakammerformen (Abb. 1b) auf. Es bestand keine zahnärztliche Behandlungsnotwendigkeit.

Zur Verbesserung der Konzentrationsfähigkeit in der Schule wurde vom Kinderarzt kurz darauf Methylphenidat (Ritalin®) verschrieben. Zur gleichen Zeit wurde mittels einer Orchidopexie ein neu erkannter Kryptorchismus behandelt.

16 Monate später (8 J/11 M) waren bei einem 2. OPT (Abb. 2) folgende Befunde zu sehen:

- eine präruptive Resorption der klinisch noch voll retinierten Krone des Zahns 46 (Abb. 2),
- eine mögliche Nichtanlage des Zahns 45 (Abb. 2),

- Taurodontismus mindestens bei den Zähnen 16, 26, 36, 46, 55 und 85 (/ **Abb. 2**),
- weitere verschiedene kleinere dentale Befunde (Karies, Retentionen).

Die Eltern wurden auf den Zusammenhang zwischen taurodontischen Zähnen und einer möglichen genetischen Störung hingewiesen. Eine darauf von den Eltern veranlasste Entwicklungsabklärung ergab im Alter von 9 Jahren u. a. folgenden Befund:

Fein- und grobmotorische Auffälligkeiten zum Teil unterhalb des Normbereichs. Neurologisch unauffälliges Muskelrelief. Passiver Muskeltonus im unteren Normbereich. Aktiver Muskeltonus zum Teil normal, zum Teil völlig fehlende Reflexe. In der kognitiven Entwicklung wurde ein gerade noch genügendes Ergebnis erreicht. Das sprachliche Entwicklungsalter lag sowohl expressiv wie rezeptiv unterhalb des allgemeinen Entwicklungsstands. Bei der Körpergröße (119 cm) konnte im Vergleich zur normalen Perzentilenkurve (□135 cm) bei Jungen seines Alters ein Kleinwuchs vermutet werden. Der Vergleich mit der Größe der Eltern (Vater 161 cm, Mutter 153 cm) ergab knapp Normgröße bei familiärem Kleinwuchs.

Diskrete Dismorphien (trockene Haut, brüchige Nägel, struppige Haare, faziale Symmetriestörungen) konnten im Zusammenhang mit einer möglichen weiteren Entwicklungsstörung gesehen werden. Wachstumshormone, Schilddrüsenwerte und Zöliakie-Antikörper waren in der Abklärung ohne Befund.

Im Alter von 9 J/4 M musste eine Zahnbehandlung unter Vollnarkose durchgeführt und ein stark entzündeter, in einer pyogen-osteolytischen Höhle schwimmender, retinierter taurodontischer Zahn 46 entfernt werden (**Abb. 3**). Der Eingriff und die Abheilung verliefen komplikationslos. Drei Monate nach dem Eingriff war der Junge weiter beschwerdefrei.

Ein Karyogramm bestätigte die Diagnose Klinefelter-Syndrom (47 XXY). Weitere Abklärungen über mögliche zusätzliche ektodermale Dysplasien sind veranlasst.

Diskussion

Die pädiatrisch tätigen Zahnärzte können Kinder in ihrem Wachstum intensiv begleiten. Die jährlichen oder gar halb-jährlichen Konsultationen durch die ganze Kinder- und Jugendzeit hindurch stellen ein einmalig dichtes Betreuungs- und Überwachungsnetz dar [2, 4]. Eine genaue Kenntnis möglicher Ursachen von Zahnentwicklungsstörungen, in diesem Fall des Taurodontismus, ist von Bedeutung [3, 5, 6].

Neben dem Klinefelter-Syndrom wird Taurodontismus noch bei folgenden Erkrankungen beschrieben [2, 4, 5]: ektodermale Dysplasien (ca. 35%), Down-Syndrom, X-chromosomal vererbte Hypophosphatämie (ca. 20%), Vitamin D-Mangelernährung, Hypophosphatasie (Rathbun-Syndrom; ca. 15%), manchmal bei Dentinogenesis imperfecta mit regionalen Odontodysplasien und Schaufelzähnen (ca. 10%). All diese Krankheitsbilder, können auch in Kombination mit dem Klinefelter-Syndrom auftreten, müssen aber zur Diagnose gesondert abgeklärt werden.

Bei Taurodontismus zusammen mit Entwicklungsverzögerungen oder -störungen ist die Wahrscheinlichkeit eines Klinefelter-Syndroms sehr groß (85%; [7]). Somit kann hier von einem Leitsymptomenpaar gesprochen werden. Ist dies erkannt, kann eine Analyse des Karyotyps durch konkrete zahnärztliche Hinweise unter Umständen deutlich vereinfacht oder sogar zielgerichtet eingeleitet werden [1, 3, 8, 9].

Fazit für die Praxis

Treten bei einem männlichen Kind taurodontische Zähne im Zusammenhang mit mentalen und intellektuellen Problemen auf und sind diese Erscheinungsbilder nicht eindeutig einer erkannten Erkrankung zuzuordnen, so ist mit hoher Wahrscheinlichkeit mit einem Klinefelter-Syndrom zu rechnen. Den Zahnärzten als erstbeurteilende Instanz kommt hierbei ein großes Maß an Verantwortung zu. Die hohe Anzahl von Männern mit nicht erkanntem Klinefelter-Syndrom macht eine solche dentale Beurteilung umso wichtiger.

Korrespondenzadresse

Dr. med. dent. R. Steffen
Praxis für Kinderzahnmedizin,
Rathausstrasse 39, 8570 Weinfelden,
Schweiz
crsteffen@bluewin.ch

Interessenkonflikt. Der korrespondierende Autor gibt an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

Literatur

1. Abramsky L, Chapple J (1997) 47, XXY (Klinefelter syndrome): Estimate rates of and indication for postnatal diagnosis. *Prenat Diagn* 17: 363–368
2. Cichon J, Pack R (1985) Taurodontism: A review of literature and report of case. *J Am Dent Assoc* 111: 453–455
3. Fales CL, Knowlton BJ, Holyoak KJ (2003) Working memory and relational reasoning in Klinefelter syndrome. *J Int Neuropsychol Soc* 9: 839–846
4. Gage J (1978) Taurodontism and enamel hypomaturation associated with X-linked abnormalities. *Clin Genet* 14: 159–216
5. Jaspers MT, Witkop CJ (1980) Taurodontism, an isolated trait associated with syndromes and X-chromosomal aneuploidy. *Am J Hum Genet* 32: 396–413
6. Keene H (1966) A morphological and biometric study of taurodontism in a contemporary population. *Am J Phys Anthropol* 25: 208–209
7. Schulman GS, Arch M, Redford-Badwal D et al. (2005) Taurodontism and learning disabilities in patients with Klinefelter syndrome. *Pediatr Dent* 27: 389–394
8. Simpson JL, Cruz F de la, Sverdlhoff RS (2005) Klinefelter syndrome: Expanding the phenotype and identifying new research directions. *Genet Med* 5: 460–468
9. Tyler C, Edman J (2004) Down syndrome, Turner syndrome and Klinefelter syndrome: Primary care throughout the life span. *Prim Care* 31: 627–648
10. Varrel J, Alvesalo L (1988) Taurodontism in 47, XXY males: An effect of the extra X chromosome on root development. *J Dent Res* 67: 501–502