

## **Seltene Kinder- und Allgemeinerkrankungen und ihre Manifestationen in der Mundhöhle**

Claus Fuchs, Dr. med. dent.  
Praxis  
Komturweg 12, 78465 Konstanz

Nelly Schulz-Weidner, Dr. med. dent.  
Poliklinik für Kinderzahnheilkunde; Universität Gießen und Marburg,  
Schlangenzahl 14, 35392 Gießen

Jörg Meyle, Prof. Dr. med. dent.  
Poliklinik für Parodontologie; Universität Gießen und Marburg,  
Schlangenzahl 14, 35392 Gießen

Norbert Krämer, Prof. Dr. med. dent.  
Poliklinik für Kinderzahnheilkunde; Universität Gießen und Marburg,  
Schlangenzahl 14, 35392 Gießen

### **Indizes**

Kinderkrankheiten, Infektionskrankheiten, Seltene Erkrankungen, Mundschleimhaut, Effloreszenzen

### **Zusammenfassung**

Das Erkennen seltener Erkrankungen und Syndrome (sog. orphan disease) mit oralen und perioralen Manifestationen stellt den Zahnarzt vor große Herausforderungen und bedarf langer klinischer Erfahrung. Unter besonderer Berücksichtigung pädiatrischer Gesichtspunkte beschreibt dieser Artikel die klinischen Symptome und Therapien nicht alltäglicher Erkrankungen. Dem praktisch tätigen Zahnarzt soll so die Diagnose dieser Erkrankungen erleichtert und eine Handlungsempfehlung gegeben werden.

### **Einleitung**

Das Einordnen oraler und perioraler Symptome fällt aufgrund der vielen möglichen Krankheitsbilder und der häufig sehr ähnlichen Symptomatiken nicht immer leicht. Gerade seltene bzw. nicht so alltägliche Erkrankungen bereiten dabei Probleme im Praxisalltag. Häufig werden Kinder mit oralen Befunden/ Beschwerden und einer allgemein unklaren Symptomatik von ihren Eltern dem Zahnarzt vorgestellt, welcher dann die richtige Diagnose stellen soll und muss. Dies stellt in der Regel bei alltäglichen Erkrankungen kein Problem dar. Schwieriger gestaltet sich die Diagnosestellung bei komplexen Krankheitsbildern und seltenen Erkrankungen. Die orale Erstmanifestation komplexer Grunderkrankungen führt oft dazu, dass der Zahnarzt die Erstdiagnose stellt, da zusammenhängende Gingivitiden, Parodontopathien und Aphten primär dem Zahnarzt vorgestellt werden. Durch einen geschulten diagnostischen Blick kann der aufmerksame Kollege eine Diagnose stellen, die meist weitreichender ist als nur die orale Symptomatik. Somit kommt dem Zahnarzt bei der Früherkennung seltener Erkrankungen eine wichtige Verantwortung zu.

## **Morbus Behçet**

Der Morbus Behçet ist eine immundefizitäre Erkrankung des rheumatischen Formenkreises. Am häufigsten sind Männer betroffen, aber auch Jugendliche können erkranken, mit einer Inzidenz < 1 /100.000.

Die Krankheitsursache ist nicht abschließend geklärt. Man vermutet, dass eine Autoimmun-Vaskulitis und eine genetische Disposition in Kombination mit exogenen Faktoren (virale oder bakterielle Entzündung) zu einer Störung der Immunregulation und damit zum Ausbruch der Erkrankung führen [11].

### Klinik:

Diese Erkrankung ist durch die Symptomtrias rezidivierende orale und genitale Aphthen, sowie Hypopyoniritis (Ansammlung von Leukozyten und eiweißreichem Exsudat in den Augen) gekennzeichnet. Regelmäßig auftretende Aphthen an der Mund- und Genitalschleimhaut können dabei eine Erstmanifestation der Erkrankung sein [12]. Neben den drei Leitsymptomen sind im Zusammenhang mit Morbus Behçet weitere seltenere Symptome – Arthritis Konjunktivitis, Keratitis, Uveitis und Neuritis nervi optici, rheumatische Symptome (Erythema nodosum), Thrombophlebitiden, aphtöse Läsionen im unteren Dünndarm, Epididymitis, Pyodermien, Aneurysmen – beschrieben worden. Die Diagnosestellung erfolgt klinisch und durch das Pathergiephänomen (Hautreaktion nach Minimaltrauma, z.B. nach Nadelstich oder intradermaler Injektion von NaCl, in Form von entzündlichen Hautirritationen und Hautnekrosen). Dieses ist bei etwa 50 % der Patienten positiv [9].

### DD:

Da gerade zu Beginn der Erkrankung die Symptomatik sehr unspezifisch ist, ist die Diagnosestellung sehr schwierig. Häufig wird diese Erkrankung mit einer Spondylarthritis verwechselt. Auch die Abgrenzung zum Morbus Crohn kann problematisch sein [17].

### Therapie:

Die Therapie erfolgt symptomatisch durch hochdosierte Gaben von Steroiden und Immunsuppressiva. Weiterhin werden in der Therapie Colchizin, Cyclosporin A, Cyclophosphamid, Azathioprin, Chlorambucil, IFN-alpha und Plasmapherese angewandt. Aus zahnmedizinischer Sicht ist die Optimierung der Mundhygiene das Mittel der Wahl, um eine Superinfektion der oralen Aphten zu vermeiden. Die aphtösen Ulcerationen sprechen weiterhin gut auf die Gabe von Thalidomid an [9].

### **Kostmann Syndrom (als eine Form der Neutrozytopenie)**

Das Kostmann Syndrom ist eine seltene, autosomal rezessiv erbliche, sich früh manifestierende hochgradige Granulozytopenie und stellt eine Form der angeborenen Neutrozytopenie dar. Die Prävalenz der Erkrankung wird mit weniger als 1 zu 300.000 pro Neugeborenen angegeben. Bei dieser Erkrankung ist die Reifung bzw. Bildung der neutrophilen Granulozyten gestört. Da diese Zellen ein essentieller Bestandteil des angeborenen Immunsystems sind, kommt es bereits von Geburt an zu einer massiven Störung der Immunabwehr. (Vgl. angeborene Immunität und humorale = erworbene Immunität). Nicht selten leiden Betroffene gleichzeitig an einer Osteoporose [2].

#### Klinik:

Die Patienten entwickeln, aufgrund des Immundefizits sehr schnell und immer wiederkehrend schwere bakterielle Infektionen. Bereits im Kindesalter, mit dem Durchbruch der ersten Milchzähne, entstehen erosive Gingivitiden und Parodontitiden [5] (Abb.1, 2, 3).

#### DD:

Es müssen alle anderen Formen der Neutropenie berücksichtigt werden.

#### Therapie:

Die Therapie erfordert eine lebenslange Substitution mit dem gentechnisch hergestellten Granulozyten-Wachstumsfaktor (G-CSF). Die Patienten müssen zusätzlich mit Breitbandantibiotika zur Verhinderung von Infektionen abgeschirmt werden. Wenn ein passender Spender gefunden werden kann, ist eine kurative Therapie in Form einer Knochenmarkstransplantation möglich. Aus zahnärztlicher Sicht stellen eine Optimierung der Mundhygiene und regelmäßige Prophylaxesitzungen (Zahnreinigung, Parodontitistherapie) die therapeutischen Mittel der Wahl dar [4].

### **Melkersson-Rosenthal-Syndrom (Cheilitis granulomatosa)**

Das Melkersson-Rosenthal-Syndrom ist eine entzündliche Erkrankung unklarer Genese aus der Gruppe der orofazialen Granulomatosen. Gelegentlich treten diese Erkrankungen im Rahmen von Nahrungsmittelunverträglichkeiten auf. Erstmanifestationen der Erkrankung finden sich bereits im Jugend- oder jungen Erwachsenenalter. Häufig tritt die Erkrankung auch im Zusammenhang mit Morbus Crohn oder einer Sarkoidose auf.

#### Klinik:

Leitsymptome der Erkrankung sind die Cheilitis (Entzündung der Lippen) granulomatosa, eine einseitige Fazialisparese und die Lingua plicata. Klinisch stellt sich die Cheilitis als eindrückbare Schwellung einer oder beider Lippen dar. Bei längerem Verlauf kann sich eine Fissur in der Mitte der Lippe(n) bilden. Die

Fazialisparese tritt anfallartig auf und kann von symptomfreien Intervallen begleitet werden. In der Mundhöhle finden sich, meist bukkal und lingual, zahlreiche Ulzerationen der Mundschleimhaut. Die Ulzerationen sind tief mit einem erhabenen Randwall. Sie können aber auch oberflächlich sein und Aphten ähneln. Die Mundschleimhaut ist geschwollen und gerötet. Die Halslymphknoten sind zusätzlich häufig geschwollen und tastbar (zervikale Lymphadenopathie) [6].

Die Verdachtsdiagnose wird anhand der klinischen Symptome gestellt. Zusätzlich bieten sich zur Diagnosesicherung eine Schleimhaut- oder Hautbiopsie und ein Blutbild (C-reaktives Protein (CRP), Blutsenkungsgeschwindigkeit) an. Um einen Morbus Crohn bzw. eine Sarkoidose auszuschließen, sollte ein Röntgenbild des Thorax und eine Koloskopie durchgeführt werden [18].

### Therapie:

Die Therapie erfolgt symptomatisch, eine kausale Therapie existiert nicht. In der Regel kommt es zu einer spontanen Remission der Erkrankung, wobei allerdings Rezidivgefahr besteht. Zur symptomatischen medikamentösen Therapie werden NSAR (Nichtsteroidale Antirheumatika, wie z.B. ASS, Diclofenac, Ibuprofen, etc.) und Glukokortikoide lokal oder systemisch eingesetzt. Neuere Therapieansätze setzen auf den Einsatz von Immunsuppressiva [1].

## **Leukämie**

Die Leukämie ist eine maligne Erkrankung des hämatopoetischen Systems, wobei die klonale Proliferation einer bestimmten leukozytären Zellart zu einer generalisierten Ausbreitung im Blut, Knochenmark und seltener auch den Organen führt. Es wird je nach Zellart zwischen myeloischer (ML) und lymphatischer (LL) und je nach Verlauf zwischen akuter (AML / ALL) und chronischer (CML / CLL) Leukämie unterschieden. Die Inzidenz liegt bei etwa 4/ 100.000 Kindern. Der Altersgipfel liegt zwischen dem 3. – 5. Lebensjahr. Etwa 80 % aller Leukämien sind akute lymphatische Leukämien (AML) [3].

### Klinik:

Die Anfangssymptome einer Leukämie sind meist unspezifisch: Appetitlosigkeit, Müdigkeit, Erhöhung der Körpertemperatur, Nachtschweiß, Knochen und Gelenkschmerzen (die als rheumatische Erkrankung fehlgedeutet werden können). Spezifische Symptome der Leukämie sind Blässe, Gingivahyperplasien, hämorrhagische Diathesen in Form von Petechien, Hämatomen, Nasenbluten und Zahnfleischbluten. Petechien (etwa stecknadelkopfgroße Einblutungen) können an der ganzen Mundschleimhaut zu finden sein (Abb. 4). Gelegentlich finden sich Ulzerationen am harten Gaumen. Eine Gingivahyperplasie (leukämische Zellinfiltrate) als das wichtigste orale Leitsymptom tritt am häufigsten bei einer AML, aber auch bei anderen Formen der Leukämie auf. Charakteristischerweise finden sich bei diesen Patienten progrediente Vergrößerungen der Interdentalpapillen, ein infektiöse Gingivitis, ein Foetor ex ore und Blutungen der Mundschleimhaut. Mukositis, Candida- (Abb. 5) oder Herpesinfektionen (schmerzhafte Aphthen) als sekundäre Folge stellen eine weitere wichtige klinische Manifestation dieser Erkrankung dar,

können als auch als Folge der Immunsupprimierenden Therapie auftreten [3, 16].

#### DD:

Eine differentialdiagnostische Abgrenzung gegenüber anderen hämatologischen bzw. lymphatischen Erkrankungen ist schwierig und sollte mittels eines Blutbildes durch den Spezialisten erfolgen.

#### Therapie:

Wird vom Zahnarzt der Verdacht einer hämatologischen Erkrankung (Leukämie) geäußert, sollte umgehend die Überweisung zum Internisten oder Hämatologen erfolgen. Bei Auftreten einer Candidainfektion muss eine effektive lokale und systemische Therapie mit Antimykotika durchgeführt werden. Dabei ist zu beachten, dass gerade während einer immunsuppressiven Therapie Fluconazol-resistente Candida-Spezies auftreten können. Im Falle schmerzhafter Aphthenbildung muss an eine Herpesinfektion gedacht werden (Abb. 6). Es sollte eine Probe entnommen und nach Diagnosesicherung eine antivirale Therapie mit Aciclovir begonnen werden [15].

### **Blasenbildende Autoimmunerkrankungen (Pemphigus vulgaris)**

Bei dieser Gruppe von Erkrankungen kommt es durch eine Autoimmunreaktion zwischen Autoantikörpern und Antigenen in der Haut zu einer Blasenbildung in den Hautschichten. Die Einteilung erfolgt nach den Zielstrukturen:

- Intraepidermale Spaltbildung (Pemphigusgruppe)
- Subepidermale Spaltbildung innerhalb der Basalmembran (Pemphigoidgruppe)
- Subepidermale Spaltbildung unterhalb der Basalmembran (Dermatitis herpetiformis).

Der Einfachheit halber soll hier nur auf den Pemphigus vulgaris eingegangen werden. Ursächlich für diese Erkrankung sind IgG-Autoantikörper gegen das Protein Desmoglein 3 der intrazellulären Desmosomen. Dies führt zu einer Auflösung des intrazellulären Verbandes der Epidermiszellen (Akantholyse). Durch anschließend einströmendes Serum kommt es zur Blasenbildung [7]. (Im Unterschied dazu sind beim Pemphigus foliaceus, *Desmoglein 1* und damit die oberen Epidermisschichten betroffen.)

Bei Patienten mit einer entsprechenden genetischen Prädisposition für autoimmunologische Erkrankungen kann durch Medikamente, Viren, Ernährungsgewohnheiten und UV-Bestrahlung ein Pemphigus ausgelöst werden. Die Erkrankung ist selten und betrifft meist Menschen im mittleren und höheren Lebensalter, aber auch Kinder und Jugendliche können betroffen sein. Eine Ursache für die Bildung der Autoantikörper gegen Desmoglein 3 ist bis jetzt nicht bekannt.

### Klinik:

Die Patienten stellen sich zuerst meist wegen schmerzhafter Erosionen der Mundschleimhaut und Lippen vor (Bei etwa 70 % finden sich Erstmanifestationen im Bereich der Mundschleimhaut) (Abb. 7). Es bilden sich rasch platzende Blasen, die leicht bluten und schmerzhaft hinterlassen (Abb. 8). Weiterhin entstehen dann schlaflige Blasen auf zuvor gesunder Haut. Betroffen sein können dabei alle Körperteile (oft Kopf, Nabel, Brust). Die Blasen erweitern sich exzentrisch, bis es meist sehr rasch zum Platzen der Blasen kommt. Sie vergrößern sich und konfluieren, was letztendlich zu großflächigen Läsionen und Erosionen führt in denen sowohl Krusten, als auch intakte Blasen gefunden werden können. Bei großflächigen Läsionen kommt es häufig zu Fieber, Appetitlosigkeit, sowie einem allgemeinen Krankheitsgefühl [18].

Die Reepithelisierung (Abheilung) der Blasen beginnt im Zentrum der Blasen, wobei während der Therapie ein Heilungsbeginn oft erst nach Wochen erkennbar ist. Es kommt nicht zu einer Narbenbildung in den betroffenen Hautbereichen, allerdings zeigt sich eine reaktive Hyperpigmentierung, welche über längere Zeit bestehen bleiben kann.

Die Diagnosestellung erfolgt klinisch und anhand des positiven Nikolski-Phänomens (Durch seitlich schiebenden Druck auf gesunder Haut kann eine Blase erzeugt werden). Zur Diagnosesicherung erfolgt dann der Nachweis von Serum-Antikörpern gegen Desmoglein 3 [19].

### DD:

Differentialdiagnostisch muss an Erkrankungen der Pemphigusgruppe, der Pemphigoidgruppe, der herpetiformen Dermatitis, blasenbildende Autoimmunerkrankungen sowie an Kollagenosen (Lupus erythematoses) gedacht werden.

### Therapie:

Nach Diagnosestellung werden hochdosiert Steroide (Prednisolon) verabreicht, bis es zur Remission der Erkrankung kommt. Anschließend werden Steroide als minimal mögliche Erhaltungsdosis gegeben um die Remission zu erhalten. Zusätzlich können Immunsuppressiva verabreicht werden, um die Steroiddosis möglichst gering zu halten bzw. weiter zu reduzieren [18].

### **Papillon-Lefèvre-Syndrom**

Das Papillon-Lefèvre-Syndrom ist eine seltene, autosomal-rezessiv Palmoplantarkeratose mit einer Peridontopathie. Es kommt zu einer überschüssigen Hornbildung an den Hand- (Palmar-) und den Fuss- (Plantar-) flächen, psoriasiformen Hyperkeratosen an den Ellbogen und Knien, welche gleichzeitig mit einer schweren generalisierten, aggressiven Parodontitis einhergeht. Die Inzidenz beträgt ein bis vier Fälle pro eine Million. Es besteht kein

geschlechtsspezifischer Unterschied. Der Pathomechanismus des Papillon-Lefèvre-Syndroms ist noch nicht vollständig verstanden. Vor kurzem wurde bei betroffenen Patienten eine Mutation des Kathepsin-C-Gens nachgewiesen, welche als Ursache für diese Erkrankung angesehen wird [18].

#### Klinik:

Klinisch weisen betroffene Patienten verdickte und verhornte Fuss- und Handflächen in Form gelblicher, keratotischer und konfluierender Plaques (Hyperkeratose) auf. Die Zeh- und Fingernägel sind meist dystroph. An den Knien und Ellbögen finden sich gerötete schuppige Plaques, vergleichbar dem Bild der Psoriasis. Die Gingiva ist ödematös und weist bei zusätzlichem Vorliegen systemischer Allgemeinerkrankungen einen hochroten Gingivasaum auf. Aufgrund des schnellen und massiven Knochenverlust im Bereich der Kiefer, kommt es zu einem frühzeitigen Verlust der Milch- und später auch der bleibenden Zähne (Abb. 9, 10). Die Hyperkeratose der Hand- und Fussflächen beginnt im Alter von 1 - 4 Jahren, die ersten parodontalen Symptome zeigen sich in der Regel zwischen dem 3. - 4. Lebensjahr. Die Entwicklung und Eruption der Zähne erfolgt normal, wobei der Durchbruch mit einer massiven Entzündung der Gingiva einhergeht. Während oder kurz nach dem Durchbruch der Zähne kommt es zu einer rapiden und massiven Destruktion des Parodonts, mit dem daraus resultierenden Verlust der Zähne. Wobei 1. und 2. Dentition gleichermaßen betroffen sind. Häufig sind im Alter von 4 Jahren bereits alle Milchzähne verloren gegangen. Es kommt dann zu einer Remission der Gingivitis und der Parodontitis. Der Prozess setzt von neuem mit dem Durchbruch der bleibenden Zähne ein. Die Patienten sind anfällig gegenüber bakteriellen Infektionen. Häufig finden sich pyogene Infektionen der Haut, selten auch pyogene Leberabszesse [8].

#### DD:

Differentialdiagnostisch sollte an das Haim-Munk-Syndrom und die präpubertäre Parodontitis gedacht werden. Allen drei Erkrankungen gemein ist der frühe Beginn (3. – 4. Lebensjahr) der Parodontitis.

#### Therapie:

Die Therapie erfolgt multidisziplinär. Die Hautsymptome werden mit Emmolients (Substanz die der Haut Feuchtigkeit spenden und rückfettend wirken, z.B. Hautcremes) behandelt, welche unterstützend mit Salicylsäure und Harnstoff versetzt werden können. Eine zusätzliche orale Gabe von Retinoiden dient der Therapie der Hautsymptome und der Parodontitis. Die effektive Kontrolle bzw. Therapie der Parodontitis ist schwierig, da diese sich meist als sehr therapieresistent erweist. Die Parodontistherapie sollte im Sinne einer „klassischen“ Parodontitisbehandlung, mit zusätzlicher antibiotischer Therapie, erfolgen. Eine Abschirmung mit Breitbandantibiotika dient weiterhin der Vorbeugung pyogener Leberabszesse. Im Falle des Auftretens von unklaren Fieberschüben, sollte / muss an Leberabszesse gedacht werden [10, 18].

## Mukokutanes Lymphknotensyndrom (Kawasaki-Syndrom)

Das mukokutane Lymphknotensyndrom ist definiert als akute febrile Vaskulitis (der kleinen und mittleren Arterien) mit multipltem Organbefall. Die Ursache ist noch nicht abschließend geklärt, vermutet wird die Bildung von Superantigenen ausgelöst durch toxinproduzierende Bakterien (Staphylokokken, Streptokokken), die durch eine genetische Prädisposition begünstigt zu sein scheint. Die Erkrankung tritt sporadisch auf. Es sind vor allem Kleinkinder (1 - 5 Jahre) betroffen. In der Bundesrepublik erkranken jährlich etwa 350 Patienten pro Jahr [13].

### Klinik:

Pathogenetisch lassen sich 3 Phasen der Erkrankung unterscheiden. Eine etwa 10 Tage dauernde akute Phase mit Fieber. Das Fieber beginnt dabei meist schlagartig Innerhalb der ersten 3 – 4 Tage entwickeln sich dann die Hauptsymptome, die letztendlich zur klinischen Diagnose des Kawasaki-Syndroms führen. Daran schließt sich eine subakute Phase (10. - 25. Tag) an. In dieser Phase zeigt sich vor allem eine feinlamellige Schuppung der Finger und Zehen. Die abschließende Phase ist die Rekonvaleszenzphase, die mehrere Monate dauern kann und von gelegentlicher Leistungsschwäche gekennzeichnet ist.

Folgende Hauptsymptome finden sich beim Kawasaki-Syndrom:

- hohes, antibiotikaresistentes und länger als 5 Tage andauerndes Fieber
- morbilliformes Exanthem
- Symptome der Mundhöhle:
  - o Hochrote, trockene, rissige Lippen
  - o Erdbeerzunge (Lackzunge)
  - o Enanthem der Rachen und Mundschleimhaut
- Starke Rötung und Verhärtung der Hand- und Fußsohlen
- Zervikale Lymphknotenschwellung
- Konjunktivale Injektionen

Als Nebensymptome werden abakterielle Meningitis, Urethritis, Gastroenteritis und Oligoarthritis beschrieben [13, 14].

### DD:

Im Anfangsstadium imitiert das Kawasaki-Syndrom Infektionskrankheiten wie Masern oder Scharlach. Somit stellen diese Erkrankungen die wichtigste abzugrenzende Differentialdiagnose dar. Auch Staphylokokkeninfektionen, das Erythema exsudativum multiforme, Mononucleosis infectiosa und Morbus Still sollten differentialdiagnostisch ausgeschlossen werden. Zur sicheren Diagnose eines Kawasaki-Syndroms müssen 5 der 6 genannten Hauptsymptome und Fieber klinisch manifest sein, sowie symptomverwandte Erkrankungen ausgeschlossen worden sein [20].



### Therapie:

Die Behandlung wird mit einer Gammaglobulin-Gabe durchgeführt. Während der Phase des Fiebers sollte Aspirin (40-50 mg/kg KG/d) als Antipyretikum gegeben werden. Nach Fieberabfall wird Aspirin (3-5 mg/kg KG/d) weiterhin als Thrombozytenaggregationshemmer verordnet. Generell sollte eine solche Therapie aber durch einen Spezialisten durchgeführt werden [14].

### Fazit:

Orphan diseases (syn: rare diseases, Seltene Erkrankungen) spielen im Praxisalltag, wenn überhaupt, nur eine untergeordnete Rolle. Laut den Angaben der EU-Gesundheitsbehörden wird in Staaten der EU jede Krankheit, die weniger als 5 Einwohner pro 10.000 betrifft, als selten eingeordnet. Dies bedeutet aber auch, dass (in absoluten Zahlen ausgedrückt) bis zu 246.000 Menschen von einer dieser Erkrankungen innerhalb aller 27 EU-Mitgliedsstaaten betroffen sein können. Die Prävalenz seltener Erkrankungen kann aber auch deutlich geringer sein und weniger als 1 Patient pro 100.000 Einwohner betragen. Es wird geschätzt, dass in der EU etwa 6-8% der Bevölkerung von „Seltene Erkrankungen“ betroffen ist, dass entspricht etwa 27 - 36 Millionen Menschen. Diese Zahlen mögen im Vergleich zu anderen Erkrankungen noch gering erscheinen, aber aufgrund der Zunahme der Bevölkerung und Veränderungen in der Demographie (Anstieg der Lebenserwartung, Migration, ...) wird dieses Thema immer wichtiger, vor allem im Alltag zahnärztlicher Praxen. Jeder praktisch tätige Kollege sollte in der Lage sein, diese Krankheiten zu erkennen. Zumindest sollte beim Vorliegen einer unklaren bzw. nicht alltäglichen Symptomatik an eine dieser seltenen Erkrankungen gedacht werden und ggf. eine Überweisung zum Spezialisten erfolgen. Orphan diseases mit oralen und perioralen Symptomen erfordern eine multidisziplinäre Zusammenarbeit zwischen Zahnarzt und behandelnden Ärzten. Insbesondere, da orale Symptome die Erstmanifestationen einer solchen Erkrankung sein können, muss gerade der Zahnarzt auf diesem Gebiet entsprechend geschult und diagnostisch aufmerksam sein, um eine möglichst frühzeitige Erkennung und Therapie der Erkrankung zu ermöglichen.

## Abbildungen



Abb.1: Schlussbissaufnahme einer Patientin mit zyklischer Neutrozytopenie

Die intraorale Untersuchung zeigte im Alter von 4 ¼ Jahren den vorausgegangenen Verlust von 51 und 61 und einen erhöhten Lockerungsgrad von 73 mit deutlich erhöhter Sondierungstiefe



Abb.2: Neuvorstellung der Patientin mit 4 ½ Jahren: zusätzlicher vorzeitiger Verlust von Zahn 73



Abb. 3: Röntgenologischer Befund (OPMG) derselben Patientin

Deutliche Lückeneinengung in regio 73; Die Zähne 31 und 32 zeigen ein fehlendes Wurzelwachstum

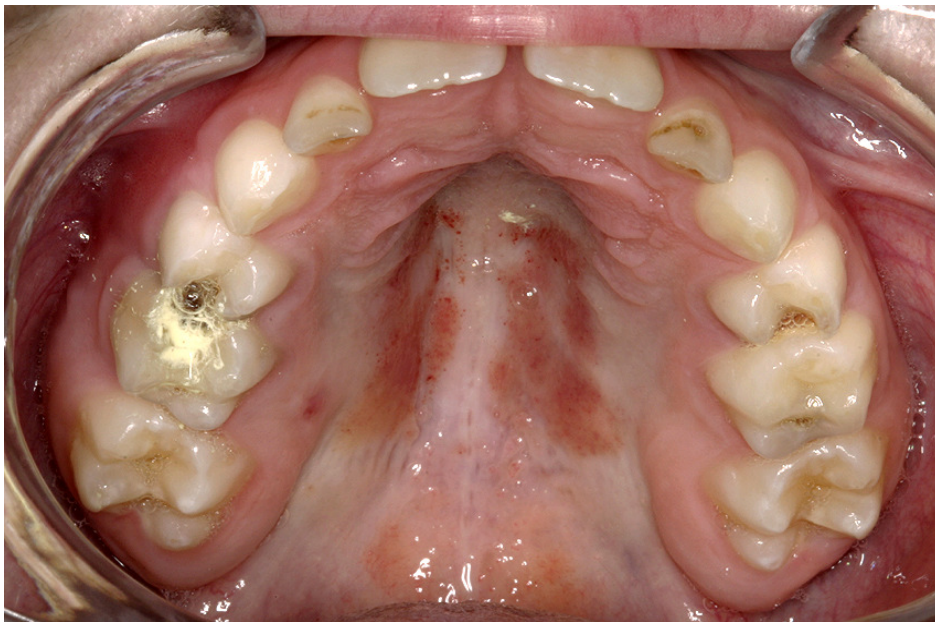


Abb. 4: Patient mit Leukämie: am Gaumen sind deutlich die Einblutungen (Petechien)

erkennbar

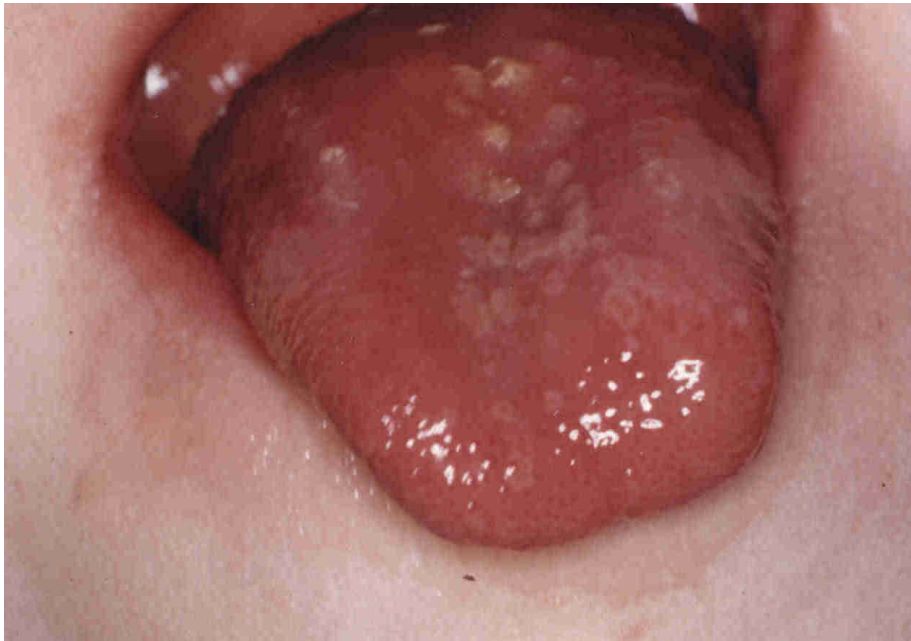


Abb. 5: Patientin mit Candidainfektion : Auf der Zunge befinden sich weißliche, nicht abwischbare Beläge (Soor)



Abb. 6: Patient mit Herpesinfektion (Gingivostomatitis herpetica): die gesamte Mundschleimhaut ist hochrot gefärbt und auf Berührung empfindlich



Abb. 7: Patient mit blasenbildender Erkrankung: im Bereich der Gaumenschleimhaut sind deutliche Erosionen zu erkennen



Abb. 8: Unterkieferaufnahme desselben Patienten: Man erkennt deutlich die Blasen im Bereich der Unterlippe. Im Mundraum sind konfluierende Erosionen zu sehen.

## Literatur:

1. Ang KL, Jones NS: Melkersson-Rosenthal syndrome. *J Laryngol Otol* 2002;116:386-388.
2. Aytakin C, Germeshausen M, Tuygun N, Tanir G, Dogu F, Ikinçiogullari A: Eponym. Kostmann disease. *Eur J Pediatr* 2010;169:657-660.
3. Burke VP, Startzell JM: The leukemias. *Oral Maxillofac Surg Clin North Am* 2008;20:597-608.
4. Carlsson G, Fasth A: Infantile genetic agranulocytosis, morbus Kostmann: presentation of six cases from the original "Kostmann family" and a review. *Acta Paediatr* 2001;90:757-764.
5. Carlsson G, Wahlin YB, Johansson A, Olsson A, Eriksson T, Claesson R, Hanstrom L, Henter JI: Periodontal disease in patients from the original Kostmann family with severe congenital neutropenia. *J Periodontol* 2006;77:744-751.
6. Coskun B, Saral Y, Cicek D, Akpolat N: Treatment and follow-up of persistent granulomatous cheilitis with intralesional steroid and metronidazole. *J Dermatolog Treat* 2004;15:333-335.
7. Dagistan S, Goregen M, Miloglu O, Cakur B: Oral pemphigus vulgaris: a case report with review of the literature. *J Oral Sci* 2008;50:359-362.
8. Dalgic B, Bukulmez A, Sari S: Eponym : Papillon-Lefevre syndrome. *Eur J Pediatr* 2010.
9. Davatchi F, Shahram F, Chams-Davatchi C, Shams H, Nadji A, Akhlaghi M, Faezi T, Sadeghi AB: How to deal with Behcet's disease in daily practice. *Int J Rheum Dis* 2010;13:105-116.
10. Dhanrajani PJ: Papillon-Lefevre syndrome: clinical presentation and a brief review. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 2009;108:e1-e7.
11. Evereklioglu C: Managing the symptoms of Behcet's disease. *Expert Opin Pharmacother* 2004;5:317-328.
12. Messadi DV, Younai F: Aphthous ulcers. *Dermatol Ther* 2010;23:281-290.
13. Newburger JW, Fulton DR: Kawasaki disease. *Curr Opin Pediatr* 2004;16:508-514.
14. Newburger JW, Takahashi M, Gerber MA, Gewitz MH, Tani LY, Burns JC, Shulman ST, Bolger AF, Ferrieri P, Baltimore RS, Wilson WR, Baddour LM, Levison ME, Pallasch TJ, Falace DA, Taubert KA: Diagnosis,

treatment, and long-term management of Kawasaki disease: a statement for health professionals from the Committee on Rheumatic Fever, Endocarditis, and Kawasaki Disease, Council on Cardiovascular Disease in the Young, American Heart Association. *Pediatrics* 2004;114:1708-1733.

15. Nikoui M, Lalonde B: Oro-dental manifestations of leukemia in children. *J Can Dent Assoc* 1996;62:443-450.
16. Ponce-Torres E, Ruiz-Rodriguez MS, Alejo-Gonzalez F, Hernandez-Sierra JF, Pozos-Guillen AJ: Oral manifestations in pediatric patients receiving chemotherapy for acute lymphoblastic leukemia. *J Clin Pediatr Dent* 2010;34:275-279.
17. Portuesi MG, Lancia M, Ciuffreda L: Problem of differential diagnosis between Crohn's disease and colitis in Behcet's disease: a case report. *Reumatismo* 2010;62:127-130.
18. Rassner G: Dermatologie: Lehrbuch und Atlas. 9.Auflage. München: Elsevier GmbH, Urban & Fischer Verlag, 2009.
19. Robinson JC, Lozada-Nur F, Frieden I: Oral pemphigus vulgaris: a review of the literature and a report on the management of 12 cases. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 1997;84:349-355.
20. Speer C.P., Gahr M.: Pädiatrie. 3.Auflage. Berlin: Springer Verlag, 2009.