

## Handläggning av ärftliga tillstånd inom tandvården

### Tandvårdens roll i diagnostik av ärftliga tillstånd

Möjligheterna till genetisk diagnostik ökar, vilket får betydelse även inom tandvården. Uppgifter om sjukdomar i släkten är därför en naturlig del av den allmänna anamnesen hos tandläkaren.

Vid många ärftliga tillstånd ingår kliniska tecken från munnen. Det är viktigt att allmäntandvården uppmärksammar dessa tecken och remitterar till specialisttandvården, som i samråd med sjukvården medverkar till diagnostiken.

#### Exempel på ärftliga tillstånd med symptom från munhålan:

a) med huvudsakligen orala symptom:

dentinogenesis imperfecta, amelogenesis imperfecta

b) där orala symptom ofta uppmärksammas först:

hypohidrotisk ektodermal dysplasi

c) där orala symptom ingår:

Kabukisyndromet, X-kromosombunden hypofosfatemisk rakit, Socialstyrelsens kunskapsdatabas, [www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/](http://www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/)

d) med orala symptom och risk för malignitet:

basalcellsnaevussyndrom (Gorlins syndrom), familjär adenomatös polypos (FAP)

### Betydelse av diagnos

Korrekt diagnos innebär att patienten kan få rätt behandling och förebyggande vård, vilket leder till minskad sjuklighet och ökad livskvalitet.

### Information om möjlighet/rättighet till genetisk vägledning

Patienten/vårdnadshavaren ska få information om de ärftliga konsekvenserna av diagnosen. Ungdomar bör få förnyad information innan de lämnar den organiserade barn- och ungdomstandvården. Om frågor eller oklarheter finns efter information om ärftlighet bör patient/vårdnadshavare erbjudas genetisk vägledning.

### Varför är det viktigt att informera om att en sjukdom är ärftlig?

Ärftligheten innebär att diagnosen kan ha betydelse för fler personer än den enskilde. Familjer med ärftliga tillstånd ska beredas möjlighet till genetisk vägledning. Dock är det alltid den enskilda personen som själv avgör om hon önskar detta.

## Vad är genetisk vägledning?

Genetisk vägledning är en kommunikationsprocess, som handlar om problem som kan uppkomma när det finns en förhöjd risk för ärftlig sjukdom/funktionsnedsättning i familjen.

Genetisk vägledning syftar till att informera och stödja den enskilde i beslut som bland annat kan handla om:

- kartläggning av ärftliga förhållanden i familj och släkt
- riskbedömning och prognos
- genetisk provtagning
- fosterdiagnostik
- kontrollprogram och prevention
- behandling

## Förfrågan och remiss

Genetisk kompetens för utredning och vägledning finns vid de klinisk-genetiska avdelningarna vid universitetssjukhusen i Umeå, Uppsala, Stockholm, Linköping, Göteborg och Lund (adresser finns under Genetikavdelningar på [www.gensvar.se](http://www.gensvar.se)). Remisser och förfrågningar angående handläggning vid ärftliga sjukdomar ställs till den genetiska mottagningen i respektive region.

## Referenser

Utarbetat vid workshop 1–2 april 2008 arrangerad av Kompetenscenter för sällsynta odontologiska tillstånd vid Odontologiska Institutionen, Jönköping.

Deltagarna representerar klinisk genetik, onkogenetik, genetisk vägledning, pediatrik och specialisttandvård.

### Deltagare:

Annika Baan, Göteborg  
Charlotta Enerbäck, Göteborg  
Cecilia Gunnarsson, Linköping  
Marie Stenmark Askmalm, Linköping  
Margaretha Stenmarker, Jönköping  
Birgitta Bergendal, Jönköping  
Rune Lindsten, Jönköping  
Peter Nilsson, Jönköping  
Johanna Norderyd, Jönköping  
Christer Ullbro, Jönköping