

Aus der Poliklinik für Kieferorthopädie
der Universitätsmedizin der Johannes Gutenberg-Universität Mainz

Zahn- und Kieferstatus bei Erwachsenen und Kindern mit Achondroplasie

Inauguraldissertation
zur Erlangung des Doktorgrades der
Zahnmedizin
der Universitätsmedizin
der Johannes Gutenberg-Universität Mainz

Vorgelegt von

Theresa Christine Mehlstäubl, geb. Zeis
aus Würzburg

Mainz, 2023

Wissenschaftlicher Vorstand:

1. Gutachter:

2. Gutachter:

Tag der Promotion:

19. Juli 2023

Meinen Eltern

Inhaltsverzeichnis

1. Einleitung/ Zielsetzung der Studie	1
2. Literaturübersicht	2
2.1. Kleinwuchs allgemein	2
2.2. Grundlagen Achondroplasie.....	4
2.2.1. Definition und Epidemiologie	4
2.2.2. Allgemeinmedizinische und orofaziale Anomalien	6
2.3. Epidemiologische Studien.....	11
3. Material und Methoden	17
3.1. Studiendesign	17
3.2. orofaziale Befunderhebung.....	18
3.3. Verarbeitung der Daten und statistische Methoden	29
4. Ergebnisse	30
4.1. Charakteristik des Gesamtkollektivs	30
4.2. Erhebung der kieferorthopädischen Parameter	34
4.3. Funktionsbefunde	42
5. Diskussion	48
5.1. Methodenkritik	48
5.2. Charakteristik des Gesamtkollektivs	49
5.3. Kieferorthopädische Parameter	52
5.4. Funktionsbefunde	66
5.5. Ausblick	73
6. Zusammenfassung	74
7. Literaturverzeichnis	76
8. Abkürzungsverzeichnis	84
9. Abbildungsverzeichnis	85
10. Tabellenverzeichnis	86
11. Anhang	88
12. Danksagung	110
13. Tabellarischer Lebenslauf	111

1. Einleitung/ Zielsetzung der Studie

Schon aus dem alten Ägypten gibt es Überlieferungen über Kleinwüchsige. Damals wurden sie in die religiös-kultische Glaubenswelt integriert. Sie genossen einen hohen sozialen Stellenwert und wurden mit angesehenen Ämtern, Berufen und Aufgaben gewürdigt. Meistens waren sie ein enger Vertrauter des Regierenden (1). Es existieren viele kleinwüchsige Gottheiten, wie der Gott „Bes“, die im Alten Ägypten von den Menschen verehrt wurden (2, 3). Er gilt als Beschützer des Heimes, der Schwangeren und Kinder und somit als Gott der Familie (2). Allerdings scheint die Wertschätzung für Menschen mit Kleinwuchs deutlich abgenommen zu haben. Der Respekt ging verloren und sie wurden bestraft, indem sie als eine Art Belustigung angesehen wurden. Im 19. Jahrhundert wurden Menschen mit Kleinwuchs in einem Kuriositätenkabinett ausgestellt und vorgeführt (4). Noch bis zur Mitte der Neunziger Jahre des 20. Jahrhunderts gab es in Rheinland-Pfalz die sogenannte „Liliputaner-Stadt“. Krause beschreibt in seinem Artikel wie das Leben Kleinwüchsiger unter den „gaffenden“ Blicken der Besucher in einer Art Freizeitpark ablief (4). Auch im Zirkus dienten sie lange als Attraktion. Forschungen der Disability Studies in der heutigen Zeit haben gezeigt, dass „das Bewusstsein für die Behinderungen und das Anderssein von den Mitmenschen hergestellt werden muss und nicht automatisch vorhanden ist“ (5). Im Interesse von Menschen mit Wachstumsstörungen wurden gemeinnützige Vereine, wie der „Bundesverband Kleinwüchsiger Menschen und ihrer Familien e.V. (BKMF)“, gegründet. Diese engagieren sich für die Bedürfnisse von Menschen mit Kleinwuchs und für die Integration in die Gesellschaft (6).

Mit dieser Arbeit sollen weitere Erkenntnisse bezüglich der orofazialen Gegebenheiten von Menschen mit Achondroplasie ermittelt und dadurch mehr Transparenz innerhalb der Patientengruppe geschaffen werden. Es wird der Zahn- und Kieferstatus von 104 Erwachsenen und Kindern mit Achondroplasie analysiert. Als zentraler Aspekt soll die Kohärenz von Zahnanomalien bei Menschen dieser Kleinwuchsform mit Referenzwerten aus der Study of Health of Pomerania und weiteren Stellen aus der Literatur verglichen werden.

2. Literaturübersicht

Das folgende Kapitel soll eine Übersicht der Kleinwuchsform Achondroplasie und die hierbei wichtige Aufgabe der Kieferorthopädie darstellen. Es werden die Basisinformationen dieses Krankheitsbildes sowie relevante orofaziale Studien aus der Literatur betrachtet. Zusätzlich werden bisherige Forschungen zu Achondroplasie mit orofazialen Hintergrund vorgestellt.

2.1. Kleinwuchs allgemein

Definition und Basisinformationen zu Kleinwuchs

Kleinwuchs betrifft definitionsbedingt alle Menschen, die eine Körpergröße unterhalb des 3. Perzentils (7) oder eine Wachstumsgeschwindigkeit unterhalb des 25. Perzentils ihres Alterskollektivs haben, schreibt die Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Kinderendokrinologie und -diabetologie (8). „Kleinwuchs besteht von Geburt an oder entwickelt sich durch ein zu langsames oder zu früh endendes Wachstum“ (8). In Deutschland liegen keine exakten Angaben über die Prävalenz vor. Es wird angenommen, dass ca. 100.000 Kleinwüchsige aller Art in Deutschland leben (9). Insgesamt sind etwa 650 verschiedene Kleinwuchsformen namhaft (8). Verallgemeinert kann bei einer Körpergröße von unter 150 cm bei Frauen und mit einer Körpergröße von weniger als 156 cm bei Männern von einem Kleinwuchs ausgegangen werden, schreibt Wemmer (10). Es kann auch ein vorübergehender Kleinwuchs bei Kindern bestehen. Dabei handelt es sich um eine „kurzzeitige niedrignormale Wachstumsgeschwindigkeit in der Kindheit oder Pubertät, die meist familiär bedingt ist“ (11). Generell auffällig sind Kinder, deren Körpergröße kleiner ist, als aufgrund ihrer genetischen Veranlagung zu erwarten wäre. Dann liegt eine Indikation zur Diagnostik auf eine eventuelle Kleinwuchsform vor.

Die Diagnostik beinhaltet anamnestische und klinische Befunde. Zu den anamnestischen Angaben gehören unter anderem Informationen zu der Schwangerschaft, zum Geburtsgewicht sowie zur Geburtslänge (12, 13). Als Grundlage der klinischen Befunde dienen die auxologischen Messungen der Körpergröße, der Körperproportionen und des Gewichts (14). Die Untersuchungen sind sowohl bei dem Betroffenen als auch bei engen Familienangehörigen durchzuführen, um eine Berechnung der Zielgröße vornehmen zu können (11). Die röntgenologischen Untersuchungen bei den Betroffenen stellen den Kleinwuchs ebenfalls dar. Eine eingehende Labordiagnostik kann unter Umständen notwendig

sein. Um pathologische Wachstumsgeschwindigkeiten festzustellen, kann eine endokrinologische Funktionsdiagnostik veranlasst werden (15).

Einteilung in primären und sekundären Kleinwuchs

Nach der Ursache des Kleinwuchses kann eine Einteilung in die verschiedenen Kleinwuchsformen durchgeführt werden. Dazu wird vorab zwischen dem primären und dem sekundären Kleinwuchs unterschieden. Laut Kapelari gehören zu der ersten Form alle ossären Wachstumsstörungen, bei denen die Ursache innerhalb des Skelettsystems zu finden ist (16). Demgegenüber stehen die sekundären Kleinwuchsformen, deren Pathologie außerhalb des Skelettsystems liegt (16). Die primären Kleinwuchsformen beinhalten zum einen den familiären Kleinwuchs. Die erblich bedingte Störung ist ursächlich für eine Körpergröße unterhalb der Norm, während die Wachstumskurve parallel zu den Normperzentilen erfolgt (10). Die Kleinwuchsform ist keine eigentliche Erkrankung, da die Kinder die familiär errechnete Zielgröße (beide Eltern haben eine Körpergröße unterhalb der Norm) erreichen. Weiterhin zählt die intrauterine Form (Small for gestational age (SGA)) ohne Aufholwachstum zum primären Kleinwuchs. Bei dieser Art des Kleinwuchses sind die Kinder schon im Mutterleib kleiner als Gleichaltrige, schreibt Maus et al. (17). Bei der Geburt befindet sich die Geburtsgröße hierbei unterhalb des 3. Perzentils anderer Neugeborener. Dies kann die Folge von Nikotin, Alkohol oder einer Fehlernährung der Mutter, sowie einer Unterernährung des Ungeborenen während der Schwangerschaft sein. Eine chromosomale Störung, wie zum Beispiel das Ullrich-Turner-Syndrom, bei dem Mädchen nur ein X-Chromosom besitzen, und die Skelettdysplasien gehören ebenfalls zum primären Kleinwuchs (10). Eine Skelettdysplasie liegt bei einer angeborenen Störung des Knorpel- und Knochenwachstums vor. Die Achondroplasie, die eine Form der Skelettdysplasie darstellt, wird in Kapitel 2.2 weiter beleuchtet.

Zu den sekundären Kleinwuchsformen zählen unter anderem organische Ursachen, die eine Wachstumsstörung zur Folge haben können. Dabei handelt es sich neben kardialen, pulmonalen oder renalen Ursachen auch um chronisch entzündliche Erkrankungen (8). Ferner führt ein Wachstumshormonmangel, der durch eine verminderte Sekretion von Hormonen hervorgerufen wird, zu einem endokrinen Kleinwuchs. Eine Hypothyreose kann zu einer induzierten Wachstumsstörung führen. Neben organischen Ursachen ist auch ein psychosozialer Kleinwuchs möglich (11). Dieser entsteht durch Missachtung und fehlende Zuwendung für das hilfsbedürftige

Kind. Häufig ist dieser Zustand mit einer Mangelernährung des Kindes verbunden, welches den Effekt verstärkt.

2.2. Grundlagen Achondroplasie

2.2.1. Definition und Epidemiologie

Die Achondroplasie ist mit einer Zahl von ca. 250.000 Erkrankten weltweit (18, 19) und einer Inzidenz zwischen 1 pro 10.000 und 1 pro 30.000 Geburten die häufigste der circa 100 Skelettdysplasien (20-22). Achondroplasie betrifft die enchondrale Ossifikation (Knochenbildung) (23). Die Gesamtkörpergröße beträgt bei Männern und Frauen im Durchschnitt zwischen 120 und 135 cm (24). Durch eine Störung der Knochenbildung kommt es zum Minderwuchs, da die Epiphysenfuge vorzeitig verknöchert (20). Dies wird verursacht durch eine Punktmutation im Fibroblast-Wachstumsfaktor-Rezeptor-3-Gen (FGFR3) auf dem Chromosom 4 liegend. In mehr als 80 Prozent der Fälle tritt die Krankheit durch eine Neumutation auf. Die Mutationen treten autosomal dominant auf (25, 26). Die Wahrscheinlichkeit der Mutation steigt signifikant mit dem väterlichen Alter zum Zeitpunkt der Zeugung. Bei Vätern unter dem 30. Lebensjahr liegt die Mutationsrate bei 0,77 %, während sich bei Vätern über 40 Jahren das Risiko auf 17,03 % erhöht. Das relative Risiko steigt von 1 auf 22,40 (27). Der Anteil der männlichen und weiblichen Menschen mit Achondroplasie ist relativ gleich. Achondroplasie kann sowohl homozygot als auch heterozygot vererbt werden (28). Die Lebenserwartung der meisten Menschen mit Achondroplasie ist nahezu normal. Ein erhöhtes Risiko liegt vor allem im mittleren Erwachsenenalter an kardiovaskulären Komplikationen, die auftreten können. Außerdem werden Todesfälle im Säuglingsalter in der Literatur beschrieben. Generell wird häufig von einer verkürzten Lebenserwartung um circa 10 Jahren gesprochen (29, 30).

Historie und Genetik der Achondroplasie

Die phänotypischen Merkmale von Achondroplasie sind schon vor Tausenden von Jahren beschrieben worden, was an den Artefakten vieler verschiedener Kulturen erkennbar ist (31). Erstmals tritt der Begriff „Achondroplasie“ im 19. Jahrhundert auf (32). In der ersten Hälfte des 20. Jahrhunderts fungierte die Achondroplasie als Schlagwort für alle Kleinwuchsformen mit kurzen Gliedmaßen. „Fast ein Jahrhundert nach der ersten klaren klinischen Beschreibung und ein Vierteljahrhundert nach der klinischen und radiologischen Abgrenzung von Achondroplasie, wurden die

molekularen Grundlagen dieser Kleinwuchsform entdeckt“, schreibt Pauli (29). Durch Kopplungsanalysen konnte der verantwortliche Chromosomenort namens 4p16.3 und Monate später das Gen FGFR3 für die Mutation bestimmt werden (33). Bei fast allen Menschen mit Achondroplasie liegt die Ursache an dem Austausch von Glycin durch Arginin an Position 380 (G380R) (34, 35). Diese Punktmutation ist ebenfalls bei der thanatophorischen Dysplasie Typ I und II, der Hypochondroplasie sowie bei weiteren seltenen Erkrankungen zu finden, schreiben Richette et al. (36). FGFR3 ist einer von vier Fibroblasten-Wachstumsfaktor-Rezeptoren des Menschen. Er dient als Zelloberflächenrezeptor, der die Zellproliferation beeinflusst (29). FGFR3 setzt sich zusammen aus einer extrazellulären Domäne mit drei immunglobulin-ähnlichen Regionen (Ig I – III), einer Transmembrandomäne (TM) und einer intrazellulären Tyrosinkinase Domäne (TK) (29). Besonders häufig befindet sich der Fibroblast-Wachstumsfaktor-Rezeptor-3 an der Oberfläche von Chondrozyten, die das Knochenwachstum steuern (29). Die Abbildungen 1 und 2 zeigen eine Darstellung und die Lokalisation des Gens.

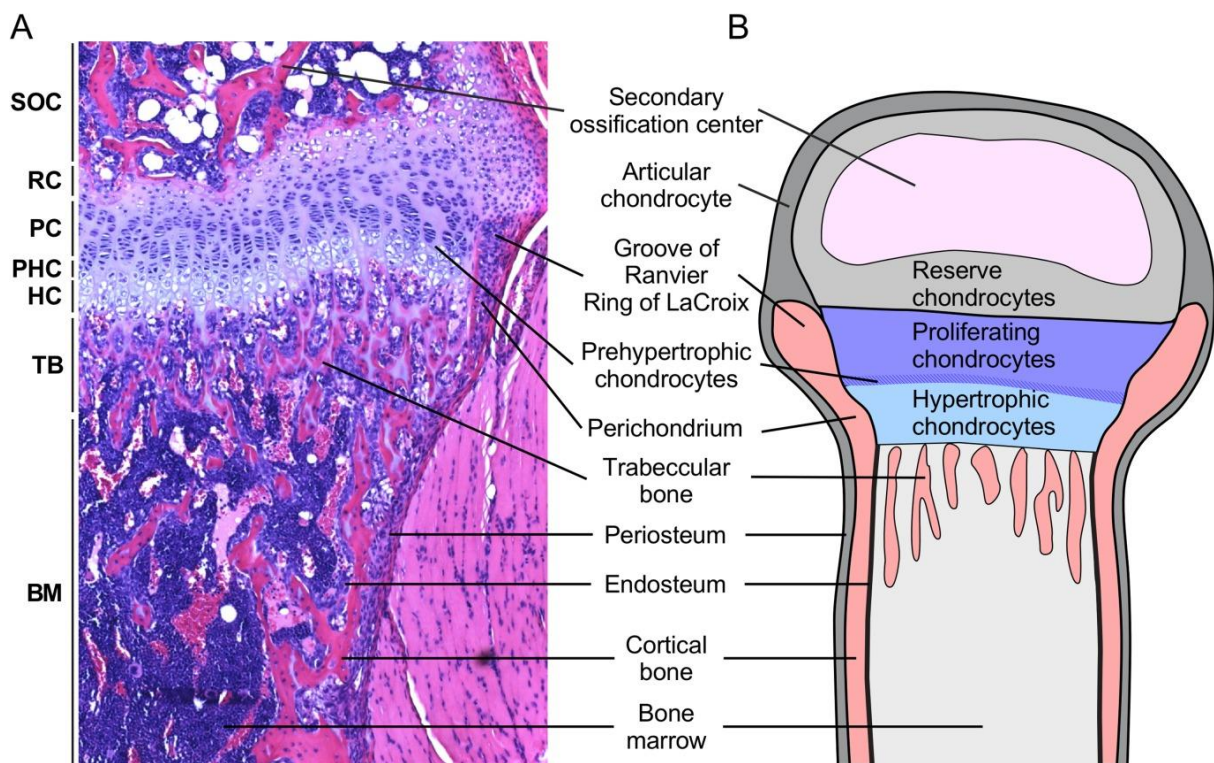


Abbildung 1 aus (37) zeigt die Lokalisation der Chondrozyten

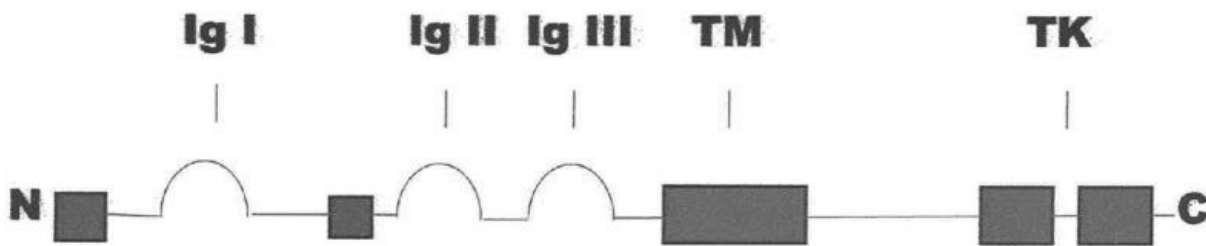


Abbildung 2 aus (29) zeigt die Zusammensetzung des Gens FGFR3

Generell ist der FGFR3 Rezeptor als stummer (inhibitorischer) Rezeptor zu bezeichnen (38). An ihn können verschiedene Fibroblasten-Wachstumsfaktoren, FGFs genannt, binden und fungieren somit als Liganden an dem FGFR3 Rezeptor. Das Andocken der FGFs sorgt für eine Dimerisierung des Rezeptors, schreibt Pauli (29). Gleichzeitig entsteht eine Transphosphorylierung und eine Transaktivierung der Tyrosinkinase, welches die Ausbreitung eines intrazellulären Signals auslöst. Vereinfacht gesagt führt dieses Signal innerhalb der Wachstumsfuge zu einer negativen Regulation des chondrozytischen Knochenwachstums. Laut Pauli könnte es durch die Verkürzung der proliferativen Phase auch „Verlangsamungs-“Signal genannt werden (29). Die Mutation, die zu Achondroplasie führt, generiert aus dem generell inaktiven Gen ein hauptsächlich aktives Gen. Es kommt höchstwahrscheinlich zu einer ligandenunabhängigen Aktivierung von FGFR3. Dies bedeutet eine beschleunigte Knorpelreifung und schlussendlich ein vermindertes Längenwachstum. Die Häufigkeit der ligandenunabhängigen Aktivierung von FGFR3 scheint den Schweregrad der Erkrankung auszumachen (29). Praktisch alle klinischen Merkmale und medizinischen Probleme der Menschen mit Achondroplasie entstehen durch die Folgeerscheinungen des gehemmten Knochenwachstums (39). Die damit verbundenen Veränderungen der Ossifikation, die verschiedene Symptome bei den Betroffenen hervorrufen, werden im Folgenden näher beschrieben. Dazu zählen ebenfalls die orthodontischen und dentalen Befunde.

2.2.2. Allgemeinmedizinische und orofaziale Anomalien

Allgemeinmedizinische Anomalien

Die Beeinflussung der enchondralen Ossifikation beginnt schon im Mutterleib. Kinder mit Achondroplasie weisen laut Trotter und Hall im dritten Trinom der Schwangerschaft, ab der 26 Gestationswoche (40), veränderte Ultraschallbefunde auf. Dazu zählen vor allem die verkürzten Gliedmaßen. Röntgenologisch sind verbreiterte Metaphysen an den langen Röhrenknochen und die Veränderungen im

Bereich des Femurs ersichtlich. Die Mittelgesichtshypoplasie, die flache Stirn oder der flache Nasenrücken können unter anderem pränatal ersichtlich sein (41). Die Geburtsgröße bei männlichen Kindern mit Achondroplasie beträgt durchschnittlich 47,7cm und bei weiblichen Kindern 47,2 cm (21). Die durchschnittliche Körpergröße eines Neugeborenen liegt bei circa 50 cm (42). In der frühen Kindheit wird in den meisten Fällen eine eindeutige Diagnose festgestellt.

Charakteristisch weisen Betroffene verkürzte Extremitäten auf, während der Rumpf normal gewachsen ist. Dabei sind vor allem die Oberarme und Oberschenkel betroffen. Der Bewegungsradius des Ellenbogens und die Beugung des Unterschenkels können eingeschränkt sein (28, 40). Die verkürzten Gliedmaßen in Verbindung mit einer Bänderschlaflheit kann zu Einschränkungen der motorischen Fähigkeiten führen (43). Es kann zu einer lumbosakralen Spinalkanalstenose kommen, bei der eine Kompression des Rückenmarks oder der Nervenwurzel vorliegt. In der Folge können Schmerzen und Parästhesien in den Beinen resultieren (28). Zu den häufigsten Symptomen zählt die Kompression des Rückenmarks am zervikomedullären Übergang. Dies ist durch eine Stenose am Foramen magnum verursacht (44). Laut Celenk et al. entwickelt sich in der Kindheit häufig eine Wirbelsäulenlordose. Weitere mögliche Befunde können ein hervorstehender Bauch oder ein markantes Gesäß, wie in der Abbildung 3 gezeigt wird, sein (45). Zu den Manifestationen zählen die Hände der Betroffenen. Zwischen dem Ring- und Mittelfinger spreizen sich diese ungewöhnlich auf. Deshalb wird diese Konfiguration häufig als „Dreizackhand“ bezeichnet (Abbildung 4) (20, 46). Gleichzeitig können die Finger verkürzt sein (28). Menschen mit Achondroplasie haben in der Regel eine normale Intelligenz und können ein unabhängiges und relativ normales Leben führen, schreiben Trotter und Hall. Jedoch wird in der Literatur von einem überdurchschnittlich häufigen Vorkommen von psychosozialen Problemen berichtet (40, 47). Die Abbildung 5 zeigt die häufigsten medizinischen Komplikationen von Achondroplasie auf.



Abbildung 3 aus (49) zeigt die typischen Merkmale von Achondroplasie anhand eines Kindes



Abbildung 4 aus (29) zeigt die „Dreizackhand“ eines Kindes

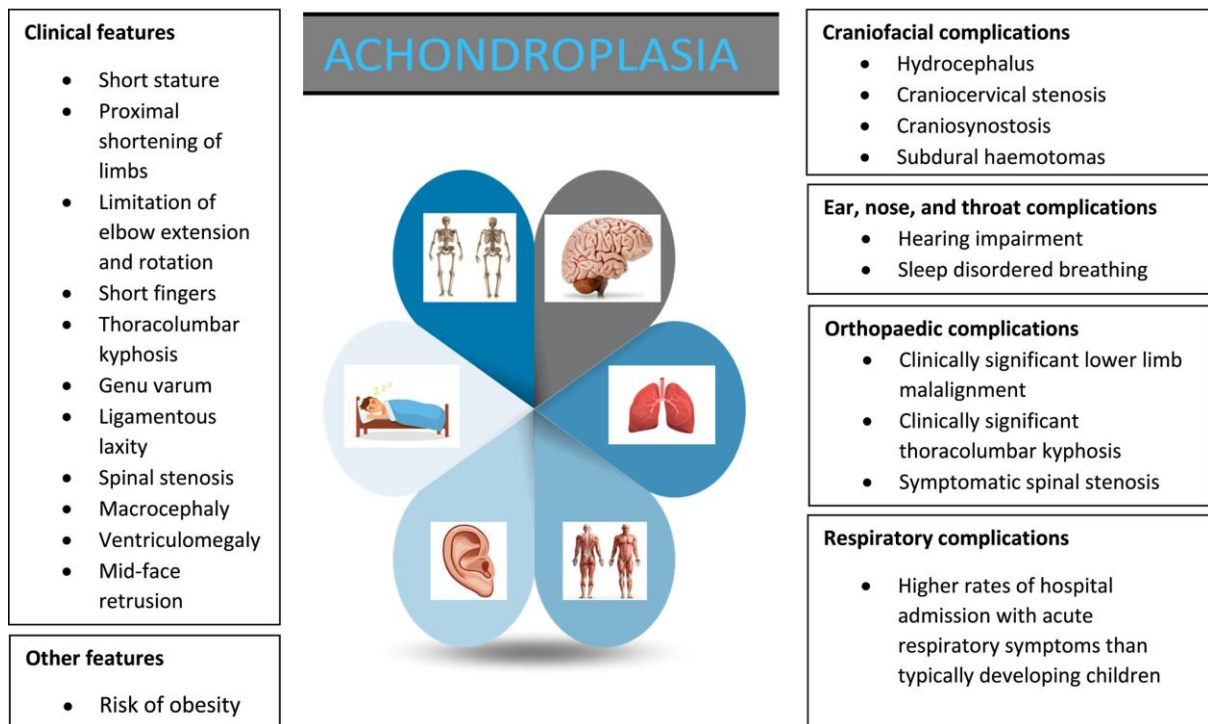


Abbildung 5 aus (48) stellt die medizinischen Komplikationen von Achondroplasie dar

Orofaziale Anomalien

Der Kopf verhält sich zu groß zu dem restlichen Körper und weist eine markante Stirn mit einem Stirnbuckel (Balkonstirn) auf, schreiben Karpagam et al.. Das liegt an dem hypoplastischen Mittelgesicht und der Entwicklung der Schädelbasis. Diese bildet sich im Bereich der vorderen Schädelbasis normal aus, während sie im hinteren Teil verkürzt ist (50). Durch das veränderte Mittelgesicht entsteht eine charakteristische Sattelnase mit einem abgesenkten Nasenrücken (51). Patienten mit Achondroplasie können einen Hydrocephalus entwickeln (52). Das ist unter anderem durch ein zu kleines Foramen magnum verursacht. Dies trägt zu einer verminderten Abflussrate der Ventrikelflüssigkeit bei (45). Das hypoplastische Mittelgesicht kann zu einer verengten Eustachischen Röhre führen. Dadurch kann es vermehrt zu Mittelohrenzündungen kommen. In diesem Zusammenhang sind in der Literatur vergrößerte Gaumenmandeln zu finden, was zu einer obstruktiven Schlafapnoe führen kann. An dentalen Befunden ist die retrognathe Maxilla, der zurückliegende Oberkiefer, zu nennen. Die Maxilla ist meist hypoplastisch und schmal. Zusätzlich kann es zu einem hohen Gaumen kommen. Die oberen Schneidezähne können protrudiert sein. Im Gegensatz dazu ist der Unterkiefer normal groß (45). Dies führt zu einer Malokklusion der Zähne (Angle Klasse III). Es wird auch von einer vermehrten Häufigkeit eines frontal offenen Bisses berichtet (53).

Durch ein erhöhtes Risiko einer Anästhesie, können bei Operationen Komplikationen auftreten. Bei den Patienten muss in den meisten Fällen ein kleinerer Tubus verwendet werden. Ursache dafür ist unter anderem eine kleine Mundöffnung, eine Makroglossie oder eine Tonsillenhypertrophie (20). Eine Zusammenfassung der orofazialen, kephalometrischen und dentalen Merkmale von Achondroplasie ist in der Tabelle 1 zu finden. Um mögliche orofaziale Symptome zu erkennen und zu beheben, ist die frühzeitige Erkennung von kieferorthopädischen Anomalien bei dem Krankheitsbild der Achondroplasie wichtig.

orofazialen und kephalometrischen Merkmale:
<ul style="list-style-type: none"> - vergrößertes Schädeldach mit relativer Makrozephalie - normale vordere, aber auffallend verkürzte hintere Schädelbasislänge, - markante Stirn und Stirnbuckel; - Mittelgesichtshypoplasie, kollabiertes Mittelgesicht mit hypoplastischem Oberkiefer, - kurzes Nasenbein, abgesenkter Nasenrücken, sattelförmige Nase - konkaves Profil. - große Stirnhöhlen; - Hervortreten des Hinterhauptes; - ein spitzer Schädelbasiswinkel; - kurze obere Gesichtshöhe, zurückgesetzter Oberkiefer,
okklusalen Merkmale:
<ul style="list-style-type: none"> - frontal offener Biss; - Malokklusion der Klasse III - retrognath Oberkiefer mit einem hohen Gaumen - Mundatmung - Makroglossie

Tabelle 1: Darstellung der orofazialen, kephalometrischen und okklusalen Merkmale bei Achondroplasie (54)

2.3. Epidemiologische Studien

Der Begriff Epidemiologie stammt aus dem Griechischen und ist als „Untersuchung der Verteilung und der Determinanten gesundheitsbezogener Zustände oder Ereignisse in bestimmten Populationen und Anwendungen dieser Untersuchung bei der Bewältigung von Gesundheitsproblemen“ definiert, schreiben Beaglehole et al. (55). Die häufigsten Studienformen sind die Querschnittstudie, die Fall-Kontroll-Studie und die Längsschnittstudie. Diese epidemiologische Datenlage basiert auf Beobachtungsstudien, die am Menschen unter realen Bedingungen durchgeführt werden. Der Unterschied besteht darin, dass eine Kohorte bei der Querschnittstudie zu einem bestimmten Zeitpunkt zu den Messpunkten untersucht wird (56). Während es sich bei der Fall-Kontroll-Studie um eine retrospektive Studie handelt, deren Teilnehmer das zu untersuchende Merkmal besitzen, welches dann mit einer nicht betroffenen Kontrollgruppe verglichen wird. Bei der Kohortenstudie (Längsschnittstudie) wird dieselbe Kohorte zu unterschiedlichen Zeitpunkten untersucht, um die Entwicklung der Probanden in diesem Merkmal zu ermitteln. Die vorliegende Arbeit ist einer Querschnittstudie zuzuordnen.

Study of Health in Pomerania (SHIP)

In der Literatur existieren viele Ergebnisse zu den kieferorthopädischen Parametern. 2003 erschien die Study of Health in Pomerania (SHIP), die zwischen Oktober 1997 und Mai 2001 neben dem Zahnstatuts kieferorthopädische Befunde einer Teilpopulation aus der Region Vorpommern erhoben hat (57). In der Querschnittstudie waren 1777 Personen zwischen dem 20 und 49 Lebensjahr eingeschlossen. Ausgeschlossen wurden Personen, die weniger als 20 natürliche Zähne in situ hatten. Die Befunderhebung wurde durch ein zahnmedizinisches Team, bestehend aus Zahnärzten/-in und zahnärztlichen Helfer/-innen durchgeführt (57). Initiiert wurde die Basisstudie von der Ernst-Moritz-Universität Greifswald. Das Ziel der Studie war „die Beschreibung der Prävalenz von Zahnstellungs- und Okklusionsanomalien bei Erwachsenen, die Bestimmung der Prävalenz nahezu regelrechter Gebisse, die Erfragung der Häufigkeit durchgeführter kieferorthopädischen Behandlungen sowie die Ermittlung von Korrelationen zwischen registrierten Dysgnathiesymptomen“ (57). Die Studie kam zu dem Ergebnis, dass der Distalbiss (Angle Klasse II) nach der Neutralbisslage (Angle Klasse I) die häufigste pathologische Verzahnung innerhalb der untersuchten Erwachsenen darstellt. Grundsätzlich zeigte ein Anteil von 92,2 % der Probanden unterschiedliche

Dysgnathiesymptome. In 7,8 % der Fälle konnte ein eugnathes Gebiss (anatomisch korrektes Gebiss) nachgewiesen werden (57). Weitere Dysgnathiesymptome wurden in Form von frontalen und lateralen Engständen erhoben. Es wurden unter anderem der Eckzahnhochaußenstand, die lateralen Kreuzbisse sowie die sagittalen (Angle Klassifikation, Overjet) und die vertikalen (Overbite) Okklusionsverhältnisse ermittelt (57).

Deutsche Mundgesundheitsstudie (DMS 6)

Die deutsche Mundgesundheitsstudie wird durch das Institut der Deutschen Zahnärzte (IDZ) in Kooperation mit der Kassenzahnärztlichen Bundesvereinigung (KZBV) seit 1989 in regelmäßigen Abständen durchgeführt (58). Das Ziel ist Erkenntnisse und Entwicklungen der Zahngesundheit innerhalb der deutschen Bevölkerung zu analysieren (58). Veröffentlicht wurde am 23.09.2022 das erste Modul der sechsten Mundgesundheitsstudie (DMS 6), welches im Zeitraum von Januar bis März 2021 705 Kinder im Alter von acht und neun Jahren aus ganz Deutschland auf Zahn- und Kieferstellungen untersucht hat. Die Studie kam zu dem Ergebnis, dass der kieferorthopädische Behandlungsbedarf bei Kindern und Jugendlichen bei 40,4 % liegt. Ein Anteil von 9,4 % gab an Schwierigkeiten beim Kauen und Schlucken von Nahrung zu haben (58).

Weitere epidemiologische Studien zu kieferorthopädischen Dysgnathien

Eine weitere Studie von E. Hensel analysierte anhand von Kindern aus dem Landkreis Stralsund die vorhandenen Dysgnathiesymptome von der ersten Dentition bis zu der Wechselgebissphase. Bei dieser Studie handelte es sich um eine Längsschnittstudie (59). Es wurden 408 Kinder mit voll entwickelter erster Dentition und, vier Jahre später, dieselbe Kohorte in der Wechselgebissphase diagnostiziert. Die untersuchten Kinder waren zwischen dem siebten und zehnten Lebensjahr und hatten ein durchschnittliches Alter von 10,8 Jahren. Untersucht wurden die frontalen und lateralen Platzverhältnisse sowie der einseitige und beidseitige Kreuzbiss. Es wurden Angaben zu den Okklusionsverhältnissen (Angle Klassifikation), zu einer vergrößerten sagittalen Stufe und zu einem Kopfbiss gemacht. Ein frontal offener Biss sowie ein inzisal abgestützter/nicht abgestützter tiefer Biss wurden ebenfalls befundet (59).

Die Studie von Glasl et al. gab in ihrer Analyse aus dem Jahr 2006 kieferorthopädische Befunde von 1251 Schulkindern aus dem Raum Frankfurt am Main an. Es handelte sich um eine Längsschnittstudie, die Probanden der vierten

und fünften Jahrgangsstufe befundete und diese Ergebnisse mit von vor vier Jahren an denselben Schulen und Klassen erhobenen Daten gegenübergestellt hat (60). Die Studie wurde geleitet von der zweiten Serie des Weiterbildungsprogramms der Landes Zahnärztekammer Hessen (LZKH) und der Universität Frankfurt am Main. Ermittelt und verglichen wurde der Zahnstatus der Kinder mit einem frühen Wechselgebiss und der Gebisszustand aus der zweiten Phase des Wechselgebisses (60). Zu den untersuchten Kriterien zählte die Zahnanzahl, die vertikale und sagittale Frontzahnsituation (Overbite, Overjet, frontal offener Biss, tiefer Biss), die Engstände sowie die Okklusionsverhältnisse (Angle Klassifikation). Alle Kinder wurden nach frontalen und lateralen Kreuzbissen sowie transversalen Okklusionszuständen (bukale- und linguale Nonokklusion) untersucht (60).

Eine Querschnittstudie von Bäßler-Zeltmann et al. über Zahnstellungsanomalien listete die Ergebnisse von 1020 Schulkindern auf. Eingeschlossen waren Kinder zwischen dem achten und neunten Lebensjahr (61). „Das Ziel der Studie war es, anhand der Skala der schwedischen Medizinbehörde die Häufigkeiten verschiedener Anomalien und den kieferorthopädischen Behandlungsbedarf in einer repräsentativen Bevölkerungsgruppe zu bestimmen“ (61). Die Untersuchungsgruppe hatte einen Medianwert von neun Jahren. Dokumentiert wurden die Befunde der Zahnanzahl sowie der Rotation und Kippung der Zähne. Von allen Kindern wurden die Engstände und Lücken genauso wie die Kreuzbisse festgehalten. Es fand die Befundung der vertikalen und sagittalen Frontzahnsituation (Overjet, Overbite) sowie Mittellinienverschiebungen statt. Eine Einteilung der Okklusionsverhältnisse (Angle-Klassifikation) wurde ebenfalls vorgenommen (61).

Nordic Orofacial Test Screening (NOT-S-Test)

Der NOT-S wurde Anfang des 21. Jahrhunderts von Merete Bakke et al. in Kooperation mit der nordischen Gesellschaft für Behinderung und Mundgesundheit (NFH) eingeführt. Er ist ein Test zur Überprüfung der Feinmotorik innerhalb des Mundraums und dient der Feststellung von orofazialen Störungen bei Erwachsenen und Kindern ab 3 Jahren (62). „Orofaziale Dysfunktionen sind Störungen der Muskelfunktionen im Mund-, Rachen-, Gesichts- und Halsbereich. Gemeint ist damit insbesondere ein Muskelungleichgewicht der Zungen- und Lippenmuskulatur sowie weiterer am Kauen und Schlucken beteiligter Muskeln“, schreibt Müller (63). Durch das Handbuch und den Dokumentationsbogen ermöglicht es ein standardisiertes Verfahren, das sowohl für den Probanden als auch für den Untersucher gut

durchzuführen ist (62). Die allgemeine Auswertung der NOT-S Ergebnisse ist in Resultate für Kinder und für Jugendliche/ Erwachsene eingeteilt. Der Test beinhaltet ein Interview und eine klinische Untersuchung. Zu den behandelten Themen des Interviews zählen: Bereiche der Sensibilität, der Atmung, der Gewohnheiten, des Kauens und Schluckens, des vermehrten Speichelflusses sowie die Mundtrockenheit des Patienten. Dabei werden zwischen zwei und fünf Fragen pro Item gestellt. Es werden das Verhalten und die Zustände des Probanden in Alltagssituationen abgefragt. Die Untersuchung befasst sich mit Symmetrien des Gesichts, der Nasenatmung, des Gesichtsausdrucks, der Kaumuskel- und Kieferfunktion, der Oralmotorik sowie der Sprache (62). Anhand einer Querschnittstudie untersuchten Bader et al. mittels NOT-S-Test 24 Kinder mit einer Lippen-Kiefer-Gaumenspalte an der Universitätsmedizin Mainz. Diese Resultate wurden mit einer gleichaltrigen Gruppe von 40 unauffälligen Kinder aus der Region Mainz verglichen. Die Kinder mit einer LKGS waren im Durchschnitt 6,03 Jahre alt, während die Kontrollgruppe ein Alter von durchschnittlich 6,05 Jahren aufwies (64). Eine weitere Studie von Bader und Keilmann untersuchten 60 Kinder mit schweren Sprachentwicklungsstörungen aus Mainz. Diese Kinder waren durchschnittlich 6,06 Jahre am Untersuchungstag alt (65). Das Ziel der Studien war die Beurteilung der Mundmotorik und der Vergleich der einzelnen Patientengruppen (65). In der Studie von Bakke et al. aus dem Jahr 2007 wurden 120 stationär behandelte Personen mit orofazialen Störungen sowie eine Gruppe von 60 unauffälligen Probanden (Kontrollgruppe) untersucht (62). Die Probanden beider Gruppen waren zwischen dem 3. und 86 Lebensjahr alt. Dies ergibt ein durchschnittliches Alter innerhalb der Untersuchungsgruppe von 26,3 Jahren sowie einen Altersdurchschnitt von 30,4 Jahren innerhalb der Kontrollgruppe. Alle kieferorthopädischen und Funktionsbefunde des NOT-S Testes sind in der Tabelle 2 zusammengefasst.

Kieferorthopädische Studien			
Autoren	N	Alter [Jahre]	Kieferorthopädische Parameter
Hensel et al. (2003)	1777		Sagittalen, vertikalen sowie okklusalen Stellungen und Beziehungen der Zähne
Hensel (1991)	408	8,8	Frontale und laterale Engstände, frontale und sagittale Frontzahnsituation, lateraler Kreuzbiss, Angle Klassen
Glasl et al. (2006)	1251	10,2	Sagittalen, vertikalen sowie okklusalen Stellungen und Beziehungen der Zähne
Bäßler-Zeltmann et al. (1998)	1020	8-9	frontale und sagittale Frontzahnsituation, laterale Kreuzbisse, Angle Klassen
Studien zum NOT-S Test			
Autoren	N	Alter [Jahre]	Untersuchte Parameter
Bader et al. (2011)	24	6,0	Mundmotorik mittels NOT-S bei Kindern mit einer LKGS
Bader et al. (2010)	60	6,0	Mundmotorik mittels NOT-S bei Kindern mit SES
Bakke et al. (2007)	120	26,3	Mundmotorik mittels NOT-S bei Probanden mit orofazialen Beeinträchtigungen

Tabelle 2: Darstellung von bisherigen kieferorthopädischen Studien sowie Studien zum NOT-S Test aus der Literatur und deren untersuchten Parameter

Kieferorthopädische Studien zu Achondroplasie

Die kieferorthopädischen Studien zu Achondroplasie, die in der Literatur zu finden sind, beziehen sich meist auf Einzelfälle. Nur in einem Bericht wurde von einer Kohorte mit 10 afrikanischen Kindern berichtet (51). Alle Berichte beschreiben individuelle Fälle von Kindern im Alter von 10 bis 16 Jahren (45, 50, 51, 66-68). Die nachstehende Tabelle 3 stellt die kieferorthopädischen Studien dar.

Kieferorthopädische Studien zu Achondroplasie					
Autoren (Jahr)	N	Alter [Jahre]	Befunde	Veröffentlichungsland der Studie	Kritische Beurteilung
Ohba et al. (1998)	1	10	- Angle Klasse II mit protrudiert stehenden Frontzähnen - Overbite (4mm), Overjet (8mm) - OK Mittellinierverschiebung nach links (2mm) - Zungenpressen	Japan	Spiegelt Einzelfälle wieder; Studien/ Probanden meist aus dem nicht europäischen Raum; keine Angaben über die übrigen Dysgnathie-symptome
Celenk et al. (2003)	1	16	- skelettale und dentale Angle Klasse III - frontaler Engstand mit protrudiert stehenden Frontzähnen - offener Biss	Türkei	
Mori et al. (2017)	1	12	- Angle Klasse III - konkaves Gesichtsprofil - frontaler Kreuzbiss - OK Mittellinierverschiebung (dental) nach links (6,5mm) - Zungenpressen	Japan	
Denny et al. (1992)	1	15	- Angle Klasse III mit protrudiert stehenden Frontzähnen - hypoplastisches Mittelgesicht - Overjet (5mm)	USA	
Karpagam et al. (2005)	1	14	- frontale Engstände im Unterkiefer - skelettal offener Biss (5mm) - Nichtanlage von Zahn 22	Indien	
Stephen et al. (2005)	10	-	- Oberkieferhypoplasien, Unterkieferprognathien - pathologische Mundatmung	Südafrika	

Tabelle 3: Darstellung der bisherigen Studien zu kieferorthopädischen Parametern von Menschen mit Achondroplasie

3. Material und Methoden

3.1. Studiendesign

Nach dem Vorliegen eines positiven Ethikvotums Nr. 2018-13016-KliFo durch die Landesärztekammer Rheinland-Pfalz am 25.01.2018 wurden 103 Patienten mit Achondroplasie, die am 29. Kleinwuchsforum vom 10. - 13.05.2018 in Hohenroda teilgenommen haben, in diese klinische Beobachtungsstudie eingeschlossen. Vorab wurden die möglichen Teilnehmer über die Studie informiert und um ihre Mithilfe gebeten. Bei Ankunft in Hohenroda erfolgte - wie bei Treffen für Untersuchungen und Einzelberatungen üblich - die Erstkontaktaufnahme und das Aufklärungsgespräch im Rahmen der Studie. Die Einholung der Einwilligung und die Untersuchung selbst fanden in Hohenroda statt. Eine weitere Person mit Achondroplasie konnte in der Klinik für Zahn - Mund - und Kieferheilkunde der Universitätsmedizin Mainz ambulant untersucht werden. Insgesamt nahmen 104 Personen an der Studie teil. Die Daten wurden personenbezogen erhoben.

Einschlusskriterien/ Ausschlusskriterien

Tabelle 4 beinhaltet die Ein- und Ausschlusskriterien der Studie.

Einschlusskriterien	Ausschlusskriterien
Einverständnis des Patienten und ggf. der Erziehungsberechtigten	fehlendes Einverständnis des Patienten
Diagnose Achondroplasie	fehlende Compliance
Erwachsene und Kinder ab dem 5. Lebensjahr	schwere Allgemeinerkrankung des Patienten
alle Geschlechter	
alle Ethnien	

Tabelle 4: Ein- und Ausschlusskriterien für die 104 Studienteilnehmer mit Achondroplasie

Fallzahlplanung

Zur Begründung der Fallzahl von 104 Menschen mit Achondroplasie wurde die Prävalenz der einzelnen Befunde durch die Angabe der relativen Häufigkeit beschrieben. Mit der vorgesehenen Patientenzahl von $n=104$ können 95%-Konfidenzintervalle bestimmt werden, deren Grenzen maximal 10% (Prozentpunkte) von der, in dieser Stichprobe geschätzten Prävalenzen entfernt sind. Dabei beträgt

die Überdeckungswahrscheinlichkeit mindestens 90%. Diese Angabe gilt für eine „wahre“ Prävalenz von 50%, bei kleinerer oder größerer Prävalenz werden die 95% - Konfidenzintervalle etwas schmaler. Für quantitative Parameter wurden die Mittelwerte und die Standardabweichungen sowie – unter Normalverteilungsannahme – 95%-Konfidenzintervalle bestimmt.

Studienablauf

Zu den Studieninhalten gehörte neben der Anamnese der Patienten die intra- und extraorale Inspektion. Eine studienbezogene Voruntersuchung fand nicht statt. Es wurde eine orofaziale Testung und eine intra- und extraorale Fotodokumentation vorgenommen. Die Studie wurde durch ein zahnmedizinisches Team, bestehend aus einer Kieferorthopädin, einer Zahnärztin und einer Kandidatin der Zahnmedizin, durchgeführt.

Ein vorab festgelegter Untersuchungsbogen bestimmte die Studieninhalte. Die Untersucher wurden in einem Treffen circa 2 Wochen vor dem Untersuchungstermin kalibriert. Die Gesamtdauer für die Untersuchung eines Probanden betrug circa 20 Minuten.

3.2. orofaziale Befunderhebung

Anamnese

Bevor die Untersuchung stattfand, wurden die Probanden über die Studie informiert und die persönlichen Daten (Name, Geburtsdatum, Geschlecht) des Teilnehmers erfragt. Jeder Patient gab seine Größe an, um die Längenperzentile errechnen zu können. Es wurden die bisherigen kieferorthopädischen Behandlungen erfasst, sowie der Zeitraum und die Art der kieferorthopädischen Behandlung (festsitzende, herausnehmbare Apparaturen und/oder Delaire-Maske) unterschieden. Eine Mehrfachnennung bei festsitzender und herausnehmbarer Behandlung war möglich.

Befundbogen

Alle kieferorthopädischen Untersuchungen wurden mit einem zahnärztlichen Spiegel durchgeführt. Die Abbildungen 6 und 7 zeigen ein Untersuchungszimmer und die zahnärztliche Untersuchung in Hohenroda.



Abbildung 6: Anamnesegespräch in Hohenroda



Abbildung 7: klinische Untersuchung an einem Patienten mit Achondroplasie

Der Befundbogen beinhaltet folgende Untersuchungen:

- **Zahnersatz**

Bei allen Patienten mit Achondroplasie wurde ein eventueller Zahnersatz erfragt und dokumentiert. Unterschieden wurde zwischen einem ausschließlich festsitzenden Zahnersatz (Brücken), einem rein herausnehmbaren Zahnersatz, einer Kombination aus herausnehmbar und festsitzend und einer Totalprothese im Ober- und Unterkiefer.

- **Zahnanzahl**

Es wurde die Zahnanzahl im Ober- und Unterkiefer in ein Zahnschema eingetragen. Vorhandene Implantate wurden bei allen Probanden erfragt und auf dem Befundbogen markiert. Es wurden mangels röntgenologischen Befundes nur die klinisch sichtbaren Zähne in die Befundung eingeschlossen. Die Weisheitszähne wurden bei der Zahnanzahl nicht berücksichtigt.

- **Gingivale Rezessionen**

Jeder Proband wurde nach einem pathologischen Rückgang des Zahnfleisches an allen vorhandenen Zähnen untersucht.

- **Blutungen/PA**

Die Befundung des parodontalen Zustandes beinhaltete die Untersuchung der Gingiva auf entzündliche Prozesse (Blutungen, Rötungen oder Schwellungen). Gelockerte Zähne führten ebenfalls zu einem pathologischen Befund.

- **Engstände im Oberkiefer und Unterkiefer**

Ein Engstand lag vor, wenn eine Kontaktpunktabweichung benachbarter Zähne vorhanden war. Der Platzmangel kann durch gedrehte oder gekippte Zähne deutlich werden. Engstände können in allen vier Quadranten vorkommen.

- **Lückenstand im Oberkiefer und Unterkiefer**

Ein vergrößerter Zahnbogen hat ein lückiges Gebiss zur Folge. Diese Lücken wurden ebenfalls in der transversalen Ebene an allen Zahnregionen befundet.

Bei disproportionalen Kiefern können sowohl Lücken als auch Engstände zusammen in dem Gebiss auftreten. Die Abbildungen 8 und 9 zeigen die erhobenen Befunde:



Abbildung 8: Engstand im Unterkiefer bei einem Probanden in der Wechselgebissphase



Abbildung 9: Frontale Lücke eines Patienten im bleibenden Gebiss

- **Außenstand der Eckzähne**

Ein Hochaußenstand des Eckzahnes ist gegeben, wenn der Eckzahn nicht in der Zahnreihe, sondern aufgrund eines Platzmangels nach oral oder vestibulär versetzt ist. Unterschieden wurde zwischen keinem, einem einseitigen Außenstand der Eckzähne in der rechten oder linken Kieferhälfte oder einem beidseitigen Hochaußenstand. Eine Mehrfachnennung bei einem beidseitigen Außenstand gab es nicht.

- **Inklination**

Die Stellung der Frontzähne ist in insgesamt drei verschiedenen Haltungen möglich. Der orthoaxiale Befund, bei dem die Zähne gerade in der Zahnreihe stehen, wurde von den protrudiert stehenden Frontzähne, die nach vorne gekippt sind und den retrudiert stehenden Zähne, die nach hinten gekippt sind, unterschieden.

- **Overbite (vertikale Ebene)**

Üblicherweise ragt die Schneidekante der Oberkieferfrontzähne circa 2 mm über die Unterkieferschneidekante in der vertikalen Ansicht. Abweichungen dieses physiologischen Zustandes wurden eingeteilt in:

- frontal offener Biss

In der Schlussbissstellung besteht kein Kontakt zwischen den Oberkiefer- und Unterkieferfrontzähnen in der Vertikalen.

- Kopfbiss

Die Schneidekanten der Oberkiefer und Unterkieferfrontzähne treffen in der Vertikalen direkt aufeinander.

- tiefer Biss (Schneidenkantendistanz > 2mm)

Ein tiefer Biss besteht bei einem Überbiss mit einer Schneidekantendistanz von mehr als 2mm.

Beispiele für diese Zustände zeigen die folgenden Darstellungen 10 bis 13.



Abbildung 10: Darstellung eines frontal offenen Bisses



Abbildung 11: Darstellung des frontalen Kopfbisses



Abbildung 12: Darstellung des tiefen Bisses von lateral



Abbildung 13: Darstellung des tiefen Bisses von frontal

- **Overjet (sagittale Stufe)**

Hierbei wurde der Abstand zwischen der Schneidekante der Ober- und Unterkieferzähne in der sagittalen Ebene gemessen. Normalerweise beträgt diese Distanz circa 2 mm. Andernfalls wurde unterschieden zwischen:

- Kopfbiss (Overjet = 0)

Trifft die Schneidekante der Ober- und Unterkieferzähne direkt aufeinander handelt es sich um einen Kopfbiss

- frontaler Kreuzbiss (negativer Overjet)

Ein Kreuzbiss entsteht durch einen protrudierten Unterkiefer beziehungsweise einen retrudierten Oberkiefer. Dabei stehen die Unterkieferzähne vor den Oberkieferzähnen.

- vergrößerte Stufe (Overjet > 4mm)

Eine vergrößerte Stufe ist vorhanden, wenn der Abstand mehr als 4 mm beträgt.

- **Lateraler Kreuzbiss**

Der laterale Kreuzbiss entsteht meist durch einen zu schmalen Oberkiefer. Dabei steht der Unterkieferzahn weiter vestibulär als der Oberkieferzahn. Physiologisch greift der Oberkieferseitenzahn weiter vestibulär als der Unterkieferzahn in der Schlussbisslage. Ein lateraler Kreuzbiss kann einseitig (linke oder rechte Kieferhälfte) und beidseitig auftreten. Bei einem beidseitigen Kreuzbiss wurde eine Mehrfachzählung nicht vorgenommen. Ein lateraler Kreuzbiss ist in der Abbildung 14 dargestellt:



Abbildung 14: Darstellung eines lateralen Kreuzbisses

- **Okklusion**

Als sagittaler Okklusionsbefund wurde die Angle Klassifikation herangezogen. Die Beurteilung der Angle Klassen erfolgte in der Molaren- und der Eckzahnregion durch

eine Blickdiagnose. Alle genannten Gebissformen sind in der Abbildung 15, 16 und 17 verdeutlicht. Unterschieden wird zwischen:

- Neutralbiss (Klasse I)

Die Neutralokklusion zeichnet sich durch ein Greifen des vorderen Höckers des Sechs-Jahr-Molars im Oberkiefer in die zentrale Querfissur des antagonistischen ersten Molars des Unterkiefers aus (69).

- Distalbiss (Klasse II)

Der Distalbiss unterscheidet sich von dem Neutralbiss, indem der obere vordere Höcker des ersten Molars vor die zentrale Querfissur des ersten unteren Molars greift (69).

- Mesialbiss (Klasse III)

Der erste Oberkiefer Molar in der Klasse III steht hinter der Unterkiefer Querfissur des ersten Molars (70).



Abbildung 15: Darstellung der Angle Klasse I



Abbildung 16: Darstellung der Angle Klasse III



Abbildung 17: Darstellung der Angle Klasse II (71)

- **Schluckmuster**

Es wurde zwischen dem viszeralem und dem somatischem Schluckmuster unterschieden. Dazu führte jeder Patient einen Schluckakt durch, während der Behandler zwei Finger jeweils auf dem rechten und linken Musculus Masseter leicht gedrückt hielt. Bei spürbarer Muskelaktivität während des Schluckaktes, handelte es sich um das somatische Schluckmuster. Die Abbildung 18 zeigt das Vorgehen.



Abbildung 18: Darstellung des Tests zur Feststellung des Schluckmusters

Die beschriebenen kieferorthopädischen Befunde wurden anhand des in Abbildung 19 dargestellten Untersuchungsbogen erfasst:

Untersuchungsbogen zur Studie: Zahn- und Kieferstatus bei Erwachsenen und Kindern mit Achondroplasie

Laufende Nummer _____
 Untersucher _____

eugnath/alle Zähne vorhanden

Zahnersatz	n.f.	zahnlos ohne P.	Totalprothese	ZE fest	ZE herausnehmbar
------------	------	-----------------	---------------	---------	------------------

OK Engstand	SZ re	Incisivi	SZ li		
UK Engstand	SZ re	Incisivi	SZ li		
OK Lücke	SZ re	Incisivi	SZ li		
UK Lücke	SZ re	Incisivi	SZ li		
Außenstand Canini OK	SZ re	SZ li			
Außenstand Canini UK	SZ re	SZ li			
Engstand UK (Broken contact)	1	2	3	4	5

Inklination OK-FZ	protrudiert	orthoaxial	retrudiert
Inklination UK-FZ	protrudiert	orthoaxial	retrudiert

Vertikale (Overbite)	offener Biss	Kopfbiss	normal	tiefer Biss
Sagittale (Overjet)	frontaler Kreuzbiss	Kopfbiss	normal	vergrößerte Stufe
Kreuzbiss	SZ re	SZ li		
Nonokklusion	SZ re	SZ li		Bukkal Lingual
Seitlich offener Biss	SZ re	SZ li		

Okklusion 16/46	>=1/2 Pb III	<1/2Pb III	neutral	<1/2PB II	>=1/2Pb II	n.f.
Okklusion 13/43	>=1/2 Pb III	<1/2Pb III	neutral	<1/2PB II	>=1/2Pb II	n.f.
Okklusion 23/33	>=1/2 Pb III	<1/2Pb III	neutral	<1/2PB II	>=1/2Pb II	n.f.
Okklusion 26/36	>=1/2 Pb III	<1/2Pb III	neutral	<1/2PB II	>=1/2Pb II	n.f.

Schluckmuster viszeral somatisch

Zahnschema

Blutung/PA	ja	nein
Rezession	ja	nein

			V	IV	III	II	I	I	II	III	IV	V			
8	7	6	5	4	3	2	1	1	2	3	4	5	6	7	8
8	7	6	5	4	3	2	1	1	2	3	4	5	6	7	8
			V	IV	III	II	I	I	II	III	IV	V			

Überweisung HZA nötig? ja nein

Abbildung 19: Untersuchungsbogen der Studie: Zahn- und Kieferstatus bei Erwachsenen und Kindern mit Achondroplasie

NOT-S Befund

Alle Untersuchungen an den Probanden wurden sitzend und bei aufrechter Kopfhaltung ausgeübt. Als Unterstützung dienten Bilder in Form eines Handbuches, die die Aufgabe des Patienten verdeutlichen. Hierbei wurde der Patient entweder unauffällig beobachtet, oder er führte beschriebene Übungen mit seiner Gesichtsmuskulatur aus.

Insgesamt konnte eine Punktzahl von 12 erzielt werden. Je weniger Punkte der Patient erreicht, desto weniger Fehlfunktionen traten auf. Zusätzlich ergaben sich neben der Gesamtpunktzahl auch Teilpunkte, die einzelne Symptome verstärkt darstellten. Eine maximale Punktzahl von 4 entspricht einer normalen orofazialen Funktion bei Kindern. Die Normwerte für Jugendliche und Erwachsene liegen bei einer Gesamtpunktzahl von 0 bis 2 (62). Der gesamte Test ist im Detail in den Abbildungen 20 bis 22 beigefügt.

Nordic Orofacial Test **NOT-S** – screening (ab 3 Jahre)

NOT-S wird verwendet wenn ein Patient Schwierigkeiten beim Sprechen, Kauen oder Schlucken hat.

Der Anamneseabschnitt wird als strukturiertes Interview durchgeführt. Der Untersucher stellt eine Frage, erklärt und stellt falls notwendig weitere Fragen, interpretiert die Antwort und füllt den Untersuchungsbogen aus.

Das NOT-S interview enthält sechs Abschnitte: sensorische Funktion, Atmung, Gewohnheiten, Kauen und Schlucken, Speichelaustritt und Mundtrockenheit (I–VI).

Die NOT-S Untersuchung umfasst sechs Bereiche: Gesicht in Ruhe, Nasenatmung, Gesichtsausdruck, Kaumuskel- und Kieferfunktion, orale motorische Funktion und Sprache (1–6).

Während der Untersuchung ist die bebilderte Anleitung zu verwenden.

Land DK IS NO SE SF Andere

Untersucher Sprachtherapeut Zahnarzt Arzt Physiotherapeut Andere

Datum der Untersuchung |_____| |_____| |_____| |_____| |_____| |_____| |_____| |_____|
 y y y y m m d d

Geburtstag	_____ _____ _____ _____ _____ _____ _____ _____ y y y y m m d d	♂	<input type="checkbox"/>	♀	<input type="checkbox"/>
Name/ID	_____				

Medizinische Hauptdiagnose (bitte nur **eine** angeben) _____

Diagnosecode _____

Untersuchung sitzend
 liegend

Kopfhaltung aufrecht sitzend
 andere

Antworten mit Hilfe einer anderen Person

<p><u>Screeningcode</u></p> <p>Die NOT-S Gesamtpunkteskala kann von 0 bis 12 reichen</p>	<p>X = Ja 0 = Nein - = Nicht untersucht</p>	<p>Wenn eine oder mehrere X Antworten in einem Abschnitt sind, füllen Sie bitte einen Punktwert von 1 in die sich am weitesten rechts befindliche Box.</p>
NOT-S		Gesamtpunktwert <input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/>

Abbildung 20: NOT-S Deckblatt des Untersuchungsbogen (62)

NOT-S interview		S C O R E
I	<p>Sensorische Funktion</p> <p>A. Löst Zähneputzen bei Ihnen einen Würgereflex aus? Tritt das fast immer ein? <input type="checkbox"/></p> <p>Beschreibung: Offensichtliches Unwohlsein wie Übelkeit, Erbrechen oder Verweigerung? (erhöhte Empfindlichkeit)</p> <p>B. Nehmen Sie so viel Essen in den Mund dass es schwierig zu kauen wird? Geschieht das jeden Tag? <input type="checkbox"/></p> <p>Beschreibung: Weiss nicht wenn der Mund voll ist (reduzierte Empfindlichkeit). <input type="checkbox"/></p>	
II	<p>Atemung</p> <p>A. Benutzen Sie eine Atemhilfe? Beschreibung: CPAP, Atemgerät, Sauerstoff, andere. <input type="checkbox"/></p> <p>B. Schnarchen Sie sehr wenn Sie schlafen? Geschieht das fast jede Nacht? <input type="checkbox"/></p> <p>Beschreibung: Schnarchen oder Apnoe. Betrifft nicht Symptome von Asthma oder Allergien. <input type="checkbox"/></p>	
III	<p>Gewohnheiten</p> <p>A. Kauen Sie täglich an Ihren Fingernägeln oder lutschen Sie an Ihren Fingern oder anderen Gegenständen? <input type="checkbox"/></p> <p>Beschreibung: Gebrauch eines Schnullers oder Fingerlutschen wird nicht bewertet unter 5 Jahren.</p> <p>B. Saugen oder beißen Sie täglich an Ihren Lippen, Ihrer Zunge oder Ihren Wangen? <input type="checkbox"/></p> <p>C. Beißen Sie während des Tages Ihre Zähne fest zusammen oder knirschen Sie tagsüber mit den Zähnen? <input type="checkbox"/></p>	
IV	<p>Kauen und Schlucken</p> <p>A. Isst nicht mit dem Mund (Nasensonde, Gastrotonie oder andere) Überspringen Sie bitte die Fragen B-E. <input type="checkbox"/></p> <p>B. Haben Sie Schwierigkeiten Nahrung mit einer bestimmten Konsistenz zu essen? <input type="checkbox"/></p> <p>Beschreibung: Allergien und spezielle Diäten wie beispielsweise Vegetarier, Veganer und Glutenfrei werden nicht berücksichtigt.</p> <p>C. Brauchen Sie 30 Minuten oder länger für eine Hauptmahlzeit? <input type="checkbox"/></p> <p>D. Schlucken Sie grosse Bissen ohne zu Kauen? <input type="checkbox"/></p> <p>E. Verschlucken Sie sich häufig während der Mahlzeiten? <input type="checkbox"/></p> <p>Beschreibung: Es geschieht fast bei jeder Mahlzeit. <input type="checkbox"/></p>	
V	<p>Speichelaustritt</p> <p>A. Haben Sie fast jeden Tag Speichel im Mundwinkel oder auf dem Kinn? <input type="checkbox"/></p> <p>Beschreibung: Muss den Mund abwischen. Trifft nicht für den Schlaf zu. <input type="checkbox"/></p>	
VI	<p>Mundtrockenheit</p> <p>A. Müssen Sie etwas trinken um einen Keks essen zu können? <input type="checkbox"/></p> <p>B. Haben Sie einen wunden Mund oder eine wunde Zunge? <input type="checkbox"/></p> <p>Beschreibung: Wiederholte Schmerzen oder ein brennendes Gefühl mindestens einmal in der Woche. Betrifft nicht Zahnschmerzen oder Blasen (oder blasenähnliche Läsionen) im Mund. <input type="checkbox"/></p>	
<p>Name/ID: NOT-S interview Gesamtpunktwert</p>		<input type="checkbox"/>
<p>Nordic Orofacial Test NOT-S 3(4) © 2006 NFH</p>		

Abbildung 21: NOT - S Untersuchungsbogen für das Interview (62)

NOT-S Untersuchung

1	Gesicht in Ruhe	Beobachten Sie bitte das Bild für eine Minute. Beginnen Sie jetzt.	
	<i>Bild 1</i>	Beobachtung für eine Minute. Beurteilen Sie A-D.	
	A.	Asymmetrie	<input type="checkbox"/>
	Beschreibung:	Betrifft sowohl die Knochen als auch die Weichgewebe.	
	B.	Abweichende Lippenposition	<input type="checkbox"/>
	Beschreibung:	Offener Mund oder andere Abweichungen für mehr als 2/3 der Zeit.	
	C.	Abweichende Zungenposition	<input type="checkbox"/>
	Beschreibung:	Zungenspitze zwischen den Zähnen sichtbar für mehr als 2/3 der Zeit.	
	D.	Unwillkürliche Bewegungen	<input type="checkbox"/>
	Beschreibung:	Wiederholte unwillkürliche Bewegungen im Gesicht.	<input type="checkbox"/>
2	Nasenatmung		
	<i>Bild 2</i>	A. Schliessen Sie bitte Ihren Mund und atmen Sie 5 mal tief durch die Nase (riechen).	
	Bewertung:	Ist nicht fähig 5 Atemzüge durch die Nase zu machen.	
		Wenn der Patient nicht die Lippen schliessen kann, können Patient oder Untersucher mit den Fingern helfen die Lippen zu schliessen. Nicht beurteilen, wenn der Patient erkältet ist.	<input type="checkbox"/>
3	Gesichtsausdruck		
	<i>Bild 3</i>	A. Schliessen Sie bitte fest die Augen.	<input type="checkbox"/>
	Bewertung:	Die Gesichtsmuskeln sind nicht streng symmetrisch aktiviert.	
	<i>Bild 4</i>	B. Zeigen Sie bitte die Zähne.	<input type="checkbox"/>
	Bewertung:	Die Lippen und Gesichtsmuskeln sind nicht symmetrisch aktiviert, so dass die Zähne leicht sichtbar werden.	
	<i>Bild 5</i>	C. Versuchen Sie bitte zu pfeifen (blasen).	<input type="checkbox"/>
	Beurteilung:	Kann keinen Schmolmund machen und die Lippen symmetrisch runden.	<input type="checkbox"/>
4	Kaumuskel und Kieferfunktion		
	<i>Bild 6</i>	A. Beissen Sie bitte kräftig auf Ihre Backenzähne	<input type="checkbox"/>
	Bewertung:	Es kann keine deutlich symmetrische Aktivität beobachtet werden, wenn zwei Finger auf die Kiefern Muskeln gehalten werden.	
	<i>Bild 7</i>	B. Öffnen Sie bitte den Mund so weit Sie können	<input type="checkbox"/>
	Bewertung:	Kann den Mund nicht soweit öffnen, dass Zeige- und Mittelfinger der linken Hand des Patienten Platz fänden. Wenn die Schneidezähne fehlen, benutzen Sie die Breite von drei Fingern (Zeige-, Mittel- und Ringfinger).	<input type="checkbox"/>
5	Orale Bewegungsfunktionen		
	<i>Bild 8</i>	A. Strecken Sie bitte die Zunge heraus soweit Sie können.	<input type="checkbox"/>
	Bewertung:	Kann die Zunge nicht weiter als zum Rand des Lippenrots herausstrecken.	
	<i>Bild 9</i>	B. Lecken Sie bitte Ihre Lippen.	<input type="checkbox"/>
	Bewertung:	Kann nicht mit der Zungenspitze die Lippen befeuchten und kann nicht die Mundwinkel erreichen.	
	<i>Bild 10</i>	C. Blasen Sie bitte Ihre Wangen auf und halten Sie die Luft für mindestens 3 Sekunden.	<input type="checkbox"/>
	Bewertung:	Kann nicht die Wangen aufblasen, ohne dass Luft entweicht oder ein Geräusch entsteht.	
	<i>Bild 11</i>	D. Öffnen Sie bitte weit Ihren Mund und sagen Sie „ah, ah, ah“ [a].	<input type="checkbox"/>
	Bewertung:	Es kann keine deutliche Anhebung der Uvula und des weichen Gaumens beobachtet werden.	<input type="checkbox"/>
6	Sprechen		
	<i>Bild 12</i>	A. Spricht nicht. Aufgabe B-C überspringen.	<input type="checkbox"/>
		B. Zählen Sie bitte laut bis zehn.	<input type="checkbox"/>
	Bewertung:	Die Sprache ist unklar mit einem oder mehreren unbestimmten Lauten oder ungewöhnlich nasal. Bei einem Alter von unter 5 Jahren werden R, S und SCH Laute von der Bewertung ausgeschlossen.	
	<i>Bild 13</i>	C. Sagen Sie bitte "pataka-pataka-pataka".	<input type="checkbox"/>
	Bewertung:	Nicht zu beurteilen bei Kindern unter 5 Jahren.	<input type="checkbox"/>

Name/ID: **NOT-S Untersuchung** **Gesamtpunktwert**

Abbildung 22: NOT – S Untersuchungsbogen für die klinische Untersuchung (62)

3.3. Verarbeitung der Daten und statistische Methoden

Die Datenerhebung wurde auf den Untersuchungsbögen dokumentiert. Anschließend erfolgte die Eingabe der Befunde in das Computerprogramm Microsoft Excel (Microsoft® Excel® für Microsoft 365 MSO (Version 2211 Build 16.0.15831.20098)) Ab diesem Zeitpunkt wurden die Daten anonymisiert betrachtet. Alle Daten wurden auf das statistische Programm IBM SPSS Statistic for Windows, Version 27,0 (IBM Deutschland GmbH, IBM Allee 1, 71139 Ehningen) übertragen. Mit diesem Programm wurden alle Auswertungen durchgeführt sowie die Diagramme erstellt. Eingabefehler bei der Übertragung wurden in wiederkehrenden Abständen von mehreren Tagen überprüft.

Innerhalb der deskriptiven Analyse wurden die kategorialen Variablen in absoluten Zahlen und der Anteil des jeweiligen Studienkollektivs in Prozent angegeben. Für quantitative Parameter wurden Mittelwerte und Standardabweichungen sowie - unter Normalverteilungsannahme-95%-Konfidenzintervalle (Clopper-Pearson-Verfahren) bestimmt. Der Chi²-Test diente zum Vergleich von kategorialen Variablen innerhalb verschiedener Gruppeneinteilungen. Zur Feststellung von Unterschieden zwischen der Literatur und dieser Studie wurden die Mittelwerte (quantitative Parameter) mittels t-Test oder exaktem Binominal-Test verglichen.

4. Ergebnisse

4.1. Charakteristik des Gesamtkollektivs

Alter und Geschlecht

Zur Bestimmung des durchschnittlichen Alters der Kohorte dient das Alter der Patienten am Untersuchungstag. Daraus ergibt sich ein Mittelwert von 18,5 Jahren mit einer Standardabweichung von 12,9 Jahren. Gleichzeitig beläuft sich der Median auf 14,0 Jahren. Die Altersspanne liegt zwischen 5 und 68 Jahren. In der folgenden Abbildung 23 ist die Altersverteilung der Probanden angegeben.

Der männliche und weibliche Anteil an der Gesamtkohorte beträgt 49,0 % und 51,0 %.

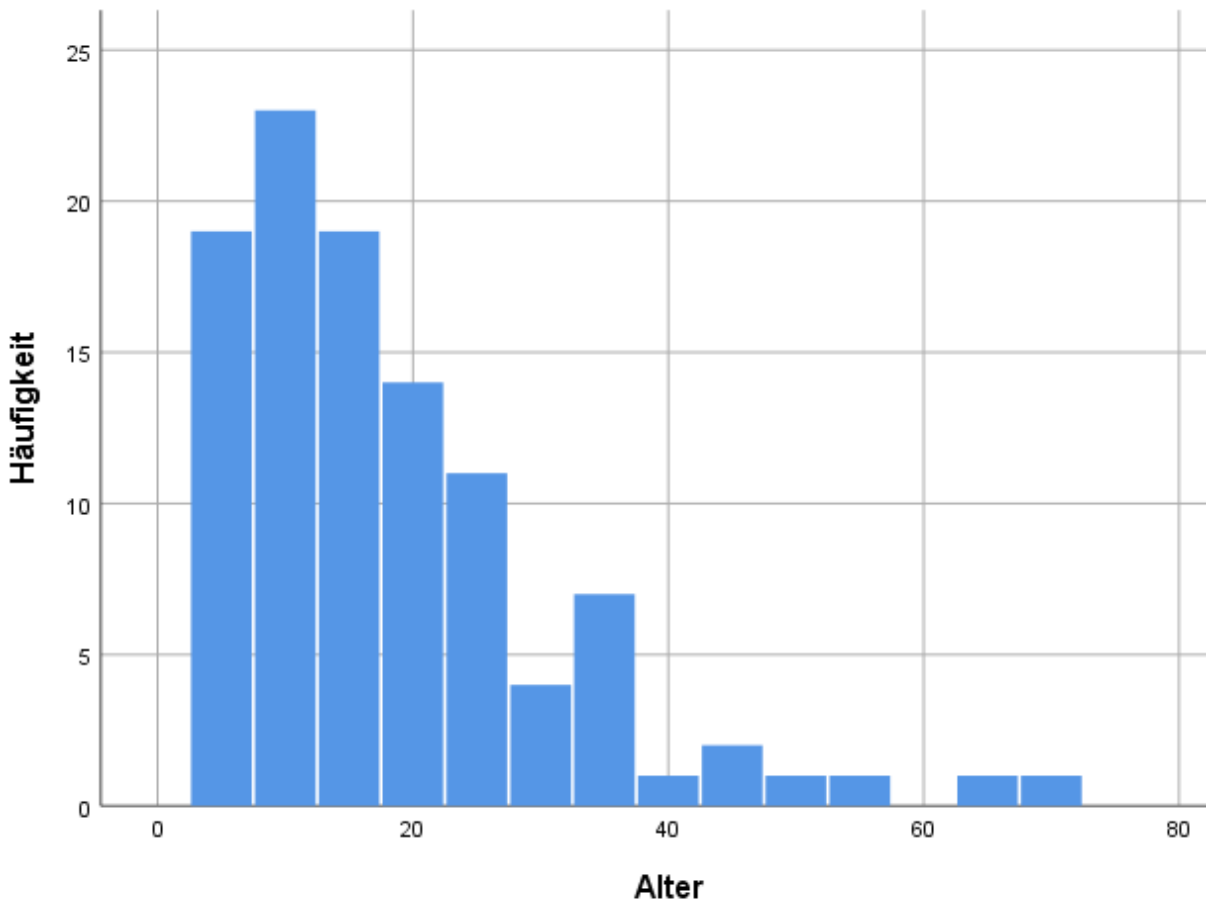


Abbildung 23: Die Häufigkeitsverteilung [N] des Alters [in Jahren] von 104 untersuchten Menschen mit Achondroplasie

Körpergröße

Die durchschnittliche Körpergröße in der Gesamtkohorte beträgt 117,6 cm mit einer Standardabweichung von 15,8 cm. Der Mittelwert der männlichen Körpergröße ergibt einen Wert von 118,9 cm mit einer Standardabweichung von 17,0 cm, während die weibliche Körpergröße mit 116,5 cm (Standardabweichung 14,6 cm) ermittelt werden kann. Der kleinste Teilnehmer hat am Untersuchungstag eine Körpergröße von 84 cm. Die maximal gemessene Körpergröße liegt bei 143 cm. Der Körpergrößemittelwert der Probanden in der Wechselgebissphase liegt bei 107 cm.

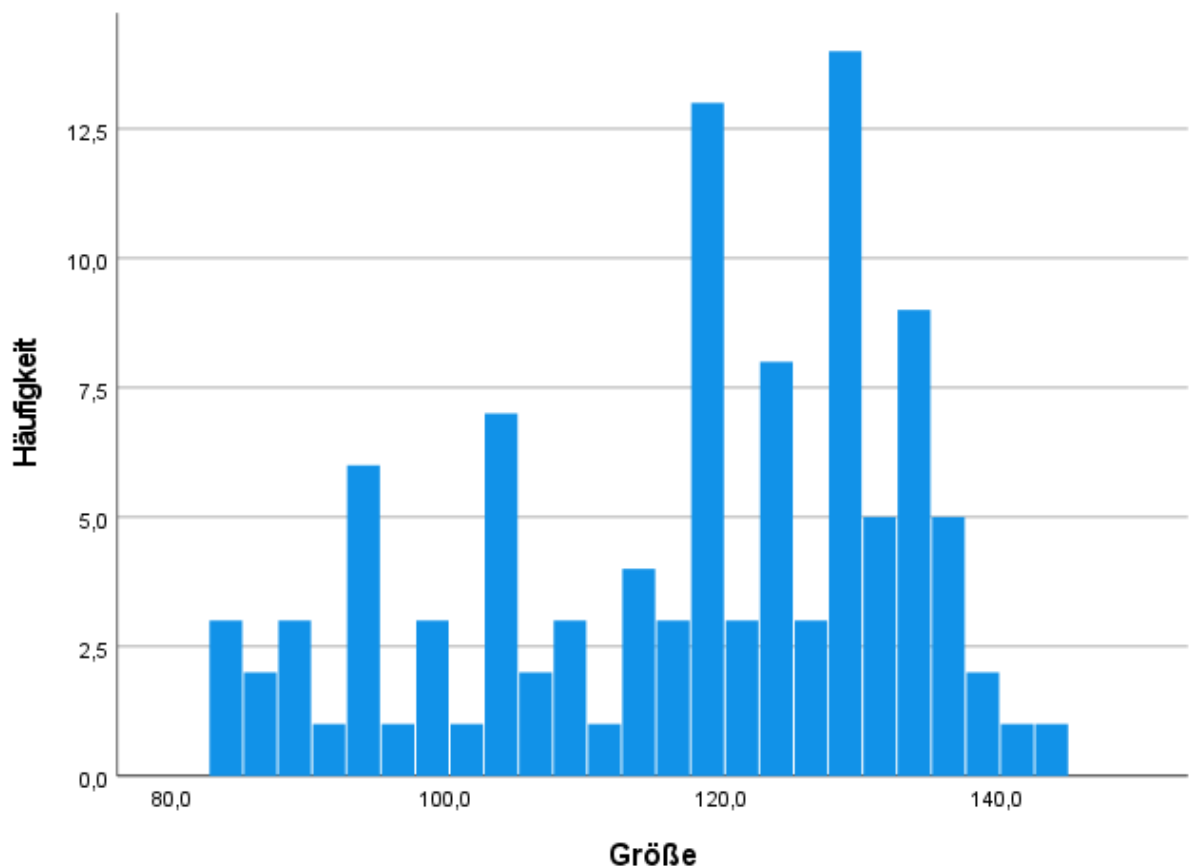


Abbildung 24: Die Verteilung [N] der Körpergröße [cm] innerhalb der untersuchten Gruppe

Die Ergebnisse für das Alter und die Körpergröße der Probanden ist in Tabelle 5 zusammengefasst.

	N	MW	Std.abw.	Median	Minimum	Maximum
Alter	104	18,5	12,9	14,0	5	68
Körpergröße	104	117,6	15,8	120,0	84,0	143,0

Tabelle 5: Die Ergebnisse der 104 untersuchten Probanden innerhalb des Alters [Jahre], der Längenperzentile [cm] und der Körpergröße [cm]

Gebissstadien

Die untersuchte Kohorte unterteilt sich in 7 Personen (6,7 %) mit einem Milchgebiss, 38 Personen (36,5 %) mit einem Wechselgebiss unterschiedlicher Zahnanzahl und 59 Personen (56,7 %) mit einem bleibenden Gebiss am Untersuchungstag. Die Häufigkeiten sind in der Tabelle 6 dargestellt:

Gebissarten	N	Prävalenz [%]	95-% CI	
			Unterer Wert	Oberer Wert
Milchgebiss	7	6	2,7	13,4
Wechselgebiss	38	36,5	27,3	46,6
Permanentes Gebiss	59	56,7	46,7	66,4

Tabelle 6: Die Einteilung der 104 untersuchten Probanden in die verschiedenen Gebissarten Milchgebiss, Wechselgebiss und bleibendes Gebiss

Zahnanzahl und Zahnersatz

Der Mittelwert der Zahnanzahl für die Probanden liegt bei 21 bleibenden Zähnen. Die Berechnung ergibt einen Medianwert von 26 Zähnen. Bei 2,9 % der untersuchten Personen sind weniger als 20 Zähne vorhanden. Insgesamt 11,5 % der Probanden (12/104) besitzen einen Zahnersatz. Unter den Erwachsenen Probanden ab 18 Jahren wird ein Zahnersatz in 25,6 % (11/43) der Fälle diagnostiziert. Die Ergebnisse für die verschiedenen Arten des Zahnersatzes zeigt die Tabelle 7.

		N	Prävalenz [%]	95 % - CI	
				Unterer Wert	Oberer Wert
Zahnersatz	Kein Zahnersatz	92	88,5	80,7	93,9
	Festsitzend	12	11,5	6,1	19,3
	Herausnehmbar	0	0	0,0	3,5
	Kombinierter ZE	0	0	0,0	3,5
	Totalprothese	0	0	0,0	3,5

Tabelle 7: Die Häufigkeitsverteilung eines Zahnersatzes [ZE] innerhalb der 104 Probanden mit Achondroplasie

Gingivale Rezession

Die Werte für gingivale Rezessionen liegen innerhalb des Studienkollektivs bei 2,9 % (3/104) und sind der Tabelle 8 zu entnehmen.

		N	Prävalenz [%]	95 % - CI	
				Unterer Wert	Oberer Wert
Rezession	nein	101	97,1	91,8	99,4
	ja	3	2,9	0,6	8,2
	nicht feststellbar	0	0	0,0	3,5

Tabelle 8: Die Häufigkeitsverteilung von Rezessionen innerhalb der 104 Probanden mit Achondroplasie

Zahnfleischbluten und Parodontitis

Eine Blutung der Gingiva oder eine Parodontitis kommt innerhalb des Probandengutes in 8,7 % (9/104) der Fälle vor. Davon hat ein Teilnehmer ein Wechselgebiss und acht weitere Personen ein bleibendes Gebiss. Die Häufigkeiten für Blutungen und Parodontitis sind in der Tabelle 9 aufgezeigt.

		N	Prävalenz [%]	95 % - CI	
				Unterer Wert	Oberer Wert
Blutung/ Parodontitis	nein	95	91,3	84,2	96,0
	ja	9	8,7	4,0	15,8
	nicht feststellbar	0	0	0,0	3,5

Tabelle 9: Die Häufigkeitsverteilung von Blutungen/Parodontitis innerhalb der 104 Probanden mit Achondroplasie

Bisherige kieferorthopädische Behandlung

Insgesamt wird eine angefangene oder bereits abgeschlossene kieferorthopädische Behandlung in 58,7 % der Fälle (61/104) angegeben. Die Kinder in der Wechselgebissphase geben mit 42,1 % (16/38) und die Probanden mit permanentem Gebiss mit 76,3 % (45/59) eine kieferorthopädische Behandlung an. Die durchschnittliche Behandlungszeit beläuft sich auf 2,1 Jahre mit einer Standardabweichung von 2,8 Jahren. Der Median liegt bei 1 Jahr. Es kann eine maximale kieferorthopädische Behandlungszeit von 14 Jahren ermittelt werden. 30,0 % (9/30) der unter 10-jährigen Probanden geben eine kieferorthopädische Behandlung an. Bei den Behandlungstherapien wird zwischen einer herausnehmbaren Spange, einer festsitzenden Apparatur oder einer extraoral getragenen Maske unterschieden. Aus der nachfolgenden Tabelle 10 ist die Verteilung der einzelnen Apparaturen ersichtlich.

Art der KFO- Behandlung	N = 61	Prävalenz [%]	95%- CI	
			Unterer Wert	Oberer Wert
Herausnehmbare Spange	51	83,6	71,9	91,8
Festsitzende Apparatur	44	72,1	59,2	82,9
Maske	6	9,8	3,7	20,2

Tabelle 10: Die Häufigkeitsverteilung der einzelnen kieferorthopädischen Behandlungsarten (herausnehmbare Spange, festsitzende Apparatur oder Maske) innerhalb der Gruppe mit einer kieferorthopädischen Behandlung (N=61)

4.2. Erhebung der kieferorthopädischen Parameter

Frontzahnstellung

Die Ergebnisse zu den frontalen Engständen und Lücken sind in der Tabelle 11 abgebildet. Die nicht aufgeführten Probanden weisen keinen frontalen Engstand oder frontale Lücken im Ober- und Unterkiefer auf.

Frontale Engstände		N	Prävalenz [%]	95% CI	
				Unterer Wert	Oberer Wert
Frontaler Engstand					
OK	Gesamtkollektiv (N = 104)	37	35,6	26,4	45,6
	Wechselgebiss (N = 38)	16	42,1	26,3	59,2
	Permanentes Gebiss (N = 59)	16	27,1	16,4	40,3
UK	Gesamtkollektiv (N = 104)	66	63,5	53,4	72,7
	Wechselgebiss (N = 38)	28	73,7	56,9	86,6
	Permanentes Gebiss (N = 59)	33	55,9	42,4	68,8
Frontale Lücken					
OK	Gesamtkollektiv (N = 104)	23	22,1	14,6	31,3
	Wechselgebiss (N = 38)	5	13,2	4,4	28,1
	Permanentes Gebiss (N = 59)	13	22,0	12,3	34,7
UK	Gesamtkollektiv (N = 104)	10	9,6	4,7	17,0
	Wechselgebiss (N = 38)	1	2,6	1,7	21,4
	Permanentes Gebiss (N = 59)	8	13,6	6,0	25,0

Tabelle 11: Die relative Häufigkeit des frontalen Engstandes und frontaler Lücken im Ober- und Unterkiefer innerhalb der Gruppeneinteilungen

Hochaußenstand der Eckzähne

Ein Außenstand der Eckzähne kommt im Oberkiefer mit einer Häufigkeit von 5,8 % (6/104) und im Unterkiefer mit einem Anteil von 4,8 % (5/104) vor. Die Verteilung zwischen den einseitig vorhandenen Außenständen auf der linken oder rechten Seite ist mit insgesamt 1,9 % (2/104) bzw. 2,9 % (3/104) im Oberkiefer und jeweils 1,9 % (2/104) im Unterkiefer angegeben. In der folgenden Tabelle 12 sind die Werte der einzelnen Gruppen aufgeführt:

Außenstand 3er Oberkiefer		N	Prävalenz [%]	95% CI	
				Unterer Wert	Oberer Wert
rechts	Gesamtkollektiv (N = 104)	3	2,9	0,6	8,2
	Wechselgebiss (N = 38)	2	5,3	0,6	17,7
	Permanentes Gebiss (N = 59)	1	1,7	0,0	9,1
links	Gesamtkollektiv (N = 104)	2	1,9	0,2	6,8
	Wechselgebiss (N = 38)	1	2,6	0,1	13,8
	Permanentes Gebiss (N = 59)	1	1,7	0,0	9,1
Beid-seitig	Gesamtkollektiv (N = 104)	1	1,0	0,0	5,2
	Wechselgebiss (N = 38)	1	2,6	0,1	13,8
	Permanentes Gebiss (N = 59)	0	0,0	0,0	6,1
keiner	Gesamtkollektiv (N = 104)	98	94,2	87,9	97,9
	Wechselgebiss (N = 38)	34	89,5	75,2	97,1
	Permanentes Gebiss (N = 59)	57	96,6	88,3	99,6
Außenstand 3er Unterkiefer					
rechts	Gesamtkollektiv (N = 104)	2	1,9	0,2	6,8
	Wechselgebiss (N = 38)	0	0,0	0,0	9,3
	Permanentes Gebiss (N = 59)	2	3,4	0,4	11,7
links	Gesamtkollektiv (N = 104)	2	1,9	0,2	6,8
	Wechselgebiss (N = 38)	0	0,0	0,0	9,3
	Permanentes Gebiss (N = 59)	2	3,4	0,4	11,7
Beid-seitig	Gesamtkollektiv (N = 104)	1	1,0	0,0	5,2
	Wechselgebiss (N = 38)	1	2,6	0,1	13,8
	Permanentes Gebiss (N = 59)	0	0,0	0,0	6,1
keiner	Gesamtkollektiv (N = 104)	99	95,2	89,1	98,4
	Wechselgebiss (N = 38)	37	97,4	86,2	99,9
	Permanentes Gebiss (N = 59)	55	93,2	83,5	98,1

Tabelle 12: Die relative Häufigkeit des Außenstandes am Eckzahn im Ober- und Unterkiefer innerhalb der Gruppeneinteilungen

Inklination der Frontzähne

In der sagittalen Ebene wird die Inklination der Frontzähne begutachtet. Es wird zwischen protrudiert, orthoaxial und retrudiert stehenden Zähnen unterschieden (Tabelle 13). Mit 51,9 % (54/104) im Oberkiefer und 88,5 % (92/104) im Unterkiefer

haben die Probanden eine orthoaxiale Stellung der Frontzähne. Die Untersuchung zeigt, dass mehr Personen (46/104) protrudiert stehende Frontzähne als retrudiert stehende Zähne (4/104) im Oberkiefer haben. Im Unterkiefer ist es umgekehrt.

Protrudiert		N	Prävalenz [%]	95% CI	
				Unterer Wert	Oberer Wert
OK	Gesamtkollektiv (N = 104)	46	44,2	34,5	54,3
	Wechselgebiss (N = 38)	14	36,8	21,8	54,0
	Permanentes Gebiss (N = 59)	32	54,2	40,8	67,3
UK	Gesamtkollektiv (N = 104)	4	3,8	1,1	9,6
	Wechselgebiss (N = 38)	1	2,6	0,1	13,8
	Permanentes Gebiss (N = 59)	3	5,1	1,1	14,1
Orthoaxial					
OK	Gesamtkollektiv (N = 104)	54	51,9	41,9	61,8
	Wechselgebiss (N = 38)	22	57,9	40,8	73,7
	Permanentes Gebiss (N = 59)	27	45,8	32,7	59,2
UK	Gesamtkollektiv (N = 104)	92	88,5	80,7	93,9
	Wechselgebiss (N = 38)	34	89,5	75,2	97,1
	Permanentes Gebiss (N = 59)	53	89,8	79,2	96,2
Retrudiert					
OK	Gesamtkollektiv (N = 104)	4	3,8	1,1	9,6
	Wechselgebiss (N = 38)	2	5,3	0,6	17,7
	Permanentes Gebiss (N = 59)	0	0,0	0,0	6,1
UK	Gesamtkollektiv (N = 104)	8	7,7	3,4	14,6
	Wechselgebiss (N = 38)	3	7,9	1,7	21,4
	Permanentes Gebiss (N = 59)	3	5,1	1,1	14,1

Tabelle 13: Die relative Häufigkeit der protrudiert, orthoaxial oder retrudiert stehenden Frontzähne innerhalb der Gruppeneinteilung

Overbite

Der vertikale Überbiss stellt sich in Form eines frontal offenen Bisses, eines vertikalen Kopfbisses, eines normal großen Overbites oder eines tiefen Bisses dar. Die nachstehende Tabelle 14 zeigt die Ergebnisse der einzelnen Gruppen. Ein

frontal offener Biss tritt mit 44,7 % (17/38) bei den Kindern in der Wechselgebissphase auf. Bei der Gruppe mit einem permanenten Gebiss liegt der Anteil bei 10,2 % (6/59).

Overbite		N	Prävalenz [%]	95% CI	
				Unterer Wert	Oberer Wert
Frontal Offener Biss	Gesamtkollektiv (N = 104)	24	23,1	15,4	32,4
	Wechselgebiss (N = 38)	17	44,7	28,6	61,7
	Permanentes Gebiss (N = 59)	6	10,2	3,8	20,8
Vertikaler Kopfbiss	Gesamtkollektiv (N = 104)	13	12,5	6,8	20,4
	Wechselgebiss (N = 38)	4	10,5	2,9	24,8
	Permanentes Gebiss (N = 59)	9	15,3	7,2	27,0
Normaler Overbite	Gesamtkollektiv (N = 104)	55	52,9	42,8	62,8
	Wechselgebiss (N = 38)	14	36,8	21,8	54,0
	Permanentes Gebiss (N = 59)	36	61,0	47,4	73,5
Tiefer Biss	Gesamtkollektiv (N = 104)	12	11,5	6,1	19,3
	Wechselgebiss (N = 38)	3	7,9	1,7	21,4
	Permanentes Gebiss (N = 59)	8	13,6	6,0	25,0

Tabelle 14: Die relative Häufigkeit des Overbites innerhalb der untersuchten Gruppen mit Achondroplasie

Overjet

Die Befundung in der sagittalen Ebene beinhaltet den Overjet bei allen 104 Probanden mit Achondroplasie. Unterschieden wird zwischen dem Vorkommen eines frontalen Kreuzbisses, eines Kopfbisses, einer vergrößerten Stufe $\geq 4\text{mm}$ oder eines normalen Overjets. Ein „normaler Overjet“ ist mit einem Anteil von 52,6 % und 71,2 % in den verschiedenen Gruppen zu finden. Die Werte für den Overjet sind in der nachstehenden Tabelle 15 ersichtlich.

Overjet		N	Anteil [%]	95% CI	
				Unterer Wert	Oberer Wert
Frontaler Kreuzbiss	Gesamtkollektiv (N = 104)	7	6,7	2,7	13,4
	Wechselgebiss (N = 38)	3	7,9	1,7	21,4
	Permanentes Gebiss (N = 59)	3	5,1	1,1	14,1
Sagittaler Kopfbiss	Gesamtkollektiv (N = 104)	16	15,4	9,1	23,8
	Wechselgebiss (N = 38)	7	18,4	7,7	34,3
	Permanentes Gebiss (N = 59)	9	15,3	7,2	27,0
Normaler Overjet	Gesamtkollektiv (N = 104)	68	65,4	55,4	74,4
	Wechselgebiss (N = 38)	20	52,6	35,8	69,0
	Permanentes Gebiss (N = 59)	42	71,2	57,9	82,2
Stufe ≥ 4mm	Gesamtkollektiv (N = 104)	13	12,5	6,8	20,4
	Wechselgebiss (N = 38)	8	21,1	9,6	37,3
	Permanentes Gebiss (N = 59)	5	8,5	2,8	18,7

Tabelle 15: Die relative Häufigkeit des Overjets innerhalb der Gruppen

Lateraler Kreuzbiss

In der Transversalen weisen 28,9 % (30/104) der Menschen mit Achondroplasie einen einseitigen oder beidseitigen Kreuzbiss auf. Bei 17,3 % der Personen (18/104) zeigt sich ein einseitig linksseitiger und bei 4,8 % (5/104) ein einseitig rechtsseitiger Kreuzbiss. Die restliche Verteilung des lateralen Kreuzbisses, bezogen auf die verschiedenen Gruppen, ist der Tabelle 16 zu entnehmen:

Kreuzbiss		N	Prävalenz [%]	95% CI	
				Unterer Wert	Oberer Wert
rechts	Gesamtkollektiv (N = 104)	5	4,8	1,6	10,9
	Wechselgebiss (N = 38)	1	2,6	0,1	13,8
	Permanentes Gebiss (N = 59)	3	5,1	1,1	14,1
links	Gesamtkollektiv (N = 104)	18	17,3	10,6	26,0
	Wechselgebiss (N = 38)	4	10,5	2,9	24,8
	Permanentes Gebiss (N = 59)	14	23,7	13,6	36,6
beidseitig	Gesamtkollektiv (N = 104)	7	6,7	2,7	13,4
	Wechselgebiss (N = 38)	1	2,6	0,1	13,8
	Permanentes Gebiss (N = 59)	6	10,2	3,8	20,8
keiner	Gesamtkollektiv (N = 104)	74	71,2	61,4	79,6
	Wechselgebiss (N = 38)	32	84,2	68,7	94,0
	Permanentes Gebiss (N = 59)	36	61,0	47,4	73,5

Tabelle 16: Die relative Häufigkeit des lateralen Kreuzbisses innerhalb der Gruppenverteilung

Okklusion

Die Untersuchung ergibt, dass 26,9 % der Probanden (28/104) und 30,8 % (32/104) einen mesialen Okklusionsbefund in der rechten und linken Molarenregion aufweisen. Davon geben mehr als 52 % der untersuchten Personen eine kieferorthopädische Behandlung an. Bei insgesamt sechs Molarenregionen kann kein genauer Okklusionsbefund erhoben werden. Die Tabelle 17 zeigt die Häufigkeiten des Auftretens der verschiedenen Angle-Klassen innerhalb der Gruppenverteilung.

Okklusion		N	Prävalenz [%]	95% CI	
				Unterer Wert	Oberer Wert
Molar rechts (16_46)					
Nicht feststellbar	Gesamtkollektiv (N = 104)	2	1,9	0,2	6,8
	Wechselgebiss (N = 38)	0	0,0	0,0	9,3
	Permanentes Gebiss (N = 59)	2	3,4	0,4	11,7
mesial	Gesamtkollektiv (N = 104)	28	26,9	18,7	36,5
	Wechselgebiss (N = 38)	11	28,9	15,4	45,9
	Permanentes Gebiss (N = 59)	16	27,1	16,4	40,3
neutral	Gesamtkollektiv (N = 104)	69	66,3	56,4	75,3
	Wechselgebiss (N = 38)	25	65,8	48,6	80,4
	Permanentes Gebiss (N = 59)	38	64,4	50,9	76,4
distal	Gesamtkollektiv (N = 104)	5	4,8	1,6	10,9
	Wechselgebiss (N = 38)	2	5,3	0,6	17,7
	Permanentes Gebiss (N = 59)	3	5,1	1,1	14,1
Molar links (26_36)					
Nicht feststellbar	Gesamtkollektiv (N = 104)	4	3,8	1,1	9,6
	Wechselgebiss (N = 38)	1	2,6	0,1	13,8
	Permanentes Gebiss (N = 59)	3	5,1	1,1	14,1
mesial	Gesamtkollektiv (N = 104)	32	30,8	22,1	40,6
	Wechselgebiss (N = 38)	13	34,2	19,6	51,4
	Permanentes Gebiss (N = 59)	18	30,5	19,2	43,9
neutral	Gesamtkollektiv (N = 104)	63	60,6	50,5	70,0
	Wechselgebiss (N = 38)	22	57,9	40,8	73,7
	Permanentes Gebiss (N = 59)	35	59,3	45,7	71,9
distal	Gesamtkollektiv (N = 104)	5	4,8	1,6	10,9
	Wechselgebiss (N = 38)	2	5,3	0,6	17,7
	Permanentes Gebiss (N = 59)	3	5,1	1,1	14,1

Tabelle 17: Die relative Häufigkeit der Angle Klassen in der Molarenregion

4.3. Funktionsbefunde

Somatisches und viszerales Schluckmuster

Das somatische Schluckmuster kommt mit einer Häufigkeit von 65,4 % (68/104) und das viszerale Schluckmuster mit einem Anteil von 34,6 % (36/104) in der Gesamtkohorte vor. Die Verteilung der Schluckmuster der einzelnen Gruppen und der Gesamtkohorte ist in der nachstehenden Tabelle 18 dargestellt.

Schluckmuster		N	Prävalenz [%]	MW des Alters (Std-Ab.)	95% CI	
					Unterer Wert	Oberer Wert
somatisch	Gesamtkohorte	68	65,4	20,8 (±13,3)	55,4	74,4
	Wechselgebiss	19	50,0	9,2 (±2,2)	33,4	66,6
	Permanentes Gebiss	46	78,0	26,4 (±12,6)	65,3	87,7
viszeral	Gesamtkohorte	36	34,6	14,3 (±11,0)	25,6	44,6
	Wechselgebiss	19	50,0	8,8 (±2,5)	33,4	66,6
	Permanentes Gebiss	13	22,0	25,2 (±11,7)	12,3	34,7

Tabelle 18: Die relative Häufigkeit des somatischen und viszeralen Schluckmusters

MW = Mittelwert in Jahren

Im Folgenden wird der Zusammenhang zwischen einer Angle Klasse III und den verschiedenen Schluckmustern betrachtet. Die Tabelle 19 zeigt die Resultate der Gesamtkohorte, der Gruppe in der Wechselgebissphase und der untersuchten Probanden mit einem permanenten Gebiss.

Okklusion mesial		Schluckmuster				
		viszeral		somatisch		Chi ² (p-Wert)
		N	%	N	%	
Molar links (23_36)	Gesamt	10	31,3	22	68,8	0,070
	Wechselgebiss	6	46,2	7	53,8	
	Permanentes Gebiss	3	16,7	15	83,3	

Tabelle 19: Die relative Häufigkeit des somatischen und viszeralen Schluckmusters in der Molarenregion links

Allgemeine NOT-S Ergebnisse

Für den NOT-S Test der Probanden mit Achondroplasie wird ein Mittelwert von 2,6 Punkten errechnet. Dieser Durchschnittswert ergibt sich aus der Summe des NOT-S Interviews und der NOT-S Untersuchung. Hierbei wird für das NOT-S Interview ein Mittelwert von $1,3 \pm 0,93$ Punkte und für die NOT-S Untersuchung ein Mittelwert von $1,3 \pm 1,19$ Punkte ermittelt. Zwischen den Mittelwerten des NOT-S Interviews und der NOT-S Untersuchung existieren keine signifikanten Unterschiede ($p=0,490$). Diese Werte sind in der Tabelle 20 dargestellt.

Gesamtpunkte		Mittelwert	Std.-A.	Median	Minima	Maxima
NOT-S Interview	Gesamtkohorte	1,3	0,93	1,0	0	4
	5 - 9 Jahre	1,2	0,94	1,0	0	4
	10 - 68 Jahre	1,3	0,93	1,0	0	4
NOT-S Untersuchung	Gesamtkohorte	1,3	1,19	1,0	0	4
	5 - 9 Jahre	1,5	1,20	1,5	0	4
	10 - 68 Jahre	1,2	1,19	1,0	0	4
NOT-S Gesamtpunkte	Gesamtkohorte	2,6	1,65	2,5	0	7
	5 - 9 Jahre	2,8	1,61	3,0	0	7
	10 - 68 Jahre	2,5	1,67	2,0	0	7

Tabelle 20: Die Darstellung der Mittelwerte [Punkte], Std- Abweichungen [Punkte], Mediane [Punkte], Minima [Punkte] und Maxima [Punkte] für das NOT-S Interview und die NOT-S Untersuchung bei den 104 Menschen mit Achondroplasie

NOT-S Interview

Das NOT-S Interview beinhaltet insgesamt sechs Items, die die Mundmotorik der Befragten betreffen. Das Ergebnis aller 104 Probanden mit Achondroplasie ist in der Tabelle 21 dargestellt:

NOT-S Interview		N	Prävalenz [%]	95%-CI	
				Unterer Wert	Oberer Wert
NOT-S Item sensorische Funktion	Gesamtkohorte (N=104)	11	10,6	5,4	18,1
	5 - 9 Jahre (N=30)	4	13,3	3,8	30,7
	10 - 68 Jahre (N=74)	7	9,5	3,9	18,5
NOT-S Item Atmung	Gesamtkohorte (N=104)	60	59,6	49,5	69,1
	5 - 9 Jahre (N=30)	16	53,3	34,3	71,7
	10 - 68 Jahre (N=74)	46	62,2	50,1	73,2
NOT-S Item Gewohnheiten	Gesamtkohorte (N=104)	26	25,0	17,0	34,4
	5 - 9 Jahre (N=30)	6	20,0	7,7	38,6
	10 - 68 Jahre (N=74)	20	27,0	17,4	38,6
NOT-S Item Kauen und Schlucken	Gesamtkohorte (N=104)	24	23,1	15,4	32,4
	5 - 9 Jahre (N=30)	9	30,0	14,7	49,4
	10 - 68 Jahre (N=74)	15	20,3	11,8	31,2
NOT-S Item Speichelaustritt	Gesamtkohorte (N=104)	4	3,8	1,1	9,6
	5 - 9 Jahre (N=30)	1	3,3	0,1	17,2
	10 - 68 Jahre (N=74)	3	4,1	0,8	11,4
NOT-S Item Mundtrockenheit	Gesamtkohorte (N=104)	6	5,8	2,1	12,1
	5 - 9 Jahre (N=30)	1	3,3	0,1	17,2
	10 - 68 Jahre (N=74)	5	6,8	2,2	15,1

Tabelle 21: Die relative Häufigkeit der Ausprägungen (sensorische Funktion, Atmung, Gewohnheiten, Kauen und Schlucken, Speichelaustritt und Mundtrockenheit) im NOT-S Interview innerhalb der Gruppen

Die NOT-S Fragen in Bezug auf die Probleme bei der Atmung weisen mit einem Anteil von 59,6 % (62/104) eine hohe Zustimmung der Probanden auf. Aus diesem Grund wird das Item in der nachfolgenden Tabelle 22 genauer betrachtet. Im Bereich der „Atmung“ beziehen sich die Fragen auf das Schnarchen und das Tragen einer Atemmaske.

NOT-S Atmung		N	Prävalenz [%]	95% CI	
				Unterer Wert	Oberer Wert
NOT-S Item Schnarchen	Gesamtkohorte (N=104)	62	59,6	49,5	69,1
	5 - 9 Jahre (N=30)	16	53,3	34,3	71,7
	10 - 68 Jahre (N=74)	46	62,2	50,1	73,2
NOT-S Item Atemhilfe	Gesamtkohorte (N=104)	5	4,8	1,6	10,9
	5 - 9 Jahre (N=30)	0	0,0	0,0	11,6
	10 - 68 Jahre (N=74)	5	6,8	2,2	15,1

Tabelle 22: Die relative Häufigkeit von „Schnarchen“ und „Atemhilfe“ des NOT-S Interviews innerhalb der Gruppen

NOT-S Untersuchung

Insgesamt gibt es sechs Aufgaben innerhalb der NOT-S Untersuchung. Der Anteil der Aufgabe „Gesicht in Ruhe“ liegt innerhalb der untersuchten Gesamtkohorte bei 43,3 % (45/104). Die Untersuchung des Items „Sprechen“ wird in der Gruppe der 5-9-jährigen mit 56,7 % (17/30) und in der Gruppe ab 10 Jahren mit 21,6 % (16/74) positiv gewertet. Zwischen der Ausprägung „Sprechen“ und den beiden Gruppen zeigt sich ein signifikanter Unterschied ($p \leq 0,001$). Mit einem Anteil von 7,7 % (8/104) ergibt die „Nasatmung“ die niedrigste Zustimmung innerhalb der Gesamtkohorte. Die folgende Tabelle 23 zeigt die Häufigkeiten der NOT-S Untersuchung innerhalb der zwei Gruppen sowie der Gesamtkohorte.

NOT-S Untersuchung		N	Prä- valenz [%]	95%-CI		Chi ² (p-Wert)
				Unterer Wert	Oberer Wert	
NOT-S Item Gesicht in Ruhe	Gesamtkohorte (N=104)	45	43,3	33,6	53,3	0,378
	5 - 9 Jahre (N=30)	15	50,0	31,3	68,7	
	10 - 68 Jahre (N=74)	30	40,5	29,3	52,6	
NOT-S Item Nasenatmung	Gesamtkohorte (N=104)	8	7,7	3,4	14,6	0,288
	5 - 9 Jahre (N=30)	1	3,3	0,1	17,2	
	10 - 68 Jahre (N=74)	7	9,5	3,9	18,5	
NOT-S Item Gesichts- ausdruck	Gesamtkohorte (N=104)	24	23,1	15,4	32,4	0,133
	5 - 9 Jahre (N=30)	4	13,3	3,8	30,7	
	10 - 68 Jahre (N=74)	20	27,0	17,4	38,6	
NOT-S Item Kaumuskeln, Kieferfunktion	Gesamtkohorte (N=104)	11	10,6	5,4	18,1	0,561
	5 - 9 Jahre (N=30)	4	13,3	3,8	30,7	
	10 - 68 Jahre (N=74)	7	9,5	3,9	18,5	
NOT-S Item orale Beweg- ungsfunktion	Gesamtkohorte (N=104)	14	13,5	7,6	21,6	0,542
	5 - 9 Jahre (N=30)	5	16,7	5,6	34,7	
	10 - 68 Jahre (N=74)	9	12,2	5,7	21,8	
NOT-S Item Sprechen	Gesamtkohorte (N=104)	33	31,7	22,9	41,6	< 0,001
	5 - 9 Jahre (N=30)	17	56,7	37,4	74,5	
	10 - 68 Jahre (N=74)	16	21,6	12,9	32,7	

Tabelle 23: Die relative Häufigkeit der Ausprägungen (Gesicht in Ruhe, Nasenatmung, Gesichtsausdruck, Kaumuskeln und Kieferfunktion, orale Bewegungsfunktion, Sprechen) der NOT-S Untersuchung innerhalb der Gruppen

Vergleich des Schluckmusters mit den NOT-S Werten

Zur Ermittlung eines Zusammenhangs zwischen den Ergebnissen des NOT-S und den verschiedenen Schluckmustern (somatisch und viszeral) werden die Testergebnisse der NOT-S Untersuchung in den Items: „Kaumuskeln und Kieferfunktion“, „orale Bewegungsfunktion“ und „Sprechen“ herangezogen. Der Chi² Test nach Pearson weist eine Korrelation zwischen den Schluckmustern und dem Testergebnis „Sprechen“ der NOT-S auf. Dies ist der Tabelle 24 zu entnehmen:

NOT-S Item	Schluckmuster				
	viszeral		somatisch		Chi ² (p-Wert)
	N	%	N	%	
Kaumuskeln, Kieferfunktion	5	45,5	6	54,5	0,424
orale Bewegungsfunktion	8	57,1	6	42,9	0,057
Sprechen	19	57,6	14	42,4	<,001

Tabelle 24: Der Vergleich der Schluckmuster (somatisch, viszeral) mit den NOT-S Ergebnissen (Kau Muskulatur und Kieferfunktion, orale Bewegungsfunktion, Sprechen) innerhalb der Gruppen mit Achondroplasie

5. Diskussion

5.1. Methodenkritik

Die kieferorthopädische Untersuchung an Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen mit Achondroplasie stellt das Ziel einer repräsentativen Analyse von kieferorthopädischen Parametern innerhalb dieser Kleinwuchsform dar. Bei der wissenschaftlichen Arbeit handelt es sich um eine Beobachtungsstudie, die eine „Momentaufnahme“ der untersuchten Population zeigt.

Untersuchungskritik

Die Durchführung dieser Studie erfolgte durch drei medizinisch geschulte Untersucher. Das Verhältnis der Untersuchungsanteile gliedert sich in die Anteile von 26,0 %, 28,8 % und 45,2 % auf. Für Studien dieser Art ist es nicht ungewöhnlich, dass die Datenerhebung mehrere Untersucher durchführen. Eine Kalibrierung der Untersucher hat vor dem Kleinwuchsforum in Hohenroda stattgefunden, dementsprechend wurde die Fehlerquelle so gering wie möglich gehalten. Die Untersuchung ereignete sich in einem Tagungshotel. Durch das Fehlen eines zahnärztlichen Stuhls und einer optimalen Beleuchtung wurde die Befunderhebung zwar erschwert, allerdings ist davon auszugehen, dass die Teilnehmer in diesen Räumlichkeiten, die eine familiäre und geschützte Atmosphäre (anders als normale Arztzimmer) vermitteln, besonders gut mitgemacht haben. Dies ist wichtig, da ein Teil der Probanden aus kleinen Kindern besteht, die ihrem Alter entsprechend eine eingeschränktere Compliance haben. Alle Ergebnisse wurden anhand einer Blickdiagnose, die mit der Hilfe eines Mundspiegels stattfand, ermittelt. Eine lückenlose Befunderhebung konnte von jedem Teilnehmer durchgeführt werden. Die Richtigkeit der Übertragung der händisch ausgefüllten Untersuchungsbögen in das Computerprogramm wurde mehrfach in zeitlichen Abständen von einem Untersucher überprüft.

Vergleichbarkeit der Ergebnisse

Eine allgemeine Schwierigkeit bei Studien zu seltenen Erkrankungen besteht darin, eine ausreichende Anzahl betroffener Personen einzubeziehen. Dies hat Auswirkungen auf die Aussagekraft und den Evidenzgrad (72). Mit einem Probandengut von 104 Personen stellt die vorliegende Studie die größte Untersuchung ihrer Art dar. Keine in der Literatur gefundene vergleichbare Studie zu Achondroplasie enthält eine größere Probandengruppe.

Im Folgenden werden die Ergebnisse der Gesamtkohorte vor allem mit einer Normalbevölkerung aus dem Landkreis Vorpommern analysiert. Die Zielsetzung der SHIP-Studie ist neben einer Prävalenzeinschätzung von Dysgnathien, die Zusammenhangsanalyse von kranio-mandibulären Funktionszuständen (57). Innerhalb der Studie von E. Hensel wird die Dysgnathieentwicklung über mehrere Jahre untersucht (59). Bei der Studie von Bäßler-Zeltmann et al. handelt es sich um die Feststellung von Zahnstellungsanomalien und den daraus entstehenden kieferorthopädischen Behandlungsbedarf bei Kindern (61). Dadurch ist eine Betrachtung und die Vergleichbarkeit, sowohl der kieferorthopädischen Parameter als auch der NOT-S Ergebnisse, mit der Gesamtbevölkerung aller Altersklassen gegeben. Alle Studien stimmten in den wesentlichen Punkten überein und die Unterschiede zwischen der Normalbevölkerung und den Probanden mit Achondroplasie können herausgearbeitet werden.

5.2. Charakteristik des Gesamtkollektivs

Die Geschlechterverteilung entspricht mit 51 % Frauen und 49 % Männer einer repräsentativen Darstellung der Gesamtpopulation Deutschlands (73).

Körpergröße und Alter

Die Gesamtkohorte hat eine durchschnittliche Körpergröße von 117,6 cm bei einem durchschnittlichen Alter von 18,5 Jahren. Die große Standardabweichung von 12,9 Jahren liegt daran, dass mehr als die Hälfte der Probanden 14 Jahre oder jünger am Untersuchungstag sind. Der Körpergrößenwert liegt deshalb auch leicht unter den Ergebnissen anderer Studien von Erwachsenen mit Achondroplasie. Diese geben Größenangaben von 120 -135 cm an (74). Begründen lässt sich das leicht niedrigere Ergebnis, da in der vorliegenden Studie der Anteil an Erwachsenen über 18 Jahren bei 41,4 % liegt. Werden nur die Erwachsenen betrachtet, ist die durchschnittliche Größenangabe bei 129,5 cm mit einer Standardabweichung von 6,4 cm und liegt innerhalb der Referenzwerte aus der Literatur. Die Einzelstudien von Ohba et al. (66) und Celenk et al. (45) untersuchen ein 10-jähriges Mädchen mit Achondroplasie und einer Körpergröße von 109 cm sowie einen 16-jährigen Jungen mit Achondroplasie, der 115 cm am Untersuchungstag groß war. Im Vergleich dazu liegt der Mittelwert der Kinder in der Wechselgebissphase aus der vorliegenden Studie bei 107 cm.

Kieferorthopädische Behandlung

Der Anteil an kieferorthopädischen Behandlungen bei den Probanden mit Achondroplasie liegt bei 58,7 %. Im Vergleich dazu liegt der Wert der kieferorthopädisch vorbehandelten Probanden innerhalb der epidemiologischen Studien von Pancherz und Hahn (75) sowie von Bock et al. (76) bei 37,0 % und 36,7 %, die jeweils eine adulte Probandengruppe untersuchten. Des Weiteren ist der Anteil dieser Studie signifikant höher als in der SHIP-Studie (26,7 %), die eine Normalbevölkerung Vorpommerns repräsentiert ($p \leq 0,001$). Die Datenerhebung der SHIP-Studie wurde in dem Zeitraum von Oktober 1997 bis Mai 2001 durchgeführt. Dies beinhaltet untersuchte Personen aus den Geburtsjahrgängen 1948 bis 1981 (57). Die Probanden mit Achondroplasie dagegen waren mit einem Anteil von über 90 % am Untersuchungstag älter als 5 Jahre und jünger als 36 Jahre alt. Demzufolge können sie hauptsächlich den Jahrgängen 1982 bis 2013 zugeordnet werden. Die fünfte Deutsche Mundgesundheitsstudie (DMS V), die von Oktober 2013 bis Juni 2014 erhoben wurde, zeigt eine positive Veränderung in der Kariesprävention sowie ein gestiegenes Bewusstsein für die eigene Mundgesundheit in Deutschland auf (77). In allen Alterskategorien konnte eine Verbesserung in der Zahnhygiene und den regelmäßigen Zahnarztbesuchen (Kontrollen) verzeichnet werden. Es ist anzunehmen, dass diese Sensibilisierung auch auf vorhandene Zahnfehlstellungen und deren Therapie übertragen werden kann (77). Demzufolge scheint es in den letzten Jahrzehnten eine verbesserte Aufklärung sowie ein verstärktes Interesse für die eigene Mundgesundheit zu geben. Dieser Aspekt könnte die große Diskrepanz ein wenig mindern, allerdings sind die orofazialen Merkmale von Achondroplasie nicht außer Acht zu lassen. Die sechste Deutsche Mundgesundheitsstudie (DMS 6) ermittelte einen kieferorthopädischen Behandlungsbedarf bei den acht- und neunjährigen Kindern von 40,4 % (58). Die Kinder in der Wechselgebissphase dieser Studie erreichten im Vergleich einen Anteil von 42,1 %. Ungefähr die Hälfte aller Probanden mit kieferorthopädischer Behandlung wurden sowohl mit einer feststehenden als auch einer herausnehmbaren Apparatur therapiert. Die Behandlungszeiten von bis zu 14 Jahren verdeutlichen die Komplexität. Zusammenfassend scheint es somit einen erhöhten Bedarf an kieferorthopädischen Behandlungen bei Achondroplasie zu geben.

Der Vergleich des Beginns einer kieferorthopädischen Behandlung zwischen den Kindern mit Achondroplasie und anderen Literaturquellen (60, 61) stellt dar, dass sich bereits 30,0 % (9/30) der unter 10-jährigen Probanden dieser Studie in einer

kieferorthopädischen Behandlung von bis zu 36,0 Monaten befinden. Glasl et al. geben eine begonnene kieferorthopädische Behandlung in 12,1 % und die DMS 6 Studie in 7,8 % der Fälle an. Schopf diagnostizierte in 8,0 % der untersuchten Schulkinder eine Indikation zu einer kieferorthopädischen Frühbehandlung (78). Im Vergleich dazu hatte kein Grundschulkind aus der Kohorte von Bäßler-Zeltmann et al. mit einer kieferorthopädischen Behandlung bereits begonnen. Diese Studien stammten aus den Jahren 2004, 1996 und 2003 und können somit als zeitlich vergleichbar zu dieser Studie eingestuft werden. Die gesetzliche Krankenversicherung empfiehlt im Normalfall – außer bei schweren Fällen eine Frühbehandlung (beispielsweise einem frontalen Kreuzbiss) - den Beginn einer kieferorthopädischen Behandlung ab der späten Wechselgebissphase (circa 10 Jahre). Somit scheint die kieferorthopädische Behandlung bei den Kindern mit Achondroplasie häufiger und früher (frühe Wechselgebissphase) begonnen zu werden. Dies zeigt, dass Patienten mit Achondroplasie unter anderem durch die Folgen der Mittelgesichtshypoplasie und der Makroglossie herausfordernde orofaziale Situationen haben, die frühzeitig erkannt und adäquat behandelt werden sollten. Eine frühzeitige Kenntnisnahme von Malokklusionen ermöglicht eine gute und erfolgreiche kieferorthopädische Behandlung. Ein weiterer Aspekt ist, dass kieferorthopädische Anomalien mit Einschränkungen der Kaufunktion, der Atmung, der Phonetik und des Schluckens assoziiert sind (79). Deshalb ist eine frühe Behandlung dieser Patienten für ihre möglichst ungestörte Gesichtsentwicklung und Funktion sehr bedeutsam.

Zahnstatus

„Durchschnittlich war heutzutage jeder achte jüngere Senior (65- bis 74-jähriger) zahnlos und besitzt im Durchschnitt fünf eigene Zähne mehr als noch vor ca. 20 Jahren. Ebenso haben sich die schweren Parodontalerkrankungen bei den jüngeren Erwachsenen (35-44-jährigen) halbiert“ (77). Diese Werte ermittelte die DMS V Studie aus dem Jahr 2014 (77). Dies deckt sich mit den Ergebnissen dieser Studie. Eine Zahnlosigkeit kommt in der untersuchten Kohorte nicht vor. Mit einem Median von 26 bleibenden Zähnen haben die meisten Probanden dieser Studie ein fast vollständig bezahntes Gebiss. Lediglich 2,9 % der Gesamtkohorte hat eine klinische Zahnanzahl von unter 20 Zähnen. Ebenso weisen 25,6 % einen Zahnersatz auf, von denen alle eine festsitzende Apparatur in Form von Brücken oder Implantaten haben. Generell ist bei 8,7 % der untersuchten Probanden eine Parodontitis nachweisbar.

Durch den in der Literatur häufig beschriebenen schmalere Oberkiefer bei Menschen mit Achondroplasie und dem dadurch verbundenen vermehrten Zahnengstand, welcher das Reinigen der Zähne erschwert und den Zahnverlust durch eine Karies erhöht, wären höhere Ergebnisse denkbar gewesen. Da es nur eine geringe Anzahl an Einzelreports von Probanden mit Achondroplasie gibt, in denen keine Angaben über den Parodontalstatus enthalten sind, ist ein Vergleich unter den Menschen mit Achondroplasie nicht möglich. Nur in der Studie von Celenk et al. wurde bei einem 16-jährigen Jungen eine Gingivitis diagnostiziert (45).

In dieser Studie mit 104 Probanden wurden keine Röntgenaufnahmen (OPG) zur Betrachtung herangezogen und auch keine bereits abgeschlossenen Parodontalbehandlungen abgefragt. Die Ergebnisse beziehen sich auf Blickdiagnosen und den Sondierungen des Zahnfleisches am Untersuchungstag. Um über eine erste Einschätzung hinaus exaktere Ergebnisse über den Parodontalbefund zu bekommen, könnten in weiteren follow-up Studien sowohl die Röntgenaufnahmen der Probanden analysiert als auch mindestens eine vier-Punkt-Messung an allen Zähnen vorgenommen werden.

5.3. Kieferorthopädische Parameter

Engstände und Lücken

Der frontale Engstand wird am häufigsten im Unterkiefer innerhalb der Gesamtkohorte vorgefunden. Die Gruppe der Kinder in der Wechselgebissphase hat dabei den größten Anteil (73,7 %). Generell befinden sich die Werte für die Engstände im Frontzahnbereich im Mittel im Vergleich zu der Literatur (siehe Tabelle 25). Die Ergebnisse der Gesamtkohorte mit 63,5 % und 35,6 % decken sich mit den Prävalenzen der Gesamtbevölkerung. Da sowohl die Resultate dieser Studie als auch die Ergebnisse der Literatur intraoral erhoben wurden, ist eine gute Vergleichbarkeit gegeben.

Die Prävalenz des frontalen Engstandes ist bei den Kindern in der Wechselgebissphase deutlich größer als die Vergleichswerte von Studien gleichaltriger Kinder. Einen signifikanten Unterschied (beide $p \leq 0,05$) des Engstands der unteren Frontzähne stellt der Vergleich mit den Studien E. Hensel (1991) und Glasl (2006) dar. Gleichzeitig ist der Bedarf einer kieferorthopädischen Behandlung bei gleichaltrigen Kindern in der Literatur signifikant niedriger ($p \leq 0,001$). Es scheint eine größere Tendenz zu einem Engstand der unteren Frontzähne bei den Kindern

mit Achondroplasie zu bestehen. Dadurch kann es zu einem erhöhten Risiko für Karies und Zahnfleischentzündungen im Kindesalter kommen, weshalb weitere follow-up Studien diese Annahme näher untersuchen sollten. Durch die Mittelgesichtshypoplasie entsteht gehäuft ein Klasse III Okklusionsbefund. Die sagittale Differenz kann Probleme beim Mundschluss verursachen. Dies würde eine retrudiert stehende Front der Unterkieferzähne hervorrufen, welches den Engstand erklären könnte. Eine frühzeitige Vorstellung der Kinder mit Achondroplasie in einer kieferorthopädischen Einrichtung ist deshalb ratsam.

Die Resultate der Gesamtkohorte dieser Studie in Bezug auf die Engstände in der Oberkiefer Front liegen unter den Werten der SHIP-Studie. Einen signifikanten Unterschied gibt es zwischen den Probanden mit permanentem Gebiss dieser Studie (55,9 %) und den Teilnehmern der SHIP-Studie ($p \leq 0,001$). Durch die kleine apikale Basis der Maxilla, wären höhere Ergebnisse zu erwarten gewesen. Da der Anteil an Probanden mit kieferorthopädischer Behandlung hoch ist, könnten die guten Ergebnisse im Oberkiefer mit einer erfolgreichen kieferorthopädischen Behandlung und einem langfristig erhaltenden Resultat erklärt werden. Die Anzahl der frontalen Lücken im Oberkiefer und Unterkiefer der vorliegenden Arbeit ergeben etwas höhere Ergebnisse als in der SHIP-Studie. Sie liegen aber innerhalb des Konfidenzintervalls und es sind keine signifikanten Unterschiede erkennbar.

	A	N	Alter [Jahre]	Gebissart	Untersuchungsmethode	Engstand [%]		Lücken [%]	
						OK	UK	OK	UK
Eigene Daten	Ja	104	5-68	Gemischt	Intraoral	35,6	63,5	22,1	9,6
Hensel et al. (2003)	Nein	1777	20-49	Bleibendes Gebiss	Intraoral	41,9	62,9	15,1	9,2
Koch (1986)	Nein	1700	16-18	Bleibendes Gebiss	Intraoral	60,8		40,1	
Koch (1986)	Nein	2418	9-11	Wechselgebiss	Intraoral	41,2		14,9	
Harzer et al. (1985)	Nein	-	Ø 10	Wechselgebiss	-	47,3		5,0	
E. Hensel (1991)	Nein	408	7-11	Wechselgebiss	Intraoral	35,8		-	
Glasl et al. (2006)	Nein	1251	9-11	Wechselgebiss	Intraoral	16,2		35,4	
Pancherz, Hahn (1992)	Nein	370	18-24	-	Intraoral	15,0		43,0	
Bäßler-Zeltmann et al. (1998)	Nein	1020	8-9	Wechselgebiss	Intraoral	53,4		40,5	

Tabelle 25: Die Darstellung der relativen Häufigkeit von Abweichungen von Engständen und Lücken aus der Literatur (57, 59-61, 70, 80) und den Probanden mit Achondroplasie

A = Achondroplasie

Außenstand der Eckzähne

Die Betrachtung des Eckzahnhochaußenstandes im Ober- und Unterkiefer ergibt, dass bei mindestens 94 % der untersuchten Probanden der Eckzahn regelrecht in der Zahnreihe eingegliedert ist. Damit liegen die Daten leicht unter den Werten der SHIP-Studie, aber innerhalb der Konfidenzintervalle. Die meisten Literaturquellen unterscheiden bei ihren Angaben nicht zwischen dem Ober- und Unterkiefer (Tabelle 26). Aber auch hier sind die Ergebnisse mit unter 10 % vergleichbar zu den Resultaten dieser Studie (80). Durch die in der Literatur beschriebene Mittelgesichtshypoplasie und den dadurch oftmals schmalere Oberkiefer der Menschen mit Achondroplasie wären höhere Werte als in der Normalbevölkerung zu erwarten gewesen. Eine mögliche Erklärung ist die große Anzahl an kieferorthopädischen Behandlungen innerhalb der untersuchten Probanden. Es würde bedeuten, dass diese sehr gute Langzeiterfolge erbracht haben. Gleichzeitig fehlt bei 7,0 % der Erwachsenen mit Achondroplasie der linke obere Prämolare und der linke untere Prämolare. Bei 9,3 % der Erwachsenen ist der rechte obere Prämolare und der rechte untere Prämolare nicht vorhanden. Dies kann entweder an einer Nichtanlage des Zahnes, an dem Entfernen des Zahnes durch Karies oder durch eine Extraktion der Zähne wegen eines Platzmangels liegen. Eine Extraktion der Prämolaren würde bedeuten, dass die Zahnbögen zu schmal für die Anzahl der Zähne gewesen wären und das Einstellen der Eckzähne nur durch die Extraktion der Prämolaren möglich gewesen ist. Um dies exakt sagen zu können, ist die Auswertung früherer Röntgenaufnahmen der Probanden notwendig. Weitere Studien über die Extraktionshäufigkeit bei Achondroplasie könnten diesen Aspekt ebenfalls weiter beleuchten.

	A	N	Alter [Jahre]	Gebissart	Unter- such- ungs- methode	Außenstand Eckzahn OK [%]		Außenstand Eckzahn UK [%]	
						rechts	links	rechts	links
Eigene Daten	Ja	104	5-68	Gemischt	Intraoral	3,8	2,9	2,9	2,9
Hensel et al. (2003)	Nei n	1777	20-49	Bleibendes Gebiss	Intraoral	9,0	8,7	10,1	8,5
Koch (1986)	Nei n	1700	16-18	Bleibendes Gebiss	Intraoral	7,5			
Koch (1986)	Nei n	2418	9-11	Wechsel- gebiss	Intraoral	8,6			

Tabelle 26: Die Darstellung der relativen Häufigkeit des Eckzahnhochaußenstandes aus der Literatur (57, 80) und den Probanden mit Achondroplasie

A = Achondroplasie

Frontzahninklination

Nach lingual oder palatinal gekippte Frontzähne weisen acht Teilnehmer der untersuchten Gruppe auf. Eine Tendenz innerhalb des Alters kann dabei nicht festgestellt werden. Die häufigste pathologische Form ist die Proklination der Frontzähne. Am Ausgeprägtesten zeigt sich dies mit 54,2 % im Oberkiefer in der Gruppe der Probanden mit einem permanenten Gebiss. Eine Proklination der Frontzähne wird in den wenigen Einzelstudien von Probanden mit Achondroplasie aus der Literatur ebenfalls beschrieben (50, 54). Eine Angle Klasse II Okklusion in Verbindung mit protrudiert stehenden Oberkiefer Frontzähnen gehört - neben der vorherrschenden Angle Klasse III - zu den okklusalen Merkmalen bei Achondroplasie (54). Verursacht wird dies durch die Mittelgesichtshypoplasie in Verbindung mit einem zu schmalen Zahnbogen im Oberkiefer. Durch eine deutliche Verengung des Palatinums bildet sich eine Palisadenanordnung der Oberkieferschneidezähne (29). Dadurch ist auch eine Protrusion der Oberkieferfrontzähne möglich. Aufgrund der

fehlenden Analyse von Fernröntgenseitenaufnahmen und Modellen lässt die Datenerhebung der vorliegenden Arbeit allerdings keine präzise Aussage zu und dient lediglich als Tendenz.

Overbite

▪ **Frontal offener Biss**

Zu den Merkmalen der Achondroplasie zählt unter anderem das vermehrte Auftreten eines frontal offenen Bisses (29, 54, 81). Dies deckt sich ebenfalls mit der untersuchten Kohorte. Die Prävalenzvergleiche innerhalb der vertikalen Frontalebene stellt zwischen den Probanden mit Achondroplasie und den Vergleichswerten aus der nachstehenden Tabelle 27 signifikante Unterschiede ($p \leq 0,001$) dar. Sowohl die Kinder in der Wechselgebissphase als auch alle Probanden mit einem permanenten Gebiss weisen deutlich häufiger einen frontal offenen Biss auf. Am deutlichsten zeigt es sich bei den Probanden in der Wechselgebissphase mit einem Anteil von 44,7 %. Die Prävalenzen der vergleichenden Literatur liegen für einen frontal offenen Biss zwischen 1,7 % und 5,6 %. In der von Karpagam et al. veröffentlichten Einzelstudie eines 14-jährigen Mädchens mit Achondroplasie wird die Behandlung des frontal offenen Bisses bei der Jugendlichen ebenfalls beschrieben (50).

Interessant ist, dass kein Teilnehmer dieser Studie über 34 Jahren einen frontal offenen Biss aufweist, da diese Malokklusion häufig rezidivierend ist und deshalb im höheren Alter wieder zu erwarten gewesen wäre. Mit über 66 % (16/24) tritt diese Malokklusion bei den Probanden bis 11 Jahren auf. Ein Grund für den frontal offenen Biss können neben den skelettalen Ursachen die Habits (Daumen- oder Fingerlutschen) in dieser Altersgruppe sein. Ursächlich kann ebenfalls eine Zungendysfunktion sein. Hierbei verweilt die Zunge während des Schluckens und Sprechens zwischen den Zahnreihen und verhindert so die vertikale Entwicklung der Inzisiven zum Schließen des offenen Bisses (82). Da diese Malokklusion eine langfristig aufwendige kieferorthopädische Behandlung beinhaltet und meist auch weitere orofunktionale Störungen (Sigmatismus frontalis) damit einhergehen, wäre eine frühzeitige Vorstellung in einer kieferorthopädischen Einrichtung von Menschen mit Achondroplasie ratsam.

	A	N	Alter [Jahre]	Gebissart	Frontal offener Biss [%]
Eigene Daten	Ja	104	5-68	Gemischt	23,1
Hensel et al. (2003)	Nein	1777	20-49	Permanentes Gebiss	3,6
Koch (1986)	Nein	1700	16-18	Permanentes Gebiss	2,4
Koch (1986)	Nein	2418	9-11	Wechselgebiss	3,6
Harzer et al. (1985)	Nein	-	Ø 10	Wechselgebiss	2,6
E. Hensel (1991)	Nein	408	7-11	Wechselgebiss	1,7
Glasl et al. (2006)	Nein	1251	9-11	Wechselgebiss	4,7
Scheffler, Taatz (1971)	Nein	1678	17-18	-	5,6
Bäßler-Zeltmann et al. (1998)	Nein	1020	8-9	Wechselgebiss	3,5

Tabelle 27: Die Darstellung der relativen Häufigkeit des Frontal offenen Bisses aus der Literatur (57, 59-61, 70, 80, 83) und den Probanden mit Achondroplasie

A = Achondroplasie

▪ **Vertikaler Kopfbiss**

Der vertikale Kopfbiss tritt bei insgesamt 13 Probanden (12,5 %) auf. Am häufigsten ist er in der Gruppe mit einem permanenten Gebiss (15,3 %) zu finden. Damit liegen die Ergebnisse höher als in der Literatur beschrieben (Tabelle 28). Die Resultate der Gesamtbevölkerung, die durch die SHIP-Studie repräsentiert wird, zeigen einen signifikanten Unterschied ($p < 0,05$). Ursächlich für das mehr als doppelt so hohe Ergebnis der untersuchten Gruppe gegenüber der Gesamtbevölkerung könnte neben dem hypoplastischen Mittelgesicht auch die Makroglossie sein, was ein typisches

Merkmal für Achondroplasie darstellt (29). Durch die Hypertrophie der Zunge könnte es zu einem verstärkten Wachstum des Unterkiefers kommen. In der Folge könnte dies zu einem direkten Aufeinandertreffen der frontalen Schneidezähne in der Schlussbisslage führen.

	A	N	Alter [Jahre]	Gebissart	Vertikaler Kopfbiss [%]
Eigene Daten	Ja	104	5-68	Gemischt	12,5
Hensel et al. (2003)	Nein	1777	20-49	Permanentes Gebiss	5,9
E. Hensel (1991)	Nein	408	7-11	Wechselgebiss	2,9

Tabelle 28: Die Darstellung der relativen Häufigkeit des vertikalen Kopfbisses aus der Literatur (57, 59) und den Probanden mit Achondroplasie

A = Achondroplasie

▪ **Tiefer Biss**

Die in dieser Studie aufgelisteten Einzelreports zu Dysgnathiesymptomen von Kindern mit Achondroplasie zeigen keinen vertikal tiefen Biss. Mit 11,5 % liegt der Wert innerhalb der Gesamtkohorte, wie auch in den einzelnen Gruppen, deutlich unterhalb der Referenzwerte aus der Literatur (Tabelle 29). Bei den Kindern in der Wechselgebissphase stellen sich signifikante Unterschiede (alle: $p < 0,05$) zwischen der untersuchten Kohorte (7,9 %) und gleichaltrigen Kindern aus der Normalbevölkerung (20,4 % bis 50,9 %) dar. Dies belegt auch der Vergleich der Prävalenzen mit der Gesamtbevölkerung (57). Auch hier besteht ein signifikanter Unterschied zu den Probanden ($p < 0,05$). Eine mandibuläre Retrognathie in Kombination mit einer Reklination der Oberkiefer-Frontzähne steht in Verbindung mit einem tiefen Biss (69). Dies zeigt sich bei einem Distalbiss. Da weniger als 5 % der untersuchten Probanden mit Achondroplasie einen Distalbiss aufweisen, kann dadurch das niedrige Ergebnis erklären werden. Die Diskrepanz zu der Gesamtbevölkerung könnte auch damit begründet sein, dass die untersuchte Patientengruppe mit einem durchschnittlichen Alter von 18,5 Jahren sehr jung ist. Ein

tiefer Biss kommt häufig im höheren Alter vor, da sich eine Bissenkung durch die Zunahme der Abrasionen an den Zähnen einstellen kann.

	A	N	Alter [Jahre]	Gebissart	Tiefer Biss [%]
Eigene Daten	Ja	104	5-68	Gemischt	11,5
Hensel et al. (2003)	Nein	1777	20-49	Permanentes Gebiss	23,8
Koch (1986)	Nein	1700	16-18	Permanentes Gebiss	31,9
Koch (1986)	Nein	2418	9-11	Wechselgebiss	50,9
E. Hensel (1991)	Nein	408	7-11	Wechselgebiss	20,4
Glasl et al. (2006)	Nein	1251	9-11	Wechselgebiss	34,6
Rinderer (1973)	Nein	103	7-10	Wechselgebiss	14,0
Bäßler-Zeltmann et al. (1998)	Nein	1020	8-9	Wechselgebiss	33,7

Tabelle 29: Die Darstellung der relativen Häufigkeit des tiefen Bisses aus der Literatur (57, 59-61, 80, 84) und den Probanden mit Achondroplasie

A = Achondroplasie

Overjet

▪ Frontaler Kreuzbiss

Ein frontaler Kreuzbiss ist in den meisten Publikationen mit einer Prävalenz von unter 10 % angegeben (57, 80). Die erhobenen Daten dieser Beobachtungsstudie decken sich hiermit. Sie befinden sich mit 6,7 % im Mittel der Vergleichswerte aus der Literatur (siehe Tabelle 30). Mit 7,9 % liegt die Häufigkeit eines frontalen Kreuzbisses innerhalb der Probanden in der Wechselgebissphase in dieser Studie am höchsten. Mori et al. befundete in ihrer Einzelbeobachtung eines 12-jährigen Jungen aus Asien einen frontalen Kreuzbiss vom Eckzahn bis zum mittleren Schneidezahn (67). Bei

den übrigen Einzelstudien wurde diese Ausprägung nicht dokumentiert. Eine maxilläre Retrognathie mit einer Unterentwicklung des Mittelgesichts kann häufig zu einem frontalen Kreuzbiss führen (69). Da laut Wichelhaus (85) „nicht funktionell bedingte Kreuzbisse mehrerer Frontzähne bei korrekter Inzisiveninklination oft in Verbindung mit einer Angle Klasse III bei Patienten vorzufinden sind“, wären höhere Prävalenzen zu erwarten gewesen. Aufgrund der Erhebung dieser Studie und den Daten aus der Literatur zeigt sich keine erhöhte Tendenz für einen frontalen Kreuzbiss bei Menschen mit Achondroplasie. Um diesen Aspekt eindeutig beleuchten zu können, sollten röntgenologische Unterlagen (Fernröntgenseitenaufnahmen) der Probanden ausgewertet werden.

	A	N	Alter [Jahre]	Gebissart	Frontaler Kreuzbiss [%]
Eigene Daten	Ja	104	5-68	Gemischt	6,7
Hensel et al. (2003)	Nein	1777	20-49	Permanentes Gebiss	4,2
Koch (1986)	Nein	1700	16-18	Permanentes Gebiss	7,3
Koch (1986)	Nein	2418	9-11	Wechselgebiss	11,2
Stahl, Grabowski (2003)	Nein	7580	8,9	Wechselgebiss	3,1
Glasl et. al. (2006)	Nein	1251	9-11	Wechselgebiss	3,8

Tabelle 30: Die Darstellung der relativen Häufigkeit des frontalen Kreuzbisses aus der Literatur (57, 60, 80, 86) und den Probanden mit Achondroplasie

A = Achondroplasie

▪ Vergrößerter Overjet

Innerhalb der durchschnittlichen Bevölkerung weist ungefähr jeder dritte Bewohner eine vergrößerte sagittale Frontzahnstufe auf (57). Die untersuchten Probanden mit Achondroplasie besitzen mit 12,5 % signifikant seltener diese Dysplasie ($p < 0,05$). Auch der Vergleich, sowohl mit Kindern in der Wechselgebissphase als auch mit Probanden mit einem permanenten Gebiss aus der Literatur, verdeutlichen das Resultat (siehe Tabelle 31) (59, 70, 80). Durch die Mittelgesichtshypoplasie und das dadurch höhere Auftreten einer Angle Klasse III Bisslage, ist ein vergrößerter Overjet eher seltener zu vermuten. Da diese Beobachtungsstudie ohne die Auswertung von Fernröntgenseitenaufnahmen durchgeführt ist, sollten diese bei follow-up Studien ausgewertet werden, um die Resultate zu verifizieren.

	A	N	Alter [Jahre]	Gebissart	Vergrößerter Overjet [%]
Eigene Daten	Ja	104	5-68	Gemischt	12,5
Hensel et al. (2003)	Nein	1777	20-49	Permanentes Gebiss	36,8
Koch (1986)	Nein	1700	16-18	Permanentes Gebiss	25,8
Koch (1986)	Nein	2418	9-11	Wechselgebiss	63,2
Harzer et al. (1985)	Nein	-	Ø 10	Wechselgebiss	15,0
Nolting (2002)	Nein	121	>18	Permanentes Gebiss	15,7
E. Hensel (1991)	Nein	408	7-11	Wechselgebiss	20,3

Tabelle 31: Die Darstellung der relativen Häufigkeit des vergrößerten Overjets aus der Literatur (57, 59, 70, 80, 87) und den Probanden mit Achondroplasie

A = Achondroplasie

Lateraler Kreuzbiss

Ein lateraler Kreuzbiss kommt linksseitig bei der Gruppe mit einem permanenten Gebiss am häufigsten mit 23,7 % (14/59) vor. Innerhalb der Gesamtkohorte zeigt

sich bei dem Vergleich der beiden Kieferhälften ein um mehr als dreimal so häufiges Vorkommen des linksseitigen Kreuzbisses (Tabelle 32). Der rechtsseitige Kreuzbiss liegt verglichen mit der Literatur am unteren Ende, während der linksseitige die höchste Prävalenz aufweist. Es zeigt sich ein signifikanter Unterschied ($p < 0,001$) bei dem rechtsseitigen Kreuzbiss im Vergleich zu der Normalbevölkerung (57). Die Prävalenzen des linksseitigen Kreuzbisses sind mit 17,3 % (eigene Studie) und 14,9 % in der SHIP-Studie ähnlich. Die Kinder in der Wechselgebissphase dieser Studie (links:10,5 %, rechts:2,6 %) liegen im Vergleich des lateralen Kreuzbisses im Mittel der angegebenen Werte gleichalteriger Kinder. Bei der vergleichenden Literatur (59, 61) wurde der Kreuzbiss oftmals nicht weiter differenziert angegeben, weshalb ein exakter Vergleich der Prävalenzen schwierig ist.

„Oftmals ist vor allem bei Unterkieferrücklage und einem zu schmalen Oberkiefer ein Kreuzbiss vorhanden“ (82). Da Achondroplasie, bedingt durch die Mittelgesichtshypoplasie, vermehrt zu einem verschmälerten Oberkiefer führen kann, wären signifikant höhere Prävalenzen in dieser Studie zu erwarten gewesen. Ein möglicher Grund kann der hohe Anteil an kieferorthopädischen Behandlungen sein. Dies bedeutet, dass eine frühzeitige Behandlung sehr effektiv ist und langfristig gute Ergebnisse erzielen kann. Besonders wichtig ist dies, da es bei einem einseitigen Kreuzbiss zu einem asymmetrischen Wachstum kommt. Ein beidseitiger Kreuzbiss sollte ebenfalls behandelt werden, da hier das transversale Wachstum des Oberkiefers gehemmt wird (82). Da das Patientenkollektiv teilweise noch sehr jung ist, könnte auch eine missverstandene Ausführung der Probanden (eine inkorrekte Schlussbisslage) das Resultat irrtümlich positiv beeinflusst haben. Da auch Studien mit gleichaltrigen Kindern als Referenz herangezogen werden gilt diese kritische Betrachtung generell auch dort. Die Prävalenzen sind durch eine Blickdiagnose erhoben, deshalb können weitere Untersuchungen in Form von Modellanalysen diese Erkenntnisse fundieren.

Lateraler Kreuzbiss		A	N	Alter [Jahre]	Gebissart	Kreuz- biss [%]
Eigene Daten	rechts	Ja	104	5-68	Gemischt	4,8
	links	Ja	104	5-68	Gemischt	17,3
	beidseitig	Ja	104	5-68	Gemischt	6,7
Hensel et al. (2003)	rechts	Nein	1777	20-49	Permanentes Gebiss	14,8
	links	Nein	1777	20-49	Permanentes Gebiss	14,9
Koch (1986)	SZ-Gebiet	Nein	1700	16-18	Permanentes Gebiss	10,7
Koch (1986)	SZ-Gebiet	Nein	2418	9-11	Wechselgebiss	15,5
Harzer et al. (1985)	SZ-Gebiet	Nein	-	Ø 10	Wechselgebiss	10,0
Glasl et al. (2006)	einseitig	Nein	1251	9-11	Wechselgebiss	7,3
	beidseitig	Nein	1251	9-11	Wechselgebiss	1,9
Bäßler- Zeltmann et al. (1998)	SZ-Gebiet	Nein	1020	8-9	Wechselgebiss	17,0

Tabelle 32: Die Darstellung der relativen Häufigkeit des lateralen Kreuzbisses aus der Literatur (57, 59-61, 70, 80) und den Probanden mit Achondroplasie

A = Achondroplasie

Sagittaler Okklusionsbefund (Angle Klassifikation)

Für die sagittalen Okklusionsverhältnisse geben alle, bis auf die Resultate von Koch (80), ähnliche Prävalenzen innerhalb der Neutralbisslage an (Tabelle 33). Da der Neutralbiss die angestrebte Verzahnung darstellt, wird diese Okklusion bei jeder kieferorthopädischen Behandlung versucht einzustellen (88). Der Anteil an

kieferorthopädisch behandelten Personen in der Gesamtkohorte mit Achondroplasie liegt mit 58,7 % mehr als doppelt so hoch als in der Gesamtbevölkerung (26,7 %). Dieser Aspekt kann die Resultate des Studienkollektivs positiv beeinflusst haben. Ein vermehrtes Auftreten einer maxillären Mikrognathie in Kombination mit einem normalen Wachstum der Mandibula, welches häufig zu einer dentalen Klasse III führt, wurde bereits in vielen Publikationen veröffentlicht (29, 45, 54). Erwartungsgemäß unterscheidet sich der Anteil an Probanden mit einer Angle Klasse III (Mesialbiss) erheblich von den Werten der Normalbevölkerung aus der Literatur. So zeigen sich signifikante Unterschiede zu Hensel et al (57), Koch (80) und Bäßler-Zeltmann (61) ($p < 0,001$). Die untersuchte Kohorte repräsentiert somit die aktuelle Studienlage zu Achondroplasie. Bei einer skelettalen Klasse III ist eine kieferorthopädische Frühbehandlung indiziert (ab dem 5. Lebensjahr), da „Zwangsbisse zu ungünstigen skelettalen Anpassungen oder parodontalen Problemen führen können“ (89). Dazu wird entweder das Oberkieferwachstum gefördert oder das Unterkieferwachstum gehemmt. Eine Hemmung wird durch die Verminderung der Chondroplastenproliferation im Areal des Gelenkkondylus erreicht (85). Neben der ästhetischen Problematik kommt es zu funktionellen Beeinträchtigungen. Bei dieser Malokklusion ist die Zungenposition meist kaudal und hypoton (85). Zudem kann es zu Kiefergelenksfehlstellungen und einer damit verbundenen Symptomatik führen (85). Dies kann durch ein viszerales Schluckmuster, welches gehäuft bei den Kindern in der Wechselgebissphase dieser Studie vorkommt, und durch eine falsche Atmung verstärkt werden. Aus diesem Grund ist eine frühzeitige Vorstellung der Kinder mit Achondroplasie bei einem Fachzahnarzt für Kieferorthopädie wichtig.

	A	N	Okklusion [%]		
			Neutral	Distal	Mesial
Eigene Daten	Ja	104	60,6	4,8	30,8
Hensel et al. (2003)	Nein	1777	59,2	34,9	5,5
Koch (1986)	Nein	1700	47,1	43,1	5,0
Koch (1986)	Nein	2418	35,3	56,6	5,8
E. Hensel (1991)	Nein	408	-	48,6	0,2
Glasl et al. (2006)	Nein	1251	51,8	25,5	5,7
Bäßler-Zeltmann et al. (1998)	Nein	1020	56,0	40,0	4,0

Tabelle 33: Die Darstellung der relativen Häufigkeit des sagittalen Okklusionsbefundes aus der Literatur (57, 59-61, 80) und den Probanden mit Achondroplasie

A = Achondroplasie

5.4. Funktionsbefunde

Schluckmuster

Die viszerale oder infantile Art des Schluckens ist nur bei Kindern bis 4 Jahren physiologisch (90, 91). Die in dieser Studie untersuchte Kohorte weist mit ungefähr einem Drittel das unphysiologische Schluckmuster auf. Unter den Kindern mit einem Wechselgebiss liegt der Wert bei 50,0 % (19/38). Krummenauer stellte bei 63,5 % der Probanden ein viszerales Schluckmuster fest (92). Eine ähnliche Prävalenz ist auch in der Veröffentlichung von Salbach zu finden (93). Somit zeigt sich, dass die Probanden mit Achondroplasie das unphysiologische Schluckmuster auch im höheren Alter vorweisen, aber die Prävalenzen der untersuchten Kinder in der Wechselgebissphase unterhalb der Ergebnisse der Normalbevölkerung aus der Literatur liegen. Mögliche Gründe für das häufige Auftreten des infantilen Schluckens innerhalb der Kohorte in der Wechselgebissphase kann der Zahnwechsel sein. Das Wackeln der Milchzähne während des Zahnwechsels, das Fehlen der Frontzähne sowie die dadurch entstehenden Zahnlücken, vor allem im Frontzahnbereich, kann die Kinder dazu bewegen wieder in das viszerale Schluckverhalten zurückzugehen.

Ebenfalls können vergrößerte Tonsillen ursächlich für ein viszerales Schlucken sein. Dabei wird die Zunge von den Tonsillen verdrängt, sodass ein somatischer Schluckakt nicht möglich ist (94). Da diese Art des Schluckens unter anderem zu einem stärkeren vertikalen Wachstum und zum Lispeln führen kann, ist eine frühe Therapie des viszeralen Schluckens ratsam.

In der Literatur ist weiterhin ein möglicher Zusammenhang zwischen einer Angle Klasse III (Mesialbiss) und orofazialen Störungen beschrieben (Schluckmuster) (95). Dies kann in der untersuchten Kohorte nicht nachgewiesen werden ($p = 0,070$).

„Funktionell bedingte Schluckstörungen sind zumeist auf eine myofunktionelle Schwäche im orofazialen Bereich zurückzuführen. Bei diesen Patienten kommt es zu Abweichungen von physiologischen Bewegungs- und Koordinationsabläufen beim Atmen, Kauen, Schlucken und Sprechen“ (96). Aus diesem Grund werden die Schluckmuster mit dem NOT-S Test verglichen. Der Vergleich des somatischen und viszeralen Schluckmusters mit den 12 Unterkategorien des NOT-S Testes zeigt bei der untersuchten Kohorte nur in dem Bereich des Sprechens einen signifikanten Unterschied ($p < 0,001$).

Allgemeine NOT-S-Ergebnisse

Da die Literaturrecherche keine exakten Altersangaben für Kinder und Jugendliche ergab, wurde für diese Studie eine selbst gewählte Gruppeneinteilung vorgenommen. Die erste Gruppe beinhaltet die Kinder bis 9 Jahre und die zweite Kohorte alle anderen Probanden ab 10 Jahren.

Die Gesamtkohorte mit Achondroplasie zeigt mit durchschnittlich 2,6 Gesamtpunkten etwas höhere Werte als in der Literatur auf. Bakke et al. (62), Bader et al (65) und Bergendal et al. (97) weisen bei Menschen aus der Normalbevölkerung mit 0,4 Punkte, 0,8 Punkte und 0,4 Punkten einen signifikant besseren Gesamtmittelwert nach (alle $p < 0,001$). Da die Standardabweichung dieser Studie im Vergleich deutlich größer ist, kann davon ausgegangen werden, dass die hier untersuchte Kohorte sehr inhomogene Resultate erzielt.

Die Ergebnisse zeigen, dass 13,3 % (4/30) der untersuchten Kinder mit Achondroplasie eine auffällige Gesamtpunktzahl von über 4 Punkten erreichen. Dies repräsentiert ein schlechteres Resultat im Vergleich zu den von Bader und Keilmann untersuchten Kindern aus Schulen und Kindergärten in Mainz (65). Es zeigt sich, dass bei der Untersuchung in dieser Studie die gestellten Aufgaben in den Bereichen „Sprechen“ und „Gesicht in Ruhe“ die größten Schwierigkeiten für die Kinder

darstellen. Eine ebenfalls von Bader und Keilmann (65) untersuchte Gruppe aus Kindern mit Sprachentwicklungsstörungen weisen ähnliche Ergebnisse wie die Kinder dieser Studie auf. Verglichen mit dieser Gruppe, die eine maximale Gesamtpunkt von bis zu 6 Punkten erreichten, erzielten die Kinder dieser Studie eine Maximalpunktzahl von 7. Durch die schwierigen anatomischen Verhältnisse, die mit der Wachstumsstörung einhergehen, ist das schlechtere Ergebnis zu erwarten gewesen.

Im Vergleich zu den von Bakke et al (62) untersuchten Probanden mit orofazialen Beeinträchtigungen präsentiert sich das Ergebnis der Gesamtkohorte dieser Studie signifikant besser ($p < 0,001$). Ein kleiner Teil der Probanden von Bakke et al. weist ebenfalls Erkrankungen des Skelettsystems auf. Diese selektierte Gruppe zeigt ein vergleichbares Ergebnis wie die untersuchte Kohorte mit Achondroplasie. Zusammenfassend bestätigt es die Vermutung, dass Menschen mit Achondroplasie eine höhere Wahrscheinlichkeit für Defizite innerhalb der Mundmotorik aufweisen können.

NOT-S Interview

Der Vergleich zeigt, dass die Gesamtkohorte mit Achondroplasie eine etwas höhere Gesamtpunktzahl gegenüber den Vergleichsgruppen von Bader et al. (64, 65) erreicht (Tabelle 34). Grundsätzlich wird bei der Gegenüberstellung der Daten ersichtlich, dass die Studienteilnehmer in den sechs untersuchten Bereichen im Vergleich zu den Kontrollgruppen von Bader et al. und Bakke et al. signifikant häufiger mindestens einen Punkt erhielten. Die Probanden erreichen aber bedeutend bessere Ergebnisse, bis auf den Bereich „Atmung“, als die der Personen mit orofazialen Beeinträchtigungen (62) ($p < 0,001$).

Im Bereich „Atmung“ lässt sich ein signifikanter Unterschied zwischen der Gesamtkohorte und allen Studien aus der Literatur feststellen ($p < 0,001$). Mit 59,6 % liegt das Ergebnis deutlich über den Angaben aus der Literatur (7,5 % – 30,0 %). Vor allem das Schnarchverhalten der Probanden ist besonders auffällig. Die Ergebnisse dieser Studie decken sich mit Fredwall et al., die Erwachsene mit Achondroplasie auf eine obstruktive Schlafapnoe untersuchten (98). Die Resultate von Ceroni et al. bestätigen dies ebenfalls (99). Dies ist zu erwarten gewesen, da durch Stenosen im Spinalkanal und des Foramen Magnum eine obstruktive Schlafapnoe (OSA) verursacht werden kann (100). Dies hat Auswirkungen auf den Hirnstamm und das Rückenmark. Die Kompression kann zu respiratorischen Anomalien führen. Laut

Waters et al. sind orofaziale Anomalien, einschließlich verengter oberer Atemwege, ein Grund für eine OSA (100). Beides sind typische Merkmale bei Patienten mit Achondroplasie. Die typischen hyperplastischen Tonsillen können dies ebenfalls verschlechtern (101). Da Achondroplasie mit einer 8-fach erhöhten Adipositasrate einhergeht (20), sollten Atmungsdefizite frühzeitig erkannt werden, um schwere Begleit- und Folgeerkrankungen zu vermeiden.

Generell liegen die Prävalenzen der Gruppe der 5-9-jährigen mit Achondroplasie in allen Bereichen bis auf die „Atmung“ im Mittel verglichen mit den Referenzwerten. Ausgenommen dem Bereich „Atmung“ erzielen die Prävalenzen der Kinder mit orofazialen Beeinträchtigungen aus der Studie von Bakke et al. deutlich schlechtere Resultate. Die Ergebnisse von Bader et al., die Kinder mit einer Lippen-Kiefer-Gaumenspalte untersuchten, erreichen ähnliche Werte und liegen alle in den Konfidenzintervallen (bis auf den Bereich „Atmung“) der Resultate der Kinder zwischen 5 – 9 Jahren dieser Studie.

Signifikante Unterschiede zeigt der Vergleich der Kinder mit Achondroplasie mit den Kontrollgruppen von Bader et al. und Bakke et al., die die Normalbevölkerung widerspiegeln, in den Fragen zu der „sensorische Funktion“, der „Atmung“, dem „Kauen und Schlucken“ und dem „Speichelaustritt“ (alle $p < 0,05$). Die Altersspanne und der Altersdurchschnitt sind in allen Studien relativ übereinstimmend, weshalb eine gute Vergleichbarkeit gegeben ist. Dass die untersuchten Kinder mit Achondroplasie schlechtere Resultate als die Kontrollgruppen erzielen, könnte unter anderem durch eine anterior liegende Zunge verursacht sein. Dies wird häufig durch eine Angle Klasse III hervorgerufen. Durch die Zungenposition kann ein frontal offener Biss entstehen, welcher bei 46,7 % der 5–9-jährigen Kinder dieser Studie vorhanden ist. Zudem weisen mehr als 50 % der eingeschlossenen Kinder dieser Gruppe am Untersuchungstag ein unphysiologisches Schluckmuster auf, welches mit der Malokklusion und dem offenen Biss in Verbindung steht und die höheren Ergebnisse ebenfalls erklären könnte. Durch diese Zusammenhänge sind weitere myofunktionellen Störungen wahrscheinlich (96). Da eine frühzeitige Erkennung und Behandlung von orofazialen Dysfunktionen wichtig ist, empfiehlt sich eine interdisziplinäre Zusammenarbeit vor allem zwischen Logopäden, Kieferorthopäden und Kinderärzten.

Der Mittelwertvergleich des NOT-S Interviews zeigt keine signifikanten Unterschiede zwischen den beiden Altersgruppen dieser Studie ($p = 0,835$). Die sechs Unterkategorien ergeben ebenfalls keine signifikanten Zusammenhänge zwischen

den Kindern von 5-9 Jahren und den Jugendlichen und Erwachsenen ab 10 Jahren. Unerwarteterweise lässt sich daraus schließen, dass das Alter in dieser untersuchten Kohorte keine Auswirkung auf die Feinmotorik des Mundraums darstellt. Durch die reduzierte Zahnanzahl in der Wechselgebissphase, den noch vorhandenen oder erst kürzlich abgelegten Habits (Daumenlutschen, Schnuller) oder eines viszeralen Schluckmusters, hätte die jüngere Gruppe eine höhere Punktzahl vermuten lassen. Weitere follow-up-Studien könnten diesen Aspekt weiter beleuchten.

NOT-S Untersuchung

Innerhalb des Mittelwertvergleiches für die NOT-S Untersuchung der 5- bis 9-jährigen Kindern mit Achondroplasie zeigt sich mit durchschnittlich 1,5 Punkten ein ähnliches Ergebnis wie die Referenzwerte der Kinder mit schwerer Sprachentwicklungsstörung und der Kinder mit einer Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (beide 1,6 Punkte) (64, 65).

In Bezug auf den Bereich „Gesichtsausdruck“ präsentieren sich mit 13,3 % die Resultate der 5-9-jährigen besser als in der Gruppe mit einer Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (42,0 %) während die Ergebnisse zu der Aufgabe „Sprechen“ mit 56,7 % deutlich schlechter sind ($p < 0,05$). Alle weiteren Kategorien haben relativ übereinstimmende Resultate. Ähnliche Ergebnisse für die Kategorien „Gesicht in Ruhe“ und „Sprechen“ präsentieren sich innerhalb der 5-9-jährigen dieser Studie und der Gruppe mit orofazialen Beeinträchtigungen aus der Literatur (65). Die Untersuchung zeigt somit, dass bei Achondroplasie das verbale Verständnis beeinträchtigt sein kann. Dies deckt sich auch mit der Literatur (29). Erklärt werden kann es durch häufige Mittelohrentzündungen und daraus resultierenden Schalleitungsschwerhörigkeiten (102). Pauli beschreibt als mögliche Ursache für eine Sprachverzögerung ebenfalls den Umgang und die Interaktion von Erwachsenen zu den Kindern/Jugendlichen mit Achondroplasie. Durch ihre Körpergröße werden sie häufig nicht ihrem Alter entsprechen behandelt (29).

Zusammenfassend zeigt sich, dass die Prävalenzen für die Unterkategorien der NOT-S Untersuchung dieser Studie im Mittel einzuordnen sind. Die Kontrollgruppen von Bader et al. (64) und Bakke et al. (62) haben bis auf eine Kategorie (orale Bewegungsfunktion) signifikant bessere Ergebnisse sowohl innerhalb der einzelnen Unterkategorien als auch im Vergleich zum Gesamtmittelwert (alle $p < 0,05$). Auffallend ist der Vergleich beider Gruppen dieser Studie: die ältere Kohorte ab 10 Jahren erzielt schlechtere Resultate in den Unterkategorien „Gesichtsausdruck“ und „Nasenatmung“ als die jüngere Gruppe bis 9 Jahre.

Durch die schwierigen anatomischen Verhältnisse bei Achondroplasie, wie der Makroglossie und einem hypoplastischen Mittelgesicht lassen sich sowohl das schlechtere Resultat der älteren Studiengruppe als auch der Vergleich mit der Normalbevölkerung erklären. Eine normale Zungenruhelage mit geschlossenen Lippen und einer ruhigen Nasenatmung ist essenziell für ein optimales kraniofaziales Wachstum (103). „Der fehlende Muskeldruck auf die Gesichtsknochen kann das Richtungswachstum der Knochen beeinflussen“ schreibt D’Onofrio (103). Diese orofazialen Dysfunktionen können sich ungünstig auf die Zahnstellung auswirken, weshalb eine Vorstellung bei Kieferorthopäden und Logopäden angeraten wird.

Es ist zu erwähnen, dass die Kontrollgruppe von Bakke et al. eine ähnliche Altersspanne von 3-78 hat (62). Der Anteil an älteren Personen scheint in der Kontrollgruppe aber größer gewesen zu sein. Die Gesamtkohorte mit Achondroplasie dagegen besteht aus vielen Kindern und Jugendlichen. Mögliche logopädische Behandlungen können noch nicht final abgeschlossen sein, wodurch das Ergebnis negativ beeinflusst werden kann. Da bei der Gesamtkohorte mit Achondroplasie keine Angaben über angefangene oder abgeschlossene logopädische Behandlungen gemacht wurden, sollte dieser Aspekt bei weiteren Untersuchungen berücksichtigt werden.

	Eigene Daten	Bakke et al. (62)	Kontrollgruppe Bakke et al. (62)	Bader et al. (64)	Bader et al. (65)	Kontrollgruppe Bader et al. (65)
Anzahl der Teilnehmer	104	120	60	24	60	40
Diagnose	A.	Orof. B.	-	LKGS	SES	-
Gesamtpunktzahl	2,6	4,1	0,4	2,5	2,5	0,8
Items Interview						
Mittelwert Interview	1,3	2,2	0,3	0,9	1,0	0,5
Sensorische Funktion	10,6	36,0	3,3	17,0	10,0	2,5
Atmung	59,6	30,0	11,7	21,0	8,3	7,5
Gewohnheiten	25,0	41,7	11,7	17,0	35,0	20,0
Kauen und Schlucken	23,1	63,3	3,3	21,0	28,5	12,5
Speichelaustritt	3,8	25,0	0,0	3,3	3,3	0,0
Mundtrockenheit	5,8	21,7	1,7	13,3	13,3	2,5
Items Untersuchung						
Mittelwert Untersuchung	1,3	1,9	0,1	1,6	1,6	0,4
Gesicht in Ruhe	43,3	47,5	6,7	50,0	42,0	10,0
Nasenatmung	7,7	5,8	0,0	4,2	5,0	0,0
Gesichtsausdruck	23,1	30,8	0,0	42,0	15,0	0,0
Kaumuskulatur und Kieferfunktion	10,6	20,0	0,0	12,5	3,0	0,0
Orale Bewegungsfunktion	13,5	35,0	1,7	21,0	15,0	7,5
Sprechen	31,7	46,7	1,7	29,2	80,0	15,0

A= Achondroplasie, Orof. B. = Orofaziale Beeinträchtigungen, LKGS = Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte, SES = schwere Sprachentwicklungsstörung

Tabelle 34: Die Darstellung der relativen Häufigkeiten für das NOT-S Interview und die NOT-S Untersuchung von der Gesamtkohorte mit Achondroplasie und der Literatur.

5.5. Ausblick

Bei der vorliegenden Untersuchung handelt es sich -im Vergleich zu der Literatur- um eines der größten Patientenkollektive mit Achondroplasie weltweit. Dadurch können erstmals Daten zum Zahn- und Kieferstatus sowie zu orofazialen Funktionsbefunden an einer großen Probandengruppe erhoben werden.

Die Untersuchung zeigte, dass innerhalb der transversalen Abweichungen ein frontaler Engstand im Unterkiefer am häufigsten vorkommt. Bei den Kindern in der Wechselgebissphase kommt er besonders häufig vor. Die bekannte Mittelgesichtshypoplasie verursacht eine Diskrepanz des Ober- und Unterkiefers und es entsteht eine Angle Klasse III sowie ein veränderter Mundschluss. Die Folge ist eine retrudiert stehende Front der Unterkieferzähne, die einen Engstand im Unterkiefer auslösen kann. Der frontal offene Biss wird bei den Kindern in der Wechselgebissphase ebenfalls als häufigste Form des vertikalen Überbisses beobachtet. In Verbindung mit einer Angle Klasse III zeigt sich im Gesichtsprofil eine Vergrößerung des Untergesichtes mit einem flachen Kinn. Diese sagittalen Abweichungen können im permanenten Gebiss nur noch operativ beseitigt werden. Unter den Personen mit einem permanenten Gebiss überwiegt der normale Overbite. Da ein offener Biss häufig rezidiert, stellt sich die Frage, ob dies an den guten Langzeiterfolgen und eines frühen Beginns einer kieferorthopädischen Behandlung liegt, oder ob andere Faktoren (orthognath-chirurgischer Eingriff) für das Ergebnis ursächlich ist.

Interessant ist, dass trotz der anatomischen Verhältnisse bei Achondroplasie, wie dem schmalen Oberkiefer in Verbindung mit einem hohen Gaumen, eine neutrale Angle-Klasse bei der Probandengruppe vorherrscht. Der Mesialbiss (Angle Klasse III) in der Molarenregion kommt allerdings erwartungsgemäß als zweithäufigste Form vor.

Die Schwierigkeiten, die die Atmung betreffen (wie obstruktive Schlafapnoe) sind bei Achondroplasie bekannt. Hierzu könnten weitere Studien klären, wie sich die obstruktive Schlafapnoe auf die schulischen Leistungen von Kindern mit Achondroplasie auswirken. Eine follow-up Studie könnte klären, wie viele Probanden dieser Studie im Schlaflabor behandelt wurden und wie viele eine CPAP-Maske tragen. Da die Funktionsdiagnostik im Bereich des Sprechens deutliche Defizite vor allem bei den Kindern zwischen 5 – 9 Jahren hervorbringt, sollten hierbei ebenfalls

weitere Studien folgen. Zu klären wäre, ob Kindern mit Achondroplasie beispielsweise häufiger einen Sigmatismus aufweisen.

Die Wachstumsstörungen bei Achondroplasie stellt eine Herausforderung für die Betroffenen und deren Behandler dar. Im kieferorthopädischen Bereich empfiehlt es sich, je nach Behandlungsbedürftigkeit, ein angebrachtes Behandlungsziel anzustreben. Die Reduktion der Dysfunktionen und der langfristige Zahnerhalt sollten dabei das oberste Ziel darstellen. Da eine Rezidivrate nicht ausgeschlossen werden kann, ist zudem eine engmaschige Kontrolle innerhalb der Retentionsphase zu empfehlen.

Aufgrund der breiten Zusammensetzung des Patientenkollektivs aus Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen mit Achondroplasie sind Daten aus allen Alterskategorien entstanden. Dies ermöglicht eine breite Datenanalyse, die alle Altersgruppen abdeckt. Somit kann eine Vergleichbarkeit innerhalb der Altersgruppen und mit der Literatur dargestellt werden. Es zeigt sich, dass je nach Art und Ausprägung der Malokklusion, ein erhöhter Bedarf an kieferorthopädischen Behandlungen im Vergleich zur Normalbevölkerung auftreten kann. Für eine verbesserte Lebensqualität und eine optimale Therapie ist eine starke interdisziplinäre Zusammenarbeit von Kieferorthopäden, Ärzten und Logopäden empfehlenswert.

6. Zusammenfassung

Kieferorthopädische Studien zu Achondroplasie werden in der Literatur nur wenige gefunden. Dabei handelt es sich meist um Einzelfallstudien oder um ein kleines Patientenkollektiv. Das Ziel dieser Untersuchung ist es repräsentative Prävalenzen zu kieferorthopädischen Befunden bei Kindern und Erwachsenen mit Achondroplasie, der häufigsten Form des Kleinwuchses, zu ermitteln. Des Weiteren werden die funktionellen Befunde in Form des Nordic Orofacial Screening Test (NOT-S) beurteilt und ausgewertet. Die Untersuchung soll dazu beitragen den kieferorthopädischen Behandlungsbedarf bei Patienten mit Achondroplasie besser analysieren zu können.

Nach dem Einverständnis der Ethikkommission Mainz (*Nummer: 2018-13016-KliFo*) werden dazu bei 104 Probanden mit Achondroplasie, die an dem Kleinwuchsforum 2018 in Hohenroda teilnehmen, die kieferorthopädischen und funktionellen Befunde

erhoben. Zu den untersuchten Parametern gehören u. a. Angaben zu Alter und Größe der Patienten, Gebissstadium, bisherige kieferorthopädische Behandlungen, frontale und seitliche Engstände, Kreuzbisse, Okklusionsverhältnisse sowie Angaben zu dem Schluckmuster oder der Atmung. Im Anschluss werden die errechneten relativen Häufigkeiten mit 95-% Konfidenzintervallen unterschiedlichen Referenzwerten aus der Literatur gegenübergestellt.

63,5 % der Probanden weisen einen frontalen Engstand im Unterkiefer auf. Ein frontal offener Biss kann bei 23,1 % (95%-CI: 15,4 - 32,4 %) der Patienten mit Achondroplasie nachgewiesen werden. Ein Unterschied zwischen der untersuchten Kohorte und der Normalbevölkerung in Bezug auf den frontalen Kreuzbiss kann nicht ermittelt werden (6,7 % (95%-CI: 2,7 – 13,4 %) versus 4,2 % (SHIP)). Mit 44,2 % (95%-CI: 34,5 -54,3 %) findet sich im Oberkiefer verstärkt eine protrudiert stehende Front, während dessen sich im Unterkiefer mit 88,5 % (95%-CI: 80,7 – 93,9 %) die orthoaxiale Stellung der Frontzähne als die häufigste Form präsentiert. Die Kinder mit Achondroplasie in der Wechselgebissphase unterscheiden sich in den Ergebnissen kaum von der Gesamtkohorte, z. B. frontaler Kreuzbiss (7,9 % (95%-CI: 1,7 – 21,4 %)). Die Probanden weisen mit einer durchschnittlichen Gesamtpunktzahl von 2,6 Punkten (NOT-S Test) häufiger Auffälligkeiten der orofazialen Funktion als die Normalbevölkerung (0,8 (Bader et al.) 0,4 (Bakke et al.)) auf (64). Dies ist vor allem auf das Schnarchen zurückzuführen.

Die vorliegende Untersuchung zeigt im Gegensatz zu der durchschnittlichen Bevölkerung eine höhere Prävalenz für Zahn- und Kieferfehlstellung bei Menschen mit Achondroplasie. Die Ursache dafür ist auf eine Veränderung des Schädelwachstums zurückzuführen. Unbehandelte Malokklusionen können zu eingeschränkten Kau- und Sprechfunktionen und zu einer unzureichenden Mundhygiene führen. Weitere Langzeitstudien wären deshalb sinnvoll.

7. Literaturverzeichnis

1. Kozma C. Dwarfs in ancient Egypt. American Journal of Medical Genetics Part A. 2006;140A(4):303-11.
2. KHM-Museumsverband. Gott Bes 2022 [Retrieved 08.01.2023 from: <https://www.khm.at/de/object/317864/>].
3. Sullivan R. A brief journey into medical care and disease in ancient Egypt. Journal of the Royal Society of Medicine. 1995;88(3):141-5.
4. Krause T. Besuch in der Kleinstadt. Süddeutsche Zeitung Magazin. 2013;2013(26).
5. Bösl E. Disability history, Konstruktionen von Behinderung in der Geschichte; eine Einführung. transcript, Bielefeld. 2010;6:255.
6. Der Bundesverband Kleinwüchsiger Menschen und ihrer Familien e. V. (BKMF). Kleinwuchs 2019 [Retrieved 28.08.2019 from: www.bkmf.de/der-bkmf/ueber-uns/].
7. Zachmann M. Abweichungen von Körpergröße und Körperform; Kleinwuchs. Therapie der Krankheiten des Kindesalters. 5. Berlin: Springer-Verlag 1994. p. 49.
8. Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Kinderendokrinologie und -diabetologie (DGKED) e.V. S1-Leitlinie- Kleinwuchs; . AWMF online Das Portal der wissenschaftlichen Medizin. 2016;174(4).
9. Bundesselbsthilfeverband Kleinwüchsiger Menschen e. V. Kleinwuchsformen 2019 [Retrieved 09.04.2020 from: <https://www.kleinwuchs.de/kleinwuchs/kleinwuchsformen/uebersicht/>].
10. Wemmer U. Kleinwuchs. Kindernetzwerk e V für Kinder, Jugendliche und (junge) Erwachsene mit chronischen Krankheiten und Behinderungen,. 2006:10.
11. Mayatepek E. Pädiatrie. München: Elsevier, Urban & Fischer; 2007. XX, 1100 S.
12. Mayatepek E. Repetitorium Pädiatrie. München [u.a.]: Elsevier, Urban & Fischer; 2008. XXV, 315 S.
13. Muntau A. Intensivkurs Pädiatrie. Klinik. 6. Aufl. ed. München2011.
14. Pfäffle R, Kiess W. Kleinwuchs. Pädiatrische Differenzialdiagnostik. Heidelberg: Springer Verlag 2014. p. 37-44.
15. Zhou E, Hauser BR, Jee YH. Genetic evaluation in children with short stature. Current opinion in pediatrics. 2021;33(4):458-63.
16. Kapelari K. Kleinwuchs – Differenzialdiagnose und therapeutische Optionen Journal für klinische Endokrinologie und Stoffwechsel-Austrian. 2015;8(1):5-14.

17. Maus UM, Vetter T, Semler JO, Hofmann C, Peters KM, Roth A, et al. Kleinwuchs. Fortbildung Osteologie 4. Heidelberg: Springer Verlag; 2018. p. 153-98.
18. Legeai-Mallet L, Savarirayan R. Novel therapeutic approaches for the treatment of achondroplasia. *Bone*. 2020;141:115579.
19. Wrobel W, Pach E, Ben-Skowronek I. Advantages and Disadvantages of Different Treatment Methods in Achondroplasia: A Review. *International journal of molecular sciences*. 2021;22(11).
20. Oppitz F, Speulda E, Goeters C, Roedl R. Handlungsempfehlung zur Anästhesie bei Patienten mit Achondroplasia. *Orphanet journal of rare diseases*. 2011;10:7.
21. Baujat G, Legeai-Mallet L, Finidori G, Cormier-Daire V, Le Merrer M. Achondroplasia. *Best practice & research Clinical rheumatology*. 2008;22(1):3-18.
22. Bloom MW, Murakami S, Cody D, Montufar-Solis D, Duke PJ. Aspects of achondroplasia in the skulls of dwarf transgenic mice: a cephalometric study. *The anatomical record Part A, Discoveries in molecular, cellular, and evolutionary biology*. 2006;288(3):316-22.
23. Langer JR LO, Baumann PA, Gorlin RJ. Achondroplasia. *American Journal of Roentgenology*. 1967;100(1):12-26.
24. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, Committee on Genetics, Chen E, Trotter TL, et al. Health Supervision for People With Achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6).
25. Högler W, Ward LM. New developments in the management of achondroplasia. *Wiener Medizinische Wochenschrift*. 2020;170(5-6):104-11.
26. Saint-Laurent C, Garde-Etayo L, Gouze E. Obesity in achondroplasia patients: from evidence to medical monitoring. *Orphanet journal of rare diseases*. 2019;14(1):253.
27. Zichner L, Enderle A. Systemerkrankungen. In: Zichner L, editor. *Orthopädie und orthopädische Chirurgie : das Standardwerk für Klinik und Praxis*. 1. Auflage ed. Stuttgart: Georg Thieme Verlag; 2003.
28. Medline Plus. Achondroplasia NIH U.S. National Library of Medicine2012 [Retrieved 07.01.2020 from: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/achondroplasia>.]
29. Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet journal of rare diseases*. 2019;14(1):1.
30. Legare JM. Achondroplasia. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, et al., editors. *GeneReviews*(®). Seattle (WA): University of Washington, Seattle.
31. Enderle A, Meyerhöfer D, Unverfehrt G. Small people-great art. *Restricted growth from an artistic and medical viewpoint*. Hamm: Artcolor Verlag; 1994.
32. McDonald EJ, De Jesus O. Achondroplasia. *StatPearls*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022.

33. Ergoren MC, Eren E, Manara E, Paolacci S, Tulay P, Sag SO, et al. Psychomotor Delay in a Child with FGFR3 G380R Pathogenic Mutation Causing Achondroplasia. *Global medical genetics*. 2021;8(3):100-3.
34. Wang Y, Liu Z, Liu Z, Zhao H, Zhou X, Cui Y, et al. Advances in research on and diagnosis and treatment of achondroplasia in China. *Intractable & rare diseases research*. 2013;2(2):45-50.
35. Bucerzan S, Alkhzouz C, Crisan M, Miclea D, Asavoai C, Ilies R, et al. Diagnostic, treatment and outcome possibilities in achondroplasia. *Medicine and pharmacy reports*. 2021;94(Suppl No 1):S22.
36. Richette P, Bardin T, Stheneur C. Achondroplasia: from genotype to phenotype. *Joint, bone, spine : revue du rhumatisme*. 2008;75(2):125-30.
37. Ornitz DM, Legeai-Mallet L. Achondroplasia: Development, pathogenesis, and therapy. *Developmental Dynamics*. 2017;246(4):291-309.
38. Henderson JE, Naski MC, Aarts MM, Wang D, Cheng L, Goltzman D, et al. Expression of FGFR3 with the G380R achondroplasia mutation inhibits proliferation and maturation of CFK2 chondrocytic cells. *Journal of bone and mineral research : the official journal of the American Society for Bone and Mineral Research*. 2000;15(1):155-65.
39. Stender M, Pimenta JM, Cheung M, Irving M, Mukherjee S. Comprehensive literature review on the prevalence of comorbid conditions in patients with achondroplasia. *Bone*. 2022;162:116472.
40. Trotter TL, Hall JG. Health supervision for children with achondroplasia. *Pediatrics*. 2005;116(3):771-83.
41. Leiva-Gea A, Martos Lirio MF, Barreda Bonis AC, Marín Del Barrio S, Heath KE, Marín Reina P, et al. Achondroplasia: Update on diagnosis, follow-up and treatment. *Anales de pediatria*. 2022;97(6):423.
42. Kerbl R, Kurz R, Roos R, Wessel L, Reiter K. *Checkliste Pädiatrie*. 5 ed. Stuttgart: Georg Thieme Verlag; 2015 2015/10/15.
43. Ireland PJ, Donaghey S, McGill J, Zankl A, Ware RS, Pacey V, et al. Development in children with achondroplasia: a prospective clinical cohort study. *Developmental medicine and child neurology*. 2012;54(6):532-7.
44. Kubota T, Adachi M, Kitaoka T, Hasegawa K, Ohata Y, Fujiwara M, et al. Clinical Practice Guidelines for Achondroplasia. *Clinical pediatric endocrinology : case reports and clinical investigations : official journal of the Japanese Society for Pediatric Endocrinology*. 2020;29(1):25-42.
45. Celenk P, Arici S, Celenk C. Oral findings in a typical case of achondroplasia. *The Journal of international medical research*. 2003;31(3):236-8.
46. McGraw SA, Henne JC, Nutter J, Larkin AA, Chen E. Treatment Goals for Achondroplasia: A Qualitative Study with Parents and Adults. *Advances in therapy*. 2022;39(7):3378-91.

47. Shediak R, Moshkovich O, Gerould H, Ballinger R, Williams A, Bellenger MA, et al. Experiences of children and adolescents living with achondroplasia and their caregivers. *Molecular genetics & genomic medicine*. 2022;10(4):e1891.
48. Tofts LJ, Armstrong JA, Broley S, Carroll T, Ireland PJ, Koo M, et al. Australian guidelines for the management of children with achondroplasia. *Journal of paediatrics and child health*. 2023;59(2):229-41.
49. Laederich MB, Horton WA. FGFR3 targeting strategies for achondroplasia. *Expert reviews in molecular medicine*. 2012;2012(14):11.
50. Karpagam S, Rabin K, George M, Santhosh K. Correction of anterior open bite in a case of achondroplasia. *Indian journal of dental research : official publication of Indian Society for Dental Research*. 2005;16(4):159-66.
51. Stephen L, Holmes H, Roberts T, Fieggen K, Beighton P. Orthodontic management of achondroplasia in South Africa. *South African medical journal = Suid-Afrikaanse tydskrif vir geneeskunde*. 2005;95(8):588-9.
52. Hoover-Fong J, Cheung MS, Fano V, Hagenas L, Hecht JT, Ireland P, et al. Lifetime impact of achondroplasia: Current evidence and perspectives on the natural history. *Bone*. 2021;146:115872.
53. Swathi KV, Maragathavalli G. Achondroplasia: A form of disproportionate dwarfism - A case report. *Indian journal of dental research : official publication of Indian Society for Dental Research*. 2020;31(5):794-8.
54. Pineau M, Farrow E, Nicot R, Ferri J. Achondroplasia: Orocraniofacial Features and Orthodontic-Surgical Management Guidelines Proposal. *The Journal of craniofacial surgery*. 2018;29(8):2186-91.
55. Beaglehole R, Bonita R, Kjellström T. Einführung in die Epidemiologie. Bern: Verlag Hans Huber; 1997.
56. Universität Leipzig Methodenportal. Querschnittstudien 2022 [Retrieved 30.12.2022 from: <https://home.uni-leipzig.de/methodenportal/querschnittstudien/>].
57. Hensel E, Born G, Korber V, Altvater T, Gesch D. Prevalence of defined symptoms of malocclusion among probands enrolled in the Study of Health in Pomerania (SHIP) in the age group from 20 to 49 years. *Journal of Orofacial Orthopedics*. 2003;64(3):157-66.
58. Kassenzahnärztliche Bundesvereinigung (KZBV). Sechste Deutsche Mundgesundheitsstudie; Zahn- und Kieferfehlstellungen bei Kindern 2022 [Retrieved 23.09.2022 from: <https://www.kzbv.de/sechste-deutsche-mundgesundheitsstudie-dms-6.1474.de.html>].
59. Hensel E. Untersuchungen zur Dysgnathieentwicklung von der ersten Dentition zum Wechselgebiss. *Journal of Orofacial Orthopedics/Fortschritte der Kieferorthopädie*. 1991;52(6):353-8.
60. Glasl B, Ludwig B, Schopf P. Prevalence and Development of KIG-relevant Symptoms in Primary School Students from Frankfurt am Main. *Journal of Orofacial Orthopedics*. 2006;6:414-23.

61. Bäßler-Zeltmann S, Kretschmer I, Götz G. Zahnstellungsanomalien und kieferorthopädischer Behandlungsbedarf bei neunjährigen Schulkindern. *Journal of Orofacial Orthopedics/Fortschritte der Kieferorthopädie*. 1998;59(4):193-201 9p.
62. Bakke M, Bergendal B, McAllister A, Sjogreen L, Asten P. Development and evaluation of a comprehensive screening for orofacial dysfunction. *Swedish dental journal*. 2007;31(2):75-84.
63. Müller M. Funktionen des orofazialen Systems 2022 [Retrieved 24.08.2022 from: <https://www.sprachtherapie-mueller.de/unsere-schwerpunkte/periphersprechst%C3%B6rungen/orofaziale-dysfunktionen/>].
64. Bader S, Wriedt S, Keilmann A. Standardisierte Überprüfung der Mundmotorik von Kindern mit einer Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte (LKGS) mit dem NOT-S (Nordic Orofacial Test-Screening). *Deutsche Gesellschaft für Phoniatrie und Pädaudiologie 28 Wissenschaftliche Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Phoniatrie und Pädaudiologie (DGPP)*, 2011Doc11dgppP08. 2011.
65. Bader S, Keilmann A. Standardisierte Überprüfung der Mundmotorik von Kindern mit schweren Sprachentwicklungsstörungen mit dem NOT-S (Nordic Orofacial Test-Screening). *Deutsche Gesellschaft für Phoniatrie und Pädaudiologie 27 Wissenschaftliche Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Phoniatrie und Pädaudiologie (DGPP)* 2010;10(10).
66. Ohba T, Ohba Y, Tenshin S, Takano-Yamamoto T. Orthodontic treatment of Class II division 1 malocclusion in a patient with achondroplasia. *The Angle orthodontist*. 1998;68(4):377-82.
67. Mori H, Matsumoto K, Kawai N, Izawa T, Horiuchi S, Tanaka E. Long-term follow-up of a patient with achondroplasia treated with an orthodontic approach. *American journal of orthodontics and dentofacial orthopedics : official publication of the American Association of Orthodontists, its constituent societies, and the American Board of Orthodontics*. 2017;151(4):793-803.
68. Denny AD, Gingrass DJ, Ferguson DJ. Comprehensive correction of the craniofacial deformity in achondroplastic dwarfism. *Annals of plastic surgery*. 1992;29(6):550-8.
69. Diedrich P. *Kieferorthopädie; Orofaziale Entwicklung und Diagnostik*. 4 ed. München: Elsevier; Urban & Fischer; 2000. 339 p.
70. Harzer W. *Kieferorthopädie : 43 Tabellen, Checklisten der Zahnmedizin*. Stuttgart: Georg Thieme Verlag; 2011.
71. Hering K. Die Herbst-Apparatur bei Erwachsenen der Angle-Klasse II/1 und II/2. *ZWP Online*. 2013.
72. Bergendal B. Evidence and clinical improvement: current experiences with dental implants in individuals with rare disorders. *The International journal of prosthodontics*. 2006;19(2):132-4.
73. Statistisches Bundesamt. *Bevölkerungsstand: Amtliche Einwohnerzahl Deutschlands 2022*. 2023 [Retrieved 14.01.2023 from:

https://www.destatis.de/DE/Themen/Gesellschaft-Umwelt/Bevoelkerung/Bevoelkerungsstand/_inhalt.html].

74. Committee on Genetics. Health Supervision for Children With Achondroplasia. *Pediatrics*. 1995;95(3):443-51.
75. Pancherz H, Hahn B. Kieferorthopädischer Behandlungsbedarf bei jungen Erwachsenen Eine epidemiologische Untersuchung an Rekruten. *Fortschritte der Kieferorthopädie*. 1992;53(1):33-9.
76. Bock JJ, Czarnota J, Hirsch C, Fuhrmann R. Orthodontic treatment need in a representative adult cohort. *Journal of Orofacial Orthopedics / Fortschritte der Kieferorthopädie*. 2011;72(6):421-33.
77. Jordan AR, Micheelis W. Fünfte Deutsche Mundgesundheitsstudie (DMS V). Köln: Deutscher Zahnärzte Verlag DÄV; 2016.
78. Schopf P. Indication for and Frequency of Early Orthodontic Therapy or Interceptive Measures. *Journal of Orofacial Orthopedics / Fortschritte der Kieferorthopädie*. 2003;64(3):186-200.
79. Jordan RA, Kuhr K, Ohm C, Baudisch NF, Kirschneck C. Sechste Deutsche Mundgesundheitsstudie, Zahn- und Kieferfehlstellungen bei Kindern 2021 [Retrieved 23.12.2021 from: <https://www.kzbv.de/sechste-deutsche-mundgesundheitsstudie-dms-6.1474.de.html>].
80. Koch R. Epidemiologische Studie an 5409 Kindern und Jugendlichen aus dem Bamberger Raum unter besonderer Berücksichtigung der Behandlungsbedürftigkeit von Fehlbildungen und kieferorthopädischer Behandlungsmaßnahmen. Würzburg: Habilitationsschrift; 1986 01.12.1986. 140 p.
81. Sforza E, Margiotta G, Giorgio V, Limongelli D, Proli F, Kuczynska EM, et al. What to Expect of Feeding Abilities and Nutritional Aspects in Achondroplasia Patients: A Narrative Review. *Genes*. 2023;14(1).
82. Sander FG. Interzeptive Behandlung. *Zahn-Mund-Kiefer-Heilkunde; Kieferorthopädie*. 2 ed. Stuttgart: Georg Thieme Verlag; 2010. p. 67.
83. Scheffler B, Taatz H. Epidemiologische Untersuchungen bei 17- bis 18jährigen männlichen Jugendlichen aus kieferorthopädischer Sicht. *Fortschritte der Kieferorthopädie*. 1971;32(1):107-29.
84. Rinderer L. Vertikale Bißanomalien und ihre Häufigkeit. *Fortschritte der Kieferorthopädie*. 1973;34(4):370-86.
85. Wichelhaus A. *Kieferorthopädie -Therapie Band 1; Grundlegende Behandlungskonzepte*. Stuttgart: Georg Thieme Verlag; 2013. 567 p.
86. Stahl F, Grabowski R. Orthodontic Findings in the Deciduous and Early Mixed Dentition—Inferences for a Preventive Strategy. *Journal of Orofacial Orthopedics / Fortschritte der Kieferorthopädie*. 2003;64(6):401-16.
87. Nolting I. Epidemiologischer Gebißstatus bei Zahnmedizinstudenten unter besonderer Berücksichtigung kieferorthopädischer Aspekte 2002.

88. Weber T. Memorix Zahnmedizin. 4 ed. Stuttgart: Georg Thieme Verlag; 2016. 616 p.
89. Wichelhaus A. Kieferorthopädie-Therapie Band 1; Grundlegende Behandlungskonzepte Stuttgart: Georg Thieme Verlag; 2013.
90. Kahl-Nieke B. Einführung in die Kieferorthopädie; Diagnostik, Behandlungsplanung, Therapie. 3 ed. Köln: Deutscher Zahnärzte Verlag; 2010.
91. Lanzer B, Bantleon H-P. Äquilibrium von Zunge, Lippen und Wangen. Informationen aus Orthodontie & Kieferorthopädie. 48. Stuttgart: Georg Thieme Verlag; 2016. p. 29-34.
92. Krummenauer M. Funktionelle Befunde im Milch- und frühen Wechselgebiss als Einflussfaktoren auf die Gebissentwicklung. Rostock: Dissertation Medizinische Fakultät der Universität; 2009. 109 p.
93. Salbach A, Grabowski R, Stahl de Castrillon F. Der Einfluss orofazialer Dysfunktionen auf die Gebissentwicklung im Milch- und frühen Wechselgebiss. Quintessenz. 2012;12(11):1427-37.
94. Sander FG. Kieferorthopädische Diagnostik. Zahn-Mund-Kiefer-Heilkunde; Kieferorthopädie. 2 ed. Stuttgart: Georg Thieme Verlag; 2010. p. 17.
95. Molter H, Wehrbein H, Erbe C. Auswirkungen von Habits und Dysfunktionen. ZM. 2014;2014(12).
96. Halling S. KFO: Myofunktionelle Störungen erkennen und interdisziplinär behandeln. Schnittstelle zwischen Logopädie und Zahnmedizin. ZMK Zahnheilkunde. 2018.
97. Bergendal B, McAllister A, Stecksén-Blicks C. Orofacial dysfunction in ectodermal dysplasia measure using the Nordic Orofacial Test-Screening protocol. Acta Odontologica Scandinavica, Informa healthcare. 2009;67(377-381).
98. Fredwall SO, Øverland B, Berdal H, Berg S, Weedon-Fekjær H, Lidal IB, et al. Obstructive sleep apnea in Norwegian adults with achondroplasia: a population-based study. Orphanet journal of rare diseases. 2021;16(1):156.
99. Ceroni JRM, Soares DCQ, Testai LC, Kawahira RSH, Yamamoto GL, Sugayama SMM, et al. Natural history of 39 patients with Achondroplasia. Clinics (Sao Paulo, Brazil). 2018;73:e324.
100. Waters KA, Everett F, Sillence DO, Fagen ER, Sullivan CE. Treatment of Obstructive Sleep Apnea in Achondroplasia: Evaluation of Sleep, Breathing, and Somatosensory-Evoked Potentials. American Journal of Medical Genetics. 1995;59:460-6.
101. Zaffanello M, Antoniazzi F, Tenero L, Nasetti L, Piazza M, Piacentini G. Sleep-disordered breathing in paediatric setting: existing and upcoming of the genetic disorders. Annals of translational medicine. 2018;6(17):343.
102. Brinkmann G, Schlitt H, Zorowka P, Spranger J. Cognitive skills in achondroplasia. American journal of medical genetics. 1993;47(5):800-4.

103. D'Onofrio L. Oral dysfunction as a cause of malocclusion. *Orthodontics & craniofacial research*. 2019;22(1):43-8.

8. Abkürzungsverzeichnis

%	Prozent
A	Achondroplasie
Abb.	Abbildung(en)
CI	Konfidenzintervall
DMS	Deutsche Mundgesundheitsstudie
et al.	et alii
FGFR3	Fibroblast-Wachstumsfaktor-Rezeptor-3-Gen
LKGS	Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte
MW	Mittelwert
N	Anzahl
NOT-S	Nordic-Orofacial-Test Screening
OK	Oberkiefer
OSA	obstruktive Schlafapnoe
PA	Parodontitis
SES	schwere Sprachentwicklungsstörung
SHIP	Study of Health in Pomerania
Std.-A.	Standardabweichung
UK	Unterkiefer
ZE	Zahnersatz

9. Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1 aus (37) zeigt die Lokalisation der Chondrozyten.....	5
Abbildung 2 aus (29) zeigt die Zusammensetzung des Gens FGFR3.....	6
Abbildung 3 aus (49) zeigt die typischen Merkmale von Achondroplasie anhand eines Kindes	8
Abbildung 4 aus (29) zeigt die „Dreizackhand“ eines Kindes	8
Abbildung 5 aus (48) stellt die medizinischen Komplikationen von Achondroplasie dar	9
Abbildung 6: Anamnesegespräch in Hohenroda	19
Abbildung 7: klinische Untersuchung an einem Patienten mit Achondroplasie	19
Abbildung 8: Engstand im Unterkiefer bei einem Probanden in der Wechselgebissphase.....	20
Abbildung 9: Frontale Lücke eines Patienten im bleibenden Gebiss.....	20
Abbildung 10: Darstellung eines frontal offenen Bisses.....	21
Abbildung 11: Darstellung des frontalen Kopfbisses	21
Abbildung 12: Darstellung des tiefen Bisses von lateral	21
Abbildung 13: Darstellung des tiefen Bisses von frontal.....	21
Abbildung 14: Darstellung eines lateralen Kreuzbisses.....	22
Abbildung 15: Darstellung der Angle Klasse I	23
Abbildung 16: Darstellung der Angle Klasse III	23
Abbildung 17: Darstellung der Angle Klasse II (71)	23
Abbildung 18: Darstellung des Tests zur Feststellung des Schluckmusters.....	24
Abbildung 19: Untersuchungsbogen der Studie: Zahn- und Kieferstatus bei Erwachsenen und Kindern mit Achondroplasie	24
Abbildung 20: NOT-S Deckblatt des Untersuchungsbogen (62)	26
Abbildung 21: NOT - S Untersuchungsbogen für das Interview (62).....	27
Abbildung 22: NOT – S Untersuchungsbogen für die klinische Untersuchung (62) ..	28
Abbildung 23: Die Häufigkeitsverteilung [N] des Alters [in Jahren] von 104 untersuchten Menschen mit Achondroplasie.....	30
Abbildung 24: Die Verteilung [N] der Körpergröße [cm] innerhalb der untersuchten Gruppe	31

10. Tabellenverzeichnis

Tabelle 1: Darstellung der orofazialen, kephalometrischen und okklusalen Merkmale bei Achondroplasie (54)	10
Tabelle 2: Darstellung von bisherigen kieferorthopädischen Studien sowie Studien zum NOT-S Test aus der Literatur und deren untersuchten Parameter	15
Tabelle 3: Darstellung der bisherigen Studien zu kieferorthopädischen Parametern von Menschen mit Achondroplasie	16
Tabelle 4: Ein- und Ausschlusskriterien für die 104 Studienteilnehmer mit Achondroplasie	17
Tabelle 5: Die Ergebnisse der 104 untersuchten Probanden innerhalb des Alters [Jahre], der Längenperzentile [cm] und der Körpergröße [cm].....	32
Tabelle 6: Die Einteilung der 104 untersuchten Probanden in die verschiedenen Gebissarten Milchgebiss, Wechselgebiss und bleibendes Gebiss	32
Tabelle 7: Die Häufigkeitsverteilung eines Zahnersatzes [ZE] innerhalb der 104 Probanden mit Achondroplasie	33
Tabelle 8: Die Häufigkeitsverteilung von Rezessionen innerhalb der 104 Probanden mit Achondroplasie	33
Tabelle 9: Die Häufigkeitsverteilung von Blutungen/Parodontitis innerhalb der 104 Probanden mit Achondroplasie	33
Tabelle 10: Die Häufigkeitsverteilung der einzelnen kieferorthopädischen Behandlungsarten (herausnehmbare Spange, festsitzende Apparatur oder Maske) innerhalb der Gruppe mit einer kieferorthopädischen Behandlung (N=61)	34
Tabelle 11: Die relative Häufigkeit des frontalen Engstandes und frontaler Lücken im Ober- und Unterkiefer innerhalb der Gruppeneinteilungen	35
Tabelle 12: Die relative Häufigkeit des Außenstandes am Eckzahn im Ober- und Unterkiefer innerhalb der Gruppeneinteilungen	36
Tabelle 13: Die relative Häufigkeit der protrudiert, orthoaxial oder retrudiert stehenden Frontzähne innerhalb der Gruppeneinteilung	37
Tabelle 14: Die relative Häufigkeit des Overbites innerhalb der untersuchten Gruppen mit Achondroplasie	38
Tabelle 15: Die relative Häufigkeit des Overjets innerhalb der Gruppen	39
Tabelle 16: Die relative Häufigkeit des lateralen Kreuzbisses innerhalb der Gruppenverteilung	40
Tabelle 17: Die relative Häufigkeit der Angle Klassen in der Molarenregion.....	41
Tabelle 18: Die relative Häufigkeit des somatischen und viszeralen Schluckmusters	42
Tabelle 19: Die relative Häufigkeit des somatischen und viszeralen Schluckmusters in der Molarenregion links.....	42

Tabelle 20: Die Darstellung der Mittelwerte [Punkte], Std- Abweichungen [Punkte], Mediane [Punkte], Minima [Punkte] und Maxima [Punkte] für das NOT-S Interview und die NOT-S Untersuchung bei den 104 Menschen mit Achondroplasie.....	43
Tabelle 21: Die relative Häufigkeit der Ausprägungen (sensorische Funktion, Atmung, Gewohnheiten, Kauen und Schlucken, Speichelaustritt und Mundtrockenheit) im NOT-S Interview innerhalb der Gruppen.....	44
Tabelle 22: Die relative Häufigkeit von „Schnarchen“ und „Atemhilfe“ des NOT-S Interviews innerhalb der Gruppen	45
Tabelle 23: Die relative Häufigkeit der Ausprägungen (Gesicht in Ruhe, Nasenatmung, Gesichtsausdruck, Kaumuskeln und Kieferfunktion, orale Bewegungsfunktion, Sprechen) der NOT-S Untersuchung innerhalb der Gruppen ..	46
Tabelle 24: Der Vergleich der Schluckmuster (somatisch, viszeral) mit den NOT-S Ergebnissen (Kaumuskulatur und Kieferfunktion, orale Bewegungsfunktion, Sprechen) innerhalb der Gruppen mit Achondroplasie.....	47
Tabelle 25: Die Darstellung der relativen Häufigkeit von Abweichungen von Engständen und Lücken aus der Literatur (57, 59-61, 70, 80) und den Probanden mit Achondroplasie.....	54
Tabelle 26: Die Darstellung der relativen Häufigkeit des Eckzahnhochaußenstandes aus der Literatur (57, 80) und den Probanden mit Achondroplasie	56
Tabelle 27: Die Darstellung der relativen Häufigkeit des Frontal offenen Bisses aus der Literatur (57, 59-61, 70, 80, 83) und den Probanden mit Achondroplasie	58
Tabelle 28: Die Darstellung der relativen Häufigkeit des vertikalen Kopfbisses aus der Literatur (57, 59)und den Probanden mit Achondroplasie	59
Tabelle 29: Die Darstellung der relativen Häufigkeit des tiefen Bisses aus der Literatur (57, 59-61, 80, 84) und den Probanden mit Achondroplasie	60
Tabelle 30: Die Darstellung der relativen Häufigkeit des frontalen Kreuzbisses aus der Literatur (57, 60, 80, 86) und den Probanden mit Achondroplasie	61
Tabelle 31: Die Darstellung der relativen Häufigkeit des vergrößerten Overjets aus der Literatur (57, 59, 70, 80, 87) und den Probanden mit Achondroplasie	62
Tabelle 32: Die Darstellung der relativen Häufigkeit des lateralen Kreuzbisses aus der Literatur (57, 59-61, 70, 80) und den Probanden mit Achondroplasie	64
Tabelle 33: Die Darstellung der relativen Häufigkeit des sagittalen Okklusionsbefundes aus der Literatur (57, 59-61, 80) und den Probanden mit Achondroplasie.....	66
Tabelle 34: Die Darstellung der relativen Häufigkeiten für das NOT-S Interview und die NOT-S Untersuchung von der Gesamtkohorte mit Achondroplasie und der Literatur.	72

11. Anhang

A1: Rekrutierungstext

Untersuchung zu Zahn- und Kieferfehlstellungen bei kleinwüchsigen Menschen - Text zur Veröffentlichung im Programmflyer Kleinwuchsforum 2018

Liebe Teilnehmerinnen und Teilnehmer des Kleinwuchsforums,

Zahn- und Kieferfehlstellungen bei kleinwüchsigen Menschen werden in der Literatur nur in einzelnen Berichten beschrieben. Eine systematische Untersuchung Betroffener fand bisher noch nie statt.

Wir, das sind [REDACTED], kommen aus der Universitätsmedizin Mainz und möchten eine **Übersicht über die Zahn- und Kieferfehlstellungen** und damit über die **Besonderheiten** der kieferorthopädischen Behandlung gewinnen. Dann können wir andere Kieferorthopäden weiterbilden. Mit den gewonnenen Daten können wir Betroffene **noch besser beraten** und **effektiver mit den Krankenkassen verhandeln**.

Darum bitten wir **alle kleinwüchsigen Menschen ab 5 Jahre**, sich im Rahmen des Kleinwuchsforums von uns untersuchen zu lassen. Wir werden mit dem Zahnarztspiegel in den Mund schauen, ein paar Fragen stellen und ggf. ein paar Fotos machen. Wir sprechen das Vorhaben gerade mit der Ethikkommission der Landesärztekammer Rheinland-Pfalz ab. Der Schutz der persönlichen Daten ist garantiert.

Termine für Untersuchungen können bei der Einzelberatungsvergabe und anschließend am Infostand vereinbart werden.

Do, 10.05.2018 10:00 – 12:30 und 14:30 – 19:00 Uhr

Fr, 11.05.2018 09:30 – 12:30 und 12:30 – 19:00 Uhr

Sa, 12.05.2018 09:30 – 12:30 und 13:30 – 18:00 Uhr

Wir freuen uns auf ein Wiedersehen / Kennenlernen in Hohenroda!

A2: Aufklärung für Kinder

**Information für Kinder:
" Zahn- und Kieferstatus bei Erwachsenen und Kindern mit Kleinwuchs"
Studiennummer: 2018-13016-KliFo**

Hallo Kinder,

wir, das sind [REDACTED] machen eine Untersuchung über Zähne und wie die Kiefer zueinander stehen. Wir möchten Dich fragen, ob Du an dieser Untersuchung teilnehmen willst?

Auf dem Blatt steht, was wir genau untersuchen wollen.

Wenn Du Fragen hast beantworten wir sie Dir gerne.

1. Weshalb machen wir die Untersuchung?

Viele Menschen haben schiefe Zähne. Die Leute können dann nicht so gut beißen und kauen.

Mit einer Zahnspange stellen wir die Zähne wieder gerade. Das machen wir vor allem bei den Kindern, aber manchmal auch bei erwachsenen Leuten.

Leider wissen wir noch nicht, wie schief die Zähne bei kleinwüchsigen Menschen sind. Braucht diese Gruppe vielleicht mehr Spangen? Du würdest uns dabei helfen genau das herauszufinden.

Seite 2/3

2. Wie machen wir die Untersuchung?

Wir möchten Deine Zähne mit einem Zahnarztspiegel anschauen.

Danach schauen wir, wie Deine Zunge und Deine Lippen funktionieren (pfeifen, Lippen spitzen).

Dürfen wir auch ein paar Fotos machen? Es gibt einen kleinen Halter für die Lippen, der uns hilft die Zähne gut sehen zu können. Auf den Fotos sind nur Deine Zähne zu sehen; Dein ganzes Gesicht ist nicht zu erkennen.

Für die Untersuchung brauchen wir ein wenig Zeit (circa 20 Minuten).

3. Was hast Du von der Untersuchung?

Wir sagen Dir, wenn etwas an Deinen Zähnen nicht in Ordnung ist. Dann kannst Du später zu Deinem Zahnarzt gehen.

4. Verraten wir Deinen Namen?

Wir schreiben persönliche Daten (Namen, Geburtstag) von Dir auf. Die Daten werden so verändert, dass später niemand außer uns weiß, von wem sie sind. Alle Mitarbeiter dieser Studie dürfen die wirklichen Namen nicht verraten.

5. Darfst Du mit der Untersuchung aufhören?

Wenn Du keine Lust mehr an der Untersuchung hast, darfst Du jederzeit aufhören. Wir löschen dann alle Daten von Dir.

6. Wen kannst Du fragen?

Du darfst  gerne noch mehr fragen:



Universitätsmedizin Mainz; Poliklinik für Kieferorthopädie
Augustusplatz 2; 55131 Mainz

Seite 3/3

Telefon

Email:



A3: Aufklärung für Eltern

**Information für Eltern zur klinischen Studie:
" Zahn- und Kieferstatus bei Erwachsenen und Kindern mit Kleinwuchs"
Studiennummer: 2018-13016-KliFo**

Sehr geehrte Eltern,

Sind Sie damit einverstanden, dass Ihr Kind freiwillig an der im Folgenden beschriebenen klinischen Studie teilnimmt?

Dieses Blatt dient dazu, Ihnen einige Begriffe, das Ziel dieser Studie und den genauen Ablauf zu erklären. Bitte lesen Sie diese Information aufmerksam durch. Sollten Sie Fragen haben, wird die Studienärztin [REDACTED] Ihnen gerne weiterhelfen.

1. Ziel der Studie

Es gibt viele Studien zum Thema "Wie stehen die Zähne und Kiefer zueinander?", doch es gibt nur wenige zahnärztliche Untersuchungen, die sich mit kleinwüchsigen Menschen befassen.

In diesem Zusammenhang finden sich lediglich Studien über einzelne Personen. Über die häufigste Kleinwuchsform, genannt Achondroplasie existiert eine Studie über 10 bzw. bei einer weiteren selteneren Kleinwuchsform eine Studie über 16 Teilnehmern, die sich mit zahnärztlichen Befunden befasst. Anhand unserer Studie soll nun eine größere Gruppe untersucht werden.

Seite 2/4

Mit Ihrer Zustimmung zur Teilnahme Ihres Kindes an unserer Studie würden Sie uns helfen, zum einen herauszufinden, welche Zahn- und Kieferfehlstellungen es bei kleinwüchsigen Menschen gibt und zum anderen wie häufig diese auftreten.

Mit den Ergebnissen könnte man in Zukunft gezielter prophylaktisch beobachten, die kieferorthopädische Behandlung in kleineren, passgenaueren Schritten planen und so eine höhere Erfolgsquote erzielen.

2. Studienablauf

Bei dem 29. Kleinwuchsforum in Hohenroda werden wir mit Ihnen und Ihrem Kind zunächst ein kurzes Gespräch führen. Es wird der Studienablauf nochmals besprochen und wir beantworten gerne Ihre Fragen. Das Gespräch dauert circa 5 Minuten.

Anschließend werden wir kurz mit einem zahnärztlichen Spiegel eine klinische Untersuchung vom Mund Ihres Kindes machen, um einen genauen Überblick über die Zähne und Zahnstellung zu bekommen (5 Minuten). Dabei werden wir nicht nur nach der Anzahl (Milchzahn oder bleibender Zahn, fehlende Zähne), dem Gesundheitszustand der Zähne (Karies) und nach Zahnfleischerkrankungen (Entzündung) schauen, sondern auch die Zahn- und Kieferstellung überprüfen (Engstand, Lückenstand, Zusammenbiss; Überbiss, Kreuzbisse). Anschließend beurteilen wir die Funktion (Mundöffnung, Lippenhaltung)(5 Minuten).

Wenn die Mitarbeit ausreicht, möchten wir auch einige Fotos machen (dabei werden die Lippen durch einen Plastikhalter von den Zähnen weggezogen) (5 Minuten). Die Fotos werden so erstellt, dass Ihr Kind darauf nicht erkennbar ist.

Die Untersuchung dauert somit maximal 20 Minuten. Es findet keine Behandlung statt.

3. Risiken und Nebenwirkungen

Risiken und Nebenwirkungen sind nicht zu erwarten.

4. Individueller Gesundheitsnutzen

Stellen wir bei der Untersuchung fest, dass bei Ihrem Kind Zähne defekt sind (Karies), das Zahnfleisch entzündet ist (Parodontitis) oder eine kieferorthopädische Behandlung notwendig ist, werden wir Sie beraten und Ihr Kind zum Hauszahnarzt oder zu einem anderen passenden Arzt überweisen.

Seite 3/4

5. Aufwandsentschädigung und Fahrtkostenerstattung

Leider können wir Ihnen keine Aufwandsentschädigung oder eine Fahrtkostenerstattung anbieten.

6. Angaben zum Datenschutz

In dieser Studie werden persönliche Daten erfasst. Diese Daten werden pseudonymisiert (d.h. die Angaben wie Name, Geburtsdatum oder Anschrift werden durch einen Code ersetzt und lassen so keine Rückschlüsse auf einzelne Personen zu) erhoben, auf Datenträger gespeichert und ausgewertet. Die Unterlagen dienen nur der wissenschaftlichen Auswertung durch die Universitätsmedizin Mainz. Das Material wird nur den wissenschaftlichen Untersuchern der Universitätsmedizin Mainz zur Verfügung gestellt. Die Weitergabe an Dritte einschließlich Publikation erfolgt ausschließlich in anonymisierter Form, d.h. das sie der Person nicht zugeordnet werden kann. Nach der Publikation der Ergebnisse werden die Daten für 10 Jahre in der Poliklinik für Kieferorthopädie aufbewahrt.

Der Name wird also in keiner Weise in Rapporten oder Publikationen, die aus der Studie hervorgehen, veröffentlicht.

7. Versicherungsschutz

Vorsorglich werden Sie darauf hingewiesen, dass eine Versicherung für nicht schuldhaft verursachte Schäden, die im Zusammenhang mit der Studie auftreten können, nicht abgeschlossen wurde. Ein Versicherungsschutz besteht damit nur, wenn den Arzt oder einen anderen Mitarbeiter der Prüfstelle der Vorwurf eines schuldhaften Fehlverhaltens trifft. Zugunsten des Studienteilnehmers können dabei in bestimmten Fällen Beweiserleichterungen eintreten (Bürgerliches Gesetzbuch, § 630h: zur Beweislast bei Haftung für Aufklärungs- oder Behandlungsfehler). Wegeunfälle sind ebenfalls nicht versichert.

8. Widerruf der Studienteilnahme

Sie können jederzeit mündlich oder schriftlich ohne Angabe von Gründen und ohne jegliche Nachteile Ihre Zustimmung zur Teilnahme an der Studie widerrufen. Bei Studienwiderrief werden die im Zusammenhang mit der Studie erhobenen Daten gelöscht.

9. Kontaktdaten

Bei weiteren Fragen können Sie sich an die Studienleiterin wenden:

[REDACTED]

Seite 4/4

Universitätsmedizin Mainz; Augustusplatz 2; 55131 Mainz

Telefon: 

A4: Aufklärung für Erwachsene

**Information für Erwachsene zur klinischen Studie:
" Zahn- und Kieferstatus bei Erwachsenen und Kindern mit Kleinwuchs"
Studiennummer: 2018-13016-KliFo**

Sehr geehrte Interessentin, sehr geehrter Interessent,

Sind Sie damit einverstanden, freiwillig an der im Folgenden beschriebenen klinischen Studie teilzunehmen?

Dieses Blatt dient dazu, Ihnen einige Begriffe, das Ziel dieser klinischen Studie und den genauen Ablauf zu erklären. Bitte lesen Sie diese Information aufmerksam durch. Sollten Sie Fragen haben, wird die Studienärztin [REDACTED] Ihnen gerne weiterhelfen.

1. Ziel der Studie

Es gibt viele Studien zum Thema "Wie stehen die Zähne und Kiefer zueinander?", doch es gibt nur wenige zahnärztliche Untersuchungen, die sich mit kleinwüchsigen Menschen befassen.

In diesem Zusammenhang finden sich lediglich Studien über einzelne Patienten. Über die häufigste Kleinwuchsform, genannt Achondroplasie existiert eine Studie über 10 bzw. bei einer weiteren selteneren Kleinwuchsform eine Studie über 16 Teilnehmern, die sich mit zahnärztlichen Befunden befasst. Anhand unserer Studie soll nun eine größere Gruppe untersucht werden.

Seite 2/3

Mit Ihrer Zustimmung zur Teilnahme an unserer Studie würden Sie uns helfen, zum einen herauszufinden, welche Zahn- und Kieferfehlstellungen es bei kleinwüchsigen Menschen gibt und zum anderen wie häufig diese auftreten.

Mit den Ergebnissen könnte man in Zukunft gezielter prophylaktisch beobachten, die kieferorthopädische Behandlung in kleineren, passgenaueren Schritten planen und so eine höhere Erfolgsquote erzielen.

2. Studienablauf

Bei dem 29. Kleinwuchsforum in Hohenroda werden wir mit Ihnen zunächst ein kurzes Gespräch führen. Es wird der Studienablauf nochmals besprochen und wir beantworten gerne Ihre Fragen. Das Gespräch dauert circa 5 Minuten.

Anschließend werden wir mit einem zahnärztlichen Spiegel eine klinische Untersuchung vom Mund machen, um einen genauen Überblick über die Zähne und Zahnstellung zu bekommen (5 Minuten). Dabei werden wir nicht nur nach der Anzahl (Milchzahn oder bleibender Zahn, fehlende Zähne), dem Gesundheitszustand der Zähne (Karies) und nach Zahnfleischerkrankungen (Entzündung) schauen, sondern auch die Zahn- und Kieferstellung überprüfen (Engstand, Lückenstand, Zusammenbiss; Überbiss, Kreuzbisse). Anschließend beurteilen wir die Funktion (Mundöffnung, Lippenhaltung)(5 Minuten).

Wenn möglich, möchten wir auch einige Fotos machen (dabei werden die Lippen durch einen Plastikhalter von den Zähnen weggezogen) (5 Minuten). Die Fotos werden so erstellt, dass Sie darauf nicht erkennbar sind.

Die Untersuchung dauert somit maximal 20 Minuten. Es findet keine Behandlung statt.

3. Risiken und Nebenwirkungen

Risiken und Nebenwirkungen sind nicht zu erwarten.

4. Individueller Gesundheitsnutzen

Stellen wir bei der Untersuchung fest, dass bei Ihnen Zähne defekt sind (Karies), das Zahnfleisch entzündet ist (Parodontitis) oder eine kieferorthopädische Behandlung notwendig ist, werden wir Sie beraten und Sie zum Hauszahnarzt oder zu einem anderen passenden Arzt überweisen.

5. Aufwandsentschädigung und Fahrtkostenerstattung

Leider können wir Ihnen keine Aufwandsentschädigung oder eine Fahrtkostenerstattung anbieten.

Seite 3/3

6. Angaben zum Datenschutz

In dieser Studie werden persönliche Daten erfasst. Diese Daten werden pseudonymisiert (d.h. die Angaben wie Name, Geburtsdatum oder Anschrift werden durch einen Code ersetzt und lassen so keine Rückschlüsse auf einzelne Personen zu) erhoben, auf Datenträger gespeichert und ausgewertet. Die Unterlagen dienen nur der wissenschaftlichen Auswertung durch die Universitätsmedizin Mainz. Das Material wird nur den wissenschaftlichen Untersuchern der Universitätsmedizin Mainz zur Verfügung gestellt. Die Weitergabe an Dritte einschließlich Publikation erfolgt ausschließlich in anonymisierter Form, d.h. das sie der Person nicht zugeordnet werden kann. Nach der Publikation der Ergebnisse werden die Daten für 10 Jahre in der Poliklinik für Kieferorthopädie aufbewahrt.

Der Name wird also in keiner Weise in Rapporten oder Publikationen, die aus der Studie hervorgehen, veröffentlicht.

7. Versicherungsschutz

Vorsorglich werden Sie darauf hingewiesen, dass eine Versicherung für nicht schuldhaft verursachte Schäden, die im Zusammenhang mit der Studie auftreten können, nicht abgeschlossen wurde. Ein Versicherungsschutz besteht damit nur, wenn den Arzt oder einen anderen Mitarbeiter der Prüfstelle der Vorwurf eines schuldhaften Fehlverhaltens trifft. Zugunsten des Studienteilnehmers können dabei in bestimmten Fällen Beweiserleichterungen eintreten (Bürgerliches Gesetzbuch, § 630h; zur Beweislast bei Haftung für Aufklärungs- oder Behandlungsfehler). Wegeunfälle sind ebenfalls nicht versichert.

8. Widerruf der Studienteilnahme

Sie können jederzeit mündlich oder schriftlich ohne Angabe von Gründen und ohne jegliche Nachteile Ihre Zustimmung zur Teilnahme an der Studie widerrufen. Bei Studienwiderruf werden die im Zusammenhang mit der Studie erhobenen Daten gelöscht.

9. Kontaktdaten

Bei weiteren Fragen können Sie sich an die Studienleiterin wenden:


Universitätsmedizin Mainz; Augustusplatz 2; 55131 Mainz

Telefon: 

A5: Aufklärung für Jugendliche

**Information für Jugendliche:
" Zahn- und Kieferstatus bei Erwachsenen und Kindern mit Kleinwuchs"
Studiennummer: 2018-13016-KliFo**

Hallo,

wir möchten Dich fragen, ob Du Lust hast an unserer Studie teilzunehmen?

Mit diesem Blatt erklären wir Dir das Ziel unserer Untersuchung (Studie). Bitte lese Dir die Information gut durch. Wenn Du Fragen hast oder etwas unklar ist, helfen wir Dir gerne weiter.

1. Was ist das Ziel der Studie?

Es gibt viele Untersuchungen wie die Zähne und die Kiefer zueinander stehen. Denn falsche Zahnstellungen und schiefe Zähne beeinträchtigen nicht nur die Ästhetik, sondern können unter anderem zu Problemen beim Sprechen, Kauen und Schlucken führen. Es existieren bisher nur wenige zahnärztliche Untersuchungen an kleinwüchsigen Patienten. Die Anzahl der Studienteilnehmer war dabei sehr niedrig.

Mit Deiner Teilnahme an unserer Studie, würdest Du uns helfen, an einer größeren Patientengruppe die Zahn- und Kieferfehlstellungen bei kleinwüchsigen Menschen herauszufinden. Dadurch könnte man zukünftig früher einen kieferorthopädischen Behandlungsbedarf erkennen und so höhere Erfolgsquoten erzielen.

2. Wie läuft die Studie ab?

Bei dem Treffen in Hohenroda werden wir uns kurz mit Dir unterhalten. Du kannst uns Fragen stellen und wir erklären Dir die Untersuchung. Das Gespräch dauert circa 5 Minuten.

Anschließend untersuchen wir Deinen Mund mit einem Zahnarztspiegel, um deine Zähne genauer anzuschauen. Die Untersuchung wird circa 10 Minuten dauern. Wir überprüfen die Anzahl Deiner Zähne und beurteilen den Gesundheitszustand der Zähne (Karies).. Gleichzeitig überprüfen wir Dein Zahnfleisch. Wir schauen auch nach Deiner Zahn- und Kieferstellung. Zum Schluss der Untersuchung wird die Funktion Deiner Lippen und Deiner Mundöffnung beurteilt.

Wenn Du damit einverstanden bist, machen wir auch Fotos. Deine Lippen werden von einem Plastikhalter abgehalten, damit wir Deine Zähne besser sehen können. Die Fotos werden so erstellt, dass man Dich darauf nicht erkennt (5 Minuten).

Insgesamt wird die Untersuchung maximal 20 Minuten dauern.

3. Risiken und Nebenwirkungen

Risiken und Nebenwirkungen sind nicht zu erwarten.

4. Was ist Dein Vorteil an der Untersuchung?

Wir untersuchen, ob mit Deinen Zähnen alles in Ordnung ist. Wenn Du Karies hast, Dein Zahnfleisch entzündet ist oder wenn Du eine kieferorthopädische Behandlung brauchst, werden wir Dich dazu beraten.

5. Angaben zu Deinen Daten

In dieser Studie werden Deine persönliche Daten (Name, Geburtsdatum) erfasst. Diese Daten werden von uns so verändert, dass später niemand außer uns sie den Studienteilnehmern zuordnen kann. Anschließend werden die Daten gespeichert und von uns ausgewertet.

Dein voller Name wird nicht veröffentlicht.

6. Kannst Du die Studienteilnahme beenden?

Du kannst jederzeit die Untersuchung abbrechen. Dann werden alle bisherigen Daten gelöscht.

Seite 3/3

7. Kontaktdaten

Hast du noch Fragen? Dann kannst du Dich an die Studienleiterin wenden:

[REDACTED]

Universitätsmedizin Mainz; Augustusplatz 2; 55131 Mainz

Telefon: [REDACTED]

A6: Zustimmungserklärung für Kinder

**Zustimmungserklärung für teilnehmende Kinder an der klinischen Studie
Zahn- und Kieferstatus bei Erwachsenen und Kindern mit Kleinwuchs
Studiennummer: 2018-13016-KliFo**

Hallo Kinder,

wir haben Dir im Gespräch erklärt, was wir in unserer Untersuchung vorhaben. Du hast das Informationsblatt bekommen. Du konntest in Ruhe überlegen, ob Du bei der Untersuchung mitmachen willst. Bitte frage uns, wenn Du etwas nicht verstanden hast.

Wenn Du unten unterschreibst, dann sagst Du, dass diese Sätze richtig sind:

- Ich möchte freiwillig an der Untersuchung teilnehmen.
- Ich weiß, was untersucht wird und wie die Untersuchung abläuft. Meine Eltern und die Studienärztin haben meine Fragen beantwortet. Ich kann immer neue Fragen stellen.
- Ich habe das Informationsblatt bekommen und verstanden.
- Ich hatte Zeit, mir zu überlegen, ob ich untersucht werden möchte.
- Ich kann jederzeit mit der Untersuchung aufhören. Meine Daten werden dann gelöscht.
- Ich weiß, dass meine persönlichen Daten nicht verraten werden. Meine Daten werden in dieser veränderten Form gespeichert.

Seite 2/2

Ort, Datum

Name des Teilnehmers in Druckschrift

Unterschrift Teilnehmer

Ich habe das Aufklärungsgespräch geführt und die Einwilligung des Teilnehmers eingeholt

Ort, Datum

Name Studienarzt in Druckschrift

Unterschrift Arzt

A7: Einwilligungserklärung für Eltern

**Einwilligungserklärung für Eltern zur Teilnahme an der klinischen Studie
"Zahn- und Kieferstatus bei Erwachsenen und Kindern mit Kleinwuchs "**
Studiennummer: 2018-13016-KliFo

Sehr geehrte Eltern,
nehmen Sie sich Zeit, das Ihnen vorgelegte Informationsblatt sorgfältig zu lesen und sich für oder gegen eine Studienteilnahme Ihres Kindes zu entscheiden. Fragen Sie Ihren Studienarzt, falls Sie etwas nicht verstehen oder mehr Informationen wünschen.

Hiermit erkläre ich, dass ich im Namen von handle und der freiwilligen Teilnahme an der o.g. Studie zustimme. Ich bin in einem persönlichen Gespräch ausführlich und verständlich über Wesen, Bedeutung, Risiken und Tragweite der Studie aufgeklärt worden. Ich hatte die Gelegenheit zu einem Beratungsgespräch. Alle meine Fragen wurden zufriedenstellend beantwortet, ich kann jederzeit neue Fragen stellen. Ich habe darüber hinaus den Text der Studieneinwilligungserklärung gelesen und verstanden.

Ich hatte ausreichend Zeit, mich zu entscheiden. Mir ist bekannt, dass ich jederzeit und ohne Angabe von Gründen meine Einwilligung zur Teilnahme an der Studie zurückziehen kann (mündlich oder schriftlich), ohne dass mir oder meinem Kind daraus Nachteile entstehen.

Ich habe verstanden und bin damit einverstanden, dass die studienbezogenen Gesundheitsdaten pseudonymisiert (d.h. die Angaben wie Name, Geburtsdatum oder Anschrift werden durch einen Code ersetzt und lassen so keine Rückschlüsse auf einzelne Personen zu) erhoben, auf Datenträger gespeichert und ausgewertet werden;

Seite 2/2

die Weitergabe an Dritte einschließlich Publikation erfolgt ausschließlich in anonymisierter Form, d.h. kann nicht meinem Kind zugeordnet werden.

Nach der Publikation der Ergebnisse werden die Daten für 10 Jahre in der Universitätsmedizin Mainz, Poliklinik für Kieferorthopädie (Augustusplatz 2, 55131 Mainz), aufbewahrt.

Ein Exemplar der Studieninformation und Einwilligungserklärung habe ich erhalten, gelesen und verstanden.

Ort, Datum Name des Kindes in Druckschrift Unterschrift Elternteil

Ort, Datum Name des Kindes in Druckschrift Unterschrift Elternteil

Ich habe das Aufklärungsgespräch geführt und die Einwilligung des Teilnehmers eingeholt

Ort, Datum Name Studienarzt in Druckschrift Unterschrift Arzt

A8: Einwilligungserklärung für Erwachsene

**Einwilligungserklärung für Erwachsene zur Teilnahme an der klinischen Studie
"Zahn- und Kieferstatus bei Erwachsenen und Kindern mit Kleinwuchs "**
Studiennummer: 2018-13016-KliFo

Sehr geehrte Interessentin, sehr geehrter Interessent,

nehmen Sie sich Zeit, das Ihnen vorgelegte Informationsblatt sorgfältig zu lesen und sich für oder gegen eine Studienteilnahme zu entscheiden. Fragen Sie Ihren Studienarzt, falls Sie etwas nicht verstehen oder mehr Informationen wünschen.

Hiermit erkläre ich, dass ich der freiwilligen Teilnahme an der o.g. Studie zustimme. Ich bin in einem persönlichen Gespräch ausführlich und verständlich über Wesen, Bedeutung, Risiken und Tragweite der Studie aufgeklärt worden. Ich hatte die Gelegenheit zu einem Beratungsgespräch. Alle meine Fragen wurden zufriedenstellend beantwortet, ich kann jederzeit neue Fragen stellen. Ich habe darüber hinaus den Text der Studieneklärung gelesen und verstanden.

Ich hatte ausreichend Zeit, mich zu entscheiden. Mir ist bekannt, dass ich jederzeit und ohne Angabe von Gründen meine Einwilligung zur Teilnahme an der Studie zurückziehen kann (mündlich oder schriftlich), ohne dass mir daraus Nachteile entstehen.

Ich habe verstanden und bin damit einverstanden, dass die studienbezogenen Gesundheitsdaten pseudonymisiert (d.h. die Angaben wie Name, Geburtsdatum oder Anschrift werden durch einen Code ersetzt und lassen so keine Rückschlüsse auf

Seite 2/2

einzelne Personen zu) erhoben, auf Datenträger gespeichert und ausgewertet werden; die Weitergabe an Dritte einschließlich Publikation erfolgt ausschließlich in anonymisierter Form, d.h. kann mir nicht zugeordnet werden.

Nach der Publikation der Ergebnisse werden die Daten für 10 Jahre in der Universitätsmedizin Mainz, Poliklinik für Kieferorthopädie (Augustusplatz 2, 55131 Mainz), aufbewahrt.

Ein Exemplar der Studieninformation und Einwilligungserklärung habe ich erhalten, gelesen und verstanden.

Ort, Datum

Name in Druckschrift

Unterschrift

Ich habe das Aufklärungsgespräch geführt und die Einwilligung des Teilnehmers eingeholt

Ort, Datum

Name Studienarzt in Druckschrift

Unterschrift Arzt

A9: Einwilligungserklärung für Jugendliche

Einwilligungserklärung für Jugendliche
"Zahn- und Kieferstatus bei Erwachsenen und Kindern mit Kleinwuchs "
Studiennummer: 2018-13016-KliFo

Hallo,

in unserem Gespräch haben wir Dir die geplante Untersuchung erklärt. Nimm Dir Zeit, das Informationsblatt sorgfältig zu lesen. Mit Deiner Unterschrift stimmst Du dem folgenden Text zu.

Hiermit erkläre ich, dass ich freiwillig an der Studie teilnehmen möchte. Ich bin in einem persönlichen Gespräch über die geplante Untersuchung aufgeklärt worden. Ich wurde über den Umfang und die Risiken der Studie informiert. Alle besprochenen Punkte habe ich verstanden.

Ich hatte die Möglichkeit zu einem Beratungsgespräch. Meine Fragen wurden verständlich beantwortet. Den Text der Studieneklärung habe ich gelesen und verstanden.

Ich hatte ausreichend Zeit, mich zu entscheiden. Ich kann jederzeit und ohne einen Grund die Teilnahme an der Studie beenden. Daraus entsteht mir kein Nachteil.

Ich habe verstanden und bin damit einverstanden, dass meine persönlichen Gesundheitsdaten dokumentiert werden. Sie werden auf Datenträgern gespeichert und ausgewertet. Bei Veröffentlichung werden meine Daten so verändert, dass andere sie mir nicht zuordnen können.

Seite 2/2

Ein Exemplar der Studieninformation und Einwilligungserklärung habe ich erhalten, gelesen und verstanden.

Ort, Datum

Name in Druckschrift

Unterschrift

Ich habe das Aufklärungsgespräch geführt und die Einwilligung des Teilnehmers eingeholt

Ort, Datum

Name Studienarzt in Druckschrift

Unterschrift Arzt

12. Danksagung

13. Tabellarischer Lebenslauf