



Select clinical features in the craniofacial region in women with Turner syndrome

Wybrane cechy kliniczne w obrębie twarzoczaszki kobiet z zespołem Turnera

Jakub Frelich¹, Katarzyna Lepska², Wacław Jeż³, Tomasz J. Irzyniec^{2,4} 

¹Specialist Dental Clinic S.C., Żory, Poland

²Department of Health Promotion and Community Nursing, Faculty of Health Sciences in Katowice, Medical University of Silesia in Katowice

³Out-patient Clinic for Woman with Turner Syndrom, Specialist Hospital No. 2, Bytom, Poland

⁴Department of Nephrology/ENDO Hospital of the Ministry of the Interior and Administration, Katowice, Poland

ABSTRACT

INTRODUCTION: Turner syndrome (TS) is a chromosomal aberration in which a female is partly or completely missing an X chromosome. TS is manifested by a wide range of chromosomal karyotypes and clinical phenotypes. TS women may develop a variety of physical features also regarding craniofacial morphology.

AIM: The aim was to conduct a review of literature on TS associated craniofacial anomalies as revealed on history taking and physical examination, as well as to evaluate the prevalence of these anomalies in the Polish TS population with different karyotypes.

MATERIAL AND METHODS: A review of 1989–2017 MEDLINE resources on craniofacial anomalies in women with TS was conducted. The head circumference was measured and the prevalence of selected craniofacial features was assessed in 93 TS women with 45,X monosomy and 64 TS women with other karyotypes.

RESULTS: Significant discrepancies were identified between literature reports with respect to the prevalence and severity of TS associated features in the craniofacial region. Nevertheless, the most common features include retrognathism, a high-arched palate and related feeding problems in infancy as well as a lower prevalence of abnormal dental development compared to the general population. A significantly larger head circumference was the only feature differentiating TS women with 45,X monosomy from those with other karyotypes.

CONCLUSIONS: 1. Retrognathism, a high-arched palate and patients' reports on feeding problems in infancy might serve as key indicators of TS; 2. The literature review and analysis of the prevalence of TS associated craniofacial features are not suggestive of a relationship between these features and a particular karyotype.

KEY WORDS

Turner syndrome, craniofacial region, clinical features, phenotype, karyotype

STRESZCZENIE

WSTĘP: Zespół Turnera (ZT) jest zaburzeniem chromosomalnym polegającym na obecności tylko jednego prawidłowego chromosomu X. Obejmuje on szeroki wachlarz chromosomalnych kariotypów i klinicznych fenotypów występujących także w obrębie twarzoczaszki.

Received: 12.03.2018

Revised: 10.03.2019

Accepted: 18.03.2019

Published online: 31.12.2019

Address for correspondence: Dr hab. n. med. Tomasz J. Irzyniec, Department of Health Promotion and Community Nursing, Faculty of Health Sciences in Katowice, Medical University of Silesia in Katowice, Poland, ul. Medyków 12, 40-752 Katowice, tel. + 48 32 782 72 21, e-mail: tirzyniec@sum.edu.pl

Copyright © Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach
www.annales.sum.edu.pl



CEL: Celem jest przegląd piśmiennictwa dotyczącego typowych dla kobiet z ZT odchyień od stanu prawidłowego w badaniu podmiotowym i przedmiotowym w obrębie twarzoczaszki oraz występowania tych zmian w polskiej populacji kobiet z ZT o różnych kariotypach.

MATERIAŁ I METODY: Dokonano przeglądu piśmiennictwa w bazie MEDLINE z lat 1989–2017 dotyczącego zmian w obrębie twarzoczaszki u kobiet z ZT. Zbadano pomiary obwodów głowy i oceniono częstość występowania wybranych cech klinicznych zespołu Turnera w obszarze twarzoczaszki u 93 kobiet o kariotypie 45,X i 64 kobiet z pozostałymi kariotypami.

WYNIKI: Obserwuje się istotne rozbieżności w piśmiennictwie odnośnie do częstości i nasilenia objawów ZT w obszarze twarzoczaszki. Zwracają uwagę: częste występowanie retrognatyizmu, wysokie (gotyckie) podniebienie oraz informacje o trudnościach z karmieniem w dzieciństwie, ale również lepszy stan uzębienia kobiet z ZT niż w populacji ogólnej. Znamienne większy obwód głowy kobiet z ZT z kariotypem 45,X niż u prezentujących pozostałe kariotypy, był jedynym parametrem znamienne różnicującym grupy kobiet z ZT.

WNIOSKI: 1. Występowanie retrognatyizmu, wysokiego (gotyckiego) podniebienia oraz informacje o trudnościach z karmieniem we wczesnym dzieciństwie mogłyby pełnić rolę objawów kluczy, sugerujących istnienie ZT. 2. Na podstawie analizy dostępnego piśmiennictwa oraz częstości występowania charakterystycznych dla zespołu Turnera anomalii w obszarze twarzoczaszki, stwierdzono, że nie da się ich powiązać z prezentowanym kariotypem.

SŁOWA KLUCZOWE

zespół Turnera, twarzoczaszka, cechy kliniczne, fenotyp, kariotyp

INTRODUCTION

Turner syndrome is a chromosome abnormality involving the presence of only one normal X chromosome [1], of unknown aetiology [2]. It comprises a wide series of chromosomal karyotypes and clinical phenotypes [3]. The clinical features of TS have not been completely determined [4]. They differ in phenotypic expression, which results in a diversity of anatomical and physiological deviations from the norm, only partly determined by the differentiated karyotype [5]. Typical physical anomalies are often mildly expressed or absent [6]. Primary phenotypic abnormalities concern tissues derived from the mesoderm: bone, connective and cartilage tissue, gonads, serous membrane lining the peritoneal cavity, pleura, pericardium, dermis and subcutaneous tissue, blood and lymphatic vessels and the urinary tract [7]. There are no pathognomies of TS, and the possibility of its manifestation should be considered in every woman with short stature and delayed puberty [3]. In women with TS, various anomalies appear within the splanchnocranium. These characteristics occur in the area most visible and accessible for physical examination performed by a doctor, in particular by a dentist. Thorough knowledge of them may contribute to the diagnosis of TS. Today we know that late diagnosis may have a negative impact on the further course of life of women suffering from this syndrome [8]. Turner syndrome is a big challenge for patients, their families and society. The current clinical condition of each individual suffering from TS is a resultant of the clinical characteristics of this syndrome, often changed in the process of both conservative (e.g. hormonal treatment with growth hormones, hormone replacement therapy [HRT]), repair and rehabilitation treatment [9,10]. It poses a number of medical, sociological and psychological problems. The treatment of patients with

WSTĘP

Zespół Turnera jest zaburzeniem chromosomalnym, o nieznanej etiologii [1], polegającym na obecności tylko jednego prawidłowego chromosomu X [2]. Obejmuje szeroki rząd chromosomalnych kariotypów i klinicznych fenotypów [3]. Cechy kliniczne ZT nie do końca są właściwie określone [4]. Zespół ten różni się ekspresją fenotypową, co skutkuje różnorodnością anatomicznych i fizjologicznych odchyień od normy, jedynie częściowo uwarunkowanych zróżnicowanym kariotypem [5]. Typowe fizyczne anomalie często są delikatnie wyrażone lub nieobecne [6]. Podstawowe nieprawidłowości fenotypowe dotyczą tkanek pochodzenia mezodermalnego: tkanki kostnej, łącznej i chrzęstnej, gonad, błony surowiczej wyścielejającej jamę otrzewnową, opłucnej, osierdzia, skóry właściwej i tkanki podskórnej, naczyń krwionośnych i limfatycznych oraz układu moczowego [7]. Nie ma cech patognomicznych dla ZT, a możliwość jego ujawnienia się trzeba brać pod uwagę u każdej kobiety z niskim wzrostem i opóźnionym pokwitaniem [3]. U kobiet z ZT w obrębie twarzoczaszki pojawiają się różne anomalie. Cechy te występują w najbardziej widocznym i dostępnym w badaniu fizykalnym obszarze ciała, stąd ich znajomość może przyczynić się do rozpoznania ZT przez lekarza, przede wszystkim stomatologa. Dziś wiemy, że późne rozpoznanie może mieć negatywny wpływ na dalszy bieg życia kobiet z tym zespołem [8]. Zespół Turnera stanowi dla pacjentek, ich rodzin i społeczeństwa duże wyzywanie. Bieżący stan kliniczny każdej osoby z ZT jest wypadkową cech klinicznych tego zespołu, często zmienionych w procesie leczenia zarówno zachowawczego (np. leczenie hormonalne hormonem wzrostu – HTZ), naprawczego, jak i rehabilitacyjnego [9,10]. Generuje wiele problemów medycznych, socjologicznych i psychologicznych. Leczenie

congenital malformations lasts many years and requires the cooperation of numerous specialists.

Within the splanchnocranium, the most characteristic symptoms that may suggest the presence of this syndrome are: changes in tooth morphology (smaller crowns, thinner enamel and dentine, smaller pulp cavity, enamel hypoplasia or opacity) and malocclusions (they are numerous, making it difficult to maintain oral hygiene, most often it is distal occlusion as well as anterior apertognathia, as well as narrowing of the upper dental arch and widening of the lower dental arch). Both deciduous and succedaneous teeth cut earlier. Apart from the teeth, the deviations observed in TS concern the tongue (low tongue rest position), superior and inferior labial frenulum - abnormal attachment (may contribute to gum recession) and generally the splanchnocranium resulting from mandibular bone elongation or shortening [11].

Nowadays, when karyotype tests, also in the prenatal period, are widely available, paying attention to subtle symptoms only suggesting the presence of TS may be irrelevant. Awareness of the presence of TS in a patient undergoing dental or prosthetic treatment or reconstruction of changes within the splanchnocranium, e.g. post-traumatic changes, is necessary because it implies planning a therapy strategy.

In the literature, there are few studies concerning this body area in women with TS. Meanwhile, there are still adults in whom the diagnosis of TS (or local mosaicism) was sometimes made accidentally, not until they already were in adulthood.

The aim of this study is to review the literature on deviations from normal, typical of women with TS in history taking and physical examination of the splanchnocranium area as well as to assess the prevalence of some of the described anomalies in the population of Polish women with TS of various karyotypes observed in our centre between 1995–2015.

MATERIAL AND METHODS

Using the MEDLINE database, a review of the literature from 1989–2017 on the splanchnocranium area in women with TS was carried out. Articles concerning the morphological and functional differences in the physiology and pathology of this region were analysed. The vast majority of them concerned infancy and childhood. Significantly fewer publications were found with respect to adult patients with TS. The aforementioned population of Polish patients with diagnosed TS consisted of 93 women with the 45,X karyotype at the age of 25.2 ± 7.14 and 64 women with Turner syndrome with other karyotypes at the age of 24.1 ± 8.24 . The karyotype was identified using standard cytogenetic analysis [12]. The head circumference was measured using somatometric methods. The incidence of selected clinical characteristics of Turner syndrome in the splanchnocranium region was assessed in 93 women with karyotype 45,X and 64 women with TS with other karyotypes.

osób z wrodzonymi wadami rozwojowymi jest wieloletnie i wymaga współpracy lekarzy licznych specjalności.

W obrębie twarzoczaszki najbardziej charakterystycznymi objawami, których obecność może sugerować występowanie tego zespołu, są: zmiany w morfologii zębów (mniejsze korony, cieńsze szkliwo i zębina, mniejsza komora miazgi, niedorozwój lub nieprzezierność szkliwa) oraz wady zgryzu (są liczne, utrudniają utrzymanie higieny jamy ustnej, najczęściej stwierdza się to tyłozgryz i zgryz otwarty przedni, a także zwężenie górnego i poszerzenie dolnego łuku zębowego). Zęby zarówno mleczne, jak i stałe wcześniej się wyrzynają. Poza zębami odmienności stwierdzone w ZT dotyczą języka (niska pozycja języka), wędzidełka wargi górnej i dolnej – nieprawidłowy przyczep (mogą sprzyjać cofaniu się dziąseł) oraz ogólnie twarzoczaszki – wynikają z wydłużenia lub skrócenia kości szczęk [11]. W dobie współczesnej, kiedy badania karyotypu, także w okresie prenatalnym są powszechnie dostępne, zwracanie uwagi na subtelne objawy jedynie sugerujące występowanie ZT może nie mieć znaczenia. Z kolei świadomość występowania ZT u pacjentki poddanej leczeniu stomatologicznemu, protetycznemu czy też rekonstrukcji zmian w obrębie twarzoczaszki, np. porazowych, jest konieczna, gdyż implikuje planowanie strategii terapii.

W piśmiennictwie nieczęsto pojawiają się prace dotyczące tego obszaru ciała u kobiet z ZT. Tymczasem nadal spotyka się osoby dorosłe, u których rozpoznanie ZT (bądź występowanie lokalnego mozaicyzmu) postawiono, czasem przypadkowo, dopiero w wieku dorosłym.

Celem niniejszej pracy jest przegląd piśmiennictwa dotyczącego typowych dla kobiet z ZT odchyień od stanu prawidłowego w badaniu podmiotowym i przedmiotowym w obrębie twarzoczaszki oraz ocena częstości występowania niektórych opisywanych anomalii w populacji polskich kobiet z ZT o różnych karyotypach, obserwowanych w naszym ośrodku w latach 1995–2015.

MATERIAŁ I METODY

Korzystając z bazy MEDLINE, dokonano przeglądu piśmiennictwa z lat 1989–2017, które dotyczyło zmian w obrębie twarzoczaszki u kobiet z ZT. Analizie poddano artykuły dotyczące odmienności morfologicznych i czynnościowych w stanach fizjologii i patologii wymienionego obszaru. Zdecydowana większość dotyczyła okresu niemowlęctwa i dziecięcego. Pozycji odnoszących się do dorosłych pacjentek z ZT znaleziono znacznie mniej. Wspomnianą populację polskich pacjentek z ZT stanowiły 93 kobiety z karyotypem 45,X w wieku $25,2 \pm 7,14$ oraz 64 kobiety z zespołem Turnera o innych karyotypach w wieku $24,1 \pm 8,24$ roku. Identyfikacji karyotypu dokonano z użyciem standardowej analizy cytogenetycznej [12]. Wykonując badania



The authors focus on the anomalies or abnormalities in the history taking and physical examination, which, on the basis of literature reports, were found to be typical for women with TS, and which at the same time concerned the splanchnocranium region [13].

Table I. Head circumference of women with Turner Syndrome associated with 45,X monosomy or other karyotypes

Tabela I. Obwód głowy kobiet z zespołem Turnera z kariotypem 45,X oraz z pozostałymi kariotypami

No./ Lp.	Head circumference in cm/ Obwód głowy w cm	Number of cases/Liczba przypadków	
		karyotype 45,X/ kariotyp 45,X	other karyotypes/ kariotypy inne
1	47.2		1
2	50–52	6	7
3	52–54	25	22
4	54–56	37	19
5	56–58	22	13
6	58–60	4	2
Total/Razem		93	64
Arithmetical mean/Średnia arytmetyczna		54.73	53.50
Standard deviation/ Odchylenie standardowe		1.95	1.99

P < 0.001

In order to compare the difference in mean values ($x \pm SD$), the independent t-test was used, while a bilateral difference test was applied to assess the incidence of characteristics. The significance level was determined at $p < 0.05$.

RESULTS AND DISCUSSION

The literature on the description of changes within the splanchnocranium region in women with TS can be divided according to the issues raised. The first group specifies the type of deviation and its incidence in women with TS compared to women in the general population (control group), or includes division of the studied subjects according to, e.g. different groups with different karyotypes (most often a comparison of monosomies with other karyotypes). The second deals with evaluating the effectiveness of the applied forms of treatment. The majority of studies on women with TS in the splanchnocranium region of interest were aimed at determining such characteristics whose presence would serve to identify TS or to determine the size and direction of progression of the disease process, modified by the therapeutic process. This applies primarily to treatment with growth hormone or sex hormones. The obtained results may determine the choice of treatment strategy, e.g. prosthetic or post-traumatic. Another, third group of issues is to determine the influence of deviation within the described region on life processes, e.g.

somatometryczne, zmierzono obwód głowy. Oceniono częstość występowania wybranych cech klinicznych zespołu Turnera w obszarze twarzoczaszki u 93 kobiet o kariotypie 45,X i 64 kobiet z pozostałymi kariotypami. Skupiono się na tych anomaliach czy odchyleniach od stanu prawidłowego w badaniu podmiotowym i przedmiotowym, które na podstawie doniesień literaturowych określono jako typowe dla kobiet z ZT, które jednocześnie dotyczyły obszaru twarzoczaszki [13].

W celu porównania różnicy wartości średnich ($x \pm SD$) posłużono się testem t dla zmiennych niepołączonych, z kolei do oceny częstości występowania cech przeprowadzono dwustronny test różnic między dwoma wskaźnikami struktury. Poziom istotności ustalono na $p < 0,05$.

WYNIKI I OMÓWIENIE

Piśmiennictwo dotyczące opisu zmian w obrębie twarzoczaszki u kobiet z ZT można podzielić pod względem poruszanych zagadnień. Pierwsza z grup określa rodzaj odmienności oraz częstość ich występowania u kobiet z ZT w porównaniu z kobietami populacji ogólnej (grupy kontrolnej) lub obejmuje podział badanych wg np. różnych kariotypów (najczęściej porównanie monosomii z pozostałymi kariotypami). Druga zajmuje się oceną skuteczności stosowanych form leczenia. Większość badań nad kobietami z ZT w interesującym nas obszarze twarzoczaszki zmierzała do określenia takich cech, których występowanie posłużyłoby do identyfikacji ZT lub określenia wielkości i kierunku progresji procesu chorobowego, modyfikowanego procesem terapeutycznym. Dotyczy to przede wszystkim leczenia hormonem wzrostu czy hormonami płciowymi. Uzyskane wyniki badań mogą określać dobór strategii leczenia, np. protetycznego czy stanu po urazach. Kolejną, trzecią grupą zagadnień jest określenie wpływu występowania odmienności w obrębie opisywanego obszaru na procesy życiowe, np. negatywny wpływ na odżywianie w wieku dziecięcym czy pozytywny wpływ ZT na stan uzębienia. Wśród analizowanego piśmiennictwa są również prace kazuistyczne.

U kobiet z ZT z kariotypem 45,X najwięcej zmian w twarzoczaszce usytuowanych jest w podstawie czaszki [14]. Według Jensena podstawa czaszki w ZT jest krótsza i bardziej płaska [15]. Spośród 26 dzieci i młodocianych, w tym 16 z kariotypem 45,X i 10 z mozaicyzmem, u 24 (92,3%) zaobserwowano pojedyncze lub mnogie wady w obrębie jamy ustnej. Zaburzenia zgryzu dotyczyły 60–75% badanych, wady podłoża kostnego podniebienia 70–81,3%. Wady tkanek miękkich zauważono w obu grupach w podobnym odsetku (68,6–70%). Wady samych zębów były częstsze przy mozaicyzmie (60%) niż monosomii X (43%). Z zaburzeń zgryzu dominowały zgryzy otwarte i głębokie, zwężenie szczęk, a w pojedynczych przypadkach zgryz krzyżowy i nadzgryz. W zakresie podłoża kostnego podniebienia szczególnie często występowało

a negative influence on nutrition in childhood or positive influence of TS on dental health. Among the analysed literature there are also case studies.

In women with TS with karyotype 45,X, the majority of changes in the splanchnocranium region are located in the skull base [14]. According to Jensen, the skull base in TS is shorter and flatter [15]. Among 26 children and adolescents, including 16 with karyotype 45,X and 10 with mosaicism, 24 patients (92.3%) had single or multiple defects in the oral cavity. Occlusal disorders concerned 60–75% of the subjects, defects of the palatine bone surface – 70–81.3%. Soft tissue defects were observed in both groups in a similar percentage (68.6–70%). The defects of the teeth themselves were more frequent in mosaicism (60%) than in monosomy X (43%). Occlusal disorders included mainly apertognathia, deep bite, mandibular narrowing, and in isolated cases, buccal occlusion and supraocclusion. Gothic palate was particularly common in the bone substrate of the palate, with a total of 17 cases, including four cases of fissured palates, one girl's palate was flat and wide, and in one case torus palatinus was observed. In terms of dentition, excessive wear was observed in six persons, changes in the position of teeth in the dental arches were observed in five persons and hypoplasia of enamel in one patient. Sometimes the teeth were exceptionally pointed and sharp. In six cases, tongue and mouth adhesion, lip shortening in five cases, a large tongue in four cases, lingua plicata in two patients and palatal tongue deformation in one case were found. Three people had gingival fibroplasia and one person was affected by epulis. The dental age evaluated in a clinical examination showed significant fluctuations – from a two-year acceleration in some patients to a two-year delay in others. Dental age, determined by radiological examination, in all cases showed a delay in tooth eruption of 1.8 to 4.5 years in patients with the 45,X karyotype and 0.2 to 2.5 years in girls with mosaicism. It manifested itself in a prolonged time of teeth root formation, which is consistent with the behaviour of skeletal maturity [16]. The molars are smaller and the thickness of the enamel in succedaneous teeth is smaller [17]. Russell, relying on the available literature and his own case assessment, concludes that the orthodontist should know the characteristics of the dentition in TS and, according to this or her knowledge and individual experience, plan modification of the treatment plan [18]. Zilberman et al., drawing on their own research, suggest that the X chromosome promotes the formation of enamel and the Y chromosome influences the growth of enamel and dentine [19]. Szilágyi et al., analysing the changes in the oral cavity in patients with TS, conclude that women with TS are less likely to have cavities, missing teeth and fillings than healthy people, while orthodontic anomalies are more frequent and more serious. The alveolar arch was narrower and of a normal length, though shorter and wider in the mandible. There was a reduced size of tooth crowns [20]. Corvo et al. stated that buccal occlusion comes from shortening of the mandibular transverse dimension and

podniebienie gotyckie – łącznie 17 przypadków, w tym w czterech przypadkach szczelinowate, u jednej dziewczynki podniebienie było płaskie i szerokie, a w jednym przypadku zaobserwowano wał podniebienny. W zakresie uzębienia nadmierne starcie dotyczyło sześciu osób, zmiany pozycji zębów w łukach zębowych zaobserwowano u pięciu, a niedorozwój szkliwa u jednej badanej. Niekiedy zęby były wyjątkowo kończyste i ostre. W sześciu przypadkach stwierdzono zrost języka z dnem jamy ustnej, skrócenie warg w pięciu przypadkach, duży język u czterech osób, pobruzdowanie języka u dwóch pacjentek i zniekształcenie języczka podniebiennego w jednym przypadku. U trzech osób występował włóknisty rozrost dziąsła, a u jednej osoby naddziąsłak. Wiek zębowy oceniany w badaniu klinicznym wykazywał znaczne wahania – od dwuletniego przyspieszenia u części osób do dwuletniego opóźnienia u innych. Wiek zębowy, określany badaniem radiologicznym, we wszystkich przypadkach wykazywał opóźnienie rozwoju zębów, wynoszące u osób z karyotypem 45,X od 1,8 do 4,5 roku, a u dziewcząt z mozaicyzmem 0,2–2,5 roku. Przejawiało się ono przedłużonym czasem kształtowania korzeni zębów, co jest zgodne z zachowaniem się dojrzałości szkieletowej [16]. Mniejsze są zęby trzonowe oraz mniejsza grubość szkliwa w zębach stałych [17]. Russel [18], bazując na dostępnym piśmiennictwie oraz ocenie własnego przypadku, konkluduje, że lekarz ortodonta powinien znać cechy charakterystyczne uzębienia w ZT i zgodnie z tą wiedzą oraz indywidualnym doświadczeniem planować modyfikację planu leczenia. Zilberman i wsp. [19], opierając się na własnych badaniach, sugeruje, że chromosom X promuje tworzenie się szkliwa, a chromosom Y wpływa na wzrost szkliwa oraz zębiny. Szilágyi i wsp. [20], analizując zmiany w jamie ustnej u pacjentek z ZT, konkludują, iż u kobiet z ZT rzadziej występują ubytki w zębach, braki w uzębieniu i ich wypełnienia w porównaniu z osobami zdrowymi, natomiast częstsze i poważniejsze są anomalie ortodontyczne. Łuk zębodołowy szczęki był węższy i normalnej długości, a w zuchwie krótszy i szerszy. Występował zredukowany wymiar koron zębów. Corvo i wsp. [21] stwierdzili, że zgryz krzyżowy pochodzi ze skrócenia poprzecznego wymiaru szczęki i cofnięcia żuchwy u wszystkich pacjentek. W niektórych przypadkach występowało cofnięcie szczęki. Kusiak i wsp. [22] podają, że zęby stałe wcześniej się wyrzynały, miały jaśniejszą barwę szkliwa i mniejsze rozmiary. Stwierdzono również nieprawidłowe przymocowanie wędzidełka u 42%, utratę przezroczystości szkliwa u 58%, a niedorozwój szkliwa u 38% osób. Te cechy były częstsze w ZT niż w populacji ogólnej [23]. Autorzy z Finlandii stwierdzili, że w ZT cechy twarzowoczaszkowe obejmują retrognatyczną szczękę, krótką żuchwę i duży kąt podstawy czaszki. Autorzy z Helsinek zajęli się analizą cefalometryczną pacjentek z zespołem Turnera. Oceńono 9 parametrów liniowych i kątowych. U dziewcząt z ZT zarówno szczęką, jak i żuchwą były bardziej retrognatyczne, żuchwa krótsza, a kąt podstawy czaszki większy. Stwierdzono, że wszystkie pacjentki z ZT



retracting mandible in all patients. In some cases, the maxilla was retracted [21]. Kusiak et al. report that the succedaneous teeth cut earlier, had a lighter colour of enamel and smaller sizes [22]. Abnormal frenulum attachment was also found in 42%, loss of transparency in 58% and hypoplasia of enamel in 38%. These characteristics were more frequent in TS than in the general population [23]. Authors from Finland found that in TS the splanchnocranium characteristics include retrognathic mandible, short jawbone and large cranial base angle. The authors from Helsinki studied the cephalometric analysis of patients with Turner's syndrome. Nine linear and angular parameters were evaluated. In girls with TS, both the maxilla and the mandible were more retrognathic, the jawbone shorter, and the base angle of the skull larger. It was found that all patients with TS had smaller dimensions of pharyngeal space, which is a consequence of mandibular retrognathia. All these characteristics may cause sleep apnoea in women with TS [24]. Subsequent studies also contribute to the opinion that oral cavity disorders in patients with TS concern the presence of gothic palate, malocclusion, and teeth cutting disorders (premature cutting). The first succedaneous molars appear between the age of 1 and 4. Tooth crowns are tiny, the roots are short, and their number is often incorrect [19,20,21,22]. A study from Gothenburg found that in all patients with TS and the isochromosome karyotype all the teeth were smaller [25]. Authors from Sweden showed the presence of quantitative and qualitative changes in dentin and enamel in deciduous teeth in girls with TS. In polarised light it was noted that the enamel crystals had atypical dimensions and orientation. A higher incidence of sub-surface damages and crystal-free areas was found. Higher calcium and phosphorus levels and lower carbon content were the most important features of teeth in patients with TS. The effect of such a biochemical configuration is higher tooth hardness [26].

Dumanic J. et al. observed a shortening of the sella-basion and an increase in the angle of its base as well as double-jawed retrognathism in patients with TS [27]. Authors from the USA report that patients with moderate to incomplete TS image often develop palatal dysmorphism. This symptom is an early indicator of TS [28].

When examining 50 patients with TS aged 20–40 years, Kusiak A. found abnormal lip frenulum attachments in 42% of patients, enamel opacity in 58% and hypoplasia in 38%. Changes in the enamel were more frequent in patients with a monosomy and abnormalities in the structure of the X chromosome [23]. In women with TS, the presence of lateral palatal sutures is found. Authors from Finland observed an increased distance of the tongue from the palate, indicating its lower position. Patients with TS with protruding lateral palatal sutures had a significantly smaller posterior palatal width than patients without lateral sutures. Authors indicate that there is a correlation between mothers and their daughters with TS in terms of palatal width measured at the height of the first premolar teeth [29]. Miquel-

niały mniejsze wymiary przestrzeni gardłowej, co jest konsekwencją retrognatyizmu szczękowo-żuchwowego. Wszystkie te cechy mogą powodować występowanie bezdechu sennego u kobiet z ZT [24]. Kolejne prace również włączają się w pogląd, że zaburzenia w obrębie jamy ustnej u osób z ZT dotyczą występowania podniebienia gotyckiego, wad zgryzu, zaburzeń w wyrzynaniu się zębów (wyrzynanie przedwczesne). Pierwsze stałe trzonowce pojawiają się między 1 a 4 r.ż. Korony zębów są drobne, korzenie krótkie, a ich liczba często nieprawidłowa [19,20,21,22]. W pracy pochodzącej z Gothenburga stwierdzono, że u każdej z badanych pacjentek z ZT i kariotypie izochromosomowym wszystkie zęby były mniejsze [25]. Autorzy ze Szwecji wykazali występowanie ilościowych i jakościowych zmian zębiny i szkliwa w zębach mlecznych u dziewcząt z ZT. W świetle spolaryzowanym zauważono, że kryształy szkliwa miały atypowe wymiary i kierunki przebiegu. Stwierdzono większą częstość podpowierzchniowych uszkodzeń i stref pozbawionych kryształów. Wyższe poziomy wapnia i fosforu, a niższa zawartość węgla były najistotniejszą cechą zębów u pacjentek z ZT. Efektem takiej konfiguracji biochemicznej jest większa twardość zębów [26].

Dumanic J. i wsp. zaobserwowali skrócenie tylnej części czaszki (sella-basion) i zwiększenie kąta jej podstawy oraz dwuszcękowy retrognatyzm u pacjentek z ZT [27]. Autorzy z USA podają, że u pacjentek z umiarkowanym lub niekompletnym obrazem ZT często występuje dysmorfizm podniebienia. Objaw ten jest wczesnym markerem ZT [28].

Kusiak A. [23], badając 50 pacjentek z ZT w wieku 20–40 lat, stwierdził u 42% nieprawidłowy przyczep wędzidełka warg, u 58% utratę przezierności szkliwa, a u 38% jego niedorozwój. Zmiany w szkliwie występowały częściej u pacjentek z monosomią i odchyleńmi w strukturze chromosomu X. U kobiet z ZT stwierdza się obecność bocznych szwów podniebienia. Autorzy z Finlandii zaobserwowali zwiększoną odległość języka od podniebienia, wskazującą na jego niższe położenie. U pacjentek z ZT z uwypuklonymi bocznymi szwami podniebienia występowała znacząco mniejsza tylna szerokość podniebienia w stosunku do chorych bez szwów bocznych. Autorzy wskazują na istnienie zależności pomiędzy matkami i ich córkami z ZT pod względem szerokości podniebienia mierzonej na wysokości pierwszych przedtrzonowców [29]. Miquel-Neto i wsp. [30] podają, że różnorodność fenotypowa w ZT jest wyzwaniem dla klinicystów, a niezdiagnozowany mozaicyzm może prowadzić do trudności w ocenianiu kariotyp-fenotyp. Przebadano 80 pacjentek. Liczba dysmorficznych cech wynosiła od jednej do szesnastu i nie była skorelowana z wiekiem ustalenia diagnozy oraz wzrostem. Autorzy podają, że różnorodność fenotypowa, z wyjątkiem krótkiej, czwartej kości śródreżca, nie jest skorelowana z kariotypem. Autorzy z Finlandii przebadali 97 pacjentek z kariotypem 45,X i 15 z kariotypem 45,X/46,XX. Pierwszą grupę kontrolną stanowiły 32 siostry i 28 matek kobiet z kariotypem 45,X oraz 8 siostr i 2 matki ko-

-Neto et al. report that the phenotypic diversity in TS is a challenge for clinicians, and undiagnosed mosaicism may result in difficulties in evaluating the karyotype-phenotype. 80 patients were tested. The results of the number of dysmorphic features ranged from one to sixteen and was not correlated with the age of diagnosis or growth. The authors state that phenotypic diversity, except for a short fourth metacarpal bone, is not correlated with the karyotype [30]. Authors from Finland examined 97 patients with karyotype 45,X and 15 with karyotype 45,X/46,XX. The first control group consisted of 32 sisters and 28 mothers of women with karyotype 45,X and 8 sisters and 2 mothers of women with karyotype 45,X/46,XX, while the second control group consisted of 35 women of the general population. The crown heights of all the tested teeth, except wisdom teeth, were measured by means of pantomographic X-ray with a digital calliper. The height of the crowns was significantly lower in women with karyotype 45,X than in the population of healthy women, except for the incisors and one canine in the maxilla, while the height of the crowns in women with karyotype 45,X/46,XX was similar to the control group. The differences between 45,X and 45,X/46,XX were statistically significant, except for the height of the upper incisor and a few teeth in the mandible. In conclusion, the authors state that the lack of sex chromosome affects the height of the crowns of the succedaneous teeth, which is related to the size of the chromosomal material deficit [31]. The opinion that the incidence and severity of the symptoms of TS vary is also reflected by the results of our research published in 2008 involving 176 women with TS. Retrogenesis was found in 72.7%, accompanied by an abnormal structure of the dental arch in the form of distal occlusion with protrusion of the upper incisors (58.5%) and distal occlusion with retrusion of the upper incisors (14.2%). Gothic palate was found in 88% of the examined women. The majority of the reported disorders were not treated (79.6%), e.g. only 20.4% of women declared the use of removable braces [32]. A separate, perhaps the only beneficial difference for women with TS is the low incidence of caries. Assessment of the condition of the oral cavity revealed normal dentition in 168 out of 176 (95.2%), missing teeth in seven (4%) and dental caries in eight (4.8%) patients. [32]. There are reports that in patients with TS there is a significant reduction in crown height and root length of incisors, canines and premolars [33], as well as a reduction in crown size of the first and second molars and enamel disorders in the form of whitening and erosion [19].

In the available literature, significant discrepancies are observed both in the incidence and quality of the observed splanchnocranium area. The thesis of high phenotypic differentiation and at the same time a lack of characteristics that could be useful in the diagnostic, therapeutic or rehabilitation process is confirmed. In our clinical material, the condition of dentition was found to be satisfactory in almost all the women with TS (93.65%). The percentage of women with normal dentition, regardless of the separated groups (in mono-

biet z kariotypem 45,X/46,XX, natomiast drugą grupę kontrolną stanowiło 35 kobiet populacji ogólnej. Wysokość koron wszystkich badanych zębów, z wyjątkiem zębów mądrości, mierzono za pomocą rtg pantomograficznego z cyfrową suwmiarką. Wysokość koron zębów była znacząco mniejsza u kobiet z kariotypem 45,X niż w populacji kobiet zdrowych, z wyjątkiem siekaczy i jednego kła w szczęce, podczas gdy wysokość koron u kobiet 45,X/46,XX była zbliżona do grupy kontrolnej. Pomiędzy 45,X i 45,X/46,XX stwierdzono statystycznie znamienne różnice, z wyjątkiem wysokości górnego siekacza i kilku zębów w żuchwie. W konkluzji autorzy podają, że brak sex chromosomu wpływa na wysokość koron zębów stałych, co ma związek z rozmiarem deficytu materiału chromosomowego [31]. W opinię mówiącą o różnej częstości występowania i nasilenia objawów ZT wpisują się również wyniki naszych badań opublikowane w 2008 r., którym poddano 176 kobiet z ZT. Stwierdzono u 72,7% retrogenię, której towarzyszyły zaburzenia budowy łuku zębowego w postaci tyłozgryzu z protruzją siekaczy górnych (58,5%) oraz tyłozgryzu z retruzją siekaczy górnych (14,2%). U 88% badanych kobiet stwierdzono obecność podniebienia gotyckiego. Większość wykazanych zaburzeń nie była leczona (79,6%), np. tylko 20,4% kobiet deklaroowało stosowanie ruchomych aparatów ortodontycznych [32]. Osobną, być może jedyną odmiennością korzystną dla kobiet z ZT, jest niska zapadalność na próchnicę. Oceniając stan jamy ustnej, stwierdzono uzębienie prawidłowe u 168 spośród 176 (95,2%), braki zębowe u siedmiu (4%), a próchnicę zębów u ośmiu (4,8%) osób. [32]. Istnieją doniesienia o tym, że u pacjentek z ZT dochodzi do znamiennej redukcji wysokości koron i długości korzeni zębów siecznych, kłów i przedtrzonowców [33], a także zmniejszenia wymiarów koron pierwszych i drugich trzonowców oraz zaburzeń w obrębie szkliwa w postaci zbielenia i nadżerek [19].

W dostępnym piśmiennictwie obserwuje się istotne rozbieżności zarówno dotyczące częstości występowania, jak i jakościowe różnice w obserwowanym obszarze tkankowym twarzoczaszki. Potwierdza się teza o dużym zróżnicowaniu fenotypowym i jednocześnie braku charakterystycznych cech, których określenie byłoby przydatne w procesie diagnostycznym, leczniczym czy rehabilitacji. W naszym materiale klinicznym stan uzębienia określono jako zadowolający prawie u wszystkich kobiet z ZT (93,65%). Odsetek kobiet z ZT z prawidłowym uzębieniem, niezależnie od wydzielonych grup (odpowiednio w monosomii i u kobiet z ZT prezentujących pozostałe kariotypy 93,75% i 93,55%), był znamienne większy niż u badanych w grupie kontrolnej 45,83% ($p < 0,001$). Jak widać, jedną z niewielu pozytywnych cech wynikających z ZT jest to, że uzębienie rzadziej ulega próchnicy, a tym samym rzadziej dochodzi do utraty zębów w porównaniu z populacją ogólną. W badanej grupie wady zgryzu stwierdzono u 42,3% kobiet z ZT, z monosomią 44,1%, a u kobiet z pozostałymi kariotypami 40,6%. Warto zwrócić uwagę, że odsetek ten nie różnił się



somy and in women with TS, respectively, presenting the remaining karyotypes 93.75% and 93.55%) was significantly higher than in the control group 45.83% ($p < 0.001$). As can be seen, one of the few positive characteristics of TS is that the teeth are less susceptible to caries and thus TS patients are less likely to lose teeth than the general population. In the studied group malocclusion was found in 42.3% of women with TS, with monosomy 44.1%, and in women with the remaining karyotypes 40.6%. It is worth noting that this percentage did not differ from the control group by 54.2%. A lower percentage of malocclusion in the Polish population can be partially explained by effective correction of this complication, while the percentage of women with TS declaring the use of braces did not exceed 20% in either group (18.3 and 14.1%). Retrognathism in the Polish population was observed in both groups 62.4 and 56.3% respectively and was more frequent than in the control group 21.7% ($p = 0.004$). Large discrepancies in the presence of changes in soft tissues (in the analysed group their presence was observed only in individual cases - 2.2% in monosomy and 4.6% in the group with the remaining karyotypes), do not mean that there were less of them. Perhaps this is due to the different system of qualification for testing, effective treatment or co-existence of these two factors.

Girls with TS are characterised by smaller facial dimensions, which was already stated in the 1970s. Hass et al. argue that a short and retrognathic face in TS is caused by an increased skull base angle, reduced size of anterior skull projection and shortened mandibular length [34]. Statistical analysis of our group of women (Table I) indicates a tendency to smaller head sizes in persons with karyotypes other than monosomy. This knowledge may be useful in the possible planning of malocclusion treatment.

TS very often demonstrates a specific model of abnormal occlusions in the sagittal, vertical and transverse dimensions. A clinical orthodontic study supported by pantomographic examination revealed maxillary stenosis in 20 girls out of 25 patients with a high gothic palate [35]. Different palatal conditions in both groups of women of the analysed population was high and amounted to 89.3 and 82.8%, respectively. No similar palatal changes were found in the control group.

The occurrence of the above mentioned differences in the splanchnocranium structure most probably implies feeding difficulties in childhood, which are caused by hypotonia of the cheeks and lips, tongue motion disorders and weaker development of chewing precision [36]. In the discussed material, the presence of this problem in childhood was declared by 99 persons (56.2%), who indicated difficulties in eating (biting, chewing and swallowing). The possibility of snoring and night apnoea was mentioned earlier.

Due to their short stature, patients with TS are treated with growth hormone in their childhood. The aim of the following study was to analyse the influence of long-term treatment with GH on the morphology of

od grupy kontrolnej – 54,2%. Mniejszy procent wad zgryzu w populacji polskiej częściowo można wytłumaczyć skuteczną korektą tego powikłania, przy czym odsetek kobiet z ZT deklarujących stosowanie aparatu korekcyjnego nie przekraczał w obu grupach 20% (18,3 i 14,1%). Retrognatyzm w polskiej populacji występował w obu grupach odpowiednio u 62,4% i 56,3% i był częstszy niż w grupie kontrolnej – 21,7% ($p = 0,004$). Duże rozbieżności pod względem występowania zmian w obrębie tkanek miękkich (w analizowanej grupie stwierdzono ich obecność jedynie w pojedynczych przypadkach – 2,2% w monosomii i 4,6% w grupie z pozostałymi kariotypami) nie znaczą wcale, iż było ich mniej. Być może spowodowane to jest odmiennym systemem kwalifikacji do badań, skutecznym ich leczeniem czy współwystępowaniem obu tych czynników.

Dziewczęta z ZT cechują się mniejszymi wymiarami twarzy, co stwierdzano już w latach siedemdziesiątych ubiegłego stulecia. Hass i wsp. [34] twierdzą, że krótka i retrognatyczna twarz w ZT jest spowodowana wzrostem kąta podstawy czaszki, zmniejszonym wymiarem projekcji przedniej czaszki i skróconą długością żuchwy. Analiza statystyczna naszej grupy kobiet (tab. I) wskazuje na tendencję do mniejszych wymiarów głowy u osób z innymi kariotypami niż monosomia. Wiedza ta może być przydatna w ewentualnym planowaniu leczenia wad zgryzu.

Bardzo często w ZT występuje specyficzny model nieprawidłowych zgryzów w wymiarach strzałkowym, pionowym i poprzecznym. Przeprowadzone kliniczne badania ortodontyczne, wsparte badaniem pantomograficznym, ujawniły u 20 dziewcząt na 25 badanych zwężenie szczęki objawiające się wysokim gotyckim podniebieniem [35]. Odmienny stan podniebienia w obu grupach kobiet, analizowanej przez nas populacji kobiet z ZT, był wysoki i wynosił odpowiednio 89,3% i 82,8%. Nie stwierdzono podobnych zmian w podniebieniu w grupie kontrolnej.

Występowanie wyżej wymienionych odmienności w budowie twarzoczaszki najprawdopodobniej implikuje trudności z karmieniem w dzieciństwie, które spowodowane są hipotonią policzków i warg, zaburzeniami ruchów języka i słabszym rozwojem precyzji żucia [36]. W prezentowanym materiale obecność tego problemu w dzieciństwie deklarowało 99 osób (56,2%), które miały trudności w spożywaniu pokarmów (odgryzanie, żucie i połykanie). O możliwości występowania chrapania i bezdechu nocnego wspomniano już wcześniej.

Ze względu na niski wzrost pacjentki z ZT są w dzieciństwie leczone hormonem wzrostu. Celem kolejnej pracy była analiza wpływu długoterminowego leczenia GH na morfologię twarzoczaszki pacjentek z tym zespołem. Przeprowadzono ocenę 13 bocznych cefalogramów pacjentek w wieku 17,3 roku z kariotypem 45,X, które leczono hormonem wzrostu przynajmniej przez 2 lata. Grupę kontrolną stanowiło 13 pacjentek z zespołem Turnera, które nie otrzymywały tego hormonu. U kobiet, którym podawano GH, więcej line-

the splanchnocranium of patients with this syndrome. The evaluation of 13 lateral cephalograms of patients aged 17.3 with karyotype 45,X, who were treated with growth hormone for at least 2 years, was performed. The control group consisted of 13 patients with Turner syndrome who were not treated with this hormone. In the women treated with GH, the number of more linear measurements was significantly higher than in the untreated patients. The applied therapy affected mainly the posterior region of the face, the growth of the mandible arm, the total length of the mandible, the height of the anterior region of the face and the length of the maxilla. Although the increase in linear measurements was evident, angular measurements and the facial growth rate did not show any significant differences. No signs of acromegaly were found. Long-term treatment with growth hormone affects the development of the splanchnocranium of women with Turner syndrome, with the greatest improvement in the growth of the posterior face and mandibular arm. However, this treatment does not fully compensate for the lack of genetic material of the X chromosome and normalisation of the splanchnocranium [37]. Not all researchers equally appreciate and specify the effect of GH on splanchnocranium bones. Park J.H. et al. from the USA described a case of the concomitance of Klippel Feil and Turner syndromes. The patient had a submucous cleft palate. Her appearance was characteristic of Klippel Feil syndrome, and the clinical triad consisted of a congenital combination of 2–7 cervical vertebrae with a short neck, limited head motility and a low hairline at the back of the neck. Skeletal Class III, an acute mandibular angle and facial asymmetry were observed in the patient. The important conclusion was that the effects of GH treatment should be considered before orthodontic treatment [38]. On the other hand, authors from Sweden examined 21 women with Turner syndrome and compared them with healthy women. Tests were conducted using Hasund's analysis and FACAD software. The authors conclude that women with TS have a significantly more retrognathic maxilla and mandible, a more posterior chin position and an increased posterior maxilla inclination. However, no differences were found between women previously treated with growth hormone and those who were not treated with it [39].

Although the short stature of women with TS is not related to growth hormone deficiency, its application in childhood is common. As can be observed, also in the tissue area observed by us, it is difficult to unambiguously determine the beneficial effect of GH.

In the literature, a large percentage of cases are case studies, which only partially focus on the tissue area of interest (varia). Although they may be useful in determining the pathomechanisms of changes, they do not provide the possibility of a population view of the anomalies mentioned above. Regarding the case, Romanian researchers described a patient with TS characterised by a complex of morphological changes in the

armyńch pomiarów było znacząco większych niż u nieleczoneńch pacjentek. Zastosowana terapia wpływała przede wszystkim na tylny wymiar twarzy, wzrost ramienia żuchwy, całkowitą długość żuchwy, wysokość przedniej części twarzy i długość szczęki. Podczas gdy wzrost pomiarów linearnych był ewidentny, kątowe pomiary i współczynnik wzrostu twarzy nie pokazywały istotnych różnic. Nie znaleziono żadnych cech akromegalicznych. Długoterminowe leczenie hormonem wzrostu wpływa na rozwój twarzoczaszki kobiet z zespołem Turnera, przy czym największa poprawa dotyczy wzrostu tylnej części twarzy i ramienia żuchwy. Leczenie to nie w pełni jednak kompensuje deficyt materiału genetycznego chromosomu X i normalizację cech w obrębie twarzoczaszki [37]. Nie wszyscy badacze w identyczny sposób doceniają i określają wpływ leczenia GH na kości twarzoczaszki. Park J.H. i wsp. [38] z USA opisałi przypadek współistnienia zespołów Klippel-Feila i Turnera. Pacjentka miała podśluzówkowy rozszczep podniebienia. Jej wygląd był charakterystyczny dla zespołu Klippel-Feila, a kliniczna triada składała się z wrodzonego połączenia 2–7 kręgów szyjnych z krótką szyją, ograniczonej motoryki głowy i niskiej granicy owłosienia na karku. U pacjentki stwierdzono trzecią klasę szkieletową, ostry kąt żuchwy i asymetrię twarzy. W podsumowaniu istotne było stwierdzenie, iż należy wcześniej rozważyć skutki leczenia GH przed leczeniem ortodontycznym. Z kolei autorzy ze Szwecji przebadali 21 kobiet z Zespołem Turnera i porównali je z kobietami zdrowymi. Badania przeprowadzono, stosując analizę Hasunda i program FACAD. Autorzy wnioskujeją, że kobiety z ZT mają znacząco bardziej retrognatyczną szczękę i żuchwę oraz dotylne położenie brody, a także wzrost tylnej inklinacji szczęki. Nie znaleziono jednak żadnych różnic pomiędzy kobietami uprzednio leczonymi i nieleczonymi hormonem wzrostu [39].

Pomimo iż niskorosłość kobiet z ZT nie wynika z niedoboru hormonu wzrostu, jego stosowanie w wieku dziecięcym jest powszechne. Jak widać, również w zakresie obserwowanego przez nas obszaru tkankowego jednoznaczne określenie korzystnego wpływu GH jest trudne.

W piśmiennictwie duży odsetek stanowią opisy przypadków, które jedynie fragmentarycznie skupiają się na interesującym nas obszarze tkankowym (varia). Choć mogą być przydatne w określeniu patomechanizmów zmian, to nie dają jednak możliwości populacyjnego spojrzenia na wymienione anomalie. Dla przykładu badacze z Rumunii opisałi osobę z ZT odznaczającą się kompleksem zmian morfologicznych ustno-szczękowo-twarzowych. Spotkanie z pacjentką miało miejsce w czasie badania stomatologicznego. Osiągnięto dobre wyniki leczenia przy minimalnym zastosowaniu procedur inwazyjnych [40]. Podobnym przypadkiem jest wspomniana już praca Park J.H. i wsp. [38] z USA, w której autorzy opisałi przypadek współistnienia zespołów Klippel-Feila i Turnera [38].



mouth, maxilla and face. The meeting with the patient took place during a dental examination. Good treatment results were achieved with minimal use of invasive procedures [40]. A similar case is the aforementioned study by Park J.H. et al. from the USA, in which the authors described the case of concomitance of Klippel Feil and Turner syndromes [38].

Differences in morphological and physiological features within the oral region of the splanchnocranium may initially suggest Turner syndrome to the dentist and thus imply a suitable approach to the patient.

CONCLUSIONS

1. The presence of retrognathism, a high-arched (gothic) palate and information about feeding difficulties in early childhood could be the key symptoms suggesting Turner syndrome.
2. In the light of available literature and analysis of the frequency of Turner syndrome, anomalies in the splanchnocranium region cannot be related to the presented karyotype.

Różnice cech morfologiczno-fizjologicznych w obrębie ustnej części twarzoczaszki mogą wstępnie zasugerować lekarzowi dentyście istnienie zespołu Turnera i tym samym odpowiednie podejście do leczonej osoby.

WNIOSKI

1. Występowanie retrognatyzmu, wysokiego (gotyckiego) podniebienia oraz informacje o trudności z karmieniem we wczesnym dzieciństwie mogłyby pełnić rolę objawów kluczy, sugerujących istnienie zespołu Turnera.
2. W świetle dostępnego piśmiennictwa i analizy częstości występowania charakterystycznych dla zespołu Turnera anomalii w obszarze twarzoczaszki uznano, że nie można ich powiązać z prezentowanym karyotypem.

Author's contribution

Study design – J. Frelich, W. Jeż, T. Irzyniec

Data collection – J. Frelich, K. Lepska, W. Jeż, T. Irzyniec

Data interpretation – J. Frelich, W. Jeż, T. Irzyniec

Statistical analysis – W. Jeż, T. Irzyniec

Manuscript preparation – J. Frelich, W. Jeż, T. Irzyniec

Final approval of the resion to be published – J. Frelich, K. Lepska, W. Jeż, T. Irzyniec

REFERENCES

1. Connor J.M., Loughlin S.A. Molecular genetics of Turner's syndrome. *Acta Paediatr. Scand. Suppl.* 1989; 356: 77–80.
2. Stockholm K., Juul S., Juel K., Naeraa R.W., Gravholt C.H. Prevalence, incidence, diagnostic delay, and mortality in Turner syndrome. *J. Clin. Endocrinol. Metab.* 2006; 91(10): 3897–3902.
3. Lippe B. Turner syndrome. *Endocrinol. Metab. Clin. North Am.* 1991; 20(1): 121–152.
4. Ogata T, Matsuo N. Turner syndrome and female sex chromosome aberrations: deduction of the principal factors involved in the development of clinical features. *Hum. Genet.* 1995; 95: 607–629.
5. Zin A.R., Tonk V.S., Chen Z., Flejter W.L., Gardner H.A., Guerra R., Kushner H., Schwartz S., Sybert V.P., Van Dyke D.L., Ross J.L. Evidence for a Turner syndrome loci at Xp11.2-p22.1. *Am. J. Hum. Genet.* 1998; 63: 1757–1766, doi: 10.1086/302152.
6. Gawlik A., Gawlik T., Małeczka-Tendera E., Gajewska A., Kielbasa A., Własczuk A. The influence of phenotypic expression on the age at diagnosis in Turner syndrome. *Endokrynol. Pediatr.* 2006; 5: 21–30.
7. Wojda A. Podłoże molekularne zaburzeń fenotypowych charakterystycznych dla zespołu Turnera. *Pediatr. Pol.* 1998; 73(12): 1291–1295.
8. Granger A., Zurada A., Zurada-Zielińska A., Gielecki J., Loukas M. Anatomy of Turner syndrome. *Clin. Anat.* 2016; 29(5): 638–642, doi: 10.1002/ca.22727.
9. Irzyniec T.J., Jeż W. The influence of hormonal replacement and growth hormone treatment on the lipids in Turner syndrome. *Gynecol. Endocrinol.* 2014; 30(3): 250–253, doi: 10.3109/09513590.2013.872236.
10. Irzyniec T.J., Jeż W. A beneficial effect of estradiol on blood pressure, not on glucose and lipids levels in women with Turner syndrome. *Arterial. Hypertens.* 2016; 20(4): 206–210, doi: 10.5603/AH.2016.0023.
11. Pospieszynska B.M. The changes in dentition in girls with Turner Syndrome. *Nowa Stomatol.* 2001; 6(4): 28–30.
12. Jeż W., Irzyniec T., Pyrkosz A. Selected problems of the diagnosis of Turner's syndrome. *Prz. Lek.* 2007; 64(3): 130–133.
13. Frelich A., Jeż W., Irzyniec T. Selected clinical features of the head and neck in women with Turner syndrome and the 45,X/46,XY karyotype. *Endokrynol. Pol.* 2017; 68(1): 47–52.
14. Peltomaki T., Alvesalo L., Isotupa K. Shape of craniofacial complex in 45,X females: cephalometric study. *J. Craniofac. Genet. Dev. Biol.* 1989; 9(4): 331–338.
15. Jensen B.L. Craniofacial morphology in Turner syndrome. *J. Craniofac. Genet. Dev. Biol.* 1985; 5(4): 327–340.
16. Knychalska-Karwan Z., Jakób-Doleżał K., Rybakowa M., Sołtysik-Wilk E. Zmiany w jamie ustnej w dysgenезji gonad u dzieci i młodocianych. *Czas. Stomat.* 1981; 34: 775–782.
17. Townsend G., Jensen B.L., Alvesalo L. Reduced tooth size in 45,X (Turner syndrome) females. *Am. J. Phys. Anthropol.* 1984; 65(4): 367–371, doi: 10.1002/ajpa.1330650405.
18. Russel K.A. Orthodontic treatment for patients with Turner syndrome. *Am. J. Orthod. Dentofacial Orthop.* 2001; 120(3): 314–322, doi: 10.1067/mod.2001.115719.
19. Zilberman U., Smith P., Alvesalo L. Crown components of mandibular molar teeth in 45,X females (Turner syndrome). *Arch. Oral Biol.* 2000; 45(3): 217–225, doi: 10.1016/S0003-9969(99)00130-2.
20. Szilágyi A., Keszthelyi G., Nagy G., Madlena M. Oral manifestations of patients with Turner syndrome. *Oral Surg. Oral Med. Oral Pathol. Oral Radiol. Endod.* 2000; 89(5): 577–584, doi: 10.1067/moe.2000.104475.
21. Corvo G., Tartaro G.P., Stoppoloni F., Balzano G. Cephalometric evaluation of patients with Turner syndrome. Authors' experience. *Minerva Stomatol.* 1998; 47(4): 127–133.
22. Kusiak A., Sadlak-Nowicka J., Iliszko M., Limon J. Nieprawidłowości budowy morfologicznej zębów stałych u osób z zespołem Turnera z różnymi aberracjami chromosomu X. *Czas. Stomatol.* 2000; 53(10): 608–614.
23. Kusiak A., Sadlak-Nowicka J., Limon J., Kochańska B. The frequency of occurrence of abnormal frenal attachment of lips and enamel defects in Turner syndrome. *Oral Dis.* 2008; 14(2): 158–162, doi: 10.1111/j.1601-0825.2007.01366.x.
24. Eklund M., Kotilainen J., Evalahti M., Waltimo-Siren J. Cephalometric analysis of pharyngeal airway space dimension in Turner syndrome. *Eur. Orthod.* 2012; 34(2): 219–225, doi: 10.1093/ejo/cjs001.



25. Rizell S., Barrenas M.L., Andlin-Sobocki A., Stecksén-Blicks C., Kjellberg H. Turner syndrome isochromosome karyotype correlates with decreased dental crown width. *Eur. J. Orthod.* 2012; 34(2): 213–218.
26. Rizell S., Kjellberg H., Dietz W., Noren J.G., Lundgren T. Altered inorganic composition of dental enamel and dentin in primary teeth from girls with Turner syndrome. *Eur. J. Oral. Sci.* 2010; 118(2): 183–190, doi: 10.1111/j.1600-0722.2010.00718.x.
27. Dumanic J., Kaic Z., Varga M.L., Lauc T., Dumic M., Milosevic S.A., Brkic H. Characteristics of craniofacial complex in Turner syndrome. *Arch. Oral. Biol.* 2010; 55: 81–88, doi: 10.1016/j.archoralbio.2009.10.008.
28. Makishima T., King K., Brewer C.C., Zalewski C.K., Butman J., Bakalov V.K., Bondy C., Griffith A.J. Otolologic markers for the early diagnosis of Turner syndrome. *Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol.* 2009; 73(11): 1564–1567, doi: 10.1016/j.ijporl.2009.08.005.
29. Perkiomaki M.R., Alvesalo L. Palatine ridges and tongue position in Turner syndrome subjects. *Eur. J. Orthod.* 2008; 30(2): 163–168, doi: 10.1093/ejo/cjm118.
30. Miquel-Neto J., Carvalho A.B., Marques-de-Faria A.P., Guerra-Junior G., Maciel-Guerra A.T. New approach to phenotypic variability and karyotype-phenotype correlation in Turner syndrome. *J. Pediatr. Endocrinol. Metab.* 2016; 29(4): 475–479, doi: 10.1515/jpem-2015-0346.
31. Penttinen R.H., Lahdesmaki R.E., Niinimaa A.O., Personen P.R., Alvesalo L.J. Crown heights in the permanent teeth of 45,X and 45,X/46,XX females. *Acta Odontol. Scand.* 2014; 72(8): 908–916, doi: 10.3109/00016357.2014.921327.
32. Jeż W., Cieślak-Bielecka A., Irzyniec T., Cieślak T. Zaburzenia szczękowo-twarzowe u kobiet z zespołem Turnera. Dobrostan, jakość życia i opieka w chorobie i niepełnosprawności. *Red. J. Daniluk. Lublin* 2008, 75–80.
33. Midtbo M., Halse A. Root length, crown height, and root morphology in Turner syndrome. *Acta. Odontol. Scand.* 1994; 52(5): 303–314, doi: 10.3109/00016359409029043.
34. Hass A.D., Simmons K.E., Davenport M.L., Proffit W.R. The effect of growth hormone on craniofacial growth and dental maturation in Turner syndrome. *Angle Orthod.* 2001; 71(1): 50–59, doi: 10.1043/0003-3219(2001)071<0050:TEOGHO>2.0.CO;2.
35. Pospieszńska M.D., Korman E. Nieprawidłowości narządu zucia u dziewcząt z zespołem Turnera. III Sympozjum Polskiego Towarzystwa Endokrynologów Dziecięcych. Zespół Turnera – aspekty medyczne, społeczne i rodzinne. Warszawa 1994.
36. Mathisen B., Reilly S., Skuse D. Oral-motor dysfunction and feeding disorders of infants with Turner syndrome. *Dev. Med. Child. Neurol.* 1992; 34(2): 141–149, doi: 10.1111/j.1469-8749.1992.tb14980.x.
37. Juloski J., Dumanic J., Scepan I., Lauc T., Milašin J., Kaić Z., Dumić M., Babić M. Growth hormone positive effects on craniofacial complex in Turner syndrome. *Arch. Oral. Biol.* 2016; 71: 10–15, doi: 10.1016/j.archoralbio.2016.06.012.
38. Park J.H., Tai K., Sato Y., Nishiyama A., Shin J.W. A case of Klippel-Feil and Turner syndromes. *Pediatr. Dent.* 2012; 34(2): e35–e39.
39. Svanberg C., Norevall L.I., Ekman B., Wahlberg J., Bagesund M. Cephalometric analysis of adults with Turner syndrome. *Swed. Dent. J.* 2016; 40(1): 33–41.
40. Jivanescu A., Bratu A.E., Naiche D., Scurtu A., Bratu C.D. Interdisciplinarity in oro-maxillofacial dysmorphism rehabilitation of patient with Turner syndrome. A clinical case report. *Rom. J. Morphol. Embryol.* 2012; 53(2): 407–411.