

HURLER SENDROMU'NUN (MUKOPOLİSAKKARİDOZ-I) ORAL BULGULARI: OLGU SUNUMU**Oral Findings Of Hurler's Syndrome (Mucopolysaccharidosis-I): Case Report**

*Zeki ARSLANOĞLU**, *Ahmet ALTAN***, *Halenur ONAT**, *Soydan KILIÇ***, *İbrahim DAMLAR***

**Pedodonti A.D., Mustafa Kemal Üniversitesi, Diş Hekimliği Fakültesi, Hatay, Türkiye*

***Ağız-Diş ve Çene Cerrahisi A.D., Mustafa Kemal Üniversitesi, Diş Hekimliği Fakültesi, Hatay, Türkiye*

ÖZET

Hurler sendromu (Mukopolisakkaridoz tip I) çeşitli dokularda asit mukopolisakkaritlerin birikimiyle karakterize, genetik bir hastalıktır. Bu makalede; Hurler sendromlu 7 yaşındaki bir kız hastanın, ağız, diş ve radyolojik bulgular üzerinde durularak olgu sunumu yapıldı.

Anahtar kelimeler: Hurler sendromu, Mukopolisakkaridoz tip I, oral bulgu, diş hekimliği
Geliş Tarihi / Received: 16.08.2013,
Kabul Tarihi / Accepted: 23.09.2013

ABSTRACT

Hurler syndrome (Mucopolysaccharidosis type I) is one of the genetic disorders involving disturbances in mucopolysaccharide metabolism resulting in increased storage of acid mucopolysaccharide in various tissues. An 7-year-old girl with Hurler syndrome is described in this article, with special emphasis on the oral, dental and radiographic findings.

Key words: Hurler syndrome, Mucopolysaccharidosis type I, oral finding, dentistry

Giriş

Mukopolisakkaridozlar (MPS), nadir olarak görülen lizozomal enzim üretimindeki genetik bozuklukların neden olduğu, kalıtsal metabolik hastalıklardandır (1). MPS'ler etkilenen enzime göre yedi tip (I, II, III, IV, VI, VII ve IX) olarak sınıflandırılır. Mukopolisakkaridoz I lizozomal hidrolaz alfa-L-iduronidaz enziminin eksikliğinin veya yokluğunun neden olduğu otozomal resesif bir hastalıktır (2). Bu enzim heparin sülfat, dermatan sülfat gibi glikozaminoglikanların degradasyonundan sorumludur ve enzimin eksikliği bu maddelerin farklı dokularda birikimine neden olur (3). Mukopolisakkaritlerin birikimi ilerleyen mental retardasyona ve ilk yıldan itibaren artan nörolojik gelişim eksikliğine neden olmaktadır (4). MPS-I'in şiddetli formu Hurler Sendromu (MPS-I-H) olarak da bilinir ve merkezi sinir sistemi üzerine etkilerinin erken başlangıcıyla karakterizedir (5). MPS-I'in daha hafif seyreden diğer formları Hurler-Scheie, Scheie sendromları olup merkezi sinir sistemi üzerine farkedilebilir etkileri yoktur (2).

Hurler sendromunun dünya genelindeki insidansı 1:100000'dir (6). Hastalığın tedavisinde kemik iliği transplantasyonu uygulanır (2,3). Ölüm genellikle yaşamın ikinci dekadından önce, koroner arterler ve kalp kapaklarında mukopolisakkarit birikimi sonucu meydana gelen değişiklikler veya alt solunum yolu enfeksiyonu sonucunda olur (7,8). Olguların hidrosefaliye bağlı büyük ve geniş kafa yapıları vardır. Sendromun cücelik, mental retardasyon, iskelet anomalileri, fitik, hipertansiyon, kardiyak hastalıklar, hepatosple- nomegali, korneal opasiteler, farenks ve larenks yumuşak dokularında mukopolisakkarit birikimine bağlı değişiklikler, kısa kalın boyun, kifoz, azalmış eklem hareketliliği ve fleksiyon kontraktürleri gibi ayırıcı özellikleri bulunmaktadır (9-11). MPS-I-H'nin dental ve oral bulguları; hiperplastik dişetleri, kalın yaygın dudaklar, makroglossi, mikrognati, kubbe şeklinde

damak, kısa ramus ve anormal kondiller, aralıklı hipoplastik çivi şeklinde dişler ve geçikmiş erüpsiyon, lokalize dentigeröz kist benzeri radyolüsensler, dişlerde taurodontizm şeklinde sıralanmaktadır (7, 11-13). Bu makalenin amacı Hurler sendromunda dental, klinik ve radyografik bulguların sunulmasıdır.

Olgu

Anne refakati eşliğinde 7 yaşında kız hasta diş ağrısı nedeniyle kliniğimize başvurdu. Alınan anemnezde hastanın Hurler sendromu (MPS-I-H) olduğu ve anne-babasının akraba olmadıkları, MPS-I-H teşhisinin hastaya 2,5 aylıkken konulduğu öğrenildi. Olgunun preoperatif fizik muayenesinde apatik deforme yüz görünümü, makrosefali, makroglossi, hareketleri kısıtlı kısa boyun, yumuşak dokularda hipertrofiye bağlı gargolizim olduğu saptandı (Resim-1). Ağız içi muayenesinde gecikmiş daimi dişlenme, 55,65,75 no'lu süt molar dişlerde oklüzal çürük gözlemlendi (Resim-2). Radyolojik değerlendirmede diş gelişiminin kronolojik yaşa göre geride olduğu, 71 no'lu süt dişinin persiste olduğu, 74 no'lu dişin kökleri, 84 no'lu dişte derin çürük, ağız içerisine sürmesi beklenen 16,26,36,46 no'lu dişlerin gömülü kaldığı, özellikle 36,46 no'lu dişlerin çevresinde radyolüsens alanlar ve taurodontizm varlığı, gelişimi devam eden 17,27,37,47 no'lu dişlerin distale migre konumlandığı görüldü (Resim-3).

Genel anestezi altında 55,65 ve 75 no'lu dişlerin restore edilmesi ve 71, 74 ve 84 no'lu dişlerin çekimi olacak şekilde tedavi planlaması yapıldı; fakat hasta genel anestezi açısından yüksek risk grubuna dahil olduğundan işlem yapılamadı.

Resim 1: Hastanın fiziksel görünüşü



Resim 2: Ağız içi görüntüsü



Resim 3: Panoramik görüntüsü



Tartışma

Mukopolisakkaridoz nadir görülen kalıtsal bir hastalık olup, çeşitli organlarda karakterize klinik görünümü vardır. Sunduğumuz vakada kalın yaygın dudaklar, makroglosi, kısa ramus ve anormal kondiller, geçikmiş erüpsiyon, lokalize dentigeröz kist benzeri radyolüsenler literatüre paralel şekilde görülmüştür. Bununla birlikte hiperplastik dişetleri, mikrognati, kubbe şeklinde damak, aralıklı hipoplastik çivi şeklinde dişler gibi oral ve dental bulgulara vakada rastlanılmamıştır.

MPS-I-H hastalarında; kemikte ilerleyici bir destrüksiyon yapan dentijeröz kist benzeri lezyonlar daha çok görülür ve sıklıkla mandibulada bilateral olarak tespit edilir (13). Radyografilerde 3 mm radyolüsent görüntü molar dişlerin kronları etrafındaki folikül boyutu için kabul edilebilir sınırdır (3). Bu sendroma sahip hastaların radyolojik muayenesi yapılırken bu sınır dikkate alınmalı, olası bir kistik oluşumun gözden kaçırılmaması için hastanın rutin kontrolleri yapılmalıdır.

MacLeod ve arkadaşları (14) Hurler sendromlu hastalarda hipoplastik kondilin ağız açıklığını kısıtladığını bildirmişlerdir. Ağız açıklığının kısıtlı olması dental girişimleri zorlaştırmaktadır. Ayrıca makroglossi, mikrognati, kısa kalın boyun, hipertrofiye olmuş adenotonsiller ve temporamandibular eklem kısıtlılığı zor veya başarısız endotrakeal entübasyon insidansını yükseltmiştir (15). Kooperasyon sağlanamayan hastalarda genel anestezi düşünülürken bu durum gözden kaçırılmamalıdır.

Kaynaklar

1. Noh H, Lee JI. Current and potential therapeutic strategies for mucopolysaccharidoses. *J Clin Pharm Ther.* 2014;39(3):215-224.
2. Bjoraker KJ, Delaney K, Peters C, Krivit W, Shapiro EG. Long term outcomes of adaptive functions for children with mucopolysaccharidosis I (Hurler syndrome) treated with hematopoietic stem cell transplantation. *J Dev Behav Pediatr* 2006;27:290-296.
3. Hingston EJ, Hunter ML, Hunter B, Drage N. Hurler's syndrome: dental findings in a case treated with bone marrow transplantation in infancy. *Int J Paediatr Dent* 2006;16:207-212.
4. Alpöz AR, Coker M, Celen E, Ersin NK, Gökçen D, van Diggelenc OP, Huijmansc JG. The oral manifestations of Maroteaux-Lamy syndrome (mucopolysaccharidosis VI): A case report. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 2006 ;101(5):632-637.
5. Whitley CB. The mucopolysaccharidoses. In: Beighton P, editor. *McKusick's heritable diseases of connective tissue.* 5th ed. St Louis (MO): Mosby; 1993. p. 367-499.
6. Wraith JE. The first 5 years of clinical experience with laronidase enzyme replacement therapy for mucopolysaccharidosis I. *Expert Opin Pharmacother* 2005;6:489-506.
7. Keith O, Scully C, Weidmann GM. Orofacial features of Scheie (Hurler-Scheie) syndrome (alpha-L-iduronidase deficiency). *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 1990; 70:70-74.

8. Stehling L. Common problems in pediatric anesthesia. 2nd edition, St Louis, Mosby Year Book, 1992: 267-293.
9. Erkal H, ıplaklıgil E, zyurt Y, Arıkan Z. Hurler Sendromu'nda Anestezi Uygulaması: Olgu Sunumu. Kartal Eđitim Ve Arařtırma Hastanesi Tıp Dergisi. 2003; XIV(2): 115-116
10. Hinek A, Wilson SE. Impaired elastogenesis in Hurler disease: dermatan sulfate accumulation linked to deficiency in elastinbinding protein and elastic fiber assembly. Am J Pathol 2000;156:925-938.
11. Thomas S, Tandon S. Hurler syndrome: a case report. J Clin Pediatr Dent 2000;24:335-338.
12. Worth HM. Hurler's syndrome. A study of radiologic appearancesin the jaws. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 1966;22:21-35.
13. Gardner DG. The oral manifestations of Hurler's syndrome. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 1971;32:46-57.
14. MacLeod SP, Macintyre DR. Bilateral hypoplasia of mandibular condyles in Hurler's syndrome. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 1993;75:659-660.
15. Yavařcaođlu B, Grpınar A, Korfalı G, Akın S: Hurler Sendromu ve Anestezi. Trk Anest Rean Cem Mecmuası1996; 24: 329-330.