

SENDROMLAR ve EŞLİK ETTİKLERİ KRANIYOFASİYAL ANOMALİLER

Syndromes And Accompanying Craniofacial Anomalies

Ayşegül AYHAN BANI*

Çağrı TÜRKÖZ**

ÖZET

Gelişimsel anomaliler ve onlarla ilgili düzensizliklerin doğru teşhisi; klinisyenin normal ve dismorfik özellikleri ayırt etme ve tanıma yeteneğine bağlıdır. Sendromik düzensizlikleri olan hastaların güvenli ve etkili tedavisi için, belli sendromlara eşlik eden malformasyonların tamamına hakim bir anlayışa sahip olmak gereklidir. Bu makalede diş hekimlerinin yürüttükleri tedavileri boyunca karşılaşılabilecekleri sendromlar hakkında bilgi verilmektedir.

Anahtar sözcükler: Sendromlar, Kraniofasiyal Bölge, Ortodonti

SUMMARY

The diagnosis of developmental anomalies and the discrepancies related with them is mainly depending on the clinician's ability of distinguishing and recognizing the normal and the dismorphic properties of nature. For effective and careful treatment of the patients with syndromic diseases, one should have the exact intelligence about the malformations accompanying the syndromes. This article gives information to the dentists about the syndromes which they may encounter during the treatment of their patients.

Key Words: Syndromes, Craniofacial Region, Orthodontics

Sendromlar; genetik bir temele dayanabilir ya da teratojenik etkilerle ortaya çıkabilmektedir. Genetik sendromlar; (multiple) çoklu organ sistemlerini etkilemektedir; çünkü genetik bir defektin bulunması, vücuttaki tüm hücreleri ilgilendirmektedir(1).

Gelişimsel anomaliler ve onlarla ilgili düzensizliklerin doğru teşhisi; klinisyenin normal ve dismorfik özellikleri ayırt etme ve tanıma yeteneğine bağlıdır. Smith'e(2) göre; teşhis amaçlı kullanılan malformasyon kategorilerinin 26'sından 12'si baş ve boyun bulgularını içerir. Bunların bazıları hipodonti, mikrodonti, mikrognati ve dudak/damak yarıkları gibi ağız yapıları ile sınırlıdır. Böyle düzensizlikleri olan hastaların güvenli ve etkili tedavisi için, belli sendromlara eşlik eden malformasyonların tamamına hakim bir anlayışa sahip olmak gereklidir.

Ortodontik bölgeyi ilgilendiren sıkça görülen kraniofasial seformiteler(3)

- I) Dudak-Damak Yarıkları
- II) Kraniosinotozlar (Kraniofasiyal dizostoz sendromları)
 - a) Crouzon Sendromu
 - b) Apert Sendromu
 - c) Pfeiffer Sendromu
 - d) Saethre-Chotzen Sendromu
 - e) Carpenter Sendromu
- III) Branşiyal Ark Sendromları
 - a) Hemifasial Mikrosomi
 - b) Goldenhar sendromu
 - c) Treacher Collins Sendromu (Mandibulofasial Dizostoz)
 - d) Nager Sendromu
- IV) Turner Sendromu
- V) Down Sendromu

* Doktora öğrencisi, Gazi Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Ortodonti A.D.

** Öğretim üyesi, Gazi Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Ortodonti A.D.

- VI) Fetal Alkol Sendromu
- VII) Akondroplazi
- VIII) Kleidokranial Displazi
- IX) Marfan Sendromu
- X) Russell-Silver Sendromu
- XI) Beckwith-Wiedemann Sendromu
- XII) Sturge-Weber Sendromu
- XIII) Prader – Willi Sendromu
- XIV) Peutz-Jeghers Sendromu
- XV) Ehlers-Danlos Sendromu
- XVI) Nörofibratozis (Von Recklinghausen Hastalığı)
- XVII) Ektodermal Displazi

I) Dudak-Damak Yarıkları:

Dudak-damak yarıkları total yarıklar veya izole (parsiyel) yarıklar şeklinde ortaya çıkabileceği gibi tek taraflı veya çift taraflı da olabilmektedir (3,4). Ayrıca bireydeki sendromun bir parçası olabilmekte (yaklaşık % 20 vakada) veya bireydeki izole bir bulgu olabilmektedir; yani non-sendromik olarak da görülebilmektedir(3,5). Etkilenen dokulardaki deformasyona ve sonraki klinik seyrine göre çok çeşitli dudak-damak yarığı vakalarına rastlanabilmektedir(3,6).

Veau sınıflandırması (6):

Dudak yarıklarının sınıflandırılması;

Sınıf I; dudağa uzanmayan vermillionun tek taraflı çentiği

Sınıf II; burun tabanına ulaşmayan ancak dudayı kapsayan tek taraflı yarık

Sınıf III; burun tabanına kadar uzanan tek taraflı dudak yarığı

Sınıf IV; dudağın –tüm ya da kısmi- çift taraflı yarığı şeklindedir.

Damak yarıklarının sınıflandırılması;

Sınıf I; sadece yumuşak damağı kapsayan yarık

Sınıf II; alveoler proseslere uzanmayan, yumuşak ve sert damağı içeren yarık

Sınıf III; premaksiller bölgede tek taraflı olarak sert ve yumuşak damak ile alveoler prosesleri kapsayan yarık

Sınıf IV; premaksiller bölgede çift taraflı olarak sert ve yumuşak damak ile alveoler prosesleri kapsayan, sıklıkla premaksillanın mobil olmasına sebep olan yarık şeklindedir.

Dudak-damak yarıklarının ortaya çıkmasında rol oynayabileceği düşünülen faktörler arasında; kalıtım, yakın akraba evliliği, kortizon kullanımı, dolaşım sistemi bozuklukları, oligohidroamniozis

(amniyon sıvısının azalması), avitaminoz (A ve B2) ve gebeliğin ilk 3 ayında anne adayının geçirdiği virütik hastalıklar, aldığı ilaçlar (tolidon), maruz kaldığı X ışınları, psikolojik stresleri sayılabilmektedir(7,8).

Bu vakalarda ortodontik açıdan önemli ağız içi bulguları ve iskeletsel bulgular şöyle özetlenebilmektedir;

-Dişlerde şekil anomalileri(6,9-11)

-Süpernumerer dişler ve özellikle yarık bölgesinde agenezisleri(6,9-11)

-Üst diş kavsinde şiddetli çapraşıklık ve üst çenenin hem transversal hem de sagittal yönde yetersizliği(6,9-11)

-Yarık tek taraflı ise o tarafta yan çapraz kapanış(6,9-11)

-Üst çenenin sagittal yön gelişim yetersizliği nedeniyle mikrognati superior(9-11)

-Angle Sınıf III ilişki ve ön çapraz kapanış(9-11)

-İskeletsel olarak Sınıf III yapı(9-11)

-Maksillanın hipoplastik yapısı nedeniyle bireylerde konkav profil(6,9-11)

görülebilmektedir.

Ayrıca yarık bölgesinin hemen yanında süren dişlerin eksen eğimlerinde bozulmalar, ektoptik sürmeleri, alveol kemik desteğinin çok yetersiz olmasından dolayı bu dişlerin erken kaybı, maksiller ark devamlılığının bozulması ile karşılaşılabilir.

Çift taraflı dudak-damak yarığına sahip bir infantta premaksillanın mobil olmasına bağlı olarak üst anterior bölgedeki yapışık dişetinin alt keserlerin insizal kenarları ile aynı seviyede olmaları şekilde, aşırı artmış overbite gözlenebilmektedir(6,12).

II) Kraniosinostozlar (Kraniofasial dizostoz sendromları)

'Dizostoz' kemik büyüme ve gelişiminin bozulması anlamına gelmektedir(4,13).

'Kraniofasial dizostoz' kavramı; sadece kranial kubbeyi değil hem kranial kaideyi hem de orta yüz süturlarını çeşitli şekillerde etkileyen kraniosinostozların ailesel formlarının jenerik adı olarak kullanılmaktadır(13).

a- Crouzon Sendromu:

Crouzon, bu sendromla ilgili 4 karakteristik özellikten bahsetmiştir: 1- Ekzoftalmi 2-

Retrognatik maksilla 3- Aşağıda konumlanmış maksilla 4- Paradoksal retrojeni(13).

Kafa kaidesi ve baş suturaları zamanından önce kapanmaktadır. Baş ve kafa kaidesi suturaları erken kapandığı için; bunlara bağlı büyüme gösteren üst yüz, özellikle maksilla büyüme ve gelişiminde büyük bir eksiklik vardır. Alt çene gelişimi normal olduğu halde prognatik görünmektedir (pseudo prognati inferior)(3,4). Üst yüzün gelişim eksikliğine bağlı olarak orbita gelişimi de yetersiz olup, gözlerde ekzoftalmi vardır. Üst çene küçüktür, buna bağlı olarak sirküler çapraz kapanış ve üst çenede yer darlığı görülmektedir(4). Maksillada V şekilli dental ark ile birlikte şiddetli çapraşıklık ve dişlerin ektopik sürmesi söz konusudur. Alt arkta ise ters spee eğrisi gözlenebilmektedir(3,14). Alt çenenin büyüme yönünün değişimine bağlı olarak şiddetli ön açık kapanış oluşabilmektedir(3). Damak derin ve bazı olgularda yarık olabilmektedir(15). Hipodonti ve gecikmiş sürme görülebilmektedir. Çekilen kafa röntgen filmlerinde kalvaryaya kemikleri kavernli bir görünümde(4,16).

b- Apert Sendromu:

Postmortem histolojik ve radyografik çalışmalar göstermiştir ki; Apert sendromunda kraniofasial bölgedeki süturlar, kranial kaideye meydana gelen bir kırıldak displazisi nedeniyle erken kapanmaktadır(13,17-20).

Apert bu sendromu; el-ayak deformiteleri (sindaktili) ve kafatasında ciddi şekil bozukluğunu içeren fiziksel bulgular ile mental retardasyon ve körlüğün bir kombinasyonu olarak tanımlanmıştır(13,20).

Apert sendromunun Crouzon sendromu ile benzer özelliklerinin bulunmasının yanı sıra ayrıldıkları keskin noktalar da bulunmaktadır. Apert sendromunun belirtileri, Crouzon sendromuna göre daha az çeşitlilik göstermektedir ancak belirtiler daha ciddi olmaktadır. Gözler arasındaki mesafe daha artmış, gözler daha az ekzoftalmik, orbita daha silik bir hal almıştır. Orta yüz hipoplazisi vertikal ve horizontal olarak daha belirgindir ve üst yüz genişliği daha fazladır(13). Değişen derecelerde gelişim geriliği ve hiperaktivite gözlenmektedir(13).

Bu hastaların, hipnotik dudaklara ve üçgen şeklinde ağız yapısına sahip olmaları nedeniyle ağız solunumu yaptıkları ve ayrıca bu hastalarda derin damak kubbesi ve hipoplastik

maksilla, dişetinde yaş ile artan lateral şişlikler gibi bulguların da olduğu tespit edilmiştir(21,22). Dişlerde çapraşıklık ve malokluzyon sıklıkla gözlenirken, hipodonti görülme olasılığının oldukça düşük olduğu bildirilmiştir(21).

c- Pfeiffer Sendromu:

1964 yılında Pfeiffer; kraniosinostoz, geniş el ve ayak baş parmağı, bazen de elde kısmi yumuşak doku sindaktilisini de kapsayan bir sendrom tanımlamıştır(13).

Bu sendroma sahip bireylerde brakisefaliye neden olan ciddi kraniosinostoz meydana gelmektedir. Düz bir orta yüz, orbital hipertelorizm, geniş ayak ve başparmaklar, kısmi sindaktili Pfeiffer Sendromu'nun klinik özelliklerini oluşturmaktadır(1).

Boutros ve arkadaşları(23); Apert, Crouzon ve Pfeiffer Sendromlu hastalarda, kranial kaideye meydana gelen bir daralmanın kondiler bölgede de daralmaya sebep olduğunu ve bigonial genişlik neredeyse normal iken bikondiler genişliğin azalması şeklinde ortaya çıkan mandibular anomaliler olduğunu bildirmişlerdir. Bannink ve arkadaşları(24) ise, Apert, Crouzon veya Pfeiffer sendromlu hastaların yaklaşık %50' sinde orta yüz hipoplazisi nedeniyle obstrüktif uyku apnenin (OSA) geliştiğini bildirmişlerdir.

d- Saethre-Chotzen Sendromu:

Kraniosinostoz, saçlı derinin frontal kısmının düşük olması, üst göz kapağının aşağı sarkması, fasial asimetri, kısmi kutanöz sindaktili ve diğer iskeletsel anomaliler gibi malformasyonlara rastlanmaktadır(13). Bunlara ek olarak damak yarıklarına da rastlanabilmektedir(25).

e- Carpenter Sendromu:

Carpenter sendromunun klinik özellikleri arasında kafatası asimetri, kraniosinostoz, ayakta polisindaktili, klinodaktiliye eşlik eden kısa parmaklar ve çeşitli yumuşak doku sindaktilileri bulunmaktadır. Koronal, sagittal ve lambdoideal suturların erken kapanmasına bağlı olarak brakiosefali meydana gelmiştir(13,26). Bunlara ek olarak; burun köprüsü düzdür, kulaklar malformedir ve normalden aşağıda konumlanmıştır(1).

Blankenstein ve arkadaşları(27), bu sendromdan etkilenmiş iki erkek kardeşi

incelemiş ve kardeşlerden birinde gecikmiş diş gelişimi, şiddetli hipodonti ve küçük kron boyutlu dişlere rastlanırken diğerinde dişsel gelişim geriliğine hafif düzeyde hipodontinin eşlik ettiğini bildirmişlerdir.

III) Branşiyal Ark Sendromları:

a- Hemifasial Mikrosomi:

Hemifasial mikrosomi; ramus ve/veya kondilin hipoplazisi veya aplazisini ifade etmektedir. Yüzün bir tarafının gelişim geriliği gösterdiği ve bu gelişmeyi çocukluk döneminde yakalayamadığı durumu ifade etmektedir. 'Hemifasial' kelimesiyle her ne kadar yüzün yarısı ifade edilse de, vakaların % 31'i bilateral olup bu vakalarda da yüzün bir yarısı diğerinden daha çok etkilenmiştir(28). Hastalar tamamen semptomsuz gözükebileceği gibi, yüzün yarısında şiddetli semptomlar ile kulağın yokluğu veya kısmi oluşumu şeklinde bulgular verebilmektedir. Çene ucu ve yüz, orta hattı etkilenmiş tarafa kaymış olabilmektedir. Çiğneme kasları, yüz yapılarını taklit etmektedir ve etkilenmiş tarafa hipoplaziktirler(28).

Bu anomalide yüzün bir yarısı diğer yarısına göre küçük kalmıştır ve hem sagittal hem transversal hem de vertikal yönde asimetri mevcuttur. Bu asimetrinin nedeni; bir tarafta ramus mandibularis ve kondilin hiç oluşmamasıdır. Etkilenen tarafta masseter, temporal ve pterygoid kaslar da oluşmadığı için fonksiyon yoktur. Fonksiyonun olmadığı bu bölgede de büyüme ve gelişim olmayarak anatomik yapılar küçük kalmaktadır (mikrosomi). Etkilenen tarafta maksilla ve zigomatik kemiğin büyüklüğü azalmıştır. Damak asimetrik ve derindir; fakat yarıktır. Bu anomali için tipik iki bulgu: 1) Tek tarafta ramus ve kondilin olmayışı 2) Etkilenen taraftaki kulak kepçesi anomalisi'dir(4,29).

b- Goldenhar sendromu:

Oldukça nadir karşılaşılan bu hastalıktan etkilenen bireylerin yüzünün bir yanı büyüken diğer yanı küçük olabilmektedir. Bu sendroma sahip kişilerde göz bulguları (mikroftalmi, kolobom, epibulbar dermoid ve lipodermoid malformasyonlar); kulak anomalileri (mikroti, atrezi, kulak fistülleri); vertebral anomaliler ve konjenital kalp anomalileri; dudak-damak yarıkları; fasial asimetri; gelişimsel dişsel bozukluklar ve mental retardasyon görülmektedir(30,31). Fasial asimetri ve mandibulanın hipoplazisi bu sendromun tipik bulgularıdır(30,31).

bulanın hipoplazisi bu sendromun tipik bulgularıdır(30,31).

c- Treacher Collins Sendromu (Mandibulofasial Dizostoz):

Bu anomalide kulak kepçesinde deformasyon, alt göz kapaklarının dış üçte birinde yarıktır ve bu yarığın üçte bir dış tarafında kirpikler olmasına karşın üçte ikilik kısmında kirpikler yoktur. Alt göz kapaklarının sağ ve sol tarafındaki bu yarıklar, gözlerin dış uçlarının aşağı doğru sarkmasına (antimongoloid görünüm) neden olmaktadır. Sağ ve sol zigomatik kemikler ya hiç oluşmamıştır ya da tam gelişmemiş olup temporal kemikle yaptıkları *arcus zygomaticus* yoktur(4).

Yenidoğanda bu sendromun karakteristik özelliği olarak ortaya çıkan ciddi mikrognati hayati önem taşımaktadır. Havayolu tıkanmalarına ve beslenmede zorluğa neden olabilmektedir(16,32).

Damak derin olup hastaların % 40'ında damak yarığı görülmektedir. Mandibula tam gelişmemiş olup küçüktür; ramus boyutu kısa, gonial açı büyük ve buna bağlı olarak iskeletsel açık kapanış ve kuş yüzü görünümü ortaya çıkmaktadır(4,33).

d- Nager Sendromu:

'Akrofasial Dizostoz' da denilmektedir. Branşiyal ark sendromlarından olan bu bozuklukta malar hipoplazi, aşağıya eğimlenmiş göz kapakları, yüksek nazal köprü, dış kulak defektleri, asimetrik uzuvlar ve nadiren de dudak-damak yarıkları gibi anomalilere rastlanmaktadır. Mikrognati de bu sendromda dikkati çeken bir bulgudur(15,34).

Halonen ve arkadaşları(35), Finlandiya'da son 17 yılda sadece 3 hastada Nager Sendromuna rastlandığını belirtmişlerdir. Bu hastaların kraniofasial yapıları ve dental gelişimlerini inceleyerek yaş normları ile kıyasladıklarında; mandibulanın ciddi anlamda kısa ve retrognatik olduğunu, posterior rotasyona uğradığını ve ramus gelişiminin çok yetersiz olduğunu bildirmişlerdir. Bu hastalarda yumuşak damağın oluşmadığı ve nazofaringeal hava yolunun geniş olduğunu, tüm süt dişlerinin ağızda bulunmasına karşın daimi dişlerde eksiklikler olduğunu, hastalardan 2 tanesinde diş yaşının kronolojik yaştan ileride olduğunu gözlemişlerdir.

IV) Turner Sendromu :

Turner sendromu; bir dişide eşey kromozomlarından birinin bulunmaması sonucu ortaya çıkan çeşitli semptomların tümüne verilen addır. Turner sendromluların fenotipi dişi olarak görülmektedir; fakat eşey organları ve eşey hücreleri gelişmediğinden kısır bireylerdir (36,37). Turner sendromlu bireylerde doğuştan böbrek rahatsızlıkları, kalp anomalileri en çok görülen hastalıklardır(38,39).

Üçgen yüz yapısı, kısa burun ve yüksek burun tabanı, küçük ve silik çene ucu, düşük konumlanmış ve malforme kulaklar kraniofasial özellikleri oluşturmaktadır(40).

Dental yaş takvim yaşından ileridedir. Dişler küçüktür, kökleri kısadır ve diş hareketleri sırasında rezorpsiyona eğilim gösterebilmektedirler(3).

Turner sendromlu bireylerde kafa kaidesi kısadır; maksilla ve mandibula retrognatiktir (3). Damağın yüksekliği normaldir ancak dar bir palatal yapı görülmektedir. Bireylerin istihattaki dil pozisyonu, normal bireylerinkinden daha düşüktür. Dilin pozisyonunun düşük olması nedeniyle yanakların üst dental ark üzerindeki basınç göreceli olarak azalmakta ve bu da arkta daralmayla sonuçlanmaktadır. Alt dental arkta ise yine aynı duruma bağlı olarak genişleme söz konusu olmaktadır. Lateral çapraz kapanış, artmış overjet ile birlikte distal molar kapanış ilişkisi ve anterior open-bite eğilimi de bu sendroma eşlik eden karakteristik bulgulardır(41).

V) Down Sendromu:

Bu anomalinin diğer adları; 'Trisomy 21' ve 'Mongolizm' dir(6,14,16,42). Çünkü Down Sendromlu çocuklarda 21. kromozom bir çift yani iki adet değil de üç adettir. Yaşı geçkin annelerin mongoloid çocuk doğurma olasılığı daha fazladır. Çalışmalarda çocuğun mongoloid olma ihtimalinin 500 ile 1250 doğumda bir olduğu bildirilmektedir(14,16,42).

Mongolizmde; gözler dış kenarları yukarı doğru çekik olmak üzere eğiktirler. Gözler arası uzaklık artmış ve burun kökü genişlemiştir(16).

Sforza ve arkadaşları(43), Down sendromlu bireylerin nazolabial açılarını inceledikleri çalışmalarında; bu bireylerde nazolabial açının arttığını, burnun normal bireylerle kı-

yaslandığında hem vertikal hem anteroposterior yönde küçük olduğunu, dudak hacminin küçüldüğünü fakat vermilion boyutunun arttığını bildirmişlerdir.

Kranium'un ön-arka yön uzunluğu kısa, transversal yön boyutu ise geniştir. Fakat bir bütün olarak baş küçüktür. Bu tipik özellikler akrabalığı olmayan Down sendromlu çocukların birbirine benzemelerine sebep olmaktadır(2). Zeka geriliği söz konusu olup en fazla 6-7 yaş zeka seviyesine ulaşılabilir(16). Kaslar hipotoniktir, boy kısa kalmaktadır, fontaneller ve suturalar geç kapanmaktadır, frontal ve sfenoid sinüsler az oluşmuş veya hiç oluşmamıştır(16).

Orta yüz büyüme ve gelişimi eksik olduğundan pseudo prognati inferior görülmektedir. Ağız küçük olduğundan pseudo makroglossi izlenir. Dil itimi ve yan çapraz kapanış, mongoloid çocuklarda yaygın bir bulgudur(6,16,42). Süt ve daimi dişlerin sürmelerinde gecikme vardır. Down sendromlu çocuklarda % 40 oranında diş eksikliğine rastlanmaktadır. Üst yan kesici dişler eksik değilse bile (konik formda) şekil anomalisi gösterebilmektedirler(4). Down sendromlu çocuklarda periodontal hastalık prevalansı oldukça yüksektir(6,16).

Khocht ve arkadaşları(44), 55 Down sendromlu ve 74 Down sendromundan bağımsız mental retarde hastayı 88 kontrol grubu bireyiyle kıyasladıkları çalışmalarında; Down sendromlu ve mental retardasyon gruplarında kontrol grubuna göre daha fazla diş kaybı, sondlamada kanama, yüksek gingival ve plak indeks değerleri gözlemişlerdir. Down sendromu grubunda diğer iki gruba göre daha fazla ataşman kaybı izlenmiştir.

Suri ve arkadaşlarının(45), Down sendromlu bireyler ile normal bireylerin kraniofasial ölçümleri arasında fark olup olmadığını belirlemek üzere yaptıkları çalışmada; Down sendromlu 25 bireyden tedavi öncesi alınan lateral sefalometrik filmlerde yapılan ölçümler ile Burlington Growth Center'dan elde edilen değerler kıyaslanmış ve Down sendromlu bireylerin kraniofasial yapılarında belirgin boyutsal yetersizlikle beraber konumsal anomali olduğu belirtilmiştir. Ön ve arka kafa kaidesi boyutları azalmış, kranial kaide açısı genişlemiş, Sella ile Frankfurt Horizontal Düzlemi arasındaki mesafe ile ön ve arka yüz yüksekliği

azalmıştır. Azalmış anterior bazal ve apikal boyutları ile daha küçük olduğu gözlenen maksillaya; mandibulada küçük ramus, korpus ve simfiz boyutları eşlik etmektedir. Mandibular simfiz protruzivdir. Maksiller keserler ciddi boyutta protruziyon göstermektedir. Hem maksiller hem de mandibular dişlerde sürme gecikmelerine rastlanmıştır. Alveolar gelişim gerilemiştir, sıklıkla anterior open-bite gözlenmiştir. Maksiller ve mandibular düzlemler açık kapanışı kompanze etmek istercesine rotasyon göstermişlerdir. Bireylerin % 92'sinde bir veya daha fazla diş eksikliğini kapsayan hipodonti gözlenmiştir.

VI) Fetal Alkol Sendromu:

Yılda 5000'den fazla yenidoğanda fetal alkol sendromu görülmektedir(6). Anne adayının hamileliği süresince alkol tüketimine bağlı olarak ortaya çıkabilen, mental ve fiziksel defektlerle karakterize bir sendromdur(46). Bu sendroma sahip bireylerde; mikrosefali, bilateral ptozis, kısa orta yüz, düz bir nazal köprü, kısa filtrum ve ince üst dudak fiziksel bulgular olarak karşımıza çıkmaktadır(47). Bunlara ek olarak; yarık damak, mikrognatik mandibula veya her iki çenenin göreceli prognatizmi de görülebilmektedir(48).

Fetal alkol sendromundan etkilenen bireylerdeki dental problemlerin çoğu, iskeletsel uyumsuzluklardan kaynaklanmaktadır. 5 yaşın altındaki çocuklar, hiperaktiviteye eğilimli olduklarından; bu çocuklar büyüklerinde daha iyi kooperasyon göstermektedirler(48).

Naidoo ve arkadaşları(46) Fetal Alkol Sendromlu çocuklar ile normal çocukların sefalometrik ölçüm sonuçlarını karşılaştırmak üzere yaptıkları çalışmada; fetal alkol sendromlu çocuklarda vertikal ve horizontal olarak normalden az gelişmiş maksilla, uzun yüz sendromunun özellikleriyle birlikte geniş gonial açı ve kısa ramus boyutuna dikkat çekmişlerdir. Ayrıca bu bireylerde anterior open-bite eğilimi olduğunu ancak anterior dentoalveolar yapıların dik yön boyutlarının bunu kompanze etmek amacıyla arttığını bildirmişlerdir.

VII) Akondroplazi:

Büyüme ve gelişim çağında; intramembranöz kemikleşmenin normal olarak gerçekleşmesi, ancak endokondral kemikleşmenin düzensizliğe uğramasıyla ortaya çıkmaktadır. Epifizde ve kafa tabanı kırırdağında kalsifi-

kasyonda bozulma vardır(49,50). Vücudun uzun kemiklerinin boylarının uzaması endokondral kemikleşmeye bağlı olduğundan ve endokondral kemikleşmenin düzensizliğe uğraması söz konusu olduğu için, bu vakalarda cücelik görülür ki; bu tür cüceliğe 'Akondroplastik Cücelik' adı verilmektedir. Akondroplastik cücelerde baş ve vücut oranlarında bozukluk vardır(6). Gövde ve kafa normal büyüklükte olduğu halde kollar ve bacaklar fazlasıyla kısadır(49,51,52).

Bu vakalarda; sfenoid kemik ile oksipital kemik arasındaki sinkondrozisin erken dönemde sinostozu sonucunda kafa kaidesi sagittal yön gelişimini yapamamakta ve kısa kalmaktadır(6). Yüzün orta üçlüsü içeriye doğru çökük bir hal almıştır.(6,53,54) Maksillanın küçük olmasına karşın alt çene normal gelişimini tamamlamakta ve retrognati superior oluşmaktadır(49).

Frontal kemik intramembranöz yolla kemikleştiğinden; ancak kafa kaidesinin sagittal yön gelişimi sfeno-oksipital sinkondrozisin sinostozuna bağlı olarak yetersiz olduğundan; akondroplastik cücelerde bombeli bir alın görülmektedir(13,53,54).

Ağız içi muayenede; anterior cross-bite, açık kapanış, üst çenenin küçük olması sebebiyle çapraşıklık görülebilmekte ve süt dişlerinin erken düşmesi, daimi dişlerin sürmelerinde gecikmeler söz konusu olabilmektedir(6). Dental ve iskeletsel sınıf III malokluzyon, dar maksilla, makroglossi gözlenmektedir(50). Nasal pasaj dardır ve bireyler uyku apnesi adaydır(54).

VIII) Kleidokranial Displazi (Kleidokranial Dizostoz):

Kleidokranial displazi; nadir görülmekte ve değişik derecelerde kendini gösterebilmektedir(55,56).

Kleidokranial displazi' de birincil olarak intramembranöz kemikleşme ile oluşan kemikler etkilenmektedir(57). Klavikula tek veya çift taraflı olarak ya hiç oluşmamıştır ya da az gelişmiştir. Buna bağlı olarak bu sendroma sahip bireyler, omuzlarını birbirine doğru yaklaştırmakta; hatta klavikulalar oluşmamışsa omuzlarını birbirine deydirebilmektedirler(4,6,49). Omuzlarının fonksiyon görmelerinde ise herhangi bir bozukluk yoktur(49).

Büyüme ve gelişim eksikliği sonucu; sagittal yönde kafatası daralmış, transversal yönde ise genişlemiştir(6,55). Fontanellalar ve sütürlerin kapanmasında gecikme vardır(55). Sütürler bölgesinde kemikler arasında 'Wormian Kemikçikleri' adı verilen çok sayıda küçük kemik bulunmaktadır(4,6).

Sütural büyüme gösteren üst yüz, üst çene ve paranazal sinüs yapılarında gelişim eksikliği vardır(4). Sinüsler, özellikle de frontal sinüsler, genellikle çok küçüktür(51). Maksillanın hipoplazik olması nedeniyle mandibula relatif olarak prognatik görünmekte, bundan dolayı false prognati inferior ortaya çıkmaktadır(55).

Üst damak derin ve dardır. Sert damakta yarıklar görülebilmektedir. Mandibular simfizide birleşmeme görülebilmektedir(4,55).

Süt ve sürekli dişlerin oluşumu ve sürmesi çok gecikmiştir(4). Süt dişleri uzun süre ağızda kalabilmektedir. Daimi dişlerin sürmesi gecikmekte veya bu dişler hiç süremeyebilmektedirler(55,56). Daimi dişlerin sürmesinin sağlanması amacıyla süt dişlerinin çekimi başarıyla sonuçlanmamaktadır(3). Hatta gömülü kalmış dişler ve bunlara eşlik eden foliküler kistler olabilmektedir. Dişler geç sürdüğü veya gömülü kaldığı için diş sayısında bir eksiklik (pseudohipopodonti) düşünülebilmektedir; ancak tam tersine diş sayısında fazlalık, çok sayıda artı diş özellikle maksillada keser ve kanin bölge ile mandibulada premolar bölgede görülebilmektedir(3,56).

IX) Marfan Sendromu:

Marfan Sendromu; konnektif dokuyu ilgilendiren, iskelet sistemi ile birlikte kardiyovasküler ve oküler sistemleri tutan bir sendromdur(58).

Sıklıkla, uzun ve dar bir yüze derin damak kubbesi eşlik etmektedir(59). Belirgin bir alt çene ile birlikte malokluzyon da görülebilmektedir(59). Eklemlerde gevşeklik, uzun kemiklerde uzama nedeniyle bireyler orantısız bir şekilde uzun olmakta; bireylerde sternal deformite ve skolyoz görülmektedir(60). Lensin dislokasyonu ve ciddi miyopi, oftalmik bulgulardır(16). Marfan sendromunda, aortun bağ dokusunda ölüme yol açabilecek ciddiyette değişiklikler görülebilmektedir. Bu nedenle bu sendromun erken fark edilmesi önem kazanmaktadır(16).

Ağız içerisinde ise; maksiller darlığa ve derin damak kubbesine, posteriorda çapraz ka-

panış ve üst çenede çapraşıklık eşlik etmektedir. Yaygın olarak dolikosefalik yüz tipi ve iskeletsel sınıf II malokluzyon görülmektedir. Genellikle hastalar aşırı artmış overjet ve çapraşıklığın düzeltilmesini istedikleri için iyi kooperasyon göstermektedirler(60).

X) Russell-Silver Sendromu:

Intrauterin gelişme geriliği olan kısa boy, küçük üçgen yüz görünümü, düşük kulak, içe eğik serçe parmağı ve diğer bir grup yapısal değişikliklere sahip hastalarda tanımlanmıştır(61).

Bu sendroma sahip bireylerde sıklıkla asimetrik vücut yapısı, hipoplazik mandibula, ince üst dudak, küçük ve ayırık dişler görülmekte; fontaneller geç kapanmaktadır(1,61). Derin damak kubbesine dar bir maksilla eşlik etmektedir(4). Çeneler küçüktür, çene ucu erken yaşta belirginken yaşla birlikte silikleşme eğilimindedir(61).

Bu sendroma sahip çocuklarda; fasiyal oranlarda deviasyonlara ve normalden daha küçük lineer fasiyal boyutlara, küçük, retrüziv ve dik eğimli alt ve üst çeneye, arka yüz yüksekliğine oranla artmış ön yüz yüksekliğine rastlanmaktadır(61). Dental olgunluk normal limitler içerisinde fakat diş sürme zamanlarında gecikmeler görülebilmektedir(61).

XI) Beckwith-Wiedemann Sendromu:

Nadir gözlenen bir konjenital bozukluktur. Beckwith-Wiedemann Sendromu'nun tanısının konmasında önemli kriterler: makroglossi, makrosomi (iri vücut oranları, gigantizm), abdominal duvar defektleri, kulakta pitler ve neonatal hipoglisemidir(62,63).

Makroglossiye bağlı olarak çenelerin ve dişlerin normal gelişimi engellenmekte, malokluzyon oluşmaktadır(64).

XII) Sturge-Weber Sendromu:

'Ensefalotrigeminal anjiomatozis' de denilen bu sendrom; hastalarda yüzdeki şarap lekelenmelerine ilave olarak mental retardasyon, epilepsi ve intrakranial hemanjiomlar ile karakterizedir. Sendromun daha kısıtlı olan formunda yüzde lekeler ve ağız mukozasında renklenmeler görülmektedir(49).

XIII) Prader – Willi Sendromu:

Prader-Willi Sendromu, sıklıkla tedavi edilmemiş aşırı obez çocuk ve adölesanlarda teşhis edilmektedir(16).

Prader-Willi Sendromu'na sahip hastaların çoğunda 15. kromozomda silinme tespit edilmiştir. Bu sendromda; gelişim geriliği, infantil hipotoni, anormal cinsel olgunlaşma ile hipogonadizm, mental retardasyon ve davranış bozuklukları, kısa boy, küçük el ve ayaklar görülmektedir. Dismorfik fasiyal özellikler, dişlerde yaygın çürük ve mine hipoplazileri dikkati çekmektedir(65). Tükürüğün vizközitesi artmıştır(1).

XIV) Peutz-Jeghers Sendromu:

Peutz-Jeghers sendromlu hastalarda yaygın olarak ağız içinde ve ağız dışında pigmentasyonlar görülmektedir. Boyutları 1 ila 5 mm arasında değişen melanotik maküller, dudakların vermillion sınırında, labial mukozada, damakta ve dilde bulunabilmektedir. Kalıcı özellik gösteren ağız içi lezyonları genellikle yü-

zeyden kabarık olmayan, silik halde ve ağrısızdır; bu nedenle hastalar bu lezyonlardan habersizdirler(66).

XV) Ehlers-Danlos Sendromu:

Ehlers-Danlos Sendromu klinik bulguları örtüşen yaklaşık on bağ dokusu hastalığının genel adıdır. Bu hastalıkların ortak semptomları arasında; doku kırılabilirliği, eklemlerin aşırı gevşekliği, derinin fazla yumuşak ve esnek olması, kolaylıkla morarmaların oluşması ve belirgin skar oluşumuyla sonuçlanan yara iyileşmesi bulunmaktadır(16,67,68). Klinik bulgular, kalıtsallığın tipi ve moleküler temeline bağlı olarak değişmektedir. Ehlers-Danlos Sendromu; tip I-III-IV kollajenlerin oluşturulmasında bir genetik defekt sonucu meydana gelmektedir(67).

Kollajen I,III ve IV'teki defektlerin orofasiyal yapılara yansımaları(67);

Yapı	Kollajen Tipi	Klinik Yansıması
Kemik	I,III ve IV	-Diş çekimi sonrası socketin yavaş iyileşmesi -Periodontal tedavi sonrası defekt alanları
TME	I,III ve IV	-TME hipermobilitesi ve tekrarlı dislokasyonlar -Temporomandibular bozuklulara aşırı duyarlılık -TME hematrozisine aşırı duyarlılık -TME mobilitesi
Diş / Dentin	I	-Kök deformitesi
Diş / Pulpa	I,III	-Anormal pulpa odası -Pulpa kalsifikasyonu
Mukoza	I,III ve IV	-Uzayan iyileşme ve artan kırılabilirlik -Kanama eğiliminde artış
Periodontal Ligament	I,III ve IV	-Ataçmanın hızlı kaybı -Kök düzleştirme sonrası defektli iyileşme

Ağız içi bulgular(69);

Yapı	Bulgular
Mukoza	-Enstrümanlarla temasta rüptüre olabilecek kadar ince bir hal almıştır. Kanamaya eğilim artmıştır.
Periodontal dokular	-Periodontal cerrahi veya diş çekimi sırasında kanamanın kontrolü zordur. -süt ve daimi dişlerin erken kaybına sebep olabilen Prepubertal Generalize Periodontitis yaygın bir klinik bulgudur.
Dişler	-Mine hipoplazileri yaygın olarak görülmektedir. -Premolar ve molar dişlerde derin fissürler ve uzun tüberküller görülebilmektedir. -Dişler kırılabilir olabilmekte ve bazen de mikrodonti görülebilmektedir. -Radyografik incelemede pulpa taşları ile kısa ve deforme olmuş kök uçları dikkati çekmektedir.
Dil	-Dil oldukça elastiktir. Sendroma sahip bireylerin yaklaşık %50'si dillerini burunlarına deşirebilmektedirler.
Damak	-Genellikle kubbeli bir hal almıştır.

XVI) Nörofibratozis (Von Reckling-hausen Hastalığı):

Nörofibratozis; çok sayıda nörofibrinmanın görüldüğü, otozomal dominant geçişli bir hastalıktır. Her 3000 doğumdan birinde görülebilir sıklığı vardır(70,71).

Deride kahverengi renklenmeler (cafe-au-lait) olmaktadır. Tümörler doğuştan var olabilmekle beraber esas olarak pubertede ortaya çıkmakta ve erişkinlik döneminde yavaş bir hızla büyümeye devam etmektedirler(70,72).

Kraniofasial yapılarda ortaya çıkan pleksiform nörofibrinmalar ağız içerisine yayılabilmekte, oral yapıların fonksiyonuna engel olacak anomalilere sebep olarak diş dizilerini bozmakta ve çiğnemeyi olumsuz etkilemektedir(16).

Ağız içinde en sık dil de ve yanak mukozasında bulunmaktadırlar. İçlerindeki kollajen miktarına bağlı olarak kıvamları yumuşak veya sert olabilmektedir. Nörofibrinmalar dilde derine yerleşmişlerse makroglossi tablosu ortaya çıkmaktadır. Yüzeysel olurlarsa bu kez de skrotal dil görünümü olmaktadır. Periodontal membran yerleşimli lezyonlar dişlerde sallanmalara sebep olmaktadır. Çene kemiğinin içinde yerleşmiş olanlar radyografilerde radyolüsent bir görüntü vermektedir(70).

XVII) Ektodermal Displazi:

'Ektodermal displazi'; ektoderm kaynaklı vücut yapılarını etkileyen çok sayıda farklı tipleri bulunan sendromları tanımlamak için kullanılan bir kavramdır(16). Ektodermal displazinin 150'den fazla tipi vardır. En çok etkilenen ektodermal yapılar; saçlar, tırnaklar, ter bezleri ve müköz bezlerdir. Ektodermal displazilerin bazı çeşitlerinde; mental retardasyon, konjenital kalp hastalığı ve dudak-damak yarığı gibi anomalilere de rastlanabilmektedir(16).

En yaygın olarak bilinen tipi; X-bağlı resesif anhidrotik tip ektodermal displazidir. Hipodonti, dental hipoplaziler ve şekil anomalilerinin yanında; hipohidrozis veya anhidrozis, hipotrikoz ve asteatoz ile karakterizedir (6,73,74).

Ağızda bulunan süt dişleri boyutsal olarak normal veya küçük olabilmektedir. Anterior dişler sıklıkla koniktir ve bu durum oligodontinin görüldüğü bir çok ektodermal displazide karakteristik bulgudur. Altlarından gelecek daimi

molar germi olmayan süt molarlar, ankiloza eğilimli olmaktadır(6).

Dişlerin tamamen veya kısmen eksikliğine bağlı olarak; alveolar gelişim olumsuz etkilenmekte, eksik dişlerin yerine protez yapımı karmaşık bir hal almaktadır. Fakat tahmin edileceği gibi iskeletsel yapılar normaldir. Çocukluk ve adölesan dönem boyunca alınan seri lateral radyografiler, çenelerin sagittal yön gelişimlerinin normal bir şekilde tamamlandığını göstermektedir(6)

Dellavia ve arkadaşları(75) ise hipohidrotik ektodermal displazili bireylerde yüz yapılarının ana büyüme yönlerini belirlemek üzere 12 bireyin fasial ölçümlerini kontrol grubuyla kıyaslayarak değerlendirdikleri çalışmada; ektodermal displazili hastalarda adölesan dönem boyunca yüz derinliğinde azalma gözlenirken, alt ve üst yüz yüksekliklerinde genişlik ve boy artışının normal bireylerden daha fazla olduğunu belirtmişlerdir.

SONUÇLAR

Diş hekimlerine rutin olarak gelen sağlıklı bireylere göre daha az sıklıkla gelmekte olan sendromlu bireyler, özel durumlarına özgün özellikler göstermektedirler. Bu nedenle, bu bireylerin hekim tarafından ayırt edilebilmesi; doğru tanının konması, ihtiyaç duydukları tedavi planının doğru bir şekilde oluşturulabilmesi ve gerekirse bireyin ve ailesinin yönlendirmesi bakımından çok büyük önem taşımaktadır.

KAYNAKLAR

1. Batshaw ML. Children with disabilities. Baltimore: Paul H. Brookes; 2002.
2. Jones K. Smith's recognizable patterns of human malformation. Philadelphia: WB Saunders; 1997.
3. English J, Peltomaki T, Pham-Litschel K. Mosby's Orthodontic Review. St. Louis: Mosby Elsevier; 2009.
4. Ülgen M. Ortodonti Anomaliler, Sefalometri, Etiyoloji, Büyüme ve Gelişim, Tanı. T.C Yeditepe Üniversitesi Yayınları; 1999.
5. Tunçbilek G, Özgür F, Balcı S. 1229 yarık dudak damak hastasında görülen ek

malformasyon ve sendromlar. *Çocuk sağlığı ve hastalıkları dergisi* 2004;47:172-176.

6. McDonald RE, Avery DR, Dean JA. *Dentistry for the child and adolescent*. St. Louis: Mosby; 2004.

7. Wehby GL, Goco N, Moretti-Ferreira D, Felix T, Richieri-Costa A, Padovani C et al. Oral cleft prevention program (OCPP). *BMC Pediatr* 2012;12:184.

8. Brito LA, Meira JG, Kobayashi GS, Passos-Bueno MR. Genetics and management of the patient with orofacial cleft *Plast Surg Int*; 2012: p. 782-821.

9. Akcam MO, Evirgen S, Uslu O, Memikoglu UT. Dental anomalies in individuals with cleft lip and/or palate. *Eur J Orthod* 2010;32:207-213.

10. Kurt G, Bayram M, Uysal T, Ozer M. Mandibular asymmetry in cleft lip and palate patients. *Eur J Orthod* 2010;32:19-23.

11. Walker SC, Mattick CR, Hobson RS, Steen IN. Abnormal tooth size and morphology in subjects with cleft lip and/or palate in the north of England. *Eur J Orthod* 2009;31:68-75.

12. Daigavane PS, Hazarey P, Vasant R, Thombare R. Pre-directional appliance: a new approach to correct shifted premaxilla in bilateral cleft cases. *J Indian Soc Pedod Prev Dent* 2011;29:S39-43.

13. Booth P, Schendel S, Hausamen J. *Maxillofacial Surgery*. Churchill Livingstone.

14. Gorlin RJ, Cohen MM, Levin LS. *Syndromes of the head and neck*. New York: Oxford University Press; 1990.

15. Kaloust S, Ishii K, Vargervik K. Dental development in Apert syndrome. *Cleft Palate Craniofac J* 1997;34:117-121.

16. Pinkham J, Casamassimo P, Fields H, McTigue D, Nowak A. *Pediatric Dentistry* 3rd Edition. St. Louis: WB Saunders Company; 1999.

17. Richtsmeier JT, Grausz HM, Morris GR, Marsh JL, Vannier MW. Growth of the cranial base in craniosynostosis. *Cleft Palate Craniofac J* 1991;28:55-67.

18. Seeger JF, Gabrielsen TO. Premature closure of the frontosphenoidal suture in synostosis of the coronal suture. *Radiology* 1971;101:631-635.

19. Ousterhout DK, Melsen B. Cranial base deformity in Apert's syndrome. *Plast Reconstr Surg* 1982;69:254-263.

20. Raposo-Amaral CE, Raposo-Amaral CA, Garcia Neto JJ, Farias DB, Somensi RS. Apert syndrome: quality of life and challenges of a management protocol in Brazil. *J Craniofac Surg* 2012;23:1104-1108.

21. Letra A, de Almeida AL, Kaizer R, Esper LA, Sgarbosa S, Granjeiro JM. Intraoral features of Apert's syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 2007;103:e38-41.

22. Oberoi S, Hoffman WY, Vargervik K. Craniofacial team management in Apert syndrome. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 2012;141:S82-87.

23. Boutros S, Shetye PR, Ghali S, Carter CR, McCarthy JG, Grayson BH. Morphology and growth of the mandible in Crouzon, Apert, and Pfeiffer syndromes. *J Craniofac Surg* 2007;18:146-150.

24. Bannink N, Nout E, Wolvius EB, Hoeve HL, Joosten KF, Mathijssen IM. Obstructive sleep apnea in children with syndromic craniosynostosis: long-term respiratory outcome of midface advancement. *Int J Oral Maxillofac Surg* 2010;39:115-121.

25. Stoler JM, Rosen H, Desai U, Mulliken JB, Meara JG, Rogers GF. Cleft palate in Pfeiffer syndrome. *J Craniofac Surg* 2009;20:1375-1377.

26. Hidestrand P, Vasconez H, Cottrill C. Carpenter syndrome. *J Craniofac Surg* 2009;20:254-256.

27. Blankenstein R, Brook AH, Smith RN, Patrick D, Russell JM. Oral findings in Carpenter syndrome. *Int J Paediatr Dent* 2001;11:352-360.

28. Kaneyama K, Segami N, Hatta T. Congenital deformities and developmental abnormalities of the mandibular condyle in the temporomandibular joint. *Congenit Anom (Kyoto)* 2008;48:118-125.

29. Meazzini MC, Brusati R, Caprioglio A, Diner P, Garattini G, Gianni E et al. True hemifacial microsomia and hemimandibular

hypoplasia with condylar-coronoid collapse: diagnostic and prognostic differences. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 2011;139:e435-447.

30. Bayraktar S, Bayraktar ST, Ataoglu E, Ayaz A, Eleveli M. Goldenhar's syndrome associated with multiple congenital abnormalities. *J Trop Pediatr* 2005;51:377-379.

31. Tuna EB, Orino D, Ogawa K, Yildirim M, Seymen F, Gencay K et al. Craniofacial and dental characteristics of Goldenhar syndrome: a report of two cases. *J Oral Sci* 2011;53:121-124.

32. Thompson JT, Anderson PJ, David DJ. Treacher Collins syndrome: protocol management from birth to maturity. *J Craniofac Surg* 2009;20:2028-2035.

33. Hylton JB, Leon-Salazar V, Anderson GC, De Felipe NL. Multidisciplinary treatment approach in Treacher Collins syndrome. *J Dent Child (Chic)* 2012;79:15-21.

34. Schlieve T, Almusa M, Miloro M, Kolokythas A. Temporomandibular joint replacement for ankylosis correction in Nager syndrome: case report and review of the literature. *J Oral Maxillofac Surg* 2012;70:616-625.

35. Halonen K, Hukki J, Arte S, Hurmerinta K. Craniofacial structures and dental development in three patients with Nager syndrome. *J Craniofac Surg* 2006;17:1180-1187.

36. Rizell S. Dentofacial morphology in Turner syndrome karyotypes. *Swed Dent J Suppl* 2012;7-98.

37. Juloski J, Glisic B, Scepan I, Milasin J, Mitrovic K, Babic M. Ontogenetic changes of craniofacial complex in Turner syndrome patients treated with growth hormone. *Clin Oral Investig* 2012.

38. Liu WS, Li SY, Yang WC, Chen TW, Lin CC. Dialysis modality for patients with Turner syndrome and renal failure. *Perit Dial Int* 2012;32:230-232.

39. Turtle EJ, Sule AA, Bath LE, Denvir M, Gebbie A, Mirsadraee S et al. Assessing and addressing cardiovascular risk in adults with Turner Syndrome. *Clin Endocrinol (Oxf)* 2012.

40. Dumancic J, Kaic Z, Varga ML, Lauc T, Dunic M, Milosevic SA et al. Characteristics of the craniofacial complex in Turner syndrome. *Arch Oral Biol* 2010;55:81-88.

41. Perkiomaki MR, Alvesalo L. Palatine ridges and tongue position in Turner syndrome subjects. *Eur J Orthod* 2008;30:163-168.

42. Alio J, Lorenzo J, Iglesias MC, Manso FJ, Ramirez EM. Longitudinal maxillary growth in Down syndrome patients. *Angle Orthod* 2011;81:253-259.

43. Sforza C, Elamin F, Rosati R, Lucchini MA, Tommasi DG, Ferrario VF. Three-dimensional assessment of nose and lip morphology in North Sudanese subjects with Down syndrome. *Angle Orthod* 2011;81:107-114.

44. Khocht A, Janal M, Turner B. Periodontal health in Down syndrome: contributions of mental disability, personal, and professional dental care. *Spec Care Dentist* 2010;30:118-123.

45. Suri S, Tompson BD, Cornfoot L. Cranial base, maxillary and mandibular morphology in Down syndrome. *Angle Orthod* 2010;80:861-869.

46. Naidoo S, Harris A, Swanevelder S, Lombard C. Foetal alcohol syndrome: a cephalometric analysis of patients and controls. *Eur J Orthod* 2006;28:254-261.

47. Fang S, McLaughlin J, Fang J, Huang J, Autti-Ramo I, Fagerlund A et al. Automated diagnosis of fetal alcohol syndrome using 3D facial image analysis. *Orthod Craniofac Res* 2008;11:162-171.

48. Sant'Anna LB, Tosello DO. Fetal alcohol syndrome and developing craniofacial and dental structures--a review. *Orthod Craniofac Res* 2006;9:172-185.

49. Yüçetaş Ş. Ağız ve Çevre Dokusu Hastalıkları. Atlas; 2005.

50. De Felice C, Parrini S, Tonni G, Verrotti A, Del Vecchio A, Latini G. Abnormal oral mucosal light reflectance in achondroplasia. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 2006;101:748-752.

51. Ohba T, Ohba Y, Tenshin S, Takano-Yamamoto T. Orthodontic treatment of Class II division 1 malocclusion in a patient with achondroplasia. *Angle Orthod* 1998;68:377-382.
52. Bilgen S, Köner Ö, Türe H, İnan M, Aykaç B. Olgu Sunumu: Akondroplazik Pediyatrik Hastada Anestezi Yönetimi. *Türk Anest Rean Der Dergisi* 2010;38:228-232.
53. Karpagam S, Rabin K, George M, Santhosh K. Correction of anterior open bite in a case of achondroplasia. *Indian J Dent Res* 2005;16:159-166.
54. Elwood ET, Burstein FD, Graham L, Williams JK, Paschal M. Midface distraction to alleviate upper airway obstruction in achondroplastic dwarfs. *Cleft Palate Craniofac J* 2003;40:100-103.
55. Yılmaz H, Üçok Ö, Doğan N, Özen T, Karakurumer K. Kleidokranial Displazi Olgu Raporu. *Cumhuriyet Üni Diş Hek Fak Degisi* 2002;33-35.
56. Toptancı İ, Çolak H, Köseoğlu S. Cleidocranial dysplasia: Etiology, clinicoradiological presentation and management. *Journal of Clinical and Experimental Investigations* 2012;3:133-136.
57. Garg RK, Agrawal P. Clinical spectrum of cleidocranial dysplasia: a case report. *Cases J* 2008;1:377.
58. Bozbuğa N. Marfan Sendromu ve Nicolo Paganini. *Türk Göğüs Kalp Damar Cer Derg* 2001;9:186-187.
59. Morales-Chavez MC, Rodriguez-Lopez MV. Dental treatment of Marfan syndrome. With regard to a case. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal* 2010;15:e859-862.
60. Utreja A, Evans CA. Marfan syndrome-an orthodontic perspective. *Angle Orthod* 2009;79:394-400.
61. Bergman A, Kjellberg H, Dahlgren J. Craniofacial morphology and dental age in children with Silver-Russell syndrome. *Orthod Craniofac Res* 2003;6:54-62.
62. Narea Matamala G, Fernandez Toro Mde L, Villalabeitia Ugarte E, Landaeta Mendoza M. Beckwith Wiedemann syndrome: presentation of a case report. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal* 2008;13:E640-643.
63. Clauser L, Tieghi R, Polito J. Treatment of macroglossia in Beckwith-Wiedemann syndrome. *J Craniofac Surg* 2006;17:369-372.
64. Kawafuji A, Suda N, Ichikawa N, Kakara S, Suzuki T, Baba Y et al. Systemic and maxillofacial characteristics of patients with Beckwith-Wiedemann syndrome not treated with glossectomy. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 2011;139:517-525.
65. Anavi Y, Mintz SM. Prader-Labhart-Willi syndrome. *Ann Dent* 1990;49:26-29.
66. Higham P, Alawi F, Stoopler ET. Medical management update: Peutz Jeghers syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 2010;109:5-11.
67. De Coster PJ, Martens LC, De Paepe A. Oral health in prevalent types of Ehlers-Danlos syndromes. *J Oral Pathol Med* 2005;34:298-307.
68. Nuytinck L, Freund M, Lagae L, Pierard GE, Hermanns-Le T, De Paepe A. Classical Ehlers-Danlos syndrome caused by a mutation in type I collagen. *American Journal of Human Genetics* 2000;66:1398-1402.
69. Badauy CM, Gomes SS, Sant'Ana Filho M, Chies JA. Ehlers-Danlos syndrome (EDS) type IV: review of the literature. *Clin Oral Investig* 2007;11:183-187.
70. Friedrich RE, Giese M, Schmelzle R, Mautner VF, Scheuer HA. Jaw malformations plus displacement and numerical aberrations of teeth in neurofibromatosis type 1: a descriptive analysis of 48 patients based on panoramic radiographs and oral findings. *J Craniomaxillofac Surg* 2003;31:1-9.
71. Singhal D, Chen YC, Fanzio PM, Lin CH, Chuang DC, Chen YR et al. Role of free flaps in the management of craniofacial neurofibromatosis: soft tissue coverage and attempted facial reanimation. *J Oral Maxillofac Surg* 2012;70:2916-2922.
72. Rawal YB, Rosebush MS, Rawal SY, Anderson KM. Mandibular abnormalities in a

patient with neurofibromatosis type 1. J Tenn Dent Assoc 2012;92:29-31; quiz 32-23.

73. Yin W, Ye X, Bian Z. Phenotypic findings in Chinese families with X-linked hypohydrotic ectodermal dysplasia. Arch Oral Biol 2012;57:1418-1422.

74. Manuja N, Passi S, Pandit IK, Singh N. Management of a case of ectodermal dysplasia:

a multidisciplinary approach. J Dent Child (Chic) 2011;78:107-110.

75. Dellavia C, Catti F, Sforza C, Tommasi DG, Ferrario VF. Craniofacial growth in ectodermal dysplasia. An 8 year longitudinal evaluation of Italian subjects. Angle Orthod 2010;80:733-739.

İletişim:

Yrd. Doç. Dr. Çağrı Türköz

Adres: Gazi Üniversitesi

Diş Hekimliği Fakültesi Ortodonti A.D. 06510

Emek ANKARA

Tel: 0(312)2034307

Email: cturkoz@hotmail.com