

İNKONTİNENTİ PİGMENTİ- “BLOCH-SULZBERGER SENDROMU” VAKASINA DENTAL YAKLAŞIM (OLGU SUNUMU)

Dental Approach to Incortinentia Pigmenti- “Bloch-Sulzberger” Syndrome
(A Case Report)

Doç. Dr. Bengi ÖZTAŞ
Dr. Dt. Kıvanç KAMBUROĞLU*

Dt. Şebnem KURŞUN*
Dt. Semiha ESİRGEN**

ABSTRACT

Incontinentia pigmenti (IP) is an X-linked dominant genetic syndrome. It is predominantly observed in female (95 %) and the few males generally die soon after birth. This syndrome is observed along with ectodermal disorders. Skin pigmentations are the most common characteristics of IP. IP causes ectodermal, mesodermal, neurological, ocular and dental abnormalities. The aim of this case presentation is to document and assess the oral and dental manifestations of a 7 year old female IP patient. Clinical and radiological dental examination of the patient showed absence of primary and permanent dental follicles, delayed eruption and some teeth abnormalities.

Key words: Incontinentia pigmenti, Bloch-Sulzberger syndrome, The syndrome's in dentistry.

ÖZET

İnkontinenti pigmenti (İP) X genine bağlı dominant geçişli genetik bir sendromdur. Yaygın olarak kızlarda gözlenen (% 95) bu hastalık erkeklerde genellikle ölümcüldür. Bu sendrom ektodermal bozukluklarla beraber görülür. Deri pigmentasyonları İP' nin ilk görülen ve en karakteristik özelliğidir. Bunun dışında nörolojik, oküler, dental bozukluklara sebep olabilir. Bu vaka sunumunun amacı Ankara Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi'ne ebeveyni tarafından getirilen 7 yaşındaki kız İP hastasında gözlenen oral ve dental bozuklukların belirlenerek değerlendirilmesidir. Hastanın

dental klinik ve radyografik muayenesi sonucunda bazı süt ve daimi diş germelerinin gelişmediği, sürme gecikmelerinin bulunduğu, ağızdaki mevcut dişlerde ise şekil anomalileri olduğu saptanmıştır.

Anahtar sözcükler: İnkontinenti pigmenti, Bloch-Sulzberger sendromu, Diş hekimliğinde sendromlar.

GİRİŞ

İnkontinenti pigmenti, Bloch-Sulzberger sendromu ya da Bloch-Siemens sendromu olarak da bilinen kompleks, nadir görülen, kalıtsal bir sendromdur. İlk defa 1906 senesinde Archibald Edward Garrod tarafından tanımlanmış, takip eden zamanda 1926 yılında Bruno Bloch, 1927 yılında ise Marion Sulzberger tarafından rapor edilmiştir (1).

Bu sendrom X genine bağlı dominant geçişli, genetik bir hastalıktır. 40.000 kızdan biri etkilenirken, hastalık erkeklerde genellikle ölümcüldür. Sendromun X kromozomundaki NEMO olarak adlandırılan İKK-gamma genindeki bozukluktan kaynaklandığı düşünülür (1). Nemo geninin ürettiği protein hücreler için gereklidir. Bu proteinin yokluğu İP sebep olur.

İnkontinenti pigmenti genellikle dermatolojik, oküler, nörolojik ve dental bozukluklara yol açar. Dermatolojik bozukluklar doğumdan

* Doç. Dr., Ankara Üniversitesi, Diş Hekimliği Fakültesi, Oral Diagnoz v Radyoloji Anabilim Dalı.

**Dt., Ankara Üniversitesi, Diş Hekimliği Fakültesi, Pedodonti Anabilim Dalı.

sonraki ilk günlerde görülmeye başlar.Yaygın eritemli ve büllöz lezyonları kabuklanma ve sertleşme izler. Sonrasında kol, bacak ve gövdede çizgisel pigmentasyonlar görülür (2).

Deri lezyonlarında genellikle 3 safha gözlenir:

1- İltihabi: Tüm ekstremitelerin üzerinde kırmızılaşma ve çizgisel kanama odakları.

2- Verrüköz: Diskeratoz, akantoz ve hiperkeratoz görülebilir.

3- Pigmentasyon: Beyaz, sütlü kahve veya gri renkte irregüler maküller halindedir. Bu safha bazı vakalarda atrofik oluşumlara dönebilir (2).

Pigmentasyon ve diğer deri lezyonları aşama aşama solarlar ve yetişkinlikte genellikle kaybolurlar (3). Lokal steroid uygulaması deri lezyonlarını tedavi etmede yardımcıdır.

Oküler bulgular: Optik atrofi, retinal disfonksiyon, katarakt, nistagmus, mavi sklera ve körlük olarak ortaya çıkar (4).

Nörolojik bulgular: Mental retardasyon, spastik paraliz, motor disfonksiyon, nöbetler şeklindedir (4).

Stomatognatik bulgular: Hipodonti, mikrodonti, konik dişler, gecikmiş erüpsiyon, süpernümerer dişlere sebep olabilir (4). Geçici ve daimi dentisyonun her ikisi birden etkilebilir (5).

Bu vaka raporunda 7 yaşındaki inkontinenti pigmenti hastası klinik ve radyolojik olarak diş hekimliği yönünden değerlendirilmiştir.

VAKA RAPORU

Ankara Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Oral Diagnoz ve Radyoloji kliniğine Haziran 2007'de parsiyel dişsizlik, dişlerdeki şekil bozukluğu nedeniyle ailesi tarafından getirilen 7 yaşındaki kız çocuğunda, alınan anamnez neticesinde İnkontinenti pigmenti sendromu olduğu öğrenilmiştir.İP teşhisi hastanın doğumunda konulmuş olup, alınan anamnezde ailesinde herhangi bir akrabalık ve hastalık hikayesine rastlanmamıştır.

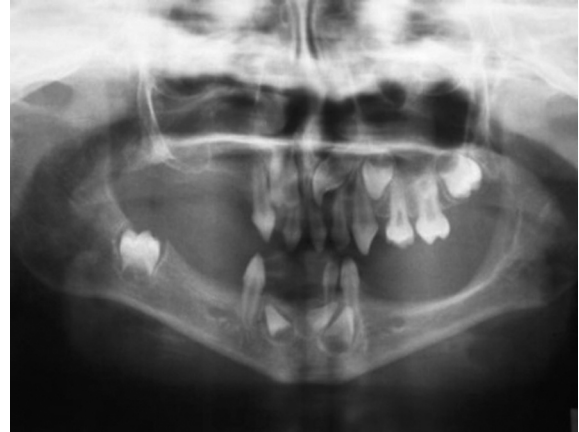
Yapılan klinik muayene sonucunda detaylı inceleme amacıyla alınan panoramik radyografi

değerlendirilmesi neticesinde hastanın bazı süt ve daimi diş germlerinin gelişmediği tespit edilmiş (Resim1), hastanın ağız planı çıkartılmıştır (şekil 1). Buna göre intraoral ve radyografik muayene sonucunda üst çenede 52, 54, 55 numaralı süt dişler ile 22, 24, 25, 27, 28, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18 numaralı daimi dişlerin germlerinin olmadığı anlaşılmıştır. Alt çenede ise 81, 82, 84, 85, 71, 74, 75 numaralı süt dişleri ile 41, 43, 44, 45, 47, 48, 31, 34, 35, 36, 37, 38 numaralı dişlerinin germlerinin olmadığı fark edilmiştir.

	III	I	1*	3*	6*
			I	II	III
	III			II	III
6*		2*		2*	3*

*gömük daimi dişler

Şekil 1: Hastanın ağız planı.



Resim 1: Hastanın panoramik radyografik görünümü.

Hastanın ağızındaki mevcut dişlerde ise şekil bozukluğu (konik dişler) olduğu görülmüştür (Resim 2). Dişlerde herhangi bir çürük izlenilmemiştir. İntraoral muayenede oral mukozada herhangi bir patoloji olmadığı, periodontal dokuların sağlıklı, ağız hijeninin iyi olduğu gözlemlenmiştir. Çeneler arası ilişkiye bakıldığında klas 3 maloklüzyon dikkati çekmiştir.

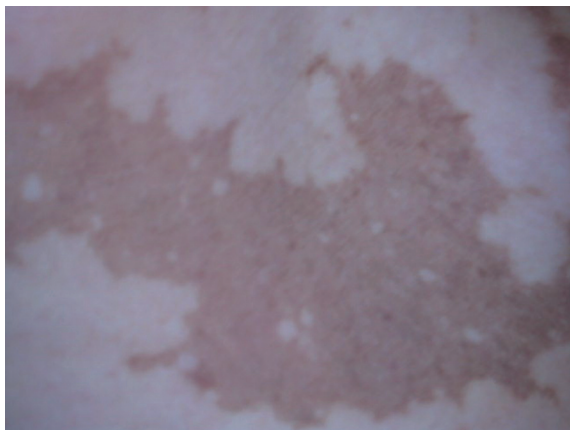
Fiziksel inceleme sırasında, hastanın karın bölgesinde açık kahve, maküler tarzda pigmentasyonlara rastlanmıştır (Resim 3).



Resim 2a: Hastanın intraoral klinik görünümü.



Resim 2b: Hastanın intraoral klinik görünümü.



Resim 3: Hastanın karın bölgesindeki kahverengi pigmentasyonların makroskopik görünümü.

Hastada iskeletsel ve nörolojik herhangi bir bulguya rastlanmamıştır.

Hastanın eksik dişleri; ortodonti bölümü ile konsültasyon yapılarak; fonksiyon, estetik ve fonasyonu sağlamak amacıyla alt ve üst çenede hareketli akrilik parsiyel protez ile tamamlanmıştır.

altı ay sonrasına kontrol amacıyla randevu verilmiştir (Resim 4).



Resim 4a: Hastanın protetik rehabilitasyon sonrası ağız içi görünümü.



Resim 4b: Hastanın protetik rehabilitasyon sonrası ağız içi görünümü.

Hasta henüz 7 yaşında olması nedeniyle yapılmış olan protetik restorasyonun kontrolleri yapılarak büyümeyle birlikte yenilenmesi planlanmıştır.

TARTIŞMA

İnkontinenti pigmenti klinikte ektodermal, nörolojik, oküler ve dental anomalilere yol açabilmektedir. Bu hastadaki klinik bulgular daha önce rapor edilen vakalar ile uyumlu olup; diş eksikliği, konik şekil bozukluğu, gecikmiş erüpsiyon şeklinde bir dental bozukluk triadı içermektedir (6).

İP'de görülen dental bozukluklar hem süt hem daimi dentisyonu etkileyebilir (7).

Dental ve dermatolojik klinik bulgular ektodermal displazi ile benzerlik gösterirken;

İP'deki deri lezyonlarının iltihabi vezikülasyonlar ile başlaması ayırıcı tanıda yardımcıdır. Her iki sendromda da hipodonti ve konik diş varlığı dikkat çekmektedir (8). Araştırmacılar bu iki bozukluğun genetik olarak ilişkili olabileceğini düşünmektedirler (8-10).

İP hastalarının çoğunun önemli iskeletsel, sinirsel, dental, dermatolojik bozukluklara sahip olması tedavi planını daha da karışık bir hale getirmektedir.

%80 vakada görülen dental bozuklukların, diş hekimliği açısından diağnozunun ve tedavisinin önemi oldukça fazladır. Çünkü dermatolojik değişimlerin aksine, dental değişimler hastanın bütün hayatı boyunca var olacaktır. Dental bozukluklar deri lezyonlarından sonra 2.sıklıkta görülürler.Özellikle dermatolojik değişimleri olmayan hastalarda diş hekimlerinin hastalığın teşhisindeki rolü çok önemlidir.

Hastanın büyüme ve gelişim sürecinde belli aralıklarla radyolojik ve klinik kontrolleri yapılmalıdır. İP hastalarına derin damak kubbesi, maksiller hipoplazi, progeni, parsiyel diş eksikliği ve dişlerde şekil anomalileri görülmesi nedeniyle pedodontist, ortodontist ve protez uzmanından oluşan multidisipliner yaklaşım gerekmektedir. Büyüme ve gelişim süreci tamamlanana kadar fonksiyonel ve estetik gereksinimlerin idamesi için hareketli akrilik protezler uygulanmalıdır. İleriki dönemde eksik dişlerin implant destekli restorasyonlar ile tedavisi düşünülmelidir.

SONUÇ

Daha önceki yapılmış olan çalışmalarda bu sendromla ilgili olarak birçok vakanın klinik ve radyolojik analizi yapılmıştır. Bunun yanı sıra tedavi planlamasına yönelik seçeneklerin sunumunun da artırılması gerekmektedir. Bu hastalarda rutin dental kontroller önem kazanır.

Çünkü ağızda mevcut dişlerin sağlığının korunması ve diş kayıplarının en aza indirgenmesi gerekmektedir.

KAYNAKLAR

1. Bentolila R., Rivera H., Sanchez-Quevedo M.C. Incontinentia Pigmenti: A case report. *Pediatr Dent.* 2006; 28: 54-7.
2. Dominguez A.General and dental characteristics of Bloch-Sulzberger syndrome. Review of literature and presentation of a case report. *Medicina Oral* 2002; 7: 293-7.
3. Tracey A., Richard R. Incontinentia Pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome): Report of case. *J Dent Child.* 1999; 36:860 - 2 .
4. Joseph V., Matheson J. Incontinentia Pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome): A case report. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol.* 2007; 71: 454-6.
5. Philip E., Thomas J., Robert D., Harrison. A dentofacial deformity associated with Incontinentia Pigmenti: Report of a case. The University of Chicago Medical Center.
6. Russel DL., Finn SB. Incontinentia Pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome): A case report with emphasis on dental manifestations. *J Dent Child.* 1967; 34: 494-500.
7. Anil Govindrao Ghom. *Textbook of oral medicine.* Jaypee brothers medical publishers Ltd 717, 2005.
8. Cho SY, Lee CK, Drummond BK. Surviving male with incontinentia pigmenti: A case report. *Int J Pediat Dentist* 2004; 14: 69-72.
9. Minic S, Novotny G, Trpinac D, Obradovic M. Clinical features of incontinentia pigmenti with emphasis on oral and dental abnormalities. *Clin Oral Invest* 2006;10: 343-7.
10. Smahi A, Courtois G, Rabia SH. The NF-kappaB signaling pathway in human diseases from incontinentia pigmenti to ectodermal dysplasia and immune-deficiency syndroms. *Human Molecular Genetics* 2002;11:2371-5.

Yazışma Adresi:

Dt. Şebnem KURŞUN
Ankara Üniversitesi
Diş Hekimliği Fakültesi
Oral Diağnoz ve Radyoloji Anabilim Dalı
06500 - Beşevler / ANKARA
Tel: 0 312 296 56 34
e-posta: sebnemkursun@yahoo.com.tr