

# OSTEOGENESIS İMPERFEKTALI HASTALARDA PROTETİK REHABİLİTASYON: 2 OLGU SUNUMU\*

## PROSTHETIC REHABILITATION IN PATIENT'S WITH OSTEOGENESIS IMPERFECTA: 2 CASES REPORT

Sabiha Zelal ÜLKÜ<sup>1</sup>

### ÖZET

Osteogenesis imperfekta (OI) veya camısı kemik hastalığı, artmış kemik kırılabilirliği ve düşük kemik kitle indeksi ile karakterize, nadir görülen bir bağ doku hastalığıdır. Kalıtsal metabolik hastalıkların genetik ve fenotipik olarak heterojen bir grubudur. OI hastaları tipik olarak kemik doku kırılabilirliği, dentinogenesis imperfekta, mavi sklera, işitme kaybı, eklem laksitesi, aşırı terleme, kısa boy, kolay ekimoz gelişmesi, kardiyopulmoner anomaliler gösterirler. Semptomların sıklık ve şiddetleri hastalarda çok değişik dereceldedir. Bu makalede kliniğimize 18 ve 22 yaşlarında başvuran iki erkek kardeşle görülen OI bulgularını değerlendirildi ve 7 yıllık takip raporlarının sunulması amaçlandı.

**Anahtar Kelimeler:** Osteogenesis imperfekta, protetik rehabilitasyon, kemik kırılabilirliği

### SUMMARY

Osteogenesis imperfecta (OI) or 'brittle bone disease' is a rare connective tissue disorder characterized by increased bone fragility and low bone mass. Genetically and phenotypically heterogeneous group of hereditary metabolic disorders. Typically, patients with OI exhibit osseous tissue fragility, dentinogenesis imperfecta, blue sclera, hearing loss, laxity of the joints, excessive perspiration, short length, easy echimose development, cardiopulmoner anomalies. There is very varying degrees in the frequency and severity of the symptoms among patients. We aimed in this article a 18 and 22 years old brothers in a osteogenesis imperfecta case evaluation, brothers were seven years periodically to be followed.

**Key Words:** Osteogenesis imperfekta, prosthetic rehabilitation, bone fragility

**Makale Gönderiliş Tarihi** : 14.04.2010

**Yayına Kabul Tarihi** : 14.10.2010

\* 5. Ege Bölgesi Diş Hekimleri Odaları Uluslararası Bilimsel Kongre ve Sergisi 2006'da poster olarak sunulmuştur.

<sup>1</sup>Dicle Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Protetik Diş Tedavisi Anabilim Dalı, Yrd. Doç. Dr.

## GİRİŞ

Uluslararası Artrit ve Muskuloskeletal ve Deri hastalıkları Kuruluşu'na (NIAMS) göre 200'den fazla kalıtsal bağ doku hastalığı tanımlanmıştır<sup>4</sup>. Bunlardan biri de osteogenesis imperfektadır (OI). İlk vaka Malbranche tarafından 1678'de bildirilmiştir<sup>9,14</sup>. 1788'de Eckman tarafından doktora tezinde tanımlanan bu hastalık bağ dokunun gelişim bozukluğuna bağlı olarak multiple uzun kemiklerde kırılabilirlik ve deformiteler, gelişim bozuklukları, mavi sklera, eklem bağlarında ve deride gevşeklik, işitme kaybı ve dentinogenesis imperfekta (DI) ile karakterizedir<sup>9,12</sup>. Genetik araştırmalar hastalığın otozomal dominant veya otozomal resesif geçişli olduğunu göstermiştir. Gerçek sıklığı tam olarak saptanamamasına rağmen, çok sayıda yazar sıklık oranını 1:5000'den 1:20000'e kadar olduğunu belirtmişlerdir<sup>4,5</sup>. Cinsiyet, ırk ve etnik özelliğini gösteren bir özellik yoktur. Tip I kollajenin COL1A1 ve COL1A2 kodlu genlerindeki mutasyonun hastalığa sebep olduğu söylenmektedir<sup>5,8,9</sup>.

Kemikler ince, poröz ve kırılmaya yatkındır. Kırıkların ortaya çıkış zamanına ve değişik özelliklere göre çeşitli sınıflamalar yapılmıştır<sup>5,9</sup>. 1979'da Sil-lence ve arkadaşları<sup>6,9,11,13</sup> tarafından 4 sınıfa ayrılmıştır. Sillence'e göre tip I, otozomal dominant geçiş gösterir. Hastalığın en hafif şeklidir. Osteoporoz ve kemiklerde kırılmaya eğilim vardır. İleri yaşlarda da sağırılık gelişir, boy kısadır. DI var ise, tip I B'dir, yok ise tip I A olarak sınıflandırılır. Tip II, otozomal dominant veya otozomal resesif geçişlidir. Perinatal ölüme neden olur. Tip III, otozomal resesif geçişlidir. İleri derecede kemik kırılabilirliği ve osteoporoz vardır. Makrosefali ve üçgen yüz görünümü eşlik eder, hastalar erken yaşta kaybedilir. Tip IV ise otozomal dominant geçişlidir. Uzun kemiklerin eğilmesi, boy kısalığı, parlak skleralar vardır. A sınıfında DI görülmezken, B sınıfında vakaya DI eşlik eder<sup>9,13</sup>.

Osteogenesis imperfektalı bazı hastalar dentis-yonda klinik veya radyografik olarak hiçbir anomali göstermezken, bazıları önemli dişsel gelişim bozuklukları gösterirler. Süt dişlerinde daha şiddetli dişsel bulgular izlenir. Bu bulgular, opak gri, kahverengi veya sarı renkli dentinogenesis imperfekta, radyografide pulpa dokusunun kalsifikasyonu, sement-

mine birleşiminde artan daralma, kısa ve dar kökler, kanallarda zamanla artan aşınma gibi patolojilerden oluşmaktadır. Diş kronları ise aşırı aşınmış, kısa, çan şekilli veya bunların birkaçı bir arada olabilmektedir. Mine normal kalınlık ve radyodensitededir ancak kısa zamanda oluşan önemli atrizyonlar yumuşak dis-plastik dentinin açığa çıkmasına, çürük ve hassasiyet problemleri gelişmesine neden olur. Hipodonti, osteogenesis imperfekta olgularında çok sık rastlanan bir diğer dişsel anomalidir<sup>1,14</sup>. Çalışmalar yaklaşık % 75 yetişkin hastanın OI ile birlikte Class III malok-lüzyon sergilediğini de göstermiştir<sup>9,11</sup>.

Bu makalede tip I OI'lı iki erkek kardeş hastanın ağız bulguları ve tedavileri sunulmuştur.

## OLGU SUNUMU

Kliniğimize başvuran 18 ve 22 yaşındaki iki erkek kardeş hastadan alınan anamnezde, hastalara gösterdiği semptomlar sonucunda osteogenesis imperfekta tanısı konduğu öğrenilmiştir. Hastaların öz-geçmişinde büyük kardeşte (1.hasta) ilk olarak 4 yaşında başlayan kol ve ayak ekstremitelerinde kırık hikayesi olduğu, mavi sklera gözleendiği (Resim 1), çömelerek oturamama, bel-ayak ağrıları, işitme proble-mi yaşadıkları gözlenmiştir. Yapılan genel muayene-de hastaların yaşitlarına göre daha kısa boy ve O şeklinde bacak yapısına sahip oldukları gözlenmiştir.

İki kardeş dışında anne-baba ve yakın akrabalar arasında OI'lı başka bir olguya rastlanmadı. Ailede hasta iki erkek kardeş dışında bir de hastalık bulgusu göstermeyen 15 yaşında kız kardeşleri var, bir kardeşlerini de 7 aylıkken kızamıktan kaybetmiş olduk-



Resim 1. Hastada skleralar mavi olarak izlenmekte

ları belirlendi. Hastaların Sillence sınıflamasına göre tip I OI oldukları saptandı. Yapılan biyokimyasal incelemelerde de serum fosfor ve kalsiyum seviyelerinin normal, magnezyum seviyesinin düşük olduğu gözlenmiştir. Alınan panoramik radyografileri incelendiğinde büyük kardeşinde üst çenede sağda kanin, ikinci büyük azı ve yirmi yaş dişi, solda kanin, birinci küçük azı ve yirmi yaş dişinin gömük olduğu gözlemlendi. Alt çenede ise sağda birinci küçük azı, solda ise kanin, birinci küçük azı, ikinci büyük azı ve yirmi yaş dişlerinin gömük olduğu izlendi (Resim 2, 3, 4 ve 5). Diş sert dokularının inceliği ve pulpa odalarının genişliğinin fazlalığı dikkat çekiciydi. Büyük kardeşin alt çenesindeki gömük dişleri ameliyatla alındıktan sonra, iyileşme süreci beklendi. Kemik yapısı uygun olmadığından hastaya implant tedavisi uygulanamadı. Çift taraflı arkası sonsuz vaka

olduğundan eksik dişlerin yerini korumak, fonksiyonu sağlamak amacıyla hastaya alt hareketli bölümlü protez yapıldı (Resim 6). Diğer kardeşinde (2. hasta) ise üst çenede sağ ve sol ikinci büyük azı, alt çenede ise solda kanin, birinci ve ikinci küçük azı ve büyük azı dişleri, sağda ikinci küçük azı, birinci ve ikinci büyük azı dişleri gömülüydü (Resim 7-9). Ağızda hala var olan süt çürük dişlerin tedavileri yapılarak ağızda kalması sağlandı, çünkü daimi dişler sürmüyordu. Hastaya herhangi bir protetik uygulama yapılmadı. Tedavileri yapılan çürük dişleri daha uzun süre ağızda tutabilmek amacıyla hastaya bu dişlerine kron protezi yapmamız gerektiği söylendi ancak hasta kabul etmediğinden uygulanamadı. Oral hijyen eğitimi verildi. Hastaların düzenli kontrole gelmeleri önerildi. 7 yıllık bir süredir hastalar düzenli olarak takip edilmektedirler.



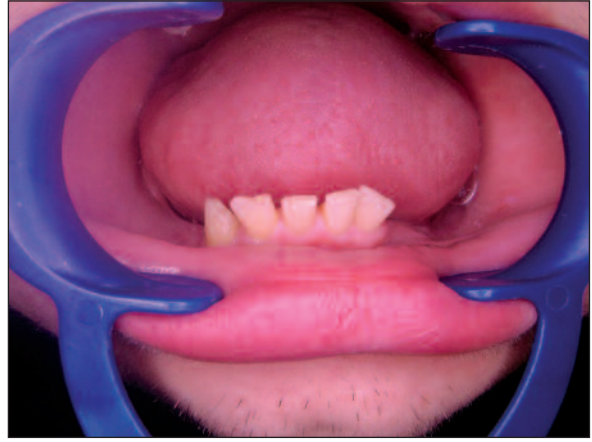
Resim 2. 1. hastanın panoramik görüntüsü



Resim 3. 1.hastada kapanışta okluzal ilişkiler



Resim 4. Üst çene görünümü



Resim 5. Alt çenede ağızda olan dişler



Resim 6. 1. Hastanın alt bölümlü protezi yapıldıktan sonraki görünümü



Resim 7. 2.Hastanın panoramik görüntüsü, sürmemiş dişler izlenmekte



Resim 8. Hastanın alt dişlerindeki çürükler ve aşınmalar izlenmekte



Resim 9. Üst çene görüntüsü

## TARTIŞMA

Osteogenesis imperfektalı hastalar büyük bir oranda tip I kollajenden zengin dokularda defektle ilgili belirtiler gösterirler. Bu karakteristik özellikler; tekrarlanan kırıklar, mavi sklera, işitme kaybı, gelişim bozuklukları, eklem laksisitesi ve dentinogenesis imperfektadır. Dental anomaliler ise süt dişlerinde daha şiddetli gözlenen, class III malokluzyona sebep olan hipoplazi, dentinogenesis imperfekta, mavi-gri-kahverengi opak dentin, diş abrazyonları ve dolayısıyla diş kayıpları olarak bildirilmiştir<sup>4,8,9</sup>.

Olgu raporumuzdaki hastalar OI tiplerinden, kesin olmamakla birlikte, tip I'e uymaktadırlar. Osteogenesis imperfekta tiplerinin hiçbirisi için etkin bir tedavi yöntemi mevcut değildir<sup>9</sup>. Hastalarda sklera-

lar mavi renktedir. Olgumuzda da aynı durum gözlenmektedir. Kemiklerde kırılmaya eğilim ve osteoporoz vardır, kırıklar herhangi bir yaşta küçük bir travmayla da oluşabilir<sup>2,6,10</sup>. Hastalarımızda da 4 yaşından sonra başlayan küçük travmalarla oluşan çok sayıda kol, bacak kırığı hikayesi olması da buna kanıttır. Kırıklardan sonra ayaklarda çarpılma olduğu ifade edilmiştir. Bu da kırıklardaki iyileşmenin geciktiğinde açılanma ve eğilmeler gibi problemler oluşturduğunu göstermektedir. Hastalarda kırık oluşumunu azaltacak koruyucu önlemler alınmalıdır<sup>7,9</sup>. Fizyoterapi, rehabilitasyon ve ortopedik cerrahi OI'nin ana tedavi yöntemleridir. Bununla birlikte, bisfosfonatlar ile medikal tedavi ek yararlar sağlayabilir<sup>3</sup>.

Biyokimyasal bulgulardan alkalen fosfataz % 25 olguda yüksek veya normal sınırlar içinde bulunmuştur, diğer bulguların normal olduğu bulunmuştur<sup>1,9</sup>. Bizim hastalarımızda da alkalen fosfataz düzeyinin yüksek olduğu gözlenmiştir.

Her iki hastamızda da erken dönemlerden itibaren görülen iştih kaybı problemlerinin OI'nın tipik özelliklerinden olduğu bilinmektedir<sup>2,5,10,14</sup>.

Bu tip hastalarda yapılacak erken dönem, kesin tedaviler aşırı diş aşınması ve hassasiyetini önlemede yardımcı olabilir. Ağızdaki dişlerin yapı ve sayısının uygun olduğu durumlarda sabit protezler, kemik yapının uygun olduğu durumlarda dental implantlar, uzun dişsiz boşlukların olduğu durumlarda hareketli bölümlü protezler, overdenture protezler yapılabilir. Hastalar tedaviden önce klinik ve radyografik olarak dikkatlice değerlendirilmelidirler<sup>7,8,11,13</sup>.

Dişlerin agenezisi sıklıkla tek taraflı olmakla birlikte, olgumuzda çift taraflı diş eksikliklerine rastlanmıştır<sup>1,5,10,13</sup>. Hastalarımızda sürmemiş dişler daha çok alt çenede gözlenmektedir. Olgumuzda rastladığımız çok sayıda diş eksiklikleri, araştırmacıların raporlarını desteklemektedir.

## KAYNAKLAR

1. Bell RB, White RP. Osteogenesis imperfecta and orthognathic surgery:case report with long- term follow-up. Int J Adult Orthodon Orthognath Surg. 15: 171-178, 2000.
2. Hartsfield JK, Hohlt WF, Roberts WE. Orthodontic treatment and orthognathic surgery for patients with osteogenesis imperfecta. Seminars in Orthodontics. 12: 254-271, 2006.
3. Hekimsoy Z. Osteogenesis imperfekta: Review. Türkiye Klinikleri J Endocrin. 4: 85-91, 2009.

4. Huber MA, Antino S. Osteogenesis imperfecta. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod. 103: 314-320, 2007.
5. Kindelan J, Tobin M, Loukota RH. Orthodontic and orthognathic management of a patient with osteogenesis imperfecta and dentinogenesis imperfecta: a case report. Journal of Orthodontics. 30: 291-296, 2003.
6. Malmgren B, Norgren S. Dental aberrations in children and adolescents with osteogenesis imperfecta. Acta Odontol Scand. 60: 65-71, 2002.
7. Muraki Y, Tominaga K, Yoshioka MF, Khanal A, Matsushita S, Fukuda J. Mandibular reconstruction with bone transport in a patient with osteogenesis imperfecta. Int J Oral Maxillofac. Surg. 37: 870-873, 2008.
8. O'Connell AC, Marini JC. Evaluation of oral problems in a osteogenesis imperfecta population. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod. 87:189-196, 1999.
9. Özçelik C, Başak F, Sert S, Akbulut E, Çokpekin F. Osteogenesis imperfekta (Bir olgu nedeniyle). Dişhekimliği Dergisi. 52: 218-222, 2003.
10. Petersen K, Wetzel WE. Recent findings in classification of osteogenesis imperfecta by mean existing dental symptoms. ASDC J Dent Child. 65: 305-309,354, 1998.
11. Prabhu N, Stevenson AR, Cameron A. The placement of osseointegrated dental implants in a patient with type IV B osteogenesis imperfecta: a 9-year follow-up. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod. 103: 349-354, 2007.
12. Sanches K, Queiroz AM, Freitas AC, Serrano KV. Clinical features, dental findings and dental care management in osteogenesis imperfecta. J Clin Pediatr Dent. 30: 77-82, 2005.
13. Stephen LX, Beighton P. Dental management of severe dentinogenesis imperfecta in a mild form of osteogenesis imperfecta. J Clin Pediatr Dent. 26:131-136, 2002.
14. Vorast H, Howaldt HP, Wetzel WE. The treatment of mandibular cysts associated with osteogenesis imperfekta. ASDC Journal Of Dentistry For Children. 67: 64-66, 2000.

## Yazışma Adresi

Yrd. Doç. Dr. S. Zelal BAŞKAN ÜLKÜ  
Dicle Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi  
Protetik Diş Tedavisi Anabilim Dalı, Diyarbakır  
e-posta: zelal\_baskan@hotmail.com

boş