

## OLİGODONTİ İLE BİRLİKTE GÖRÜLEN OSTEOGENEZİS İMPERFEKTA

Neşe AKAL\*

Özlem DEĞER\*\*

### ÖZET

Osteogenesis imperfecta (OI) bağ dokusunun herediter sistemik hastalıklarının genetik olarak heterojen bir grubudur. Klinik semptomlar genellikle kemik dokuda kırılabilirlik, mavi sklera, eklem ve bazen deride gevşeklik, işitme kaybı ve dentinogenesis imperfecta ile karakterizedir. Bulguların varlığı ve şiddeti hastalar arasında geniş farklılıklar gösterir.

Bu makalede; çok sayıda dişin konjenital eksikliği olarak tanımlanan oligodonti ile transpozisyonun birlikte görüldüğü sporadik bir osteogenesis imperfecta olgusu sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler : Osteogenesis imperfecta, oligodonti, hipodonti.

### SUMMARY

#### OSTEOGENESIS IMPERFECTA WITH OLIGODONTIA

Osteogenesis imperfecta is a genetically heterogeneous group of heritable systemic disorders of the connective tissue. The clinical symptoms are characterized in general by fragility of the osseous tissue, blue sclera, laxity of the joints and occasionally of the skin, hearing loss and dentinogenesis imperfecta. There is wide variability in the presence and severity of the features among patients.

---

(\*) G.Ü. Dişhek. Fak. Pedodonti Anabilim Dalı Araştırma Gör., Dr.

(\*\*) G.Ü. Dişhek. Fak. Pedodonti Anabilim Dalı Araştırma Gör., Dr.

In this article; in a sporadic OI case, oligodontia which is recognized as congenitally missing of many teeth together with transposition is presented.

Key Words : Osteogenesis imperfecta, oligodontia, hypodontia.

## GİRİŞ

Osteogenesis imperfecta (OI), çocukluk yaşlarında osteoporoz ile beliren, kemik yapısındaki fibröz dokuda anormal artış olarak tanımlanan otozomal dominant veya otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. Mezenşimal dokunun gelişim bozukluğuna bağlı olarak kemiklerde kırılabilirlik, mavi sklera, eklem bağlarında ve deride gevşeklik, işitme kaybı ve dentinogenesis imperfecta ile karakterizedir (3, 6, 18).

Hastalığın konjenital OI ve geç OI olarak yapılan eski sınıflaması günümüzde değiştirilmiş, genetik geçiş ve klinik kriterlerine göre en az dört tip OI sendromu tanımlanmıştır (14, 20, 23). Ayrıca konuyla ilgilenen araştırmacılar da OI tiplerinin çeşitli varyasyonlarını bildirmişlerdir (1, 5, 8, 16). Bildirilen olgularda süt dentisyonda yada her iki dentisyonda da görülebilen değişik derecelerde dişsel anomaliler tanımlanmıştır (4, 11, 12, 18).

Hipodonti; bir veya daha fazla dişin konjenital olarak yokluğudur. Genelde çok sayıda dişin eksikliği oligodonti olarak adlandırılır (10, 15, 22). Hipodonti daimi dentisyonda sık görülen bir anomali olup, toplumda görülme oranı % 6 civarındadır. Bu dental anomali Tso ve arkadaşlarına (24) göre ilk kez 1848 yılında Thurman'ın yayınladığı bildirilen bir olgu sunusu ile literatüre girmiş ve günümüze dek güncelliğini korumuştur.

Bu makalede oligodonti ile birlikte görülen ailesel olmayan bir osteogenesis imperfecta olgusu sunulmuştur.

## OLGU

8.11.1991 tarihinde kliniğimize başvuran 14 yaşındaki P.S.'nin yapılan genel muayenesinde boyunun yaşitlarından kısa ve bacak kemiklerinde eğilmelerle «O» bacak görüntüsünün olduğu gözlemlendi (Resim 1).



Resim 1. Hastanın genel görünümü.

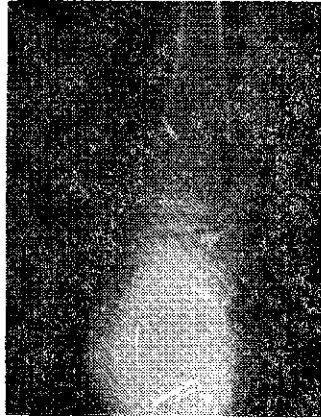
Alınan anemnezden P.S.'nin iki yaşında yataktan düşme sonucu semptomları nedeni ile götürüldüğü hastanede OI tanısı aldığı, on yaşına kadar beş kez daha diz ve ayaklarında patolojik kırıklar olduğu öğrenildi. Resim 2'de olguya ait lateral vertebra grafilerinde vertebralarda konkavite artışı ve intervertebral aralıklarda genişleme, Resim 3'de posteroanterior ayak bilek grafisinde tibia alt ucuunda patolojik kırık hattı ve Resim 4'de yine ayak bilek grafisinde tibiada belirgin osteoporozis görülmektedir.

Olgunun iki yıl önce yapılan laboratuvar incelemelerinde serum kalsiyum, fosfor ve alkalin fosfataz düzeylerinin normal sınırlar içerisinde olduğu öğrenildi. Hastanın anne-baba ve kardeşler

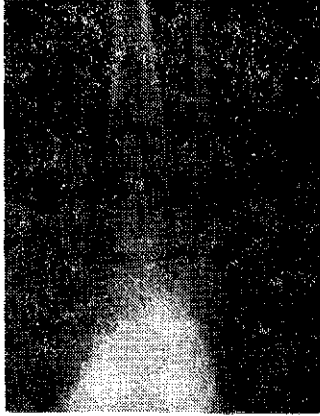
OSTEOGENEZİS İMPERFEKTA



Resim 2. Hastanın lateral vertebra grafisinde, vertebralarda konkavite artışı.



Resim 3. PA ayak grafisinde tibia alt ucunda patolojik kırık hattı.



**Resim 4. Ayak - bilek grafisinde tibia-  
da osteoporozis.**

ile yakın akrabaları arasında OI olgusuna ve oligodonti/hipodontiye rastlanılmadı.

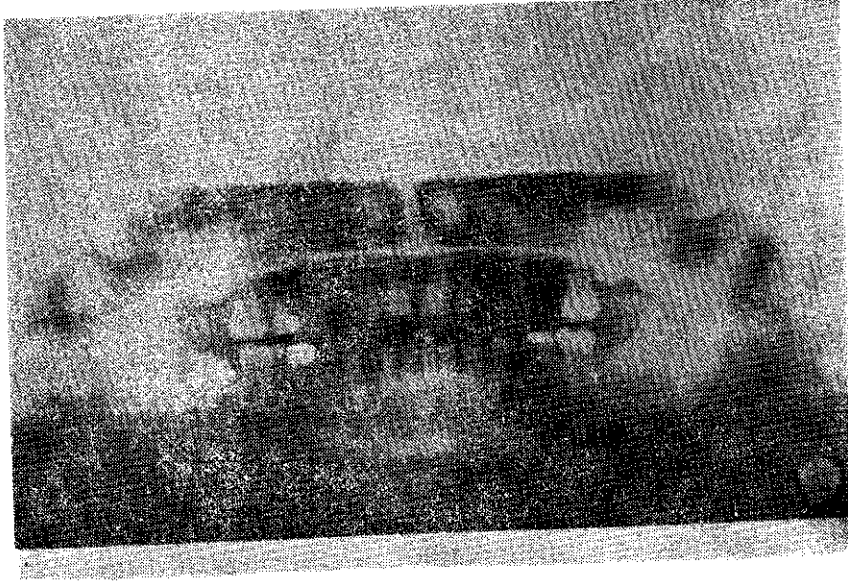
Baş ve yüz muayenesinde hastanın işitme sorunu olmadığı, skleranın gri-mavi renkte olduğu saptandı.

Hastanın intraoral ve radyolojik incelemesi sonucunda sağ maksiller ve mandibular 1. ve 2. premolarlar, 3. daimi molarlar, sol maksiller 1. ve 2. premolarlar, 3. daimi molar, sol mandibular 2. premolar, 2. ve 3. daimi molarların konjenital olarak oluşmadığı, sağ maksilla ve mandibular kanin ile sol maksiller daimi kanin dişlerin transpozisyonunda olduğu gözlemlendi (Resim 5, 6). Daimi dişlerinden hiç çekim yapılmadığı da öğrenildi.

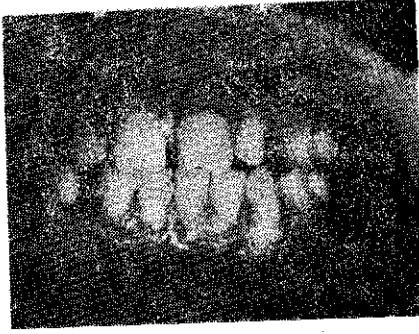
OI'nin ağız bulgularından olan dentinogenezis imperfekta hastamızın daimi dişlerinde mevcut değildi. Süt dişlerinden ise sadece üçü ağızda bulunmakta, bunlarda da radyografik olarak kök kanallarının kısmen obliterasyonu gözlenmektedir. Altında daimi diş germi bulunmayan sağ maksiller ve mandibuler süt ikinci molar dişleri ile mandibuler sol ikinci süt molar dişine gutaperka + kalsin kanal dolgu patı ile ulaşabilinen yere kadar daimi kanal tedavileri yapıldı ve dişler amalgam dolgu ile restore edildi (Resim 7).

Sabit protetik tedaviye hazırlık olmak üzere, eksik dişlerin yerlerini korumak, fonksiyon, fonasyon ve estetiği sağlamak amacıyla hastaya parsiyel protez yapıldı ve rutin kontrollere çağrıldı (Resim 8, 9).

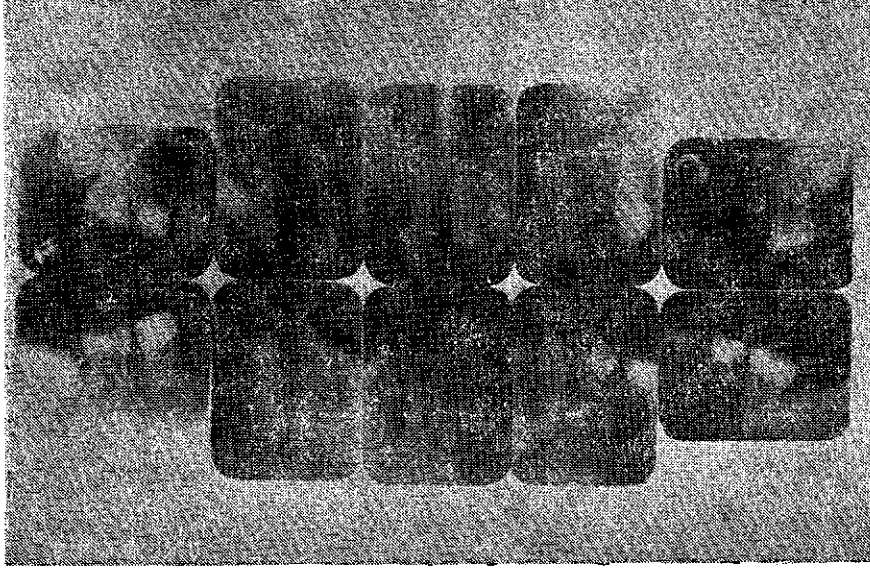
OSTEOGENEZİS İMPERFEKTA



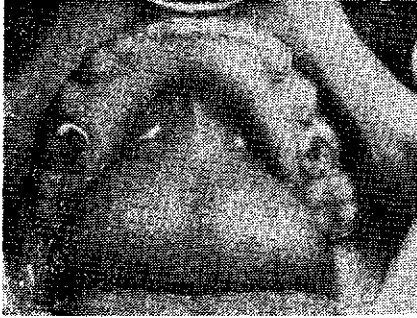
Resim 5. Hastanın panoramik radyografisi.



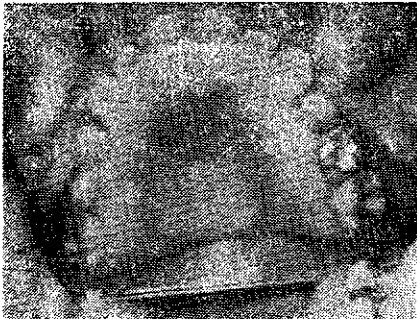
Resim 6. Hastanın ağız içi görünümü.



Resim 7. Tedaviler tamamlandıktan sonra alınan periapikal radyografiler.



Resim 8. Protezin alt çeneye uygulanması.



Resim 9. Protezin üst çeneye uygulanması.

## TARTIŞMA

OI bağ dokusunun kalıtsal sistemik hastalıklarının heterojen geçişli bir grubudur. Bugüne kadar çok değişik fenotipte OI olguları bildirilmiş ve çeşitli sınıflandırmalar yapılmıştır (8, 10, 14). Günümüzde belli başlı OI tipleri Tip I, Tip II, Tip III ve Tip IV olarak tanımlanmaktadır.

En sık rastlanılan OI Tip I, otozomal dominant geçişli olup, canlı doğarlarda 1/30000 oranında rastlanır. Osteoporoz ve kemiklerde kırılmaya karşı aşırı bir eğilim vardır. Skleralar mavi renklidir. Ergenlikte veya erişkin yaşta sağırılık gelişir. Kırıklar herhangi bir yaşta küçük bir travma sonucu oluşabilir. Genellikle boy kısadır. Yaşın ilerlemesiyle kifoz ve skolyoz da gelişebilir, dişlerde dentinogenezis imperfekta görülür.

Otozomal resesif geçişli olduğu düşünülen OI Tip II, hastalığın daha nadir görülen letal formudur.

OI Tip III'de ise çocuk doğumda normaldir ya da kırıklar ve buna bağlı deformitelerle doğar. Otozomal resesif geçişlidir. Başlangıçta mavi olan skleralar sonradan normale döner. Kifoskolyoz çocuklukta başlar giderek belirginleşir, boy kısadır. İşitme defekti bildirilmemiştir. Hastaların çoğu erken yaşta kalp ve solunum yetersizliği ile kaybedilir.

Otozomal dominant geçişli Tip IV'de genel bir osteoporoz vardır, ancak resesif geçişli tiplerdeki kadar ağır deformitelere yol açan multipl kırıklar görülmez. Kırıklar herhangi bir yaşta oluşabilir ve değişik derecelerde deformite bırakır. Skleralar doğumda mavi olup sonradan normal renge döner. İşitme güçlüğü yoktur. Bazı araştırmacılar dişlerde dentinogenezis imperfekta olup olmasına göre OI'yı iki gruba ayırmaktadır (14).

Hastamız P.S. söz edilen bu tiplerin hiçbirisine tam olarak girmemektedir. Daha çok Tip IV'e uymakla birlikte, sklera gri-mavi renktedir. Hastanın ailesinde ve akrabalarında OI'ya rastlanılmaması, olgunun ailesel olmadığını, sporadik bir OI tipi olduğunu düşündürmektedir.

OI'nın bulgularından olan ve hastamızda da gözlenen mavi sklerin, koroid tabakanın inceliğinden veya «transparant sklera» dan ileri geldiği bildirilmektedir (12). Diğer taraftan Sillence (20)'-



nin bildirdiğine göre, mavi skleralı dominant geçişli OI'lı hastaların skleraları normal kalınlıktadır ancak artan tranlüsenslik skleranın lamelindeki kollajenin molekül dizilimindeki anormal yapılanmadan kaynaklanmaktadır.

Bazı durumlarda OI erken adölesan veya erken yetişkin döneme kadar ortaya çıkmayabilir. Esas iskeletsel defekt kemik matris oluşumunda bir bozukluk olup, defektif korteks ve spongiozadan dolayı özellikle ekstremiteler zayıftır ve kolay kırılırlar. Ciddi kırıklarda iyileşme sıklıkla gecikir, açılanma ve eğilmeler oluşur. Ayrıca vertebralarda bikonkavite gelişebilir (1, 6, 8, 20).

Hastamızda ilk kez iki yaşında kırık oluşmuş ve on yaşına kadar 5 kez daha ufak travmalar sonucu kırıklar meydana gelmiştir. Üst üste olan kırıklar sonucunda bacak ve kalça kemiklerinde deformeğe bağlı olarak boy kısa kalmış ve bacaklarda eğilmeler olmuştur.

OI tiplerinin hiç birisi için etkin bir tedavi yöntemi mevcut değildir. Kırık oluşumunu azaltacak koruyucu önlemlerin yanısıra ağır kemik deformeğinde osteotomi ve kemik greftlerinin kullanımını önerilmektedir. Hasta hareketsiz kalmamalı, osteoporozun artması bu şekilde önlenmeye çalışılmalıdır (8, 14).

OI'nın bir başka belirtisi olan sağırılık, otik kapsülün çevresindeki sklerozisten kaynaklanır. Sklerozis stapediovestibüler eklemin ankilozuna neden olur ve kulakta sesin iletim mekanizması bozulur. Sağırılık sinsice ilerler ve tedavisi mümkün değildir. Genelde kemik kırılabilirliğinin daha az önem kazandığı erken yetişkin dönemde ortaya çıkar (8). Bizim hastamızda sağırılık saptanmamıştır, ancak daha ileri yaşlarda ortaya çıkabileceği de düşünülmelidir.

OI'da biokimyasal bulgulardan serum kalsiyum ve fosfat düzeylerinin normal olduğu, alkalen fosfataz düzeyinin olguların % 25'inde yüksek veya normal sınırlar içerisinde olduğu bildirilmiştir (5, 14). Hastamızın da beklendiği üzere serum kalsiyum, fosfat ve alkalen fosfataz değerleri normal sınırlar içerisindeydi.

OI ile birlikte görülen dişsel anomaliler dentinogenezis imperfekta, mavi-kahverengi opalesent dentin, pulpa dokusunun erken obliterasyonu, germ dönemindeki dentinde mikroskobik bozuklukları, kron-kökün birleştiği servikal alanda normalden dar yapı,

kısa ve dar kökler, dişlerin aşırı aşınması olarak bildirilmektedir (18). Bu dişsel bulguların süt dentisyonu daimi dentisyondan daha çok etkilediği de ileri sürülmektedir (20).

Listgarten (12)'in bildirdiğine göre dentin gelişimi oldukça gecikmekte ve apozisyonel büyüme çok uzun zaman aldığından pulpa boşluğu erken dönemde atipik dentin ile tıkanmaktadır.

Birçok olguda ise süt dişleri sürdükten kısa süre sonra mineleri kırılmakta, koyu renkte dentin ortaya çıkmaktadır. Açığa çıkan dentin çigneme basıncının etkisiyle dişetine doğru aşınma göstermektedir (II). Yapılan literatür incelemesi OI ve dentinogenezis imperfekta arasındaki ilişkinin çeşitli şekillerde yorumlandığını ortaya çıkarmıştır. Sunderland (23)'ün bildirdiğine göre bazı araştırmacılar OI'lı çoğu olguda dentinogenezis imperfekta bulunabildiğini savunurken, diğer bir grup araştırmacı ise OI'lı hastaların % 80'inin süt dişleri, % 35'inin daimi dişlerinin dentinogenezis imperfekta'dan etkilenebildiğini öne sürmektedirler. Witkop (25) ise sporadik veya ailesel OI'lı hastaların yaklaşık yarısında klinik ve radyolojik olarak dentinogenezis imperfekta görülebildiğini bildirmektedir. Öte yandan dentinogenezis imperfekta tek başına oluştuğunda iskeletsel yapıda herhangi bir anomali tanısı konulmadığı da olmaktadır (19). Bu nedenle iki durum arasındaki ilişki tam olarak anlaşılmamıştır.

Hastamızın daimi dişlerinde dentinogenezis imperfekta gözlenmeyip, yalnızca ağızda mevcut olan üç süt dişinin kanallarının kısmen oblitere olduğu saptanmıştır. Bu da süt dentisyonunun dentinogenezis imperfektadan etkilenmiş olabileceğini düşündürmektedir.

Hastamızda sağ maksiller ve mandibular 1. ve 2. premolarlar, 3. daimi molarlar, sol maksiller 1. ve 2. premolarlar, 3. daimi molarlar, sol maksiller 1. ve 2. premolarlar, 3. daimi molar, sol mandibular 2. premolar, 2. ve 3. daimi molar dişlerin eksikliği saptanmıştır.

Daimi dişlerden herhangi birisinin eksikliği nadir bir bulgu değildir. Yapılan araştırmalara göre eksik daimi dişlerin prevalansı otuz yıl öncesiyle karşılaştırıldığında artış göstermektedir. Modern insanın dentisyonunda daha küçük çene ve daha az sayıda dişlere karşı bir evrimleşme eğilimi vardır. Eksikliğine en sık rastlanan dişler 3. molarlar haricinde, mandibular 2. premolarlar, maksiller

lateral kesiciler, maksiller 2. premolarlardır. Bunları maksiller kaninler ve mandibular santral kesiciler izler (9, 13, 15, 17).

Oligodontide en az rastlanan üç premoların agenezisi olgumuzda da mevcuttur. Tek bir premolar şekillenirken diğer üç premoların agenezisi için literatürde de henüz bir yorum getirilememiştir (22). Olgumuzda mevcut olan 2. daimi molarların agenezisi de son derece nadirdir. 3. molarların eksikliğine ise diğer dişlere oranla daha sık rastlanır.

Dişlerin agenezisi sıklıkta tek taraflı olmakla birlikte hastamızda çoğunlukla çift taraflı oligodontiye rastlanmıştır. Diğer araştırmacıların bildirdiği gibi maksilladaki simetrik agenezis eğilimi olgumuzda da mevcuttur (17, 22).

Hipodontinin etyolojisi için çeşitli görüşler ileri sürülmüştür. Birçok ailesel olgu raporları ve ikizler üzerindeki çalışmalar hipodontinin herediter karakterde olduğunu, ancak sorumlu genetik mekanizmanın tam olarak anlaşılamadığını bildirmektedir (2, 15-17).

Hastamızın ailesinde herhangi bir hipodonti veya oligodonti olgusuna rastlanılmamıştır. Ayrıca literatürde oligodonti ile birlikte gözlenen OI olgusu da bildirilmemiştir. Öte yandan, bilinmektedir ki; dentinogenezis imperfekta histodifferansiasyonun gelişim periyodu esnasında kendini belli etmektedir (9). Olgumuzdaki agenezis bulgusu ise bize proliferasyon aşamasındaki bir patolojiye işaret etmektedir.

Herediter etkenlerin dışında çevresel faktörlerin de diş agenezisinde rolü olduğu bilinmektedir. Bunlar arasında diş germini harab eden enflamasyonlar ile diş germinin radyasyon, travma ve enfeksiyöz hastalıklar ile harabiyeti, sifiliz, doğum yaralanmaları ile annenin hamileliği sırasındaki rahatsızlıkları, traponörotik ve endokrin bozukluklar, yarı damak, mikrognati yada makrognati, ter ve yağ bezlerindeki değişimler, operatif işlemler, herediter ektodermal displazi gösterilebilir (2, 13, 21).

Komşu iki dişin yer değiştirmesi şeklinde olan anomali transpozisyon olarak adlandırılır ve daha çok sürekli dişlerde görülür. Hastamızda da maksiller sağ ve sol daimi kanin dişleri ile mandibular sağ daimi kanin dişi 1. premolarların yerinde konumlanmıştır (7).

#### OSTEOGENEZİS İMPERFEKTA

Oligodonti; estetik, çiğneme ve fonasyonda uyumsuzluklara neden olabileceğinden hastaya parsiyel bir protez yapılarak rutin kontrollere çağrılmıştır.

Yapılan literatür incelemesinde daha önce böyle bir olgu raporuna rastlanılmadığı için oligodonti, transpozisyon ve ailesel olmayan osteogenezis imperfekta'nın bir arada görüldüğü hastamız incelenmeye ve sunulmaya değer bulunmuştur.

#### KAYNAKLAR

1. Beighton, P. : Familial Dentinogenesis Imperfecta, Blue Sclera and Wormian Bones without Fractures: Another type of Osteogenesis Imperfecta?: J. Med. Gen. 18: 124-128, 1981.
2. Conkbayır, A., Berk, T. : Hipodonti - 11 vaka Raporu. G.Ü. Dişhek. Fak. Dergisi 2: 183-198, 1985.
3. Finn, S.B. : Clinical Pedodontics. Fourth Ed. W.B. Saunders Company, Philadelphia, London, Toronto, 1987.
4. Foster, T.D. : A Textbook of Orthodontics. Second Ed. Blackwell Scientific Publications, 1982.
5. Gage, J.P. : Dentinogenesis Imperfecta. A New Perspective. Aust. Dent. J. 30: 285-290, 1985.
6. Gorlin, R.J., Goldman, H.M.: Thoma's Oral Pathology. Volume One, The C.V. Mosby Company, St. Louis, 1970.
7. Gülhan, A., : Pedodonti. İkinci Baskı, Yenilik Basımevi, İstanbul, 1981.
8. Heys, F.M., Blattner, R.J., Robinson, H.B.G. : Osteogenesis Imperfecta and Odontogenesis Imperfecta: Clinical and Genetic Aspects in Eighteen Families. J. Pediatrics 56: 234-245, 1960.
9. Küçüküçerler, B. : Pedodonti. Ankara Üniversitesi Basımevi, Ankara 1978.
10. Levin, L.S., Salinbas, C.F., Jorgenson, R.J.: Classification of Osteogenesis Imperfecta by Dental Characteristics. Lancet 11: 332-333, 1978.
11. Levin, L.S.: The Dentition in the Osteogenesis Imperfecta Syndromes. Clin. Orthop. Rel. Res. 159: 64-74, 1981.

12. Listgarten, M.: Osteogenesis Imperfecta with Dentinogenesis Imperfecta. *J. Can. Dent. Assoc.* 26: 412-416, 1960.
13. Mc Donald, R.E., Avery, D.R. : Dentsitry for the Child and Adolescent, Fourth Ed. The C.V. Mosby Company. St. Louis, Toronto, London, 1983.
14. Neyzi, O., Ertuğrul, T.: *Pediatric 2*, Nobel Tıp Kitapevi, 1990.
15. Nik-Hussein, N.N.: Hypodontia in the Permanent Dentition: A Study of its Prevalance in Malaysian Children. *Aust. Orthod. J.* 11: 93-95, 1989.
16. Pope, F.M., Nicholls, A.C.: Heterogeneity of Osteogenesis Imperfecta Congenita. *Lancet.* 12: 820-821, 1980.
17. Ranta, R.: Hereditary Agnesis of Ten Maxillary Posterior Teeth : A Family History. *J. Dent. Child.* 52: 125-127, 1985.
18. Schwartz, S., Tsiouras, P. : Oral Findings in Osteogenesis Imperfecta. *Oral Surg. Oral Path. Oral Med.* 57: 161-167, 1984.
19. Shields, E.D., Bixler, D., El-Kafrawy, A.M.: A Proposed Classification for Heritable Human Dentine Defects with a Description of a New Entity. *Archs. Oral Biol.* 18 : 543-553, 1973.
20. Silience, D.O., Senn, A., Danks, D.M.: Genetic Heterogeneity in Osteogenesis Imperfecta. *J. Med. Gen.* 16: 101-116, 1979.
21. Silverman, N.E., Ackerman, J.L.: Oligodontia: A Study of its Prevalance and Variation in 4032 Children. *J. Dent. Child.* 46: 38-45, 1979.
22. Stritzel, F., Symons, A.L., Gape, J.P.: Agnesis of the Second Premolar in Males and Females: Distribution, Number and Sites Affected. *J. Clin. Ped. Dent.* 15: 39-41, 1990.
23. Sunderland, E.P., Smith, C.J. : The Teeth in Osteogenesis and Dentinogenesis Imperfecta. *Brit. Dent. J.* 149: 287-289, 1980.
24. Tso, M.S.Y., Crawford, P.J.M., Miller, J.: Hypodontia, Ectodermal Dysplasia and Sweat Pore Count. *Br. Dent. J.* 158: 56-60, 1985.
25. Witkop, C.J.: Hereditary Defects of Dentine. *Dent. Clin. N. Amer.* 19: 24-45, 1975.