



APERT SENDROMUNUN ORAFACIAL BULGULARI VE DENTAL TEDAVİSİ: BİR OLGU SUNUMU

OROFACIAL FINDINGS AND DENTAL MANAGEMENT OF APERT SYNDROME: A CASE REPORT

Yrd. Doç. Dr. Kenan CANTEKİN*

Dt. Serap AVCI**

Makale Kodu/Article code: 1385
Makale Gönderilme tarihi: 05.11.2013
Kabul Tarihi: 17.01.2014

ÖZET

Apert sendromu şiddetli kraniositozis, kraniofasial anomaliler, el ve ayakların simetrik şekilde sindaktili olması ve diş anomalilerini içeren nadir görülen konjenital bir hastalıktır. Bu raporun amacı Apert sendromlu 11 yaşındaki erkek bir hastanın genel ve orafasiyal bulgularını ve hastanın dental tedavisini ortaya koymaktır.

Anahtar Kelimeler: Apert sendromu, kraniofasial anomaliler, dental tedavi

ABSTRACT

Apert syndrome is a rare congenital disorder involving severe craniosynostosis, craniofacial abnormalities, symmetric syndactyly of the hands and feet and tooth anomalies. The aim of the present report is to show an 11-year old boy with Apert syndrome, her general and orofacial clinical characteristics and the dental management.

Keywords: Apert syndrome, craniofacial abnormalities, dental treatment

GİRİŞ

İlk olarak 1894 de Whearon tarafından tanımlanan bu sendrom adını daha sonra 1904 de hastalığı inceleyen Apert tarafından almıştır.¹ Prevalansı yaklaşık olarak milyonda 15,5 tir ki bu da her canlı doğumda 65000 de 1 den 160000 de 1 e kadar değişen bir orana denk gelmektedir.² Apert sendromu 10. Kromozomda yer alan (10q26) fibroblast büyüme faktörünün reseptör (FGFR2) geninin mutasyonu sonucu gelişen Couzon, Pfeiffer, Jackson-Weiss ve Beare-Stevenson sendromları ile birlikte beş sendromdan biridir.

Sendromun karakteristik özellikleri; kraniosinostozis (ki tüm kraniosinostozis vakaların yaklaşık %5 ini oluşturur), el ve ayaklarda simetrik sindaktili, hipertolerizm, proptozis, kalp ve böbrek anomalileri ve merkezi sinir sistemi bozukluklarıdır. Bunun yanı sıra kafa kemiklerindeki anormallikler; çıkık oksipital ve çökük temporal kemik; yüz kemiklerindeki bozukluklar; brakisefali yüz görünümü, orta yüz gelişim geriliği, kısa ve çıkık burun, çökmüş burun kökü gibi bulgulardır. Tüm bu extraoral bulgulara ek

olarak intra oralde ise; yarı damak dudak, oldukça derin ve dar maksilla, geç ya da ektopik erüpsüyon, supernumere dişler, fibröz dişeti, hipotonik dudaklar önemli bulgulardandır. Diğer sık görülen ağız bulguları ise sınıf 3 malokluzyon, ön açık kapanış ve bilateral posterior çapraz kapanıştır.³

Bu çalışmada amaç, Apert sendromlu bir hastayı tanımlamak, kraniofasial, extra oral ve intra oral bulgularını tartışmaktır.

OLGU SUNUMU

On bir yaşındaki erkek hasta Apert sendromu ön tanısı ile Erciyes Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Pedodonti Kliniğine diş tedavileri için başvurmuştur. Hasta ve ailesi Kayseri'de ikamet etmekte olup; hastanın birinci Dereceden akraba evliliği sonucu dünyaya geldiği, doğduğunda annesinin 40 babasının ise 39 yaşında olduğu öğrenilmiştir. Anne ve babasında sendroma ait klinik veya sistemik herhangi bir bulguya rastlanmamış ve anne normal bir hamilelik süreci geçirmiştir. Hafif düzeyde mental retardasyon görülen hastanın yaşatlarından farklı bir eğitim aldığı öğrenilmiştir.

* Erciyes Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi, Pedodonti Anabilim Dalı



Hastanın extra oral klinik bulgularında kraniofasial bozukluklar; geniş ve düz alın, temporal kemiklerde çöküklük, hipertelorizm (Resim 1) , basık burun kökü, çıkık ve kısa burun, orta yüz geriliği, hipotonik dudaklar (Resim 2) gözlemlenmiştir. El ve ayaklarda simetrik sindaktili,(sağ ve sol elde 3. ve 4. parmaklarda) ve parmak eksiklikleri (Resim 3-4) gözlenmiştir. İntra oral bulgularında ise; ön açık kapanış, posterior sol tarafta baş başa sağda ise çapraz kapanış olup hastanın genel okluzyon ve kapanış sınıflandırılması sınıf 3 tür (Resim 5). Maxillanın dar ve hipoplazik olması sonucu geç erüpsiyon ve çapraşıklık mevcuttur. Yer darlığı dolayısıyla her iki taraftaki maxillar kanin dişlerin gömülü kaldığı ve geç erüpsiyon sebebiyle de her iki üst daimi 1. Molar dişlerinin de henüz sürmemiş olduğu görülmüştür (Resim 6-7). Hastanın ağız hijyeni oldukça kötü olup dişeti problemleri olduğu incelenmiştir.

Tedavi Planlaması

Hastanın hafif düzeyde mental retarde olması ve genel sosyal gelişim ve iletişim yeteneklerinin yaşlarının gerisinde olmasından kaynaklı durumundan dolayı genel anestezi altında tedavi edilmesinin endike olacağı saptanmıştır. Yapılan tedavide derin dentin çürüğü olan 55, 65 nolu dişleri çekilmiş olup; 74.75.84.85 nolu dişleri ise kompozit ile 36 ve 46 nolu dişleri ise kompozit rezin ile restore edilmiştir (Resim 8-9). Tedavi sonrasında şarjlı diş fırçası kullanımı önerilmiştir ve ebeveynine oral hijyen eğitimi verilmiştir.



Resim 1. Hastanın cepheaden görünümü



Resim-2. Hastanın profil görünümü



Resim-3,4. Hastanın ellerinde ve ayaklarında görülen sindaktil.



Resim 5. Hastadaki ön-açık kapanış, sağ çapraz kapanış ve sol taraf baş başa kapanış bulgusu.



Resim 6. Hastanın tedavi öncesi üst çene görüntüsü.



Resim7. Hastanın tedavi öncesi alt çene görüntüsü.



Resim8. Hastanın tedavi sonrası üst çene görüntüsü.



Resim9. Hastanın tedavi sonrası alt çene görüntüsü.

TARTIŞMA

Hastamızda sendromun karakteristik özellikleri olan kraniosinostozis, brakiosefalik görünüm, orta yüz geriliği ve sindaktili bulguları görülmüştür. Bunların yanında basık alın, temporal kemiklerde basıklık, hipertelorizm bulguları mevcuttu. Hastada ayrıca basık burun kökü, çıkık ve kısa burunun yanı sıra daralmış nasolabial açısı mevcuttu.

Apert sendromlu hastalarda tipik ağız bulguları olan; maxillar hipoplazi, mandibular overjet, ön açık kapanış, posterior çapraz kapanış, geç erüpsiyon, geniş dil, dar ve derin damak ve V şeklinde maxilla da hastamızda gözlenmektedir. Apert sendromlu hastalardaki mental gerilik çoğu vakada artan intracranial basınca bağlı oluşmaktadır.⁴ Kraniosinostozisin erken tedavisinin ise hem estetik hem fonksiyonel olarak olumlu şekilde sonuçlanabildiği belirtilmiştir.^{5,6}

Apert sendromlu hastalarda anormal damak yapısı, prognatizm ve dar maxilla özellikle göze çarpmaktadır.⁷ Ayrıca Cohen ve Krieborg un sendromun ağız bulguları üzerine yaptıkları çalışmada vakaların % 75 inde yumuşak damak yarığı ve bifid uvula bulgusuna rastlanmıştır. Ayrıca gene aynı çalışmacılar; geç erüpsiyon , ektopik erüpsiyon, kürek şeklindeki kesiciler gibi anomailer kayda geçmiştir.^{8,9} Benzer bir çalışmada Letra ve arkadaşları vakaların önemli bir kısmında çok sayıda sünnümerer diş mevcudiyetine rastlamışlardır.¹⁰

SONUÇ

Kraniosinostosis, kraniofasial anomaliler, sindaktili ve dental anomali gibi bulguların Apert sendromu ile ilişkili olduğu görülmüştür.

KAYNAKLAR

1. Florisson JM, Barmpalios G, Lequin M, van Veelen ML, Bannink N, Hayward RD, Mathijssen IM. Venous hypertension in syndromic and complex craniosynostosis: The abnormal anatomy of the jugular foramen and collaterals. J Craniomaxillofac Surg. 2014[Epub ahead of print]
2. Park WJ, Theda C, Maestri NE, Meyers GA, Fryburg JS, Dufresne C et al. Analysis of phenotypic features and FGFR2 mutations in Apert syndrome. Am J Hum Genet 1995;57:321-8.
3. Cohen MM, Jr., Krieborg S. A clinical study of the craniofacial features in Apert syndrome. Int J Oral Maxillofac Surg 1996;25:45-53.
4. Paravatty RP, Ahsan A, Sebastian BT, Pai KM, Dayal PK. Apert syndrome: a case report with discussion of craniofacial features. Quintessence Int 1999;30:423-6.

5. McCarthy JG, Glasberg SB, Cutting CB, Epstein FJ, Grayson BH, Ruff G et al. Twenty-year experience with early surgery for craniosynostosis: II. The craniofacial synostosis syndromes and pansynostosis--results and unsolved problems. *Plast Reconstr Surg* 1995;96:284-95;
6. McCarthy JG, Glasberg SB, Cutting CB, Epstein FJ, Grayson BH, Ruff G et al. Twenty-year experience with early surgery for craniosynostosis: I. Isolated craniofacial synostosis--results and unsolved problems. *Plast Reconstr Surg* 1995;96:272-83.
7. Alkurt M, Holoğlu B, Duymuş Z. Kombinasyon sendromlu bir hastanın protetik rehabilitasyonu: vaka sunumu. *Atatürk Üniv. Diş Hek. Fak. Derg.* 2012;22 71-6.
8. Kreiborg S, Barr M, Jr., Cohen MM, Jr. Cervical spine in the Apert syndrome. *Am J Med Genet* 1992;43:704-8.
9. Kreiborg S, Cohen MM, Jr. The oral manifestations of Apert syndrome. *J Craniofac Genet Dev Biol* 1992;12:41-8.
10. 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.

Yazışma Adresi

Dr. Kenan Cantekin,
Erciyes Üniversitesi
Diş Hekimliği Fakültesi
Çocuk Diş Hekimliği Anabilim Dalı,
Kayseri, 38039,
Tlf: +90. (352) 207 66 66-29253
Fax : +90 352- 438 06 57
E-mail adresi: k_cantekin@hotmail.com

