

Diş Hekiminin Erken Teşhisi ile Gardner Sendromu: 3 Vaka Raporu

Gardner Syndrome with Early Diagnosis By the Dentist: 3 Case Report

Sümeyye ÇELİK^a, Alican KURAN^a, Umut SEKİ^a, Hasan YILMAZ^b, Enver Alper SİNANOĞLU^c^aKocaeli Üniversitesi, Diş Hekimliği Fakültesi, Ağız Diş ve Çene Radyolojisi AD, Kocaeli, Türkiye^aKocaeli University, Faculty of Dentistry, Department of Oral and Maxillofacial Radiology, Kocaeli, Türkiye^bKocaeli Üniversitesi, Tıp Fakültesi, İç Hastalıklar AD, Gastroenteroloji Bilim Dalı, Kocaeli, Türkiye^cKocaeli University, Faculty of Medicine, Department of Internal Medicine, Division of Gastroenterology, Kocaeli, Türkiye

ÖZ

Gardner sendromu otozomal dominant kalıtmı nadir görülen bir sendromdur. Gastrointestinal poliplerin dışında ekstraintestinal bulgu olarak çenelerde osteomlar, gömülü/süpernumere dişler, epidermoid kistler, desmoid tümörler, retinal lezyonlar görülebilir. Rutin diş hekimi muayenesi esnasında panoramik radyografi ile çenelerde ekstraintestinal bulgular tespit edilebilir ve bu durum da diş hekimlerini daha ileri klinik araştırmalar yapmaya yönlendirebilecek önemli bir gösterge olabilir. Bu çalışmanın amacı kliniğimize başvuru ve daha önceden bu durumun farkında olmayan Gardner Sendromlu üç olguyu bildirmek ve sendromun çenelerde gözükebilecek ekstraintestinal bulguları sebebiyle diş hekimlerin dikkatini bu konuya çekmektir.

Anahtar Kelimeler: Gardner sendromu, Osteom, Panoramik Radyografi

ABSTRACT

Gardner syndrome is a rare autosomal dominant inherited syndrome that may present with a number of extraintestinal findings. These include osteomas, impacted/supernumerated teeth, epidermoid cysts, desmoid tumors and retinal lesions. The presence of these extraintestinal findings in the jaws can be identified through the use of panoramic radiographs during routine dental examinations. This may serve as an important indicator that may direct dentists to further clinical investigations. The objective of this study is to present three cases of Gardner's Syndrome that were initially unaware of their condition and to highlight the importance of dentists being aware of the extraintestinal findings of the syndrome, which may appear in the jaws.

Keywords: Gardner Syndrome, Osteoma, Panoramic Radiograph

Giriş

Gardner sendromu, Familial Adenomatöz Polipozis (FAP)' in bir alt tipi olarak yumuşak doku tümörleri ve osteomların tabloya eşlik ettiği otozomal dominant kalıtım gösteren genetik bir hastalıktır.¹ Gardner sendromunun görülme sıklığı 4.000-12.000/1 arasındadır.² Bu sendrom; çenelerde çok sayıda osteom, yoğun kemik adası (YKA) olarak çok sayıda enostoz, ciltte epidermoid kistler, subkütanöz desmoid tümörler, ince ve kalın bağırsakta ise çok sayıda polipler ile karakterizedir. Ayrıca, çenelerdeki bulgulara ek olarak süpernumere dişler, gömülü dişler ve odontomalari kapsayan dental anomaliler sayılabilir.³ Bu hastalarda kolon ve rektumda bulunan çok sayıda poliplerden kolorektal malignite gelişme ihtimali yüksektir. Tedavi edilmedikleri halde, kolonda çok yüksek oranda penetrasyon görüldüğü rapor edilmiştir.⁴

Otozomal dominant olan bu sendromun diş hekimliği için önemi kolondaki poliplerin dördüncü dekatta malign dönüşüme uğramasından önce, başka bölgelerdeki lezyonların bağırsaktakilerden önce ortaya çıkabilmesidir. Bu bulgular sayesinde erken tanı mümkün olabilir. Özellikle çenelerde görülen radyolojik bulgular çoğunlukla belirti göstermeden tesadüfi olarak tespit edilmektedir. Çene bulgularına eşlik edebilen özellikle kafa derisinde yer alan çok sayıda sebace kistlerin erken tespiti, hayat kurtarıcı olabilecek ileri araştırma ve tedavilere imkân sağlayabilir.⁵ Sendromun ailesel geçişi gerçeği göz önüne alınarak, diğer aile bireylerinin dental muayenesinin yapılması Gardner sendromunun erken teşhisinde, malign lezyonların gelişimine karşı diş hekiminin yaptığı muayenenin önemini ortaya koymaktadır.⁶

Bu vaka raporunda Kocaeli Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Ağız Diş Çene Radyolojisi Anabilim Dalı Oral Diagnoz kliniğine başvuru, daha önce hastalığının farkında olmayan ve tanısı panoramik röntgen bulgularına dayanarak yapılan kolonoskopi sonucu konmuş birisi anne-oğul diğeri de başka bir hasta olmak iki farklı ailede tespit edilen Gardner sendromu olguları sunulmaktadır.

OLGU SUNUMU

1. VAKA

41 yaşında kadın hasta diş eksikliği nedeniyle Kocaeli Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Ağız Diş Çene Radyolojisi Anabilim Dalı Oral Diagnoz

Kliniğine başvurdu. Radyolojik muayenesi esnasında panoramik radyografide alt ve üst çenede yer yer diş köklerine süperpoze olan, osteosklerotik, bilateral ve multifokal olarak izlenen radyoopak alanlar ve alt sağ kanin diş distalinden bazis mandibulaya uzanan yoğun sklerotik alan dikkat çekti (**Resim 1**). Hastadan alınan aile öyküsünde annesini bağırsak kanseri nedeniyle kaybettiği, kız kardeşinde bağırsak polipi olduğu, kendisinin ise zaman zaman kabızlık yaşadığı öğrenildi. Hasta radyolojik bulgularla yapılan korelasyon sonucunda Gardner sendromu ön tanısıyla değerlendirilmesi ve kolonoskopisi için Gastroenteroloji kliniğine yönlendirildi. Diş merkezde yapılan kolonoskopi işlemi sonucunda kolon segmentlerinde 110 cm'de bir, 80 cm'de iki, 60 cm'de dört ve ampulla recti bölgesinde iki adet olmak üzere toplam dokuz adet polip olduğu görüldü. Kolonoskopi esnasında tespit edilen ve eksize edilen polipler için malignite özellikleri düşünülmüdü. Hastaya yılda bir kolonoskopi yaptırması önerildi. Hastanın birinci derece yakın akrabaları Kocaeli Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Ağız Diş ve Çene Radyolojisi Anabilim Dalı Oral Diagnoz ve Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Dahiliye Anabilim Dalı Gastroenteroloji kliniklerine yönlendirildi. Ek olarak retina pigment hipertrofisi değerlendirilmesi için göz doktoruna yönlendirildi.



Resim 1. Mandibulada daha fazla görülen ve diş kökleri üzerine süperpoze olan çok sayıda osteosklerotik alan izlenmektedir. Maksilla ve mandibulada bilateral olarak görülen lezyonların toplam sayısının beşin üzerinde olduğuna dikkat ediniz.

Gönderilme Tarihi/Received: 30 Mayıs, 2024

Kabul Tarihi/Accepted: 25 Temmuz, 2024

Yayınlanma Tarihi/Published: 21 Nisan, 2025

Atıf Bilgisi/Cite this article as: Çelik S, Kuran A, Seki U, Yılmaz H, Sinanoğlu EA.

Diş Hekiminin Erken Teşhisi ile Gardner Sendromu: 3 Vaka Raporu. Selcuk Dent J 2025;12(1): 129-132 Doi: 10.15311/selcukdentj.1492900

Sorumlu yazar/Corresponding Author: Sümeyye ÇELİK

E-mail: smyycelik41@gmail.com

Doi: 10.15311/selcukdentj.1492900

2. ve 3. VAKA

22 yaşında erkek hasta diş çürükleri şikâyetiyle Kocaeli Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Ağız Diş Çene Radyolojisi Anabilim Dalı Oral Diağnoz kliniğine başvurdu. Panoramik röntgen incelendiğinde alt ve üst çenede yer yer diş köklerine ve mandibular kanalın üzerine süperpoze olan amorf yapıda osteosklerotik, bilateral ve multifokal olarak izlenen radyopak alanlar, persiste süt dişlerine eşlik eden gömülü dişler dikkat çekti (**Resim 2**). Ekstraoral herhangi bir değişiklik gözlenmedi. Aile öyküsü alındığında annesinde bağırsak problemleri olduğu öğrenildi. Daha sonra kliniğimize çağrılan annesinin de panoramik röntgeninde multifokal radyopak alanlar gözlemlendi (**Resim 3**). Annenin rutin kolonoskopi yaptırdığı ve bağırsak polipleri olduğu, ancak hastalığının kalıtsal olabileceğini bilmediği, çocuğundaki oluşumların farkında olmadığı öğrenildi. Ayrıca Vaka 3'ün (annenin) babasının kolon kanserinden dolayı hayatını kaybettiği öğrenildi. Hastanın kontrollerine devam etmesi önerildi ve hastalar göz muayenesi için yönlendirildi.



Resim 2. Gömülü dişler ve onlara eşlik eden persiste süt dişleri osteosklerotik multifokal alanlar.



Resim 3. Mandibulada diş kökleri arasında yaygın osteosklerotik alanlar.

Hastalarda pozitif aile hikâyesinin bulunması, çok sayıda osteom ve çok sayıda poliplerin bulunması nedeniyle Gardner sendromu tanısı koyuldu.

TARTIŞMA

FAP; adenomatozis polipozis koli (APC) genindeki mutasyonlardan kaynaklanan, rektum ve kolon mukozasında sayıları yüzler ila binler arasında değişen adenom gelişimi ile karakterize otozomal dominant kalıtsal bir hastalıktır. APC geni tümör baskılayıcı bir gen olarak transkripsiyon, hücre döngüsü kontrolü, apoptozis gibi çeşitli hücresel işlemlerde görev alır. Mutasyonu sonucunda tümör baskılayıcı özelliği inaktif olur.⁷ Dikkat çekici olarak FAP görülen tüm hastalarda kolorektal kanser gelişme riski mevcuttur.⁸ Bu malignite durumu FAP için ayırt edici bir kriter olmasına rağmen, ekstraintestinal lezyonların bir araya gelmesi Gardner Sendromu için tanı kriterlerinin ve prognostik belirteçlerin önemli bir unsuru olarak kabul edilmektedir.⁹ Erken tanı konulabilen olgularda, adenomatöz poliplerde kanser gelişiminin yakın takip ve düzenli kontrollerle engellenebildiği gözetildiğinde;⁸ bu noktada osteomlar, diş anomalileri, deri lezyonları ve retinada retinal pigment epitelinin konjenital hipertrofisi gibi ekstraintestinal lezyonların Gardner sendromu ile ilişkisinin bilinmesi önem kazanmaktadır.⁹

Hastaların çoğunluğunda aile öyküsü bulunmasına rağmen olguların %25'inde kendiliğinden gelişen mutasyon sonucu ailede etkilenen ilk kişi olabildiği rapor edilmiştir. Bu hastalar genellikle bağırsak semp-

tomları açısından tıbbi kontrol altında olmadıklarından %67'sinde kolorektal kanser gelişmektedir. Tedavisiz hastaların neredeyse tamamında 40 yaşına gelmeden kolon kanseri gelişmektedir.¹⁰ Bizim olgularımızda da vakaların hepsinin ailelerinde gastrointestinal sistem rahatsızlıkları bulunuyordu. Özellikle 3.vakanın bağırsak polipleri nedeniyle rutin kolonoskopi yaptırdığı öğrenildi. Ancak rahatsızlığının genetik kalıtsal olduğunu bilmemesi dolayısıyla çocuğu olan 2.vakanın bu sendroma sahip olduğu hakkında bir bilgisi yoktu. Bu perspektif doğrultusunda özellikle Gardner sendromu gibi genetik kalıtsal hastalıklarda hekimlerin hastalarını rahatsızlıkları hakkında daha açıklayıcı bir şekilde bilgilendirmesi gerekmektedir.

Osteomlar Gardner Sendromunun önemli bir bileşenidir ve hastaların %50'sinde gözlenmektedir.¹⁰ Frontal kemik en sık tutulan kemiktir ve bunu maksilla/mandibula takip eder.¹¹ Yu ve ark., yaptıkları çalışmada osteomların ve dental anomalilerin Gardner Sendromu vakalarının %53'ünde ilk klinik belirti olarak ortaya çıktığını belirtmişlerdir.¹² Bilgisayarlı tomografi ve kemik taraması osteomların görüntülenmesi için ekstra bilgiler sağlasa da dental rutin klinik muayenede sıklıkla kullanılan panoramik radyografinin Gardner sendromu için yeterli olduğu kabul edilmektedir. Bunun nedeni ise panoramik radyograflerde multifokal yaygın lezyonların net bir şekilde izlenebilmesidir.⁶ Ayrıca, Gardner sendromlu hastaların çenelerinde osteomlar dışında; gömülü diş, gecikmiş diş sürmesi, odontoma gibi dental anomaliler görülebilmektedir.¹³ Bu durumlara da panoramik grafler aracılığıyla rutin muayene sırasında rastlanabilir. Gardner Sendromunda gözlenebilen lezyonlar radyografik incelemede radyopak ve iyi sınırlı izlenebileceği gibi, atılmış pamuk görünümü veren yaygın radyopasiteler şeklinde de olabilmektedir.¹⁴ Bazı hastalarda osteomlar bazen görülmeyebilir ancak beş ya da daha fazla YKA varlığı sendromun belirtisi olarak gösterilebilir.³ Bizim olgularımızın tamamının panoramik graflerinde amorf yapıda osteosklerotik, bilateral ve multifokal radyopak alanlar izlenmesi literatürdeki bilgiler ile benzer olduğu görüldü. Ayrıca 22 yaşında olan 2.vakanın panoramik radyografisinde gözlenen persiste süt dişlerine eşlik eden gömülü dişler de Gardner Sendromunda izlenebileceği belirtilen dental anomali çeşitleri ile uyumluydu.

Gardner Sendromunda ekstraintestinal bulgu olarak; hastaların %75'inde gözde pigmente lezyonlar, %50'sinde vücutta epidermoid kistler, %10'unda çoğu karın bölgesinde olmakla birlikte desmoid tümörler görülebilmektedir.¹⁵ Bu çalışmada hiçbir olguda çenede görülen ekstraintestinal bulgular dışında bir bulguya rastlanılmamıştır.

Gardner Sendromlu hastalarda zamanında teşhis ve tedavi planlanması yapılmadığı durumlarda yüksek mortalite riski bulunmaktadır. Çenelerde izlenen osteom olduğu düşünülen lezyonlar, diş hekimlerini daha ileri klinik araştırmalar yapmaya yönlendirebilecek önemli bir gösterge olabilir. Bizim çalışmamızda bütün olgularda çenelerde osteomlar ve bir vakada ise dental anomali izlenmekteydi. Bu doğrultuda, diş hekimleri rutin muayene sırasında panoramik radyografi incelerken Gardner sendromunun osteomlar, odontomlar, gömülü/süpernumerer dişler ve hipersementoz gibi klasik ekstraintestinal belirtileri ile ilk karşılaşabilecek uzmanlar olması dolayısıyla bu konu hakkında bilgi sahibi olmalıdır. Ayrıca genetik otozomal baskın kalıtsal bir hastalık olması dolayısıyla bu hastalarda aile hikâyesinin sorgulanmasına önem gösterilmelidir.

Değerlendirme / Peer-Review

İki Dış Hakem / Çift Taraflı Körleme

Etik Beyan / Ethical statement

Bu çalışmanın hazırlanma sürecinde bilimsel ve etik ilkelere uyulduğu ve yararlanılan tüm çalışmaların kaynakçada belirtildiği beyan olunur.

It is declared that during the preparation process of this study, scientific and ethical principles were followed and all the studies benefited are stated in the bibliography.

Benzerlik Taraması / Similarity scan

Yapıldı - ithenticate

Etik Bildirim / Ethical statement

dishekimligidergisi@selcuk.edu.tr

Telif Hakkı & Lisans / Copyright & License

Yazarlar dergide yayınlanan çalışmalarının telif hakkına sahiptirler ve çalışmalarını CC BY-NC 4.0 lisansı altında yayımlanmaktadır.

Finansman / Grant Support

Yazarlar bu çalışma için finansal destek almadığını beyan etmiştir. | The authors declared that this study has received no financial support.

Çıkar Çatışması / Conflict of Interest

Yazarlar çıkar çatışması bildirmemiştir. | The authors have no conflict of interest to declare.

Yazar Katkıları / Author Contributions

Çalışmanın Tasarlanması | Design of Study: EAS (%100)
Veri Toplanması | Data Acquisition: SÇ (%50) AK (%25) US (%25)
Veri Analizi | Data Analysis: US (%25) HY (%25) EAS (%50)
Makalenin Yazımı | Writing up: SÇ (%50) AK (%50)
Makale Gönderimi ve Revizyonu | Submission and Revision: SÇ (%80)
US (%20)

KAYNAKLAR

1. Gardner EJ, Richards RC. Multiple cutaneous and subcutaneous lesions occurring simultaneously with hereditary polyposis and osteomatosis. *Am J Hum Genet.* 1953;5(2):139-147.
2. Butler J, Healy C, Toner M, Flint S. Gardner syndrome—review and report of a case. *Oral Oncol Extra.* 2005;41(5):89-92. doi:10.1016/j.ooe.2005.02.001
3. White SC, Pharoah MJ, Oral Radiology (Seventh Edition). Mosby; 2014
4. Talseth-Palmer BA, Wijnen JT, Andreassen EK, et al. The importance of a large sample cohort for studies on modifier genes influencing disease severity in FAP patients. *Hered Cancer Clin Pract.* 2013;11(1):20. doi:10.1186/1897-4287-11-20
5. Başaran M, Çelik Ö, Bayrakdar İS, et al. Diagnostic charting of panoramic radiography using deep-learning artificial intelligence system. *Oral Radiol.* 2022;38(3):363-369. doi:10.1007/s11282-021-00572-0
6. Lee BD, Lee W, Oh SH, Min SK, Kim EC. A case report of Gardner syndrome with hereditary widespread osteomatous jaw lesions. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 2009;107(3):e68-72. doi:10.1016/j.tripleo.2008.10.018
7. Nishisho I, Nakamura Y, Miyoshi Y, et al. Mutations of chromosome 5q21 genes in FAP and colorectal cancer patients. *Science.* 1991;253(5020):665-669. doi:10.1126/science.1651563
8. Half E, Bercovich D, Rozen P. Familial adenomatous polyposis. *Orphanet J Rare Dis.* 2009;4:22. doi:10.1186/1750-1172-4-22
9. Blackwell MC, Thakkar B, Flores A, Zhang W. Extracolonic manifestations of Gardner syndrome: A case report. *Imaging Sci Dent.* 2023;53(2):169-174. doi:10.5624/isd.20230006
10. Demirci H, Sakin Y, Polat Z, Kantarcioglu M, Uygun A, Bagci S. Gardner Syndrome: Case Report. *Gulhane Med J.* 2015;57(2):196. doi:10.5455/gulhane.31476
11. Madani M, Madani F. Gardner's syndrome presenting with dental complaints. *Arch Iran Med.* 2007;10(4):535-539.
12. Yu D, Ng CW B, Zhu H, Liu J, Lin Y. Bone and dental abnormalities as first signs of familial Gardner's syndrome in a Chinese family: a literature review and a case report. *Med Sci MS.* 2018;34 Focus issue F1:20-25. doi:10.1051/medsci/201834f104
13. Saito K, Sekine M, Goto F, et al. Gardner syndrome with odontogenic sinusitis: A case report. *Clin Case Rep.* 2021;9(6):e04256. doi:10.1002/ccr3.4256
14. Kaya İ, Bozkurt P. Gardner Sendromlu Olguya Dental Teşhis ve Tedavi Yaklaşımları. *Türkiye Klin Diş Hekim Bilim Derg.* 2018;24(2):153-156.
15. Ben Lagha N, Galeazzi JM, Chapireau D, Oxeda P, Bouhnik Y, Maman L. Surgical management of osteoma associated with a familial Gardner's syndrome. *J Oral Maxillofac Surg Off J Am Assoc Oral Maxillofac Surg.* 2007;65(6):1234-1240. doi:10.1016/j.joms.2005.10.047