

## **EKTODERMAL DİSPLAZİ VE AĞIR OSTEOMALAZİSİ OLAN HASTAYA MULTİDİSİPLİNER YAKLAŞIM: BİR OLGU SUNUMU\***

### **MULTIDISCIPLINARY APPROACH TO A PATIENT WITH ECTODERMAL DYSPLASIA AND SUFFERING FROM SEVERE OSTEOMALASIA: A CASE REPORT\***

*Hümeyra KOCAELLİ<sup>1</sup>, Refik TANOKOL<sup>2</sup>, Mehmet YALTIRIK<sup>1</sup>,  
Tonguç SÜLÜN<sup>3</sup>, Bilge BİLGİÇ<sup>4</sup>*

#### **ÖZET**

Osteomalazi, D vitamini veya aktif metabolitleri eksikliğinin neden olduğu bir kemik hastalığıdır. Konjenital bir sendrom olan ektodermal displazi, hipotrikoz, hipohidroz ve hipodonti ile karakterizedir. Sıklıkla süt dişlerinin tamamı veya bir kısmı oluşur, ancak sürekli dişleri eksik olur veya oluşmaz. Bu olgu sunumunda, ektodermal displazisi ve ağır osteomalazisi 31 yaşındaki bayan hastanın oral rehabilitasyonu rapor edilmiştir. Osteomalazi ve ektodermal displazi dışında primer hipogonadizm ve psöriyazis nedeniyle izlenmekte olan hasta alt çenesinin sol tarafındaki ağrı yakınması nedeni ile gönderilmiştir. Hasta, Mayıs-2006 döneminden bu yana, günde 1200 mg kalsiyum ve her iki ayda 300000 internasyonal ünite vitamin D3 ve vitamin B kompleksi tedavisi görmüştür. Tedaviden 10 ay sonra hastanın saçları ve tırnakları uzamaya ve dişleri sürmeye başlamıştı. Hastanın klinik muayenesinde uyumsuz total protezin varlığı yanı sıra, alt sol birinci büyük azı dişinin kök kalıntılarına bağlı inflamasyon bulguları saptanmıştır. Radyolojik muayenede, üst çenede maksiller sinüs ve burun tabanı çevresinde çok sayıda ektopik dişler izlenmiştir. Alt çenede birinci büyük azılar dışında kanin, premolar ve büyük azı dişleri gömüktü. Cerrahi çekimleri ve protez öncesi cerrahisi tamamlanan hastanın postoperatif iyileşme süreci ve sonrasında herhangi bir komplikasyona rastlanmamıştır. Yeni protezi hazırlanan hastanın oral rehabilitasyonu tamamlanmıştır. Bu tip komplike rahatsızlıkları olan hastaların tedavisinde multidisipliner yaklaşılması gereklidir.

**Anahtar Kelimeler:** Ektodermal displazi, osteomalazi, multidisipliner yaklaşım.

#### **ABSTRACT**

Osteomalacia is a metabolic bone disease caused by vitamin D deficiency or its active metabolites. Ectodermal dysplasia is a congenital syndrome, characterized by hypotrichosis, hypohidrosis and hypodontia. Most of the the deciduous teeth form but there are few or no permanent teeth. In this case report we presented the oral rehabilitation of a 31-year- old female patient with an ectodermal dysplasia and suffering from severe osteomalacia. The patient showed severe osteomalacia, ectodermal dysplasia and primary hypogonadism and psoriasis. Due to pain on the left side of her mandible, she was referred to our

\* Oral Cerrahi Derneği'nin VIII. Uluslararası Bilimsel Kongresi (VIII International Scientific Congress of Association of Oral Surgery) 24-29 Mayıs 2008, Bodrum, Türkiye'de sunulmuştur.

<sup>1</sup> İstanbul Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Ağız Diş Çene Hastalıkları ve Cerrahisi AD.

<sup>2</sup> İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları AD. Endokrinoloji ve Metabolizma Hastalıkları BD.

<sup>3</sup> İstanbul Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Total Parsiyel Protezler BD.

<sup>4</sup> İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi Temel Bilimler Patoloji BD.

clinic. The patient was taking calcium 1200mg /day and 300000 international units for every two months, vitamin D3 and vitamin B complex tablets since May 2006. After 10 months of treatment her hair and nails begun to grow and her teeth started to erupt. During the patient's clinical examination, an ill- fitting total prosthesis and inflammation due to root remnants of left first molar was found. On radiological examination, a lot of impacted shapeless ectopic teeth were seen in maxillary sinus and nasal floor regions. Canines, premolar and molar teeth were impacted in the mandible except for the first molars. The surgical extractions and the preprosthetic surgery procedures were completed. The patient showed no postoperative complications. A new prosthesis was made and her oral rehabilitation was completed. In such complicated cases a multidisciplinary approach is necessary.

**Key Words:** Ectodermal dysplasia, osteomalasia, multidisciplinary approach.

## GİRİŞ

Osteomalazi, D vitamini veya aktif metabolitlerinin eksikliği ile karakterize, bir kemik hastalığıdır. D vitamininden eksik diyet, malabsorbsiyon, karaciğerde D vitamininin zayıf hidroksilasyonu ve renal fonksiyon bozuklukları osteomalaziye yol açar. Ayrıca uzun süre antikonvülsan ilaç kullanımı da osteomalaziye neden olabilir (1).

Konjenital bir sendrom olan ektodermal displazi (ED), vücutta doğuştan kıl yokluğu (hipotrikoz), terleyememe (hipohidroz) ve diş sayısında azlık ya da yokluk (hipodonti) ile karakterizedir. Sıklıkla süt dişlerinin tamamı veya bir kısmı oluşur, ancak sürekli dişleri eksik olur veya oluşmaz (2). Bu olgu sunumunda, ağır osteomalazi tablosu ile izlenen ED'li bir hastaya konsültasyonlar ışığında yapılan oral cerrahi ve protetik yaklaşımlar açıklanmıştır.

## OLGU

İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı Endokrinoloji ve Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı'nda ED ve ağır osteomalazi tablosu ile izlenen, 31 yaşında bayan hasta, sol alt çenesindeki ağrı yakınması nedeniyle, İstanbul Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Ağız Diş Çene Hastalıkları ve Cerrahisi Anabilim Dalı'na tekerlekli sandalye ile getirilmiştir. Sunulan olgunun konsültasyonu sonucunda osteomalazi ve ektodermal displazi dışında primer hipogonadizm ve psöriyazis nedeniyle de takipte olduğu belirlenmiştir. Hasta, ilgili bilim dalında Mayıs-2006'dan bu yana, günde 1200 mg kalsiyum ve her iki ayda 300000 internasyonel ünite (IU) vitamin D3 ve vitamin B kompleksi tedavisi görmüştür. Bu tedaviden 10 ay sonra, hastanın saçları ve tırnaklarının uzamaya, dişlerinin ağız içinde sürmeye başladığı, ayrıca hastanın tedavi başlangıcında tekerlekli sandalyeden kaldırılamaz

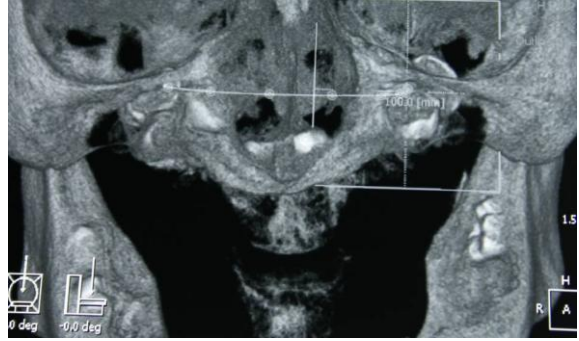
iken, zamanla yardımla yürüyebilmeye ve özel ihtiyaçlarını kısmen giderebilmeye başladığı öğrenilmiştir.

Diğer yandan İ.Ü. İstanbul Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı'nda da takip edilen hastanın, yürürken dizlerin birbirine sürtünmesi ile karakterize ortopedik şekil bozukluğu, içe çarpık diz (genu valgum) ve bilateral olarak yürümeyi engelleyen düz ve dışa çarpık ayak tabanı (planus valgum) deformiteleri, ayaklarda gelişim bozukluğu ve ellerde fonksiyonel deformiteler izlenmiştir. Rutin takipleri İlarov Polikliniğinde devam eden hastanın aralıklı ortopedik ameliyatlar geçirdiği ve istenilen sonuca ulaşabilmek için ileri operasyon planları olduğu öğrenilmiştir.

Olgunun klinik muayenesinde uyumsuz bir total protezi olduğu gözlenmiştir (Resim 1). İntraoral muayenede (Resim 2) ise, alt çenede sol birinci büyük azı dişinin kök kalıntılarına bağlı gelişen inflamasyon gözlenmiştir (Resim 3). Radyolojik olarak alt çenede bilateral birinci büyük azı dişlerin kök kalıntıları vardı. Geriye kalan alt kanin, küçük azı ve diğer büyük azı dişleri ise gömüktü (Resim 4). Radyolojik muayenede ayrıca, üst çenede maksiller sinüs bölgesi ve burun tabanı çevresinde çok sayıda ektopik dişlerin varlığı gözlenmiştir (Resim 5-6). Öncelikle ileri düzeyde çürük olan birinci büyük azı dişlerinin kök çekimleri gerçekleştirilmiştir. Cerrahi çekim endikasyonu, kemik retansiyonu az olan ve ilerde inflamasyona neden olabilecek alt sağ ve sol küçük azılar sol ikinci büyük azı dişleri için verilmiştir. Bu gömük dişlerin kök gelişimleri tamamlanmamış ve konik şekilli oluşu dikkat çekiciydi (Resim 7). Kök gelişimi olmayan şekilsiz dişlerin perikoronar dental folikülleri cerrahi çekim sonrası histopatolojik değerlendirme için İ.Ü. İstanbul Tıp Fakültesi Temel Bilimler Patoloji Bilim Dalı'na gönderilmiştir. Ancak histopatolojik değerlendirmede spesifik bir bulgu saptanmamıştır.



**Resim 1:** Olgunun ilk muayene görünümü.



**Resim 5:** Olgunun koronal planda 3D rekonstrüksiyonu.



**Resim 2:** Olgunun ağız içi görünümü.



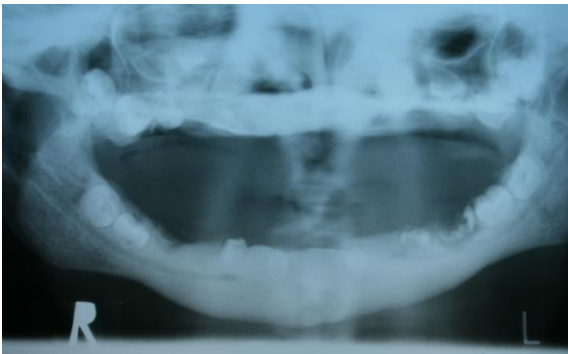
**Resim 6:** Olgunun panoramik rekonstrüksiyonu (maksiller sinüsler ve burun tabanı komşuluğundaki ektopik dişler).



**Resim 3:** Alt çene sol tarafta birinci büyük azı bölgesinde inflamasyon.



**Resim 7:** Kökleri gelişmemiş gömük dişin konik formu.



**Resim 4:** Olgunun panoramik radyografisi.

Olgunun alt çene sağ ve sol üçüncü büyük azı ve sağ ikinci büyük azı dişleri yeni protetik tedavi sırasında kemikte retansiyon alanı oluşturabileceği kanısı ile ağızda bırakılmıştır. Eski protezine bağlı gelişen iltihapsal fibröz hiperplaziler elektro cerrahi yöntemle alınmıştır (Resim 8-9). Postoperatif iyileşme süreci komplikasyonsuz tamamlanan olgunun protetik tedavisi İstanbul Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Total Parsiyel Protezler Bilim Dalı'nda tamamlanmıştır (Resim 10).



**Resim 8:** Hastanın uyumsuz protezine bağlı gelişen iltihapsal fibröz hiperplaziler.



**Resim 9:** İltihapsal fibröz hiperplazilerin eksizyonu.



**Resim 10:** Hastanın yeni total protezinin ağızda uyumlandırılması.

## TARTIŞMA

D vitamini eksikliği ve D vitamini metabolizması ile ilgili bozukluklarda ortaya çıkan osteomalazi, metabolik bir kemik hastalığıdır. Osteomalazide, D vitamini eksikliği sonucu matriks mineralizasyonu yetersiz, mineralize olmamış kemik yoğunluğu artmış ve mineralizasyon defekti nedeniyle kemiğin kalitesi iyi değildir. Osteomalazinin, çocuklardaki karşılığı raşitizmdir (1, 3-5). Osteomalazide en sık rastlanılan semptom, kas güçsüzlüğü ve yaygın kemik ağrılarıdır. Sunulan olguda osteomalazi bulguları oldukça ağır seyretmektedir.

Metabolik kemik hastalıkları tüm iskelet sistemini ilgilendirmekle beraber, bu hastalıkta, sıklıkla oral kavitede klinik veya rutin dental radyografilerde görülen anomaliler tanıya yardımcı olur. Bu açıdan diş hekimlerinin sorumluluğu önemlidir. Özellikle ileri yaş grubunda görülen osteoporoz yaygınlığı göz önüne alındığında diş hekimlerinin sorumluluğu daha da artmaktadır (3).

Solt, kemik metabolizmasındaki bozuklukların görüldüğü bireylerde alveolar rezorpsiyon ve periodontal doku kaybı başta olmak üzere metabolik hastalıkların oral bulgularına yaklaşık 20 yıl önce dikkat çekmiştir. Metabolik hastalıklara özgü bu çarpıcı oral bulguların, tablonun altında yatan sistemik hastalığın tanısındaki önemini ayrıca vurgulamıştır (4).

ED, ektodermden kökenini alan deri, kıllar, dişler ve tükürük bezlerinde gelişim anomalileri ile karakterize herediter hastalıktır. Otozomal dominant, resesif veya X - kromozomu geçişli olabilir (2, 6). Ter bezleri sayıca azaldığı için, hastalar ısı artışlarına dayanamaz. Aynı şekilde tükürük bezlerinin azlığı, ağız kuruluşuna yol açabilir. Hastanın kaşları ve kirpikleri azalmış veya yoktur. Saçlar az, ince veya yok denecek boyuttadır (6, 7). Sunulan olgumuzda İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı Endokrinoloji ve Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı'nda Cal D vit (1X1/gün) ve Apikobal (1X1/gün) tedavi ile 10. aydan itibaren saçların, tırnakların çıkmaya başlaması ve dişlerin ağızda sürmeye başlaması yapılan tedavinin başarısını göstermektedir.

ED olgularının saçlarının seyrek oluşu, perioral hiperpigmentasyon, ortayüz hipoplazisi yanında hastanın dudaklarının dolgunluğu klinik olarak tipiktir. Hastanın göz çevresi daha yakın planda incelendiğinde göz çevresinde oldukça ince çizgi ve kırışıklıklar yanında kaş ve kirpiklerin seyrekliği dikkat çekicidir. Ayrıca tükürük bezleri ektoderm kökenli olduğundan bu tip hastalarda değişken derecede ağız kuruluşu olağandır. Tüm dişlerin eksikliği (anadonti) oldukça seyrekdir. ED hastalarında dişlerin sayıca azlığı (oligodonti veya hipodonti) ve kuron şekillerinin konik şekilli oluşu tipik oral bulgulardır (6, 7). ED'de sağlıklı bireylere oranla orofasiyal fonksiyonlar bozulmuştur. Bergendal ve ark., ED olan hastalarda, sağlıklı bireylere nazaran çiğneme, yutma, ağız kuruluşu ve konuşma zorluklarında istatistiksel olarak anlamlı düzeyde farklılıklar gözlemlemişlerdir. Ayrıca, ED



hasta grubunun oral fonksiyonları açısından özel değerlendirilmesi gerektiğini belirtmişlerdir (2).

Geç dönemde implant kayıplarına daha çok uygun olmayan protetik tedaviler sebep gösterilir. Ayrıca kaynaklarda metabolik kemik hastalıklarının neden olduğu geç dönem implant kayıpları da belirtilmiştir (5). Sunulan olguda ED yanında, osteomalazinin ağır seyirli oluşu implant cerrahisi endikasyonunu başlangıçta elimine etmemize yol açmıştır.

ED hastalarının dental tedavisinde ağızdaki diş sayısına göre sabit veya hareketli protetik rehabilitasyon kaçınılmazdır. ED hastaları için implant tedavisi endikasyonu eğer hasta için uygun ise daha modern bir alternatif olabilir (7-11).

ED olguları için implant cerrahisi genellikle daha ileri cerrahi teknikleri gerektirmektedir: Lypka ve ark., kretleri atrofik ED'li bayan hastanın maksilla ve mandibulasına blok greft uygulamalarının ardından dental implant rekonstrüksiyonu sağlayabildiklerini rapor etmişlerdir (8). Ritto ve ark. ise, 16 yaşındaki hastalarının mandibular prognatizm ve maksiller anteroposterior yetersizliğin önce çift çene ortognatik cerrahi operasyonu ile düzeltildikten sonra implant cerrahisine geçtiklerini belirtmişlerdir. Hastalarının yaşı itibarı ile özellikle genç erişkin dönemde yapılan ileri cerrahi girişimlerde deformasyonun psikolojik etkilerinin göz ardı edilmemesi ve sonraki dönemlere yansımaması açısından erken dönemde çözümlenmesi gerekliliğine dikkat çekmişlerdir (9).

Lammaza ve ark., atrofik kretleri olan ED hastasında yeterli kemik hacmi sağlayabilmek için vertikal distraksiyon osteogenezi ve otojen kemik ogmentasyonları ardından implant destekli protez yaptıkları bir vakayı yayınlamışlardır (7). Kirmeier ve ark., ED'li erişkin erkek ikiz hastalarının tedavisinde krista iliakadan otogen kortikokansellöz ogmentasyon ve implant cerrahisinin diğer protetik tedavi seçeneklerine üstün olduğunu vurgulamışlardır (10). Pediatrik ED hastaların büyüme ve gelişimlerini engellemeden bu hasta grubunda geçici implantların kullanımını başka bir seçenek olarak sunulmuştur (11). ED olgularında yapılan tüm ileri cerrahi tekniklerde başarı için mul-

tidisipliner çalışmanın gereği vurgulanmıştır (10, 11). Ayrıca sıklıkla oligodonti nedeni ile diş hekimine danışan ED olguları ve ailelerinin, doğru yönlendirilmesi ve hastanın yaşam kalitesinin yükseltilmesinde diş hekiminin rolü yadsınmaz (12).

Sunulan olguda ED yanında ciddi osteomalazi bulguları farklı bir değerlendirme gerektirmiştir. Ağır osteomalazi ve ED tanısı ile takip edilen ve kliniğimize oral enfeksiyon bulguları nedeni ile gönderilen hastaya implant cerrahisi endikasyonu öngörülmemiştir. Öncelikle ağız içindeki enfeksiyon odağı olan alt birinci büyük azı dişlerine ait kök kalıntıları çekilmiştir. Daha sonra alt çenede fokal enfeksiyon kaynağı olabilecek gömük sağ ve sol premolarlar ile sol gömük ikinci büyük azı dişlerin cerrahi çekimleri tamamlanmıştır. Ancak gerekli alveolar kret yüksekliğini korumak için alveol kretin oldukça derin alanlarında gömük olan dişleri ve hastanın burun tabanı çevresindeki ve bilateral maksiller sinüslerinde ektopik olarak kalan gömük dişlerin takip edilmesi uygun görülmüştür. Diğer yandan hastamızın tüm uyumsuzluklarına karşın eski total protezini kullanabiliyor olması ve daha da önemlisi hastanın ciddi metabolik hastalık tablosu nedeni ile sürekli takipte olması, daha önce yapılan ortopedik operasyonlarda hastanın özellikle enfeksiyon açısından sorunlar yaşamaması, tekerlekli sandalyeden sadece özel ihtiyaçları nedeni ile kalkabilen hastada ileri oral cerrahi protokoller düşünülmemiştir. Hastanın cerrahi çekimlerinin ardından, eski proteze bağlı gelişen iltihapsal fibröz hiperplazileri eksize edilmiş, ardından hastanın yeni protetik rehabilitasyonu tamamlanmıştır.

ED hastalarının tedavisinde hastanın ailesi ile beraber genetik değerlendirilmesi ilk öneridir (6). İ.Ü. İstanbul Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı bünyesinde Endokrinoloji ve Metabolizma Hastalıkları, Genetik, Romatoloji Bilim Dalları yanında Ortopedi Anabilim Dalı'nın da sunulan olgu ile ilgili yurtdışı (ABD) konsültasyonları devam etmektedir.

Sunulan olguda multidisipliner yaklaşım, tedavi ve takip sürecinde hasta memnuniyeti ile sonuçlanmıştır. Bu tip komplike olguların tedavisinde sonuç alabilmek için ekip çalışmasının önemi büyüktür.

**KAYNAKLAR**

1. Bikle DD. Vitamin D insufficiency/deficiency in gastrointestinal disorders. *J Bone Miner Res*, 2007; 22: 50-4.
2. Bergendal B, McAllister A, Stecksén-Blicks C. Orofacial dysfunction in ectodermal dysplasias measured using the Nordic Orofacial Test-Screening protocol. *Acta Odontol Scand*, 2009; 17: 1-5.
3. Zachariassen R. Oral manifestations of metabolic bone disease: vitamin D and osteoporosis. *Compendium*, 1990; 11: 612-8.
4. Solt DB. The pathogenesis, oral manifestations, and implications for dentistry of metabolic bone disease. *Curr Opin Dent*, 1991; 1: 783-91.
5. Starck WJ, Epker BN. Failure of osseointegrated dental implants after diphosphonate therapy for osteoporosis: a case report. *Int J Oral Maxillofac Implants*, 1995; 10: 74-8.
6. Neville BW, Damm DD, Allen CMA, Bouquot JE. *Oral & Maxillofacial Pathology*. 2<sup>nd</sup> ed. Philadelphia, Saunders, 2002.
7. Lamazza L, Cerulli GM, Favaretti F, De Biase A. Implant-prosthetic partial-arch restoration in a patient with ectodermal dysplasia characterized by oligodontia and localized bone deficiency: a case report. *Int J Oral Maxillofac Implants*, 2009; 24: 147-50.
8. Lypka M, Yarmand D, Burstein J, Tso V, Yamashita DD. Dental implant reconstruction in a patient with ectodermal dysplasia using multiple bone grafting techniques. *J Oral Maxillofac Surg*, 2008; 66: 1241-4.
9. Ritto FG, Medeiros PJ, de Oliveira Mussel RL, de Sá-Silva E. Rehabilitation of an adolescent with ectodermal dysplasia. Two-stage orthognathic, graft, and implant surgery: case report. *Implant Dent*, 2009; 18: 311-5.
10. Kirmeier R, Gluhak C, Marada P, Wegscheider WA, Eskici A, Jakse N. Oral rehabilitation of adult twins with severe lack of bone due to hypohidrotic ectodermal dysplasia--a 12-month follow-up. *J Oral Maxillofac Surg*, 2009; 67: 189-94.
11. Artopoulou II, Martin JW, Suchko GD. Prosthodontic rehabilitation of a 10-year-old ectodermal dysplasia patient using provisional implants. *Pediatr Dent*, 2009; 31: 52-7.
12. Gill DS, Jones S, Hobkirk J, Bassi S, Hemmings K, Goodman J. Counselling patients with hypodontia. *Dent Update*, 2008; 35: 344-6.

**Yazışma Adresi:****Dr. Hümeýra KOCAELLİ (ARIKAN)**

İstanbul Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi

Ağız Diş Çene Hastalıkları ve Cerrahisi AD.

Çapa (34390) İstanbul / TÜRKİYE

Tel: +902124142020 / 30289

Fax: +902125422789

E-mail: [kocaelli@istanbul.edu.tr](mailto:kocaelli@istanbul.edu.tr)