

BECKWITH - WIEDEMANN SENDROMU (OLGU BİLDİRİSİ)*

Gülsüm Ak** Meral Ünür*** Ülker Güç**** Erkan Ağırbaş***** Ayten Erginel*****

Yayın kuruluna teslim tarihi: 17.12.1993

Yayın kabul tarihi: 15. 6. 1994

ÖZET

Beckwith-Wiedemann sendromu, ana belirtileri 'exomphalos', makroglossi ve gigantizm olan ve etiyojisi henüz tamamen aydınlanmamış bir büyüme hastalığıdır. Ancak bugüne kadar sendromun değişik ekspresivite gösteren otosomal dominant bir genle geçtiğini bildiren vakalar vardır. Bazı yazarlar sendromun görülme sıklığını 1/13.700 olarak bildirmişlerdir. Kızlarda yaklaşık %60 oranında daha fazla görülmektedir.

Diş Hekimliği açısından bu sendrom, makroglossi, mandibuler prognatiye eğilim ile birlikte maloklüzyonların görülmesi nedeniyle önemlidir.

Bu yazıda doğumda tanımlanmış 'omphalocele' ve makroglosi ameliyatı geçirmiş olan ve kliniğimize diş çürükleri sebebiyle başvuran bir Beckwith-Wiedemann olgusu sunulmuştur.

Anahtar sözcükler: Beckwith-Wiedemann sendromu, maloklüzyonlar, makroglossi.

THE BECKWITH - WIEDEMANN SYNDROME (CASE REPORT)

ABSTRACT

Beckwith-Wiedemann Syndrome is a growth disorder, with cardinal symptoms of exomphalos, macroglossia and gigantism. The etiology of the disorder is unknown. However, the review of the cases reported, shows that the syndrome is inherited by way of, an autosomal dominant gene with various expressivity. Some authors report its prevalence as 1/13.700. Females are more affected by 60%.

The Syndrome is as important condition in dental practice as it has features like macroglossia, malocclusion with tendency toward mandibular prognathism.

This article, is the report of a case of Beckwith-Wiedemann Syndrome which was diagnosed at birth. The case was previously operated for omphalocele and macroglossia; and later applied to our clinic for the treatment of dental caries.

Key words: Beckwith-Wiedemann Syndrome, malocclusion, macroglossia.

GİRİŞ

E.M.G. sendromu (Exomphalos, Makroglossi, Gigantizm Sendromu) da denilen ve ilk defa 1963 yılında Beckwith, daha sonrada Wiedemann tarafından tarif edilen bu sendromun başlıca belirtileri exomphalos, makroglossi ve gigantizmdir (2, 3, 10, 11, 12).

Beckwith-Wiedemann sendromunda kardinal bulgular olan exomphalos, makroglossi ve gigantizmin yanı sıra kulak sayvanında yarıklar, hemihipertrofi (ya tüm yarım vücudu ya da sadece alt ekstremiteleri kapsar), neonatal hipoglisemi, polisitemi, kalp-damar anomalileri, idrar yolu anomalileri, genital bölge hipertrofileri, viseromegali, adrenokortikal sitomegali ve renal medulla displazisine rastlanabilir (2, 3, 5, 6, 7, 9, 10, 13). Hipoglisemi, vakaların 1/3, 1/2'sinde mevcuttur (10).

Beckwith-Wiedemann sendromlu hastalarda Wilms tümörü, adrenal kortikal karsinoma, adrenal adenoma, pankreatoblastoma, rabdomyosarkoma ve hepatoblastoma gibi abdominal tümörlere karşı artmış bir risk vardır. Bu hastalığıdaki tümör frekansının

* Türk Pedodonti Derneği 8. Bilimsel Kongresinde tebliğ edilmiştir. 29 Ağustos - 4 Eylül 1993, Antalya.

** Araş Gör. Dt. İ.Ü. Diş Hek. Fak. Ağız, Diş ve Çene Hastalıkları ve Cerrahisi Anabilim Dalı

*** Doç. Dr. İ.Ü. Diş Hek. Fak. Ağız, Diş ve Çene Hastalıkları ve Cerrahisi Anabilim Dalı

**** Prof. Dr. İ.Ü. Diş Hek. Fak. Ağız, Diş ve Çene Hastalıkları ve Cerrahisi Anabilim Dalı

***** Dt. İ.Ü. Diş Hek. Fak. Ağız, Diş ve Çene Hastalıkları ve Cerrahisi Anabilim Dalı

***** Prof. Dr. İ. Ü. Cerrahpaşa Tıp Fak. Çocuk Sağ. ve Hastalıkları Anabilim Dalı

%6.5 olduğu öne sürülmüştür (2, 7, 8, 10, 12). Hastalarda görülen bütün tümörleri yaklaşık %60'ı Wilms tümörü, %15'i ise adrenal kortikal karsinomadır (12).

E.M.G. sendromlu hastalarda yüz ve kafanın görüntüsü özellikler gösterebilir. Bunlar; rölatif küçük kafa, ekzoftalmi, çıkıntılı oksipital, büyük fontaneler, çocukluk çağında yüzün üst yarısını kapsayan telanjiektazik nevuslar, orta yüzün hipoplazisi, makrostomi, mandibuler prognatiye eğilim ile birlikte maloklüzyonlar olabilir (1, 10, 13).

Beckwith-Wiedemann sendromlu bebeklerin doğum ağırlıkları gestasyon yaşına oranla yüksek olarak bildirilmektedir. Bu bebeklerde yenidoğan döneminde üç önemli semptom görülebilir. Bunlar apne, siyanoz ve hipoglisemik konvülsiyonlardır. Makroglossi fazla ise kısmen solunum sistemini tıkayabilir ve beslenme güçlüğüne neden olabilir (1, 2, 10).

Bazı araştırmacılar tarafından, Beckwith-Wiedemann sendromlu hastalarda tespit edilen disgamaglobulineminin, tekrarlayan infeksiyonların nedeni olabileceği ileri sürülmektedir (2, 10).

Zekâ düzeyinin hafif ve orta derecede geri olabileceği bildirilmektedir (1, 2, 10).

Hastalığın etyolojisi bilinmiyor. Genellikle sporadiktir. Fakat bugüne kadar bildirilen vakalar sendromun değişik ekspresivite gösteren otosomal dominant bir genle geçtiğini göstermektedir (4, 7, 8, 10, 11, 13). Bazı yazarlar sendromun görülme sıklığını 1/13.700 olarak bildirmişlerdir (11). Ortalama %60 oranında kızlarda daha fazla görülür (10).

Bebek doğar doğmaz tanıyı koymak çok önemlidir. Çünkü yenidoğanda oluşabilecek problemleri önlemek buna bağlıdır. Hipoglisemili bebeklerin tedavisi ciddi nörolojik sekelleri önleyebilir (8). Makroglossi mevcut ise bebeğin yan ya da yüzükoyun yatırılması ile solunuma, büyük, sert bir biberon ile de beslenmeye yardımcı olunabilir (10). Eğer makroglossi ileri derecede ise parsiyel glossektomi ile düzeltilebilir (2, 10, 11, 13).

Araştırmacılar Beckwith-Wiedemann sendromlu çocukların batin bölgesinin önce 3 aylık aralarla, 3 yaşından sonra ise 6 aylık aralarla ultrasonografiyle tetkik edilmesini önermişlerdir (8, 13). Bu hastaların büyüme ve gelişimleri iyi izlenmeli, dişlerdeki maloklüzyonlar, konuşma güçlükleri ve yukarıda belirtildiği gibi çeşitli tetkiklerle malign tümörler ve hemihipertrofi oluşumu gözlenerek gerekli tedaviler sağlanmalıdır (2, 10). Bütün bu şartlara uyulduğunda prognoz iyidir (5, 13).

Amacımız seyrek rastlanan bu sendromun dişhekimliği yönünden özelliklerini açıklamak ve literatüre bilgi sunmaktır.

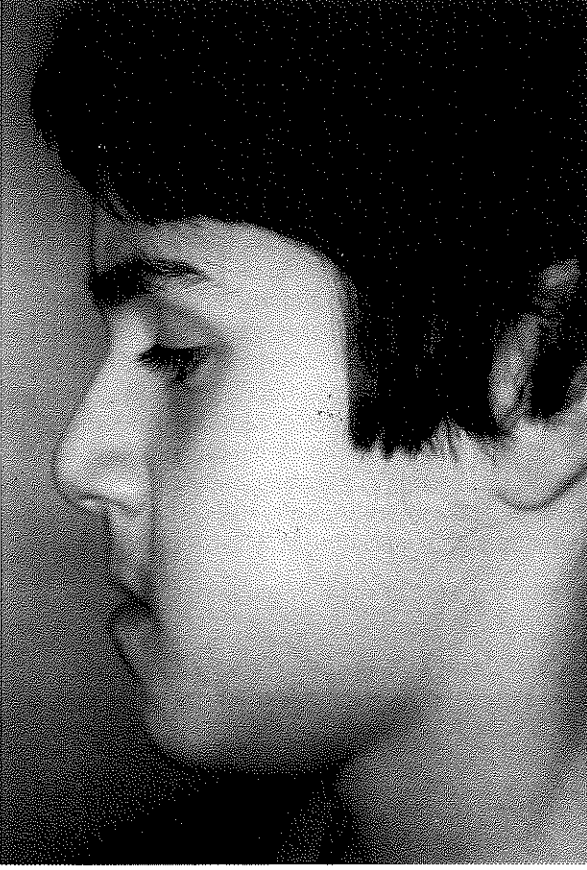
OLGU

A.Y. 11 yaşında, kız çocuğu, 5.2.1993 tarihinde (prot no:661) ağız, diş problemleri sebebiyle İ.Ü. Diş Hekimliği Fakültesi Ağız, Diş ve Çene Hastalıkları polikliniğine başvurmuştur. Alınan anamnezde hastanın ailenin 3. çocuğu olduğu, normal spontan miadından 1.5 ay önce hastanede doğduğu tespit edilmiştir. İ.Ü. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Genetik ve Teratoloji Bilim Dalı'nda Beckwith-Wiedemann Sendromu tanısı konulduktan sonra, Omphalocele ve makroglossi nedeniyle bebeğin Cerrahisi bölümüne gönderildiği ve 11 günlük iken omphalocele ameliyatı, 5. ayda makroglossi için parsiyel glossektomi ameliyatı geçirdiği öğrenildi. Akraba evliliği olmadığı, ailede benzer vaka bulunmadığı anlaşılmıştır. Hastanın dede ve teyze-

Resim 1: Önden görüntü



Resim 2: Sol taraftan görüntü

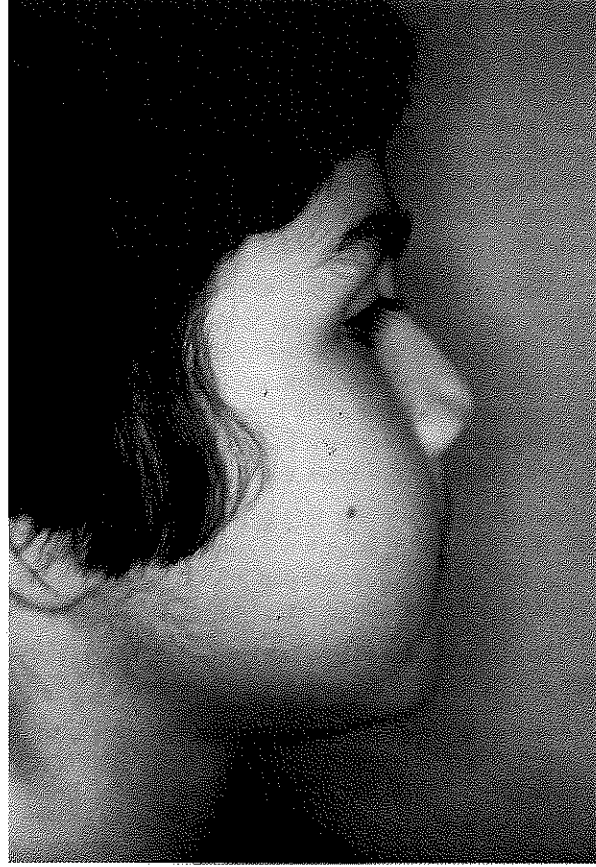


sinde erişkin tip diabetes mellitus olduğu saptanmıştır. Hastamızın zeka seviyesi normale yakın ve ilkökula gitmektedir.

Hastanın yapılan ekstra oral muayenesinde, sağ tarafında belirgin şekilde hipertrofi ve asimetri mevcuttu. Orta çizgi burundan itibaren sola kaymıştı. Kulak sayvanındaki çizgi şeklindeki çukurcuklar çok belirgindi. Alt çenede hafif bir prognati vardı. Çene hareketleri normaldi. İntra oral muayenede, parsiyel glossektomi geçirmiş olmasına rağmen dilin sağ tarafında hipertrofi mevcuttu. Çenelerarası dişsel ilişki ön-arka yönde, her iki yanda azılar bölgesinde normaldi. Kesiciler bölgesinde başbaşa kapanış olup alt çenede orta çizgi yarım kesici diş genişliği kadar sola kaymıştı.

Hastanın $\frac{6V}{6V} | \frac{6}{IV} \frac{6}{V6}$ nolu dişlerinde çürükler tespit edildi. Yapılan radyoğrafik muayenede diş dokuları ve alveol kemiklerin normal görünümde, diş germelerinin normal yapıda ve sürmek üzere oldukları tespit edildi.

Resim 3: Sağ taraftan görüntü



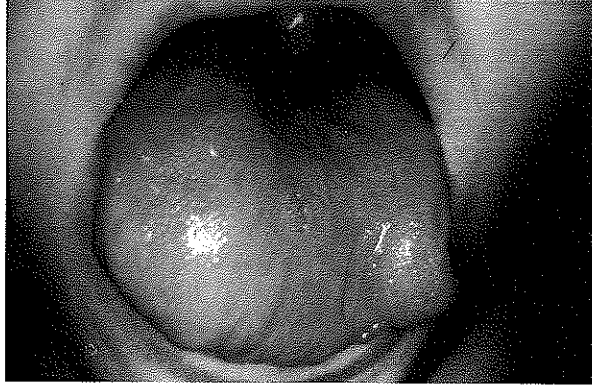
Hastanın Sefalometrik analizinde, hem üst hem de alt çene retrognatik olmakla birlikte, alt çenenin daha önde konumlandığı tespit edilmiş, hastanın ön-arka yönde iskeletsel III. sınıf, dik yönde hiperdiverjan eğimli olduğu, üst kesici eğiminin arttığı, alt kesici eğiminin azaldığı, alt ve üst kesiciler arası açının arttığı ve üst dudagın geride, alt dudagın önde bulunduğu saptanmıştır.

Hastanın $\frac{V}{V} | \frac{IV}{IV}$ nolu dişleri çekildi. $\frac{6}{6} | \frac{6}{V6}$ nolu dişlerine gerekli konservatif tedavileri yapıldı. Ortodontik tedavi için randevu alındı.

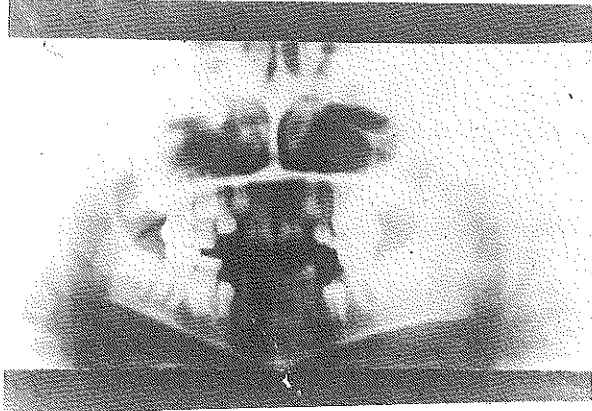
Resim 4: Patognomatik olan kulak anomalisi



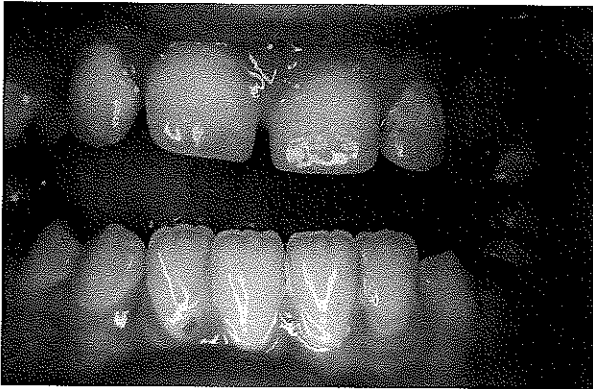
Resim 6: Dilin sağ tarafındaki hipertrofik görüntüsü



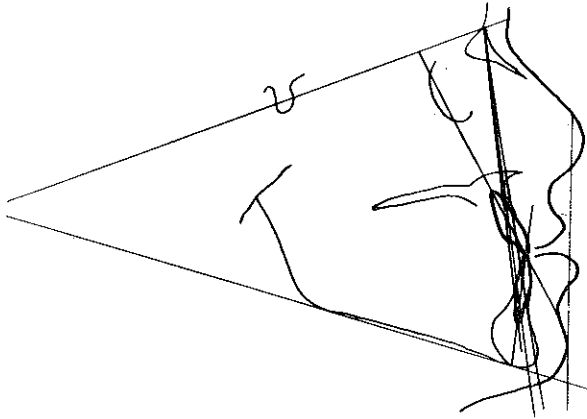
Resim 7: Panoramik radyografi



Resim 5: Ağız içi görüntüsü



Resim 8: Hastanın profil telerradyografisinden yapılan sefalometrik analizi.



TARTIŞMA

Beckwith-Wiedemann Sendromu, nisbeten sık görülen çok karakteristik bulguları olan önemli bir büyüme hastalığıdır (13). Hastalığın kardinal bulgularına ilaveten, bizim açımızdan önemli olan makrog-

lossi, maloklüzyonlar ve prognatiye eğilim de bu sendromun diğer belirtileridir (10, 11). Bizim hastamızdaki bulgular literatüre uygundur. Makroglossi nedeniyle ağzın tam kapanamamasından dolayı ağız kuruluğuna bağlı çeşitli dişeti hastalıkları görülebilir. Ayrıca bazı araştırmacılara göre bu sendrom için patog-

nomatik kabul edilen kulak sayvanı anomalisi (2) bizim hastamızda da mevcuttu.

Beckwith - Wiedemann Sendromunda parsiyel ya da tam hemihipertrofi, vakaların yaklaşık %12.5'unda, ayrıca neoplazmalı çocukların %49'unda görülmektedir (8). Bizim vakamızda tam hemihipertrofi ve asimetri tespit edilmiştir.

Beckwith - Wiedemann sendromlu hastaları dışardan inceleyen literatüre rastlayamadık. Bazı yazarlar bu hastalarda Class II ve Class III maloklüzyonlar, bimaxiller protrüzyon ve birkaç vakada da

yarık damak bildirmişlerdir (11). Bizim vakamızın önarka yönde iskeletsel III. sınıf ve dik yönde hiperdiverjan eğimli olduğu tespit edildi. Buna hastalığın ana bulgularından olan makroglossinin veya hemihipertrofinin sebep olabileceği kanısındayız. Hastamız parsiyel glossektomi geçirmesine rağmen dilinin sağ tarafı hipertrofikti ve hemihipertrofisi belirgindi.

Sonuç olarak Beckwith Wiedemann sendromunda öncelikle ailenin iyi bir şekilde eğitilmesi periyodik olarak hastanın izlenmesi ve gerekli müdahalelerin zamanında yapılması hayati önem taşımaktadır.

KAYNAKLAR

1. Çöloğlu SA, Dişhekimliğinde sendromlar. 1. Baskı. İstanbul Eko Matbaası, 1981: 15.
2. Erginel A, Cenani A, Büyükkurt D. Beckwith-Wiedemann Sendromu (Değişik ekspresive gösteren 3 olgu). 22. Türk Pediatri Kongresi Çocuklarda Bakteriyel enfeksiyonlar. Ufuk Matbaası, İst. 1984: 405-18.
3. Filippi G, Mc Kusick VA. The Beckwith - Wiedemann Syndrome (The Exomphalos-Macroglossia-Gigantism Syndrome) Report of two cases and review of the literature. Medicine 1970. 49: 279-98.
4. Forrester RM. Wiedemann - Beckwith Syndrome. The Lancet 1973: 7: 47.
5. Konukman S. Baş-Boyun sendromları. 1. baskı İstanbul Uğur Matbaası, 1982: 20.
6. Kosseff AL, Herrmann J, Opitz JM. The Wiedemann - Beckwith Syndrome. Genetic considerations and a diagnostic sign. The Lancet 1972: 15: 844.
7. Koufos A, Grundy P et al. Familial Wiedemann - Beckwith Syndrome and a Second Wilms tumor lokus both map to 11p15.5. Am.J.Hum.Genet. 1989:44:711-19.
8. McKusich VA. Mendelian Inheritance in Man. Ninth Ed. London Johns Hopkins University Press, 1990: 292-4.
9. Ping AJ, Reeve AE et al. Genetic Linkage of Beckwith - Wiedemann Syndrome to 11p15. Am.J.Hum. Genet 1989:44:720-3.
10. Smith DW. Recognizable patterns of human malformation. Third ed. Toronto. W.B. Saunders Company, 1982: 130-2.
11. Sokoloski PM, Ogle RG, et al. Surgical correction of macroglossia in Beckwith - Wiedemann syndrome. J. Oral Surgery 1978:36:212-5.
12. Walton GR, Peng BC. et al. Cystic adrenal masses in the neonate associated with hemihypertrophy and the relation to the Beckwith - Wiedemann Syndrome. The Journal of Urology. 1991: 145: 580-2.
13. Wiedemann HR, Kunze J, Dibbern H. An atlas of clinical Syndromes, A visual aid to diagnosis. Second Ed London: Wolfe Publishing, 1992: 136.

Yazışma adresi

Dt. Gülsüm Ak
İ.Ü. Diş Hekimliği Fakültesi
Ağız, Diş ve Çene Hast. ve Cerr.
Anabilim Dalı
34390 Çapa/İSTANBUL.