



# Fankoni Anemisi: Olgu Sunumu

## Fanconi Anemia: Case Report

Özge ERKEN GÜNGÖR, Şadiye İŞBİLİR

Akdeniz Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi, Pedodonti Anabilim Dalı, Antalya, Türkiye

Yazışma Adresi  
Correspondence Address

**Şadiye İŞBİLİR**  
Akdeniz Üniversitesi Diş Hekimliği  
Fakültesi, Pedodonti Anabilim Dalı,  
Antalya, Türkiye  
E-posta: sadiye.isbilir07@hotmail.com

Geliş tarihi \ Received : 11.09.2018  
Kabul tarihi \ Accepted : 04.10.2018  
Elektronik yayın tarihi : 01.03.2019  
Online published

Bu makaleye yapılacak atıf:  
Cite this article as:  
Erken Güngör Ö, İşbilir Ş.  
Fankoni Anemisi: Olgu Sunumu.  
Akd Tıp D 2019; 5(3):548-53.

Özge ERKEN GÜNGÖR  
ORCID ID: 0000-0001-5228-0110  
Şadiye İŞBİLİR  
ORCID ID: 0000-0001-6172-7025

### ÖZ

Fankoni anemisi (FA), genellikle erken çocukluk döneminde tanı konulan, ilerleyici pansitopeni ve kromozomal instabilite, kemik iliği yetmezliği ve kansere yatkınlık ile karakterize nadir görülen genetik bir hastalıktır. Bu hastalarda, oral bölgeden kaynaklanan enfeksiyonlar sistemik durumunu etkileyebileceği için düzenli diş hekimi takibi önemlidir. Bu olgu sunumu, 8 ve 9,5 yaşında olan FA'lı 2 kız hastanın klinik ve oral bulgularının belirlenmesi, dental tedavi protokolü ve tedavilerinde dikkat edilmesi gereken hususların vurgulanmasını amaçlamaktadır.

**Anahtar Sözcükler:** Fankoni anemisi, Oral bulgular, Dental tedavi

### ABSTRACT

Fanconi anemia (FA) is a rare genetic disease, generally diagnosed in early childhood, characterized by progressive pancytopenia and chromosomal instability, bone marrow failure, and cancer predisposition. Regular dentist follow-up is important because infections from the oral area in these patients can affect the systemic condition. This case report aims to highlight the clinical and oral findings of 2 female patients with FA at 8 and 9.5 years of age, together with the dental treatment protocol and points to be considered in their treatment.

**Key Words:** Fanconi anemia, Oral findings, Dental treatment

### GİRİŞ

Fankoni anemisi (FA) otozomal resesif kalıtım gösteren, konjenital anomaliler, kemik iliği yetmezliği ve kansere yatkınlık ile karakterize bir hastalıktır (1). İlk kez, 1927'de İsviçre'li pediatrist Guido Fanconi tarafından, doğumunda çeşitli malformasyonları olan 5-7 yaş arası şiddetli pansitopeni gösteren 3 kardeşte tanımlanmıştır (2). Hematolojik bozukluklar ortalama 7 yaş civarında görülürken, kemik iliği yıkımı %90 oranında 40 yaşlarında gözlenir (3). Konjenital olarak fenotipik işaretler sıklıkla görülmesine rağmen, klinik tanı genellikle kemik iliği yetmezliği bulguları ortaya çıkınca konulmaktadır (4).

Hastalarda, hiperpigmente ve hipopigmente bölgelerin yanında, başparmak, radius ve uzun kemikleri tutan iskeletsel anomaliler, göz anomalileri, mikrosefali, gelişimsel gerilik, boy kısalığı, renal ve kardiyak anomaliler görülebilir (3). Bununla birlikte FA hastalarının yaklaşık % 25-40'ı normal veya normale yakın fiziksel görünüme sahiptir (5). Genel olarak başlıca oral bulgular ise gingivitis, periodontitis, rotasyonlu dişler ve diş agenezisidir (6). Bu olgu sunumu, 8 ve 9,5 yaşında olan FA'lı 2 kız hastanın klinik ve oral bulgularının saptanması, klinik şartlar altında gerçekleştirilen dental tedavi yaklaşımının sunulması ve diş tedavilerinde dikkat edilmesi gereken hususların vurgulanmasını amaçlamaktadır.

DOI: 10.17954/amj.2019.1511

## Olgu Sunumu 1

FA tanısı konulmuş 8 yaşında kız hasta, kemik iliği transplantasyonu öncesi dental enfeksiyon odaklarının belirlenmesi için Akdeniz Üniversitesi, Diş Hekimliği Fakültesi, Pedodonti A.D'ye yönlendirilmiştir. İlk defa diş hekimine gelen hastanın alınan anamnezinde; FA tanısının 1,5 yaşında konulduğu, ailenin akraba evliliği yaptığı (teyze çocukları), ilk çocuklarının sağlıklı olduğu (14 yaşında, erkek) ve FA tanılı ikinci çocuklarının erken (8 aylık) ve düşük ağırlıklı (1300 gr) olarak doğduğu ve 10 gün yoğun bakımda tedavi gördüğü belirlenmiştir. Hastanın ayrıca astım ve göz tansiyonu için tedavi gördüğü ve hastaya 2 ay sonrası için kemik iliği transplantasyonu planlandığı öğrenilmiştir.

Hastanın ekstraoral klinik muayenesinde; soluk bir cilt rengi ile küçük gözler ve üçgen bir yüze sahip olduğu gözlenmiştir (Şekil 1A). Hastanın boyun bölgesinde ve sternum üst kısmında hiperpigmente alanlar, diyafram alt kısmında hipopigmente lekeler ve vücutta peteşiler olduğu belirlenmiştir (Şekil 1B-D). Ayrıca hastanın vücut ağırlığı 24 kg ve boyu ise 128,5 cm olarak ölçülmüştür.

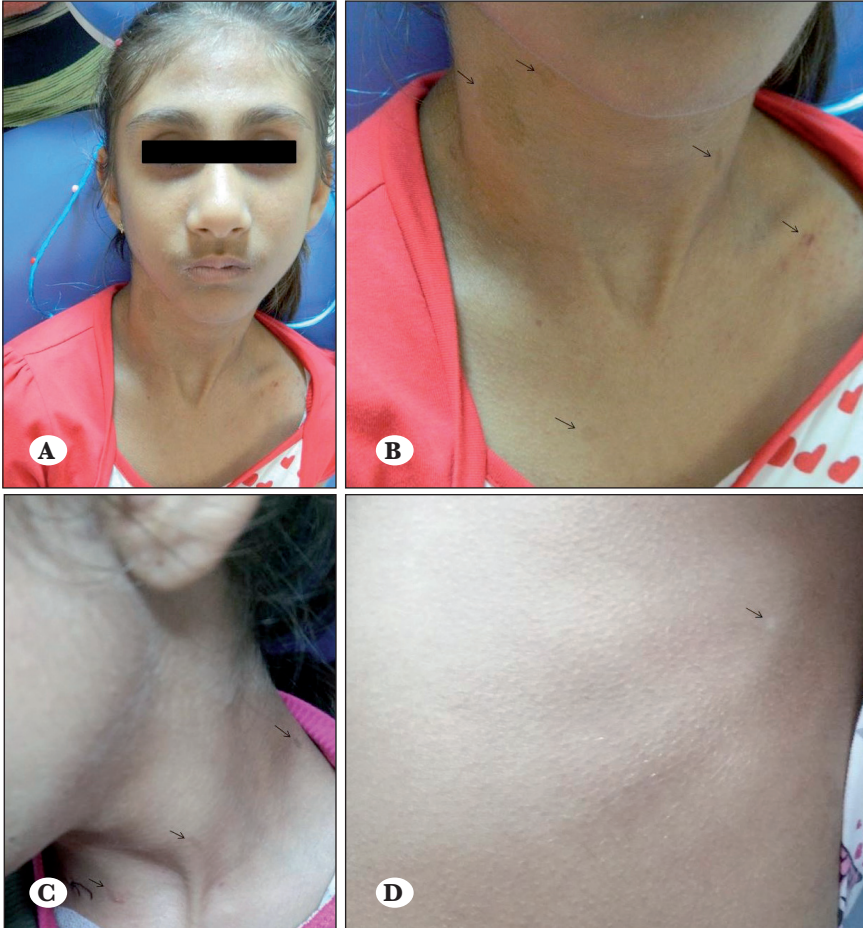
İntraoral muayenede ise hastada; servikal bölgeler ağırlıklı olmak üzere çok sayıda çürük lezyonu, mikrodonti, belirgin

mamelonlar, diastema, dişetinde kanama, gingival inflamasyon, diş eti çekilmesi, kötü oral hijyen, gingival plak, hiposalivasyon ve halitosis gözlenmiştir (Şekil 2A,B).

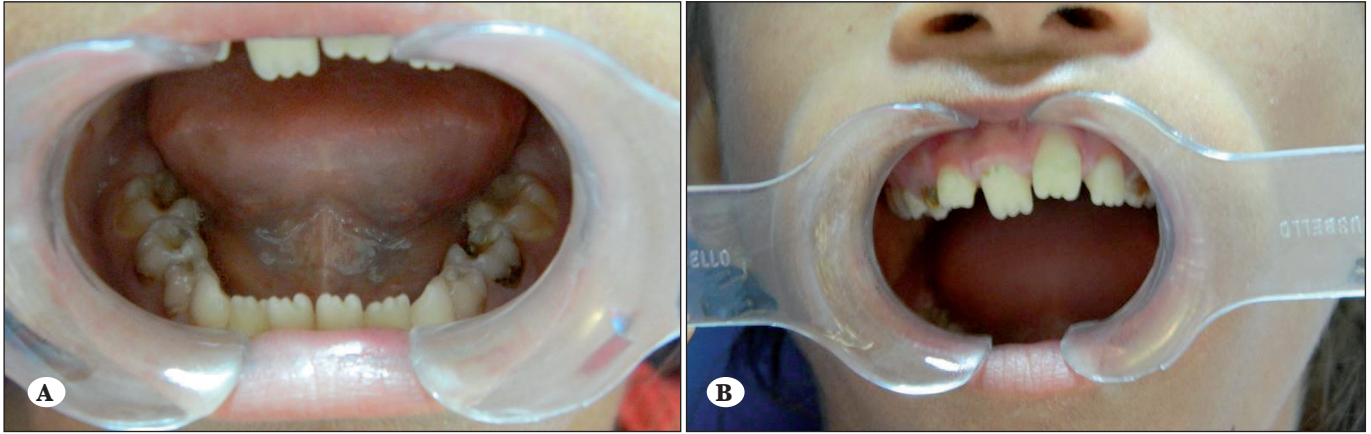
Radyografik muayene için hastadan panoramik röntgen alınmıştır (Şekil 3). Radyografik değerlendirmede; 54 no'lu dişte aşırı kron harabiyeti ile birlikte toplam 12 dişinde derin dentin çürüğü gözlenmiş, çürükler harici herhangi bir patolojik duruma rastlanmamıştır.

Kemik iliği transplantasyonu öncesi hastanın sistemik durumu göz önüne alınarak tedavi planlaması yapılmıştır. Klinik ve radyografik değerlendirme sonrasında, 54 no'lu dişinin çekimi ile birlikte 16, 26 ve 36 no'lu daimi dişleri de dahil toplam 12 çürük dişinin (16, 26, 36, 53, 55, 63, 64, 65, 74, 75, 84, 85 no'lu dişler) restore edilmesine karar verilmiştir. Hastanın ebeveynlerine yapılacak işlemler hakkında bilgi verilmiş ve yazılı onam alınmıştır. İşlemlere başlamadan önce hastanın ilgili doktorundan yazılı konsültasyon istenmiştir.

İlk randevuda, hastaya oral hijyen eğitimi verilmiş ve florür jel uygulanmıştır. Hastaya sık periyotlarla randevu verilerek lokal anestezi altında restoratif tedavileri rezin modifiye cam iyonomer siman, kompozit ve kompozit materyaller kullanılarak yapılmıştır (Şekil 4A-C) ve 54



**Şekil 1: A)** Hastanın ekstra-oral görünümü; küçük gözler ve üçgen yüz **B,C)** Ciltte hiperpigmente alanlar ve peteşi **D)** Ciltte hipopigmente leke.



**Şekil 2: A,B)** Hastanın tedavi öncesi üst ve alt çenede gözlenen multiple çürük lezyonları.



**Şekil 3:** Hastanın ilk muayenesinde alınan panoramik radyografisi.



**Şekil 4:** Tedavi sonrası intraoral fotoğraflar **A)** Hastanın tedavi sonrası kapanış fotoğrafı, **B)** Hastanın tedavi sonrası üst çene görüntüsü **C)** Hastanın tedavi sonrası alt çene görüntüsü.

no'lu dişinin çekimi için Ağız, Diş ve Çene Cerrahisi AD'ye yönlendirilmiştir. Hastanın takibi düzenli aralıklarla devam etmektedir.

## Olgu Sunumu 2

FA tanısı konulmuş 9,5 yaşında kız hasta, kemik iliği transplantasyonu öncesi dental enfeksiyon odaklarının belirlenmesi için Akdeniz Üniversitesi, Diş Hekimliği Fakültesi, Pedodonti A.D'ye yönlendirilmiştir. Hastanın alınan anamnezinde; FA tanısının doğumda konulduğu, ebeveynlerin akraba evliliği yaptığı (kuzen çocukları), hastanın ailenin tek çocuğu olduğu ve normal doğumla erken (36 hafta) ve düşük ağırlıklı (2000 gr) olarak doğduğu belirlenmiştir. Ayrıca hastanın kuzenlerinde de FA bulunduğu öğrenilmiştir. Alınan detaylı anamnezde, hastada ensefalosel, hidrocefali ve 5 yaşında kapanmış VSD olduğu öğrenilmiştir.

Hastanın ekstraoral klinik muayenesinde; küçük gözler, düşük kilo ve kısa boya sahip olduğu gözlenmiştir. (Şekil 5A). Hastanın boyun bölgesinde hiperpigmente alanlar, kol ve bacaklarda peteşiler ve karın alt bölgede hipopigmente lekeler izlenmiştir (Şekil 5A-E). Ayrıca hastada her iki elde başparmak yokluğu ile birlikte radius kemiğinin de eksik olduğu görülmüştür (Şekil 6). Hastanın vücut ağırlığı 17,3 kg ve boyu ise 111 cm olarak ölçülmüştür.

İntraoral muayenede; dişler arasında diastema, 74 no'lu dişte çürük, kötü oral hijyen ve halitosis olduğu tespit edilmiştir (Şekil 7A,B). Radyografik muayene için hastadan

panoramik film alınmıştır (Şekil 8). Hastanın 74 no'lu dişinde çürük saptanmış ve üst çene sağ ve sol daimi lateral kesici dişlerinin eksik olduğu görülmüştür.

Hastanın ilk diş hekimi randevusu olmasına rağmen, genel muayenesi sırasında kooperasyonu iyi olup, tedavi aşamasında da uyum problemi yaşanmamıştır. Hastanın sistemik durumu göz önüne alınarak 74 no'lu dişin restore edilmesine karar verilmiş ve hastaya oral hijyen eğitimi verilmiştir. Ebeveynlere işlem hakkında bilgi verilerek yazılı onam alınmış ve tedavi öncesi hastanın ilgili doktorundan konsültasyon istenmiştir. İkinci randevuda 74 no'lu diş kompomer ile restore edilmiş (Şekil 7 C), hastaya florür jel uygulanmıştır. Hasta 6 aylık periyotlarla kontrollere çağırılmıştır.

## TARTIŞMA

FA, çeşitli konjenital malformasyonlarla ilişkili bir pansitopeni olarak ortaya çıkan otozomal resesif kalıtım gösteren bir hastalıktır ve hastalar malignite gelişimi açısından yüksek risk altındadır (7,8). Alter, 1301 FA hastasıyla yaptığı araştırmada, hastaların %9'unda lösemi (esas olarak akut miyeloid lösemi), %7'sinde miyelodisplastik sendrom, %5'inde solid tümörler ve %3'ünde de karaciğer tümörü saptandığını rapor etmiştir (9). Ayrıca FA hastaları, transplantasyon olup olmamalarına bakılmaksızın spesifik lokasyonlarda (ağız boşluğu ve anogenital bölge) erken başlangıçlı skuamöz hücreli karsinomalar için yüksek risk altındadır (10). Bu olgu sunumundaki olgularda ise herhangi bir maligniteye rastlanmamıştır.



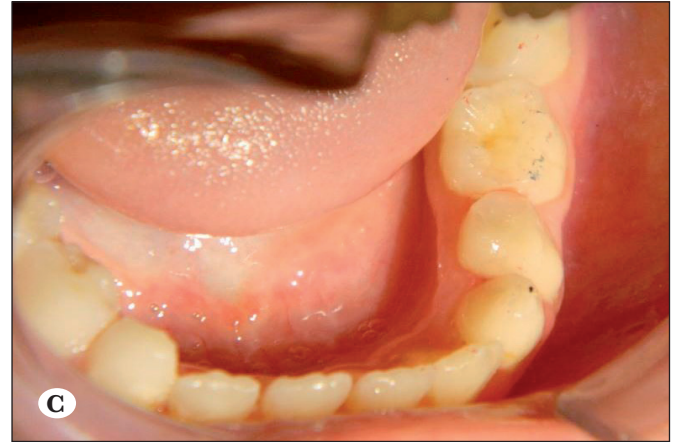
**Şekil 5:** A) Hastanın fiziksel görünümü; küçük gözler, kısa boy ve düşük kilo, bilateral başparmak eksikliği ve radius agenezi B) Hastanın boyun bölgesinde hiperpigmente alan, C,D) kol ve bacaklarda peteşiler, E) Ciltte hipopigmente lekeler.

FA, gelişimsel defektler ile ilişkili olarak mutajenik kimyasallara karşı artmış kromozomal fragilité veya hücresel aşırı duyarlılığın yaygın olduğu çeşitli hastalıklardan biridir, hücreler diepoksibütan (DEB) gibi DNA çapraz bağlayıcı ajanların klastojenik etkisine karşı özgün biçimde hipersensitifdir, böylece diğer sendromlardan kolaylıkla ayırt edilebilir (11).

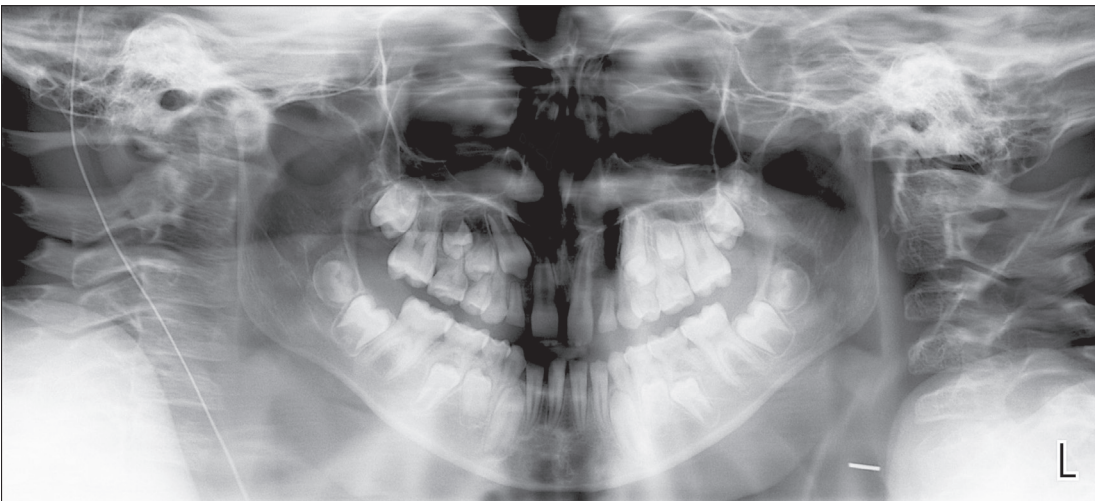
Literatürde görülen FA özellikleri, bu hastalarda sık görülen ekstraoral ve intraoral bulguları bildirilen mevcut olgular ile uyumludur. Tekçicek ve ark., 26 FA hastasıyla yaptığı çalışmada % 35'inde diş çürüğü ve gingivitis geliştiğini bildirmiştir (12). Ayrıca radyografik değerlendirmede de 23 hastanın %44'ünde generalize mikrodonti ve %26'sında konjenital olarak eksik dişler (en sık maksiller lateral kesici dişler) saptamışlardır. Bununla birlikte mevcut 2 olgumuzda da çürük lezyonu mevcut olup, ilk hastada dişetinde yer yer kanama ve inflamasyonla birlikte 2. hastada konjenital olarak eksik maksiller lateral kesiciler görülmüştür.



**Şekil 6:** İki elde baş parmak ve radius kemiği yokluğu.



**Şekil 7: A,B)** Hastanın tedavi öncesi ağız içi fotoğrafları, **C)** Hastanın tedavi sonrası ağız içi fotoğrafı.



**Şekil 8:** Hastanın tedavi öncesi panoramik röntgeni, bilateral maksiller daimi lateral kesici diş eksikliği.

Yalman ve ark., 33 FA hastası ile yaptıkları çalışmalarında, 11 hastada (%33,3) ekstremitte anomalisi ve 17 hastada (%51,5) hiperpigmentasyon saptamışlardır (13). Bizim olgularımızda ise sadece 2. hastada başparmak ve radius kemiği eksik olup her 2 hastada da hiperpigmente alanlar gözlenmiştir.

FA'lı hastalarda ağız hijyeninin sağlanması önemlidir. Kötü oral hijyen, oral bölgenin enfeksiyonlarına sebep olabilir ve bu da kişinin sistemik durumunu etkileyebilir. Bu nedenle sendrom tanısı konulduktan sonra düzenli diş hekimi kontrolleri başlatılmalı ve aile oral hijyen konusunda bilgilendirilerek oluşabilecek dental sorunların önüne geçilmelidir.

FA, özellikle çocuk hastalar için fiziksel ve psikolojik olarak yıkıcı bir hastalıktır. Çürük dişlerin restore edilmesi, hastaya estetik, fonksiyonel ve psikolojik olarak yardımcı olmaktadır. Bu nedenle tedavi süresi boyunca hekimin ve ailenin desteği çok önemlidir. Hastalarımızın alınan anamnezlerinde, ebeveynleri hastaların iletişim eksikliği olduğunu belirtmelerine rağmen, hastalar hekimle işbirliği

yapmış ve çekim işlemi de dahil tüm tedaviler lokal anestezi altında tamamlanmıştır. Bazı durumlarda kooperasyon sağlanamaması halinde sedasyon veya genel anestezi gibi daha ileri protokoller izlenebilir.

## SONUÇ

Sonuç olarak, bu olgu sunumunda FA'lı 2 olguda intraoral ve ekstraoral bulgular vurgulanmış, oral enfeksiyon odaklarına lokal anestezi altında minimal invaziv yöntemlerle yapılan müdahaleler anlatılmıştır. FA hastalarında dental tedaviler, hastalığın nadir görülmesi ve hemoraji riski yüzünden güçtür. Bu nedenle, diş hekimlerinin tedavi esnasında oluşabilecek komplikasyonlardan haberdar olması gereklidir. Bu nedenle, FA'nın teşhis ve tedavi sürecinde diş hekimleri de önemli rol oynamaktadır. Dental tedavi hastayı enfeksiyon açısından korurken yaşam kalitesini de artırmaktadır. Dental tedavilerin yapılması ve devamında oral hijyenin etkin şekilde devam etmesi için düzenli takipler de çok önemlidir. Bu noktada hem ebeveynlere hem de hekime büyük sorumluluk düşmektedir.

## KAYNAKLAR

1. D'Andrea AD, Grompe M. Molecular biology of Fanconi anemia: implications for diagnosis and therapy. *Blood* 1997; 90(5):1725-36.
2. Moustacchi E. Fanconi's anemia. *Orphanet Encyclopedia* 2003.
3. Lanzkowsky P. *Manual of Pediatric Hematology and Oncology*, 4th ed. Burlington: Academic Press; 2005.
4. Ilgın Ruhi H. Fanconi anemisinde moleküler tanı. *TPHD Kemik İliği Yetmezliği Sempozyumu* 2008; 19-21.
5. D'Andrea AD. Susceptibility pathways in Fanconi's anemia and breast cancer. *New England Journal of Medicine* 2010; 362(20):1909-19.
6. Falci SGM, Corrêa-Faria P, Tataounoff J, Rocha dos Santos CR, Marques LS. Fanconi's anemia in dentistry: A case report and brief literature review. *Revista Odonto Ciência* 2011; 26(3):272-6.
7. Glanz A, Fraser FC. Spectrum of anomalies in Fanconi anaemia. *J Med Genet* 1982; 19(6):412-6.
8. Alter BP. Fanconi's anemia and malignancies. *Am J Hematol* 1996; 53:99-110.
9. Alter BP. Cancer in Fanconi anemia, 1927-2001. *Cancer* 2003; 97(2):425-40.
10. Velleuer E, Dietrich R. Fanconi anemia: Young patients at high risk for squamous cell carcinoma. *Molecular and Cellular Pediatrics* 2014; 1:9.
11. Esmer C, Sánchez S, Ramos S, Molina B, Frias S, Carnevale A. DEB test for Fanconi anemia detection in patients with atypical phenotypes. *Am J Med Genet A* 2004; 124A(1):35-9.
12. Tekcicek M, Tavail B, Cakar, A, Pinar A, Unal S, Gumruk F. Oral and dental findings in children with Fanconi anemia. *Pediatr Dent* 2007; 29(3):248-52.
13. Yalman N, Anak S, Biner B, Göksan B, Bilgen H, Can E, Özgenç S, Deviren A, Devicioğlu Ö, Ağaoglu L, Gedikoğlu G. Fanconi aplastik anemisi olgularında takip ve tedavide karşılaşılan sorunlar. *Türk Pediatri Arşivi* 2002; 37:144-9.