



## HERMANSKY PUDLAK SENDROMLU HASTADA DENTAL MÜDAHALE-OLGU SUNUMU

### DENTAL INTERVENTION IN A PATIENT WITH HERMANSKY PUDLAK SYNDROME-CASE REPORT

Doç. Dr. Gülден EREŞ\*

Dt. Bilgenur ŞAHİN\*\*

**Makale Kodu/Article code:** 742  
**Makale Gönderilme tarihi:** 20.12.2011  
**Kabul Tarihi:** 11.01.2012

#### ÖZET

19 yaşında kadın hasta diş ağrısı şikayetiyle fakültemize başvurmuştur. Periodontal tedavisinin yapılması amacıyla da kliniğimize yönlendirilmiştir. Hastanın anamnezinde Hermansky-Pudlak Sendromu olduğu öğrenilmiş ve hematoloji ile konsültasyon yapılmıştır. İntraoral muayene sonucunda detertraj yapılmasına ve 75 no'lu dişin (sol alt 2. süt azı) çekimine karar verilmiştir. Konsültasyon sonucuna göre hastaya işlem öncesi 1. günden işlem sonrası 2. güne kadar antifibrinolitik (500mg traneksamik asit 3X2tablet) tedavi uygulanarak işlemleri yapılmıştır.

**Anahtar kelimeler:** Hermansky-Pudlak Sendromu, Albinizm, Okülokütanöz, Traneksamik Asit.

#### ABSTRACT

A 19-year-old woman referred to our clinic with tooth pain. She had a medical history with Hermansky-Pudlak Syndrome. Her dental history revealed that she had tooth pain for a month. Our clinical examination of the patient revealed a decayed left mandibular primary molar tooth with no permanent tooth germ underneath. Hematologic consultation was asked and the treatment was planned for extraction of the tooth with prescription of 1000mg tid tranexamic acid starting from one day ahead of the extraction day and continuing 2 days after the extraction.

**Key Words:** Hermansky-Pudlak Syndrome, Tranexamic Acid, Albinism, Oculocutaneous.

#### GİRİŞ

Hermansky-Pudlak Sendromu, prevalansı 500,000-1,000,000'da bir olan trombosit fonksiyon bozukluğuna bağlı kanama eğilimi, okülokütanöz albinizm ve farklı organlarda lipopigment birikimi ile karakterize otozomal resesif bir hastalıktır.<sup>1,2</sup> Bu hastalarda albinizm, lizozomal disfonksiyona bağlı pulmoner fibrozis, enflamatuar barsak hastalığı, kanamaya bağlı sistemik komplikasyonlar görülebilir.<sup>3,4</sup>

Albinizm genetik geçişli heterojen bir grup hastalığın ismi olup tüm etnik toplumlari etkilediği bilinir<sup>1</sup>. Albinizmde göz, deri ve saçlarda melanin pigmentinin azalması veya total yokluğu şeklinde tanımlanmakta olup okülokütanöz albinizm (OCA), göz saç ve cildi, oküler albinizm, (OA), daha az yaygın olan primer olarak gözleri etkileyen tipidir.<sup>5</sup> Araştırma-

cılar, ayrıca albinizm ve diğer klinik belirtilerle sonuçlanan pek çok diğer genetik hastalık tanımladı, bunlardan biri sekiz gen mutasyonunun yol açtığı Hermansky -Pudlak sendromudur.<sup>6</sup> Görme problemleri gözün pigment eksikliğinden dolayı anormal gelişiminden kaynaklanır. Albinizmli pek çok birey normal yaşam süresine sahiptir fakat Hermansky-Pudlak Sendromu gibi durumlarda akciğer kanseri veya diğer hastalıklardan dolayı bu süre kısalabilmektedir.<sup>1-4</sup>

#### OLGU SUNUMU

19 yaşındaki kadın hasta diş ağrısı şikayetiyle Ankara Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesine başvurmuştur. Periodontal tedavisinin yapılması amacıyla da kliniğimize yönlendirilmiştir.

\*Ankara Üniversitesi Dişhekimliği Fakültesi Periodontoloji Anabilim Dalı  
\*\*Ankara Üniversitesi Dişhekimliği Fakültesi Periodontoloji Anabilim Dalı



Hastanın ekstra oral incelemesinde görme kaybı, saç ve ciltte hipopigmentasyonu olduğu gözlemlendi (Resim 1). Hastadan alınan anamnezde daha önceden Hermansky-Pudlak Sendromu Tip 1 tanısı konduğu, sürekli kullandığı bir ilaç olmadığı, sigara alkol alışkanlığı olmadığı, hematüri, melena, burun ve dişeti kanaması olmadığı, adet kanamalarının fazla miktarda ve uzun süreli olduğu öğrenildi ve girişim öncesinde değerlendirilmek üzere hematoloji polikliniğinden konsültasyon istendi.



Resim 1. Vaka'ya ait fotoğraf.

İntraoral muayenesinde hastanın alt anterior kesicilerinin lingual yüzünde az miktardaki tartır varlığı haricinde periodontal sorunu olmadığı, oral hijyenin yeterli ve buna bağlı olarak da dişetlerinin klinik olarak sağlıklı olduğu görüldü (Resim 2). Sol alt çenede derin çürüklü persiste 2. süt azı dişinin varlığı ve diğer yarım çenelerde de daimi ikinci premolarların eksik olduğu gözlemlendi. Radyografisinde çürük süt dişi altında ve diğer yarım çenelerdeki eksik premolarların daimi diş germinin bulunmadığı görüldü (Resim 3 ve 4). Muayene sonucunda detraj yapılmasına ve 75 no'lu dişin (sol alt 2. süt azı) çekimine karar verildi.

Hastadan istenen kan testleri ve kanama zamanı testi sonuçları normal sınırlar içerisindeydi. Konsültasyon sonucuna göre hastaya işlem öncesi 1. günden işlem sonrası 2. güne kadar antifibrinolitik (traneksamik asit 500mg 3X2tablett) tedavi uygulanarak işlemleri yapıldı. Çekim sonrasında herhangi bir komplikasyon izlenmedi.



Resim 2. Yeterli ağız hijyeninin sağlanması nedeniyle klinik olarak sağlıklı dişeti



Resim 3. Hastaya ait bitewing ve periapikal radyograflar



Resim 4. İkinci premolar dişlere ait daimi diş germinin bulunmadığını gösteren panoramik radyografi.

## TARTIŞMA

Kliniğe gelen tüm albino hastalardan detaylı anamnez alınarak hastanın Hermansky-Pudlak Sendromuna sahip olabilirdiği gözönünde bulundurulmalıdır. Anamnezinde kişisel ve ailesel kanama öykülerinin detaylı olarak araştırılması ve kanama yatkınlığı varsa yapılacak olan dental girişimlerde önlemlerin alınması gereklidir.

Tüm trombosit fonksiyon bozukluğu olan hastalarda olduğu gibi bu hastalarda ve ailesindeki diğer bireylerde de kanama öyküsü araştırılmalıdır. Bunun için sorulacak sorular spontan olan veya olmayan burun ve dişeti kanamalarının olup olmadığı, kadınlarda adet kanamalarının fazla miktarda ve 7 günden uzun sürüp sürmediği, tonsillektomi veya diş çekiminden sonra uzun süren kanama olup olmadığı, deride spontan ekimozların olup olmadığıdır. Yapılan testlerde kan sayımı ve trombosit sayısı normal olur. Her kanama

diyatezinde uygulanan tarama testleri yapılmalıdır, bunlar pıhtılaşma zamanı, protrombin zamanı, fibrinojen ve kanama zamanı testleridir. İleri tanı için trombosit agregasyon testi ve genetik çalışma yapılabilir.

Hermansky-Pudlak sendromunun ölümcül gelişen 2. Tip'i de vardır. Bu hastalarda OC albinizm, progresiv nörolojik bozukluk, nötrofil fonksiyon bozukluğundan dolayı enfeksiyona eğilim, LYST geninde mutasyon vardır. Aynı zamanda Chediak Higashi Sendromu olarak da adlandırılır<sup>6</sup>. Enfeksiyon nedeniyle erken çocuk ölümleri olabilir<sup>7</sup> ve böyle hastalar diş hekimine başvurmadan kaybedilmiş olurlar fakat başvuran diğer Hermansky Pudlak sendromlu kardeşlerle ilgili tanı koyarken aile hikayesinde bu sorulabilir.

Bu Hermansky-Pudlak olgusunda ikinci premolarların eksik olduğunu saptadık. Hipodontinin olası etiyolojik nedenleri arasında genetik, hormonal, çevresel ve enfeksiyöz faktörler sayılmaktadır.<sup>8</sup> Hipodonti çoğu zaman ektodermal anomalili sendromlarda görülür. Dişlerin oluşmaması birçok bağımsız defektli genin tek başına veya kombine halde rol alması nedeniyle olur ve spesifik fenotiplere yol açar. Yaptığımız literatür taramasında daha önce, Hermansky-Pudlak sendromu ile birlikte görülen hipodonti vakasına rastlamadık. Hermansky-Pudlak sendromu ektodermal anomalili sendromlar sınıfında yer almamaktadır. Olgu farklı gen mutasyonlarının yarattığı farklı fenotipleri taşıyor olabilir.

## SONUÇ

Çekim ve periodontal cerrahi gibi invaziv işlemler sırasında kalıtsal kanama bozuklukları uzun süreli kanamaya neden olabilir. Aşırı kanama hasta için stres ve endişe nedeni olmasının yanı sıra hekimin de işlemi tamamlamasını güçleştirir ve yara iyileşmesini olumsuz yönde etkiler. Böyle bireylerde cerrahi işlem öncesinde diş hekiminin, hastanın doktoru veya hematoloğu ile yakın dialoğu gereklidir. Risklerin hesaplanması ve uygun tedavinin ve yaklaşımın planlanması dişhekimisi ile hematoloğun birlikte çalışmasıyla gerçekleştirilmelidir.

Bu olgu sunumunda albinizm fenotipi taşıyan bazı hastaların aynı zamanda HPS'lu olabileceği ve bunun gözden kaçma olasılığından dolayı HPS'nun karakteristik özelliklerini anlatmak ve dişhekimliğindeki cerrahi girişimlerden önce alınması gereken önlemleri hatırlatmak istedik. HPS'lu hastaları gözden kaçırmak için albinizimli her hastadan anamnez alırken HPS yönünden de ayrıntılı sorgulanmalı ve hematolog ile birlikte değerlendirilmelidir.

## NOT

*Bu çalışmada kullanılan hastaya ait materyalin yayınlanması için hastanın onayı alınmıştır.*

## KAYNAKLAR

1. Hermansky F, Pudlak P: Albinism associated with hemorrhagic diathesis and unusual pigmented reticular cells in the bone marrow: report of two cases with histochemical studies. Blood 1959; 14(1):162-9.
2. Witkop CJ: Albinism: hematologic-storage disease, susceptibility to skin cancer, and optic neuronal defects shared in all types of oculocutaneous and ocular albinism. Ala J Med Sci 1979;16(2):327-30.
3. Gahl WA, Brantly M, Kaiser-Kupfer MI et al.: Genetic defects and clinical characteristics of patients with a form of oculocutaneous albinism (Hermansky-Pudlak syndrome). N Engl J Med 1998;338(5):1258-4.
4. Avila NA, Brantly M, Premkumar A et.al: Hermansky-Pudlak syndrome: radiography and CT of the chest compared with pulmonary function tests and genetic studies. Am J Roentgenol 2002;179(9):887-2.
5. Kanski JJ: Clinical opthtalmology: A Systematic Approach. 5<sup>th</sup> ed. Philadelphia: Butterworth-Heinemann; 2003. p.513-5.
6. Stanescu H, Wolfsberg TG, Moreland RT, Ayub MH, Erickson E, Westbroek W, Huizing M, Gahl WA, Helip-Wooley A.: Identifying putative promoter regions of Hermansky-Pudlak syndrome genes by means of phylogenetic footprinting. Ann Hum Genet. 2009;73(4):422-8.
7. Zülfikar B, Akdeniz M, Ovalı F, Samancı N.: Bir Chediak Higashi Sendromu Olgusu. Türkiye Klinikleri J Med Sci. 1996;16(2):159-3.
8. Wu CC, Wong RW, Hägg U. A review of hypodontia:the possible etiologies and orthodontic, surgical and restorative treatment options—conventional and futuristic. Hong Kong Dent J. 2007; 4(2):113-1.

## Yazışma Adresi

Doç Dr Gülden ERES  
Ankara Üniversitesi Dişhekimliği Fakültesi  
Periodontoloji Anabilim Dalı  
Beşevler. Ankara  
Tel: 0312 296 5684  
Faks: 0312 212 3954  
e-mail: eres@dentistry.ankara.edu.tr

