

OSTEOPETROZİS  
(BİR OLGU NEDENİYLE)

Yrd. Doç. Dr. Yavuz S. AYDINTUĞ\* Doç. Dr. Yılmaz GÜNAYDIN\*\*  
Doç. Dr. Kemal KARAKURUMER\*\*\* Dt. Necdet DOĞAN\*\*\*\*

Ö Z E T

Çok nadir rastlanılan bir hastalık olan osteopetrozis'in genel özellikleri açıklandıktan sonra osteopetrozis'li 14 yaşındaki erkek hastamızda çekim sonrası gelişen enfeksiyonun tedavisi anlatıldı.

Anahtar kelime : Osteopetrozis

SUMMARY

A CASE REPORT : OSTEOPETROSIS

The general characteristics of osteopetrosis which is a very rare disease is outlined as well as reporting the treatment of infection occurred after extraction of a 14 year-old boy.

Key words : Osteopetrosis.

GİRİŞ

Osteopetrozis, ilk defa 1904 yılında Alman radyolog Henrich Albers-Schönberg tarafından, iskeletinde dansite artışı ve birçok kırık

- (\*) GATA Dişhek. Bil. Merk. Diş ve Ağız Cerr. B.D. Öğretim Üyesi.  
(\*\*) GATA Dişhek. Bil. Merk. Diş ve Ağız Cerr. B.D. Öğretim Üyesi.  
(\*\*\*) GATA Dişhek. Bil. Merk. Oral Diag. ve Rad. B.D. Öğretim Üyesi.  
(\*\*\*\*) GATA Dişhek. Bil. Merk. Diş ve Ağız Cerr. B.D. Dok. Öğrencisi.

#### OSTEOPETBOZİS, BİR OLGU NEDENİYLE

görülen 26 yaşındaki bir erkek hastada tarif edilmiştir. Mermer kemik (marble bone) hastalığı, Albers-Schönberg hastalığı veya osteosklerozis fragilis generalizata adı da verilen bu hastalık nadir rastlanılan bir kemik hastalığıdır (13, 18). Bugüne kadar 300'den fazla osteopetrozis vakası bildirilmiştir (15). Herediter olduğuna inanılan bu hastalıkta asıl sebep, kemik rezorpsiyonu ve yeniden şekillenmenin yetersiz olmasına bağlı olarak dens kemiklerin ortaya çıkmasıdır (17). Radyografik olarak kemik dansitesinin artması ve kemik iliğinin azalması ile karakterizedir (8). Osteopetrozis'in klinik ve radyolojik özelliklerine göre birçok şekli tarif edilmiştir (2, 6). Osteopetrozis genellikle konjenital ya da erken tipi ve ergin ya da geç tipi olarak ikiye ayrılarak incelenir (1,2, 6, 10).

Erken tip osteopetrozis : Genellikle otozomal resesif karakterli olan bu tipi klinik olarak daha ağır bir tablo ile ortaya çıkar (2, 6). Doğumda veya hayatın ilk aylarında ortaya çıkan bu tipinde, gelişim geriliği, trombositopeni ile görülen anemi, hipokalsemi, tekrarlayan enfeksiyonlar görülebilir (2, 6, 10). Bu hastalık intrauterin de tespit edilebilir (1). Hastalar küçük yaşta ölebilirler. Genel hiperostozis doğumda anlaşılabilirdiği halde genellikle doğumdan sonra gelişerek kemik iliğini doldurur. Fonksiyon yapamayan kemik iliğinden dolayı anemi oluşur, ekstremitelerde kan yapımı başlar, hepatosplenomegali ve trombositopeni görülür. Anemi yetersiz eritrosit yapımından değil, aşırı eritrosit hemolizisinden dolayı oluşur. Makrofajlardaki defekt, tekrarlayan üzücü enfeksiyonlara sebep olmaktadır (2, 6). Kemikteki yeniden şekillenme ve rezorpsiyonun yetersiz olmasından dolayı dens kemikler sinir kanallarının genişliklerinde azalma yaparak sağırılık ve körlük gibi nörolojik problemlere sebep olabilir (8). Laboratuvar tetkiklerinde serum kalsiyum, fosfor ve alkalin fosfat normal değerler içinde bulunur (4, 7). Çoğu araştırmacılar bu hastalığa etken olarak kan akrabalıklarını gösterdikleri söylenmektedir (1). Radyolojik olarak kemiklerde bilateral, simetrik homojen tebeşir dansitesi görülür, normal trabeküler yapı kaybolmuştur, kemik iliği ile korteks arasındaki ayırım zordur (16). Metafiz bölgesindeki kemikleşme bozukluğu kemik içinde kemik görünümü verir (10). Uzun kemiklerin metafizlerinde transvers bandlar görülebilir. Bu kemiklerde erlenmayer kabı görüntüsü vardır (16). Kafa kaidesinde kalınlaşma gözlenir. Paranasal sinüsler çok az hava alırlar ve yüz kemikleri normalden daha kalın görünürler. Kan dolaşımının yetersizliğine bağlı çekim sonrası

osteomyelit sık görülen komplikasyondandır. Bazı daimi dişlerde aplazi vardır. Dişlerin etkilenmesi çene kemiklerindeki yetersiz rezorpsiyona ve osteomyelitise bağlıdır. Dişlerin sürememesi, kök oluşumunun durması da bunlara bağlıdır (1). Bu tip osteopetrozis'in tedavisi; hiperostozisin durdurulması ve yavaşlatılması, anemi ve trombositopeninin düzeltilmesi ve enfeksiyonla savaş esasına dayanır. Sıkışan sinirler cerrahi olarak serbestleştirilebilirler. Kemik transplantasyonu yapılabilir. Genellikle prognozu fenadır, hasta kansızlık, kanama ve tekrarlayan enfeksiyonlardan birkaç ay veya yıl içinde kaybedilebilir (2).

Geç tip osteopetrozis (Albers-Schönberg hastalığı) : Genellikle otozomal dominant karakterli olan bu tip klinik olarak daha hafif seyreder (2). Sıklıkla 20 yaşından sonra bir kırıkla ortaya çıkar (10). Hastalarda kraniyofasiyal nispetlilik, anemi, osteitis ve osteonekroz görülebilir. Sinir baskıları komplikasyonları da gözlenebilir (2). Bu hastaların yarısı kadarı da belirti vermeden hayatlarını sürdürürler (13). Tedavi komplikasyonların tedavisi ile olmaktadır. Anemi için transfüzyon gerekebilir. Bazı hastalar için splenektomi gerekebilir (2).

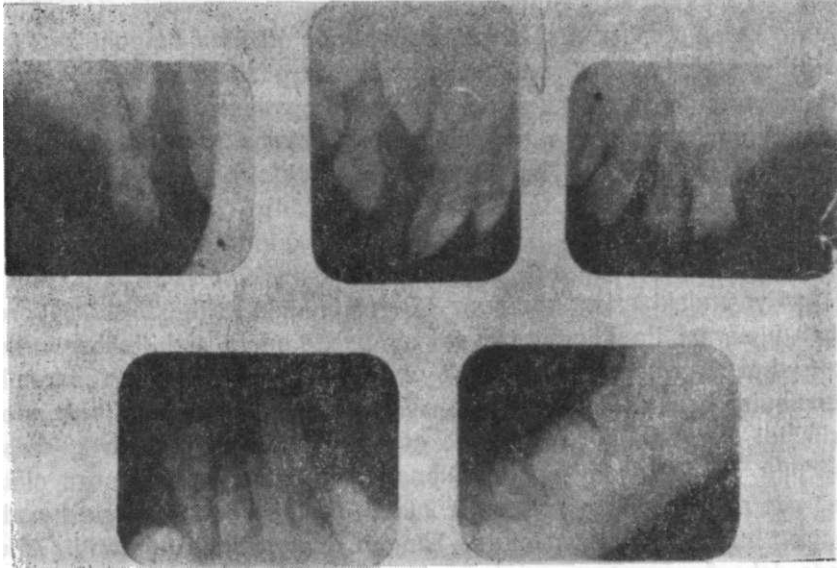
#### Vaka Takdimi :

14 yaşındaki erkek hastamız E.B. 16.11.1990 tarihinde 19407 protokol numarası ile kliniğimize sol alt çenesindeki şişlikle başvurdu. Ekstraoral muayenede cildi soluk olarak gözlenen hastanın sol submandibuler bezinde lenfadenopatisi vardı, göz renkleri ile birbirinden farklı idi. Anne ve babası kardeş çocukları olan hastamızın 2200 gr. doğduğu ve doğumdan sonra ağlanmaması yüzünden siyanoze olduğu ifade edildi. Doğum sonrası 3. günde sarılık ve 20. günde havale geçiren hastanın bu dönemlerde kanının değiştirildiği öğrenildi. Ailesinde daha önce osteopetrozis teşhisi konan kimsenin olmadığı, doğum sonrası ağızda mevcut olan plastiğe benzer dişin dişhekimleri tarafından alındığı belirtildi. Hastanın yapılan oküler muayenesinde sağ gözde ışık refleksi olduğu, sol gözde olmadığı ve optik atrofinin varlığı gözlemlendi. Karaciğer ve dalak normalden büyük olarak bulundu. Özellikle alt ekstremitelerin deformik yapıda olduğu gözlemlendi. Genelle ilgili yapılan çalışmalardan sonuç elde edilemediği bildirildi.

İntraoral muayenede alt çenede toplam 10 adet diş gözleniyordu. Üst çenede sağ tarafta 2 ve 4, solda 1,2, IV ve V numaralı dişler; alt çenede ise sağ ve solda 1 ve 2 numaralı dişleri gözleniyordu. Sağ üst

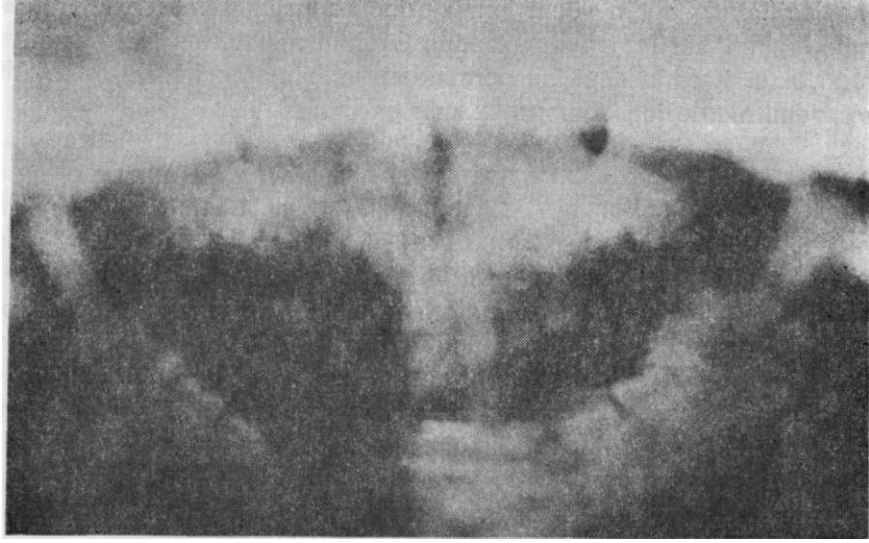
#### OSTEOPETROZİS, BİR OLGU NEDENİYLE

2 numaralı diş malforme idi. Alt çenede sağ ve sol 1 numaralı dişler tam sürmemişti, 2 numaralı dişler ise lükse idi. Sol alt çene 5 numaralı diş bölgesinde sarımsı yeşil açık enfekte kemik görülüyordu. Ailesinden 1989 senesinin ilk aylarında o bölgeden diş çekildiği ve o zamandan beri o bölgeden diş sürmesi beklentisinde oldukları öğrenildi. Alınan periapikal radyografilerde (Resim-1) sürmüş ve yarı sürmüş ve gömülü dişlerle karşılaşıldı. Dişlerin bir kısmı süt dişlerine benzer yapıda idi. Özellikle sol alt çenedeki dişler, kökleri kemik yapısından ayrılamayan süt dişlerine benzer sürmemiş dişlerdi. Hastanın damağı çok derin ve dardı. Alınan panoramik radyografi ise Resim-2'de görülmektedir. Radyografilerde çene kemiklerinin çok dens bir yapıya sahip olduğu gözlemlendi.

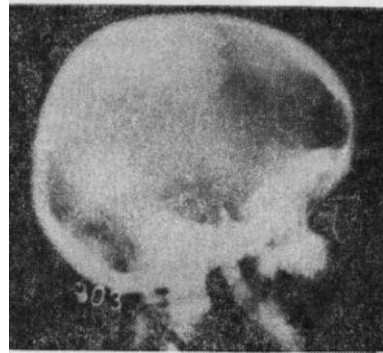


Resim — 1 : Hastanın periapikal radyografileri.

Hastamız antibiyotik baskısına alındıktan sonra GATA Çocuk Kliniğine konsültasyon için gönderildiğinde, osteopetrozis teşhisi ile birçok kereler hastaneye yatırıldığı öğrenildi. Hastamızın laboratuvar bulguları ise; hemoglobin 6,4 mg., eritrosit  $2,8 \times 10^6$ , lökosit  $5,87 \times 10^3$ , hematokrit % 19,9, kalsiyum % 8,9 mg., magnezyum % 2,1 mg., fosfor % 6 mg. ve alkalen fosfataz 76 idi. Hastadan alınan bütün vücut kemikleri radyografileri Resim-3 ve Resim4-'te görülmektedir. Bunlar



Resim — 2 : Hastanın panoramik radyografisi.

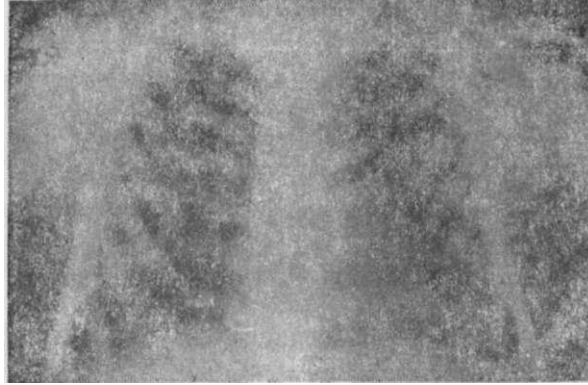


Resim — 3 : Kafatası ön ve yan radyografileri.

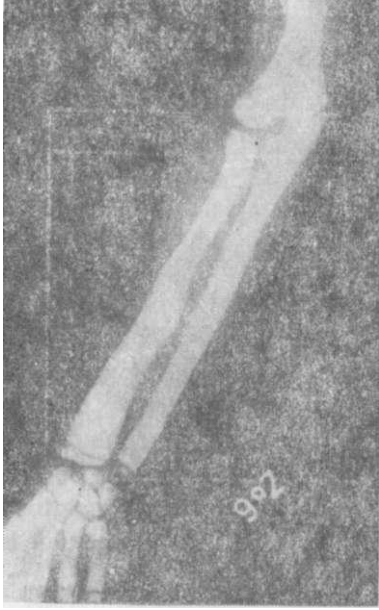
#### OSTEOPETROZİS, BİR OLGU NEDENİYLE

incelendiğinde bütün vücut kemiklerinde dansitesinin arttığını ve kemik iliğinin seçilemediği gözlemlendi. Sinüs boşluklarının havalanması hiç yoktu. Kafa kaidesi ise normalden kalın olarak görülüyordu. Alt ekstremitelerde ise erlenmayer kabı görüntüsü vardı.

Hastaya iyi bir ağız hijyeni sağlaması için gerekli önerilerde bulunuldu ve oksijenli sulu ağız gargaraları verildi. Hastanın diş ve lenfadenopatisi düzeldikten sonra 3.12.1990 günü lokal anestezi altında nekrotik görünümlü kemik kaldırıldı ve yara primer kapatılmaya çalışıldı. Hastanın kanama problemlerinin olması ve enfeksiyondan korunmak gayesiyle 4.12.1990 günü çocuk kliniğine yatırıldı. Hastanın postoperatif dönemde kanaması devam etti. Çocuk kliniğinde yattığı 10 gün süresince ağız oksijenli su, rivanol ve serum fizyolojik ile temizlendi. Hemoglobinin düşük olmasından dolayı eritrosit süspansiyonu kilogram başına 10 cc. olmak üzere transfüze edildi. Transfüzyon sonucu hemoglobin 10,1 mg. ve hematokrit % 30 oldu. Daha sonra kanama olan iki odak katkütle sütüre edildi. Kanama sızıntı şeklinde devam ederken hemoglobin 9 mg. ve hematokrit % 26 olunca kilogram başına 20 cc. olmak üzere taze kan transfüzyonu yapıldı. Hemoglobin 11,6 mg. ve hematokrit % 34 olunca kanama çok azaldı ve hasta çocuk kliniğinden taburcu edildi. Gün aşırı yara bakımı yapıldı. Kanama kesildikten sonra da irrigasyona devam edildi. Hastanın ameliyatından 4 ay sonraki müdahale bölgesinin durumu Resim-5'de görülmektedir.



Resim — 4 a, b, c, d, e : Hastanın göğüs ve ekstremiteler radyografileri.



b



c



d



e

#### OSTEOPETROZİS, BİR OLGU NEDENİYLE



Resim — 5 : Hastanın müdahale bölgesinin 4. aydaki görünümü.

#### IARIISMA

Osteopetrozis çok nadir bir hastalık olmasına rağmen dişhekimliği için önem arz etmektedir (12). Vasküler mezenşim tarafından oluşturulan primer spongioza absorpsiyonundaki yetersizlikle karakterize bir hastalık olan osteopetrozis, radyolojik olarak kemiklerdeki dansite artışı ve kemik iliğindeki azalma ile karakterizedir (1,6). Bu hastalıkta kemik dens olmasına rağmen düşünüldüğü gibi kuvvetli değildir. Tebeşir gibi gevrek olması yüzünden kırılmandır (8, 12). Kemik iliğinin azalması ve kemik dansitesinin artışı beraberinde komplikasyonlarını getirir. Bunlar; yetersiz beslenmenin sonucu çekim sonrası osteomyelitis, çekim esnasında kök kırıkları ve çene kırıklarıdır (4, 11,13). Damar sinir paketlerindeki sıkışma yüzünden kemik nekrozları ve pulpanın aseptik nekrozları görülür. Nitzan (11)'in belirttiği gibi osteomyelitis tedavisi antibiyotik baskısında sekestr ve enfekte kemiğin kaldırılmasıdır. Osteopetrozis hastalarında bu tedaviye kan



transfüzyonu ilave edilir. Ağız temizliğinin iyi bir şekilde yapılması unutulmamalıdır. Zamanımızda osteopetrozis'in sebep olduğu osteomyelitis'in tedavisinde hiperbarik oksijen tedavisi kullanılmaktadır (7, 14). Antibiyotik ve hiperbarik oksijen ölü kemik ve canlı kemik arasındaki osteoklastik aktiviteyi canlandırır ve böylece sekestr oluşur. Hiperbarik oksijen tedavisinde oksijen 2 atmosfer basınç altında ve 3 saat verilir. Bunun için özel kabinler kullanılır. Bir haftada 3 kere ve 6 hafta süre ile uygulanır (9). Ayrıca defektin üzerine Whitehead varnish'li gaz bez koyularak tedavide yapılabilir (3, 9).

Dişlerde sürme güçlüğü, mine hipoplazisi, yüksek çürük hızı, kök oluşumunun durması, malforme dişler, lamina dura kalınlığı bu tür hastaların patolojik değişiklikleridir (1, 5, 13, 18). Kendi olgumuzda kök oluşumları bir grup dişte yeterli değildi. Sağ üst IV numaralı dişin haricinde çürük dişi yoktu. Dişlerin bir kısmı ise malforme idi. Kemik dansitesinin artışından dolayı lamina dura seçilemiyordu. Radyografiler incelendiğinde birçok sürmemiş dişi görülüyordu.

Hereditör olduğu düşünülen bu hastalığa sahip olan vakamızda anne ve baba akraba idiler. Genlerle ilgili çalışmalar ve soy taramasında osteopetrozis'li başka bir hasta bulunamadı. Kardeşinde ise yalnızca şaşılık vardı.

Osteopetrozis'li hastalarda laboratuvar bulgularında normal kalsiyum, fosfor ve alkalin fosfataz beklenir (4). Olgumuzda da bu değerler normal sınırlara yakın bulundu. Hastamızın şiddetli anemisi, osteopetrozis'in klasik bulguları ile uyumlu idi.

Osteopetrozis'in ayırıcı tanısı için, fluorozis, myelosiklozis, Engelman hastalığı, paget hastalığının sikloreze tipi, osteoplastik kanser metastazı, melorostozis, lenfoma, sifiliz, ağır metal zehirlenmeleri, gigantiform sementoma ve poliyostotik fibröz displazi düşünülmüş ve araştırılmalıdır (3, 4, 12, 16).

Radyolojik bulgular osteopetrozis'in teşhisinde en önemli teşhis vasıtasıdır. Vakamızın çene kemikleri ve bütün vücut kemiklerinde dens bir kemik ile karşılaşıldı. Ayrıca hastamızın düşme ile meydana gelen birçok kırık vakası hikayesi vardı. Birçok ergin tip osteopetrozis bu tür kırıklarla ortaya çıkmaktadır. Birçok klinik tiplerine ayrılan osteopetrozis'in hangi tipinde olduğunu araştırmak için genlerle ilgili ve daha ileri tetkikler gerekmektedir. Hastaların görme problem-

#### OSTEOPETOOZİS, BİR OLGU NEDENİYLE

leri, anemi ve kırık gibi sorunlardan, çok sıklıkla hastaneye gelmek zorunda kalmaları onlarda bıkkınlık yapmakta teşhis ve tedavi için çağrılmalarına uymadıkları gözlenmektedir. Örneğin hiperbarik oksijen tedavisini sonuna kadar götürmeyip kısa kesmeleri gibi. Bizim olgumuzda da kısa periyodlu çağrılmalardan sıkıldıklarını sezindik. Bu yüzden daha ileri tetkikler yapılamadı.

Plotz(12), dişhekimlerinin osteopetrozis'in teşhisinde hastalarda dikkat edecekleri özellikleri şu şekilde sınıflandırmıştır: 1. Anemi, 2. Kırığa kolay eğilim, 3. Karakteristik yüz, 4. Kraniyel sinirlerde baskı ve hissizlik, 5. Diş ve çene kemikleri radyograflarında alışılmamış kemik dansitesi.

Tedavisi ise laboratuvar bulguları gözönüne alınarak ilgili kliniklerle konsülte ederek komplikasyonlar engellenmeli ve ortaya çıkanlarda tedavi edilmelidir.

#### KAYNAKLAR

- 1 — Baran, S.: Oral Patoloji. Gazi Üniversitesi Yayın No : 9, Dişhekimliği Fakültesi Yayın No : 1, Ankara, 1982, 376-379.
- 2 — Behrman, R.E., Vaughan, V.C. Senior Editör: Nelson, W.E.: Nelson Textbook of Pediatrics, Thirteenth Edition. 1987, W.B. Saunders Company, 1371-1372.
- 3 — Bok, B., Waal, I. van der : Osteomyelitis Secondary to Osteopetrosis : Report of Case. J. Oral Surg., 32 : 769-772, 1974.
- 4 — Deboom, G.W., Jenson, J.L., Corell, R.W. : Diffuse, Increased Radiodensity of the Maxilla and Mandible. JADA, 110 : 381-382, 1985.
- 5 — Dick, H.M., Simpson, W.J. : Dental Changes in Osteopetrosis. Oral Surg. Oral Med. Oral Pathol., 34 (3) : 308-416, 1972.
- 6 — Emerü, A.E.H., Rimoin, D.L., Asisstant Editör: Sofaer, J.A., Editorial Assistant: Garber, A.P.: Principles and Practice of Medical Genetics Volume 2, Churchill Livingstone, 1983, 740-742.
- 7 — Mainous, E.G., Hart, G.B., Soffa, D.J., Graham, G.A. : Hyperbaric Oxygen Treatment of Mandibular Osteomyelitis in Osteopetrosis. J. Oral Surg., 33 : 288-291, 1975.
- 8 — Mitchell, D.F., Standish, S.M., Fast, T.B.: Oral Diagnosis, Oral Medicine. Third Edition, Philadelphia, 1978, 492-493.

- 9 — Moore, J.R. : Surgery of the Mouth and Jaws, Blackwell Scientific Publications. Oxford, London, Edinburgh, Boston, Palo Alto, Melbourne, 1985, (289-290), (515-516).
- 10 — Neyzi, O., Ertuğrul (Yüksel), T., Koç, L. : Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, 3., Bayda Basım Yayın - Dağıtım A.Ş., Yayın No: 13, İstanbul 1984, 645-646.
- 11 — Nitzan, D.W., Marmary, Y. : Osteomyelitis of the Mandible in a Patient with Osteopetrosis. 40 : 377-380, 1982.
- 12 — Plotz, M., Chalekes, H.J. : Oral Involvement in Osteopetrosis. Oral Surg., 12 : 16-18, 1954.
- 13 — Shafer, W.G., Hine, M.K., Levy, B.M. with contributions by Tomich, c.e.: A Textbook of Oral Pathology. 4. Edition, W.B. Saunders Company, 684-686.
- 14 — Steiner, M., Gould, A.R., Means, W.R. : Osteomyelitis of the Mandible Associated with Osteopetrosis. J. Oral Maxillofac. Surg., 41 : 305-405, 1983.
- 15 — Whyte, M.P. : Heritable Metabolic and Dysplastic Bone Disease, Metabolic Bone Disease. Part II, Endocrinology and Metabolism Clinics of North America, 19 (1) : 133-173, 1990.
- 16 — Wilner, D. : Radiology of Bone Tumors and Allied Disorders. W.B. Saunders Company, 1982, 1844-1851.
- 17 — Younai, F., Eisenbud, L., Sciubba, J.J. : Osteopetrosis : A Case Report Including Gross and Microscopic Findings in the Mandible at Autopsy. Oral Surg. Oral Med. Oral Pathol., 65 : 214-221, 1988.
- 18 — Zegarelli, E.V., Kutscher, A.H., Hyman, G.A. : Diagnosis of Diseases of the Mouth and Jaws. 2. Edition, Lea and Febiger, Philadelphia, 1978, 139.