

EHLERS - DANLOS SENDROMU*
(Bir Olgu Nedeniyle)

Kemal KARAKURUMER** Tuncer ÖZEN*** Sedat PAR****
Necdet DOĞAN*****

ÖZET

Ehlers - Danlos Sendromu otozomal dominant geçiş gösteren konnektif dokunun kollagen ve elastik fibrillerinin bozukluğuyla ilgili bir hastalıktır. Deri, göz, eklem ve oral bulguların belirgin olması teşhiste önemli rol oynar. Kliniğimize konsültasyon amacıyla gönderilen hastada yaptığımız extraoral, intraoral ve radyografik bulguların genetik analizle de teyit edilmesiyle E.D.S. tanısına varılmıştır.

Anahtar kelimeler : Ehlers - Danlos Sendromu, herediter konnektif doku hastalığı.

SUMMARY

EHLERS-DANLOS SYNDROME

Ehlers - Danlos Syndrome (EDS) is a hereditary disorder affecting connective tissue. There are at least eight varieties of EDS. Four types have an autosomal dominant inheritance pattern. The fifth type is x - linked, and the remaining three have an autosomal recessive pattern.

(*) GATA Dişhek. Bil. Merk. I. Bilimsel Kongresinde tebliğ edilmiştir. 12-16 Mayıs 1989, Ankara.

(**) GATA Dişhek. Bil. Merk. Oral Diag. ve Rad. B.D., Öğ. Ü., Yrd. D. Dr.

(***) GATA Dişhek. Bil. Merk. Oral Diag. ve Rad. BD., Doktora Öğr.

(****) GATA Dişhek. Bil. Merk. Oral Diag. ve Rad. BD., Doktora Öğr.

(*****) GATA Dişhek. Bil. Merk. Diş ve Ağız Cerr. BD., Doktora Öğrencisi.

The aim of this case report was to stress that a dentist can also diagnose this syndrome after extraoral, intraoral and radiologic examination.

Key words : Ehlers - Danlos Syndrome.

GİRİŞ

Ehlers - Danlos sendromu (EDS) konnektif dokunun kollagen ve elastik fibrillerinin defektli olması ile karakterize, otozomal dominant geiş gösteren bir hastalıktır. İlk kez 1682'de Von Meekeran tarafından hiperelastik derili bir hastada tarif edilmiştir. Klinik özellikleri çeşitlilik gösteren bu sendrom; 1902'de Ehlers, 1908'de ise Danlos tarafından yeni klinik özellikleri tanımlanarak Ehlers-Danlos Sendromu adını almıştır (7).

Genel Klinik Özellikleri :

- Hiperelastik ve frajil deri,
- Cerrahi yaraların geç iyileşmesi, sütürlerin açılması ve kağıt şeklinde skar dokusu oluşması. Skar dokusu büzülmez yayılır,
- Göz bozuklukları; mavi sklera, hipertelorizm ve eksoftalmi görülür,
- Yarasa tipi kulak ve kemerli burun,
- Damarsal defektler; diaframatik hernia, aortta anevrizma vardır (1,5,6).

Günümüzde 8 tipi tarif edilen bu sendromun tiplerine göre klinik özellikleri Tablo I'de gösterilmiştir (7).

Ehlers - Danlos Sendromunda Oral Bulgular :

- Oral Mukoza : normal renktedir, ancak frajildir ve kolayca yaralanabilir. Sütür güçlkle atılabilir. İyileşmede gecikme olabilir. Anormal iyileşme ya da aşırı skar formasyonu yoktur.

Tablo - I : E. D.S.'nin 8 tipinin klinik özellikleri:

E.D.S. TIPLERİ	KALITIM	DERİ HİPERELASTİKİYETİ	EKLEM HİPERMOBİLİTESİ	DERİ FRAJİLİTESİ	YARA-BERE OLUŞMASI	MAJOR KOMP.	TEMEL DEFEKT
TİP I (ŞİDDETLİ)	O D	BELİRGİN	BELİRGİN	BELİRGİN	ORTA	KAS - İSKELET DEFORMİTELERİ	BİLİNMIYOR
TİP II (ORTA)	O.D.	ORTA	ORTA	ORTA	ORTA	-	BİLİNMIYOR
TİP III (BENİGN HİPERMOBİL TİP)	O.D	DEĞİSEBİLİR GENELLİKLE BELİRGİN	BELİRGİN	MİNİMAL	MİNİMAL		BİLİNMIYOR
TİP IV (EKİMOTİK TİP)	O.R	MİNİMAL	SADECE PARMAKLARDA GÖRÜLÜR	BELİRGİN	BELİRGİN	RUPTÜR ÖLÜMLERİ İNTESTİNAL PERFORASYON	KOLLAGEN YETERSİZLİK
TİP V (X-LINKED)	X-KROMOZOMUNA BAĞLI	BELİRGİN	SADECE PARMAKLARDA GÖRÜLÜR	MİNİMAL	MİNİMAL	KAS-İSKELET BOZUKLUKLARI	LYSYLOXİDASE YETERSİZ
TİP VI (OKÜLER TİP)	O.R.	BELİRGİN	BELİRGİN	MİNİMAL	MİNİMAL	KAS-İSKELET BOZUKLUKLARI	HYDROXYLYSİNE EKSİKLİĞİ
TİP VII	O.R.	ORTA	BELİRGİN	ORTA	ORTA	KISA BOY EKLEM DİSLOKASYONU	PROCOLLAGEN PEPTİDASE YETERSİZ
TİP VIII (YENİ VARYASYON)	O.D.	MİNİMAL	ORTA (SADECE PARMAKLARDA GÖRÜLÜR)	BELİRGİN	MİNİMAL	FRAJİL DERİ VE İLERLENİŞ PERİODONTİTİS	BİLİNMIYOR

EHLERS - DANLOS SENDROMU

- Gingival ve Periodontal Dokular; fırçalama sonucu kanama, gingivitis, genç yaşta periodontitise yatkınlık ve diş çekimi sonrası aşırı kanama.
- Dişler : kırılmaya müsait, köklerde deformasyonlar, üst lateral süpernümere dişler, uzun silindirik kesiciler, mine-dentin ve sement - dentin sınırı anomalileri, mine oklüzyon.
- Temporomandibuler Eklem : sık görülen sublüksasyon (4, 5,7). Hastalığın esas bozukluğu, derideki kollagen miktarında azalma ve bozuk düzenlenmesiyle elastik dokunun artmasıdır. Kan pıhtılaşması normaldir ancak damar frajilite testi genellikle pozitifdir. Ayrıca trombositler, trombositopatite görülen ultrastrüktürel bozukluklara sahiptir.

Marfan Sendromu, Osteogenezis ve Dentiogenezis İmperfekta, Psödoksantoma Elastikum ayırıcı teşhiste düşünülmesi gereken hastalıklardır (1).

Ehlers - Danlos Sendromu'nun bilinen bir tedavi şekli yoktur. Bu tür hastalarda cerrahi uygulamalar gerektiğinde, kanama ve sütür atmadaki güçlükler göz önünde tutulmalıdır (8).

OLGU RAPORU

1968 doğumlu erkek hasta N.B., 914 protoko 1 numarasıyla 26.10.1988 tarihinde GATA Dişhekimliği Bilimleri Merkezi Oral Diagnoz ve Radyoloji B.D.'na konsültasyon amacıyla başvurmuştur. ASD + VSD tanısı ile Kalp - Damar Cerrahisi A.B.D.'nda yatmakta olan hastadan konsültasyon istenmiştir. Hastanın dosyası incelendiğinde, nefes darlığı, çarpıntı, çabuk yorulma, soğuk havalarda parmak uçlarında morarmadan dolayı hastaneye başvurduğu anlaşılmıştır. Hastadan yapılan hematolojik ve biyokimyasal tetkikler sonucunda hasta Ehlers - Danlos Sendromu'nun bir varyantı olarak değerlendirilmiştir. Klinik ve radyolojik bulgularımız ise EDS Tip VIII'le uyum göstermektedir.

Hastanın kliniğimizde yapılan ekstraoral muayenesinde minimal düzeyde deri hiperelastikiyeti ve eklem hipermobilitesi, eksof-

Kemal KARAKURUMER, Tuncer ÖZEN, Sedat PAR, Necdet DOĞAN

talmi, kemer burun, yarasa tipi kulak ve kuş yüzü şekli gözlenmiştir (Resim 1, 2).



Resim 1 : Hastanın cepheden görünümü.



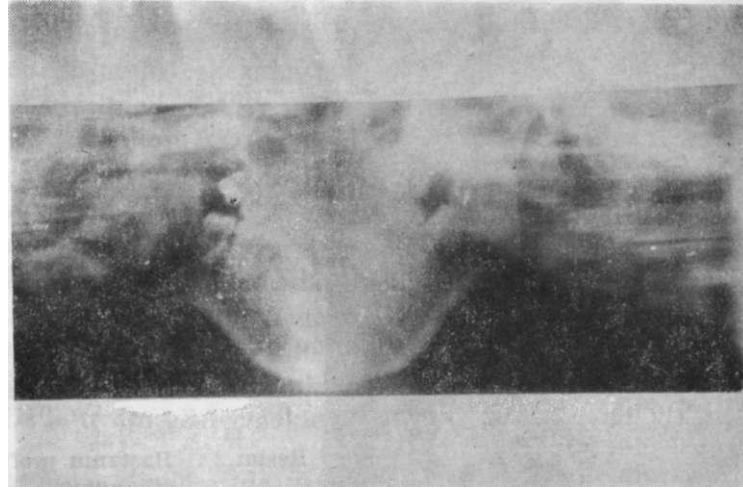
Resim 2 : Hastanın profil görünümü.

EHLERS - DANLOS SENDROMU

İntraoral ve radyolojik muayene sonucunda ise diş eksikliği olmamasına rağmen silindirik tipte ön kesiciler, yaygın çürükler, ileri derecede periodontitis, Klas II maloklüzyon, open-bite ve over - jet, düzleşmiş kondil başı tesbit edilmiştir (Resim 3, 4).



Resim 3 : Hastanın sefalometrik radiogramı.



Resim 4 : Hastanın panoramik radiogramı.

TARTIŞMA

Ehlers - Danlos Sendromu'nun teşhisi genellikle dikkatli bir klinik ve radyolojik muayene sonucunda konulabilir. Anormal deri yapısı, deri hiperelastikiyeti, eklemlerde hipermobilite, yara iyileşmesinde gecikme ve cerrahi müdahalelerde aşırı kanamalar sendromu destekleyen bulgulardır (7). Hastalığın orta şiddetteki formuna sahip olan hastalar genellikle olayın farkında değillerdir ve tıbbi yardım arayışına girmezler. Bu tip hastaların teşhisinde Dişhekimleri önemli rol oynarlar. Hoff (3) ve Gosney (2) yaptıkları çalışmalarda hastalığın dental radyolojik bulgularla teşhis edilebileceğini göstermişlerdir. Bazı araştırmacılar ön keser dişler, premolar dişlerde görülen pulpa taşları, kök anomalileri ve bazı dişlerdeki boyut kısıklıklarının teşhiste önemli olduğunu ileri sürmüşlerdir (7).

Shaffer (8) E.D.S.'nin bilinen bir tedavi şeklinin olmadığını, ancak başka bir amaçla cerrahi uygulama gerektiğinde hastalara dikkatli yaklaşılmasını tavsiye eder. Biz de Ehlers - Danlos Sendromunda oral bulguların teşhiste önemli bir faktör olduğu fikrine katılıyoruz. Ayrıca bu tür hastalarda kromozom analizi de yapılmalıdır.

KAYNAKLAR

- 1 — Baran, S. : Oral Patoloji. Gazi Üniv. Basm-Yayın Yüksekokulu Basım-evi, Ankara, 1982.
- 2 — Gosney, M.B. : Unusal Presentation of a Case of Ehlers - Danlos Syndrome. Br. Dent. J., 163 : 54-56, 1987.
- 3 — Hoff, M. : Dental Manifestation in Ehlers - Danlos Syndrome. Oral Surg., 4 : 864-71, 1977.
- 4 — Jones, J.H., Mason, P.K. : Oral Manifestations of Systemic Disease. W.B. Saunders Company, Philadelphia, London, Toronto, 1980, p. 356.
- 5 — Longlais, R.P., Ericker, S.L., Cottone, J.A., Baker, B.R. : Oral Diagnosis, Oral Medicine and Treatment Planning. W.B. Saunders Company, Philadelphia, 1969, p 187.

EHLERS - DANLOS SENDROMU

- 6 — Robbins, S.L. : Pathology. 3rd ed., W.B. Saunders Company. Philadelphia - London, 1969, p. 187.
- 7 — Sadeghi, E.M., Ostertag, P.R., Aslemi, A. : Oral Manifestations of Ehlers - Danlos Syndrome Report of Case. JADA., 118(2) : 187-191, Feb. 1989.
- 8 — Shaffer, W.G., Hine, M.K., Levy, B.M. : Oral Pathology 4 th. ed., W.B. Saunders Company. Philadelphia, p. 847, 1983.