

Orofasiyal bölgeyi etkileyen sendromlar: Vaka serisi

Melih Özdede(0000-0002-8783-802X)^α, Umut Pamukçu(0000-0001-8356-8344)^β,
Adil Başman(0000-0002-9835-4311)^γ, İlky Peker(0000-0002-2888-2979)^β

Selcuk Dent J, ODMFR 2019 Kongre Kitapçığı Özel Sayısı

Başvuru Tarihi: 25 Şubat 2019
Yayına Kabul Tarihi: 01 Mart 2019

ÖZ

Orofasiyal bölgeyi etkileyen sendromlar: Vaka serisi

Orofasiyal bölgeyi etkileyen birçok sendrom bulunmaktadır. Ehlers-Danlos sendromu (EDS), bağ doku kaynaklı olan ve genellikle otozomal dominant geçişli bir genetik bozukluktur. Genel klinik özellikleri, aşırı deri esnekliği, yara iyileşmesinde gecikme, bağ dokusunda kırılabilirlik. Orofasiyal bölgedeki bulguları ise, diş çekim sonrası yara iyileşmesinde gecikme, temporomandibular bozukluklar, derin damak, dil elastikliğinde artma ve çeşitli dental anomalilerdir. Mukopolisakkaridoz (MPS), mukopolisakkaritlerin katabolizmasında bozukluk sonucu dokularda birikmesi sonucu oluşan bir hastalıktır. Genel özellikleri, zeka geriliği, hiperaktivite, hareket kısıtlılıkları, konuşma-ışitme-görme sorunları ve kemik gelişim bozukluklarıdır. Orofasiyal bölgedeki bulguları ise, geniş alın, makroglossi, temporomandibular eklemde kemik komponentlerinde değişiklikler, diş eti büyümeleri ve dişlerde anomalilerdir. Bu raporda, kifoskolyoz tip EDS olan bir hasta ve tip VI MPS sendromu olan iki kardeş hastaya ait klinik ve radyolojik bulgular sunulacaktır. Orofasiyal bölgeyi etkileyen sendromların tanısı multi-disipliner yaklaşımla konur ve tedavisi semptomlara yönelik olarak yapılır. Diş hekimleri bu hastalarla karşılaştığında, gerekli dental tedavilerini yapabilmeli ve ilgili hekimlere hastayı konsülte etmelidirler.

ANAHTAR KELİMELER

Diş hekimliği, Ehlers-Danlos sendromu, mukopolisakkaridoz, sendrom

ABSTRACT

Syndromes effecting the orofacial region: Case series

There are many syndromes affecting the orofacial region. Ehlers-Danlos syndrome (EDS) is an autosomal dominant genetic disorder that is caused by connective tissue. General clinical features are excessive skin elasticity, delay in wound healing, fragility of connective tissue. The findings in the orofacial region are the delay in wound healing after tooth extraction, temporomandibular disorders, deep palate, increasing in tongue elasticity and several dental anomalies. Mucopolysaccharidosis (MPS) is a disease that occurs as a result of the accumulation of mucopolysaccharide catabolism in tissues. General characteristics are mental retardation, hyperactivity, movement limitations, speech-hearing-ocular problems and bone development disorders. The findings in the orofacial region include large forehead, macroglossia, changes in bone components of the temporomandibular joint, gingival hyperplasia and abnormalities in the teeth. In this report, clinical and radiological findings of a patient with kyphoscoliosis type EDS and two brothers with type VI MPS syndrome will be presented. Diagnosis of the syndromes affecting the orofacial region is made with a multidisciplinary approach and treatment is done for the symptoms. If dentists encounter these patients, they should be able to perform the necessary dental treatment and consult the physician concerned..

KEYWORDS

Dentistry, Ehlers-Danlos syndrome, mucopolysaccharidosis, syndrome

GİRİŞ

Karakteristik olarak majör ve minör anomalilerin meydana geldiği ve nedensel ilişki gösterdiği kabul edilen durumlara sendrom denir.¹ Orofasiyal bölgeyi etkileyen birçok sendrom bulunmaktadır.² Bu raporda, Ehlers-Danlos sendromu (EDS) olan bir hasta ve mukopolisakkaridoz (MPS) sendromu olan iki kardeş hastaya ait klinik ve radyolojik bulgular sunulacaktır.

^α Pamukkale Üniversitesi, Diş Hekimliği Fakültesi, Ağız, Diş ve Çene Radyolojisi Anabilim Dalı, Denizli

^β Gazi Üniversitesi, Diş Hekimliği Fakültesi, Ağız, Diş ve Çene Radyolojisi Anabilim Dalı, Ankara

^γ Gazi Üniversitesi, Diş Hekimliği Fakültesi, Periodontoloji Anabilim Dalı, Ankara

OLGU SUNUMLARI

Olgu 1: Kliniğimize estetik ve çiğneme fonksiyonunda yetersizlik nedeniyle başvuran 31 yaşındaki kadın hastanın medikal anamnezinde, EDS kifoskolyoz tip hastalığı olduğu, anne-babasının akraba evliliği yaptığı, doğuştan itibaren belirli aralıklarla dört kez skolyoz ameliyatı geçirdiği, gözde miyop ve astigmat tanısı koyulduğu, göz kuruluğu nedeniyle suni gözyaşı kullandığı öğrenildi. Tedavi planlamasında periodontal tedavi, ortognatik cerrahi ve ortodontik tedavi önerildi. Hastanın tedavisi devam etmektedir.



Resim 1. Birinci olgunun klinik fotoğrafları ve radyografik görüntüleri

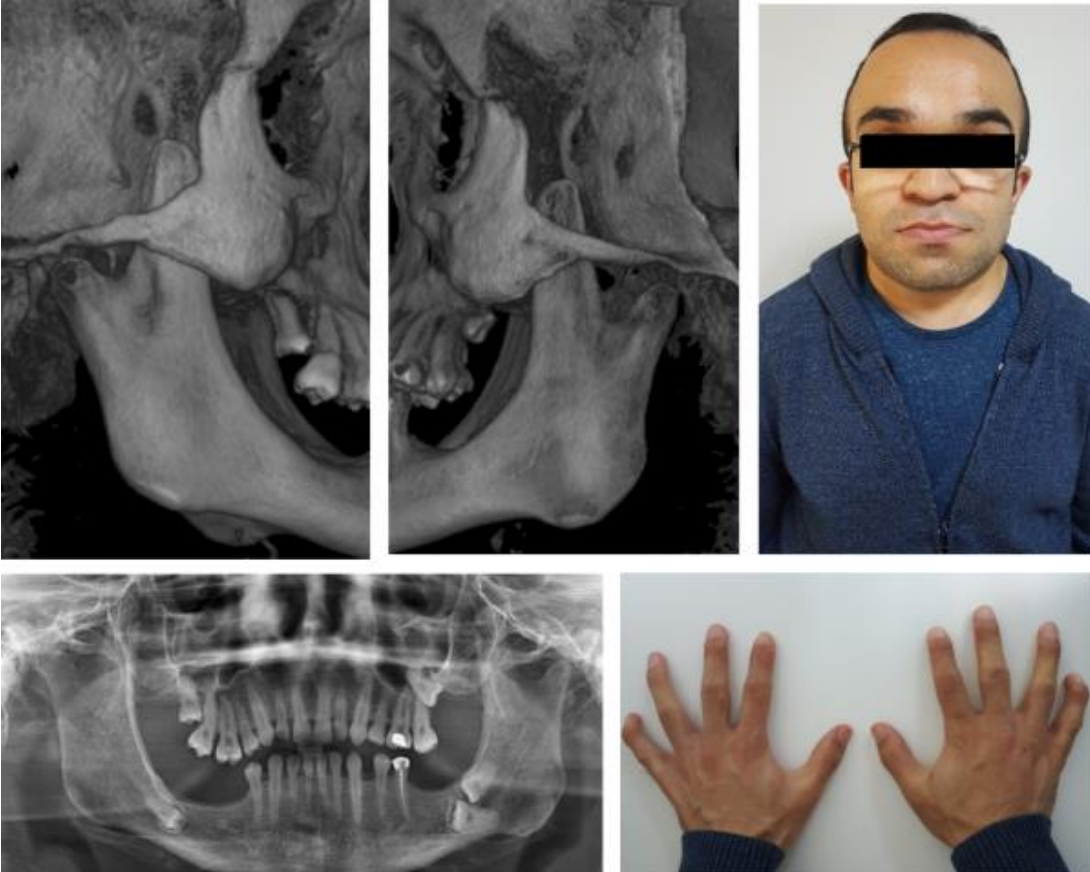
Olgu 2: Kliniğimize ağız açıklığında kısıtlılık nedeniyle başvuran 22 yaşındaki erkek hastanın medikal anamnezinde anne-babasının akraba evliliği yaptığı, üç kardeş oldukları, kendisi ve abisine MPS-Tip VI teşhisi konulduğu öğrenildi. Hastanın daha önce enzim replasman tedavisi (Galsulfase; Naglazyme) gördüğü, aort yetmezliği nedeniyle ACE inhibitörü (Enalapril; Enapril) kullandığı öğrenildi. Göbek ve kasiğında fıtık olduğu, birçok kez otitis media geçirdiği, ayrıca 12 yıl önce mandibula bilateral posterior bölgelerden kist operasyonu geçirdiği öğrenildi. Tedavisi cerrahi, periodontal, ortodontik tedaviler ve protetik restorasyonlar şeklinde planlandı.

Olgu 3: İkinci olgudaki hastanın abisi olan hasta, kliniğimize eksik dişlerini yaptırmak için başvurdu. Yirmi-sekiz yaşındaki erkek hastanın medikal anamnezinde MPS Tip VI teşhisi konulduğu, enzim replasman tedavisi gördüğü öğrenildi. Ayrıca sternumda skolyoz, mitral yetmezlik, kornea hasarı, kasıkta fıtık, dalakta büyüme, ekstremitelerde uyuşukluk, uzun süreli ağız açmada çiğneme kaslarında yorgunluk olduğu mandibula sağ posterior bölgeden 12 yıl önce kist operasyonu geçirdiği ve koronoid proçes hiperplazisi nedeniyle opere olduğu öğrenildi. Tedavi planlaması

periodontal, ortodontik tedaviler ve protetik restorasyonlar şeklinde yapılmıştır. Olgularla ilgili klinik ve radyografik bulgular tabloda ve resimlerde verilmiştir (Tablo 1, Resim 1, Resim 2, Resim 3).



Resim 2. İkinci olgunun klinik fotoğrafları ve radyografik görüntüleri



Resim 3. Üçüncü olgunun klinik fotoğrafları ve radyografik görüntüleri

Tablo 1. Olguların ekstraoral-intraoral muayene bulguları ve radyografik bulguları

	Ekstraoral muayene bulguları	İntraoral muayene bulguları	Radyografik bulgular
Olgu 1	Hipertelorizm Seyrek saç Kıllanmada azalma Ciltte kuruluk Araknodaktili	Gingivitis Dental restorasyonlar ve çürükler Hipodonti Mikrodonti-kama lateral Persiste süt dişleri Dar maksilla Derin damak Çapraz- kapanış Açık-kapanış Sınıf II maloklüzyon	Yetersiz orta yüz gelişimi Mandibulada dik yönde büyüme Posterior havayolunda darlık
Olgu 2 ve Olgu 3	Kısa boy Kısa parmak El parmaklarında hareket kısıtlılığı Geniş el Geniş alın Hipernazal konuşma Burun ve orta yüzde çökme Protrüziv mandibula Ağız açıklılığında kısıtlılık TME'de kliking	Gingivitis Gingival hiperplazi Tetatet kapanış Kapanış bozuklukları Diastema Diş eksiklikleri Makroglossi Derin damak	Yetersiz orta yüz gelişimi Sağ mandibular kanalda genişleme Mandibular prognati Bilateral koronoid proçes hiperplazisi Mandibular kondilde osseöz değişiklikler Alt-üst yirmi yaş dişleri gömülü Sol mandibular posteriorda gömülü ikinci molar (süpernumerer?) diş (olgu 3)

TARTIŞMA

EDS, dermatolog Ehlers ve fizikçi Danlos'un ismiyle anılan, dermatofrajilite veya kutis hiperelastika adları ile de bilinen, bağ dokusu kaynaklı, genellikle otozomal dominant geçişli bir genetik bozukluktur.^{2,3} EDS'nun genel klinik özellikleri arasında aşırı deri esnekliği, yara iyileşmesinde gecikme ile atrofik skar dokusu oluşumu, eklem hiper mobilitesi, kolay morarma, bağ dokusunda kırılabilirlik ve iç organ tutulumları gösterilebilir.^{2,4} Kollajen eksikliğine bağlı olarak orofasiyal yapılarda da bazı değişiklikler meydana gelebilir. Bu hastalarda yara iyileşmesinde gecikme, TME'de hiper mobilitate, dislokasyonlar; mukozada kanama eğilimi, periodontal dokularda hızlı ataçman kaybı, kubbe şeklinde damak ve dilin elastikliğinde artma izlenebilir. Dişlerde mikrodonti, hipodonti, mine hipoplazileri, pulpa taşı ve kök deformiteleri görülebilir.^{5,6,7} Birinci vakamızın klinik ve radyografik bulguları, EDS hastalarında belirtilen bulgular ile uyumludur.

MPS, enzim eksikliğine bağlı olarak, mukopolisakkaritlerin katabolizmasındaki bozukluklar veya dokularda birikmesi sonucu oluşan bir hastalık grubudur.⁸ Hastalığın tipine göre özellikleri değişmekle birlikte, genel özellikleri arasında zekâ geriliği, havale nöbetleri, bunama, hiperaktivite, depresyon, eklem sertliği, hareket kısıtlılıkları, idrar tutamama, konuşma-ışitme zorlukları, körlük, karaciğer, akciğer ve kalp hastalıkları, boy kısalığı ve kemik gelişim bozuklukları bulunmaktadır.⁹ MPS hastalarının orofasiyal bulguları, geniş alın, belirgin burun, açık kapanış, makroglossi, diş eti büyümeleri, diş mineralizasyon bozuklukları, süpernumerer dişler, mikrodonti, tauradontizm, uzun kökler ve pulpa kalsifikasyonlarıdır.^{8,10} Bununla birlikte, kondil defekti, kısa ramus, glenoid fossa değişiklikleri ve mandibular kortekste incelme de görülebilir.^{8,11,12} İkinci ve üçüncü olgumuzun klinik ve radyografik bulguları, MPS hastalarında görülen bulgular ile benzerdir.

SONUÇ

Orofasiyal bölgeyi etkileyen sendromların tanısı multi-disipliner yaklaşımla konur ve tedavisi semptomlara yönelik olarak yapılır. Diş hekimleri bu hastalarla karşılaştığında, gerekli dental tedavilerini yapabilmeli ve ilgili hekimlere hastayı konsülte etmelidirler.

KAYNAKLAR

1. Öztürk S. Orofasiyal Belirti ve Bulgu Gösteren Genetik Sendrom ve Anomaliler. Özcan İ, editor. Sistemik Yaklaşımlarla Oral Diagnoz. Nobel Tıp Kitabevleri; 2007. p. 357.
2. Elçin MA, Erçalık Yalçınkaya Ş. Deri Hastalıkları ile Birlikte Görülen Sendromlar: Ehlers Danlos Sendromu, LEOPARD Sendromu ve Okülokütanöz Albinizm. Öztunç H, editor. Oral ve Maksillofasiyal Bölgeyi Etkileyen Sendromlar. Türkiye Klinikleri; 2018. p.30-35.
3. Barabas GM, Barabas AP. The Ehlers-Danlos syndrome. A report of the oral and haematological findings in nine cases. Br Dent J 1967;21:472-9.
4. Steinmann B, Royce PM, Superti-Furga A. The Ehlers-Danlos Syndrome. Royce PM, Steinmann B, editors. Connective Tissue and its Heritable Disorders: Molecular, Genetic and Medical Aspects. Wiley-Liss; 2002. p. 431-523.
5. Bani AA, Türköz Ç. Sendromlar ve eşlik ettikleri Kraniofasiyal Anomaliler. AU Dis Hek Fak Derg 2012;39:35-47.
6. De Coster PJ, Martens LC, De Paepe A. Oral health in prevalent types of Ehlers- Danlos syndromes. J Oral Pathol Med 2005;34:298-307.
7. Badauy CM, Gomes SS, Sant'Ana Filho M, Chies JA. Ehlers-Danlos syndrome (EDS) type IV: review of the literature. Clin Oral Investig 2007;11:183-187.
8. Gülşahı A. Metabolik ve Endokrin Sistem Sendromları (Mukopolisakkaridozlar, Mannosidoz, Lipidozlar). Öztunç H, editor. Oral ve Maksillofasiyal Bölgeyi Etkileyen Sendromlar. Türkiye Klinikleri; 2018. p.26-29.
9. Aydın M. Mukopolisakkaridoz hastalarının ağız ve diş bulgularının değerlendirilmesi. [thesis]. Izmir: Ege University; 2015.
10. Gardner DG. The oral manifestations of Hurler's syndrome. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 1971;32:46-57.
11. Antunes LA, Nogueira AP, Castro GF, Ribeiro MG, de Souza IP. Dental findings and oral health status in patients with mucopolysaccharidosis: a case series. Acta Odontol Scand 2013;71:157-67.
12. Cavaleiro RM, Pinheiro Md, Pinheiro LR, Tuji FM, Feio Pdo S, de Souza IC, Feio RH, de Almeida SC, Schwartz IV, Giugliani R, Pinheiro JJ, Santana-da-Silva LC. Dentomaxillofacial manifestations of mucopoly saccharidosis VI: clinical and imaging findings from two cases, with an emphasis on the temporomandibular joint. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol 2013;116:141-8.