

BİR OLGU NEDENİYLE CLEIDOCRANIAL DYSOSTOSIS

Dr. F. SEYMEN*
Doç. Dr. M. ÖZGEN**
Dr. H. KAYSERİLİ***

ÖZET: Cleidocranial Dysostosis, kafatası, kemikleri, clavícula ve dişleri etkileyen otozomal dominant bir hastalıktır. Mine hipoplazisi, damak yarıkları, süt dişi retansiyonu, eksik veya gömük dişler gibi ağız içi belirtileri ile birlikte karakteristik kraniofacial görünüş ve diğer iskeletsel anomaliler gözlenebilmektedir. Nöromotor gelişimi normal, 9 yaşında bir erkek çocuğu olan olguda makrosefali, sivri yüz, dismorfik yüz görünümü, koronal ve sagittal sutur açıklığı saptanmış olup klinik muayenede alın orta hattı geniş, üst çene hipoplazik, damak yüksek olarak gözlenmiştir. Olgunun her iki el küçük parmaklarda klinodaktili saptanmıştır ve el ve ayak tırnakları saat camı görünümündedir. Hastada hipertelorizm ve KBB muayenesinde orta kulakta negatif basınç saptanmış, kulaklar bir parça büyük olarak değerlendirilmiştir. Her iki klavikulanın yokluğu ile karakterize bir Cleidocranial Displazi olgusunun klinik ve radyografik özelliklerinin incelendiği bu çalışmada olgunun gerekli dişlerinin tedavileri yapılarak ortodontik tedavi planlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Cleidocranial dysostosis, sürme gecikmesi, üst çene hipoplazisi.

SUMMARY: *Cleidocranial dysostosis is an autosomal dominant syndrome affecting the calvaria and the bones, clavícula and the dentition. Enamel hypoplasia, cleft palate, persistence of primary teeth, missing or impacted teeth are the significant intraoral findings. In this case presentation, a boy 9 years of age demonstrated macrocephalia, dysmorphic face, persistence of coronal and sagittal fontanelles, bulging of forehead, hypoplastic maxilla and highly arched palate. The instance also displayed clinodactile in both hands an watch glass appearing finger and toe nails. Hypertelorism of the eyes, negative pressure in the fairly big ears and absence of the clavícula are the other complaints. Orthodontic evaluation, as well as other radiographic and clinical findings of the patient indicated further multidisciplinary cooperation.*

Key Words: *Cleidocranial dysostosis, delayed eruption, maxillary hypoplasia.*

GİRİŞ

Cleidocranial dysostosis terimi ilk olarak 1897 yılında Marie ve Sainton tarafından klavikula ve kafanın membranöz kemiklerinin ossifikasyonunu etkileyen kompleks

deformiteleri tanımlamak için kullanılmıştır (4, 6, 12). Etiyolojisi kesin olarak bilinmemektedir (20, 24). Otozomal dominant geçiş göstermektedir, ancak bu sendromun otozomal ressesif şeklinin de olduğunu gösteren olgular da bulunmaktadır ve her iki cinste de görülmektedir (10, 11, 15, 16, 20, 21, 26).

Kafatası suturlarının kapanmasında gecikme, wormian kemiklerinin bulunuşu ile karakterizedir. Kemikleşme azlığına bağlı olarak, orta çizgide sutura ve fontonellerde açıklık ortaya çıkar (2, 7, 8, 22). Kafatasında düzleşme, frontal, parietal, oksipital kemiklerin öne doğru çıkık olması şeklinde kendini göstermektedir. Kafa yapısı braki-sefaliktir (5, 7, 18, 21, 25).

Erkek çocukluk döneminde kafa kemiklerinde kemikleşme azalması, hatta kafa kemiklerinin yokluğu ile ortaya çıkmaktadır (8, 22). Zamanla mineralizasyon oluşabilen ve pek çok wormion kemikleri görülmektedir (4, 7, 8, 10, 22). Damak kubbesi kemiklerinde kemikleşmede gecikme, buna bağlı olarak damak yarıkları oluşabilmektedir (2, 5, 18).

Az gelişmiş bir üst çene, pseduda prognathizm, derin dar damak görülmektedir. Premaksilla ve maksillanın az gelişmesi yüze küçük görünüm vermektedir. Burun basık veya çöküktür. Maksiller sinüsler az gelişmiş olabilmektedir (5, 7, 11, 18, 25).

Hastalığın tanısında, çene ve dişlerde görülen anomaliler oldukça karakteristik özellikler göstermektedir (21). Sa-dece röntgen ile diş dizisinin incelenmesi tanı için önemli bir bulgudur (27). Mine hipoplazisi, hücreselemler kaybolması, üst çenede pseudo-prognathizm, süt dişlerinin retansiyonu, süt dişlerinin köklerinde rezorbsiyon gecikmesi, sürekli dişlerin sürememesi, pek çok artı diş, foliküler kistlerle birlikte gömülü dişler görülebilmektedir. Artı dişler genellikle kesiciler veya alt küçük azılar bölgesindedir (1, 4, 7, 8, 9, 10, 18, 19, 21, 23, 24, 27).

CCD sıklığı 1/200000 olarak tanımlanmıştır ve olguların %20-%40'ı yeni mutasyonlar göstermektedir. Genetik olarak 5 ailedeki 20 hasta ve 24 sağlıklı kişide yapılan linkage analizi ile CCD geni 6p'ye Linkmap ile lokalize edilmiştir (11).

Cleidocranial dysostosisde ağız belirtileri dişhekimliğini ilgilendirmesi ve tedaviye gereksinim göstermesi bakımından önemlidir. Bu hastalarda genel olarak diş sürmeleri gecikmiştir. Çok sayıda gömülü sürekli, hatta süt dişleri mevcuttur. Kemik dokusunun çok yoğun olması bu duru-

* I.Ü. Dişhekimliği Fakültesi Pedodonti Anabilim Dalı.

** Serbest Dişhekimisi

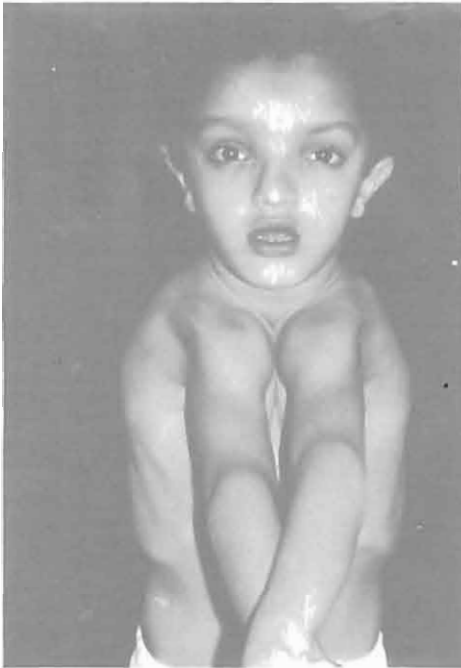
*** I.Ü. Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Bilim Dalı, Çocuk Sağlığı Enstitüsü.



Resim 1. Olgunun genel görünümü.



Resim 2. Olgunun genel görünümü.



Resim 3. Olgunun genel görünümü.



Resim 4. Olgunun ağız içi görünümü.

ma neden olarak gösterilebilmektedir. Ayrıca, süt dişlerinin persistansı görülür ki, sebebinin, rezorbsiyona dirençli süt dişi kökleri mi yoksa sürme kuvvetlerinden yok-

sun sürekli dişler mi olduğu bilinmemektedir. Çünkü, bu dişlerin çekimi her zaman karşılaşılabilen durumlardandır. Bu sendromda, üst çene gelişiminde geri kalma, hatta bazen damak yarığı bile görülmektedir. Üst çeneye göre alt çene daha ileridedir. Ender olarak mandibulanın da symphysis bölgesinde açıklık gözlenebilir (11).

Genel olarak artmış odontojenik aktivite ve buna karşı sürme gücünde azalma vardır. Bunların sonucunda artı dişler şekillenir, ancak sürememiş olarak kalırlar. Böylece çok sayıda geminasyonlu, dilasere invertte dişe, sümünerer dişlere, mezio ve distoversiyonlara rastlanmaktadır. Dentigerous kistler, diş folliküllerinden



Resim 5. Olgunun ağız içi görünümü.



Resim 7. Olgunun sefalometrik radyografisi.

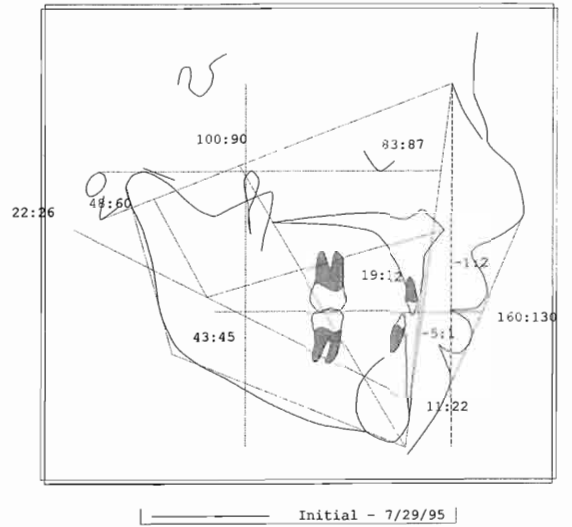
gelişebilmektedir. Bunlar kemikte patolojik kırıklara yol açabilecek büyük harabiyetlere neden olabilmektedir (7, 22).

Klavikuların aplazisi veya hipoplazisi görülür. Hasta omuzlarını ileri doğru getirerek birbirine değdirebilmektedir (4, 7, 24). Olguların %10'unda klavikula tamamen yoktur. Geri kalan olgularda, klavikuların kemikleşme merkezlerinden sternal, orta parça ya da akromial parçaların herhangi birinde gelişimsel gerilik görülebilmektedir (8). Hastanın genel görünümünde boyun uzun omuzlar dar ve düşüktür (7). Omuz hareketlerinin de geniş olmasına bağlı olarak bazı hastalar omuz başlarını yüzleri önünde birleştirebilirler. Boyun, göğüs ve karın vertebra- larındaki defektlere bağlı olarak duruş bozukluğu da gözlenebilmektedir. Normalden uzun ve deformateli el parmakları da gözlenebilecek bulgulardandır (5, 11, 17, 23, 26).

Klasik olarak hastalık, intramembranöz ossifiye olan kemiklerde gelişimde duraklama ya da kısmi olarak kemikleşmeye neden olmaktadır. Vertebra- lar, pelvis, uzun kemikler ve parmaklar da etkilenmiş olabilmektedir (2, 3, 7, 21).



Resim 6. Olgunun panoramik radyografisi.



Resim 8. Olgunun sefalometrik analizi.

Syndaktilizm, çift metakarpal kemikler, scolios, az gelişmiş pelvis mandibula symphisinin açık olması ve çok sayıda diğer kemik defektleri bulunabilmektedir (7, 8, 21).

Hastalığın spesifik tedavisi yoktur. Persiste süt dişlerinin ve artı dişlerin çekilmesi sürekli dişlerin sürmesini garanti etmemektedir (27). Gömülü dişler kist formasyonu ve kırıklara neden olması gibi komplikasyonlar nedeni ile çekilmelidirler (7). Kaynaklarda tüm gömülü dişlerin ve persiste süt dişlerinin çekildiği görülmüştür. Erken ortodontik tedavi oldukça önemlidir (2, 7, 10, 14, 24, 25).

OLGU

9 Yaşında bir erkek çocuğu olan A.Ş. aralarında akrabalık olmayan 33 yaşındaki baba ile 29 yaşındaki sağlıklı bir annenin doğan 2 çocuklarından biridir. Doğan ilk çocukları olan hastanın, 6 yaşında sağlıklı bir kız kardeşi var.

Sürekli dişlerinin sürmemesi şikayeti ile kliniğimize getirilen hastanın yapılan ağız içi, ağız dışı, radyografik ve genetik muayenesi sonucunda Cleidocranial Displazi tanısı konmuştur. Ağız dışı, radyografik muayeneler ve genetik muayene sonucunda elde edilen bulgular şu şekildedir:

- Makrosefali, sivri yüz, dismorfik yüz görünümü (Resim 1).
- Alın orta hattı geniş, frontoparietal kemikte yuvarlak çukuru,
- Her iki elin küçük parmaklarında klinodaktili el ve ayak tırnakları saat camı görünümünde,
- Hipertelorizm.
- Koronal ve sagittal sutur açıklığı (daha sonra kapanıyor),
- Her iki klavikulanın yokluğu, omuzlarda hipermobilité (Resim 2, 3),
- Vücut gelişimi yaşitlarına göre biraz geri.

KBB muayenesinde orta kulakta negatif basınç saptanmıştır (daha önce işitme sorunu olmuş, 5 yaşında geçirildiği adenoidektomi ve tonsillektomi sonrası kulak şikayetleri geçmiş).

Nöromotor gelişimi normal olan hastanın yapılan ağız içi muayenesi (resim 4, 5) ve periapikal, panoramik (resim 6) ve sefalometrik (resim 7) radyografilerinin incelenmesi sonucunda elde edilen bulgular şu şekildedir:

- Üst çene hipoplazisi, derin damak,
- Sürekli diş sürmesinde gecikme,
- Süt dişi kök rezorbsiyonunda gecikme,
- Alt 3. büyükazıların germlerinde malpozisyonlar.

Ortodontik değerlendirmesi ise şu şekildedir:

Cleidocranial dysostosis'li olgularda genellikle görülen brakifasiyal büyüme bu olguda da bulunmaktadır. Olgunun sefalometrik bulguları da Cleidocranial Dysostosis olgularında görülen bulgularla uyum göstermektedir. Cleidocranial Dysostosis olgularında orta yüz bölgesinde tipik olarak rastlanılan gelişim geriliği aşağıdaki sefalometrik değerlerle desteklenmektedir. Ricketts Sefalometrik Analizi uygulanan olguyla ilgili ölçümler şunlardır:

Konveksite: -1 mm

Yüz Derinliği: 83°

Yüz Ekseni: 100°

Maksiller Derinlik: 81°

Mandibüler Düzlem Açısı: 22°

TARTIŞMA

Radyografik kontrol ile dentisyonun incelenmesi Cleidocranial dysostosis tanısını düşündüren önemli bir bulgudur. Süt dişi retansiyonu, gömük diş sıklığı ve dişlere ait diğer anomaliler bu sendromda sıklıkla gözlenmektedir (27). Sünnümerer dişler sıklıkla alt küçük azılar ve üst ön dişler bölgesinde görülmektedir. Bu olguda sünnümerer dişe rastlanmamıştır.

Cleidocranial dysostosisin önemli bir diğer bulgusu klavikuların eksikliği ya da hipoplazisidir (2, 4, 8, 10, 20, 21, 27). Bu olguda da klavikuların eksikliği saptanmıştır.

Olgunun ortodontik değerlendirmesinde gözlemlenen parametrelerin hepsinde görülen anlamlı azalmalar olgunun hem horizontal yönde kraniofasial büyüme ve gelişim gösterdiğini hem de maksiller kompleksin gelişiminde yetersizlik olduğunu göstermektedir. Frontoparietal bölgedeki aşırı gelişim anterior kranial uzunluğun artmasıyla belirginleşmektedir. SNA: 81, SNB: 82 ANB: -1 ölçümleri alt ve üst çene kaidelerinin birbirleriyle uyumsuz olduğunu ve maksillanın aleyhinde geliştiğini işaret etmektedir. Korpus uzunluğu ise 68 mm ile normal değerler içindedir.

Ortodontik değerlendirme iki açıdan yapılmalıdır; Birincisi, ortayüz bölgesindeki yetersizliğin, büyüme ve gelişim sonucu mandibulanın normal boyutuna ulaşmasıyla üst çenenin relatif olarak geri kalacağı Class III bir maloklüzyon tablosudur. İkinci ortodontik bulgu ise, panoramik radyografide 3. büyük azıların 1. ve 2. büyükazılar arasında süperpoze oluşunun yaratacağı sürme problemidir. Bu bulgularla birlikte genel diş sürmesinde gecikmeler de gözönünde bulundurulmalıdır. Sürekli üst kesicilerin sürmesinden sonra eğer maksiller retruzyon görülürse, hastaya maksiller protraksiyon uygulanması öngörülmektedir. Bu şekilde hastanın büyüme ve gelişimi tamamlandığında ortognatik cerrahiye olan gereksinimi en aza indirgenmiş olacaktır.

Cleidocranial Displazi, kafatası kemikleri klavikula ve dişleri etkileyen kalıtsal bir hastalıktır. Eksik ya da gömük dişler gibi ağız içi belirtileri, genellikle dişhekimiyle ilgili tedavileri gerektirmektedir. Bu çalışmada, Cleidocranial Dysostosis sendromunun klinik özellikleri ve tedavisi bir olgu nedeniyle gözden geçirilmiştir.

YARARLANILAN KAYNAKLAR

1- Alling CC, Helfrick JF, Alling RD Impacted Teeth. Philadelphia, London: WB Saunders Co 276, 1993.

2- Araz K, Kurtaran A Cleidocranial Dysostosis. HÜ Diş Hek Fak Derg 1(2): 168-75, 1977.

3- Batırbaygil Y, Gökalp A Bir olgu nedeniyle Cleidocranial Dysostosis. GÜ Diş Hek Fak Derg II(1): 205-11, 1985.

4- Bhaskar SN Synopsis of oral pathology. 5th ed St Louis: CV Mosby Co 98-100, 1977.

5- Cawson RA Essentials of dental surgery and pathology. 5th ed Churchill, Livingstone, EL-BS Longman Group Ltd 272, 1991.

6- Çöloğlu S Dişhekimiğinde sendromlar. İstanbul, EKO matbaası, 1981.

7- Douglas BL, Grene HJ Cleidocranial Dysostosis Report of Case. 24(1): 41-3, 1969.

8- Edeiken J, Hoden PJ Roentgen diagnosis of diseases of bone 2nd ed, Baltimore, The Williams-Wilkins Co 235-6, 1975.

9- Farmer ED, Lavton FE Stones Oral and Dental Diseases. 5th ed Edinburg, London, ES Livingstone Ltd, 1966.

10- Farrar EL, Vansickels J Early Surgical management of Cleidocranial Dysplasia a preliminary report. J Oral Max Surg 1983; 41: 527-9, 1983.

11- Feldman GJ et al A gene for Cleidocranial Dysplasia maps to the short arm of chromosome 6. Am J Hum Genet 56: 938-43, 1995.

12- Gorlin RJ, Hindborg JJ Syndromes of the head and neck. New York, Mc Graw Hill Book Co 138, 1964.

13- Gülhan A Pedodonti İstanbul, Yenilik Basımevi, 1987.

14- Kirson LE, Scheiber RE, Tomoro AJ Multiple impacted teeth in Cleidocranial Dysostosis. Oral Surg 54 (5): 604, 1982.

15- Konukman S Baş-boyun sendromları 1. baskı, İstanbul: AR basım yayım ve dağıtım a.ş., 1982.

16- Magalini S Dictionary of medical syndorems. Philadelphia, Toronto, JB Lipincott Co, 1971.

17- McKusick VA Mendelian inheritance in man. Tenth ed. Philadelphia, London, CV Mosby Co. 1971.

18- Pinkham JR Pediatric Dentistry. Infancy through adolescence. 2nd ed, Philadelphia, London, WB Saunders Co, 66, 67, 233, 1994.

19- Rapp R, Winter GB A colour atlas of clinical conditions in paedodontics. London, Wolfe Medical Publication Ltd. 1979.

20- Shafer GW, Hine KM, Levy BM, Tomich CE A textbook of oral pathology. 4th ed Philadelphia, London, WB Saunders Co, 1983.

21- Stafne EC Oral roentgenographic diagnosis. Philadelphia, London, WB saunders Co 249-50, 1969.

22- Tan KL, Tan LKA Cleidocranial Dysostosis in infancy. Pediatr Radiolog 11: 114-6, 1981.

23- Thakkar NS, Sloan P dental manifestations of systemic disease, Philadelphia, London, WB Saunders Co, 1982.

24- Wilbanks JL Cleidocranial Dysostosis. Report of a case. Oral Surg 17(1): 797-801, 1964.

25- Wiedemann H-R, Kunze J, Dibbern H An atlas of clinical syndromes: A visual aid to diagnosis. 2nd ed London, Wolfe Med Publ Ltd 1985.

26- Zatuoff M A colour atlas of physical signs in general medicine. 10th ed London, Wolfe Med Pub Ltd 1976.

27- Zegarelli EV, Kustcher H, Hymen GIA Diagnosis of diseases of the mouth and jaws. 2nd ed Philadelphia, Lea and Febiger, 137-42, 1978.

YAZIŞMA ADRESİ:

Dr. Figen SEYMEN
İ.Ü. Dişhekimiği Fakültesi
Pedodonti Anabilim Dalı
Çapa- İSTANBUL