

## OSTEOGENESIS İMPERFECTA: BİR OLGU SUNUMU

### OSTEOGENESIS IMPERFECTA: A CASE REPORT

<sup>1</sup>\*Mehmet ÜNAL, <sup>2</sup>Enes GÜNGÖR, <sup>1</sup>İsmet Rezani TOPTANCI, <sup>3</sup>Tahsin ÇELEPKOLU,  
<sup>4</sup>Abdurrahim DUSAK, <sup>5</sup>Yasemin YAVUZ

<sup>1</sup>Dicle Üniversitesi Dişhekimliği Fakültesi Çocuk Diş Hekimliği Anabilim Dalı, DİYARBAKIR.

<sup>2</sup>Dicle Üniversitesi Dişhekimliği Fakültesi Oral Diagnoz ve Radyoloji Anabilim Dalı, DİYARBAKIR.

<sup>3</sup>Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Aile Hekimliği Anabilim Dalı, DİYARBAKIR.

<sup>4</sup>Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyodiagnostik Anabilim Dalı, DİYARBAKIR.

<sup>5</sup>Dicle Üniversitesi Dişhekimliği Fakültesi Restoratif Diş Tedavisi Anabilim Dalı, DİYARBAKIR.

#### Özet

Osteogenesis İmparfekta (OI) kemikleri etkileyen, kemik kırığı oluşturan, kemik ağrısı ile karakterize kalıtsal bir hastalıktır.

Bu olgu raporunda tip 4 Teşhisi konan OI'li hastanın genel görünümü, genel radyolojik değerlendirilmesi ve klinik-radyolojik dental değerlendirilmesi incelenmiştir.

Bu olgu raporuyla OI'li hastalarda kemik kırılması, dental tedavinin güçlüğü ve yetersiz fizyolojik gelişim gibi sorunlara dikkat çekilmek istenmiştir.

**Anahtar Kelimeler:** Osteogenesis imperfecta, dental tedavi.

#### Abstract

Osteogenesis imperfecta (OI) is hereditary disease of bones and characterised bone ache and multiple fractures.

This case report we aim to introduce clinical and dental findings of a male patient with OI Type IV patient with radiographic examination.

We aim to attract attention to OI patients for bone fracture, dental treatment difficulties, and physiological developmental abnormalities.

**Key words:** Osteogenesis imperfecta, dental treatment.

#### Giriş

Camsı kemik hastalığı olarak bilinen Osteogenesis imperfekta (OI), artmış kemik kırılabilirliği ve düşük kemik kitle indeksi ile karakterize, otozomal dominant geçişli bir bağ doku hastalığıdır.<sup>1,2</sup> Çeşitli Literatürde Lobstein hastalığı, Vrolik sendomu, Porak ve Durante hastalığı olarak da isimlendirilmektedir.<sup>3</sup> OI' nin görülme sıklığı 6.000 ile 30000 doğum da bir olarak bildirilmektedir. OI tip I kollajenin sentezinde ve yapısında bozukluklar ile ilişkilidir.<sup>4</sup> Tip I kollajen kemik dışında deri, tendon, diş ve skleralarda da bulunur. Kemiğin yapısı organik (%30) ve inorganik (%70) bileşenden oluşmaktadır. Organik bileşenin %98'ini matriks, %2'sini ise kemik

hücreleri oluşturur. Kemik matriksinin ise %90'ını tip I kollajen meydana getirmektedir.<sup>5</sup> OI Tip I kollajenin her iki zincirindeki genlerin (COLIA1 ve COLIA2) mutasyonu sonucu ortaya çıktığı belirtilmektedir. Bu hastalıkta, Tip I kollajenden zengin dokuların tamamı da etkilenebilmektedir.<sup>6</sup>

Tip I kollajen kemik ve organların yapısal proteini olmasından dolayı OI vücudun sadece kemik yapısında değil diğer yapılarında da çeşitli bulguları görülmektedir. OI' nin en önemli klinik bulgusu kemik kırıkları, kemik deformiteleri ve kemik dokularında kırık olmadan şekil bozukluklarıdır.<sup>3</sup> OI iskelet yapısının dışında dişlerde, gözde, kulakta, deride, damarlar gibi tip I kollajenin bulunduğu organlarda da bulgular görülebilmektedir. Mavi sklera, üçgen yüz OI' nin en net bilinen iskelet dışı bulgularıdır.<sup>3</sup> Mavi sklera, yeni doğan bebeklerde özellikle de prematüre doğan bebeklerde görüldüğü zaman normal bir durum görülebilir. Ancak hayatın ilk birkaç ayından sonra da devam eden mavi skleralar patolojik olup, ya konjenital glokomdaki göz ön

#### \*İletişim Adresi

Dr. Mehmet ÜNAL  
Dicle Üniversitesi  
Diş hekimliği Fakültesi Çocuk Diş Hekimliği A.D.  
21280 Diyarbakır

e-mail: [dtmehmetunal@gmail.com](mailto:dtmehmetunal@gmail.com)

segmentinde gerilmeye veya Oİ, Loewe Send. gibi patolojilere bağılıdır Patolojik muayenede kornea ve skleranın %50 - 75 oranında normalden ince olduđu görülebilmektedir.<sup>7</sup> Dişler kahverengimsi veya mavimsi görünümlü olup, yumuşak, saydam ve kırılığandır. Hipodonti, Oİ olgularında çok sık rastlanan bir diğel dişsel anomalidir.<sup>8</sup> Kulakta kemiklerin etkilenmesine bağılı olarak işitme kaybı görülebilmektedir. Oİ' li hastaların derisi subkütan hemorajilere yatkındır. Mitral valv prolapsusu ve aort regürjasyonu gibi kalp kapak bozuklukları görülebilir. Sıcak intoleransı, hiperhidrozis, taşikardi ve/veya taşipne gibi bulgular da olabilir. Eklemlerde hipermobilitel görülebilir.<sup>3</sup>

Sillence ve ark' nın yaptıkları sınıflamaya son yıllarda da ilaveler ile 7 tip Oİ sınıflaması genel olarak kabul gören sınıflamadır (?). Tip I Oİ, has ta lı ğın en yaygın ve en hafif tipi olup, kemik deformiteleri ağır seyretmez. Bununla beraber vertebra kırıkları gelişebilir. Hastanın boyu normal ve skleraları mavidir. Tip II Oİ' nin en ağır tipidir. Fatal seyirlidir. İntrauterin kaburga ve uzun kemik kırıkları görülür. Hastalar doğduđun da ve ya doğumdan sonra ki 1-2 hafta içerisinde respiratuar komplikasyonlardan dolayı ölür. Tip III Oİ' de ağır tiplerindedir. Doğumdan itibaren ilerleyen iskelet deformiteleri ve tekrarlayan kırıklar ile karakterizedir. Hastalar kısa boyludur. Deformitelerden dolayı hayat boyu tekerlekli sandalyeye bağılıdırlar. Tip IV Oİ'nin hafif ve ağır tip olarak görülebilir. Ağır formlar da doğumda kırıklar, iskelet deformiteleri görülebilir ve boy kısa olabilir. Tip V Oİ' de kemik deformitesi orta, kemik frajilitesi orta-ağır derecededir. Mavi sklera ve dentinogenesis imperfekta yoktur. Kırık alanın da hipertrofik kallus gelişmesi, ön kol interosseöz membranda kalsifikasyon gelişmesi, radyografide büyüme plağına bitişik radyopak metafize alband varlığı uç ayırıcı özelliğidir. Tip VI Oİ' de orta ve ağır derecede iskelet deformiteleri olup, dentinogenesis imperfekta ve mavi sklera yoktur. Ayırıcı tanı olarak kemik lamellerinin balık pulu görünümlü ve kemik yapım yüzeyinde osteoid birikiminin olmasıdır. Tip VII Oİ' de de iskelet deformiteleri ve kemik frajilitesi orta ve ağır derecede dir. Mavi sklera ve dentinogenesis imperfekta görülmez. Ayırıcı tanısında humerus ve femurda rizomelik kılalmanın görülmesidir.<sup>3,9,10,11</sup>

Osteogenesis imperfecta sınıflaması			
Tip	Özellikler	Gen mutasyon	Kalıtımsal yapı
Tip 1-Hafif Deformasyon Yapmayan	Boy: Normal-Kısa Mavi Sklera Var Dentinogenesis Imperfecta Yok	COL1A1 de kodonda prematur	OD
Tip 2- Perinatal Dönemde Letal	Doğum Esnasında Çok Sayıda Kemik Kırığı, Belirgin Deformasyonlar Geniş Ve Uzun Kemikler, Koyu Sklera, Radyografi Kafa Kemiklerinde Düşük Dansite	COL1A1 ve COL1A2 glisin substitusyonu var	OD
Tip 3-Ağır Deformasyon	Çok Kısa, Üçgen Yüz, Gri Sklera Varlığı, Ağır Skolyoz, Dentinogenesis Imperfecta	COL1A1 ve COL1A2 glisin substitusyonu var	OD
Tip 4- Orta Derece Deformasyon	Orta Derecede Kısalık, Hafif Veya Orta Derecede Skolyoz, Gri Beyaz Sklera Ve Dentinogenesis Imperfecta	COL1A1 ve COL1A2 glisin substitusyonu var	OD
Tip 5- Orta Derecede Deformasyon	Hafif Orta Derece Kısa Boy, Radius Başı Dislokasyonu, Mineralize İntraosseöz Membranlar, Hiperplastik Kallus, Beyaz Sklera, Dentinogenesis Imperfecta Görülmez.	Bilinmemekte	OD
Tip 6- Orta Derecede Veya Ağır Deformasyon	Orta Derecede Kısalık, Skolyoz, Osteoid Birikmesi, Kemik Lamellerinde Balık Pulu Görüntüsü, Beyaz Sklera, Dentinogenesis Imperfecta Görülmez	Bilinmemekte	OR
Tip 7- Orta Derece Deformasyon	Hafif Kısa Boy, Kısa Humerus, Kısa Femur, Coxa Vara, Dentinogenesis Imperfecta Görülmez, Beyaz Sklera	CRTAP Ekspresyonu	OR

Osteogenesis imperfekta tanısı pozitif aile öyküsü ve/veya tipik klinik ve radyolojik bulgular ile kolaylıkla konulmaktadır, ancak aile öyküsü ve iskelet dışı bulguları belirgin olmayan kemik tutulumlarında tanıda zorluklar yaşanmaktadır. Böyle durumlarda kollajen tip I gen analizi tanıya yardımcı olabilmektedir.<sup>11</sup> Hastalığın tedavisi genelde kırıklara yöneliktir. Fizik tedavi ve rehabilitasyon kasların kuvvetlendirilmesini, kemik dayanıklılığının artırılmasına yöneliktir.<sup>3</sup> Bilinen sistemik bir tedavisi yoktur. Anabolik steroidlerin kırık sayısını azalttığı bildirilmiştir. Ancak hastalığın temel seyri değişmemektedir. Göz bulguları içinde tedavi gerektirenlere uygun tedavi yapılmalıdır.<sup>9</sup> Bununla birlikte, bisfosfonatlar ile medikal tedavi ek yararlar sağlayabilmektedir.<sup>1</sup>

## OLGU:

17 Yaşında erkek Hasta dişlerinde renkleşme ve eklemlerinde ses şikayeti ve çene kemiklerinde ağrı ile kliniğimize başvurmuştur. Yapılan muayene ve alınan anamnezde Tip 4 OI olduđu saptanan hasta muayenesinde gri-beyaz sklera, Dentinogenesis imperfekta, kısa kök boyu olduđu saptanmış, uzun kemiklerden alınan radyografilerde birden fazla kırık nedeniyle tedavi gördüğü anlaşılmıştır. Yapılan labratuar analizinde artmış AST (57, 41), ALP(37, 54) ve LDH (836, 60) saptandı. Hastada osteoporoz bulguları gözlemlendi. Hastanın yapılan muayenesinde sağ üst ve sol alt ikinci premolar diş yokluğu, daralmış temporomandibuler eklem aralığı, alt yüz

uzunluğunun fazlalığı, Class III maloklüzyon, el ve ayak kemiklerinde eklem aralıklarında artış ve uzun kemiklerde kırıklar gözlemlenmiştir. Hastada gingivitis bulgusu vardı. Hastada diş eti tedavileri ve mevcut dolgular yapıldıktan sonra dentinin yapısından kaynaklanan tutuculuk problemi nedeni ile dental estetik prosedürlerden vazgeçilmiştir. Class III maloklüzyon problemi için ise yüklenecek kuvvetin çene kemiklerinde oluşturacağı hasar ve repozisyon- apozisyon için fizyolojik olarak yetersiz olduğundan dolayı yapılacak tedaviden vazgeçilmiştir.

### TARTIŞMA:

Oİ'li hastalarda Huber'in tarafından yapılan tarifine göre pozitif ailesel hikayenin bulunması, genel muayene değerlendirilmesinde gri-beyaz sklera, üçgen yüz-boy kısalığı, kemik ağrısı, uzun kemiklerde kısalık ve kolay kırılabilirlik.<sup>12</sup> Hastamızın genel klinik muayenesinde gri-beyaz sklera bulgusu saptanmıştır. Ayrıca hasta anamnezine göre 1 yaşındayken kemiğinin kırıldığını belirtmiştir. Hasta erken yaşta beri kemik ağrısı şikayetine tanımızı güçlendirmiştir. Hastamızın genel radyografik değerlendirilmesinde Humerus kemiğinde eğrilik, önkol intraosseöz membranda kalsifikasyon bulguları da radyografik olarak da tanımızı güçlendirmektedir.

Oİ'li hastalarda dental klinik ve radyografik değerlendirilmesinde Radyografik değerlendirilmesinde pulpa odasında daralma, servikal kısımda daralma, hipodonti, Dentinogenesis imperfekta, kısa kanal ve kök,pulpa odası ve kök kanalları kısmen veya tamamen oblitere olmuştur.<sup>3</sup> Hastamızın yapılan dental klinik ve radyolojik muayenesinde sağ üst ve sol alt ikinci premolar dişlerin olmadığı, temporomandibuler eklem aralığının normalden daha dar olduğu, alt yüz uzunluğunun fazlalığı, Class III maloklüzyon, dentinogenesis ve gingivitis bulgusu vardı. Bu bulgulardan özellikle Dentinogenesis imperfekta ve sınıf 3 kapanış bulgusu tanımızı güçlendiren önemli bir dental bulgudur.

Hastanın şiddetli kemik, eklem ağrısı en önemli şikayeti. Ayrıca 10 defa kırılan uzun kemiklerinden dolayı psikolojisinin oldukça bozduğunu belirtmişti. Hastaya Oİ tanısı konulduktan sonra önce 4 yıl boyunca bifosfonat olan Tanocalsin, Ca sandoz Cilt / Volume 14 · Sayı / Number 1 · 2013

kullanmış ve sonraki yıllarda kemik kırığının olmadığını fakat kemik ağrılarının devam ettiğini belirtmiştir. Bu ilacın kemik kaybı ve kırıklarını önlemede etkili olduğunu belirten çalışmalar da bulunmaktadır.<sup>13</sup> Bu yüzden hasta sürekli olarak analjezik aldığını anamnezinde belirtmiştir. Bu hastalarda zayıf oral hijyenin diş çürümelerine zemin hazırladığı göz önünde bulundurularak koruyucu hizmetin daha etkin sunulmasının önemli olduğunu düşünmekteyiz. Ayrıca bu hastalarda dentinin yapısından kaynaklanacak tutuculuk problemleri ve hastaların sınıf 3 kapanışından dolayı fizyolojik olarak yetersiz oluşları da hekimler tarafından göz önünde bulundurulmalıdır.

### Kaynaklar

1. Sabiha Zelal Ülkü. Osteogenesis İmparfektalı Hastalarda Protetik Rehabilitasyon:2 Olgu Sunumu, Gü Dis Hek Fak Derg 2011;28(2);103-107
2. Primorac D, Rowe Dw, Mottes M, Barisis I,Anticevis D, Mirandola S, Gomez Lira M, Kalajzis I, Kusec V, Glorieux Fh. Osteogenesis Imperfecta At The Beginning Of Bone And Joint Decade. Croat Med J 2001; 42: 393-415.)
3. Osteogenesis İmparfekta Dr. Zeliha Hekimsoy Tur Ki Ye Kli Nik Le Ri J Endocrin 2009;4(3):85-91).
4. İvent özgen jinekoloji 4, 5,11, + 1)
5. Bur ne i G, Vlad C, Ge or ges cu I, Gav ri li u TS, Dan D. Os te o ge ne sis im per fec ta: di ag no sis and tre at ment. J Am Acad Ort hop Surg 2008;16(6):356-66.)
6. Osteogenesis İmparfekta: Bir Olgu Sunumu Atatürk Üniv. Diş Hek. Fak. Derg. Cilt:17, Sayı: 3, Y\_L: 2007, Sayfa: 48-51
7. Osteogenesis İmparfekta:Oküler Bulgular .Oji • Evri.Ul 1994 « Cilt 3 • Sayı 3).
8. Vorast H, Howaldt HP,WetzelWE. The treatment of mandibular cysts associated with osteogenesis imperfekta.ASDC Journal Of Dentistry For Children. 67: 64-66, 2000.)
9. Bir Vaka Nedeniyle Osteogenesis İmparfekta'nın Ultrasonografik Tanısı T Klin Jinekolo Obst 1994, 4:181-182
10. Glo ri e ux FH. Os te o ge ne sis im per fec ta. Best Pract Res Clin Rheumatol 2008;22(1):85-100.,
11. Rauch F, Glori eux FH. Osteogenesis imperfekta. Lancet 2004;363(9418):1377-85.)
12. Huber MA. Osteogenesis imperfekta. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 2007;103: 314-320.
13. Huber MA. Osteogenesis imperfekta. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 2007;103: 314-320.