

EKTODERMAL DİSPLAZİ VE DENTAL YAKLAŞIM: BİR OLGU SUNUMU

ECTODERMAL DYSPLASIA AND DENTAL APPROACH: A CASE REPORT

Elmas TÜFEK ATICI, ¹Ekin AKTÜRK, ²Merve TOKGÖZ ÇETİNDAG, ¹İzzet YAVUZ

¹ Dicle Üniversitesi, Diş Hekimliği Fakültesi, Çocuk Diş Hekimliği Anabilim Dalı, DİYARBAKIR.

² Dicle Üniversitesi, Diş Hekimliği Fakültesi, Protetik Diş Tedavisi Anabilim Dalı, DİYARBAKIR.

Özet

Ektodermal displazi (ED) deri, tükürük bezleri, ter ve yağ bezleri, saç, tırnak ve diş gibi ektoderm kaynaklı dokuları etkileyen genetik bir düzensizliktir. Bu genetik düzensizlik, ter ve salgı bezlerinin olup olmamasına göre iki ana grupta anhidrotik, hipohidrotik ve hidrotik ED olmak üzere klinik bulgulara göre genelde üç şekilde sınıflandırılmaktadır. Anterior dişlerinin sürmeme öyküsü ve protetik diş tedavisi isteği ile kliniğimize başvuran 14 yaşındaki hastaya hidrotik tip ED tanısı konuldu. Yapılan ekstraoral muayenede saç ve kaşlarında problem olmadığı görüldü. Ancak yumuşak ve kuru cilt ile displastik tırnak yapısına sahip olduğu gözlemlendi. Yapılan introral ve radyografik incelemelerde pek çok daimi diş jermının olmadığı, persiste süt dişlerinin varlığı ve alt keser dişlerin kama şeklinde olduğu gözlemlendi. Ayrıca üst daimi keser dişler de dahil olmak üzere çok sayıda daimi diş eksikliği olduğu gözlemlendi.

Bu çalışmada estetik, fonksiyon ve fonasyon kaybı nedeniyle kliniğimize başvuran ED'li bir olgu ve dental yaklaşımı sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Ektodermal Displazi, Dental Anomaliler, Kama Şekilli Keserler

Abstract

Ectodermal dysplasia (ED) is an hereditary disorder that affects ectoderm-derived tissues such as skin, salivary glands, sweat and sebaceous glands, hair, nails and teeth. This genetic disorder generally clasified in three main groups as anhidrotic, hypohidrotic and hidrotic ED depending on whether or not sweat and secretory glands are present. A 14-year-old patient who referred to our clinic with a history of anterior teeth missing and prosthetic treatment was diagnosed with hydrotic type ED. The extraoral examination revealed that there was no problem with hair and eyebrows. However, it has been observed that it has sensitive skin and a deformed nail structure. Radiographic and intraoral evaluations revealed that persistent deciduous teeth and lower peg shaped permanent incisors. It was also observed that a several of permanent teeth were missing, including the upper permanent incisors.

In this study, a case with ED and a dental approach were presented to our clinic due to loss of aesthetic, function and phonation.

Key words: Ectodermal Dysplasia, Dental Anomalies, Peg Shaped Incisors

Giriş

Ektodermal displazi (ED), ektoderm kaynaklı dokuları etkileyen ve karakteristik

olarak gelişim anomalisine neden olan genetik bir düzensizliktir (1). 100.000 doğumda bir görülme ihtimali olan ED olgularının yaklaşık %90' ını erkek bireylerin oluşturduğu bildirilmiştir (2). ED, ilk olarak Thurmman tarafından tanımlanmış , 170' den fazla farklı klinik durumu içeren geniş ve kompleks bir genetik durumu temsil etmektedir (3). Vücutta deri, tükürük bezleri, ter ve yağ bezleri, saç, kaş, kirpik, tırnak ve diş gibi ektoderm kökenli dokulardan en az iki tanesinin etkilendiği displazi şeklindedir (4). Diğer belirtiler arasında

İletişim Adresi

Dt. Elmas TÜFEK ATICI
Dicle Üniversitesi Dişhekimliği Fakültesi
Pedodonti Anabilim Dalı, 21280
Diyarbakır

Tel: 04122488101-3411
e-mail:elmass_tufek@hotmail.com

eyer şekilli burun, belirgin dudaklar, belirgin alın, güçlü çene yapısı, ağız ve göz çevresinde hiperpigmentasyon ve kırışıklıklar yer almaktadır (5,6). Bu genetik düzensizlik, ter ve salgı bezlerinin olup olmamasına göre anhidrotik, hipohidrotik ve hidrotik ED olmak üzere üç şekilde görülmektedir (7). Genetik taşıyıcılık modeli otozomal dominant, otozomal resesif ve X'e bağlı geçiş gösterebildiği gibi sporadik geçişlere de rastlanmaktadır. Hidrotik tip genellikle otozomal geçiş gösterirken, anhidrotik ve hipohidrotik tipleri X'e bağlı geçiş göstermektedir (8). X'e bağlı ED olgularına daha sık rastlanmaktadır. ED'nin farklı formlarında, hücre içi ve hücreler arası iletişimi sağlayan proteinleri kodlayan genlerde mutasyon olduğu bildirilmektedir. X'e bağlı anhidrotik ED, saç köklerinin, ter ve yağ bezlerinin olmaması, etkilenmiş bireylerde anormal diş oluşumuyla karakterizedir (9,10). Hipohidrotik tipte ter ve yağ bezlerindeki eksikliklere bağlı olarak terleme problemleri bulunmaktadır (11). Hidrotik tipte ise ter ve yağ bezlerinin çalışması normaldir. Bu formunda genellikle dişler, tırnaklar ve saçlar etkilenmektedir (4).

Freire-Maia ise ED'yi hipohidrozis (yağ ve ter bezlerinin olmaması veya az olması), hipotrikozis (ince ve seyrek saçlar, kaşlar ve kirpikler), hipodonti (anadonti veya oligodonti), oniko displazi (displazik tırnak teşekkülü) olmak üzere 4 ana grupta toplamıştır (3).

Witkop tarafından 1965'te ilk kez tanımlanan "diş ve tırnak sendromu (Witkop Sendromu)", hipodonti ve tırnak displazisi ile karakterize olup saçları ve ter bezlerini çok fazla etkilememektedir. Etkilenen kişilerin dişleri sıklıkla geniş aralıklı, konik şekilli ve dar kronlara sahiptir. Tırnakları ise kaşık şeklinde ve kırılabilir yapıdadır (12). Hipohidrotik ve anhidrotik ED tipleri de "Christ-Siemens-Touraine Sendromu" olarak tanımlanmaktadır (13).

Tırnaklar distrofik, hipertrofik, anormal olarak keratinleşmiş, kalınlaştırılmış, renksiz, bölünmüş veya parçalanmış olabilir. Epidermis yumuşak, ince ve pürüzsüzdür, hiperkeratoz ve / veya egzamatöz lekeler bulunmaktadır. Oral ve burun mukozası bezleri, tükrük bezleri ve meme bezleri hipoplazik veya eksik olabilir. Solunum ağacının tamamında müköz bez yok olabilir. Etkilenen hastalar solunum yollarının tekrarlayan enfeksiyonlarına maruz kalabilir. Tükürük bezlerinin yokluğu, kserostomiye

neden olabilir. Gastrointestinal sistemdeki müköz bezlerin eksikliğine bağlı olarak da disfaji gelişebilmektedir (14).

Hipodonti ve düzensiz şekilli dişler etkilenen kişiler açısından ayırt edici bir özelliktir. Sayı anomalisi olarak genellikle oligodonti, nadiren de anadonti meydana gelebilmektedir. Olguların var olan dişlerinde de şekil anomalileri görülebilmektedir. Keser dişler daha çok konik ve sivri şekilli iken azı dişleri atipik tüberküllere sahiptir (15,16). ED olgularında en sık görülen sürekli diş eksikliği lateral kesici dişler, küçük azılar, ikinci ve üçüncü molar dişlerdir. Birinci daimi molarlar, santral kesiciler ve kaninler genellikle ağızdadır (11).

Günümüze kadar ED'ye sebep olan pek çok gen tanımlanmıştır. Bu genlerin ekspresyonu sadece ektoderm ile sınırlı olmadığından mezenkimal kökenli yapılar da etkilenebilmektedir (17). Hipohidrotik ED (HED) saç, diş, tırnak ve ter bezlerinde anormalliklerle karakterizedir. X'e bağlı resesif ED hastalarının %94'ünden fazlasında, Xq12-q13 bölgesinde yer alan Ektodisplasin A1 (EDA1) geninde mutasyon olduğu iddia edilmektedir (18,19). Ektodermal displazi otozomal resesif (EDARADD) geninde veya ektodisplasin anhidrotik reseptör (EDAR) genindeki mutasyonlar otozomal geçişten sorumlu tutulmaktadır (20). Yakın zamanda tanımlanmış olan human downless (DL) geni üzerindeki mutasyonlar, HED'in otozomal baskın formunun ve bazı ailevi olgularda otozomal resesif HED'in nedenidir (14). Muscle segment homeobox homolog 1 (MSX1), paired box geni 9 (PAX9) genlerinin de ED üzerinde etkili olduğu iddia edilmektedir. Ayrıca, X'e bağlı resesif olgularda Glukoz-6-fosfat dehidrogenaz (G-6-PD) eksikliğinden kaynaklanan anemi ve sarılık gözlenebilmektedir (21).

Bu çalışmada estetik, fonksiyon ve fonasyon kaybı nedeniyle kliniğimize başvuran ED'li 14 yaşında bir olgu ve protetik yaklaşımı sunulmuştur.

Olgu Sunumu

Anterior dişlerde sürmeme öyküsü ve protetik tedavi isteği ile kliniğimize başvuran 2003 doğumlu 14 yaşındaki kız hastaya hipohidrotik tip ED tanısı konuldu. Hastadan alınan anamnezde anne-babasının akraba olduğu ve solunum problemleri yaşadığı

öğrenildi. Ancak hastanın fiziksel ve zihinsel gelişim geriliği olmadığı gözlemlendi. Bununla birlikte hastanın terleme ile ilgili ciddi bir sıkıntısı olmadığı öğrenildi. Yapılan ekstraoral muayenede saç ve kaşlarında problem olmadığı görüldü. Ancak yumuşak ve kuru cilt ile displastik tırnak yapısına sahip olduğu gözlemlendi (Resim 1).

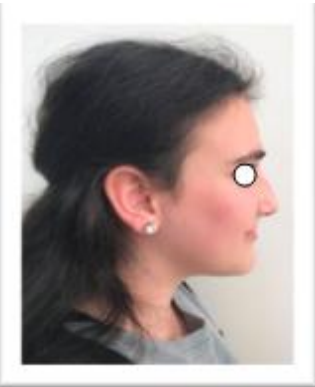


Resim 1. Displastik tırnak yapısı ve yumuşak cilt görünümü

Ayrıca eyer şekilli burun, düşük ön yüz yüksekliği ve çıkıntılı dudaklar ED ile uyumlu bulundu (Resim 2,3).



Resim 2. Ön yüz yüksekliğindeki azalma görünümü



Resim 3. Eyer şekilli burun ve çıkıntılı dudakların görünümü

Yapılan intraoral ve radyografik incelemelerde ED ile uyumlu olarak oligodonti, persiste süt dişlerinin varlığı ve alt keser dişlerin kama şeklinde olduğu gözlemlendi. Ayrıca üst

daimi keser dişler de dahil olmak üzere çok sayıda daimi diş eksikliği ve ilgili bölgelerde alveolar kret yüksekliğinde dikey yönde gelişim eksiklikleri görüldü (Resim 4,5,6,7).



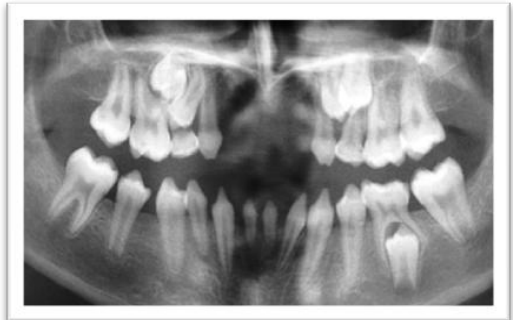
Resim 4. Üst çene intraoral görünümü



Resim 5. Alt çene intraoral görünümü



Resim 6. Üst daimi keser dişlerin eksikliğine bağlı alveolar krette gelişim geriliği ve kama şekilli alt keser dişlerin görünümü



Resim 7. Panoramik radyografi görünümü

Hastanın çiğneme, estetik, konuşma ve genel psikolojik gelişimi göz önüne alındığında, hareketli bir üst protez planlandı. Gerekli

periodontal ve restoratif tedavilerin ardından hastaya gelişim döneminde olduğu göz önünde bulundurularak hareketli bölümlü çocuk protezi yapıldı (Resim 8).



Resim 8. Hareketli bölümlü çocuk protezi ağız içi görünümü

Tartışma

ED olgularının dental rehabilitasyonu, kraniyofasiyal büyüme ve gelişim döneminde iskeletsel ilişkilerin oluşturulmasını sağlayarak; estetik, fonksiyon ve fonasyon etkinliğini geliştirdiğinden oldukça önemlidir. Aynı zamanda olguların görünümündeki anormallikler sosyal ve psikolojik gelişimlerinde olumsuz etkilere sebep olduğundan protetik yaklaşımın önemi ortaya çıkmaktadır (22). ED hastalarında protetik yaklaşım parsiyel veya total hareketli protezler ya da sabit protezler şeklindedir. Büyüme ve gelişim dönemindeki ED hastalarına uygulanan hareketli protezler kolay, hızlı, ağrısız, kullanılabilir ve geriye dönüşümlü bir tedavi seçeneği sunmaktadır (23). ED' li hastalarda implantlar da alternatif tedavi olabilir (24).

Hastaların estetik, fonksiyon ve fonasyonun sağlanması, özellikle büyüme ve gelişim dönemindeki çocuklarda psikososyal yönden faydalıdır. Dişlerin eksikliğine bağlı olarak alveolar kretin gelişmemesi, dikey boyutta azalmaya ve dudaklarda kalın bir görünüme sebep olmaktadır (7,25). Hipodonti nedeni ile azalan dikey boyutun yaşlı bir görünüm kazandırması, psikolojik sorunların yanında çiğneme fonksiyonlarını da olumsuz etkileyerek fiziksel gelişim bozukluklarına sebep olmaktadır. Ayrıca meydana gelen konuşma bozuklukları da çocuğu sosyal açıdan olumsuz etkilemektedir. Tüm bu sebeplere dayanarak diş eksikliklerinin uygun protezler ile tamamlanması, hastaya fonksiyonel yönden olduğu kadar psikolojik yönden de katkı sağlamaktadır (26,27). Bu olguda üst keser dişlerin konjenital eksikliğine bağlı olarak alveol

kemik gelişiminde yetersizlik meydana gelmiş ve ön yüz yüksekliği azalmıştır. Hastanın gerekli dental tedavileri yapılarak estetik, fonksiyon ve fonasyon ile ilgili kaygılarını gidermek amacıyla üst çeneye parsiyel çocuk protezi yapıldı. Protezin yılda bir yenilenmek üzere altı aylık periyodik kontrollerle izlenmesi planlandı (Resim 9).



Resim 9. Protez yapılmasının ardından 1 yıllık Panoramik radyografisi

Sonuç olarak ED olgularında erken teşhis ile birlikte multidisipliner yaklaşımların olguların yaşam kalitelerinin yükseltilmesinde oldukça önemli olduğu görüldü. Özellikle büyüme ve gelişim dönemindeki hastalarda estetik, fonksiyon ve fonasyonun erken dönemlerde kazandırılmasının olgularda hem psikososyal hem de fiziksel gelişim açısından önem taşıdığı düşünüldü.

Kaynaklar

1. Başak F, Ölmez H, Özçelik C, Akbulut E, Çokpekin F. Bir olgu nedeniyle anhidrotik ektodermal displazi ve ortodontik-protetik yaklaşım. Türkiye Klinikleri Journal of Dental Sciences, 1997; 3(2): 99-103.
2. Park JW, Hwang JY, Lee SY, Lee JS, Go MK, Whang KU. A case of hypohidrotic ectodermal dysplasia. The Journal of dermatology. 1999; 26(1): 44-47.
3. Freire-maia N. Ectodermal Dysplasias Revisited. Acta geneticae medicae et gemellologiae: twin research. 1977; 26(2): 121-131.
4. More CB, Bhavsar K, Joshi J, Varma SN, Tailor M. Hereditary ectodermal dysplasia: A retrospective study. Journal of natural science, biology, and medicine. 2013; 4(2): 445-450.
5. Singh R, Lele GS. Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia : A Case Report. Journal Of International Dental And Medical Research. 2008; 1(1): 11-14.
6. Baskan Z, Yavuz I, Ulku R, Kaya S, Yavuz Y, Basaran G. Evaluation of Ectodermal Dysplasia. K The Kaohsiung journal of medical sciences. 2006; 22(4): 171-176.
7. Köymen DG, Karaçay DŞ. Ektodermal displazi olgusunda kombine dişsel tedavi. Gülhane Tıp Dergisi. 2003;45(1):79-81.
8. Rapp RS, Hodgkin WE. Anhidrotic ectodermal dysplasia: autosomal dominant inheritance with palate and lip anomalies. Journal of medical genetics. 1968; 5(4):269-272.

9. Lamartine J. Towards a new classification of ectodermal dysplasias. *Clinical and experimental dermatology*. 2003; 28(4): 351-355.
10. Itin PH, Fistarol SK. Ectodermal Dysplasias. In *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*. 2004; 131(1): 45-51.
11. Johnson EL, Roberts MW, Guckes AD, Bailey LTJ, Phillips CL, Wright JT. Analysis of Craniofacial Development in Children With Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 2002; 112(4), 327-334.
12. Altug Atac AT, Iseri H. (2008). Witkop tooth and nail syndrome and orthodontics. *The Angle Orthodontist*, 2008; 78(2): 370-380.
13. Sharma N, Naqvi A, Jhanjee D. Christ-Siemens Touraine syndrome. *International Journal of Contemporary Medicine Surgery and Radiology*. 2016; 1(1): 10-11.
14. Priolo M, Silengo M, Lerone M, Ravazzolo R. Ectodermal dysplasias: not only 'skin'deep. *Clinical genetics*. 2000; 58(6): 415-430.
15. Aswegan AL, Josephson KD, Mowbray R, Pauli RM, Spritz RA, Williams MS. Autosomal dominant hypohidrotic ectodermal dysplasia in a large family. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 1997; 72(4): 462-467.
16. Yavuz I, Kiralp S. Hypohidrotic ectodermal dysplasia : A case report *Clinical evaluation*. 2008; 39(1): 81-87.
17. Esen İ, Çay ÖÖ. Hipohidrotik Ektodermal Displazi: Olgu Sunumu. *Fırat tıp dergisi*. 2015; 20(2): 116-118.
18. Bal E, Baala L, Cluzeau C, Kerch F El, Ouldim K, Bodemer C. Autosomal dominant anhidrotic ectodermal dysplasias at the EDARADD locus. *Human mutation*. 2007; 28(7): 703-709.
19. Bal E, Chassaing N, Vincent M, Amiel J, Faivre L, Toupenay S. Only four genes (EDA1, EDAR, EDARADD, and WNT10A) account for 90% of hypohidrotic/anhidrotic ectodermal dysplasia cases. *Human mutation*. 2011; 32(1): 70-72.
20. Ghosh S, Ghosh E, Dayal S. Autosomal recessive anhidrotic ectodermal dysplasia: A rare entity. *Indian journal of dermatology*. 2014; 59(4): 422.
21. Ermertcan AT, Ya A, Kayhan TÇİ. Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia Associated with Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency. *Annals of dermatology*. 2011; 23(1): 8-10.
22. Başkan Ülkü SZ, Yavuz İ. Ektodermal Displazili Hastalarda Protetik Yaklaşımlar. *Atatürk Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Dergisi*. 2011; 21(1): 57-61.
23. Handan Ö. AKŞİT KS. Ektodermal Displazide Hastalarda Protetik Rehabilitasyon: Olgu Sunumu. *Atatürk Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Dergisi*. 2012; 22(2):180-184.
24. Doğan MS, Tanik A, Aras A, Toptancı İR, Arslanoğlu Z, Eratilla V, Demirci F. (2015). Ektodermal Displazili Hastalarda Multidisipliner Yaklaşım: 5 Olgu Sunumu. *Atatürk Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Dergisi*. 2015; 25(13): 10-17.
25. Yenisey M, Guler A, Unal U. Orthodontic and prosthodontic treatment of ectodermal dysplasia -a case report. 2004; 196(11): 677-679.
26. Tarjan I, Gabris K, Rozsa N. Early prosthetic treatment of patients with ectodermal dysplasia: A clinical report. *J Prosthet Dent*. 2005; 93(5): 419-424.
27. Hickey AJ, Vergo TJ. Prosthetic treatments for patients with ectodermal dysplasia. *J Prosthet Dent*. 2001; 86(4): 364-368