

EKTODERMAL DİSPLAZİ (3 OLGU NEDENİYLE)

ECTODERMAL DYSPLASIA

İlknur ÖZCAN (*), Tamer ERDEM (*), Şükrü ŞİRİN (**)

Anahtar Kelime: Ektodermal Displazi

Deri, saç, mine, dişler gibi yapıların bozukluğu ile karakterize bir hastalık olan ektodermal displazi tanısı koyduğumuz üç olguya ait bulgular, literatür bulgularıyla karşılaştırılarak tartışıldı.

Key Word: Ectodermal Dysplasia

The findings, belonged to three cases diagnosed of ectodermal dysplasia which is characterized by the disturbance of structures such as skin, hair, enamel and teeth are discussed by comparison of literature findings.

Ektodermal displazi, deri, saç mine dişler ve glandüler adnex yapıların anormalliği ara sıra duyu elemanları ve gözlerin de etkilendiği ektodermal orjinli bir hastalıktır. Hidrotik ve Anhidrotik olmak üzere 2 formu vardır. Hidrotik formu herediterdir, ve otosomal dominant geçişlidir (7). Her iki cinsi de etkiler. Anhidrotik form'dan mukoz bezlerin ve normal terlemenin olmasıyla ayrılır, fakat epidermis kuru görünümündedir. Anhidrotik ektodermal displazi genellikle x geçişli resesif gen sayesinde oluşur. Süt ve sürekli dişleri etkileyebilen anodonti görülür. Dental anomaliler Redpath tarafından bildirilmiştir (4). Kesiciler, kaninler ve premolarlar konik tarzda incelmışlerdir, ve özellikle molar dişlerde atipik tüberküller vardır. Sürme her iki dentisyonda da gecikmiştir. Ayrıca gömük ve transpoze durumdaki dişlere de rastlamak olasıdır. Sarnat, yüz iskeletinin ve çene kemiklerinin büyümesinin normal sınırların altında kaldığını açıklamıştır (6).

Nasion ile anterior nasal spine arasındaki nesafe normalden az olabilir, buna karşın nasal kavitenin dikey boyutu artmıştır. Böylece palatal kemik kıvrılmış ve yüzün normal büyümesi engellenmiştir. Radyografilerde yüz iskeletinin kırılğan, zayıf yapısını ve birçok radyolusent kavitelerin olduğunu görmek mümkündür.

Normal çocuklarda minimal ateş oluşturan enfek-

siyonlar bu hastalığa sahip çocuklarda yüksek ateşe neden olurlar (1,3). Önceden bu çocuklarda nedeni bilinmeyen ölümlerin şimdi yüksek ateş nedeniyle olduğu açıklanmıştır.

Dental semptomlardan olan gecikmiş sürmeler, konik ve ince dişler ve parsiyel anodonti, Ellis Van Creveld sendromunu (Chondroektodermal displazi) ve Bloch-Salzberger sendromunu (Incontinentia pigmenti) anımsatır. Dikkatli bir muayene ile cücelik, polidaktali, dudağın parsiyel füzyonu ve karakteristik gingivanın olduğu, gerçek chondroektomol displaziden ayırt etmeliyiz (5).

Ektodermal displazi hastalarda en büyük problem fizik görünüşlerindeki disharmonidir. Dişsizliğe bağlı olarak dudaklar dışa doğru kıvrılır ve özellikle gülümsendiğinde yüz yaşlı bir görünüm alır. Ayrıca ön dişlerin yokluğunda sesli hafif dışında tüm sessizlerin söylenişi kusurlu olur.

Bu nedenle yazımızın konusunu oluşturan ektodermal displazi vakalarında fonksiyonel ve özellikle de psikolojik açıdan rehabilitasyonun önemini vurgulamayı amaçladık.

OLGULARIN TAKDİMİ

Olgu 1: Birinci olgumuz, 17 yaşında olup, fakülte-

(*). İ.Ü. Diş. Hek. Fak. Oral Diagnoz ve Radyoloji Bilim Dalı Arş. Gör.

(**). İ.Ü. Diş. Hek. Fak. Oral Diagnoz ve Radyoloji Bilim Dalı Başkanı

mize dişsizlik nedeni ile başvurmuş bir erkek hasta idi. Hastamızda, alnının geniş, supraorbital çıkıntılarının belirgin olması dikkati çekmekteydi. Alınan soy geçmiş anamnezinde 5 kardeş oldukları, fakat bu çocuklardan 2 tanesinin sağlıklı olduğu, diğer 3 kardeşe ise anhidrotik ektodermal displazi tanısı konulduğu, ancak bu kardeşlerden ikisinin öldüğü öğrenildi. Anne baba, sağlıklı olduklarını, ancak akraba evliliği yaptıklarını belirtmişlerdir.

Hastamızın yapılan extra-oral muayenesinde, saçların açık renkte, ince ve seyrek olduğu, kaş ve kırıpların ise yok denecek kadar az olduğu görüldü. Dudakları ise dışa doğru kıvrıktı. Gözlerinde sulanma



Resim 1



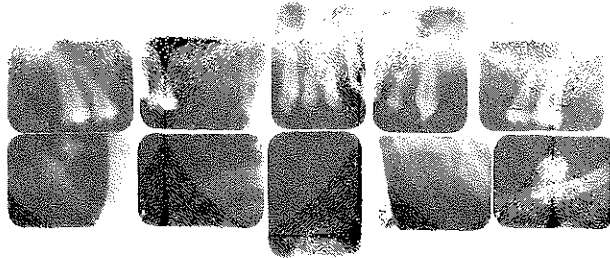
Resim 2

nedeniyle güneş ışığına bakmadığını belirten hastanın, cilt lezyonları için de ilaç kullanıldığını belirtti. Olgumuz 17 yaşında olmasına rağmen, yaşlı bir profile sahipti. (Resim 1-2)

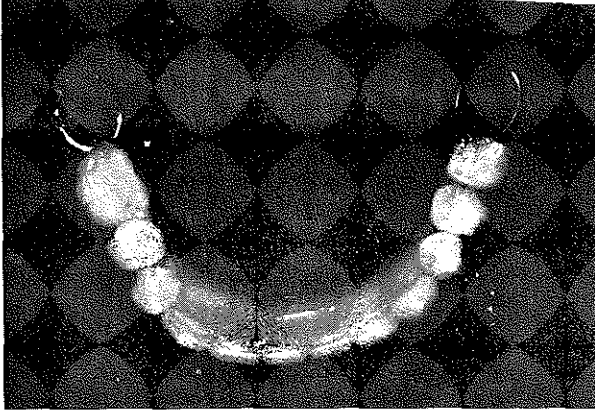
Intra-oral muayenede ağızda eksik dişlerin olduğu görüldü. Alınan radyografilerle dişlerin durumu incelendi. (Resim 3) Hastamızın sivri ve konik tarzda üst ön kesicileri, atipik tüberküllü sağ ve sol 5 ve 6 nolu dişler ve alt çenede sadece 7 no.lu dişler olmak üzere toplam 10 dişi mevcuttu. Seriradyografide, eksik olan dişlerin germelerinin bulunmadığı görüldü.

Hastamıza gerek fonksiyon, gerek estetik ve gerekse psikolojik açıdan rehabilitasyon sağlamak amacıyla ile, üst çenesine köprü protezi, alt çenesine ise parsiyel protez yapılmasına karar verildi (Resim 4-5).

Olgu 2: İkinci olgumuz, 2 yaşında olmasına rağmen, süt dişleri sürmediği için kliniğimize başvurmuş bir çocuk hasta idi. Ailesinden alınan anamneze göre, olgumuzun tek çocuk olup, 2,5 kilo doğduğu ve doğumu takip eden dönemlerde sık sık ateşlenip, ishal olduğu öğrenildi. Hastamızın extra-oral muayenesinde saç ve kırıpların çok açık renkli ince ve seyrek, dudakların kalın, alnın geniş, supraorbital çıkıntılarının belirgin, burnun ufak olduğu görüldü (Resim 6). Bu görüntüsüyle, olgumuz ektodermal displazi ön tanısı ile İ.Ü. Tıp Fakültesi Genetik Bölümüne gönderildi ve tanımız verifiye edildi. Hastamız, klinik olarak otosomal resesif geçen ektodermal displaziye uygunluk gösteriyordu. Anne ile babanın 2. derece akraba olması, anne ve annenin kardeşlerinde taşıyıcılığı düşündürülen parsiyel hastalık belirtilerinin (saçların seyrek, dişleri ufak veya malforme olması, terleme azlığının) olmaması nedeniyle x'e bağlı geçişi düşündürmemekle beraber, fenotipik özellikleriyle x'e bağlı form ile otosomal resesif formu tam olarak ayırmak mümkün olmadığı için, x'e bağlı resesif yeni bir mutasyon olasılığını ekarte edemedik. Aileye otosomal resesif kalıtımla geçebileceği ve bundan sonraki çocuklarda tekrarlama riskinin yüksek olabileceği anlatıldı. Intraoral muayenede ise, süt dişlerinin olmadığı görüldü. Alınan radyografilerde de, süt ve sürekli diş germelerinin



Resim 3



Resim 4

oluşmadığı anlaşıldı. Çocuğun yemek yemekte güçlüğü çektığı bu nedenle yumuşak gıdalarla beslendiği öğrenildi. Hastamıza alt ve üst total protez yapılmasına karar verildi. (Resim 7)

Olgu 3: Üçüncü olgumuzda, yine dişsizlik nedeniyle fakültemize başvurmuş 12 yaşında bir erkek hasta idi. Alınan soy geçmiş anamnezinde anne ve babasının akraba evliliği yaptığı, bir kardeşi daha olduğu öğrenildi. Kardeşinin fiziki görünümü normaldi. Ailede böyle bir durumla ilk kez karşılaştığı belirtilmiştir. Olgumuzun öz geçmişinde iki kilo doğduğu ve sık sık ateşlenip ishal olduğu öğrenildi. Olgumuzun extra-oral muayenesinde, kafatasının normale nazaran daha büyük olduğu, kaş ve kirpiklerin azlığı, derisinin kuruluğu ve inceliği dikkati çekmekteydi (Resim 8). Hastamız az da olsa terlediğini belirtmiştir.

Olgumuz bu özellikleriyle hidrotik tip ektodermal displazinin tüm özelliklerini taşımaktaydı. Ancak olgumuz yine de İ.Ü.Tıp Fakültesi Genetik Anabilim Dalı'na sevk edildi ve hidrotik tip ektodermal displazi tanısı ile takip altına alındı.



Resim 6



Resim 5

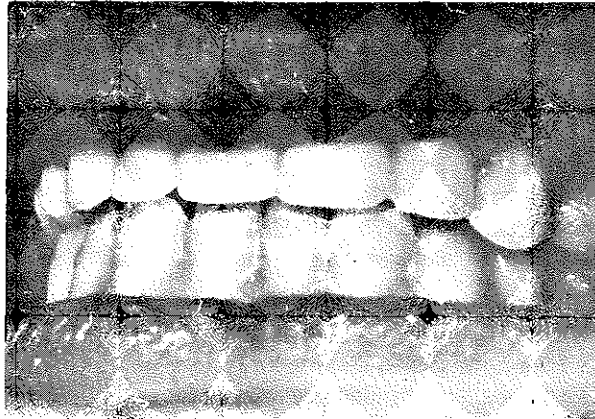
Intra-oral muayenede, sadece üst çenede sağ bölgede sivri iki diş ile alt çenede sağ ve sol bölgede geniş pulpalı, birinci ve ikinci molarların olduğu görüldü (Resim 9). Alınan radyografilerde, diğer diş gemilerinin oluşmadığı belirlendi. Ayrıca alt ve üst çenede alveol kreterinde rezorbsiyon mevcuttur.

Olgumuza, gerek fonasyon, gerek estetik, gerekse fonksiyonel açıdan rehabilitasyon sağlamak amacıyla alt ve üst çeneye hareketli parsiyel protez yapılmasına karar verildi (Resim 10).

TARTIŞMA

Ektodermal displazi, ektodermal orjinli dokuların az ya da çok etkilendiği, herediter bir hastalıktır. Anhidrotik ve hidrotik olmak üzere iki grupta incelenir. Hidrotik formu herediterdir ve otosomal dominant geçişlidir. Anhidrotik form'dan mukoz bezlerin ve normal terlemenin olmasıyla ayrılır. İlk olgumuz, ektodermal displazinin anhidrotik formuydu.

Anhidrotik ektodermal displazi, ilk olarak Weech tarafından herediter ektodermal displazi olarak ta-



Resim 7



Resim 8

nımlanmıştır (12). 1949'da Upshaw ve Montgomery, hastalığın klinik, histopatolojik, fizyolojik, etyolojik ve patolojik özelliklerini açıklamışlardır. (10). Anhidrotik ektodermal displazi başlıca üç özellik gösterir.

1- HYPOTRICHOSIS: Saçların rengi çok açık sarı, ince ve seyrek, genellikle kaş ve kirpikler yoktur.

2- ANHYDROSIS: Yağ ve ter bezlerinde azalma ve ısıya karşı dayanıksızlık. Burun mukozasında muküs bezleri bulunmadığından, burun membranı devamlı enfektedir, atrofik rinit, larenjit ve kronik faranjit görülür.

3- ANADONTI, HIPODONTI ya da OLIGODONTI: Dişlerin hiç bulunmaması ya da eksik olmasıdır. Birinci olgumuz, anhidrotik ektodermal displazinin karakteristik özelliklerini taşıyan açık renkte ince ve seyrek saçlara sahipti. Kaş ve kirpikler yok denecek kadar azdı. Ayrıca terleme olmuyordu, güneş ışığına ve ısıya karşı dayanıksızlıkta dikkati çeken bulgulardı. Derisinin kuru ve kabuklu olduğu görülmekteydi. Zihinsel olarak normaldi.

Yapılan bir araştırmada, 82 anhidrotik ektodermal displazili vakanın % 63,5'inde üst çenede alt çeneye oranla daha çok diş saptanmıştır (2). Bizim olgumuz da bu araştırmaya uygunluk göstermekte ve üst çenede sekiz diş bulunurken, alt çenede ise iki diş bulunmaktaydı. Ektodermal displazide, ön dişler konik ve sivri bir görünümündedir. Bununla birlikte boyutları da normalden küçüktür. Olgumuzda da ön dişler konik ve sivri bir şekil almışlardı ve boyutları da küçüktü.

Smith bu vakalarda, meme hipoplazisine rastlandığını belirtmiştir (8). Ancak bizim olgumuz da, böyle bir duruma rastlanılmamıştır. İkinci olgumuz, ektodermal displazinin tüm özelliklerini taşımaktaydı ve otosomal resesif geçen ektodermal displaziye uygunluk göstermekteydi. Ailesine bundan sonraki çocuk-



Resim 9

larda tekrarlama riskinin yüksek olabileceği anlatıldı. Chosack, normal çocuklarda minimal ateş oluşturan enfeksiyonların, böyle çocuklarda yüksek ateşe neden olduğu belirtmiştir (1).

Üç olgumuzun da bebekliklerinde ve takip eden dönemlerde sık sık ateşlendikleri ve ishal oldukları dikkati çeken ortak bir özelliktir.

Üçüncü olgumuz, ektodermal displazinin hidrotik formuydu. Hidrotik ektodermal displazi otosomal dominant geçişlidir. Ter bezleri mevcuttur ve fonksiyonları normaldir. Anhidrotik tipin klinik özelliklerini gösterebilir. Ancak distrofik tırnaklar ve yavaş büyüme görülebilir. Shore, nadir olarak bazı vakalarda tırnak, el ve ayakların olmadığını belirtmiştir (7).

Üçüncü olgumuz, terlemenin olması ve yavaş büyümesi ile hidrotik tip özelliklerini taşımaktaydı. Ayrıca distrofik tırnaklara da sahipti.

Literatürde ektodermal displazi vakalarında gömük dişlere de rastlanıldığı bildirilmiştir (9). Ancak bizim olgularımızda gömük dişlere rastlamadık. Böyle hastalarda en büyük problemin, fiziksel görünüşlerin-



Resim 10

deki uyumsuzluk olduğu bildirilmiştir (11). Özellikle ilk vakamız, fiziksel görünüşünden dolayı çekingenlik oluştuğunu ve çevre ile iletişim kuramadığını belirtmişlerdir. Ayrıca dişsizliğe bağlı olarak fonasyon bozukluğu birinci ve üçüncü olgumuzda çok belirgindi.

Ektodermal displazili hastalarda dişler için uygulanan tedavi yönteminin amacı, olgunun yaşına göre erken yaşlarda hareketli protez, erişkin yaşlarda ise sabit veya sabit ve hareketli protez kombinasyonu ile

estetik ve fonksiyonel protezler yapılarak rehabilitasyonun sağlanmasıdır.

İkinci olgumuz, iki yaşında idi. Çocukla ve ailesiyle iletişim güçlükle kurulmasına rağmen, protez yapıldı. Diğer iki olgumuza yapılan protez estetik, fonksiyonel ve özellikle psikolojik açıdan çok yararlı olmuştur. Çevre ile daha rahat iletişim kurabildiklerini ve fonasyonlarının düzeldiğini, çiğneme fonksiyonunun düzenli olarak yapılmasına bağlı olarak daha dengeli beslendiklerini belirtmişlerdir.

KAYNAKLAR

- 1- Chosack, A, Eidelman, E., Cohen, T.: Hypodontia. A polygenic Trait: A Family Study amongst Israeli Jaws. *J.Dent.Res.* 54:16,1975.
- 2- Koçak, G., Gülhan A., Sandallı, N.: Ektodermal Displazi'li bir çocuğun Protetik Tedavisi *İ.Ü. Diş. Hek. Fak. Derg.* 16:131,1982.
- 3-Oliver, R.D., Fye, N.W., Nohn, A.J., Steiner, F.J.: Prosthetic management in anhydrotic ectodermal dysplasia: Report of case, *Jour. of Dent.* 5:375,1975.
- 4- Redpath, T.H.and Winter, G.B.: Autosomal Dominant Ectodermal Dysplasia with significant dental defects. *Br. Dent. J.* 126:123 1969.
- 5- Reisner, R.M.: Cyrus, G.: Oral Changes in Incontinentia Pigmenti. *J. Am. Dent. Assac.* 76: 795,1968.
- 6- Sarnat, G.B.: Bradie, A.G.: and Kobacki, W.H.: Fourteen year report of Facial Growth in Case of Complete Anodontia with Ectodermal Dysplasia. *Am. J. Dis. Child.* 64: 1046, 1953.
- 7- Shore, S.W.: Ectodermal Dysplasia: A case Report. *J. Dent. Child,* 37: 254, 1970.
- 8- Smith, J. : Hereditary ectodermal dysplasia. *Arch. Dis. Child.* 36: 215,1929.
- 9- Tacchini, J.J.; West, F.T.; and Batlitt, R.W.: An Unusual Developmental Pattern in Case of Hypohidrotic Ektodermol Dysplasia. *J. Dent. Child.* 37:341,1970.
- 10- Upshaw, B.Y., Motrgomery, H.: Hereditary anhidrotic ectodermal dysplasia. *Arch. Dermatol. Syph.* 60:1170,1949.
- 11- Verbov, J.: Hypohydrotic (or Anhidrotic) Ektodermal Dysplasia. An Appraisal of Diagnostic Methods. *Br. J. Dent.* 83: 341,1970.
- 12-Weech, H.E.D.: Hereditary ectodermal dysplasia. *Am. J. Dis.Child.* 37:766,1929.

YAZIŞMA ADRESİ

Dr. İLKNUR ÖZCAN

ORAL DİAGNOZ VE RADYOLOJİ

BİLİM DALI

34390 ÇAPA İSTANBUL