

EKTODERMAL DİSPLAZİ ETYOLOJİLİ DAİMİ DİŞ ANADONTİSİ GÖSTEREN BİR OLGUNUN GENETİK AÇIDAN İNCELENMESİ (Olgu bildirisi)

Serap Akyüz*, Metin Atasu**

ÖZET

Ektodermal displazi, ektoderm orijinli organ ve dokuları tutan, nadir görülen, kalıtsal bir hastalıktır ve bu hastalarda farklı şiddette diş eksikliği görülür.

Daimi diş anadontisi ve tırnak bulguları gösteren 5 3/12 yaşındaki olgumuz, koruyucu ve protetik tedavisinden sonra genetik olarak incelendi. Genetik çalışmalarda önemli yeri olan ve artık diş hekimliğinde de kalıtsal hastalıkların tanı ve etyolojisinin belirlenmesinde kullanılan dermatogliflik (deri oymacığ) değerlendirmesi olgu ve annesinde yapılarak, sağlıklı olguların verileri ile karşılaştırıldı.

Sonuç olarak gerek olgu ve gerekse annesinde patolojiye özel bulgular saptandı.

Anahtar kelimeler: Ektodermal displazi, anadonti, dermatogliflik.

GİRİŞ

Ektodermal displazi; diş, saç, kaş, kirpik, tırnak, yağ ve ter bezleri gibi ektoderm orijinli organ ve dokuları ilgilendiren, nadir görülen kalıtsal bir hastalıktır (11,15,20,24,29). Ektodermal displazinin her biri değişik bir kaç klinik bulguyu gösteren 7 farklı tipi tanımlanmıştır. Sadece diş ve tırnakları ilgilendiren diş-tırnak sendromu ise bu hastalığın en basit şeklidir. Bu sendromda değişik şiddette diş eksikliği ve hipoplastik tırnaklar görülür (10).

Diş eksikliği, derecesine göre hipodonti, oligodonti ve anadonti olarak tanımlanır. Diş eksikliğinin en şiddetli şekli anadonti, süt ve (veya) sürekli diş zisisindeki tüm dişlerin eksikliğidir (11, 15, 20, 29, 30, 32).

GENETIC CONSIDERATION OF A CASE WITH THE ORIGIN OF ECTODERMAL DYSPLASIA SHOWING TOTAL ANODONTIA OF PERMANENT DENTITION (A case report)

ABSTRACT

Ectodermal dysplasia is a rare hereditary disease affecting the tissues of ectodermal origin and these patients show tooth absence of different severity.

Anadontia of the permanent teeth and nail anomalies are seen in a patient at the age of 5 3/12 years. After the completion of prophylactic and prosthetic treatments the patient is genetically evaluated.

The patient and his mother's dermatoglyphic results were compared with the results of healthy individuals. This method was chosen since it has an important place in diagnosis of genetic disorders.

As a result the pathologies were assessed both in the patient and his mother.

Key words: Ectodermal dysplasia, anadontia, dermatoglyphic.

Genellikle ektodermal displazi, Down ve Hunter sendromu, kondroektodermal displazi ve damak yarığı ile birlikte görülür (21, 23).

OLGU

5 3/12 yaşında erkek çocuğu olan olgumuz (Resim 1) dişlerindeki şekil bozukluğu nedeniyle kliniğimize getirildi. Yapılan intraoral muayenesinde üst çenede sağ ve sol süt I. molar ve sağ üst süt lateral dişlerinin eksik, anterior dişlerinin ise sivri, konik ve normalden küçük olduğu saptandı (Resim 2). Üst her iki süt santral dişinde hipoplazi ve hipokalsifiye alanlar vardı. Ekstraoral muayenede alt çenenin prognatik görünüşü dikkati çekiyordu (Resim 3). Alman radyografide daimi dişlerin tümünün germlecinin eksik

* Dr. Med. Dent. M.Ü. Diş Hek. Fak. Pedodonti Anabilim Dalı

** Prof. Dr. M.Ü. Diş Hek. Fak. Tıbbi Biyoloji ve Genetik Bilim Dalı.

Resim 1: Olgunun cepheden görünümü.



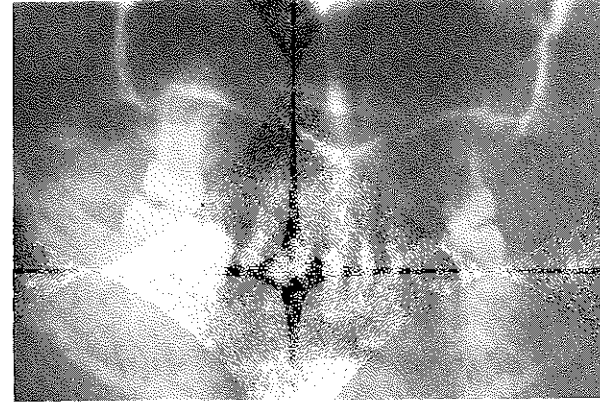
Resim 3: Olgunun profilden görünümü.



Resim 2: Olgunun ağız için görünümü.



Resim 4: Olgunun panoramik radyografi.



olduğu belirlendi (Resim 4). Saç ve kirpikler normal, kaşlar hafif seyrek, terleme ile ilgili bir şikayet yoktu. Olgunun tırnaklarının çok geç uzadığı ve kolay kırıldığı, hatta 4 yaşına kadar uzamanın yok denecek kadar az olduğu anne tarafından ifade edildi. Olgu daha sonra ailesel olarak incelendi ve soy ağacı çıkarıldı (Şekil 1). Annenin yapılan muayenesinde sağ ve sol üst daimi lateral dişlerinin eksik olduğu, babada ise dental açıdan herhangi bir anomali olmadığı saptandı. Olgunun 1 yaşında olan erkek kardeşinin de yeni süren alt ve üst 4 kesici dişinin küçük, konik ve sivri olduğu belirlendi. Bu bulgular olgunun diş-ırmak tipi ektodermal displazi olduğunu göstermektedir. Tedavi olarak tüm süt azı dişlerine sealant uygulandı (Resim 5). Üst çeneye dişli bir yer tutucu yapıldı (Resim 6-7). Hipoplazi gösteren sahaya Ca(OH)₂'li bir pat ve sealant tatbik edildi. Daha sonra olgu ve annesi, Tıbbi Biyoloji ve Genetik bilim dalında, genetik çalışmalarda önemli yeri olan, tıpta kromozom çalışmalarında, doğmalık el kusurlarında, fiziksel antropolojide ve biyolojide yararlanılan dermatogliflik yönünden incelendi. Olgu ve annesinin ellerinin ve ayaklarının

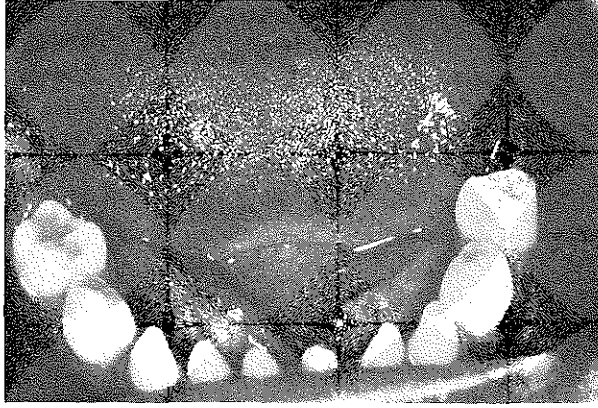
volar yüzündeki derioymacıkları Faurot Inc. firması tarafından imal edilen, kimyasal bir sıvı ile ıslatılmış istampa ve bu sıvıya duyarlı özel kağıtlar ile alındı (34). El ve ayağın volar yüzündeki örnekler Penrose ve Loesch'in topolojik metoduna göre değerlendirildi (22,23). Olgunun ve annesinin el ve ayağındaki dermatogliflik şekillenmeleri Şekil 2 ve 3'te görülmektedir.

DERMATOGLİFİK BULGULAR

Olgunun ve annesinin el parmak uçlarındaki dermatogliflik örnekleri Tablo 1'de gösterilmiştir. Olgunun el parmak uçlarında düğüm tiplerinin (W) sayısı 6, ulnar ilmek sayısı (U) 4'tür. Annede ise 9 adet ulnar ilmek ve 1 adet kemer tipi (A) şekillenme vardır.

Olgunun ve annesinin el parmak uçlarındaki bireysel parmak ve toplam çizgi sayıları Tablo 2'de gösterilmiştir. Türk toplumunda sağlıklı bireylerde yapılmış olan bir çalışmada kız olgularda adı geçen çizgi sayısı 142.57 ± 3.42 (n= 197), diğer bir çalışmada ise, 133.6 ± 2.89 (n= 250) olarak bulunmuştur (2,3).

Resim 5: Sealant uygulaması.

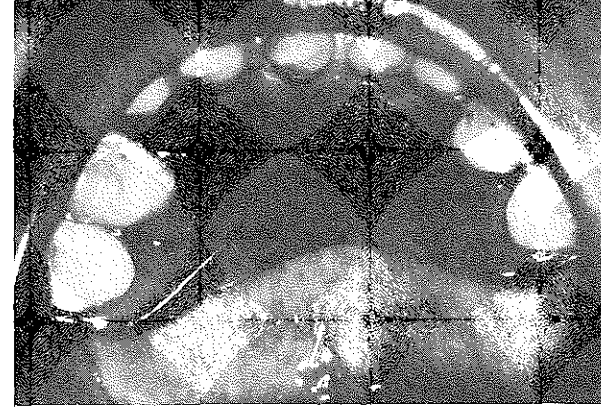


Resim 6: Model üzerinde dişli yer tutucu.



Aynı değerler erkekler için sırasıyla 152.88 ± 3.15 ($n=197$) ve 150.79 ± 2.89 ($n=250$)dur (2,3). Olgumuzun annesinin el parmak uçlarındaki toplam çizgi sa-

Resim 7: Ağızda yer tutucu uygulaması.



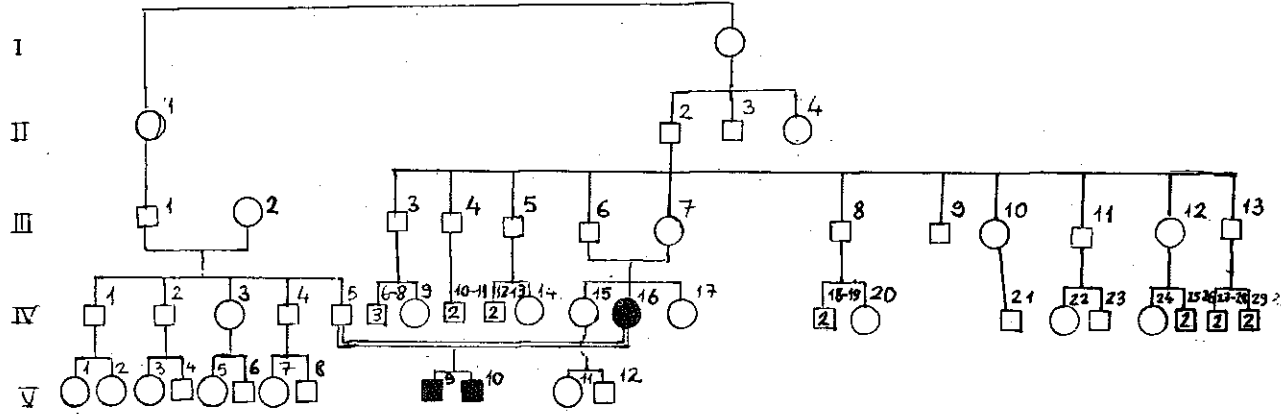
yısı kız kontrol olgularına göre oldukça azdır. Olgunun el parmak uçlarındaki toplam çizgi sayısı da erkek kontrol olgularinkine göre azdır.

Olgunun ve annesinin palmar a-b çizgi sayılarının her iki el için toplamı sırasıyla 71 ve 72'dir. Normal erkek ve kızlarda her iki el için palmar a-b çizgi sayısı ($n=500$) 80.19 ± 0.54 olarak bulunmuştur (2). Buna göre olgu ve annesinin palmar a-b çizgi sayısı kontrollerine göre daha azdır (Tablo 3).

Olgu ve annesinin atd açıları ile ilgili veriler Tablo 4'te görülmektedir. Olgunun sol elinde ve annesinin her iki elinde atd açıları geniş olarak saptanmıştır ve bu açı değerlerine göre sözü geçen aksial triradiuslar t'triradiusu olarak nitelendirilmiştir, diğer bir deyişle t triradiusları avuç ortasına doğru, ortaya kaymış bulunmaktadır.

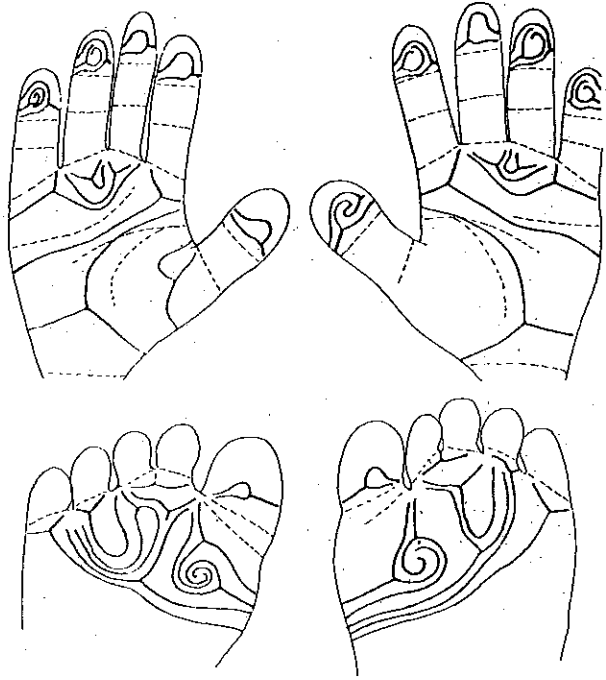
Olgu ve annesinin palmar örnekleri Tablo 4'te

Şekil 1: Olgunun soy ağacı.



erkek ■, dişi ●

Şekil 2: Olgunun el ve ayağındaki dermatogliflik şekillenmeleri.



gösterilmiştir. Olgunun ve annesinin her iki elinde palmar İİİ örneği mevcuttur. Ayrıca olgunun sol elinde palmar İ örneği vardır. Bunun yanında olgunun sol elinde ve annesinin her iki elinde t'triradiusları mevcuttur. Sağlıklı olguların palmar İ örnekleri pek sık rastlanılan bir bulgu değildir. Ancak palmar İİİ örneği % 42.4 olarak görülür (n=500) (4).

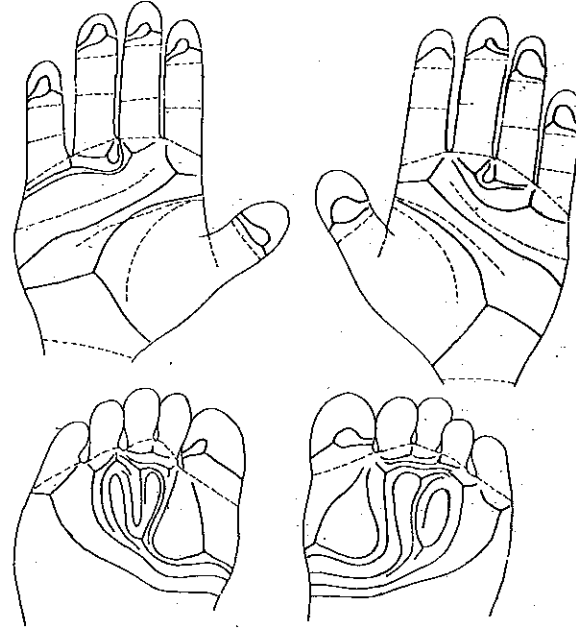
Olgu ve annesinin plantar örnekleri Tablo 6'da gösterilmiştir. Olgu ve annesinin her iki ayağında İ ve olgunun her iki ayağında İ ve İİİ ilmekleri, sol ayağında İ ilmeği mevcuttur. Annenin her iki ayağında İİ ve İİİ ilmekleri mevcuttur. Ayrıca sağ ayağında İİİ ilmeği vardır, bu sonuçları sağlıklı olgularla karşılaştıracak olursak, İ ve İİİ ilmeği sık görülen bir bulgudur. Buna karşılık İ ve İ ilmekleri daha az görülür (5).

TARTIŞMA

Bir ya da bir kaç diş eksikliği sık olmamakla birlikte, klinikte rastlanılan bir tablodur. Ancak çok sayıda diş eksikliği, ya da olgumuzda olduğu gibi tüm dişlerin eksikliği oldukça nadirdir. Diş eksikliğinin sıklığı ile ilgili etnolojik çalışmalar yapılmıştır (1,6,17,18,25,31).

Literatürde en çok alt premolar ve üst lateral eksikliği görülmesine rağmen, Tian tüm daimi 2. molar eksikliğini, Lapeer maxiller 1. molar eksikliğini, Fle-

Şekil 3: Annenin el ve ayağındaki dermatogliflik şekillenmeleri.



ming ise maxiller santral eksikliğini bildirmişlerdir (9,16,33).

Gerçek ektodermal displazili olgularda, gerekse herhangi bir hastalığa bağlı olmadan görülen çoklu diş eksikliklerinde çeşitli tedavi yaklaşımları uygulanmıştır. Bu tür olgularda parsiyel protez, overdenture protez, asit etch köprü ve hatta implant protezler önerilmiştir (7,8,13,19,26,27).

Olgu ve annesinin dermatogliflik bulgularını değerlendirecek olursak, olgu ve annesinde c1 parmak uçlarındaki toplam çizgi sayısı (TRC = total ridge count), Palmar a-b çizgi sayısının az oluşu, palmar II. parmak arası bölgelerde distal ilmek örneğinin bulunuşu ve t'triradiusları, ortak dermatogliflik bulgularıdır. Bu bulgulardan el parmak uçlarındaki toplam çizgi sayısı ve palmar a-b çizgi sayısı sağlıklı bireylere göre daha azdır. Ayrıca t'triradiusunun sıklığı sağlıklı bireylerdeki göre daha fazladır. Bunun yanında plantar İİİ ve İİİ ilmeği olguda ve annesinde saptanmış bulunmaktadır. İ örneği sağlıklı bireylerde sık görülmektedir ve frekansı her iki ayak örneği için 84.3%'dür (5). Bİ örneği ise sağlıklı bireylerde 57.2% olarak saptanmıştır. Bu iki örnek sağlıklı bireylerde sık görülmektedir. Buna karşın İ örneğinin görülme sıklığı 24.2%'dir ve önceki örneklere göre daha az rastlanılan bir örnek tipidir.

Tablo : I Anadontili olgu ve annesinin el parmak uçlarındaki örnek tipleri

	Sol el		Parmakları			Sağ el		Parmakları		
	V	IV	III	II	I	V	IV	III	II	I
Olgu	W	W	U	U	U	W	W	U	W	W
Anne	U	U	U	U	U	U	U	U	A	U

Tablo : II Anadontili olgu ve annesinin el parmak uçlarındaki çizgi sayıları

	Sol el parmakları					Sağ el parmakları					Toplam TRC												
	V	IV	III	II	I	V	IV	III	II	I													
	r.u	r.u	r.u	r.u	r.u	r.u	r.u	r.u	r.u	r.u													
Olgu	12	3	12	4	10	-	10	-	15	-	59	16	7	17	14	10	-	11	15	10	10	68	127
Anne	7	-	7	-	3	-	5	-	8	-	30	11	-	17	-	-	-	-	-	12	-	40	70

Tablo : III Anadontili olgu ve annesinin almar a-b çizgi sayıları

	Sol el	Sağ el	Toplam
Olgu	37	34	71
Anne	37	35	72

Tablo : IV Anadontili olgu ve annesinin ellerindeki atd açıları

	Sol el	Sağ el	Toplam
Olgu	50°	38°	88°
Anne	53°	50°	103°

Tablo : V Anadontili olgu ve annesinin palmar örnekleri

Olgu	Sol el	I	III	et'	4	(5)
	Sağ el	III	t'	4	(5)	
Anne	Sol el	III	t'	4	(5)	
	Sağ el	III	t'	4	(5)	

Tablo : VI Anadontili olgu ve annesinin plantar örnekleri

Olgu	Sol ayak	I	\hat{I}	\hat{II}	III	e	f	p'	z	4
	Sağ ayak	I	\hat{I}	III	e	f	p''	z		
Anne	Sol ayak	I	\hat{II}	\hat{III}	f	p	z'	5		
	Sağ ayak	I	\hat{II}	III	\hat{III}	f	p	z	z'	4

Dermatogliflik çalışmaları son yıllarda Diş Hekimliğinde kalıtsal hastalıkların tanısında ve etiyolojisinde kullanılmaktadır (14,28). Daha önce doğmalık kusurlarda, kalıtsal hastalıklarda sık kullanılan bir metod olan dermatogliflik metodları olgu ve annesine de uygulanmış bulunmaktadır. Buna göre olgu ve annesinde görülen toplam çizgi ve palmar a-b çizgi sayısının az oluşu, üçüncü parmak arası bölgelerde distal ilmeklerin bulunması, t' triradiüsleri ve plantar I ve III örnekleri patolojiye özel bulgulardır ve ancak daha çok sayıda yapılacak dermatogliflik değerlendirmelerde bu bulguların önemi daha açıklık kazanacaktır.

Olgunun soy ağacı Şekil I'de gösterilmiştir. Anne

(IV-2) ve baba (IV-1) teyzâ çocuklarıdır. Akraba evliliklerinde rescessif bir genin sıklığı artmaktadır. Babada ve anneannede karakter yoktur. Buna göre kalıtsal karakteri gösteren anne ve çocuklarının homozigot rescessif ve kalıtsal karakteri göstermeyen babanın da heterozigot olduğunu söyleyebiliriz. Buna göre sunulan olgu bildirimindeki karakter otozomal resessif bir karakterdir. Literatürde diş eksikliğinin kalıtsal geçiş şeklini inceleyen bir çalışmaya rastladık (12). Bu çalış-

mada hipodontinin otozomal dominant bir karakter olduğu belirtilmekte ise de, bizim olgumuzda görülen aynı karakter otozomal resessif bir geçiş göstermek-

tedir. Buna göre sözü geçen karakterin her zaman otozomal dominant karakter olmadığı bu çalışma ile gösterilmiştir.

KAYNAKLAR

1. al-Emran, S.: Prevalence of hypodontia and developmental malformation of permanent teeth in Saudi Arabian Schoolchildren. *Br. J. Orthod.*, 1990; **17**: 115-118.
2. Atasu, M.: Palmar a-b, b-c ve c-d çizgi sayılarının genetiği üzerine çalışma. *Doğa Bilim Derg. Tıp* 7, 1983 Sayı 2, Seri C, 109-III.
3. Atasu, M.: Türk Çocuklarının Derioymacılığı Bulguları. II. El parmak uçlarındaki çizgi sayıları. *Adli Tıp Derg.*, 1989; **5**: 123-125.
4. Atasu, M.: Türk Çocuklarının Derioymacılığı Bulguları. III. Elin palmar yüzeyindeki örnek tipleri. *Adli Tıp Derg.*, 1989; **5**: 126-129.
5. Atasu, M.: Türk Çocuklarının Derioymacılığı Bulguları. V. Ayak Tabanı Örnekleri. *Adli Tıp Derg.*, 1990; **6**: 15-17.
6. Bondarets, N.V.: The structure of the facial skeleton in children and adolescents with multiple anodontia. *Stomatologia* 1990; **69**: 72-75.
7. Ekstrand, K., Thomsson, M.: Ectodermal dysplasia with partial anodontia: prosthetic treatment with implant fixed prothesis. *J.Dent. Child.*, 1988; **55**: 282-4.
8. Eronat, N., Eronat, C.: Dört premolar eksikliği ile belirlenen hipodonti ve değişik bir tedavi yaklaşımı (Bir olgu nedeniyle) EDFD 1986; **7**: 99-101.
9. Fleming, P., Nelson, J., Gortin, R.J.: Single maxillary central incisor in association with mid-line anomalies. *Br. Dent.J.*, 1990; **168**: 476-9.
10. Giansanti, J.S., Stewart, M.L., Rankin, J.L.: The "tooth and nail" Type of autosomal dominant ectodermal dysplasia. *Oral Surg.*, 1974; **37**: 576-582.
11. Günhan, A.: Pedodonti, Yenilik Basımevi, İstanbul, 1973; 120-131.
12. Jursic, A., Skrinjaric, I.: The inheritance of hypodontia in families - the segregation analysis. *Acta Stomatol Croat.*, 1988; **22**: 261-9.
13. Kocak, C., Günhan, A., Sandallı, N.: Ektodermal displazili bir çocuğun protetik tedavisi. *İ.Ü. Diş Hek. Fak. Derg.*, 1982; 131-138.
14. Kuru, B., Yılmaz, S., Atasu, M., Çarpar, M.: A clinical genetic and dermatoglyphic study of gingival fibromatosis. *J.M.Ü. Dent.Fac. 1(2)*: 7-15, 1991.
15. Küçüköçerler, B.: Pedodonti, Ankara Üniversitesi Basımevi, Ankara, 1978; 264-278.
16. Lapeer, C.L.: Congenitally missing maxillary first permanent molars: a case report. *J.Can.Dent. Assoc.*, 1990; **56**: 535-6.
17. Legovic, M., Ccranic, I., Cehich, A.: Anomalies in the number of permanent teeth in orthodontic patients in 2 localities in Croatia. *Schweiz Monatsschr Zahnmed.*, 1990; **100**: 286-90.
18. Lynham, A.: Panoramic radiographic survey of hypodontia in Australian Defence Force recruits. *Aust. Dent J.*, 1990, **35**: 113-6.
19. Mason, P.N., Brengo, M., Favero, G.A., Beltrame, A.: Prosthetic solution to multiple tooth agenesis. *Stom. Orthognat.*, 1989; **8**: 23-28.
20. Mc Donald, R.E., Aevry, D.R. : Dentistry for the Child and Adolescent, 5th Ed., The C.V. Mosby Co St. Louis, 1987; 147-150.
21. Noar, J.I.L: Dental anomalies in cleft lip and palate: an unusual case. *Br. J. Orthod.*, 1990; **17**: 243-6.
22. Penrose, L.S., Loesch, D.: Dermatoglyphic sole pattern: A new attempt at classification. *Human Biol.*, 1969; **41**: 427-488.
23. Penrose, L.S., Loesch, D.: Topologik classification of palmar dermatoglyphics. *J.Ment.Defic.Res.*, 1970; **14**:111-120.
24. Pinkham, J.R.: Pediatric Dentistry, W.B. Saunders Co. Philadelphia, London, 1988; 47-48.
25. Salem, G.: Prevalence of selected dental anomalies in Saudi children from Gizan region. *Community Dent. Oral. Epidemiol.*, 1989; **17**: 162-163.
26. Scherer, W., Cooper, H., Haray, R.: Anodontia of the permanent dentition: fourteen years after initial diagnosis. *J.Dent.Child.*, 1990; **57**:139-141.
27. Shaw, R.M.: Prosthetic management of hypohydrotic ectodermal dysplasia with anodontia. Case report.
28. Skrinjaric, L., Bacic, M.: Hereditary gingival fibromatosis: Report on three families and dermatoglyphic analysis. *J.Pedodont.Res.*, 1989; **24**: 303-309.
29. Spouge, J.D.: Oral Pathology, The C.V.Mosby Co., St. Louis, 1973; 138-144.
30. Stafnc, E.C., Gibilisco, J.A.: Oral Roentgenographic Diagnosis, 4th. Ed., W.B. Saunders Co., Philadelphia, 1975; 16-22.
31. Sticco, E., Comisso, e., Clarich, M.G.: The prevalence of agenesis in a sample of 2954 school-age subjects in Trieste Province, Minerva Stomatol., 1990; 403-5.

32. Thoma, K.H., Robinson, A.B.: *Oral and Dental Diagnosis*, 5th Ed., W.B. Saunders Co., Philadelphia, London, 1960; 205-215.

33. Tian, Z.M.: Absence of all permanent second molars, *Oral Surg., Oral Med. Oral Pathol.*, 1990; 70: 681-682.

34. Walker, N.F.: Inkless methods of finger, palm and sole printing. *J.Pediatr.*, 1957; 50: 27-29.

Yazışma adresi
Dr. Serap Akyüz
M.Ü. Diş Hekimliği Fakültesi
Pedodonti Anabilim Dalı
80200 Nişantaşı - İstanbul