

RIEGER SENDROMU*

(OLİGODONTİ VE PRİMER MEZODERMAL İRİS DİSGENEZİSİ)

Serdar Çintan**, Vildan Göksoy**, Özen Tuncer***

Yayın kuruluna teslim tarihi: 22. 3. 1993

ÖZET

Rieger Sendromu az rastlanan ve otozomal dominant kalıtımla geçen bir hastalıktır. En önemli bulgular göz ön kamera defektleri ve dişlerle ilgili gelişim malformasyonlarıdır. Göz ile ilgili bulgular bilateral iris hipoplazisi, doğumsal iris yapışması, mikrokornea, sklerokornea, strabismus, doğumsal opazite ve glokomdur. Göz ön kamerasını ilgilendiren diğer hastalıklardan dişsel anomalilerin varlığı ile ayırt edilir. Rieger sendromu ile ilgili oral anomaliler ön maksiller bölgede hipodonti, mikrodonti, normal olmayan şekillenme ve sürme gecikmeleridir. Hipoplazik premaksilla ile relatif belirgin mandibuler prognati ise karakteristik yüz bulgularıdır.

Bildirilen olgu tipik göz bulgularının karakteristik ağız ve yüz bulguları ile desteklendiği bir Rieger sendromu olgusudur.

Anahtar sözcük: Rieger Sendromu

GİRİŞ

Oligodonti ile birlikte göz ön küresinin malformasyonu ilk kez 1883'de Vossius tarafından bildirilmiştir (12). Daha sonra 1934'de Rossana ve Rieger bu sendromla ilgili bulguları "Hipodonti ve İridial Stroma Hipoplazisi" olarak tanımlamışlardır (11). 1960'da Busch ve ark. bir dizi hastada karakteristik yüz belirtilerini saptadıktan sonra 1969'da Alkamade hastalığın genetik yönüyle ilgili çalışmalar sonucu otozomal dominant karakterde olduğunu bulmuştur (1,5). Günümüzde Rieger sendromu otozomal dominant kalıtım

RIEGER'S SYNDROME (OLYODONTIA AND PRIMARY MESODERMAL DYSGENESIS OF THE IRIS)

ABSTRACT

Rieger's syndrome is a rare autosomal dominant disorder characterized by dental and ocular abnormalities. The essential ocular findings of the Rieger's syndrome are bilateral hypoplasia of the iris, iris adhesions, microcornea, sclerocornea, congenital opacities and glaucoma.

The diagnosis of the Rieger's syndrome can be differentiated from other anterior chamber malformation syndromes by the presence of characteristic dental abnormalities. Oral anomalies associated with Rieger's syndrome are hypodontia in anterior maxillary segment, microdontia, misshaped teeth, delayed eruption of the teeth and conical crowns. Characteristic facial findings are hypoplasia of premaxilla and relative mandibular prognatism.

Case reported in this article describes characteristics of the Rieger's syndrome.

Key word: Rieger's Syndrome

yoluyla geçen tipik yüz, ağız, göz ve bazen birtakım sistemik bulgularda içeren bir sendrom olarak tanımlanmaktadır (3,7,10,13). Bu sendromun görülme sıklığı 1:200.000 olarak bilinmektedir (1).

Bu sendromla ilgili bulgular şöyle özetlenebilir:

Yüz bulguları: Premaksilla hipoplaziktir ve buna bağlı olarak relatif belirgin bir mandibuler prognati sözkonusudur. Alt dudak kabarık ve sarkık, üst dudak ise geridedir. Geniş ve basık bir burun izlenir. Olguların % 40'ında telekantus ve hipertelorizm vardır (12,13).

* Türk Periodontoloji Derneğinin 18. Bilimsel Kongresi'nde tebliğ edilmiştir. 17-23 Mayıs 1987, Antalya.

** Arş. Gör., Dr. İ.Ü. Diş Hek. Fak. Periodontoloji Anabilim Dalı

*** Prof. Dr., İ.Ü. Diş Hek. Fak. Periodontoloji Anabilim Dalı

Ağız bulguları: Diş sayısında azalma görülürken, bazı olgularda üst kesiciler ve molar dişler eksik olabilir. Diş sürmesi gecikirken, mine hipoplazisi, mikrodonti, malpozisyon, konik kronlar ve kısa diş kökleri de görülür (3,9,12,13).

Göz bulguları: İris ön yüzünde hipoplazi ve yasılaşma ile birlikte ön kamera boyunca seyreden iris yapışmaları ve buna bağlı olarak diskori ve yarık pupilla oluşabilir. Ayrıca aniridia, optik sinir atrofisi, mikrokornea ve korneal opozite de görülebilir. Etkilenen bireylerin % 70'inde ektopik pupillaya rastlanır. Hastalarda sekonder juvenil glokom ve katarakt oluşumuna da rastlanır ve görme kaybına neden olur (2,4,14).

Ayırıcı tamda kondroektodermal ve ektodermal displazi dikkate alınmalıdır. Gorlin ve ark. İle Sensenbrenner ve ark. tarafından 1975'de birbirinden habersizce iki olgu Rieger anomalisi olarak tanımlanmıştır. Bu olgularda gelişim gecikmesi, inguinal herni, eklemelerde hipermobilité ve otozomal ressesif kalıtım etkisi bildirilmiştir. Bu iki olgu Rieger sendromu olarak kabul edilmemiştir (6,8,12).

OLGULAR

Kliniğimize Rieger Sendromu oldukları düşünülerek İ.Ü. Tıp Fak. Göz Hast. A.D.'dan iki hasta gönderildi.

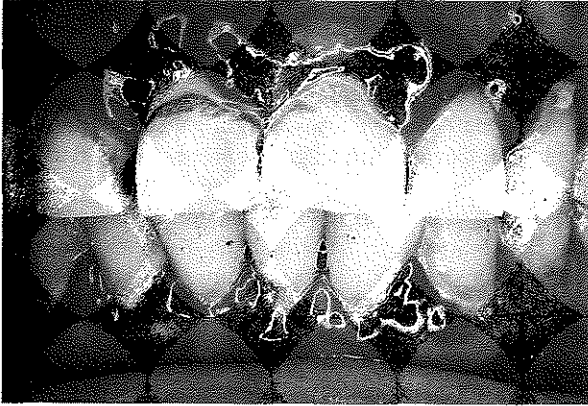
1- Hastalardan ilki 43 yaşında bir kadındı. Daha önce kist hidatik tanısı ile ameliyat edilmiş, kolelsistektomi uygulanmış, sağ over alınmış ve inguinal hernisi düzeltilmişti. İki yıl sonra hastada diabetes mellitus, hepatomegali ve üriner infeksiyon saptanmış ve bunların tedavisine de başlanmıştı. Şiddetli göz ağrısı ile göz kliniğine başvuran hastada iris hipoplazisi, iridokorneal açıda normalden sapmalar ve glokom ile katarakt başlangıcı saptanmıştı. Rieger sendromu düşünülerek kliniğimize gönderilen hastada erişkin periodontitis ön tanıyla seri radyografisi istendi (R:1, R:2). Radyografik incelemede yoğun kemik rezorbsiyonu saptandı (R:3). Diş kron ve köklerinde sendromu düşündürecek herhangi bir anomali saptanmadı ve bu durum göz kliniğine bildirildi. Hasta sistematik periodontal tedavi kapsamına alındı.

Göz bulguları Rieger sendromuna uyan bu hastanın ağız bulguları bunu desteklemediğinden yaşamış olduğu diğer sistemik sorunlar dikkate alınarak "Rieger anomalisi" olarak değerlendirildi.

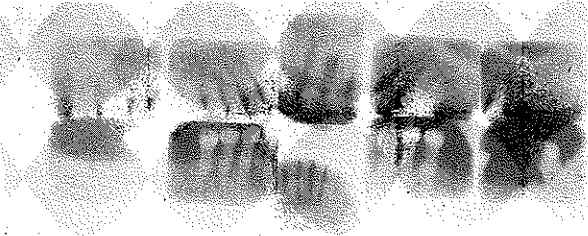
Resim 1. 43 yaşında kadın hastanın yüzü



Resim 2. Hastanın ağız içi görüntüsü



Resim 3. Hastanın seri grafisi



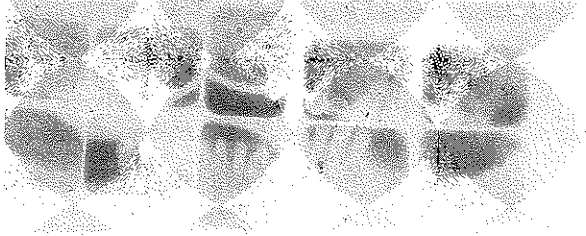
2- İkinci hastamız 28 yaşında bir erkekti. Göz muayenesi sonucunda mikrokornea, atrofik iris, sklerotik lens, sineşi anterior, mavi toksin, pupilla ektopisi, iridokorneal açıda normalden sapmalar. Sekonder glokom ve katarakt başlangıcı saptanmıştı (R:4). Aile anamnezinde annesinin Rieger sendromunu doğrulayan göz bulgularının olduğu belirlenmiş, ancak 20'li yaşlarında total protez kullanmak zorunda kaldığı için oral bulgular saptanamamıştı. Dişlerinin eksik ve çok küçük olduğu belirtilmişti.

Kliniğimize gönderilen hastada yapılan muayene sonucu yüzeysel periodontitis saptandı ve köklerin incelenmesi için seri radyografisi istendi (R:5).

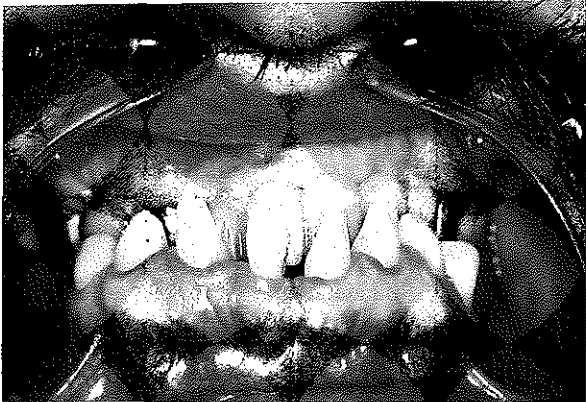
Resim 4. 28 yaşındaki erkek hastanın pupillası ve mavi toksin



Resim 5. Aynı hastanın seri grafisi



Resim 6. Konik dişler ve prognati



Hastanın ağızında 17, 16, 15, 14, 13, 23, 24, 25, 26, 27 ve 45 ile 35 arası tüm dişler vardı. Anamnez sonucu süt dişlerinin yerine üst kesicilerin sürmediği ve alt molar dişlerin de olmadığı saptandı. Alt çene dişleri normalden küçüktü ve malpozisyonlar vardı, bunlara ek olarak kronlar konik yapıdaydı (R:7).

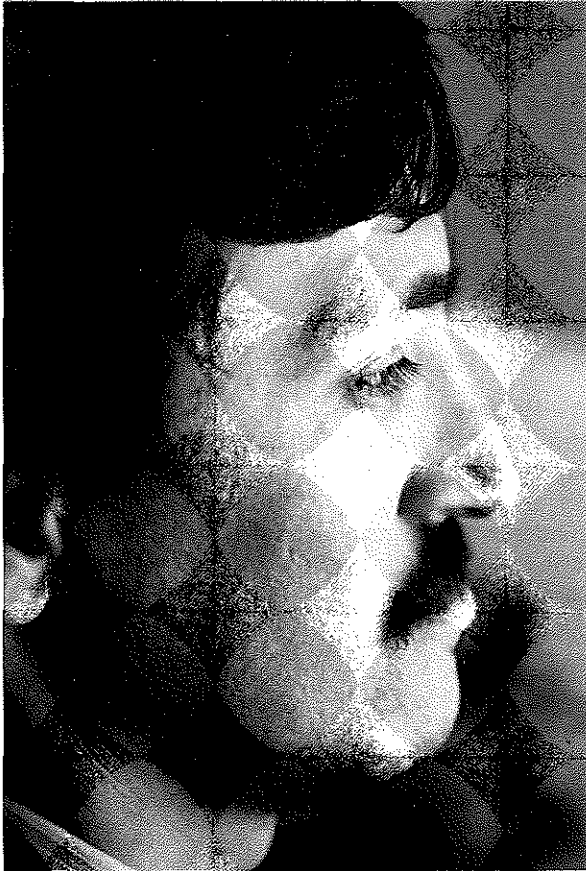
Yüz incelendiğinde belirgin bir alt dudak kabarmışlığı ve mandibuler prognati saptandı (R:8).

Kranium grafileri incelendiğinde maksillanm hipoplazik olduğu ve mandibuler prognatinin buna bağlı ortaya çıktığı saptandı (R:9, R:10).

Resim 7. Konik dişler



Resim 8. Prognati ve kabarmış alt dudak

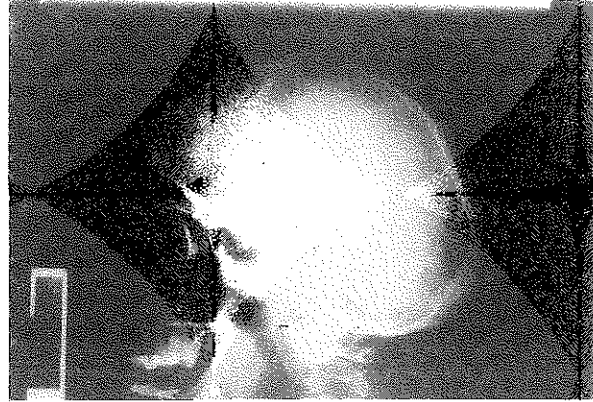


Burun basık ve enliydi, yüzde aşağıya doğru sarkmış bir ifade bulunuyordu. Bu bulguların ışığında göz kliniğine tipik Rieger sendromu bulgularının saptandığı bildirildi. Hasta sistematik periodontal tedaviye alındı.

Resim 9. Kranium grafisinde mandibuler prognati

TARTIŞMA

Rieger sendromunu belirleyici göz bulguları, iris atrofisi, sineşi anterior, iridokorneal açıda normalden sapmalar, sekonder glokom ve katarakt başlangıcı olarak özetlenir (2,4,14). Bu bulgularla kliniğimize gönderilen 28 yaşındaki erkek hastamızda üst kesicilerin eksikliği, alt molarların yokluğu, dişlerin kronlarındaki konik yapı ve malpozisyonlar saptanmıştır.

Resim 10. Kranium grafisinde maksiller hipoplazi

Yüz incelendiğinde maksiller hipoplazi ve buna bağlı mandibuler prognati gözlenmiştir. Bunlara ek olarak basık ve enli burun bize Rieger sendromu bulgularını doğrulamıştır. Bulgular incelenen literatür ile de uyum göstermiştir (3,9,12,13). Bunlara dayanılarak Rieger sendromu olgusu göz kliniğine bildirilmiştir.

43 yaşındaki kadın hastamızın göz bulguları Rieger sendromuna uymakla birlikte oral ve yüz bulgularının bu sendromun tipik özelliklerini taşımadığı tarafımızdan belirlenmiştir. Ancak hastanın sistemik tablosu göz önünde bulundurularak Gorlin ve Sensenbrenner'in tanımladığı "Rieger anomalisi tablosuna uyduğu düşünülmüş ve göz kliniğine bildirilmiştir (12).

Rieger sendromu çok seyrek rastlanan bir hastalıktır. Tanı koyulması için göz bulgularının ve ağız bulgularının birbirini tamamlaması gerekmektedir. Gerek göz kliniğinden gelebilecek hastaların tanıların konulması, gerek ağız bulgularından yola çıkarak göz kliniği ile konsültasyona gidilebilmesi açısından, çok seyrek de karşılarsak, tipik özelliklerin bilinmesi yararlı olacaktır.

KAYNAKLAR

1. Alkamade, P.P.: Dysgenesis mesodermalis of the iris and the cornea. *The Netherlands Assen Van Gorku and Co.*, 1969: 11.
2. Awan, K.J. Peter-Rieger's syndrome. *J. Pediatr. Ophthalmol. Strabis*. 1977; 14:112-6.
3. Çölođlu, S.: *Dişhekimliğinde sendromlar. Eko. Mat. İstanbul*, 1981: 65.
4. Drum, M.A., Kaiser-Kupfer, M.I., Guckes, A.D., Roberts, M.W.: Oral manifestations of the Rieger syndrome. A report of case. *JADA*, 1985; 110: 343-6.
5. Feingold, M., et al: Rieger's syndrome. *Pediatr.* 1969; 44: 564-9.
6. Fitch, N., Kaback, M.: The Axenfeld syndrome and the Rieger's syndrome. *J. Med. Genet.*, 1978; 15: 30-4.
7. Gorlin, R.J., Goldman, H.M.: *Thoma's oral pathology. St. Louiss CV. Mosby*, 1970; 129-30.
8. Jorgenson, R.J., et al: The Rieger Syndrome. *Am. J. Med. Genet.*, 1978; 2(3): 307-11.
9. Langdon, J.D.: Rieger's Syndrome. *Oral Surg.*, 1970; 30: 788-95.
10. Orban, B.J.: *Oral histol. and embryo. St. Louis CV. Mosby*, 1972; 17-96.
11. Rieger H. Beitrage zur Kenntnis seltener Missbildungen der Iris. *Graefes Arch. Ophthalm.* 1935; 133: 602-35.
12. Sedano, H.O., Sank, J.J., Gorlin, R.J.: *Oral manifestations of inherited disorders. Boston. Butterworths*, 1982; 227.
13. Shklar, G., McCarthy, P.L.: *The oral manifestations of systemic diseases. Boston and London, 1976; 14.*
14. Wesley, R.K., Baker, J.D., Golnick, A.L.: Rieger's Syndrome (Oligodontia and primary mesodermal dysgenesis of the iris) *J. Pediatr. Ophthalmol Strabis*, 1978; 15: 67-70.

Yazışma Adresi:

Araş. Gör. Dr. Serdar Çınan
İ.Ü. Diş Hekimliği Fakültesi
Periodontoloji Anabilim Dalı
34390 Çapa-İstanbul