

PAPER DETAILS

TITLE: Taurodontizm ve 18p Sendromu

AUTHORS: Mehmet DALKIZ, Mustafa SARSILMAZ, Davut GÜL, Cumhuri KILINÇ, Kürsat ESER

PAGES: 207-224

ORIGINAL PDF URL: <https://dergipark.org.tr/tr/download/article-file/278883>

TAURODONTİZM VE 18p SENDROMU

Mehmet DALKIZ*, Kürşat ESER****, Mustafa SARSILMAZ**,
Davut GÜL***, Cumhuri KILINÇ****

ÖZET

Bu çalışmada; taurodontik azı diş, yaygın diş çürüğü, maloklüzyon, büyük dil, kan IgA ve gelişim hormon seviyesinde düşüklük, basık burun, seyrek saç, geniş kulak sayvanı ve dismorfik yüz görünümüyle karakterize 18p-sendromlu dokuz yaşındaki erkek hastanın klinik radyografik ve laboratuvar değerlendirmeleri anlatılmıştır.

Anahtar Kelimeler : 18p-Sendromu.

SUMMARY

TAURODONTISM AND 18p-SYNDROME

In this paper; a male patient who was nine years of age with a 18p-syndrome has been reported. The characteristic findings of this 18p-syndrome's patient were taurodont molars common tooth caries, malocclusion, decrease of the IgA and growth hormone levels in the blood, broad-based nose, loose hair, bilateral large auricles, and

- (*) GATA Dişhek. Bil. Merk. Protetik Diş Ted. A.B.D. Araş. Gör. Dt.
- (**) GATA Anatomi B.D. Öğ. Üy. Yrd. Doç. Dr.
- (***) GATA Genetik B.D. Öğ. Gör. Uz. Dr.
- (****) GATA Biyokimya A.B.D. Öğr. Üy. Yrd. Doç. Dr.
- (*****) GATA Dişhek. Bil. Merk. Protetik Diş Ted. A.B.D. Öğr. Üy. Yrd. Doç. Dr.

facial dysmorphism. Clinic, radiographic and laboratory evaluations of the patient have been explained.

Key Words : Taurodontism, 18p-Syndrome.

GİRİŞ

18 kromozom delesyonuna bağlı klinik tablo ilk defa 1963 yılında Grouchy ve arkadaşları (5) tarafından rapor edilmiştir.

Bu olgularda; düşük doğum ağırlığı, kısa boy, tükrük ve kanda IgA eksikliği, mental retardasyon, büyüme hormon etsikliği yaygın diş çürükleri, basık burun kökü, balık ağzı, iki göz arası mesafede artma, kısa boyun, dismorfik yüz, hipogonatizm, anne olma yaşının 30-35 olması sıklıkla görülen bulgulardır. MSS, kardiyak, gastrointestinal ve renal anomaliler ise nadir görülür. 18 kromozom anomalilerindeki bu kadar ortak belirtiyeye rağmen hastalığın tanımlanabilmesi kolay değildir. Tanı stogenetik analizlerle doğrulanmalıdır. Bu tür kromozom düzensizliği kalıtsal olabildiği gibi sıklıkla spontan olarak meydana geldiği bildirilmiştir. 18p-sendromunun diğer kromozomal düzensizliklerdeki gibi ağır klinik tabloya sebep olmadığı ve hayatın ilk yıllarında ölüme sebep olabildiği gibi uzun bir ömürde beklenilebileceği bildirilmiştir (1-4, 6-10).

OLGU RAPORU

S.S. isimli dokuz yaşında erkek olan olgumuz, ev hanımı annenin 31 yaşında, astsubay babanın 36 yaşında iken dünyaya gelmiş çocuklarıdır. Annenin 10 gebeliğinden ilk ikisi sağlıklı erkek çocuğu, üçüncüsü olgumuzun doğumu ile ve diğer yedi gebeliği 1.5-2 aylık düşüklerle sonuçlanmıştır. Baba 43 yaşında pankreas tümöründen ölmüştür.

Annenin olgumuza olan gebeliği komplikasyonsuz seyretilmiş ve 40 haftada sağlık ocağında normal (vaginal yoldan vertex gelişi ile) doğum gerçekleşmiş. Bebeğin doğum ağırlığı 3600 gr. olup, altı aylık iken destekle ve sekiz aylık iken desteksiz oturmaya, 12 aylık iken

emeklemeye ve 18 aylık iken yürümeye başlamış. İlk süt dişleri 10 aylıkken sürmeye başlamış.

KLİNİK VE LABORATUVAR ÇALIŞMASI

Fiziksel değerlendirmede; 95 cm. boy, 14 kg. vücut ağırlığı ve 50.5 cm. baş çevresi, dismorfik yüz görünümü, öne doğru çıkık alın, büyük ve geniş kulak, seyrek ve dalgalı saç, göz altlarında şişlik, balık ağzı, iri dil, pitozis, basık burun (Şekil-1), sağ testis inguinal kanalda olup retraktil, ayaklar dışa dönük ve pesplanuslu, hafif derecede işitme kaybının yanında ileri derecede mental retardasyon dikkati çekmektedir.

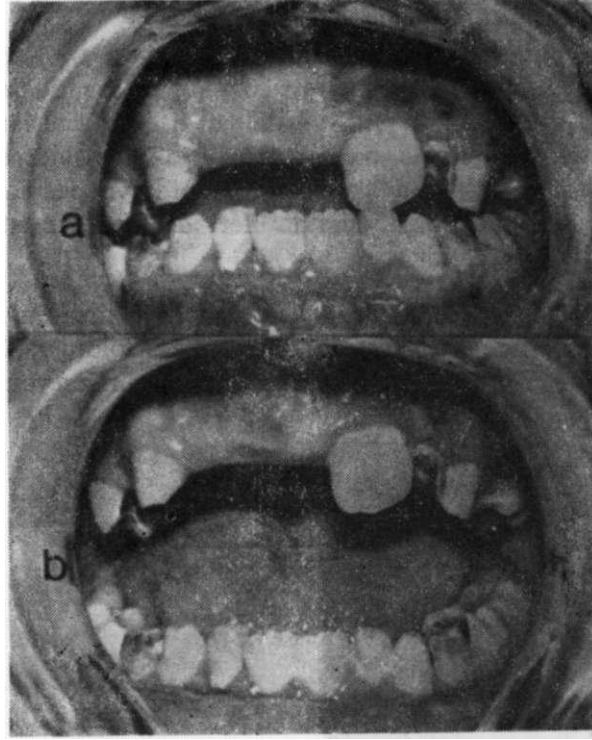
Oral değerlendirmede; sağ üst santral dişin henüz sürmemiş olduğu ve üzerinde erüpsiyon kistinin mevcut olduğu, 52, 53, 54, 63, 64, 65, 73, 74, 75, 83, 84, 85 nolu süt dişlerinin mevcut olduğu ve



Şekil 1 : Olgunun baş ve yüz görünümü.

- a) Cephe.
- b) Sağ profil.

bu dişlerde ileri derecede kuron harabiyeti ile karakterize yaygın çürükler mevcuttu. Ağız hijyeninde kötü olduğu (Şekil-2) tespit edildi.



Şekil 2 : Olgunun intraoral yapıları,

- a) Oklüzal ilişki ve dişlerin durumu,
- b) Dil dişler ve ağız içi yapılarının görünümü.

LABORATUVAR VERİLERİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ

Çekilmiş olan panoramik radyografide; tüm sürekli diş jermelerinin mevcut olduğu, süt ve sürekli azılarda taurodontizmin mevcut olduğu (Şekil-3) izlendi.

Kemik yaşı tetkiki için yapılan çalışmalarda; el bilek radyogramlarına göre (Şekil-4) iki yaş sekiz aylık, omuz radyogramlarına

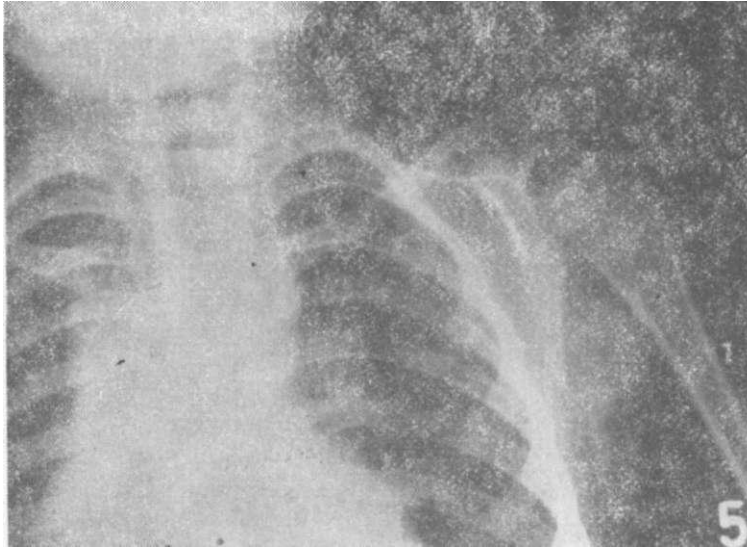


Şekil 3 : Olgunun panoromik röntgenogramı.



Şekil 4 : El bilek röntgenogramı.

göre (Şekil-5) iki yaş dört aylık, diz radyogramlarına göre beş yaş, kalça radyogramlarına göre dört yaş ve kafa radyogramlarına göre ise dokuz yaşında olduğu tespit edildi.



Şekil 5 : Omuz röntgenogramları,

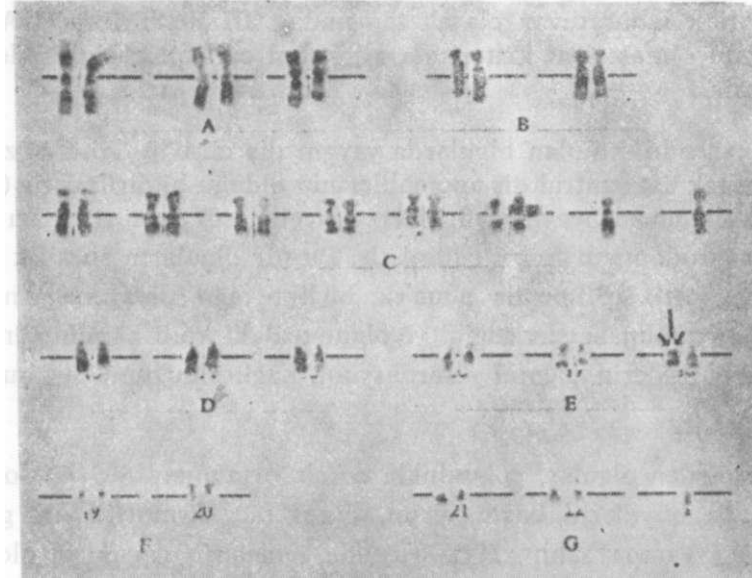
- a) Sağ omuz röntgenogramı,
- b) Sol omuz röntgenogramı.

Yapılan batin ultrasonografisinde sağ testisin 17.9 mm boyutunda inguinal kanalda retraktıl olduğu ve diğer organlarının normal olduğu tespit edildi.

Yapılan tam kan analizlerinde; hemoglobin : 10 g/dl, hematokrit : % 34, lökosit : 12 200 ml, periferik yaymada : % 78 polimorf nüveli lökosit, % 18 lenfosit, % 4 stab ve trombositler küme olarak bulundu.

Olgunun serum; FSH : 1.20 mIU/ml (normal değerinde 15 mIU), LH : 1.20 mIU/ml (nd 20 20 mIU/ml), ACTH : 0.90 pg/ml (nd 120 pg/ml), IgA : Ölçülemeyecek kadar düşük değerde (nd 40-270 % mg), IgM : 82.3 % mg (nd 50-260 % mg), IgG : 294 % mg (nd 700-1650 % mg), GH : C.08 ng/ml (nd 7 ng/ml) olarak tespit edildi. GH stümlasyonunu sağlayabilmek için iki ayrı test uygulandığında; Propanolol 0.75 ng/kg + Dapa 125 mg ile yapılan testte 90 dakikada 2.40 ng/ml, Premarin 5 mg + kristalize insülin 0.1 U/kg ile yapılan testte 90 dakikada 1.70 ng/ml kan düzeyi tespit edildi.

Stogenetik çalışmalarda; periferik kan lökosit kültüründe modal kromozom sayısının 46 ve cinsiyet kuruluşunun XY olduğu, Y kromozomun boyunun normalden uzun olduğu ve 18 kromozomun kısa kolunun sentromere kadar kısa kol delesyonu olduğu tespit edildi. Tripsin Giemsa bandlamasına göre metafaz plağında 46, XY, 18p-karyo tipi belirlenmiştir (Şekil-6).



Şekil 6 : Olgunun metafaz karyotip görünümü.

TARTIŞMA VE SONUÇ

Kromozom düzensizlikleri görülen olgularda immün yetersizliklere sıklıkla rastlandığı bildirilmiştir. 18p ve 18q-sendromlarında genellikle görülen immünopati IgA eksikliğidir. Bu olgularda 5 % mg veya daha düşük IgA düzeylerine rastlanmaktadır (2, 3, 5, 6, 10). Faust ve arkadaşları (2) bildirdikleri 27 adet 18p-li olgunun 16'sında IgA serum konsantrasyonlarını çok düşük veya ölçülemeyecek miktarlarda bulmuşlardır. Aynı araştırmacılar başka bir çalışmalarında, olgularının % 50'sinin serumlarında, % 11'nin tükrüklerinde IgA düzeylerini düşük bulmuşlardır. Kabul edilen görüşlere göre 6,14 ve 18 kromozomlar IgA sentezinden sorumlu genleri taşıyan kromozomlardır. Ayrıca IgA eksikliği Turner sendromunun bir varyantı olan Xq izokromozomu ve klinifelter sendromu ile birlikte de görülebilir (3-6). Ancak saf IgA eksikliği her zaman bir kromozom düzensizliğini göstermeyebilir, tanı stogenetik çalışmalarla doğrulanmalıdır.

Büyüme hormonu (GH) bilindiği gibi 17'ci kromozom ile ilişkilidir. Bizim olgumuzda IgA eksikliği ile birlikte GH eksikliğinin saptanmış olması 18'ci kromozomun üzerinde GH'u etkileyen gen mi var sorusunu aklımıza getirmektedir. Leisti ve arkadaşları (7) 18'ci kromozomun kısa kolunun delesyonu olan bir olguda, IgA ile birlikte GH eksikliğinin olduğunu bildirmişlerdir. 18p-sendromu olgularının laboratuvar olarak tanısında, GH ile birlikte IgA eksikliğinin olması tanı kriteri olarak kabul edilebileceğini ifade etmişlerdir.

18p-sendromu olan olgularda yaygın diş çürüğü, kötü ağız hijyeni ve tek üst santral diş anomalilerinin olduğu bildirilmiştir (3-9). Bizim olgumuzda yaygın çürüklere ilaveten süt ve sürekli azı dişlerde taurodontizm tespit edilmiştir. Bu tür olguların spesifik oral bulguları tarif edilmemiş olmakla birlikte ağız muayenelerinde titizlikle yapılması gerektiğini ve olgumuzdaki kötü ağız hijyeni ve yaygın çürüklerin mental retardasyona bağlı olduğunu düşünmekteyiz.

Bildirilen olgular, çoğunlukla erkek, ortalama 2800 gr doğum ağırlığına, büyük dil, basık burun, seyrek saç, dismorfik yüz, geniş kulak sayvanına sahip, 30-35 yaşında annelerin çocukları olduğu

bildirilmiştir (4, 5, 9, 10). Olgumuzun doğum ağırlığının 3600 gr olması dışında diğer bulguların literatür verileri ile uyumlu olduğu görüldü.

KAYNAKLAR

1. COHEN, M.M., PUTNAM, T.I. : An 18p 11q Translocation in a Patient With Presumptive «Monosomy G», Am. J. Dis. Child., 124 : 908-910, 1972.
2. FAUST, J., HEBEDANK, M. NIEVUWENHUIJSEN, C. : The 18p-Syndrome Eur. J. Pediatr., 123 : 59-66, 1976.
3. FAUST, J., VOGEL, W., LONING, B. : A Case With 46 XX Del. (11)(o21), Clin. Genet., 6 : 90-1974.
4. GRGUCHY, J. de., TURLEAU, C. : Atlas Des Maladies Chromosomiques. Expansion Scientifique, Paris, 1982.
5. GROUCHY, J. de., LAMY, M., THIEFFRY, S., ARTHUIS, M., SALMON, C. : Dysmorphie Complexe Avec Oligophrenie. Deletion Des Bros Courts Dun Chromosome 17-18, Cr. R. Acad. Sci., 256 : 1028-2029, 1963.
6. LAKHANPAL., S., O'DUFFY, J.D., HOMBURGER, H.A., MOORE, S.E. : Evidence for Linkage of IgA Deficiency With The Major Histocompatibility Complex, Mayo. Clin. Proc, 63 : 461-465, 1988.
7. LEISTI, J., LEISTI, S., PERHEENTUPA, J., SAVILANTI, E., AULA, P. : Absence of IgA and Growth Hormone Deficiency Associated With Short Arm Deletion of Chromosome 18 Arch. Dis. Child., 38 : 320-322, 1973.
8. PEARLY. W. : Heart Disease Associated With Deletion of The Short Arm of Chromosome 18 Pediatr. Cordiol., 38 : 320-322, 1973.
9. SCHINZEL. A. : Ed. Catalogue of Unbalanced Chromosome Aberrations in Man, de Guyter, Newyork, Berlin, 1934.
10. ZUMEL, R.M., DARNAUDE, M.T., DELICADO, A., DIAZ de BUSTAMONTE A.L., de TCRRES, M.L., LOPEZPAJARES, I. : The 18p-Syndrome. Report of Five Cases, An. Genet.. 32 : 160-163, 1989.

Yazışma Adresi:

Mehmet DALKIZ, Askeri Hastane Diş Servisi. Hatay - İZMİR.