

Klinik Araştırma

Ektodermal Displazili Olgularda Klinik ve Radyolojik Bulguların İncelenmesi

Mehmet Sinan DOĞAN¹, Osman ATAŞ^{2,a}, İzzet YAVUZ³, Samet TEKİN⁴

¹Harran Üniversitesi, Diş Hekimliği Fakültesi Çocuk Diş Hekimliği Anabilim Dalı, Şanlıurfa, Türkiye

²Fırat Üniversitesi, Diş Hekimliği Fakültesi Çocuk Diş Hekimliği Anabilim Dalı, Elazığ, Türkiye

³Dicle Üniversitesi, Diş Hekimliği Fakültesi Çocuk Diş Hekimliği Anabilim Dalı, Diyarbakır, Türkiye

⁴Fırat Üniversitesi, Diş Hekimliği Fakültesi Protetik Diş Tedavisi Anabilim Dalı, Elazığ, Türkiye

ÖZET

Amaç: Ektodermal displazi; deri, tırnak, saç, ter bezleri ve diş gibi ektoderm kaynaklı dokuları etkileyen ve nadir olarak rastlanan kalıtsal bir hastalıktır. Bu çalışmada fakülte hastanemize başvuran ektodermal displazili olgulardaki; sistemik ve dental bulguların klinik ve radyolojik olarak değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Çalışmamızda 2006-2017 yılları arasında Dicle Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi hastanesine diş eksikliği şikayetiyle başvuran, 49 ektodermal displazi olgusu retrospektif olarak değerlendirildi. Klinik değerlendirmede saç, tırnak, deri, diş, burun, ter bezleri ve benzeri malformasyonlar incelendi. Radyolojik muayenede; geleneksel radyografi ve konik ışınli bilgisayarlı tomografi kullanılarak diş germeleri, çene kemiği ve diş köklerine bakıldı.

Bulgular: Çalışmamızda yaş ortalaması 11,9±4,6 olan, 25'i kadın (%51,1), 24'ü erkek (%48,9) toplam 49 hasta değerlendirildi. Çalışmadaki ED'li hastaların oral bulguları ile ilgili olarak; %100 (n=49) diş eksikliği, %100 (n=49) mandibular protrüzyon, %75,51 (n=37) konik diş, %12 (n=3) kök şekil anomalileri görülmüştür. Klinik muayenesinde ise terleme problemi %77,55 (n=38), saç-kıl anomalisi %95,91 (n=47), normal parmak ve tırnaklar %83,67 (n=41) belirlendi.

Sonuç: ED'nin temel bulguları oral ve maksillofasial bölgede olduğundan, estetik ve çiğneme problemleri ortaya çıkmaktadır. Bu nedenle diş hekimliğinde multidisipliner tedavi gerektiren özel bir yere sahiptir. Bu hastalarda yaşam kalitesini artırmaya yönelik olarak tıp ve diş hekimlerinin koordineli çalışması oldukça önem kazanmaktadır.

Anahtar Sözcükler: Ektodermal Displazi, Diş Anomalisi, Diş Eksikliği.

ABSTRACT

The Investigation of Clinical and Radiological Findings in Ectodermal Dysplasia

Objective: Ectodermal dysplasia (ED) is a rare hereditary disease that affects ectoderm-derived tissues such as skin, nails, hair, sweat-glands and teeth. In this study it is aimed to evaluate systemic and dental findings of patients with ED who applied to our faculty hospital; clinically and radiologically.

Material and Method: We retrospectively evaluated 49 cases of ED who were admitted to Dicle University Faculty of Dentistry with complaint of lack of teeth between 2006-2017. During clinical evaluation, hair, nails, skin, teeth, nose, sweat glands and similar malformations were examined. On radiological examination, dental germs, jawbone and tooth roots were examined using conventional radiography and conical beam computed tomography.

Results: A total of 49 patients consisting of 25 female (51.1%) and 24 male patients (48.9%) with the mean age of 11,9±4,6 years were evaluated in our study. Oral findings of patients with ED in the study revealed; 100% (n=49) absence of the tooth, 100% (n=49) mandibular protrusion, 75.51% (n=37) conical tooth and 6.12% (n=3) root shape anomalies. In the clinical examination, the sweating problem was determined as 77.55% (n=38), hair-bristle anomaly 95.91% (n=47) and abnormal fingers and nails 83.67% (n=41).

Conclusion: As the main findings of ED are in the oral and maxillofacial region, aesthetic and chewing problems arise. For this reason, ED has a special place in dentistry requiring multidisciplinary treatment. Coordinated study of medical doctors and dentists is very important for increasing the quality of life in these patients.

Keywords: Ectodermal Dysplasia, Dental Anomaly, Hypodontia.

Bu makale atıfta nasıl kullanılır: Doğan MS, Osman Ataş O, Yavuz İ, Tekin S. Ektodermal Displazili Olgularda Klinik ve Radyolojik Bulguların İncelenmesi. Fırat Tıp Dergisi 2019; 24 (2): 85-88.

How to cite this article: Dogan MS, Osman Atas O, Yavuz I, Tekin S. The Investigation of Clinical and Radiological Findings in Ectodermal Dysplasia. Firat Med J 2019; 24 (2): 85-88.

Konjenital bir hastalık olan Ektodermal Displazi (ED), ektoderm kaynaklı iki veya daha fazla dokunun bozukluğu ve deformitesidir. ED 100000 insanda 1,6-22 arasında değişen oranda görülmektedir (1).

ED şimdiye kadar 200 alt grupta sınıflandırılmakla birlikte anhidrotik (Christ-Siemens-Touraine sendro-

mu), hipohidrotik ve hidrotik olarak 3 ana grup olarak tanımlanmaktadır. ED, gen mutasyonu ile oluşmaktadır (2). ED, X'e bağlı resesif, otozomal dominant ve resesif kalıtım modeli geçiş göstermektedir (3). ED'nin klinik bulgularında seyrek saç, tükrük salgısında azalma veya olmama, ciltte kuruma, geniş ve belirgin alın,

semer burun, ağız ve göz çevresinde hiperpigmentasyon, mandibular protrüzyon ve oklüzal-vertikal boyutta azalma görülebilmektedir. Ağız içi bulgularında ise hipodonti, oligodonti, mikrodonti, konik diş anomalisi ve alveolar kretin dişsiz bölgelerinde incelme görülebilmektedir (1, 3). ED, deri frajilite sendromu ile birlikte görülebilmektedir. ED-deri frajilite sendromu plantar alanlarda büller, kısa, seyrek saçlar, distrofik tırnaklar, deri frajilitesi, travmayla oluşan bül ve erozyonlar oluşabilmektedir (4). Kafa derisinde kronik dermatit, ED'nin nadir görülen bir bulgusudur (5).

ED'li hastaların maksillofasiyal morfolojisinde tipik olarak maksilla uzunluğunda azalma, retruzif maksilla, protruzif mandibula, çıkık çene ucu, iskeletsel Angle sınıf III maloklüzyon ve yüz uzunluğunda azalma görülmektedir (6). Ayrıca yarık dudak-damak anomalisi de görülebilmektedir (7).

ED'de görülen diş anomalileri yaşam kalitesini olumsuz etkilemektedir (5). ED'li vakaların diş kaynaklı oluşan yaşam kalitesindeki bozulma, profesyonel ve multidisipliner yaklaşımla yapılacak tedaviler ile yeniden kazanılabilmektedir. Yapılacak tedaviler ile estetik, fonksiyonel ve fizyolojik eksiklikler giderilebilmektedir (3).

Bu çalışmada, Ektodermal displazili olgularda deri, yüz ve oral bölgelerde oluşan anomaliler ile sistemik bulguların değerlendirilmesi amaçlanmaktadır.

GEREÇ VE YÖNTEM

Bu çalışmada, 2006-2017 yılları arasında yaşları 1,5-45 yaş arasında değişen, diş eksikliği şikayetiyle fakültemize başvuran 49 ektodermal displazi (25 kadın, 24 erkek) olgusu retrospektif olarak değerlendirildi. Klinik değerlendirmede maksillofasiyal bölgede, saç-kıl anomalisine, dudaklara, buruna ve göz çevresindeki hiperpigmentasyona bakıldı. Sistemik olarak terleme problemi, parmak ve tırnaklar, nezis hikayesi, nefes almada zorlanma ve işitme problemi değerlendirildi. Ağız bölgesi, klinik olarak diş eksikliği, konik diş ve mandibular protrüzyon açısından değerlendirilirken, radyolojik olarak diş germeleri, diş kökleri ve alveol kret panoramik röntgen ya da konik ışınli bilgisayarlı tomografiyle değerlendirildi. Anne ve babaların akraba evliliği sorgulandı. Hastalar ve ebeveynleri ED ile ilgili bulgular hakkında bilgilendirildi.

BULGULAR

Çalışmadaki ED'li hastaların oral bulguları ile ilgili olarak; olguların tamamında (n =49, %100) diş eksikliği, mandibular protrüzyon ve diş eksikliği olan alanlarda alveolar krette incelme tespit edildi. Hastaların 37'sinde %75.5 konik diş, 3'ünde %6,12 kök şekil anomalileri, 1'inde %2.04 kök rezorbsiyonu görülmüştür (Tablo 1) (Resim 1, 2).

Tablo 1. Ektodermal displazi olgularda oral bulgular.

Diş eksikliği	49-%100
Diş eksikliği olan alanda alveolar krette incelme	49-%100
Mandibular protrüzyon	49-%100
Konik diş anomalisi	37- %75.5
Kök şekil anomalisi	3- %6.12
Kök rezorbsiyonu	1-%2.04



Resim 1. ED'li hastalarda sık görülen konik diş anomalisi ve diş eksikliği.



Resim 2. Dişsiz bölgelerde alveol kretinde incelme.

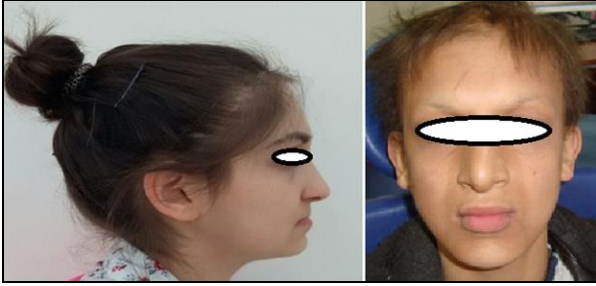
Maksillofasiyal bölgenin yapılan klinik muayenesinde; %95.91 (n =47) saç-kıl anomalisi, %83.67 (n =41) sarkık dudaklar, %75.51 (n =37) semer burun, %30.61 (n =15) göz çevresinde hiperpigmentasyon izlenmiştir (Tablo 2) (Resim 3, 4).

Tablo 2. Maksillofasiyal bölge bulguları.

Saç-kıl anomalisi	47- %95.91
Sarkık dudaklar	41- %83.67
Semer burun	37- %75.51
Göz çevresinde hiperpigmentasyon	15- %30.61



Resim 3. Göz ve ağız çevresindeki deride görülen hiperpigmentasyon.



Resim 4. Semer burun, sarkık dudaklar ve çenelerde Angle sınıf III kapanış.

Sistemik bulgularda ise %77.5 (n =38) terleme problemi, %83.7 (n =41) anormal parmak ve tırnaklar, %67.3 (n =33) ateş hikayesi, %51.0 (n =25) nefes almada zorlanma, %46.9 (n =23) işitme problemi görülmüştür (Tablo 3) (Resim 5).

Tablo 3. Sistemik ve diğer bulgular.

	n	%
Cilt problemi	48	77.5
Anormal parmak ve tırnaklar	41	83.7
Terleme problemi	38	67.3
Ateş hikayesi	33	51.0
Nefes almada zorlanma	25	98.0
İşitme problemi	23	46.9
Akraba evliliği	18	36.7



Resim 5. Ciltte (ayak tabanında, el ayasında, dizlerde ve dirseklerde) deri problemleri.

Olguların ebeveynlerinin %36.7'sinde akraba evliliğine rastlanmıştır. Bilgi olarak çalışmadan elde edilen bulgular tanımlayıcı istatistiklerle sunulmuştur.

TARTIŞMA

Ektodermal displazi, benzer bulgulara sahip heterojen bir kalıtsal malformasyon grubunun oluşturduğu bir hastalıktır. ED sonucu oluşan doku ve organ malformasyonları hastaların yaşam kalitelerini bozmaktadır (8, 9). Çalışmamızdaki ED'li hastalarda maksillofasial ve oral bölgede anomaliler ile birlikte ateş, nefes alma-

da zorlanma ve terleme gibi sistemik problemlerin olduğu tespit edilmiştir.

ED ile ilgili yapılan bir çalışmada hipodonti, hipotrikozis ve hipohidrozis ED'nin en fazla görülen klinik bulguları olduğu açıklanmıştır (10). Çalışmamızda diş eksikliği tüm hastalarda görülmekle birlikte parmak ve tırnak anomalileri %83, ter bezleri ile ilgili anomaliler %77 oranında görülmüştür.

ED, farklı şiddette dokuları etkileyebilmektedir. Burun, göz, saç, tırnak, ter bezleri ve mineyi içerebilmektedir (1). Özellikle diş ve saç ile ilgili anomaliler fonksiyonel, psikolojik ve estetik kaygılara neden olmaktadır. Bu problemler ED'li hastaların yaşam kalitesini etkilemektedir (11). Bu hastalarda görülen oligodonti birçok yönden olumsuz etki yapmaktadır. Ayrıca bu hastalarda, anksiyetenin daha sık görülebildiği bildirilmiştir (5).

Süt ve daimi dişlerde görülen konik diş anomalisi gibi biçim bozuklukları da yaşam kalitesini etkilemektedir (12). Özellikle erken diş tedavileri yaşam kalitesinin düzenlenmesi için önemli olmaktadır (11). Çalışmamızda oral bölgede oluşan anomaliler arasında konik diş anomalisinin %77.5 oranında olduğu tespit edilmiştir. Hastalar en fazla diş ile ilgili anomalilerden şikâyetçi olmuştur.

ED hastalarının faringeal ve üst hava yolu boyutları daha küçüktür ve hyoid kemik sınıf III kontrol bireylerine kıyasla daha arkada yerleşmiştir (13). ED'li hastalarda kuru göz gibi görme problemleri oluşabilmektedir ve bu şikâyetler yaş ile artmaktadır (14). Çalışmamızda hastaların görme problemleri belirtilmekle birlikte olguların %30.61'inin gözünün çevresinde hiperpigmentasyon tespit edilmiştir.

ED'li hastaların maksillofasial kemiklerde gelişimsel problemler sonucu yüz yüksekliğinde azalma oluşmaktadır. Özellikle maksilla ve mandibula etkilenmektedir. Bu kemiklerdeki gelişim problemler diş eksikliği ile açıklanmaktadır (6). ED'li hastaların yaptığımız radyolojik inceleme sonucunda olguların tamamında çene kemiklerinin dişsiz olan bölgelerinde alveolar kemikte inceleme gözlenmiştir. Bu nedenden dolayı sarkık dudak oluşabilmektedir. Ayrıca mandibula ve maksilladaki gelişim geriliğinden dolayı hastalarda iskeletsel Angle sınıf III maloklüzyon oluşmuştur. Orta yüz kemiklerinin gelişimine bağlı olarak olguların %75'inde semer burun olduğu tespit edilmiştir.

ED'nin oluşmasına neden olan gen bozuklukları (Eda, Edar, Edaradd) diş gelişimi, diş sayısı, kuron biçimi ve mine oluşumunda rol oynamaktadır. Ayrıca Edar geni taurodontizm oluşumuyla ilişkilendirilmiştir (15). Çalışmadaki ED'li hastaların diş ilgili olarak biçim (%75), kök şekil (%6) ve sayı (%100) anomalileri görülmüştür. Ancak taurodontizm oluşumuyla ilgili bulguya rastlanılmamıştır.

ED ile ilgili yapılan bir çalışmada EDAR gen bozukluğu seyrek saç, kirpik ve kaşlar; diş eksikliği, semer burun ve sarkık dudaklar oluşmasına neden olduğu bildirilmiştir (16). Çalışmamızda genetik araştırma yapılmamakla birlikte benzer bulguların hastalarda olduğu tespit edilmiştir.

ED vakaları diş hekimliğinde özel bir yere sahiptir. Çiğneme fonksiyonu, ortognatik problemler, büyüme, ağız ve diş sağlığı açısından profesyonel, çok disiplinli bir yaklaşım gerektirir (3).

ED'nin temel bulguları oral ve maksillofasial bölgede oluşmaktadır. Bu bulgular ile birlikte sistemik ve deri bulguları da meydana gelebilmektedir. Oral bulgular estetik ve çiğneme problemlerine neden olurken maksillofasial bulgular estetik problemlere neden olmaktadır.

Tüm bu problemler hastanın yaşam kalitesini olumsuz etkilemektedir. Diş hekimliğinde konservatif ve protetik tedaviler ile hastanın ED'den kaynaklı diş anomalilerinin tedavisi hastanın yaşam kalitesi üzerinde olumlu etkiler oluşturmaktadır. Bu hastalar da hastalığın teşhisinde ve yaşam kalitesini artırmaya yönelik olarak tıp ve diş hekimlerinin koordineli çalışması oldukça önem kazanmaktadır.

KAYNAKLAR

- Olivares JM, Hidalgo A, Pavez JP, Benadof D, Iribarra R. Functional and esthetic restorative treatment with preheated resins in a patient with ectodermal dysplasia: a clinical report. *J Prosthet Dent* 2017; 4: 526-9.
- Doğan MS, Akbaba MH, Yavuz İ, et al. Oral rehabilitation of patients with ectodermal dysplasia: cases series. *Int J Health Sci* 2016; 4: 59-68.
- Doğan MS, Callea M, Yavuz İ, et al. An evaluation of clinical, radiological and three-dimensional dental tomography findings in ectodermal dysplasia cases. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal* 2015; 20: 340-6.
- Atalay AA, Fatoş Ö, Abuaf K. Ektodermal displazi deri fragilite sendromu. *Turk J Dermatol* 2014; 2: 114-7.
- Theiler M, Frieden IJ. Highpotency topical steroids: An effective therapy for chronic scalp inflammation in rappodgkin ectodermal dysplasia. *Pediatr Dermatol* 2016; 33: 84-7.
- Wang HW, Wang F, Huang W, Zhou WJ, Wang YP, Wu YQ. Morphometric analysis of maxillofacial bone in 48 patients with ectodermal dysplasia. *Shanghai Kou Qiang Yi Xue* 2017; 26: 193-7.
- Aladağ BU, Yılmaz FN, Koçak N, Annagür A. A case of ectrodactyly, ectodermal dysplasia, cleft lip and palate syndrome associated with hydrocephaly. *Cukurova Med Journal* 2013; 38: 531-5.
- Saltnes SS, Jensen JL, Sæves R, Nordgarden H, Geirdal AØ. Associations between ectodermal dysplasia, psychological distress and quality of life in a group of adults with oligodontia. *Acta Odontol Scand* 2017; 75: 564-72.
- De Alencar NA, Reis KR, Antonio AC, Maia LC. Influence of oral rehabilitation on the oral health-related quality of life of a child with ectodermal dysplasia. *J Dent Child* 2015; 82: 36-40.
- Callea M, Cammarata-Scalisi F, Willoughby CE, et al. Clinical and molecular study in a family with autosomal dominant hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Arch Argent Pediatr* 2017; 115: 34-8.
- Alsayed HD, Alqaltni NM, Alzayer YM, Morton D, Levon JA, Baba NZ. Prosthodontic rehabilitation with monolithic, multichromatic CAD-CAM complete overdentures in an adolescent patient with ectodermal dysplasia: A clinical report. *J Prosthet Dent* 2017; 10: 08-10.
- Quintanilha LELP, Carneiro-Campos LE, Antunes LAA, Antunes LS, Fernandes CP, Abreu FV. Prosthetic rehabilitation in a pediatric patient with hypohidrotic ectodermal dysplasia: A case report. *Gen Dent* 2017; 65: 72-6.
- Gündüz AS, Devcioğlu KJ, Ozer T, Yavuz I. Craniofacial and upper airway cephalometrics in hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Dentomaxillofac Radiol* 2007; 36: 478-83.
- Kekliçci U, Yavuz I, Tunik S, Ulku ZB, Akdeniz S. Ophthalmic manifestations in patients with ectodermal dysplasia syndromes. *Adv Clin Exp Med* 2014; 23: 605-10.
- Fons Romero JM, Star H, Lav R, et al. The impact of the eda pathway on tooth root development. *J Dent Res* 2017; 96: 1290-7.
- Torkamandi S, Gholami M, Mohammadi-Asl J, Rezaie S, Zaimy MA, Omrani MD. A novel splice site mutation in the *EDAR* gene causes severe autosomal recessive hypohidrotic (Anhidrotic) ectodermal dysplasia in an Iranian family. *Int J Mol Cell Med* 2016; 5: 260-3.

Mehmet Sinan DOĞAN 0000-0002-3089-1305
Osman ATAŞ 0000-0003-0059-3603
İzzet YAVUZ 0000-0001-6953-747X
Samet TEKİN 0000-0001-8883-8307