

Kleidokraniyal Displazi

Cleidocranial Dysplasia: Case Report

Nebiha Hilal BİLGE,^a
İbrahim Şevki BAYRAKDAR,^a
Kader AZLAĞ,^a
Fatma ÇAĞLAYAN^a

^aAğız, Diş ve Çene Radyolojisi AD,
Atatürk Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi,
Erzurum

Geliş Tarihi/Received: 15.01.2015
Kabul Tarihi/Accepted: 28.05.2015

*Bu çalışma, Anatomi Günleri 2014
(20-23 Şubat 2014, Erzurum)'nde
poster olarak sunulmuştur.*

Yazışma Adresi/Correspondence:
İbrahim Şevki BAYRAKDAR
Atatürk Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi,
Ağız, Diş ve Çene Radyolojisi AD,
Erzurum,
TÜRKİYE/TURKEY
ibrahimsevkibayrakdar@gmail.com

ÖZET Kleidokraniyal displazi (KKD); nadir görülen, kalıtsal, otozomal dominant geçiş gösteren, anormal klavikula, genişlemiş sütürler ve fontaneler, süpernümere dişler, kısa boy ve diğer birçok dental ve iskeletsel anomali ile karakterize bir hastalıktır. Radyolojik değerlendirmede elde edilen bulgulardan açık sütürler, geniş fontaneler ve çok sayıda sürmemiş süpernümere diş varlığı KKD'nin tanısı için patognomiktir. Bu çalışmanın amacı, diş hekimliği kliniğine diş ağrısı şikâyetiyle başvuran ve klinik-radyolojik değerlendirmeler sonucunda tesadüfi olarak KKD tanısı konulan 15 yaşındaki erkek hastanın ağız içi ve genel bulgularını sunmak; pek çok dental ve kraniyofasiyal anomali görülen bu olguların tespitinde diş hekimlerinin rolü olabileceğini ve bu olguların diş hekimleri tarafından değerlendirilmesi gerektiğini vurgulamaktır.

Anahtar Kelimeler: Diş hekimliği; kleidokraniyal displazi; tanı

ABSTRACT Cleidocranial dysplasia (CCD) is rare, hereditary, autosomal dominant anomaly characterized by abnormal clavicle, enlarged sutures and fontanelles, supernumerary teeth, short stature and many other dental and skeletal diseases. Findings that are open sutures, large fontanelles and presence of many supernumerary teeth on radiological assessment are pathognomonic for the diagnosis of CCD. The purpose of the this case report is to present intraoral and general findings of a 15-year-old male patient applied with tooth pain and diagnosed incidentally with CCD as a result of clinical and radiological evaluation in our dental clinic, to show that dentist may play a role in the detection of these cases that have so many dental and craniofacial anomaly and to emphasize that these cases should be evaluated by a dentist.

Key Words: Dentistry; cleidocranial dysplasia; diagnosis

Türkiye Klinikleri J Dental Sci Cases 2015;1(3):159-62

Kleidokraniyal displazi (KKD), fontanelerin geç kapanması, kraniyal sütürlerin açık kalması, klavikula aplazisi veya hipoplazisi, süpernümere ve küçük boyutlu dişler, geniş simfizis pubis, dar pelvis, boy kısalığı ve diğer birçok iskeletsel anomali ile karakterize, nadir görülen, otozomal dominant kalıtımla geçen bir hastalıktır.¹ KKD hastalarında süt dişlenmesinin uzun sürmesi ve daimi dişlerin geç sürmesi karakteristik olup, erişkin hastalar mikst dentisyona sahiptir. Bu hastalarda sıklıkla premolar bölgede görülmekle birlikte, çok sayıda gömük süpernümere diş mevcut olup, literatürde 63 sürmemiş süpernümere dişin bulunduğu bir olgu rapor edilmiştir.²

doi: 10.5336/dentalcase.2015-43632

Copyright © 2015 by Türkiye Klinikleri

KKD ilk kez Pierre Marie ve Paul Sain-ton tarafından 1898 yılında tanımlanmış olup, günümüze kadar “kleidokraniyal dizostozis”, “Marie ve Sain-ton hastalığı”, “mutasyonel dizostozis” gibi pek çok farklı isimle anılmıştır. Bu hastalıkla ilgili binden fazla olgu medikal literatüre girmiştir.

Bu çalışmanın amacı, diş hekimliği kliniğinde tesadüfi olarak teşhis edilmiş olan bir KKD olgunun bulgularını sunmak ve KKD'nin tanı ve tedavisinde diş hekimlerinin önemli rolleri olabileceğini vurgulamaktır.

OLGU SUNUMU

Kliniğimize diş ağrısı şikâyeti ile başvuran 15 yaşındaki erkek olgudan alınan anamnezde, 1,5 yaşında iken ateşli bir hastalık geçirdiği öğrenildi. Genel ve mental sağlığının normal olduğu saptanan olgunun aile bireylerinde herhangi bir anomali saptanmadı. Ağız içi klinik muayenesinde derin dentin çürüklü dişler ve diş eksiklikleri gözlenirken, ağızda mevcut dişlerde herhangi bir anomaliye rastlanmadı (Resim 1). Hastamızın genel durumunu değerlendirmek üzere panoramik radyografi alınmasına karar verildi. Panoramik radyografide derin çürüklü süt ve daimi dişler, enfekte süt dişleri, gömük daimi ve sünnümerer dişler gözlemlendi. Ağız içerisinde 13 daimi, 12 süt diş olmak üzere toplam 25 dişin varlığı gözlenirken, 24 adet dişin ise gömük olduğu saptandı (Resim 2). Olgunun ekstraoral muayenesinde geniş tabanlı



RESİM 1: Olgunun ağız içi görüntüsü.



RESİM 2: Derin çürüklü süt ve daimi dişler, enfekte süt dişleri, gömük daimi ve sünnümerer dişleri gösteren panoramik radyografi görüntüsü.

burunla birlikte hipertelorizme rastlandı. İskeletsel yüz yapısı ve dental bulguları göz önüne alındığında bir sendroma sahip olabileceği düşünülerek, lateral sefalometrik radyografi, antero-posterior kafa grafisi ve postero-anterior göğüs grafisi alınmasına karar verildi (Resim 3-5). Alınan radyografilerde kraniyal sütürlerin tam olarak kapanmadığı, maksillanın az gelişmesine bağlı yalancı-prognati geliştiği, klavikülaların aplazik olduğu saptandı. Paranasal sinüslerde ve zigomatik arkta herhangi bir anomaliye rastlanmadı. Olgudan omuzlarını birbirine değdirmesi istendiğinde bu hareketi kolayca yapabildiği gözlemlendi (Resim 6). Bütün bu anomaliler olgumuza KKD teşhisini koymamıza neden oldu. Olgunun ağızda bulunan problemleri süt dişleri çekildi ve restoratif tedavi gerektiren çürük dişler tedavi edildi. Olgu gömük ve sünnümerer dişlerinin değerlendirilmesi ve tedavi planlaması kliniğimizde yapıldıktan sonra tedavi için ağız, diş, çene cerrahisi ve ortodonti bölümlerine yönlendirildi.

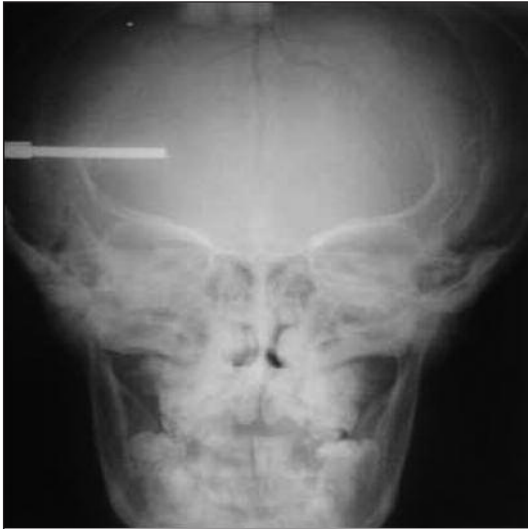
TARTIŞMA

KKD, kromozom 6p21 üzerinde lokalize olan, osteoblast farklılaşmasından sorumlu *RUNX2* genindeki heterozigot mutasyon sonucu oluşan, nadir görülen bir kemik gelişim bozukluğudur.³⁻⁶ Bu hastalığın tanısı karakteristik klinik ve radyolojik bulgulara göre konulmaktadır. Bu çalışmada, KKD tanısı karakteristik klinik ve radyolojik bulgular yardımıyla konulmuştur.

KKD otozomal dominant geçişli olmasına karşın, olguların %40'ında genetik geçiş tanımlanmamıştır (spontan mutasyon). Aynı ailede farklı fenotiplere sahip bireyler olabilir.⁷⁻¹⁰ Bu çalışmada



RESİM 3: Maksillanın az gelişmesine bağlı olarak meydana gelen mandibuler prognati oluşumunu gösteren lateral sefalometrik radyografi görüntüsü.



RESİM 4: Kraniyal sütürlerin tam olarak kapanmadığını gösteren antero-posterior kafa radyografisi görüntüsü.

olgunun ailesinde benzer fenotipe sahip bireylere rastlanmamıştır.

Servikal-torakal vertebra defektleri, torasik-lumbar skolyoz, kifoz ya da lordoz, kaburga-pelvik kemik anomalileri ile falanks, tarsal, metatarsal, karpal ve metakarpal kemiklerin anomalileri gibi iskeletsel bulgular, KKD hastalarında karşılaşılabilecek iskeletsel anomalilerdendir.¹¹

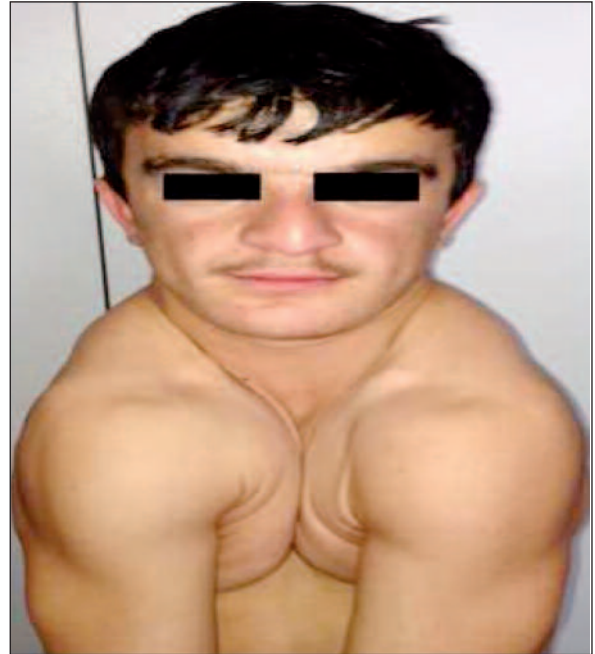
KKD'nin tanı koydurucu bulgusu, klaviküla aplazisi veya hipoplazisidir. KKD hastalarında yapılan radyolojik değerlendirmede elde edilen bulgulardan açık sütürler, geniş fontaneler ve çok sayıda sürme-

miş süpernumere diş tanıda belirleyici bulgulardır. Diğer bulgular arasında metopik suture ve ön fontanelin kapanmasındaki başarısızlık, hipertelorizm, maksilla ve paranasal sinüslerin az gelişmesi mevcuttur.¹²⁻¹⁴ Olgumuzda antero-posterior ve lateral sefalometrik radyografilerde karşımıza çıkan kraniyal sütürlerdeki açıklık öne çıkan bulgulardandır.

KKD'nin dental karakteristiğinde süt dişi retansiyonu, birçok süpernumere dişin varlığı ve daimi dişlerin sürmemesi mevcuttur.¹⁵ Süpernü-



RESİM 5: Klavikülaların aplazik olduğunu gösteren postero-anterior (PA) göğüs grafisi.



RESİM 6: Olgunun omuzlarını kolaylıkla birbirine dokundurabildiği görülüyor.

mere dişlerin gelişimi çoğunlukla mandibuler premolar ve maksiller anterior bölgede görülmektedir.¹⁶ Sürmesi gecikse de daimi molarlar genellikle olağan şekilde sürmektedir. Süt ve süpernümere dişlerin eliminasyonu daimi dişlerin sürmesini genellikle desteklemez.¹¹ KKD'li hastalarda sürnümerer dişlerin saptanması ve değerlendirilmesinde panoramik radyografiyi de içeren konvansiyonel radyografik teknikler önemli bir yer tutmasına rağmen, bu tip hastaların ortodontik ve

cerrahi tedavi planlamalarında üç düzlem üzerinde görüntü verebilmesi, düşük radyasyon dozu, yüksek görüntü kalitesinden ötürü konik ışınli dental volümetrik tomografiler kullanılabilir.¹⁷

Sonuç olarak, dental ve maksillofasiyal birçok anomaliyi barındıran KKD'li hastaların ilk tanılarında ve daha sonraki tedavi süreçlerinde diş hekimlerinin önemli görevleri vardır. Bundan dolayı KKD'li hastaların diş hekimleri tarafından değerlendirilmesi gerekmektedir.

KAYNAKLAR

- Chen BH, Chen LY, Jaw TH, Chao MC. Cleidocranial dysplasia: a rare case associated with congenital hypothyroidism and severe neonatal hyperbilirubinemia. *Kaohsiung J Med Sci* 1998;14(1):53-7.
- Yamamoto H, Sakae T, Davies JE. Cleidocranial dysplasia: a light microscope, electron microscope, and crystallographic study. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1989;68(2):195-200.
- Chen S, Santos L, Wu Y, Vuong R, Gay I, Schulze J, et al. Altered gene expression in human cleidocranial dysplasia dental pulp cells. *Arch Oral Biol* 2005;50(2):227-36.
- Yoshida T, Kanegane H, Osato M, Yanagida M, Miyawaki T, Ito Y, et al. Functional analysis of RUNX2 mutations in Japanese patients with cleidocranial dysplasia demonstrates novel genotype-phenotype correlations. *Am J Hum Genet* 2002;71(4):724-38.
- Guo YW, Chiu CY, Liu CL, Jap TS, Lin LY. Novel mutation of RUNX2 gene in a patient with cleidocranial dysplasia. *Int J Clin Exp Pathol* 2015;8(1):1057-62.
- Lee KE, Seymen F, Ko J, Yildirim M, Tuna EB, Gencay K, et al. RUNX2 mutations in cleidocranial dysplasia. *Genet Mol Res* 2013;12(4):4567-74.
- Mundlos S, Otto F, Mundlos C, Mulliken JB, Aylsworth AS, Albright S, et al. Mutations involving the transcription factor CBFA1 cause cleidocranial dysplasia. *Cell* 1997;89(5):773-9.
- Tanaka JL, Ono E, Filho EM, Castilho JC, Moraes LC, Moraes ME. Cleidocranial dysplasia: importance of radiographic images in diagnosis of the condition. *J Oral Sci* 2006;48(3):161-6.
- McNamara CM, O'Riordan BC, Blake M, Sandy JR. Cleidocranial dysplasia: radiological appearances on dental panoramic radiography. *Dentomaxillofac Radiol* 1999;28(2):89-97.
- Garg RK, Agrawal P. Clinical spectrum of cleidocranial dysplasia: a case report. *Cases J* 2008;1(1):377.
- Roberts T, Stephen L, Beighton P. Cleidocranial dysplasia: a review of the dental, historical, and practical implications with an overview of the South African experience. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol* 2013;115(1):46-55.
- Jensen BL, Kreiborg S. Craniofacial growth in cleidocranial dysplasia--a roentgencephalometric study. *J Craniofac Genet Dev Biol* 1995;15(1):35-43.
- Brueton LA, Reeve A, Ellis R, Husband P, Thompson EM, Kingston HM. Apparent cleidocranial dysplasia associated with abnormalities of 8q22 in three individuals. *Am J Med Genet* 1992;43(3):612-8.
- Jensen BL, Kreiborg S. Craniofacial abnormalities in 52 school-age and adult patients with cleidocranial dysplasia. *J Craniofac Genet Dev Biol* 1993;13(2):98-108.
- Dard M. Histology of alveolar bone and primary tooth roots in a case of cleidocranial dysplasia. *Bull Group Int Rech Sci Stomatol Odontol* 1993;36(3-4):101-7.
- Jensen BL, Kreiborg S. Development of the dentition in cleidocranial dysplasia. *J Oral Pathol Med* 1990;19(2):89-93.
- Arai Y, Tammisalo E, Iwai K, Hashimoto K, Shinoda K. Development of a compact computed tomographic apparatus for dental use. *Dentomaxillofac Radiol* 1999;28(4):245-8.