

# Williams (Elfin Facies) Sendromlu Bir Hastada Ağız İçi Bulgular (Vaka Raporu)

## ORAL FINDINGS IN THE WILLIAMS (ELFIN FACIES) SYNDROME (CASE REPORT)

Feridun BAŞAK\*, Erman AKBULUT\*\*, Cengiz ÖZÇELİK\*\*\*, Faik ÇOKPEKİN\*\*\*\*

\* Yrd.Doç.Dr.,GATA Dişhekimliği Bilimleri Merkezi Pedodonti A.D.,

\*\* Doç.Dr.,GATA Dişhekimliği Bilimleri Merkezi Pedodonti A.D.,

\*\*\* Dok.Öğr.Dt.,GATA Dişhekimliği Bilimleri Merkezi Pedodonti A.D.,

\*\*\*\*Prof.Dr.,GATA Dişhekimliği Bilimleri Merkezi Pedodonti A.D, ANKARA

### Özet

**Amaç:** Makalemizde. 12 yaşındaki Williams sendromlu bir erkek çocuk, özellikle dişhekimliği açısından değerlendirilmiş ve olgu olarak sunulmuştur.

**İlaka Raporu:** Williams sendromu ilk olarak, birbirinden farklı 4 çocukta, 1961 yılında tanımlanmıştır. Hastamızın yüzü, Williams sendromunda görülen tipik yüz görünümüne (elfin faciès) sahipti. Yanaklar dolgun, açık ve geniş görümlü ağız, öne doğru uzamış ve gevşek üst dudak, sarkık alt dudak, kepçe kulaklar mevcuttu. Ayrıca hastamızda subvalvular ve supravulvular aort stenozu, minimal aort yetersizliği vardı. Hastanın ağız içi muayenesinde çok sayıda çürük diş saptanmış ve hastada 1. sınıf ortodontik anomali ve open-bite tespit edilmiştir.

**Sonuç:** Çok nadir bir anomali olan Williams sendromu bir olgu nedeni ile dişhekimliği açısından incelenmiştir Williams sendromunda temel problemlerin kalp-damar sistemi ile ilgili olmasına rağmen hastamızda, özellikle ortodontik problemler olmak üzere çeşitli dental problemler de tespit edilmiştir.

**Anahtar Kelimeler:** Williams sendromu, Eltin faciès, Supravulvularaortstenozu

T Klin Diş Hek Bil 1998, 4:27-33

Williams Sendromu (WS) ilk olarak, birbirinden farklı 4 çocukta, 1961 yılında Williams ve arkadaşları tarafından tanımlanmıştır. Bu tanımlamada anomalinin bir üçlü anomali ile karakterize olduğu belirtilmiştir. Bunlar, özel bir yüz görünümü, supravulvular aort stenozu (SVAS) ve mental retardasyondur (1). Hastalığa ayrıca Elfin faciès send-

**Geliş Tarihi:** 20.03.1997

**Yazışma Adresi:** Dr. Feridun BAŞAK  
GATA Dişhekimliği Bilimleri Merkezi  
Pedodonti A.D.,  
06018Etlik/ANKARA

T Klin .1 Denial Sci 1998. 4

### Summary

**Purpose:** In this article. 12 years old male child with Williams syndrome has been evaluated especially from stand point of dentistry and represented as a case report.

**Case Report:** Williams syndrome was first described in four unrelated children in 1961. The classic elfin fades was quite apperent on the patient. Patient hadfull and dependent cheeks, open mouth, loose and prominent upper lip, droop lower lip, prominent ears. He had a/so subvalvular and supravulvular aortic stenosis and minimal aortic deficiency. Many decay and class 1 orthodontic abnormality and open-bite were determined.

**Conclusion:** Williams syndrome which is a rare abnormality was evaluated from stand point of dentistry and was presented as a case report. Although basic problems in Williams syndrome were related with cardiovascular system, in this case various dental and especially orthodontic problems were determined.

**Key Words:** Williams syndrome, Elfin faciès, Supravulvularaorticstenosis

T Klin J Dental Sci 1998, 4:27-33

romu, Williams-Beuren sendromu, supravulvular aort darlığı sendromu adlan da verilmektedir (2-4).

Günümüzde WS ile ilgili problemler çok geniş bir şekilde belirlenmiştir: SVAS haricindeki diğer vasküle'r stenozlar, hipertansiyon, çocuk hiperkalsemisi, zayıf gelişim ve/veya bebeklik döneminde gelişim bozukluğu, kas-iskelet problemleri, böbrek anomalileri, öğrenme bozukluğu / dikkat bozuklukları ve/veya mental retardasyon (3,5,8).

Pek çok WS'lu hastada SVAS dışında periferel pulmoner arterlerde de stenoza, aort hipoplazisine, atriyal veya ventrikuler septal defektlere rastlanı-

(9,10). Bazı hastalarda nefrokalsinozis gelişir ve bu da renal fonksiyonları azaltır (11,12). Ayrıca özellikle motor fonksiyonlarda olmak üzere çeşitli nörolojik disfonksiyonlar da görülür.

Yüzdeki peri yüzü görünümü hayatın ilk yılının sonundan, üçüncü yılın sonuna kadar görünmektedir. Hastalarda geniş alın, dolgun yanaklar, kısa göz kapağı çizgileri, konverjan şaşılık, öne doğru çıkıntılı burun delikleri, çökük burun, kepçe kulaklar, mavi renkli göz ve yıldız şeklinde iris, uzun filtrum, açık ve geniş görünümlü ağız, öne doğru uzamış ve gevşek üst dudak, sarkık alt dudak, boğuk ses karakteri bulunmaktadır. Ayrıca genel olarak çukur göğüs, hipoplazik tırnaklar, küçük penis, inguinal ve umbilikal herni de WS'lu hastalarda sık rastlanmaktadır (3).

WS'nun etyolojisi bilinmemektedir. Literatürde yayınlanan yaklaşık 100 olgunun hepsi de sporadiktir. WS' undaki klinik özellikler, intrauterin hayatta oluştuğunu desteklemektedir. Anne veya çocuğun aşırı miktarda D vitamini alması ile ilgili olduğuna dair bir delil yoktur. Plasental bir bozukluğa bağlı olarak fetal **senim** kalsiyum seviyesinin artmasına bağlı olarak oluşabileceği şeklinde bir hipotez vardır (8).

WS'unda prénatal gelişim gecikmesine sıklıkla rastlanır. Bu durum doğumdan sonra da devam eder. Ancak %75 oranında gelişim normale döner. Mikrocefaliye de rastlanabilir. Bebeklik döneminde, WS' lu hastalarda huysuz olma eğilimi vardır. Çocukluk döneminde çocuk çok konuşkan, geveze olma eğilimi gösterir ve %15 oranında davranış problemlerine rastlanır (9). WS'lu erişkinler ise kendilerini emniyette hissettikleri bir çevrede ikamet ederler (8). Çocukların IQ değerleri 41-80 arasındadır (ortalama 56) (8,13).

Williams ve ark. (1), bazı hastalarda maloklüzyon ve mandibuler prognatizme rastlandığını ancak bunun sendromun bir bulgusu olarak değerlendirilmemesi gerektiğini belirtmişlerdir. İlk olarak Buren ve ark. (14), dental anormalliklerin WS' nun bir parçası olduğunu bildirmişlerdir. Hipodonti WS' lu hastaların çoğunda bulunmaktadır. Ayrıca mikrodonti, yüksek çürük oranı (15), oligodonti, mine hipoplazisine de sıklıkla rastlanmaktadır (-2).

### Vaka Raporu

12 yaşında bir erkek çocuk GATA Dişhek. Bil. Merk. Pedodonti Ab.D.' na çürük dişleri için müracaat etti. Hastaya Hacettepe Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ab.D.'da 1989 yılında WS teşhisi konduğu ve bir süre orada takip edildiği, daha sonra GATA Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ab.D.'nca takibinin devam ettiği yapılan anamnez sırasında tespit edilmiştir. GATA Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ab.D. ile temasa geçilmiş ve hastanın sistemik problemleri öğrenilmiştir. Hastada çok önemli bir gelişim geriliği gözlenmemesine rağmen IQ derecesinin düşük olduğu (60) anlaşılmıştır. Kalp-damar sistemi açısından hastada supravalvular ve subvalvular aort stenozu, minimal aort yetersizliği, minimal infundibuler ve valvular pulmoner stenoz olduğu öğrenilmiştir.

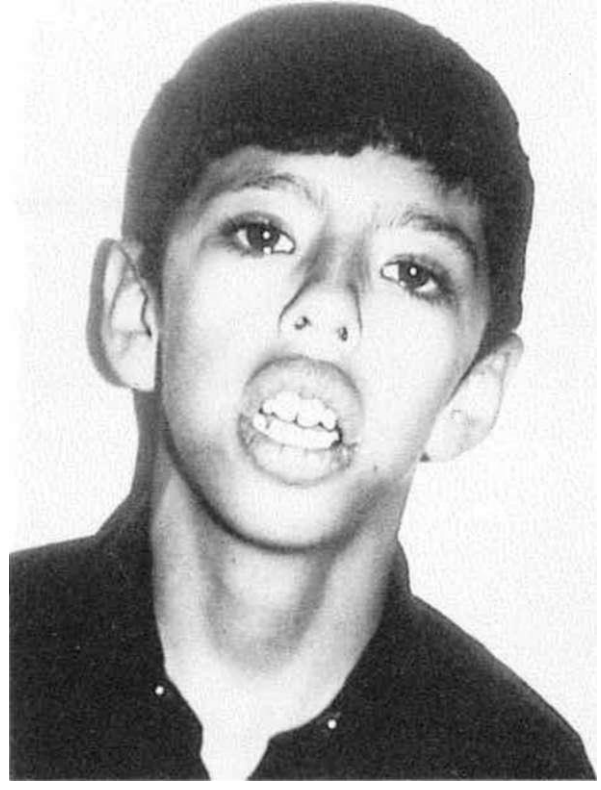
Hastanın cepheden ve profilden alınmış fotoğraflarında da açıkça görüldüğü gibi, yüzünde Williams sendromuna ait tipik yüz görünümü mevcuttur (Resim 1,2). Hastanın yanakları dolgun; açık ve geniş görünümlü ağız; öne doğru uzamış ve gevşek üst dudak, sarkık alt dudak; kepçe kulaklar mevcuttur. Ailesinin bildirdiğine göre hastanın huysuz olduğu, çok konuşkan olduğu anlaşılmıştır.

Hastanın yapılan ağız içi muayenesinde sağ alt 6 ve sol üst 6 no' lu dişlerin kronlarının çürümeye bağlı olarak tamamen harap olduğu, sol alt III no'lu dişte geniş olmak üzere, sağ alt III ve IV ve sol alt 6 no'lu dişlerde çürük lezyonu görülmüştür (Resim 3,4). Ayrıca hastanın sağ üst 6 no'lu dişi eksiktir (Resim 4,5). Ailesi bu dişin çekildiğini bildirmiştir. Sol üst yarım çenenin azılar bölgesinde süt dişlerine ait kök kalıntıları mevcuttur. Bunlara ek olarak sağ alt 3 no' lu diş sağ alt 2 ve sağ alt III no' lu dişlerin arasından sağ alt III no'lu diş düşmeden sürmeye başlamıştır (Resim 5,6).

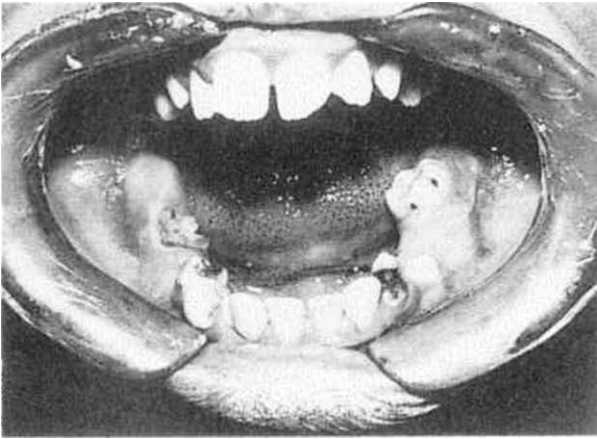
Hastadan ayrıca panoramik radyografi de alınmıştır. Bu radyografiye göre sağ alt III ve IV ve sol alt III no'lu dişlerin düşmek üzere olduğu görülmektedir. Ayrıca hastanın sağ üst 6 no'lu dişinin eksik olduğu, sağ üst 7 no'lu dişin 6 no'lu dişin yerini aldığı ve sürmeye başladığı anlaşılmıştır. Hastanın sol alt-üst ve sağ alt çenedeki 7 no'lu dişlerinin de sürmeye başladığı görülmektedir. Hastanın sağ-sol alt yirmi yaş dişlerinin kronları oluşmaya başlamıştır. Bunların dışında hastadan alınan panoramik radyografide sağ alt 6 no'lu



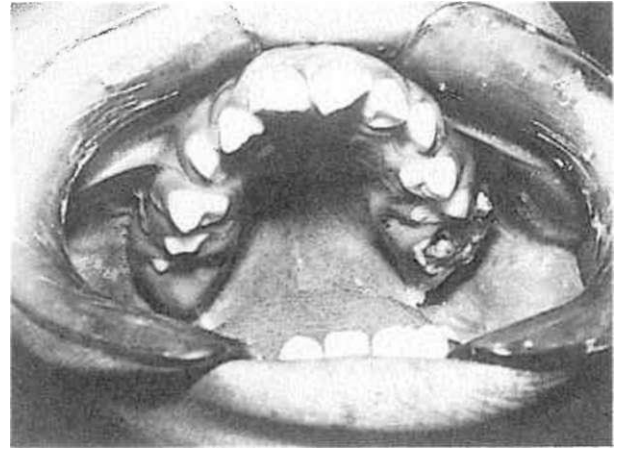
Kesim 1. Hastanın yan yüz görünümü.



Resim 2. Hastanın cepheden görünümü.



Resim 3. Hastanın alt çene dişlerinin görünümü.

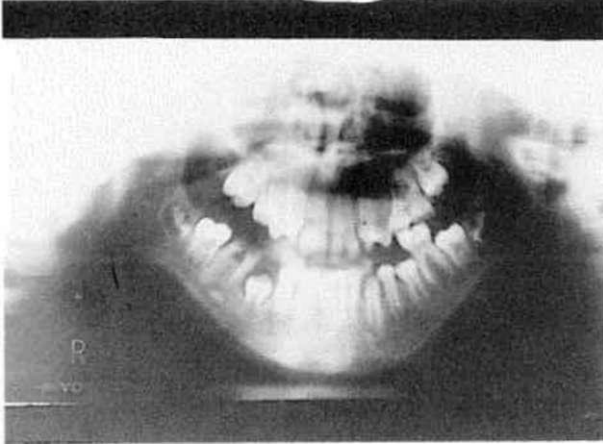


Resim 4. Hastanın üst çene dişlerinin görünümü.

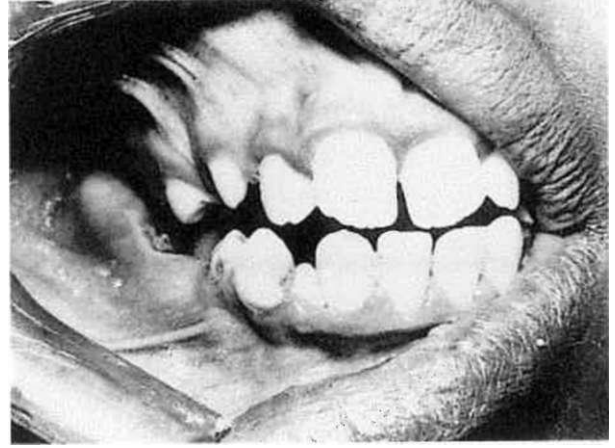
dışın nızial kök ucu hizasında alt çene kemiğinin korpusunda radyopak, düzenli hudutlara sahip bir görüntü de izlenmektedir (Resim 5).

Hastanın ortodontik problemlerinin anlaşılabilmesi için sefalometrik radyografisi alınmış

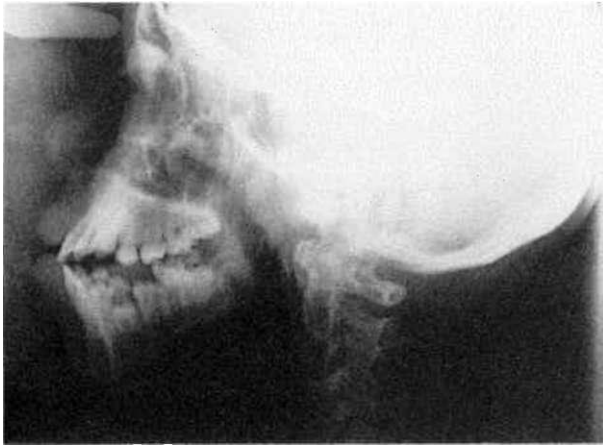
(Resim 7) ve sefalometrik analizleri yapılmıştır (Tablo 1). Hastanın sefalometrik çizimi de Şekil 1'de gösterilmiştir. Bu incelemeler sonunda hastanın iskeletsel I. sınıf anomaliye (alt ve üst çeneler kafa kaidesine göre normal konumda) sahip



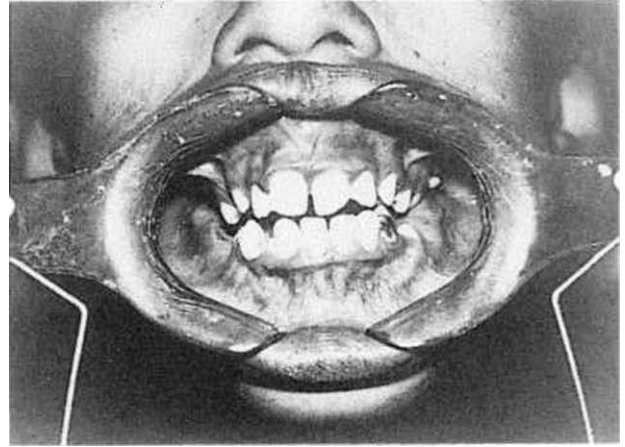
Kesim 5. Hastanın panoramik radyografisi.



Resim 6. Hastanın çeneleri kapanış pozisyonunda iken, sağ taraftaki dişlerinin görünümü.



Resim 7. Hastanın sefalometrik radyografisi.



Resim 8. Hastanın dişleri kapanış pozisyonunda iken ağız içi görünümü.

olduğu anlaşılmıştır. Hastada ramus boyu kısa, korpus boyu ve efektif mandibular boyutu normal sınırlar içindedir. Gonial açı artmıştır. Çene ucu ve mandibula posterior rotasyondadır. Spinalar düzlemi anterior rotasyon göstermektedir. Hastada uzun yüz mevcuttur. Özellikle alt ön yüz yüksekliği artmıştır. Bunların dışında hastada iskeletsel open-bite mevcuttur (Resim 8).

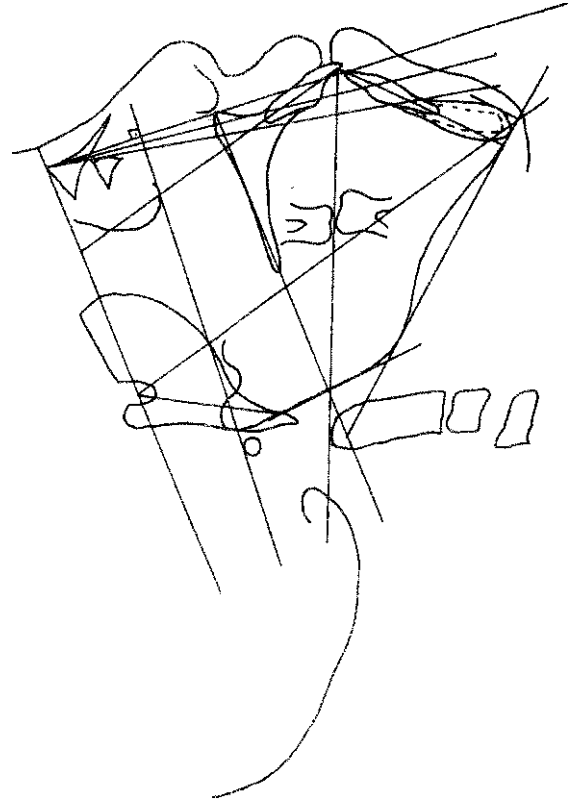
Hastanın ortodontik problemleri haricindeki gerekli bütün dişhekimliği tedavileri yapılmıştır. Ortodontik problemlerinin tedavisi hastanın IQ derecesinin düşük olması ve tedaviye yatkın olmaması sebebi ile yapılmamıştır.

Hastanın sol üst yarım çenesinin azıllar bölgesinde mevcut olan süt dişlerine ait kök kalıntıları ile aşırı kron harabiyeti gösteren sol üst 6 no'lu dişi çekilmiştir (Resim 9). Ayrıca hastanın alt çenesinde sağ alt III, IV ve aşırı kron harabiyeti gösteren 6 no'lu dişleri ile sol alt III no'lu dişleri de çekilmiştir (Resim 10). Hastanın sol alt 6 no'lu dişine de indirek kuafaj tedavisi ile amalgam restorasyon yapılmıştır (Resim 11).

Hastadan, dişhekimliği ile ilgili açıklanan tedavileri tamamlandıktan sonra alınan panoramik radyografide de mevcut sürekli dişlerin sürmelerine devam ettikleri görülmektedir (Resim 12). Ayrıca 9 ve 10 no'lu resimlerde de görüldüğü gibi hastanın

Tablo 1. Olgunun sefalometrik analiz sonuçları

SNA (°)	83
SNB (°)	80
ANB (°)	4
SADDLE AÇISI (°)	121
ARTİKÜLER AÇI (°)	146
GONIAL AÇI (°)	144
N - S - Gn (°)	76
SN - SpaSpp (0)	1
SN - Occ (°)	23
SN - MGo (0)	50
I - SN (°)	104
I - MGo (°)	86
I - I (°) I	20
SpaSpp - MGo (°)	49
FH / MP (°)	45
SGo : NM	(69/129) %60
NV - A (mm)	4
NV - Pog (mm)	22
Co - A (mm)	88
Co - Pog (mm)	114
N - Me (mm)	129
N - ANS (mm)	51
ANS - Me (mm)	82



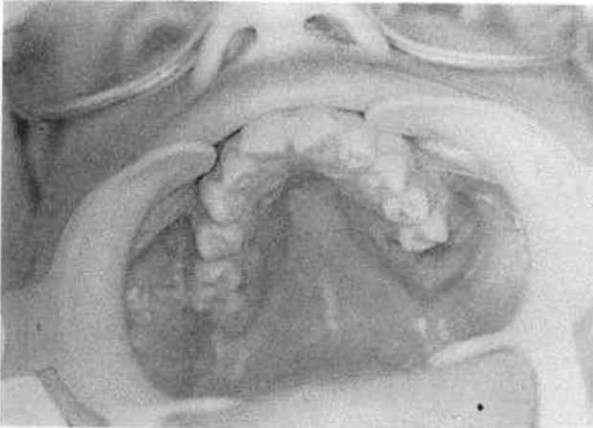
Şekil 1. Olgunun sefalometrik çizimi.

alt ve üst çenesindeki süt dişleri tamamen dökülmüş ve sürekli dişlerinin çoğunluğu yerlerini almıştır.

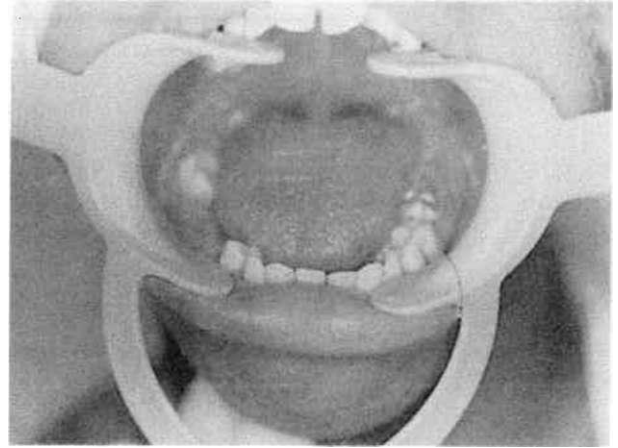
#### Tartışma

WS ile ilgili olarak yaptığımız literatür taramasında çok az sayıda WS'nu dişçikimliği açısından

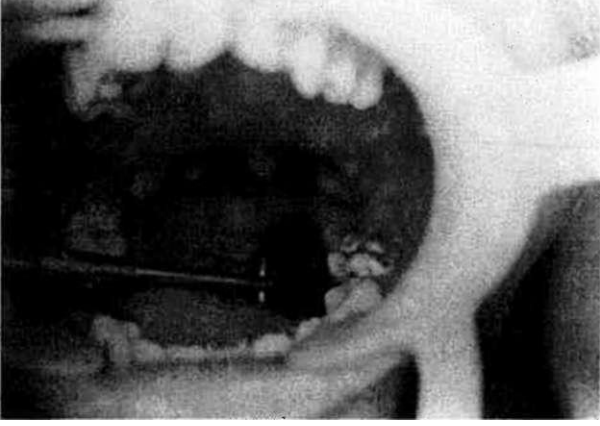
dan değerlendiren araştırmaya rastladık. Bu araştırmalardan en kapsamlısı ise 45 WS' lu hasta üzerinde yapılan Hertzberg ve ark. (15)'na ait olanıdır.



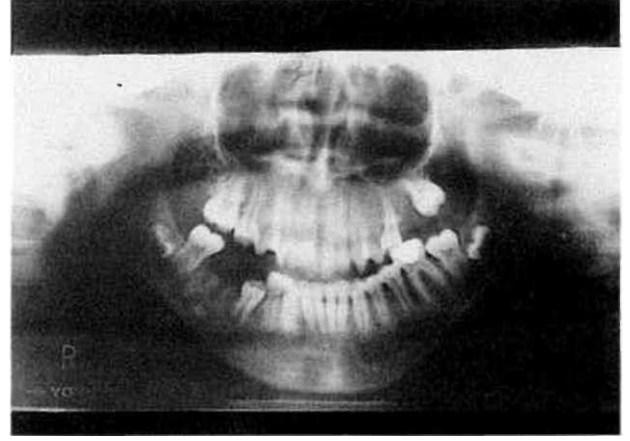
Resim 9. Hastanın tedavi sonrası üst çenesinin görünümü.



Resim 10. Hastanın tedavi sonrası alt çenesinin görünümü.



Resim 11. Hastanın sol alt 6 no' lu dişinin tedavi sonrası görünümü.



Resim 12. Hastanın tedavi sonrası çekilen panoramik radyografisi.

WS'Iu hastalarda görülen dolgun yanaklar, kepçe kulaklar, açık ağız, gevşek ve dolgun üst dudak, sarkık alt dudak (3,8) bu hastada da mevcuttu.

Hertzberg ve ark. (15)'mn yaptıkları çalışmada incelenen hastaların %50'sinde dişlerarası diastemalar olduğu bildirilmiştir. Bu durum, hastamızın karışık dişlenme döneminde olması nedeni ile yeterince değerlendirilememiştir.

Boraz (2) WS'nda oligodonti, mine hipoplazisi ve diş çürüğüne çok sık rastlandığını bildirmiştir. Hertzberg ve ark. (15) da yaptıkları çalışmada hipodontiye %11.1 oranında, mine hipoplazisine süt dişlerinde %9.4, sürekli dişlerde ise %18.5 oranında rastladıklarını bildirmişlerdir. Ancak hiçbir hastada yaygın bir hipoplaziye rastlanmamışlardır. Lai ve Seow (16) hipodonti oranını %6.4, Gorlin ve ark. (17) ise hipodonti oranını süt dişlerinde %3.1 olarak bildirmişlerdir.

Bu hastada ise ağızda mevcut dişlerde mine hipoplazisine rastlanmamıştır. Ayrıca klinik ve radyografik bulgulara göre hipodonti mevcut değildir. Hastanın sağ üst 6 no'lu dişi eksiktir. Bu dişin çekildiği ailesi tarafından bildirilmiştir. Hastada sadece sağ alt III, IV, 6, sol alt 6 ve sol üst 6 no' lu dişlerde çürük mevcuttur. Ayrıca sol üst IV ve V no'lu dişlerin kökleri bu dişlerin çürümelerinden sonra ağızda persiste kalmışlardır.

Boraz (2) sunduğu vakada önemli bir gelişim gecikmesi ve diş sürmelerinde gecikme olduğunu bildirmiştir. Hertzberg ve ark (15) ise böyle bir

sürme gecikmesine araştırmalarında rastlanmamışlardır. Bizim de hastamızda yaşma göre normal denebilecek ölçülerde diş sürmesi mevcuttu.

Goodman ve ark. (3) süt molarlarında anormal bir morfoloji (bud shaped: tomurcuk şekilli) olduğunu belirtmiştir. Aynı şekilde Beuren (14) WS'Iu hastalarda molar dişlerindeki morfoloji bozukluğunu karakteristik olarak değerlendirmişlerdir. Ancak Hertzberg ve ark. (15) sadece bir hastalarında anormal morfolojili molar dişe rastlamışlardır. Fakat aynı araştırmacılar inceledikleri 45 WS' lu hastanın %29.6'sında sürekli kesicilerde anormal morfoloji gözlediklerini bildirmişlerdir. Bu hastada klinik ve radyolojik gözlemlerimizde herhangi bir anormal diş morfolojisine rastlamadık.

Hertzberg ve ark. (15) yaptıkları çalışmada open-bite oranını süt dişlerinde %26.7, karışık dişlenme dönemi ve sürekli dişlerde %36.4 olarak bulmuşlardır. Ayrıca aynı araştırmacılar anterior crossbite oranını %40.5, posterior crossbite oranını %21.6 olarak tespit etmişlerdir.

Biz de hastada iskeletsel open-bite tespit ettik. Hastanın özellikle alt ön yüz yüksekliği artmıştı.

#### KAYNAKLAR

1. Williams JCP, Barratt-Boyes, Lowe JB: Supravalvular aortic stenosis. Circulation 24: 1311, 1961
2. Boraz AR: Williams (Elfin Facies) syndrome: Review of the literature and report of a rare case. J Dent Child Jan-Feb: 57, 1991

3. Goodman RM, Gorlin RJ: Atlas of the Face in Genetic Disor-ders. 2nd ed., St Louis, The C.V. Mosby Co., 1977, s: 536
4. Scully C, Welburg R: Color Atlas of Oral Disease in Children and Adoloescent. Barcelona, Wolfe Publishing, 1994, s:44
5. Hallidie-Smith KA, Karas S: Cardiac anomalies in Williams-Beuren syndrome. Arch Dis Child 63: 809, 1988
6. Morris CA, Demsey A, Leonard CO, Dilts C, Blackburn BL: Natural history of Williams syndrome: physical characteristics. J Pediatr 113: 318, 1988
7. Kaplan P, Kirschner M, Watters G, Costa MT: Contractures in patients with Williams syndrome. Pediatr 84: 895, 1989
8. Jones KL: Smith' s Recognizable Patterns of Human Malformation. Philadelphia, London, Toronto, Montreal, Sidney, Tokyo, W.B. Saunders Company, 1988, s: 106
9. Bchrman RE, Vaughan VC: Nelson Textbook of Pediatrics. Philadelphia, W.B. Saunders, 1983, s: 147, 1658
10. McCue CM, Mauck HP, Mitler WW, et al: Cardiovascular diseases; in Maurer HM: Pediatrics. New York, Churchill Livingstone, 1983, s: 404
11. Culler FL, Jones KL, Deftos LJ: Impaired calcitonin secretion in patients with Williams syndrome. J Pediatr 107: 720, 1985
12. Stanley JC, Fry WJ: Pediatric renal artery occlusive disease and renovascular hypertension: etiology, diagnosis and operative treatment. Arch Surg 116: 669, 1981
13. Bennett FC, LaVeck B, Sells CJ: The Williams elfin facies syndrome: The psychological profile as an aid in syndrome identification. Pediatrics 61: 303, 1978
14. Beuren AJ, Schulze C, Eberle P, Harmjanz D, Apitz J: The syndrome of supraaortic stenosis, peripheral pulmonary stenosis, mental retardation and similar facial appearance. Am J Card 13: 471, 1964
15. Hertzberg J, Nakisbendi L, Needleman HL, Pober B: Williams syndrome-oral presentation of 45 cases. Pediatr Dent 16(4): 262, 1994
16. Lai PY, Seow WK: A controlled study of the association of various dental anomalies with hypodontia of permanent teeth. Pediatr Dent 11: 291, 1989
17. Gorlin RJ, Cohen MM, Levin LS: Syndromes of the Head and Neck. New York, Oxford University Press. 1990, s: 143, 937