

Amelogenesis İmperfekta Olgularında İnterdisipliner Yaklaşımlar: İki Olgu Sunumu

Interdisciplinary Approaches in Case of Amelogenesis Imperfecta: Two Case Report

A. Semih ÖZSEVİK,^a
Samet TOSUN,^a
Emine Şirin KARAARSLAN,^b
İrfan ŞİMŞEK,^c
Fatih SARI^d

^aRestoratif Diş Tedavisi AD,
^aProtetik Diş Tedavisi AD,
Gaziantep Üniversitesi
Diş Hekimliği Fakültesi, Gaziantep
^bRestoratif Diş Tedavisi AD,
Gaziosmanpaşa Üniversitesi
Diş Hekimliği Fakültesi, Tokat
^cProtetik Diş Tedavisi AD,
Adıyaman Üniversitesi
Diş Hekimliği Fakültesi, Adıyaman

Geliş Tarihi/Received: 12.05.2015
Kabul Tarihi/Accepted: 08.06.2015

*Bu çalışma, 18. Restoratif Diş Tedavisi
Anabilim Dalları Toplantısı ve Sempozyumu
(26-28 Ekim 2013, Kayseri)'nda poster olarak
sunulmuştur.*

Yazışma Adresi/Correspondence:
Samet TOSUN
Gaziantep Üniversitesi
Diş Hekimliği Fakültesi,
Restoratif Diş Tedavisi AD, Gaziantep,
TÜRKİYE/TURKEY
samettosun06@gmail.com

ÖZET Amelogenesis imperfekta (AI), süt ve daimi dişlerde minenin oluşumunu etkileyen genetik bir hastalıktır. Ameloblastların normal dışı farklılaşmasıyla minenin yokluğu veya zayıf gelişimi şeklinde görülmektedir. Dişlerde mine hipoplazisi/hipomatürasyonu veya hipokalsifikasyonu ile karakterizedir. Bu tür vakalarda estetik ve fonksiyonel iyileştirmeler gerekebilmekte ve bunların tedavisinde hastanın yaşı, sosyoekonomik durumu, AI tipi, periodontal durumu, hastalığın şiddeti ve hastanın uyumu gibi faktörlerin gözden geçirilmesi gerekmektedir. Bu hastaların restorasyonu, dişlerin fonksiyonel ve estetik özelliklerinin yeniden kazandırılması ve korunması üzerine olmalıdır. Bu çalışma, cerrahi, restoratif ve protetik tedavilerin multidisipliner yaklaşımıyla yürütülmüştür. Bu çalışmada; dişlerinde şekil, büyüklük ve renk problemi olan ve çiğneme sıkıntısı bulunan iki kadın olgu değerlendirilerek; diş kayıplarını gidermek, estetiği sağlamak ve çiğneme fonksiyonunu düzelenmek amaçlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Amelogenesis imperfekta; kompozit dental resin; seramikler

ABSTRACT Amelogenesis imperfecta (AI) is a genetic disorder that causes defective enamel development in both the primary and permanent dentitions. AI results in poor development or the complete absence of the enamel of the teeth caused by improper differentiation of ameloblasts. It can be characterized by enamel hypoplasia and/or hypomaturation or hypocalcification of the existing teeth. Esthetic and functional rehabilitations in AI cases are challenging and should consider individual aspects, such as age, socioeconomic status, AI type, periodontal condition, severity of the disorder and most importantly, the patient's cooperation. This paper considers the interdisciplinary management of restorative, surgical and prosthetic treatments. Two female patients which including size, shape, and shade of teeth, and poor masticatory efficiency were evaluated in these cases. The specific objectives of this treatment were to eliminate tooth loss, enhance esthetics, and restore masticatory function.

Key Words: Amelogenesis imperfecta; composite dental resin; ceramics

Türkiye Klinikleri J Dental Sci Cases 2015;1(3):204-8

Amelogenesis imperfekta (AI), herhangi bir sistemik hastalık olmaksızın süt ve daimi dişlerde mineni etkilemesiyle karakterize, nadir görülen genetik bir hastalıktır.^{1,2} AI'de, minedeki irregüler yapıya ek olarak konjenital diş kayıpları, anterior open bite, pulpal kalsifikasyonlar, dentin displazileri, kök ve kron rezorpsiyonları, hipersementoz, kök malformasyonları ve dişlerin erüpsiyonunda anormallik görülebilmektedir.³ AI için çok sayıda sınıflandırma yapılmıştır. Bunlar arasında en çok kabul edilen; Witkop tarafından 1976 yılında yapılmış olan, hastalığın ge-

doi: 10.5336/dentalcase.2015-46131

Copyright © 2015 by Türkiye Klinikleri

netik geçişini ve aynı zamanda klinik özelliklerini de tanımlayan sınıflandırmadır.⁴ Bu hastalık fenotipik olarak; hipoplastik, hipokalsifiye, hipomatür ve taurodontizm ile beraber gözlenen hipomatür-hipoplastik olmak üzere dört ana tipte sınıflandırılmıştır. En sık görülen Aİ tipi otozomal dominant hipokalsifiye tiptir, sonrasında hipomatür ve hipoplastik tip görülmektedir.⁵ Bu dört ana grup klinik, histolojik, radyolojik ve genetik özelliklere göre bir çok alt gruba ayrılmaktadır.

Aİ'nin hem klinik görünümü hem de kalıtsal özelliklerinin ayırt edilmesinde zorluklar yaşanmasına rağmen teşhis ve tedavisi açısından, bu özelliklerin bilinmesinin yararlı olacağı bildirilmektedir.⁶ Aile hikâyesi, soy ağacının çizilmesi, klinik muayene ve titizlikle elde edilen kayıt formları, herhangi bir potansiyel kalıtım durumunda klinik teşhisin ana hatlarını oluşturmaktadır.

Ayrıca, bu hastalarda alınacak panoramik filmler, sürmemiş olan ve bazen de kendiliğinden rezorbe olmuş dişlerin varlığını ortaya koyabilmektedir. Ağız içi radyografiler ise, mineralizasyonun etkilenmiş olduğu düşünülen hastalarda, mine ve dentin arasındaki kontrast farkını ortaya koyarak teşhise yardımcı olacaktır. Alınan çeşitli grafler ve klinik muayene ile mine hipoplazisinin derecesi hakkında bilgi sağlanabilecektir.⁷ "Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)": 2010 yılında mine oluşumunu etkileyen yaklaşık 85 kalıtsal durum belirlemiştir.⁸ Bu koşullar klinik olarak değişken ve genetik olarak heterojendir. Çeşitli çalışmalarla bu duruma neden olduğu bilinen herhangi bir genin belirlenmesi öncesinde Aİ yaygınlığı ve fenotipi tanımlanmaktadır.^{4,9} Aİ'ye normal mine oluşumunda kritik görevleri olan çeşitli genlerin mutasyonu sebep olmaktadır. Mine oluşumunda toplam altı genin (*AMELX*, *ENAM*, *KLK4*, *MMP20*, *FAM83H* ve *DLX3*) rol oynadığı bilinmektedir.⁸ Aİ ilk bilinen geni, yani *AMELX* genidir.¹⁰ Amelogenin geninin (*AMELX*; Xp22.3-p22.1, OMIM No. 300391) mutasyonu X'e bağlı Aİ'ye neden olmaktadır. Aİ hastalığına neden olan genlerden birinde *FAM83H* olduğu belirtilmiştir.¹⁰ Birden fazla alel mutasyonu olan *FAM83H* geni otozomal dominant hipokalsifiye Aİ'ye etken olarak saptanmıştır (OMIM No. 130900). Mutasyon

bağlı fenotipinde tüm dişlerin genel bir hipokalsifikasyon veya dişlerin servikal bölgelerinde lokalize hipokalsifiye alanlara neden olabileceği bildirilmiştir.¹¹ Klinik muayene sonucu elde edilen bulgular teşhis için hekime ışık tutsa da kesin tanı laboratuvar ortamında yapılan tetkikler sonucu konulabilmektedir. Diş hekiminin görevi ileri tetkikler için hastayı ön tanı ile donanımlı bir tıbbi biyoloji ve genetik laboratuvarına yönlendirmek olmalıdır.

Bu çalışma, restoratif, cerrahi ve protetik tedavilerin multidisipliner yaklaşımıyla yürütülmüştür. Çalışmada; dişlerinde şekil, büyüklük ve renk problemi olan ve çiğneme sıkıntısı bulunan hipoplastik ve hipokalsifiye tipte Aİ'li iki kadın olgu değerlendirilmiş; diş kayıplarını gidermek, estetiği sağlamak ve çiğneme fonksiyonunu düzenlemek amaçlanmıştır.

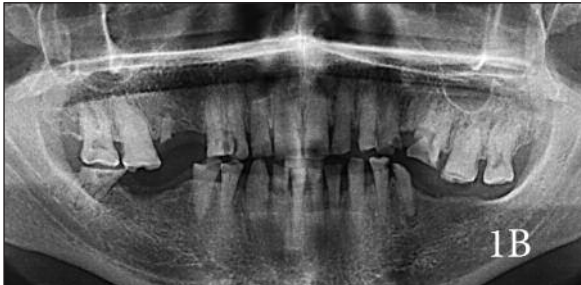
OLGU SUNUMLARI

OLGU 1

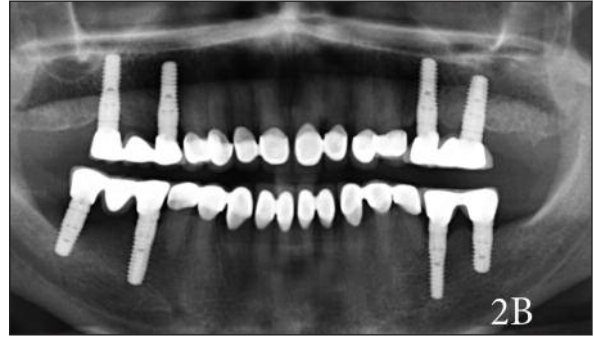
Otuz dört yaşındaki kadın olgu, estetik görünüm, hassasiyet, yeterli çiğneme yapamama şikâyetleri ile Gaziantep Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesine başvurmuştur. Olgu bilgilendirilerek, bilgilendirme ve rıza formu imzalatılmıştır. Yapılan radyografik ve klinik muayenede; tüm dişlerde mine dokusunda harabiyet; mine dokusunun parlak kahverengi-sarı renkte ve mine dansitesinin düşük olduğu gözlenen olguya klinik olarak hipoplastik Aİ teşhisi konulmuştur (Resim 1A, B). Olgudan alınan kan örnekleri Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji ve Genetik Bölümünde incelenerek genetik olarak *AMELX* ekzon 5 ve *FAM83H* ekzon 5-1'de mutasyon olduğu saptanmıştır.

Başlangıç periodontal tedavisi yapılmasının ardından, olgunun alt çene alveolar kreti ile üst doğal dişler arasında yetersiz mesafe kalması ve periodontal nedenlerle 18, 26, 27, 28 ve 48 no'lu dişlerinin çekilmesine karar verilmiştir. Protetik rehabilitasyon öncesi klinik muayenede istirahat dikey boyutu ve oklüzal dikey boyutu karşılaştırılmış ve oklüzal dikey boyutta azalma olduğu görülmüştür. Olgunun kapanışı ve oklüzal dikey

boyutu yeniden dizayn edilmiştir. Olgunun tercihi sonucunda posterior diş eksikliği olan bölgeye 8 implant (D 4,5 mm, L 14 mm, blueSKY, SKY Implant system, Bredent Medical, Senden, Germany) uygulaması yapılmasına, sonrasında metal destekli seramik restorasyonlarla protetik tedavinin tamamlanmasına karar verilmiştir. Olgunun 14, 13, 23, 24, 34, 35 ve 45 no'lu dişleri kompozit rezin (Filtek Z250, 3M ESPE, ABD) ile restore edildikten sonra alev uçlu frez ile 0.5 mm subjinjival seviyede prepare edilmiştir. Retraksiyon kordu (Ultrapak Cord#0, Ultradent Products, South Jordan, Utah ABD) uygulanarak polieter ölçü maddesi (Penta H DuoSoft ve Impregum Garant L DuoSoft, 3M ESPE, ABD) ile ölçü alınmıştır. Geçici restorasyonlar (Systemp c&b, Ivoclar Vivadent AG, Schaan/Liechtenstein) hazırlanmış ve geçici siman (Cavex Temporary Cement, Cavex, Hollanda) ile yapıştırılmıştır. Metal destekli seramik kronlar ve sabit bölümlü protezler hazırlanmıştır. Marjinal ve oklüzal uyumlaması tamamlanan restorasyonlar simante (Poly-F Plus Bondex, Dentsply Detrey GmbH, Konstanz, Almanya) edilmiştir. Tüm bu uygulamalar sonunda olgunun hassasiyet ve çiğneme yetersizlikleri giderilmiştir (Resim 2A, B).



RESİM 1A, B: Olgunun 1'inin tedavi öncesi görünümü ve radyografisi.



RESİM 2A, B: Olgunun 1'inin tedavi sonrası görünümü.

OLGU 2

Yirmi altı yaşındaki kadın olgu, estetik ve fonksiyon yetersizliği nedeni ile Gaziantep Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesine başvurmuştur. Olgunun bilgilendirilerek, bilgilendirme ve rıza formu imzalandığı görülmüştür. Yapılan ağız içi muayenesinde tüm dişlerde mine dokusunda harabiyet olduğu ve mine dokusunun açık sarı-kahverengi renkte olduğu görülmüştür. Diş mineleri zamanla aşınmış olan ve radyolojik olarak minenin dentinden daha radyopak olarak görülen olguya hipokalsifiye Aİ teşhisi konulmuştur (Resim 3A, B). Olgudan alınan kan örnekleri Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji ve Genetik Bölümünde incelenerek genetik olarak *AMELX* ekzon 5 ve *FAM83H* ekzon 5-1'de mutasyon olduğu saptanmıştır.

Başlangıç periodontal tedavinin yapılmasının ardından olgunun periodontal sebeplerle 18, 41 ve 42 no'lu dişlerinin çekilmesine karar verilmiştir. Çekim yerleri iyileştikten sonra 17, 16, 15, 14, 24, 25, 26, 27, 45 ve 47 no'lu dişleri kompozit rezin (Filtek Z250, 3M ESPE, ABD) ile restore edildikten sonra alev uçlu frez ile 0,5 mm subjinjival seviyede prepare edilmiştir. Retraksiyon kordu (Ultrapak Cord#0, Ultradent Products, South Jordan Utah, ABD) uygulanarak polieter ölçü maddesi (Penta H

DuoSoft ve Impregum Garant L DuoSoft, 3M ESPE, ABD) ile ölçü alınmıştır. Geçici restorasyonlar (Systemp c&b, Ivoclar Vivadent AG, Schaan/Liechtenstein) hazırlanmış ve geçici siman (Cavex Temporary Cement, Cavex, Hollanda) ile yapıştırılmıştır. Metal destekli seramik kronlar ve sabit bölümlü protezler hazırlanmıştır. Marjinal ve oklüzal uyumlaması tamamlanan restorasyonlar simante (Poly-F Plus Bondex, Dentsply Detrey GmbH, Konstanz, Almanya) edilmiştir.

Birinci hafta, üçüncü ve altıncı aylardaki kontrollerinde olguların protezleri, destek dişler ve yumuşak doku ile ilgili herhangi bir komplikasyon olmadığı izlenmiştir (Resim 4A, B).

TARTIŞMA

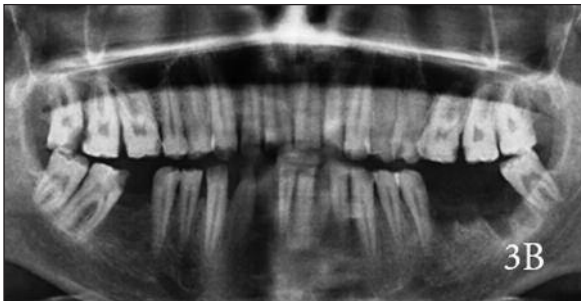
Aİ'li hastaların rehabilitasyonunun sağlanması ve dişlerin restorasyonu, fonksiyonel ve estetik özelliklerinin yeniden kazandırılmaya çalışılması detaylı bir tedavi gerektirmektedir. Aİ tedavisi sadece estetik ve fonksiyon sıkıntılarının giderilmesi bakımından değil, hastanın sosyo psikolojik durumunun pozitif açıdan etkilenmesi bakımından da çok önemlidir. Aİ'nin tedavisi hastaların mevcut durumuna göre kompozit restorasyonlar, sabit porselen kronlar, laminate uygulamalar ve

overdenture protezler gibi çeşitlidir ve tedavi seçenekleri hastalığın ciddiyeti, hastanın genel oral durumu, yaşı ve sosyo ekonomik durumuna göre değişebilmektedir.¹²

Bazı hastalar yalnızca oral hijyen eğitimine, bazı hastalar ise detaylı bir diş tedavisine ihtiyaç duyarlar. Özellikle, problemler daimi dentisyonda yetersiz kron boyutları ve buna bağlı vertikal boyut kayıpları, estetik ve dental hassasiyettir. Böyle hastalarda; diş eti sağlığını koruyarak, hastanın yitmiş olduğu estetik, fonksiyon ve fonasyon özelliklerinin yeniden kazandırılması, tedavinin uzun süreli ve multidisipliner dental yaklaşımla yapılmasını zorunlu kılmaktadır.

Araştırmacılar, Aİ'nin tipine göre tedavi şeklinin değişebileceğini belirtmişlerdir.¹³ Sundell, Aİ'nin hipomineralize tiplerinin kron restorasyonu ve protetik tedavi yöntemleri ile, hipoplastik tiplerinde ise dişlerin kompozit rezinlerle restore edilebileceğini bildirmiştir.¹⁴ Oklüzyonda vertikal boyutta bir azalma söz konusu olduğunda hastanın oklüzyonunu sağlamak için protetik tedaviler önerilmektedir.¹

Bu olgu sunumunda hastaların hipoplastik tip ile uyumlu klinik bulgular göstermesine karşın, yetersiz kron boyutları ve buna bağlı vertikal boyut



RESİM 3A, B: Olgu 2'nin tedavi öncesi görünüm ve radyografisi.



RESİM 4A, B: Olgu 2'nin tedavisi sonrası görünüm ve radyografisi.

kayıpları nedeni ile olgularda dikey boyut yükseltilmiştir. Buna ek olarak çiğneme fonksiyonlarının yetersizliği nedeni ile de protetik restorasyonlar gerçekleştirilmiştir.

Aİ tedavisinde konservatif uygulamalar özellikle genç bireylerde ilk düşünülmesi gereken yaklaşımdır. Ancak tedaviye alınan olguların dişlerindeki mine dokusu azlığı veya yokluğu, açıkta kalan dentin dokusunun muhtemel çürüklere neden olma riski ve oklüzyonun vertikal boyutu-

nun azalması nedeni ile tüm ağız metal destekli seramik sabit restorasyonlar tercih edilmiştir. Tedavi planlamasında hastanın yaşı, sosyo ekonomik durumu, hastalığın tipi ve şiddeti, tedavi sırasındaki ağız içi durumu gibi pek çok faktör etkili olmaktadır. Aİ'li hastalarda, klasifikasyona bağlı olarak klinik değişiklikler görülebileceği bilinmelidir. Hastaların psikososyal, estetik ve fonksiyonel problemleri multidisipliner tedavi yaklaşımlarıyla çözümlenerek beklentileri karşılanabilmektedir.

KAYNAKLAR

1. Dönmez N, Ünlü N. [Restoration with composite resin of anterior teeth in two patients with amelogenesis imperfecta: a case report]. Cumhuriyet Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Dergisi 2005;8(2):105-9.
2. Bäckman B, Holm AK. Amelogenesis imperfecta: prevalence and incidence in a northern Swedish county. Commun Dent Oral Epidemiol 1986;14(1):43-7.
3. Peters E, Cohen M, Altini M. Rough hypoplastic amelogenesis imperfecta with follicular hyperplasia. Oral Surg Oral Med Oral Pathol 1992;74(1):87-92.
4. Witkop JC, Sauk JJ. Heritable defects of enamel. In: Stewart RE, Prescott GH, eds. Oral Facial Genetics. 1st ed. Saint Louis: Mosby; 1976. p.151-226.
5. Kostoulas I, Kouritis S, Andritsakis D, Doukoudakis A. Functional and esthetic rehabilitation in amelogenesis imperfecta with all-ceramic restorations: a case report. Quintessence Int 2005;36(5):329-38.
6. Witkop CJ Jr. Amelogenesis imperfecta, dentinogenesis imperfecta and dentin dysplasia revisited: problems in classification. J Oral Pathol 1988;17(9-10):547-53.
7. Crawford P, Aldred M, Bloch-Zupan A. Amelogenesis imperfecta. Orphanet J Rare Dis 2007;2:17.
8. Wright JT, Torain M, Long K, Seow K, Crawford P, Aldred MJ, et al. Amelogenesis imperfecta: genotype-phenotype studies in 71 families. Cells Tissues Organs 2011;194(2-4):279-83.
9. Crawford P, Evans R, Aldred M. Amelogenesis imperfecta: autosomal dominant hypomaturation-hypoplasia type with taurodontism. Br Dent J 1988;164(3):71-3.
10. Kim JW, Simmer JP, Lin BP, Seymen F, Bartlett JD, Hu JC. Mutational analysis of candidate genes in 24 amelogenesis imperfecta families. Eur J Oral Sci 2006;114 Suppl 1:3-12.
11. Wright JT, Frazier-Bowers S, Simmons D, Alexander K, Crawford P, Han ST, et al. Phenotypic variation in FAM83H-associated amelogenesis imperfecta. J Dent Res 2009;88(4):356-60.
12. Ranganath V, Nichani AS, Soumya V. Amelogenesis imperfecta: a challenge to restoring esthetics and function. J Indian Soc Periodontol 2010;14(3):195-7.
13. Ayna E, Celenk S, Kadiroglu ET. Restoring function and esthetics in 2 patients with amelogenesis imperfecta: case report. Quintessence Int 2007;38(1):51-3.
14. Sundell S. Hereditary amelogenesis imperfecta. I. Oral health in children. Swed Dent J 1986;10(4):151-63.