

Kleidokranial Disostosis: Bir Olgu Sunumu

CLEIDOKRANIAL DYSOSTOSIS: PRESENTATION OF A CASE

Dr.Enver ŞİMŞEK*

*Yrd.Doç., Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Uzmanı, Abant İzzet Baysal Üniversitesi,
Düzce Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, BOLU

Özet

Kleidokranial disostosis çok nadir görülen, kranial sütürlerin kemikleşmesinde gecikme, klavikuler kemiklerin gelişim anomalisi ve otozomal dominant kalıtsal geçiş özellikleri ile karakterize sendromdur. Klinik özellikleri membranöz ve endokondral kemik oluşumundaki bozukluklardan ibarettir. Sagittal suturaları açık, vormian kemikleri ve üçgen yüz görünümü olan, süt dişlerinin dökülmesi geciken ve klavikula kemikleri olmayan onbir yaşında erkek hasta, sendromun tüm özelliklerini göstermesi ve nadir görülen bir sendrom olması nedeniyle sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Klavikula aplazisi, Vormian kemikler,
Kranial kemikleşmede gecikme

T Klin Pediatri 2000, 9:98-100

Summary

Cleidocranial dysostosis is a syndrome defined by three characteristic findings: clavicular aplasia, retarded cranial ossification, and autosomal dominant hereditary transmission. Clinical features reflect a generalised defect of both membranous and endochondrial bone formation. A 11-year-old male was presented with characteristic findings of cleidocranial syndrome that are patent sagittal suture, wormian bones, triangular face, prolonged retention of deciduous teeth and aplasia of clavicular bones.

Key Words: Aplasia of clavicle, Wormian bones,
Late mineralization of cranial sutures

T Klin J Pediatr 2000, 9:98-100

Kleidokranial disostosis; klinik olarak fontanelerin ve suturaların kapanmasında gecikme, süt dişlerinin ileri yaşlara kadar dökülmemesi, kalıcı dişlerin geç çıkması ve klavikula gelişim anomalisi ile karakterize sendromdur (1). Sendromun sık görülen diğer karakteristik bulguları normalden fazla sayıda diş çıkması, asimetrik parmaklar, pubis kemiklerinin mineralizasyonunda gecikme ve dar pelvis ile karakterizedir (2,3). Bu makalede sendromun birçok bulgularını taşıyan 11 yaşındaki bir erkek hasta sunulmuştur.

Geliş Tarihi: 07.07.1999

Yazışma Adresi: Dr.Enver ŞİMŞEK
Abant İzzet Baysal Üniversitesi
Düzce Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD
Düzce, BOLU

Olgu Sunumu

Onbir yaşında erkek hasta boy kısalığı ve kalıcı dişlerin çıkmaması, ön süt dişlerinin dökülmemesi ve kollarında güçsüzlük yakınmaları ile getirildi. Doğumunun normal olduğu, büyüme geriliğine neden olabilecek ciddi bir hastalık geçirmediği, 18 aylıkken yürümeye ve 20 aylıkta ilk dişlerinin çıkmaya başladığı, aralarında akrabalık bulunmayan sağlıklı anne ve babanın tek çocuğu olduğu, benzer hastalık bulgularından yakınlarında olmadığı öğrenildi. Fizik incelemesinde vital bulguları normal, boy; 121 cm (< 3. persentil), ağırlık; 21 kg (< 3. persentil). Üçgen yüz ve düşük omuz görünümü var idi (Şekil 1). Klavikulları palpe edilemedi. Laboratuvar incelemesinde hematolojik, rutin biyokimyasal ve tiroid fonksiyon testleri normal bulundu. Radyografilerinde kranial sütürlerin halen kemik-



Şekil 1. Kleidokranial disostosis tanısı konulan hastanın küçük ve üçgen yüz görünümü, klavikulasının olmaması nedeniyle omuzlarını karşı karşıya getirebildiği ve üst kesici dişlerinin çıkmadığı görülmektedir.

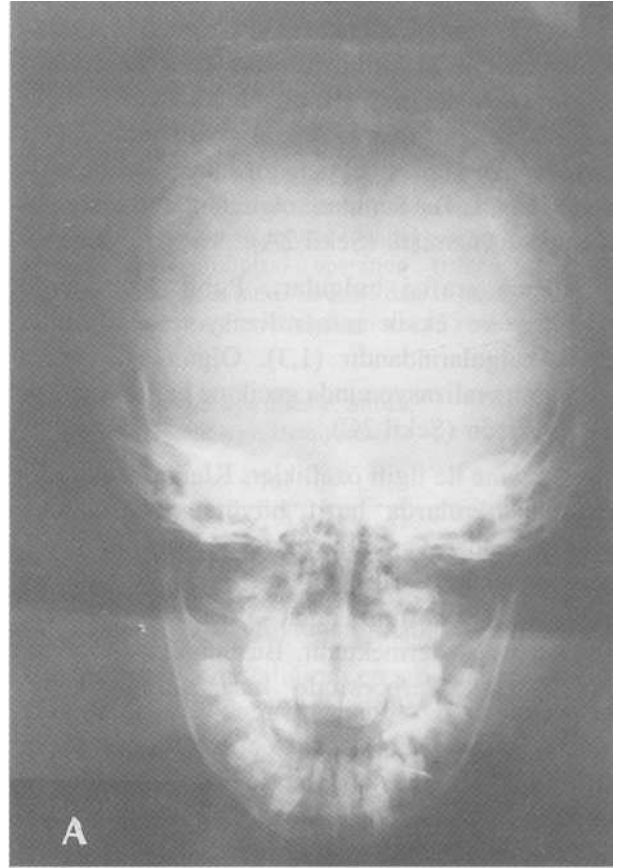
leşmediği, çok sayıda vormian kemiklerinin olduğu, klavikularının olmadığı ve pubis sinfisis kemikleşmesinin eksik olduğu görüldü (Şekil 2A-C).

Tartışma

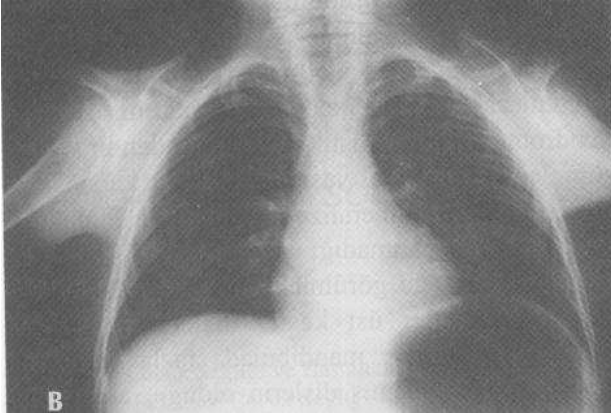
Kleidokranial disostosis benign, herediter, otosomal dominant kalıtsal geçiş gösteren ve çocukluk çağında tanısı konulabilen bir sendromdur (3,4). Bu sendromun tanısı radyolojik bulgular temelinde konulabilmektedir. Radyolojik olarak en fazla bulgu kraniofasial, toraks ve pelvis grafilerinde bulunmaktadır.

Kraniofasial radyolojik bulguları: Fontanellelerin ileri yaşlara kadar açık bulunması, kranial suturelerin mineralizasyonunda gecikme, multipl

vormian kemik görünümü, aksesuar sinüslerin gelişiminin geri olduğu ve primer dişlerin ileri yaşlara kadar kalıcı olması, sekonder dişlerin gecikmesi ve normalden fazla sayıda diş gelişimi sendromun karakteristik bulgularındandır (4-7). Sunulan olgu 10 6/12 yaşında olmasına karşın, kranial suturaların mineralize olmadığı, ön fontanelin tam olarak kapanmadığı ve çok sayıda vormian kemiğinin olduğu görülmektedir (Şekil 2B). Aynı olguda sekonder üst kesici dişlerin çıkmadığı (Şekil 1), özellikle mandibulada fazla sayıda ve gelişigüzel sıralanmış dişlerin olduğu, alt çenede öndeki süt dişlerinin halen dökülmediği ve bunların altında sekonder dişlerin düzensiz olarak geliştiği görülmektedir (Şekil 2A).



Şekil 2A. Hastanın ön-arka kafa grafisinde sagittal suturun mineralize olmadığı, ön fontanelin halen tam olarak kemikleşmediği ve frontal kemiğin parietal kemik komşuluğunda çok sayıda vormian kemiklerin bulunduğu, frontal sinüsün gelişmediği, maksiller sinüsün hipoplazik olduğu, mandibula üzerinde ön kesici süt dişlerinin dökülmediği, bunların altında düzensiz olarak sekonder diş gelişiminin olduğu izlenmektedir.



Şekil 2B. Ön -arka toraks grafisinde klavikula kemiklerinin olmadığı görülmektedir.



Şekil 2C. Pelvis grafisinde iliak kemiğin hipoplazik olduğu, rami pubiste geniş açıklık olduğu ve pubis sinfsinin mineralizasyonundaki eksiklik görülmektedir.

Toraks grafisi bulguları: Sendromun en önemli toraks grafisi bulgusu klavikula kemiğinin gelişim anomalisidir. %10 olguda klavikula kemiği tam olarak gelişmemiş olarak bulunurken, geri kalan olgularda parsiyel gelişim anomalilerine rastlanmaktadır (4). Sunulan olguda klavikula total olarak gelişmemiştir (Şekil 2A).

Pelvis grafisi bulguları: Pubik kemiklerde gecikmiş ve eksik mineralizasyon sendromun klasik bulgularındandır (1,3). Olgumuzda pubik kemik mineralizasyonunda gecikme belirgin olarak izlenmektedir (Şekil 2C).

Büyüme ile ilgili özellikler: Kleidokranial disostosisli olgularda hafif büyüme geriliğinden cüceliğe kadar varan boy kısalığı olabilir (1,2). Olgumuzun boyu 121 cm, ağırlığı 21 kg olup, bu değerler sırasıyla normalden -3 S.D. ve -2.5 standart sapma göstermektedir. Bu bulgular ile boyunun cücelik derecesinde kısa olduğu kabul edilebilir.

Hastaya klinik ve radyolojik bulguları temelinde "kleidokranial disostosis" tanısı konuldu.

KAYNAKLAR

1. Jones KL. Smith's recognizable patterns of human malformation, 4th ed. Philadelphia: WB Saunders Co, 1988: 362-3.
2. Castano CH, Jori FJ, Quintero JC, Pons LC, Lopez-Moreno JL. Cleidocranial dysostosis. Presentation of a case. Rev Neurol 1988; 27: 838-41.
3. Shaikh R, Shusterman S. Delayed dental maturation in cleidocranial dysplasia. ASDC J Dent Child 1988; 65: 325-9.
4. Renton P. Congenital skeletal anomalies; skeletal dysplasias; chromosomal disorders. In: Sutton D ed. A textbook of radiology and imaging, 5th ed. London: Churchill Livingstone, 1993: 1: 3-43.
5. Jensen BL, Kreiborg S. Dental treatment strategies in cleidocranial dysplasia. Br Dent J 1992; 172: 243-7.
6. Kargul B, Yilmaz L, Dumlu A. Cleidocranial dysostosis: report of case. J Clin Pediatr Dent 1997; 22 : 83-6.
7. Renton P. Teeth and jaws. In: Sutton D, ed. A textbook of radiology and imaging, 5th ed. London: Churchill Livingstone, 1993: 2: 1320-21.