

## OSTEOGENEZİS İMPERFEKTA: BİR OLGU SUNUMU

### OSTEOGENESIS IMPERFECTA: A CASE REPORT

Yrd. Doç. Dr. Taşkın GÜRBÜZ\*

Ar. Gör. Dt. Mehmet Selçuk ÖZBEK\*\*

Doç. Dr. Elvan ÖZBEK\*\*\*

#### ÖZET

*Osteogenesis imperfecta veya kırılğan kemik hastalığı, kemik kırılğanlığında artış ile karakterize kalımsal bir bozukluktur. Bu olgu raporunda tip I tanısı konan 7 yaşında bir çocuğun diş, ağız ve histolojik bulguları vurgulanmıştır ve klinik özellikleri değerlendirilmiştir. Dentinin histolojik incelenmesinde, zayıf kalsifiye olmuş, şekilsiz alanlar ve düzensiz dentin tubulleri gözlemlenmiştir. Çürük dişler, paslanmaz çelik kuronlar kullanılarak restore edilmiştir. Bu hastalar, şiddetli kemik kırılmalarından zarar gördüklerinden dolayı, nitelikli diş tedavilerini sağlamak ve davranış yönetimi hususunda bir dizi sorunlar üzerinde durmak gereklidir.*

**Anahtar Kelimeler:** Mavi sklera, kırılğan kemik, osteogenesis imperfecta.

#### ABSTRACT

*Osteogenesis imperfecta, or brittle bone disease, is a heritable disorder characterized by increased bone fragility. This article reports the case of a 7 year old child diagnosed with type I osteogenesis imperfecta, assessing the clinical features observed, with emphasis on the histological, oral and dental findings. The histological examination of dentin often reveals presence of irregular dentinal tubules, amorphous areas and poor calcification. All caries teeth treated with stainless steel crowns. The extreme bone fragility seen in patients suffering from osteogenesis imperfecta pose a series of problems with regard to behavior management and rendering of quality dental treatment.*

**Key Words:** Blue Sclera, bone fragility, osteogenesis imperfecta,

#### GİRİŞ

Osteogenesis imperfecta (Oİ) klinik olarak kırılğan kemik hastalığı olarak bilinmektedir ve kemikte kırılmalar ve çatlamlar ile karakterize otozomal dominant kalımsal bir hastalıktır.<sup>12,15</sup> Tip I kollajenin her iki zincirindeki genlerin (COLIA1 ve COLIA2) mutasyonu sonucu ortaya çıktığı belirtilmiştir. Tip I Oİ da kollajen miktarında azalma görülürken, Tip II, III ve IV Oİ da kollajen sentezinde hem nitel hem de nicel değişiklikler görülmektedir. Bu hastalıkta, Tip I kollajenden zengin dokuların tamamı etkilenebilmektedir.<sup>9</sup> Oİ görülen hastalarda, mavi sklera, dentinogenesis

imperfekta, anormal kemik şekillenmeleri, büyüme geriliği, saç kaybı, deride incelme, eklemlerde gevşeklik ve aşırı hareketlilik yaygın olarak izlenmektedir.<sup>7,9</sup>Peterson ve Wetzel<sup>11</sup> mevcut dentin dokusu ile ilgili değişiklikleri dikkate alarak, Oİ'nin sınıflamasını değerlendirmişlerdir (Tablo-I).

\* Atatürk Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Pedodonti A.B.D. Erzurum

\*\* Atatürk Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Endodonti A.B.D. Erzurum

\*\*\* Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Histoloji ve Embriyoloji A.B.D. Erzurum



Tablo-1: Genetik koşullu dentinin displazileri

Dentinogenezis imperfekta tip 1	Osteogenezis imperfekta belirtilerinin ortaya çıkması
Dentinogenezis imperfekta tip 2	Osteogenezis imperfekta belirtisi yok
Dentinogenezis imperfekta tip 3	Fiçi şeklinde shell dişlerin görülmesi
Dentin displazi tip 1	Kök dentin displazisi
Dentin displazi tip 2	Kuronal dentin displazisi

### OLGU

Yedi yaşında bir erkek çocuk, Atatürk Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Pedodonti Ana Bilim Dalı Cengiz Oktay Kliniği'ne alt sağ ve sol süt azı dişlerinde ağrı şikâyeti ile başvurmuştur. Ebeveyni hastanın alt sağ I. süt azı dişinde şiddetli ağrı ve bazen hafif ateş ile birlikte şişlik görüldüğünü belirtmiştir. Çocuğun tıbbi anamnezi alındığında, geçen iki yıl içinde minör travma sonucu uzun kemiklerde (sol bacakta bir kez ve sol elinde bir kez) kırılma olduğu ortaya çıkmıştır. Ailesel hikayesi alındığında ise kendisinden dört yaş küçük kız kardeşinde ve annesinde de benzer durumların görüldüğü anlaşılmıştır.

Çocuğun muayenesinde kırılğan, ince yapılı, oldukça zeki ve mavi sklera belirlenmiştir (Resim 1). Annesinde ve kız kardeşinde de mavi sklera mevcuttu.



Resim 1. Hastanın mavi sklerasının görünümü

Ağız içi muayenesinde, alt sağ ve sol I. süt azı dişlerinde derin çürükler tespit edilmiştir (Resim 2). Alt sağ I. süt azı dişi ile ilişkili dentoalveoler abse belirlenmiştir. Mevcut daimi dişlerinde renk bozukluğu ve alt

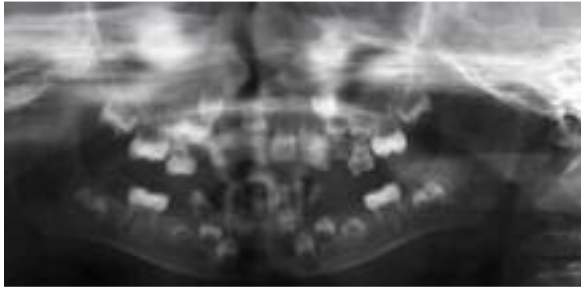
ve üst kesici dişlerinin konik biçiminde olduğu ve dentin displazisi görülmüştür. Kapanışı kontrol edildiğinde, aşırı overjetli derin kapanış alt çene prognatizminin olduğu tespit edilmiştir.

Hastadan, ağız içi periapikal radyografiler ile panoramik radyografi alınmıştır. Alt çene I. süt azı diş ile ilişkili ciddi kemik kaybı izlenmiştir. Üst çenede ise I. süt azı dişine ait kökün kaldığı ve sağ ve sol II. süt azı dişlerinde çürük tespit edilmiştir. Daimi diş eksikliğinin olmadığı görülmüştür (Resim 3). Hastaya ait dişlerin ışık mikroskopik incelemesinde düzensiz şekilli ve dallanmalar gösteren dentin tübüleri ve böyle tübüller arasını dolduran tübülden yoksun düzensiz görünümüne geniş amorföz dentin alanları saptanmıştır (Resim 4). Hastanın, tıbbi ve ailesel anamnezi, klinik, radyolojik ve histolojik bulgular sonucunda, Oİ Tip I tanısı konmuştur.

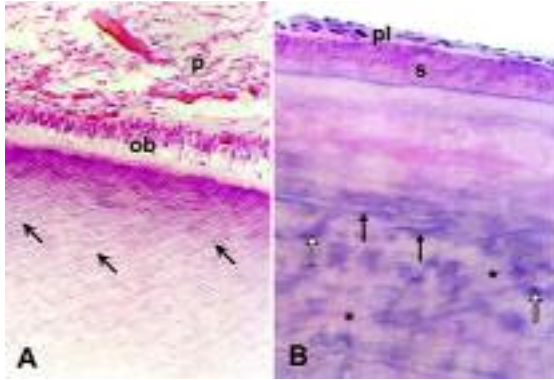


Resim 2. Hastanın ağız içi görünümü

Çocuğa yapılacak diş ile ilgili tedavilerin planlaması yapılmıştır. Alt çene sağ ve sol I. süt azı dişleri çekilmiş ve diğer çürük dişlerin tedavisinde paslanmaz çelik kuronlar (PÇK) kullanılmıştır. Alt çene süt köpek dişleri hariç diğer süt kesici dişler çekilmiştir. Daimi I. büyük azı dişlerinin tamamı PÇK ile kaplanmıştır. Çekim boşluklarını korumak için hareketli çocuk protezi yapılmıştır ve hasta düzenli aralıklar ile kontrollere çağırılmıştır. Pediatri ve ortodonti Anabilim dalları ile gerekli konsültasyonlar yapıldıktan sonra hastanın okluzyonu yükseltmiştir.



**Resim 3.** Hastanın panoramik radyografi



**Resim 4. A.** Normal dişin ışık mikroskopik yapısı; p: pulpa; ob: odontoblastlar; ok: dentin tübülleri. **B.** Osteogenesis imperfektalı hastanın dişine ait ışık mikrogramı; pl: periodontal ligament; s: sement; siyah ok: düzensiz şekilli ve dallanmış dentin tübülleri; beyaz ok: kalın demetler oluşturacak şekilde bir arada kümelenmiş dentin tübülleri; yıldız: tübüller arasını dolduran düzensiz şekilli amorf dentin alanları. Boya: Hematoksilen-eozin; Büyütme: x 40.

### TARTIŞMA

Oİ'nin tanısı, pozitif aile hikâyesi olan ve dentinogenesis imperfekta, mavi sklera, kemik kırılabilirliğinde artış görülen kişilerde kolayca anlaşılmaktadır. Bununla birlikte şüpheli olgularda tanı koymak için çok dikkatli multidisipliner değerlendirmelere ihtiyaç duyulabilir. Olgumuz, Huber<sup>4</sup> tarafından tarif edilen Oİ Tip I'in özelliklerini (dentinin hipoplazisi; dişlerde grimsi ve kavuniçi renk değişikliği; çürüğe yatkın, düzensiz sürmüş, kısa köklü ve ince mineli dişler; soğansı kuron ve pulpa odasının oblitere olması; bozuk kollajen yapısı) göstermekte olup, klinik olarak da

dentin displazisi görülen dişler bu tanıyı desteklemektedir.

Radyolojik bulgularda, pulpa odalarında ampul tarzında genişlemeler, servikal kısımdan daralmış soğansı kuronlar ve kısa kökler gözlemlenmiştir. Pulpa odası ve kök kanalları kısmen veya tamamen oblitere olmuştur. Hastamızın, üç yaşındaki kardeşinin incelenmesinde de süt dişlerinde benzer radyografik görüntüler elde edilmiştir. Diğer özellikleri de süt dişlenmesindeki Oİ'ya uymaktadır. Annesinin radyografik olarak incelenmesinde ise, benzer bulgulara rastlanılmıştır ve diş kuronlarının tamamının protetik olarak kaplandığı gözlemlenmiştir. Ailenin diğer fertlerinde ise değerlendirme olanağı bulunamamıştır. Ancak kardeşinde ve annesinde görülen bulgular tanıyı desteklemektedir.

Daha önce yapılan çalışmalarda, dentin dokusunun histolojik incelemelerinde zayıf kalsifik alanlar, gömülmüş hücreler, şekilsiz alanlar ve düzensiz dentin tübülleri izlenmiştir.<sup>6,8</sup> Çalışmamızda da, hasta dişlerinin histolojik değerlendirmesinde benzer şekilde düzensiz dentin tübülleri ve intertübüler geniş alanlarda amorf görünümlü displastik dentin dokusu gözlemlenmiştir. Bazı yazarlar, Oİ da retikülünin olgunlaşarak kollajene dönüşmesinde bir yetersizlik olduğunu bildirmişlerdir.<sup>14</sup> Çalışmamızda, hasta dişinden hazırlanan preparatta dentin dokusunun bu şekilde düzensiz görünümü, kollajen sentezindeki bozuluktan kaynaklanıyor olabilir. Gage ve ark.<sup>2</sup> Oİ da biyokimyasal olarak anormal dentin kollajenleri saptamışlar ve normal diştekine kıyasla kollajen moleküllerinde bazik aminoasitlerin azaldığını, asidik aminoasitlerin ise arttığını göstermişlerdir.

Oİ'lı hastalarda uygun tedavi stratejileri geliştirmek için mevcut tıbbi durumlarının bilinmesi gereklidir. Bu hastalarda, fazla çürük diş sayısı ve periodontal sorunlar normal olarak görülebilmektedir. Hatta Oİ ve oligodontinin birlikte görülebileceği ifade edilmiştir.<sup>1</sup> Tedavi planlamasının, fonksiyonu, dikey boyutu, normal büyüme ve gelişimi ve estetiği korumaya yönelik olması gerektiği belirtilmiştir.<sup>13</sup> Buna ilaveten, bu hastalara mümkün olduğunca konservatif tedavi yöntemlerinin uygulanmasının gerekli olduğu vurgulanmıştır.<sup>10</sup> Yaygın olarak fonksiyonu ve estetiği korumak amacıyla dişlerin tamamen ya kuron ile kaplanması ya da diğer protetik uygulamaların yapılmasının gerekliliği ifade edilmiştir. Ayrıca, seçici

ortodontik ve ortognatik tedavinin, okluzyon bozukluklarının sınırlandırılmasında faydalı olabileceği vurgulanmıştır.<sup>5</sup> Çalışmamızda, hastamızın alt ve üst çenedeki I. büyük azı dişleri ve mevcut süt dişleri PÇK ile kaplanmış ve okluzyonu yükseltilmiştir. Eksik dişlerinin yerine hareketli çocuk protezi yapılmıştır. Düzenli aralıklar ile hastamız kontrollere çağrılmakta ve takibi yapılmaktadır. Daimi kesici dişlerinin sürmesi tamamlandıktan sonra da bu dişlerin önceden hazırlanmış polikarbonat kuronlar ile restorasyonu planlanmıştır.

Oİ'nin tedavisi için bifosfonat ilaç olan Palmidronate<sup>R</sup> tavsiye edilmiştir.<sup>3</sup> Bu ilaç 4 veya 6 ay aralıklar ile 7,5 mg/kg/yıl dozunda intravenöz olarak kullanılmaktadır. Kronik kemik ağrılarının ve kemik kayıplarının azalmasında etkili olduğu belirtilmiştir.<sup>3</sup> Bu hastalarda, zayıf oral hijyen dış kaynaklı şikayetlerin oluşmasına neden olduğundan, çok iyi bir şekilde ağız bakımlarının yapılması gereklidir. Bu konuda, uzman diş hekimleri tarafından çocuğun ve ebeveynlerinin bilgilendirilmesi ve eğitilmesi son derece önemlidir. Ayrıca, sürmesini tamamlamış dişlerin derhal restorasyonlarının, önleyici ve koruyucu uygulamaların yapılması gereklidir.

#### KAYNAKLAR

1. Akal N, Değer Ö. Oligodonti ile Birlikte Görülen Osteogenesis Imperfecta. G.Ü. Dişhekimliği Fakültesi Dergisi 1992; 9: 149-161.
2. Gage JP, Francis MJO, Smith R. Abnormal amino acid analyses obtained from osteogenesis imperfecta dentin. J Dent Res 1988; 67: 1097-1102.
3. Gupte T, Iyer V, Damle SG, Malik N, Halbe A. Osteogenesis imperfecta. J Indian Soc Pedod Prev Dent. 2006; 24: 544-46.
4. Huber MA. Osteogenesis imperfecta. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 2007; 103: 314-320.
5. Kindelan J, Tobin M, Roberts-Harry D, Loukota RA. Orthodontic and orthognathic management of a patient with osteogenesis imperfecta and dentinogenesis imperfecta: a case report. J Orthod 2003; 30: 291-296.
6. Koreeda-Minra M, Oaishi T, Oshima T. Significance of histopathologic examination in the diagnosis of dentin defects associated with type IV osteogenesis imperfecta. Two case reports.

Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 2003; 95: 85-89.

7. Malmgren B, Norgren S. Dental aberrations in children and adolescents with osteogenesis imperfecta. Acta Odontol Scand 2002; 60: 65-71.
8. Malmgren B, Lindskog S. Assessment of dysplastic dentin in osteogenesis imperfecta and dentinogenesis imperfecta. Acta Odontol Scand 2003; 61: 72-80.
9. Marini JC. Osteogenesis imperfecta: comprehensive management. Adv Pediatr 1988; 35: 391-426.
10. Öztunç H, Üstün Y. Osteogenesis Imperfecta: Bir Olgu Raporu. Cumhuriyet Üniversitesi Dişhekimliği Fakültesi Dergisi 2000; 3: 133-135.
11. Petersen K, Wetzel WE. Recent findings in classification of osteogenesis imperfecta by means of existing dental symptoms. J Dent Child 1998; 65: 305-359.
12. Primorac D, Rowe DW, Mottes M, Barisić I, Anticević D, Mirandola S, Gomez Lira M, Kalajzić I, Kusec V, Glorieux FH. Osteogenesis imperfecta at the beginning of bone and joint decade. Croat Med J 2001; 42: 393-415.
13. Sanches K, de Queiroz AM, de Freitas AC, Serrano KV. Clinical features, dental findings and dental care management in osteogenesis imperfecta. J Clin Pediatr Dent 2005; 30: 77-82.
14. Sodeman Jr WA, Sodeman TM. Sodeman's Pathologic Physiology. 7th ed., Philadelphia: WB Saunders, 1985: 717.
15. Ward LM, Rauch F, Travers R, Chabot G, Azouz EM, Lalic L, Roughley PJ, Glorieux FH. Osteogenesis imperfecta type VII: an autosomal recessive form of brittle bone disease. Bone 2002; 31: 12-18.

#### Yazışma Adresi:

**Yrd. Doç. Dr. Taşkın GÜRBÜZ**

Atatürk Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi  
Pedodonti A. B. D.  
25240 ERZURUM  
Telefon: 04422311743

