



GENETİK SENDROMLAR ve AĞIZ BULGULARI

DR. ÖĞR. ÜYESİ SEMA AYDINOĞLU

DOWN SENDROMU

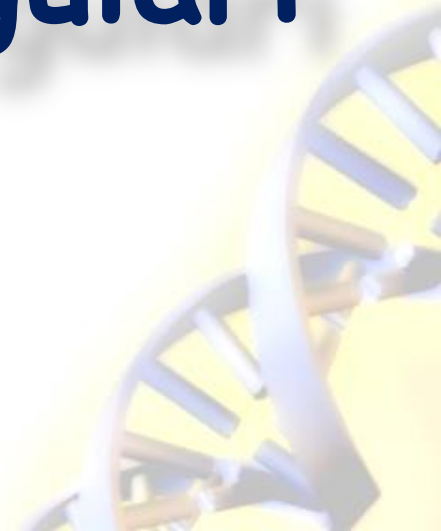
- Bu anomalinin diđer adları; 'Trisomy 21' ve 'Mongolizm' dir. Çünkü Down Sendromlu çocuklarda **21. kromozom** bir çift yani iki adet deđil de **üç adettir**.
- **Yaşı geçkin annelerin** mongoloid çocuk doğurma olasılığı daha fazladır.
- Ortalama her 800 doğumda bir görülür. Tüm dünyada 6 milyon civarında Down sendromlu birey yaşamaktadır.
- Hafif veya orta seviye zihinsel ve fiziksel gelişim geriliğine sebep olur.

- ❖ Yüz yassı ve geniş
- ❖ Gözler küçük ve çekik
- ❖ Göz kavitesi sığ ve göz kapakları ince
- ❖ Burun yassı
- ❖ Kafatası küçük ve yuvarlak
- ❖ Eller kalın ve parmaklar kısa
- ❖ Boy kısa
- ❖ Kaslar hipotonik (gevşek)
- ❖ Deri kuru ve çatlaktır.





Down sendromu oral bulguları



Dil:

- ❖ Ağız küçük olduğundan **pseudo makroglossi** izlenir. Dil itimi ve yan çapraz kapanış, mongoloid çocuklarda yaygın bir bulgudur.
- ❖ Çoğunlukla **sarkık dil** vardır. Dil üzerinde düzensiz yarıklar mevcuttur ve bu durum kolaylıkla bir **glossit** ortaya çıkmasına neden olur.

Çeneler:

- ❖ Orta yüz büyüme ve gelişimi eksik olduğundan **pseudo prognati inferior** görülmektedir.
- ❖ Maksillanın **daha küçük** ve arkada konumlanmasının yanı sıra dilin pozisyonuna bağlı olarak alt keserlerde protrüzyon oluşması sonucu **ön açık kapanış** görülür.
- ❖ Ağız solunumu, diş agenezisi, maksiller orta hattın kayması, anterior open bite, TME disfonksiyonu, gecikmiş diş sürmesi, mandibulanın hipotonik ligamentleri ve maksillanın gelişim bozukluğu gibi etkenlerle ilişkili çeneler arası **kapanış problemlerine** rastlanmaktadır.

Dişler:

- ❖ **Sürme gecikmeleri** (süt dişlenmenin başlaması çok geçtir.) İlk süt dişi sürmesi 8 aydan 4 yaşa kadar gecikir. Sürekli dişlerde de aynı durum görülür. 6 yaş dişi en erken 9 yaşında, 12 yaş dişi 16-20 yaşında sürebilir.
- ❖ **Sürme sırası** da değişiktir. Bazen süt azılar keserlerden önce sürer.

Dişler:

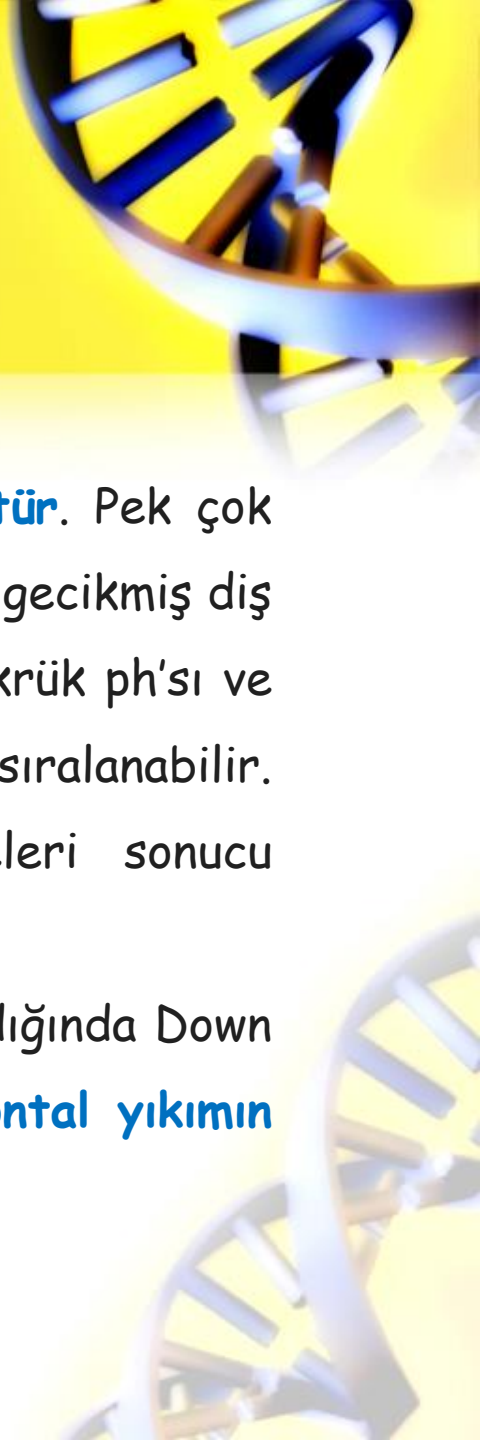
- ❖ **Agenezi.** Down sendromlu çocuklarda % 40 oranında diş eksikliğine rastlanmaktadır. En çok eksik olan dişler sırasıyla; 3. büyük azı dişleri, 2. küçük azılar, lateral kesiciler ve mandibuler keser dişlerdir. Tek eksik olmayan dişlerin ise **1. büyük azı dişlerinin** oldukları gözlenmiştir.
- ❖ Üst yan kesici dişler eksik değilse bile (konik formda) **şekil anomalisi** gösterebilmektedirler. DS'li çocukların %35 ile %55 arası yüzdelerinde süt ve daimi dişlenme döneminde **mikrodonti** gözlenmektedir. Klinik kronlar genellikle **konik, kısa** ve normallerinden küçüktür.



Dişler:

- ❖ **Taurodontizme** daha çok rastlanmaktadır. Taurodontizmde uzamış pulpa odası, bifurkasyon ya da trifurkasyon noktalarının apikale yer değişimi söz konusudur.



- 
- ❖ Çürük prevalansı sağlıklı çocuklara nazaran **daha düşüktür**. Pek çok faktör bu durumun oluşmasında rol oynamaktadır. Bunlar; gecikmiş diş sürmesi, konjenital diş eksiklerinin bulunması, yüksek tükürük ph'sı ve bikarbonat düzeyi, mikrodonti, sığ fissürler şeklinde sıralanabilir. **Çürük;** çocuğun tiroid ekstreleri ile tedavi edilmeleri sonucu gözlenebilir.
 - ❖ Benzer plak seviyesine sahip olan çocuklarla karşılaştırıldığında Down sendromlu çocuklarda **yaygın gingivitis** ve **hızlı periodontal yıkımın** görüldüğü saptanmıştır.

KLEİDOKRANİAL DİSPLAZİ

- ❖ Otozomal dominant geçişli nadir görülen bir sendromdur.
- ❖ **Tek ya da çift taraflı klavikulada hipoplazi veya aplazi**, kranial kemiklerin gecikmiş ve düzensiz kemikleşmesi, nispeten kısa boy ve çeşitli diğer iskeletsel anomalilerle karakterizedir.




(a)

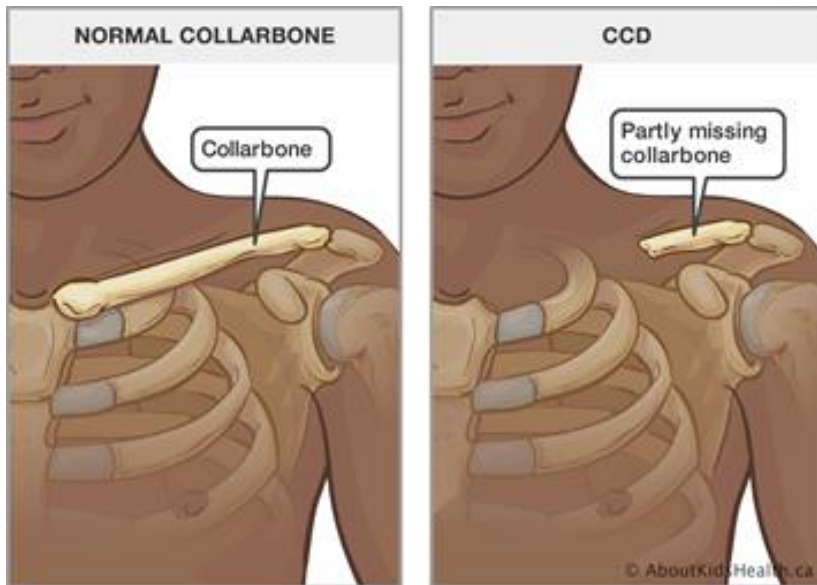
(b)

Herhangi bir yaşıta teşhis edilebilmekle beraber, kranial düzensizlikler doğum sırasında fark edilebilir. Her iki cinsiyette de eşit oranda görülür ve takip edilen kuşaklarda ortaya çıkar.



- 
- Erkeklerde ve kadınlarda görölme sıklığı aynı orandadır.
 - Hastaların zeka seviyeleri normaldir.
 - Klinik olarak hastalar genellikle kısa boyludur ve 150 cm'yi geçemezler

Kleidokranial displazi oral bulguları



Dişler:

- ❖ Süt ve sürekli dişlerin oluşumu ve sürmesi çok gecikmiştir.
- ❖ Süt dişlerinin **eksfolyasyonunda gecikme**
- ❖ Daimi dişlerin **sürmesinde görülen gecikmeler**
- ❖ **Gömük dişler - Dentigeröz kistler**
- ❖ Dişler geç sürdüğü veya gömülü kaldığı için diş sayısında bir eksiklik (**pseudohipodonti**) düşünülebilmektedir; ancak tam tersine **diş sayısında fazlalık, çok sayıda sünnümerer diş** özellikle maksillada keser ve kanin bölge ile mandibulada premolar bölgede görülebilmektedir.



Çeneler:

- ❖ **Derin ve dar damak kubbesi**
- ❖ Damak yarığı
- ❖ Mandibular simfizde birleşmeme
- ❖ **Maksillanın hipoplazik** olması nedeniyle mandibula relatif olarak prognatik görünmekte, bundan dolayı **pseudo prognati inferior** ortaya çıkmaktadır.



ELLIS-VAN CREVELD SENDROMU (EvC)

- ❖ **Kondroektodermal displazi** olarak da bilinen Ellis-Van Creveld sendromu, çok ender rastlanan otozomal resesif geiş gösteren herediter bir hastalıktır.
- ❖ Sendromun grlme sıklıđının 7/1.000.000 olduđu bildirilmektedir.



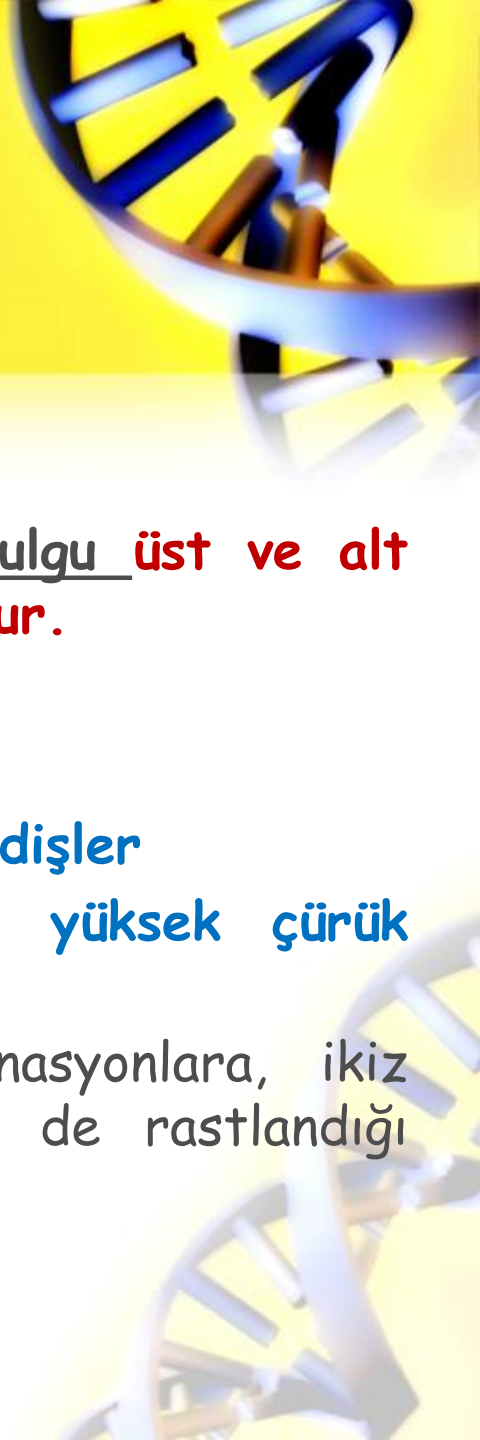
Ellis van creveld sendromu genel bulguları

- ❖ Uzun kemiklerde kalınlaşma ve kısalık nedeni **orantısız cücelik**,
- ❖ Geniş göğüs kafesi,
- ❖ **Polidaktili** (ellerde ve nadiren ayaklarda)
- ❖ Çeşitli dental anomaliler ile karakterizedir.
- ❖ **Konjenital kalp hastalığına** (genellikle septal defekt) ve tırnak distrofilerine sıklıkla rastlanır.



Ellis van creveld sendromu oral bulguları



- 
- ❖ Ellis van creveld sendromunda en önemli oral bulgu üst ve alt çenelerde labial frenilumların genişliği ve çokluğudur.
 - ❖ Anormal formlu (konik şekilli kesiciler) dişler
 - ❖ Özellikle üst ve alt kesicilerde görülen **hipodonti**
 - ❖ Sıklıkla kendi kendine kaybedilen **natal ve neonatal dişler**
 - ❖ Dişlerde **sürme gecikmesi, mine defektleri ve yüksek çürük oranlarına** rastlanmaktadır.
 - ❖ Bunların dışında, taurodontizme, minede invaginasyonlara, ikiz oluşumlara, supernumerer dişlere, meziodenslere de rastlandığı bildirilmiştir.



PAPILLON-LEFEVRE SENDROMU (PLS)

- ❖ PLS ile ilgili genetik defektin otozomal resesif geişli olan ve 11. kromozomun uzun kolunda lokalize (11q14) **Cathepsin C genindeki mutasyondan** kaynaklandığı gösterilmiştir.
- ❖ İnsidansı 1-4/1 000 000'dur ve her iki cinsi eşit etkilemektedir.
- ❖ Hastalık semptomları **genellikle 2-4 yaşlarında** ortaya çıkar ve **hem süt hem de daimi dişlenme döneminde dişleri etkilemektedir.**
- ❖ **Ayak tabanı ve avuç içlerinde simetrik hiperkeratoz** ile birlikte, periodontal dokularda hızlı gelişen enfeksiyon ve yıkıma baėlı olarak **süt ve kalıcı dişlerin erken kaybı** görülür.

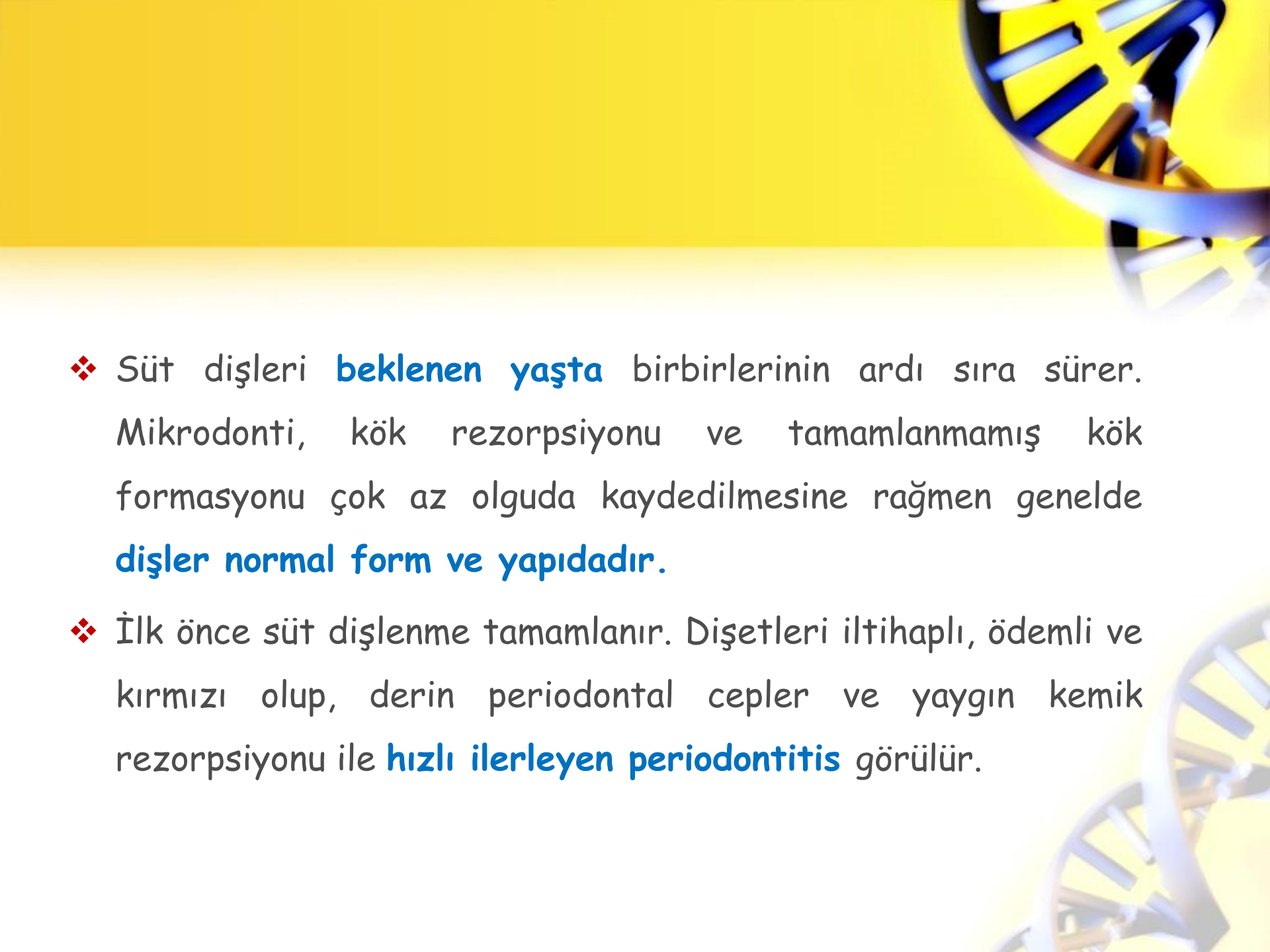




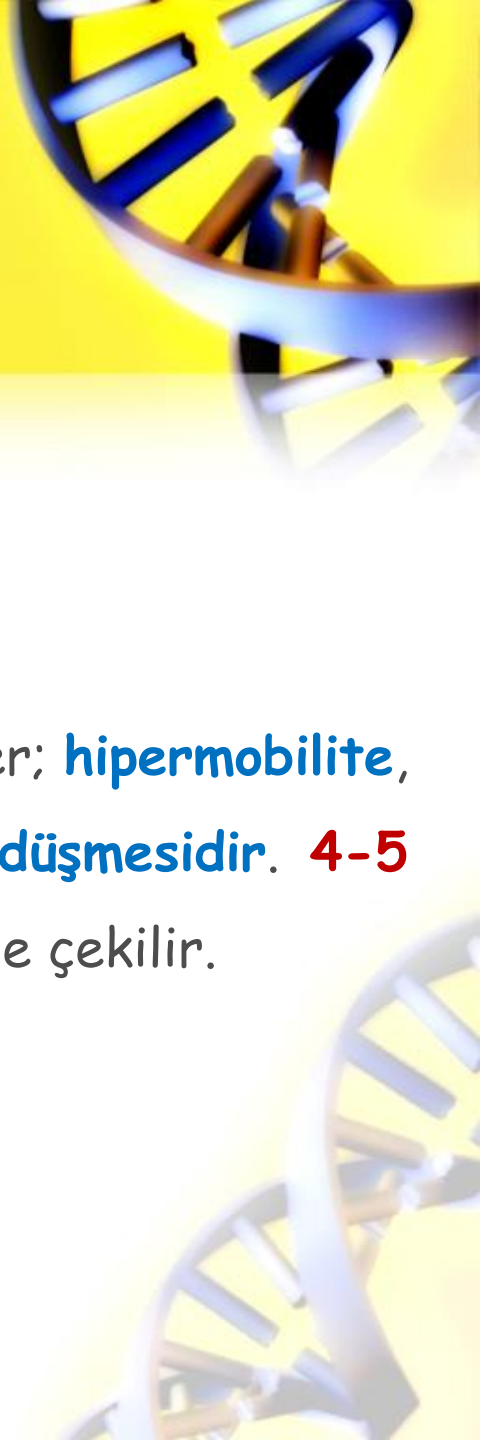
- ❖ Papillon-Lefevre Sendromunda süt dişlenmenin başlaması ile birlikte ağız bulguları başlamaktadır.
- ❖ Bu bulgular **palmar-plantar hiperkeratozis** ile aynı zamanda görülür.

Papillon-lefevre sendromu oral bulguları



- 
- ❖ Süt diřleri **beklenen yařta** birbirlerinin ardı sıra sŸrer. Mikrodonti, kk rezorpsiyonu ve tamamlanmamıř kk formasyonu ok az olguda kaydedilmesine rađmen genelde **diřler normal form ve yapıdadır.**
 - ❖ İlk nce sŸt diřlenme tamamlanır. Diřetleri iltihaplı, demli ve kırmızı olup, derin periodontal cepler ve yaygın kemik rezorpsiyonu ile **hızlı ilerleyen periodontitis** grŸlŸr.



- 
- ❖ Çiğneme , dişlerin mobilitesi nedeniyle ağrılıdır.
 - ❖ PLS'u diğer hastalıklardan ayıran en önemli belirtiler; **hipermobilite, migrasyon, kök rezorpsiyonu olmaksızın dişlerin düşmesidir. 4-5 yaşlarında süt dişleri düşer** veya mobilite sebebiyle çekilir.



- ❖ Dişsiz olan çocukta dişetleri normal sağlığına kavuşur.
- ❖ Daimi dişlerin sürmesi ile hadise tekrar başlar. **13-15 yaşına kadar tüm daimi dişler kaybedilir.** 3. molarlar bu durumdan etkilenmez.





- ❖ Radyografide alveoler kemiğin şiddetli kaybı sebebiyle **dişler** **'havada yüzer' gibi görünür**, sürmemiş dişler anormal pozisyon gösterir.



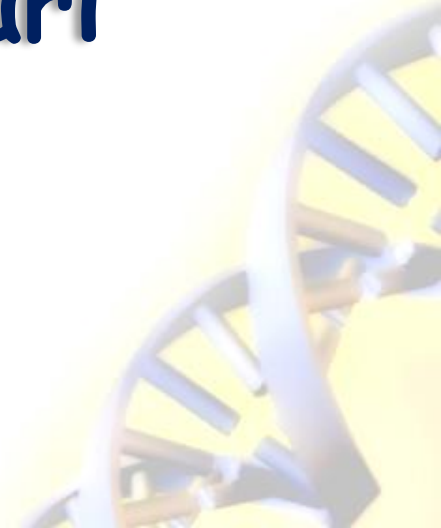
PIERRE ROBIN SENDROMU

- ❖ Bu sendromun **en önemli özelliđi**, dilin geriye düşmesine bađlı olarak yeni doğanda **solunumun engellenmesi** ve **bebeđin asfiksiden kaybedilmesidir**. Hastalardaki mortalite oranı %30 olarak belirtilmiřtir.
- ❖ Ayrıca, **beslenme bozukluđu** da bir diđer problemdir.
- ❖ İnsidansı 1/8,500 olarak bildirilmektedir.





Pierre robin sendromu oral bulguları





Pierre robin triadı

Anomali 3 temel kısımdan oluşmaktadır:

- ❖ U şeklinde **damak yarığı**,
- ❖ **Mandibular retrognati** ve/veya **mikrognati**,
- ❖ **Glossopitozis** (Dilin geriye düşmesi).
- ❖ Sendrom başka sendrom ve malformasyonlarla birlikte olabileceği gibi izole de olabilir.
- ❖ **Kuş yüzü görünümü**






- ❖ Küçük yapıdaki çene, **dilin geriye kaçmasına** yol açarak hava yolu tıkanıklığına neden olabilmektedir.
- ❖ Dilin damak yarığına sıkışarak o bölgeyi tıkaması sonucu **siyanoz-asfiksi** oluşabilmektedir.




“U” shaped cleft palate

“V” shaped cleft palate

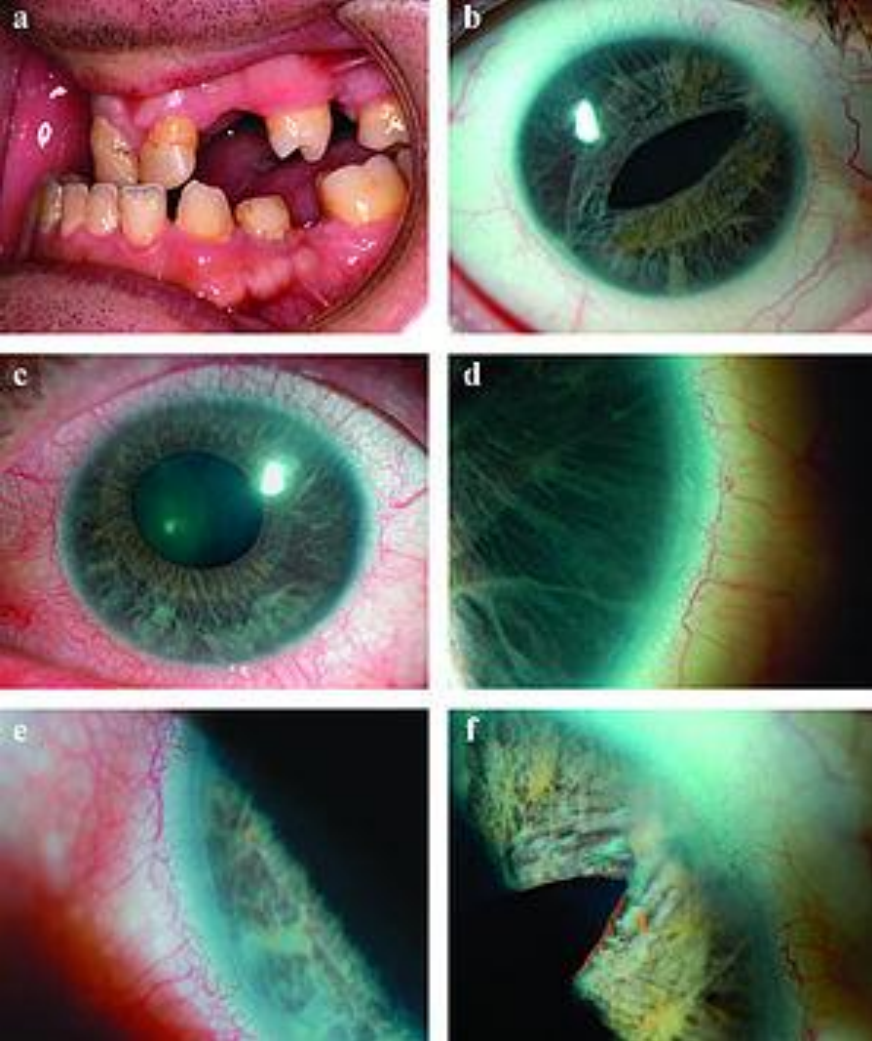
- 
- Bebeklerde morarma ve solunum durması daha çok **bebek sırtüstü yatarken** ya da **beslenirken** ortaya çıkar.
 - Hastalarda etkili hava yolu açıklığının sağlanması, öncelikle tanının doğru ve erken konmasını gerektirir.
 - PRS için en önemli tanı koydurucu bulgular, **mikrognati** ve **glossoptozis**'dir. Vakaların çoğunda **yarık damak** da bulunur.

- 
- PRS tanılı bebeklerde dilin arkaya doğru kaymasını azaltıp hava yolunu açık tutmak için önerilen duruş biçimi **yüzüstü yatıştır (prone pozisyon)**.
 - Bu pozisyonda dil öne doğru gelir ve hava yolu açıklığı artar.
 - Beslenme sırasında ise dik oturur ya da yan yatırılarak tutulması önerilmektedir.
- 

- 
- ❖ PRS'lu hastalara daha hayatın ilk günlerinde müdahale edilmeli, **birincil olarak solunumun** ve **ikincil olarak beslenmenin** rahat bir şekilde gerçekleştirilmesi sağlanmalıdır.
 - ❖ Beslenme için yeterince emme basıncı oluşturamadığı ve alt çene çok geride olduğu için anne memesi ememeyen bebekler özel biberonlarla beslenmektedir.
 - ❖ Bu amaçla, solunumu düzenleyen ve beslenmeyi kolaylaştıran çeşitli ortodontik apareyler yapılmaktadır.



RIEGER SENDROMU



- ❖ Rieger sendromu oldukça nadir görülen (1/200.000) embriyolojik olarak dental ve oküler gelişimi içeren nöral krest hücrelerinin anormal migrasyonu sonucu gelişen otozomal dominant bir hastalıktır.
- ❖ **Kornea ve iris defekti gibi göz semptomlarının** yanı sıra dişleri, kraniofasial ve kardiyak olmak üzere bir çok sistemik semptomları da içermektedir.

Rieger sendromu oral bulguları



- ❖ **Maksiller hipoplazi**
- ❖ **Alt çenede belirgin prognati**
- ❖ Sürme gecikmesi
- ❖ Üst kesici dişlerde hipodonti
- ❖ Konik kronlar
- ❖ Mikrodonti
- ❖ **Kabarık alt dudak**

A**B****C****D**

TURNER SENDROMU

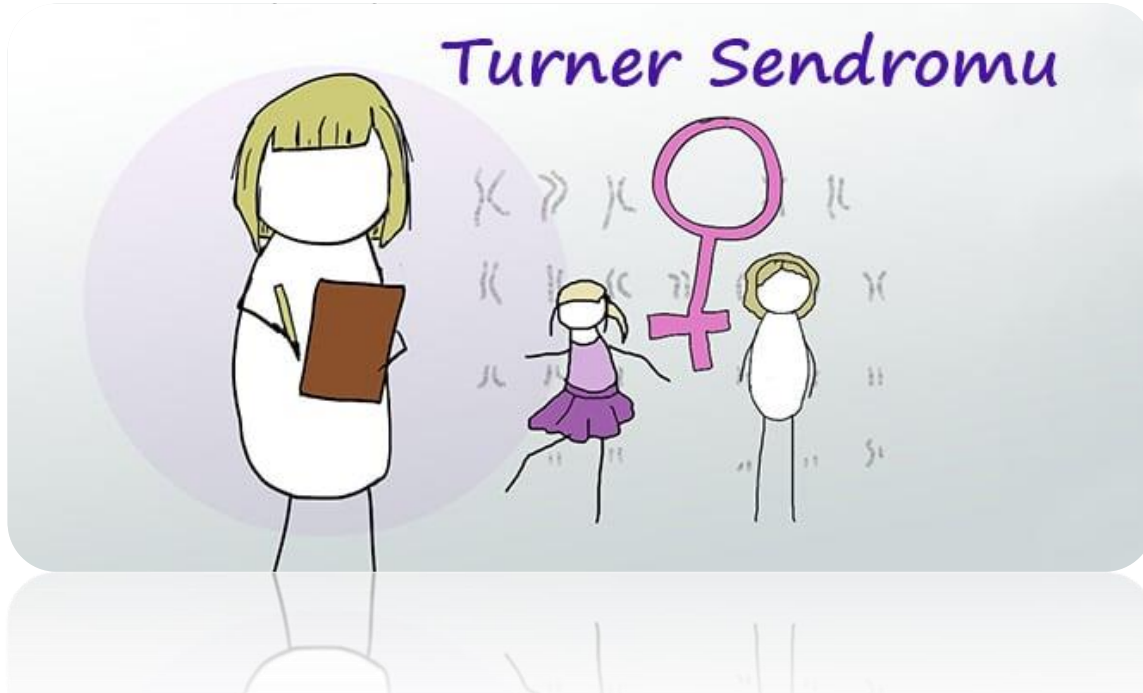
- ❖ Turner Sendromu, **X kromozomunun yokluğu** veya **yapısal olarak anormal X kromozomuna** sahip olmanın bir sonucudur.
- ❖ Turner sendromlu bir kız çocuğunda veya kadında olağan iki X kromozomu (46,XX) yerine yalnızca bir X kromozomu (45,X) vardır.
- ❖ Ortalama her 2500 canlı kız bebek doğumunda bir ortaya çıkmaktadır.

❖ **Kısa boy, üreme bozuklukları, gelişme geriliği**, lenfödem, **geniş ya da yele boyun**, düşük saç çizgisi gibi bulgular ile karakterize bir sendromdur.

❖ Genellikle süt çocukluğu döneminde **tanı konulamaz**. İlerleyen çocukluk döneminde kısa boy yüzünden şüphelenilebilir.

❖ **Pubertenin geciktiği ve kısa boylu olan**, başka tanı almamış **kızlarda** akla gelmelidir.

❖ Genel anlamda boy kısalığı ve üreme problemleri hastaların tümünde görülmektedir.



Turner sendromu oral bulguları



- ❖ **Maksiller ve mandibular retrognati**
- ❖ Makroglossi
- ❖ **Dar ve derin maksilla**
- ❖ Aşağı çekilmiş ağız köşeleri
- ❖ **Mandibula hipoplazisi**
- ❖ Mine hipoplazisi

TREACHER COLLINS SENDROMU (MANDİBULOFASİYAL DİZOSTOZ)

- ❖ Özellikle başı ve yüzü etkileyen otozomal dominant geçişli genetik bir hastalıktır.
- ❖ Kulak kepçesinde deformasyon vardır.
- ❖ Sağ ve sol **zigomatik kemikler** ya **hiç oluşmamıştır** ya da **tam gelişmemiş** olup temporal kemikle yaptıkları arcus zygomaticus yoktur.



- ❖ **Alt göz kapaklarının dış üçte birinde yarık** mevcut olmakla birlikte bu yarığın dış tarafında kirpikler yoktur.
- ❖ Alt göz kapaklarının sağ ve sol tarafındaki bu yarıklar, gözlerin dış uçlarının aşağı doğru sarkmasına ve hastalarda **antimongoloid yüz** görünümüne neden olmaktadır.



Mandibulofasiyal dizostoz oral bulguları



- ❖ Zigomatik arkın hipoplazi veya aplazisi
- ❖ Mandibula hipoplazisi
- ❖ Maksilla hipoplazisi
- ❖ Ramus yüksekliđi kısa,
- ❖ Derin ve dar maksilla
- ❖ Yarık damak
- ❖ Open bite-Maloklüzyonlar
- ❖ Kuş yüzü görünümü



AKONDROPLAZİ

- ❖ En sık görülen otozomal dominant geçişli kalıtsal iskeletsel displazi olan akondroplazinin görülme sıklığı 25.000 doğumda birdir.
- ❖ Uzun kemiklerin epifizlerinde kıkırdağın kemikleşmemesi nedeniyle baş ve gövdenin normal oluşuna karşın kol ve bacakların doğuştan kısa olmasıyla karakterize cücelik (**Akondroplastik cücelik**) görülür.



- ❖ Akondroplastik cücelerde baş ve vücut oranlarında bozukluk vardır. Gövde ve kafa normal büyüklükte olduğu halde kollar ve bacaklar fazlasıyla kısadır.
- ❖ Bombeli alın
- ❖ Üst solunum yollarının darlığı



Akondroplazi oral bulguları

Üst solunum yollarının darlığı nedeniyle ağız solunumu görülür. Bu da akondroplazili hastalarda fasiyal ve bazı dental sorunların sebeplerinin başında gelir.

- ❖ **Open bite**
- ❖ **Dar, retrognatik ve hipoplazik maksilla**
- ❖ Mandibuler büyüme normal
- ❖ Anterior cross-bite
- ❖ **Sınıf III Maloklüzyonlar**
- ❖ Makroglossi



TRİZOMİ 18 (EDWARD'S) SENDROMU

- ❖ Fazladan bir 18. kromozom bulunmasıyla meydana gelen çoklu konjenital anomalilerle karakterize bir sendromdur.
- ❖ Canlı doğumlar arasında Down sendromundan sonra en sık görülen trizomi sendromudur.
- ❖ Yenidoğanlarda 3/10.000 sıklıkta görüldüğü belirtilmiştir.
- ❖ Kız çocuklarda 3 kat daha fazla görülmektedir.



Edward sendromlu bebeklerin çoğunun en karakteristik özellikleri;

- ❖ İntrauterin gelişme geriliği
- ❖ Migrognati
- ❖ Mikrosefali
- ❖ Düşük kulaklar
- ❖ Kardiyak anomaliler
- ❖ Üriner sistem anomalileri
- ❖ Gastrointestinal sistem anomalileri
- ❖ Ekstremitte anomalileri



**Trizomi 18 (edward's)
sendromu oral bulguları**

- ❖ Küçük ağız
- ❖ **Yarık dudak**
- ❖ Dar ve derin damak yapısı
- ❖ **Mikrognati**



TRİZOMİ 13 (PATAU SENDROMU)

- ❖ Trizomi 21 ve Trizomi 18'den sonra, üçüncü sıklıkta görülen otozomal kromozom sayısal anomalidir. Bu trizomiler içerisinde, klinik olarak en ağır seyreden Patau Sendromu'dur.
- ❖ Sendrom, 10.000 canlı doğumda bir görülür. Hastaların büyük bir çoğunluğu, ilk yılda kaybedilmektedir.
- ❖ **İleri anne yaşı** ile birlikte görülme sıklığı artar.
- ❖ Genel olarak **spontan abortusla** sonuçlanır. Abortus erken gebelikte olabileceği gibi 20. haftaya kadar gecikebilir ya da erken doğum olabilir.

Bu bebeklerde en belirgin anomaliler;

- ❖ Beyin ve omurilik anomalileri,
- ❖ Küçük ve gelişmemiş gözler,
- ❖ Ekstra parmak,
- ❖ Yarık dudak ve kas zayıflığı vardır.
- ❖ Trizomi 13' de kalp, sindirim sistemi ve diğer sistemlere ait anormallikler yüksek oranda bulunur.



Trizomi 13 (Patau sendromu) oral bulguları



- ❖ **Yarık dudak/damak**
- ❖ **Premaksiller agenezis**
- ❖ **Mikrognati**
- ❖ **Derin damak**

- ✓ Ağız bulgusu veren çok sayıda sendrom bulunmaktadır.
- ✓ Bu sendromlar vücuttaki diğer sistemleri etkileyebildikleri gibi bazılarının ilk bulgu verdikleri yerler baş-boyun bölgesi ve oral kavite olabilmektedir.
- ✓ Diş hekimlerine bu hastalarda tanı koyma ya da tanıya yönelik hastaları yönlendirme konusunda görevler düşmektedir.



- ✓ Sendromlu bireyler sađlıklı bireylere gre ađız ve diř sađlıđı bakımından daha ok risk altındadır.
- ✓ Bunun iin sendromlar ve ađız bulguları konusunda bilinli olunmalı ve gerek bireyler gerekse yakınları bu konuda bilgilendirilmelidir.
- ✓ Ayrıca, sendromlu bireylerin ađız ve diř sađlıđı sorunlarının tedavisi iin dođru bir planlama yapılması ve olası risklere karřı nlem alınması, gerekirse sık kontrollerin yapılması nem tařımaktadır.

