

Orofasiyal Bulgularıyla Schwartz-Jampel Sendromu: 2 Olgu Sunumu

Schwartz-Jampel Syndrome with Orofacial Findings: 2 Case Reports

ÖZ

Schwartz–Jampel Sendromu (SJS) miyotoni ile ilişkili, milyonda bir görülen nadir bir otozomal resesif iskelet displazisidir. Bu olgu sunumunun amacı Schwartz–Jampel Sendromunun orofasiyal bulgularını inceleyip sunmaktır. Kliniğimize başvuran hastalardan ilki 13 yaşında kadın ve ikinci hasta ise 34 yaşında erkekti. Hastaların her ikisinden de alınan anamnez sonucunda hastaların her ikisinin de SJS Tip 1A'ya sahip olduğu öğrenildi. Hastaların her ikisinde de ekstraoral muayenede ağız açıklığında kısıtlılık, mikrognati, kas sertliği, temporomandibular eklem (TME) problemleri ve bruksizm tespit edildi. İntraoral muayenede her iki hastada da ilk olarak dişlerin anormal mine ve dentin yapısı dikkat çekerken buna ek olarak kadın hastada üst ve alt çenedeki dişlerin arasında diastemalar gözlemlendi, hastalarda taurodont ve kissing molar dişler tespit edildi. Her iki hastanın da panoramik radyografilerinde mandibular ramusun uzunluğu olması gerektiğinden kısa ve tüm mandibular dişlerin apeksleriyle mandibular korteks arasındaki mesafenin azalmış olduğu tespit edildi.

Sonuç: SJS de karakteristik yüz özellikleri, iskeletsel bozukluklar ve kas sertliği ile tanıya gidilir. Botoks uygulamaları bu hastalarda görülen bruksizm ve TME problemlerinin semptomatik tedavisinde faydalıdır. Eğer hastaya genel ya da lokal anestezi altında herhangi bir tedavi uygulanacaksa mümkün olan tüm dental tedaviler tek seansta yapılmaya çalışılmalıdır. Kasların ve iskelet sisteminin yanı sıra dişler, çene kemikleri ve çevre dokular da etkilendiği için diş hekimlerinin üzerine büyük sorumluluk düşmektedir.

Anahtar Kelimeler: Bruksizm, Lokal Anestezi, Sendrom.

ABSTRACT

Schwartz–Jampel Syndrome(SJS) is a rare autosomal recessive skeletal dysplasia associated with myotonia, seen in one in a million. The purpose of this case report is to examine and present the orofacial findings of Schwartz–Jampel Syndrome. The first patient who applied to our clinic was a 13-year-old female and the second patient was a 34-year-old male. It was learned that both of the patients had SJS Type 1A as a result of the anamnesis. Extraoral examination revealed limitation of mouth opening, micrognathia, muscle stiffness, TMJ problems and bruxism in both patients. In the intraoral examination, abnormal enamel and dentin structure of the teeth were noted in both patients, in addition, diastemas were observed between the upper and lower jaw teeth in the female patient, and taurodontic and kissing molars were detected in the patients. Panoramic radiographs of both patients showed that the length of the mandibular ramus was short, and the distance between the apex of all mandibular teeth and the mandibular cortex was reduced.

Conclusion: Diagnosis is made by characteristic facial features, skeletal disorders and muscle stiffness. Botox applications are also useful as symptomatic treatment of bruxism and TMJ problems seen in these patients. If any treatment is to be applied to the patient under general or local anesthesia, all possible dental treatments should be tried to be performed in this session. Dentists have a great responsibility as the teeth, jaw bones and surrounding tissues are affected as well as the muscles and skeletal system.

Key Words: Bruxism, Local Anesthesia, Syndrome.

Didem DUMANLI¹

ORCID: 0000-0001-7409-8096

Ebru YÜKSEL KAYA¹

ORCID: 0000-0002-0507-2877

Çiğdem ŞEKER¹

ORCID: 0000-0001-8984-1241

Gediz GEDUK¹

ORCID: 0000-0002-9650-2149

¹Zonguldak Bülent Ecevit Üniversitesi,
Diş Hekimliği Fakültesi,
Ağız, Diş ve Çene Radyolojisi AD,
Zonguldak, Türkiye



Geliş tarihi / Received: 28.03.2023

Kabul tarihi / Accepted: 20.09.2023

İletişim Adresi /Corresponding Adress:

Didem DUMANLI

Zonguldak Bülent Ecevit Üniversitesi,

Diş Hekimliği Fakültesi,

Ağız, Diş ve Çene Radyolojisi AD,

Zonguldak, Türkiye

E-mail:didem.dumanli@hotmail.com

Schwartz–Jampel Sendromu (SJS) miyotoni ile ilişkili, milyonda bir görülen nadir bir otozomal resesif iskelet displazisidir (1,2). Nadirde olsa tıbbi literatürde bazı vakalar otozomal dominant kalıtım paterni olduğunu da düşündürmektedir. SJS ilk tanımlandığından bu yana tüm dünyada toplam 2012 yılına kadar yaklaşık 100 vaka, 2020 yılında yapılan bir çalışmada da 150 vaka bildirilmiştir (1,3). İlk olarak 1962'de Amerika Birleşik Devletleri'nde Oscar Schwartz ve Robert Jampel tarafından tanımlandığı için Schwartz-Jampel Sendromu olarak bilinmektedir (1,4).

Perlekan memelilerde hücre dışı matrisinde en yaygın bulunan proteoglikanlar arasındadır ve endokondral kemikleşme ile ilişkilidir ve heparan sülfat proteoglikan-2 geni [HSPG2 (MIM 142461)] tarafından kodlanmaktadır (1,3). HSPG2 geninin uç birim mutasyonlarının bu sendroma neden olduğu bulunmuştur (1,3).

Giedion ve ark. literatürde bildirilen 81 hastanın yanı sıra kendilerine ait beş hastanın klinik ve radyolojik bulgularına dayanarak tip 1A, tip 1B ve tip 2 olmak üzere üç tip SJS tanımlamışlardır (4,5).

SJS Tip 1A: Çocuklukta orta derecede kemik displazisi karakteristik özelliğidir.

SJS Tip 1B: 1A'ya benzer ancak doğumda daha belirgin kemik displazisi ile kendini gösterir.

SJS Tip 2: Yenidoğan döneminde son derece yüksek mortalite ile en şiddetli ve nadir görülen formdur.

Boy kısalığı, yüz dismorfizmi ve miyotoni bu sendromun karakteristik fenotipik özellikleridir (6,7). Miyotoni istirahatte meydana gelen spontan, sürekli kas kasılmasıdır; çiğneme kasları da miyotoniden etkilenebilir. Bu nedenle disfaji, disfoni, temporomandibular eklemlerin sertliği gibi değişikliklere ve işlev bozukluklarına neden olabilir. SJS'li hastalar genellikle hüzün veya ağlamayı andıran sabit bir yüz ifadesine sahiptir. Sesleri tiz olabilir. Blefarofimoz veya ptozis, mikrognati, büzülmüş dudaklar, katlanmış sarmallı küçük boyutlu kulaklar ve dış kantusun mediale yer değiştirmesi, paytak paytak yürüme ve çömelme duruşu ek özelliklerdir. Bu sendromun çene yüz bölgesini ve diş bulgularını tanımlayan çok az sayıda çalışma ve vaka raporu bulunmaktadır. Genelde hem süt hem de kalıcı dişlerin etkilendiği irsi hipoplazilerden olan dentin defektleri dişlerle ilgili en önemli bulgulardır (8). Dentin defektleri; dentinogenezis imperfecta(DI), dentin displazisi(DD), rejijyonel odontodisplazi ve dentin aplazisi olarak sınıflandırılmaktadır.

13 yaşında kadın hasta kliniğimize ortodontik tedavi istemi ile başvurdu. Hastanın alınan tıbbi anamnezinde SJS Tip 1A'ya sahip olduğu öğrenildi. Hastanın inspeksiyon muayenesinde sendromun karakteristik maske benzeri yüz yapısı, katlanmış sarmallı küçük boyutlu kulaklar, büzülmüş dudaklar, yaşa göre boy kısalığı tespit edildi. Hastanın ekstraoral muayenesinde ağız açıklığında kısıtlılık, mikrognati, kas sertliğine bağlı çiğneme kaslarının etkilenmesi sonucunda temporomandibular eklem problemleri ve brüksizm tespit edildi. İntraoral muayenede ilk olarak üst ve alt çenedeki diastemalar ve dişlerin anormal mine ve dentin yapısı göze çarptı (Şekil 1,2).



Şekil 1. Hastanın ekstraoral görüntüsü.



Şekil 2. Hastanın ekstraoral görüntüsü.

Radyografik incelemelerde, maksiller birinci ve ikinci azı dişleri, uzun bir koronal pulpa odası ve kısalmış kökler ile taurodontik bir şekle sahipti (Şekil 3). Endokondral kemikleşmedeki bozukluk nedeniyle mandibular corpus, ramus ve angulus yeteri kadar gelişmemiş ve bunun sonucunda; mandibular ramus olması gerektiğinden kısa, tüm mandibular dişlerin apeksleriyle mandibular korteks arasındaki mesafe

azalmış ve dişlerin mandibular kortekse yakınlıklarından kaynaklanan kök deformiteleri tespit edildi. Mandibular birinci ve ikinci azı dişlerinin sağ ve sol olmak üzere bilateral olarak kissing molar yapısında olduğu tespit edildi. Dişlerde dentin displazisi ile uyumlu dentin defektleri gözlemlendi. 13 ve 23 nolu dişlerin gömülü olduğu tespit edildi.



Şekil 3. Hastanın panoramik radyografi görüntüsü.



Şekil 4. Hastanın panoramik radyografi görüntüsü.

TARTIŞMA

Schwartz-Jampel sendromunun birincil özellikleri yaşamın ilk yıllarında kendini gösterir ve hatta doğum öncesi ultrason ile saptanabilir. Karakteristik yüz özellikleri, iskelet bozuklukları ve kas sertliği ile tanıya gidilir. SJS ayırıcı tanısında bazı sendromlar; miyotonik bozukluklar (Konjenital miyotonik distrofi, miyotonik distrofi, miyotoni konjenita, paramiyotoni konjenital), müsküler distrofiler (Becker distrofisi, Duchenne distrofisi, konjenital kas distrofisi), konjenital miyopatiler, kanalopatiler, mukopolisakkaridoz (Morquio sendromu), Ehlers-Danlos sendromu, malign hipertermi, Blefarospazm ve Stuve-Wiedemann sendromu gibi sendromlar ekarte edilmelidir.

SJS tedavisi kas sertliklerini ve krampları azaltmayı amaçlayan bir dizi egzersizi içermektedir. Semptomlara göre bazı ilaçlar reçete edilebilir. Botoks uygulamaları da bu hastalarda görülen brüksizm ve temporomandibular eklem problemlerinin semptomatik tedavisi olarak faydalıdır. Ameliyat bazı durumlarda önerilebilir ancak anestezik bir komplikasyon olarak bilinir (2,9,10). Boynun kısalığı ve sertliği ve laringeal yapıların küçük boyutu nedeniyle endotrakeal entübasyon da zordur. Asetilkolinin bozunma hızının azalması nedeniyle trakeal entübasyonu kolaylaştırmak için roküronyum gibi daha yüksek kas gevşetici dozları gerekebilir. Bu nedenle SJS'li bireyler genel ve lokal anestezik uygulamaları esnasında ortaya çıkabilecek hayatı tehdit eden komplikasyonlar konusunda uyarılmalıdır. Eğer hastaya genel ya da lokal anestezik altında herhangi bir tedavi uygulanacaksa mümkün olan tüm dental tedaviler de bu seansta yapılmaya çalışılmalıdır.

OLGU 2

34 yaşında erkek hasta kliniğimize rutin muayene istemiyle başvurdu. Hastanın alınan tıbbi anamnezinde SJS Tip 1A'ya sahip olduğu öğrenildi. Hastanın inspeksiyon muayenesinde sendromun karakteristik maske benzeri yüz yapısı, katlanmış sarmallı küçük boyutlu kulaklar, büzülmüş dudaklar, yaşa göre boy kısalığı tespit edildi. Hastanın ekstraoral muayenesinde ağız açıklığında kısıtlılık, mikrognati, kas sertliğine bağlı çiğneme kaslarının etkilenmesi sonucunda temporomandibular eklem problemleri ve brüksizm tespit edildi. İntraoral muayenede ilk olarak dişlerin anormal mine ve dentin yapısı gözlemlendi. Hastanın 23 numaralı dişi gömülü, 13 ve 25 numaralı dişleriyle birlikte mandibular birinci küçük azı ve birinci azı dişleri eksikti. Radyografik incelemelerde, birinci ve ikinci maksiller azı dişleri uzun bir koronal pulpa odası ve kısalmış kökler ile taurodontik bir şekle sahipti. Endokondral kemikleşmedeki bozukluk nedeniyle mandibular korpus, ramus ve angulus yeteri kadar gelişmemiş ve bunun sonucunda; mandibular ramus olması gerektiğinden kısa, tüm mandibular dişlerin apeksleriyle mandibular korteks arasındaki mesafenin azalmış olduğu tespit edildi. Mandibular ikinci ve üçüncü azı dişlerinin sağ ve sol olmak üzere bilateral olarak kissing molar yapısında olduğu tespit edildi. Hastanın 16 numaralı diş bölgesinde krater tarzında kemik defekti mevcuttu.

Kasların ve iskelet sisteminin yanı sıra dişler çene kemikleri ve çevre dokular da etkilendiği için diş hekimlerinin üzerine de büyük sorumluluk düşmektedir. Endokondral kemikleşmedeki bozukluk nedeniyle mandibular corpus, ramus ve angulusun yeteri kadar gelişmemesi ve bunun sonucunda, mandibular ramusun olması gerektiğinden kısa olması gibi durumları tedavi etmek için hastaya erken yaşlarda ortodontik tedavi başlanmalıdır. Çene kemiklerinin gelişiminin normal şekilde gerçekleşmemesi fraktür riskini de arttırmaktadır. Mine ve dentindeki yapısal bozukluk kaynaklı hasta diş çürüğüne yatkındır. Bunun için koruyucu diş hekimliğine önem verilmeli florür uygulaması yapılmalı, diyet alışkanlıkları düzenlenmeli, fazla şeker alımına dikkat edilmeli, hastaya diyet danışmanlığı verilmelidir. Bu hastalarda genelde gingivitis ve kemik defektleriyle birlikte görülen periodontitis görülmektedir. Bu yüzden plak eliminasyonu için hastaya iyi bir oral hijyen eğitimi verilmeli ve belirli aralıklarda diş hekimi tarafından profesyonel plak temizliği yapılmalıdır. Dişlerin kök gelişimleri takip edilmeli gerekli durumlarda apeksifikasyon ve apeksogenezis tedavileri uygulanmalıdır. Genelde dişlerin gömülü bir şekilde kalması dentigeröz kist görülme ihtimalini de arttırmaktadır bu yüzden gömülü dişler de belli aralıklarla takip edilmelidir (5-10). Schwartz-Jampel Sendromu orofasiyal bölgedeki kemik, mine, dentin gibi sert doku ve kaslar gibi yumuşak doku komponentlerini etkilediği için tespit edildiği andan itibaren multidisipliner olarak diş hekimleri tarafından takip edilerek gerekli tedaviler uygulanmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Dave M, Lavanya SR, Khamesra R, Bapat P, Prasath A. Schwartz Jampel Syndrome (SJS)-One in a Million Syndrome, J Assoc Physicians India, 2020;68(8):89-90.
2. Viljoen D, Beighton P, Schwartz-Jampel syndrome (chondrodystrophic myotonia), Med Genet 1992;29:58-62.
3. Giedion A, Boltshauser E, Briner J, et al. Heterogeneity in Schwartz-Jampel chondrodystrophic myotonia. Eur J Pediatr. 1997;156:214-23.
4. Basiri K, Fatehi F, Katirj B, The Schwartz-Jampel syndrome: Case report and review of literature, Adv Biomed Res. 2015;4:163-67.

5. Nicole S, Ben Hamida C, Beighton P, Bakouri S, Belal S, Romero N, et al. Localization of the Schwartz-Jampel syndrome (SJS) locus to chromosome 1p34-p36.1 by homozygosity mapping. Hum Mol Genet. 1995;4:1633-36.
6. Sreekanth K, Nigel M. King, Schwartz-Jampel syndrome: a review of the literature and case report, Spec Care Dentist. 2012;32(3):105-11.
7. Aberfeld DC, Hinterbuchner LP, Schneider M. Myotonia, dwarfism, diffuse bone disease and unusual ocular and facial abnormalities (a new syndrome). Brain. 1965;88:313-22.
8. Diaz-Serrano K, Brandgo C, Brandlo R, Watanabe P, Regalo S, Dental findings and muscular-skeletal features in Schwartz-Jampel syndrome: case report of two affected siblings, Spec Care Dentist. 2006;26(5):225-9.
9. Ho NC, Sandusky S, Madike V, Francomano CA, Dalakas MC. Clinico-pathogenetic findings and management of chondrodystrophic myotonia (Schwartz-Jampel syndrome): a case report. BMC Neurol. 2003;3:3-5.
10. Cmz M, Souza CA, Plastino LS Jr. Levator aponeurosis surgery in Schwartz-Jampel syndrome. Ophthal Plast Reconstr Surg. 1998;14:271-6.