

## CHANARIN-DORFMAN SENDROMLU ÇOCUK HASTAYA DENTAL TEDAVİ YAKLAŞIMI: OLGU SUNUMU

### Dental Treatment Approach to the Child With Chanarin-Dorfman Syndrome: A Case Report

İrem CAN OLGUN\*

Merve KURUN AKSOY\*\*\*

Erçin ŞEBEROL\*\*

Nurhan USLU ÖZALP\*\*\*\*

#### Abstract

*Chanarin-Dorfman Syndrome (CDS) is a rare autosomal recessive inherited neutral lipid metabolism disorder characterized with ichthyosis lesions and multi-system involvement. There are limited number of sources notification of this syndrome. The aim of this case report was to report difficulties in dental treatment process of an 8-year-old patient diagnosed with CDS who was referred to Ankara University Faculty of Dentistry Department of Pediatric Dentistry due to dental pain. In the extra oral examination, erythema and desquamation of the skin on entire body surface, scalp scaling was detected and the patient had difficulty in opening her mouth because of angular fissures. In the intraoral examination multiple carious teeth (16, 26, 36, 46, 54, 55, 64, 65, 75, 84 and 85) were determined, also molar incisor hypomineralization (MIH) was diagnosed. Conservative, surgical, prophylactic treatment and removable space maintainers were applied. There was no literature detected about the dental approach for this syndrome. It can be concluded that there is a major necessity of the children with CDS have to be redirected to the pediatric dentists in early stages of the childhood and the preventive programmes should be applied.*

**Keywords:** Chanarin-Dorfman syndrome, ichthyosis, autosomal recessive, dental treatment

#### Özet

*Chanarin-Dorfman Sendromu (CDS), nadir görülen, otozomal ressesif genetik geçişli, iktiyozis ve multi sistem tutulumu ile karakterize bir lipid metabolizması hastalığıdır. Bu sendroma ait sınırlı sayıda kaynak bildirimini bulunmaktadır. Bu olgu sunumunda, diş ağrısı nedeniyle Ankara Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Pedodonti Anabilim Dalı'na başvuran 8 yaşındaki CDS'li hastanın diş tedavisi sırasında sendroma bağlı karşılaşılan problemlerin sunulması amaçlanmıştır. Hastanın ağız dışı muayenesinde, kafa derisi ve tüm vücutta eritem, deskuamasyon ve pullanma ile birlikte hastanın dudak kenarlarındaki çatlaklar nedeniyle ağızını açmakta zorlandığı gözlenmiştir. Hastanın ağız içi muayenesinde ise çok sayıda çürük varlığı (16, 26, 36, 46, 54, 55, 64, 65, 75, 84 ve 85 no'lu dişler) tespit edilirken hastaya büyük azı keser hipomineralizasyonu (BAKH) teşhisi konulmuştur. Hastaya gerekli konservatif, cerrahi ve profilaktik tedaviler uygulanmış olup hareketli yer tutucu yapılmıştır. Literatürde söz konusu sendromla ilgili dental yaklaşıma ait hiçbir kaynağa rastlanmamış olup, CDS'li çocuk hastaların erken dönemde bir çocuk diş hekimine yönlendirilmesi ve koruyucu uygulamaların yapılması gerekliliği bir kez daha gözler önüne serilmektedir.*

**Anahtar Sözcükler:** Chanarin-Dorfman sendromu, iktiyozis, otozomal ressesif, diş tedavisi

\* Dt., Sağlık Bakanlığı'nda Diş Hekimi

\*\* Dr., Serbest Diş Hekimi

\*\*\* Ankara Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Pedodonti Anabilim Dalı, Uzmanlık Öğrencisi

\*\*\*\* Prof. Dr., Ankara Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Pedodonti Anabilim Dalı

## Giriş

Chanarin-Dorfman Sendromu (CDS), nadir görülen, otozomal ressesif genetik geçişli bir lipid metabolizması hastalığıdır.<sup>6,7</sup> Bu sendrom iktiyozis, lökositlerdeki vakuoller (Jordan's anomaly- Jordan'ın anomalisi) ve multi sistem tutulumu (karaciğer, kaslar ve santral sinir sistemi) ile karakterizedir. Sendromun sistemik tutulumu sonucunda hepatosplenomegali, çift taraflı katarakt, büyüme geriliği, miyopati, ataksi, çift taraflı duyu kaybı ve horizontal nistagmus ortaya çıkabilmektedir,<sup>6,8</sup> ağız ve diş sağlığına etkileri konusunda yeterli veri bulunmamaktadır. Bu olgu sunumunda, diş ağrısı nedeniyle Ankara Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Pedodonti Anabilim Dalı'na başvuran CDS'li hastanın diş tedavisi sırasında karşılaşılan problemlerin sunulması amaçlanmaktadır.

## Olgu Sunumu

8 yaşındaki kız hasta, diş ağrısı şikayeti ile pedodonti kliniğine getirilmiştir. Hastadan alınan tıbbi anamnezde erken bebeklik döneminde iktiyozis ile karakterize CDS tanısı bulunduğu, genetik geçiş açısından ebeveynlerin durumu sorgulandığında akraba olmadıkları öğrenilmiştir. Hastanın görsel ve işitsel problemlerinin olmadığı, ailesel hikayesinde teşhis edilen herhangi bir başka hastalık bulunmadığı, tedavisinde ise yalnızca çeşitli nemlendiriciler kullanıldığı tespit edilmiştir. Hastanın herhangi bir başka sistemik hastalığı bulunmamaktadır.

Hastanın yapılan ağız dışı muayenesinde, ektropiyon (göz kapaklarının dışa dönmesi) ve dudak kenarlarında çatlaklar (Resim 1), kafa derisi, kulaklar ve boyunda deskuamasyon ve pullanma tespit edilmiştir (Resim 2). El (Resim 3) ve bacaklarda (Resim 4) ise hiperkeratozla birlikte cildin normale göre daha kalın olduğu gözlenmiştir. Hastanın, cildindeki kuruluğa bağlı olarak ağızını açmakta zorlandığı görülmüştür (Resim 5).

Ağız içi muayenesinde 16, 26, 36, 46, 54, 55, 64, 65, 75, 84 ve 85 no'lu dişlerde çürük tespit edilmiştir. Hastanın birinci büyük azı dişlerinde defektler ve atipik çürükler saptanmış, hastaya büyük azı keser hipomineralizasyonu (BAKH) tanısı konulmuştur (Resim 6 ve Resim 7).

Tedavi planında 16, 36, 46, 54 ve 64 numaralı dişler restore edilmiş, 55, 65, 75, 85 ve

26 numaralı dişlerin ise çekimlerine karar verilmiştir. Hasta yüksek çürük riskine sahip olduğu için ağız hijyenin temini açısından ebeveynleri bilgilendirilmiş, hastaya nasıl diş fırçalayacağı anlatılmıştır. Erken çekilen dişlerin yerlerinin korunması amacıyla ortodonti konsültasyonu sonucunda hareketli yer tutucu yapımına karar verilmiştir. Hasta düzenli aralıklarla (3 ayda bir) çağrılarak topikal florid uygulaması ve kontrolleri yapılmıştır.



**Resim 1:** Ektropiyon ve dudak kenarlarında çatlaklar



**Resim 2:** Kafa derisi, kulak ve boyunda deskuamasyon ve pullanma



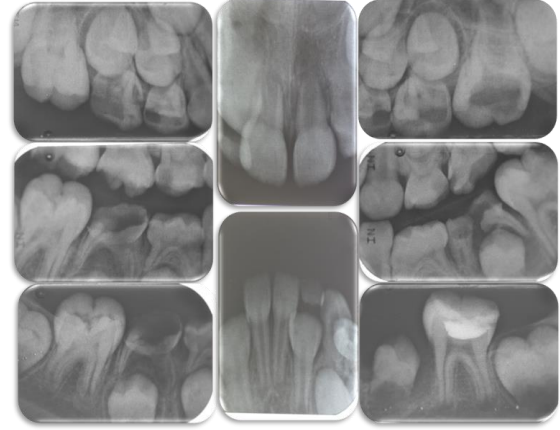
**Resim 3:** Hiperkeratotik eller



**Resim 4:** Hiperkeratotik bacaklar



**Resim 5:** Ağız çevresindeki kuruluk



**Resim 6:** Hastanın radyografileri



**Resim 7:** Hastanın ağız içi fotoğrafı

### Tartışma

CDS, karaciğer, kaslar, bağırsak mukozası, lökositler ve deri fibroblastları gibi çoğu dokuda triaçilgliserol damlacıklarının birikmesiyle birlikte görülen konjenital iktiyozis sendromudur.<sup>3</sup> CGI-58 genindeki mutasyonlar sonucu nadir olarak görülen otozomal resesif geçişli hastalık olan CDS,<sup>4</sup> lökosit vakuolasyonu ile birlikte olan iktiyoziform eritroderma veya iktiyozisle birlikte görülen nötral lipid depo bozukluğu (NLSDI) olarak da isimlendirilmektedir.<sup>5</sup> Kas tutulumu ve nörolojik anormallikler sonucu zeka geriliği, yürüyüş anormallikleri, mikrosefali, nöbetler ve sağırılık komplikasyonları da görülebilmektedir.<sup>1,10</sup>

Literatürde CDS ile ilgili dental yaklaşımı içeren bir kaynağa rastlanmamıştır. Bebeklerin kollodion zar ile birlikte doğması sıklıkla rastlanan klinik bir bulgudur. Genellikle saç, tırnak, mukoza ve dişler normal görünümde olmalarına rağmen saç kıllarının dağılımı anormal düzende görülebilir.<sup>2</sup>

CDS'nin en dikkat çekici belirtilerinden birisi iktiyozisdir.<sup>6,7</sup> İktiyozisli hastalarda kozmetik problemlere ek olarak kaşıntılar, kalın, yarı ve ağrılı deri problemleri, eklem hareketlerinde kısıtlılık, özellikle parmaklarda azalmış dokunma hassasiyeti, ısı intoleransı ile birlikte olan hipohidrozu, cilt irritasyonları ve deri enfeksiyonu eğiliminde artış görülmektedir.<sup>11</sup> Hastaların yaşadıkları cilt problemleri ve azalmış dokunma hassasiyetlerine bağlı olarak ağız hijyenlerini yeterli düzeyde sağlayamadıklarını ve buna bağlı olarak diş çürüklerinin yaygın olarak görüldüğünü düşünmekteyiz.

Şahin ve ark., (2009) lamellar iktiyozisli iki çocuk hastanın diş tedavileri sırasındaki zorluklardan bahsettikleri olgu sunumunda, tedavi esnasında ağız çevresinin özel kremlerle nemlendirme gereği duyulduğunu ve hastanın uzun süre ağız açmakta zorluk çektiğini, bu yüzden tedavi seanslarının kısa tutulması gerektiğini bildirmişlerdir.<sup>9</sup> Olgumuzda da yine aynı sebepten ötürü tedavi seanslarının süresi kısa tutulmuş, hastanın ağız çevresi sık sık nemlendirilmiş ve bu durumun hastanın davranış yönlendirilmesine olumlu katkıda bulunduğu görülmüştür.

İktiyozis tedavisinin öncelikli amacı pul oluşumunun önlenmesi ve tahrişlere neden olan cilt kuruluğunun engellenmesidir. Yaşam boyu tedavi gerektiren iktiyozisli hastaların çoğunda günlük nemlendiriciler uygulanmaktadır. Özellikle çocuk hastaların diş tedavileri öncesinde dermatoloji uzmanlarına yönlendirilmeleri çok önemlidir. Özel nemlendiricili yumuşatıcılar, hidrasyon, yağlama ve antimikrobiyal etkinlik gösteren ajanlar dermatologlar tarafından önerilmektedir.<sup>11</sup> Bu ajanların kullanımı ile hastanın diş tedavileri esnasındaki konforunun arttığını düşünmekteyiz.

Literatürde söz konusu sendromla ilgili dental yaklaşıma ait hiçbir kaynağa rastlanmamış olup, CDS'li çocuk hastaların erken dönemde bir çocuk diş hekimine yönlendirilmesi ve koruyucu uygulamaların yapılması gerekliliği bir kez daha gözler önüne serilmektedir.

## KAYNAKLAR

1. Aksu G, Kalkan US, Bulut Y, Aydinok Y, Sen S, Anal O, Simsek Gosen D, Darcan S, Coker M, Kutukculer N. Renal Involvement as a Rare Complication of Dorfman-Chanarin Syndrome: A Case Report. *Pediatr. Dermatol* 25: 326-31, 2008.
2. Ersoy Ö, Alkım C, Onuk MD, Demirsoy H, Argon D. A rare cause of fatty liver and elevated aminotransferase levels: Chanarin-Dorfman Syndrome: A case report. *Int. J. Hepatol* 341372: 1-4, 2011.
3. Igal RA, Rhoads JM, Coleman RA. Neutral lipid storage disease with fatty liver and cholestasis. *J. Pediatr. Gastroenterol. Nutr* 25: 541-7, 1997.
4. Lefevre C, Jobard F, Caux F, et al: Mutations in CGI-58, the gene encoding a new protein of the esterase/lipase/thioesterase subfamily, in Chanarin- Dorfman syndrome. *Am. J. Hum. Genet* 69(5): 1002-1012, 2001.
5. Pena-Penabad C, Almagro M, Martinez W, Garcia-Silva J, Del Pozo J, Yebra MT, Sanchez-Manzona C, Fonseca E. Dorfman-Chanarin syndrome (neutral lipid storage disease): new clinical features. *Br. J. Dermatol* 144: 430-432, 2001.
6. Pujol RM, Gilaberte M, Toll A, Florensa L, Lloreta J, González- Enseñat MA, Fischer J, Azon A. Erythrokeratoderma variabilis-like ichthyosis in Chanarin-Dorfman syndrome. *Br. J. Dermatol* 153: 838-41, 2005.
7. Selimoglu MA, Esrefoglu M, Gul M, Gungor S, Yildirim C, Seyhan M. Chanarin-Dorfman syndrome: clinical features of

- a rare lipid metabolism disorder. *Pediatr. Dermatol* 26: 40-3, 2009.
8. Srinivasan R, Hadzic N, Fischer J, Knisely AS. Steatohepatitis and unsuspected micronodular cirrhosis in dorfman-chanarin syndrome with documented ABHD5 mutation. *J. Pediatr* 144: 662-5, 2004.
  9. Şahin MK, Akal N, Oznurhan, F. Lamellar ichthyosis: iki olgu sunumu. *GÜ. Diş. Hek. Fak. Derg* 26(3): 177-80, 2009.
  10. Taskin E, Akarsu S, Aygun AD, Ozlu F, Kilic M. Rickets with Dorfman-Chanarin Syndrome. *Acta. Haematol* 117: 16-9, 2007.
  11. Vahlquist A, Gånemo A, Virtanen A. Congenital Ichthyosis: An Overview of Current and Emerging Therapies. *Acta. Derm. Venereol* 88: 4-14, 2008.

**Yazışma Adresi:**

Dt. İrem Can Olgen,  
Ankara Üniversitesi  
Diş Hekimliği Fakültesi  
Pedodonti Anabilim Dalı  
BEŞEVLER/ANKARA  
Telefon: 05056592668  
e-posta: ican@ankara.edu.tr

