

# Kleidokranial Displazi

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

## Kleidokranial Displazi nedir?

Kleidokranial displazi veya disostoz, kemiklerin ve dişlerin gelişimini etkileyen bir doğum kusurudur. Hastalığın temel özellikleri, hipoplastik (çok küçük) veya eksik köprücük kemikleri ve kafatasının (kranyum) gecikmiş olgunlaşmasıdır. Sonuç olarak omuzlar dar ve eğimlidir, omuzlar vücudun önünde alışılmadık şekilde birbirine yakınlaştırılabilir ve bazı durumlarda vücudun ortasında birleştirilebilir. Kranial yapısal anormallikler de bu durumun karakteristiğidir ve kafatası sütürlerinin gecikmeli kapanması izlenir ve normalden büyük fontaneler mevcuttur.

## Kleidokranial Displazi nasıl oluşur?

Kleidokranial displazi esas olarak RUNX2 genindeki mutasyonlardan kaynaklanır. İşlevsel RUNX2 proteini kırırdağın normal gelişimine, kemiklerin ossifikasyonuna ve diş oluşumuna katkıda bulunurken, eksik olması kleidokranial displazinin belirti ve semptomlarına neden olur. Kleidokranial displazi vakalarının yaklaşık %30'unda RUNX2 gen mutasyonu bulunmaz. Bu vakalardaki durumun nedeni bilinmemektedir.

## Nasıl tanı koyulur?

Tanı genellikle rutin anomali taramasında (yaklaşık 20 hafta) koyulabilir, ancak 14 haftadan itibaren de şüphelenilebilir. En karakteristik özellik, kısmen veya tamamen olmayan anormal köprücük kemikleridir. Diğer daha az spesifik bulgular ise şunlardır: belirgin frontal çıkıntı, anormal kafatası şekli veya kemik mineralizasyonu. Aile öyküsü olan olgularda doğum öncesi test uygulanabilir.

## Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

Değerlendirme Perinatoloji alanında uzman bir kişi tarafından yapılmalıdır. Kleidokranial displazinin tanısı tipik klinik ve radyografik bulguları ve RUNX2'de heterozigot patojenik bir varyantın tanımlanmasıyla konur. Bu nedenle genetik test önerilebilir. Ek sonografik (ultrasonla) değerlendirme diğer tüm organların ayrıntılı muayenesini içermelidir.

## İlişkili başka anomali var mı?

Etkilenen bireyler genellikle aynı yaştaki diğer aile üyelerinden daha kısadır. Ayrıca kısa, sivri parmakları ve geniş başparmakları, düztaban ayakları, çarpık bacakları veya çarpık dizleri, kısa kürek kemikleri ve skolyozları olabilir. Kemik yoğunlukları azalmış olabilir ve osteoporoz geliştirebilirler. Kleidokranial displazisi olan kadınlarda, bebeğin başının geçmesini engelleyen dar pelvis nedeniyle bebek doğururken sezaryen doğum yapma riski artar. Diş anormallikleri çok yaygındır. İskelet ve diş anormalliklerine ek olarak, kleidokranial displazi işitme kaybı ve sinüs ve kulak enfeksiyonlarına yatkınlıkla kendini gösterebilir. Bu rahatsızlığa sahip bebeklerde emekleme ve yürüme gibi motor becerilerinin gelişiminde hafif gecikme olabilir, ancak zeka etkilenmez.

## Prognoz nedir? Çocuğumun hangi tedaviye ihtiyacı olacak?

Birkaç çalışma, kleidokranial displazisi olan kişilerde yaşam beklentisinin normal görüldüğünü bildirmiştir. Doğumdan sonra, kranial defekt önemliyse, başın künt travmadan korunması gerekir; yüksek riskli aktiviteler için kask kullanılabilir. Alın ve köprücük kemiği için kozmetik cerrahi düşünülebilir. Kemik yoğunluğu normalin altındaysa, kalsiyum ve D vitamini takviyesi ile tedavi düşünülmelidir. Osteoporoz için önleyici tedaviye genç yaşta başlanmalıdır. Diş prosedürleri yaygındır ve diş tedavisi dönemlerinde konuşma terapisi gerekebilir. Sinüs ve orta kulak enfeksiyonlarının agresif tedavisi zorunludur. Son olarak, etkilenen kadınların hamilelikleri sırasında izlenmesi doğum şeklini belirleyecektir.

## Tekrarlayacak mı?

Bu durum otozomal dominant bir şekilde kalıtılır, yani her hücrede değişmiş genin bir kopyası bozukluğa neden olmak için yeterlidir. Etkilenen bazı bireyler mutasyonu etkilenen bir ebeveyninden miras alır. Genellikle ebeveyn hafif derecede etkilenir ve bazı vakalarda daha önce bozukluğa sahip olduğu fark edilmemiştir. Diğer vakalar gendeki yeni mutasyonlardan kaynaklanır. Bu vakalar ailelerinde bozukluk öyküsü olmayan kişilerde görülür. Bu nedenle, tekrarlama riski ebeveynlerin taşıyıcılık durumuna bağlıdır. Etkilenen bir ebeveyn olması durumunda tekrarlama riski %50'dir. Yeni vakalarda ise tekrarlama riski çok düşüktür.

# Kleidokranial Displazi

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

## Başka hangi soruları sormalıyım?

- Daha fazla test yaptırmalı mıyım?
- Ek başka anomaliler var mı?
- Diğer iskelet anomalileri dışlanabilir mi?

Güncelleme Aralık 2023