

FİZİKSEL TIP

AKONDROPLAZİDE SPİNAL KORD YARALANMASI : OLGU SUNUMU

SPINAL CORD INJURY IN ACHONDROPLASIA : CASE REPORT

Sibel Özbudak DEMİR MD*, Gülsüm ÖLMEZ MD*, Sumru ÖZEL MD*, Füsün KÖSEOĞLU MD*

* Ankara Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Merkezi, 4. FTR Kliniği

ÖZET

Defektif encondral ossifikasyona bağlı kongenital bir hastalık olan akondroplazi vakaların yaklaşık % 50'sinde nörolojik bozukluklarla ilişkilidir. Spinal kanal stenozuna sekonder myeloradikuler kompresyon semptomları vardır. İntervertebral disk hernisi, osteofitler ve progresif torakolomber kifoz gibi ilave faktörler spinal kanal stenozuna katkıda bulunur. Bu makalede tipik klinik seyir gösteren spinal stenozlu ve spinal kord yaralanmalı akondroplazik hasta sunulmuştur.

Anahtar sözcükler : Akondroplazi, spinal kord yaralanması, spinal stenoz

SUMMARY

Achondroplasia, a congenital disease due to defective encondral ossification, is associated with neurological disturbances in about 50 % of cases. There is myeloradicular compression secondary to stenosis of the spinal canal. Additional factors such as prolapsed intervertebral discs, osteophytes and progressive thoracolumbar kyphosis contribute to the narrowing of the spinal canal. In this article achondroplastic dwarf having spinal stenosis and spinal cord injury representing typical clinical courses are described.

Key words : Achondroplasia, spinal cord injury, spinal stenosis

GİRİŞ

Osteokondroplazinin en yaygın formu olan akondroplazi, encondral kemik oluşumundaki bozuklukla karakterize bir hastalıktır. Yeni mutasyon olan çoğu vakada otozomal dominant kalıtım gösterir (1). İnsidansı bir toplumdaki diğerine büyük değişiklik gösteren akondroplazide ekstremitelerde rizomelik kısalma (özellikle proksimal bölümü kısa), makrosefali, yüzde hipoplazi sıklıkla mevcuttur (2). Nörolojik komplikasyonların insidansı yüksektir (3,4). Vakaların % 50'sinde hidrocefali, hipokuzi, strabismus, kondrokranium gelişim anomalisine bağlı beyin hasarı spinal kanal stenozuna bağlı spinal kord ve köklerin kompresyonu gibi değişen derecelerde nörolojik bozukluklara rastlanmaktadır (5,6).

Klinik bulgular sıklıkla yaşamın 3-4.dekadında belirginleşir. Spinal kanalın morfolojik anomalileri doğuştan mevcuttur ancak semptomların ortaya çıkmasındaki gecikme dejeneratif değişikliklerin ve disk prolapsusu gibi faktörlerin sonradan eklenmesiyle açıklanabilir (7). Akondroplazide omurga morfolojik değişiklikleri vertebra korpusu ve posterior arkın ossifikasyon merkezlerinin premature sinostozisine bağlıdır. Lamina

kalınlaşmış, pediküller kısalmış ve vertebra korpusunda yükseklik azalmıştır. Böylece spinal kanal hem ön arka hem de transvers çapı daralmıştır (6).

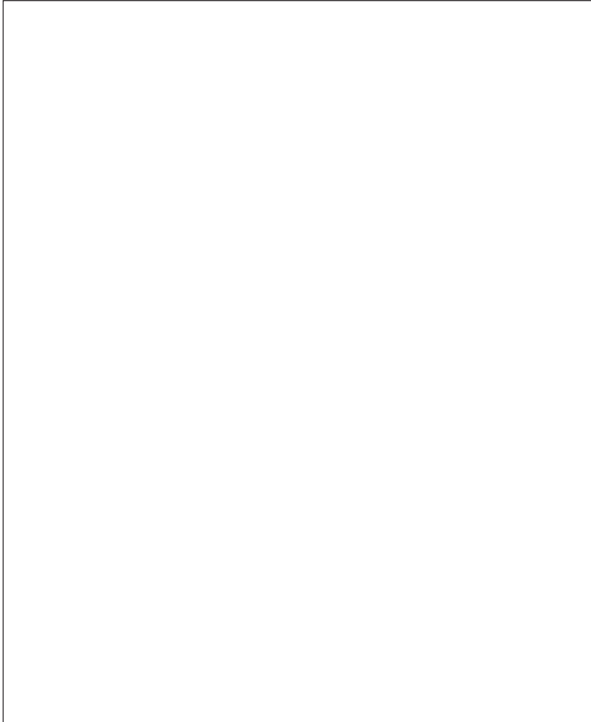
Bu makalede spinal kord yaralanmalı hastaların çok özel bir grubuna dahil olan akondroplazik hasta rehabilitasyon programı boyunca değerlendirilmiş, konuyla ilgili literatür gözden geçirilerek olgu sunulmuştur.

OLGU

31 yaşında kadın akondroplazik hasta inkomplet parapleji tanısıyla merkezimize kabul edildi. Ortaokul yıllarına kadar yürümesi normal olan hastada 16 yaşında yüksekte atlama sonrası sol alt ekstremitede parestezi gelişmiş. Travma sonrası 2-3 ay içerisinde bacaklarında giderek artan kuvvetsizlik, parestezi ve üriner retansiyon tanımlayan hastaya aynı yıl T12 kompresyon fraktürü tanısıyla T10-11-12 - L1 laminektomi ve fasetektomi uygulanmış. Beş yıl boyunca bağımsız ambule olan hasta alt ekstremitelerinde giderek artan kuvvetsizlik ve yürüme güclüğü nedeniyle tekerlekli sandalyeye bağımlı hale gelmiş. Lomber MR'da L1 vertebrada anterior kamalaşma ve du-

ral keseye bası ve L1 spinal stenoz saptanmış. İkinci kez opere edilen hasta tekerlekli sandalye seviyesinde merkezimize yatırıldı. Operasyon sonrası motor ve duyu defisitlerinde artış olduğunu ifade eden hastanın oturma dengeleri destekli, sakral bölgesinde evre II basıncı yararı mevcuttu. Lomber lordoz artmıştı, hafif torasik kifoz gözlemlendi. Motor skor solda 26, sağda 28 idi. Duyu muayenesinde pin-prick azalmış, eklem pozisyon duyusu bozuk, dokunma duyusu sağda L1 altında hipostezik, solda L1 -L5 hipostezik L5 altı anestezikti. Bilateral derin tendon refleksi hiperaktif ve Babinski pozitif. Mesane rektum hissi mevcut ancak kontrolü yoktu. Rehabilitasyon programına alınan hastaya dekübit ülseri için gerekli tedavi planlandı, tilt table programına başlandı. Hasta oturma dengesi, üst ekstremité güçlendirme, alt ekstremitéye aktif asistif ve pasif egzersiz programına alındı. Oturma dengeleri gelişen hasta paralel barda ayağa kaldırıldı. Paralel barda ayakta durma dengesi, yük aktarımı ve adım alma çalıştırıldı. Ürodinamik çalışma sonucunda temiz aralıklı kateterizasyon programına alındı.

Bel kemerli uzun yürüme cihazı ve walker ile bağımsız kısa mesafe yürür (Resim 1) ve günde 6 kez temiz aralıklı kateterizasyon yapar durumda, günlük yaşam aktivitelerinde orta bağımlı olarak taburcu edildi.



Resim 1: Akondroplozide spinal kord yaralanması

TARTIŞMA

Spinal kolonun morfolojik değişiklikleri akondroplazide tipik bir bulgudur ve vertebra korpusunun ve posterior arkının osifikasyon merkezlerinin premature sinostozisi olarak adlandırılan enkontral kemik formasyonunun kongenital defektine bağlıdır. Spinal kanal hem anteroposterior hem de transvers olarak daralmıştır. Vertebra formasyonundaki bozuklukla birlikte spinal subaraknoid aralıkta daralmıştır. Akondroplazik hastalarda torakolomber stenozun nörolojik komplikasyonları adult yaşlarda klinik olarak belirginleşme eğilimindedir (8). Bizim hastamızda da semptomların başlangıç yaşı 16 idi. Nörolojik problemlerin gelişimindeki bu gecikme tek başına spinal kanal boyutunun azalmasının bu komplikasyonları açıklamada yetersiz olduğunu göstermektedir. Nörolojik semptomlara katkıda bulunan ilave faktörler nükleus pulposus herniasyonu, vertebral fasetlerin dejeneratif değişiklikleri ve vertebral malalignment vertebral instabilite, artmış lomber lordoz, progressif torakolomber kifoz, kongenital kemik deformitesi ve ligamentum flavum hipertrofisi gibi faktörlerle ilişkili olabilir (2,3,9).

T11 -L2 vertebra korpusundaki hipoplazi kamalaşma akondroplazide oldukça sık bir bulgudur ve torakolomber geçişte morfolojik değişikliklere neden olur. Özellikle infantta en sık bulgu torakolomber kifozdur. Hipotoni kifozu artırabilir. Vakaların % 25-30'da ilerleyici kifoz gelişir ve % 36'sında ciddi boyuttadır. Bizim hastamızda da spinal stenozu ağırlaştırıcı spinal fraktür ve buna bağlı kamalaşma, vertebral malalignment ve fasetlerde dejeneratif değişiklikler mevcuttu. Hafif torasik kifoz ve lomber lordozda artış gözlemlendi.

Postpubertal dönemde akondroplazik hastada ciddi özürüllüğün en yaygın sebebi spinal kanalda kauda ekuina kompresyonudur ve değişik semptomlara sebep olur (10,11). Lutter ve Longer torakolomber omurga akondroplazisine odaklanmışlar ve 4 tip nörolojik defisit saptamışlardır. 1) Parestezi 2) Yürümekle artan intermitent klodikasyon 3) Farklı sinir kökü kompresyonu 4) Parapleji (10). Son çalışmalar da bu bulguları doğrulamıştır. Vakamızda saptadığımız parestezi, uyusma, karıncalanma ve sensitizasyon azalması ya da kaybı olarak tanımlanmıştır. Bu bulgular uzamış ayakta durma, yürüme sonrasında ortaya çıkar ve öne fleksiyon, çömelme ile kaybolur. Hastamız ASIA sınıflamasına göre L1 inkomplet paraplejik (Frankel B) idi.

Düz grafiler torakolomber seviyede myeloradikuler kompresyon semptomlu akondroplazik hastaların değerlendirilmesinde hala yüksek öneme sahiptir. CT, myelo CT ve MR malforme ve dejenere iskelet bölümleri ve sinir yapıları arasındaki patolojik ilişkiyi tanımlar ve cerrahın uygun dekompresif operasyonu yapmasına izin verir (7). Nörolojik semptomlu akondroplazik hastalarda tedavi cerrahidir. Cerrahi yaklaşımın tipi anatomik ve klinik özelliklere göre belirlenmelidir. Laminektomi yoluyla dekompresyon sıklıkla tavsiye edilir ve nörolojik semptomun tedavisinde etkin bir tedavi olduğu düşünülür (11,12). Cerrahi sonuçların analizinde torakolomber kifozun varlığı ya da yokluğu, stenozun ciddiyeti klinik bulguların süresi, semptomların başlangıcı ve ciddiyeti gibi faktörler gözönüne alınmalıdır (7,13).

Nörolojik, ortopedik ve/veya kongenital bozukluklardan yakınan spinal kord yaralanmalı hastanın rehabilitasyonu çok daha fazla komplike olarak tanımlanmış olsa da bu makalede sunduğumuz hastamızın rehabilitasyon programı sürecinde önemli gelişmeler elde edilmiştir.

KAYNAKLAR

1. Davies RW, Walsh WK, Gormley J. Achondroplasia and hypochondroplasia. *J Bone Joint Surg* 1981; 63 B: 508-515.
2. Scott CJ. Achondroplasia and hypochondroplastic dwarfism *Clin Orthop*. 1976; 114: 19-28.
3. Bethem D, Winter RB, Lutter L, et al. Spinal disorders of dwarfism. *J Bone Joint Surg* 1981; 63 A:1412-1425
4. Bergstrom K, Laurent U, Lundberg PO. Neurologic Symptoms in achondroplasia. *Acta Neurol Scand* 1971; 47:59-69
5. Yamada H, Nakamura S, Tajima M, et al. Neurological manifestations of Pediatric achondroplastic. *J Neurosurg* 1981; 54 49-57
6. Nelson MA. Spinal stenosis in achondroplasia. *Roy Soc Med* 1973; 65: 1028
7. Fortuna A, Ferrante L, Acqui A, et al. Narrowing of thoracolumbar spinal canal in achondroplasia. *J Neurosurg Sci* 1989;33:185-196
8. Hamamcı N, Hawran S, Biering Sorensen F. Achondroplasia and spinal cord lesion. There case reports. *Paraplegia* 1993; 31: 375-379
9. Hahn YS, Engelhard III H, Naidich T, et al. Paraplegia resulting from thoracolumbar stenosis in a seven - month old achondroplastic dwarf. *Pediatr Neurosci* 1986;15:39-43
10. Lutter LD, Langer LD. Neurological symptoms in achondroplastic dwarfs. Surgical treatment. *J Bone Joint Surg* 1977;59A: 87-92
11. Peyeritz RE, Sack GH, Udvarhelyi GB. Thoracolumbosacral laminectomy in achondroplasia: Longterm results in 22 patients. *Am J Med Genet* 1987; 28: 433-444
12. Morgan DF, Young RF. Spinal neurological complications of achondroplasia: Result of surgical treatment. *J Neurosurg* 1980; 52: 463- 472
13. Peyeritz RE, Sack GH, Udvarhelyi GB. Surgical intervention in achondroplasia. *John Hopkins Med J* 1980; 146: 203-209.