

METAFİZYAL KONDRODİSPLAZİ (SCHMİD TİP): OLGU SUNUMU**METAPHYSEAL CHONDRODYSPLASIA (SCHMID TYPE): A CASE REPORT**

Serap Tomruk Sütbeyaz¹, Necmettin Yıldız², Nebahat Sezer¹, Füsün Köseoğlu¹

ÖZET

Schmid metafizyal kondrodizplazi metafizlerde hafiften orta dereceye kadar genişleme ve düzensizlik, normal omurga ve sıklıkla kısa boy ile karakterize bir hastalıktır. Bu hastalığa tip X kollojen geni (COL10A1) kodlanmasındaki heterojen mutasyon sebep olur. Belirgin radyolojik bulguları genişlemiş femur başı epifizleri, koxa vara, femur distalinin proksimalden fazla tutulması ve anterior kaburga değişiklikleridir. Radyolojik değişiklikler raşitizme benzerdir ama kalsiyum ve fosfor metabolizması normaldir. Bu olgu sunumunda, klinik ve radyolojik bulgularına göre Schmid tip metafizyal kondrodizplazi tanısı koyduğumuz diz ağrısı ve bacaklarda eğilme şikayeti olan 14 yaşında erkek hastayı sunduk.

Anabtar Kelimeler: Metafizyal kondrodizplazi, diz ağrısı, raşitizm

SUMMARY

Schmid metaphyseal chondrodysplasia is characterized by mild to moderate flaring and irregularity of the metaphyses, a normal spine, and frequently short stature. It is due to heterogeneous mutations of the gene encoding type X collagen (COL10A1). Significant radiologic features include an enlarged capital femoral epiphysis in early childhood, coxa vara, greater involvement of the distal femoral metaphysis than the proximal, anterior rib changes and a normal spine. The radiographic changes are similar to rickets, but calcium and phosphorus metabolism is normal. In this report, we presented a 14 year-old male patient complaint knee pain and bowed legs whom diagnosed to be metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type in the light of some clinical and radiological findings.

Key Words: Metaphyseal chondrodysplasia, knee pain, rickets

GİRİŞ

Schmid tip Metafizyal kondrodizplazi (MKD) otozomal dominant geçiş gösteren, metafizlerde düzensizlik, genişleme ve normale yakın boy uzunluğu ile karakterize bir hastalıktır (1). MKD heterojen bir hastalık grubu olup, büyüme plağının yakınlarında değişiklikler ve uzun kemiklerin kısalığı ile karakterizedir. Bu hastalık grubu Schmid tip MKD, McKusick tip (kıkırdak-saç hipoplazi), MKD ile birlikte pankreatik yetmezlik ve nötropeni (Schwachman-Diamond sendromu) olan Jansen tip MKD'yi içerir. Radyografilerde büyüme kartilajında metafizer ossifikasyon çizgisi düzensiz ve geniş görülür. El ve ayaklar olabil-

diğince korunmuş olmasına karşın en çok etkilenen humerus, femur ve tibia proksimal metafizleri ve femurun distal metafizidir. Hastalığın ayırıcı tanısı raşitizm ve diğer metafizyal hastalıklar arasında yapılıdır (2,3).

Bu olgu, diz ağrısı ile birlikte genu varum deformitesi mevcut hastalarda, özellikle çocuklarda, kalıtsal hastalıklarında tanıda göz önünde bulundurulması gerektiğine dikkat çekmek ve konservatif tedavi seçenekleri arasında fizik tedavi ve rehabilitasyon uygulamalarının önemini vurgulamak amacıyla sunulmuştur.

Yazışma Adresi / Correspondence Address:

Dr. Serap Tomruk Sütbeyaz; Ankara Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Eğitim ve Araştırma Hastanesi, 4 FTR Kliniği, Ankara

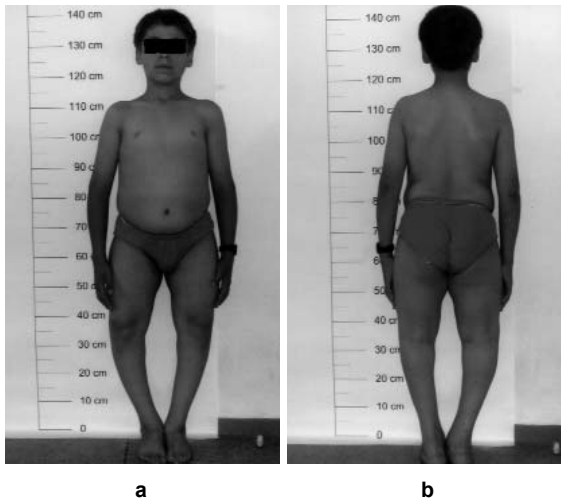
¹ Ankara Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Eğitim ve Araştırma Hastanesi, 4 FTR Kliniği, Ankara

² Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı, Denizli

OLGU

On dört yaşında, erkek hasta, her iki dizde ağrı ve bacaklarda eğrilik şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Öyküsünde hasta bacaklarında şekil bozukluğu gelişmesinden, son 6 aydır da her iki dizde ağrıdan şikayetçiydi. Özgeçmişinde, ailesinden alınan bilgilere göre doğumda ve bacaklarında eğrilik bulunmadığını zaman geçtikçe şekil bozukluğunu fark ettiklerini belirttiler. Soygeçmişinde, birinci ve ikinci dereceden akrabalarında da kısa boy ve bacaklarda eğrilik hikâyesi mevcuttu. Hastanın genel sistemik muayenesi normaldi. Fizik muayenede hastanın boyu 141 cm ve kulaç boyu ile boy arasındaki fark 9 cm idi. Boy persentil eğrisi kullanılarak değerlendirildiğinde, hasta boyu %10 persentilde yerliyordu (4). Lokomotor sistem değerlendirmesinde; Her iki dizde genu varum deformitesi, solda daha belirgin olmak üzere her iki ayakta pes kavus deformitesi, sol ayak baş parmakta halluks valgus deformitesi ve sol ayakta sağ ile karşılaştırıldığında hipoplazi tesbit edildi. Bilateral diz ve ayak bileği eklem hareket açıklığı değerleri normal sınırlardaydı. Sağ ayak bileği üstünde yanık sekeli mevcuttu (Resim 1.a-b). Nörolojik muayene normal olarak değerlendirildi. Hastanın diz ağrısı görsel ağrı skalası (GAS) ile değerlendirildi. Hastaneye kabul de GAS skoru: 6 idi. Hastanın 6 dakika yürüme mesafesi ise ilk değerlendirmede 468 metreydi.

Laboratuvar bulgularında: Hb: 13.6 g/dl, Htc: %33.7, BK: 8.9 K/uL, sedimentasyon: 2 mm/saat (1-20)(1-15), C-reaktif protein 0.38 mg/dL (0.00-0.50), üre: 24 mg/dl, Na: 138, K: 3.69, Ca: 10.1 mg/dl, Al-



Resim 1: a-b Bilateral genu varum deformitesi



Resim 2: Bilateral kalça grafisinde, femur proksimal metafizinde düzensizlik, femoral eğrilik.

kalen fosfataz: 124 U/L (50-162) idi ve diğer rutin biyokimya tetkikleri normal sınırlardaydı. Çekilen direk radyografilerde; femur proksimal metafizinde düzensizlik, femur distali ve tibia proksimal metafizlerinde genişleme, düzensizlik, skleroz ve femoral eğrilik mevcuttu (Resim 2,3). Hastanın serum 25 OH-vit D3 düzeyi: 34 (10-60) nmol/L, Parathormon: 45 pg/ml (12-95) idi ve diğer hormonal tetkikler (TSH; sT3, sT4, Kalsitonin, serbest ve total testosteron, DHEA-S, PRL ve estradiol) normal sınırlarda olması sonucunda raşitizm ve diğer metabolik kemik hastalıkları dışlandı.



Resim 3: Bilateral diz grafisinde, tibia proksimal metafizinde düzensizlik

Hastaya diz ağrısına yönelik olarak non-steroidal anti-enflamatuar ilaç (ibuprofen 400mg/gün) ve fizik tedavi ajanları (diz bölgesine, hot pack ve TENS) 4 hafta toplam 20 seans uygulandı. Hastanın mevcut alt ekstremitte ve ayak deformitelerine yönelik olarak modifiye (alçı kalıplı) bir çift ortopedik bot kullanıldı. Ayrıca, hastaya postur egzersizi ve sagittal eksen- de lateral stabilizasyon egzersizlerini içeren egzersiz programı düzenlendi. Ortopedi kliniği ile yapılan değerlendirme sonucunda epifizlerin kapanmasını takiben (18 yaş sonrası) osteotomi operasyonu planlandı. FTR programında yapılan uygulamalar sonrası, hastanın diz ağrısı VAS skoru:1'e düştü ve 6 dakika yürüme mesafesi 468 metreden 540 metreye yükseldi.

TARTIŞMA

Schmid tip en sık görülen MKD tiptir. 1949 yılında Schmid tarafından 2 yaşından itibaren rikets tanısıyla tedavi edilen 6 yaşında bir erkek çocuğunda otozomal dominant geçiş gösteren çok spesifik kondroplazi olarak tanımlanmıştır (1).

Schmid sendromu ilk iki yaşta büyüme geriliği ve alt ekstremitte eğilme ile belirir. Erişkin boyu 140 cm civarındadır. Ailede hastalık varlığı tanıda yol göstericidir. Kafatası ve yüz görünümü normaldir (3). Kalça eklemine abduksiyon, diz eklemine fleksiyon kısıtlılığı görülebilir. Ayrıca bulguları genişlemiş femur başı epifizleri, koksaya vara, femur distalinin proksimalden fazla tutulması ve anterior kaburga değişiklikleridir. Hastalar doğumda normaldir ve sıklıkla infant dönemden sonra boy kısalığı görülür. Alt ekstremitte tutulumu sonucunda ağrı, kemik hassasiyeti, ördek vari yürüyüş, lomber lordozda artış ve bacaklarda eğilme oluşur ve raşitizm bulguları ile karışabilir (5,6). Bizim hastamızda da alt ekstremitte tutulumu belirgindi, boy kısalığı mevcuttu, diz ağrısı ve kemik hassasiyetine ilişkin yakınmaları vardı. Ayrıca, Schmid tip MKD'de çok hafif ve nadir görülmekle beraber spinal tutulumla bağlı nörolojik komplikasyonlar gelişebilir (7), raşitizm'de görülen proksimal miyopati ile karışabilir (6). Bizim hastamızda nörolojik tutulumla ait klinik bulgu izlenmedi. Schmid MKD'de hastalığa özgü laboratuvar bulgusu bulun-

mamaktadır. Sunduğumuz olguda rutin laboratuvar incelemeleri normal sınırlar içindeydi.

Hastalığın radyografik bulguları arasında, humerus, femur ve tibia proksimal metafizleri ve femurun distal metafizinde ossifikasyon çizgisinin düzensizliği ve genişlemesi yer alır (5). Hastamızın radyografik incelemelerinde literatürle uyumlu olarak; femur proksimal metafizinde düzensizlik, femur distali ve tibia proksimal metafizlerinde genişleme, düzensizlik, skleroz ve femoral eğrilik vardı.

Schmid MKD'ya tip X kollojen geni (COL10A1) kodlanmasındaki heterojen mutasyon sebep olur (9). Hastalığın önlenmesi ve erken teşhisi açısından genetik danışma önemlidir. Hastamıza da tanı konulduktan sonra ailesel genetik danışma önerilmiştir. Bunun sonucunda, Enkondral kemik formasyonunun gecikmesi ve büyüme plağındaki kırıkdağın düzensizliği görülür (10).

Tedavi genellikle konservatiftir. Literatürde sunulan vakalarda, hastalığa özgü fizik tedavi ve rehabilitasyon uygulaması bulunmamasına rağmen, bizim vakamızda olduğu gibi kişiye özel düzenlenen fizik tedavi ve rehabilitasyon programının hastalığının semptomlarının tedavisinde ve kişinin yaşam kalitesinin artırılmasında için yararlı olabileceğini düşünmekteyiz. Hastanın semptomlarına yönelik fizik tedavi ajanlarından faydalanılabilir. Egzersiz programı planlanırken frontal planda gözlenen deformitelere ve lateral stabilizasyonu sağlamaya yönelik egzersizlere yer verilmelidir. Ayrıca, bu hastalarda yüzme ve su içi egzersizler de faydalıdır. Ayrıca, bireysel psikolojik danışmada kişinin yaşam kalitesinin artırılmasında faydalı olabilir. İlerleyen yaşlarda düzeltici osteotomiden özellikle ciddi koksaya vara gelişmişse fayda görülür (1,4).

Bizim hastamız mevcut klinik ve radyolojik bulgularıyla metafizer kondrodizplazi (Schmid tip) olarak değerlendirildi. Diğer hastalıklardan tedavisi ve prognozu bakımından farklılık gösteren bu hastalık, özellikle benzer belirtileri olan çocuklarda, çocukluk ve/veya gelişme döneminde ayırıcı tanıda göz önünde bulundurulmalı ve tedavi planlanırken, fizik tedavi ve rehabilitasyon uygulamalarına yer verilmelidir.

KAYNAKLAR

1. Lachman RS, Rimoin DL, Spanger J. Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type clinical and radiographic deliniation with a review of the literature. *Pediatr Radiol* 1988;18:93-102.
2. Savarirayan R, Corimier- Daire V, Lachman RS et al. Schmid type metaphyseal chondrodysplasia: a spondylometaphyseal dysplasia identical to the "Japanese" type. *Pediatr Radiol* 2000;30:460- 63.
3. Gelliss SS, Feingold M, Pavone L et al. Metaphyseal chondrodysplasias Schmid type. *Am J Dis Child* 1980;134:699-700.
4. Herring J.A. Tachdjian's Pediatric Orthopaedics. Philadelphia, W.B. Saunders Company, 2002.
5. Gokhale S, Mehta S. Schmid type metaphyseal chondrodysplasia. *Indian Pediatr* 2005;42:1252-3.
6. Ikegawa S, Nishimura G, Nagai T. Mutation of the type X collagen gene (COL10A1) causes spondylometaphyseal dysplasia. *Am J Hum Genet* 1998; 63:1659-62.
7. Windrum P, Wright GD, Finch MB. An unusual cause of atlanto-axial subluxation. *Ann Rheum Dis* 1999;58:679-81.
8. Roach JW, Duncan D, Wenger DR et al. Atlanto-axial instability and spinal cord compression in children-diagnosis by computerized tomography. *J bone Joint Surg (Am)* 1984;66:708-14.
9. Warman, M.L., M. Abbott, S.S. Apte et al. Francomano. A type X collagen mutation causes Schmid metaphyseal chondrodysplasia. *Nature Genetics* 1993;5:79-82.
10. Wallis, G.A., B. Rash, B. Sykes et al. Mutations within the gene encoding the 1 (X) chain of type X collagen (COL10A1) cause metaphyseal chondrodysplasia type Schmid but not several other forms of metaphyseal chondrodysplasia. *J. Med. Genet* 1996;33:450-57.