

OSTEOPETROZİS TARDA: BİR OLGU SUNUMU

OSTEOPETROSIS TARDA: A CASE REPORT

Figen Gökoğlu¹, Pınar Borman¹, Muharrem Geçene¹, Esmâ Ceceli¹, Z.Rezan Yorgancıoğlu¹

ÖZET

Osteopetrozis, kırıklarla ve artmış kemik dansitesiyle karakterize nadir görülen kalıtsal bir kemik hastalığıdır. Tarda formu, otozomal dominant geçiş gösterir ve hastaların %50'si asemptomatik olduğu için genellikle tesadüfen saptanır. Biz burada, 24 yaşında erkek hastada osteopetrozis tarda tip 2 klinik ve radyolojik özelliklerini bildirdik ve bu konudaki literatürü gözden geçirdik.

SUMMARY

Osteopetrozis is a rare hereditary bone disease characterized by increased bone density and fractures. The tarda form is inherited as an autosomal dominant gene and is usually detected incidentally, since up to 50% of patients are asymptomatic. Herein we report a 24 year old male patient with characteristic clinic and radiographic features of osteopetrozis tarda type 2 and review the literature.

Yazışma Adresi / Correspondence Address:

Figen GÖKOĞLU, Bağcı Cad. Çavuşoğlu Sitesi B-Blok No: 33 Etlik- Ankara
Cep Tlf: 05353046401, İş Tlf: 03125953405
e-mail: figengokoglu@mynet.com

¹ S. B. Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi 1.Ftr Kliniği

GİRİŞ

Osteopetrozis kemik dansitesinde artışla karakterize nadir görülen herediter bir kemik hastalığıdır. Farklı klinik, radyolojik ve histopatolojik özelliklere sahip 4 tipe görülebilir. Otozomal resesif geçişli letal formu hepatosplenomegali, körlük, sağırılık, kranial sinir disfonksiyonları ve hidrosefali gibi klinik tablo ile birlikte ve kemik iliği yetmezliğine bağlı erken ölümlerle birlikte. Otozomal dominant geçişli olan osteopetrozis tarda (gecikmiş benign osteopetrozis) ilk olarak yirminci yüzyılın başında German Albert Schonberg tarafından tanımlanmış olup genellikle asemptomatiktir (1,2). Görülme sıklığı farklı çalışmalarda 1/100000-1/500000 olarak bildirilmiştir. Etiyolojisi tam olarak aydınlatılmamış olmakla birlikte osteokondroid dokunun rezorpsiyonu için gerekli osteoklastların yetersizliği sorumlu tutulmaktadır. Bunun sonucunda matür kemik oluşumu engellenmekte ve kemiklerde sklerotik kalınlaşmalar görülmektedir. Hastalar, patolojik fraktürler, kranial sinir felçleri, diş problemleri veya anemi gibi nedenlerle karşımıza çıkabilir. Radyolojik bulgular otozomal resesif forma benzer ancak daha ağırdır. Kemiklerde diffüz osteosklerotik değişiklikler, kortekste kalınlaşma, düzensiz lamina ve vertebra end plaklarında çökme, diyaforik uçlarında radyolüsan bantlar ve kemik içinde kemik görünümü şeklindedir (3,4).

Osteopetrozis tarda 2 tipe olabilir: Tip 1de kranial kemiklerde skleroz ön planda olup omurganın etkilenmesi nadirdir. Tip 2 de ise kranium basisinde skleroz belirginken, vertebral sonlanmalarda, pelvis ve iliak karnatlarda kalınlaşma ve skleroz artışı ön plandadır. Bunun dışında resesif ara tip ve tübüler asidoz tipinde osteopetrozis varyantları da tanımlanmıştır (4-6).

Biz burada benign yani osteopetrozis tarda tip 2 tanısı koyduğumuz bir olgunun klinik ve radyolojik özelliklerini ve bu konudaki literatürü gözden geçirmeye çalıştık.

OLGU

24 yaşında erkek hasta (HA) sol kalça ve sol diz ağrısı şikayeti ile polikliniğimize başvurdu. Hastanın boyu 160 cm ve kilosu 52 kg idi. 1998 yılındaki depremde ezilme sonucu sağ kalçasında kırık olmuş. Hastaya kemik hastalığı olduğu söylenerek sağ kalçasına protez konmuş. 2001 yılında hastanın kalçasında osteomyelit gelişmiş. Ortopedi kliniği takiplerinde kalça protezinde protrüde asetabuli ve kronik osteomyelit gelişmesi nedeniyle sağ kalça protezi 2004 yılında çıkarılmış. Ayrıca hasta bu dönem içerisinde 2 kez sol kalçasından non travmatik kırık nedeniyle opere olmuş. Bu süreden sonra hasta 2 tanesi sol kalçasından olmak üzere toplam 13

kez her iki kalçasından opere edilmiş. Daha önce kalça ve bel bölgelerine fizik tedavi almış ve tedavilerden fayda görmüş. Son 5 aydır özellikle sol kalça ve dizde olmak üzere ağrıları artmış. Yürümekle ağrıları artırmış ve özellikle her iki ayağında aşırı yorgunluk oluyormuş. Mekanik vasıfta ağrı tarifleyen hastanın eklem ağrısı şiddeti VAS ile 10 olarak değerlendirildi. Özgeçmişinde sol dirsek ve her iki kalçasında multipl kırıklar ve günde yarım paket sigara dışında belirgin bir özelliği yoktu. Soygeçmişinde de osteopetrozis yönelik aile öyküsü saptanmayan hastanın sistem sorgulamasında di-züri, pollaküri noktüri şikayetleri mevcuttu.

Sistemik muayenede bütün sistem muayeneleri doğaldı. Gelişme geriliği, hepatosplenomegali ve lenfadenopati mevcut değildi, görme ve işitme testleri normaldi. Kas iskelet sistem muayenesinde hasta bağımsız ve desteksiz ambule idi. Servikal eklem hareket açıklığı (EHA), bilateral omuz EHA açık ağrısız, dirsek el-el bileği EHA normal sınırlardaydı. Sağ omuzu diğerine göre daha düşük seviyede ve trapezius kasında sağda gergin bantları mevcuttu. Üst ekstremité nörolojik muayene doğaldı. Lomber fleksiyon ve ekstansiyon ağrısız EHA son derecelerinde minimal kısıtlıydı. Torakalde açıklığı sola bakan C tipi skolyozu mevcuttu. Sağda kalça hareketleri tüm yönlerde ağrılı ve kısıtlıydı. Sağ kalça eksternal rotasyonda idi. Gerçek bacak uzunluğu (spina iliaka anterior süperior ile ayak bileği iç malleolüne olan uzaklık) sağ 72/ sol 78 cm idi. Sol kalça tüm yönlerde EHA ağrılı ve range sonu kısıtlıydı. Sağ kalça etrafı tüm kaslarda kas kuvveti 4-/5 idi. Trendelenburg testleri bilateral pozitif. Diz EHA sağda açık solda ağrılı idi. Sol dizde fleksiyon kontraktürü vardı. Gastroknemius çapları 33/32 cm kuadriceps çapları 41/37,5 cm olarak bulundu. Dizlerde akut inflamasyon ve effüzyon izlenmedi. Alt ekstremité nörolojik muayenede duyu ve derin tendon refleksleri (DTR) normaldi, patolojik refleks izlenmedi. Laboratuvar incelemelerde tam kan sayımı, ESH ve CRP normaldi. Biyokimyasal incelemelerde ALP:160 (30-120)U/L, CK:251 (251)U/L, LDH:315 (0-248) U/L, Ca:10,20 (8,8-10,6) mgr/dL, P:4,90 (2,5-4,5) mgr/dL, diğer biyokimyasal değerler normal sınırlardaydı. Serolojik incelemelerde brusella: negatif, anti-HBS: + olarak bulundu.

Radyolojik incelemelerde pelviste osteoskleroz, ilimda kemik içinde kemik (sklerotik bantlar içinde kemik) görünümü izlendi. Sol kalça eklemine darlık ve geçirilmiş protez çıkarılma operasyonuna ait metal kalıntı, sağ kalça eklemine aşırı dejeneratif değişiklikler ve protrüde asetabuli gözlemlendi (Şekil-1). Lomber vertebralarda korpus yükseklikleri ve intervertebral disk aralıkları korunmuş olmakla birlikte korpus yapılarında

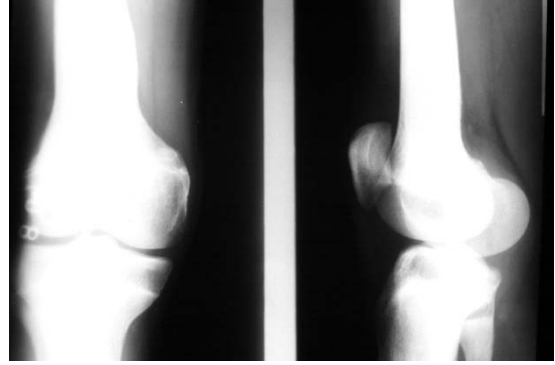


Şekil 1. Pelvisi oluşturan kemik yapılar da, bilateral kalça ve lumbal vertebralarda uniform dansite artımı, sol kalça ekleminde darlık ve geçirilmiş protez çıkarılması operasyonuna ait metal kalıntı sağ kalça ekleminde aşırı dejeneratif değişiklikler ve protrüde asetabuli.

uniform dansite artışı izlenmekteydi (Şekil-2). Her iki tibia ve fibulada kortikal kalınlaşma, simetrik diffüz yoğun skleroz ve metafizyal çizgilenmeler saptandı (Şekil-3). Sağ humerusta diyafiz genişlemesi, kırık sekeli ve deformasyon izlendi. Kranyum tabanında skleroz ve kalvaryumda kalınlaşma saptanmış olup diploe mesafe-



Şekil 2. Lumbal vertebra korpus yapılarında uniform dansite artımı.



Şekil 3. Her iki tibia ve fibulada simetrik dansite artımı ve metafizyal çizgilenmeler.

si kaybolmuştu. Servikal vertebrada skleroz ve kemik içinde kemik görünümü mevcuttu. Bilateral el grafilerinde kemik yapılar da dansite artışı, karpal kemik ve falanksalarda belirgin olmak üzere kemik içinde kemik görünümünü izlendi.

Hastaya klinik ve radyolojik bulgularıyla, osteopetrozis tarda tanısı konuldu ve hasta FTR programına alındı. Her iki kalça ve sol dize hotpack, ultrason ve sol kalçaya interferansiyel akım tedavileri verildi. Diz ekleminde EHA ve germe egzersizleri, her iki kalçaya kalça etrafı kasları güçlendirme ve postür egzersizleri uygulandı. Hastanın eklem ağrıları belirgin olarak azaldı, VAS değeri 3 olarak değerlendirildi. Sol diz ve sağ kalça EHA ölçümlerinde bir miktar düzelme izlendi. Hasta kırıklardan korunma ve ev programı önerileriyle taburcu edildi.

TARTIŞMA

Gecikmiş veya benign osteopetrozis olarak tanımladığımız Albers Schonberg hastalığı otozomal dominant veya resesif geçişli nadir görülen bir kemik hastalığıdır. Klinikte tüm iskelette yaygın skleroz, patolojik kemik kırıkları, fiziksel büyümede gecikme, anemi, nörolojik defisit ve osteomyelitler karakteristiktir (1). Etyoloji tam olarak aydınlatılamamıştır. Hastaların çoğu asemptomatik olup tanıları rastlantısal olarak çekilen radyografilerdeki karakteristik bulgularla konur. Erişkin dönemde saptanan otozomal dominant geçişli olan benign osteopetrozis başlıca 2 tipte görülebilir. Tip 1'de en çarpıcı bulgu kranyumda belirgin skleroz ve kalvaryumda kalınlık artışıdır. Vertebral sonlanmalarda kalınlaşmanın eşlik ettiği diffüz spinal osteoskleroz görülür. Tip 2 de skleroz kranyum tabanında belirgindir. Pelviste skleroz bantlar (kemik içinde kemik görünümü) izlenebilir. Vertebra end plaklarda dansite artışı ve kalınlaşma şeklinde olan sandviç vertebra görünümünü tanımlan-

mıştır (7,8). Appendeküler iskelete ait uzun kemiklerde bu iki tip arasında radyografik bulgular yönünden belirgin farklılıklar gözlenmemektedir. Tip 1 de kırık riski artmamıştır ancak tip 2 de özellikle uzun kemiklerde küçük travmalar sonrasında bile kırık oluşabilmektedir. Bu hastaların %70'inde kırık öyküsü mevcuttur (9,10). Literatürde ortalama kırık sayısı 4.4, en sık kırık lokalizasyonu femur olarak belirlenmiştir (11). Bizim hastamızda da en sık femurlarda olmak üzere hafif enerjili travmalarla toplam 15 kez kırık gelişmiştir.

Osteopetrozis etyolojisi tam olarak aydınlatılmadığından tedavisi semptomatiktir. Bizim hastamız kalça kırıkları sonrasında pek çok operasyon ve artroplasti geçirmiştir. Son olarak kalça protezi osteomyelit nedeniyle çıkarılmıştır. Osteopetrozisli hastalarda kalça kırıklarının iyileşmesi oldukça zordur. Literatürde subtrokanterik femur fraktürlerinde iyileşmede gecikme, septik nonunion, intramedüller fiksasyon yetersizliği ve semptomatik osteoartröz eşlik eden koksaa vara gibi komplikasyonlar bildirilmektedir (12). Bu hastalarda kalça protezlerinin başarısı tartışmalıdır. Osteopetrotik kemiklerde intramedüller kanal oluşturulması oldukça zordur. Kemik uçlarında korteksten ayırt edilemeyen solid beyaz amorf görünüm gelişmektedir. Preoperatif medüller kanalların değerlendirilmesi ve operasyon sırasında bu kırılan kemiğin ayrılıp zarar görmemesine dikkat etmek gerekmektedir. Subtrokanterik femur fraktürü olan osteopetrozisli hastalar sementli protezlerden fayda görebilir. Bizim hastamızda osteomyelit geliştiği için kalça protezi çıkarıldı. Diğer kalça ekleminde de koksaa vara deformitesi mevcuttu.

İskeletteki diffüz skleroz görünümü spesifik bir bulgu olmayıp ağır metal, flor entoksikasyonları, myelokleroz, idiyopatik hiperkalsemi gibi pek çok hastalığa eşlik edebilir. Ayrıca Paget hastalığı, kemik tümörleri, hiperparatiroidi, hipotroidi, akromegali gibi endokrinolojik bozukluklar da ayırıcı tanıda göz önünde bulundurulmalıdır. Bizim hastamızda bu hastalıklara ait herhangi bir öykü veya bulgu mevcut değildi. Benign klinik tablosu, tipik radyolojik bulguları, multipl fraktürleri ve geçirdiği osteomyelite dayanarak hastamıza benign osteopetrozis tanısı koyduk ve eklem semptomlarına yönelik olarak fizik tedavi programına aldık. Hastamız tedaviden oldukça fayda gördü. Hastamızı kırıklara karşı eğitim programı ve evde devam edeceği kas güçlendirici ev egzersiz programı ile taburcu ettik.

Sonuç olarak burada nadir rastlanan osteopetrozisli bir hastanın klinik ve radyolojik bulgularını göstermek ve iskelette yaygın osteoskleroz görülen hastalarda nadir de olsa osteopetrozis hastalığını akla getirmek ve

hastayı eşlik edebilecek komplikasyonlar açısından araştırmak gerektiğini vurgulamak istedik. Hastamızda uygulanan fizik tedavi programının VAS ile değerlendirilen ağrı değerlerinin azalmasına ve EHA'nın artmasına neden olması, bu hastalarda fizik tedavi modalitelerinin semptomatik tedavide etkili olduğunu ve egzersiz programlarının uyulanması gerektiğinin önemini belirtmektedir.

KAYNAKLAR

1. Ambade VN, Malani AP, Kukde HG, et al. A rare case of head injury associated with Albers Schonberg disease. *J Forensic Leg Med.* 2007;14:92-5.
2. Hossain MB, Ahmed MU, Chowdhury TS. Post operative diagnosis of osteopetrosis. *Mymensingh Med J.* 2004;13:194-5.
3. Satomura K, Kon M, Tokuyama R, et al. Osteopetrosis complicated by osteomyelitis of the mandible: a case report including characterization of the osteopetrotic bone. *Int J Oral Maxillofac Surg.* 2007;36:86-93.
4. McAlister WH. Osteochondrodysplasias dysostoses, chromosomal aberrations, mucopolysaccharidoses, and mucopolipidoses. In: Resnick D. ed. *Bone and Joint Imaging.* WB Saunders Company. Philadelphia. 1992:1035-62.
5. Dahl N, Holmgren G, Holmberg S, et al. Fracture patterns in malignant osteopetrosis (Albers-Schönberg disease). *Arch Orthop Trauma Surg.* 1992;111:121-3.
6. Renton P. Congenital skeletal anomalies; skeletal dysplasias; chromosomal disorders. In: Sutton D, ed. *Textbook of radiology and imaging.* 6th ed. New York: Churchill Livingstone. 1998:1-38.
7. Bollerslev J, Mosekilde L. Autosomal dominant osteopetrosis. *Clin Orthop Rel Res.* 1993;294:45-51.
8. Bollerslev J. Autosomal dominant osteopetrosis: Bone metabolism and epidemiological, clinical and hormonal aspects. *Endocr Rev.* 1989;10:45-65.
9. Bollerslev J, Andersen Jr PE. Fracture patterns in two types of autosomal dominant osteopetrosis. *Acta Orthop Scand.* 1989;60:110-2.
10. Nakayama J, Fujioka H, Kurosaka M, Kitazawa H, Maesawa N, Tomioka M. Surgery for clavicular and humeral fractures in an osteopetrotic patient: a case report. *J Orthop Surg Hong Kong.* 2007;15:251-4.
11. Benichou OD, Laredo JD, De Vernejoul MC. Type II autosomal dominant osteopetrosis (Albers-Schönberg disease): clinical and radiological manifestations in 42 patients. *Bone.* 2000;26:87-93.
12. Strickland JP, Berry DJ. Total joint arthroplasty in patients with osteopetrosis: a report of 5 cases and review of the literature. *J Arthroplasty.* 2005;20:815-20.