

Herediter Multiple Ekzositozlu Bir Olgu Sunumu A Case with Multiple Hereditary Exostoses

Ayla Akbal, Aydan Kurtaran, Barın Selçuk, Songül Kimyon, Müfit Akyüz

Ankara Fizik Tedavi Rehabilitasyon Eğitim Araştırma Hastanesi, 1. Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Kliniği, Ankara, Türkiye

ÖZET

Herediter multiple ekzositoz, uzun kemiklerin jukstaepifizer bölgesinden köken alan ekzostozlarla karakterize otozomal dominant bir hastalıktır. En yaygın komplikasyonları ağrı, eklem limitasyonu, ekstremitte eşitsizlikleri, malign dejenerasyon ve damar-sinir basıdır. Biz bu yazımızda vücudunun farklı bölgelerinde çok sayıda ekzostozları ve buna bağlı eklem limitasyonları olan bir olguyu ve rehabilitasyon sonuçlarını sunmayı amaçladık. (*FTR Bil Der 2010;13:34-6*)

Anahtar kelimeler: Multiple herediter ekzositoz, rehabilitasyon, eklem limitasyonu

ABSTRACT

Hereditary multiple exostoses is a disease which is characterized by exostoses that originates from the juxta epiphysial region of the long bones. The common complications are pain, joint limitation, extremity asymmetry, malignnant degeneration and neurovascular compressions. In this case report, we aimed to present a case that has multiple exostoses and joint limitations due to these exostoses in the several regions of the body and results of rehabilitation. (*J PMR Sci 2010;13:34-6*)

Keywords: Hereditary multiple exostoses, rehabilitation, joint limitation

Yazışma Adresi Corresponding Author

Dr. Ayla Akbal

Ankara Fizik Tedavi Rehabilitasyon
Eğitim Araştırma Hastanesi,
1. Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon
Kliniği, Ankara, Türkiye
Tel.: +90 312 310 32 30
E-posta: ayla_yavuz@mynet.com

Geliş Tarihi/Received: 07.05.2009
Kabul Tarihi/Accepted: 02.11.2009

Giriş

Ekzositoz (osteokondrom) en sık rastlanan benign kemik tümörüdür (1). Soliter osteokondrom ve Herediter multiple ekzositoz (HME) olmak üzere iki tipi vardır (2). HME uzun kemiklerin jukstaepifizer bölgesinden köken alan ekzostozlarla karakterize bir hastalıktır. Görülme sıklığı 1/50.000 olup erkeklerde daha sıktır (3). Hastalığın patogenezinde 8, 11, 19. Kromozomlarda bulunan malign transformasyonu ve tümör büyümesini süprese eden EXT tümör süpresör genlerinde bozukluk yer almaktadır (4,5). Uzun kemiklerde kısalığa, kortikal düzensizliğe, metafizyel genişlemeye, iskelet deformitelerine ve ağır vakalarda boy kısalığına neden olur. HME tanısı radyolojik olarak uzun kemiklerin jukstaepifizer bölgesinde yer alan en az iki adet ekzositozun görülmesi ve pozitif aile hikayesi ve/veya gen mutasyonunun gösterilmesi ile konur (6) Biz bu yazımızda vücudunun farklı bölgelerinde çok sayıda ek-

zositozları ve buna bağlı eklem limitasyonları olan bir olguyu ve rehabilitasyon sonuçlarımızı sunmayı amaçladık.

Olgu Sunumu

On yedi yaşında erkek hasta vücudunda yaygın ağrısız kemiksi çıkıntılar, özellikle dizlerde ve dirseklerde belirgin eklem kısıtlılığı ve yürüme güçlüğü şikayetleri ile kliniğimize başvurdu. Hikayesinden ilk kez 5 yaşında sağ ayak bileğinde ve daha sonra her iki diz iç yüzünde, dirseklerde, skapulada ve boyun bölgesinde çok sayıda şişlikler geliştiği ve eklemlerinde kısıtlılık olduğu öğrenildi. Bu şikayetlerle dış merkezde hastaya multiple ekzositoz tanısı konulduğu ve opere edildiği öğrenildi. Özgeçmişinde özellik yoktu. Soygeçmişini sorgulandığında erkek kardeşinde, annesinde, dayısında, teyze çocuklarında da benzer şikayetler olduğu öğrenildi. Yapılan muayenesinde genel durumu iyi, sistemik muayeneleri doğaldı. Kas

iskelet sistemi muayenesinde eklem hareket açıklıkları incelendiğinde sağ dirsek fleksiyonu 110, supinasyonu 45, diz fleksiyonu sağda 110, solda 100, diz ekstansiyonu ise sağda 40, solda 20 derecede limitli olarak ölçüldü. Diğer eklem hareket açıklıkları ise normal sınırlardaydı. Her iki dirsek varusta idi ve bilateral pes planovalgusu mevcuttu. Her iki üst ve alt ekstremitede kas güçleri doğal, derin tendon refleksi normal, patolojik refleksi negatifti. Hastanın laboratuvar tetkikleri doğaldı. X-Ray incelenmesinde femur, humerus distal ucu, falanks, fibula, tibia proksimal ve distalinde, ekzositozlar tespit edildi (Resim 1, 2, 3). Hasta HME'ye bağlı eklem kontraktürlerine yönelik fizik tedavi ve rehabilitasyon programına alındı. Yüzeysel ısıtıcı, derin ısıtıcı ve alçak frekanslı akımı içeren elektroterapi programı, yoğun germe, gevşeme, denge koordinasyon egzersizleri ve yürüme eğitimi gibi konvansiyonel

egzersizlerle birlikte diz bölgesine yönelik izometrik güçlendirme egzersizleri verildi. FTR programı sonrasında eklem hareket açıklıkları incelendiğinde sağ dirsek fleksiyonu 140, supinasyonu 60, diz fleksiyonu sağda 130, solda 120, diz ekstansiyonu ise sağda 15, solda 10 derecede limitli olarak ölçüldü. Hastanın adım uzunluğunda ve yürüme hızında artış sağlandı. Sportif ve sosyal faaliyetlere katılımı arttı. Hastanın takiplerinde klinik ve radyolojik olarak malign dejenerasyon düşündürecek bulgulara rastlanmadı.

Tartışma

HME, multiple osteokondromlarla karakterize, otozomal dominant bir hastalıktır (4,7). Osteokondromlar, uzun kemikler arasındaki eklemelerin çevresinde kitleler halinde gelişirler (8). İlk lezyon genellikle tibia veya skapulada ortaya çıkar. En sık etkilenen bölgeler uzun kemikler özellikle femur distali ve tibia proksimali, elin ve ayağın küçük kemikleri, skapula, pelvis ve kostalardır (4). Direkt grafilerde geniş tabanlı ya da saplı şekillerde görülebilen ekzositozlar, metafizden kaynaklanıp diafize doğru büyüyerek epifizlere ulaşırlar.

Başlıca komplikasyonları ağrı, eklem limitasyonu, ekstremitede eşitsizlikleri, malign dejenerasyon ve damar-sinir basıdır (4). Diz ve ayak bileğinde valgus deformitesi oluşabilir (9). Malign dejenerasyon %3-5 olguda görülmektedir (10). Malign dejenerasyon açısından hastaların klinik ve radyolojik olarak takip edilmesi gerekir. Klinik olarak ağrının artması, şişliklerde büyüme, radyolojik olarak ise düzensiz kontür, kemik destrüksiyonu, dağınık kalifikasyonlar malign dejenerasyonu düşündürülebilir (11). Bizim hastamızın ağrı, eklem limitasyonları ve buna bağlı olarak ekstremitede eşitsizliği mevcut olup, damar sinir basısı bulunmamaktaydı. Klinik takiplerinde ağrı karakterinde değişme, şişliklerde büyüme olmadı ve radyolojik takiplerinde malign dejenerasyonu düşündürecek bulgulara rastlanmadı.



Resim 1. Lateral femur grafisinde ekzositozlara ait görünüm



Resim 2. Lateral ön kol grafisinde radiusta ekzositoz görünümü



Resim 3. Ön-arka tibia grafisinde tibia distali ve fibula proksimalinde ekzositoz görünümü

Büyüme bozukluğu, nörovasküler yapılara bası, şiddetli ağrı, eklem hareketlerinde ileri limitasyon varsa cerrahi tedavi uygulanabilir (12). Bu durumların dışında ekzositozların tedavisine konservatif yaklaşılr. Aynı zamanda cerrahi öncesi ve sonrasında da konservatif yöntemlerine ihtiyaç duyulur. Konservatif tedavi ile ağrı azaltılabilir, eklem limitasyonları tedavi edilebilir, buna bağlı oluşan deformiteler tedavi edilebilir. Deformite tedavisi ile damar sinir basıları azaltılabilir.

Bizim olgumuzun ekzositozlara bağlı sağ dirsek ve her iki diz ekleminde limitasyon ve bilateral pesplanovalgusu vardı. HME'a bağlı diz ve dirsekteki eklem limitasyonları ağrı ve ekstremite eşitsizliğine bağlı hastanın hem yürüme kalitesini bozuyor hem de günlük yaşam aktivitelerinde kısıtlananmaya yol açıyordu. Düzenlediğimiz fizik tedavi ve rehabilitasyon programı sonucunda hastanın yürüme kalitesinde artış sağlandı. Hastanın tedavi öncesi koşma aktivitesi kısıtlı iken tedavi sonrası eklem açıklığının sağlanması, kas kuvvetinin artırılması ve denge koordinasyonunun artırılması sonucunda kendi yaş grubu arkadaşları ile sportif faaliyetlere katılımı arttı.

Multiple herediter ekzositoza bağlı eklem limitasyonlarının tedavisinde fizik tedavi rehabilitasyon programları ile başarılı sonuçlar alınabilir, cerrahi tedavi geciktirilebilir ve cerrahiye bağlı komplikasyonlar önlenabilir.

Kaynaklar

1. Karakurt L, Yılmaz E, Varol T, Özdemir H, Serin E. Dirsekte soliter osteokondroma bağlı gelişen unlar sinir basısı: Olgu sunumu. *Acta Orthop Traumatol Turc* 2004;38:291-4.
2. Herring JA. Benign musculoskeletal tumors. In: Tachdian's pediatric orthopedics. Vol. 3, 3rd ed. Philadelphia: W.B. Saunders; 2002;1901-53.
3. Franch J, Font J, Ramis A, Lafuente P, Fontecha P, Cairó J. Multiple cartilaginous exostosis in a Golden Retriever cross-bred puppy. Clinical, radiographic and backscattered scanning microscopy findings. *Vet Comp Orthop Traumatol*. 2005;18:189-93.
4. Stieber JR, Dormans JP. Manifestations of hereditary multiple exostoses. *J Am Acad Orthop Surg*. 2005;13:110-20.
5. Vanita V, Sperling K, Sandhu HS, Sandhu PS, Singh JR. Novel EXT1 and EXT2 mutations in hereditary multiple exostoses families of Indian origin. *Genet Test Mol Biomarkers* 2009;13:43-9.
6. Pannier S, Legeai-Mallet L. Hereditary multiple exostoses and enchondromatosis. *Best Pract Res Clin Rheumatol* 2008;22:45-54.
7. Géher P, Csauth K, Kaposi NP. Two familial cases of hereditary multiple exostoses. *Orv Hetil*. 2000;141:289-93.
8. Köse A, Özgün H, Aydoğan G. Herediter multiple ekzostozlu bir olgu sunumu. *Jinekoloji Obstetrik Pediatri Dergisi* 2005;11:19-22.
9. Ofiram E, Eylon S, Porat S. Correction of knee and ankle valgus in hereditary multiple exostoses using the Ilizarov apparatus. *J Orthop Traumatol*. 2008;9:11-5.
10. Mermer, MJ; Gupta, MC; Salamon, PB; Benson, DR. Thoracic vertebral body exostosis as a cause of myelopathy in a patient with hereditary multiple exostoses. *J Spinal Disord Tech*. 2002;15:144-8.
11. Temizöz O, Bayram İ, Akpınar F, Etlik Ö, Güler M, Sakarya ME. Malign transformasyon gösteren osteokondromatosis olgusunda radyolojik bulgular: *Tıp Araştırmaları Dergisi* 2003;1:31-34.
12. Togay P, Özgönenel L. Spinal kord lezyonuna eşlik eden üç nadir sendrom: olgu sunumu. *Türkiye Fiziksel Tıp Rehabilitasyon Dergisi* 2002;48(3).