

Görmeme Yakınmasıyla Getirilen Osteopetrozis Olgusu

A THREE MONTH-OLD GIRL WITH BLINDNESS DUE TO OSTEOPETROSIS

Cengi/ YAKINCI*. Sabiha AYSUN**. Manıza KARABİBER***

Doç.Dr..İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri AD, MALATYA

** Prof.Dr..Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Nöroloji BI). ANKARA

*** Uz.Dr..İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri AD. MALATYA

Özet

(görmeme vakuumusnu getirilen ve osteopetrozis tanısı konulan üç aylık kız çocuğu sunulmaktadır. Öyküsünden doğuştan beri başını dik tutamadığı, ışığı izleyemediği, anne ile babasının birinci dereceden akraba olduğu öğrenildi. Hastada, optik atrofisi ve heparomegali, uzun kemik grafiğinde kemik içinde kemik görünümü, jeneralize ağırlık artışı, epifiz hatlarında düzensizlik saptandı. "t" isimi F.viked "orientals"e bilateral cevap alınmadı. Hastaya kemik iliği transplantasyonu planlandı.

Anahtar Kelimeler: Görmeme, Osteopetrozis

T Klin Pediatri 199K. 7:142044

Osteopetrozis, kemiğin normal yapısının kayb olduğu, bozuk osteoklast fonksiyonu sonucu yetersiz kemik rezorpsiyonunun neden olduğu osteopetrozis ile karakterize bir grup herediter metabolik kemik hastalığıdır. İlk kez 1880'de Neuman tarafından tanımlanmış, ancak klinik tanımlanması 1904 yılında Heinrich-Albers-Schönberg tarafından yapılmış ve aynı isimle adlandırılmıştır. Osteopetrozis ismini ise 1926'da Karseliner kullanmıştır (1). Danimarka'da 1/20.000 oranında görülen hastalığın diğer toplumlardaki insidansı 1/500.000'dir (2).

Bu yazımızda, nadir bir körlük nedeni olarak osteopetrozis tanısı konulan bir olgu sunulmaktadır.

(Geliş Tarihi: 09.03.19'«

Yazışma Adresi: Dr.Cemil YA KİNCİ
Yakınca Pezantesi
44300 MALATYA

A././ Millî Pediatri Kongresinde Poster olarak sunulmuştur.

Summary

A three month-old girl with blindness due to osteopetrosis is presented. Poor head control, no reaction to light and first degree consanguinity of the parents were present to history. On physical examination, optic nerve atrophy and hepatomegaly were found. Bone within a bone appearance, generalized increase bone density were seen in long bones. There was no response in bilateral visual evoked potentials. Bone marrow transplantation was planned.

Key Words: Blindness. Osteopetrosis

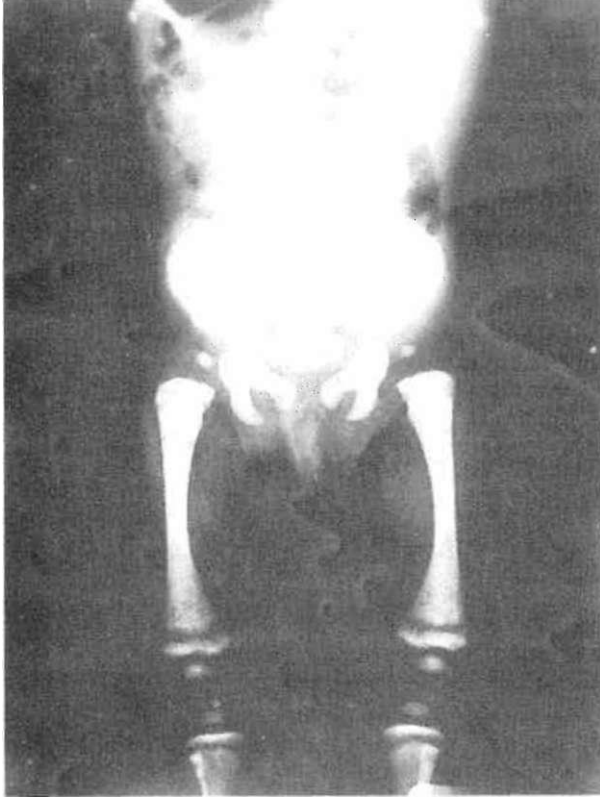
T Klin J Pediatr 199S, 7:142-144

Olgu

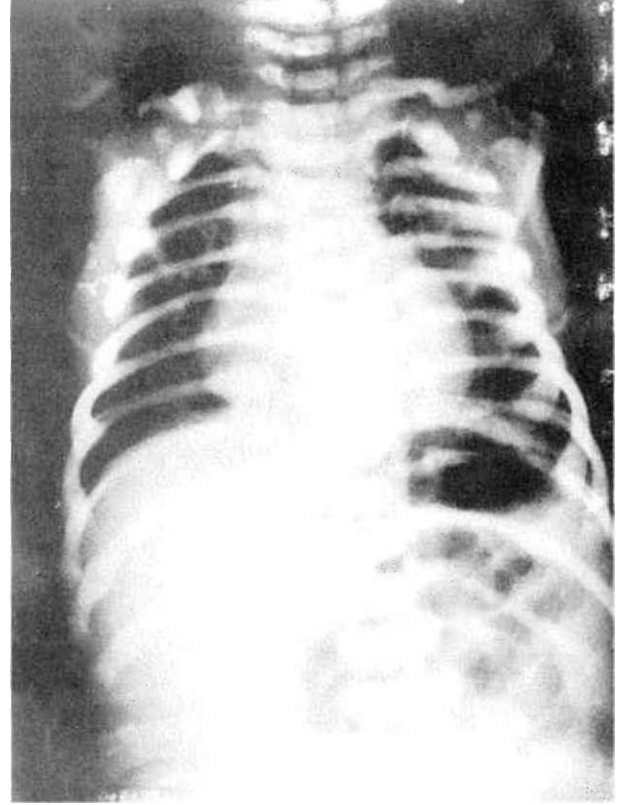
Üç aylık kız çocuğu görmeme ve başını dik tutamama yakınması ile getirildi. Öyküsünden; doğuştan beri başını dik tutamadığı, ışığı izleyemediği, yedi günlük iken bir kez 3-4 dakika kadar süren ellerinde kasılma şeklinde havale geçirdiği ve anne ile babasının birinci dereceden akraba olduğu öğrenildi.

Fizik incelemesinde; ağırlık 5300 gr, boy 58 cm, baş çevresi 39 cm idi. Genel durumu orta, şuur açık, hafif soluk görünümde, baş kontrolü ve ışık izlemi yoktu, bilateral optik atrofi ve raşitik rozaryileri vardı. Karaciğer midklavikular hattı 5 cm geçiyordu.

Laboratuvar incelemesinde; hemoglobin 10.1 gr/dl, beyaz küre 15.800/mm³ periferik yaymada %2 normoblast, polikromazi vardı. Trombositleri yeterli ve kümelidir. İdrar tetkiki normal idi. Serum kalsiyumu 10.1 mg/dl, fosforu 7.8 mg/dl, alkalen fosfatı 454 IU/L idi. Uzun kemik grafiplerinde kemik içinde kemik görünümü, jeneralize dansite artışı, epifiz hatlarında düzensizlik vardı.



Şekil 1.



Sekil 2.

(Şekil 1.2). Kraniyal tomografi, elektoretinogramı (F.R.G) ve "Brainstem micillary evoked potentials" (BAHT) normal idi. "Visual evoked potentials" (V'FT)'de bilateral cevap alınmadı.

İ artışına

(osteopetro/ıs: erken başlangıç gösteren malign infantil formundan. erişkin dönemde bulgu veren osteopetrozis tardaya kadar değişen geniş bir dağılım klinik spektrum gösterir, (genellikle olzomal resesif geçiş gösteren hastalığın seyrinde anemi, tekrarlayan ağır enfeksiyonlar, ekstraskeletik hematopoiesis bağlı hepatosplenomegali, optik foramina darlığının neden olduğu optik atroli, kemik kırıkları ve büyüme geriliği görülür (3).

Görememe ve gelişme geriliği yakınmaları ile başvuran hastamızın, çekilen akciğer grafisinde koslalarda dansite artışı görülmesi, hımmrusla kemik içinde kemik görünümünün olması ve çekilen uzun kemik grafisinde kemik dansitesinde belirgin artış olması nedeniyle hiperostozis ayırıcı

tanısında; erken bulgu veren osteopetrozis, renal tübüler asidoz ile birlikte olan osteopetrozis, osteopetrozis tarda (Albers-Schönberg Hastalığı), piknodizostozis, disosteosklerozis ve infantil korlikal hiperostozis (Caff'ey Hastalığı) düşünülmelidir. Klinik özellikleri ve röntgen bulgularının örlüşebildiği bu hastalık grubunun ayırt edilmesinde hastalığın gençlik geçiş şekli, başlama yaşı ve kemik tutulumunun tipi önemlidir (3).

Osteopetrosis olgularının tanısında, radyolojik yöntemlerin önemi büyüktür. Ulster ve arkadaşlarının (4) osteopetrozisli 13 olgunun kranio-grafi, magnetik rezonans ve tomografik inceleme bulgularını bildirdikleri çalışmalarında; beş olguda beyin-omurilik sıvısı alanlarında artma, olguların hepsinde belirgin skleroz, osteopetrotik kemik depolanması, düzensiz kalsifikasyon, korlikal atroli, hidrocefali ve optik atroli saptamışlardır. Optik atroli genel olarak travmatik, inflamatuvar, dejeneratif, neoplastik ve herediter nedenlerle oluşurken, osteopetroziste optik foramina darlığı sonucu

oluşur (3). Üzüm ve arkadaşlarının (5) rapor ettikleri beş olguda yapılan kranial ultrasonografik ve tomografik incelemede periventriküler alanda hipodens alanlar, kortikal atrofi, subdural sfüzyon, Silivian lissirlerde genişleme ve giruslarda belirginleşme saptanmıştır.

Osteopetrozise eşlik eden renal tübüler defekt, hastalığın kliniğini ağırlaştırmaktadır. Al-Rasheed ve arkadaşlarının rapor ettikleri 28 olguda renal tübüler hasarın neden olduğu metabolik asidozlu olgularda serebral kalsifikasyon ve optik atrolinin daha sık görüldüğünü belirtmişlerdir (6). Renal patolojinin eşlik ettiği osteopetrozis olgularında karbonik anhidraz II eksikliği de bildirilmektedir (7).

Osteopetrozislı hastalarda prednizolon tedavisinin anemi gelişimini geciktirdiği, yüksek doz I(X(OH)D₂, interferon, tekrarlayan parathormon infüzyonları ve yüksek doz metilprednizolon tedavilerinin denendiği ve iyi sonuçlar alındığı bildirilmektedir (8-11). Hastamızda da uygulanacak olan kemik iliği transplantasyonu ile osteopetrozis olgularında başarılı sonuçların elde edilebileceği bildirilmektedir (12).

Sonuç olarak: optik atrolisi olan, ancak etyolojisi aydınlatılamayan olgularda, ayırıcı tanıda osteopetrozis de düşünülmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Loria-Cortes R, Oueseda-Calvo IL, Corclero-Chaverri C. Osteopetrosis in children. *J Pediatr* 1977; 91:43-7.

2. Gertner JM. Mineral metabolism in the newborn. In: Oski FA ed. *Principles and Practice of Pediatrics*, 2nd ed. Philadelphia: JB Lippincott, 1994: 495-503.
3. Thompson (III), Scoltes PV. Osteopetrosis, pyknodysostosis, dysosteosclerosis and cortical hyperostosis. In: Belirman RB, Kliegman RM, Arvin AM eds. *Nelson Textbook of Pediatrics*. Philadelphia: WB Saunders Comp, 1996: 1980-1
4. Elster AO, Theres EG, Key EL, Chen MYM. Cranial imaging in autosomal recessive osteopetrosis Part II. Skull base and brain. *Radiology* 1992; 183:137-44.
5. Üzüm K, Patıroğlu T, Kendirci M, Kırtıroğlu S, Aslan D, Durak AC. İkisi çift yumurta ikizi beş osteopetrozislı vakanın takdimi, (*Çocuk Sağ Hast Derg* 1995; 58:385-92).
6. al-Rasheed SA, al-Mohrij O, al-Lırayyan N, al-Ierbislı A, al-Mugeiren M, al-Salloum A. Osteopetrosis in children. *Int J Clin Pract* 1998; 52(1): 15-8.
7. Ismail EA, Abul Saad S, Sabry MA. Nephrocalcinosis and urolithiasis in carbonic anhydrase II deficiency syndrome. *EnrJPediatr* 1997; 156(12):957-62.
8. Kubo T, Tanaka EI, Olio PI. Malignant osteopetrosis treated with high dose of I alpha hydroxyvitamin D3 and interferon gamma. *J Pediatr* 1993; 123:264-8.
9. Whyte MP. Heritable metabolic and dysplastic bone diseases. *Endocrinol Metab (din North Am)* 1990: 133-7.
10. Özsoylu Ş. High dose methylprednisolone in treatment of recessive osteopetrosis (letter). *Arch Dis Child* 1987; 62:214-5.
11. Yakinci C, Şahin S, Gül A, Baysal T. Yenidoganda lanı konulan erken osteopetrozis vakası. *Medical Network Klinik Bilimler Pediatri* 1996; 11:202-3.
12. Kaplan FS, August CS, Fallon MD, et al. Successful treatment of infantile malignant osteopetrosis by bone-marrow transplantation: a case report. *J Bone Joint Surg* 1988; 70-A: 614-23.