

Malign İnfantil Tip Osteopetrozis

MALIGN INFANTILE TYPE OSTEOPETROSIS

Dr. Fatma ÇAKMAK ÇELİK,^a Dr. Ayhan DAĞDEMİR,^a Dr. Burcu DEDE^a

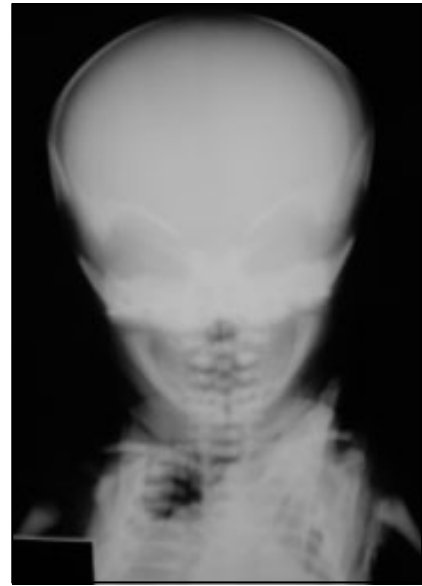
^aÇocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, SAMSUN

Osteopetrozis ilk olarak 1904 yılında tanımlanmıştır. Gelişme geriliği, burun tıkanıklığı, hepatosplenomegali, pansitopeni ve kemik yoğunluğunda artış ile karakterize nadir görülen bir hastalıktır. Sıklığı 1/100 000-500 000'dir. İnfantil malign tip, orta şiddetteki tip, otozomal dominant erişkin tip olarak üç formu tanımlanmıştır. İnfantil tip otozomal resesif geçişli olup kemik iliği yetmezliği ağır derecededir. Tanısı 1 yaşından önce konulur. Prognoz kötüdür. Orta şiddetteki tip otozomal resesif geçişli olup kemik iliği yetmezliği görülmez. Hastalık ilk 10 yılda görülür. Prognoz iyidir. Erişkin tip genelde rastlantısal tespit edilir. Otozomal dominant geçişli olup prognoz iyidir.¹

Malign infantil tip osteopetrozis; osteoklastik aktivitede bozukluk sonucu yaygın kemik mineral yoğunluğunda artış ile karakterize, sınırların geçtiği deliklerde skleroz sonucu daralmaya sebep olur. Buna bağlı optik, okulomotor, fasyal ve işitme sinirleri etkilenip görme, işitme problemleri ortaya çıkabilir. Hidrosefali gelişebilir. Burnun yapısı da sklerozdan dolayı bozulduğundan burun tıkanıklığı görülür.² Kemik iliği yetmezliğine bağlı anemi, trombositopeni görülebilir. Nötropeni olup, nötrofil fonksiyon bozukluğu olduğu için infeksiyonlara

yatkınlık olur. Hastaların %70'i ilk 6 yılda kaybedilir.³ Geri kalan hastaların yaşam kalitesi düşük olup 10 yaşına kadar kaybedilirler. Tedavide yüksek doz kalsitriol, intravenöz parathormon, yüksek doz streoid kullanılabilir. Fakat en etkin tedavi yöntemi kemik iliği naklidir. Kemik iliği nakli yapılmadığı sürece prognozun kötü olduğu bilinmektedir.⁴

Bizim olgumuzda burun tıkanıklığı, ekstremitelerde hematopoeze ikincil hepatosplenomegali, anemi, trombositopeni ve akciğer grafisinde kemik yapılarında mineralizasyon artışı mevcuttu. Hastanın kafa grafisinde orbital kemik-



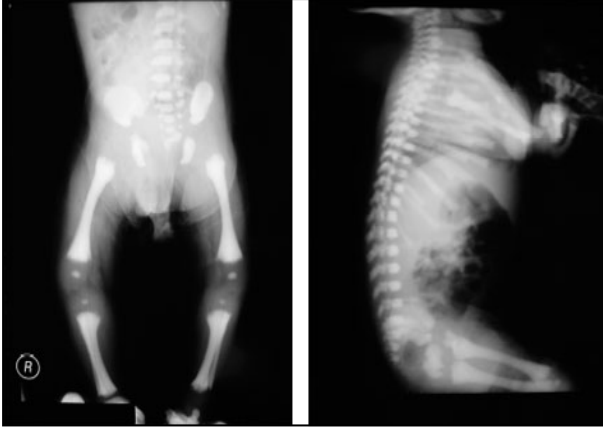
Resim 1. Orbital kemiklerdeki mineralizasyon artışı (gözlük manzarası).

Geliş Tarihi/Received: 23.03.2006 Kabul Tarihi/Accepted: 18.06.2006

Yazışma Adresi/Correspondence: Dr. Fatma ÇAKMAK ÇELİK
Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, SAMSUN
clkfatma@yahoo.com

Copyright © 2007 by Türkiye Klinikleri

Türkiye Klinikleri J Pediatr 2007, 16



Resim 2 a,b. Yaygın dansite artışı, korteks, medulla ayrımı yapılamıyor, metafiz uçlarında düzensizlik.

lerdeki mineralizasyon artışı (gözlük manzarası) vardı (Resim 1). Tüm vücut kemik grafilerinde jeneralize yaygın dansite artışı görüldü (Resim-2 a, b). Korteks, medulla ayrımı yapılamıyordu.

Metafiz uçlarında düzensizlik mevcuttu. Laboratuvar tetkiklerinde kalsiyum normal, fosfor düşük, ALP yüksek olup, asit fofataz yüksekti. Anne baba akrabalığı olan hastada otozomal resesif geçişli malign infantil tip osteopetrozis tanısı konuldu. Görmesi ve işitmesi normaldi. Temporal kemik tomografisi ve hidrosefali açısından çekilen kraniyal tomografisi normaldi.

KAYNAKLAR

1. Tarhan F, Aslan D. Osteopetrorikets: Olgu Sunumu. Erciyes Tıp Dergisi (Erciyes Medical Journal) 2001;23:187-9.
2. Bartynski WS, Barnes PD, Wallman JK. Cranial CT. Autosomal recessive osteopetrosis. AJNR Am J Neuroradiol 1989;10:543-50.
3. Gerritsen EJ, Vossen JM, van Loo IH, et al. Autosomal recessive osteopetrosis: variability of findings at diagnosis and during natural course. Pediatrics 1994;93:247-53.
4. Sieff CA, Chessells JM, Levinsky RJ, et al. Allogeneic bone-marrow transplantation in infantile malignant osteopetrosis. Lancet 1963;1:437,1983.