

Spondiloepifizyal Displazi Tarda: Bir Olgu Sunumu

SPONDYLOEPIPHYSEAL DYSPLASIA TARDA: A CASE REPORT

Saime SARIOĞLU*, Tansu ARASIL**, Ayşe KÜÇÜKDEVECİ**, Yeşim GÜRSEL***

* Arş.Gör.Dr., Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon AD,

** Prof.Dr, Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon AD,

*** Doç.Dr, Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon AD, ANKARA

Özet

Amaç: Spondiloepifizyal displazi tarda X'e bağlı resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalık 5-10 yaşları arasında spinal büyümenin gecikmesi ile farkedilir. Radyolojik bulgular omurgada, özellikle lomber bölgede görülme eğilimindedir. Erken osteoartrit izlenmektedir.

Olgu Sunumu: Bu çalışmada, 6 yaşından beri kalça ağrısı ve aralıklı bel ağrısı olan fizik muayene ve radyolojik görüntüleme ile spondiloepifizyal displazi tardanın teşhis edildiği, bir erkek hastayı, vaka olarak sunduk.

Sonuç: kemik ve eklem displazileri grubunda yer alan hastalıklar karşımıza zaman zaman romatolojik semptomlar olarak çıkmaktadır. Anormal vertebra gövdeleri ve kalça patolojileri olan hastalarda spondiloepifizyal displaziler akla gelmelidir. Hastalığın kökenine yönelik bir tedavi yoktur. Palyatif tedavi yaklaşımı mevcuttur.

Anahtar Kelimeler: Spondiloepifizyal displazi,
Spondiloepifizyal displazi tarda

T Klin FTR 2003, 3:93-96

Summary

Purpose: Spondyloepiphyseal dysplasia tarda is a disorder that is inherited by X linked recessive way. The disease is diagnosed as a delay in the spinal growth between 5-10 years old. Radiological findings tend to be seen in spine, especially in lumbar region. Early osteoarthritis can be observed.

Case Report: In this study, we presented a male patient, who was hip pain and intermittant back pain since 6 year-old, as a case in which spondyloepiphyseal dysplasia tarda was diagnosed with, physical examination and radiological imaging.

Conclusion: The disease in the group of bone and articular dysplasia sometimes appear as romatological symptoms. The patients with abnormal vertebra and hip pathologies should remind us spondyloepiphyseal dysplasia tarda. There is no ethiological treatment of the disease. There exists paltatif therapeutical approaches.

Key Words: Spondyloepiphyseal dysplasia,
Spondyloepiphyseal dysplasia tarda

T Klin J PM&R 2003, 3:93-96

İskeletin jeneralize büyüme ve gelişme anomalileri nadirdir. Kemik ve/veya kırıldak büyüme ve gelişme bozukluklarına iskelet displazileri (osteokondrodizplazi) denilir.

Kemik displazileri, bazıları herediter geçişli olan ve kemiğin epifiz, fiz, metafiz ve diafizini etkileyen geniş bir hastalık grubudur. Bu grubun en yeni sınıflandırılması Rubin tarafından yapılmıştır. Bu sınıflamada patolojinin etkin olduğu kemik alanları, bu alanların büyüme ve gelişmeyle ilişkileri dikkate alınmıştır. Epifizi etkileyenler epifizyal hipoplazi ve epifizyal hiperplazi olmak üzere iki ana gruba ayrılırlar. Epifizyal hipoplazi normal epifiz kartilaj oluşumunun veya epifiz mer-

kezinin ossifikasyonunun bozukluğudur. Epifizyal hipoplazinin bir alt grubu olan spondiloepifizyal displazinin (SED) de başlıca üç türü tanımlanmıştır. 1) SED konjenita 2) SED tarda 3) Progresif artropati ile seyreden SED tarda (1).

Spondiloepifizyal displazi tarda; X kromozomuna bağlı resesif geçiş göstermekte ve dolayısıyla erkekler daha büyük oranda etkilenmektedir. Hastalık spinal büyümenin gecikmesi, omurga gelişiminin bozulması sebebiyle 5-10 yaşları arasında farkedilir. Omurgada platispondili (yassılaşma) ve lomber omurga gövdelerinin üst ve alt son plaklarında deve hörgücü görüntüsü radyolojik olarak karakteristiktir. Ayrıca büyük eklemlerin

epifizlerinde hafif düzleşme meydana gelir. Pelvis dar ve derindir. Kalçalar disloke olabilir. Kalçalarda özürülülüğe yol açabilen erken dejeneratif osteoartritik değişiklikler hemen her zaman oluşur (1-2).

Bu makalede ender olarak görülen SED tardalı bir hasta klinik ve radyolojik bulgular eşliğinde sunulmuştur.

Olgu Sunumu

H Y. 30 yaşında erkek hasta. Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon kliniğine kalça ve bel ağrısı, yürümede güçlük şikayeti ile başvurdu. Hastanın ilk yakınmaları 6 yaşında kalça ağrısı, çabuk yorulma şeklinde başlamıştı. Ağrı sadece kalçaya lokalize olup, hareketle, zorlanmayla, yürümeyle, ayakta durmakla artış gösteriyor; istirahatle hafifliyordu. Hasta uyuşma, karıncalanma, eklemlerinde şişlik, kızarıklık, ısı artışı gibi inflamasyon bulguları tanımlamıyordu. Son 6 aydır kalça ağrısının şiddetinde bir artış ve aralıklı bel ağrısı şikayeti vardı. Bel ağrısı da hareketle artıp, istirahatle azalan bir özellik taşıyordu.

Özgeçmişinde 4 yaşında geçirilmiş bronşit, 6 yaşında geçirilmiş menenjit öyküsü mevcuttu. Soygeçmişinde ebeveyelerinin teyze çocukları olduğu, babasının 60 yaşında öldüğü, annesinin 65 yaşında ve hipertansiyon, diabetes mellitus hastası olduğu öğrenildi. Sağlıklı bir kızkardeşe sahipti. Ailede bu tip yakınmaları olan kimse yoktu. Sistem sorgusu normaldi. Fizik muayenede TA:120/70 mm Hg, nabız 76/dak idi. Diğer sistemlerin fizik muayeneleri ve mental durumu normaldi. Boy 1.65 cm; alt, üst ekstremiteler uzunluk oranı normaldi. Lokomotor sistem muayenesinde üst ekstremiteler hareketleri açık ve ağrısızdı. Lomber lordozda düzleşme, açıklığı sola bakan skolyoz, alt torakal ve üst lomber bölgede kifoz artışı mevcuttu. Modifiye Schober 19cm idi. Bel hareketleri antefleksiyon ve ekstansiyon sonu tutuk, lateral fleksiyon ve rotasyonlar tutuk ağrısızdı. Antefleksiyonda iken kifoz artışı daha belirgindi. Her iki kalçanın tüm yönlere hareketleri ileri derecede kısıtlı ve ağrılı idi. Nörolojik muayene normaldi. Laboratuvar incelemede rutin kan ve idrar tetkikleri, serum elektrolitleri, karaciğer,

böbrek, tiroid, paratiroid fonksiyonları ile ilgili biyokimyasal testler, EKG ve ekokardiografisi normaldi. Lateral spinal grafilerde vertebraların küçük, hipoplazik olduğu görüldü, tüm eklem aralıklarında daralma mevcuttu. Özellikle L2, L3 vertebralarının ön karşılıklı köşeleri, korpuları bası nedeniyle deforme olmuştu ve Schmorl nodülleri görülmüyordu. Lordozda düzleşme vardı. Tüm vertebralarda osteofitler dikkati çekmekteydi. L2-3 seviyesinde jibozite mevcuttu. Pelvis grafisinde, pelvisin dar ve derin olduğu asetabulumun sklerotik, kaput femorisin bilateral deforme olduğu, her iki kaputta sklerotik ve litik alanlar bulunduğu gözlemlendi. Asetabular fossa sığılaşmıştı, femur boynu açıları azalmıştı (Resim1-2). Çekilen diğer eklem grafileri normaldi.

Hastaya klinikte yattığı süre içinde kalçalarına kısa dalga diatermi ve interferans akımı uygulandı. Bel, karın kasları güçlendirici egzersiz, denge, koordinasyon egzersizleri ve kalçalara germe eg-

Resim 1. Olgumuzun lumbosakral lateral grafisi

Resim 2. Olgumuzun pelvis AP grafisi

zersizleri verildi. Hasta ortopediye konsülte edildi. Her iki kalça için total kalça artroplastisi önerildi. Ancak hasta kendisi cerrahi girişimi kabul etmedi. Takip sırasında medikal tedaviye ihtiyacı olmadı. Tedavi sonunda ağrılarında gerileme oldu.

Tartışma

Spondiloepifiziyal displazinin konjenital tipinde otozomal dominant geçiş görülür. SED konjenitanda da bütün spondiloepifiziyal displazilerde olduğu gibi tipII kolajenin gen kodunda mutasyon olduğu belirtilmektedir (3). Klinik ve radyolojik değişiklikler sıklıkla yaşa bağımlıdır ve doğumda farkedilmezler. Gövde ve ekstremitelerde kısıllığı, epifizlerin ortaya çıkmasında gecikme, yarık damak, basık yüz, eklem kısıtlılıkları, kifoskolyoz, atlantoaksiyal instabilite, myopi, platispondili, odontoid hipoplazi, belirgin koks vara, genu varum veya valgum, skapula kareleşmesi, pes ekino varus görülebilir. (1) Olgumuzda aile bireyleri arasında benzer yakınmaların olmaması, kızkardeşinin normal olması, 6 yaşına kadar hiçbir yakınmasının olmaması nedeniyle SED konjenita ile uyumlu olmadığı düşünüldü.

Progresif artropati ile seyreden SED tarda 3-8 yaşlarında ortaya çıkan ve daha fazla özürüllüğe neden olan bir formdur. Otozomal resesif geçişlidir. Özellikle ellerde olmak üzere birçok eklemdede ağrı, şişlik, sertlik ve kontraktür gelişir. Semptomlar romatoid artrit ile karışabilir. Klinik olarak

romatoid artrite benzemesine rağmen laboratuvar değerlerinin normal sınırlarda olması ve radyolojik bulguların farklı olması, uygulanan antiromatizmal ilaçlardan yarar sağlanmaması ile ayrılır. Vertebra- larda jeneralize düzleşme ve bazen eşlik edebilen kifoz veya skolyoz boy kısalmasına yol açar, vertebraların ön kısmında defektif kemikleşme görülebilir. El kemiklerinde özellikle de proksimal interfalangeal eklemlerde daha belirgin olarak epifiziyal ve metafiziyal genişlemeler sonuçta eklem aralıklarında daralmaya yol açar. Femur boyun kısadır ve proksimal femurun epifizleri genişlemiştir. Sonuç olarak epifiziyal düzleşme ve sekonder osteoartrit belirgin hale gelir. (2,4,5) Olgumuzda el grafilerinin normal oluşu bizi SED'nin bu formundan da uzaklaştırdı.

SED tarda formunda X kromozomuna bağlı resesif geçiş vardır. Sadece erkekler etkilenir. Bu bozukluğa sebep olan lokusun Xp22 bölgesinde yer alabileceği bildirilmiştir (6). Klinik belirtiler 5-10 yaşları arasında başlar. Boy kısalığı, omurga gelişiminin bozulması, lomber vertebralarda platispondili ile özellikle kalça ve omurgada erken dejeneratif değişiklikler vardır. Ekstremiteler ve yüz normaldir (1). Vertebraların üst ve alt son plaklarında deve hörgücü, platispondili saptanması karakterestiktir. Büyük eklemlerin epifizlerinde hafif yassılaşımlar metafizlerde genişleme izlenmektedir. Pelvis dar ve derindir. Kalçalarda erken özürüllük yaratan osteoartritik değişiklikler oluşur (1). Olgumuzun erkek olması, ailede başka hiçkimsenin etkilenmemiş olması X kromozomuna bağlı kalıtımı desteklemektedir. Semptomların 6 yaşında başlaması, boyunun kısa olması ve tipik radyolojik bulgular hastamızda SED tarda tanısını desteklemektedir. SED tarda formunda korneal opasiteler, nefrotik sendrom, aort yetmezliği, odontoid proçes anomalileri çeşitli olgularda bildirilmiştir (7). Bizim olgumuzda bu patolojilere ait bulgular saptanmadı.

SED tarda kliniği ile uyumlu olduğunu düşündüğümüz bu vaka epifiziyel displazilerin tiplerinden olan multipl epifiziyel displazi ve Kniest displazisi ile de karışabilirdi.

Multipl epifiziyel displazilerde kalçalar, dizler, ayak ve el bilekleri tutulur ve otozomal domi-

nant geçiş söz konusudur (1). Hastamızda kalça ve omurga dışında eklem patolojisi olmaması multipl epifiziyal displazi tanısından uzaklaştırmıştır.

Kniest displazisinde ise; çökük nasal köprü, miyopi, katarakt, eklem sertlik ve kontraktürleri mevcuttur. Kıkırdak proteoglikan anormallikleri görülebilir. Fizislerin histolojik olarak peynir şeklinde görünümü karakteristiktir. Odontoid sürecin hipoplazisi, osteoporoz, skolyoz, kifoz tipik radyolojik bulgularıdır (1). Bu bulguların hastamızda olmaması ile bu formdan uzaklaşmıştır.

Kemik ve eklem displazileri grubunda yer alan hastalıklar karşımıza zaman zaman romatolojik semptomlar olarak çıkmaktadır. Anormal vertebra gövdeleri ve kalça patolojileri olan hastalarda SED'ler akla gelmelidir. Epifiziyal displazilerde hastalığın kökenine yönelik bir tedavi yoktur. Pal-yatif tedavi yaklaşımı mevcuttur. Kontraktürlerin yol açtığı eklem hareket açıklıklarında olası kay-ıpların yavaşlatılmasında rehabilitasyon yöntemle-riinden faydalanılır. Aynı zamanda etkilenen eklem-lerin normal yaşamda ve egzersiz sürecinde aşırı yükten korunmaları amaçlanmalıdır. Hastalara verilen germe egzersizleri ile güçlendirme egzer-sizleri, uygun fizik tedavi ajanlarının kullanımı konservatif tedavi yaklaşımlarıdır. Hastalığın pro-gresyonunu yavaşlatırlar. Epifiziyalizise bağlı kok-sa varanın erken saptanması, kalça eklemlerine fleksiyon, ekstansiyon, adduksiyon hareket açıklık-larını korumakla birlikte abduktör adelede önemli güç kaybına yol açar. Erken dönemde kalça erklemine yönelik osteotomi yapılabilir. Rehabili-tatif çalışmalar kalçalarda abduksiyon gücünü arttı-

rır. Hastada bilateral koksa vara, her iki kalça fonksiyonunu ileri koksartroza bağlı klinik ve rad-yolojik bulgular, bilateral total kalça artroplastisi endikasyonunu koydurur. Postoperatif rehabilitas-yon, fonksiyonların kazanılmasını sağlar.

KAYNAKLAR

1. Lateur ML. Bone and Joint Dysplasias. In: Klippel JH, Dieppe PA. Rheumatology. London: Mosby-Year Book Europe Limited 1994; 7(45): 1-10.
2. Mc Alister WH. Osteochondrodysplasias and other Skeletal Dysplasias. In: Resnick D, Niwayama G, Diagnosis of Bone and Joint Disorders. Philadelphia: WB Saunders, 1988: 3442-515.
3. Anderson IJ, Goldberg RB, Marion RW: Spondyloepiphy-seal dysplasia conjenita: Genetic linkage to typII collagen. Am J Hum Genet 1990; 46: 896-901.
4. El-Shanti HE, Omari HZ, Qubain HI. Progressive pseu-dorheumatoid dysplasia: report of a family and review. J Med Genet 1997; 34: 359-563.
5. Koçyiğit H, Arkun R, Özkunay F et all. Progresif artropati ile seyreden spondiloepifiziyal displazi tarda: olgu sunumu. Romatol Tıp Rehab 1999; 10(2): 80-4.
6. Gedeon AK, Colley A, Jamieson R et all. Identification of the gene (SEDL) causing X-linked spondyloepiphyseal dysplasia tarda. Nature genetics 1999; 22: 400-4.
7. Savaş S, ataman Ş, Süldür N, Atay M. Spondiloepifiziyal displazi tarda sendromu: bir olgu sunumu. Romatol Tıp Rehab 1997; 8(3): 278-80.
8. Martel J, Cte P, Pzus AK. Spondyloepiphyseal dysplasia tarda. J Manipulative Physiol Ther 1995; 18(3): 165-7.

Geliş Tarihi: 04.04.2003

Yazışma Adresi: Dr.Saime SARIOĞLU
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi
Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon AD,
06100 Sıhhiye, ANKARA