

Osteopoikilosis at Hand And Foot Fingers: Case Report

El ve Ayak Parmaklarında Osteopoikiloz: Olgu Sunumu

Rıdvan Altay^{1*}, Seçkin Özcan¹, İsmet Yalkın Çamurcu¹

1.Erzincan Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Erzincan, Türkiye

ABSTRACT

Osteopoikilosis is a rare and genetical benign bone disease which is not well defined in terms of its phenotypic characteristics. In literature, it is generally stated that it holds large and medium bone metaphyses and phenotypic features are not mentioned. We will also notice that our patients can also retain small bone metaphyses and have typical phenotypic features.

Keywords: Osteopoikilosis, genetics, bone diseases, finger phalanges, toe phalanges

ÖZ

Osteopoikiloz, fenotipik özellikler açısından iyi tanımlanmamış ve nadir görülen genetik bir selim kemik hastalığıdır. Literatürde genellikle büyük ve orta kemik metafizlerini tuttuğu belirtilmiş ve fenotipik özelliklerden bahsedilmemiştir. Olgumuzda küçük kemik metafizlerini de tutabildiğini ve tipik fenotipik özelliklere de sahip olabileceğini bildireceğiz.

Anahtar Kelimeler: Osteopoikiloz, genetik, kemik hastalıkları, el parmakları, ayak parmakları

Geliş Tarihi:17.02.2018/ Kabul Tarihi:06.04.2018 / Yayınlanma Tarihi:02.07.2018

*Sorumlu Yazar: Rıdvan Altay, Erzincan Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Mengücek Gazi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ortopedi Bölümü, Erzincan, Telefon:0544 6077582 E-Posta: medicine_59@hotmail.com,

Osteopoikiloz (Spotted Bone, Osteopathia Condensans Disseminata) kaynaklarda ilk olarak 1915 yılında Alman radyolog Heinrich Albers Schönberg tarafından tanımlanmıştır. Otozomal dominant geçiş gösterir ve LEMD3 genindeki mutasyonların osteopoikiloza neden olduğu gösterilmiştir [1]. Nadir görülen, karakteristik radyolojik özellikleri olan osteosklerotik displazidir [2,3]. Prevalans 1/50.000 olarak belirtilmiş olup herhangi bir yaş aralığında tanı konmaktadır [3]. Kadın ve erkeklerde benzer oranlarda bildirilmiştir [4].

Osteopoikiloz genellikle bulgu vermemekle birlikte; bazı hastalarda bel, kalça, bacak ve kollarda lokalize, sarı-beyaz renkli, papüller cilt lezyonları izlenebilir. Genellikle simetri gösteren bu lezyonlar dermatofibrosis lentikularis disseminata veya Buschke-Ollendorff Sendromu olarak adlandırılır [5]. Bu lezyonlar genellikle asemptomatiktir ve tedavi gerektirmez. Osteopoikilozda tanı sıklıkla radyolojik olarak tesadüfen konmaktadır [1,6]. Histolojik olarak; trabeküler veya spongios kemikte, kemik iliği ile ilişkisi olmayan yoğun çekirdek yapısı oluşturan kemik adacıkları olarak tanımlanmaktadır. Radyolojik olarak; her biri milimetrik boyutlarda olan, simetrik, ovoid veya sirkuler olabilen, homojen yapıda çok sayıdaki sklerotik lezyonlar tipiktir [1,6]. Kemik lezyonlarının çapı genellikle 10 mm'den küçüktür (3-5 mm), tutulum sıklıkla uzun kemiklerin epifiz ve metafiz bölgelerinde izlenir, diyafizer tutulum enderdir.

Lezyonlar her kemikte görülebilir, özellikle diz ve omuz çevresinde simetrik tutulum izlenir, karpal ve tarsal kemikler, pelvis, femur, tibia, humerus ve skapula tutulumu sıktır. Kafatası, vertebra, kosta ve mandibula tutulumu ender olarak bildirilmiştir [2]. Ayırıcı tanıda osteosklerotik kemik lezyonları, osteoblastik kemik tümörleri, mastositozis ve tüberoskleroz göz önünde bulundurulmalıdır. El ve ayak parmakları tutulumu daha önce literatürde bildirilmemiş olup, biz olgu sunumumuzda el ve ayak parmaklarında da osteopoikiloz saptanan bir hastadan bahsetmeyi amaçladık.

OLGU SUNUMU

Yirmi sekiz yaşındaki erkek hasta sol omuz ve sağ diz ağrısı yakınması ile ortopedi polikliniğimize başvurdu. Eklem ağrılarının uzun süredir olduğunu belirten hasta, askerlik görevine başladığı son 2 aydır ağrılarının belirgin şekilde arttığını bildirdi. Hastanın özgeçmişinde özellik yoktu. Hastanın soy geçişinde ise annesinde, 2 abisinde ve 2 kız kardeşinde de kemik

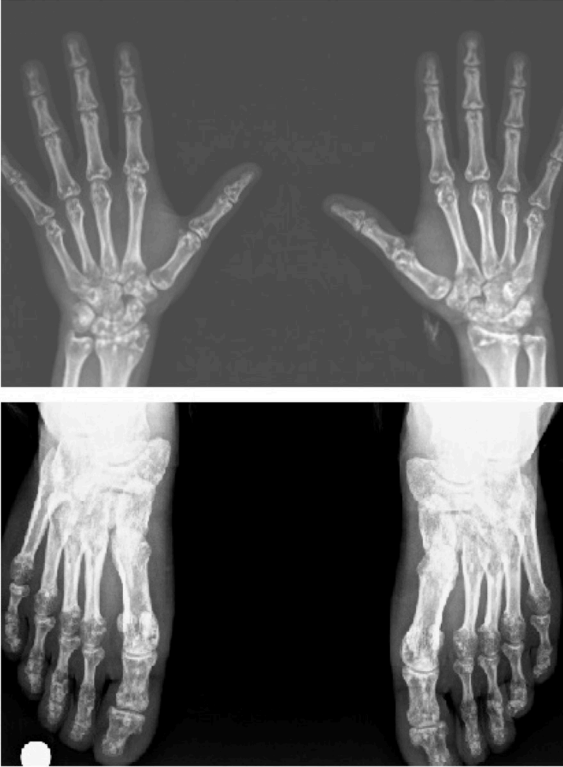
hastalığı olduğunu fakat hastalıkları hakkında bilgisinin olmadığını bildirdi. Hastamız 166 cm boyunda basık burun kökü mevcuttu. Hastanın babasının boyu 178 cm olup geriye kalan aile bireylerinin boyunun ise 153-167 cm arasında değişmekte olduğu ve basık burun kökünün anne ve kardeşlerinde olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde sol omuz ve sağ diz eklem hareket açıklığı normaldi ve sadece sağ dizde patella öğütme testi pozitif. Her iki alt ekstremitte kas gücü ve duyu muayenesi normal bulundu. Medikal tedavi (steroid olmayan anti-enflamatuar ilaç) ve egzersiz programı ile yakınmalarında gerileme oldu. Laboratuvar tetkiklerinde hemogram değerleri, akut faz reaktanları (Sedimentasyon, C-reaktif Protein), böbrek ve karaciğer fonksiyon testleri normal sınırlarda bulundu. Ek olarak yapılan idrar tetkiki, hormon tetkikleri ve tümör markerları normal değerlerde saptandı. Akciğer grafisinde patoloji görülmedi. Direkt eklem grafilerinde; bilateral femur proksimalinde ve distalde, bilateral humerus distal ve proksimalde, bilateral ulna radius distal ve proksimalde, bilateral tibia ve fibula distal ve proksimalde, bilateral metatars ve metakarp distal ve proksimalde, bilateral falankların proksimal ve distalinde, pubik kemikte çok sayıda sklerotik milimetrik lezyonlar izlendi (Resim 1,2). Direkt grafisine göre osteopoikiloz olarak değerlendirilen hastanın yakınmaları medikal tedavi ile geriledi.



Resim 1. Literatürde genellikle bahsedilen ve yaygın olarak görülen büyük kemik metafizlerindeki oval şeklindeki radyopak lezyonlar

TARTIŞMA

Osteopoikiloz, 1915 yılında ABD' de I.C Melnick tarafından bir ailenin dört jenerasyonunda tanımlaması sonrasında günümüze kadar olgu sunumları ve vaka serileri olarak bildirilmiş ve patogenezi tam olarak aydınlatılamamış asemptomatik bir osteosklerotik kemik displazisidir [1,2,3]. Artmış tutulumun osteopoikilozdaki lezyonlarda aktif kemik remodelinginin bir göstergesi olabileceği düşünülmektedir [7,8] Klinik olarak olguların % 15 'inde efüzyon ve sinovit gibi eklem yakınmaları olmaktadır [5]. Olgular daha çok direkt grafilerde tipik radyografik bulguların görülmesi üzerine tesadüfi olarak tanı almaktadır. Osteopoikiloz genellikle simetrik olarak uzun kemikleri, özellikle diz ve omuz çevresini, pelvisi, karpal ve tarsal kemikleri tutar. Özellikle genç hastalarda normal olmayan tutulumlar görülebilir. Anormal tutulum ile osteopoikiloz tanısı dışlanmaz [9]. Bizim olgumuzda da tipik tutulum bölgeleri olan femur, pelvis, ve humerus da tutulum izlendi. Ek olarak, olgumuzda literatürden farklı olarak el ve ayak falanks metafizlerinde de lezyon bulunmuştur. Ayrıca literatürde bu hasalığın fenotipik özelliklerinden hiç bahsedilmemesine karşın kemik hastalığı olan aile bireylerinde boy kısalığı ve basık burun kökü olması bu özelliklerin fenotipik özellikler olabileceğini düşündürmektedir.



Resim 2 : Hastaya ait nadir görülen falankslardaki radyopak oval lezyonlar

Ayırıcı tanıda en sık amelorreosteosis ile ayırımı ge-

rekmetedir. Amelorreosteosis, radyolojik olarak uzun kemiğin diafizinde bant şeklinde ve genellikle kemik eksenine paralel yoğunluk artışı ile karakterizedir. Osteopoikilozun osteoblastik metastaz, mastositozis ve tuberoskleroz ile de ayırıcı tanısının yapılması gerekmektedir. Belirtilen durumlarda kranium, kostalar ve omurga daha sık etkilenirken osteopoikilozda bu bölgelerin etkilenmesi seyrekdir. Asimetri, sıklıkla aksiyel iskelet ve omurga tutulumu, kemik destrüksiyonu, lezyonların boyutlarındaki varyasyonlar metastaz lehine değerlendirilmelidir. Mastositoz ve tuberosklerozda simetri, metafiz ve epifiz tutulumu, tek taraflı olma ve odakların sınırlarında belirginlik osteopoikilozdaki kadar tipik değildir. Osteopoikilozis ile birlikte konnektif doku nevuslarının (dermatofibrozis lentikularis) birlikte görüldüğü durum Buschke-Ollendorf Sendromu olarak bilinir olguların % 15'inde görülür. Histolojik olarak alt ve orta dermiste fibromatöz kalınlaşma ile karakterizedir. Yine kaynaklarda osteopoikilozis ile dakriosistit birlikteliği birkaç vaka olarak bildirilmiş olup Günal-Seber-Başaran Sendromu olarak bilinmektedir [10]. Kaynaklarda, osteopoikilozun romatoid artirit, reaktif artirit ve diskoid lupus eritromatozus, ailevi Akdeniz ateşi gibi romatolojik hastalıklarla beraber izole olgular şeklinde bulunduğu bildirilmiştir [11]. Bunun için osteopoikilozlu hastalarda mevcut olan eklem ağrıları ve eklemde efüzyon, eşlik edebilecek romatolojik hastalıklar açısından dikkatli bir şekilde araştırılmalıdır.

SONUÇ

Literatürde osteopoikiloz tanısı konulan hastalarda tanı ve tedavi açısından bir algoritma henüz mevcut değildir. Bu yüzden nadir görülen bu hastaların radyolojik olarak tanınması, gereksiz invaziv tanı yöntemleri ve agresif tedavileri önlemek açısından önemlidir. Tek başına tedavi gereksinimi olmazken eşlik eden klinik ve patolojik bulguların varlığında tedavi gerekliliği doğmaktadır. Ayrıca osteopoikilozda aktif osteogenezis ile ilişkili olduğu düşünülen osteosarkom gelişme olasılığı nedeniyle hastaların düzenli klinik takibi de önem arz etmektedir.

Çıkar Çatışması: Yazarlar bu yazının hazırlanması ve yayınlanması aşamasında herhangi bir çıkar çatışması olmadığını beyan etmişlerdir.

Finansman: Yazarlar bu yazının araştırma ve yazarlık sürecinde herhangi bir finansal destek almadıklarını beyan etmişlerdir.

KAYNAKLAR

1. Sarralde A, Garcia CD, Nazara Z. Osteopoikilosis: report of a familial case. *Genet Couns.* 1994;5(4):373-375.
2. Resnick D, Niwayama G. Enostosis, hyperostosis and periostitis. In: Resnick D, editor. *Diagnosis of Bone and Joint Disorders.* Philadelphia:WB Saunders; 1995; 6:4404-11.
3. Treatment Of Phalanx Enchondroma By Autograft Harvested From The Bone With Osteopoikilosis. A Case Report. *Acta Med. Alanya* 2017;1(2):38-41
4. Taşkınatan MA, Hazneci B, Yaşar E, Özgül E, Kalyon TA. Osteopoikiloz: İki olgu sunumu. *Romatizma.* 2005;1:49-54
5. Ozdemirel AE, Cakit BD, Erdem HR, Koç B. A rare benign disorder mimicking metastasis on radiographic examination: a case report of osteopoikilosis. *Rheumatol Int.* 2011;31:1113-1116.
6. Helms CA. "Don't Touch" lesions. In: Helms CA, editor. *Fundamentals of Skeletal Radiology.* 3rd ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2005. p. 55-77
7. Carpintero P, Abad JA, Serrano P, Serrano JA, Rodriguez P, Castro L. Clinical features of ten cases of osteopoikilosis. *Clin Rheumatol.* 2004;23(6):505-8.
8. Khot R, Sikarwar JS, Gupta RP, Sharma GL. Osteopoikilosis: a case report. *Ind J Rad Imag.* 2005;15:453-454.
9. Bal S, Turan Y, Deniz G, Gurgan A. Anormal Kemik Sintigrafisi Olan Osteopoikilozlu Bir Olgu. *Türk Fiz Tıp Rehab Derg.* 2008; 54:69-72.
10. Üreten K. Osteopoikilosis in a patient with rheumatoid arthritis complicated with dry eyes. *Rheumatology Int.* 2007; 27 (II): 1079-82.
11. Günel I, Seber S, Basaran N, Artan S, Gıral K, Gökürk E. Dacryocystitis associated with osteopoikilosis. *Clin Genet.* 1993; 44: 211-3.

How to cite this article/Bu makaleye atıf için:

Altay R, Özcan S, Çamurcu İ.Y. [Osteopoikilosis at Hand And Foot Fingers: A Case Report]. *Acta Med. Alanya* 2018;2(2):127-130. Turkish DOI:10.30565/medalanya.396291