

Nail-patella sendromu (Herediter onycho-osteo displazi)

Mahmut Ü. Karlı⁽¹⁾, Mustafa Caniklioğlu⁽²⁾, Cüneyt Mirzanlı⁽³⁾, Nikola Azar⁽³⁾, Kuddusi Polat⁽³⁾

Kliniğimizde habitüel patella çıkığı olan bir hastaya Nail-Patella sendromu tanısı konuldu. Hastamızda tırnaklarda distrofik değişiklikler dizde femur kondil hipoplazisi ve habitüel patella çıkığı, dirsekte kapitellum hipoplazisi ve radius başı çıkığı, iliac hornlar, renal displazi ve otosomal dominant geçiş mevcuttu. Hastanın habitüel patella çıkığına Williams-ficat quadrisepsplasti operasyonu yapıldı, aynı seansta Krogius miyotendinöz flap yöntemi ile patellanın laterali güçlendirildi. Yirmibeşinci ayda yapılan kontrolda düzelme mevcuttu. Sonuç olarak habitüel patella çıkığı olan hastalarda Nail-Patella sendromunun tetradının araştırılması gerekliliği göz önünde tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Nail-Patella Sendromu

Nail-Patella Syndrome (A Case Report)

In our Clinic, a Case of Habitual dislocation of patella was diagnosed as Nail-Patella Syndrome, In our patient, dystrophic changes in nails, hypoplasia of femoral condyle and habitual dislocation of patella in knee, hypoplasia of capitellum and radial head dislocation in elbow, iliac horns, renal displasia and autosomal dominant trait were present. Williams-Ficat quadricsepsplasty operation and lateral reinforcement of patella with Krogius myotendinous flap procedure were performed in the same stage. At follow-up on twenty-fifth months clinical improvement was present.

As a result, we think of, in case of habitual dislocation of patella, the tetrad of Nail-Patella Syndrome should be kept in mind.

Key words: Nail-Patella Syndrome

Bu yazıdaki kliniğimizde Mart 1987'de sağ habitüel patella çıkığı nedeni ile tedavi edilen ve nadir görülen bir sendrom olan Nail-patella sendromlu bir olgusunun çalışılmasıdır.

Sendrom ilk olarak 1820 senesinde Chatelain tarafından tanımlanmıştır(1,5). Tırnaklarda distrofik değişiklikler, primer olarak dizde ve dirsekte olmak üzere multipl osseöz anomaliler, pelviste iliac hornlar ve renal displazi ile karakterize olan sendromda femur kondilleri ve pateladaki displaziye bağlı tekrarlayan patella çıkığı sık olarak görülmektedir(1,2,4,5).

Vaka Takdimi:

A.A. isimli 25 yaşındaki erkek hasta Mart 1987'de kliniğimize sağ habitüel patella çıkığı Nail Patella sendromu tanısı ile yatırıldı. Hasta sağ dizini her büküşünde diz kapağı kemiğinin dışı doğru çıktığından şikayet etmekteydi. Hastaya kliniğimize başvurmada evvel yaklaşık bir sene önce başka bir hastanede Modifiye Roux-Goldwhait prosedürü uygulanmış; fakat immobilizasyon sonrasında hastanın diz kapağı kemiği tekrardan çıkmaya başlamış.

Hastanın yapılan klinik muayenesinde şu bulgulara rastlanıldı:

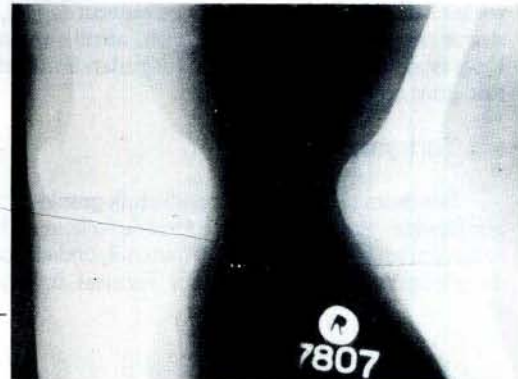
İki eldeki bütün tırnaklarda çatlama, çukurlaşma gibi distrofik değişiklikler görüldü. Sağ dizde patellanın dizin her fleksiyonunda laterale lukse olması ise saptanan ikinci

önemli bulguyu oluşturmaktaydı. Patella diz 30 derece fleksiyona getirilinceye kadar yerinde tutulabiliyor bu noktadan sonra ise laterale çıkıyordu. Dizde 20 derecelik bir ekstansiyon kısıtlılığına ilave olarak, quadricseps adalesinde de sağlam tarafa göre 5 cm. lik atrofi mevcuttu.

Yapılan radyolojik tetkikte diz AP grafisinde patellanın lateral yerleşimi (Resim-1), tanjansiyel patella grafisinde femur kondil asimetrisi, trochlea displazisi, patella lateral dislokasyonu ve patella hipoplazisi saptandı.

Hastamızın her iki dirseğinde 20 derece fleksiyon kontraktürü, solda 30 sağda ise 40 derecelik supinasyon kısıtlılığı vardı. Rayolojik olarak bilateral radius başı çıkığı ve humerus kondillerinde asimetri saptandı(Resim-2).

Hastamızda rastladığımız diğer bir radyolojik bulgu ise pelviste iliac hornların mevcudiyeti idi(Resim-3).



Resim 1:

(1) SSK İstanbul Hastanesi Ortopedi ve Travmatoloji Klinik Şefi
(2) SSK İstanbul Hastanesi Ortopedi ve Travmatoloji Klinik Şef Yardımcısı
(3) SSK İstanbul Hastanesi Ortopedi ve Travmatoloji Klinik Asistanı



Resim 2:



Resim 3:

Laboratuvar muayenesinde ise proteinüri haricinde başkabir patolojiye rastlanılmadı.

Hastamızı sağ dizine Williams-Ficat quadriceps-plasti operasyonu (3) yapıldı aynı seansta krogus miyotendinöz Flep yöntemi ile patellanın laterali güçlendirildi. Operasyon sonrası bir hafta süre ile diz 90 derece fleksiyonda sirküler uzun bacak alçısı bunu takibende iki hafta süre ile gündüzleri diz ekstansiyonda geceleri ise 90 derece fleksiyonda posterior alçı ateli ile immobilizasyon yapıp bu süre içinde quadriceps egzersizlerine başlandı. Immobilizasyon sonrası ise hastanın quadriceps egzersizlerine devam edildi. Postop 4. ayda yapılan kontrolda klinik olarak patella laterale lukse olmuyor, rayolojik olarakta interkondiler oluğa yerleşmiş durumda idi. Hastadaki adale atrofisi ise devam ediyordu; hastaya egzersizlerini sürdürmesi önerildi. Postop. 8. aydayapılan kontrolda çıkık yoktu, 3 cm. lik atrofi vardı; dizde hareket kısıtlılığı yoktu. Operasyon sonrası en son 25. aydayapılan kontrolda hastanın herhangi bir şikayeti mevcut değildi, quadriceps normal tonusunu kazanmıştı, atrofi saptanmadı. Operasyon sonucu Heywood (3) değerlendirme kriterlerine göre çok iyi olarak bulundu.

Tartışma:

Sendrom tüm dünyada çeşitli etnik gruplar arasında görülmekte olup hastalığın insidensi ile ilgili olarak İngiltere'de yapılan bir çalışma sendromun milyonda 22 oranında görüldüğünü göstermiştir(1,5) Familial özelliği olan

sendrom otozomal dominant yolla iletilir. Bizim vakamızda aile anamnezi araştırıldığında hastanın baba tarafında ve iki erkek kardeşinde de aynı durumun mevcut olduğu öğrenilmiştir. Bu da sendromun otozomal dominant özelliğini göstermektedir.

Sendromun klinik manifestasyonları tek bir genetik lokus tarafından belirlenir. Bu lokus ABO kan grubu kromozomu içindeki lokusta bulunur. Sendromu oluşturan mutasyonun nedeni ise bilinmemektedir. Fakat anne yaşının yüksekliğinin sorumlu olduğu öne sürülmektedir(1).

Hastalardaki klinik bulgular bir tetrad şeklindedir. Literatür tetkikinde Berds ve Valdueza'nın özellikle vurguladığı tetradı oluşturan klinik manifestasyonlar şunlardır:

Tırnaklar :

Hastalarda tırnaklar ince, kısadır ve longitudinal olarak oluklar içerir, kaşık görünümü tipiktir. Tırnaklar mevcut olmayabilir ya da yalnızca ulnar yöndedistrofik değişiklikler bulunabilir. Distrofi en sıkbaşparmakta olup ulnar tarafa doğru azalma gösterir. Tırnak değişiklikleri doğumdan sonra görülmekte ve üçgen şeklinde lunula ise çok nadir olarak etkilenir. Başparmak hariç diğer parmaklarda distal interfalangeal eklem dorsal yüzünde cilt kıvrımı sıklıkla yoktur ve minimum bir fleksiyon kısıtlılığı saptanabilir.

Osseöz Displaziler:

Diz: Patella yokluğu, ufaklığı ve lateral yerleşimi saptanır. Femur kondil asimetrisi ve lateral femur kondil hipoplazisine bağlı olarak hastalarda tekrarlayan patella çıktığı çok sık görülür(1,4,5). Kuadriceps adalesinde özellikle vastus medialiste atrofi saptanır.

Dirsek:

En sık capitellum hipoplazisi ve sekonder olarak radius başı çıkığı görülür. Bu deformite hastalarda rotasyon ve ekstansiyon kısıtlılığına yol açar. Triceps adalesinde görülebilen hipoplazi ve anormal cilt kıvrımlarının mevcudiyeti ekstansiyonu daha fazla kısıtlayabilir.

Iliac Horn'lar :

Sendromun patognomonik birbulgusu olup, sekonder bir ossifikasyon merkezinden gelişirler ve iliumun posteriorundan doğru uzanırlar(4,5).

Renal Displazi:

Tetradın dördüncü bölümünü oluşturur. Hastalarda proteinüri mevcuttur. Hastalardaki renal displazi kronik nefrit tipindedir ve glomerüler ponksiyonda bozukluk vardır. Yapılan renal biopsilerlezyonların nonspesifik glomerulonefrit tipinde olduğunu gösterir.

Bizim Vakamızda da sendromun klasik tetradındaki bulgulardan bazıları mevcuttu.

Bunlar sırası ile:

Her iki eldeki tüm tırnaklarda çatlama ve çukurlaşma gibi distrofik değişiklikler (Resim-4), dizde femur kondil hipoplazisine ilave olarak habitüel patella çıkığı; dirsekte kapitellum hipoplazisi ve radius başı çıkığı; iliak hornlar; proteinüri ile kendini gösteren renal displazi. Biz vakamıza renal biopsi yapmadık sadece proteinüri ile bu durumu saptadık.



Resim 4:

Nail-patella sendromlu hastalarda tekrarlayan patella çıkığı patella ve femoral kondillerle quadriceps adalesindeki hipoplazi nedeni ile sık görülür. Biz kendi vakamızda da bu anomaliye rastladık. Habitüel patella çıkığının dakiesaspatolojiyi oluşturan quadricepsplasti operasyonunun bu vakada da uygun bir tedavi şekli olduğu görüldüğü olup; habitüel patella çıkığı nedeni ile tedavi edilen olgularda Nail-Patella sendromunun tetradinin araştırılmasının tedavi planlanması açısından da faydalı olacağı kanaatindeyiz.

Kaynaklar:

- 1- Berds, R.K., Eckhardt, A.L., : Hereditary onycho-osteodysplasia (Nail-Patella syndrome) Journal of Bone and Joint Surgery 51-A: 505-516, 1969
- 2- Crenshaw: Campbell's Operative Orthopaedics. Mosby 1987
- 3- Çakmak, M. : Tekrarlayan patella çıkıkları ve Tedavisi (Uzmanlık Tezi) İstanbul 1978
- 4- Tachdjian, M.O.: Pediatric Orthopaedics Volume 1. Saunders 1972
- 5- Valdueza, A.F., : The Nail-Patella Syndrome, Journal of Bone and Joint Surgery. 55-b 145-162,, 1973.

Yazışma Adresi:

Dr. MahmutÜ. Karlı
SSK. İstanbul Hst. Ortopedi
ve Travmatoloji Klinik Şefi
Samatya-İST.