

Hemimelik epifizer displazi (vaka takdimi)

Cihangir Yurtoğlu⁽¹⁾, Şafak Şahlan⁽²⁾, Tayfun Öklü⁽³⁾

Hemimelik epifizer displazi, çok nadir görülen ve çocukların epifizlerini etkileyen bir gelişim bozukluğudur. Genellikle alt ekstremitayı özellikle diz ve ayak bileğini etkiler. Bu yazıda, femur distal, medial epifizi etkilemiş bir vakayı bildiriyoruz.

Anahtar kelimeler: Hemimeli, displazi

Hemimelic epiphyseal dysplasia (a case report)

Hemimelic epiphyseal dysplasia is a very rare developmental disorder affecting the epiphysis in young children. The disorder usually affects the lower limbs predominantly the knee and ankle. We report a case of hemimelic epiphyseal dysplasia of the medial half of the epiphysis of the distal femur.

Key words: Hemimelia, displazi

Hemimelik epifizer displazi (H. E. D.) çok nadir olarak görülen ve epifizleri tutarak kendini gösteren bir kemiksel gelişim bozukluğudur. İlk olarak Mouchet ve Belot tarafından 1926 da "Tarsomegali" olarak tanımlanmıştır. Trevor, 1950 'de 10 vaka bildirerek "Tarsoepifizer aklazi" adını önermiş, 1956 da Fairbank 14 vaka bildirerek "Hemimelik epifizer displazi" adını kullanmıştır. Bu isim altında hastalığın epifizlerde olduğu, sadece ayakbileğine değil diğer kemiklerde de olabileceğini ve epifizin bir tarafını tutma özelliği vurgulanmıştır. 1922'de Keret, literatürde bildirilen vaka sayısının 120 civarında olduğunu yazmıştır (7).

Hastalık genellikle alt ekstremitayı, özellikle diz ve ayak bileğini tutar. Bununla birlikte omuz eklemleri (2), ulna (3), karpal kemikler ve kalça eklemleri de tuttuğu (8) bildirilmiştir. H. E. D. de kartilaj dokusunun anormal büyümesine bağlı, epifiz ile sınırlı, ağrısız, asimmetrik bir eklem içi kitle görülür. Varus-valgus deformitesi, alt ekstremitede boy farkı, topallama ve eklemde hareket kısıtlılığı olabilir. Sıklıkla 2-14 yaşları arasında görülür.

Vaka takdimi

14 yaşında erkek hasta. Şikayeti son 2 yıl içinde ortaya çıkan, sol dizinin iç kısmındaki ağrısız şişlik ve diz hareketlerinin kısıtlanması idi. Muayenede ekstansiyon tam, fleksiyon 100° olarak ölçüldü. Dizin medialinde ve posteriorda bir kitle palpe ediliyordu. Dizde açısal deformite yoktu ve her iki alt ekstremiteler boyları eşitti. Çekilen grafilerde femur distal medial epifizinin büyüdüğü, içinde yer yer kalsifikasyonlar olduğu ve sınırlarının düzensizleştiği görüldü. Ayrıca eklem içi serbest cisimler vardı. Patolojiyi daha iyi değerlendirebilmek ve normal doku ile lezyon arasındaki sınırı net olarak görebilmek için MRI çekildi. T1 ağırlıklı kesitlerde lezyonun çevre normal dokuya

oranla hiperintens olduğu, T2 ağırlıklı kesitlerde eklem içi hiperintens efüzyon bulunduğu görüldü. Ameliyatta diz eklemine posteriordan girilerek kitle çıkarılıp, epifiz remodele edildi, eklem içi serbest cisimler alındı. Postoperatif 6. ayda diz fleksiyonu tama yakındır ve nükse ait bir belirti yoktur.



Resim 1: Dizin lateral görünümü



Resim 2: Her iki dizin MRI görünümü

(1) SSK Okmeydanı Hastanesi Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği, Op. Dr.

(2) SSK Okmeydanı Hastanesi Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği, Eski Şefi, Prof. Dr.

(3) SSK Okmeydanı Hastanesi Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği, Araştırma Görevlisi

Tartışma

H. E. D. konjenital bir hastalıktır ve etiyolojisi bilinmemektedir. Hereditör geçişi gösterecek bir kanıt bulunamamıştır (6). Bütün epifizin etkilendiği vakalar bildirilmekle (5, 9) birlikte, genellikle epifizin bir yarısını ve daha çok medial kısmını etkiler.

Azouz hastalığının üç formu olduğunu yazmıştır. Lokal formda tek bir kemik etkilenir. Klasik şeklinde alt ekstremitede birden fazla kemik etkilenir. Generalize H. E. D. ise pelvisten ayağa tüm alt ekstremitte etkilenir (1). Bizim vakamız lokalize tiptedir.

Eklemdede palpe edilen sert kitle ile birlikte deformite ve hareket kısıtlılığı en sık görülen bulgulardır. Ekstremitede uzama, kısalma, adale atrofisi, açısız deformiteler olabilir. Bu semptomolojiye göre farklı tedavi önerileri yapılmıştır. Keret, eğer lezyon, ağrı, deformite veya hareket kaybına yol açıyorsa müdahale edilmesi gerektiğini, epifiz plağı kapanmamış ise lezyonun nüks edilebileceğini yazmıştır (7). Campanacci hemen exuberan kitlenin çıkarılarak epifizyel yüzeyin remodele edilmesi gerektiğini bildirmiştir (4). Carlson eğer eklemler yüzü düzgün ancak açısız bir deformite varsa korrektif osteotomiler yapılabileceğini söylemiştir (5).

Kaynaklar

1. Azouz, R. M., Slomic, A. M.: The variable manifestations of dysplasia epiphysealis hemimelica. *Pediatr Radiol.* 15: 44-9, 1985.
2. Bigliani, L. V., Neer, C. S., Johnston, A. D.: Dysplasia epiphysealis hemimelica of the scapula. *J. Bone Joint Surg. (A)* 62: 292-294, 1980.
3. Buckwalter, J. A., Flatt, A. E.: Dysplasia epiphysealis hemimelica of the ulna. *Clin. Orthop.* 135: 36-38, 1978.
4. Campanacci, M.: Bone and soft tissue tumors. 206-211, Wien, New York, Springer-Verlag, 1990.
5. Carlson, A. H., Wilkinson, R. H.: Variability of Unilateral dysplasia (Dysplasia epiphysealis hemimelica). *Radiology* 133: 369-373, 1979.
6. Connor, J. M., Beighton, P., Horan, F. T.: Dysplasia epiphysealis hemimelica-a clinical and genetic study. *J. Bone Joint Surg. (B)* 65: 350-354, 1983.
7. Keret, D., Spatz, D. K., Mason, D. A.: Dysplasia epiphysealis hemimelica. Diagnosis and treatment. *J. Ped. Orthop.* 12: 365-372, 1992.
8. Mendez, A. A., Keret, D., Maceven, D.: Isolated dysplasia epiphysealis hemimelica of the hip joint. *J. Bone Joint Surg., 70 (A)*: 921-925, 1988.
9. Sherlock, D. A., Benson, M. K.: Dysplasia epiphysealis of the hip. A case report. *Acta Orthop. Scandinavica.* 57: 173-175, 1986.

Yazışma adresi

Op. Dr. Cihangir Yurtoğlu
SSK Okmeydanı Hastanesi
Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği
Okmeydanı, İstanbul, Türkiye