

Diastrofik dwarfizm

Mahmut Berkman⁽¹⁾, Cengiz Şen⁽²⁾, Mehmet Demirhan⁽³⁾, Sinan Aksu⁽²⁾, Sarper Çetinkaya⁽²⁾

Oldukça nadir görülen diastrofik dwarfizm tanı koyma ve tedavi planlanmasındaki güçlükler nedeni ile önem arz etmektedir. Kısa gövde ve kısa ekstremiteler, spinal eğrilik, el deformiteleri (öz. hitch-hiker deformitesi), çarpık ayak, yüz ve kulak deformiteleri gibi patognomonik özelliklere sahip 2 kardeş diastrofik dwarfizm olgusundan birine daha önce bilateral PEV tanısı konarak komplet subtalar release yapıldığı görüldü. Deformitenin tamamen nüks etmesi nedeni ile, literatür ışığında ve retrograd olarak incelenen bu olguda talokalkaneonaviküler eklemin lükse olmadığı ve talokalkaneal indeksin normal olduğu saptandı. Bu nedenle bu olgulardaki ayak deformitesini düzeltmek için CSTR gibi komplike ameliyatlara yerine ayağın plantigrade yere basmasını sağlayacak posterior gevşetme ve aşıloplasti gibi basit ve etkinizm ile adduksiyon deformitelerine yönelik olması gerektiği sonucuna varıldı.

Anahtar kelimeler : Diastrofik dwarfizm, posterior gevşetme, aşıloplasti

Diastrophic dwarfism

A brother and sister with this disorder, who showed pathognomonic features like short body, short extremities, spinal deformity, hand deformities, were diagnosed as having PEV previously. One of them was treated with CSTR due to bilateral PEV. As the deformity returned completely, we reevaluated the patient and found out that the talocalcaneonavicular joint was not luxated and the talocalcaneal index was within normal limits preoperatively. As a result, we believe that surgical procedures like CSTR are too complicated for these patients and the aim of therapy should be a plantigrade gait provided by achilloplasty and posterior capsulotomy which correct equinism and adductus deformities.

Keywords : Diastrophic dwarfism, posterior capsulotomy, achilloplasty

Bu çalışmada, kliniğimizde tedaviye alınan iki kardeş Diastrofik dwarfizm olgusu nedeniyle bu sendromun özelliklerini literatür ışığında gözden geçirmek ve özellikle cerrahi tedavi uygulanan olguda görülen nüks ve bunun sebepleri üzerinde tartışmak istedik. Diastrofik Dwarfizm kısa ekstremiteler ve kısa gövde ile karakterize; kulak, el ve ayakta patognomonik değişikliklerle birlikte kifoskolyoz, eklem kontraktürleri ve yarık damak görülen otozomal-resesif geçiş gösteren bir hastalıktır.

Patoloji:

Diastrofik dwarfizm'in gerçek nedeni bilinmemektedir. Normal kollajen doku oluşum yetersizliğinden meydana gelen nöromezodermal bir defektir. Büyüme plağında enkontral ossifikasyon bozukluğunu gösteren normal kolonizasyon ve kalsifikasyon yetersizliği vardır. Bu da kondrogenez bozukluğuna neden olur. Laboratuvar bulguları normaldir.

Klinik:

Hastalık otozomal resesif olup doğumda tanı konur. En önemli klinik özellikleri şu şekilde özetlenebilir;

1. Kısa gövde ve kısa ekstremiteler.

Doğumda ortalama 32.5 cm olan boy uzunluğu adultda ortalama 110 cm olur. Pubertal gelişim normal değildir. Kifoskolyoz, kalça ve diz kontraktürleri dwarfizmi daha da bariz hale getirir. Gövdeye göre

uzuvlar daha kısadır. Ekstremitelerin tüm komponentleri kısa olmakla birlikte proksimal kemikler daha kısadır. El ve ayakların içe dönmesi belirgindir. Bu hastalığı en sık deformite eklem kontraktürleri ve subluksasyonlardır (1, 5, 7).

2. Spinal eğrilik:

Hastaların %80'inde görülür. Yaklaşık yarısında, spinal anomali kalça fleksiyon kontraktürüne uyum sağlama anlamında lomber lordoz şeklindedir. Hastaların 1/3'ünde kifoz, skolyoz ve kifoskolyoz bulunur. Skolyoz doğumda görülmez, yaşamın 1 yaşında gelişmeye başlar ve yük taşımayla hızla artar. Skolyoza yol açan vertebra anomalisi pek görülmez. Servikal bölgede kifoz olur. Progresif olup nörolojik komplikasyona yol açabilir. Progresif kifoz ve servikal vertebra dislokasyonundan dolayı fetal kuadruplejiye kadar varabilen nörolojik komplikasyonlar meydana gelebilir. Servikal kifozun progresif olduğu görülür görülmez hemen önleyici girişim yapılmalıdır (2, 4, 5).

3. El deformiteleri:

Bu hastalığın en karakteristik özelliğidir. Eller kısa ve geniş olup ulnanın kısalmasından dolayı ulnar tarafa deviyedir. Parmaklar kısa ve araları geniştir (Simfalangizm). Özellikle PIP eklemlerde fleksiyon kaybı vardır. Baş parmak, diğer parmakların aksine hipermobil ve geniştir. 1. metakarp kısa olup, interfalanjial eklemin hareketsizliği ile birlikte hastala-

(1) İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Doç. Dr.

(2) İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Araştırma görevlisi

(3) İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Op. Dr.

rın ortalama %90'nında Hitch hiker (otostopçu parmağı) deformitesi bulunur (1, 4, 5, 7).

4. Çarpık ayak deformitesi:

Diğer bir tanı koydurucu özelliktir. 1. Metakarp kısa ve triangüler şekildedir. Baş parmağın varusu ile birlikte ayağın tamamı mediale deviye olmuştur. Arka ayak ve ayak bileğinde aşırı bir ekinizm vardır. Yük tabandan çok parmaklarca taşınır. Sıklıkla deformite pes ekinovarus olarak adlandırılmasına rağmen, talokalkaneonaviküler eklem mediale deplase değildir. Buna bağlı olarak talokalkaneal index normal sınırlardadır. Aşil tendonu fibroz bir bant şeklindedir. Ayak deformitesi progresif olup, fikse hale gelir ve korreksiyona oldukça dirençlidir (5, 7).

5. Kulak deformitesi:

Diğer bir karakteristik bulgu kulakların akut şişmesidir. Doğumda normaldir. Birkaç gün veya hafta sonra şişmeye başlar. 3-4 hafta sonra akut enflamasyon bulguları (kızarıklık, şişlik, sıcaklık ve ağrı) kaybolur ve karnibahar şeklinde hipertrofik bir sekel bırakır (2, 4, 5, 7).

6. Eklem kontraktürleri ve subluksasyon:

Nadiren hastalar, eklem laksitesi ve instabilite göstermekle beraber sıklıkla tüm major eklemlerin (diz, kalça ve dirsekler) dislokasyon veya subluksasyonuna yol açan kontraktürler gösterir. Patella subluksasyonu sık görülür. Nadiren radius başı lüksasyonuna rastlanır. Çarpık bacak deformitesi sık görülür. Deformite cerrahi girişim ile düzeltilse bile tekrarlayıcıdır (2, 4, 5, 7).

7. Kalça displazisi:

Hastaların yaklaşık %80'inde fleksiyon kontraktürü sonucu gelişen kalça displazisi görülür. Kalçalar doğumda normaldir, fakat yürüme ile koksa vara, kalça çıkığı veya subluksasyon görülebilir (5, 7).

8. Damak yarığı:

Hastaların %20'inde görülür. Bunların dışında respiratuvar distres ve damak yarığına bağlı aspirasyon pnömonisi görülebilir (5, 7).

Ayırıcı tanı:

Diastrofik dwarfizm'in, diğer Dwarfizm tipleri ile ayırıcı tanısı yapılmalıdır. Metatropik dwarfizm, metafizlerde kadehleşme ile diafizde daralmaya bağlı uzun kemiklerin halter şeklini alması ve kısa ekstremitelerle karakterize bir cüceliktir. Süt çocukluğunda gövde normal olup zamanla kısa görünüm alır. Skolyoz veya kifoz doğumda bulunabilir. Kaburgalar bariz kısalmış ve toraks kapasitesi daralmıştır. Kafatası ve yüz normaldir. Respiratuvar yetersizlik erken ölüme yol açabilir. Çocuk yaşarsa ağır kifoskolyozdan dolayı kardiorespiratuvar problemler doğar. Atlanto aksiyel instabiliteden dolayı spinal kord kompresyonu, paralizi ve hatta ölüme yol açan diğer bir problemidir. Daha ileri yaşlarda kalça ve dizlerin dejeneratif artriti meydana gelebilir (3, 7). Psödometatropik dwarfizm (Kniest hastalığı) deki bulgular metatropik displaziye benzemekle birlikte; hipertelore ve burun çöküklüğü, sağırılık ve dekolman retina ile ayrılır (7).

Parastremmatik displazide; dwarfizm çok ağır olup, uzun kemiklerin aksı boyunca burkulma ve eğrilmeleri ile karakterizedir. Eklemler sert ve deforme dir. Radyografide, deforme epifiz ve metafizde kümeleme görüntüsü ayırt edici bir özelliktir. Displazi oldukça nadir olup otozomal dominant geçişlidir (7).

Dyggue-Melchior-Clausen hastalığı; Kısa gövdeli cücelik olarak Morquio hastalığına benzemekle birlikte, idrarda mukopolisakaridlerin yokluğu, mental retardasyon, kristanın bozulmuş ossifikasyonu ile ayrılır. Lateral radyografide beneklenme ile birlikte vertebralarda bariz platyspondily bulunur. Otozomal resesif geçiş gösterir. Hastaların çoğu Lübnan uyrukludur. Korreksiyon gerektiren ağır genu valgum deformitesi bulunur (7).

Olgularımız:

Diastrofik dwarfizm tanısı koyduğumuz 2 olgunun biri 6 yaşında, diğeri 5 aylıkdı. 5 aylık olan olguda yüz ve kulak deformitelerinin çok bariz olmadığını, el ve ayak deformitelerinin ise oluştuğunu saptadık. Bu olgumuzda hasta henüz yürümediği için spinal deformite saptamadık. Yaşının küçüklüğü nedeni ile gövde ve ekstremiteler deformitesi bariz değildi. 6 yaşındaki diğeri olgumuz da ise Diastrofik Dwarfizm'in kısa gövde ve ekstremiteler, yüz ve kulak deformiteleri, Hitch-hiker deformitesi gibi patognomonik özellikler yanında bilateral olarak patellalarının olmadığını saptadık (Resim 1 a, b).

6 yaşında olan ve 4 yıl önce pes ekinovarus olarak değerlendirilip Komplet Subtalar Release yapılan bu olguda, her iki ayakta deformitenin tamamen nüks ettiğini gördük. Yine aynı olguda 4 yıl önceki radyografileri ile karşılaştırıldığında torakolomber junction'daki kifoskolyoz deformitesinin oldukça artmış olduğunu saptadık (Resim 2 a, b).

Hastaların MRI incelemesinde patolojik bulgu bulmadık. Hastaların annesi 40 yaşında 7 doğum yapmış bir kadındır. Akraba evliliği yoktur. İlk 2 çocuk ikiz olup birer hafta arayla eksitus olmuş. Çocukların diğeri ikisi 11 ve 3 yaşında olup ortopedik problemleri bulunmamaktadır. 7 yaşında olan diğeri kız çocuğu ise, annenin tanımlayamadığı bir neden ile karaciğer ameliyatı geçirmiş fakat dwarfizm özellikleri taşımamaktadır.

Her iki hastaya aşıloplasti ve posterior kapsülotomi ile birlikte, ayrıca 5 aylık hastamıza Thompson (abduktor hallusis longus'un kesilmesi) ameliyatını yaptık. Daha sonraki bir operasyonla lateral kolon kısaltılması gerektiğini düşünmekteyiz. Ayrıca büyük çocuğun spinal deformitesini kontrol edebilmek için Milwaukee korsesi ile tedaviyi başlatıp takibe aldık.

Tartışma

Diastrofik dwarfizm tanısı; kulak deformitesi, otostopçu baş parmağı ve simfalanjizm ile birlikte küçük eller ve pes ekinovarus deformitesi triyadı ile kolaylıkla konulabilir (7). Bunun yanında kısa ekstremiteli cücelikle karakterize diğer displazilerden ayırt



Resim 1 a



Resim 1 b

Resim 1 a, b: Her iki vakanın klinik görünümü



Resim 2 a, : 6 yaşındaki vakada ayak deformitesinin nüksü



Resim 2 b: Kifoskolyoz deformitesi

edilmelidir (akondroplazi, kondrodistrofi konjenita kalfifikans <<Conradi's hastalığı >>). Artrogriposis multiplex konjenita, multipl eklem kontraktürleri ve dislokasyonlardan dolayı yanlışlıkla Diastrofik Dwarfizm olarak değerlendirilebilir. Fakat artrogriptik çocuklarda, Diastrofik Dwarfizm'in karakteristik bulguları olan kısa extremiteli cücelik, otostopçu başparmak ve kulak deformitesi gibi özellikler bulunmaz (5, 7).

Özellikle cerrahi tedavi uygulanmış ve nüks etmiş ayak deformitesi hastalığının genel gidişatı ile yakından ilgilidir. Diastrofik Dwarfizm olgularında görülen ayak deformitesi özellikle aşırı ekinizm ve ön ayak adduktusu ile karakterizedir (5, 6).

Bu olayı konjenital PEV'dan ayıran en önemli özellikler:

1. Aşırı ekinizme rağmen Talocalcaneal index bu hastalarda normal sınırlardadır.

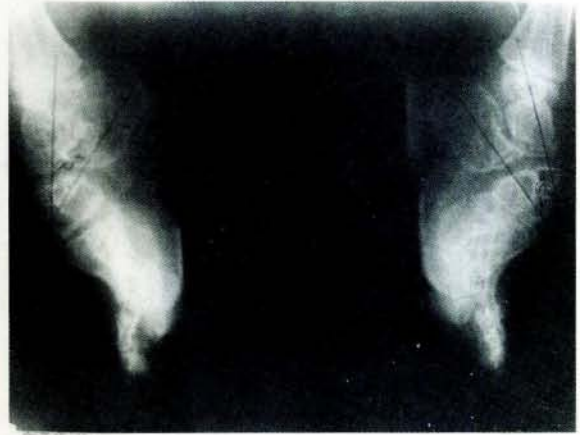
2. Talonaviküler eklem ilişkisi bozuk değildir. Naviküler kemik mediale lükse olmamıştır.

3. Kısa 1. Metatars sebebiyle ön ayakta aşırı bir adduktion deformitesi mevcut olup, aynı ellerde olduğu gibi başparmakta aşırı bir varus pozisyonu mevcuttur (Resim 3 a, b).

Bu bulgular nedeniyle olayın bir PEV olarak değerlendirilip, erken dönemde radikal bir cerrahi girişimde bulunulması deformiteyi ancak kısa süre düzeltebilir. Özellikle küçük çocuklarda radyografik olarak, 1. Metatarstaki kısıklık, henüz kemikler tam olarak gözükmediğinden gözden kaçabilir. Burada dikkat edilmesi gereken en önemli özellik, Talocalcaneal index'in normal olmasıdır. Bizim olgumuzda da olduğu gibi, her iki ayağa rijit PEV deformitesi gibi değerlendirilip CSTR yapılmasına rağmen erken postoperatif dönemde düzelmiş olan ayak; zaman içerisinde,



Resim 3 a



Resim 3 b

Resim 3 a, b: 6 yaşındaki hastanın ayak radyografisi. Talocalcaneal index normal (R 94°) (L 75°)

1. Metatars'daki kısalık nedeniyle nüks etmektedir. Buna ilaveten patolojisinde rol oynayan muhtemel kondroblast ve fibroblastlardaki değişiklikler sebebiyle, oluşan bağ kontraktürleri deformitenin nüks etmesine neden olmaktadır. Bizim olgumuzda da postoperatif 4 yıl sonra ayak deformitesinin nüks ettiği gözlenmiştir.

Literatür ışığında ve elde ettiğimiz bu tecrübe nedeniyle, bu tür hastalardaki ayak deformitesini düzeltmek için yapılacak cerrahi girişim rijit idiopatik PEV cerrahisinden farklı olmalıdır. Bu nedenle ekinizmi düzeltmek için posterior gevşetme ve aşıloplasti, ön ayağın adduktusunu düzeltmek için ise, abdüktör kasın gevşetilmesi ve bilahare lateral kolon kısaltma yapılması gerektiğini düşünmekteyiz. Yapılacak multipl ameliyatlardan sonra ancak plantigrad yere basma sağlanabileceğinden; yapılacak cerrahi girişimler mümkün olduğunca basit ve yukarıda saydığımız ekinizm ve adduksiyon deformitelerine yönelik olmalıdır.

Kaynaklar

1. Amuso, S.L.: Diastrophic Dwarfism. J. Bone Joint Surg. 50- A : 113, 1968
2. Bethem, D., Winter, R.B., Lutter, L. Disorders of the spine Diastrophic Dwarfism. J. Bone Joint Surg. 62- A, No : 4, June, 1980.
3. Boden, S. D., Kaplan, F. S., Fallon, M. D., Ruddy, R., Belik, j., Anday, E., Zackai E., Ellis, J.: Metatropic Dwarfism. J. Bone Joint Surg. Vol. 69/A, No: 2, 1987.
4. Herrin G., John A.: The spinal Disorders in Diastrophic Dwarfism. J. Bone Joint Surg. Vol. 60-A ; No: 2, March 1978.
5. Hollister, D. W., Lachman, R. S.: Diastrophic Dwarfism. Clinical Orthopaedics and Related Research. No. 114, January -February, 1976.
6. Kopits, S. E.: Orthopaedic complications of Dwarfism. Clinical Orthopaedics and Related Research. No. 114, P: 153, 1976.
7. Tachdjian, M. O.: Textbook of Tachdjian. Vol:2 P: 752, 1990.

Yazışma adresi

Doç. Dr. Mahmut Berkman
İst. Üniv. Tıp Fakültesi
Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı
34390 Çapa, İstanbul, Türkiye