

Ailevi doğumsal radius başı arkaya çıkığı (Nail-patella sendromunun bir farklılığı)

Sait Ada⁽¹⁾, Arslan Bora⁽²⁾, Ferda Özkinay⁽³⁾, Fuat Özerkan⁽¹⁾, İbrahim Kaplan⁽¹⁾

Familyal doğumsal radius başı arkaya çıkığı az rastlanan bir anomalidir. İzole veya diğer doğumsal anomalilerle birlikte olabilir. Nail patella sendromu ile birlikte radius başı arkaya çıkığı olan olgular yayınlanmıştır. Burada familial bilateral radius başı arkaya çıkığı gösteren bir olgu soy ağacı ile birlikte sunulmaktadır.

Anahtar kelimeler: Radius başı çıkığı, doğumsal

Familial congenital posterior luxation of the head of radius (variance of the Nail-Patella syndrome)

Familial congenital posterior luxation of the head of radius is a rarely encountered congenital anomaly. It may be isolated or combined with other congenital anomalies. Some cases of congenital luxation of the head of radius combined with Nail-Patella syndrome; had been presented. We present a case of bilateral familial congenital posterior luxation of the head of radius and his pedigree.

Keywords: Radial head dislocation, congenital

Doğumsal radius başı çıkığı nadir rastlanılan bir anomalidir. Tek başına veya diğer anomalilerle birlikte olabilir (2, 3, 4, 7, 10, 11, 12, 13). Hemimelia, here-diter eksoztoz, artrogripozis, Ehlers Danlos sendromu, Klinefelter sendromu, Nail-Patella sendromu hastalıklar radius başı doğumsal çıkığı ile birlikte bulunan diğer doğumsal anomalilerdir. İzole radius başı çıkığı diğer doğumsal anomaliler ile birlikte olanlardan daha az rastlanır. Genel olarak öne çıkık ve tek taraflı olarak rastlandığı kabul edilir (2, 3, 4). Arkaya radius başı çıkıklarının çoğu diğer anomalilerle birlikte-dir. Bu anomalilerin çoğu dikkatle aranılmaz ise gözden kaçabilir (4). Doğumsal radius başı çıkığı travmatik çıkıktan hastanın öyküsü ve radyolojik farklılıklar ile ayrılır. İlk kez Mc Farland tarafından doğumsal radius başı çıkığına ait kriterler tanımlanmıştır. Bunlar:

1. Relatif kısa ulna veya uzun radius başı
 2. Kapitelumun hipoplazisi veya yokluğu
 3. Küçük kubbe şeklinde radius başı ve uzun-dar radius boynu
- Ulnar epikondil'in belirginliğidir (3)

Nail-Patella ya da onyco-osteodisplazi sendromunda, hastaların yarısında radius başı çıkığına rastlandığı bildirilmektedir (6). Nail-patella sendromunda hastalığı gösteren bireylerde genellikle çeşitli derecelerde patella displazileri ve tırnak bozuklukları kardinal bulgulardır (13).

Burada familial bilateral radius başı arkaya çıkığı olan bir hasta sunulmaktadır. Bu hastanın pedigrisinde yedi bireyde daha radius başı çıkığının olduğu görülmüş ve bunlardan bazılarında radius başı çıkığı ile birlikte tırnak distrofileri olduğu saptanmıştır. Ancak hiçbir bireyde patellar veya iliak kanada ait bozukluk saptanmamıştır. Bu olayın Nail-Patella sendromuna neden olan gen lokusundaki allelik değişikliklerden kaynaklandığı kanısına varılmıştır ve olgu Nail-Patella sendromunun bir varyansı olarak kabul edilmiştir.

Vaka takdimi

Her iki dirseğinde şişliği olan ve dirseğini tam çeviremeyen 17 yaşında bir kız öğrenci daha çok kozmetik kaygıları nedeni ile hastanemize başvurdu. Hastada yapılan radyolojik muayenede her iki radius başının arkaya çıkık olduğu, radius başının küçük, deforme ve kubbe şeklinde olduğu, capitellumun hipoplazik ve medial epikondilin belirgin olduğu saptandı. Klinik ölçümlerde her iki dirsekte nötral 0 konumuna göre fleksiyon ve ekstansiyonda (0-45-160) toplam 115° hareket genişliği olduğu, supinasyonda 45° eksiklik olduğu ve taşıma açısının sağda 30° solda 25° olduğu saptandı. Bu hastada kozmetik düzeltmek ve kısmen supinasyonu arttırmak amacı ile bilateral radius başı eksizyonu ameliyatı yapıldı. Radius başı yaklaşık 3 cm kadar eksize edildi ve radius başında dejeneratif değişikliklerin olmadığı saptandı. Postoperatif her iki dirsekte ekstansiyon eksikliği aynı kalırken supinasyonda ise passif olarak 20°'lik bir artış sağlandı. Hasta kozmetik olarak memnun idi.

Öyküsünde 39 yaşındaki babasında, 34 yaşındaki amcasında ve 14 yaşındaki kızkardeşinde tek ta-

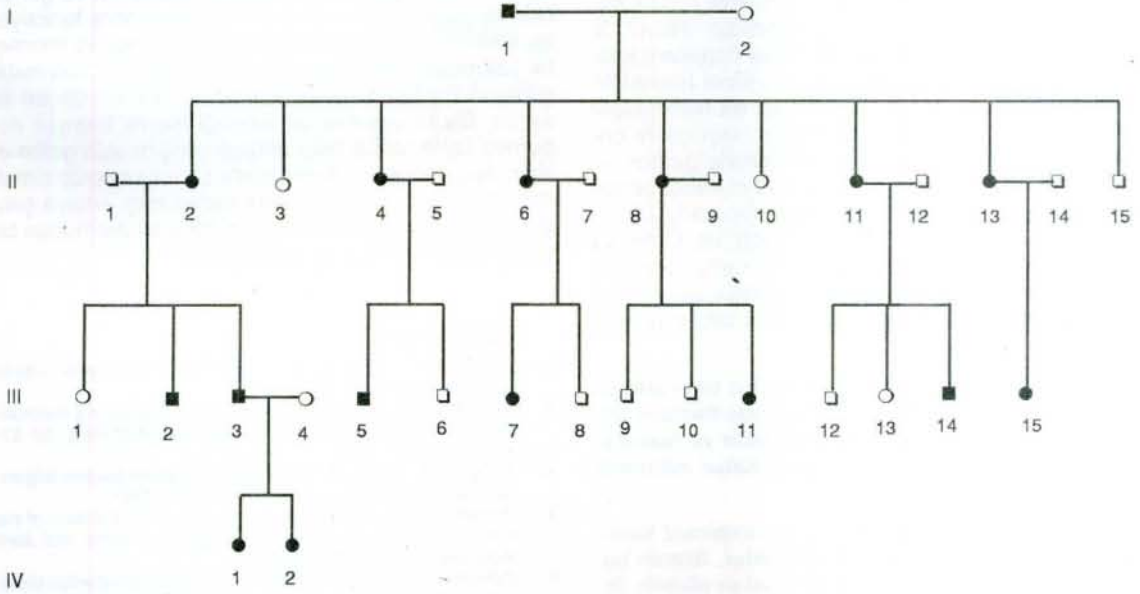


Resim 1: Baba ve iki kız çocuğunda rastlanan radius başı arkaya çıkıklarının görünümü

(1) İzmir. El ve Mikrocerrahi Hastanesi Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği, Uzman Dr.

(2) İzmir. El ve Mikrocerrahi Hastanesi Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği, Doç. Dr.

(3) Ege Üniv. Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Genetik Bölümü, Doç. Dr.



Tablo 1: Nail Patella Sendrom'lu ailedeki tırnak ve/veya radius başı çıkığı olan bireylerin pedigrisi.

I. Generation: 1 (Tırnak+Dirsek)

II. Generation: 8 (Tırnak+Dirsek)

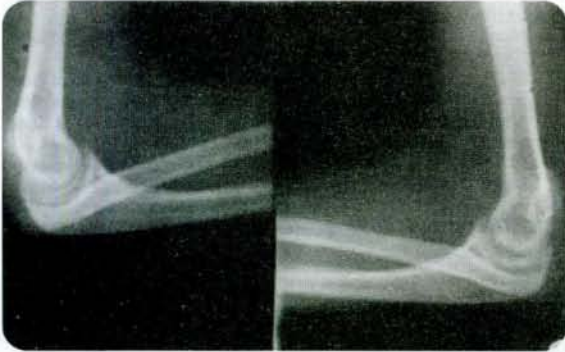
2, 4, 6, 11, 13 (Tırnak)

III. Generation: 3, 5 (Tırnak+Dirsek)

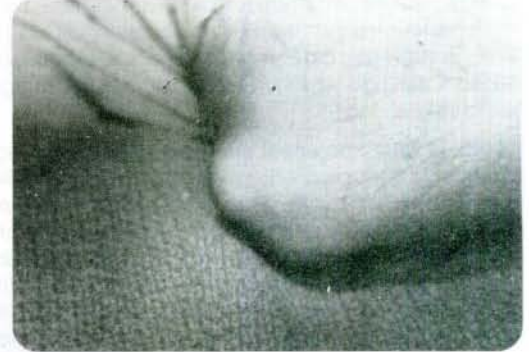
2, 4 (Dirsek)

7, 11, 15 (Tırnak)

IV. Generation: 1, 2 (Dirsek)



Resim 2 a: Vaka sunumu olarak bildirilen hastanın her iki dirseğinin radyolojik görünümü (Bilateral radius başı arkaya çıkık)



Resim 2 b: Aynı hastanın preoperatif klinik görünümü

raflı benzer şekil bozukluklarının olduğu belirtildi. Baba ve kızkardeşin yapılan klinik ve radyolojik muayenelerinde tek taraflı arkaya doğumsal radius başı arkaya çıkığı olduğu görüldü.

Hastanın yapılan pedigrisinde dört kuşak araştırıldığında hastamızda toplam sekiz bireyde radius başı arkaya çıkığı olduğu ve bunlardan dördünde sadece radius başı çıkığı, dördünde hem radius başı çıkığı hem de tırnak distrofisi saptanmıştır. Sekiz radius başı çıkığından üçü bilateral, diğerleri unilateraldir. Sekiz bireyde ise radius başı çıkığı olmaksızın sadece tırnak distrofisi gözlemlendi. Aile bireylerinin hiç birinde patellaya ve iliak kanatlara ilişkin patoloji gözlenmemiştir (Tablo 1).



Resim 2 c : Radius başı rezeksiyonu son görünümü

Tartışma

Şimdiye kadar dominant kalıtılan izole radius başı çıkığı ayrı bir antite olarak tarif edildiği gibi (2, 3, 10, 11, 12) otozomal resesif, otozomal dominant kalıtılan çeşitli hastalıklarla veya kromozomal bozukluklarla birlikte olan radius başı çıkıkları da bildirilmiştir (4, 6, 10, 13). İzole doğumsal radius başı çıkığı çoğunlukla asemptomatik kalması nedeniyle gerçek insidensi tam bilinmemektedir (10). Genel kabul edilen görüş izole tipte öne ve tek taraflı çıkığın daha sık olduğunu (2, 3, 9, 12, 13). Cockshott ve Omoluğu 1958'de baba ve kızkardeşte bilateral radius başı arkaya çıkığı olduğunu ve literatürde başka ailevi izole bilateral arkaya çıkığa rastlamadıklarını bildirmişlerdir (5).

Burada sunulan ve doğumsal radius başı arkaya çıkığı kriterlerine uyan olgunun ailesinde hastalık dominant kalıtım modeli şekline uymaktadır ve Nail-Patella sendromuna ait varyans olarak kabul edilmiştir (Tablo 1).

Nail-Patella sendromu otozomal dominant kalıtılan ve sıklığa az olmayan bir bozukluktur. Ailenin bazı bireylerinde sadece tırnak bozuklukları olabilir. Bizim hastamızın bazı aile bireylerinde sadece tırnak bulguları görülmesi ile benzerdir. Bazılarında ise hem tırnak hem de temik ve eklem bulguları vardır (1, 6, 8, 13). Bizim hastamızın aile bireylerinin hiç birinde kemik ve eklem bulgusu olarak patellaya ve iliak kanatlara ilişkin patolojiye rastlanmamasına karşın sadece radius başı dislokasyonları olması ilginçtir. Bireylerde hastalığın bulgularının farklı farklı gözlenmesi yani bir kısmında sadece tırnak bozukluklarının olması, bazılarında sadece radius başı çıkığı, bazılarında da her ikisinin bulunması otozomal dominant hastalıklarda penetrans yokluğu ve ekspresivite değişikliği ile açıklanabilir (6).

Radius başı konjenital çıkığının kapalı veya açık redüksiyonu sonuçları erken yaşlarda bile genellikle başarısızdır (3, 10, 13). Öne çıkıklardaki fleksiyon, arkaya çıkıklardaki ekstansiyon ve supinasyon sınırlılığı fonksiyonu genellikle bozmaz. Bu yüzden kabul edilen görüş büyüme tamamlandıktan sonra radius başı rezeksiyonu yapılmasıdır. Hastamızda bilateral arkaya radius başı çıkığı için radius başı rezeksiyonu daha çok kozmetik nedenlerle yapılmış ve istenilen sonuca ulaşmıştır. Ayrıca hastada supinasyon hareketinde passif olarak yaklaşık 20°'lik bir artış saptanmıştır.

Doğumsal radius başı çıkığı izole veya diğer hastalıklar veya sendromlarla birlikte rastlanan ve genellikle üç yaşına kadar sessiz kaldıktan sonra fonksiyonu etkilemeyecek tarzda hareket sınırlılığı ve kozmetik yakınmalara yol açan bir deformitedir. Travmatik çıkıktan hastanın öyküsü ve radyolojik özellikleri ile ayrılır. Bizim olgumuzun özelliği ise ilk bakışta doğumsal izole radius başı arkaya çıkığını akla getirmesidir. Ancak aile araştırmasında bazı bireylerde tırnak distrofilerinin tek başına veya radius başı arkaya çıkığı ile birlikte olması bize Nail-Patella sendromunun bir varyansı olduğunu düşündürmüştür.

Kaynaklar

1. Aggarwal, D., and Mittal, R. L.: Nail Patella Syndrome. J Bone and Joint Surg. 52-B: 29, 1970.
2. Almquist, E. E., Gordon, L. H., Blue, A. I.: Congenital Dislocation of the Head of the Radius. J. Bone and Joint Surg. Vol. 51-A:6, 1118-1127, 1969.
3. Aritamur, A., Tözün, R., Yazıcıoğlu, Ö.: Radius başının doğumsal çıkığı. Tıp Fak. Mecmuası. 44: 478-483, 1981.
4. Campbell, C. C., Waters, P. M., Emans, J. B.: Excision of the Radial Head for Congenital Dislocation. J. Bone and Joint Surg. Vol. 74-A: 5, 726-733, 1992.
5. Cockshott, W. P., and Omololu, A.: Familial Congenital Dislocation of both Radial Heads. J. Bone and Joint Surg. 40-B: 483, 1958.
6. Friedman, M. J., Michael, R. H., Mc Gillivray, B.: Genetic pp. 46-48, Melborn, Pennsylvania, Harval Publishing Company, 1992.
7. Good, C. J., and Wicks, M. H.: Development posterior Dislocation of the Radial Head. J. Bone and Joint Surg. 65-B: 64, 1983.
8. Maini, P. S., and Mittal, R. L.: Hereditary onychodysplasia. J. Bone Joint Surg. 48-A: 924, 1966.
9. Mc Farland, B.: Congenital dislocation of the head of the radius. Br J Surg. 24: 41, 1936.
10. Mardem-Bey, T., and Ger, E.: Congenital Radial Head Dislocation. J. Hand Surg. Vol. 4:4, 316-321, 1979.
11. Mizuno, K., Usui, Y., Kohyama, K., Hirohata, K.: Familial Congenital Unilateral Dislocation of the Radial Head: Differentiation from Traumatic Dislocation by Means of Arthrography. J Bone and Joint Surg. Vol. 73-A: 1086-1090, 1991.
12. Schubert, J. J.: Dislocation of the Radial Head in the Newborn Infant. J Bone and Joint Surg. Vol. 47-A: 5, 1019-1023, 1965.
13. Tachdjian, M. O.: Pediatric Orthopedics. Ed. 2, pp. 184-187. Philadelphia, W. B. Saunders, 1990.

Yazışma adresi:

Uzman Dr. Sait Ada

1418 Sokak No. 14

35230 Kahramanlar, İzmir, Türkiye