

Kamptomelik displazi sendromu

(Olgu sunumu)

E. Ferda Perçin⁽¹⁾, Ayça Törel Ergür⁽²⁾, İlhan Sezgin⁽³⁾, Sıtkı Perçin⁽⁴⁾, Asım Gültekin⁽⁵⁾

Kamptomelik displazi sendromu, uzun kemiklerde özellikle tibiada konjenital kavislenme ile birlikte diğer iskelet anomalileri, özellikle sinir sistemi ve solunum sistemini tutan lezyonlarla karakterize nadir bir iskelet displazisidir. solunum sistemi bozuklukları, sıklıkla erken çocukluk döneminde ölüme yol açar. Etiyolojisi henüz bilinmemektedir. Bu yazıda üst ekstremitelerinde de kavislenmesi olan bir olgu sunuldu.

Anahtar kelimeler: Kavisli tibia, tibial gamze, vertebra anomalisi

Camptomelic dysplasia syndrome

The camptomelic dysplasia syndrome is a rare skeletal dysplasia which includes, in addition to typical angulations of long bones, other skeletal abnormalities and visceral lesions, particularly those of the brain and of the respiratory tract. Respiratory disorders often lead to death in early infancy. Its etiology has not yet been determined. In this article, a case with a bowing of the upper extremities has been presented.

Keywords: Bowed tibia, tibial dimple, vertebral anomalies

Kamptomelik displazi, özellikle tibiada olmak üzere ekstremitelerde kemiklerinde kavislenme, skapula ve klavikula hipoplazisi, vertebra ve pelvik kuşak deformiteleriyle karakterize bir sendromdur (4-6, 10, 14). Üst ekstremitelerde kemiklerinde kavislenme oldukça nadirdir. Bu karakteristik özelliklere ek olarak polihidramnios, makrosefali, kot anomalileri, radyoular dislokasyon, yarık damak, kalp ve genital anomaliler de olabilmektedir (2, 5, 14). Genellikle erken çocukluk döneminde solunum komplikasyonlarından ölüm olmasına karşın daha uzun yaşam süreleri de bildirilmiştir (2, 5, 7, 8).

Etiyolojisi bilinmemektedir. Ancak otozomal resesif kalıtım, sporadik dominant mutasyon ve X'e bağlı kalıtım olduğunu gösteren raporlar vardır. Ayrıca bir kaç olguda kromozom anomalilerinden de söz edilmektedir (1, 4, 5, 10, 12). 1990 yılına kadar kamptomelik displazi sendromlu (KDS) 100 olgu bildirilmiş olup, son yıllara ait literatür incelemelerinde de yeni olgu sayısının çok az olduğu görülmektedir (10, 11).

Olgumuzda KDS'nun tipik özelliklerine ilaveten az rastlanan bulguların da varlığı ve bunlara karşın santal sinir sistemi anomalilerinin olmayışı ilginçti.

Olgu sunumu

Öyküsünden, 29 yaşındaki annenin 2. gebeliğinden, yaşayan 2. çocuk olarak sezeryanla doğduğu, prenatal dönemde annenin sigara kullanımı ve polihidramnios olduğu öğrenildi. Anne ve baba arasında akrabalık yoktu. Gestasyonel haftası, Ballard skorlamasına göre 38 hafta olan olgunun vital bulguları stabildi. Fizik muayenesinde; ağırlık 3000 gr. (%50), boy 43 cm (%10↓), baş çevresi 37.5 cm (%90↑), kulaç uzunluğu 36 cm üst/alt segment oranı 2.38 cm idi. Ön fontanel 3x2 cm arka fontanel 1x1 cm sagittal sütür 0.3 cm açık olarak palpe ediliyordu. Makrosefali, arkaya düşük kulaklar, yumuşak damak yarığı, mikrog-nati, kısa ve kavisli ekstremiteler, radyoular dislokasyon, tibia üzerinde gamze, bilateral metatarsus varus ve küçük patolojik yerleşimli ayak parmakları vardı (Şekil 1, 2). Bifid skrotumlu olgunun, sağ testisi skrotumda, sol testisi inguinal kanalda palpe ediliyordu (Şekil 3). Karaciğer midklavikuler hatta 3 cm palpabildi, göğüs kafesi dardı. Akciğerlerinde dinlemekle ince raller ve mezokardiyak odakta 2/6 dereceden sistolik üfürümü vardı. Pupiller izokorik, ışık refleksi normaldi. Moro ve yakalama refleksleri var, emme ve arama refleksleri yoktu. Laboratuvar bulguları normaldi.



Şekil 1: Olgunun genel görünümü



Şekil 2: Tibia üzerinde gamze, metatarsus varus ve patolojik yerleşimli ayak parmakları

(1) Cumhuriyet

(2) Cumhuriyet

(3) Cumhuriyet

(4) Cumhuriyet

(5) Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Prof. Dr.



Şekil 3: Bifid skrotum

Radyografik incelemelerde; geniş kalvaryum, küçük yüz ve küçük çene görünümü vardı. Toraks grafilerinde C5-7 ve Th1-6. vertebralarda ark deformitesi, Th1, 2, 4. vertebralarda pedikül hipoplazisi vardı. Kotlar dalgalı görünümde olup, solda 11, sağda 12 kot vardı (Şekil 4). Uzun kemik grafilerinde radiuslar ulnaya, fibulalar tibiaya göre daha kısa ve femur, tibia, fibula, radius ve ulna kemiklerinin tümü anguleydi (Şekil 5, 6). Talus-kalkaneusla süperpoze olarak izleniyordu (Şekil 5). Pelvisin radyografik incelenmesinde iliak kemikler küçük, asetabulumlar hipoplazik olarak tespit edildi. Pelvis çıkımı, rölatif olarak geniş görünüyordu (Şekil 5) Ultrasonografik (US) incelemede batın doğaldı, uterus ve adnekslere rastlanmadı.

EKG, telekardiografi ve beyin tomografisinde patolojik bir özellik yoktu. Kromozom analizi için alınan kanın enfekte olması üzerine tekrarlanması düşünüldü. Ancak hastada gelişen kalp yetmezliği ve anemi için yapılan kan transfüzyonundan dolayı tekrarlanmadı. Buccal smear incelenmesinde Barr cisimciği gözlenmedi.

Hastanın takibinde belirgin skolyoz gelişti. Yarık damak, respiratuar ve kardiyak problemleri nedeniyle nazogastrik sonda ile beslenmeye alındı. Hastanın 4 ay yaşadıktan sonra solunum yetmezliği nedeniyle ex olduğu öğrenildi.

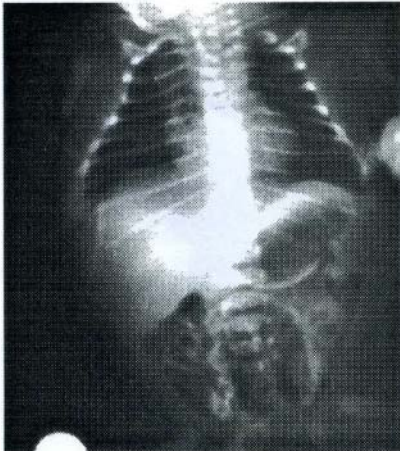
Tartışma

Fiziksel özellikleri, radyografik görüntüleri ve klinik gidişini tanımladığımız hasta tipik bir KDS olgusuydu. Literatürde üst ekstremitelerde kemiklerinde kavislenmenin çok nadir olduğu bildirilmektedir. Ayrıca Simons ve Sarrafian ise 28 haftalık KDS'li olgularda clubfoot'un cerrahi tedavisi sırasında talus altında kalkaneusun belirgin şekilde rotasyon yaptığını saptamışlardır (13). Şekil 5'de görüldüğü gibi biz de talus-kalkaneus ilişkisinin, röntgende süperpozisyona neden olabilecek bir pozisyonda olduğunu düşündük.

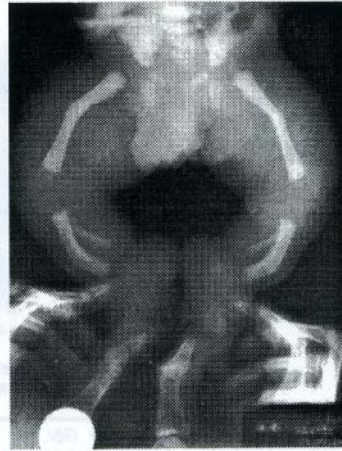
Polihidramnios, KDS'da çok sık rastlanmayan ve kesinlik kazanmamış bulgulardan biri olmakla birlikte; bazı araştırmacılar tarafından US olarak KDS ve polihidramnios arasında ilişki tanımlanmıştır (9, 14, 15). Olgumuzun da prenatal öyküsünde polihidramnios mevcuttu. Aynı şekilde kardiyak malformasyonlar da çok sık rastlanmayan bulgular arasında sayılmaktadır (5, 14). Bu olguda EKO çekilemediği için kesin olarak defektin ne olduğu saptanamamakla birlikte; mezo-kardiyak odakta 2/6 dereceden sistolik üfürümün varlığı ve sonradan kalp yetmezliğinin gelişmesi, kalp defekti lehine yorumlanabilir.

Coscia ve ark. göre midtorasik pediküllerin geç ossifikasyonu sendrom için belirgin bir tanı kriteri olarak yardımcı olabilir. Araştırmacılar, bu hastalarda oluşan skolyozun primer sebebinin, vertebra cisim hipoplazisi olduğu sonucuna varmışlardır (2). Olgumuzun ilk muayenesinde rastlanmayan, ancak kısa bir süre sonra oluşan skolyozun aynı teoriyle açıklanabileceği düşüncesindeyiz. Erken dönemde ölümlere neden olan solunum güçlüğünün etyolojisinde küçük göğüs kafesi, defektli trakeobronşial kartilajdan kaynaklanan dar hava yolları ve bazen de mikrognati, yarık damak, retroglossi ve hipoplastik akciğerler suçlanmıştır (5). Balcı ve ark.'ı olgularında yaptıkları post-mortem incelemede trakea kartilajında hipoplazi saptamamışlardır (1). Buradan yola çıkarak olgumuzun ilk muayenelerinde saptanmayan ve zaman içinde gelişen solunum problemlerinin, öncelikle göğüs kafesi anomalisi, yarık damak ve mikrognati yanısıra kalp defektine de bağlı olabileceğini düşünüyoruz.

Anormal dış genitaler, çoğu vakada tanımlanmakla birlikte kromozom anomalisi bulunan olgu sayısı azdır (4, 10, 14). Bunlar arasında XY karyotipli kız



Şekil 4: Alt servikal, üst torakal vertebralarda ark defektleri solda 11 kot



Şekil 5: Femur, tibia ve fibulada kavislenme



Şekil 6: Kısa ve kavisli radius ve ulna

olgular ve XY gonadal disgenezisli olgulara rastlanmıştır (3, 5). Hall ve Spranger bazı erkek olgularda kadın tipi dış genitaler, vagina, uterus ve fallop tüpleri olduğunu bildirmişlerdir (5). Olgumuzun dış genitalerinin fenotipinin erkek olarak tanımlanabilmesi, testislerin varlığı, Barr cisimciğinin görülmemesi ve US olarak Müllerian yapılar rastlanılmaması, karyotipin XY olabileceği şeklinde bir fikir vermektedir.

KDS'nun karakteristik bulgusu olan ve özellikle de tibiada olmak üzere uzun kemiklerde görülen kavislenme, osteogenezis imperfekta, tanatoforik displazi sendromu ve prenatal bowingde de görülebilmektedir (1, 5, 10, 14). Bu nedenle ayırıcı tanıda bu sendromlar da göz önüne alınmalıdır. Tanatoforik displazi sendromunda KDS'daki benzer bulgulara karşın grafiplerde vertebraların U şeklinde görülmesi tipiktir. Ağır osteogenezis imperfekta olgularda bacak kemiklerinde kavislenmeler olabilmektedir. Ancak olgumuzda bulunmayan kemik frajilitesi, mavi sklera ve hiperekstansibilite osteogenezis imperfekta için karakteristik bulgulardır (10). Prenatal bowingde ise tibia üzerinde gamze ve uzun kemiklerde kavislenme sözkonusudur (5). Ancak KDS de bulunan diğer anomaliler bulunmaz.

Hasta kardeşlerin varlığı, otozomal resesif kalıtım olasılığını düşündürmekle birlikte; pek çok izole olgu bulunması bu sendromun etyolojisinin karanlık kalmasına sebep olmuştur (12). 1985'de Cooke ve ark. 1991'de Maraia ve ark. farklı kromozom anomalileri tanımladıkları için olayı, belirli bir kromozom anomalisine bağlamak mümkün değildir (4, 5). Biz kromozom analizi yapamadığımız için bu konuda bir fikir yürütmüyoruz. Ancak anne-babanın akraba olmayışı ve diğer kardeşin sağlıklı oluşu, ailede başka olgu tanımlanmayışı, kalıtım modelinin otozomal dominant sporadik olduğunu düşündürmektedir. Olguların çoğunun erken çocuklukta kaybedilmesine karşın, sağ kalan ve uzun yaşayan olguların varlığı sevindirici bir durumdur. Bu olgularda ortopedik tedavilerin yapılması, daha kaliteli bir yaşam sağlanması açısından önemlidir.

Kaynaklar

1. Balci S, Göğüş S, Erdem G, Oran O, Say B: Tibia ön yüzünde konjenital yaylanma (yarık damak ve solunum güçlüğü ile birlikte giden). *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi* 25: 245-255, 1982.
2. Coscia MF, Basset GS, Bowen JR, Ogilvie JM, Winter RB, Simonton SC: Spinal Abnormalities in camptomelic Dysplasia *J Pediatr Orthop* 9: 6-14, 1989.
3. Delgado A, Egues J, Molina, M, Martinez Pe-nuela JM, Santolaya JM: Camptomelic Dysplasia Associated with true Hermaphroditizm. *An Esp Pediatr* 20: 792-799, 1984.
4. Maraia R, Saal HM, Wangsa D: A Chromosome 17q de novo Paracentric Inversion in a Patient with campomelic dysplasia; case report and etiologic hypothesis. *Clin Genet* 39: 401-408, 1991.
5. Mc Kusic VA: Mendelian Inheritance in Man, Ed. 10, Vol: 2 pp 1262-1263, London, *The Johns Hopkins University Press*, 1992.
6. Nardini C, Sordato S: Campomelic Dwarfizm. Its placement in the heterogeneous group of congenital bowing of the limbs. *Pediatr Med Chir* 7: 259-270, 1985.
7. Noyal P, Vermeulin G, Hilbon D, Meck JM: Camptomelic Dysplasia. A case of survival for more than 4 years. *Arch Fr Pediatr* 39: 621-624, 1982.
8. Ray S, Bowen JR: Orthopaedic problems associated with survival in campomelic dysplasia. *Clin Orthop* 185: 77-82, 1984.
9. Redon JY, Le Grevellec JY, Marie F, Li Coq E, Le Guern H: Prenatal diagnosis of camptomelic dysplasia. *J Gynecol Obstet Biol Reprod* 13: 437-441, 1984.
10. Rimoin DL, Lachman RS: The Chondrodysplasias. In Principles and practice of medical genetics, edited by Emery, A. E. H, Rimoin DL, 2nd ed ; 895-953, London, *Churchill Living*
11. Sanchez O, Brito-Arreaza A, Alvarez-Arratia MC, Ramirez, N: Prevalence of bone dysplasias in newborns at the Ruiz Y, Paez Hospital in Bolivar city. Venezuela 1978-1990. *Invest Clin* 32: 67-76, 1991.
12. Shafai T, Schwartz, L: Camptomelic Syndrome in Siblings (Letters to the Editor). *J Pediatr* 89: 512-513, 1976.
13. Simons GW, Sarrafian S: The microsurgical dissection of still-born fetal clubfoot. *Clin Orthop* 173: 275-283, 1983.
14. Smith DW, Jones KL: Recognizable Patterns of Human Malformation. *Third edition* pp 239-290, Philadelphia, WB. *Saunders Company* 1982.
15. Wong WS, Filly RA: Polyhydramnios associated with fetal limb abnormalities. *AJR*. 140: 1001-1003, 1983.

Yazışma Adresi:

Dr. E. Ferda Perçin
Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi
Tıbbi Biyoloji-Genetik Anabilim Dalı
Kampüs, 58140, Sivas