

Thalassemia Major Hemoglobinopatisinde İskelet Sistemine Ait Bozukluklar ve Tedavilerindeki Özellikler (İki olgu sebebiyle)

Dr. Nejat GÜNEY⁽¹⁾

Ö Z E T

Thalassemia Major Hemoglobinopatisinin iskelet sisteminde bazı bozukluklara yol açtığı bilinmektedir. Kliniğimizde iki hasta bu sebeple cerrahi tedavi görmüştür. Bunlardan bir tanesinde tibia üst uç epifizinin erken kapanmasına bağlı olarak deformite gelişmiş ve osteotomi yapılarak açılanma düzeltilmiştir. Diğerinde ise patolojik kırık oluşmuş ve cild traksiyonu ve pelvi pedal alçı uygulanarak tedavi edilmiştir.

Yazıda, iki olgu sebebiyle literatür ışığında bu hemoglobinopati tekrar gözden geçirilmiştir.

SUMMARY

SKELETAL DISORDERS IN THALASSEMIA MAJOR HEMOGLOBINOPATIE AND THEIR TREATMENT

It is known that some skeletal anomalies are seen in Thalassemia Major Hemoglobinopaties.

In our clinic, we treated two patients who have had Thalassemia Major Hemoglobinopatis. One of them had tibial deformity due to early closure of upper tibial epiphysis, other one had pathological fracture of the femur.

In this paper we discussed this disease and its skeletal affections under the knowledge of literature.

(1) Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Ortopedi ve Traumatoloji Ana Bilim Dalı Uzman Arş. Grv.

G İ R İ Ő

Hemoglobinopatilerde kemiklerde bazı deęişikliklerin meydana geldięi bilinmektedir. Bu gruptan thalassemia major veya Cooley anemisi, sıklıkla Akdeniz ülkelerinde görüldüęünden Akdeniz Anemisi olarak da isimlendirilir ve çeşitli ülkelerde deęişik nisbetlerde bulunur (1, 3, 5).

Epifizlerin erken kapanması, kemik korteksinin incelenmesi ve trabeküler yapının bozulması neticesi patolojik kırıkların ve deformitelerin görüldüęü bu hastalığın özelliklerini 2 olgu sebebiyle tekrar gözden geçirmeyi uygun gördük (1, 2).

Thalassemia major ve minor ileri derecede hemoglobin sentezi bozukluęu ile karakterize edilen genetik bir hastalık grubudur. İlk defa 1927'de Cooley tarafından tarif edilmiştir. Thalassemia geninin heterozigot halinde thalassemia minor, homozigot halinde thalassemia major meydana gelir. Bu genlerden bir kısmı hemoglobinin alfa zincirinin sentezini etkiler. Bu yüzden bu polipeptid zinciri yetersiz oluşur. Bu şekilde denir. Bunlarda hemoglobin F₂ ve A₂'de artma olmaz (3, 4, 5).

Bir grup thalassemia genleri, beta polipeptid zincirini etkileyerek onun sentezini inhibe eder. Neticede beta polipeptid zinciri bulunmayan hemoglobin F ve A₂ artmış olarak meydana çıkar. Buna beta denir. Thalassemiada hemoglobin A sentezinde bozukluk vardır (3).

KLİNİK VE LABORATUVAR BULGULARI

Thalassemia Major: Hastalık genel olarak en erken 3-4'üncü ayda ve bazen de ileri çocukluk yaşlarında başlar. Hastalar anemik subikterik renkte gözükürler. Ekseriya hafifçe kirli siyah bir renk buna karışır. Olguların çoğunda infantilizm mevcuttur. Çocuk büyüdükçe mongoloid yüz ortaya çıkar. İleri derecede hepatosplenomegali bulunabilir. Yegâne hipokrom mikrositer karakterli anemi gösteren hemoglobinopatidir. Eritrositlerin yaşam süresi çok azalmıştır. Cooley anemisinin en önemli bulgularından bir tanesi artan fetal hemoglobindir (4, 5).

Tedavi edilmeyen olgularda hemoglobin seviyesi gittikçe azalarak ml'de 5 gr'ın altına iner.

Röntgendeki karakteristik bulgular 2. yaştan sonra başlar ve çocuk büyüdükçe daha belirgin hale gelir. Orak hücreli anemide olduğu gibi, artan hemolizi karşılamak için meydana gelen eritropoetik hiperaktivite kemiklerdeki deęişikliklerden sorumludur. Kafatasında diploe kalınlaşır, tabula eksterna incilir, ve iki tabula arasında striasyonlar meydana gelir. Vertebraalarda poroz ve disk materyalinin invaginasyonu sonucu çanaklaşmalar ortaya çıkar. Kaburgalarda korteksler incelmış, trabekülasyon azalmıştır. Uzun kemiklerin korteksleri incelmıştır ve yer yer radiölüsent

sahalar şeklinde kendini gösteren zımba deliği tarzında defektler meydana çıkmıştır (1).

Medullalar genişlemiş, trabeküler yapı yer yer bozulmuştur. Kısa ve uzun tubuler kemiklerin bu görünümü Jaffe'ye göre hiperplastik iliğin korteks ve spongiozaya yapmış olduğu baskı sonucu oluşan atrofi neticesidir (1).

Burada korteks içten resorbe olarak inceler ve dayanıklılığı azalarak patolojik kırıkların oluşmasına sebep olur.

Epifizer kemikleşme merkezlerinin, özellikle proksimal humerus ve distal femurunki olmak üzere erken fusion'u görülür.

Hastalığın yegâne tedavisi kan transfüzyonları olup, bilhassa konstantre kan halinde yapılmalıdır. Splenektomi yapılan hastaların yaşama şansı fazlalaşır ve kan nakillerinin arası artar.

Hastalığın prognozu kötü olup genelde hastalar hayatın 2. dekadında kronik konjestif kalp yetmezliği ve perikarditisten kaybedilirler.

OLGU BİLDİRİSİ

Olgu 1

Ş. Y., Müş. No.: 7617, Yaş: 15, Erkek

ŞİKÂYETİ: Sağ bacağındaki şekil bozukluğu ve topallamadan.

HİKÂYESİ: 5 yıl önce düşmüş. O zaman sağ dizinde hafif şişlik olmuş, çekilen grafilerde herhangi bir özellik saptanmamış. 10 gün kadar dinlendikten sonra normal yürüyebilmiş. Sonraki yıllarda yavaş yavaş bacağında şekil bozukluğunun ortaya çıkması çocuğun büyümesi tamamlanana kadar beklemelerini tavsiye etmişler. Ancak son zamanlarda topallamasının artması ve dizinde ağrıların başlaması üzerine kliniğimize başvurmular.

ÖZ VE SOYGEÇMİŞİ: 2 yaşından beri beta thalassemia major hemoglobinopatisi sebebiyle her ay taze kan ve eritrosit suspansiyonu transfüzyonu yapılmış.

Başka kardeşi yok, annesi ve babası sağ ve sıhhatte, herhangi bir hastalık bildirmediler.

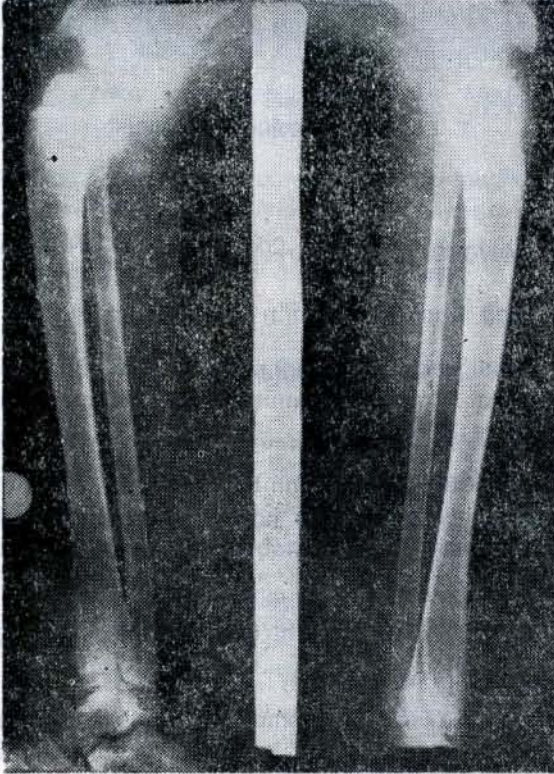
LOKAL MUAYENE: Hastanın sağ dizinde fibula başı, sola oranla daha çıkıntılı sağ diz eklemi iç malleol arası 31, sol diz eklemi iç malleol arası 34 cm. Sağ dizde 20 derece ekstansiyon eksikliği var.

RADYOLOJİK MUAYENE: Lateral grafide sağ tibia platosu posteriora doğru 50 derece eğik, AP grafide fibula başı lükse ve normalden daha proksimalde duruyor. Her iki alt ekstremitenin karşılaştırmalı grafilerinde sağ tibia sola oranla 3 cm kadar kısa görülüyor.

LABORATUVAR BULGULARI: Ameliyattan 1 hafta önce yapılan kan transfüzyonundan 5 gün sonra yapılan tetkiklerde:

Hb: %68, Hct: %33, Eritrosit: 3.350.000, Lökosit: 9.000, Kanama Zamanı: 4 dakika, Protrombin Zamanı: 14 saniye, PTT: 48 saniye ve trombositleri yeterli olarak bulundu. Kanama eğilimi görülmedi.

TEDAVİ: Ameliyat öncesi röntgen üzerinde gerekli ölçümler yapıldıktan sonra, turnike kullanılarak tibia üst uçtan gerekli boyutlarda Wedge osteotomi yapılarak tibia platosunun posteriora olan eğimi düzeltilti. Harris Müller plağı kullanılarak osteotomize fragmanlar tesbit edildi. Fibulayı osteotomize etmeye gerek olmadı. Ameliyat sonrası 10 gün süre ile atel uygulandı, 3 haftadan itibaren aktif ve pasif diz egzersizlerine başlandı. 1.5 ay sonra çekilen grafilerde yeterli kaynama görülerek bacağının üzerine ağırlık vermesi söylendi. Hasta henüz takibimiz altında olup, normal yürümektedir ve herhangi bir şikâyeti yoktur.



Resim : 1

1. Olgunun Preoperatif görünümü



Resim : 2

1. Olgunun Postopratif görünümü.

Olgu2

N. G., Müş. No.: 4876,

ŞİKÂYETİ : Sağ bacağındaki ağrı ve yürüyemeden.

HİKÂYESİ : Kliniğimize müracaatından 4 saat önce arkadaşları ile oynarken ayağı taşa takılarak düşmüş ve bir daha kalkamamış, ailesi tarafından hastaneye getirilmiş.

ÖZ VE SOYGEÇMİŞİ : 3 yaşından beri yaklaşık 2 ayda bir transfüzyon yapıyormuş, daha önce 2 defa ön kol ve kruris kırığı sebebiyle başka hastanede tedavi edilmiş. Anne ve babası sağ ve sıhhatte, başka kardeşi yok.

LOKAL MUAYENE : Sağ femoral bölgede deformite, şişlik ve kısalık mevcut.

RADYOLOJİK MUAYENE : Sağ femur grafisinde korteksin incelendiği 1/3 alt orta bölgede oblik patolojik bir kırığın bulunduğu görüldü. Sistemik grafilerde bütün uzun kemiklerde yer yer kortekste yenik bölgeler ve medullalarda genişleme saptandı. Sağ kruriste esk 15 derecelik aks kusuru vardı.

LABORATUVAR BULGULARI : Hb: %52, Hct: %21, Eritrosit: 2.230.000, Lökosit: 7.500 olarak bulundu.

TEDAVİ : Hasta kliniğimizde 3 hafta süre ile cild traksiyonu daha sonra pelvi pedal alıcı yapılarak tedavi edildi. Bu süre içerisinde kan transfüzyonu yenilendi. 2,5 ay sonra yeterli kallüs görülerek alçıdan çıkarılan hastanın 6 ay sonraki kontrolünde herhangi bir ortopedik şikâyet saptanmadı.

TARTIŞMA

Thalassemia major prognozu kötü olan bir hastalıktır. Ancak ara şekillerinde uzun yıllar yaşama şansı mevcuttur. Epifizlerin normalden erken kapanması her hastada beklenmelidir. İlk olgumuzda tibia üst uç epifizinde Salter V. tip bir epifiz lezyonu akla gelmektedir. Ancak tarif edilen travmanın şiddeti normal çocuklarda böyle bir lezyonu meydana getireceği veya patolojik erken füzyon görülmektedir. Hastalığın özellikleri gözönüne alınarak çocukta normal büyümesinin tamamlanma yaşı beklenmemiş ve 14 yaşında osteotomi yapılarak tabanı yükseltilmiş ayakkabı verilerek ileride kalıcı uzatma osteotomisi yapılması planlanmıştır.

Literatürde thalassemia majorlu hastaların ortopedik açıdan tedavilerinde herhangi bir özellik tarif edilmemektedir. Ancak yapılacak girişimlerde hastalığın prognozu gözönüne alınarak aileye ve hastaya büyük külfetler yüklenmemesi doğru olur düşüncesindeyiz.

KAYNAKLAR

- 1 — CAFFEY, J.: Cooley's Anemia: A review of the radiographic findings in the skeleton. Amer. J. Roentgen., 78: 381, 1957.
- 2 — CURRARINO, G., and ERLANDSON, E.: Premature fusion of epiphyses in Cooley's Anemia. Radiology,
- 3 — LOWELL, W. WINTER, R. B.: Pediatric Orthopaedics, 1. ed, Philadelphia - Toronto, Lippincott Comp., 1978, Vol. 1, 176-178.
- 4 — REYNOLDS, J., PRITCHARD, J. A., TUDDERS, D., and MASON, R. A.: Roentgenographic and clinical appraisal of sickle cell Beta thalassemia disease. Am. A. Roentgenol. Radium Ther. Nuci. Med., 118: 378-400, 1973.
- 5 — SERJEANT, G. R., ASHEROFT, M. T., and MILLER, P. F.: The clinical features of sickle cell Beta thalassemia in Jamaica, Br. J. Haematol.,