

## DİSPLASİA EPİFİZİALİS PUNCTATA

Dr. Gürbüz BAYTOK \*  
Dr. Faik ALTINTAŞ \*\*  
Dr. İsmet TAN \*\*  
Dr. Coşkun İNCESÖY \*\*

Bu yazıda, yeni doğanın nadir kongenital bir hastalığı olan, kartilaj, lökomotor sistemin yumuşak dokuları (adaleler), eklem kapsülü ve gözleri tutan, kısa ekstremiteler, kalça, diz ve dirseklerde çeşitli derecelerde fleksion kontraktürleri ve radyografide çok sayıda noktalanma tarzında, ossifiye olmamış kıkırdak içindeki opasitelerle karakterize bir Displasia Epifizialis Punctata olgusu incelendi.

### GİRİŞ :

Displasia Epifizialis Punctata ilk defa 1914 yılında CONRADI tarafından "Chondradystrophia Foetalis Hypoplastika" adıyla tanımlanmıştır (1,2,4,7,8,10,11,12). Daha anılmış, 1936 yılında WEBER tarafından Displasia Epifizialis Punctata diye isimlendirilmiştir. Amerikan ve milletlerarası literatürde çeşitli isimler altında anılmaktadır.

Calcificans Congenita", "Chondrodystrophia Foetalis Calcificans", "Chondrodisplasia Calcificans Congenita", "Hypoplastik Foetal Chondradystrophia", "Stippled Epiphyses"dir. CONRADI'nin 1914 yılında bu hastalığı tanımladığından beri literatür gözden geçirildiğinde, genellikle 1-2 olguluk yayınlara rastlanmıştır. Bu 1-2 olguluk serileri toplayarak FAIRBANK 1927 yılında 16 olguluk bir seri, PUTSCHAR 1951 yılında 35 olguluk bir seri ve SAVIGNAC 1952 yılında 22 olguluk bir seri yayınlamış ve total yayınlanan Displasia olgu sayısı 1952 yılında 73 olmuştur (4). Bu sayı 1976 yılında 150'ye ulaşmıştır (5,11).

Hastalığın etiyolojisi ve patolojisi hâlâ bilinmemektedir (4). İncidans 1/50.000 ve kız erkek oranı eşit olarak bildirilmiştir. Hastalıkta kromozom çalışmaları da yapılmıştır.

---

\* Çukurova Üniv. Tıp Fak. Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği Profesörü  
\*\* Çukurova Üniv. Tıp Fak. Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği Asistanı

## KLİNİK TABLO :

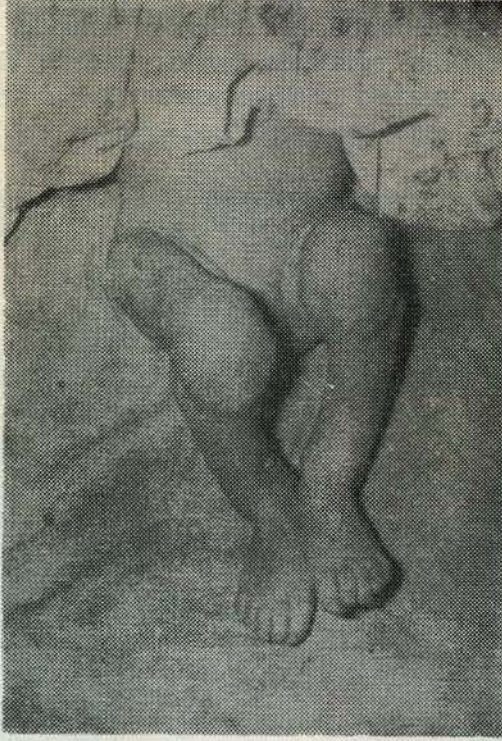
Yenidoğan için tanımlanan, letal rizomelik ve CONRADI Hünerman tipi olmak üzere genellikle iki tipte incelenen bu hastalığın klinik bulguları birçok hastada aynıdır. Bu bulgular 1 - Adale ve eklem kapsülündeki fibroze bağlı, bilhassa diz ve dirsekte leri oluşması, 2 - Bilateral kongenital katarakt, 3 - Genellikle humerus ve femurun etkilendiği Achondraplazia'daki gibi kısa ekstremiteli cücelik. Ekstremitelerdeki bu kısalık asimetrik olabilir (4,8,12). 4 - Kongenital kalb hastalığı, mental retardasyon, mikrosefali, oksisefali. 5 - Vücudun çeşitli yerlerinde yumuşak doku kalsifikasyonu. Örneğin çeşitli kıkırdaklarla nasal septumda, tracheada, larinkste (1,8,19). 6 - Çeşitli cilt hastalıkları (10).

### Yenidoğan

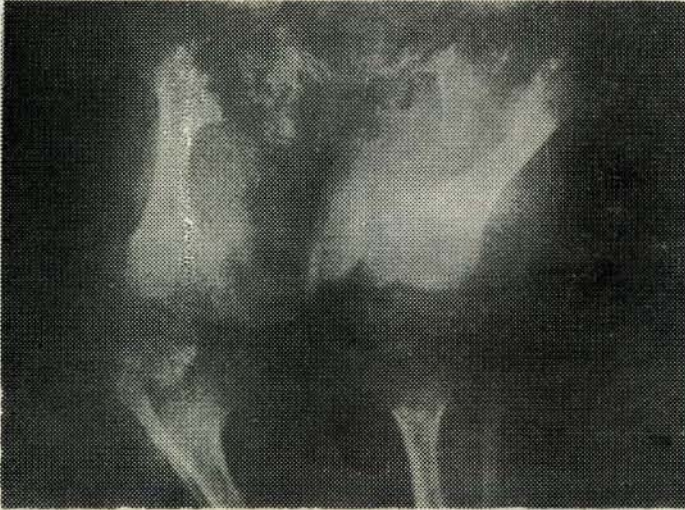
çoğunluğu hayatın ilk yılı içinde sekonder akciğer enfeksiyonlarından, veya diğer anomalilerden dolayı ölmektedirler (4,5,10). Yetişkin yaşa kadar yaşamış hiçbir olgu yayınlanmamıştır. Epifizdeki nokatlanma tarzındaki ossifikasyonlar büyümeyle kaybolmaktadırlar. Ossifikasyon merkezlerinin normal gelişmesi gecikmektedir (1,4,9).

## OLGU :

B. B. Erkek. Dosya No. 8392, 12.12.1979 tarihinde 3/365 yaşında iken bacaklarını uzatamama yakınmasıyla Ç. Üniv. Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji Polikliniğine başvurdu. Öyküsünden doğumdan sonra ekstremitelerinin, diz ve dirseklerinin fleksiyonda olduğu ve ekstansiyona getirilemediği öğrenildi. Prenatal, natal ve postnatal öyküde özellik yoktu. Soy geçmişinde anne ve babanın 1. dereceden akraba olduğu, 1. çocuğun 7 aylık ex doğum, 2 ve 3. çocukların 15 günlük ve 5 aylıken bronkopnömoniden ex olduğu, 4. çocuğun 2 yaşında ve sağlam olduğu, 5. çocuğun hastamız olduğu öğrenildi. Üç jenerasyonda bu şekilde hastalığı olan kimse olmadığı öğrenildi. Fizik muayenede : Bilateral katarakt vardı. Her iki kol kısa görünümdeydi. Her iki dirsekte 30° ekstansiyon kısıtlanması vardı ve hareket hududu pa radial deviasyondaydı. Pasif olarak ancak nötral pozisyona gelebiliyordu. Her iki kalça ve dizler fleksiyondaydı. Dizlerde 60° lik ekstansiyon kısıtlanması vardı ve hareket hududu pasif olarak 30° idi (Resim : 1).



Resim : 1 — Hastanın kalça ve dizlerindeki flexion kontraktürü görülmektedir.

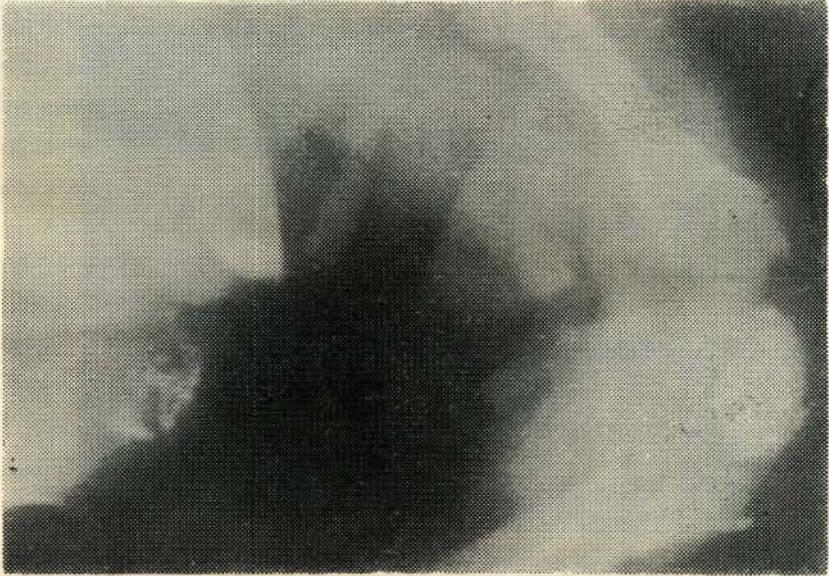


Resim : 2 — Hastanın alt extremitte epifizlerindeki noktalanma tarzında kalsifikasyonlar görülmektedir.

Radyografide her iki humerus proksimal epifizinde, her iki femur proksimal ve distal epifizinde, her iki iscion kolunda, her iki patelada ve tibia proksimal epifizinde, kosta vertebral eklem mesafelerinde noktalanma tarzında kalsifikasyonlar olduğu, her iki humerus ve femur'un diğer kemiklere göre kısa olduğu tesbit edildi (Resim : 2,3,4).



Resim : 3 — Hastanın her iki humerusunun kısalığı omuz eklemi çevresi noktalanma tarzında kalsifikasyonlar dikkati çekmekleri.



Resim : 4 — Her iki patellada noktalanma tarzındaki kalsifikasyonlar görülmektedir.

Klinik takibe alınan hasta 22.5.1980 tarihinde Bronkopnömoni nedeniyle exitus oldu.

#### TARTIŞMA :

Displasia Epifizialis Punctata etiyojisi literatürde hala tartışma konusudur. Bazı yazarlar kromozom çalışmalarının normal olduğunu yazmalarına rağmen SPRANGER 1971 yılında bu hastalığı fenotipe göre iki gruba ayırmıştır. Letal rizomelik tip ve Conradi Hünermann tipi. Letal rizomelik tip otozomal resesif geçiş gösterir. Bazı uzun tübüler kemiklerde kısalık, metafizial bölgelerde genişleme, vertebra corpuslarında saronal yarıklarla karakterizedir. Çocuğun direnci düşüktür. Tekrarlayan enfeksiyon sıktır. Bilateral kongenital katarakt çok sıktır. Hastalar hayatın ilk yılı içinde sekonder akciğer enfeksiyonundan ölürlere (2,4,5,6,7,9,10).

Conradi Hünermann tipi ise iyi prognoza sahiptir. Genellikle hafif ve asimetrik kısalık vardır. Dominant geçiş gösterir. Letal rizomelik tipte olduğu gibi epifizlerde noktalanma tarzında kalsifikasyon radyolojik görüntüdür. Bu kalsifikasyonlar hasta yaşarsa 3-4 yaşında kaybolur. Displasia Epifizialis Punctata tanısı koymak çok zordur (5).

Displasia Epifizialis Punctata MARCH (1944) tarafından 50.000 canlı doğumda bir olarak yayınlanmasına rağmen bazı yazarlar 500.000 canlı doğumda bir olarak ileri sürerler (5). Kanımızca hastaların büyük çoğunluğunun ilk yıl içinde ölmesi ve muayenede bu tanının akla gelmesinin oldukça güç olması nedeniyle incidans hakkında rakam vermek oldukça güçtür.

Literatürdeki bu tartışmaya göre bizim olgumuz letal rizomelik tipe uygunluk gösteriyordu. Olguların % 50 sinden fazlasında olan kongenital katarakt bizim olgumuzda da vardır. Hiçbir davis olmayan Displasia Epifizialis Punctata da diğer anomaliler ve kongenital katarakt uygun yaşta cerrahi olarak tedavi edilebilirler.

#### SUMMARY

A rare congenital condition, dysplasia epiphysealis punctata in a newborn was investigated. The condition was characterized by severe flexion deformities in the extremities and bilateral congenital cataract, and radiological examination revealed multiple stippled calcification in the epiphyseal zones of the long tubular bones and flat bones.

It was concluded that the case is similar to the lethal rhisomelic type as previously classified.

#### LİTERATÜR

- 1 — APLET, A. Graham : A System of Orthopaedics and Fractures, p. 76.
- 2 — BİLGİNTURAN, N., PIRNAR, T. : Multiple Spiphyseal Dysplasia : A Report

- of Three Cases. The Turkish Journal of Pediatrics. Vol. 13, No. 1, p. 25-29, 1971.
- 3 — EDEIKEN, J., HODES, P. J. : Roentgen Diagnosis of Diseases of Bone,, p. 95-98
  - 4 — FRANK, W. W., and DENNY, M. B. : The Journal of Bone and Joint Surgery, 36 B, No. 1, p. 118-22, 1954.
  - 5 — HYNDMAN, W. B. et al.: Clinical Pediatrics. Vol. 15, No. 1, p. 317-21, 1976.
  - 6 — LOUVAR Richard, D. et al. : Clinical Pediatrics. Vol. 13, No. 8, p. 680-85, 1974.
  - 7 — MASON, R. C. and KOZLOWSKI, K. : Chondrodysplasia Punctata. Pediatric Radiology, October 1973, p. 145-50.
  - 8 — SHARRARD, W. J. W. : Paediatric Orthopaedics and Fractures, p. 40-43.
  - 9 — SPRANGER, J. W., OPITZ, J. M., BIDDER, U. : Heterogeneity of Chondrodysplasia Punctata, Humangenetik 11:190-212, 1971.
  - 10 — TACHDJIAN, M. O. : Pediatric Orthopedics, p. 320-25.
  - 11 — THEANDER, G. and PETERSON, H. : Calcification in Chondrodysplasia Punctata. Acta Radiologica Diagnosis, 19 (1978).
  - 12 — TUREK, S. L. : Orthopaedics Principles and Their Appllcation, p. 316-17.