

AİLEVİ OSTEOPÖİKİLÖSİS (ENDER BİR ÖLGÜ BİLDİRİSİ)

Dilek ONEL *
S. Fikret TÜZÜN *

Ö Z E T

Bu yazıda çok nadir görülen bir ailevi osteopoikiloz vak'ası takdim edildi. Radyografik olarak yapılan aile taramasında klasik yerleşme bölgelerinde tipik hastalık lezyonları tesbit edilmiştir.

G İ R İ Ş :

Osteosklerotik kemik hastalıkları sabit bir klasifikasyonla üç grupta toplanabilir.

A — Birkaç tarafı tutan Osteosklerosis

B — Lokalize ve tek kemikte yer alan osteosklerosis

C — Hypertrofik Kemik Hastalıkları, normal kemiğin lokalize ve yaygın bir şekilde fazlaca gelişmesi veya dışı doğru büyümesi

Osteopoikilosis bu osteosklerotik kemik hastalıkları tasnifinde birkaç tarafı tutan bir kemik hastalığı olarak yer alıp, heterojen ve şekilsiz osteosklerosisler grubu içerisinde (2).

Osteopoikilosis, erken çocukluk çağından olgun yaşa kadar her yaşta görülebilir. Hastalık, kemiklerde lekeli görünüm veren, genellikle röntgen tetkiklerinde tesadüfen bulunan ve klinik bulguları olmayan, kongenital familial, herediter karakterde bir hastalıktır. Hastalık herediter multipl egzostoz veya kelo'id meydana getirme meyli gösterebilir. Mendel kanunlarına göre cinsosomal dominant olarak iletilir.

Klinik : Osteopoikilosisin iskelet bozuklukları klinik şikâyetlere sebebiyet vermediklerinden, başka bir hastalığın seyri esnasında yapı-

* Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Kürsüsü
Romatizmal hastalıklar Rehabilitasyonu Seksiyonu .

— Dergiye geliş tarihi : 26 Aralık 1977

ian röntgenografik tetkiklerde tesadüfi olarak meydana çıkar. Literatürde hastalığa yakalanan şahısların, boylarının normalin altında olduğu ve romatik hastalıklara predispozisyon gösterdiklerine dair kayıtlar mevcuttur. Şahısların yüzde 25 ila 35'i deri lezyonları göstermektedir. Bu deri lezyonları, gerek deri ve gerekse derialtı tabakası konnektif dokusunun fokal hiperplazisinin bir neticesidir ve bu durum herediter bir deri hastalığı olan dissemine lentiküler dermatofibrosis benzeridir. Bahis konusu olan bu deri nodülleri sıklıkla göğsün yan tarafları kaba etler (gluteuslar) ve uylukların arka yüzlerinde müşahade edilmektedir (3). Bazı vakalarda müşahade edilen deri lezyonları mercimek büyüklüğündeki keratomalardır. Bunlar avuç içlerinde ve ayak tabanlarında tek veya küçük gruplar halindedir. Seyrek vakalarda sklerodermaya benzer lezyonlar da kaydedilmiştir.

Röntgen Bulguları :

İskelet sisteminin radyolojik tetkikinde homojen kesafetteki çok sayıda, küçük yuvarlak, iyi sınırlanmış radyoopasitelerin mevcudiyeti görülür. Kemiklerin genel konturları bozuk değildir. Kemiğe benekli görünüm veren radyoopasiteler, kalsiyum kesafetine ait yaygın şekilde dağılmış, yuvarlak veya oval, belirgin şekilde çevrelenmiş bölgelerdir. Radyoopasitelerin birçoğu ayrı iken bir kısmı küme halinde toplanmış ve yine diğer bir kısmı kemiğin uzun aksı yönünde kısa seriler halinde sıralanmış olarak görülebilir. Lezyonun dağılımı genellikle az veya çok simetriktir (3).

Uzun kemiklerin epifizeal uçları ve bitişik metafizler, karpal tarsal ve kemiklerin, falanksların spongiosasında yaygın yerleşim gösterir. Pelviste ve scapulalarda daha az oranda görülür. Kafatası kemikleri hemen hiç muşap olmazlar. Hastalık çocuklarda devamlı radyografilerle takip edildiğinde radyoopasitelerin genişlediği ve sayılarının arttığı tespit edilir (3). Diğer taraftan yaşlı kahillerde karakteristik radyoopasitelerin genç kahillere nisbetle daha az olduğu dikkati çeker.

Bazı vakalarda tübüler kemiklerin hafif bir kortikal kalınlaşma gösterdiği izlenir. (4).

Uatoloji : Mikroskobik muayenede bir osteopoikilosis vakasından alınan kemiklerin enine kesitinde, radyolojik olarak görülen; topluğa başı büyüklüğündeki radyoopasite sahalarına tekabül eden spongiosa tabakasında; yuvarlağımsı veya oval kompakt kemik odakları görülmüştür. Kompakt ossöz dokuya ait bu odakların normal

görünüm gösteren süngersi trabeküllerle birleştiği ve devam ettiği izlenmiştir (1).

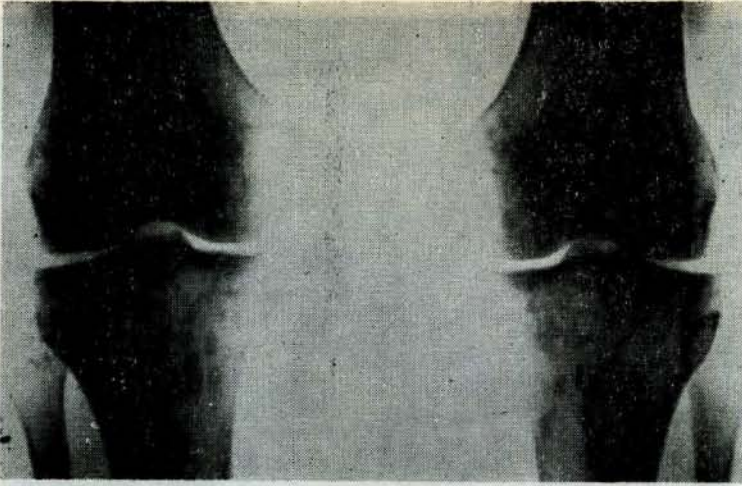
Mikroskopik Muayenede : Spongiosa içerisinde dağılmış ve spongiosanın yapısı içerisinde olan kompakt kemik odakları lamelli ossöz dokudan meydana gelmiştir. Bu odakların iç kısmında Havers sistemleri arasında lameller kemiğe ait küçük, düzensiz interstisiyel adacıklar bulunmaktadır. Hazırlanan doku kesitlerinde bahis konusu kompakt ossöz odakların hiçbirinde residuel kalsifiye kartilaj matriksi bulunmamıştır. (3).

Olgu : Vakamız 20 yaşında bir genç kızdır. Kendisi bel ağrısı ve müphem etraf ağrıları nedeni ile yapılan radyolojik tetkikler sonucunda kendisinde hastalık teşhis edilmiştir. Halen minimal bel ağrısı aşırı yorgunluk hallerinde halsizlik sol bacakta minimal ağrı, zaman zaman bulantı ve konstipasyon şikayetleri mevcut. Özgeçmişinde çocukluk hastalıkları, safra kesesi divertikülü ve appendektomie geçirmiş, kötü alışkanlık olarak sadece sigara kullanıyor. Soygeçmişinde özellik yok. Babasında ve bir kardeşinde aynı lezyonlar mevcut. Boyu 154 cm. Kilosu 54 Kg. Enspeksiyonla, hastada ve tüm sathında cilt normal görünümündedir. Herhangi bir cilt lezyonu ve ekstremitelerde herhangi bir deformite görülmemiştir.

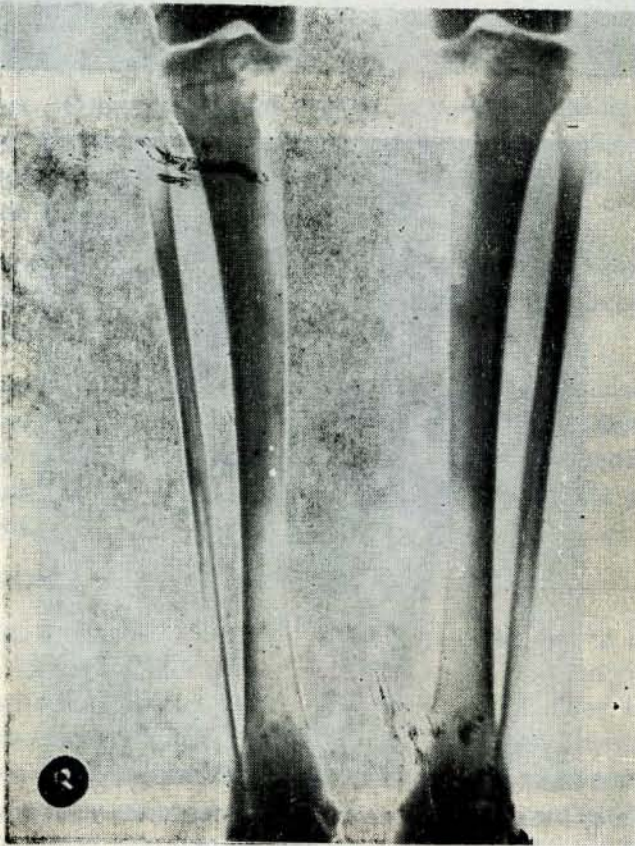
Lokomotor sistem muayenesinde: Boyun, omuz ve üst ekstremitelerde muayenelerinde tüm hareket açıklıkları normal sınırlarda, hissi ve motor bir zaaf yok. Lomber bölgede öne fleksiyon serbest yapılmasına mukabil sağ kalçaya vuran ağrı mevcut. Lateral fleksiyonlar serbest hypererksantsiyonda sağ tarafa yayılan ağrı var. Losegue germe delili, sağda 70 derecede müspet, Valleix noktaları sağda minimal hassasiyet göstermektedir. Kalça mafsalları hareket açıklıkları normal bulundu. K.V.R. normal .Dizler ve ayak bile ve hareket açıklıkları normal bulundu. Herhangi bir patolojik refleks tespit edilmedi.

Beş duyu muayenesinde sadece uzak görmede kısmî kusur mevcut. Toraks ve batin muayenesinde, enspeksiyon, palpasyon, perküsyon ve aksültasyonda patolojik bir özellik tespit edilmedi.

Röntgen Bulguları : Tüm iskelet sisteminin radyolojik tetkiki yapıldı. Kranium ve kolon vertebralde herhangi bir bulgu tesbit edilmedi. Femur, tibia, fibula, humerus, ulna, radius ,metafizlerinde tüm pelviste ve ellerde metakarp, falankların spongiosasında yaygın tek tek veya kümeler halinde tipik radyoopasitelere tesbit edildi. Kemik konturlarında bozukluk tesbit edilmedi .



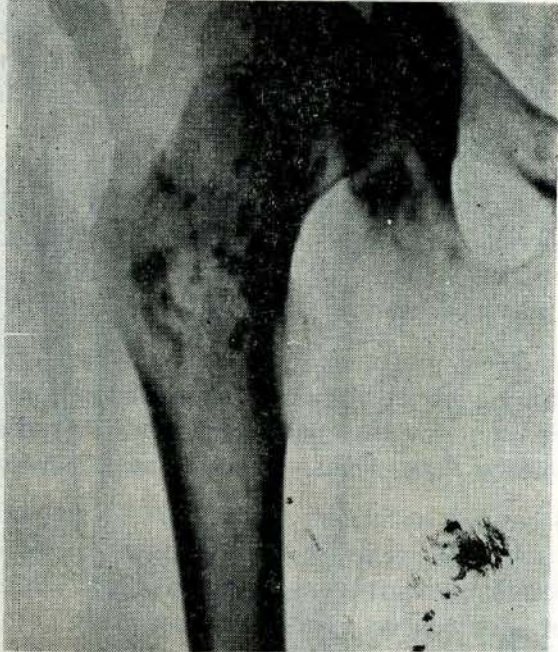
Resim : 1



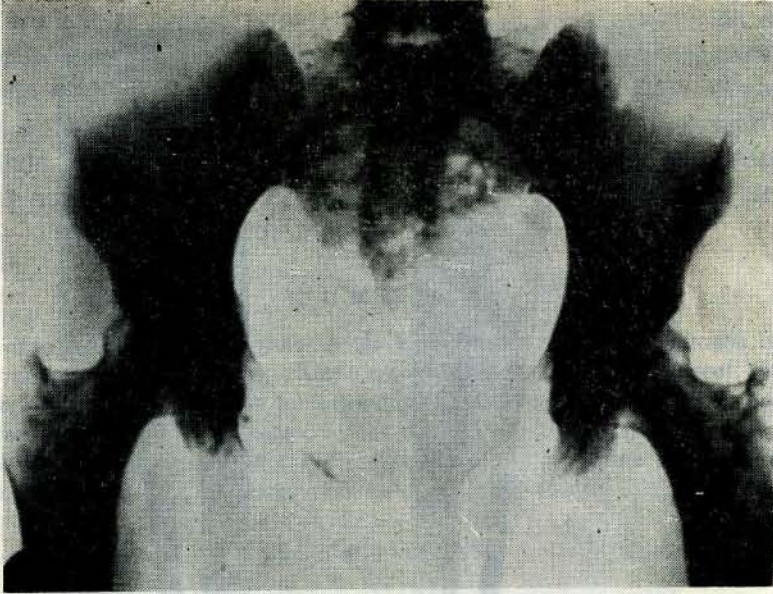
Resim : 2



Resim : 3



Resim : 1, 2, 3, 4 — Kızkardeşde yapılan radyolojik tetkiklerde yuvarlak ve ovoid şekildedeki kemik lezyonları klasik yerleşme bölgeleri olan uzun kemiklerin epifizlerinde ve pelvisde dağılmış olarak görülmektedir.



Resim : 5

Babası : Baba 52 yaşında 170 cm boyunda ve 80 kg ağırlığında teknisyen. Gerek tüm sistem muayenlerinde ve gerekse lokomotor sistem muayenelerinde klinik bir özellik saptanamadı Vak'anın özgeçmişinde de bir özellik tesbit edilmedi.

Röntgen Bulguları : Pelvis kemikleri ve uzun kemiklerin epifizlerinde belirgin, el kemiklerinde spongiosada daha az seçilebilen radiopasiteler tesbit edilmiştir.

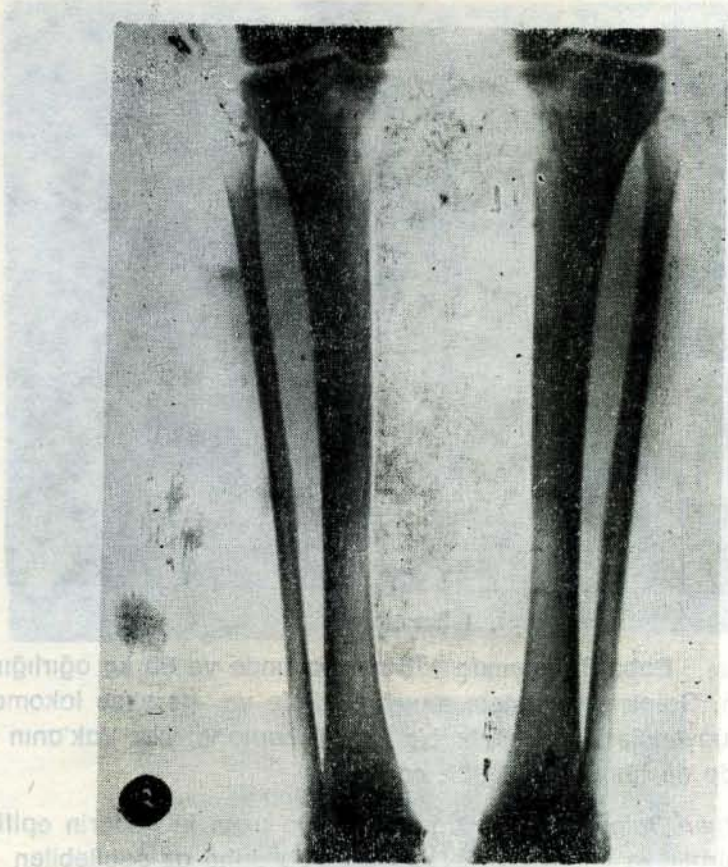
Babasının radyolojik tetkiklerinde epifizler ve pelvisde yaygın olarak radyopak sklerotik benekler görülmektedir. (Resim: 5-6)

Erkek Kardeşi : 11 yaşında talebe. 150 cm boyunda ve 42 kg. ağırlığında, Sistem ve lokomotor sistem muayenelerinde patolojik bir özellik yok.

İRDELEME :

Ayırıcı teşhiste, 4 hastalık gurubu mutlaka ekarte edilmelidir.

1 — Osteitis Deformans : Klinik olarak şiddetli başağrıları mevcut anemi sıktır. Genellikle omurga, kranium ve diğer kemik sistemini tutar. Geniş kemik lamelleri görünümü olup havers sistemleri yoktur. Kemikte önemli fibröz gelişme ve kemik yumuşaması mevcut tur. Kraniumda ve vertebra supkortikalinde ileri kalınlaşma, cella turcica ve foramina daralmıştır. Serum alkalen fosfat yüksektir.



Resim : 5, 6 — Babasının radyolojik tetkiklerinde epifizler ve pelvisde yaygın olarak radyoopak sklerotik benekler görülmektedir.

2 — Tümör Metastazlarından olan osteoskleroz : Çoğu tümör metastazları osteolitik olmasına rağmen bazen osteosklerotik de olabilir. Çoğunlukla metastazik sklerozan yayılımı venler boyunca seyreder. Yüksek asit fosfotaz vardır.

3 — Osteopathia Striata : Osteopoikilosisle bir bağlantısı olduğu muhtemeldir. Karakteristik vasfı, kemiği tutan sklerotik yeşilimsi çizgilerdir. Bu çizgiler güneşışığı tarzındadır, pelvis ve uzun kemikleri tutar, herhangi bir klinik bulgu yoktur.

4 — Paratiroid Adenomu ve renal yetmezlik ile birlikte olan osteoskleroz : Kr. Pyelonefrit bulguları vardır. Osteoskleroz homojen buzlu cam görünümündedir. Yüksek serum kalsiyumu ve yüksek serum fosfataz vardır.

NETİCE :

Tüm iskelet sistemi radyografileri ile çok nadir görülen bir ailevi osteopoikilosis vakası takdim edildi. Aile taramasında vaka'nın babasında ve kardeşinde de kemik sisteminde tipik hastalık lezyonları tespit edildi. Her üç vakada da kemik lezyonları klasik yerleşim bölgelerinde idi. Kranium ve koian vertebralde lezyon tespit edilmedi. Aynı aileden üç vakada da herhangi bir cilt lezyonu olmayıp bir patolojik klinik ve laboratuvar bulgusu tespit edilmmedi.

SUMMARY

A case of typical osteopoikilosis has been presented with radiographs of the whole skeletal system. Family history revealed the presence of typical skeletal disorders in both the patient's father and brother. In all the three cases skeletal disorders showed the same classical sites with no localization in the columna vertebralis of the cranium. In all the three cases belonging to the same family no pathological clinical or laboratory findings have been found.

LİTERATÜR

- 1 — CHARLES, F. GESCHICKTER : M. D. Tumors of Bone, J. B. Lippincott Company, London 1943.
- 2 — GREEN, A. E., ELLSWOOD, W. H. and COLLINS, J. R. : Melorheostosis and Osteopoikilosis, Amer. J. Roentgenol 87 : 1096-1111, 1962.
- 3 — JAFFE H. L. : Metabolik degenerative, and inflammatory Diseases of Bones and joints, pp. 226 Lea of Febriger, Philadelphia 1972.
- 4 — MESCHAN, I. : Roentgen Signs in Clinical practice Volum IP: 216 W. B. Saunders Company, Philadelphia and London. 1967.
- 5 — SCHINZ, H. R., BAENSCH, W. E., FRIEDL, E., UEHLINGER, E. : Lehrbuch der Röntgendiagnostik P: 719. Georg Thieme Verlag. Stuttgart. 1952.