



# Morquio sendromunda tek taraflı kronik patella çıkığında proksimal dizilim düzeltici cerrahi tedavi: Olgu sunumu

Ali Bülent BAZ, Serdar AKALIN, Hasan ARIK, Ali ERGÜN

Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, 1. Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği, Antalya

Mukopolisakkaridoz IVA (MPS IVA: Morquio sendromu) N-asetilgalaktozamin-6-sülfat sülfataz enzim eksikliğinden kaynaklanan bir lizozomal depo hastalığıdır. MPS IVA hastaları doğumda sağlıklı görünürler. Bu sendroma özgün radyolojik değişiklikler klinik belirti ve bulgulardan önce gözlenirler. Hastaların çoğunda, ikinci veya üçüncü on yılda, ilerlemiş eklem dejenerasyonu ortaya çıkar. Ara metabolitlerin artmasına bağlı olarak eklem hiperlaksitesi belirgindir. Bu çalışmada, proksimal yumuşak doku dizilim cerrahisi yapılarak tedavi edilen kronik patella çıkıklı, kalıtsal cüceliği olan bir hasta sunulmuştur.

**Anahtar sözcükler:** Doğum defekti; kalıtsal cücelik; Morquio sendromu; mukopolisakkarid.

Mukopolisakkaridoz IVA (MPS IVA: Morquio sendromu) otozomal resesif bir hastalık olup, mukopolisakkarid depo hastalıkları arasında sınıflandırılır.<sup>[1]</sup> Başlıca klinik özellikleri, 1929 yılında Morquio ve Brailsford tarafından tarif edilmiştir.<sup>[2]</sup> Bildirilen sıklığı değişkenlik gösterse de, batı toplumlarında ortalama görülme sıklığı 1:140,000'dir.<sup>[3]</sup>

MPS IVA hastaları doğumda sağlıklı görünürler. Bu sendroma özgün radyolojik değişiklikler klinik belirti ve bulgulardan önce gözlenirler. MPS IVA hastalarının çoğunda ilk belirti ve bulgular 3 yaşında fark edilir, ancak kısa gövdeli cücelik (spondiloepifizyal displaziye bağlı gelişir), odontoid hipoplazi, pektus karinatum, koksa valga ve valgus dizleri de kapsayan klasik fenotip 6 yaşında ortaya çıkar. Eklem hiperlaksitesi ve korneal opaklaşma ara metabolitlerin birikmesine bağlı gelişen bulgulardır.<sup>[4,5]</sup> Bu hastalar, genç erişkinlik döneminde kardiyopulmoner ve nörolojik fonksiyon bozuklukları nedeniyle

le kaybedilmiş olmakla birlikte, son dönemlerde gelişen yoğun bakım sayesinde beklenen ömür altıncı dekada kadar uzatılmıştır. Anestezi ekip ve ekipmanlarının yeterliliği, ekokardiyografi ve akciğer fonksiyon testi gibi incelemelerin ameliyat öncesinde yapılması cerrahi tedavide kötü sonuçla karşılaşma riskini azaltacaktır.<sup>[6]</sup>

Eklem hiperlaksitesi, anormal birikimlere bağlı erken kırıkta değişiklikleri, anormal mekanik stres ve eklem displazisi erken artroza yol açar ve artroplastik ameliyatlarına gerek duyulabilir.<sup>[7]</sup>

Bu yazıda, proksimal yumuşak doku dizilim cerrahisi yapılarak tedavi edilen, kronik patella çıkıklı, Morquio sendromlu bir hasta sunulmuştur.

## Olgu sunumu

13 yaşında Morquio sendromu tanısı almış kız çocuk, kliniğimize büyüme geriliği, dizde deformite ve yürümede güçlük şikayetleri ile başvurdu. Hasta-

ya yürüme çağında tek taraflı patella çıkığı tanısı konulmuş, ancak sosyo-ekonomik nedenlerle aile tarafından ihmal edilmişti. Akriba evliliği olmayan bir ailenin ilk çocuğuydu. Hastanın spondiloepifizyal displazi tanısı almış bir erkek kardeşi vardı. Hasta 100 cm boyunda ve 17 kg ağırlığındaydı.

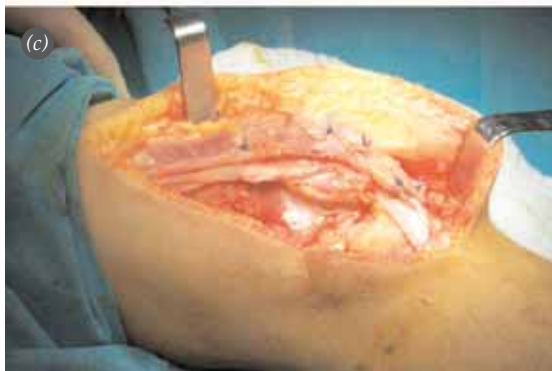
Aile, hastada 5 yaşındayken ilerleyici tipte paytak yürüyüş fark etmişlerdi. Geçen süre zarfında, hasta başka bir merkez tarafından gözlem altında tutulmuştu. Başvuru sırasında hastanın şikayeti paytak yürüyüş ve özellikle sağ dizde eklem hareketleri ile oluşan diz deformitesiydi. Ayrıca, kliniğimize başvurduğunda dizde orta düzeyde bir ağrı ve kas güçsüzlüğü vardı.

Genel fizik muayenesinde, kısa gövde ve boyun ile birlikte pektus karinatum saptandı. Diz muayenesinde, diğer uyluk ile karşılaştırıldığında 3 cm kas atrofisi, fleksiyonda patella çıkığı ve ekstansiyonda patella sublüksasyonu görüldü. Her iki dizde valgus deformitesi (sağ 18 derece, sol 21 derece) mevcuttu. Q-açısı sağda 20, solda 18 derecedeydi. Her iki tarafta kalça hareketleri ve sol diz hareketleri tamdı, ancak sağ dizde eklem laksitesi ve 30 derece fleksiyon

kontraktürü mevcuttu. Sol dizde kas gücü normal olmasına rağmen sağ dizde ekstansiyon gücü 4/5 olarak değerlendirildi.

Radyolojik muayenesinde, odontoid hipoplazi, omurga gövdelerinde düzleşme, disk mesafesinde artma, asetabular displazi, proksimal femurda deformiteye bağlı kalça eklemde uyumsuzluk ve bilateral genu valgum deformiteleri saptandı. Sağ diz ön-arka, yan ve teğetsel diz grafilerinde patella çıkığı gözlemlendi. Sulkus açısı sağ dizde 144 derece, sol dizde 132 derecedeydi. Sağ dizde Insall-Salvati indeksi 1.1 olarak ölçüldü.

Hasta ve ebeveynleri ile görüşülerek, sağ dize proksimal dizilim cerrahisi (vastus medialis oblikusun lateral ve mediale taşınması ile birlikte lateral gevşetme) uygulandı (Şekil 1a-c). Patellar hareketler ameliyat sırasında değerlendirildi ve Q-açısının 12 dereceye gerilediği görüldü. Yirmi dört saat sonra drenler çıkarıldı. Hasta 15 gün uzun bacak alçıda tutulduktan sonra 4 hafta da dizlik ile takip edildi. Hastaya aktif uzun bacak kaldırma hareketlerinin ardından aktif diz egzersizlerine başlandı. Ameliyatın 3. ayında diz hareketleri tam olarak yapılabilirdi.



**Şekil 1.** (a) Vastus medialis oblikusun hazırlanması, (b) lateral gevşetme uygulaması, (c) vastus medialis oblikusun lateral ve mediale taşınması. [Bu şekil, derginin [www.aott.org.tr](http://www.aott.org.tr) adresindeki online versiyonunda renkli görülebilir]

Bir yıl sonunda yapılan kontrolünde, klinik muayene ve radyolojik değerlendirmede patella hareketlerinin normal sınırlarda olduğu görüldü (Şekil 2).

### Tartışma

Morquio sendromu, idrarda keratosulfat ve beyazküre hücrelerinin sitoplazmasında Reilly granülasyonlarının varlığı ile karakterize, otozomal resesif bir mukopolisakkarid metabolizması hastalığıdır. İskelet sistemi bulgularından odontoid hipoplazi, gövdesel cücelik, omurga gövdelerinde düzleşme, disk aralıklarında artma tanı koydurucudur. Asetabulumun daraldığı bir kalça, koksa valga, simfizis pubis genişlemesi ve genu valgum da tanımlanmıştır.<sup>[2,3,6]</sup> Elde metakarpalarda kısalık, küçük karpal kemikler beraberinde distal radyal ve ulnar displazi görülür. Birçok olguda yaygın bağ gevşekliği belirgindir. Bizim hastamızda bu klinik ve radyolojik bulguların birçoğu bulunmaktaydı.

Spondiloepifizyal displazi ve Morquio sendromu gibi kalıtsal cücelik hastalarında, deformitelerin yaşamın ilk on yıl içinde gelişmesi ortopedik cerrahlar için zor problemler yaratmaktadır. Literatür gözden geçirildiğinde, bu hastalarda ilerlemiş kırıkda hasarına bağlı gelişen kalça ve diz eklem artrozunun artroplasti ile tedavisi, veya genu valgum deformitesinin osteotomi ile düzeltilmesi yayınlanmıştır.<sup>[3,6-8]</sup> Tekrarlayan patella çıkıklarının tedavisinde kullanılan cerrahi girişimler beş gruba ayrılabilir: (1) gergin lateral retinakulumun gevşetilmesi, (2) ekstansör mekanizmanın proksimal dizilimi, (3) ekstansör mekanizmanın distal dizilimi, (4) distal ve proksimal dizilim cerrahilerinin kombinasyonu, (5) patellanın eksizyonu ile birlikte ekstansör mekanizmanın dizilimi. Yumuşak doku cerrahilerinin endikasyonları, troklear displazinin eşlik ettiği veya etmediği medial gevşekliğe bağlı instabilite, distal dizilim cerrahilerine ek olarak ince ayarlama ve iskelet gelişimini tamamlamamış hastalar olarak sıralanabilir. Distal dizilim cerrahisinin endikasyonları, Q-açısının 20 dereceden fazla ve tüberkül-troklear oluk mesafesinin 15 mm'den fazla olduğu dizilim bozukluğuna bağlı instabilite ve inferior ve lateral kondromalazinin eşlik ettiği patellar instabilite olarak sıralanabilir. Bu işlemler büyüme plağının halen açık olduğu hastalarda yapılmamalıdır.<sup>[9]</sup>



Şekil 2. Birinci yıl kontrolünde diz fleksiyonunun yan görüntüsü.

Bilgelerimize göre, daha önce Morquio sendromlu bir hastada patella çıkığının tedavisi İngilizce literatürde bildirilmemiştir.

Kemik deformiteleri ve eklem displazisi sonucunda değişen biyomekanik, eklemlerde dejeneratif değişikliklere yol açabilir. Özellikle Morquio A sendromlu hastalarda, yük taşıyan alt ekstremitelerde bu değişiklikler belirgindir. Bizim hastamızın başvuru sırasında şikayeti, kronik patella çıkığına bağlı gelişen sağ dizde ağrı, güçsüzlük ve deformiteydi. Bu hastada, ekstansör mekanizmanın dizilimini sağlamak, fleksiyon kontraktürünü düzeltmek ve sağ dizde gelişebilecek erken deformasyon ve dejenerasyonu önlemek için proksimal dizilim cerrahisi yapılması planlandı. Birinci yılın sonundaki kontrolde, tam diz hareketlerinin kazanıldığı tatminkar sonuçlar elde edildi.

Sonuç olarak, Morquio A sendromlu redükte edilmemiş patellar çıkığı olan bu hastada, yeniden dizilim cerrahisi kısa dönemde tatminkar sonuç vermiştir.

**Çıkar Örtüşmesi:** Çıkar örtüşmesi bulunmadığı belirtilmiştir.

### Kaynaklar

1. Montaño AM, Tomatsu S, Gottesman GS, Smith M, Orii T. International Morquio A Registry: clinical manifestation and natural course of Morquio A disease. *J Inherit Metab Dis* 2007;30:165-74.
2. Brailsford JE. Chondro-osteodystrophy, roentgenographic and clinical features of a child with dislocation of vertebrae. *Am J Surg* 1929;7:404-10.

3. Tassinari E, Boriani L, Traina F, Dallari D, Toni A, Giunti A. Bilateral total hip arthroplasty in Morquio-Brailsford's syndrome: a report of two cases. *Chir Organi Mov* 2008; 92:123-6.
4. Stelling FH. The hip in heritable conditions of connective tissue. *Clin Orthop Relat Res* 1973;(90):33-49.
5. Kopits SE. Orthopedic complications of dwarfism. *Clin Orthop Relat Res* 1976;(114):153-79.
6. Chiavetta JB, Parvizi J, Shaughnessy WJ, Cabanela ME. Total hip arthroplasty in patients with dwarfism. *J Bone Joint Surg Am* 2004;6:298-304.
7. de Waal Malefijt MC, van Kampen A, van Gemund JJ. Total knee arthroplasty in patients with inherited dwarfism – a report of five knee replacements in two patients with Morquio's disease type A and one with spondylo-epiphyseal dysplasia. *Arch Orthop Trauma Surg* 2000;120:179-82.
8. Ozkan K, Goksan B, Sensoy V, Mutlu S, Unlu F, Talu U. Total knee and hip arthroplasty in a patient with dwarfism: a report of a patient with a spondylo-epiphyseal dysplasia. *Eur J Orthop Surg Traumatol* 2006;16:366-8.
9. Phillips BB. Recurrent dislocations. In: Canale T, Beaty JH, editors. *Campbell's operative orthopaedics*. 11th ed. Philadelphia, Mosby Elsevier Inc.; 2007. p. 2655-60.