



İki kardeşte doğuřtan klavikula psödoartrozu

Congenital pseudarthrosis of the clavicle in two siblings

Y. Emre AKMAN, Ahmet DOĐAN, Onat ÜZÜMCÜĐİL, Nikola AZAR,
Erhan DALYAMAN, Yavuz S. KABUKÇUOĐLU

İstanbul Eđitim ve Arařtırma Hastanesi 1. Ortopedi ve Travmatoloji Kliniđi

Dođuřtan klavikula psödoartrozu etyolojisi bilinmeyen nadir bir durumdur. Günümüze kadar sunulan yaklaşık 200 olgu arasında aile bađının bildirildiđi çok az olgu vardır. Bunlar da birinci derece aile üyeleri deđildir. Dokuz yařındaki bir kız çocuđunda, sađ kolda güçsüzlük ve sađ omuzda řiřlik řikayetleri vardı. Klinik muayenede sađ klavikula üzerinde kitle izlenimi veren bir řiřlik ve klavikulada patolojik hareket saptandı. Omuzlarda asimetri vardı. Omuz eklem hareket açıklıđı iki tarafta da normal sınırlarda idi. Düz radyografilerde sađ klavikula diyafizinde bir defekt izlendi. Bilgisayarlı tomografi incelemesinde sađ klavikulada devamlılıđın olmadıđı saptandı. Hastanın üç yařındaki kız kardeřinde de benzer klinik ve radyolojik bulgular saptandı. Her iki hastada da herhangi bir travma, zorlu doğum ya da doğum komplikasyonu öyküsü yoktu. Kas-iskelet sistemi ile ilgili bařka patolojiyi düşündürecek bulguya rastlanmadı. Rutin laboratuvar incelemelerinde anormal bir deđerle karřılařılmadı. Yapılan genetik analizde patoloji saptanmadı. Bu bulgular ışığında hastalara doğumsal klavikula psödoartrozu tanısı kondu. Eklem hareket açıklıkları doğal olan ve ađrı řikayeti bulunmayan hastalar takibe alındı. Olgularımız, literatürde özkardeř olarak doğuřtan klavikula psödoartrozu tanısı konan ilk olgulardır.

Anahtar sözcükler: Çocuk; klavikula/patoloji; psödoartroz/dođuřtan/radyografi; kardeř.

Congenital pseudarthrosis of the clavicle is a rare disorder of unknown etiology. Among nearly 200 cases hitherto reported, only a few cases have familial coexistence, and none are first-degree relatives. A nine-year old girl had complaints of weakness in the right arm and swelling in the right shoulder. On physical examination, a mass-like lesion in the right clavicle, abnormal clavicular movement, and asymmetric shoulders were noted. The range of motion of the shoulder was in normal range on both sides. A plain radiogram showed a defect in the diaphysis of the right clavicle and computed tomography showed discontinuity of the right clavicle. Similar clinical and radiologic findings were also detected in her younger sister who was three years old. None had a history of trauma, difficult delivery, or natal complication, any abnormal findings related to the musculoskeletal system, any abnormality in routine laboratory test results and genetic analysis. The diagnosis was made as congenital pseudarthrosis of the clavicle in both siblings. Since they had normal range of joint movements without pain, they were scheduled for clinical follow-up. To our knowledge, these two siblings are the first to be reported in the literature for having congenital pseudarthrosis of the clavicle.

Key words: Child; clavicle/pathology; pseudarthrosis/congenital/radiography; siblings.

Dođuřtan klavikula psödoartrozu nadir görülen bir durumdur. Her iki cinsiyette eřit oranda rastlanır.^[1] En sık olarak sađ klavikula tutulmakla birlikte, %10 oranında iki taraflı tutulum da bildirilmiřtir. İki taraflı tutulum dokuz hastada bildirilmiřtir.^[2] Ayrıca, çok az sayıda olguda sol taraf tutulumu bildirilmiřtir.

Dođuřtan klavikula psödoartrozu, doğum travması öyküsü ve erken eksuberan kallusun yokluđu ile akut neonatal kırıkta ayrılır. Radyografilerde klavikulada defektif görünüm olması ve diđer kemiklerde (kafatası, pelvis gibi) karakteristik kemik malformasyonlarının olmaması ile kleidokraniyal disostozisden ay-

rılır. Radyografilerde hemen her zaman sternal parça daha büyüktür ve akromiyal parçanın superiorunda gözlenir.^[3]

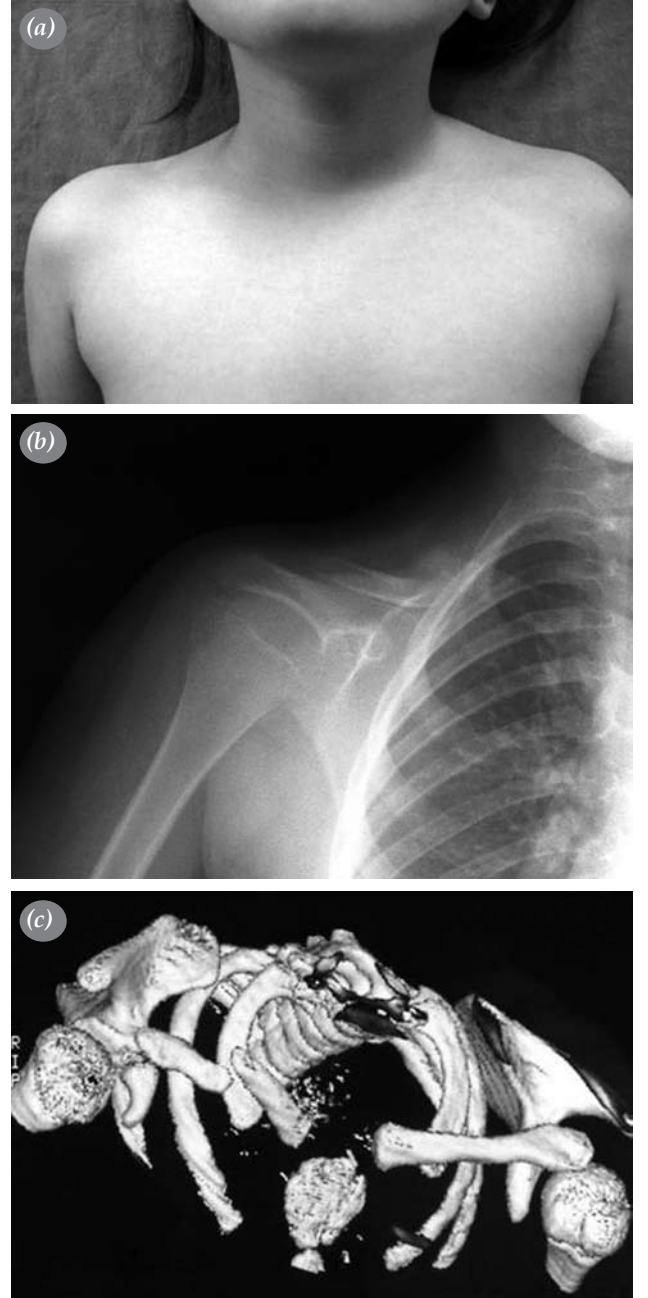
Doğuştan klavikula psödoartrozunun gelişmesindeki genetik temel ve etyoloji belirsizdir. Olguların çoğu tek tek görülmektedir. Etiyolojiyi açıklamaya çalışan başlıca iki teori bulunmaktadır. Bunların ilki, klavikulanın iki ossifikasyon merkezinden geliştiğini ve daha sonra bu iki merkezin normalde gerçekleşmesi beklenen füzyonunda oluşan bir aksaklık sonucu klavikula psödoartrozunun ortaya çıktığını savunmaktadır.^[4,5] Diğer teoriye göre ise, sağda daha sefalad pozisyonda bulunan subklavyen arter, gelişmekte olan klavikulaya ekstrinsik olarak baskı yaparak bu duruma neden olmaktadır; ayrıca, servikal kotlar da bu baskıya yardımcı olabilmektedir.^[6] İkinci teori, sağ klavikula tutulumunun neden daha sık olduğunu ve iki taraflı olguları açıklamakta daha yeterli gözükmektedir.

Doğuştan klavikula psödoartrozu tipik olarak, süt çocukluğu ya da erken çocukluk dönemlerinde, klavikulanın orta 1/3'ünde ağrısız bir kitle ve hareketli bir segment ile tanınmaktadır. Olguları doğumsal kırıklar veya kleidokraniyal disostozisten ayırmak için radyografik değerlendirme yapılmalıdır. Kozmetik olarak deformite yavaş bir ilerleme gösterir ve psödoartroz hattı üzerindeki kitlede büyüme ve omuz kavşağında zamanla düşme gözlenir. Baş üzeri aktiviteler sırasında veya doğrudan palpasyon veya kompresyonla lezyon bölgesi ağrılı olabilir. Omuz eklem hareket açıklığı genelde normaldir ve fonksiyonel bir yetersizlik görülmez. Birçok olguda ilerleyen dönemlerde torasik çıkış sendromu geliştiği bildirilmiştir.^[7-9]

Olgu sunumu

Dokuz yaşındaki bir kız çocuğu, sağ kolunda güçsüzlük ve sağ omzunda şişlik şikayetiyle ailesi tarafından polikliniğimize getirildi. Hastada herhangi bir travma öyküsü yoktu. Şimdiye kadar kolunu kullanmakta herhangi bir sıkıntısı olmayan ve omzundaki şişlikle ilgili bir rahatsızlık hissetmediğini ifade eden hastada zorlu doğum ya da herhangi bir doğum komplikasyonu öyküsü yoktu.

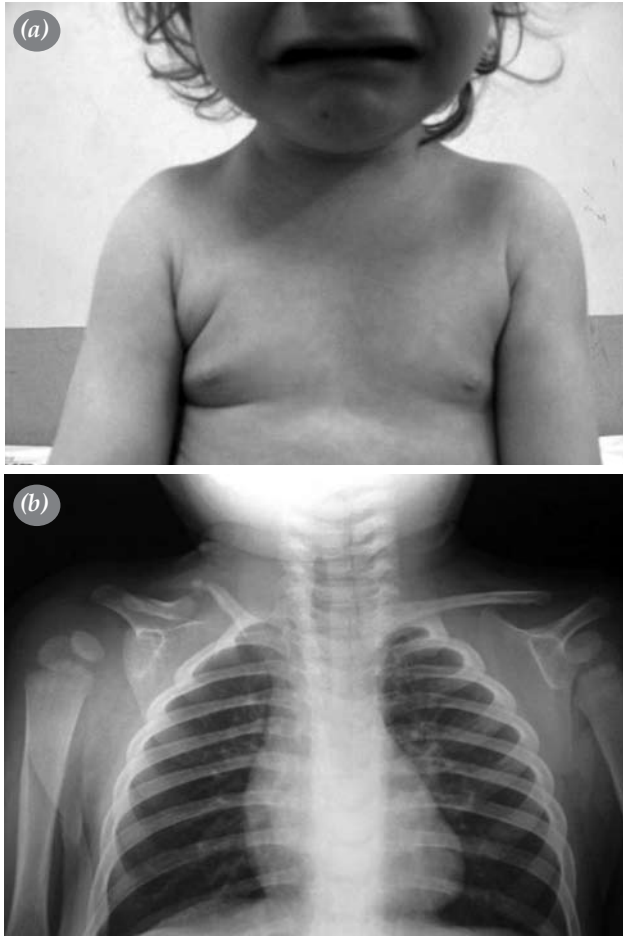
Klinik muayenede sağ klavikula üzerinde kitle izlenimi veren bir şişlik ve klavikulada patolojik hareket saptandı (Şekil 1a). Omuzlarda asimetri vardı. Omuz eklem hareket açıklığı iki tarafta da normal sınırlarda idi. Hastada kas-iskelet sistemi ile ilgili



Şekil 1. Dokuz yaşındaki kız kardeşinde (a) omuz asimetrisi, (b) her iki omuz ön-arka grafisinde sağ klavikulada devamlılık olmadığı, (c) bilgisayarlı tomografi- de sağ klavikulada defekt görülme.

herhangi bir ek patolojiyi düşündürecek bulguya rastlanmadı. Rutin laboratuvar incelemelerinde anormal bir değerle karşılaşılmadı. Yapılan genetik analizde patoloji saptanmadı.

Düz radyografilerde sağ klavikula diyafizinde bir defekt izlendi (Şekil 1b). Rezidüel kemik uçlarının herhangi bir kallus veya periost reaksiyonu göstermeksizin



Şekil 2. Üç yaşındaki kız kardeşin (a) klinik görünümü ve (b) ön-arka düz grafisi.

birbirinden ayrı durduğu ve skleroze oldukları görüldü. Medial parçanın superiora ve lateral parça üzerine, lateral parçanın ise inferiora doğru yer değiştirdiği görüldü. Bilgisayarlı tomografi incelemesinde sağ klavikulada devamlılık olmadığı saptandı (Şekil 1c).

Grafilere servikal vertebralarda patoloji, servikal kot, dektrokardi, kleidokraniyal disostozis ile ilişkili bulgu ve nörofibromatozisi düşündürecek cilt lezyonu bulunmayan hastaya doğumsal klavikula psödoartrozu tanısı kondu.

Hastanın ailesindeki bireylere yönelik yapılan incelemede, hastanın üç yaşındaki kız kardeşinde de benzer klinik bulgular saptandı (Şekil 2a). Çekilen radyografilerde bu olguda da sağ klavikulada devamlılık olmadığı görüldü (Şekil 2b). Zorlu doğum ve travma öyküsü, kolunu kullanmakla ilgili sıkıntısı olmayan; laboratuvar değerleri ve genetik analizi normal bulunan bu hastaya da doğumsal klavikula psödoartrozu tanısı kondu.

Eklem hareket açıklıkları doğal olan ve ağrı şikayeti bulunmayan olgular için cerrahi endikasyon düşünülmedi ve hastalar takibe alındı. Olgularımız, literatürde özkardeş olarak doğuştan klavikula psödoartrozu tanısı konan ilk olgulardır.

Tartışma

Doğumsal klavikula psödoartrozu oldukça nadir bir durumdur ve ilk olarak 1910 yılında Fitzwilliams tarafından bildirilmiştir.^[4] 1963 yılında Alldred^[10] dokuz olgu bildirmiş ve bu durumu kleidokraniyal disostozis ve klavikulanın doğum sırasında oluşan kırıklarından ayırmıştır.^[11] Günümüze kadar bildirilmiş 200 civarında olgu vardır.^[12]

Klavikula primer olarak ossifiye olan ilk embriyonik/fetal kemiktir. Etyolojisi belirsiz olan bu durumunun patogenezi açıklamak için bazı teoriler ortaya atılmıştır. Bunlardan biri, klavikulanın normalde iki merkezden kemikleşmeye başladığını, daha sonra bu iki merkezin normalde gerçekleşmesi gereken füzyonunda görülen bir anormallik sonucu klavikula psödoartrozu geliştiğini savunan teoridir.^[4,5] Fakat bu teori, olguların neden hemen her zaman sağ taraf tutulumlu olduğunu açıklayamamaktadır. Lloyd-Roberts ve ark.nın^[6] savunduğu diğer teoriye göre ise, soldakine göre daha sefalad yerleşimli olan sağ subklavyan arter, gelişmekte olan klavikulaya baskı yaparak bu durum ortaya çıkmaktadır. Sağ subklavyan arterin soldakinden daha sefalad yerleşimli olması kadar, sağda bulunan ve arteryel kompresyona neden olan servikal kotların da aynı şekilde etkili olabileceği bildirilmiştir.^[6] Öte yandan, Hirata ve ark.nın^[13] histolojik çalışmasında, iki taraflı olguların varlığına da açıklama getirecek şekilde, klavikulanın iki kemikleşme merkezinden geliştiği savunulmuştur.

İlginç bir durum olarak, olguların neredeyse tümünde bu durumun sağ tarafta görüldüğü bildirilmiştir. Olgularımızda da sağ taraf tutulumu vardı. Bildirilen olguların yaklaşık %10'unda iki taraflı tutulum saptanmıştır. Sackers ve ark.nın^[14] bildirmiş olduğu bir olgu, Lloyd-Roberts ve ark.nın^[6] bildirmiş olduğu bir olgu ve Gibson ve Carroll'un^[4] bildirmiş olduğu iki olgu olmak üzere toplam dört olguda sol taraf tutulumu görülmüştür. Lloyd-Roberts ve ark.^[6] ile Owen'ın^[11] bildirdikleri olgularda solda büyük bir servikal kot; Gibson ve Carroll'un^[4] bildirmiş oldukları olgularda ise dektrokardi bulunmaktadır. Bu durum, sağ subklavyan arterin gelişmekte olan klavikulaya baskı yaparak klavikula psödoartrozuna yol

açtığı hipotezini güçlendirmektedir. Literatürde servikal kot ya da dektrokardi olmaksızın sol taraf tutulumu olan tek olgu Sackers ve ark.nın^[14] bildirdiği olgudur. Bu olgu Lloyd-Roberts ve ark.nın^[6] teorisine uymamaktadır.

Doğuştan klavikula psödoartrozunun ayırıcı tanısında kleidokraniyal disostozis, nörofibromatozis ve travmaya bağlı psödoartroz göz önünde bulundurulmalıdır. Vücutta diğer kemiklerde kemikleşme sorunu olmaması, parçalar arasında herhangi bir osseöz ya da fibröz kallus olmaması ve *cafe-au-lait* lekelere bulunmaması, doğumsal klavikula psödoartrozunu bu durumlardan ayırır. Olgularımızda da bu özellikler bulunmamaktaydı.

Bildirilen olguların çok azında ailesel birliktelik vardır. Alldred^[10] iki üvey kardeş, Gibson ve Carroll^[4] ise aynı aileden üç kuşağa uzanan sekiz olgu bildirmişlerdir. Gibson ve Carroll'un^[4] kısa boylu olarak ve bazılarında diş ve damak sorunları tarif ettiği olgular büyük bir olasılıkla kleidokraniyal disostozis ile ilişkilidir. Bildirilmiş olan ailesel olgular muhtemelen resesif geçişlidir. Bunların dışında, ailesel birliktelik saptanmış ve bildirilmiş başka olgu yoktur.

Doğuştan klavikula psödoartrozunun tedavisi ile ilgili ortak bir görüş bulunmamaktadır. Estetik kaygıyla omuzdaki kitle benzeri görünümün düzeltilmesini ve doğumsal klavikula psödoartrozunda sık görülen bir komplikasyon olan torasik çıkış sendromunun engellenmesi için erken veya geç dönemde cerrahi girişimi savunan yayınlar^[2,4,7,9-11,15-18] olduğu kadar, çoğunlukla asemptomatik ve ağrısız olması, eklem hareket açıklığını engellememesi nedeniyle müdahale edilmeden takip edilmesini savunan yayınlar da bulunmaktadır.^[8,14,19] İlerleyen yaşlara rağmen müdahale olmaksızın tam olarak fonksiyonel yeterliliğe sahip, ağrısız olguların bulunması bu görüşü desteklemektedir.^[8,20]

Lorente Molto ve ark.^[2] erken dönemde ameliyat ettikleri altı olguya dayanarak, cerrahi tedavi düşünülen hastaların erken dönemde ameliyat edilmesini savunmuşlardır. Alldred^[10] ile Gibson ve Carroll^[4] cerrahi tedavi için en azından dört veya beş yaşlarının beklenmesini önermişlerdir. Tavsiye edilen teknik ise, sıklıkla psödoartroz hattının rezeke edilerek otogreflemeyi takiben plak ve vidalarla veya Kirschner telleriyle internal tespit yapılmasıdır.^[1,2,7,15,16,20] Cerrahi tedavide kabul gören genel görüş, kemik greftinin gerektiğidir.^[4,10,15] Alldred^[10] sekiz yaşına kadar olan tüm

olgularda kemik greftinin gerekliliğini savunmuştur. Lorente Molto ve ark.^[2] iki taraflı tutulumu olan bir olguda ilk olarak sol tarafı ameliyat etmişler ve bu seansta sağ iliyak kanattan aldıkları otojen kemik greftini ikiye bölerek yarısını sol klavikulada kullanmışlar, kalanını ise sıkı aseptik şartlarda sıvı nitrojen içinde dondurulmuş olarak sekiz ay saklayarak ikinci seansta sağ klavikulada kullanarak başarılı sonuç elde etmişlerdir. Grogan ve ark.na^[15] göre, üç yaşından önce ameliyat edilen olgularda internal tespit gerekmemektedir ve kemik uçlarının birbirine yaklaştırılarak araya iliyak kanattan alınan küçük bir kemik greftinin yerleştirilmesi ve periosteal bir örtü ile kapatılması yeterlidir.^[2,4] Lozano ve ark.^[9] 48 yaşına kadar asemptomatik olan, daha sonra torasik çıkış sendromu gelişen bir kadın hastada cerrahi dekompresyon ve sternal klavikula segmentine rezeksiyon uygulamışlar ve başarılı sonuç elde etmişlerdir. Yazarlar, uyguladıkları tekniğin bu yaş grubundaki hastalar için morbidite açısından düzeltici osteotomi, greft interpozisyonu ve internal tespitten üstün olduğunu savunmuşlardır.

Cerrahi girişimde bulunulan bazı olgularda sepsis, kaynamama ve brakial plexus felci gibi komplikasyonlar bildirilmiştir.^[10,11,17] Toledo ve MacEwen^[17] bir olguda greft interpozisyonu ile birlikte bir adet Steinmann çivisi ile internal tespit uygulamışlardır. Ameliyat sonrası erken dönemde brakial plexusta akut nöropraksi gelişmesi üzerine Steinmann çivisi acil olarak çıkarılmış, hastanın semptomları gerilemeye başlamış ve hasta hafif nörolojik defisit ile iyileşmiştir.

Olgularımızda, eklem hareket açıklıklarının tam olması ve ağrı şikayetlerinin bulunmaması nedeniyle cerrahi girişimde bulunmadan takip etmeyi daha uygun bulduk.

Sonuç olarak, doğuştan klavikula psödoartrozunda birinci derece ailesel tutulumun görüldüğü olgu bulunmamaktadır. Yukarıda belirtilen olgular^[4,10] da özkardeş değildir veya doğuştan klavikula psödoartrozunu tanıları şüphelidir. Olgularımızın genetik analizlerinin normal olması ve ek patolojilerinin olmaması doğuştan klavikula psödoartrozunu tanımasını güçlendirmektedir. Bu nedenle bu iki olgu özkardeşlerde görülmesi açısından bir ilktir.

Kaynaklar

1. Ezaki M, Herndon JH, Light TR. Congenital malformations. In: Herndon JH, editor. Surgical reconstruction of the upper extremity. Connecticut: Appleton & Lange; 1999. p. 208-227.

2. Lorente Molto FJ, Bonete Lluch DJ, Garrido IM. Congenital pseudarthrosis of the clavicle: a proposal for early surgical treatment. *J Pediatr Orthop* 2001;21:689-93.
3. Manashil G, Laufer S. Congenital pseudarthrosis of the clavicle: report of three cases. *AJR Am J Roentgenol* 1979;132:678-9.
4. Gibson DA, Carroll N. Congenital pseudarthrosis of the clavicle. *J Bone Joint Surg [Br]* 1970;52:629-43.
5. Gomez-Brouchet A, Sales de Gauzy J, Accadbled F, Abid A, Delisle MB, Cahuzac JP. Congenital pseudarthrosis of the clavicle: a histopathological study in five patients. *J Pediatr Orthop B* 2004;13:399-401.
6. Lloyd-Roberts GC, Apley AG, Owen R. Reflections upon the aetiology of congenital pseudarthrosis of the clavicle. With a note on cranio-cleido dysostosis. *J Bone Joint Surg [Br]* 1975;57:24-9.
7. Sales de Gauzy J, Baunin C, Puget C, Fajadet P, Cahuzac JP. Congenital pseudarthrosis of the clavicle and thoracic outlet syndrome in adolescence. *J Pediatr Orthop B* 1999;8:299-301.
8. Shalom A, Khermosh O, Wientroub S. The natural history of congenital pseudarthrosis of the clavicle. *J Bone Joint Surg [Br]* 1994;76:846-7.
9. Lozano P, Doaz M, Riera R, Gomez FT. Venous thoracic outlet syndrome secondary to congenital pseudoarthrosis of the clavicle. Presentation in the fourth decade of life. *Eur J Vasc Endovasc Surg* 2003;25:592-3.
10. Alldred AJ. Congenital pseudarthrosis of the clavicle. *J Bone Joint Surg [Br]* 1963;45:312-9.
11. Owen R. Congenital pseudarthrosis of the clavicle. *J Bone Joint Surg [Br]* 1970;52:644-52.
12. Beslikas TA, Dadoukis DJ, Gigis IP, Nenopoulos SP, Christoforides JE. Congenital pseudarthrosis of the clavicle: a case report. *J Orthop Surg* 2007;15:87-90.
13. Hirata S, Miya H, Mizuno K. Congenital pseudarthrosis of the clavicle. Histologic examination for the etiology of the disease. *Clin Orthop Relat Res* 1995;(315):242-5.
14. Sakkers RJ, Tjin a Ton E, Bos CF. Left-sided congenital pseudarthrosis of the clavicle. *J Pediatr Orthop B* 1999;8:45-7.
15. Grogan DP, Love SM, Guidera KJ, Ogden JA. Operative treatment of congenital pseudarthrosis of the clavicle. *J Pediatr Orthop* 1991;11:176-80.
16. Gunes T, Erdem M, Sen C. A case of congenital pseudarthrosis of the clavicle. [Article in Turkish] *Acta Orthop Traumatol Turc* 2005;39:266-9.
17. Toledo LC, MacEwen GD. Severe complication of surgical treatment of congenital pseudarthrosis of the clavicle. *Clin Orthop Relat Res* 1979;(139):64-7.
18. Jeon IH, Wilson I, Wallace WA. Reconstruction of congenital pseudarthrosis of the clavicle in an adult. *J Orthop Sci* 2006;11:229-31.
19. Ahmadi B, Steel HH. Congenital pseudarthrosis of the clavicle. *Clin Orthop Relat Res* 1977;(126):129-34.
20. Sharrard WJ. Congenital and developmental abnormalities of the upper limb. In: Sharrard WJ, editor. *Paediatric orthopaedics and fractures*. Vol. 1, 3rd ed. Oxford: Blackwell Science; 1993. p. 256-8.