

NAIL — PATELLA SENDROMU*

Dr. H. Barış Diren** Dr. Halim Benekli***

Key words : Bones, dysostoses, Ilium, Knee, Nails
Anahtar terimler : Kemik, disostos, Ilium, Diz, Tırnak

Nail-patella sendromu, otosomal dominant genetik geçiş gösteren, konnektif doku distrofik değişikliklerinin eşlik ettiği bir kıkırdak-kemik displazisi hastalığıdır. Hastalığın karakteristik bulguları bilateral posterior iliak boynuzlar, patella hipoplazisi veya yokluğu, tırnaklarda distrofik değişiklikler ve dirseklerde görülen deformitelere¹. Ayrıca bazı hastalarda bu bulgulara ek olarak, tipik bir nefropati tablosunun da eşlik ettiği gösterilmiştir. Literatürde «osteonycodysostosis», «Iliac horns», «Hereditery osteonycodysplasia» ve «Fong hastalığı» adları ile de geçen Nail-patella sendromu, klinik ve karakteristik radyolojik bulguları ile tanımladığımız bir hastada, konu ile ilgili literatür değerlendirmesi ile birlikte sunulmuştur.

Vaka takdimi'

KA (PROTOKOL NO. 201524), 29 yaşında erkek. Hasta karın ağrısı, idrar yaparken yanma, sık ve koyu idrar yapma, geceleri sık idrara gitme yakınmaları ile Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi'ne başvurdu. Bu yakınmaların son 1 yıldan beri mevcut olduğu ayrıca 3 yıl önce bir mide kanaması geçirdiği ve duodenal ulkus tanısı olarak tedavi gördüğü öğrenildi. Ayrıca çocukluğundan beri dirsek hareketlerinin kısıtlı olduğu, yürümekle dizlerinde şiddetli ağrılar geliştiği öğrenildi. Soygeçmiş öyküsünde bir özellik yoktu ve ailesinde benzer şikayetleri olan başka kimse mevcut değildi.

* Ondokuz Mayıs Üni. Tıp Fak. Radyoloji Anabilim Dalı çalışmalarından

** Ondokuz Mayıs Üni. Tıp Fak. Radyoloji Anabilim Dalı Yrd. Doçenti

*** Ondokuz Mayıs Üni. Tıp Fak. Radyoloji Anabilim Dalı Arş. Görevlisi

Fizik incelemesinde, boy : 165 cm. ağırlık : 75 kg. ateş : 36,5°C. ve KB : 140/80 mmHg idi. Genel durumu iyi, her iki el baş parmağında tırnak deformitesi mevcuttu (Resim 1). Yine her iki dirseğinde eklem hareketleri kısıtlıydı. Patella'lar bilateral küçük ve laterale disloke idi (Resim 2). Ayak parmaklarında bazı tırnakların distrofik özellikler gösterdiği dikkati çekiyordu. Diğer sistemik muayene bulguları normal olarak değerlendirildi.

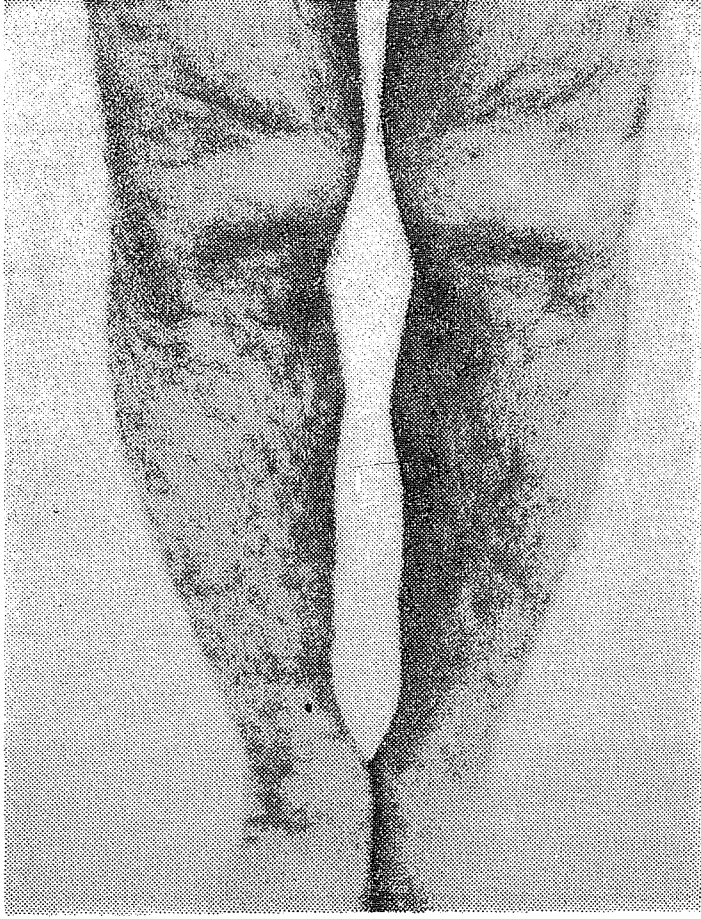


Resim 1

Hastanın ellerinin görünüşü. Her iki baş parmağın tırnaklarının şekil bozukluklarına dikkat ediniz.

Laboratuvar tetkiklerinde, Hemoglobin : 11,4 mg/dl, lökosit : 7200/mm³ ve periferik yayma bulguları normaldi. BUN %18.5 mg. (normali : % 10-20), Kreatinin : % 2 mg. (normali : % 1-2 mg.), ürik asit : % 6,5 mg (normali : % 2,5-7 mg) olarak bulundu. Yine karaciğer fonksiyon testleri normal sınırlıydı. İdrar analizinde dansite : 1010, protein(—), mikroskopik incelemesinde 3-4 eritrosit ve 1-2 lökosit tesbit edildi.

Radyolojik tetkiklerinde, direkt batin grafisinde; grafiye dahil vertebralar normaldi. Ancak her iki iliak kanatta tabanı mediale bakan koni şeklinde kemik oluşumlar (iliak boynuzlar) dikkati çekiyordu. Pelvisi oluşturan kemik yapılar normaldi anatomik özellikleri ile izlenmekteydi. Abdominal gaz-gaita dağılımı ve üriner sistem traseleri normal olarak değerlendirildi. (Resim 3)



Resim 2

Hastanın dizlerinin görünüşü. Patellalar bilateral lateral dislokasyon göstermekte

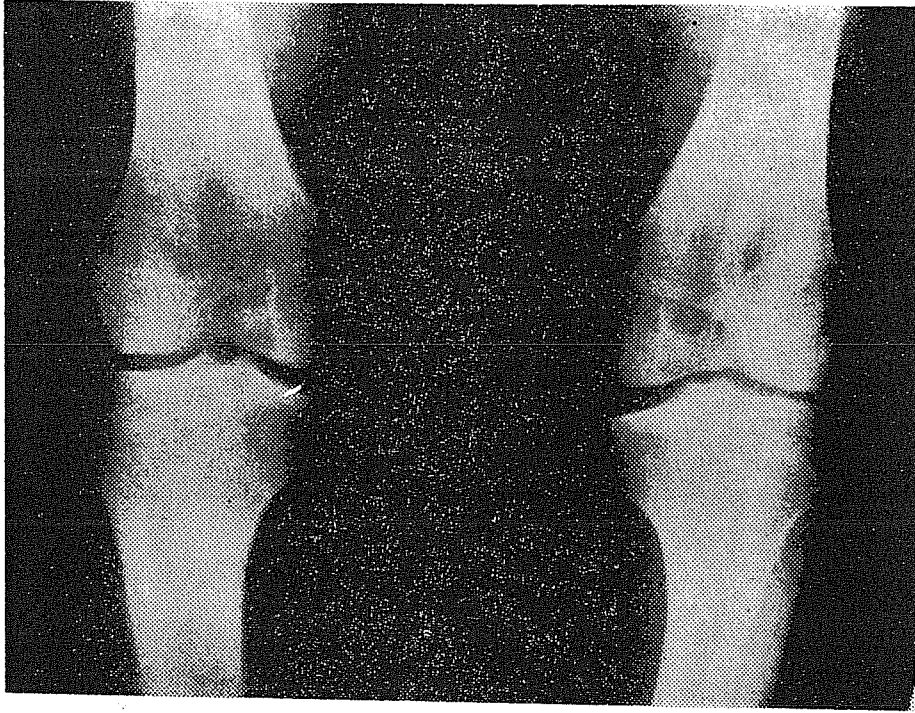


Resim 3

Doğrudan hatın grafisi Pelvis kemiklerindeki bilateral iliak boynuzlar izleniyor.

Her iki diz ön-arka grafilerinde, patella'ların bilateral hipoplastik olduğu ve laterale dislokasyon gösterdiği tesbit edildi. Diz eklemine oluşturan diğer kemik yapılar normaldi. (Resim 4)

Her iki dirsek ön-arka grafilerinde, bilateral proksimal radial başların hipoplastik olduğu ve dorso-medial sublukasyon içerdikleri gözlemlendi (Resim 5). Her iki el-el bilek grafileri normal olarak değerlendirildi. İntravenöz pyelografi tetkikinde, böbreklerin fonksiyonu, büyüklükleri ve toplayıcı sistemleri normal olarak değerlendirildi.



Resim 4

Her iki diz ön-arka grafii. Patellaların bilateral hipoplastik ve lateral dislokasyon gösterdiği izleniyor.

Ösofagus mide dudenum tetkikinde, ösofagus alt ucunda kayıcı tipte hiatal herni tesbit edildi. Ayrıca doudenal bulbusun ileri derecede deformasyon gösterdiği, santral mukoza diverjansı ile birlikte opak ilaç takıntısı ile karakterize olan aktif ülser nişi içerdiği görüldü.

Tartışma

Nail-patella sendromu, bilateral posterior iliak boynuzlar, patellanın hipoplazisi veya yokluğu, dirsek deformiteleri ve özellikle tırnaklarda değişik düzeylerde gelişen distrofik değişikliklerle karakterize olan mesoekdodermal anomaliler gibi bulguların birarada görüldüğü displastik bir hastalık

tablosudur.¹ Posterior iliak boynuzlar bu hastalık tabosunun karakteristik bir bulgusu olup vak'aların % 80'inde gözlenir. İliak boynuzlar ilk defa 1939 yılında Kieser tarafından tariflenmiştir.² Takiben Fong, 1946 yılında simetrik posterior iliak çıkıntılar adı ile tabloyu tanımlamıştır.³ Bilateral posterior iliak boynuzların beraberinde, diz-tırnak-dirsek displastik değişiklikleri ile birlikte görüldüğü ise ilk olarak Minto tarafından 1984'de yayınlanmıştır.⁴ Takiben 1949 yılında Thompson, bu sendromun otosomal dominant genetik geçiş gösterdiğini tesbit etmiştir.⁵



Resim 5

Her iki dirsek ön-arka grafisi. Bilateral proksimal radial başların hipoplastik ve dorso-medial sublüksasyon gösterdiği izleniyor.

Nail-patella sendromunun karakteristik bulgusu olan posterior iliak boynuzlar, ossifikasyon merkezlerinden bağımsız olarak gelişen kemik çıkıntılardır.⁶ Klinik olarak herhangi bir yakınmaya yolaçmayan bu kemik oluşumların bazen bir epifiz plağı ile kaplı olduğu gözlenebilir.⁷ İliak boynuzlar doğumdan hemen sonra çekilen pelvis grafilerinde izlenebilirler. Bunlar, hastalık tabosunun karakteristik bir bulgusu olduğundan infantil dönemde erken tanının konmasında büyük önem taşırlar.¹ Ancak bu arada önemle vurgulanması gereken, iliak boynuzların bilateral ve simetrik olmasıdır. Çünkü tek taraflı iliak boynuz (central posterior iliac process) pelvisin izole bir anomalisi olarak görülebilir ve bu, Nail-patella sendromu ile bir ilişki göstermez.⁸

Hastalık tablosunun ekdodermal bulgularını, sıklıkla el baş parmağında ve işaret parmakları tırnaklarında görülen şekil bozuklukları, hipoplaziler veya aplaziler oluşturmaktadır.⁵ Tırnak değişiklikleri daha nadir olarak ayak tırnaklarında da görülebilmektedir.¹ Tırnaklar için yukarıda tariflenen bulgular doğumda her zaman bulunmayabilir, sıklıkla ilerleyen yaşla gelişirler.⁹

Nail-patella sendromunun bir diğer komponentini oluşturan dirsek deformiteleri kapitellum ve radial başta görülen hipoplazi sonucunda gelişmektedir.⁷ Küçük radial baş sıklıkla dorsal sublüksiyon içerir. Bu durum dirsek eklem hareketinde kısıtlanmaya, ekstansiyonda azalmaya neden olur. Eklem hareketindeki bu kısıtlılık sıklıkla supinasyon ve pronasyondaki sınırlılık ile beraberdir. Dirseğin taşıyıcı açısının artmış olduğu tesbit edilir.¹ Hastalık tablosunda tesbit edilen bir diğer bulgu da patella'larda gözlenen bilateral hipoplazidir. Bazı vak'alarda patella hiç gelişmemiş olabilir. Patellada görülen hipoplazi, tekrarlayan lateral dislokasyonuna neden olur ve hastalar klinik olarak yürümekle gelişen diz ağrılarında yakınır.¹ Patella bulgularının radyolojik tanısı, kemikleşme gözlenene kadar mümkün değildir. Bu nedenle, genellikle 4 yaşından sonra gösterilebilir.

Nail-patella sendromu'nun yukarıda sunulan temel bulgularının dışında, daha nadir gözlenebilen başka kemik deformitelerinin de eşlik edebileceği bildirilmiştir. Bunlar, ayak kemiklerindeki şekil bozuklukları, skolyoz ve el 5. parmağının orta falanksının hipoplazisi ile birlikte görülen klinodaktili'dir.¹⁰

Nail-patella sendromunun klinik önemi, hastalarda ilerki yaşlarda bir böbrek yetmezliğinin geliştiğinin gösterilmiş olmasından kaynaklanmaktadır.¹¹ Son yıllarda yapılan elektronmikroskopik çalışmalarla bu hastaların böbreklerinde karakteristik bir ultrasüruktürel yapı tanımlanmıştır. Bu yapı, renal kapiller lupların glomerüler iç membranlarında birbirini çaprazlayan (cross-striated) kollajen bantlardır.^{12,13} Bu kollajen paketler başka hiçbir renal hastalıkta gözlenmemiştir. Bu nedenle meso-ekdodermal displastik değişikliklerle karakterize bir hastalık tablosunda, yukarıda tariflenen renal bulgularında aynı histopatolojik zeminde geliştiğine inanılmaktadır.¹ Hastalarda geç dönemde böbrek yetmezliği ile sonuçlanan bu tablo, erken dönemde asemptomatik bir proteinüri ile karakterize olmaktadır. Bu nedenle açıklanamayan intermittant veya persistan asemptomatik proteinüri vak'alarında pelvis grafilerinin iliak boynuzlar yönünden dikkatle incelenmesi gerekir.

Bu çalışmamızda takdim etmiş olduğumuz hastada Nail-patella sendromunun karakteristik radyolojik bulguları gösterilerek tanıya gidilmiştir. Ancak hastanın, son 1 yıldır gelişen üriner sistem yakınmaları ile hastanemize başvurması klinik olarak dikkatli bir yaklaşımı gerektirmektedir. Hastada Nail-patella sendromu tanısının ilk defa bu başvurusunda tesbiti, üriner sistem yakınmalarının hastalığın yukarıda tariflenen bir böbrek tutulumuna bağlı olabileceğini düşündürmüştür. Bu nedenle hasta proteinüri yönünden dikkatle gözlenmiş ve tetkik edilmiştir. Bununla beraber, çeşitli aralıklarla yapılan tetkiklerin de hastada proteinüri gösterilememiştir. Üriner sistem yakınmalarının bir enfeksiyona bağlı olduğu düşünülerek uygun medikal tedavi verilmiştir. Hastanın kontrol muayenelerinde yakınmalarının geçtiği öğrenilmiştir. Hasta, hastanemiz Üroloji Anabilim Dalı tarafından 6 aylık kontrollerle değerlendirilmek üzere takibe alınmıştır.

Nail-patella sendromu oldukça ender görülen bir hastalık tablosudur. Uluslararası literatürde hastalığın insidansı bakımından bir bilgi mevcut değildir. Ancak ülkemizden daha önce tanımlanmış başka bir vak'a tesbit edilmemiştir. Sonuç olarak, bu makalede hastalığın tanı kriterleri ile birlikte klinik önemi vurgulanmıştır. Aynı zamanda otosomal dominant genetik geçiş göstermesi bakımından vak'a tesbit edilen ailelerin ayrıntılı olarak araştırılması ve bu vak'alara genetik danışma verilmesi büyük önem taşımaktadır.

Özet

Nail-patella sendromu, otosomal dominant genetik geçiş gösteren bir yumuşak doku hastalığıdır. Sendromun karakteristik bulguları, bilateral posterior iliak boynuzlar, patella hipoplazi veya aplazisi, tırnak displasileri ve dirsek deformiteleridir. Bu makalede, 29 yaşında bir erkek hastada tanımlanan Nail-patella sendromu klinik ve radyolojik özellikleri ile sunulmuş, ayrıca konu ile ilgili literatür gözden geçirilmiştir.

SUMMARY

Nail-patella syndrome

Nail-patella syndrome is a connective-tissue disorder with an autosomal dominant pattern of inheritance, characterized by hypoplasia or aplasia of patellae, nail dysplasia, elbow deformities and bilateral posterior iliac horns. In this study, Nail-patella syndrome was diagnosed in a 29 year-old man. We have discussed its clinical and radiological features in view of relevant literature.

KAYNAKLAR

- 1 — Williams, H.J. and Hayer, R.J. Radiographic diagnosis of Osteo- ony-
codysostosis in infancy, **Radiology**, 109, (October), 151-154, 1973.
- 2 — Kieser, W. Die sog. Flughaut beim Menschen. Ihre Beziehung zum status
dysraphicus und ihre Erbllichkeit. (Dargestellt and der Sippe Fr.) **Z. Wenschl
Vererb Konstitutionslehre**, 23, 594-619, 1939.
- 3 — Fong, E.E. «Iliac horns» (Symmetrical bilateral and central posterior iliac
processes). A case report. **Radiology**, 47, 512-518, 1946
- 4 — Mino, R.A., Mino, V.H., Livingstone, R.G. Osseous dysplasia and dystrophy
of the nails. Review of the literature and report of a case, **Amer. J.
Roentgen**. 60, 633-641, 1948.
- 5 — Thompson, E.A., Walker, E.T., Weens, H.S. Iliac horns and osseos mani-
festation of hereditary arthrodysplasia associated with dystrophy of the
fingernails, **Radiology**, 53, 88-92, 1949.
- 6 — Mc Kusick, V. and Scott, C.I. A nomenclature for constitutional disorders
of bone, **J. Bone Joint Surg.**, 53, A, 978, 1971.
- 7 — Teplick, G.J. and Haskin, E. M. Osteo-onycodysostosis (Nail-patella synd-
rome, Fong's disease). Disease of Bone, Section 17. **Roentgenologic
Diagnosis**, Vol. II, Third Edition. Philadelphia-London-Toronto : WB
Saunders Co. 1354-1355, 1976.
- 8 — Spranger, J.W., Opitz, J.W. and Bidder, V. Heterogenity of Condrodysplasia
punctata. In the chonical Delineation of birth defects, XII. Skin. Hair
and Nails. Baltimore : Williams and Wilkins, 1971.
- 9 — Simila, S., Vesa, L., Wasz-Höckert, O. Hereditary onycho-osteodysplasia
(the nail-patella syndrome) with nephrosis-like renal disease in a newbor
boy, **Pediatrics**, 46, 61-65, 1970.
- 10 — Cowell, R.R. Hereditary onycho-osteodysplasia. Report of a kindred with
dysplasia on the fifth finger, **Clin. Orthop**. 76, 43-53, 1971.
- 11 — Hawkins, C.F., Smith, O.E. Renal dysplasia in a family with multiple
hereditary abnormalities including iliac horns, **Lancet**, 1, 803-808, 1971.
- 12 — Ben-Bassat, M. Gohen, L. Rosenfeldt, J. The glomerüler basement mem-
brane in the nail-patella syndrome, **Arch. Path**, 92, 350-355, 1971.
- 13 — Hayer, J.R., Michael, A.F., Verner, R.L. Renal disease in nail-patella
syndrome. Clinical and morphological studies, **Kidney Int**. 2, 231-238, 1972