

Osteopsathyrosis

İrfan Titiz

Feridun Timur

Osteogenesis imperfecta, Fragilitas ossium, Lobstein hastalığı diye de anılan bu hastalık iskeletin nadir konjenital bir hastalığıdır: burada kemiklerde müteaddit kırıklar, kafa tası, toraks ve etraf deformasyonları ve bunlara bağlı boy kısalığı vardır. Hastalık fetal hayatta başlayabileceği gibi çocuklukta, gençlikte ve hattâ daha sonrada başlayabilir. Skleraların maviliği, ligamanlarda gevşeklik, lüksasyonlar ve otoskleroz klinik tabloyu tamamlar.

Tarihçe. — 1763 - 1826 yılları arasında birçok otörler, intraüterin hayatta husule gelen kırıklardan bahsetmişlerse de, hastalığın klinik mahiyetini belirtmemişlerdir. 1833 te Strasbourg'lu LOBSTEIN, *idyopatik osteopsatirozis* adı altında, bazı çocuklarda ve gençlerde görülen «müteaddit kırıklara istidat» tan bahsederek hastalığın postnatal tipini tarif etti. Aynı yıl RUST, osteopsatirozisi osteomalasiden ayırdı. Az sonra GURLT, hastalığın hereditör karakterini tesbit etti. 1845 te VRÖLİK, *ostegenesis imperfecta* adı altında hastalığın prenatal tipini açıkladı. 1847 de VELPEAU, ligamanların gevşekliğini belirtti. 1905 te PORAK ve DURANTE, «dysplasie périostale» i tavsif ettiler. 1910 da Amerikalı EDDOWES skleraların maviliğini, 1912 de Amerikalı ADAIR DIGTHON otosklerozu hastalık tablosuna eklediler. 1928 de APERT, osteopsatirozisli hastalara «cam adam» adını taktı.

KLİNİK TABLO

Mavi sklera, kemik bozuklukları ve sağırılık hastalığın triadını teşkil eder.

(1) *Mavi sklera.* — En çok raslanan bir sempton olduğu için en eşaşı klinik belirtidir. Bütün otörler, bu semptomun

osteopsatirozisin en bâriz karakteri olduğu noktasında söz birliği etmişlerdir. CARRIERE, DELANNOY ve HURIEZ (1), inceledikleri 34 osteopsatirozislinin 33 ünde skleraları mavi bulmuşlardır. Bu semptom sabittir ve tek belirti olarak bulunduğu zaman bile kıymetini muhafaza eder. Bu belirtinin hastalığın teşhisine yaraması için mavi rengin bir haddi bulması, familyal bir karakter göstermesi ve hiç değilse osteopsatirozisli bir ailenin bir ferinde olsun kemik ve kulak stigmatları ile birlikte bulunması lâzımdır (2).

Bu bulgunun, esasen skleraları hafifçe mavi olan yeni doğanlarda kıymetlendirilmesi güçtür. Tanı bakımından kıymeti de esasen büyükçe çocuklarda ve yetişkinlerdedir (3).

Bu renk, anormal derecede ince olan skleranın alttaki retina pigmentini aksettirmesine bağlıdır (BUCHANAN). Skleraların şeffaflığı da mezodermal menşeli dokuların hipotrofisine hamlediyor. Bazılarına göre, rol oynayan skleraların inceliği değil, bunların kalsiumdan fakir oluşlarıdır (4). Enteresan nokta şudurki, mavi sklera mevcut olup eğer kemik frajilitesi yoksa, bu gibi hastalarda burkulmalara ve eklem bozukluklarına karşı özel bir istidat mevcuttur (5).

(2) *Sağırılık*. — Her vakada bulunmamakla beraber bugün için klâsik bir semptom olarak alınmalıdır (yetişkin hastaların % de 60 ında mevcuttur). Sağırılık oldukça geç meydana çıkan bir belirtidir. Ekseriya delikanlılık çağında veya yirmisinden sonra görülür (6). Daha nadir olarak sağırılığın birinci ve ikinci çocukluk devirlerinde de bulunabileceği söyleniyor (7).

Sağırılık çeşitli şekillerde izah edilmiştir. BRONSON ve VAN DER HOEWE, sağırılığı otoskleroz ile izah ederler. APERT ise bunu kulak zarının inceliğine, kulak kemikçiklerinin gevşeklik ve narinliğine ve bilhassa kafa taşı anomalisi dolayısıyla zarın normale nazaran çok daha yatık olmasına hamleder.

Çok nadir olarak kulak zarı mavi renkte bulunmuştur (8).

(3) *Kemik ve eklem bozuklukları*. — a) kemik frajilitesi: kendini önemsiz traumalarla husule gelen kırıklarla gösterir. Esasen hastalığın mevcudiyeti de tekrarlıyan kırıklarla anlaşılır. Genel olarak kırıklar ilk yaşlarda önemsiz traumatizmalarla husule gelir. Küçük darbeler, yavaşça bir düşüş, hattâ bazan bir kasın şiddetli kasılması sırasında kemiklerin kırıldığı görülür.

Bazan bu traumalar o derece hafiftir ki, bu kırıklara «spontan» nazarı ile bakılabilir (9). Her halde kırılma istidadının 20 yaşından sonra da devamı nadirdir. JOLY'nin bir vakasında kırılma kabiliyeti 27 yaşına kadar devam etmiştir.

Ekseriya sübperiostal olan kırıklarda kaynaşma çabuk olur. Hattâ bu kaynaşmanın normalde olduğundan da erken olduğu söylenmektedir. Bazan daha ağır traumatizmalar açık ve komplike kırıklara yol açabilir. Kırıkların bir vasfı da bunların az ağırlı olması veya hiç ağırlı olmamasıdır. Buna sebep kırıkların sübperiostal olmalarıdır. Gene bu sebeple, büyük kanamalar da görülmez. Kemikler, cam gibi, eğrilmeden kırılırlar. Kırıklar daha ziyade uzun kemiklerde olmakla beraber, kosta, skapula, klavikula gibi tegümantal kemiklerde de bulunabilir. Egzüberan olan kalüs iz bırakmadan rezorbe olur ve sonradan yapılan radyografilerde geçirilmiş kırıklara ait -deformasyonlar v. s. dışında -bulgu tesbit edilmez. Bazan eski bir kırık yerinde yeni kırıklar husule gelebilir. Bu gibi hallerde bile kaynaşma kısa zamanda olur. Vertebra kırıkları da tarif edilmiştir. Eğer vertebra kırıkları yalnız buraya inhisar etmişse vahim teşhis hatalarına götürebilir.

Daha ziyade kol ve bacaklarda husule gelen kırıklar ekseriya müteaddit kırıklar halinde belirir. Kırıklar değişik sayıdadır. Makroskopik ve mikroskopik olarak bir vakada 80, bir başkasında 113 kırık sayılmıştır (10). Kemik fragilitesi, Lobstein hastalığının bariz olmakla beraber her zaman bulunmayan bir belirtisidir. Mavi sklerali yetişkin osteopsatirozisli hastaların ancak % de 60 ında kırılma istidadı olduğu sanılmaktadır. Osteopsatirozisli olup ta hiç kırık yapmamış hastalar mevcuttur. Şu halde APERT'in «cam adam» tâbiri her vakaya tatbik edilemez. Mavi sklera ve sağırılık belirtileri gösterip hiç kırık yapmamış vakalar neşredilmiştir (11).

b) Traumaya bağlı olmıyan kemik deformasyonları: bunlar sık görülür ve bilhassa kafa tası kemiklerini ilgilendirir. Fransız otörlerinin APERT'den sonra *crâne à rebord* diye adlandırdıkları kafa deformasyonları çok karakteristiktir. Burada temporaller bâriz birer çıkıntı yaparlar. Bu çıkıntılar bazan kulakları aşağıya itecek dereceyi bulur. Keza oksipital ve frontal çıkıntılar da sık görülür. 25 yaşın üstündeki şahıslarda ileri derecede bir prognatizm mevcuttur. Cepheden bakılınca hastaların yüzleri

bir üçgen biçimindedir. Kifoskolyoz nadir değildir. Kostalar, genel olarak, köşeleri hizasında aşağıya doğru eğilmişlerdir. Pelvis bazan asimetriktir. Nihayet boy, bir taraftan kırıklar, öte taraftan toraks deformasyonları dolayısıyla, normale nazaran daha kısadır.

İskeletin sistemli radyolojik incelenmesi daha başka kemik anomalilerini de açığa vurabilir.

c) Eklemler ve ligamanlar: ligaman gevşekliği bu hastalarda sık görülür. Ligamanlardaki gevşeklik dolayısıyla diz, dirsek, bilek ve parmak eklemleri hiperekstansibildir ve bu yüzden anormal vaziyetler tahassül edebilir. Burkulma ve lüksasyonlara da sık tesadüf edilir. Bağ dokusu hipoplazisi olan bu hastalıkta, genel olarak, fıtıklar da sık görülür.

(4) *Diğer belirtiler.* — Bu triaddan başka belirtiler de, hepsinde değilse bile, bir kısım hastalarda tarif edilmiştir:

a - Saçların inceliği, gevrekliği ve kuruluğu,

b - Tırnakların çizgili oluşu, üzerlerinde beyaz beneklerin bulunuşu ve gevrekliği,

c - Dişler üzerindeki beyaz benekler ve bilhassa dişlerin şeffaf oluşu. Bu nadir bir bulgudur. APERT bunu bir ana kızda görmüştür, hastaların her ikisinde de kırık mevcut değildi.

d - Migren (BOLTEN), vazomotör bozukluklar, akrosiyanoz hastalarda sık raslanan belirtilerdir. Mantal bozukluklardan intellektüel debilite, depression hali, v.s. bir kısım hastalarda mevcuttur. Bazı otörler hipersempatikotoniden (3), gene bazıları ise hiposempatikotoniden (12) bahseder,

e - Diffüz amiyotrofi (8),

f - Kasların elektrik kondüktibilitesindeki bozukluklar: ilk defa LARAT, VOISIN ve TIXIER tarafından tarif edilmiştir. Bu bozukluklar, faradik cereyana karşı kontraksiyonda zayıflama, galvanik cereyana karşı kontraksiyonda ileri derecede azalma tarzında belirir. Bu tip kasılma, düz kaslar için normal bir kontraksiyon şeklidir Ancak çizgili kaslar için tam olmıyan bir istihale reaksiyonu olarak kabul edilmektedir (APERT). Bu hal, kırık husule gelen ekstremitte kaslarına inhisar etmeyip bütün kaslarda mevcuttur ve konjenital bir defekt olarak alınmaktadır.

KLİNİK ŞEKİLLER

MOORE başlıca üç tip tarif eder (13):

1. *Osteogenesis imperfecta congenita*: Bu tip doğuştan mevcuttur ve çocuk müteaddit kırıklarla dünyaya gelir,
2. *Osteogenesis imperfecta tarda*: Kırıklar ilk defa çocuk yürümeye başladığı zaman zuhur eder. Kemik lezyonları skleraların mavi rengi ile birlikte bulunur. Her iki tip te konjenitaldir ve dominant bir karakter olarak intikal eder,
3. *İdyopatik osteopsatirozis*: Bu tipte skleralar mavi değildir.

HASTALIĞIN GİDİŞİ

Osteogenesis imperfecta congenita'da çocuklar doğduktan kısa zaman sonra ekseriya ölürlür. *Tarda* şeklinde hastalık yavaş yavaş iyileşmek istidadındadır. Puberteden sonra, 15-20 yaşlar arasında, ekseriya spontan bir salâh gürülür. Kırıklar daha seyrek husule gelmeye başlar ve yetişkinlerde büsbütün durur. Geçirilmiş olan hastalıktan sekel olarak mavi skleralar, yavaş fakat progressif bir tarzda yerleşen sağırılık, bir de kırıklar sonucu meydana gelen deformasyonlar ve kafa tasındaki şekil bozuklukları geri kalır.

PATOLOJİK ANATOMİ

Osteopsatiroziste esas değişiklik epifiz kartilajının bozukluğu değil, tübüler kemiklerin periost tabakasının bozukluğudur. Bundan dolayı kemiklerin uzunluğu fizyolojik ölçüler içinde olduğu halde, çeperleri normalin altındadır. Diyafizler ince, ilik kanalı geniştir. Kompakt kemik kısmının lamel sistemi seyrek ve porözür. Kemik iliği sathından periost sathına doğru vukubulan kemik reapsorpsiyonu, periostun azalmış olan yeni kemik yapma faaliyeti ile muvazi gitmediğinden, diyafiz incedir ve gevrektilir. Çok defa, fena pozisyonda kaynaşmış kırıklara raslanır. Böylece cücelik ve çeşitli şekil bozuklukları husule gelir.

Bu hastalıkta genel bir mezanşim çelimsizliği bahis konusudur. Kemik teşekkülündeki kusur, genel mezanşim çelimsizliğinin lokal bir tezahürü olarak kabul edilmektedir (FAUER). Genel görünüm, kemik yapan osteoblastların bu faaliyetlerinde

bir yetmezlik olduğu intibainı verir. Bu yetmezlik, hem membranö, hem de endokondral kemikleşmeyi ilgilendirir (14). Kireç metabolizmasında bozukluk olduğu görüşü reddedilmiştir. Eğer kalsinasyondan sonra total kireç miktarı, E. LESNE, J. HUTINEL ve G. DREYFUS-SEE'nin tesbit ettikleri gibi, azalmış ise (15) bu hal organik maddenin azalmasına bağlıdır (organik madde normalde kemik ağırlığının % de 40-50 si kadardır: SCHABAD).

Kemikler son derece frajildir. Bu, kısmen iyi gelişmiş bir korteksin bulunmayışından, geniş aralıklarla ayrılmış trabeküllerin seyrek oluşundan, kısmen de kemik maddesinin daha poröz olmasından ileri gelir.

Kafa tası garip bir şekil alır. Bilindiği gibi, kafa tası kemikleri birçok primer kemik adacıklarının kaynaşmasından ileri gelir. Bu hastalıkta kaynaşma geri kaldığından çocuklarda kafa tası kemikleri mozaik görünümündedir (16). Kemik iliği hücreleri normaldir. Osteoblastlar ve osteoklastlar normal sayıdadır. Kalsifikasyon da normal şartlar içinde cereyan eder.

RÖNTGEN BULGULARI

Uzun kemiklerin korteksi incelmıştır. Spongiosa kısmı strükürünü kaybetmiştir. Çeperleri incelen uzun kemiklerin ilik kanalı buna mukabil genişlemiştir. Kemiklerde genel bir osteoporoz hali vardır. Bu hal, bilhassa hastalık sonucu yatakta yatanlarda faaliyetsizlik atrofisiyle daha da artar. Üst ekstremitedeki osteoporoz hali alt ekstremitedekine nazaran daima daha hafiftir, zira burada primer değişiklikleri artıran faaliyetsizlik atrofisi ya mevcut değildir ya da daha azdır. Epifizler, normalde olduğundan daha küçük olmakla beraber, diyafiz incelendiğinden, genişlemiş intibainı verirler. Epifiz çizgisi muntazamdır. Kemiklerdeki kireç azlığı dolayısıyla trabekül deseni barizleşebilir (17). Kırıklar husule gelmişse, bunlardan doğan şekil bozuklukları görülür. Kalüsler genel olarak bir müddet sonra iz bırakmadan silinirler ve en iyi filimlerde bile görülmezler.

Kafa kemiklerinin görünümü enteresandır: çocuklarda fontaneller geç kapanır. Keza sütürler de uzun zaman açık kalır. Prenatal tipte kafa kemiklerinin ossifikasyonu geri kalmıştır. Ağır vakalarda kafa tası, içi küçük kemik adacıkları bulunan bir mambrandan ibarettir. Yüz kemikleri küçüktür, radyografi

temporal ve oksipital çıkıntıları gösterir. Oksipital çıkıntı, bir gaga gibi, servikal vertebralara uzayacak dereceyi bulabilir.

ETYOLOJİ ve PATOGENEZ

Osteopsatirozis hereditör ve familyal bir hastalıktır. Şimdiye kadar birkaç nesil boyunca takip edilen birkaç osteopsatirozisli ailede bu karakter bâriz olarak belirmektedir. Ancak bazı otörler, yayınladıkları münferit vakalarda, heredo-familyal karakterin mevcut olmadığından bahsetmişlerdir (18).

Hastalık bir ailede zuhur etti mi, ana veya baba tarafından kız veya erkek evlatlara cinsiyet gözetmeden intikal eder. Böyle bir aileye mensup bir fert, eğer hastalığa yakalanmamışsa, bundan gelen çocuklar da yakalanmazlar. Böyle bir ailenin sağlam bir ferdi, sağlam bir ailenin ferdi ile evlenirse, bunlardan doğan çocuklar da sağlamdırlar. Osteopsatiroziste *atavik bir heredite* değil, *devamlı bir heredite* vardır. Hastalık MENDEL kanunlarına uygun bir şekilde *dominan* bir karakter olarak intikal eder ve çocukların ancak % de 50 si hastalığa yakalanır (APERT).

Avrupada, şimal memleketlerinde cenup memleketlerinden daha çok görüldüğü yazılmıştır (19). Bazıları hastalığın kadınlarda daha sık görüldüğünü, intikal işinde kadınların daha önemli bir rol oynadığını kabul ederler (20).

Hastalığın husulünde sifilizin, tüberkülozun, alkolizma ve çeşitli entoksikasyonların rol oynaması muhtemel görülmüyor (21).

Bugün için en revaçta olan görüş, hastalığın mezodermal bir çelimsizlikten ileri geldiğidir. Bu çelimsizlik, kemiklerde osteoblastların faaliyetlerinde azalma ile kendini gösterir. Bundan dolayı mezoderm, teşkil edilebilmesi en kolay olan hücreyi, yani kartilajı teşkil eder, ancak daha çok diferansiye olan osteoblastları teşkil edemez. Bundan dolayı osteopsatiroziste sadece veya başlıca metaplazik kemik husule gelmektedir.

Bu çelimsizliğin neden ileri geldiği bilinmiyor.

İç salgı bezleri dikkati çekmiştir. Basedowda osteoporoz ve spontan kırıkların husule geldiği gözönüne alınarak osteopsatiroziste bir tirotoksikoz düşünülmüştür. Öte yandan, kobaylara günde 25 mgr. gibi yüksek miktarlarda tiroid ekstresi vererek

bunlarda kemik frajilitesi deneysel olarak tevlit edilmiştir (22). Diğer otörler ise miksödemnin varlığından bahsederler.

Kalsium metabolizmasında paratiroidlerin oynadıkları rol dikkat nazarına alınarak, bu bezlerin osteopsatirozisle ilgisi sorulmuştur. Bazı vakalarda hipoparatiroidinin mevcudiyeti, spazmofili ile de sağlamlaşmıştır (11). Ancak yapılan «greffe» ler veya paratiroidlerin görevini arttırmak amacı ile servikal sempatik üzerine yöneltilen müdahaleler bir sonuç vermemiştir. Sonradan, hiperparatiroidinin daha önemli olduğu anlaşılmıştır. Hiperkalsemi gösteren bir osteopsatirozislide yapılan ameliyatta paratiroidlerden birinde hiperplazi görülerek bez çıkarılmış ve hasta iyileşmiştir (1).

Timusun kemiklerin kalsifikasyonu ile yakın münasebeti düşünülerek, bu gibi vakalara timus tedavisi yapılmış ve iyi sonuçlar alınmıştır (23). Ancak hastaların bir kısmında timus sklerozu bulunmuşsa da, diğerlerinde bez normal ve hattâ hiperplazik bulunmuştur.

Hipofizin, hastalığın husulünde rol oynadığına dair elde belge yoktur. Ön lob ekstreleri ile yapılan deneylerle de esasen bir sonuç alınamamıştır.

Kemik frajilitesinin püberteden sonra geçtiği ve bazılarına göre hastalığın kızları tercih ettiği düşünülerek, seksüel bezlerin ve bilhassa yumurtalıkların ne gibi bir etkisi olduğu sorulmuştur (24). Katî hükümler vermek için vakit henüz erkendir.

Bugüne kadar yapılan bütün deneylere ve klinik görgülere rağmen, iç salgı bezlerinin ve bilhassa tiroidle paratiroidlerin hastalığın husulünde önemi olduğuna dair elde hiçbir belge mevcut değildir (25).

Serum fosfatazının artması sık raslanan bir bulgu ise de, bunun hastalığın husulünde veya menşeinde bir faktör olmaktan ziyade hastalığın sonucu olması daha yakın bir ihtimal gibi görülmektedir. Kalsium ve fosfor metabolizması, kalsemi ve fosforemi normaldir (26). Ancak, bazı vakalarda kalsium ve mineral fosfor yüksek bulunmuştur (27 ve 27 bis).

TEDAVİ

Sebebi bilinmiyen bu hastalığın özel bir tedavisi yoktur.

Fosfor, kalsium, D vitamini ve diğer vitaminlerle mem-

nunluk verecek bir fayda sağlanmamıştır. Bazı vakalarda timus ekstreleri iyi sonuçlarla kullanılmıştır. Estrojen maddelerle tedavi edilen vakaların bir kısmında kalsium ve fosfor retansiyonunda artma kaydedilmiştir.

Kırıklara sebep olabilecek bütün traumlardan sakınmak gerekir. Kırık vukua gelmişse, deformasyona mâni olacak gerekli tedbirler alınmalıdır.

Skleraların maviliği özel bir tedaviyi gerektirmez. Otosklerozun tedavisi yoktur.

Observasyon I.

Bay M. A., 38 yaşında, dokumacı (Kl. Pr. No. 1076). Doğuştan itibaren skleraları mavi imiş. Dört yaşında yürümüş. On dört yaşında 5 metrelik bir ağaçtan düşerek sol el bileği kırılmış. Orta derecede ağrı olmuşsa da kanama olmamış ve kırık 15 günde ev ilâçları ile iyileşmiş. 16 yaşında eşekten düşerek sol radialis ortasından kırılmış. Bu defa da hafif bir ağrı olmuş, kanama olmamış ve kırık 10 günde iyileşmiş. On yedi yaşında 60 kilo ağırlıkta bir yük taşırken diz üstü düşerek sol rotulası kırılmış, orta şiddette ağrı olmuş, kanama olmamış ve 18 günde iyileşerek ayağa kalkmış. Küçükken annesi bir kolunun çıktığını söylemiş. İki çocuğundan on yaşlarında olan kızının skleralarında doğuştan mavi imiş. Bu kız altı yaşlarında iken dört metrelik bir divardan düşerek sağ dirseği kırılmış. Bundan başka kırık olmamış. Hasta, kollaterallerinde ufak traumalarla kırık veya çıkık olanları hatırlamıyor. Ailesinde mavi skleralı olanlar da yokmuş. Karısı dört aylık iki spontan düşük yapmış. Sifiliz geçirmemiş. Ailesinde fazla çocuk vefiyatı veya düşük olmamış.

Pozitif bulgular :

1. Mavi sklera,
2. Kemik fragilitesi (şimdi yok),
3. Kafa tası ve yüz deformasyonu,
4. Radyolojik olarak kemiklerde osteoporoz (Şekil 1, 2, 3, 4, 5, 6).

Negatif bulgular :

1. Sağırılık yoktur,
2. Kasların elektrik kondüktibilitesinde bozukluk yoktur,

3. Ligamanlarda hiperlaksisite yoktur.

Laboratuvar bulguları:

A. Kanın sitolojik muayenesi: Aly. 3.000.000, Aky. 4.700, hemoglobin % 60, boya endeksi 1, parçalı % 64-57, lenfosit % 38-43, monosit % 6-0.

B. Kanın şimik muayenesi (Prof. Dr. B. TUGAN):

- a. Kolesterolin % 1.34 gr.,
- b. Kalsemi % 8.4 mgr.,
- c. İnorganik fosfor % 5.00 mgr.,
- d. Mecmu inorg. fosfor % 6.25 mgr.,
- e. Fosfataz (Bodansky ünitesi) 7.5,
- f. Hiperglisemi provoke deneyi ile normal kurb elde edildi.

C. Miyelogram (sternogram): Lenfoblast ve lenfositlerde hafif bir artma.

D. İdrar: Normal.

E. Bazal metabolizma: % + 9.

F. Elektrik reaksiyonları (Prof. Dr. N. Ş. DİRİSU): Üst ve alt taraf sinirlerinde normal.

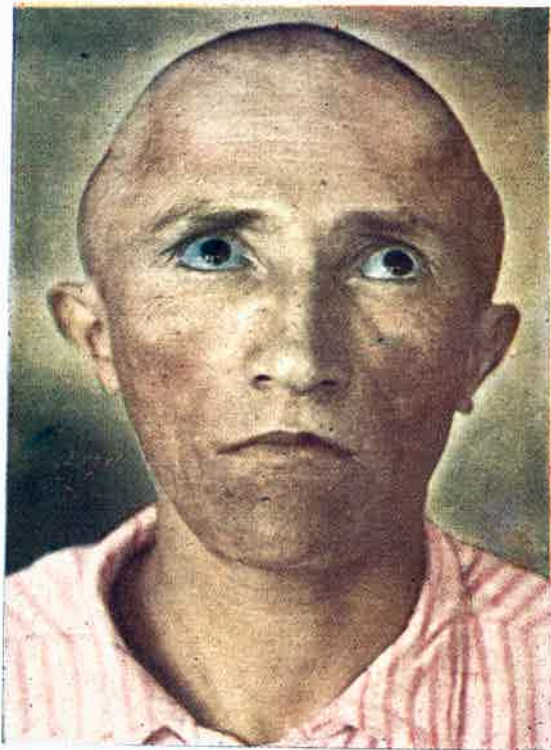
G. Göz muayenesi (Prof. Dr. S. GÖRDÜREN): Mezanşim örgüsündeki zaafa bağlı sklera inceliği dolayısıyla mavi renk tesbit edildi. Nistagmus yoktur.

H. Kulak muayenesi (Prof. Dr. V. ÖZAN): Rinne +, Weber indirekt, Schwabach normal, perceptio cerani normal, işitme normal.

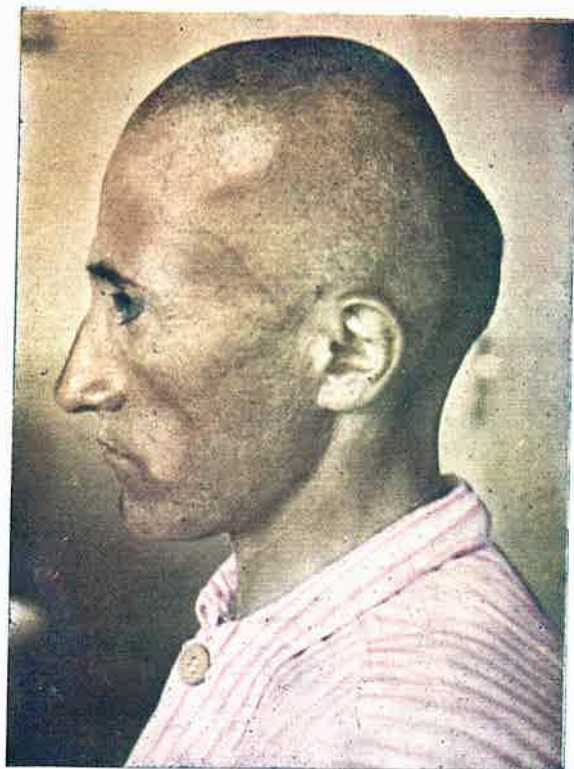
İ. Diş ve apeksleri normaldir.

J. Kraniyometri (Doç. Dr. S. TUNAKAN):

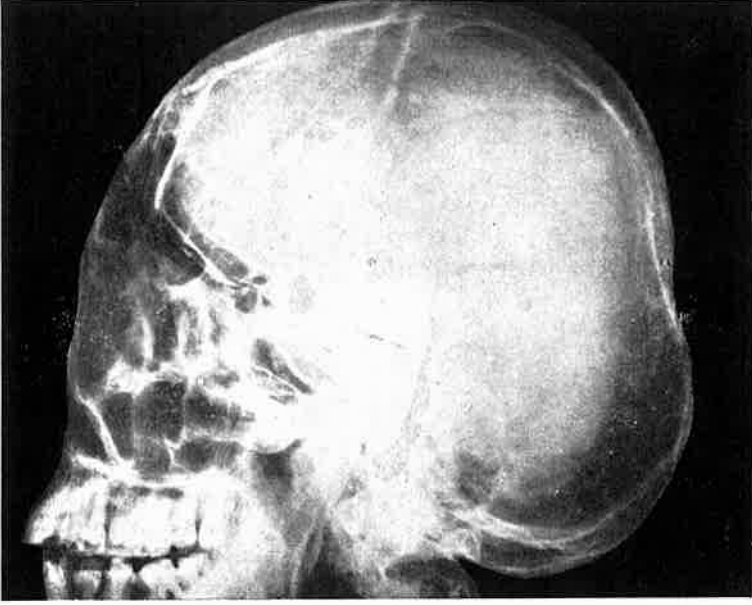
Baş uzunluğu	191 mm.	Yüzün fizyonomik yüks.	188 mm.
Baş genişliği	180 »	Yüzün morfoloj. yüksek.	122 »
Alın genişliği	122 »	Üst yüzün fizy. yüks.	75 »
İki mastoid arası genişl.	135 »	Üst yüzün morf. yük.	73 »
Yüz genişliği	149 »	Burun uzunluğu	60 »
Alt çene açıları genişl.	108 »	Baş çevresi	590 »
Burun genişliği	38 »	Sajital baş çevresi	410 »
Ağız genişliği	52 »	Transversal baş ç.	375 »
Baş yüksekliği	128 »		



Şekil — 1



Şekil — 2

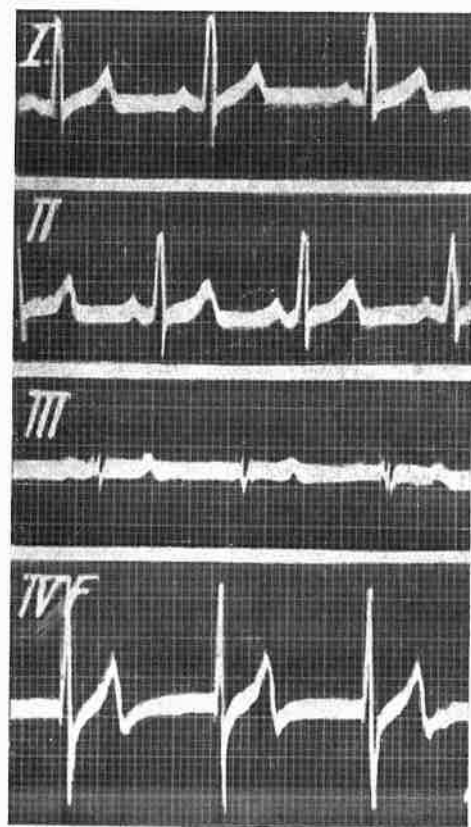


Şekil — 3



Şekil — 4*)

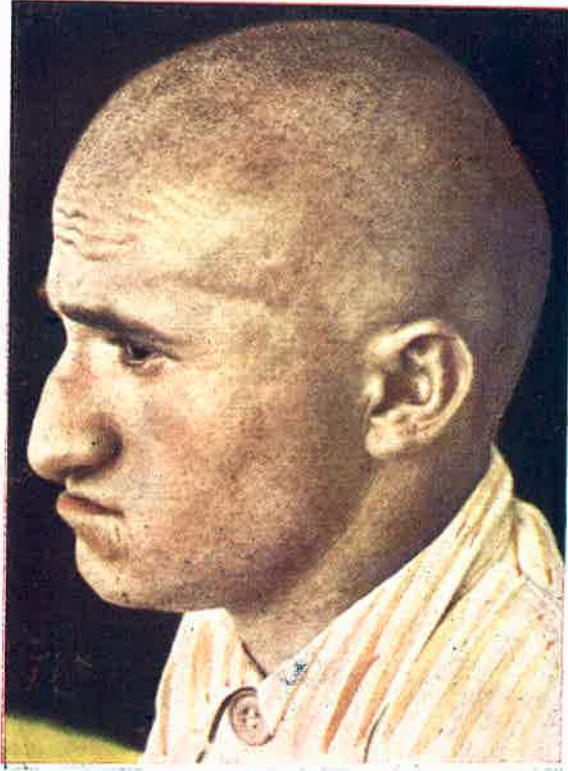
*) 5 inci şekil konmamıştır.



Şekil — 6



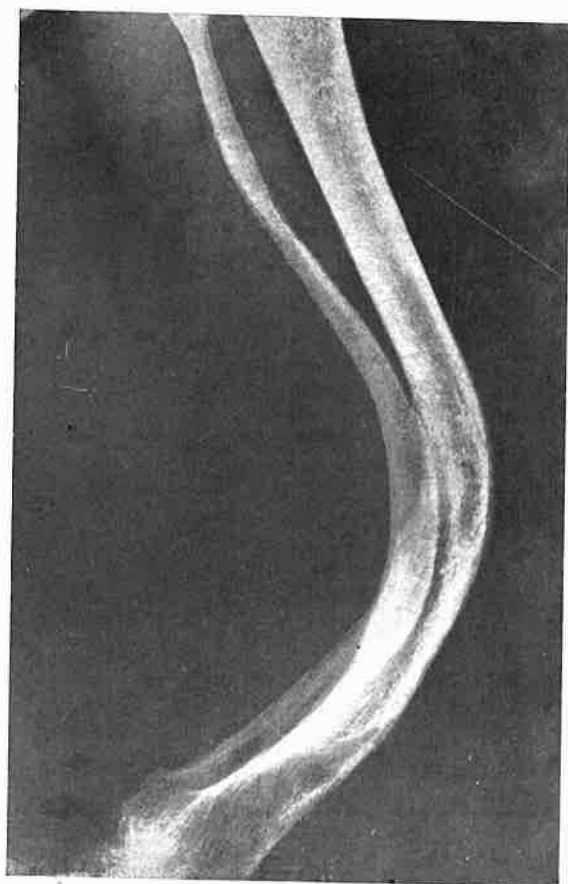
Şekil — 7



Şekil -- 8



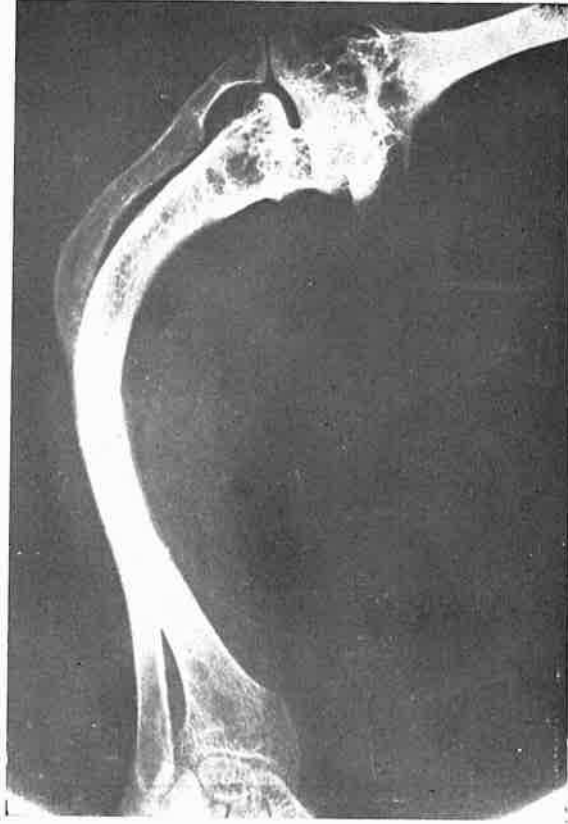
Şekil — 9



Şekil — 10



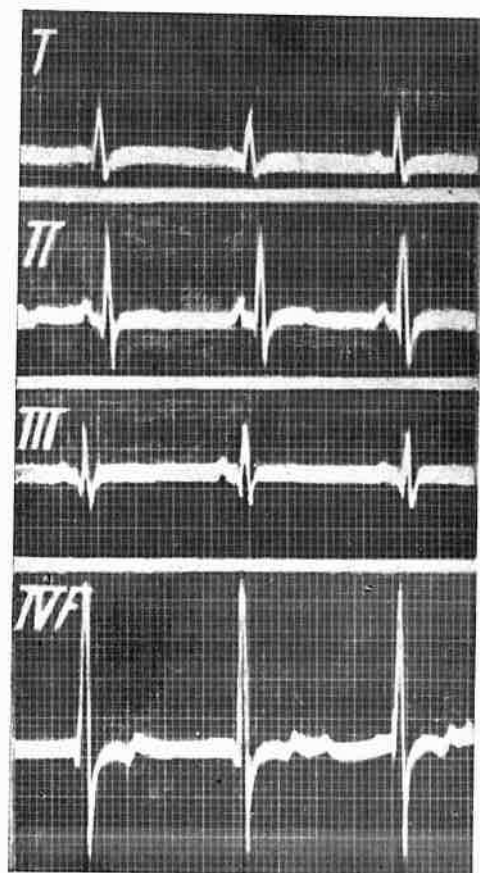
Şekil — 11



Şekil — 12



Şekil — 13



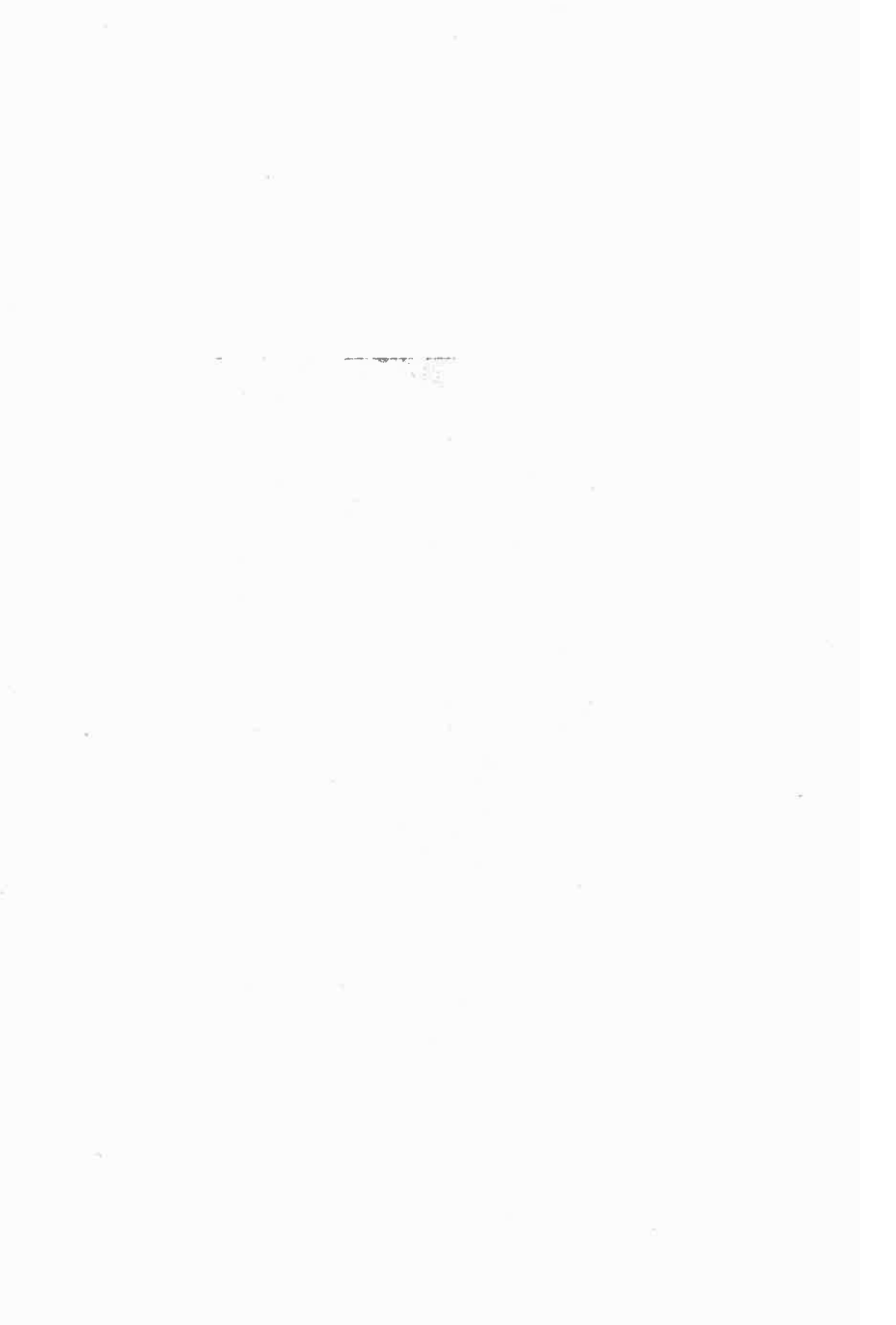
Şekil — 14

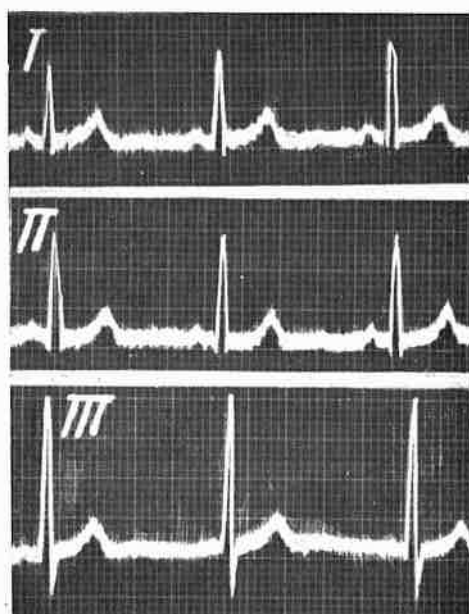


Şekil — 15

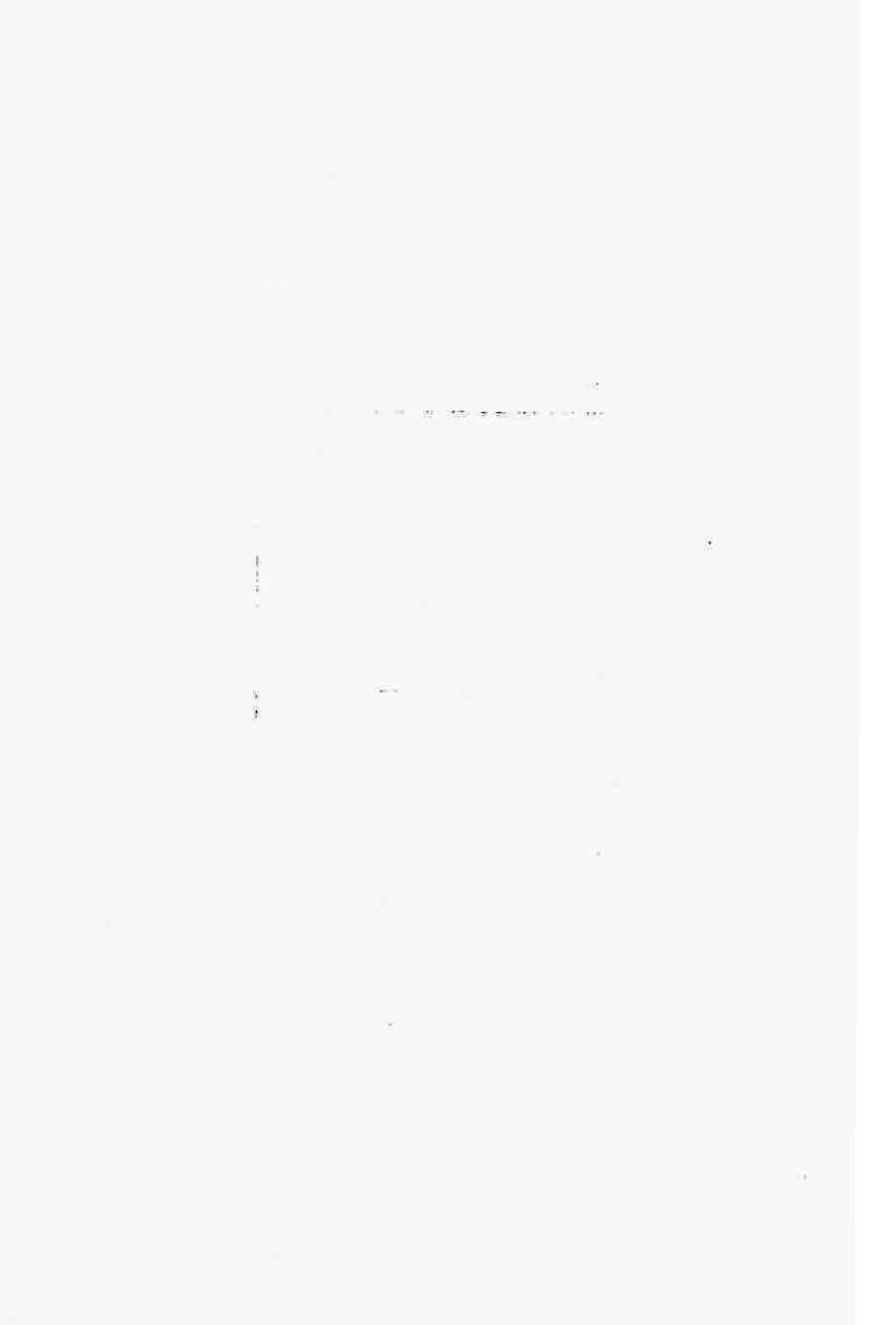


Şekil — 16





Şekil — 17



$$\text{Baş endeksi: } \frac{180 \times 100}{191} = 94 \text{ (hiperbrakisefal)}$$

K. *Sinir sistemi* (Prof. Dr. R. ADASAL): Normal.

L. *Ürografi* (Prof. Dr. E. AŞAR): Her iki böbrek, pelvis ve kalisleri normaldir.

M. *Kalb teleradyografisi* (Prof. Dr. E. AŞAR): Normal.

N. *Sella turcica radyografisi* (Prof. Dr. E. AŞAR): Normal.

O. *W.R.*: Negatif.

P. *Kemik biyopsisi* (Prof. Dr. N. ERANİL): Gönderilen parçanın makroskopik ve mikroskopik incelenmesinde normal bir kemik dokusu olduğu anlaşılmıştır.

Observasyon II.

Bay M. Y., 18 yaşında (Kl. Pr. No. 1134). Doğuştan itibaren skleraları mavi imiş. 1-6 yaşları arasında ufak traumalarla kol ve bacaklarında kolaylıkla kırıklar husule gelmiş. Kırıklar kanama olmadan kolay iyileşirmiş. Fena pozisyonda kaynaşma sonucu alt ekstremitelerde deforme ve atrofik. Hasta ancak koltuk dayanaklarının yardımı ile ayakta durabilmektedir. Son defa 30 ay evvel atılan bir taşın darbesi ile sol bacakta sonuncu kırık olmuş. Bu olay üzerine depression hali başlamış.

Pozitif bulgular:

1. Mavi sklera,
2. Kemik frajilitesi (şimdi azalmıştır), ligaman laksitesisi,
3. Kafa tası ve yüz deformasyonu,
4. Radyolojik olarak kırıklar sonucu şekil bozuklukları ve osteoporoz (Şekil 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14).

Negatif bulgular:

1. Sağırılık yoktur,
2. Kaslarda elektrik kondüktibilite bozuklukları yoktur.

Laboratuvar bulguları:

A. *Kanın sitolojik muayenesi*: Aly. 3.500.000, Aky. 7.400, hemoglobin % 70, boya endeksi 1, parçalı % 50-62, lenfosit % 49-36, monosit % 1-2.

B. Kanın şimik muayenesi (Prof. Dr. B. TUGAN):

- a. Kolesterolin % 1.86 gr.,
- b. Kalsemi % 9.8 mgr.,
- c. İnorganik fosfor % 6.25 mgr.,
- d. Mecmu inorg. fosfor % 7.15 mg.,
- e. Fosfataz (Bodansky ünitesi) 8.05,
- f. Hiperglisemi provoke deneyi ile normal kurb elde edildi.

C. Miyelogram (sternogram): lenfoblast ve lenfositlerde hafif bir artış.

D. İdrar: normal.

E. Bazal metabolizma: % — 2.

F. Elektrik reaksiyonları (Prof. Dr. N. Ş. DİRLİSU): üst ve alt taraf sinirlerinde normaldir.

G. Göz muayenesi (Prof. Dr. S. GÖRDÜREN): I Obs. daki aynı bulgular.

H. Kulak muayenesi (Prof. Dr. V. ÖZAN): Rinne + , Weber indirekt, Schwabach normal, perceptio crani normal, işitme normaldir.

İ. Diş ve apeksleri normaldir.

J. Kraniyometri (Doç. Dr. S. TUNAKAN):

Baş uzunluğu	181 mm.	Yüzün fizyonomik yüks. .	161 mm.
Baş genişliği	159 »	Yüzün morfolojik yüks. .	104 »
Alın genişliği	106 »	Üst yüzün fizy. yüks. .	595 »
İki mastoid arası genişl . .	133 »	Üst yüzün morfol. yüks. .	58 »
Yüz genişliği	136 »	Burun uzunluğu	51 »
Alt çene açıları genişliği .	96 »	Baş çevresi	540 »
Burun genişliği	35 »	Sajital baş çevresi . . .	385 »
Ağız genişliği	54 »	Transversal baş çevresi .	380 »
Baş yüksekliği	112 »		

$$\text{Baş endeksi: } \frac{159 \times 100}{181} = 87 \text{ (hiperbrakisefal)}$$

K. Sinir sistemi (Prof. Dr. R. ADASAL): a) volonter hareketlerden aktif hareketler: yüz, göz ve boyun hareketleri nor-

mal. Kollar, omuz eklemindeki ankilozdan dolayı uzun istikametten daha yukarıya kalkamıyor. Sağ ön kolun fleksiyonu normal. Ekstansiyonu dirsek eklemindeki trofik bozukluktan dolayı 110° ye kadar yapılabilir. Sol ön kolun fleksiyonu 60°, ekstansiyonu 120° ye kadar yapılıyor. Bilek eklemleri dışa bükük. El hareketleri normal. El kuvveti: sağ ve sol elde 11 Kgr. Bacaklar kısa, sağ tibia 1/3 hizasında konkavitesi arkaya doğru 120° lik açı yapacak şekilde bükülmüş. Sol bacak ta aynı şekilde 140° bükük ve dışa rotasyon vaziyetinde. Arka üstü yatar vaziyette bacakların yukarıya kaldırılması normal. b) pasif hareketler: eklemler kısmen serbest değil (kırıkların fena kaynaşması sonucu). Bütün kaslarda hipotoni hali vardır. c) involonter hareketler yoktur. d) yürüyüş ve muvazene: evvelce vukua gelmiş olan kırıklar sonucu deformasyondan dolayı ayakta duramıyor ve ancak koltuk deneyeklerinin yardımı ile yerde sürünürcesine yürüyebiliyor. e) ruhî durum: aktif, bazan tecavüz-kâr. Alaycı. Yüz anlamları bazan mülâyim, bazan korku ifade etmekte. Dikkat zayıf, fikir iştiraki zayıf. Muhakeme: kalitatif olarak kendine kötü muamele edildiği, doktorların kafasını ke-seceklerini söyledikleri, harekete maruz kaldığı iddiası var. Kantitatif olarak en basit hesapları yapıyor, basit mukayeseleri başarıyor. Teessüriyet: ekseriya neşeli. Bazan ağlıyor. Dikkati üzerine çekmek için başını divara çarpıyor, göğsüne yumruklar indiriyor. Jiletle derisini kesip akan kanlarla vücuduna şekiller çiziyor. Reaksiyon: ekseriya selimdir.

L. Ürografi (Prof. Dr. E. AŞAR): her iki böbrek, pelvis, ve kalisleri normaldir.

M. Kalb teleradyografisi (Prof. Dr. E. AŞAR): normal.

N. Sella turcica (Prof. Dr. E. AŞAR): normal.

O. W. R.: negatif.

P. Kemik biyopsisi: evvelkinin aynı.

Observasyon III.

Bayan F. Y., 45 yaşında, ev kadını (Obs. II. nin annesi: ayaktan takip edilmiştir). Skleraları doğuştan mavi imiş. Babasının annesinin skleraları da mavi imiş. 3-8 yaşları arasında sol bacağına önemsiz traumalarla sekiz defa kırık husule gelmiş. Kırıklar az ağrılı imiş ve kanama olmazmış. Dört çocu-

ğundan yalnız birinde aynı hastalık mevcutmuş. İlk âdetlerini 15 yaşında görmüş, halen kalite ve kantite bakımından normal imiş. Çocukluğunda geçirdiği tifodan sonra ağır işitirmiş. Kollaterallerinde kendi hastalığına benzer (oğlu ve sklerası mavi olan baba annesinden başka) fertler olduğunu hatırlamıyor.

Pozitif bulgular :

1. Mavi sklera,
2. Kemik fragilitesi (şimdi yok),
3. Kafa tası deformasyonu (az bâriz),
4. Radyolojik olarak kemiklerde osteoporoz ve deformasyonlar. (Şekil 15, 16, 17).

Negatif bulgular :

1. Sağırılık (tifodan sonra başladığı için negatif kabul edildi),
2. Kasların elektrik kondüktibilitesi (yapılmadı).

Laboratuvar bulguları :

A. Kanın sitolojik muayenesi : Aly. 4.000.000, Aky. 7.000, hemoglobin % 65, boya endeksi 0.81, parçalı % 26, lenfosit % 69, monosit % 4.

B. Kanın şimik muayenesi (Prof. Dr. B. TUGAN) :

a. Kolesterolin % 1.96 gr., b. kalsemi % 9.4 mgr., c. inorg. fosfor % 5.5 mgr., d. mecmu inorg. fosfor % 5 mgr. e. fosfataz (Bodansky ünitesi) 4.4, (hiperglisemi provoke: yapılmadı).

C. Miyelogram (sternogram) : lenfoblast ve lenfositlerde hafif artış.

D. İdrar : Normal.

E. Göz muayenesi : Ötekilerde olduğu gibi.

F. Kulak muayenesi (Prof. Dr. V. ÖZAN) : Rinne (sağda ve solda) - Schwabach kısalmış (Solda 7" sağda 10"), işitme: fısıltıyı 1 metreden işitmede. Sağda pürülant orta kulak iltihabı, solda iltisaki vetire. Sonuç: alıcı ve iletici cihaz tipinde işitme azlığı.

G. Dişler : normaldir.

G. Kraniyometri (Doç. Dr. S. TUNAKAN) :

Baş uzunluğu	166 mm.	Yüzün fizyonomik yüksek. 167 mm.
Baş genişliği	154 »	Yüzün morfolojik yüksek. 114 »
Alın genişliği	105 »	Üst yüzün fizyon. yüksek. 75 »
İki mastoid arası genişl. .	119 »	Üst yüzün morfol. yüksek. 73 »
Yüz genişliği	136 »	Burun uzunluğu 59 »
Alt çene açıları genişl. .	93 »	Baş çevresi 530 »
Burun genişliği	355 »	Sajital baş çevresi 350 »
Baş yüksekliği	109 »	Transversal baş çevresi . . 330 »

$$\text{Baş endeksi: } \frac{154 \times 100}{166} = 92 \text{ (hiperbrakisefal)}$$

İ Sinir sistemi: aktif, sebepsiz gülmekte, hafıza zayıf. Basit hesapları yapamıyor. Dikkat ve fikir iştiraki zayıf.

J. Kalb teleradyografisi (Prof. Dr. E. AŞAR): Normal.

K. Sella turcica (Prof. Dr. E. AŞAR): Normal.

L. W. R.: negatif.

Ö z e t

1. Üç osteopsatirozis vakası sunulmuştur.
2. Bu hastalarda, sklera maviliği, kemik fragilitesi, bir vakada ligaman hiperlaksisitesi, radyolojik olarak ta kemik osteoporozu dışında tarif edilen diğer klinik bulgular yoktur.
3. Her iki hastada da orta derecede (III. vakada % de 69 a varan) bir lenfositoz tesbit edilmiştir.
4. Yaptığımız röntgen muayeneleri ile başka organlarda bir anomaliye raslanamamıştır.
5. Laboratuvar muayenelerinden, bilhassa kalsemi, fosforemi, bazal metabolizma, v.s. normal hudutlar içindedir.
6. Hastalığın etyolojisi, patogenezi ve tedavisi henüz tamamen bilinmiyor.

Bibliyografya

- 1) G. CARRIERE, E. DELANNOY et CL. HURIEZ: Presse Méd., No. 55, 1023, samedi 10 juillet 1937.
- 2) E. APERT: Presse Méd., No. 51, 805 — 808, mercredi 27 juin 1928.
- 3) Précis de Pathologie médicale: Tome VI., Masson éd., 1946.

- 4) E. BRONSON: *Edinburg Med. Jour.*, 240, avril 1917.
- 5) W. MERCER: *Orthopedic Surgery*, third ed., London, Edward Arnold and Company, 113, 1943.
- 6) A. Ş. ŞAKAR: *Çocuk Cerrahisi ve Ortopedi Kliniği dersleri*, 2. cild, 410, İstanbul 1941.
- 7) M. SARPYENER: *Tıp Dünyası*, No. 7-99 Cild IX, 3208, 15 temmuz 1936.
- 8) CORNIL, BERTHIER, SILD: *Presse Méd.*, No. 17, 321 samedi 27 fevr. 1937 (Referat).
- 9) J. H. DIBLE and TH. B. DAVIL: *Pathology*, London, J. Q. A. Churchill, 1945.
- 10) DIETRICH: F. Henke - O. Lubarsch: *Handbuch der speziellen Pathologischen Anatomie und Histologie*, tom IX/I, 1929.
- 11) R. CLEMENT: *Presse Méd.*, No. 41, 773, samedi 22 mai 1937.
- 12) G. PEREZ: *Trattato italiano di Patologia chirurgica*, Vol. III, 317, 1938.
- 13) R. A. MOORE: *A Text-book of Pathology*, W. S. Saunders Comp. 1230, 1944.
- 14) Sir R. MUIR: *Text-book of Pathology*, London, Edw. Arnold Company, 835, 1941.
- 15) E. LESNE, J. HUTINEL, G. DREYFUS-SEE: *Bull. Soc. Péd.*, No. 7, 9 juillet 1929.
- 16) G. ROUSSY, R. LEROUX, CH. OBERLING: *Précis d'Anat. Path.*, tome I, Masson éd., 482, 1933.
- 17) *A. Text-book of x-ray diagnosis by british authors*, London, H. K. Lewis and Comp., Vol. III, 521, 1939.
- 18) H. MONDOR, A. SICARD: *Presse Méd.*, No. 92, 1857, 18 nov. 1933.
- 19) F. VANZETTI: *Trattato italiano di anatomia patologica*, vol. II (2), Utet, Milano, 206, 1940.
- 20) W. BAUER: R. L. Cecil: *A. Textbook of Medicine*, W. S. Saunders Comp., 1327, 1943.
- 21) G. LEVY: *Encycl. Médico-chirurg.*, Vol. Os, 1934, 4006-8.

(Yazı mecmuaya verildikten sonra incelemek fırsatını bulduğumuz IV. osteopsathyrosis vakamızın observasyonunu sunuyoruz)

Observasyon IV

Bay M. M., 64 yaşında, reñber (Kl. Pr. No. 1326). Hasta, incelemekte olduğumuz hastalığı ile ilgisi olmiyan şikâyetlerden ötürü kliniğe yatmıştır. Doğuştan itibaren skleraları mavi imiş. Kırık, çıkık olmamış. 9 - 10 sene evvel başlıyan sağırılık ancak son zamanlarda hafif bir ağırlaşma göstermiş. Kollaterallerinde, mavi skleralı veya önemsiz travmalarla kırık veya çıkık olanları hatırlamıyor.

Pozitif bulgular

1. Mavi sklera,
2. Sağırılık (?) .

Negatif bulgular

1. Kemik frajilitesi,
2. Kafatası ve yüz deformasyonu,
3. Kemik radyografilerinde osteoporoz,
4. Kasların elektrik kondüktibilitesinde bozukluk,
5. Ligamanlarda hiperlaksisite.

Laboratuvar bulguları

A. Kanın sitolojik muayenesi : Aly. 3.500.000, Aky. 9.400, hemoglobin % 40, boya endekai 0,57, parçalı % 67, lenfosit % 24, monosit % 6, eo. % 3. .

B. Kanın şimik muayenesi (Prof. Dr. B. TUGAN): a. Kolesterolin % 1.76 g.,

- b. Kalsemi % 105 mgr.,
- c. İnorganik fosfor % 4 mgr.,
- d. Fosfataz (alkalin) (Bodanski ünitesi) 3.03,
- e. Açlık glisemisi % 0.91 gr.,

C. Miyelogram (sternogram): Normal.

D. İdrar: Normal.

E. Elektrik reaksiyonları (Prof. Dr. N. Ş. DİRİSU): Her iki bacakta sinir ve kasların elektrik reaksiyonları normaldir. Yalnız sağ bacakta sola nazaran çok hafif galvanik hipoeksitabilite vardır.

F. Göz muayenesi (Prof. Dr. S. GÖRDÜREN): Her iki gözde mavi sklera vardır. Görme 0.4 derecesindedir.

G. Kulak muayenesi (Prof. Dr. V. ÖZAN): Zarlar çökük, hafifçe atrofiktir. Rinne sağda ve solda +, Weber indiferansiye, Schwabach sağ ve solda kısalmıştır. Sonuç: İç kulak tipinde hafif işitme noksanlığı.

H. Kraniyometri (Doç. Dr. S. TUNAKAN):

Baş uzunluğu	177 mm.	Burun genişliği	87 mm.
Baş genişliği	159 »	Ağız genişliği	58 »
Alın genişliği	106 »	Yüzün fizyonomik yüksek.	174 »
İki mastoid arası genişliği	187 »	Yüzün morfolojik yüksek.	114 »
Yüz genişliği	145 »	Üst yüzün fizyonom. yüks.	75 »
Alt çene açıları genişliği.. . . .	102 »	Burun uzunluğu	53 »

$$\text{Baş endeksi: } \frac{159 \times 100}{177} = 89.88 \text{ Hipererakisefal}$$

I. Sinir sistemi (Prof. Dr. R. ADASAL): Normal.

J. Sella turcica, kafa ve uzun kemiklerin radyografisi (Prof. Dr. E. AŞAR): Normal.

Wa. R : Negatif.

Vakanın özelliği: 1. Sağırılık iç kulak tipinde olduğu için hastalık için kıymetli değildir; 2. Sklera maviliği tek başına tanıyı koydurmaktadır.

(Mecmuaya geliş tarihi: 28. XI. 1947)



Mehmet Mangaloğlu, I. İç Has. Kl.

22) G. MOURIQUAND, P. MICHEL, R. SANYAS: Presse Méd., No. 64, 697-698, 11 août 1923.

23) L. G. ROWNTREE: F. Tice: Practice of Medicine, Vol. VIII, 531, 1945.

24) F. NIKLAS: Beit zur Path. und zur allgemeine Anat., No. 61, 1916.

25) The Cyclopedia of Medicine, Surgery and Specialities, Vol. III, 16, 1945.

26) J. CATHALA: Manuel de Pathologie médicale, Masson éd., 1945.

27) KAPLAN: Presse Méd., No. 71, 1319, samedi 3 septembre 1938 (referat).

27 bis) — Bull. Soc. Péd., No. 8, 548, nov. 1935.

(Mecmuaya geldiği tarih: 18 IX. 1947)