

## Osteopetrozis

A. Sabri Ateşalp<sup>(1)</sup>, Mustafa Başbozkurt<sup>(2)</sup>, Barbaros Baykal<sup>(3)</sup>, Nuri Gültekin<sup>(4)</sup>

*Osteopetrozis, osteoklastlardaki fonksiyonel defekte bağlı nadir bir kemik displazisidir. Yazımızda, bir olgu nedeniyle, bu herediter hastalığı kaynak bilgiler ışığında gözden geçirdik*

**Anahtar kelime:** Osteopetrozis

### Osteopetrosis

*Osteopetrosis is a rare bone dysplasia which is related to the functional deficiency of the osteoclasts. In this article, taking one case as a basis disease is reviewed in the light of existing knowledge.*

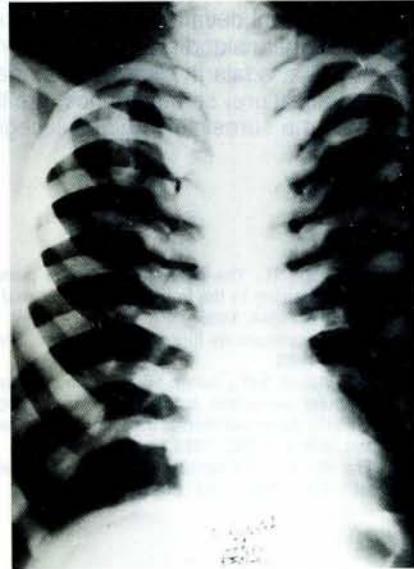
**Key word:** Osteopetrosis

İlk defa 1904 yılında Alber-Schonberg tarafından tanımlanan bu kemik displazisi, 1926'da Karshner tarafından osteopetrozis olarak isimlendirilmiştir. Literatürde bugüne kadar 500 dolayında olgu yayınlanmıştır (3, 6, 7). Generalize, herediter, bazı otörlere göre etyolojisi bilinmeyen, kemiklerde genişleme ve dansite artışı ile karakterize bir hastalıktır. Osteoklastlardaki fonksiyonel defekte bağlı olarak kırık ve kemik rezorpsiyonu yetersizdir (4, 6). Kemiğin tamamında normal yapı ve dansite bozulmuştur. Tamamen sklerotik, medullası kapanmış kemik görünümündedir. Metafizlerde genişleme vardır (5, 6).

Osteopetrozisin konjenital veya malign, tarda veya benign olmak üzere iki şekli vardır. Konjenital tip otozomal resesiftir ve mortalite potansiyeli fazladır. Bir çoğu doğum anında veya doğumdan hemen sonra, diğerleri erken yaşta anemi, kanama veya enfeksiyondan ölür. Yaygın şekil olan tarda tipi daha selim seyirli olup, otozomal dominanttır. Kliniği asemptomatik olup, oluşan patolojik kırıklar nedeniyle ya da başka nedenlerle çekilen grafilerde tesadüfen saptanır (1, 3, 6).

### Olgu sunumu

21 yaşında erkek hasta, futbol maçında basit bir travma sonucu oluşan sol tibia cisim, sol ayak bileği iç ve dış malleol kırıkları nedeniyle yatırıldı. Laboratuvar tetkikleri normal sınırlarda idi. Radyolojik olarak tüm vücut kemiklerinde yaygın dansite artımı (Resim 1), her iki kalça ekleminde coxa vara ve dejeneratif artrit (Resim 2) mevcuttu. Nörolojik muayenesinde patoloji saptanmadı. Öz ve soy geçmişinde özellik olmayan hastanın kırıklarında açık redüksiyon, internal fiksasyon uygulandı. Postoperatif dönemde normal seyretti. Kemik biopsisi sonucu osteopetrozis ile uyumlu geldi. Ameliyattan 8 ay sonra radyolojik olarak kırık kaynaması yeterli bulundu ve internal fiksasyon materyali çıkartıldı (Resim 3).



Resim 1: Toraks grafisinde kemiklerde yaygın dansite artımı



Resim 2: Pelvis grafisinde bilateral coxa vara ve dejeneratif artrit

(1) Gülhane Askeri Tıp Akademisi ve Askeri Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Yard. Doç. Dr.

(2) Gülhane Askeri Tıp Akademisi ve Askeri Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Doç. Dr.

(3) Gülhane Askeri Tıp Akademisi ve Askeri Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Araştırma Görevlisi

(4) Gülhane Askeri Tıp Akademisi ve Askeri Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Prof. Dr.



Resim 3: Postoperatif 8. ayda radyolojik görünüm

### Tartışma

Osteopetroziste yaygın bir problem olan kırıklar, kemiğin aşırı fragilitesinden dolayı kolayca oluşur. Kırık hattı genellikle transversdir ve sınırları çok keskindir. En sık femurda, özellikle kalça bölgesindedir. Kalus, normal kemikteki gibi oluşur. Ancak iyileşme oldukça yavaştır (6). Femur boynundaki anormal kemiğe gelen makaslayıcı kuvvetlerle gelişen coxa varaya bağlı coxartroz görülebilir (7).

Çocukta ve erişkinde radyolojik olarak kemiklerde uniform, yaygın dansite artışı vardır ve kortikal endosteal sınır yoktur. Ciddi olgularda kemiklerde radyolüsent şeritten, kemik içinde kemik görünümü izlenebilir (4, 6).

Adolesan ve erişkin çağda sandwich görünümü alan vertebralardaki stress kırıklarına bağlı spondilolistezis oluşabilir (3, 5)

Kemik iliğinin kapanması sonucu anemi ve trombositopeni oluşur. Ekstramedullar hematopoezis, lekoeritroblastozis ve ilerleyici hepatosplenomegali görülebilir. Kranial sinirlerin foramenlerinin daralması sonucu optik sinir atrofi ve sağırılık gelişebilir (2, 3, 6). Maksilla ve mandibulada azalmış lokal kan akımı nedeniyle osteomyelit görülebilir (6).

Pycnodysostosis, Englemann hastalığı, Pyle hastalığı, artmış kemik dansiteli metal zehirlenmeleri, sifiliz, neoplaziler ve miyelofibrozis ile klinik ve laboratuvar bulgular ışığında ayırıcı tanı gerekir (6).

Konjenital tipin tedavisi hayatı tehdit eden anemiye yönelik olmalıdır. Kemik iliği transplantasyonu ile başarılı sonuçlar alınmıştır (1, 6).

Osteopetrozisi hastaların kırıkları konvensiyonel metodlarla tedavi edilir. Sert kemiğin drilizasyonu ve internal fiksasyonunun zorluk yaratabileceği, kırık iyileşmesinin yavaş olduğu unutulmamalıdır (4, 6).

### Kaynaklar

1. Kaplan, S. F., August, C. S., Michael, D. F., at al.: Successful treatment of infantile malignant osteopetrosis by bone-marrow transplantation. A case report. *JBJS (Am)*, 70-A: 617-23, 1988.
2. King, R. E., Lovejoy, J. F.: Familial osteopetrosis with coxa vara. A case report. *JBJS (Am)* 55-A: 381, 1973.
3. Milgram, J. W., Jasty, M.: Osteopetrosis. A Morphological Study of Twenty-one cases. *JBJS (Am)*, 64-7: 912-29, 1982.
4. Shapiro, F., Glimcher, M. J., Holtrop, M. E., at al.: Human osteopetrosis, *JBJS (Am)*, 62-A: 384-99, 1980.
5. Szappanos, L., Szepesi, K., Thomazy, V.: Spondylolysis in osteopetrosis, *JBJS (Br)*, 70-B: 428-30, 1988.
6. Tachdjian, M. O.: *Pediatric Orthopedics*, W. B. Saunders Company, Vol: 2, 792-98, 1990.
7. Walker, D. S.: Experimental osteopetrosis, *Clin Orthop* 97: 158-74, 1973.

### Yazışma adresi

Dr. A. Sabri Ateşalp

Gülh. Ask. Tıp Akd. ve Ask. Tıp Fakültesi

Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı

Etilik, Ankara