

Herediter multipl ekzostoz ve ulnar uzatma

Zafer Orhan⁽¹⁾, Atilla Parmaksızoğlu⁽¹⁾, Ahmet Kurt⁽²⁾, Etel Kayıran⁽³⁾, Nüzhet Yazıcı⁽⁴⁾

Taksim Hastanesi Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği'nde ve Gelibolu Asker Hastanesi'nde görülen hereditör multipl ekzostozlu beş hasta klinik ve radyolojik yönleriyle değerlendirildi. Bu hastaların üçünde çeşitli yerlerde çok sayıda ekzostoz yanında ulnar kısalık, radius kemiğinde eğilme ile karakterize ön kol deformiteleri mevcuttu. Bu hastalarda ekzostozların eksizeyonu ile birlikte bir hastanın önkolunda göreceli ulna kısalığı ve radius eklem açısından artış nedeniyle, ulnar uzatma ve radial hemiepipfizyal stapling yöntemiyle epifizyodez yaptık. Bu hastalardaki patolojileri ve tedavi yöntemlerini deneylerimizin ve literatür bilgileri ışığında değerlendirdik.

Anahtar kelimeler: Hereditör multipl ekzostoz, ulnar uzatma

Hereditary multiple exostosis and ulnar lengthening

In this study, we evaluated the clinical and radiologic findings of 5 patients with hereditary multiple exostosis who were admitted to Orthopedics and Traumatology Clinics of Taksim State Hospital and Gelibolu Military Hospital. Patients have multiple exostosis in various distribution. Three of them had forearm deformities characterised by ulnar shortening and bowing of radius with multiple exostoses. We performed excision of exostosis in all patients. In one case, we also performed ulnar lengthening and epiphysiodesis by radial hemiepiphyseal stapling, due to ulnar shorthening and increased radial articular angle. The characteristic pathologic lesions and treatment modalities were assessed according to published papers and our experiences.

Keywords: Hereditary multiple exostosis, ulnar lengthening

Hereditör multipl ekzostoz, iyi huylu otozomal dominant geçen bir iskelet displazisi olup, endokondral kemikleşmeyle oluşan kemikleri etkiler (3). İlk olarak 1814'te Boyer tarafından HME'ü olan bir aile yayınlanmış (2), 1825'te de Guy's Hospital tarafından daha detaylı bir rapor bildirilmiştir (7). Ondokuzuncu yüzyılın sonlarında hastalığın bütün önemli bulguları Bessel Hagen tarafından yayınlanmıştır (1, 13). Kıkırdak kaplı ekzostozların patolojisi Jaffe tarafından belirtilmiş ve klinik olarak karşılaşılan en yaygın sistemik iskelet gelişim anomalisi olduğu bildirilmiştir (8). Hastalığa diafizial aclasia, hereditör multipl ekzostoz, multipl ekzostoz, multipl cartilaginous ekzostosis gibi çeşitli isimler verilmiştir.

HME, diskondroplazilerden (Ollier hastalığı, enchondromatosis), Langer-Giedion sendromundan ayırd edilmelidir. Diskondroplazilerde aile hikayesi yoktur ve ekzostozlar genellikle küçük ve az sayıdadır. Metafizyel bölgede kalmış kıkırdak kolonlarına bağlı olarak epifiz plağından diafizyel bölgeye uzanan radyolusen bir hat görülür. Enkondromatosis ise özellikle metakarpal kemikleri ve falanksları tutar. Langer-Giedion sendromu mental retardasyon Tip 12 konimisi epifizlerle karakterizedir (3).

HME'ü hastaların % 80'inde sendrom hayatın ilk on yılında görülür. Asimetrik ve epifizle bitişik korteksin gaga şeklinde büyümesi ilk karşılaşılan radyolojik

bulgudur (6, 13). Karakteristik ekzostoz uzun kemiğin metafizinde lokalizedir. En yaygın tutulan yerler; humerusun proksimal ucu, radiusun distal ucu, diz eklemi çevresi, skapulunun vertebraya bakan yüzeyi ve iliak kanatlarıdır (12, 13, 6). Hastaların %30 ile 60'ında önkol deformiteleri görülür (6, 9). En yaygın deformiteler ulna relatif kısalığı, radiusun distal epifizinin ulnar tilti, elin ulnar deviasyonu, karpal kemiklerin progressif olarak ulnar tarafa translokasyonu ve radius başının dislokasyonunun kombinasyonudur (6, 9).

Ön kol deformiteleri Madelung deformitesine benzerlikle birlikte, farklı olarak ulnanın distal ucu dorsale sublukse deşildir ve radiustan göreceli olarak uzun görülmez (6, 11). Multipl ekzostozda ulnanın radiusa göre relatif kısalığının etyolojisi üç faktörle ilişkilidir. 1. Distal ulna fizin kesit alanı, distal radial fizin kesit alanının 1/4'ü dür, böylece kondroblastların heterotopik kaybı ulnada radiustan daha fazla bir uzunlamasına büyüme kaybına sebep olur (6). 2. Distal ulna, distal radiustan daha fazla tutulur (12). 3. Distal ulna fizde, distal radial fizden daha fazla longitudinal büyüme potansiyeli vardır (6).

Gereç ve yöntem

Hastaların dördü Taksim Hastanesi'nde, bir hasta da askerlik görevi sırasında Gelibolu Asker Hastane-

(1) Taksim Devlet Hastanesi Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği Başasistanı, Uzman Dr.

(2) Taksim Devlet Hastanesi Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği, Uzman Dr.

(3) Taksim Devlet Hastanesi Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği Şef Muavini, Uzman Dr.

(4) Taksim Devlet Hastanesi Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği Şefi, Uzman Dr.

sinde görüldü. Hastanemize müracaat eden hastaların üçü kardeşi. Hastaların hepsi erkek olup, mevcut olan başlıca lezyonları Tablo 1'de görülmektedir.

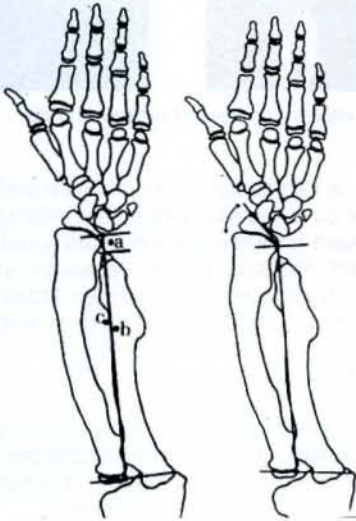
Klinik muayenede elimize gelen kitlelerin radyografisi yanında, HME'da lezyonların sıklıkla bulunduğu bölgelerde AP ve lateral röntgenleri alındı. Üç hastamızda önkol deformitesi mevcuttu. Bu hastaların ön kol grafilerinde ulna kısalığı ve radial eklem yüzeyinin açısı Şekil 1'de gösterilen yönetime göre ölçüldü.

Önkol deformitesi olan hastaların ulnar kısalık ve radial artiküler açı değerleri Tablo 1'de gösterilmiştir.

Bu üç hastadan, ulna kısalığı 1.5 cm ve radial eklem açısı 45° olan 11 yaşındaki hastamıza ulnar ekzostozun çıkarılmasıyla birlikte ulna kısalığını düzelt-

Yaş	Ekzostozların yeri	Önkol deformitesi	Relatif ulnar kısalık	Radial eklem açısı
6	Tibia proksimali femur distali			
9	Femur distal ve proksimali, humerus proksimali			
11	Femur ve ulna distali, tibia proksimali	+	1.5 cm	45
16	Femur ve radius dist. humerus proksimali	+	1 cm	25
20	Her iki femur proks. ve dist. her iki tibia proks. ve distal sol humerus proks. sol radius distali	+	0.5 cm	20

Tablo 1: Hastaların genel dökümü



Şekil 1: Lineer aks: Distal ve proksimal radial fiz plaklarının ulnar sınırından çizilen çizgidir. Bu çizgi önkolun merkezi aksını gösterir.

Ulnar variance: Ulnanın distal ucundan lineer aksa çizilen çizgidir. Bu çizgiye lineer aksın distal ucundaki çizgi arasındaki fark radiusa göre ulnadaki göreceli kısalığı gösterir.

Radial artiküler açı: Radiusun distal eklem yüzünü önkolun lineer aksına inklınasyon açısıdır



Resim 1: 20 yaşındaki hastamızın her iki diz AP grafisi



Resim 2: 20 yaşındaki hastamızın her iki femur boynunda ekzostozlar görülmektedir

mek amacıyla Orthofix eksternal fiksasyonlarla uzatma uyguladık. Radial artiküler açıdaki artma ve ulnar tilt nedeniyle radiusa lateraline hemiefizyal stapling yöntemiyle epifizyodez yaptık. Ulna diafizinde subperiosteal transvers osteotomi yaparak Orthofix eksternal fiksasyonlarla tespit ettik. On gün sonra günde 1 mm distaksiyon yaparak sonuçta 1.6 cm uzama elde ettik. 9 ay sonraki kontrolde radius eklem açısında 20° düzelme saptadık (Resim 1, 2, 3, 4, 5, 6).

Tartışma

Multipl ekzostozun katılsal karakteri ile ilgili bildirilerin çoğu Stocks ve Barrington'a aittir (13,14). 1124 hastanın istatistikî analizi vakaların %64'ünde kalıtımın rolünü göstermiştir. Solomon'un yayınladığı 56 hastanın 46'sında hereditör faktörler göze çarpmaktaydı (13). Bizim 5 vakamızın üçü kardeşi ve bunların iki amcasının kol ve bacaklarında göze çarpan çıkıntılar olduğu hastalar tarafından ifade edildi.

HME'da çok sayıda ekzostozla rağmen bu ekzostozların bitişik organ ve dokulara ciddi bir müdahalesi enderdir. Solomon yayınladığı olgulardan birinde pelvistik geniş ekzostozun, üriner obstrüksiyonla renal yetmezlik ve ölüme yol açtığını, diğer bir pelvik ekzostozun uterusun malpozisyonuna neden olduğunu bildirmiştir (13).

Periferik bir sinire baskı yapan, tendon hareketini



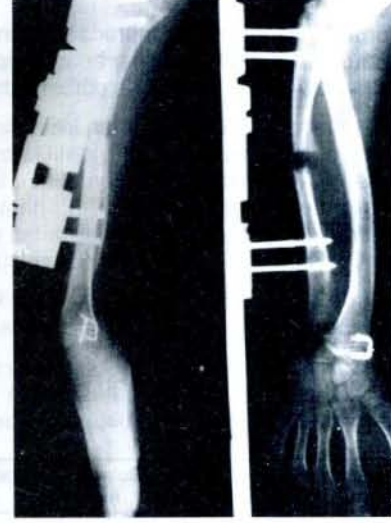
Resim 3: Aynı hastanın önkol deformiteleri



Resim 4: Ulna kısalığı olan 11 yaşındaki hastamızın preoperatif grafisi

engellenen ekzostozun çıkarılması gerekir. Kısa sürede büyümüş ekzostozlarda da malign değişimi gözardı etmemek gerekir. Dahlin (1957) çeşitli tiplerdeki 272 osteokondrom temelinde yaptığı bir çalışmada, multipl ekzostozlu hastalarda kondrosarkom insidansını %10'dan fazla buldu (4, 13). Jaffe, multipl ekzostozda malign değişim insidansının %25 olduğuna inanır (8). Bu rakamlar bu konuda deneyimli klinisyenlerin belirttiği oranlara göre biraz fazladır. Biz vakalarımızda malign değişim gözlemedik. Çıkarttığımız ekzostozların hepsi de benign (iyi huylu) karakterdedir.

Multipl ekzostozdaki önkol deformiteleri elbileğinde radial deviasyon kaybına ve önkolun pronasyon supinasyon hareketlerinde azalmaya neden olmaktadır. Ulna genellikle deformite sonucu ya da distal fizin erken kapanması sonucu kısalmakta; radius, ulnaya uyum sağlamak için eğilmekte fakat radiusla ulna arasındaki orantısızlık artarak cubitus varus ya da radius başı dislokasyonu meydana gelmektedir (10). Bilekte radial epifizin ulnar tilti vardır. Elbileğinin ulnar



Resim 5: Hastamızın postoperatif grafisi



Resim 6: Hastamızın postoperatif son kontrol grafisi

deviasyonu ve karpal kemiklerin ulnaya translokasyonu birlikte bu kompleks deformiteler elbileği ve dirsekte fonksiyon azalması yanında ciddi estetik kusura yolaçmakta, hastalara önemli derecede rahatsızlık vermektedir (5, 9). Geçmişte önerilen tedavi ekzostozların eksizyonu, distal radial epifizin staplingi ve disloke radius başının rezeksiyonu idi (6, 9). Bu cerrahi işlemler hastayı belirgin sekel deformiteyle başbaşa bırakmaktaydı. Son yıllarda yaygınlaşan eksternal fiksatörle uzatma ameliyatı önkol deformitelerinde de uygulama alanına girmiş ve bahsettiğimiz bu hastalarda ulnar uzatmayla kozmetik ve fonksiyonel deformitelere çözüm aranmaya çalışılmıştır.

Ulnar uzatma ameliyatı, eksternal fiksatörle distraksiyon sağlayarak ya da ulnada basamak şeklinde osteotomi yapıp araya iliak kemik grefti koyarak plak ile osteosentez yöntemiyle yapılabilir. Biz hastamızda Orthofix eksternal fiksatörle distraksiyon yaparak greft kullanmaya gerek olmaksızın 1.6 cm uzama sağladık. Radial ekleme açısı 20° düzeldi. Önkol-

daki kozmetik iyi görünüm yanında elbileği pronasyon-supinasyon hareketlerinde de 25° artış elde ettik.

Ulnar uzatma ameliyatının dezavantajları, ergenlik öncesi hastalarda deformitenin tekrarlayabilmesi ve tekrar uzatma ameliyatına ihtiyaç duyulabilmesidir. Del Monte ve arkadaşları, yaptıkları ulnar hipoplazi çalışmasında, uzatma ameliyatı 7 yaşından önce yapılmışsa ulnar kısalığının ortalama yılda 0.27 cm arttığını bildirdiler (5). Bizim hastamızda 9 ay gibi bir erken takip süresi içinde ulnar kısalıkta tekrarlanma görmedik, bu sonuçta hastanın 11 yaşında olması rol oynamış olabilir.

Radial eklem açısı 30°'den fazla ise orta derece ağırlıkta bir sakatlık olarak değerlendirilmekte ve genellikle karpal kemiklerin proksimal dizisi ulnar tarafa kaymaktadır (6). Bizim hastamızda radial eklem açısı 45° idi. Böyle bir hastada radial hemiefiziel stapling ile epifizyodezin amacı distal radial eklem yüzünün oryantasyonunu düzelterek ön kol uzun aksına dik hale getirmek ve karpal kemiklerin ulnar desteğini arttırmaktır. Eğer bunlar başarılırsa önkol kuvvetinde ve fonksiyonlarında artış sağlanabilir.

Sonuç

Sonuç olarak HME'li hastalarda rahatsızlık ve ağrı veren, malign değişimi akla getiren ekzostozların çıkarılması yanında, ön kol deformiteleri de gözönünde bulundurulmalı ve bu hastaların önkol deformitelerinin tedavisinde kozmetik olduğu kadar fonksiyonel iyileşme de sağlayan cerrahi girişimler planlanmalıdır.

Kaynaklar

1. Bessel-Hagen, F. (1891): Veber. Knochen-und Gelenkanomalien. Archiv für Klinische Chirurgie, 41, 420.
2. Boyer, A. (1814): Traite des maladies chirurgicales, Vol. 3, p.

3. Burgess, Ronald, C.: Cates Hal, Deformities of the Forearm in Patients Who have Multiple Cartilaginous Exostosis. J. Bone Surgery, Vol. 75-A. No. 1 13-18 January 1993.
4. Dahlin, D.C. (1957): Bone Tumors. Springfield, Illinois: Charles C. Thomas, Publisher.
5. Dal Monte, A., Andrisani, A., Capanna, R.: Lengthening of the radius or ulna in asymmetrical hypoplasia of the forearm (Report on 7 cases) Italian Journal of Orthop. and Traumatology, 6:329-342, 1980.
6. Fogel, G.R., Mc Elfresh, E.C., Peterson, H.A., Wecklund, P.T.: Management of deformities of the forearm in multiple hereditary osteochondromas. J. Bone Surgery, Vol. 66-A. 670-680, June 1984.
7. Guy's Hospital Report (1825): Case of Cartilagenous Exostosis. Lancet, 2:91, 1825.
8. Jaffe, H.L.: Hereditary Multiple Exostosis. Arch. Pathol., 36: 335-357, 1943.
9. Mc Cornack, E.B.: The Surgical Management of Hereditary Multiple Exostosis. Orthop. Rev., 10:57-63, Oct. 1981.
10. Pritchett, J.W.: Lengthening the Ulna in Patients with Hereditary Multiple Exostosis. J. Bone Surgery, Vol. 68-B (4) 561-565, 1986.
11. Ranawat, C.S., De Frore, Joseph, Straub, L.R.: Madelung's Deformity. An End Result Study of Surgical Treatment. J. Bone Surgery, Vol. 57-A... 772-775, sept. 1975.
12. Shapiro, Frederic, Simon, Sheldon, Glimcher.: Hereditary Multiple Exostoses. Anthropometric, Roentgenographic, and Clinical Aspects. J. Bone Surgery, Vol. 61-A: 815-824, Sept. 1979.
13. Solomon, L.: Hereditary Multiple Exostosis. J. Bone Surgery, Vol. 45-B(2): 292-302, 1963.
14. Stocks, P., Barrington, A.(1925): Hereditary Disorders of Bone Development. The Treasury of Human Inheritance, Vol. 3. Cambridge University Press.

Yazışma adresi:

Op. Dr. Zafer Orhan

Taksim Devlet Hastanesi

Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği

Taksim, İstanbul, Türkiye