

Melorheostosis (Olgu sunumu)

Orhan Büyükbeci⁽¹⁾, Akif Güleç⁽²⁾, S. Kamil Barlas⁽³⁾

Melorheostosis nadir görülen ve etiyolojisi tam bilinmeyen bir hastalıktır. Hastalık konjenital olup kemiklerin yanısıra mezodermal kaynaklı diğer dokuları da tutmaktadır. Kemiklerdeki ağrı ve deformiteler bellibaşlı semptomlardır spesifik tedavisi yoktur. Tedavi yaklaşımı semptomatiktir. Bu vaka takdiminde tek taraflı ve tüm alt ekstremiteyi tutan bir melorheostosis vakası sunduk. Aynı zamanda osteopathia striata ve osteopoikilosis ile melorheostosis'in ayırıcı tanısını tarif ettik.

Anahtar kelimeler: Melorheostosis, miks sklerozan kemik distrofisi

Melorheostosis (a case report)

Melorheostosis is a rare disease that etiology is not known. The disorder is congenital, affecting not only bone, but also other tissues of mesodermal origin. Pain and angular deformities are the main symptoms. There is no specific treatment. Management is symptomatic. We presented a one patient of melorheostosis that is unilateral and whole lower extremity is affected. We also described the differential diagnosis of melorheostosis with osteopathia striata and osteopoikilosis.

Keywords: Melorheostosis, mixed sclerosing bone dystrophy

Melorheostosis hem uzun hem de kısa kemikleri tutan, konjenital, nadir görülen, sklerozan bir kemik displazisidir. İlk kez 1922'de Léry ve Joanny tarafından tarif edilmiş olup "kenarından akmış mum eriyiği" ne benzetilmiştir (11). Diğer isimleri Leri tipi osteoporoz, osteosis eburnisans monomelica ve akan hiperostozis'dir (21). Etiyolojisi ve patogenezi tam bilinmemektedir (4, 6). Embriyogenezis sırasında bir bozukluk, Herpes Zoster'e benzer infeksiyöz bir etken, vasküler yapı ve bağ dokusunun dejeneratif bozukluğundan söz edilmektedir (4, 15, 19). Bu hastalığa geniş bir yaş aralığında (3-59) rastlanmakta, daha çok erken çocukluk döneminden sonra belirgin hale gelip %40-50'si 20 yaşında ortaya çıkar (11, 16). Daima asimetrik bir tutulum gösterip vücuttaki her kemiği tutabilir. Fakat uzun kemiklerde, kafatası, vertebra ve kostalara oranla daha sık rastlanır: Tüm melorheostosis olgularında erkek ve kadın oranı eşit olarak bildirilmektedir. Hereditör bulgu gösterilememiştir (8, 16, 17).

Hastalık asemptomatik olabilir. En sık şikayet ekstremitelerde ağrısı olup hastalar bazen hafif, bazen keskin ve delici ağrılardan yakınır. Ağrılar nadiren sürekli veya şiddetli olup egzersizle ortaya çıkabilir. Hareket kısıtlılığı, sinir kökleri dağılımı boyunca

dermatom ve myotomlara uyan bölgelerde cilt altı fibrozisi ve eklem kontraktürleri, ekstremitelerde uzunlukta eşitsizlik, ekstremitelerde çap artışı belli başlı diğer klinik bulgulardır. Gergin, kalın ve eritematöz bir cilt vardır. Melorheostoziste laboratuvar bulguları normaldir (14, 19, 24).

En sık radyografik olarak ve tesadüfi teşhis edilir. Karakteristik radyografik bulguları vardır. Bunlar çoğu kez tek ekstremitede sınırlı olup alt ekstremitelerde üst ekstremitelere oranla daha sık görülür. Bir kemik veya peşisıra birbirini takip eden kemik dizisinde "çevresel hiperostoz" bulgusu belirgindir. Sklerotik kemik hattı bazen alt ve üst ekstremitedeki tubuler kemiklerin bir tarafını izler. Metakarp, metatars ve falanksın yanısıra karpal ve tarsal kemikleri de tutabilir. Meduller boşluğu kısmen veya tamamen dolduran "endosteal hiperostoz" görülebilir. Patolojik kemik net bir şekilde birbirinden ayrılır. En sık görülen tipik radyolojik görünüm ise bir mumdun aşağıya akmış "mum eriyiği manzarası"dır (Melting wax görünümü) (17, 19).

Sintigrafide; artmış radyoizotop kemik alanları mevcuttur. Oysa sıklıkla karıştığı hastalıklar olan osteopathia striata ve osteopoikilosisde artmış radyoi-

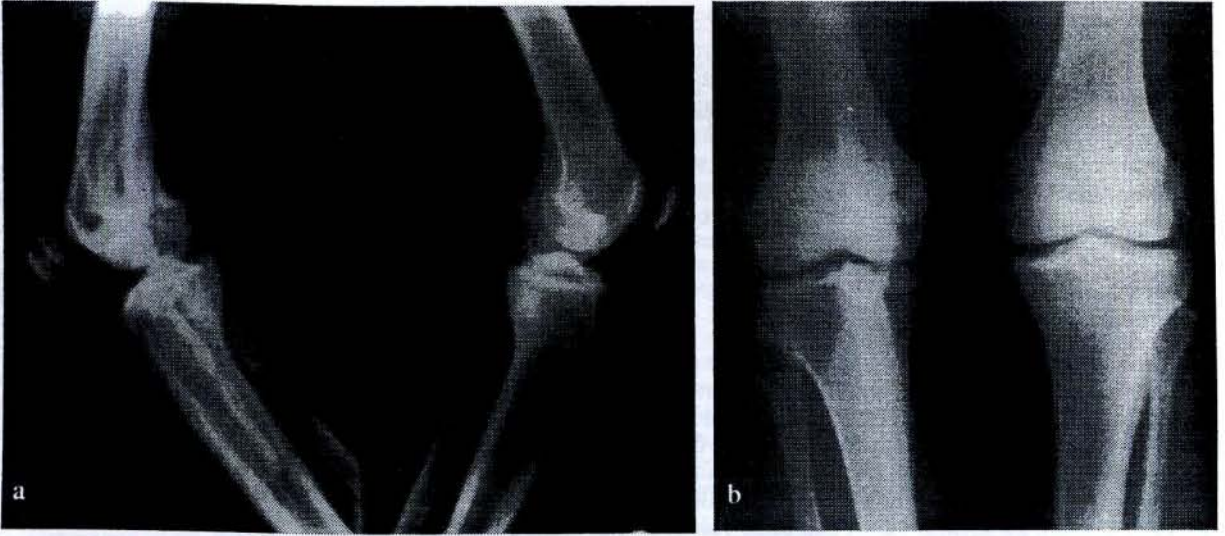
	Melorheostosis	Osteopoikili	Osteopathia striata
Hereditör	-----	Otozomal dominant	Otozomal dominant
Görülme sıklığı	Milyonda bir	On milyonda bir	On milyonda bir
Lokalizasyon	Unilateral-asimetrik	Yaygın tutulum	Bilateral-simetrik
Radyografi	Kortikal kalınlaşma ve "melting wax" görünümü	Küçük, yuvarlak sklerotik alanlar	Kemik aksına paralel sklerotik alanlar
Sintigrafisi	Aktivite artışı var	Aktivite artışı yok	Aktivite artışı yok

Tablo 1: Melorheostosis'in benzer klinik ve radyolojik bulgular taşıyan osteopoikili ve osteopathia striata ile olan ayırıcı tanısı

(1) Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Yard. Doç. Dr.

(2) Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Prof. Dr.

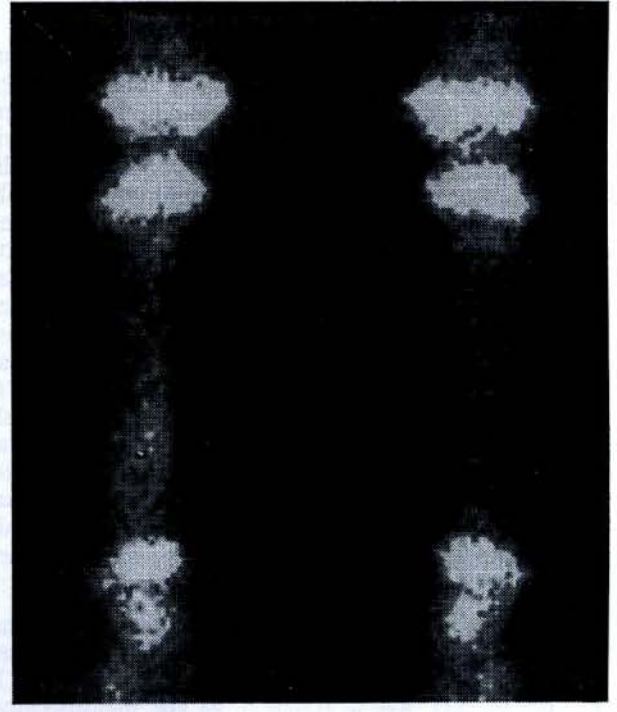
(3) Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Araştırma Görevlisi



Şekil 1. Sağ melorheostotik femur ve tibia. (Melting wax görünümü). Sol' da normal grafi



Şekil 2. Ayağın medial tarafını tutan melorheostosis (1. Distal ve proksimal falanks, 1. Metatars).



Şekil 3. Sağ kruriste radyoaktivite artışı

zotop aktivitesi gösterilememiştir (5, 13, 22).

Patolojik tanıda; kalınlaşmış ve genişlemiş kemik trabekülleri, normal görünümde Havers sistemi, medulla içersinde fibröz doku görülür. Osteoblastik veya osteoklastik aktivite genellikle yoktur. Medullar kavite daralmıştır (4, 24).

Melorheostosis; lineer skleroderma, osteopoikilosis, osteopathia striata, nörofibromatozis, tuber skleroz, hemanjiom ile birlikte bulunabilir (14, 16, 17).

Melorheostosis, osteopoikili ve osteopathia striata'ya ait klinik ve radyolojik bulguların tümünü kapsayan ve melorheostosis'in bu tipinin regresyona uğradığı "miks tip sklerozan kemik distrofisi" olarak

kabul edilen vakalar bildirilmektedir (13, 23). Melorheostosis'in benzer klinik ve radyolojik bulgular taşıyan osteopoikili ve osteopathia striata ile olan ayırıcı tanısı Tablo 1'de görülmektedir (19).

Melorheostosis ayrıca yumuşak doku ve eklem kontraktürleri nedeniyle artrogripozis ile, kalın ve eritematöz cilt nedeniyle sklerodermayla, ekstremitelerdeki ağrı nedeniyle akut romatizmal ateşle karışabilir (19).

Melorheostozisin tedavisi sadece semptomatik vakalarda yapılır. Tedavi planı, daha çok ağrının ortadan kaldırılması ve kontraktürel deformitelerin düzeltilmesine yöneliktir. Fikse kontraktürler tendon

uzatma işleminden ziyade geniş kapsülötomisi ve tenotomi uygulayarak radikal gevşetme yöntemiyle düzeltilir. Eşitsizliklerde kısıltma, uzatma ve epifizyodex gibi yöntemler uygulanmaktadır. Ancak bu tedavi yöntemleri çok sayıda problem ve komplikasyonlara yol açabildiği gibi yüksek nüks oranlarıyla beraberdir (1, 12, 21, 24). Bu yüzden prognozun belirsiz olduğu ve cerrahinin riskli olabileceği başlangıçta anne ve babaya anlatılmalıdır.

Vaka takdimi

M.V. Erkek, 25y, 5 yıl önce sağ dizde zaman zaman olan ağrı şikayetleri ile polikliniğimize müracaat etti. Ağrılarının 4 ay önce başladığını ifade etti. Travma hikayesi yoktu. Aynı taraf kruris ön yüz boyunca hafif şişlik ve sertlik vardı. Hastanın cildi parlak, sert ve kuru idi. Sağ alt ekstremitede diğerine göre 1,5 cm'lik kısalık vardı, çap farkı yoktu. Hastanın diğer ekstremiteleri ile ilgili şikayetleri yoktu. Diğer tüm eklem muayeneleri normaldi. Laboratuvar bulgular normaldi.

Sağ diz grafisinde femur ve tibia'ya uzanan sklerotik alanlar tesbit edildi. Daha sonra tüm vücudun seri iskelet radyografileri alındı. Bu grafilerde sağ kalça eklemi çevresi kemik yapılarında (pelvis, asetabulum, femur başı ve boynu) sağ femur, sağ diz, sağ tibia'da yaygın sklerotik kemik alanları tesbit edildi. Aynı zamanda femur ve tibia'da patognomonik bir bulgu olan "melting wax görünümü" tipikti (Şekil 1). Sağ ayak medialindeki kemik sırasında (1. metatars, 1. proksimal ve distal falanks) benzer sklerotik alanlar görüldü (Şekil 2). Sintigrafik taramada (Tc 99) sağ tarafta diğer tarafa göre radyoaktivite artışı tesbit edildi (Şekil 3). Melorheostosis tanısı konan hastaya zaman zaman ortaya çıkan ağrıları nedeniyle basit analjezik ve bifosfanat grubu ilaçlar verildi. Ağrı şikayetleri büyük oranda azaldı. Hasta 5 yıl takip edildi. Sadece lezyon olan taraf kalçada hafif bir fleksiyon kısıtlılığı gelişti. Kısalık miktarı yürümeyi etkilemiyordu. Radyografik bulgularda ise bir artış veya gerileme tesbit edilemedi.

Sklerozan bir kemik displazisi olarak bilinen melorheostosis selim bir hastalık olarak kabul edilmekte malign değişikliklerden söz edilmemektedir (11, 16, 19, 24). Ancak Bostman ve ark. melorheostotik bir femurda gelişen osteosarkom tesbit ettiler (3). Warzok, 18 yaşında exitus olan bir melorheostosis vakasında otopsi sonucu falx cerebri' de meningioma tesbit etti (20). Bizim vakamızda 5 yıllık takip sonunda malignensi bulgusuna rastlanmadı.

Melorheostosis bazen tubuler bir kemik sırasını tutmaktadır. Komşu kemik yapılar ise normaldir (17, 19). Vakamızda sağ ayak medial kemik sırası (1. metatars, 1. distal ve proksimal falanks) tutulmuştu. Yine vakamızda sağ tibia'da kortikal kısımdan medullaya doğru uzanan "akmış mum eriyiği manzarası" (melting wax)na benzer bir görüntü mevcuttu.

Melorheostosis'te direk radyografilerdeki karakteristik görüntülerin yanısıra sintigrafide ilgili ekstremitedeki radyoaktif madde tutulumundaki artma

önemlidir. Bu iki radyolojik özellik melorheostosis'in diğer sklerozan kemik displazilerinden ayrılmasında kolaylık sağlar (13). Vakamızda radyografik görünüm tipik olup sintigrafide de radyoaktivite artışı mevcuttu.

Ayırıcı tanıda, sklerodermanın cilt bulgularını andıran ciltte sertlik, parlaklık ve kuruluk mevcuttu. Ancak sklerodermanın diğer klinik bulguları yoktu.

Melorheostosis'te kemik iyileşmesi normal kemikten farklı değildir (10, 20). Skleroze kemiğin iyileşme potansiyelinde problemlere rastlanmamıştır. Kısalık nedeniyle uygulanan uzatma girişimlerinde yüksek iyileşme oranı gösterilmiştir (1, 12). Marshall, kallotasis yöntemiyle 4cm'lik uzatma gerçekleştirmiş ve herhangi bir komplikasyona ve probleme rastlanmamıştır (12). Young ise, distal iskemi gibi olası bir probleme karşı kısa ekstremitenin uzatılması yerine uzun ekstremitenin kısaltılmasının daha güvenilir bir metod olduğunu ve uygun vakalarda epifizyodexin planlanabileceğini ifade etmiştir. Yine yumuşak doku gevşetmesi ve osteotomi gibi işlemlerden sonra nüks vakalarla karşılaşmış ve bunu önlemek için cerrahi işlemlerden sonra özellikle büyüme sırasında breys kullanılmasını, mümkün olduğunca cerrahi işlemin büyüme tamamlandıktan sonra uygulanmasını tavsiye etmektedir (24). Atar ve ark. uzunluk farklılığı ile birlikte dizde fleksiyon kontraktürü olan bir vakayı İlizarov uzatma yöntemiyle düzeltmeyi başarmışlar ve herhangi bir komplikasyonla karşılaşmamışlardır (1). Vakamızdaki 1,5 cm'lik bir kısalık yürümeyi bozmamaktaydı.

Özellikle adult dönemde melorheostosis'in en sık klinik belirtisi olan ağrı Nifedipine ile belirgin olarak azalmaktadır (18). Bifosfonat bileşiklerinin de ağrıyı ortadan kaldırdığı bildirilmektedir (2, 9). Hess, ciddi ağrı durumlarında sempatektomi uygulamıştır (7). Çocukluk döneminde ise ağrı hemen hemen hiç görülmemektedir. Ağrının geç dönemde ortaya çıkması muhtemelen hastalığın ilerleyici vasıfta olmasından kaynaklanmaktadır (24).

Kaynaklar

1. Atar D, Lehman WB, Grant AD, Strongwater AM: Ilizarov apparatus for treatment of melorheostosis. Case report and review of the literature. *Clin Orthop* 281: 163-7, 1992.
2. Bied JC, Malsh C, Meunier P: Melorheostosis in adults. *Rev Rheum Mal* 43 (3): 193-9, 1976.
3. Bostman OM, Holmstrom T, Riska EB: Osteosarcoma arising in a melorheostosis femur. A case report. *J Bone Joint Surg* 69 (A): 1232-1237, 1987.
4. Campbell C, Papademetriou T, Bonfiglio M.: Melorheostosis. A report of the clinical roentgenographic, and pathological findings in fourteen cases. *J Bone Joint Surg* 50 (A): 1281-1304, 1968.
5. Davis DC, Sylclawer R, Cole RL: Melorheostosis on three-phase bone scintigraphy, case report. *Clin Nucl Med* 17(7): 561-564, 1992.
6. Green AE, Ellswood WH, Collins JR: Melorheostosis and osteopoikilosis with review of the literature. *AJR* 87: 1096, 1962.
7. Hess W, Street O: Melorheostosis: relief of pain by sympathectomy. *J Bone Joint Surg* 32 (A): 422, 1950.

8. Ippolio V, et al: Melorheostosis in association with desmoid tumors. Case report. *Skeletal Radiol* 22 (4): 284-8, 1993.
9. Kawabata H, Tsuyuguchi Y, Kawai H, Yasui N: Melorheostosis of upper limb. *J Hand Surg (A)*; 9 (6): 871-6, 1984.
10. Kinzinger H, Blaimont P: A case of Melorheostosis. Clinical, radiological, pathological and biomechanical details. *Int Orthop* 3 (1): 55-65, 1979.
11. Leri A, Joanny J: Une affection non décrite des os. Hypertrophiée "en coulée" sur toute la longueur d'un membre ou "meloréostose". *Bull Mem Soc Hosp Paris* 46: 1141, 1922.
12. Marshall J. H, Bradish CF: Callotasis in melorheostosis: a case report, *J Bone Joint Surg (B)* 75 (1): 155, 1993.
13. Michiels I, Schaub T, Scheinzabach M.: Melorheostosis, osteopoikilosis and osteopathia striata. Their clinical significance and the value of scintigraphy in the differential diagnosis. *Beitr Orthop Traumatol* 37(6): 317-330, 1990.
14. Murray RO, Mc Credie J: Melorheostosis and sclerotomes. *Skeletal Radiol* 4: 57-71, 1979.
15. Patric JG: Melorheostosis associated with arteriovenous aneurysms of the left arm and trunk. *J Bone Joint Surg* 51(B): 126, 1969.
16. Perlman MD: Melorheostosis: a case report and literature review. *J Foot Surg* 29 (4): 353-6, 1990.
17. Resnic. D, Niwayama G: *Diagnosis of Bone and Joint Disorders*. 2. nd ed, 4089-4096, W. B Saunders, Philadelphia, 1988.
18. Semble EL, Poehling GG, Prough DS, White RE, Pisko EJ: Successful symptomatic treatment of melorheostosis with Nifedipine. *Clin Exp Rheumatol*. 4 (3): 277-280, 1986.
19. Tachdjian M.O: Melorheostosis. In: *Pediatric Orthopaedics*, 2 ed, 2: 808-812, Chicago W.B. Saunders CO, 1990.
20. Warzok R, Lang G, Schwesinger G: The relation between melorheostosis and tumors. *Zentralbl Allg Pathol*. 133 (5): 435-8, 1987.
21. Werner MS, Scheimer RA: Melorheostosis: a review of literature and case report. *JAMA* 77: 96-8, 1987.
22. Whyte MP, Murphy WA, Siegel BA: 99m Tc-pyrophosphate bone imaging in osteopoikilosis, osteopathia striata, and melorheostosis. *Radiology* 127 (2): 439-443, 1978.
23. Whyte MP, Murphy WA, Fallo MD, Hahn TJ: Mixed sclerosing bone dystrophy. Report of a case and review of the literature. *Skeletal Radiol* 6 (2): 95-102, 1981.
24. Younge D, Drummond D, Herring J, Cruess RL.: Melorheostosis in children clinical features and natural history. *J Bone Joint Surg (B)* 61: 415-8, 1979.

Yazışma adresi:

*Yard. Doç. Dr. Orhan Büyükbeci
Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi
Şahinbey Hastanesi Ortopedi ve Tramatoloji Kliniği
27010 Kolejtepe, Gaziantep, Türkiye*