



Makrodistrofi lipomatoza: Olgu sunumu

Macro dystrophia lipomatosa: a case report

Adil ÖZTÜRK, ¹ Lütfü BAKTIROĞLU, ² Ebru ÖZTÜRK, ¹ Pelin YAZGAN ³

Harran Üniversitesi Tıp Fakültesi, ¹Radyoloji Anabilim Dalı;

²Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı; ³Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı

Makrodistrofi lipomatoza, doğuştan sınırlı jigantizmin nadir bir türüdür. Sağ ayak başparmağında şişlik, şekil bozukluğu ve ayakkabı giymede zorluk şikayeti olan 40 yaşındaki erkek hastada, konvansiyonel röntgen, ultrasonografi ve bilgisayarlı tomografi incelemeleri yapıldı. Radyolojik incelemelerde ayak başparmağında dorsale ve içe açılanma, kemik yapıda hipertrofi ve dejenerasyon, medüller kemikte yoğunluk artışı, çevre yumuşak dokudaki kaslara infiltrasyon gösteren lipomatöz kitle izlendi. Rekonstrüksiyon amacıyla lipomatöz dokular kısmi olarak çıkarıldı. Örneğin patolojik incelemesinde düzenli yapıda yağ, bağ ve nöral doku elemanları izlendi. Ameliyat sonrası iki yıllık sürede hastanın klinik şikayeti olmadı ve lezyon alanında büyüme saptanmadı.

Anahtar sözcükler: Yağ dokusu/patoloji/radyografi/cerrahi; ayak/patoloji; jigantizm/doğuştan/tanı; lipomatozis/doğuştan/tanı; ayak baş parmağı/patoloji; bilgisayarlı tomografi.

Macro dystrophia lipomatosa is a rare form of congenital localized gigantism. A forty-year-old male patient presented with complaints of swelling and deformity in the right toe and difficulty in wearing shoes. Conventional radiographic examination, ultrasonography, and computed tomography showed dorsal and medial deviations in the right toe, hypertrophy and degeneration in bone structure, increased density in the medullary bone, and a lipomatous mass with infiltration to the adjacent soft tissue muscles. Partial removal of the lipomatous tissues was performed. Microscopic examination of the specimen revealed fat deposits, ligamentous, and neural tissue elements in normal structure. The patient had no complaints and there was no change in the size of the lesion within a two-year follow-up period.

Key words: Adipose tissue/pathology/radiography/surgery; foot/pathology; gigantism/congenital/diagnosis; lipomatosis/congenital/diagnosis; toes/pathology; tomography, x-ray computed.

Makrodistrofi lipomatoza (ML) sınırlı jigantizmin nadir bir türüdür. Genellikle doğumda saptanır. El ya da ayak parmaklarındaki tüm mezenkimal dokularda ilerleyici büyüme, fibroadipoz dokuda orantısız artışla kendini gösterir.^[1,2] Nadiren tüm ekstremiteyi tutabilir. Kalıtsal olmayan gelişimsel anomali olarak kabul edilir.

Olgu sunumu

Kırk yaşında erkek hasta, sağ ayak başparmağında şişlik, şekil bozukluğu, ayakkabı giymede zorluk şikayetleriyle ortopedi kliniğine başvurdu.

Öyküsünden, sağ ayak başparmağındaki şişliğin doğumdan beri olduğu ve gittikçe büyüdüğü öğrenildi (Şekil 1a). Soygeçmişinde özellik saptanmadı. Olgunun konvansiyonel röntgen, bilgisayarlı tomografi (BT) ve ultrasonografi incelemeleri yapıldı. Konvansiyonel röntgende, sağ ayak başparmakta yumuşak doku şişliği, proksimal ve distal interfalangeal eklem aralıklarında daralma, falankslarda osteoartrite bağlı ekzostoz benzeri dejeneratif hipertrofik değişiklikler saptandı (Şekil 1b). Başparmak dorsale ve mediale açılanma göstermekteydi. Ayrıca, ayak bileği medialindeki sesamoid kemik-

lerde hipertrofi izlendi. Bilgisayarlı tomografi incelemesinde, sağ ayak başparmakta yağ dansitesinde, heterojen yapıda, lipomatöz yumuşak doku kitlesi görüldü. Yağlı dokunun kas yapılarına infiltrasyon gösterdiği saptandı (Şekil 1c). Proksimal ve distal interfalangeal eklemi oluşturan kemiklerde dejeneratif hipertrofik değişiklikler izlendi. Proksimal ve distal falankslarda trabeküler yapılar izlenmekle birlikte, medüller kemikte yoğunluk artışına bağlı olarak, korteks ve medulla ayrımı yer yer tam olarak yapılamamaktaydı. Ultrasonografide, ekojen lipomatöz karakterde yumuşak doku şişliği saptandı. Olguya makrodistrofi lipomatoza tanısı konduktan sonra rekonstrüksiyon amacıyla lipomatöz dokular kısmi olarak çıkarıldı. Örneğin patolojik incelemesinde düzenli yapıda yağ, bağ ve nöral doku elementleri izlendi. Ameliyat sonrası iki yıllık sürede hastanın klinik şikayeti olmadı ve lezyon alanında büyüme saptanmadı.

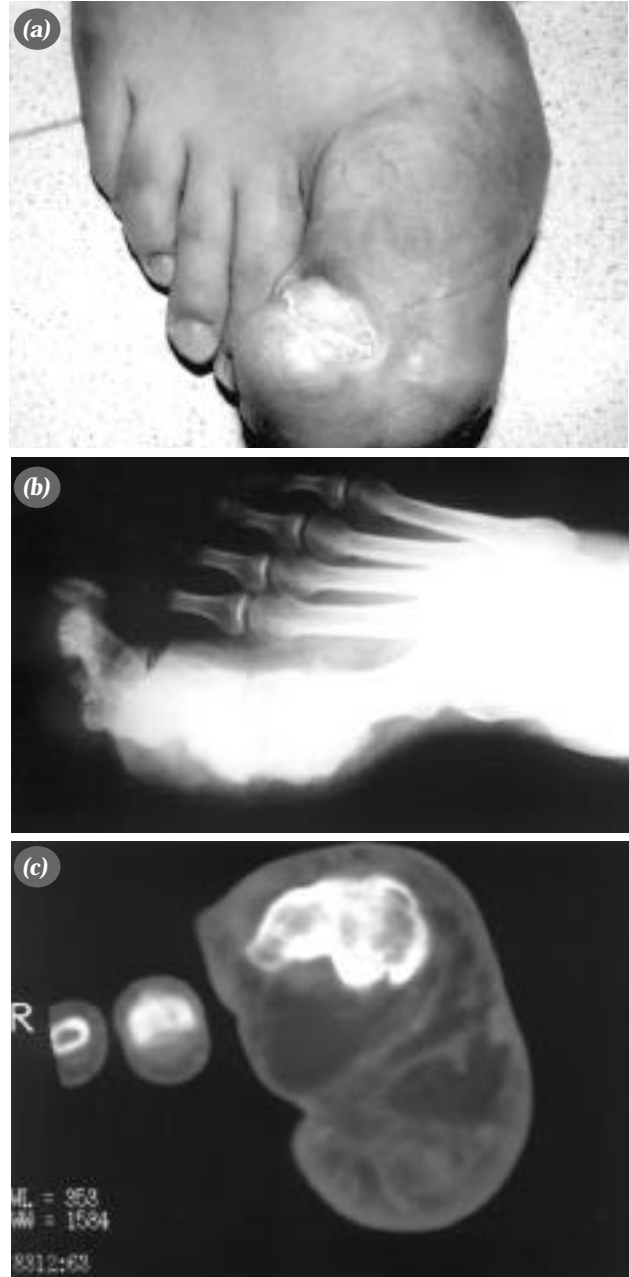
Tartışma

Makrodistrofi lipomatoza, kısmi akromegali, makrozomi, elefantiyazis, megalodaktili, daktilomegali, makrodaktili ve sınırlı jigantizm olarak da adlandırılan gelişimsel bir anomalidir. İlk olarak, 1925 yılında Feriz tarafından alt ekstremitenin sınırlı jigantizmi olarak tanımlanmış; 1960'da Golding, aynı adlandırmanın üst ekstremitede tutulumu için de kullanılabilirliğini ileri sürmüştür.^[1] Hastalığın durağan ve ilerleyici tipleri vardır.^[1,3]

Hastalığın kesin nedeni bilinmemekle birlikte, lipomatöz dejenerasyon, fetal dolaşım bozukluğu, intrauterin dönemde ekstremitede tomurcuğunda hasarlanma gibi birçok hipotez ileri sürülmüştür.^[4]

Deformite doğumdan hemen sonra görülür. Bir ya da daha fazla parmağı etkileyebilir. Hatta tüm ekstremiteleri tutabilir. En sık tutulum alt ve üst ekstremitelerin ikinci ve üçüncü parmaklarında görülür; beşinci parmak tutulumu çok nadirdir. İki taraflı tutulumu çok az rastlanır.^[5] Falanksların ve metatarların epifizyel ossifikasyon merkezlerinin erken kapanması, sindaktili, polidaktili, klinodaktili, brakidaktili ve semfalanjizm hastalığa eşlik edebilir.^[2] Alt ekstremitede tutulumu üst ekstremiteye oranla daha fazladır.^[6,7] Hastalığın görülmesi açısından cinsiyetler arasında bir fark yoktur. Büyüme hızı hastadan hastaya, hatta parmaktan parmağa farklılık gösterebilir. Etkilenen falankslar genellikle hem genişlik hem de uzunluk olarak büyük; ba-

zen genişlikte artış olmaksızın uzama olabilir. Etkilenen kemikte küçük osteokondrom ve osteofitleri taklit eden çok sayıda kemik çıkıntıları bulunur.^[8] Osteoartrite bağlı olarak eklem aralığında daralma, subkondral kist ve büyük osteofitler gelişebilir.^[3]



Şekil 1. (a) Sağ ayak başparmağında yumuşak doku şişliği, mediale ve dorsale açılanma; (b) Düz radyogramda sağ ayak başparmağında yumuşak doku şişliği ve falankslarda sekonder osteoartrite bağlı ekzositoz benzeri dejeneratif hipertrofik değişiklikler; (c) bilgisayarlı tomografide, sağ ayak başparmağında yağ dansitesinde, heterojen yapıda, lipomatöz yumuşak doku kitlesi izleniyor.

Parmaktaki anormal büyüme pubertede durur. Cerrahi girişim genellikle kozmetik nedenlerle yapılır. Fonksiyonda azalmaya neden olan dejeneratif eklem hastalığı veya büyük osteofitlere bağlı olarak nörovasküler yapılarda kompresyon oluşmasıyla mekanik sorunlar da gelişebilir. Ameliyat için hastanın ya da ebeveynlerinin uygun şekilde bilgilendirilmesi gerekir.

En çarpıcı patolojik bulgu, fibröz dokudan oluşan bir ağ içerisinde çok miktarda yağ dokusunun görülmesidir. Kemik iliği, periost, kaslar, sinir kılıfı ve deri altı dokusu da tutulabilir. Nöral genişleme, aksonların sayısında artış olmaksızın sinir kılıfının fibroadipoz doku tarafından infiltrasyonu sonucu meydana gelir. Üst ekstremitede median sinirin, alt ekstremitede ise plantar sinirin tutulumu sıktır.^[1] Median sinir tutulumuna bağlı olarak geç dönemde karpal tünel sendromu gelişebilir.^[9]

Tipik radyografik görünüm, yumuşak doku ve kemik yapıda aşırı büyüme, yağ dokusuna bağlı radyolüsen alanlar ve dejeneratif eklem hastalığı bulgularıdır. Bilgisayarlı tomografide karakteristik görüntü, sinirin inerve ettiği alandaki kemikte aşırı büyüme ve kas lifleri arasında yağ proliferasyonudur.^[4,6,8] Yumuşak dokudaki aşırı büyüme parmakların distal uçları ve volar yüzlerinde görülür. Bu durum tutulan kısımda dorsal açılanmaya neden olur. Artmış yumuşak doku gölgeleri içindeki radyolüsen alanlar yağlı dokuya bağlıdır. Distal uçta daha belirgin olan kemiklerdeki genişleme mantar benzeri bir görünüm oluşturur.^[4] Çapında azalma nadirdir. Bu tür büyüme bozuklukları vasküler çalma fenomenlerinde de görülebilir. Bu durumda artmış kan akımı sonucu parmakta büyüme olur.^[1] Gupta ve ark.^[7] falanksların hem uzunlamasına hem de enine büyümesine rağmen, trabeküler yapıların karakteristik olarak korunduğunu vurgulamışlardır. Manyetik rezonans görüntüleme (MRG) etkilenen alanda kasların yağlı infiltrasyonu yanı sıra kemik hipertrofisi ile kortikal kalınlaşma kolayca gösterilebilir.^[1] Lezyondaki yağ dokusu normal cilt altı yağ dokusu ile aynı yoğunluktadır. Yağlı doku içindeki fibröz çizgilenmeler düşük sinyal yoğunluğunda izlenir.

Hastalığın ayırıcı tanısı nörofibromatozis tip-1 (pleksiform nörofibrom), fibrolipomatoz hamartom (FLH), lenfanjiyomatozis, hemanjiyomatozis ve Klippel-Trenaunay-Weber sendromu, Maffucci sendromu, Ollier hastalığı ve Proteus sendromu ile

yapılmalıdır.^[10] Makrodistrofi lipomatozda, nörofibromatozide görülen ailesel sıklıkta artış ya da nörokutanöz tutulum yoktur. Nörofibromatozide, MRG'de sinire yakın yerleşimli, T₂-ağırlıklı görüntülerde belirgin hiperintensite gösteren kitle izlenir. Ayrıca tutulum sıklıkla iki taraflıdır ve distal falanks tutulumu şiddetli değildir. Klippel-Trenaunay-Weber sendromunda, kapiller hemanjiyom ve variköz venler gibi belirgin cilt anormallikleri görülür. Klippel-Trenaunay-Weber sendromuna benzemekle birlikte, Maffucci sendromunda yumuşak dokuda varisler izlenmez. Lenfanjiyomatozide, geniş ve yaygın şişlik ve gode bırakan ödem vardır. Hemanjiyomatozide, T₂-ağırlıklı incelemede kurtçuk şeklinde yüksek sinyal yoğunluklu alanlar izlenir. Her iki hastalıkta da kemik büyümesi izlenmez. Ollier hastalığında kemikte endokondromlar görülür. Fibrolipomatoz hamartomda sinir kılıfı içinde yağ birikimi izlenmesine rağmen, ML'de yağ birikimi tutulan ekstremitenin tamamında görülür. Her iki lezyonda da periferik sinirdeki histopatolojik değişiklikler ayırt edici değildir. Fibrolipomatoz hamartomda bazen makrodaktili de görülebilir.^[1,2] Bu olgularda lezyonu ML'den ayrı bir patolojik antite olarak kabul etmek gerekemeyebilir.^[1] Silverman ve Enzinger^[11] 26 olgunun sadece yedisinde makrodaktili saptamışlardır. Makrodistrofi lipomatozda Proteus sendromunda görülen cilt bulguları ve avuç içleri ile ayak tabanında görülen serebroid kalınlaşma gözlenmez. Ayrıca, ML'de bağırsaklar da dahil olmak üzere diğer dokularda da lipomatöz birikimler olabilir. Kafatası anormallikleri, pigmente nevuslar ve akciğer kistleri hastalığa eşlik edebilir.^[3,8]

Sonuç olarak, makrodaktilin eşlik ettiği fibrolipomatöz hamartoma olguları dışında, ML karakteristik radyolojik bulgularıyla kolayca tanınabilen nadir görülen sınırlı jigantizm formudur.

Kaynaklar

1. Wang YC, Jeng CM, Marcantonio DR, Resnick D. Macrodystrophia lipomatosa. MR imaging in three patients. *Clin Imaging* 1997;21:323-7.
2. Brodwater BK, Major NM, Goldner RD, Layfield LJ. Macrodystrophia lipomatosa with associated fibrolipomatous hamartoma of the median nerve. *Pediatr Surg Int* 2000;16:216-8.
3. Sone M, Ehara S, Tamakawa Y, Nishida J, Honjoh S. Macrodystrophia lipomatosa: CT and MR findings. *Radiat Med* 2000;18:129-32.
4. Patnaik S. Radiographic and CT features of macrodystrophia lipomatosa [Letter]. *Ind J Radiol Imag* 2000;10:113-5.

5. Stern PJ, Nyquist SR. Macroductyly in ulnar nerve distribution associated with cubital tunnel syndrome. *J Hand Surg [Am]* 1982;7:569-71.
6. Soler R, Rodriguez E, Bargiela A, Martijnez C. MR findings of macrodystrophia lipomatosa. *Clin Imaging* 1997; 21:135-7.
7. Gupta SK, Sharma OP, Sharma SV, Sood B, Gupta S. Macrodystrophia lipomatosa: radiographic observations. *Br J Radiol* 1992;65:769-73.
8. Dayal J, Tyagi AR, Jain P, Ranjan R, Sharma A. Macrodystrophia lipomatosa [Images]. *Ind J Radiol Imag* 2001; 11: 139-41.
9. Ranawat CS, Arora MM, Singh RG. Macrodystrophia lipomatosa with carpal-tunnel syndrome. A case report. *J Bone Joint Surg [Am]* 1968;50:1242-4.
10. Goldman AB. Heritable diseases of the connective tissue, epiphyseal dysplasias and related conditions. In: Resnick D, editor. *Diagnosis of bone and joint disorders*. Vol. 6, 3rd ed. Philadelphia: W.B. Saunders; 1995. p. 4148-62.
11. Silverman TA, Enzinger FM. Fibrolipomatous hamartoma of nerve. A clinicopathologic analysis of 26 cases. *Am J Surg Pathol* 1985;9:7-14.