

MARFAN SENDROMU

(Bir Vaka Münasebetiyle)

Dr. İ. Metin TÜRKMEN¹ Dr. Orhan T. ERDAT²

Dr. Ünal KUZGUN³ Dr. Özçelik OKAYER⁴

ÖZET:

Bu yazımızda, marfan sendromu nedeni ile gelişmiş ağır pes planusu olan bir vakamızın takdimi yapılmış ve uygulanan tedavi ve elde edilen sonuç hakkında bilgi verilmiştir.

SUMMARY: MARFAN SYNDROME

In this article, we discussed one of our cases with serious pes planus due to Marfan Syndrome and explained the result of its treatment we did.

GİRİŞ:

Marfan Sendromu, kas-iskelet sistemi ile kardiovasküler ve okuler sistemlerin konjenital bir bozukluğudur. Hastalık ince uzun boy, gevşek eklemler, uzun el ve ayak parmakları, yüksek damak, disloke lens ve görme bozukluğu, aort dilatasyonu ve yetmezliği, dissekan tip aort anevrizması ile karakterlidir. İlk olarak 1896 yılında MARFAN tarafından ince, uzun ekstremitelerle karakterize olan iskelet bulguları tanımlandı. (1,11). 1902'de, **ACHARD** el ve ayak parmaklarının anormal derecede ince, uzun olduğu, el ve ayak eklemlerinde laksitenin bulunduğu bu sendromun klasik olmayan tipini **ARACHNODACTYLY** olarak adlandırdı (11).

Hastalığın herediter olduğu ve bu herediter faktörün otosomal dominant karakterde olduğu, ayrıca hastalığa yakalanmış kişilerin varısının soyunda bu hastalık izlerine rastlanabileceği söylenmektedir. Fakat tutulma derecesinin hastalığa yakalanan tüm bireylerde aynı olmayacağı da kabul edilmektedir (9).

Hastalığın nedeninin kollajen ve elastin fibrillerinin yapımındaki bir bozukluk olduğu açıklıkla ifade edilmektedir. Yakın zamanlarda yapılan araştırmalar, bunun normal kondroitin sulfat ve çinko metabolizmasındaki bozukluktan kaynaklandığını göstermiştir (1,6,9,11).

1) SSYB Şişli Etfal Hast. Ortopedi-Travmatoloji Kl. Şef Yardımcısı

2) " " " " " " " Başasistarı

3) " " " " " " " Şefi

4) " " " " " " " Şef Yardımcısı

Tüm silindirik kemikler anormal derecede ince, uzundur. Hastada boy uzundur, kaslar az gelişmiş olup, tonusları düşüktür. Ayrıca tendon ve bağlardaki tonus düşüklüğü sebebiyle de ağır derecede pes planus, genu rekurvatum, rekkurent patella çıkığı, rekkurent kalça çıkığı ile kendini gösteren eklem hiper mobilitesi oluşur. İnguinal ve diafragmatik hernilen görülebilir. Pektus ekskavatum ve skolyoz sıkça görülür. Kafa, yüz kemikleri tutulursa dalikesofali, ince uzun yüz, prognatizm gelişebilir.

Kalpte, çıkan aortun dilatasyonu, aort ve mitral yetmezliği, ve çok sık anevrizma komplikasyonu görülür. Hastalar erken yetişkinlik döneminde anevrizma komplikasyonu sonucu kaybedilmektedir.

Gözde, lens subluksasyonu çoğunlukla suspansuar ligamanların gevşekliği ile oluşmaktadır. Görme zaafiyeti sıktır, ağır miyopi olabilir, retina detaşmanı gelişebilir.

Marfan sendromunda temel bulgu ekstremitelerde uzunluktur. Pubis-taban uzunluğu, pubis, tepe uzunluğundan fazladır. El ayasında nisbi bir darlık vardır ve baş parmak elin ulnar kenarından taşar, buna STEINBERG'in başparmak belirtisi denir. Ayrıca bir elin baş ve işaret parmağı ile karşı bilek tüm olarak kavranılır (AWALKER—MURDOCK bilek bulgusu). En uzun parmak en uzun metakarptan % 50 daha uzundur. Boy normalden uzun, iskelet yaşı kronolojik yaştan ileridir.

Marfan sendromunda klinik bulgular radyolojik bulgulardan daha değerlidir. Kemikler normal yoğunluk ve yapıdadırlar. Radyolojik olarak kalp ve aort hastalığı sık görülür. Zayıf ve uzun bir şahısta aort yetmezliği varlığı Marfan sendromunun varolabileceğini düşündürmelidir. Genel bulgular yanında

ektopi, lensis ve ailenin diğer bireylerinde de hastalığın varlığı ile kesin kanı konulabilmektedir. Ehler-Danlos sendromunda cilt hiper-ektitabldır, disklokasyonların yanında skolyoz ve aort dissekan anevrizması ile karakterlidir. Homosistinüride de marfan sendromu klinik bulguları görülebilir. Fakat bu durumda epifiz ve metafiz genişlemiştir, mental retardasyon, trombozis sıktır. Marfan sendromunda mental gerilik ve trombozis nadirdir (1,4,5, 611).

VAKA TAKDİMİ:

H.A., 26, kadın, Prot. No: 716/85.

Sağ ayak ve ayak bileğinde ağrı, ayağında deformite ve fazla yürüyeme şikâyetleri ile kliniğimize müracaat eden hastanın yapılan muayenesinde sağ ayakta sol tarafa nazaran daha ağır olmak üzere ağır tipte pes plano valgus deformitesi saptandı. (Resim: 1,2)



(Resim 1)

Her iki ayağın arkadan görünüşü.



(Resim 2)

Sağ ayağın medial kavsinin görünüşü.

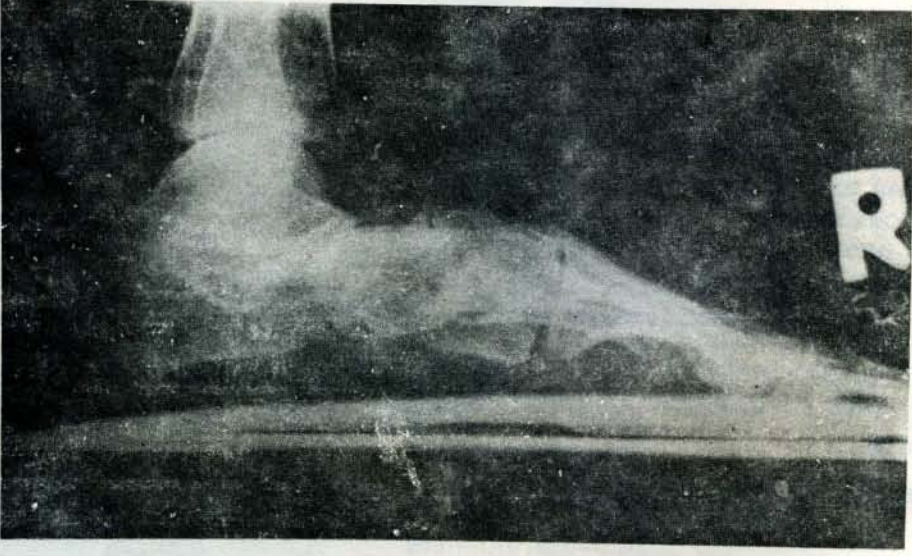
Bu esnada hastanın oldukça ince, uzun boylu olduğu, gövdeye göre ekstremiteler ve parmakların daha uzun olduğu müşahade edildi (Resim: 3). Ayağın radyolojik görünümü, klinik bulgulara paralellik göstermekteydi (Resim: 4). Bu ağır derecede pus planus'a sahip olan hasta 9.1.1985 tarihinde tetkik ve tedavi amacıyla kliniğimize yatırıldı.

Hastanın boyunun aşırı uzun oluşu nedeni ile vücudun başka yerlerinde konjenital defekt, deformite olup olmadığı, yönünden incelendiğinde, damarın yüksek olduğu, diş ve çenenin bozuk olduğu tespit edildi. Kardiyovasküler muayenede sol V. interkostal aralıkla kalbe ait sistolik tril, 5/6 pansistolik üfürüm tesbit edildi. Yapılan laboratuvar tetkiklerinde, idrarsedimentinde bol epitel hücreleri ve 7-8 lökosit görülmesinin dışında, ilave patoloji tesbit edilmedi. Göz muayenesi sonucunda, her iki göz lenslerinin aşağı doğru sublüks oldukları ve sağ gözde monoküler diplopinin olduğu tesbit edildi. Sağ göz vizyonu 6/10, sol göz vizyonu ise 7/10 olarak bulundu.



(Resim 3)

Hastanın ameliyat sonrası devrede boy görünüşü.



(Resim 4)

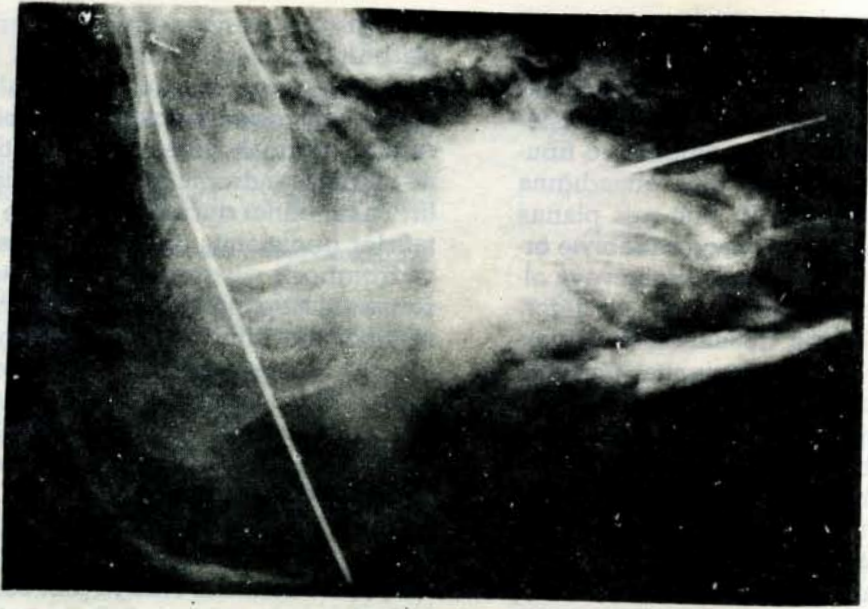
Ayağın ameliyat öncesi lateral grafisi.

Sağ ayağındaki ağrı pes planusu düzeltmek amacıyla treple artrodeze karar verilerek hasta 15.1.1985 tarihinde ameliyata alındı. Ollier kesisi ile sağ ayağın dorsolateralinden girişim yapıldı. Yumuşak dokular prepare edildiğinde kalkaneumun laterale, talusun biraz rotasyon ile mediale deplase olduğu görüldü. Talokalkaneal ve talonaviküler bağların uzamış ve kapsülün gevşek olduğu gözlemlendi.

Ayağın deforme halini düzelmek üzere Chopart ve subtalar eklemlerden gerekli kemik rezeksiyonları yapıldı ve osteotomi yüzleri iki adet Kirschner teli ile tesbit edildi. Yaranın anatomik

planda kapatılmasından sonra dizüstü uzun bacak alçısı ile tesbiti sağlandı. (Resim: 5). Yaranın komplikasyonsuz şifa bulmasından sonra hasta, 30.1.1985 tarihinde taburcu edildi. Ameliyatın 10. haftasında alçısı açılıp tesbit telleri çıkarıldığı ve yapılan radyolojik kontrolde artrodezin sağlanmış olduğu görüldü. Kısa bir rehabilitasyon sonrasında hasta ortopedik bot ile yürütüldü. (Resim: 6).

Hastanın altı ay sonra yapılan kontrol muayenesinde, ayağının normal görünümünde olduğu, ağrı ve şişlik bulunmadığı ve hastanın mevcut durumundan memnun olduğu gözlemlendi.



(Resim 5)
Ameliyat sonrası alçılı görünüm.



(Resim 6)
Alçı açıldıktan sonraki lateral radyografi.

TARTIŞMA:

Pes planus birçok şekilde sınıflandırılmıştır. Konjenital ve aköz olarak iki grupta toplanabildiği gibi ayak kavislerinin fleksibl olup olmadığına ve fibuler adalelerin spastik olup olmadığına göre tasnif edilebilir. Rijit pes planus çoğu kez tarsal koal isyon sebebiyle ortaya çıkar, fibuler spazm olsun veya olmasın hareket kaybı gösterir ve deforme pasif olarak düzeltilemez. Hiper mobil pes planus konjenital olurken, polyomyelitise, miyelodisplaziye ve diğer nörolojik durumlara bağlı olabilir. Konjenital bir durum olan vertikal talus'da, talus oblik olarak aşağı dönmüştür ve tedavisi ayrı özellik gösterir. Yine konjenital gelişme bozukluğu durumlarından marfan sendromunda, adale, tendon ve bağlardaki tonus düşüklüğüne bağlı olarak ağır pes planus sık görülür.

Olgumuz 26 yaşında bir bayan hasta idi. Muayenesinde ilk bakışta ekstremitelerde ve parmaklarındaki uzunluk dikkatimizi çekti. Ayağın mevcut deforme halinin sebebinin araştırılması için ve tedavi edebilmek amacıyla kliniğimize kabul edildi. Hastanın tarafımızdan yapılan klinik muayenesine ila ve olarak dahili ve göz tetkikleri de yine hastanemiz ilgili klinikleri tarafından gerçekleştirildi. Marfan sendromunda hastaların boyu 6 feet'e ulaşacak kadar uzayabilmekte, kafa ve yüz kemikleri tutulduğunda dolikosefali, ince uzun yüz ve prognotizmin gelişebildiği literatürde yer almaktadır. Vakamız bu yönü ile literatüre uyum göstermektedir. Vakamızın kardiovasküler sistem muayenesinde yukarıda belirtilen bulguların değerlendirilmesi ile hafif bir aort ve mitral yetmezliği olduğu ortaya çıktı. Her iki gözde tesbit edilen lenslerin aşağı doğru sublükse olmaları da literatüre uyan bir diğer bulgusuydu.

Ağır pes planus sebepleri içerisinde bulunan marfan sendromunu tanılamak için, zayıf, ince uzun bir şahısta Ehler-Danlos ve hemosistinüri gibi durumları ayırmak gerekir hemosistinüri ile marfan sendromu bulgularını çatışabilir. Fakat ikinci durumda epifiz ve metafizler genişlemiş olup mental gerilik ve tromboz sık görülür. Marfan sendromunda ise mental gerilik ve tromboz nadirdir. Klinik bulgular kanşada, idrarda hemosistin varlığı ayıncı tanıyı sağlar. Ehler-Danlos sendromunda cilt hiperekstansildir ve dislokasyonların yanında skolyoz, dissekan aort anevrizması ile karakterizedir, (1,3,4, 511).

Ağır bir pes planusta belirli bir tedavi seçilmeden önce tipinin tayini esastır. Vakamızda olduğu gibi cerrahi tedavi sadece ayağın görünümünü düzeltmek için değil, aynı zamanda ağrıyı ortadan kaldırmak ve uygun bir ayak kabı giyebilmek için uygulanmalıdır.

Biz bu vakamız nedeni ile klasik bilgileri gözden geçirirken hastamıza uyguladığımız tedaviyi ve sonucu takdim ederek, triple arthrodesin bu tür vakalarda seçilebilecek yöntem olduğunu vurgulamak istedik.

KAYNAKLAR:

- 1—Aegerter, E., Kirkpatrick, J.A.: Orthopedic Disease. 4th Edt., W.B. Saunders Comp. Philadelphia, 1975.
- 2—Akalin, Y. ve ark.: Ps Planus cerrahi tedavisi ve Miller ameliyatının yeri. Acta Orthop. et Trau. Turcica., Vol: XIII, Sayı: 2, 72-79
- 3—Apley, G.A.: System of Orthopaedics and Fractures. 5thEdt. Butterworths, 1980.
- 4—Beals, R.K.: Homocystinuria (A report of two cases and a review of literature) JBJS, 51-A: 564, 1969.
- 5—Beighton, P., Horan, F.: Orthopadic aspects of the Ehlers-Danlos Syndrome. JBJS, 51-B: 444, 1969.
- 6—Brenton, D.P., Dow, C., James, J.I.F., Hay, R.L., Wynne-Davies, R.: Homocystinuria and marfan syndrome. (A comparison). JBJS, 54-B: 277, 1972.

- 7—Harris, R.I., Beath, T.: Hipermobile flat-foot with short tendo-achillis. JBJS, 30-A: 116. 1948.
- 8—Lowman, C.L.: An operative method for correction of certain forms of flat-foot. J.A.M.A., 81: 1500, 1923.
- 9—McKusich, V.A.: Heritable disorders of connective tissue. Third Edt. C.V. Mosby Comp., St. Louis, 1966.
- 10—Miller, O.L.: A plastic flat-foot operation, JBJS, 9: 84, 1927.
- 11—Sherrard, W.J.W.: Pediatric Orthopaedics and Fractures. Second Edt. Vol: 2, Blackwell, Edinburg, 1979.