

## Pedriatrik Non-İdiopatik Skolyoz

### Pedriatrik Non-İdiopatik Skolyoz

 Duygu Ekinci

Saęlık Bilimleri Üniversitesi Kayseri Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Saęlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

#### ÖZ

Omurganın stabilitesi omurgaya, torakal ve lomber kas ve bağlara, ayrıca intervertebral disklere bağlıdır. Bu komponentlerin herhangi birindeki dengesizlik stabiliteyi bozmaktadır. Skolyoz, omurgada meydana gelen 3 boyutlu kompleks bir hastalıktır. Skolyozlu olgularda, farklı derecelerde omurga şeklinde ve diziliminde bozukluk, toraksta deformite, solunum ve dolaşım sistemlerinde kısıtlılıklar olduğu gözlenmektedir. Skolyoz hastalığının etyopatogenezi tam olarak bilinmemekle birlikte birçok teori öne sürülmektedir. Çocukluk çağının önemli deformitelerinden olan skolyoz, idiyopatik ve non-idiopatik olarak sınıflandırılır.

En sık görülen tip %90 oranla idiyopatik (sebebi belli olmayan) iken daha az görülen non-idiopatik skolyoz; konjenital, nöromuskuler ve sendromik olarak sınıflandırılmaktadır. Skolyoz olgularının izleminde direkt grafiler genellikle yeterlidir. Ancak komplike yapıdaki skolyoz olguları, 3 boyutlu bilgisayarlı tomografi ile çok daha ayrıntılı olarak değerlendirilebilmektedir. Bu çalışma ile birçok sendromla birlikteliği bulunan non-idiopatik skolyozlara genel bir bakış sunulması amaçlandı.

**Anahtar Kelimeler:** Skolyoz, non-idiopatik, nöromusküler, konjenital, sendrom

#### ABSTRACT

The stability of the entire spine depends on the vertebrae, thoracic and lumbar muscles and ligaments, as well as intervertebral discs. Imbalance in any of these components impairs stability. Scoliosis is a complex 3-dimensional disease that occurs in the spine. In patients with scoliosis, different degrees of spinal deformity and alignment, thoracic deformity, and limitations in the respiratory and circulatory systems are observed. Although the exact etiopathogenesis of scoliosis is not known, many theories have been suggested. Scoliosis, which is one of the important deformities of childhood, is classified as idiopathic and non-idiopathic. While the most common type is idiopathic (with unknown cause) with a rate of 90%, non-idiopathic scoliosis, which is less common, is basically; It is classified as congenital, neuromuscular and syndromic. In general, direct scoliosis radiographs are sufficient in the follow-up of scoliosis cases. However, mostly complicated scoliosis cases can be evaluated in much more detail with 3D computed tomography. In this study, it was aimed to provide an overview of non-idiopathic scoliosis associated with many syndromes.

**Key words:** Scoliosis, non-idiopathic, neuromuscular, congenital, syndrome

**Sorumlu Yazar/Corresponding Author:** Duygu Ekinci  
Saęlık Bilimleri Üniversitesi Kayseri Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Saęlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı Kocasinan, Kayseri, Türkiye

**e.mail:** belduya610@gmail.com

**Tel:** +90 505 7454203

**Geliş tarihi/Received:** 18.09.2022

**Kabul tarihi/Accepted:** 17.01.2023



## GİRİŞ

Çocukluk çağının önemli deformitelerinden olan skolyoz, idiyopatik ve non-idiopatik olarak sınıflandırılır. En sık rastlanan tip %90 oranıyla idiyopatik skolyozdur. İdiopatik skolyoz yaş gruplarına göre infantil, juvenil ve adölesan olmak üzere üç gruba ayrılmaktadır.

Spinal büyüme hızı infantil ve adölesan dönemde fazlayken, juvenil dönemde sabittir. Çocuklarda gelişmeyle beraber, alveoler hacim ve arteriyel hacim ikiye katlanır. Bu nedenle, 5 yaş öncesi dönemde, spinal eğrilikleri fazla olan çocuklarda kardiyopulmoner anormallikler (restriktif pulmoner hastalık, pulmoner arteriyel hipertansiyon ve kor pulmonale) daha sık görülmektedir.

Non-idiopatik skolyoz temel olarak; kongenital (%1-4), nöromusküler ve sendromik olarak sınıflandırılmaktadır. Bu derlemede çok daha az olarak görülen non-idiopatik skolyoz üzerinde duracağız.

### 1- KONGENİTAL SKOLYOZ

Doğum öncesi omurların oluşumu ya da farklılaşması aşamasındaki (gebeliğin 4-8. hf) sorunlara bağlı olarak ortaya çıkan skolyozdur. Yaklaşık prevalans her 1000 canlı doğumda 13-51 olarak bildirilmektedir. Tıbbi yardım gereğiyle başvuruda bulunmayan asemptomatik vakaların varlığı nedeniyle genel popülasyondaki gerçek insidansı bilinmemektedir (1,2). Bu oran lumbosakral bölgenin dahil edilmediği akciğer filmi değerlendirilmelerine dayanan çalışmanın sonucudur. Bu nedenle gerçek prevalansın çok daha yüksek olduğu tahmin edilmektedir (3).

### Etyoloji

Kongenital skolyozda, özellikle çevresel ve genetik faktörler vertebra gelişim anomalilerine neden olurlar. Çevresel faktörler içinde en sık karşılaşılan sebep hipoksidir. Annenin karbonmonoksit gibi toksik gazlara maruz kalması hipoksi gelişiminde suçlanmaktadır. Yapılan hayvan deneyleri ile, vertebra gelişiminde özellikle gestasyonun ilk 9 gününde maruz kalınan hipoksinin olumsuz etkisi gösterilmiştir. Bir diğer etken, anne karnında geçirilen enfeksiyonlardır. Annedeki diyabet gibi kronik hastalıklar, hipertermi, annenin alkol kullanımı, antiepileptik olarak valproik asit kullanımı, annedeki vitamin ve mineral eksiklikleri de suçlanan diğer sebepler arasında yer almaktadır (3,4).

Eşlik eden anomaliler VACTERL (V: Vertebral, A: Anorectal, C: Cardiac, T: Tracheal, E: Esophageal, R: Renal, L: Limb) olarak kısaltılmaktadır. Vertebral aks boyunca gergin omurilik sendromu, Chiari malformasyonu gibi çeşitli nöral doku anomalileri görülür. Bu olgularda %30 oranında

gergin omurilik sendromu, %25 oranında konjenital kalp hastalıkları, %20 oranında genitoüriner anomaliler görülür. Kas iskelet sistemi anomalileri de bu sendroma eşlik eden diğer anomalilerdendir (5).

### Sınıflama

Kongenital skolyoz vertebra anomalisinin lokalizasyonuna ve türüne göre tanımlanır (6). Omurga anomalilerinin yaklaşık %10'unda lomber, %5'inde ise lumbosakral yerleşimlidir. İntrauterin dönemdeki vertebra gelişim bozuklukları segmentasyon ve formasyon anomalisi veya her ikisinin kombinasyonu şeklinde olabilir (4).

#### 1- Formasyon kusuru

- Tam olmayan formasyon kusuru (Kama vertebra)
- Tam formasyon kusuru (Hemivertebra; Tam segmente hemivertebra, kısmi segmente hemivertebra ve segmente olmayan hemivertebra (unsegmente))

#### 2- Segmentasyon kusuru

- Blok vertebra
- Unilateral bar

#### 3- Karışık tip (Formasyon ve segmentasyon birlikteliği)

Bu deformitelerin doğal seyrini bilmek, tedavide doğru yönetime karar verme aşamasında çok önemlidir. Verilecek olan tedavi kararı eğriliğin ilerleyip ilerlemeyeceğine, ilerleyici eğriliklerde ise ilerleme hızına göre değişiklik gösterir (7). Yapılan istatistiksel değerlendirmelere göre konjenital eğriliklerinin derecesinde %25'inde hiç artış görülmezken, % 25'inde hafif artış görülür ve %50'sinde ise bu derece hızla artar.

İki komşu vertebra arasında bulunan intervertebral disk bu bölgede büyüme plağı olduğunu gösterir. Eğer bu büyüme plakları asimetrik yerleşmiş ise vertebral büyüme de asimetrik olur. Vertebraların iki tarafı arasında oluşan dengelessiz büyüme eğriliğinin artmasına ve skolyozun ilerlemesine sebep olur. Hastaların yaşı da eğriliğinin ilerlemesini değerlendirmede büyüme potansiyeli açısından göz önünde tutulmalıdır.

Oluşum kusuru inkomplet olduğunda kama vertebra, komplet olduğunda ise hemivertebra ile sonuçlanır. Kama vertebranın her iki pedikülü de vardır, fakat bir tarafı hipoplastik olup asimetrik bir yapıya sahiptir. Hemivertebra'da ise bir pedikül eksiktir; yarım omur gövdesi ve yarım lamina vardır (5,8). Hemivertebralar, konjenital skolyozun en sık görülen tipidir. Tam segmente hemivertebra anomalisi, ansegmente hemivertebraya göre deformitenin ilerlemesi açısından çok daha fazla risk taşımaktadır. Kısmi segmente

hemivertebral anomalisinde vertebranın tek tarafında (inferior veya süperior) intervertebral disk ve büyüme plağı vardır. Bu sebeple, deformite ilerleme riski ansegmente hemivertebraya göre daha fazla iken, tam segmente hemivertebraya göre daha azdır (3).

Unilateral bara bağlı olan deformitede, vertebranın karşı tarafında intervertebral disk ve büyüme plağı olduğu için büyüme potansiyeli vardır. Deformitenin artma riski ise daha fazladır. Blok vertebrada ise vertebranın iki tarafında da büyüme plağı yoktur, bu sebeple deformite gelişme riski neredeyse hiç yoktur. Nadiren de olsa unilateral bar ile birlikte tam segmente hemivertebral görülebilir. Bu grup, deformite gelişme ve oluşan deformitenin ilerleme riskinin en fazla olduğu gruptur.

İlk 5 yaş ve adölesan dönem büyümenin en hızlı olduğu dönemlerdir. Bu yaş gruplarında ki deformitenin şiddetinin artma olasılığı diğer yaş gruplarına göre daha fazladır. Konjenital skolyozlu bir olgu hastanın yaşı ve anomalinin cinsi göz önüne alınarak değerlendirilmelidir. Bu sayede, deformitenin seyri ile ilgili daha doğru yorum yapılarak, en ideal tedavi yöntemi belirlenebilir (2,3,5).

### Hasta Değerlendirme

Olguların değerlendirilmesinde vertebra anomalisi tanısının konulmasının yanında deformitenin ilerleme riskinin belirlenmesi önemlidir. Bu nedenle hastaların tüm sistemlerinin detaylı bir şekilde değerlendirilmesi ve kayıt altına alınması gerekir. Yenidoğanlarda spinal disrafizm bulgusu olan çocuklarda vertebra anomalisi olabileceğini düşünmek önem arz eder. Çünkü vertebra anomalisi ile spinal disrafizm birlikteliği sık görülmektedir. İntrauterin rutin kontrollerde de ultrasonografi ile vertebra anomalisi şüphesi oluşabilir. Vertebrada belirgin skolyoz gelişmeden erken tanı almış bu olgular yakın takip ile izlenmelidir. Omurilik içi patolojileri veya varsa eşlik eden iskelet sistemi anomalilerini tespit etmek için alt ekstremitte muayenesi yapılmalıdır. Cilt muayenesi ile renk değişikliği gibi spinal disrafizme bağlı cilt bulguları, dermal sinüs ağzı ve aşırı kıllanma değerlendirilir. Toraks deformitesi olup olmadığı önemlidir. Bu olgularda restriktif akciğer hastalığı potansiyeli olduğunu unutmamak gerekir (3).

Tüm hastalarda nörolojik muayene detaylı olarak yapılmalı, sfinkter kontrolü olup olmadığı ve motor fonksiyon gelişimi açısından sorgulanmalıdır.

Skolyozlu vakaların izleminde genel olarak ön-arka, yan ve eğilme grafileri yeterlidir. Ancak çoğunlukla komplike yapıdaki konjenital skolyoz olguları, 3 boyutlu bilgisayarlı

tomografi ile çok daha ayrıntılı olarak değerlendirilebilmektedir.

### TEDAVİ

Amaç erken tanı ve tedavidir. Deformite gelişmiş ise deformiteyi düzeltmek, gelişmemiş ise deformitenin gelişmesini engellemek amaçlanır. Toraks gelişimini sağlayarak, omurganın büyüme potansiyelini ve akciğer fonksiyonlarını korumak temel hedeflerdir. Temel olarak tedavi; kontrollü gözlem, konservatif ve cerrahi tedavilerden oluşur.

### 2- NÖROMÜSKÜLER SKOLYOZ

Kas hastalıkları ve nörolojik hastalıklar ya kas zayıflığına yol açarak ya da kas kontrolünü bozarak skolyoza sebep olmaktadır. İdiopatik skolyozdan sonra en sık görülen ikinci spinal deformite nöromusküler skolyozdur. Nöromusküler skolyozlu hastalarda sıklıkla kalp, solunum, mide ve bağırsak bozuklukları da görülür. Bu nedenle, skolyoz yönetiminde dikkatli multidisipliner tedavi gerektirir (9). İdiopatik skolyozla karşılaştırıldığında, nöromusküler skolyozda eğrilik, nöromusküler hastalık başladığı andan itibaren ilerlemeye başlar. Birçoğu prenatal dönemde başladığı için eşlik eden omurga deformiteleri erken çocukluk döneminde tedavi edilmeyi gerektirecek boyutlara ulaşır (Tablo 1).

Nöromusküler hastalıklar; nöral (santral ya da periferik sinir tutulumlu), miyopatik veya karışık tipte tutulumla sebep olanlar olarak ayrılabilir.

Nöromusküler hastalıklarda skolyozu engellemek için neler yapılabilir?

Nöromusküler hastalarda özellikle postür önemli bir faktördür. Skolyoz gelişimini engellemek için postürün iyi olması şarttır. Ayağa kalkabilen hastalarda pelvis yere paralel olmalı, ayağa kalkamayan ancak oturabilen hastalarda ise her iki kalça zemine eşit oturmalıdır. Bu sayede, pelvis tilte sekonder gelişebilecek olan skolyoz oluşumu engellenebilir.

Gece korsesi kullanımı ile periferik nöropati, serebellar ataksi, serebral palsi gibi hastalıkları olan olgularda pelvik asimetri düzeltilmeye çalışılabilir. Büyüme çağındaki çocuklarda, toraksın gelişimini tamamlamasını beklemek için skolyoz ameliyatları geciktirilmeye çalışılır. Bu dönemde geçici tedaviler uygulanabilir.

### 3- SENDROMİK HASTALIKLAR

**a- Klippel Feil Sendromu:** 1/42000 canlı doğumda görülür. En az iki servikal vertebranın segmentasyon kusuru ve/veya konjenital füzyonu ile karakterizedir. Klasik triadi;

düşük saç çizgisi, kısa boyun ve kısıtlı boyun hareket açıklığından oluşur. Bu triad hastaların %50'sinden azında görülür. Hastalar tortikolis ile de başvurabilirler (10,11) (Tablo 2).

**b- Sakral Agenezi:** Omurganın yanısıra bir çok sistemi de etkileyebilen konjenital bir rahatsızlıktır. Kaudal regresyon sendromu (KRS) olarak da bilinir.

**Tablo 1.** Nöromusküler hastalıklarda skolyoz insidansı

Sınıflama	Tanı	Skolyoz İnsidansı (%)
<b>Üst Motor Nöron</b>	Serebral Palsi (CP)	25-74
	Siringomiyeli	25-85
<b>Alt Motor Nöron</b>	Akut Poliomyelit	17-65
	Spinal Musküler Distrofi	67
	Kalıtısal Motor Duyu Nöropati	26
<b>Üst ve Alt Motor Nöron (Mixt)</b>	Miyelodisplazi	60
	Travmatik Paralizi	100
	Meningomiyelozel	52-89
<b>Nöromusküler Kavşak</b>	Myasteni	Bilinmiyor
<b>Musküler</b>	Duchenne Muskuler Distrofi	90
	Artrogripozis	30-67

**Tablo 2.** Klippel Feil Sendromuna Eşlik Eden Anomaliler

Anomali	Hasta Yüzdesi
Konjenital skolyoz	> % 50
Kosta anomalileri	% 33
Sağırılık	% 30
Genitoüriner anomaliler	% 25-35
Sprengel deformitesi	% 20-30
Sinkinezi	15-20
Kardiovasküler anomaliler	% 4-29
Meningomiyelozel	52-89
Myasteni	Bilinmiyor
Duchenne Muskuler Distrofi	90
Artrogripozis	30-67

Genellikle spina bifida (myelomeningosel) ile birlikte görülür ve spinal malformasyon seviyesinin altında değişen derecelerde sensorial ve motor defisit bulguları, muskuler deformiteler ve parapleji eşlik edebilir. Her 100.000 canlı doğumda 1-5 oranında görülür (12,13).

**c- Marfan Sendromu:** Otozomal dominant (OD) geçiş gösterir. 15. kromozomun uzun kolundaki FBN1 (fibrillin-1) geni bozuktur. Bu hastalarda, elastik bağ dokunun esansiyel elemanı olan ve TGF-B bağlanmasını sağlayan fibrillin-1 sentezi gerçekleşemez. Böylece, kollajen yapısı bozulur ve ligamentöz dokularda dayanıklılık kaybına ve

laksiteye yol açar (14). Multisistemik tutulum gösteren bir sendromdur. Özellikle göz, dolaşım ve kas-iskelet sistemlerini tutan bir bağdokusu hastalığıdır. Tanı Gent kriterlerine göre konulur. Bu kriterlere göre en az iki sistemde görülen major bulgu yanında üçüncü sistemde de tutulum görülmelidir.

Marfan sendromlu olguların 2/3'ünde skolyoz tespit edilir. Adolesan idiyopatik skolyozla klinik bulguları benzerlik gösterir. Ancak marfan sendromlu hastalarda skolyoz, idiyopatik tipten daha erken yaşta ortaya çıkmaktadır. Eğriliğin de daha şiddetli olduğu ve daha hızlı ilerlediği ortaya konmuştur. Skolyoz yönetimi idiyopatik skolyozla göre oldukça farklıdır. Hastaların yaklaşık 1/8'inde skolyoz cerrahi gerekir. Cerrahi düzeltme ihtiyacı, cerrahi sonrasında özellikle füzyon yapılmayan bölgede deformite gelişme riski ve implant komplikasyonları yüksektir. Bu nedenle, cerrahi planlama iyi yapılmalı, ameliyat sonrası yakın takip edilmeli ve uygun rehabilitasyon teknikleri ile de tedavi sürdürülmelidir (15,16).

**d- Beals Sendromu (Doğumsal Kontraktürel Araknodaktili (DKA)):** Bu sendromda fibrilin-2 (FBN-2) enindeki mutasyon vardır. OD geçişli bir sendromdur. Hastalar, el ve ayak parmaklarında araknodaktili (parmakların ince ve uzun olması), uzun boy ve ince uzun ekstremitelerle karakterize marfanoid görünüme sahiptir. Üst kulak heliksini kıvrımış olması ise nerdeyse tüm hastalarda görülen tipik bir özelliktir. Bir diğer karakteristik özelliği de eklem kontraktürleridir. Sıklıkla kardiyovasküler ve gastrointestinal anomaliler eşlik eder. DKA'da skolyoz karakteristik bulgulardan değildir. Ancak görüldüğü zaman erken başlangıç göstermesi ve progresif seyirli olmasından dolayı çok önemlidir. Deformitelerdeki hızlı progresyon tedaviyi zorlaştıran ana faktördür. Bu olgularda farklı derecelerde torakolomber kifoz da görülebilmektedir (17).

**e- Ehlers- Danlos Sendromu:** Kollajen sentezindeki defekt ile ortaya çıkan bir konnektif doku hastalık grubudur. Yaklaşık olarak 1/5000 oranında görülmektedir. Eklemelerde hipermobilitate, deride elastisite, frajil doku yapısı ve kanama ile karakterizedir.

Bu hastalarda frajil doku yapısı olması ve omurga deformitelerinin progresif karakterde olması nedeniyle korse ve alçı tedavisi önerilmez. Yumuşak dokunun iyileşme kapasitesinin zayıf olması ve kanamaya yatkınlıkları sebebiyle bu hastalara cerrahi tedaviyi önermeyenler de vardır. Ancak omurga deformitelerinin özellikle adolesan dönemde progresif seyretmesi ve respiratuar problemlere yol açması nedeniyle cerrahi tedavi gerekliliği genel kabul edilen bir yöntemdir (18).

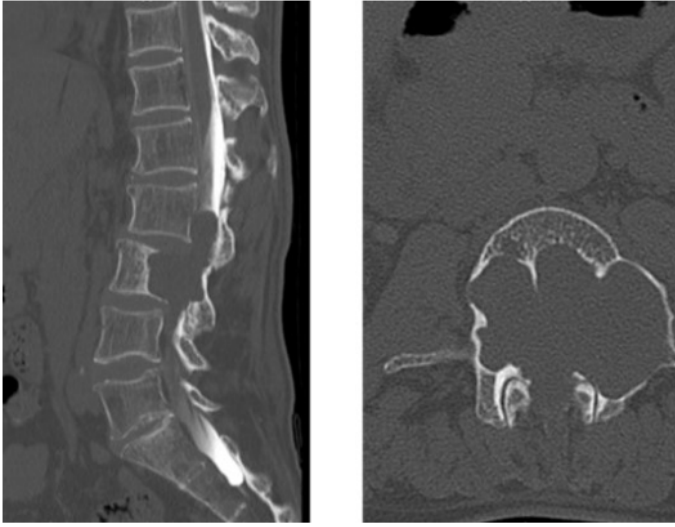
**f- Nörofibromatozis:** Multisistemik tutulum gösteren (yumuşak doku,nöral doku,böbrek, kemik, deri) ve OD geçişli bir hastalıktır. İskelet tutulumları genellikle hayatın erken döneminde ortaya çıkar. Makrosefali, anormal kemik büyümesi, boy kısalığı ve osteopeni, osteomalazi gibi iskelet anormallikleri eşlik edebilir. Daha nadiren de dental problemler ,spinal deformite, uzun kemiklerin displazisi, ve kistik osseoz lezyonlar görülebilir (19).

NF-1' de 1/3 oranında spinal deformite görülebilmektedir. En yaygın osseoz patoloji ise skolyozdur. Aşağıdaki 7 özellikten en az 2'sinin görülmesi ile tanı konulur.

- 1- Altı veya daha fazla Cafe au lait lekeleri (prepubertel bireyde 5 mm daha büyük olacak, postpubertel bireyde 15 mm'den daha büyük olacak)
  - 2- İki veya daha fazla herhangi bir tip nörofibrom veya 1 pleksiform nörofibromdan daha fazla olacak
  - 3- Aksiller veya inguinal bölgede çillenme
  - 4- İki veya daha fazla Lisch nodülü (iris hamartomu)
  - 5- Optik glioma
  - 6- Belirgin osseoz lezyon (sfenoid displazi veya uzun kemik korteksinde zayıflama gibi, ek olarak psödoartrozis var veya yok)
  - 7- Birinci derece akrabalarında NF-1
- Yumuşak doku tümörleri, ekstremitelerde aşırı büyüme ve kifoz, skolyoz, kifoskolyoz, konjenital bowing gibi kemik displazileri de görülebilmektedir.

Servikal omurgada en yaygın servikal patoloji kifoz iken, torakolomber omurgada skolyozdur. Lomber bölgede en az 4 mm, torasik bölgede en az 3 mm derinlik halinde skalloping varlığından söz edilir. En sık olarak vertebra cisminin posterioruda olmak üzere lateral ve anteriorda da görülebilir (20) (Şekil). Ayrıca 2. kottan daha küçük çapa sahip olma anlamına gelen kotta kalemleşme (rib penciling), vertebral kamalaşma, incelmış transvers süreçler, darlaşmış pedikül ve genişlemiş intervertebral foramen gibi distrofik örneklerden en az üçünün eşlik etmesi durumunda distrofik skolyozdan bahsedilmektedir. Distrofik skolyozlu form daha nadir görülmektedir. Ancak deformite oldukça şiddetli ve hızlı progresyon gösterir. Cerrahisi ise problemleri ve yüksek psödoartroz riski taşımaktadır (21,22).

NF-1'li hastalarda en yaygın görülen form non-distrofik skolyozlu formdur. Sıklıkla kifoskolyoz olmak üzere kifoz ve skolyoz şeklinde de görülebilir. Dural ektazi, tümör ve meningosel eşlik edebileceği gibi intraspinal patoloji de görülmeyebilir. Bulguları, tedavisi ve komplikasyonları idiyopatik skolyozla benzerdir.



**Şekil.** Bilgisayarlı Tomografi ile scalloping görünümü

**g- Osteogenesis İmperfekta:** Tip 1 kollojen sentezindeki defektten kaynaklanmaktadır. Klinik ve genetik ve incelemeye göre 11 tipe kadar alt tipleri bulunmaktadır. Klinikte multiple kemik kırıkları ile karşılaşmaktadır (23).

Tip 1, en sık görülen tiptir. Daha az kemik kırıkları ve daha fazla deformite ile karakterizedir. Hastalarda osteoporoz, mavi sklera ve periferik işitme kaybı görülmektedir.

Tip II, kemik kırık riski ileri derecede olan tiptir. Doğumda veya sonraki dönemde ölüm oranı yüksektir. Uzun kemiklerde kıvrılma ve kafatası ossifikasyonunda gecikme görülmür.

Tip III, çoklu kırık riski, ilerleyici kemik deformitesi ve büyümede duraklama ile karakterizedir.

Tip IV ise hem kalitatif hem de kantitatif olarak Tip 1 kollojen bozukluğu ile karakterizedir. Farklı derecelerde osteoporoz, kemik kırıkları ve deformite ile kendini göstermektedir.

Tip V'de ise uzun kemik fizisine komşu radyodens bant oluşumları, ön kolda intraosseöz membran kalsifikasyonu ve kırık sonrası hipertrofik kallus dokusunun varlığını içeren üçlü kriterlerin varlığı patognomiktir.

Alt ekstremitenin uzun kemiklerinde oluşan "bowing" deformitesinin sebebinin, diafizer kemikte gelişen transvers kırık sonrasında kastaki kontraksiyon olduğu düşünülmektedir. Hastalarda üçgen surat ve belirgin dar alın görülmesi tipiktir. Eklemelerde hiperlaksite ve kaslarda hipotoni görülebilir. Hasların ciltleri ince ve translüsan iken skar dokuları genellikle geniştir. Mavi skleralar patognomik değildir. Dişlerdeki kahverengi sarı veya mavimsi sarı lekeleri

dentin tabakası kaynaklıdır. Erişkin dönemde ise otoskleroz ve çeşitli derecelerde sağırılık görülebilir.

Osteogenesis imperfekta hastalarında skolyoz görülme oranı farklılıklar göstermekle birlikte %39-100 oranında olduğu bilinmektedir. Hastalığın tutulum derecesi ile skolyoz görülme riski doğru orantılıdır. Eğriliğin sebebinin, çoklu vertebra kırığına bağlı olarak vertebra epifizinde meydana gelen yaralanma olduğu düşünülmektedir. Ayrıca, paravertebral ligamanların hiper mobilitesi, intervertebral disk bozuklukları ve gelişen pelvik tilt diğer sebepler arasında gösterilmektedir. Osteogenesis imperfekta olgularında kemik kalitesindeki zayıflık, cerrahi düzeltmenin istenilen düzeyde yapılamamasına ve hatta implant yetmezliğine bağlı olarak gelişen komplikasyonlara yola açmaktadır (24).

**h- Duchenne Musküler Distrofi (DMD):** Hastalık X'e bağlı resesif kalıtım gösteren, ilerleyici bir kas hastalığıdır. Erkek çocuklar hastalıktan etkilenirken, kız çocuklar taşıyıcıdır. Yaklaşık 3500 canlı doğumda bir görülür. Hastalar doğumda klinik olarak normalken ilk bulgular genellikle 3-6 yaş arasında kas güçsüzlüğü ile görülmeye başlar. Merdiven çıkmada zorluk genellikle ailelerin dikkatini çeken bulgudur. Simetrik kas tutulumu özelliğine sahip olan hastalık, öncelikle alt ekstremitelerde başlar (25).

Skolyozun cerrahi olarak düzeltilmesi ile solunum fonksiyonlarında ve yaşam beklentisinde iyileşme olup olmaması tartışma konusudur. Bazı çalışmalar, DMD'li hastalarda yapılan skolyoz cerrahisinin solunum fonksiyonlarını düzeltmediğini ve surveyi değiştirmedeğini savunurken bazıları da ameliyat edilen hastaların vital kapasitesinin daha stabil olduğunu ve mortaliteyi düşürdüğünü bildirmişlerdir. DMD'li hastalarda görülebilen trombosit adezyon defekti, kan kaybını arttıracığından, ameliyat öncesinde yeterli kan planlaması yapılmalıdır. Bu hastalarda, tranexamik asit uygulaması ile intraoperatif kanamanın azaltıldığını gösteren yayınlara rastlamak mümkündür (26,27).

**i- Friedreich Ataksi:** 9. Kromozomdaki mutasyonla oluşan ve OR geçiş gösteren bir hastalıktır. Ataksi erken dönemde oluşurken yürüme ataksisi en erken semptomdur. Hastalığın ileri dönemlerinde ise ataksi, gövde ve ekstremiteleri de etkilemektedir. Ayrıca dizatri ve disfaji de görülebilir. Alt ekstremitelerde tendon refleksi yoktur. Duyusal aksonal nöropati belirtileri vardır. Kardiyak sorunlarda eşlik eder (28).

Yapılan çalışmalarda, Friedreich ataksisi olan hastalarda skolyoz insidansının %80-%100 arasında görüldüğü bildirilmiştir.

rilmektedir. Skolyoz genellikle ataksi ortaya çıktıktan birkaç yıl sonra gelişir. Eğrilik paterni değişkendir ve idiopatik eğriliklere benzemeyen bir gelişim gösterir (29).

#### Çıkar çatışması

Yazar tarafından herhangi bir çıkar çatışması beyan edilmemiştir.

#### Finansal açıklama

Yazar, bu çalışmanın herhangi bir finansal destek almadığını beyan etmişlerdir.

#### KAYNAKLAR

1. Giampietro PF. Genetic aspects of congenital and idiopathic scoliosis. *Scientifica* (Cairo). 2012;2012:1-15.
2. Yılgör Ç, Eroğlu İN, Söğünmez N, Abul K, Alanay A. Konjenital Skolyoz Tanı ve Tedavisi. *Acibadem Univ Sağlık Bilim Derg*. 2019;10:148-55.
3. Cakir CO, Cayli SR. Congenital Scoliosis Konjenital Skolyoz. *Türk Nöroşirürji Dergisi*. 2013;23:28-36.
4. Ekinci Ş, Erşen Ö, Bilgiç S, Ege T, Şehirlioglu A, Oguz E, et al. The importance of early diagnosis and treatment in congenital scoliosis. *TAF Prev Med Bull*. 2011;10:441-6.
5. Hedequist D, Emans J. Congenital scoliosis: a review and update. *J Pediatr Orthop*. 2007;27(1):106-16.
6. Hedequist D, Emans J. Congenital scoliosis. *J Am Acad Orthop Surg*. 2004;12:266-75.
7. Tsirikos AI, McMaster MJ. Congenital anomalies of the ribs and chest wall associated with congenital deformities of the spine. *J Bone Joint Surg Am*. 2005;87:2523-36.
8. Johal J, Loukas M, Fisahn C, Chapman JR, Oskouian RJ, Tubbs RS. Hemivertebrae: a comprehensive review of embryology, imaging, classification, and management. *Child's Nerv Syst ChNS Off J Int Soc Pediatr Neurosurg*. 2016;32:2105-9.
9. Roberts SB, Tsirikos AI. Factors influencing the evaluation and management of neuromuscular scoliosis: A review of the literature. *J Back Musculoskelet Rehabil*. 2016;29:613-23.
10. Centel T. Klippel Feil Sendromu, Servikal deformite: Tortikolis, Boyun Hastalıkları. In: Herring J, editör. Tachdjian'ın Pediatrik Ortopedisi. Güneş Tıp Kitapevleri. 4. Baskı. Ankara; 2012. s. 221-32.
11. Tracy MR, Dormans JP, Kusumi K. Klippel-Feil syndrome: clinical features and current understanding of etiology. *Clin Orthop Relat Res*. 2004;424:183-90.
12. Andrich J, Kalamchi A, MacEwen GD. Sacral agenesis: a clinical evaluation of its management, heredity, and associated anomalies. *Clin Orthop Relat Res*. 1979;139:52-7.
13. Jeelani Y, Mosich GM, McComb JG. Closed neural tube defects in children with caudal regression. *Child's Nerv Syst ChNS Off J Int Soc Pediatr Neurosurg*. 2013;29:1451-7.
14. Herring J. Skeletal Dysplasias. In: Herring JA, editor. Tachdjian's Pediatric Orthopaedics. Fifth ed. Philadelphia: Elsevier; 2014. p. 367-472.
15. Di Silvestre M, Gregg T, Giacomini S, Cioni A, Bakaloudis G, Lolli F, et al. Surgical treatment for scoliosis in Marfan syndrome. *Spine (Phila Pa 1976)*. 2005;30:E597-604.
16. Jones KB, Erkula G, Sponseller PD, Dormans JP. Spine deformity correction in Marfan syndrome. *Spine (Phila Pa 1976)*. 2002;27:2003-12.
17. Tunçbilek E, Alanay Y. Congenital contractural arachnodactyly (Beals syndrome). *Orphanet J Rare Dis*. 2006;1:20.
18. Ainsworth SR, Aulicino PL. A survey of patients with Ehlers-Danlos syndrome. *Clin Orthop Relat Res*. 1993;286:250-6.
19. Crawford AH, Lykissas MG, Schorry EK, Gaines S, Jain V, Gregg T, et al. Neurofibromatosis: etiology, commonly encountered spinal deformities, common complications and pitfalls of surgical treatment. *Spine Deform*. 2012;1:85-94.
20. Iizuka Y, Iizuka H, Kobayashi R, Mieda T, Takagishi K. Giant schwannoma with extensive scalloping of the lumbar vertebral body treated with one-stage posterior surgery: a case report. *J Med Case Rep*. 2014;8:421.
21. Akbarnia BA, Gabriel KR, Beckman E, Chalk D. Prevalence of scoliosis in neurofibromatosis. *Spine (Phila Pa 1976)*. 1992;17:244-8.
22. Ferner RE, Huson SM, Thomas N, Moss C, Willshaw H, Evans DG, et al. Guidelines for the diagnosis and management of individuals with neurofibromatosis 1. *J Med Genet*. 2007;44:81-8.
23. Akgül T. Osteogenezis İmperfekta. In: Balioğlu MB, editor. Omurgayı Tutan Sendromlar. 1. Baskı. Ankara: Türk Omurga Derneği Yayınları-6; 2016. s. 205-20.
24. Forlino A, Marini JC. Osteogenesis imperfecta. *Lancet* (London, England). 2016;387:1657-71.
25. Sokolova MG, Lobzin S V, Nikishina OA, Kiselev A V, Rezvantsev M V, Litvinenko I V, et al. [Pathogenesis of cognitive disorders in patients with Duchenne muscular dystrophy]. *Zhurnal Nevrol i psikiatrii Im SS Korsakova*. 2017;117:78-84.
26. Dulfer SE, Lange F, Wapstra FH, Potgieser ARE, Valk JP, Absalom AR, et al. Intraoperative neurophysiological monitoring during scoliosis surgery in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Eur spine J Off Publ Eur Spine Soc Eur Spinal Deform Soc Eur Sect Cerv Spine Res Soc*. 2020;29:2029-35.
27. Hsu JD, Quinlivan R. Scoliosis in Duchenne muscular dystrophy (DMD). *Neuromuscul Disord*. 2013;23:611-7.
28. Alper G, Narayanan V. Friedreich's ataxia. *Pediatr Neurol*. 2003;28:335-41.
29. Milbrandt TA, Kunes JR, Karol LA. Friedreich's ataxia and scoliosis: the experience at two institutions. *J Pediatr Orthop*. 2008;28:234-8.