

NADİR BİR İSKELET DİSPLAZİSİ: PİKNODİZOSTOZİS

Unusual Skeletal Dysplasia: Pycnodysostosis

Nesibe Akyürek¹, Mehmet Emre Atabek¹, Beray Selver Eklioğlu¹, Sevil Arı Yuca¹

ÖZET

Piknodizostoz, boy kısalığı, osteoskleroz, kemik kırılabilirliğinde artma küçük el ve ayaklarla karakterize bir iskelet displazisidir. Bu yazıda infant dönemde büyüme gelişme geriliği ile başvuran, piknodizostoz tanısı alan olgu ,nadir görülmesi ve erken tanılması nedeniyle sunulmuştur.

Anahtar kelimeler: *Piknodizostoz, Boy kısalığı, İskelet displazisi*

SUMMARY

Piknodizostosis is a skeletal dysplasia characterized by short stature, osteosclerosis, increase in bone fragility, small hands and feet. We report an infant admitted with growth retardation and diagnosed as piknodizostosis. It is presented due to its rarity and early diagnosis.

Key words: *Piknodizostoz, Short stature, Skeletal dysplasia*

GİRİŞ

Piknodizostoz ilk kez Maroteaux and Lamy tarafından 1962 yılında tanımlanmıştır. Boy kısalığı, karakteristik yüz görünümü (çukuk alın, belirgin burun, hipoplazik yüz) mavi sklera, Fontanel ve kranial suturelerin kapanmasında gecikme, diş gelişiminde bozukluk osteoskleroz, işitme kaybı, mandibüler aç bozukluğu, klavikulalarda gelişim bozukluğu, el ve ayakların terminal falankslarında küçülme, kemik kırılabilirliğinde artışı ile karakterize bir sendromdur (1).

¹Pediyatrik Endokrinoloji ve Diyabet Bilim Dalı
Necmettin Erbakan Üniversitesi
Meram Tıp Fakültesi
Konya

Nesibe Akyürek, Uzm. Dr.
Mehmet Emre Atabek, Prof. Dr.
Beray Selver Eklioğlu, Prof. Dr.
Sevil Arı Yuca, Yrd. Doç. Dr.

İletişim:

Uz. Dr. Nesibe Akyürek
Necmettin Erbakan Üniversitesi
Meram Tıp Fakültesi
Pediyatrik Endokrinoloji ve
Diyabet Bilim Dalı
42080
Konya

Tel: 0332 223 63 50

e-mail:

n_akyurek@yahoo.com.tr

OLGU

Altı aylık erkek hasta büyüme geriliği nedeniyle kliniğimize getirildi. Spontan vajinal yol ile 2050 gr olarak doğduğu öğrenildi. Fizik muayenede malnutre görünümde olup vücut ağırlığı 4.3 kg (-4,47 SDS), boyu 54 cm (-6,04SDS), baş çevresi 40 cm (-2SDS), kulaç boyu 55 cm olarak ölçüldü. Baş boyun muayenesinde, ön fontaneli 5X3 cm arka fontanel 3X3cm idi. Basık burun kökü, mavi sklera, frontal ve parietel şişkinlik vardı. Ekstremitelerinde bilaterale alt ekstremitelerinde eğrilik, tibia anterior yüzünde gamze belirtisi mevcuttu. Ekstremiteler arası çap ve uzunluk farkı yoktu. Laboratuvar tetkiklerinde Hb 12,6 gr/dL, Htc %30.8, beyaz küre 12400/mm³, trombosit 498000/mm³, biyokimyasal incelemede; glukoz:89 mg/dL, kreatinin 0.3 mg/dL, Na:136 meq/L, K:4,9 meq/L, kalsiyum:10,9 mg/dL, fosfor:4,9 mg/dL, alkalin fosfataz:161 U/l, PTH:13 pg/ml, 25-OH-vit D3: 89.8 pg/ml, Growth hormon:9 ng/ml, somatomedin C (IGF-1): 75 ng/ml (2,96SDS) idi. L-dopa , klonidin ile büyüme hormonu uyarı testlerine pik yanıt sırasıyla 4,7 ng/ml ve 8,1 ng/ml saptandı. Uyku esnasında bakılan büyüme hormonu ortalaması 1,2 ng/ml idi. Kraniyum grafilerinde sütürlerde açıklık, ekstremitelerinde ise uzun kemiklerde kortikal kalınlaşma, kemik sitruktürleri ve tibia kemiklerinde içe açılanma bulguları saptandı. İşitme testi, göz dibi incelemesi, hipofiz magnetik rezonans görüntülemesi normal idi. Hasta, mevcut bulguları ile piknodizostoz tanısı aldı.



TARTIŞMA

Piknodizostoz ilk kez 1965'te Maroteaux ve Lamy tarafından tarif edilen nadir görülen otozomal resesif geçişli iskelet displazisidir (2). Vakalar doğumdan erişkin döneme kadar uzanan süreçte tanı alabilir. Piknodizostozu yol açan genetik defekt 21 kromozomun 1q kolunda lokalizedir ve 12 mutasyonu saptanmıştır. Mutasyona bağlı olarak vakaların osteoklastlarında katepsin K ve lizozomal sistin proteaz ekspresyonu azalır (1).

Vakalar karakteristik olarak boy kısalığı, osteoskleroz, fontanel ve kranial sturlerin kapanmasında geçikme ile prezente olurlar (3). Soliman ve ark. göre boy kısalığının sebebi sella tursikadaki artmış kemik volumunun pituter glanda bası yaparak, growth hormon üretiminde yetersizliğe neden olmasıdır.

Bizim vakamızda literatüre uygun olarak patolojik boy kısalığı mevcuttu. Ön fontaneli geniş olup arka fontaneli açıktı. Osteoskleroz bulguları henüz mevcut değildi.

Piknodizostozlu vakalarda ayrıca frontal ve pariyatal bossing, mandibüler aç bozukluğu, yüz kemiklerinde hipoplazi, belirgin göz yapısı, yüksek damak, paranasal sinus hipoplazisi, kısa el ve ayak yapısı, terminal falaxlarda displazi, distrofik tırnaklar, kifoz, skolyoz, artmış lomber lordoz görülebilir (4). Bizim vakamızda burun kökü basıklığı mavi sklera, frontal ve parietel bossing bilaterale alt ekstremitelerinde bowing, tibia anterior yüzünde gamze belirtisi mevcuttu.

Kraniyum grafilerinde sütürlerde açıklık, ekstremitte grafilerinde ise uzun kemiklerde kortikal kalınlaşma, kemik sitruktürleri ve tibia kemiklerinde içe açılanma bulguları saptandı.

Vakalarda görülebilen diğer bir problem aşırı uzun olabilen yumuşak damağın dil köküne bası yapması nedeniyle görülen solunum problemleridir. Bizim vakanızın herhangi bir solunum problemi yoktu (5). Piknodizostoz ayırıcı tanısında osteopetrosis, kleidokranial displazi ve idiyopatik akroosteolizis düşünülmelidir. Osteopetrosisde hemopoetik sistemde bozukluklar, fasial paralizi, sağırılık şeklinde kranial sinir bası bulguları olabilir.

Kleidokranial displazide klavikular displazi yada yokluğu görülmekle birlikte kemik dansitesi normal olarak bulunur. İdiyopatik akroosteolizis de hipertelorizm, exoftalmus, kalkık burun görülmektedir. Bizim vakanızda ayırıcı tanıda sayılan hastalıkların klinik bulguları yoktu (6). Sonuç olarak büyüme gelişme geriliği nedeniyle başvuran olgularda açık kranial sütür ve fontanel, atipik yüz görünümü varlığında piknodizostoz düşünülmeli gereken hastalıklardandır. Nadir görülmesi ve erken tanı alması nedeniyle sunulmuştur.

KAYNAKLAR

1. Alves Pereira D, Berini Aytés L, Gay Escoda C. Pycnodysostosis. A report of 3 clinical cases. Med Oral Patol Oral Cir Bucal 2008;13(10):633-5.

2. Ornetti P, Prati C, Fery-Blanco C, Streit G, Toussiro E, Wendling D. Pedicle stress fracture: an unusual complication of pycnodysostosis Clin Rheumatol 2008;27(4):385-7.

3. Gorlin RJ, Coher MM Jr, Levin LS. Syndromes of head and neck 3rd ed New York: Oxford University; 1990. p. 285-7.

4. Maroteaux P. The osteochondrodysplasias. In: Maroteaux P, ed. Bone diseases of children. Philadelphia: JB Lippincott C1979:116.

5. Muto T, Yamazaki A, Takeda S, Tsuji Y, Shibata T. Pharyngeal narrowing as a common feature in pycnodysostosis—cephalometric study. Int J Oral Maxillofac Surg. 2005;34(6):680-5.

6. Landa S, Esteban S, Montes E, Santamaria J, Vitoria A, Santolaya JM. Maxillofacial alterations in a family with pycnodysostosis. Med Oral 2000;5(3):169-76.