

Talusta Osteokondroma Benzeri Lezyon (Trevor Hastalığı)

Osteochondroma-Like Lesion of Talus (Trevor Disease)

Canberk MİRZA¹

¹ Özel Marmaris Yücelen Hastanesi, Muğla, Türkiye
Yazışma Adresi/Correspondence:

Canberk MİRZA

E-posta/E-mail: canberkmirza1@gmail.com

Geliş Tarihi/Received: 01.11.2024 Kabul Tarihi/Accepted:22.11.2024



 Canberk MİRZA <https://orcid.org/0000-0002-0019-3725> canberkmirza1@gmail.com

Hippocrates Medical Journal / Hippocrates Med J, 2025, 5(1): 42-46 DOI: 10.58961/hmj.1576765

Abstract

Trevor disease (dysplasia epiphysealis hemimelica) is a rare condition characterized by asymmetric osteochondral growths in the epiphyseal cartilage. It is more common in males and typically affects the ankle and knee areas. This case report evaluates the surgical and pathological findings of a Trevor disease case presenting with a large mass in the left talus. Although Trevor disease is rare, it should be considered as a differential diagnosis in presumed osteochondroma cases. Early diagnosis and appropriate treatment planning are crucial in managing this condition effectively.

Keywords: Trevor disease, Dysplasia epiphysealis hemimelica, Epiphyseal cartilage, Osteochondroma, Ankle

Özet

Trevor hastalığı (displazi epifizialis hemimelica), nadir görülen ve epifizial kartilajda asimetrik osteokondral büyümelerle karakterize bir hastalıktır. Erkeklerde kadınlara göre daha sık görülür ve en yaygın olarak ayak bileği ve diz çevresinde kendini gösterir. Bu vaka sunumunda, sol talusta büyük bir kitle ile başvuran bir Trevor hastalığı vakasının cerrahi ve patolojik bulguları değerlendirilmektedir. Trevor hastalığı nadir görülmesine rağmen, öngörülen osteokondrom vakalarında ayırıcı tanı olarak düşünülmelidir. Bu, erken teşhis ve uygun tedavi süreçlerinin planlanmasında önemli rol oynar.

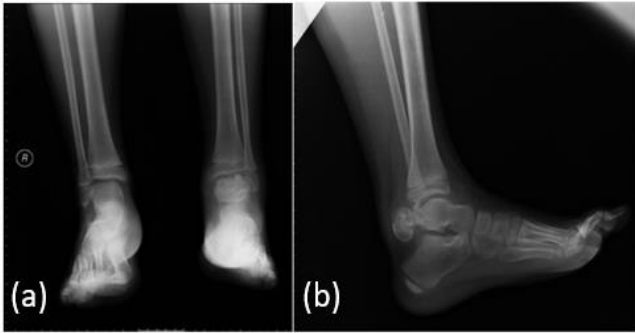
Anahtar kelimeler: Trevor hastalığı, Displazi epifizialis hemimelica, Epifiz kıkırdağı, Osteokondrom, Ayak bileği

GİRİŞ

Trevor hastalığı (displazi epifizialis hemimelica), epifiz kartilajında sıklıkla asimetrik olarak görülen osteokondral büyümelerle karakterize nadir bir hastalıktır (1,2). İnsidansı 1/1.000.000 olarak görülür. Erkeklerde 3 kat daha fazla görülmektedir. Trevor hastalığı en sık ayak bileği ve diz eklemlerinde gözlenmektedir (3,4). Bu nadir hastalığın, öngörülen osteokondrom vakalarında akla getirilmesi, ayırıcı tanıda büyük kolaylık sağlayacaktır.

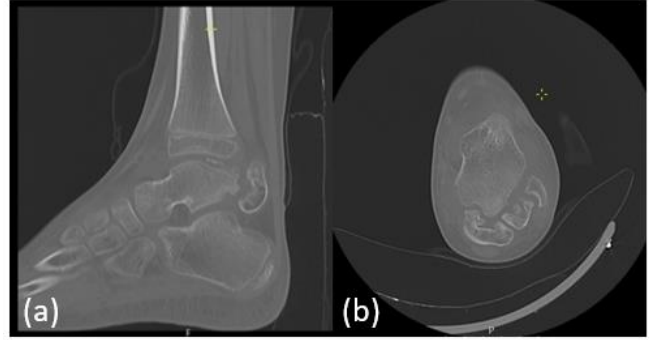
OLGU SUNUMU

8 yaşında erkek hasta, sol ayak bileğinde 15 gündür var olan ağrı, şişlik ve kızarıklık şikayetiyle çocuk acil servisine başvurdu. Pediatri kliniğine yatırılıp yapılan hastanın yapılan görüntüleme yönetemindeki radyolojik görüntüsünün (Şekil 1) sık görülen bir kemik tümörü olan osteokondromun tipik görüntüsüne benzememesi ve kitlenin sıklıkla görüldüğü yerleşim bölgesine uymaması nedeniyle osteosarkom şüphesiyle takip edilen hasta, ayak bilekteki mevcuttaki kitlenin ayırıcı tanısı açısından tarafımıza konsülte edildi. Fizik muayenede; sol ayak bileği posteriorunda şişlik, kızarıklık ve gergin cilt görünümü mevcuttu. Ayak bileği hareketleri sırasında tüm hareket akslarında ağrı ve buna bağlı hareket kısıtlılığı mevcuttu. Sol alt ekstremitenin nörolojik muayenesi ve vasküler muayenesi normaldi.



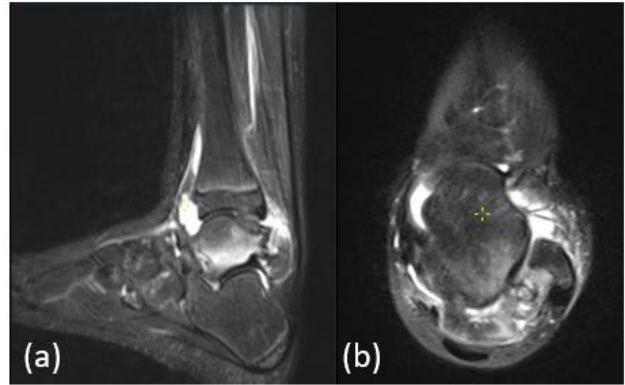
Şekil 1. Ameliyat öncesi sol ayak bilek AP-Lateral Xray görüntüleri

Hastanın röntgeninde (Şekil 1), talus posterolateralinde 4x5 cm boyutlarında bir kitle izlendi. Yapılan BT görüntülemesi (Şekil 2) ve MR görüntülemesi (Şekil 3) sonucu, kitlenin talusta yerleşimi ve heterojenitesi göz önüne alınarak atipik osteokondrom olarak yorumlandı.



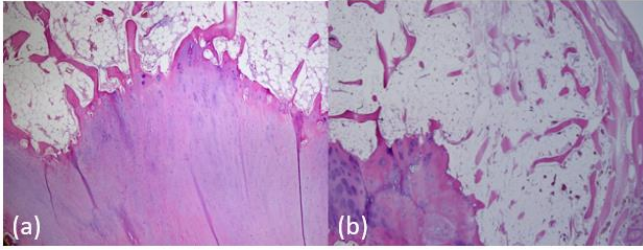
Şekil 2. Ameliyat öncesi Bilgisayarlı Tomografi Görüntüleri (Sırayla a) Sagittal, b) Aksiyal görüntüler)

Yapılan görüntüleme sonuçlarının yorumlanmasına göre ayırıcı tanıda; çevredeki sinovyum ve yumuşak dokularda tutulum olmaması, kitle üzerinde kıkırdak şapka varlığı ve altında kemik yıkımı olmaması ön planda kitlenin benign olduğunu düşündürmüştür ve ön planda osteokondroma yönlendirmiştir. Fakat kitle üzerindeki kıkırdak şapkanın düzensiz görünümü, lezyonların çokluğu, bazı lezyonların serbest olması, tipik yerleşim bölgelerinde olmaması ve MR ile ossifiye olmamış kıkırdak kitlelerin saptanması atipik bir osteokondrom olarak değerlendirilmesine neden olmuştur. Literatür taraması sonrası klinik ve radyolojik bulguların uyumu nedeniyle hastaya Trevor hastalığı ön tanısı ile cerrahi müdahale planlandı.



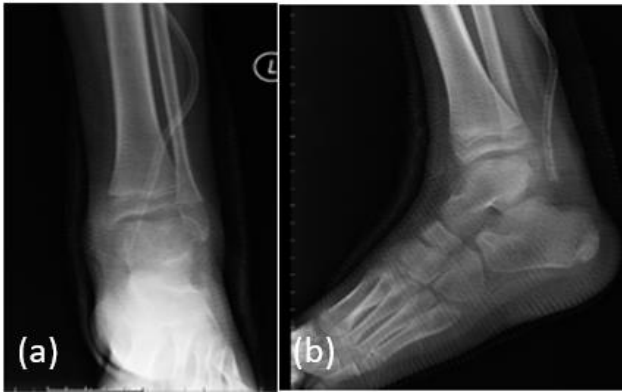
Şekil 3. Ameliyat öncesi Manyetik Rezonans görüntüleme (Sırayla a) Sagittal, b) Aksiyal görüntüler)

Cerrahi teknik olarak posterolateral yaklaşım ile talustaki kitleye ulaşıldı ve kitlenin 3 ayrı fragman şeklinde olduğu görüldü. Serbest olan 2 fragman eksize edildikten sonra, talusun posterior kondral yüzeyinde defekt oluşturan son kitle de çıkarıldı. Eksize edilen parçalar patolojik incelemeye gönderildi. Patoloji sonucu, Trevor hastalığı tanısını doğruladı (Şekil 4).



Şekil 4. Talus üzerinde osteokondroma benzeri lezyonun (Trevor hastalığı) patolojik kesit görüntüsü. Osteokondral yapının kıkırdak dokusundaki karakteristik büyümeler izlenmektedir.

Postoperatif dönemde hastaya hareket kısıtlaması önerilmedi. Hasta ilk 3 hafta yük vermeden, sonraki 3 hafta ise kısmi yük vererek mobilize edildi. Postoperatif 1. Ve 5. yıl takiplerinde, nüks ve dejeneratif artrit bulgusu saptanmadı (Şekil 6, Şekil 7). Hasta sadece uzun süre yürüdükten sonra minimal ağrı şikayetinde bulundu. Cerrahi sonrası hastanın günlük aktiviteleri normal seyrinde devam etti.



Şekil 5. Ameliyat sonrası sol ayak bileği AP-Lateral Xray görüntüleri

TARTIŞMA

Trevor Hastalığı (Dysplasia Epiphysealis Hemimelica) ilk olarak 1926 yılında Mouchet ve Belot (5) tarafından "tarsomegalie" olarak tanımlanmıştır fakat isimlendirilmemiştir. Daha sonra, 1950 ve 1956 yıllarında Trevor (3) ve Fairbank (4) bu nadir görülen iskelet gelişim bozukluğunu tanımlamak için sırasıyla "tarso-epiphyseal aclasis" ve "dysplasia epiphysealis hemimelica" terimlerini kullanmıştır.

Bu hastalığın rapor edilen görülme sıklığı 1 milyonda 1'dir ve erkeklerde kızlara göre yaklaşık 3 kat daha fazla görülmektedir (3,4).

Hastalığın etiyojisi hâlâ bilinmemektedir. Genetik geçişin bir faktör olmadığı düşünülmektedir.

Trevor (3), hastalığın doğuştan olduğu ve erken fetal dönemde alt ekstremité tomurcuğunun oluşumu sırasında meydana gelen bir hasarla ilişkili olduğu hipotezini öne sürmüştür

DEH (Dysplasia Epiphysealis Hemimelica) lezyonları başlangıçta çoklu epifizyal osteokondromlar olarak kabul edilmiştir. Ancak genetik çalışmalar, DEH'nin osteokondromlarda görülen EXT1 ve EXT2 gen mutasyonlarını içermediğini ve ayrı bir antite olduğunu doğrulamıştır (6). DEH, epifizyal bir lezyonken osteokondrom genellikle metafizyal bir yerleşim gösterir. DEH, sekonder ossifikasyon merkezlerine benzeyen epifizyal osteokondral nodüllerden oluşur ve zamanla osteokondrom benzeri bir kıkırdak şapka haline olgunlaşır. Bu nodüller, süngerimsi kemik adalarını ayıran kıkırdak dokusu bantları oluşturabilir; bu özellik osteokondromda görülmez. Ayrıca, osteokondromların olgunlaşmasında genellikle belirgin olan endokondral kalsifikasyon/ossifikasyon, DEH'de sadece odak noktalarında görülür (6,7). DEH lezyonlarının genellikle epifizin bir yarısında sınırlı kalmasının, epifizyal kan dolaşımının organizasyonu ile bir şekilde ilişkili olabileceği öne sürülmüştür (7).



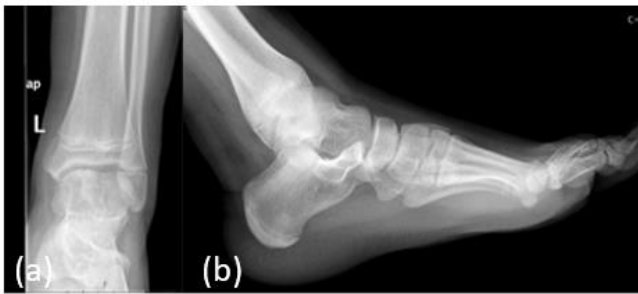
Şekil 6. Ameliyat sonrası 1. yıl sol ayak bilek AP-Lateral Xray görüntüleri

Azouz ve arkadaşlarına (1) göre Dysplasia Epiphysealis Hemimelica şu şekilde sınıflandırılmıştır: "lokalize" (tek bir kemik etkilenmiş), "klasik" (tek bir alt ekstremitéte birden fazla alan etkilenmiş) ve "genelleşmiş" (pelvisten ayağa kadar tüm alt ekstremitéte etkilenmiş).

Trevor Hastalığı tedavisi semptomlara, hastalığın şiddetine ve lezyonun yerine bağlıdır. Konservatif tedaviden cerrahi müdahaleye kadar değişebilir; cerrahi müdahale ise lezyonun tam veya kısmi çıkarılmasını veya düzeltici osteotomileri içerebilir (2).

Bizim hastamızda, kitlenin deformiteye neden olduğu ve ayak bileği eklem hareket açıklığını bozduğu tespit edildi; bu nedenle distal tibial epifiz ve talus üzerindeki kitle çıkarıldı. Tam kitle eksizyonu yapılırken epifizi korundu. Kitle çıkarılmadan önce hastanın ayak bilek posteriorunda belirgin şişlik hafif kızarıklık mevcuttu. Hasta ağrı nedeniyle ayak bilek hareketlerini yapamamakta ekstremitte üzerine yük verememekteydi. Ameliyat sonrası radyolojik görüntülerle birlikte klinik tabloda belirgin iyileşme mevcuttu (Şekil 5). Hastanın ayak bileği eklem hareket açıklığının postop 1. Günde dahi cerrahi bölgedeki ağrıya rağmen artmış olduğu görüldü. Post-op 1. hafta eklem hareket açıklığının tama yakın olduğu görüldü (plantar fleksiyon 30°, dorsifleksiyon 30°, varus 15°, valgus 20°).

Cerrahi müdahale, ayak bileği ekleminin büyüme geriliği riskini en aza indirebilir. Lezyon eklem içi ise, erken cerrahi müdahale sekonder osteoartrite yol açabilir. Eğer eklemden uyumsuzluk mevcutsa, eklem kıkırdığının hasar görmesini önlemek ve normal büyümeyi kolaylaştırmak için cerrahi müdahale erken yapılmalıdır. Cerrahi müdahale gerektiğinde, özellikle kitleyi tamamen çıkarmak ile birlikte cerrahi sırasında epifize zarar vermeyerek epifizin büyüme bozukluklarının önlenmesi şarttır. Daha büyük çocuklar ve yetişkinler için artrodez alternatif bir tedavi seçeneği olarak sunulabilir (8,9). Hastamızda 5 yıllık takip sürecinde çekilen grafi ve MR görüntülemesinde kitlenin tekrarlamadığı görülmüştür (Şekil 7, Şekil 8).



Şekil 7. Ameliyat sonrası 5. yıl sol ayak bilek AP-Lateral Xray görüntüleri



Şekil 8. Ameliyat sonrası 5. yıl Manyetik Rezonans görüntüleme (Sırayla a) Sagittal, b) Aksiyal görüntüler)

Literatürdeki Trevor hastalığı case report vakaları incelendiğinde sonuç olarak, bu durumun tedavisinin lezyonun lokalizasyonuna ve boyutuna göre kişiselleştirilmesi gerektiği görüşü ortaya çıkmaktadır. İncelenen vakalarda ayak bileği tutulumuna sahip vakaların çoğu, eksizyon sonrası iyi bir prognoz göstermektedir. Deformiteler ve uzunluk eşitsizlikleri ile ilişkili en riskli tutulum bölgeleri kalça ve dizdir (10).

SONUÇ

Literatürde var olan talus Trevor hastalığı olgularına göre, bu vakada tespit edilen kitle boyutunun daha büyük olduğu gözlenmiştir (11,12). Trevor hastalığı, özellikle uzun dönem takiplerinde ayak bileğinde dejeneratif artrit gelişimine ve bazı vakalarda artrodez gereksinimine neden olabilir (8,9). Bu nedenle, nadir görülen bu hastalığın osteokondrom vakalarında ayırıcı tanıda düşünülmesi, erken teşhis ve uygun tedavi süreci açısından önemlidir.

Etik Beyanlar

Etik kurul onayı alınmasına gerek yoktur.

Bilgilendirilmiş Onam

Bu olgu sunumu için hastadan bilgilendirilmiş onam alınmıştır.

Çıkar Çatışması Beyanı

Yazarların beyan edecekleri çıkar çatışması yoktur.

KAYNAKLAR

1. Azouz EM, Slomic AM, Marton D, Riquault P, Finidori G. The variable manifestations of dysplasia epiphysealis hemimelica. *Pediatr Radiol* 15:44–49, 1985.
2. Keret D, Spatz DK, Caro PA, Mason DE. Dysplasia epiphysealis hemimelica: diagnosis and treatment. *J Pediatr Orthop* 12:365–372, 1992.
3. Trevor D. Tarso-epiphyseal aklasis: a congenital error of epiphyseal development. *J Bone Joint Surg Br* 32-B:204–213, 1950.
4. Fairbank TJ. Dysplasia epiphysealis hemimelica (tarso-epiphyseal aklasis). *J Bone Joint Surg Br* 38-B:237–257, 1956.
5. Mouchet A, Belot J. La tarsom_egalie. *Foot Ankle Int* 10:289–293, 1926.
6. Bovee JV, Hameetman L, Kroon HM, et al. EXT-related pathways are not involved in the pathogenesis of dysplasia epiphysealis hemimelica and metachondromatosis. *J Pathol* 2006;209:411e9.
7. Perl M, Brenner RE, Lippacher S, et al. Dysplasia epiphysealis hemimelica: a case report with novel pathophysiologic aspects. *Clin Orthop Relat Res* 2009;467:2472e8.
8. Graviat S, Thomas JL. Dysplasia epiphysealis hemimelica affecting the subtalar joint. *J Am Podiatr Med Assoc.* 1994 Nov;84(11):580-2.
9. Shinozaki T, Ohfuchi T, Watanabe H, Aoki J, Fukuda T, Takagishi K. Dysplasia epiphysealis hemimelica of the proximal tibia showing epiphyseal osteochondroma in an adult. *Clin Imaging* 23:168–171, 1999.
10. Gökkuş K, Atmaca H, Sığtas E, Saylık M, Aydın AT. Trevor's disease: up-to-date review of the literature with case series. *J Pediatr Orthop B.* 2017 Nov;26(6):532-545.
11. Imaging of dysplasia epiphysealis hemimelica (Trevor's disease) Tyler, P.A. et al. *Clinical Radiology*, Volume 68, Issue 4, 415 – 421.
12. Wiart E, Budzik JF, Fron D, Herbaux B, Boutry N. Bilateral dysplasia epiphysealis hemimelica of the talus associated with a lower leg intramuscular cartilaginous mass. *Pediatr Radiol* 42:503–507, 2012.