

# Tırnak-Patella Sendromunda Patellar Oluğun Değerlendirilmesi: 3 Olgu

Nadir Şener<sup>1</sup>, Mürsel Debre<sup>2</sup>, Meriç Enercan<sup>2</sup>, Abdullah Göğüş<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Acıbadem Üniversitesi, Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

<sup>2</sup>Çağlayan Florence Nightingale Hastanesi, Ortopedi ve Travmatoloji Bölümü, İstanbul, Türkiye

## ÖZET

Klinik ve radyolojik bulguları ile tırnak-patella sendromu tanısı alan 54 yaşında baba ve 24 ve 21 yaşlarında 2 oğlu patella ve patellar tendon yapıları, patellar oluk açıları ve diz fonksiyonları açısından değerlendirildi. Patella büyüklüğünün artması ile sulkus derinliğinin ve hareket açıklığının azaldığı ve diz önu ağrısı şikayetinin arttığı gözlenmiştir.

Anahtar sözcükler: patella, diz, kalıtsal

## EVALUATION OF PATELLAR GROOVE IN NAIL-PATELLA SYNDROME: 3 CASES

### ABSTRACT

We report three cases which are of a 54-year-old man and his two sons who ages 24 and 21 years. The clinical examination and radiologic findings confirmed the diagnosis of nail-patella syndrome. We evaluated and compared the patella and patellar tendon, angles of patellar groove and knee functions of the cases. The bigger patella was associated with smaller patellar groove angle, more limited range of motion of the knee and more anterior knee pain complain.

Keywords: patella, knee, hereditary

**T**ırnak-Patella Sendromu (TPS) otozomal dominant kalıtsal geçiş gösteren, tırnak ve iskelet sistemi tutulumu ön planda olan bir hastalıktır (1,2,6,7,8). Böbrek, göz, sinir sistemi tutulumu da görülebilmektedir (2,6,7,8). Herediter oniko-osteodisplazi olarak da isimlendirilir (7,8). Tırnak tutulumu sendromun en sabit bulgusudur (1). İskelet sistemi tutulumu ise patella aplazisi veya hipoplazisi, radius başı çıkığı, iliak kemiklerde boynuzsu kemik çıkıntılar şeklindedir (1,6,7,8). Çalışmamızda tırnak-patella sendromu olan 54 yaşında bir erkek hasta ile 24 ve 21 yaşlarındaki 2 oğlunun patella ve patellar olukları ve bunun klinik yansımaları incelenmiştir.

## Olgu sunumu

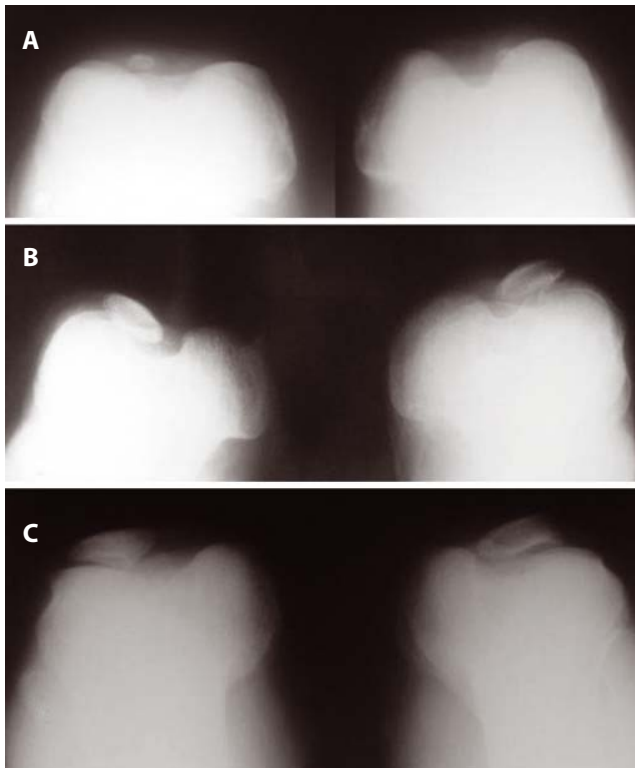
Diz önu ağrısı şikayeti ile kliniğimize başvuran 24 ve 21 yaşında iki erkek kardeşe klinik muayeneleri ve radyolojik

tetikleri ile tırnak-patella sendromuna tanısı konuldu. Aile üyeleri tarandığında babalarının da tırnak-patella sendromuna sahip olduğu anlaşıldı. Literatür taramasında tırnak-patella sendromunun vaka sunumu olarak yayımlandığı ancak diz şikayetleri ve bulguları yönünden spesifik olarak değerlendirilmediği görüldü. Bu nedenle bu olgular diz şikayetleri ve ölçümleri açısından değerlendirildi.

Olgularımız 1 baba (54 yaş) ve 2 oğuldan (24 ve 21 yaş) oluşmaktadır. 3 olguda da el tırnaklarında trianguler (V şeklinde) lunula mevcuttur. Tırnaklar parmak ucuna ulaşmamaktadır ve özellikle başparmak tırnakları tipik olarak kısıdır. Ayrıca tırnaklar kırılğan, hipoplazik, dar, yumuşak, kaşık şeklinde, ince ve longitudinal çizgilenme göstermektedir (Şekil 1A). Ayak tırnakları normaldir. Tırnak tutulumu simetrikdir. 3 olguda da iliak kemik çıkıntıları ve patellar hipoplazi mevcuttur. Hastaların hiçbirinde dirsek tutulumu bulunmamaktaydı. Olguların hepsinde radyolojik olarak tespit edilebilen ancak asemptomatik iliak kemik



**Şekil 1A.** Babanın tırnaklar kırılğan, hipoplazik, dar, yumuşak, kaşık şeklinde, ince ve longitudinal çizgilenme göstermektedir. **B ve C** Babanın vücut görüntüsü ve diz fleksiyon açıklığı.



**Şekil 2.** Yukarıdan aşağıya sırasıyla baba, büyük oğul ve küçük oğulun tanjansiyel patella grafileri.

çıkıntılar bulunmaktaydı. Tırnak ve iskelet sistemi bulguları dışında olguların üçünde de hafif derecelerde proteinüri ölçülmüştür.

Olguların üçünde de değişik derecelerde patellar hipoplazi mevcuttur. Babanın diz hareket açıklığı normaldir (Şekil 1 B,C). Çocuklarda ise büyük oğulda S: 0-0-125, küçük oğulda S: 0-0-120 derece hareket açıklığı mevcuttur. Patella boyutları küçükten büyüğe sırası ile baba, büyük

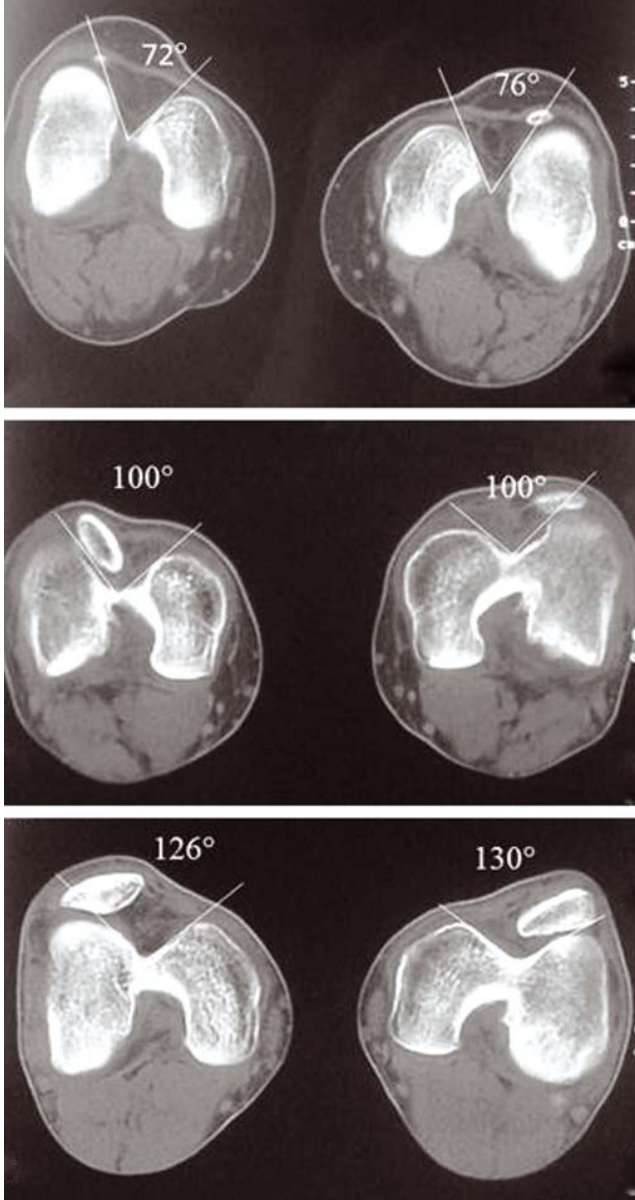


**Şekil 3.** Soldan sağa baba, büyük oğul ve küçük oğulun lateral diz grafileri. Olguların Insall-Salvati oranlarında patella boyutları farklı olmasına karşın patellar tendon boyutlarının aynı olduğu dikkati çekmektedir.

oğul ve küçük oğul şeklindedir (Şekil 2). Hastaların tanjansiyel patella grafilerinde patella boyutlarının artması ile sulcus derinliğinin azaldığı dikkat çekmektedir. Hastaların direkt lateral grafilerinde patella yüksekliği sırası ile 13, 32, 40 mm olarak ölçülmüştür. Insall-Salvati oranları (patellar tendon boyu / patella boyu) her bir hastanın iki dizinde de aynı değerlerde ölçülmüştür. Her hastanın Insall-Salvati oranları ve patella konumları sırasıyla 25/13 (1,92), 25/32 (0,78), 25/40 (0,62) olarak hesaplanmıştır. Insall-Salvati oranı babada patella alta gösterse de Blumensaat çizgisine göre değerlendirildiğinde tüm patellalar patella baja olarak değerlendirilmiştir. Insall-Salvati oranlarında patella boyutları farklı olmasına karşın patellar tendon boyutlarının aynı olduğu dikkati çekmektedir (Şekil 3). Olgulara patellofemoral uyum ve patellar oluklarını değerlendirmek için diz bilgisayarlı tomografi (BT) tetkiki yapılmıştır. BT'de patellar oluk açıları sağ ve sol dizde sıra ile 66 - 68°, 90 - 95°, 110 - 110° olarak ölçülmüştür (Şekil 4). Patella ve patellar tendon boyutları, Insall-Salvati oranları, patellar oluk açıları Tablo 1'de verilmiştir.

**Tablo 1.** Olguların patellar ölçümleri ve patellar oluk açılan.

	Patella boyu (sağ ve sol diz aynı)	Patellar tendon uzunluğu (sağ ve sol diz aynı)	Insall-Salvati oranı	Patellar oluk açısı (sağ diz- sol diz)
Baba	13 mm	25 mm	1.92	72 - 76
Büyük oğul	32 mm	25 mm	0.78	100 - 100
Küçük oğul	40 mm	25 mm	0.62	126 - 130

**Şekil 4.** Yukarıdan aşağıya sırasıyla baba, büyük oğul ve küçük oğulun BT ile patellar oluk açılarının ölçümü.

## Tartışma

Tırnak-patella sendromu (TPS) LMX1B geni üzerinde oluşan bir mutasyon ile gelişen otozomal dominant herediter bir hastalıktır. Olguların %88'inin ebeveynlerinde de hastalık vardır. %12'sinde ise hastalığın gelişimi de novo mutasyon

şeklinde (1,2). Kadın/erkek oranı eşittir. Hastalığın klasik dörtlüsü tırnak displazisi, patella hipoplazisi, iliak kemik çıkıntıları ve radius başı çıkığıdır. Ayrıca böbrek, göz, sinir sistemi tutulumu da olabilmektedir (1-8).

Tırnak ve iskelet sistemi dışındaki tutulumların en sık görüleni renal tutulumdur. Olguların % 30-50'sinde görülür (1,6). Sıklıkla proteinüri ve hematüri şeklindedir. Böbrek tutulumu olan vakaların içinde böbrek yetmezliği %5 oranında gözlenir. Göz tutulumu ise açık açılı glukom ve okuler hipertansiyon şeklindedir. Sıklığı literatürde bildirilmemiştir (1). Sinir sistemi tutulumu ise ellerde ağrı ve ısı duyarlılığının azalması, ve seyrek olarak epilepsi şeklindedir (1). Bunların dışında da konstipasyon, iritabl barsak sendromu, ince diş minesini raynaud fenomeni, işitme kaybının eşlik edebildiği bazı bulgular literatürde bildirilmiştir (1). Bizim olgularımızda tırnak iskelet sistemi tutulumu dışında 3 hastada da sadece proteinüri mevcuttu ve semptom vermemekteydi.

TPS'da tırnak tutulumları en sık görülen (%98) ve sendromun en sabit bulgusudur (1,6,7,8). Ayak tırnakları çok seyrek tutulur. Tırnaklar olmayabilir veya hipoplastik ve distrofikdir. Sıklıkla baş parmak ve orta parmak tutulumu vardır. İnce, kısa, kaşık şeklinde ve çizgilenmiş bir tırnak yapısı vardır. En tipik tırnak bulgusu lunulanın yarım daire yerine üçgen şeklinde olmasıdır. Bizim olgularımızın hepsinde de ellerde baş parmakta displazik ve üçgen lunulalı tırnak tutulumu mevcuttu. Ayak tırnak tutulumları yoktu. Tırnak tutulumu patellanın da en hipoplazik olduğu babada en ağır formundaydı.

TPS'da iskelet sistemi tutulumunda belirgin bulgular patella hipoplazisi, iliak kemik çıkıntıları ve radius başı çıkığıdır (1,3,4,5,6,7,8,9). Diz tutulumu TPS'da %74 sıklıkta gözlenir. Patella yok ya da hipoplazik. Bu durum simetrik veya asimetrik olabilir. Rekürren patella sublüksasyonu veya dislokasyonu siktir. Lateral femoral kondil ve patellar oluk da sıklıkla hipoplaziktir (1,3,8,9). Bizim olgularımızın hepsinde sırasıyla baba - büyük oğul - küçük oğul olmak üzere patellar hipoplazi mevcuttu. Patellar hipoplazi arttıkça patellar oluk derinliği de artmakta azaldıkça

oluk sığlaşmaktaydı. Patellar tendon boyutu sabit kalırken patella boyutunun küçülmesi nedeniyle diz hareketleri sırasında kuadrupes tendonunun patellar oluk üzerindeki kontakt basıncının patellar oluk derinliğini artırdığını düşünüyoruz. Bu gelişimde diğer bir olasılık da patella büyüklüğünün patellar oluk şekillendirmesi olabilir. Patellanın boyutunun büyüdüğüde olukta kendine daha geniş bir temas alanı yaratması ile açıklanabilir. Patella küçüldükçe patellar olukta daha yüksek basınç oluşmakta ve oluk derinleşmektedir.

TPS'da dirseği ilgilendiren bulgular hareket kısıtlılığı, kubit us valgus, radius başı displazisi ve posteriora dislokasyonu olabilmektedir (1,4,5,9). Olguların %70'i dirsek bulgusu göstermektedir. Bizim vakalarımızda dirsek tutulumu bulunmamaktaydı.

TPS'nun %70'inde görülen bulgularından birisi de iliak kattan laterale doğru sivrileşen kemik çıkıntılardır (iliak horn) (3,9). Sıklıkla asemptomatiktir. TPS olgularında gebeliğin 3. trimesterinde USG ile tespit edilip tanı konulmasında yardımcı olabilmektedir. Bizim olgularımızın da tümünde elle palpe edilemeyen ancak pelvis radyografilerinde gözlenen ve asemptomatik iliak kemik çıkıntılar mevcuttu.

Sonuç olarak TPS diz önu ağrısı, patella hipoplazisi ve/veya eşlik eden instabilitesi vakalarında beraberinde tipik tırnak bulguları da varsa düşünülmesi gereken ayırıcı tanılardan birisidir. Olgularımızda daha önce literatürde detaylandırılmamış olan bulgular tespit edildi. Bu bulgular patella hipoplazisi arttıkça patellar oluk derinliğinin de artması ve patellar hipoplaziden bağımsız olarak patellar tendon boyutlarının değişmemesi idi.

#### Kaynaklar

1. Sweeney E, Fryer A, Mountford R, Green A, McIntosh I "Nail patella syndrome: a review of the phenotype aided by developmental biology." *J Med Genet.* 2003;40:153-62.
2. Silahtaroglu A, Hol FA, Jensen PK, Erdel M, Duba HC, Geurds MP, Knoers NV, Mariman EC, Tumer Z, Utermann G, Wirth J, Bugge M, Tommerup N. "Molecular cytogenetic detection of 9q34 breakpoints associated with nail patella syndrome." *Eur J Hum Genet.* 1999;7:68-76.
3. Scott JE, Taor WS "The small patella syndrome" *J Bone Joint Surg* 1979; 61B:172-179.
4. Beguiristain JL, de Rada PD, Barriga A. "Nail-patella syndrome: long term evolution. *J Pediatr Orthop B* 2003;12:13-6.
5. Williams HJ, Hoyer JR. Radiographic diagnosis of osteonychodysostosis in infancy. *Radiology* 1973;109:151-4.
6. Darlington D, Hawkins CF "Nail-patella syndrome with iliac horns and hereditary nephropathy" *J Bone Joint Surg* 1967;49(1):164-174.
7. Brixey AM, Burke RM "Arthro-onychodysplasia. Hereditary syndrome involving deformity of the head of radius, absence of patellas, posterior iliac spurs, dystrophy of finger nails" *Am J Med* 1950;8(6): 738-744.
8. Niemeyer P, Edlich M, Hauschild O, Baumann T, Ghanem NA, Strohm PC, Südkamp NP "Clinical, radiological and arthroscopic aspects in nail patella syndrome. Literature review based on an affected family" *Orthopade* 2006;35(2):197-203.
9. Tuncbilek N, Karakas HM, Okten OO "Imaging of nail-patella syndrome" *Hong Kong Med J* 2005;11:116-118.