

Nadir Görülen Bir Osteopetrozis Tarda Olgusu: Radyolojik Bulgular

Ümit Aksoy Özcan¹, Şükriye Firuze Ocak¹, Siret Ratip²

¹Acıbadem Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

²Acıbadem Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Hematoloji Bölümü, İstanbul, Türkiye

ÖZET

Osteopetrozis klinikte tekrarlayan kırıklarla seyreden ve jeneralize kemik dansite artımı, kemik içinde kemik görünümü ile tipik radyografik bulguları olan herediter bir kemik anomalisidir. Çalışmamızda nadir görülen bir osteopetrozis tarda olgusu ele alınmıştır. Öksürük şikayetiyle gelen 35 yaşında bayan hastanın özgeçmişinde şiddetli anemi ve trombositopeniye bağlı kan transfüzyonları bulunmaktadır. Hastanın akciğer grafisinde kosta ve vertebralarda diffüz osteoskleroz dikkati çekmiştir. Paranasal sinüs grafisinde yüz kemiklerinde ve kalvaryumda artmış dansite izlenmektedir. Osteopetrozis nadir görülmekle beraber diffüz osteoskleroz ayırıcı tanısında dikkate alınmalıdır.

Anahtar sözcükler: osteopetrozis tarda, sandviç vertebra, Albers-Schönberg hastalığı

Osteopetrozis ya da diğer adıyla mermer kemik hastalığı, nadir görülen bir herediter kemik anomalisidir. İlk olarak 1904 yılında Albers-Schönberg hastalığı olarak tanımlanmış ve 1922 yılında Karschner tarafından osteopetrozis olarak isimlendirilmiştir (1,2). Klinik olarak kırıklar, radyolojik olarak ise kemikte tübülasyon bozukluğu ve kemik içinde kemik görünümü ile karakterizedir (3). Osteokondroid doku için gereken osteoklast gelişim ve fonksiyonlarında bozukluk sonucu kortikal ve lamellar kemikte kalınlaşma görülmektedir. Hastaların %70'inde en az 10 gende mutasyon vardır (4). Pek çok hastanın tekrarlayan kırıklardan başka semptomu olmaz (5). Osteopetrozis sıklığı farklı çalışmalarda 1/100.000- 1/500.000 olarak bildirilmiştir

A RARE CASE OF OSTEOPETROSIS TARDA: RADIOGRAPHIC SIGNS

ABSTRACT

Osteopetrosis is a hereditary bone abnormality which clinically presents with recurrent pathological fractures and characterized by typical radiographic findings of symmetrical generalized increase in bone density, failure of tubulation and "bone within a bone" appearance.

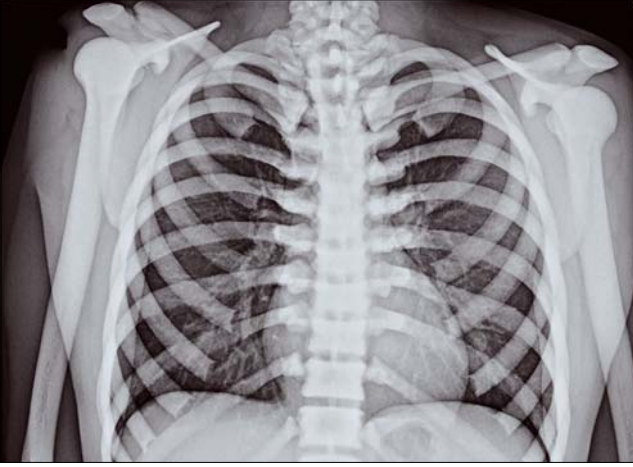
In this study, a rare case of osteopetrosis tarda is presented. A 35 year old woman applied to our hospital with cough symptom and had a history of severe anemia and transfusion due to trombositopenia. On her chest x-ray there was diffuse osteosclerosis of ribs and vertebral bodies. On her paranasal sinus x-ray sclerotic change of the calvarium, and facial bones were noticed. Although rare, osteopetrosis should be considered in the differential diagnosis of diffuse osteosclerosis.

Key words: osteopetrosis tarda, rugger jersey spine, Albers-Schönberg disease

(6). Osteopetrozis prenatal tanı alıp hayatı tehdit edebileceği gibi 75 yaşında radyografilerde insidental olarak da saptanabilir (4). Çalışmamızda nadir görülen ve insidental olarak tanımlanan bir osteopetrozis tarda olgusu sunulmuştur.

Olgu sunumu

Öksürük şikayetiyle gelen 35 yaşında bayan hasta bölümümüze akciğer ve Water's grafisi çekilmesi için başvurdu. Hastanın özgeçmişinde şiddetli anemi ve trombositopeniye bağlı kan transfüzyonları ve ağır lökopeniye bağlı tekrarlayan enfeksiyonlar bulunmaktaydı. Hasta soygeçmişinde annesi ve çok sayıda akrabasında osteopetrosis öyküsü verdi. PA akciğer grafisinde akciğer parankimi normal izlendi, ancak kemik yapılarında diffüz osteoskleroz dikkati



Şekil 1. PA akciğer grafisinde kemiklerde diffüz osteoskleroz, kortikal kalınlaşma, sandviç vertebra görünümleri izlenmiştir.

çektir. Toraks kemiklerinde ve kostalarda korteks-medulla ayrımı kaybolmuştu. İleri derecede artmış kemik dansitesi nedeniyle 'jail-bar' (hapishane parmaklığı) kostaları olarak tanımlanan görünüm oluşmuştur (Şekil 1). Dorsal vertebraalarda sandviç vertebra olarak da bilinen 'rugger-jersey spine' dikkati çekmiştir. Waters grafisinde üst çenedeki dental yapılar artmış maksiller kemik dansitesi nedeniyle çevre kemik dokudan ayırt edilemedi. Mandibuler kemik tutulmuş olmasına rağmen maksillaya göre korunmuştu ve alt çenedeki dental yapıların konturları seçilebiliyordu (Şekil 2). Hastamızın geçmişinde kırık ve osteomyelit öyküsü bulunmamaktaydı. Hapishane parmaklığı şeklinde kosta tutulumu olması nedeniyle solunum fonksiyon testi yapılan hastada test sonuçları normal sınırlarda olup restriktif akciğer hastalığı lehine bulgu tanımlanmadı.

Tartışma

Osteopetrozis klasik klinik tablosunda tekrarlayan kırıklar bulunan bir hastalıktır. Ancak osteopetrozis tarda formunda hastaların asemptomatik seyredebilmesi hastalık tanısını zorlaştırmaktadır. Bizim olgumuzda üst solunum yolu enfeksiyonu kliniği ile başvuran hastada insidental olarak toraks kemikleri, kranial kemikler ve maksilla tutulumunun olması tanıda radyolojik bulguların katkısını göstermektedir. Hapishane parmaklığı şeklinde kosta tutulumu hastanın akciğer kapasitesine olumsuz etki göstermemektedir.

Osteopetrozide radyolojik olarak hastamızın toraks kemiklerinde de görüldüğü üzere diffüz osteoskleroz, kortikal kalınlaşma, medulla-korteks ayrımının kaybolması ve vertebra end platolarında fokal skleroza bağlı sandwich vertebra diğer adıyla "rugger-jersey spine" izlenebilir. Waters grafisinde diploe aralıklarının kaybıyla beraber



Şekil 2. Waters grafisinde artmış maksilla dansitesi nedeniyle üst dental yapılar ayırtedilememektedir. Mandibula tutulumu maksillaya göre daha az olup dişlerin konturları seçilebilmektedir.

kafa tabanı ve kalvariumda kalınlık ve dansite artımı görülebilir. Kafa kemiklerinin dansitesi artarak dental dansiteye yaklaşır. Pitüiter fossa küçüktür ve posterior klinoid çıkıntılarda çomaklaşma olabilir. Fasial kemikler kalınlaşır ,paranasal sinüslerde ve mastoid hücrelerde havalanma kaybı izlenebilir (3). Bunların yanı sıra, kemiklerde "Erlenmeyer Flask deformitesi" olarak adlandırılan tübüler kemiklerin yapımındaki bozukluk sonucu uzun kemiklerde eğrilme, tübülyasyon kaybına bağlı diafizlerde genişleme, kemik içinde kemik görünümü ve/veya transvers-longitudinal metafiziyal çizgilenmeler görülebilir. Tübüler kemikler normal uzunlukta olabileceği gibi orantılı olarak kısa da olabilir. Patolojik fraktürler çok sık olur ve bazen sadece kallus oluşumu ile tanınabilir.

Osteopetrozisin konjenital (otozomal resesif), tarda (otozomal dominant) ve X'e bağlı olmak üzere 3 tipi vardır.

Konjenital form otozomal resesif kalıtlı ve klinik olarak şiddetli ve maligndir. İnsidansı 1/250000'dir (4). Canlı doğarsa yeni doğanda sarılık ve ileriki dönemde de büyüme gelişim bozuklukları, artmış kemik fragilitesine bağlı multiple fraktürler, kafa deformitesine bağlı sağırılık,körlük,fasial paralizi gibi kompresif nöropati, tetanik kasılmalara neden

olan hipokalsemi, renal tübüler asidoz ve anemi semptomları görülebilir.

Tarda formu otozomal dominant kalıtlı ve benign dir. İnsidansı 1/20 000'dir (4). Olgu sunumundaki hastamızın soygeçmiş öyküsünde osteopetrozis tarda olduğu görülmektedir. Hastaların %50'si asemptomatiktir. Beklenen yaşam süresi normaldir. Hastalık klinikte patolojik fraktürler ile öne çıkar, maksilla ve mandibulanın osteomyeliti sonucu diş çürükleri oluşabilir. Hastalarda anemi ve trombositopeni izlenebilir ancak hastamızda görülen, enfeksiyona neden olabilecek düzeyde lökopeni seyrek görülür. Kemik deformitesi ve kompresif nöropati nadirdir. Tüm kemikler etkilenebilir ancak mandibula en az etkilenen kemiktir. Osteopetrozis tardada klinik, biyokimyasal ve histopatolojik manifestasyonları göz önüne alınarak 2 gruba ayrılabilir: Tip 1'de kranial kemiklerde skleroz ön planda olup omurganın etkilenmesi nadirdir (5,8). Tip 2'de ise kranium basisinde skleroz belirginken, vertebral sonlanmalarda, pelvis ve iliak kanatlarda kalınlaşma ve skleroz artışı ön plandadır (5,8). Tip 1'de kırık riski artmamıştır ancak tip 2 de özellikle uzun kemiklerde küçük travmalar sonrasında bile kırık oluşabilir (8).

X'e bağlı formu ise ektodermal değişiklikler ve şiddetli immün yetmezlik ile karakterizedir.

Benichou ve arkadaşlarının 42 osteopetrozis tarda hastası üzerinde yaptığı araştırmaya göre fraktür oranı %78'dir. Her hasta için ortalama kırık sayısı 4.4 olup en sık görülen kırık lokalizasyonu ise femurdur. Hastaların %27'sinde kalça osteoartriti, %11'inde non-mandibuler osteomyelit ve %24'ünde lomber skolyoz izlenmiştir (7).

Osteopetrozinin ayırıcı tanısında diffüz osteoskleroz yapan florozis, berilyum ve bizmut zehirlenmeleri, myelofibrozis, Paget hastalığı ve malignensiler gibi hastalıklar sayılabilir (4). Myelofibrozis en sık distal femurun medial marjinde ve proximal tibianın lateral marjinde olmak üzere düzensiz ve kalın periosteal yeni kemik oluşumuna neden olurken, diffüz metastatik hastalık genellikle yamasal tarzda tutulum gösterir. Diğer bir diffüz osteoskleroz yapan hastalık olan hipervitaminoz A da ise uzun kemiklerde periosteal yeni kemik yapımı görülür, diafizler tutulur ancak kemik sonları korunur en sık ulna ve metatarslar tutulur. Florozisde ise kas ligaman ve tendon yapışma yerlerinde osteofitozis izlenir.

Sonuç olarak; osteopetrozis nadir görülmekle beraber hiçbir klinik bulgu vermeyen formları bulunduğu için radyografilerde raslantısal olarak saptanan diffüz osteosklerozun ayırıcı tanısında dikkate alınmalıdır.

Kaynaklar

1. Çelik Y, Özkan B, Balcı S, Atıcı A. Yenidoğan Döneminde Tanı Alan Osteopetrozis Vakası . Çocuk Dergisi 2008; 8(4):257-260
2. Hinkel CL, Beller DD. Osteopetrosis in Adults. AJR 1955; 74:46
3. Greenfield GB. Radiology of Bone Diseases .Cardinal roentgen features; 5th edition, Philadelphia , Lippincott Company.1990, pp.407-412
4. Stark Z, Savarirayan R. Osteopetrosis. Orphanet Journal of Rare Diseases 2009; 4:5
5. Bollerslev J, Mosekilde L. Autosomal Dominant Osteopetrosis . Clinical Orthopaedics and Related Research 1993; 294:45-51.
6. Turgut AT, Hasırcıoğlu F, Koflar U, Koçkar O. Osteopetrozis Tarda. Tanısal ve Girişimsel Radyoloji Dergisi 2001 ;7:135-138
7. Benichou OD, Laredo JD, De Vernejoul MC. Type II Autosomal Dominant Osteopetrosis (Albers Schonberg Disease): Clinical and Radiological Manifestations in 42 patients. Bone, 2000; 26:87-93.
8. Gökoğlu F, Borman P, Geçene M, Ceceli E, Yorgancıoğlu ZR. Osteopetrozis Tarda: Bir olgu sunumu. Journal of Physical Medicine and Rehabilitation Sciences 2008;2:59-62