

**SPONDİLOEPİFİZİYAL DİSPLAZİ TARDA: BİR OLGU SUNUMU****SPONDYLOEPIPHYSEAL DYSPLASIA TARDA: A CASE REPORT**

Korhan Barış BAYRAM<sup>1</sup> Alev GÜRGAN<sup>1</sup> Hafize ÇOBAN<sup>1</sup> Erkan ŞAHİN<sup>2</sup>  
Engin ULUÇ<sup>2</sup> Hikmet KOÇYİĞİT<sup>1</sup>

İzmir Atatürk Eğitim Hastanesi, İzmir

<sup>1</sup> Fizik Tedavi Rehabilitasyon Kliniği

<sup>2</sup> Radyoloji Kliniği

**Anahtar Sözcükler:** Spondiloepifizyal displazi, Spondiloepifizyal displazi tarda

**Key Words:** Spondyloepiphyseal dysplasia, spondyloepiphyseal dysplasia tarda.

**ÖZET**

Spondiloepifizyal displazi tarda ilk kez Jacobsen tarafından tanımlanan ve çoğunlukla X'e bağlı resesif kalıtım gösteren nadir bir hastalıktır. Hastalığa ait ilk belirtiler çocukluk çağında başlar. Omurga ve uzun kemiklerin epifizlerindeki tutulumuna bağlı boy kısalığı ve erken osteoartrit izlenmektedir. Bu yazıda spondiloepifizyal displazi tarda tanısı koyduğumuz bir olgu tartışılmıştır

**SUMMARY**

Spondyloepiphyseal dysplasia, first described by Jacobsen and mostly inherited by X linked recessive way is a very rare disorder. The onset of the symptoms of the disease starts at childhood. Due to involvement of skeletal and long bones, premature osteoarthritis and short stature are observed. In this report, a case diagnosed as spondyloepiphyseal dysplasia tarda is discussed.

**GİRİŞ**

Kemik displazileri oluşturdukları kas iskelet sistemi komplikasyonları nedeniyle fiziyatri pratiğinde nadir de olsa karşılaştığımız bir grup hastalıktır. Bunlardan bazıları farklı kalıtsal özellikler taşımaktadır. Rubin tarafından yapılan kemik displazilerinin dinamik sınıflandırmasına göre epifize ait patolojiler epifizyal hipoplazi ve epifizyal hiperplazi olmak üzere iki ana grupta incelenmiştir. Normal epifiz kartilaj oluşumunun veya epifiz merkezinin ossifikasyonunda bozuklukla karakterize olan epifizyal hipoplazinin bir alt grubu spondiloepifizyal displazilerdir (SED). SED ise üç ayrı klinik formla karşımıza çıkmaktadır: 1- SED konjenita, 2- SED tarda, 3- Progresif artropati ile seyreden SED tarda (1).

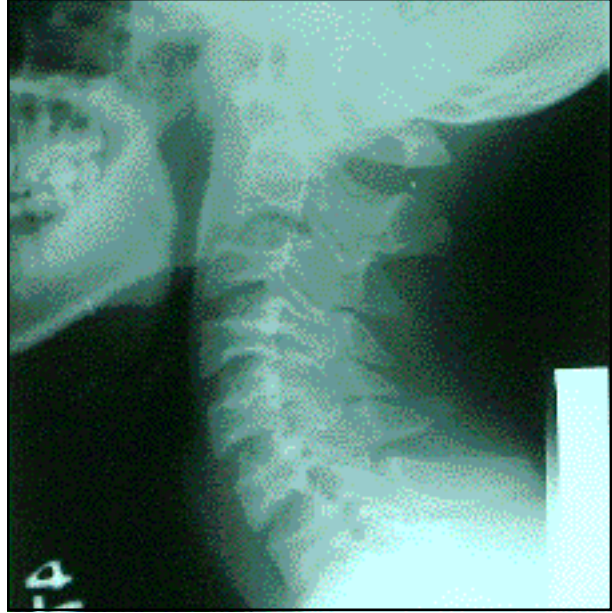
SED tarda; çoğunlukla kalıtsal olarak X'e bağlı resesif geçiş göstermekte ve dolayısıyla erkekler daha büyük oranda etkilenmektedir. Hastalık genellikle spinal büyümenin gecikmesi sebebiyle 5 ile 10 yaşları arasında fark edilir. Omurgada lomber bölgede hem üst hem alt vertebra son plaklarında platispondili ve deve hörgücü şeklinde kabarıklık saptanması karakteristiktir. Diğer bulgular arasında büyük eklemlerin epifizlerinde hafif düzleşme yer almaktadır. Pelvisin derin ve dar konfigürasyonu nedeniyle kalçalarda özürülük yapan erken dejeneratif osteoartritik değişiklikler hemen hemen her zaman mevcuttur (2,3). Bizde kliniklerimizde nadirde olsa görülebileceğini düşündüğümüz SED tarda tanılı bir olguyu radyolojik bulguları eşliğinde sunduk.

## OLGU SUNUMU

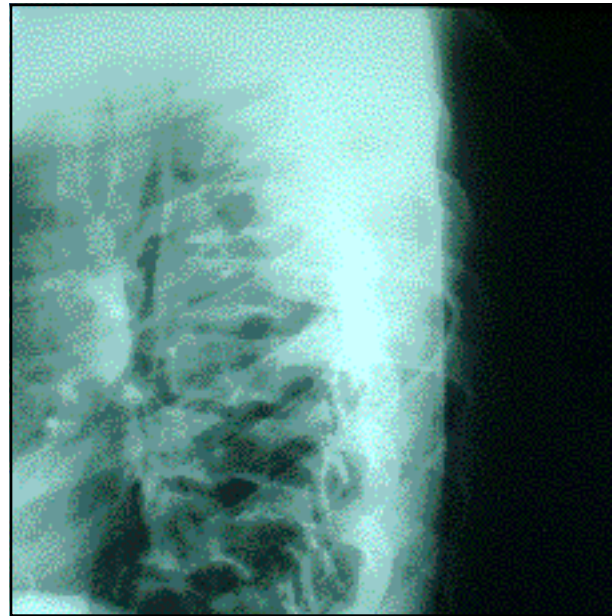
Olgumuz 21 yaşında erkek hastaydı. İzmir Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Polikliniğine bel ve her iki kalçada belirgin olmak üzere, boyunda, omuzlarda, dirseklerde, ayak, ayak bileklerinde ağrı ve yürümede güçlük yakınmaları ile başvurdu. Hastamızın ilk yakınmaları, 7-8 yaşlarında ortaya çıkan kalça ağrıları olmuş. 1-2 yıl içinde kalça ağrılarında bel ağrısı, kollarında ve bacaklarda yaygın eklem ağrıları eklenmiş. Beraberinde eklem bölgelerinde şişlik, kızarıklık ve ısı artışı tariflemiyordu. Ağrıları nedeniyle topallayarak yürüdüğünü, yaşlılarıyla birlikte futbol gibi oyunları oynayamadığını, çabuk yorulduğunu, ayakta uzun süre kalmakla veya yürümekle bel ağrılarının şiddetlendiğini ve istirahatle ağrılarının azaldığını belirtiyordu. Olgumuz sabah tutukluğu tanımlamıyordu. 20 yaşına kadar bu yakınmaları nedeniyle herhangi bir sağlık kuruluşuna başvurmamış. Askerlik eğitimine başladığı dönemde günlük sporları yapamadığı için doktora sevk edilmiş. Yapılan muayene ve radyolojik tetkik sonuçlarıyla bilateral doğuştan kalça çıkığı tanısı almış ve askerliği sonlandırılmış.

Soygeçmişi sorgulandığında; anne, baba ve sekiz kardeşinin sağ ve sağlıklı olduğu, anne ile baba arasında akrabalık bulunmadığı ve ailedeki erkekler içinde en kısa boylu kişinin hastamız olduğu öğrenildi. Sistem sorgulamasında önemli bir özellik belirtilmedi. Olgunun T.A. 120/70 mmHg, nabız 76/dk, lokomotor sistem dışındaki sistemlerin fizik muayeneleri ve mental durumu olağan bulundu. Ölçümlerinde boyu 167 cm, kulaç boyu 166 cm (orta parmak uçlarından yapılan ölçümde) bulundu. Boyun fleksiyon ve rotasyonları ağrılı ve kısıtlıydı. Her iki omuzun tüm yönlere hareketleri ağrılıydı. Her iki kalçanın tüm yönlere hareketleri ağrılı ve internal rotasyonları kısıtlıydı. Olguda lomber lordoz düzleşmiş olarak bulundu. Başkaca kas iskelet sistemine ait bir deformiteye rastlanılmadı. Olgumuzun yapılan nörolojik muayenesi olağan sınırlarda değerlendirildi. Olgunun yaptırılan laboratuvar incelemesinde, rutin kan ve idrar tet-

kikleri, serum elektrolitleri, karaciğer, böbrek, tiroid ve paratiroid fonksiyonları ile ilgili biyokimyasal testleri normal sınırlar içinde bulundu. Grup aglütinasyon testleri ve coombs'lu brucella aglütinasyon testi olumsuzdu. Hemogloblin elektroforez ve periferik yayma değerleri normal sınırlarda bulundu. Servikal, dorsal ve lumbosakral lateral grafilerinde (Resim 1-3) tüm vertebralarda yaşla uyumlu eğim oluşmamıştı. Vertebra son plak posteriorlarında schmorl nodülü ile uyumlu bası belirtti-



Resim 1. Olgumuzun servikal lateral grafisi.



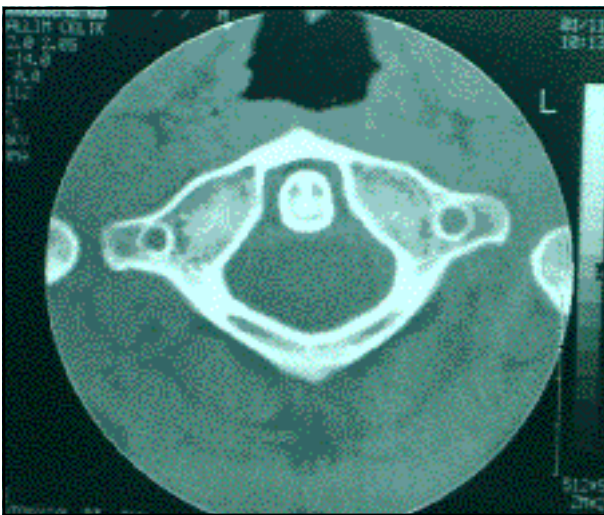
Resim 2. Olgumuzun dorsal lateral grafisi.



Resim 3. Olgumuzun lumbosakral lateral grafisi.



Resim 4. Olgumuzun pelvis AP grafisi.



Resim 5. Olgumuzun atlantoaksial BT'si.

leri mevcuttu. Geçiş vertebralarda (T9-L1) yükseklik kayıpları vardı. Pelvis A-P grafisinde femur boynu açıları azalmış ve asetabular fossa sığlaşmıştı (Resim 4). Atlantoaksial BT normal sınırlarda değerlendirildi (Resim 5). Yapılan ekokardiografik incelemede bir patoloji saptanmadı. Klinikte yattığı süre içerisinde ağrıları için on gün süreyle Etodolak 800 mg/gün dozunda medikal tedavi verildi. Hastanın boyun, sırt, bel ve kalça eklemlerine toplam 15 seans yüzeysel ısıtıcı, ultrason ve interferans akım uygulandı. Germe ve güçlendirme egzersizleri öğretildi. İzlemede gereksinim oldukça basit analjezik (parasetamol) kullanması önerildi.

### TARTIŞMA

Kemik ve eklem displazileri grubunda yer alan hastalıklar zaman zaman karşımıza romatolojik semptomlar veya komplikasyonlarla çıkmaktadır (1). Spondiloepifizyal displaziler (SED) üç ana grupta incelenirler: SED konjenita, SED tarda ve progresif artropati ile seyreden SED tarda (SED-TA). Görülme sıklığı milyonda 1-2 olan SED konjenita formunun hem otozomal dominant hem de otozomal resesif kalıtım gösterdiği bildirilmiştir (4). Klinik ve radyolojik değişiklikler sıklıkla yaşa bağımlıdır ve doğumda farkedilmez. Epifizlerin ortaya çıkmasında gecikme ile gövde ve ekstremitelerde kısalığı, yarık damak, basık yüz, eklem kısıtlılıkları, kifoskoloz, platispondili, odontoid hipoplazi, myopi, belirgin koksa vara, skapula kareleşmesi, genu varum veya valgum ve ekinovarum deformiteleri görülebilir (1,3). Aile bireyleri arasında benzer yakınmaların sadece olgumuzda görülmesi, 7-8 yaşına kadar hiçbir yakınmasının olmaması bizi konjenita formundan uzaklaştırdı.

SED-TA; 3-8 yaşları arasında ortaya çıkan ve otozomal resesif kalıtım gösteren formudur. Romatoid artrit (RA) karışabilen bu tipinde özellikle ellerde olmak üzere birçok eklemdede ağrı, şişlik, sertlik ve kontraktür gelişir. Klinik olarak RA'e benzemesine rağmen laboratuvar değerlerinin normal sınırlar içinde olması ve radyolojik bulgularının farklı olması ayırıcı tanıda kolaylık sağlamaktadır. Vertebra cisimlerinin ön kısmında defektif ossifikasyon

görülebilmektedir. Proksimal femur epifizlerindeki genişleme femur boyun kısalığına eşlik eder. Bunun sonucu epifizyal düzleşme ve sekonder osteoartrit belirgin hale gelir. İlerleyici eklem hastalığı ve kontraktürler özürüllüğe yol açar (3,5). Olgumuzda el tutuluşunun olmaması ve el grafilerinin normal oluşu bizi SEDT-PA formundan uzaklaştırdı.

1939 yılında Jacobsen tarafından ilk kez tanımlanan SED tarda'nın görülme insidansı milyonda 2 olarak bildirilmiştir. SED tarda'lı vakaların çoğunda X'e bağlı resesif kalıtım söz konusudur. Bu bozukluğa sebep olan lokusun Xp22 bölgesinde yer alabileceği bildirilmiştir (6). Ayrıca hem otozomal dominant hem de otozomal resesif kalıtımla seyreden geç başlangıçlı SED'ler bildirilmiş ve X'e bağlı tipinden klinik olarak farksız olduğu rapor edilmiştir (6,7). SED tarda; spinal büyümenin gecikmesi nedeniyle 5-10 yaşları arasında fark edilir. Kalça ve sırt ağrıları sıktır ve bu durum erişkinlerde belirgindir. Kısa boya rağmen ekstremiteler ve yüz normaldir. Radyolojik bulgular omurgada özellikle lomber bölgede daha fazla görülme eğilimindedir. Vertebraların üst ve alt son plaklarında deve hörgücü şeklinde kabarıklık ve platispondili saptanması karakteristiktir. Büyük eklemlerin epifizlerinde hafif yassılaşımlar izlenmektedir. Pelvisin derin ve dar konfigürasyonu nedeniyle kalçalarda özürüllük yapan erken dejeneratif osteoartritik değişiklikler hemen hemen her zaman mevcuttur (2,3). Olgumuzun erkek olması, anne ile baba arasında akrabalık bulunmaması ve ailede başka hiç kimsenin etkilenmemiş olması X'e bağlı kalıtımı desteklemektedir. Yakınmaların başlangıç yaşı, göreceli kısa boyu, tüm vertebral kolonda ve her iki kalça ekleminde izlenen radyolojik bulgu

lar olgumuzda SED tarda tanısını desteklemektedir. SED tarda formuna eşlik eden ek patolojiler literatürde; korneal opasiteler, aort yetmezliği, odontoid proçes anormallikleri sonucu gelişen nörolojik sekeller ve nefrotik sendrom olarak bildirilmiştir (6,8-10). Olgumuzda bu patolojilere ait bulgular saptanmadı.

Ayrırcı tanıda ele aldığımız multiple epifizyal displazi sendromunun otozomal dominant kalıtım göstermesi ve hastalığın omurga tutulumundan çok periferal eklem tutulumuyla seyretmesi bizi bu tanıdan uzaklaştırdı. Bir başka sendrom Kniest displazi tanısını ise bu hastalığa özgü çökük nazal köprü, myopi ve katarakt gibi oküler anormallikler ve odontoid hipoplazi gibi radyolojik özelliklerin olgumuzda bulunmaması nedeniyle ekarte edildi. Periferal eklemlerde ileri epifiz displazisi ve şiddetli platispondili ile seyreden Morquio's hastalığının ve yaygın encondral kemik oluşumunda bozukluk ile seyreden akondroplazinin doğumsal anomaliler olması bizi bu tanılardan uzaklaştırdı.

SED'li olgularda tedavi seçenekleri sınırlı ve yaklaşımlar semptomatiktir. Büyükgebiz ve arkadaşlarının bu konuda yaptıkları çalışma umut vericidir. Büyüme çağında tespit edilecek olgularda büyüme hormonu ve anabolizan steroidlerle olumlu sonuçlar alınabileceğini bildirmişlerdir (11). Kısıtlı eklem gruplarına yönelik germe ve güçlendirme egzersizleri, sekonder osteoartrit gelişen olgularda uygun fizik tedavi ajanlarının kullanımı temel tedavi prensipleridir. Konservatif tedavilere cevapsız olgularda özellikle kalça eklemlerine yönelik osteotomi ve protez ameliyatları önerilmektedir (12).

#### KAYNAKLAR

1. Lateur ML. Bone and Joint Dysplasias. In: Klippel JH, Dieppe PA, eds. Rheumatology. London: Mosby-Year Book Europe Limited, 1994; 7(45): 1-10.
2. Edeiken J, Hodes PJ. Spondyloepiphyseal Dysplasias. In: Edeiken J, eds. Roentgen Diagnosis of Diseases of Bone. Baltimore: The Williams & Wilkins Company, 1975: 128-138.
3. Mc Alister WH. Osteochondrodysplasias and other skeletal dysplasias. In: Resnick D, Niwayama G, eds. Diagnosis of Bone and Joint Disorders. Philadelphia: WB Saunders, 1988: 3442-3515.
4. Wynne-Davies R, Hall C. Two clinical variants of spondylo-epiphyseal dysplasia congenita. J Bone Joint Surg 1982; 64B: 435-441.
5. El-Shanti HE, Omari HZ, Qubain HI. Progressive pseudoreumatoid dysplasia: report of a family and review. J Med Genet 1997; 34: 559-563.

6. Jones KL. Spondyloepiphyseal dysplasia tarda. In: Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. Philadelphia: WB Saunders, 1997: 378-379.
7. Gedeon AK, Colley A, Jamieson R, et al. Identification of the gene (SEDL) causing X-linked spondyloepiphyseal dysplasia tarda. Nature Genetics 1999; 22: 400-404.
8. Savaş S, Ataman Ş, Süldür N, Atay M. Spondiloepifizeal displazi tarda sendromu: Bir olgu sunumu. Romatol Tıb Rehab 1997; 8(3): 278-280.
9. Lama G, Marrone N, Majorana M, et al: Spondyloepiphyseal dysplasia tarda and nephrotic syndrome in three siblings. Pediatr Nephrol 1995; 9(1): 19-23.
10. Koçyiğit H, Arkun R, Özkınay F, et al: Progresif artropati ile seyreden spondiloepifiziyal displazi tarda: Olgu sunumu. Romatol Tıb Rehab 1999; 10(2): 80-84.
11. Büyükgebiz A, Kovanlıkaya I. Oxandrolone therapy in skeletal dysplasia. The Turk J Pediatr 1993; 35(3): 189-196.
12. Martel J, Cte P, Dzus AK. Spondyloepiphyseal dysplasia tarda. J Manipulative Physiol Ther 1995; 18(3): 165-167.