

Antenatal osteogenesis imperfekta tip 2 olgusu

Mustafa KARA (*), Ercan YILMAZ (*), A. Hulusi TEKŞEN (**)

SUMMARY

An antenatal osteogenesis imperfekta tip 2 case: Case Report

Objectives: We aimed a patient whose detected Osteogenesis Imperfekta Tip 2 in antenatal period, to discuss a case report.

Case: A patient who is 24 years old and whose pregnancy is detected, osteogenesis Imperfekta Tip 2 in 30. pregnancy weeks had amniosynthesis and after the completion of the molecular tests the patient is included the study.

Situation: Ağrı Maternity and Children Hospital.

Discussion: Osteogenesis Imperfekta Tip 2 is diagnosed that diminishing of calvarium mineralisation, flattening profile and fractures of the long bones since the 20. Pregnancy weeks and because of pairing chromosomal abnormalities and structural deformities this event results exitus intrauterin or neonatally.

Key words: Osteogenesis Imperfekta Tip 2, ultrasonography, amniosynthesis

Anahtar kelimeler: Osteogenesis Imperfekta Tip 2, ultrasonografi, amniosentez

Osteokondrodizplaziler kemik ve kıkırdakların büyüme ve gelişmesinde anormalliklerle karakterize olan yetmezlik durumlarının heterojen bir grubudur. Bazı iskelet displazileri ölümcüldür ve diğerleri de ciddi derecede yetmezlikle birlikte (2,3). 350'nin üzerinde iskeletogenez bozukluğu vardır. Prenatal başlangıçlı iskelet displazilerinden en sık görülen 3 tanesi Osteogenesis Imperfekta tip 2, Tanatoforik Displazi ve Akondrojenizis tip 2 olup bu 3 hastalık tüm hastalıkların % 40'ını oluşturur (1).

Osteokondrodizplaziler otozomal dominant, otozomal resesif ya da x'e bağlı olarak geçebileceği gibi

teratojene maruz kalma,maternal lupus ve uniparental dizomi de iskelet displazilerine benzeyen dış görünüş oluşumuna yol açabilir. Osifikasyon kısmen erken gebelik haftalarında meydana gelir. Her bir iskelet bozukluğunun oluşma oranı oldukça nadir olmakla birlikte topluca değerlendirildiğinde tüm yenidoğanlarda 1/5000 oranında görülürler (1).

Appendiküler ve aksiyal iskelet programlı bir endokondral osifikasyona uğrarken, kalvariyum, klavikula ve pubis membranöz osifikasyona uğrar: klavikula ve mandibula 8. haftada; appendiküler iskelet, ileum ve skapula 12. haftada; metakarpal ve metatarsaller ise 12-16. haftada kemikleşirler. Sekonder (epifizeal) osifikasyon merkezleri 20. gebelik haftasından önce radyografilerde görülebilir. Kemik dokusunun ultrasonda ekodens olduğu anlaşıldığından beri fetal iskelet/kemik gebeliğin 2. trimesterinde yapılan 2 boyutlu ultrason ile kısmen iyi bir şekilde vizualize edilebilir.

Ultrason ile iskelet displazisi tanısı konan olguların tanısı postnatal radyografilerle desteklenmelidir. Olguların ölümcül olup olmadığı göğüs büyüklüğü ve konfigürasyonuna dayanılarak % 96.8 oranında tahmin edilebilir. En sık görülen 3 anomalinin üçünde de göğüs çevresi ve göğüs çevresinin abdominal çevreye oranı küçülmüştür ve bu 3 anomali de ölümcüldür. Bununla birlikte, bu anomaliler bazı ultrason bulgularına dayanılarak ayırt edilebilir. Osteogenesis imperfekta tip 2'deki anormal ultrason bulguları kalvariyumun mineralizasyonunda azalma, düzleşmiş profil, uzun kemiklerde fraktürle birlikte asimetric bir görünüm, yatak şek-

Geliş tarihi: 31.12.2008

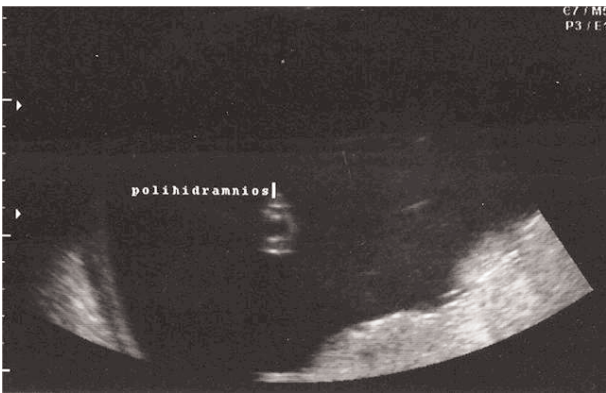
Kabul tarihi: 04.3.2009

Ağrı Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi*; Göztepe Eğitim Hastanesi**

linde (kallus formasyonlu) kaburgalar ve gros olarak normal görünümlü ellerle karakterizedir. Tanaforik displazi kısmi makrosefali ile birlikte daralmış ya da kapalı kraniyal sütürler, çok kısa ve simetrik uzun kemikler (düz ya da kürek şeklinde), çıkıntılı ve düz vertebral corpus, çok kısa eller ve parmaklar ve sekonder osifikasyon merkezlerinde gecikme olmaması ile karakterizedir. Akondrogezis tip 2 ise sıklıkla kistik higroma ya da geniş ense kalınlığı, mikrognati ile birlikte düzleşmiş bir fasiyal profil, vertebral cisimlerde mineralizasyon yokluğu, metafizeal dikenlerle birlikte çok kısa appendiküler uzun kemikler ve çok kısa el ve ayaklarla karakterizedir.

OLGU SUNUMU

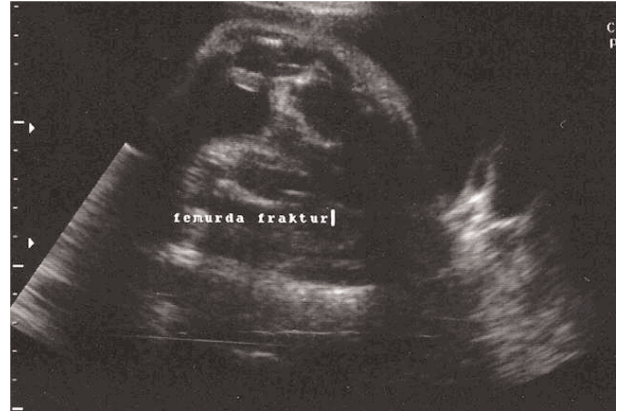
Kliniğimize ilk defa 30. Gebelik haftasında başvuran 24 yaşındaki G3 P2 Y2 olan hastanın fizik muayenesinde özellik yoktu. Aile öyküsünde özellik yoktu, laboratuvar testleri normaldi. Obstetrik ultrasonografisinde BPD-76.5 mm (30w5d), FL-29.3 (19w0d) olup polihidramniosu vardı (Vertikal tek cepteki ölçüm>80 mm) (Resim 1). Fetusun kalvariyyumunda mineralizasyonda azalma ile birlikte her 2 femurunda fraktür ile kallus oluşumu ve kemik yapıda düzensizlik vardı (Resim 2,3). Olgu ultrason bulgularına göre Osteogenesis İmperfekta Tip 2 olarak kabul edildi, 2 hafta sonra yapılan ultrasonunda da benzer bulgular saptanınca amniyosentez önerildi. Moleküler testlerin sonucu Osteogenesis İmperfekta Tip 2 çıktı ve ailenin onamı alınarak gebelik termine edildi.



Resim 1. Polihidramnios izlenmektedir.



Resim 2. Femurda fraktür ve polihidramnios.



Resim 3. Femurda fraktür ve kallus oluşumu.

TARTIŞMA

İskelet displazileri yenidoğan döneminde görülen genetik bozuklukların yaklaşık olarak % 5'ini oluştururlar ve potansiyel olarak ölümcül olmaları, kısa ve uzun dönem komplikasyonları ve rekürrens riskleri yüzünden birçok aile için teşhis edilmeleri önemlidir. Fetal iskeletin ultrasonda iyi görüntülenmesi nedeni ile bu modalite iskelet bozukluklarının tanısında yüksek tanısal değere sahip olmalıdır. Bununla birlikte, çoğu seriler iskelet displazilerinin saptanmasında ultrasonun tanısal değerini % 50'nin altında bildirmektedir. Bu oranın bu kadar az olmasının nedeni bu serilerin çoğunun 1980'lerin sonuna ait olmasıdır. Ultrason görüntülerinde teknik iyileştirmelerin yapıldığı 1990'ların sonu ve 2000'li yıllarda bu oranlar artmıştır (1). Osteokondrodiziplazilerin prenatal olarak saptan-

masında tek başına ultrason % 60, ultrason+rad-yografi % 80 oranında tanısal değere sahiptir (1,2,3).

İskelet displazilerinin prenatal tanısındaki zorluğun olası bir başka sebebi de saptanan ultrason bulgularının her bir iskelet displazisi için değişken olmasıdır ve yaklaşık 350 tip bozukluk bulunmaktadır. Örneğin, ultrasonda yalnızca fraktürün mevcut olduğu ve diğer bulguların eşlik etmediği Osteogenezis imperfekta olguları vardır. Retrospektif ve prospektif analizlerde kesin tanısı konamayan ve 'sınıflandırılmayan' olarak adlandırılan iskelet displazileri yaklaşık % 5'lik grubu oluşturur (1).

En sık görülen ultrasonografik bulgu bizim olgumuzda da olduğu gibi ekstremitelerin gebelik haftasına göre kısa olmasıdır. Kısa ekstremiteler ile birlikte polihidramnios varlığı Tretter ve ark.'nın çalışmasında % 37 (3), Rasmussen'in çalışmasında % 31 sıklıkta izlenmiştir (4).

Konjenital anomalilerin belirlenmesi için prenatal

ultrason kullanımının artmasıyla, prenatal başlanğıçlı iskelet displazilerinin de saptanma sıklığında artış olacaktır. Prospektif analizlerde tanımlandığı şekilde ayrıntılı olarak yapılan prenatal ultrason bu bozuklukların tanısını giderek artan oranlarda koyduracaktır. Obstetrisyen, genetik uzmanı, radyolog ve ilgili diğer uzmanların koordinasyonu bu hastaların ve ailelerinin bakımında ve takiplerde iyileşmelerle sonuçlanacaktır.

KAYNAKLAR

1. Krakow D, Alanay Y, Rimoin LP, Lin V, Wilcox WR, Lachman RS, and Rimoin DL. Evaluation of prenatal-onset Osteochondrodysplasias by Ultrasonography. American Journal of Medical Genetics part a 200;146A:1917-1924.
2. Doray B, Favre R, Vivil B, Langer B, Dreyfus M, Stoll C. Prenatal sonographic diagnosis of skeletal dysplasias. Annales de Genetique 2000;43:163-169.
3. Tretter AE, Saunders RC, Meyers CM, et al. Antenatal diagnosis of lethal skeletal dysplasias. Am J Med Genet 1998;75:518-522.
4. Rasmussen SA, Bieber FR, Benacerraf BR, Lachman RS, Rimoin DL, Holmes LB. Epidemiology of osteochondrodysplasias:changing trends due to advances in prenatal diagnosis. Am J Med Genet 1996;61:49-58.