

“SMALL PATELLA” SENDROMU: OLGU SUNUMU

Gültekin Sıtkı ÇEÇEN¹, Gökçe MİK¹, Güven BULUT¹, Muzaffer YILDIZ¹, Erman YANIK¹

“Small patella” sendromu oldukça az yayınlanmış nadir görülen bir sendromdur. İlk olarak Scott ve Taor 1979 yılında tanımlanmıştır. Kalça ve dizlerde hareket kısıtlılığı ve yürüme bozukluğu şikayetleri ile polikliniğimize başvuran olgunun yüz, patella ve pelvisinin klinik ve radyografik görünümü nadir otozomal dominant bir hastalık olan “small patella” sendromu ile uyumluydu.

Anahtar kelimeler: “Small patella” sendromu, iskiopatellar displazi, yürüme bozukluğu

SMALL PATELLA SYNDROME: CASE REPORT

Small patella syndrome is a very rare disease. Scott and Taor firstly described the syndrome at 1979. The patient admitted to our policlinics with the complaint of restriction of range of motion of the knees and the hips and abnormal gait. Clinical and radiological assessment of the patient's face, patella and pelvis is well adjusted with rarely seen otosomal dominant disease small patella syndrome.

Keywords: Small patella syndrome, ischiopatellar dysplasia, abnormal gait

“Small patella” sendromu ilk defa 1979’da Scott ve Taor tarafından tanımlanmış olup, patella aplazisi veya hipoplazisi ve pelvis anomalileriyle karakterize bir sendromdur. Bu sendrom iskiopatellar displazi, koksopodo patellar sendrom veya Scott-Taor sendromu olarak da bilinir. Nadir görülen bu sendrom otozomal dominant geçiş gösterir^{1,2}. “Small patella”nın eşlik ettiği mental retardasyon, midfasyal hipoplazi ile beraber karakteristik yüz, kas hipotrofileri literatürdeki kısıtlı sayıda vakalarda bildirilmiştir^{3,4}.

OLGU

Dokuz yaşında erkek hasta, yürüme bozukluğu, sağ dizi kıvrılamama şikayetleriyle polikliniğimize getirildi. Hasta birinci derece akraba evliliği sonucu, spontan ve düşük doğum ağırlığı ile miyadında doğmuş olup, 3 çocuklu ailenin ilk çocuğuydu. Soy geçmişinde annesi ve kız kardeşlerinden birinde gelişimsel kalça displazisi, diğer kız kardeşinde ağrıya duyarsızlığa bağlı self mutilizm görüldü. Olgumuzda midfasyal hipoplazi ile beraber, tipik yüz ifadesi mevcuttu (Resim 1).



Resim 1. Yüzün önden ve yandan görünümü, midfasyal hipoplazi

Yapılan fizik muayenede her iki kalçada abduksiyon ve internal rotasyonda kısıtlılık, sağ dizinde tam ekstansiyon ve 20° fleksiyon kontraktürü tespit edildi. Radyografik incelemesinde bilateral gelişimsel kalça displazisi ve hipoplazik patella gözlemlendi (Resim 2).

¹Dr. Lütfi Kırdar Kartal Eğitim ve Araştırma Hastanesi
2. Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği



Resim 2. Sağ dizin önden ve yandan, pelvisin önden preop grafileri

İlk olarak 3 aylıkken hareketsizliği nedeniyle doktora götürülen hastanın günümüze kadar herhangi bir ortopedik tedavi görmediği anlaşıldı. İlk olarak sağ, 8 ay sonra da sol displazik kalçaları için radikal redüksiyon ve Pemberton iliak osteotomisi yapıldı (Resim 3).



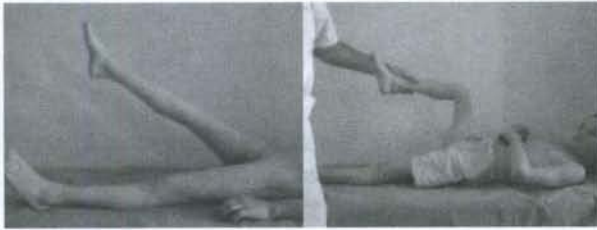
Resim 3. Hastanın her iki kalça radikal redüksiyon ve Pemberton iliak osteotomisi sonrası pelvis AP grafisi

Bir yıl sonra her iki kalçadaki implantları çıkarılıp rehabilitasyona başlanan hastanın sağ diz fleksiyon kontraktürü için 6 ay sonra kuadrisepsplasti uygulandı. Yapılan ameliyatta vastus lateralis ve rektus femoris kaslarında fibrozis ve kısalma görüldü, vastus intermedius ise ince fibrotik bir bant şeklinde idi. Kuadriseps tendonu Z plasti ile uzatıldı. Erken postoperatif rehabilitasyon başlanıp, 90° diz fleksiyonu temin edildikten sonra hasta taburcu edildi.

Bir yıllık takibinde her iki kalça hareket açıklıklarının ve radyolojik bulgularının normal sınırlarda (Resim 4) olduğu gözlenen hasanın sağ dizinde 0-70° hareket açıklığı mevcuttu (Resim 5).



Resim 4. Hastanın bir yıllık takip sonrası pelvis AP grafisi



Resim 5. Postoperatif sağ diz fonksiyonları

TARTIŞMA

“Small patella” sendromu oldukça az yayımlanmış nadir görülen bir sendromdur. İlk olarak Scott ve Taor'un 1979 yılında tanımladığı “Small patella” sendromu otozomal dominant geçişli nadir bir sendrom olup, iskiopatellar displazi, koksopodopatellar sendrom olarak da adlandırılır^{4,5}.

Bu sendrom genel olarak kemik displazileri ile karakterizedir. Pelvis, diz ve ayaklarda çeşitli şekillerde anomali ve displazilerle seyreder. Özellikle pelvis ve diz patolojileri tanısal öneme sahiptir. Literatürde bazı vakalarda pelvis ve patelladaki displazilere, yüz kemiklerinin ve çeşitli kasların hipoplazi ve hipotrofilerinin eşlik ettiğine dikkat çekilmiştir²⁻⁴. İskiumun veya pubisin ossifikasyonunda gecikme veya yokluk, patella ossifikasyonunda gecikme, hipoplazi veya aplazi

gözlenebilir^{2,5}. “Small patella” sendromu daha iyi bilinen ve daha ağır gidiş gösteren “Nail-patella” sendromu veya diğer bilinen adıyla herediter osteonikodisplaziden ayırt edilmelidir. Tırnak displazisi ve iliak boynuzlar bu sendroma özgü bulgulardır; sunduğumuz olguda bu bulguların ikisi de yoktu⁵.

Patella yokluğu veya hipoplazik patellanın eşlik ettiği diğer nadir sendromlar artrogripozis benzeri Kuskokwin sendromu, trizomi 8 ve Coffin-Siris sendromudur⁵. Kuskokwin sendromu multipl konjenital eklem kontraktürleriyle seyreder. Trizomi 8'de büyük baş çevresi, konuşma geçikmesi ve yarı damak mevcuttur. Coffin-Siris sendromu'nda da diğer bulgular hipoplastik tırnaklar, dirsekte radial dislokasyon, mental retardasyon ve büyük dudaklardır. Olgumuzda hipoplazik patella olması dışında bu sendromlardaki diğer özelliklerin hiç biri mevcut değildi.

Hastamızdaki klinik ve radyografik bulgular “small patella” sendromu ile uyumlu idi. Kalça displazileri, ossifikasyon gecikmesi ve hipoplazik patella ile beraber her vakada görülmeyen midfasial hipoplazi ve kas hipotrofileri de vakamızda mevcuttu. Bu sendromla beraber bazen ayak anomalileri de bildirilmiş olmasına rağmen^{1,2,5}, biz olgumuzda izlemedik.

Sonuç olarak; hipoplazik bir yüz görünümü, patellar aplazi veya hipoplazisi olan hastalarda pelvis ve ayak radyografilerinin alınmasının tam ve tedavi planlamasında önemli olduğunu düşünmekteyiz.

KAYNAKLAR

1. Dellestable F, Pere P, Blum A, Regent D, Gaucher A. The “Small Patella” syndrome: Hereditary osteodysplasia of the knee, pelvis and foot. *J Bone Joint Surg* 1996; 78-B: 63-5.
2. Scot JE, Taor WS. The “small patella” syndrome. *J Bone Joint Surg* 1979; 61-B: 172-5.
3. Fryns JP, Thiry P, Geutjens J. Profound mental retardation, characteristic facies with midfacial hypoplasia and premature frontotemporal balding, muscular hypotrophy and small patella in two unrelated male patients. *J Med Genet* 1993; 30: 319-21.
4. Bongers EM. The small patella syndrome: Description of five cases from three families and examination of possible allelism with familial patella aplasia-hypoplasia and nail-patella syndrome. *J Med Genet* 2001; 38: 209-13.
5. Azouz EM, Kozlowski K. Small patella syndrome: A bone dysplasia to recognize and differentiate from the nail-patella syndrome. *Pediatr Radiol* 1997; 27: 432-5.