

## HEREDİTER SENSORYAL NÖROPATİLİ ÇOCUKTA KRONİK KALKANEUS OSTEOMİYELITİNİN TEDAVİSİ: OLGU SUNUMU\*

Güven BULUT<sup>1</sup>, Erman YANIK<sup>1</sup>, Gökçe MIK<sup>1</sup>, Önder OFLUOĞLU<sup>1</sup>, Muzaffer YILDIZ<sup>1</sup>

Hereditary sensory neuropathy (HSN) tip 4 ağrıya duyarsızlık, mental retardasyon, bozulmuş termoregülasyon ve terlememe ile karakterize, otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. Literatürde HSN tip 4 tanısı alan yaklaşık 40 hasta bildirilmiştir. Ayakta şişlik ve topukta akıntı şikayetiyle 6 aylıktan beri medikal tedavi gören, 4.5 yaşındaki erkek hastada ağrıya duyarsızlık, mental retardasyon, sıcağa intolerans, terlememe, ebeveynlerinde akraba evliliği, ateşlenme nedeni ile ölen kardeş hikayesi ve diğer 2 kardeşinde de benzer semptomlar saptanmıştır. Pediatrik nöroloji konsültasyonu ile kranial BT, EMG, periferik sinir biyopsisi, kromozom analizi yapılmış ve sonuçlar HSN tip 4 ile uyumlu bulunmuştur. Radyografik, MRG, hematolojik ve mikrobiyolojik tetkikler sonucunda kronik kalkaneus osteomyeliti tanısı konmuştur. Hasta 7 ayda 3 kez opere edilmiştir. İlk operasyonda debridman ve sekestrektomi uygulanmış, uygun antibiyoterapi ve yara bakımına rağmen akıntısı devam eden olguya, 3. ayda geniş debridman, fistülektomi ve vankomisin içeren antibiyotikli zincir uygulanmıştır. Hiperbarik oksijen tedavisi ile desteklenen olgunun, akıntısında azalma görülmemesi üzerine total kalkanektomi yapılmıştır. Akıntısı sonlanan ve laboratuvar değerleri normale dönen olgu, bir ay sonra özel destekli bot ile yürütülmüştür. Dokuz aylık takibinde nüks görülmeyen hastanın yürüme fonksiyonu kalkanektomi öncesi ile aynı olarak değerlendirilmiş olup günlük aktivitelerini sürdürmektedir. Ağrıya duyarsızlığın eşlik ettiği sendromlarda gelişen kronik osteomyelitin tedavisi güçtür. Erken tanı, uygun medikal ve cerrahi tedavi, aile ve çocuğun eğitimi tedavinin seyrinde oldukça önemlidir.

*Anahtar kelimeler: Hereditary sensory neuropathy, calcaneus, osteomyelitis, çocuk*

### TREATMENT OF CHRONIC CALCANEAL OSTEOMYELITIS IN A HEREDITARY SENSORY NEUROPATHIC CHILD: CASE REPORT

Hereditary sensory neuropathy (HSN) type 4 is a rare autosomal recessive disorder characterized clinically by disturbed thermoregulation, insensitivity to pain, mental retardation and systemic anhydrous. In the review of literature there have been fewer than 40 cases. A 4.5 year old boy of a consanguineous marriage referred to our institute with complaints of swelling and purulent wound at foot. He had symptoms of insensitivity to pain, mental retardation and anhydrous. The diagnosis of HSN type 4 had been established after detailed neurological examination, biopsy of sural nerve, chromosomal studies, cranial CT, EMG and consultation with pediatric neurology department. Radiographs, MRI, hematological and microbiological studies revealed chronic calcaneal osteomyelitis. The patient was operated three times in seven months. Initially debridement and sequestrectomy were done and parenteral antibiotherapy was administered. Despite this procedure the wound has not healed after 3 months. Then the debridement was repeated, sinus tract excision was done and vancomycin impregnated PMMA beans were settled to the cavity. Additionally hyperbaric oxygen therapy was applied. Since the wound had not progressed satisfactorily, finally total calcaneotomy was done. The wound healed properly, laboratory evaluation revealed normal white blood cell count, sedimentation rate and CRP. Patient was mobilized after one month postoperatively with a custom-made ankle foot orthosis. At 9 months follow-up, there was no evidence of recurrent infection and the patient maintained the same level of ambulation assessed before calcaneotomy. The treatment of chronic calcaneal osteomyelitis in congenitally insensate patients raises difficulties. Early diagnosis, appropriate medical care and proper surgical interventions, education of children and family are the key factors to treating these patients.

*Key words: Hereditary sensory neuropathy, calcaneus, osteomyelitis, child*

Konjenital olarak ağrıya duyarsızlık ve terlememe, hereditary sensoryal nöropatilerin nadir rastlanan bir formudur ve Dyck-Ohta sınıflamasına göre HSN tip 4 olarak adlandırılır. HSN tip 4 ağrıya duyarsızlık, mental retardasyon, bozulmuş termoregülasyon ve terlememe ile karakterize, otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. Literatürde HSN tip 4 tanısı alan yaklaşık 40 hasta bildirilmiştir<sup>1,2</sup>.

Ağrıya duyarsızlığa sekonder self-mutilasyon ve tekrarlayan yaralanmalar çeşitli ortopedik komplikasyonlara neden olur. Bunlar sekonder enfekte olmuş yara sahaları, osteomyelitler, kırıklar, eklem deformiteleri ve daha az sıklıkla parmak amputasyonlarıdır<sup>2-5</sup>.

\*XVIII. Milli Türk Ortopedi ve Travmatoloji Kongresi'nde (İstanbul 2003) poster olarak sunulmuştur.

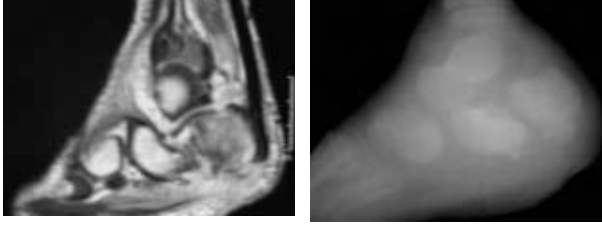
<sup>1</sup>Dr. Lütfi Kırdar Kartal Eğitim ve Araştırma Hastanesi  
<sup>2</sup>. Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği  
Başvuru tarihi: 31.12.2003, Kabul tarihi: 16.6.2004

### OLGU

Sağlıklı anne babadan normal hamilelik sonucu doğan, 4.5 yaşındaki erkek hasta 4 kardeşin ikincisidir. Anne ve babası birinci dereceden akraba olan olgunun, ilk doğan kardeşi 6 aylıkken ateşli bir hastalık nedeni ile kaybedilmiştir. Üçüncü ve dördüncü kardeşlerde de gelişme geriliği, terlememe bulguları mevcuttur. Olgunun doğumu sırasında siyanoz izlenmiş, üç-dört defa ateşli hastalık geçirdiği öğrenilmiştir.

Fizik muayenesinde boy, ağırlık ve baş çevresi yaşı ile uyumlu bulunmuştur. Palpasyonda cildinin yer yer kuru ve sıcak olduğu izlenmiştir. Merkezi sinir sistemi, kas tonusu ve motor aktivite normal olarak değerlendirilmiş; dikkat ve konsantrasyon azlığı, hiperaktivite ile ilgili anormal davranış özellikleri gözlenmiştir. Ağrıya ve ısıya duyarsız ayaklar ve dilde papiller atrofi saptanmıştır. Sol topukta ülseratif fistül ağzı, çevresinde yumuşak doku ödemi, eritem ve şişlik tespit edilmiştir. Ağrıya duyarsızlık, terlememe, mental retardasyon bulgularıyla ön tanı olarak HSN düşünülerek tetkikler istenmiştir.

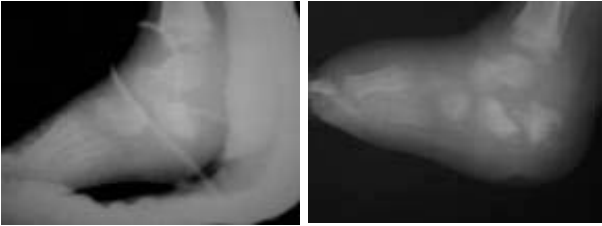
Periferik sinir biyopsisi ve elektromiyografisi yapılarak duysal lifleri tutan polinöropati saptanmıştır. Kromozom analizi spesifik sonuç vermemiştir. Kranial BT'sinde maksiller ve etmoid sinüzit; lomber MRG'sinde dorsal kifoz ve lomber lordozda düzleşme gözlenmiştir. Sol ayağın direk grafisi kalkaneusta sekestrizasyonu ve MRG'si de kalkaneus kronik osteomyelitini, fistül traktını, çevresel selülit ve sinovyal effüzyonu göstermiştir (Resim 1).



**Resim 1.** Olgunun ameliyat öncesi MRG ve lateral grafisi

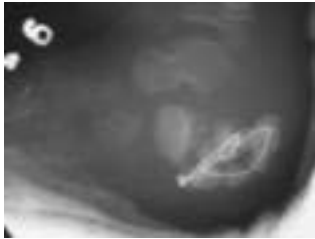
Sol topuktaki fistül ağzından üç kez ardışık yara yeri sürüntüsü alınarak kültür-antibiyoqram yapılmıştır. İlkinde C grubu streptokok, diğerlerinde ise Pseudomonas spp. üretilmiştir. Sedimentasyon: 90 mm/sa, CRP: 23 mg/L, lökosit: 6200/mm<sup>3</sup> olarak bulunmuştur.

Tüm bu verilerle HSN tip 4 tanısı konulan hastanın, sol ayağındaki kronik kalkaneus osteomyelitinin tedavisine başlanmıştır. İlk operasyonda debridman ve sekestrektomi sonrası uygun antibiyoterapi yapılmıştır. Yara yeri akıntısı azalarak devam eden olgunun 3 ay sonraki grafisinde yeniden enfekte kemik oluşumu ve sekestrizasyon görülmüştür (Resim 2).



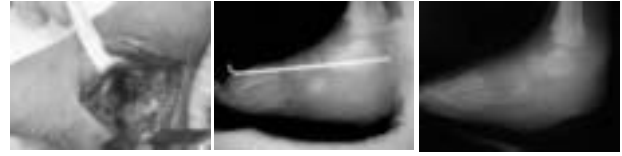
**Resim 2.** Olgunun 1. ameliyat sonrası erken ve 3 ay sonraki grafileri

Bunun üzerine üçüncü ayda ikinci bir operasyon ile geniş debridman, fistülektomi ve antibiyotikli zincir uygulanmıştır (Resim 3).



**Resim 3.** Olgunun 2. ameliyatında geniş debridman ve antibiyotikli zincir uygulaması

Hiperbarik oksijen tedavisi ile desteklenen olgunun akıntısında azalma görülmemesi üzerine, üçüncü bir operasyon ile total kalkanektomi yapılmıştır. Bu ameliyat sırasında aşil tendonu talusun arkasına transfer edilmiştir (Resim 4).



**Resim 4.** Olgunun 3. ameliyatında uygulanan total kalkanektomi sonrası erken dönem ve 9 ay sonraki grafileri

Son operasyonu izleyerek akıntısı giderek azalan ve laboratuvar değerleri normale dönen olguya, taburcu sonrası birinci ayda özel destekli bot yaptırılarak yürütmesine izin verilmiştir. Ameliyat sonrası 9 aylık takipte nüks bulgusu izlenmeyen olgunun yürüme fonksiyonu, kalkanektomi öncesi ile aynı olarak değerlendirilmiştir.

## TARTIŞMA

Ağrıya konjenital duyarlılık çok nadir bir hastalık olarak ilk defa 1932'de Dearborn tarafından tarif edilmiştir<sup>6</sup>. Bu çocukların çoğunda HSN de vardır<sup>3</sup>. Bununla birlikte bazı çocuklar ve ailelerinde foramen magnum tümörleri, nörofibroma ve Lesch-Nyhan sendromu, hipoksantin guanin fosforibozil transferaz enzim eksikliği gibi nörolojik ve metabolik anomaliler de olabilir<sup>7</sup>.

Konjenital olarak ağrıya duyarlılık ve terlememe tablosu, herediter sensoryal ve otonom nöropatilerin 5 tipinden biridir ve bunların hepsi sensoryal bozukluklarla karakterizedir. Bu tabloda, doğum sonrasında açıklanamayan ateş yükselmesi epizotları izlenir; cilt kuru ve sıcaktır<sup>3</sup>. Olgumuzda da her iki ayağından başlayan ve bacak ortasına kadar uzanan ağrıya duyarlılık, genel olarak terlememe ve kuru cilt mevcuttu. Annesinden alınan anamnezde doğumundan bu yaşına kadar zaman zaman ateşlenmeler geçirdiği öğrenildi.

Ağrıya duyarlı hastalarda özellikle ayak başparmağı ve el parmaklarının osteomyeliti önemli bir komplikasyondur. Sıklıkla tekrarlayan minör travmalar ve parmakları ısırma ile oluşur. Tekrarlayan travmalar otoamputasyon, septik artrit, kırık ve Charcot eklemi nedeni de olabilir<sup>4,8</sup>. Olgumuzda ayak ve bacaklarda tekrarlayan travmalar ve sürekli kaşımaya bağlı kapanmayan yaralar gelişmiş; bu nedenle zaman zaman değişik sağlık kuruluşlarına başvurmuştur.

Çocuklarda kalkaneus osteomyeliti sıklıkla akut olarak ve genellikle direk inokulasyon ile oluşur; ileri dönemde kronikleşebilir. Enfeksiyonun eradikasyonu ve beraberinde ayağın yük taşıma fonksiyonunun korunmasının gerekliliği tedavideki asıl güçlüktür<sup>9,10</sup>. Enfeksiyon kalkaneusu kısmen tutmuş ise parsiyel kalkanektomi uygulanabilir. Subtotal kalkanektomi mobil hastada total kalkanektomiye oranla daha fonksiyonel ve stabil bir ayak sağlar<sup>11</sup>. Olgumuzun 9 aylık takibinde özel yaptırılan topuğu destekli ayakkabıya çabuk uyum sağladığı ve yürüme fonksiyonlarının total kalkanektomi öncesi ile aynı olduğu izlenmiştir.



Total kalkaneal osteomyelitte veya parsiyel rezeksiyonun yetersizliğinde endike olabilen diz altı amputasyona nazaran, total kalkanektominin çeşitli üstünlükleri vardır. Parsiyel ve total kalkanektomi nörolojik hastalıklarda kronik osteomyelit tedavisi için bir salvaj prosedürdür<sup>10</sup>. Yük taşıyan topuk yastığının korunması, hastanın azalmış enerji ve oksijen ihtiyacı önemli avantajlardır<sup>9</sup>. Martini ve ark. kalkaneus kronik osteomyelitli 20 vakalık serilerinde, parsiyel ve total kalkanektomi için %85 başarı oranı bildirmişlerdir<sup>12</sup>.

Ağrıya duyarsızlığın eşlik ettiği sendromlarda tedavinin temeli eğitim ve kazalardan korunmak olmalıdır. Yaş arttıkça yaralanmalar azalır. İnfantlara eldiven giydirmek parmakların mutilasyonunu önleyebilir<sup>3,6</sup>. Erken tanı, uygun medikal ve cerrahi tedavi, aile ve çocuğun eğitimi bu tip hastalarda enfekte yaraların, parmak amputasyonlarının ve çok büyük güçlük arz eden kronik osteomyelitin sıklığını ve ciddiyetini azaltır.

#### KAYNAKLAR

1. Dyck PJ. Normal atrophy and degeneration predominantly affecting peripheral sensory and autonomic neurons. In: Dyck PJ, Thomas PK, Griffin JW, Law PA, Peduslo JF (eds). *Peripheral Neuropathy*, 3<sup>rd</sup> edition. Philadelphia, WB Saunders Comp, 1993: 1065-93.
2. Szöke G, Renyi-Vamos A, Bider MA. Osteoarticular manifestations of congenital insensitivity to pain with anhydrous. *Int Orthop* 1996; 20: 107-10.

3. Berkovitch M, Copeliovitch L, Tauber T, Vaknin Z, Lahat E. Hereditary insensitivity to pain with anhydrous. *Pediatr Neurol* 1998; 19(3): 227-9.
4. Bar-On E, Weigl D, Parvari R, et al. Congenital insensitivity to pain. Orthopedic manifestations. *J Bone Joint Surg* 2002; 84-B(2): 252-7.
5. Rosemberg S, Nagahashi Marie SK, Klieman S. Congenital insensitivity to pain with anhydrous (hereditary sensory and anatomic neuropathy type IV). *Pediatr Neurol* 1994; 11: 50-6.
6. Karmani S, Shedden R, De Sousa C. Orthopedic manifestations of congenital insensitivity to pain. *J R Soc Med* 2001; 94: 139-40.
7. Dyck PJ, Ohta M. Neuronal atrophy and degeneration predominantly affecting peripheral sensory neurons. In: Dyck PJ, Thomas PK, Lambert EH (eds). *Peripheral Neuropathy Vol II*. Philadelphia, WB Saunders Comp, 1975: 791-824.
8. Guidera KJ, Multhopp H, Ganey T, Ogden JA. Orthopedic manifestations in congenitally insensate patients. *J Pediatr Orthop* 1990; 10(4): 514-21.
9. Baumhauer JF, Fraga CJ, Gould JS, Johnson JE. Total calcanectomy for the treatment of chronic calcaneal osteomyelitis. *Foot Ankle Int* 1998; 19(12): 849-55.
10. Rasool MN. Hematogenous osteomyelitis of the calcaneus in children. *J Pediatr Orthop* 2001; 21(6): 738-43.
11. Naftulin KA, Stone PA, McGarry JJ. Bilateral total calcanectomy for the treatment of chronic refractory osteomyelitis. *J Am Podiatric Med Ass* 1997; 87(3): 141-3.
12. Martini M, Martini-Benkeddache Y, Bekhechi T, et al. Treatment of chronic osteomyelitis of the calcaneus by resection of the calcaneus. A report of 20 cases. *J Bone Joint Surg* 1974; 56-A: 542-7.