

Soliter Pulmoner Nodül ile Seyreden Herediter Multipl Ekzostoz Olgusu

A Case of Hereditary Multiple Exostosis Presenting as a Solitary Pulmonary Nodule

Coşkun DOĞAN, Sevda ŞENER CÖMERT, Nesrin KIRAL,
Serap DİKTAŞ, Banu SALEPÇİ, Benan ÇAĞLAYAN

Dr. Lütfi Kırdar Kartal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Göğüs Hastalıkları Kliniği, İstanbul

Özet

Hereditör multipl ekzostoz (HME), uzun kemiklerin jukstaepifizer bölgesinden köken alan ekzostozlarla karakterize, otozomal dominant geçişli bir sendromdur. Temel defekt bozulmuş enkondral kemik oluşumu ve enkondral kemikleşmenin olduğu jukstaepifizer bölgelerde çok sayıda benign kemik aşırı büyümesidir (ekzostoz veya osteokondrom). İnsidansı 1/50.000'dir. Klinik olarak asıl yakınma eklem yakınında tek veya çok sayıda sert, ağrısız kitlelerin varlığıdır. Bu osteokondromlar büyümede geriliğe, ağırlı lokal semptomlara, damar, tendon, sinir basılarına, eklem hareketlerinde kısıtlılığa ve nörolojik bulgulara da neden olabilir. Burada göğüs ağrısı şikayeti ile göğüs hastalıkları polikliniğine başvuran ve akciğer grafisinde soliter pulmoner nodül tespit edilen HME tanısı olan hasta, soliter pulmoner nodülün ayırıcı tanısında nadir görülen bir neden olarak sunuldu.

Anahtar sözcükler: Hereditör multipl ekzostoz; göğüs ağrısı; soliter pulmoner nodül.

Summary

Hereditary multiple exocytosis (HME) is a syndrome characterized by exocytosis bulging from the juxtaepiphyseal part of long bones and is inherited through an autosomal dominant mode. The basic defect is impaired endochondral bone growth and multiple benign bone overgrowths (exostose or osteochondroma) at the juxtaepiphyseal regions where endochondral ossification takes place. The incidence is 1/50.000. Clinically, the main complaint is the presence of single or multiple, firm, painless masses near the joints. These osteochondromas may also cause growth retardation, painful local symptoms, compression of the blood vessels, nerves and tendons, limitation of joint movements and neurological symptoms. This HME case was admitted to our clinic with the complaint of chest pain and in his chest X-ray solitary pulmonary nodule was observed. The case was presented because of its rarity in the differential diagnosis of solitary pulmonary nodule.

Key words: Hereditary multipl exocytoses; chest pain; solitary pulmonary nodule.

Giriş

Hereditör multipl ekzostoz (HME) çok sayıda osteokondromların varlığı ile karakterize, otozomal dominant geçişli, farklı fenotipik bulgularla karşımıza çıkabilen bir hastalıktır. İnsidansı 1/50.000'dir.^[1] Ekzostoz (osteokondrom) en sık rastlanan benign kemik tümürüdür.^[2] Temel defekt bozulmuş enkondral kemik oluşumu ve enkondral kemikleşmenin olduğu jukstaepifizer bölgelerde çok sayıda benign kemik aşırı büyümesinin (ekzostoz veya osteokondrom) oluşumudur.^[3]

Osteokondromlar kafa kemikleri hariç hemen hemen her kemikte bulunabilir.^[4] En sık yerleşim yerleri dizler, humerus, kalça, skapula, kostalar, el bileği, ayak bileği, dirsek, eller, ayaklar ve pelvistir.^[5] Toraks tutulumu diğer uzun kemiklere göre nadir görülmekle beraber ağrı, toraks deformiteleri, enfeksiyonlar, bronşiektazi ve nadir de olsa hematoraks gibi ciddi komplikasyonlara yol açabilmektedir.^[6] Bu yazıda, göğüs ağrısı yakınmasıyla başvuran ve akciğer grafisinde soliter pulmoner nodül tespit edilen HME tanısı olan hasta sunuldu.

İletişim: Dr. Coşkun Doğan
Dr. Lütfi Kırdar Kartal Eğitim ve Araştırma Hastanesi,
Göğüs Hastalıkları Kliniği, 5. Kat, Cevizli, Kartal, İstanbul
Tel: 0 216 - 441 39 00

Başvuru tarihi: 14.03.2011
Kabul tarihi: 26.08.2011
e-posta: coskund24@hotmail.com

Olgu Sunumu

On beş yaşında erkek hasta, göğüs hastalıkları polikliniğine göğüs ortasında ve epigastrik bölgede aralıklarla oluşan, özellikle yemek yedikten sonra artış gösteren ağrı şikayeti ile başvurdu.

Hastanın genel durumu iyi, bilinç açık koopere, oryante idi. Ölçülen aksiller ateşi 36°C, TA: 110/70 mmHg, dakika solunum sayısı: 21/dk idi. Ödem, ikter, siyanoz, sigara öyküsü ve tüberküloz teması yoktu. Dinlemekle solunum sesleri doğal ral, ronküs yoktu.

Polikliniğimizde rutin olarak istenen arka-ön akciğer grafisinde, sağ hemitoraks orta alanda düzgün ve keskin konturlu, yumuşak dokuya ait olduğu düşünülen opasite mevcuttu (Şekil 1). Hastanın solunum fonksiyon testinde (SFT) FEV1/FVC: %94, FEV1: 4660 ml (%114), FVC: 4960 ml (%105), FEF2575: 5.60 lt/sn (%123), PEF: 7,46 lt/sn (%89) olarak ölçüldü.

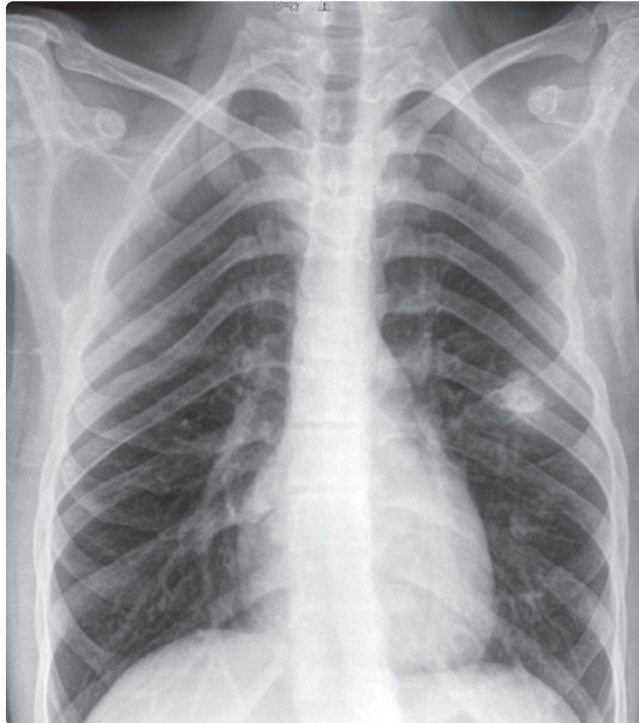
Hastanın arka-ön akciğer grafisindeki görünüm soliter pulmoner nodül (SPN) olarak değerlendirildi ve toraks bilgisayarlı tomografisi (BT) istendi. Çekilen toraks BT incelemesi sol hemitoraksta, sol akciğer superior linguler segment antero-lateral komşuluğunda, kottan köken alan 29x17 mm boyutlarında ve komşu akciğer

parankimine basıda bulunan osteokondrom ile uyumlu lezyon olarak raporlandı (Şekil 2).

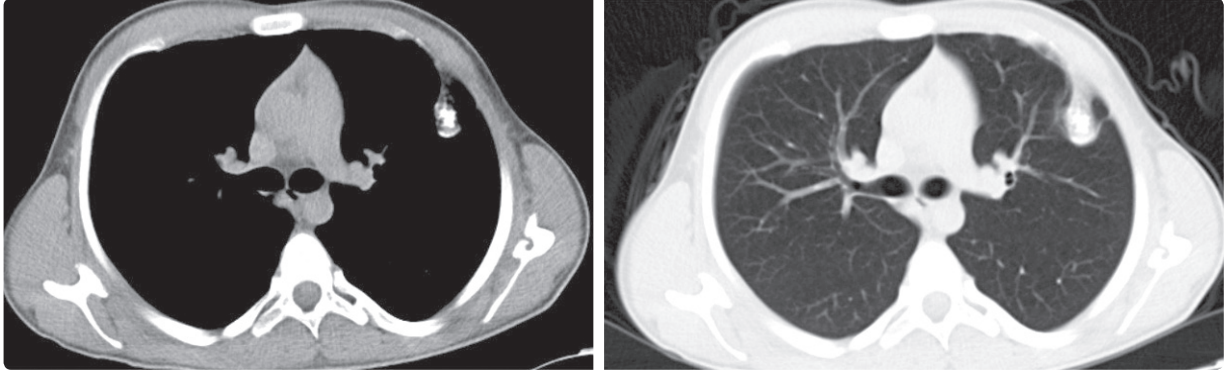
Hastanın rutin hemogram, biyokimya, sedimantasyon ve tam idrar tahlillerinde herhangi bir anormallik saptanmadı.

Hastaya SPN ayırıcı tanısı nedeni ileri tetkik yapılması planlandı. Anamnez derinleştirildiğinde 6 yıl önce sol kolda şekil bozukluğu, dirsek ve el bileği hareketlerinde zorlanma nedeni ile başka bir sağlık kuruluşu ortopedi kliniğinde ameliyat edildiği, epikriz raporu incelendiğinde ise hastanın operasyon sonrası patoloji raporunun HME ile uyumlu geldiği ve ulnar kısılığa yönelik İlizarov eksternal fiksatorü ile uzatma operasyonu uygulandığı tespit edildi.

Düşük de olsa HME'lerin malign transformasyon gösterebileceği veya hemotoraks, enfeksiyonlar, bası semptomları, bronşiyektazi gibi ciddi toraks komplikasyonlarının ortaya çıkabileceği hasta ve yakınlarına anlatılarak ameliyat önerildi. Operasyon önerisini kabul etmeyen hasta göğüs hastalıkları poliklinik takibinde kalması planlanarak ve ağrı şikayetleri için ayaktan nonsteroid antiinflamatuvar tedavi verilerek takibe alındı. Hastanın 3 ay sonra çekilen kontrol arka-ön akciğer grafisinde lezyonda boyut olarak değişiklik



Şekil 1. Arka ön akciğer grafisinde 4. ön kota superpozisyon gösteren yüksek dansiteli SPN izlenmekte.



Şekil 2. Hastanın toraks bilgisayarlı tomografisinde; sol akciğer üst lobda anterior toraks duvarına komşu ve toraks duvarından akciğere uzanan, mediasten penceresinde ossifikasyon paterni gösteren pulmoner nodül.

olmadığı görüldü ve herhangi bir yakınmasının bulunmadığı öğrenildi.

Tartışma

Soliter pulmoner nodül normal akciğer dokusu ile çevrili ve birlikte lenfadenopati veya ateletazi bulunmayan boyutu 3 cm'den küçük lezyon olarak tanımlanır. SPN %90'nın üzerinde sıklıkla rastlantısal olarak saptanan bir radyolojik bulgudur. Tüm akciğer grafilerinin %0.09-0.2'sinde SPN saptanmaktadır. SPN etyolojisinde yer alan lezyonların sıklığı konusunda farklı oranlar bildirilmekle beraber yaklaşık %35'inin malign lezyonlar, %65'inin benign lezyonlar olduğu kabul edilmektedir. Literatürdeki çoğu seride benign lezyonların daha yüksek olduğu saptanmış, benign lezyonların %70-80'inin enfeksiyöz/enflamatuvar granülomlar, %10'unun hamartomlar, geri kalanların adenom, lipom, kondrom, leiomyom, fibrom gibi daha nadir hastalıklara bağlı olduğu bildirilmiştir.^[7,8]

Literatürde HME toraks tutulumunu araştıran geniş seriler bulunmamakta; genelde olgu sunumları şeklinde bildirimler bulunmaktadır. Cottalorda ve ark.^[9] 1998'de yayınladığı 11 ve 15 yaşındaki iki olgudan bir tanesinde bizim olgumuzdakine benzer olarak göğüs ağrısı, diğer olguda ise HME'ye bağlı akciğer enfeksiyonu bildirmişlerdir. İki olguyu da ameliyat etmişler ve semptomatik eksositoz varlığında ciddi komplikasyonları önlemek için cerrahi olarak çıkarılmasını, asemptomatik eksositoz varlığında ise takip edilebileceğini önermişlerdir. Bizim olgumuzda da hasta operasyon önerisini kabul etmediği için ayaktan takibi planlanmıştır.

Olgular genellikle asemptomatik ya da göğüs ağrısı, estetik problemler gibi hafif klinik semptomlarla seyret-

se de hemotoraks gibi hayatı tehdit edici durumlara da yol açabilmektedir. Takata ve ark.nın^[6] 2003 yılında yayınladıkları HME'lu bir olguda hemotoraks gelişmiştir. Bu açıdan olguların dikkatli takibi önerilmiştir.

Olgularda klinisyenlerin en çok dikkatli olması gereken durum nadir de olsa HME'ların malign transformasyonudur. 2003 yılında Temizöz ve ark.nın^[10] ülkemizde yayınlanan bir makalesinde, 23 yaşında HME'li kadın bir hastada sekonder kondrosarkom geliştiği, malign transformasyonun olguların %5-20'sinde görüldüğü ve genellikle 20 ile 40 yaş arası ortaya çıktığı bildirilmiştir. Yine aynı yazıda bir eksositozun malign transformasyon gösterdiğinin erken radyolojik bulgularının, kitle konturunun düzensizleşmesi, kitle lezyona eşlik eden kalsifiye olmuş ya da olmamış yumuşak doku kitlesi ve kartilaj kep komşuluğunda kitle lezyon içersinde radyolüsent bir alanın orataya çıkması olduğunu bildirmişlerdir. Olgumuz da bu bilgiler ışığında takip edilmektedir.

Semptomatik ekstozozlarda tedavi cerrahidir. Eksositozlar multipl olduğu zaman tek bir lezyon eksizyonundan kaçınılmalıdır. Eksositozlar ağırlıysa, kas ve eklem fonksiyonlarını, solunum fonksiyonlarını etkiliyorsa, sinir ve damar basısı gibi nedenlere bağlı fonksiyonel şikayetler veya kozmetik sorunlar oluşturduğunda, malign transformasyon düşünülüyorsa cerrahi tedavi uygulanmalıdır.^[2]

Olgumuz operasyon önerisini kabul etmediği, yapılan solunum fonksiyon testleri normal olduğu, başlanan nonsteroid antiinflamatuvar tedaviye yanıt verdiği ve takiplerinde radyolojik olarak malign transformasyon düşündüren bulgular göstermediği için ameliyat edilmedi ve ayaktan takibi planlandı.

Çıkar Çatışması

Yazar(lar) çıkar çatışması olmadığını bildirmişlerdir.

Kaynaklar

1. Pannier S, Legeai-Mallet L. Hereditary multiple exostoses and enchondromatosis. *Best Pract Res Clin Rheumatol* 2008;22(1):45-54.
2. Karakurt L, Yılmaz E, Varol T, Ozdemir H, Serin E. Solitary osteochondroma of the elbow causing ulnar nerve compression: a case report. *Acta Orthop Traumatol Turc* 2004;38(4):291-4.
3. Vanhoenacker FM, Van Hul W, Wuyts W, Willems PJ, De Schepper AM. Hereditary multiple exostoses: from genetics to clinical syndrome and complications. *Eur J Radiol* 2001;40(3):208-17.
4. Murphey MD, Choi JJ, Kransdorf MJ, Flemming DJ, Gannon FH. Imaging of osteochondroma: variants and complications with radiologic-pathologic correlation. *RadioGraphics* 2000;20(5):1407-34.
5. Shapiro F, Simon S, Glimcher MJ. Hereditary multiple exostoses. Anthropometric, roentgenographic, and clinical aspects. *J Bone Joint Surg Am* 1979;61(6A):815-24.
6. Takata K, Suzuki K, Kurosaki Y. Spontaneous hemothorax in hereditary multiple exostosis involving the ribs. *Radiat Med* 2008;26(1):39-41.
7. Tang AW, Moss HA, Robertson RJ. The solitary pulmonary nodule. *Eur J Radiol* 2003;45(1):69-77.
8. Ost D, Fein AM, Feinsilver SH. Clinical practice. The solitary pulmonary nodule. *N Engl J Med* 2003;348(25):2535-42.
9. Cottalorda J, Stephan JL, Varlet F, Maatougui K, Chavrier Y. Intra-thoracic costal sites of osteogenic exostoses in the child. *Rev Chir Orthop Reparatrice Appar Mot* 1998;84(6):563-6.
10. Temizöz O, Bayram İ, Akpınar F, Etlik Ö, Güler M, Sakarya ME. Malign transformasyon gösteren osteokondromatozis olgusunda radyografik bulgular. *Tıp Araştırma Dergisi* 2003;1(3):31-4.