

Çocukluk Çağında Osteopetrozis Tarda: Olgu Sunumu

Duygu Sömen Bayoğlu, Selçuk Gürel, Fatma Dolay, Narin Akıcı, Çağatay Nuhoglu

Haydarpaşa Numune Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Kliniği

ÖZET:

Osteopetrozis nadir görülen herediter bir kemik hastalığıdır. Otozomal dominant formu olan osteopetrozis tarda genelde erişkin dönemde rastlantısal olarak tanı alır. Klinik olarak çoğunlukla asemptomatik seyrederek, ancak işitme kaybı, görme kaybı gibi komplikasyonları önemlidir. Bu olgu sunumumuzda 6 yaşında rastlantısal olarak osteopetrozis tarda tanısı alan ve görmeye komplikasyon gelişen bir hastayı sunduk.

Anahtar kelimeler: Çocuk, osteopetrozis tarda,

ABSTRACT

Osteopetrozis Tarda in Childhood: a case report

Osteopetrozis is a rare hereditary bone disease. Autosomal dominant form of osteopetrozis tarda is generally diagnosed randomly during adolescent period. Clinical progress is commonly asymptomatic but, hearing and visual losses are significant. In this case, we reported a six years old child randomly diagnosed as osteopetrozis tarda who had visual complications as well.

Key words: Child, osteopetrozis tarda,

İletişim Bilgileri

Yazışma Adresi : Duygu Sömen Bayoğlu Haydarpaşa Numune Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü. Tıbbiye Cd. Üsküdar

E-mail : duyugubayoglu@hotmail.com

Makale geliş tarihi: 25.12.2012

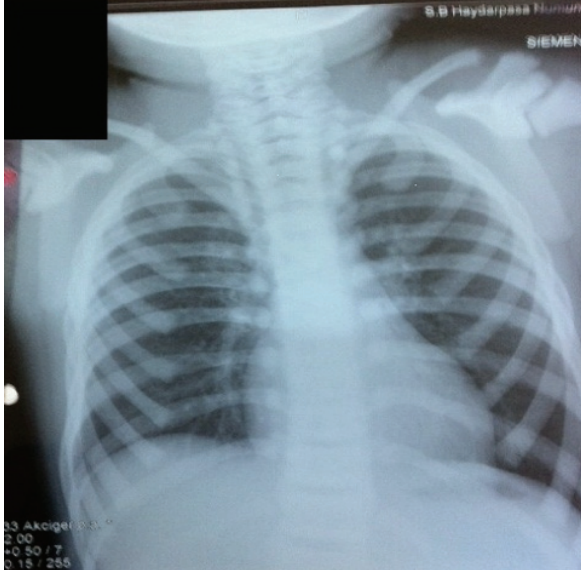
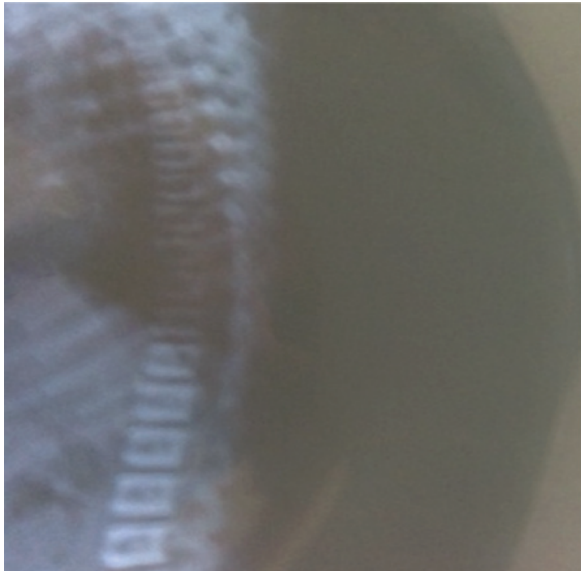
Makale kabul tarihi:26.06.2013

*Bu olgu sunumu 2012 9. Uludağ Pediatri Kış Kongresinde poster olarak sunulmuştur

GİRİŞ

Osteopetroz, osteoklastik aktivitedeki azalma ya da bozukluk sonucu yaygın osteoskleroz ile seyreden, otozomal resesif ve otozomal dominant formları olan nadir görülen bir hastalıktır (1). Otozomal resesif formu ağır klinik tablo gösterir ve erken ölümlerle birlikte (2). Otozomal dominant formu olan osteopetrozis tarda ise genelde asemptomatik seyrederek. Hastalar genelde geç çocukluk ya da erişkin dönemde rastlantısal olarak çekilen radyografiler sonucu tanı alırlar (3). Bu olgumuzda öksürük nedeniyle kliniğimize başvuran ve çekilen grafiler sonucu osteopetrozis tanısı alan 6 yaşında bir hasta sunulmuştur. Hastanın çekilen Waters grafisinde kraniumda sinostoz görünümü saptanması üzerine diğer grafileri çekildi ve tüm kemik dansitelerinde artış, vertebral kolumnada kemik içinde kemik görünümü saptandı. İnterne edilen hastaya, bu bulgular ile osteopetrozis tanısı kondu. Prenatal ve natal öyküsünde özellik olmayan hasta ailenin üçüncü çocuğu idi. Di-

ğer iki kardeşi sağlıklıydı ve anne babası ikinci dereceden akraba idi. Hasta hiperaktivite nedeniyle çocuk psikiyatrisi bölümünden takipli olup, methylphenidate 1x1 tablet, risperidon 1x yarım tablet kullanmaktaydı. Ayrıca görme kaybı ve strabismus nedeniyle göz hastalıkları kliniğinden takipli olan hasta 2010 yılında opere (ne operasyonu? Tanı?) olmuştu. Soygeçmişinde özellik yoktu. Hastanın fizik muayenesinde ağırlığı:25 kg (-75-90 p), boy: 121 cm (75-90 p) idi ve sistem muayenelerinde özellik yoktu. Laboratuvar tetkiklerinde hafif anemi (Hgb: 11 g / dl) dışında özellik yoktu. İşitme kaybından KBB kliniğine konsülte edilen hastanın yapılan odyometrisi normal olarak değerlendirildi. Göz kliniği konsültasyonunda ise hastanın göz dibi soluk olarak değerlendirildi ve hastaya VEP planlandı. VEP sonucuna göre hastanın sağ göz N. Opticus' unda ileti gecikmesi saptandı. Kranial MR planlanan hasta takiplerine ayaktan devam etmek üzere taburcu edildi.

Şekil 1. Kranium grafisinde sinostoz görünümü**Şekil 2.** Akciğer grafisinde kemik dansitesinde artış görünümü**Şekil 3.** Vertebra grafisinde kemik içinde kemik görünümü

TARTIŞMA SONUÇ

Osteopetrozis tanımı Yunancadan gelmektedir ve mermer kemik olarak adlandırılmaktadır. Hastalığı ilk olarak 1904'de alman bir radyolog olan Albers- Schönberg tanımlamıştır. Osteopetrozisin farklı klinik ve genetik geçiş gösteren formları vardır (4,5). Konjenital formu otozomal resesif kalıttır ve ağır seyredir. Hastalar genelde ilk iki yıl içinde kemik iliği yetersizliği ve ciddi infeksiyon nedeniyle kaybedilirler (6). Otozomal dominant kalıtılan osteopetrozis tarda formu asemptomatik seyredebileceği gibi; geç çocukluk veya erişkin döneminde kemik kırıkları, hafif anemi, daha ender olarak diş bozuklukları, mandibula osteomyeliti ve kranial sinir bozuklukları ile kendini gösterebilir (7). İntermediate formu ara bir form olarak değerlendirilir. Osteopetrozisin nadir görülen iki formu daha vardır. İlki renal tubuler asidoz, serebral kalsifikasyonlarla birlikte seyredir ve otozomal resesif geçiş gösterir. Diğer nadir formunda ise immün yetmezlik ve ektodermal displazi gözlenir ve X'e bağlı geçiş gösterir (3,8,9). Osteopetrozis tanısı klinik ve radyolojik olarak konur. Özellikle % 50 si asemptomatik seyreden osteopetrozis tarda formunda radyolojik bulgular daha da önem kazanmaktadır. Osteopetrozisin radyolojik bulgularında difüz osteoskleroz, özellikle vertebra ve falanksalarda kemik içinde kemik görünümü, uzun kemiklerde Erlenmayer- Flask deformitesi ve metafizyel çizgilenmeler görülebilir (4,10). Bizim olgumuz da rastlantısal olarak çekilen radyografilerinde kraniumda sinostoz görünümü ve tüm kemik dansitelerinde artış, vertebral kolonda kemik içinde kemik görünümü saptanması üzerine osteopetrozis tarda tanısı aldı.

Literatürde Türkiye ve yurtdışından bildirilmiş çok sayıda osteopetrozis tarda vakası vardır (11,12). Ancak bunların büyük çoğunluğu erişkin vakalardır. Özellikle ülkemizden bildirilen vakaların neredeyse tamamı erişkin vakalardır (10,13,14,15). Bizim vakamızın 6 yaşında çocuk olması ve erken tanı alması en önemli özelliğidir. Osteopetrozis tardanın komplikasyonları anemi, kemik ağrısı, pato-

lojik fraktürler, mandibula osteomyeliti ve diş bozukluklarıdır. Görme ve işitme kaybı nispeten nadir görülür, ancak önemli komplikasyonlardandır. Waguespack ve arkadaşlarının yapmış olduğu bir çalışmada osteopetrozis tarda tanısı alan çocukların % 32 si fraktürle, % 21 i görme kaybı, % 16 sı ise hem fraktür, hem görme kaybı ile başvurmuştur. % 26 sı da asemptomatikken tanı almıştır (16). Bizim hastamızda da görme kaybı mevcuttu ve öksürük şikâyetine yönelik çekilen grafiler sonucu tanı almıştı. Sonuç olarak osteopetrozis tardanın nadir görülmesi, tanısının güç olması ve komplikasyonlarının önemli olması nedeniyle erken yaştaki çocuklarda bile ayırıcı tanıda düşünülmesi gereken bir hastalıktır.

KAYNAKLAR

- 1) Carolino J, Perez JA, Popa A. Osteopetrozis. *Am Fam Physician* 1998; 57 (6): 1293-4
- 2) A Del Fattore, B Peruzzi, N Rucci et all. *Clinical, genetic, and cellular analysis of 49 osteopetrotic patients: implications for diagnosis and treatment. J Med Genet.* 2006 April; 43(4): 315-325
- 3) Maria Rajathi, Ravi David Austin, Philips Mathew et all. *Autosomal- dominant osteopetrosis: An incidental finding. Indian Journal of Dental Research.* 2010 21(4) :611-614
- 4) Stark Z, Savarirayan R. *Osteopetrosis (review). Orphanet J Rare Dis* 2009;4:5-16
- 5) Scully C, Langdon J, Evans J. *Marathon of Eponyms: Albers Schonberg disease (osteopetrozis). Oral Dis* 2009; 15:246-7
- 6) Çelik Y, Özkan BA, Balcı S. *Yenidoğan döneminde tanı alan osteopetrozis vakası. Çocuk Dergisi* 8(4): 257-60,2008
- 7) Horton WA, Hecht JT. *Disorders involving defective bone resorption. In: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB eds. Nelson Textbook of Pediatrics (18 th edition), Philadelphia, Saunders, 2007: 2882-83.*
- 8) McMahon C, Will A, Hu P et all. *Bone marrow transplantation corrects osteopetrosis in the carbonyl anhydrase II deficiency syndrome. Blood* 2001 Apr 1;97(7):1947-50.
- 9) Dupuis Girod S, Corradini N, Hadj-Rabia S et al. *Osteopetrosis, lymphedema, anhidrotic ectodermal dysplasia and immunodeficiency in a boy and incontinentia pigmenti in his mother. Pediatrics* 2002 Jun: 109(6):e 97.
- 10) Özcan Ü A, Ocak Ş F, Ratip S. *Nadir görülen bir osteopetrozis tarda olgusu: Radyolojik bulgular. Acıbadem üniversitesi sağlık bilimleri dergisi cilt 3 sayı 1 2012: 79-81.*
- 11) Levadoux M, Michel G, Gadea J et all. *Osteopetrosis: Diagnostic and therapeutic management. Apropos of 5 cases. Rev Chir Orthop Reparatrice Appar Mot.* 1999 Oct: 85(6): 627-31.
- 12) Casse G, Magy L, Vallat JM, Adenis JP, Robert PY. *Albers-Schönberg's disease with ocular manifestation. J FR Ophthalmol* 2010 Nov 33(9): 655.e 1-9.
- 13) Turgut A T, Hasırcıoğlu F, Koşar U, Kaçkar O. *Osteopetrozis tarda. Tanısal ve Girişimsel Radyoloji (2001), 7: 135- 138.*
- 14) Aysar Ö, Çağlar N S, Tütüin Ş, Şener O, Altın F. *Osteopetrozis tarda: Bir Olgu Sunumu. İstanbul Tıp Dergisi* 2012: 13 (2) : 93-96.
- 15) Şar C, Pınar H, Demirhan M, Yazıcıoğlu Ö. *Osteopetrozisli bir olguda iki taraflı femur boynu kırığı. Acta Orthop Traumatol Turc* 1994, (28):56-58.
- 16) Waguespack SG, Hui SL, Dimeglio LA, Econs MJ. *Autosomal dominant osteopetrosis: clinical severity and natural history of 94 subjects with a chloride channel 7 gene mutation. J Clin Endocrinol Metab.* 2007 Mar: 92(3): 771-8.