

deomed®

Deomed Medikal Yayıncılık

Woo / Laxer / Sherry

**Klinik Uygulamada Pediyatrik Romatoloji**

Türkçe Editörü / Ö. Kasapçopur

Çeviri / M. Üzel

16.5 x 24 cm, VIII + 136 Sayfa

ISBN 978-975-8882-20-5

Türkçe birinci baskı © Deomed, 2009.

[www.deomed.com](http://www.deomed.com)

## 14 / Kemik ve Kıkırdağın Hereditör Hastalıkları

### 14.1 / Giriş

Kemik ve kıkırdak büyüme ve gelişmesinin generalize genetik bozukluklarına iskelet displazileri ya da osteokondrodizplaziler denir.<sup>1-3</sup> Kemiğin Konstitüsyonel Hastalıkları Uluslararası Nozoloji ve Sınıflaması (2001) 265 displazi tanımlamaktadır ve bunlar 33 gruba ayrılmış olup gen mutasyonlarına ya da radyolojik görünümünün sık görülen tiplerine göre sınıflanmışlardır (Tablo 14.1). İskelet displazileriyle, tanı karmaşasına yol açacak şekilde genellikle klinik örtüşme olması nedeniyle sınıflamaya dizostozlar da katılır. Sınıflama, yüz ve kraniyal bozuklukların baskın olduğu, aksiyel tutulumun baskın olduğu ve ekstremitte tutulumunun baskın olduğu olmak üzere üç ana grup dizostoz tanımlar.

### 14.2 / Epidemiyoloji

Grubun genelinin toplumdaki prevalansı milyonda 250-350 arasındadır.

### 14.3 / Klinik Özellikler

Genellikle kas-iskelet sorunlarıyla ilgili aile öyküsü vardır. Klinik belirtiler arasında kısa boy, ekstremitelerde malformasyon/kısalık ya da dismorfik özellikler vardır. Hasta ağrı yerine genellikle hareket kısıtlılıklarından birisiyle gelir. Ağrı ve sertlik omurgayı olduğu gibi eklemleri de etkileyebilir. Enflamasyon kanıtı yoktur. İskelet incelemesi epifizde ve bazılarında metafizde karakteristik anormallikler gösterir (Resim 14.1-14.3). Dizostoz grubunda ek ipuçları arasında özellikle avuç içinde olmak üzere deri dokusu, tendon kalınlaşması ve kısalması (Resim 14.4), sıklıkla eklem protezi gerektiren prematür osteoartrit aile öyküsü ve akraba evliliği (otozomal resesif hastalıklar

**Tablo 14.1.** Eklem sorunlarıyla beraber olabilen hastalıkları içeren uluslararası adlandırma sınıflaması.

Grup Numarası	Grup Başlığı	Tanımlar
2	Tip II kollajenopatiler	Spondiloeipifizyal displazi (SED) Doğuştan Spondiloeipimetafizyal displazi (SEMD) Strudwick tipi Kniest displazi SED Namaqualand tip Spondiloperiferik displazi Artroz Stickler sendromu tip I
3	Tip XI kollajenopatiler	Stickler sendromu tip II Marshall sendromu Otospondilomegapifizyal displazi (OSMED)
11	Diğer spondiloeipi-(meta)-fizyal [SE(M)D] displaziler	X-linked SED tarda SEMD Handigodu tip İlerleyici psödoromatizmal displazi Dyggve-Melchior-Clausen displazisi Wolcott-Rallison displazisi İmmünoosseöz displazi (Schimke) Eklem gevşekliğiyle beraber olan SEMD (SEMDJL) Çoklu çıkıklarla beraber SEMD (Hall)

**Tablo 14.1 [ devam].** Eklem sorunlarıyla beraber olabilen hastalıkları içeren uluslararası adlandırma sınıflaması.

Grup Numarası	Grup Başlığı	Tanımlar
		SEMD Matillin tip SPONASTRIME displazisi SEMD kısa ekstremitte-anormal Kalsifikasyon tip Anoksetik displazi
8	Multipl epifizyal displaziler ve psödoakondroplaziler	Psödoakondroplazi Multipl epifizyal displazi (MED) Ailesel kalça displazisi (Beukes)
10	Spondilometafizyal	Spondilometafizyal displazi (SMD) Koslowski tip SMD Sutcliffe/corner kırık tip Ağır genu valgumla beraber SMD
13	Brakiyolmi spondilodisplazileri	Hobaek tip Maroteaux tip Otozomal dominant tip
19	Displazilerle beraber çoklu çıkıklar	Larsen benzeri sendromlar
26	Dysostosis multiplex grubu	Mukopolisakkaridozis (MPS) IH MPS IS MPS II MPS IIIA MPS IIIB MPS IIIC MPS IIID MPS IVA MPS IVB MPS VI MPS VII Fukosidoz a-Mannosidoz b-Mannosidoz Aspartilglukozaminüri GM1 gangliosidoz Sialidoz Sialik asid depo hastalığı Galaktosialidoz Çoklu sülfataz eksikliği Mukolipidoz II Mukolipidoz III
27	Osteolizler	Nefropatiyle beraber olan ve olmayan multisentrik karpal-tarsal osteoliz Winchester sendromu Torg sendromu Hadju-Cheney sendromu Mandibuloakral sendrom Ailesel ekspanzil osteoliz Jüvenil hiyalin fibromatoz (sistemik jüvenil hiyalinoz dahil)

Ek olarak, eklem kıkırdağının veya diğer yapısal proteinlerin önemli bir parçası olmayan kollajen mutasyonlarını içeren ve birinci basamak hekimine kas-iskelet yakınmalarıyla gelen çok daha başka hastalıklar vardır. Daha sıkça görülenleri tablonun devamında listelenmiştir.

**Tablo 14.1 [ devam].** Eklem sorunlarıyla beraber olabilen hastalıkları içeren uluslararası adlandırma sınıflaması.

Anormal Protein/Bozukluk	Hastalık	Önemli Özellikler
Tip I kollajen	Osteogenesis imperfecta	Kırıklar, kısa boy, mavi sklera, dentinogenesis imperfecta
	Idiyopatik jüvenil osteoporoz	Alt ekstremité metafizyal kırıklar, omur kırıkları, ergenlik civarında ortaya çıkar ve kendiliğinden geçer
Tip I, III ve V kollajen	Ehlers Danlos sendromları	Belirtiler ve şiddet anormal olan proteine bağlıdır ve eklem hipermobilitesi, deri gevşekliği, hamurumsu cilt, nodüller, mitral kapak prolapsusunu kapsar
Fibrillin Tip I	Marfan sendromu	Eklem hipermobilitesi, uzun boy, lens dislokasyonları, yüksek kemerli damak, pectus excavatum, aort kökü bozuklukları
Lubrisin	Kamptodaktili-artropati-coxa vara-perikardit (CACP)	El ve ayak parmaklarında erken başlayan fleksiyon kontraktürleri, ilerleyici non inflamatuvar poliartropati, bazı hastalarda perikardit varken diğerlerinde coxa vara vardır
Sistationin sentetaz	Homosistinüri Tip I	Eklem kontraktürleri, uzun boy, göz anormallikleri, hipotoni, mental retardasyon

Kaynak 4 ve 5'ten uyarlanmıştır.

için) vardır. Tanıyı koymada yardım edebilmesi nedeniyle, kemik ve eklemlerle aynı proteinlere sahip olan doku ve organlardaki klinik belirtileri araştırmak önemlidir (örn. Tip II kollajen anormallikleri göz ve kulağı da tutar;



**Resim 14.1.** Stickler'i olan bir çocuğun pelvis grafisi iliak kanatların hipoplazisini, kalınlaşmış femur boynunu, metafiz düzensizliklerini, femur epifizinin düzleşmesini, asetabular çıkıntıyı ve daralmış siyatik oluğu göstermektedir.



**Resim 14.2.** Multipl epifizyal displazisi olan bir çocuğun omurga grafisi anormal düzleşmiş omurları göstermektedir: Matrilin-3 geninde bir mutasyonu vardır.

Tip XI kollajen anormallikleri kulağı tutar, gözü tutmaz). Yapısal proteinlerinde mutasyonu olan hastaların ek örnekleri **Resim 14.5–14.7**'de gösterilmiştir.