

Yedi Yaşında İnfantil Malign Osteopetrozis ve Hirschsprung Hastalığı Birlikteliği: Olgu Sunumu

Aysun Karadağ, Mehmet Cengiz, Serdar Öztora, Sami Hatipoğlu,
Fatma Beyazal Çelikel¹

Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul
¹Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Radyoloji Kliniği, İstanbul

ÖZET

Yedi yaşında infantil malign osteopetrozis ve hirschsprung hastalığı birlikteliği: Olgu sunumu

Osteopetrozis lökositlerin süperoksit yapımındaki bozukluk ve kemik rezorbsiyonunda defektle karakterize konjenital bir hastalıktır. Katlım tipi, yaş ve bulgulara göre değişik sınıflandırmaları bulunur. Albers-Schonberg hastalığı kalıtım tipi ve klinik bulgulara göre varyantlar içerir. Otozomal resesif malign tipi erken yaşlarda mortal seyrederek. Bu olgu 7 yaşına kadar gelmiş malign resesif tip osteopetrozis ve birlikteliğinde Hirschsprung hastalığı nedeniyle sunulmuştur.

Anahtar kelimeler: Osteopetrozis, uzun sürümlü, Hirschsprung hastalığı

Yedi Yaşında İnfantil Malign Osteopetrozis ve Hirschsprung Hastalığı Birlikteliği: Olgu Sunumu

Aysun Karadağ, Mehmet Cengiz, Serdar Öztora, Sami Hatipoğlu,
Fatma Beyazal Çelikel¹

*Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul
¹Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Radyoloji Kliniği, İstanbul*

ABSTRACT

A seven year-old-girl with malignant osteopetrosis and accompanying Hirschsprung's disease: Case report

Osteopetrosis is a congenital disease characterized by failure of leucocytes to form superoxydes and a defect in bone resorption. It has different classifications according to the type of inheritance, age, and symptoms of onset. Albers-Schönberg disease is classified into variants based on both the mode of inheritance and the clinical findings. The autosomal recessive malignant type is characterized by high mortality in early ages. The case has been reported since this patient represents a malignant type that survived till the age of seven and accompanied by Hirschsprung's disease.

Key words: Osteopetrosis, long survival, Hirschsprung's disease

Bakırköy Tıp Dergisi 2005;1:71-73

GİRİŞ

Osteopetrozis kemik dansitesinin generalize artışı ile karakterize konjenital muskuloskeletal hastalıklardan biridir. Ağır otozomal resesif ve hafif otozomal dominant form olmak üzere iki ayrı alt tipe ayrılır. Bu alt tiplerinde çeşitli varyasyonları bulunmaktadır. Yapılan araştırmalarda genellikle 11q12-q13 ve 1q21 nolu kromozomlarda defekt bulunmuştur. Anemi, hipokalsemi, hipofosfatemi, hepatosplenomegali, mental motor retardasyon, yaygın osteoskleroz ve kemik iliğinde myelofibroz karakteristik bulgularıdır. Hastalığın ağır tipleri ilk bir yaşta kaybedilirken, hafif tipler ikinci dekata kadar yaşayabilmektedir. Çok nadir olarak hafif tiplerde normal entelektüel gelişim izlenebilir (1-3).

Hirschsprung hastalığı kabızlık, karında şişkinlik, kusma, iştahsızlık ve büyüme gelişme geriliği ile karakterize

konjenital bir hastalıktır. Sıklık 1/5000'dir. Birçok hastalığa eşlik etmesine rağmen osteopetrozis ile birlikteliği oldukça nadirdir (4,5).

Olgumuzda solukluk, yüzde şişlik ve karın şişliği ile gelen 7 yaşında kız hastada osteopetrozis ve Hirschsprung hastalığı birlikteliği sunulmuştur.

OLGU

Yedi yaşında kız hasta solukluk, yüzde şişlik ve karın şişliği nedeni ile polikliniğimize başvurdu. Hastanın birçok kez derin anemi, sepsis, metabolik ve konjenital hastalık ön tanıları ile hastaneye yatırıldığı öğrenildi. Fizik muayenesinde genel durumu kötü ve nonkoopere idi. Sözlü uyarılara cevap vermiyor, görmüyor ve konuşmıyordu. Vital bulguları normaldi. Ağırlık ve boy ölçümleri 3. persantilin altında, baş çevresi 75. persantilde idi. Ağız hijyeni iyi değildi ve diş kaybı mevcuttu. Batın aşırı derecede distandü, karaciğer kot kenarını 2 cm, dalak 8 cm geçiyordu. Nörolojik muayenesinde postürü bozuktu ve nöromotor gelişimi 4 aylık süt çocuğu ile uyumluydu. Laboratuvar incelemelerinde hemoglobin 3,2 gm/dl, hematokrit %10, MCV 55 fl, kalsiyum 7,3 mg/dl ve fosfor 3 mg/dl olarak tespit edildi. Asit fosfatazı 12.7 Ü/lt, alkali fosfatazı 284,3 Ü/lt bulundu. Çekilen direk grafikle-

Yazışma adresi / Address reprint requests to: Dr. Aysun Karadağ
Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, B.Blok 3. Kat Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul - Turkey

Telefon / Phone: +90-212-542-6969/425

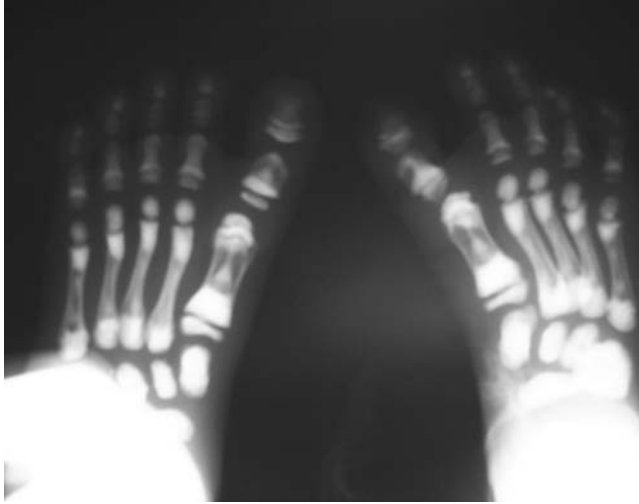
Faks / Fax: +90-212-466-3403

Elektronik posta adresi / E-mail address: drlavinia@hotmail.com

Geliş tarihi / Date of receipt: 1 Ekim 2005 / October 1, 2005

Kabul tarihi / Date of acceptance: 2 Aralık 2005 / December 2, 2005

rinde yaygın osteoskleroz ve diffuz yoğunluk artışı mevcuttu. Her iki ayak metatarslarında (Resim 1), sağ femur proksimalinde ve sol humerus distal ucunda belirgin kemik içinde kemik görünümü vardı. Uzun kemiklerin şaftlarında vertikal çizgiler, özellikle bilateral femur distal uçlarında Erlenmayer görünümü (Resim 2), vertebra korpuslarının alt ve üst kısımlarında çerçevelenme şeklinde sandviç vertebra görünümü (Resim 3), kafa tabanında skleroz izlendi (Resim 4).



Resim 1: Direkt grafide metatarslarda kemik içinde kemik görünümü



Resim 2: Direkt grafide femur distal uçlarında Erlenmayer görünümü



Resim 3: Vertebra korpuslarında sandviç vertebra görünümü



Resim 4: Kafa tabanında skleroz görünümü

Kranial tomografisinde kalvaryumda kalınlaşmaya sekonder nöral foramenlerde daralma tespit edildi. Kemik iliği incelemesi myelofibroz ile uyumluydu. Bu bulgularla hastaya osteopetrozis tanısı konuldu. Hastanın uzun zamandır var olan kabızlık yakınması çocuk cerrahisi tarafından değerlendirildi. Yapılan muayene ve çekilen ayakta direkt batın grafisi Hirschsprung hastalığı ile uyumlu bulundu. Kesin tanı biopsi ile konuldu.

TARTIŞMA

Nadir görülen konjenital kemik hastalıklarından osteopetrozis ileri yaşlarda malign formlarıyla karşımıza çıkabilmektedir. İnfantil dönemde makrosefali, hepatosplenomegali, sağırılık, körlük ve ağır anemi ile karşımıza çı-

kar. Direkt grafilerde diffuz kemik sklerozu görülmektedir. Kemik içinde kemik görünümü karakteristik röntgen bulgularındandır. İleri dönemlerde psikomotor gerilik, kranial nöropatiler ve anemi karşımıza çıkmaktadır. Dental problemler, osteomyelit ve patolojik fraktürler oluşabilir (4). Anamnez, klinik bulgular ve özellikle radyolojik görünüm tanı koydurucudur. Ayrıca DNA dizi analizi yapılarak da hastalığın tanısı desteklenebilir. Ayırıcı tanıda; ağır metal zehirlenmesi, meloreostoz (tek ekstremitayla sınırlı), D hipervitaminozu, piknodizostozis ve fibröz displazi vardır. Anamnez ve klinik bulgularla ekarte edilemeyen piknodizostozis hastalığı da farklı röntgen bulguları olması nedeniyle ayırıcı tanıda düşünülmedi. Olgumuzda olduğu gibi geç dönemlerde tanı konması ve tedavisi daha zor olmaktadır. Klinik bulgular genelde derin anemi üzerinde yoğunlaşmaktadır. Bu nedenle anemi ve ekstremitelerde hematopoez olgularında osteopetrozis akla gelmeli ve hastanın diğer klinik bulguları ile birlikte di-

rekt filmleri incelenmelidir (6,7). Literatürde 2002 yılında Turkish Journal of Haematology dergisinin 19. sayısında yer alan makalede abdominal distansiyon, anemi, büyüme geriliği, görme ve işitme kaybı ile başvuran 4,5 yaşındaki kız hastada osteopetrozis olgusu sunulmuştur (8).

Hirschsprung hastalığı kabızlık, karında şişkinlik, kusma, iştahsızlık ve büyüme gelişme geriliği ile karakterize konjenital bir hastalıktır. Rektumda aganglionik bir segment bulunmaktadır. Birçok hastalığa eşlik etmesine rağmen osteopetrozis ile birlikteliği oldukça nadirdir. Literatürde Dudin ve arkadaşlarının İsrail'den bildirdikleri olgu dışında başka bir veri bulunamamıştır (5). Bu makalede akrabalık ilişkileri olan 2 ailenin 7 çocuğunda osteopetrozis ve Hirschsprung hastalığı birlikteliği bildirilmiştir.

Bu olgu malign bir tipin uzun surviyeye sahip olması ve Hirschsprung hastalığıyla birlikte olması nedeniyle sunulmaya değer bulunmuştur.

KAYNAKLAR

- Gerritsen EJ, Vossen JM, Fasth A, et al. Bone marrow transplantation for autosomal recessive osteopetrosis J Pediatr 1994; 125: 896-902.
- Gerritsen EJ, Vossen JM, van Loo IH, et al. Autosomal recessive osteopetrosis: Variability of findings at diagnosis and during natural course. Pediatrics 1994; 93: 247-253.
- Frattini A, Orchard PJ, Sobacchi C, et al. Defects in TCIRG 1 subunit of the vacuolar proton pump are responsible for a subset of human autosomal recessive osteopetrosis. Nat Genet 2000; 25: 343-346.
- Wyllie R. Motility disorders and Hirschsprung Disease. In: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB (Eds), 16th edition Nelson Textbook of Pediatrics., Philadelphia, Saunders 2000; s. 1139-1141.
- Dudin AA, Ramboud-Causson A, et al. Syndrome of infantile osteopetrosis and Hirschsprung disease in seven children born to four consanguineous unions in two families, Am J Med Gen 1993 15; 47: 1083-1085.
- Mohn A, Capanna R, Delli Pizzi et al. Autosomal malignant osteopetrosis. From diagnosis to therapy. Minerva Pediatrics, 2004; 56: 115-118.
- Phadke SR, Gupta A, Pahi J, Pandey A, et al: Malignant recessive osteopetrosis. Indian Pediatr 1999; 36: 69-74.
- Sarper N, Babaoğlu K, Aydoğan M et al. Infantile Malignant Osteopetrosis: Delay in Diagnosis Eliminates Change of Cure, Turkish Journal of Haematology. 2002; 19: 411-415.