

Schmid Tip Metafizyel Kondrodisplazi

Murat Hızarcıoğlu, Pamir Gülez, Deniz Tırak, Tuna Günhan

*Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim Araştırma Hastanesi,
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İzmir*

ÖZET

Schmid tip metafizyel kondrodisplazi

Schmid tipi metafizyel kondrodisplazi metafizlerde hafif veya orta derecede genişleme, düzensizlik, normal omurga ve boy kısalığıyla karakterize bir hastalıktır. Tip 10 kollojen genindeki (COL10A1) mutasyona bağlı olarak gelişir. Radyolojik olarak en sık humerus, femur ve tibia gibi uzun kemiklerin proksimal metafizleri ve femur distal metafizi etkilenir. Beraberinde anterior vertebra değişiklikleri, genişlemiş femur başı epifizleri, koxa vara ve göğüs deformiteleri sıklıkla görülebilir. Bu bulgular raşitizmde de görülebilirse de kalsiyum ve fosfor metabolizmasının normal olması ile raşitizmden ayrılır.

Hastanemize göğüs deformitesi ve el bileklerinde genişleme yakınması ile gelen 20 aylık erkek olgu klinik ve radyolojik bulguları rikets düşündürmesine rağmen, laboratuvar bulguları ile birlikte değerlendirildiğinde Schmid tipi metafizyel kondrodisplazi tanısı almıştır.

Anahtar kelimeler: Metafizyel kondrodisplazi, raşitizm, schmid

ABSTRACT

Schmid type metaphyseal chondrodysplasia

Schmid metaphyseal chondrodysplasia is characterized by moderate flaring and irregularity of the metaphyses, but a normal spine and short stature. It is due to mutation of the gene encoding type 10 collagen (COL10A1). Radiologic features include an enlarged proximal femoral epiphysis in early childhood, coxa vara, greater involvement of the distal femoral metaphysis than the proximal, anterior rib changes and normal spine. The radiographic changes are similar to rickets, but calcium and phosphorus metabolism is normal. In this report, we presented a 22 month old male patient who had clinic and radiological findings mimic rickets but with the laboratory findings it is diagnosed as metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type.

Key words: Metaphyseal chondrodysplasia, rickets, schmid

Bakırköy Tıp Dergisi 2013;9:134-137

GİRİŞ

Schmid tipi metafizyel kondrodisplazi (MKD), otozomal dominant geçişli, metafizlerde düzensizlik ve genişlemeyle birlikte normalden kısa boyla ile karakterize bir hastalıktır (1). Tip 10 kollojen genindeki (COL10A1) mutasyona bağlı olarak gelişir. Olguların radyografilerinde büyüme kıkırdaklarında metafizyel ossifikasyon çizgileri düzensiz ve geniştir. Schmid tipi MKD'de en sık humerus, femur, tibia gibi uzun kemiklerin proksimal metafizleri ve femur distal metafizi etkilenir. Hastalardaki klinik ve radyolojik bulgular raşitizmi düşündürse de kalsiyum ve fosfor metabolizmasının normal olmasıyla raşitizmden ayrılır (2-5).

Yazışma adresi / Address reprint requests to: Murat Hızarcıoğlu, Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi EAH, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İzmir

Telefon / Phone: +90-532-356-7690

Elektronik posta adresi / E-mail address: murathizarcioglu@mynet.com

Geliş tarihi / Date of receipt: 01 Aralık 2010 / December 01, 2010

Kabul tarihi / Date of acceptance: 06 Haziran 2011 / June 06, 2011

OLGU SUNUMU

Kliniğimize el, ayak bileği ve göğüs kafesinde şekil bozukluğu yakınmalarıyla başvuran 22 aylık erkek hastanın, doğum ağırlığının 4.750 gr, boyunun 52 cm olduğunu, normal spontan vajinal yolla hastanede doğduğunu, doğumdan itibaren anne sütü ile beslendiğini, 7. ayda ek gıdalara başladığını, 15. gün başlanan 400 Ü /gün D vitamini 3 ay kullandığını, 12 aylıkken akciğer enfeksiyonu nedeniyle hastaneye yattığını, o zaman bu yakınmalarının dikkati çekmediğini, 1 yaşından sonra bu şekil bozukluklarının daha da belirginleştiğini ve daha sonraları 2 kez depo D3 vitamini ile oral kalsium tedavisi aldığı öğrenildi.

Soygeçmişinde anne baba arasında 2. derece akrabalık olduğunu, 7 kardeş olduklarını, 15 yaşındaki ağabeyi ile amcasında da göğüs deformitesi ve skolyoz olduğu öğrenildi.

Fizik bakıda kilo; 12 kg (50p), boy; 85 cm (50p), baş çevresi; 48 cm (50 p) ölçüldü. Mental motor gelişimi yaşına uygun ve vital bulguları da normal olarak değerlendirildi.



Resim 1: Olgunun diz ve ayak bileklerinin görünümü



Resim 4: Olgunun ön kol ve el bilek grafisi



Resim 2: Olgunun göğüs deformitesi ve raşitik rozarilerinin görünümü



Resim 5: Olgunun kalça ve alt ekstremitate grafisi



Resim 3: Olgunun el ve el bileklerinin görünümü

Olguda frontal bossing, kaput quadratum, Harrison oluğu, güvercin göğsü deformitesi, raşitik rozariler, lomber lordozda artış, ayak bileklerinde genişleme, ekstremitte distallerinde ve falankslarda kısalık gözleniyordu (Resim 1-3). Diğer sistem muayeneleri olağandı.

Hastanın laboratuvar tetkikinde; Hb: 11.6 g/dl, Htc: %35, KK: 4.500.000/mm², BK: 6.580/mm², trombosit: 166.000/mm², MCV: 77 fl, MCH: 25 pg, MCHC: 32 g/dl, RDW: %15, ESH 2 mm/saat, CRP <0.35 mg/dl, kan üre 10 mg/dl, kreatin 0.4 mg/dl, Na: 138 mg/dl, K: 4.7 mg/dl, Ca: 9.9 mg/dl, Mg: 1.8 mg/dl, P:5.1 mg/dl, ALP: 161 U/L, AST 29 IU/L, ALT 15 IU/L, total protein 6 g/dl, albumin 4.2 g/dl, globulin 1.8 g/dl, kan gazında: pH: 7.46, pCO₂: 32 mmHg, pO₂: 78 mmHg, HCO₃: 23 mEq/L bulundu. Ayrıca yapılan tiroid fonksiyon testleri, idrarda kalsiyum, fosfor atılımı, fosfat reabsorpsiyonu normal sınırlardaydı. Radyolojik olarak ekstremite grafilerinde her iki ulnada kısıklık, metakarp ve falankslarda kısıklık ve kalınlaşma, dorso-lomber bileşkede vertebra korpuslarında deformiteler ve lomber lordozda artış, kalça eklemde asetabulumlarda yassılaşma mevcuttu (Resim 4-5).

Hastaya bu klinik ve radyolojik bulgular ışığında Schmid tipi metafizyel kondrodizplazi tanısı kondu.

TARTIŞMA

İskelet displazileri, kemik displazileri ve osteokonrodizplaziler olmak üzere iki alt grupta incelenir. Osteokonrodizplaziler iskelet büyümesi ve gelişiminin genetik ve klinik olarak heterojen bir bozukluk grubunu tanımlar. Prevalansları yaklaşık 4.000 doğumda 1 olarak bildirilmektedir (1,2).

Schmid tip metafizyel kondrodizplazi en sık görülen MKD tipidir. İlk kez Schmid tarafından 2 yaşından itibaren raşitizm tanısıyla takip edilmiş ve tedavi almış olan 6 yaşında bir erkek çocukta tanımlanmıştır (1). Schmid tipi MKD'li çocuklar doğumda normaldir. Süt çocukluğu döneminde baş ve yüz görünümü normal kalırken 2 yaşına doğru el ve ayak bileklerinde şişme ve alt ekstremitelerde şekil bozuklukları gelişir. Erişkin boyu 140 cm civarındadır (6-8). Bu klinik tablo riketsle, özellikle de hipofosfatemik riketsle karışır (4,5). Olgumuzda da klinik yakınmalar çocuğun bir yaşından sonra yürümeye başlaması ile ortaya çıkmıştır.

Hastalardaki enkontral kemik formasyonunun gecikmesi ve büyüme plağındaki kıkırdağın düzensizliğinden Tip 10 kollajen geni (COL10A1) kodlanmasındaki heterojen

mutasyon sorumlu tutulmuştur (9-12). Bu nedenle ailede hastalık öyküsü önem taşımaktadır. Hastamızın ağabeyinde ve amcasında da boy kısıklığı ile birlikte olan benzer fenotipin mevcut olması tanımızı desteklemektedir.

İnfant döneminde saptanabilen radyolojik bulgular, anterior kosta değişiklikleri, koks vara, humerus, femur, tibia proksimal metafizleri ve femurun distal metafizinde ossifikasyon çizgisinin düzensizliği ve genişlemesidir (10). Bu değişiklikler sonucunda alt ekstremitelerde ağrı, kemik hassasiyeti, lomber lordozda artış, ördekvari yürüyüş, bacaklarda eğrilme ve boy kısıklığı görülür (3,6,7,8). Hastamızın radyolojik incelemelerinde, literatürle uyumlu olarak femur proksimal metafizlerinde düzensizlik, femur distali ve tibia proksimal metafizlerinde genişleme, kalça eklemde asetabulumlarda yassılaşma mevcuttu.

Hastanın fizik muayenesinde Schmid tip metafizyel kondrodizplazide sıklıkla gözlenen lomber lordoz artışı, Harrison oluğu, yelken göğüs ve raşitik rozariler, ekstremitte distalleri ve metakarplarda kısıklık göze çarpıyordu. Olgunun laboratuvar bulgularında beklenildiği gibi kalsiyum ve fosfor metabolizmasında bozukluk saptanması da Schmid tip metafizyel kondrodizplazi lehine yorumlandı.

Schmid tipi metafizyel kondrodizplazide, klinik ve radyolojik olarak benzer özellik gösteren raşitizimden ayırıcı tanı, raşitizime özgül laboratuvar bulgularının olmamasıyla yapılır (1,4). Olgumuzun da daha önce birkaç kez raşitizm tedavisi öyküsü vardı.

Hastalığın tedavisi konservatiftir. OD geçişli bir hastalık olduğundan ailelere genetik danışma verilmesi ve semptomlara yönelik fizyoterapi (FTR) uygulanması önerilmektedir.

Hastamız mevcut klinik ve radyolojik bulgularla metafizer kondrodizplazi (Schmid tip) tanısı almış, aileye genetik danışma verilmiş, FTR programına alınmış ve hastamız endokrin ve metabolizma bölümüne izlenmesi için bağlanmıştır.

Klinik ve radyolojik özellikleriyle raşitizmi düşündüren hastalarda, özellikle süt çocuğu döneminde laboratuvar bulguları normal olduğunda, MKD akla getirilmesi gerektiği vurgulamak amaçlı ile olgu sunulmuştur.

KAYNAKLAR

1. Lachman RS, Rimoin DL, Spanger J. Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type clinical and radiographic deliniation with a review of the literature. *Pediatr Radiol* 1988; 18: 93-102.
2. Savarirayan R, Corimier- Daire V, Lachman RS, et al. Schmid type metaphyseal chondrodysplasia: a spondylometaphyseal dysplasia identical to the "Japanese" type. *Pediatr Radiol* 2000; 30: 460-463.

3. Gelliss SS, Feingold M, Pavone L, et al. Metaphyseal chondrodysplasias Schmid type. *Am J Dis Child* 1980; 134: 699-700.
4. Bastepe M, Jüppner H. Inherited hypophosphatemic disorders in children and the evolving mechanisms of phosphate regulation. *Rev Endocr Metab Disord* 2008; 9: 171-180.
5. Pettifor JM. What's new in hypophosphataemic rickets? *Eur J Pediatr* 2008; 167: 493-499.
6. Herring JA (Ed). *Tachdjian's Pediatric Orthopaedics*. Philadelphia, WB Saunders Company, 2002: p. 184-192.
7. Gokhale S, Mehta S. Schmid type metaphyseal chondrodysplasia. *Indian Pediatr* 2005; 42: 1252-1253.
8. Ikegawa S, Nishimura G, Nagai T. Mutation of the type X collagen gene (COL10A1) causes spondylometaphyseal dysplasia. *Am J Hum Genet* 1998; 63: 1659-1662.
9. Windrum P, Wright GD, Finch MB. An unusual cause of atlanto-axial subluxation. *Ann Rheum Dis* 1999; 58: 679-681.
10. Roach JW, Duncan D, Wenger DR, et al. Atlanto-axial instability and spinal cord compression in children diagnosis by computerized tomography. *J Bone Joint Surg* 1984; 66: 708-714.
11. Warman ML, Abbott M, Apte SS, et al. A type X collagen mutation causes Schmid metaphyseal chondrodysplasia. *Nat Genetics* 1993; 5: 79-82.
12. Wallis GA, Rash B, Sykes B, et al. Mutations within the gene encoding the 1 (X) chain of type X collagen (COL10A1) cause metaphyseal chondrodysplasia type Schmid but not several other forms of metaphyseal chondrodysplasia. *J Med Genet* 1996; 33: 450-457.