

Romatolojik Hastalıkları Taklit Eden Bir Durum: Progresif Artropatili Spondiloepifizyal Displazi Tarda

A Condition Mimicking Rheumatologic Diseases: Spondyloepiphysial Dysplasia Tarda with Progressive Arthropathy
İç Hastalıkları

Başvuru: 17.07.2018
Kabul: 27.03.2019
Yayın: 16.04.2019

Atalay Doğru¹, Mustafa Özgür Pirgon¹, Mehmet Şahin¹

¹ Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi

Özet

Spondiloepifizyal displazi (SED) omurga, kol ve bacaklarda kemik büyümesini etkileyen nadir görülen genetik bir hastalıktır. Kemik ve kıkırdak oluşumu için gerekli olan proteinleri yapmaktan sorumlu olan genlerdeki mutasyonlardan kaynaklanmaktadır. Romatolojik hastalıklara klinik olarak benzerlik göstermesi nedeniyle romatolojik hastalık tanısı alıp yanlış tedavi uygulanmaktadır. Burada Progresif artropatili SED tarda tanısı alan bir vaka sunulmaktadır.

Anahtar kelimeler: *Progresif artropati, Romatoid artrit, Spondiloepifizyal displazi.*

Abstract

Spondyloepiphysial dysplasia (SED) is a rare genetic disease that affects bone growth in the spine, arms and legs. It is caused by mutations in the genes responsible for the proteins necessary for bone and cartilage formation. Since it is clinically similar to rheumatologic diseases, SED is misdiagnosed as rheumatologic disease which derives in wrong treatment. Here, we present a case of SED tarda with progressive arthropathy

Keywords: *Progressive arthropathy, Rheumatoid arthritis, Spondyloepiphysial dysplasia.*

Giriş

Spondiloepifizyal displazi (SED) nadir görülen heterojen klinik bulgulara sahip bir hastalıktır. Spondiloepifizyal displazi konjenita, SED tarda ve SED tarda progresif artropati olmak üzere üç ana tipi vardır. Spondiloepifizyal displazi tarda çocukluk çağında başlayan, otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır¹. Hastalığın klinik bulguları romatoid artrite benzemektedir. Genellikle 3-8 yaş arasında el, dirsek, kalça ve ayaklarda şişlik şeklinde başlangıç gösterir. Hastalar ağrı ve sabah tutukluğu, tutulan eklemlerde kontraktürler ve torasik kifoskolyozun eşlik ettiği bir tabloyla başvururlar. Çocukluk döneminde kalça ve omurga tutulumu olması önemli sakatlık nedenidir. Kalça dislokasyonu görülebilir. Kalçada özürlülüğe neden olan erken osteoartrit bozukluklar hemen her zaman hastalarda tespit edilmektedir. Hastaların laboratuvar bulguları normal saptanmakta ve antiromatizmal tedaviden fayda görmemektedirler². Bu yazıda SED tarda progresif artropati tanısı konulan bir vaka sunulmaktadır.

Olgu Sunumu

Yirmiyedi yaşında erkek hasta romatoloji kliniğine özellikle ellerde, ayaklarda, sırtta ağrı ve yürüme zorluğu şikayetleri ile başvurdu. 6-7 yaşlarından sonra eklemlerinde şişlikler başlayan hastaya akut romatizmal ateş düşünülerek medikal tedavi başlanmış fakat hasta fayda görmemiş. Yaygın eklem şişliği devam eden hastanın daha sonra başvurularında romatolojik hastalığı olduğu söylenerek antiromatizmal ilaç tedavisi başlanmış. Fakat bu tedaviden de hasta fayda görmemiş. Birkaç farklı antiromatizmal ilaç tedavisi kullanan hastanın yaygın ağrı ve eklem şişliği şikayetleri devam etmiş. Hastanın son bir yıldır yürümesi daha da bozulmuş ve şiddetli sırt ağrıları olması üzerine romatoloji polikliniğine yönlendirilmiş. Ailesinde romatolojik hastalık hikayesi veya hasta ile benzer klinik bulgular olan başka yakını olmadığı öğrenildi. Hastanın sistem sorgusu normaldi. Fizik muayenede boy 153 cm, kilo 48 kg olarak saptandı. Ellerde proksimal ve distal interfalangeal eklemlerde ağrısız şişlikler ve her

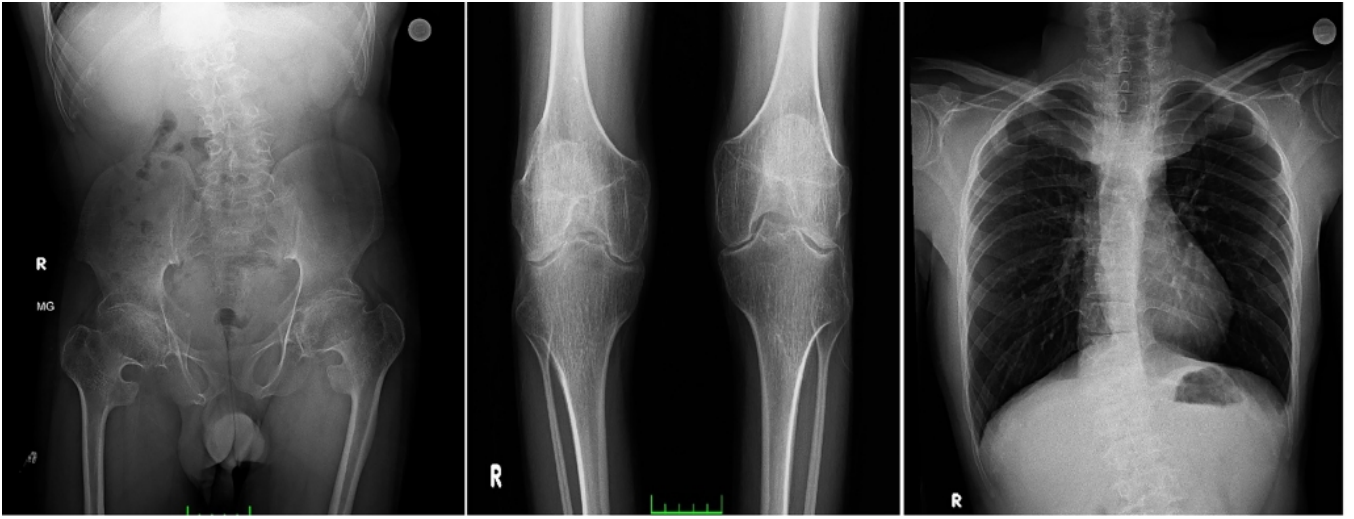
Sorumlu Yazar: Atalay Doğru, SDÜ Tıp Fak. İç Hastalıkları AD.
atalay_dogru@hotmail.com

Doğru A, Pirgon MÖ, Şahin M. Romatolojik hastalıkları taklit eden bir durum: progresif artropatili spondiloepifizyal displazi tarda. CausaPedia. 2019; 8(1): 24-27.

iki elde fleksiyon kontraktürü saptandı. Kifoskolyoz mevcut olan hastanın her iki kalça ve omuz hareketlerinde kısıtlılık izlendi. Laboratuvar bulgularında eritrosit sedimantasyon hızı (ESH) 12 mm/s, C-reaktif protein (CRP) 3 mg/dl (N:0-5 mg/dl), kreatinin: 0.7 mg/dl, alanin aminotransferaz (ALT): 21 U/L, tiroid stimulan hormon (TSH): 1.2 mIU/L, Antinükleer antikor (ANA) testi negatif, Romatoid faktör (RF): 7 IU/ml (N < 20 Iu/ml), Siklik sitriline peptid antikor (Anti-CCP) negatif olarak tespit edildi. Radyolojik görüntülemelerde; el-el bileği AP direkt grafide proksimal ve distal interfalangeal eklemlerde dejeneratif değişiklikler (Şekil 1), pelvis AP grafide her iki kalça ekleminde osteoartropatik dejeneratif bulgular, skolyoz deformitesi, bilateral diz AP grafide eklem arasında daralma ve dejeneratif bulgular saptandı (Şekil 2).



Şekil 1 : El-el bileği AP direkt grafi: proksimal ve distal interfalangeal eklemlerde eklem aralığında daralma, dejeneratif değişiklikler



Şekil 2 : Pelvis AP grafide: Her iki kalça ekleminde osteoartropatik dejeneratif bulgular, Bilateral diz AP grafide: Eklem arasında daralma ve dejeneratif bulgular, Akciğer P agrafti: Skolyoz deformitesi

Mevcut bulgular ile hastada non inflamatuvar karakterde, erken yaşta ortaya çıkan dejeneratif bulgulara yol açan bir hastalığı olduğu düşünüldü. Hastada çocuk yaşta ortaya çıkan non inflamatuvar artropati yapacak durumlar açısından çocuk hastalıkları görüşü istendi. Çocuk hastalıkları ile birlikte değerlendirilen hastaya SED tarda progresif artropati tanısı konuldu. Hastanın kalça ve diz eklem kısıtlılığı, kifoskolyoza yönelik fizik tedavi ve rehabilitasyon programına alındı. Analjezik tedavisi düzenlendi. Altı aylık takipte hastanın şikayetlerinde azalma görüldü.

Tartışma

Kemik ve eklem displazi grubunda yer alan SED konjenita ve çocukluk çağında ortaya çıkmaktadır. SED konjenita otozomal dominant geçiş gösteren, tip II kollajen yapımından sorumlu genlerde mutasyonun olduğu bir hastalıktır. Doğumda genellikle farkedilmez fakat yeni doğan döneminde gövde ve ekstremitelerde kısalık, yarık damak, pektus karinatum, atlanto-aksiyal displazi, platispondili gibi bulgularla tanınır. Spondiloepifizyal displazi tarda- progresif artropati (SED-TA) otozomal resesif geçiş gösteren, 3-8 yaşlarında ortaya çıkan özürüllüğe neden olan bir hastalıktır³. Wynne-Davies tarafından 1982 yılında romatoid artrit e benzerliği ile kalıtsal geçiş gösteren, dikkat çekici klinik bulguları olan bir iskelet displazisi olarak tanımlanmıştır. Omurga ve epifiz tutulumu ile kısa boyluluğa ve torakal kifoskolyoza neden olmaktadır. Özellikle el, el bileği ve ayaklar başta olmak üzere birçok eklemdede ağrı ve şişlik olması nedeniyle romatolojik hastalıklara benzemektedir⁴. Fakat klinik olarak romatolojik hastalıklara benzemesine rağmen laboratuvar değerleri normal sınırlardadır. Radyolojik olarak proksimal ve distal interfalangeal eklemlerde epifizyal ve metafizyal genişlemeler sonucu eklem daralması, vertebralarda düzleşme ve kifoskolyoz, kalça ekleminde epifizyal genişlemeye bağlı sekonder osteoartritlik değişiklikler görülebilir⁵.

Spondiloepifizyal displazi tarda- progresif artropati nadir görülen bir çocukluk hastalığı olması nedeniyle genellikle juvenil idiopatik artrit (JIA) olarak yanlış tanı almaktadır. Periferik ve aksiyal tutulum olması çocukluk çağında ortaya çıkması tanı karışıklığının nedenidir. Hastalar JIA düşünülerek uzun süre immunsupresif tedavilere maruz kalmaktadır. Fakat ESH, CRP gibi laboratuvar bulgularının normal olması, özellikle sinovit gibi inflamasyon bulgularının olmaması, radyolojik olarak platispondili ve dejeneratif değişikliklerin olması JIA den ayrılmaktadır⁶. Hastamızda 6-7 yaşlarında bulguların ortaya çıkması ile öncelikle akut romatizmal ateş sonra JIA tanısı alıp uzun dönem immunsupresif tedavi kullanmıştır. Ayrıcı tanıda düşünülmesi gereken diğer hastalık ise hipotiroididir. Hipotiroidi, herediter epifizyal displazilerle klinik ve radyolojik olarak benzerlikler göstermektedir. Bu nedenle SED-TA tanısı konulmadan önce hastaların tiroid fonksiyonları bakılmalıdır. Akondroplazi, Kniest displazi, metafizyel kondroplazi gibi orantısız cücelik, mukopolisakkaridozlar gibi orantılı cücelik nedenlerinde klinik ve laboratuvar bulguları ile ayrımı yapılabilmektedir⁷.

Spondiloepifizyal displazi tarda- progresif artropati' li hastaların tedavisi semptomatiktir. Kısa boyluluk sık görülmesi nedeniyle büyüme hormonu tedavileri denenmiştir. Fakat büyüme hormon tedavisinin etkinliği tartışmalıdır. Germe ve güçlendirme egzersizlerini içeren fizik tedavi programları önerilmektedir. Yürüme yardımcıları kullanılarak etkilenen eklemde egzersiz süresinde ve normal yaşamda aşırı yükten korunması sağlanmalıdır. Konservatif tedavi yaklaşımlarına yanıt vermeyen hastalara osteotomi ve artroplastik gibi cerrahi yaklaşımlar uygulanabilir^{8,9}.

Sonuç olarak SED-TA tanısı gözden kaçabilen ve romatolojik hastalıklarla karışabilen bir durumdur. Özellikle çocukluk çağında ortaya çıkan romatolojik hastalıkların ayrıcı tanısında, her ne kadar nadir görülen bir hastalıkta olsa SED-TA akılda bulundurulmalıdır.

Referanslar

1. Mc Alister WH. Osteochondrodysplasias and other Skeletal dysplasias. In: Resnick D, Niwayama G, eds. Diagnosis of Bone and Joint Disorders. Philadelphia: WB Saunders, 1988: 3442-515.
2. Tug E, Senocak E. Spondyloepiphysial dysplasia tarda with progressive arthropathy with delayed diagnosis. Turk J Med Sci. 2008; 38(1):83-9.
3. Kaptanoglu E, Percin F, Percin S, Törel-Ergür A. Spondyloepiphysial dysplasia tarda with progressive arthropathy. Turk J Pediatr. 2004; 46(4): 380-3
4. Wynne-Davies R, Hall C, Ansell BM. Spondylo-epiphysial dysplasia tarda with progressive arthropathy: a

- 'new' disorder of autosomal recessive inheritance. J Bone Joint Surg. 1982; 64B:442-5.
5. Kocyigit H ve ark. Spondyloepiphyseal dysplasia tarda with progressive arthropathy. Clin Rheumatol. 2000; 19:238-41.
 6. Arslanoglu S, Hızarcioglu M, Genel F. Spondyloepiphyseal dysplasia tarda with progressive arthropathy: an important form of osteodysplasia in the differential diagnosis of juvenile rheumatoid arthritis. Pediatr Int. 2000; 42:561-3.
 7. Baysal Ö. Pediatrik ortopedi, kemik displazileri (Dwarfizm). İstanbul: Derman Tıbbi Yayıncılık, 2015; s341-350.
 8. Burren CP, Werther GA. Skeletal dysplasias: response to growth hormone therapy. J Pediatr Endocrinol Metab. 1996; 9:31-40.
 9. Martel J, Cte P, Dsuz Ak. Spondyloepiphyseal dysplasia tarda. J Manip Physiol Ther. 1995;18:165-7.

Sunum

18. Ulusal Romatoloji kongresi, 18-22 Ekim 2017, Poster sunumu (PS-093)