

Osteogenesis İmperfektalı Bir Olguda Romatoid Artrit Benzeri El Deformiteleri: Olgu Sunumu

Rheumatoid Arthritis-Like Hand Deformities in a Case with Osteogenesis Imperfecta: A Case Report

Özcan Hız, Levent Ediz, M. Fethi Ceylan*, Yasemin Özkan, İbrahim Tekeoğlu

Yüzüncü Yıl Üniversitesi Tıp Fakültesi, Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı, Van, Türkiye

*Yüzüncü Yıl Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Van, Türkiye

Özet

Osteogenesis imperfekta, mezodermal dokuları tutan, kemik kütlelerinde azalma ve kemik fragilitesinde artma ile karakterize bir hastalıktır. Ligamentöz laksite ve düşük enerjili travmalara bağlı gelişen kemik kırıkları, dislokasyonlara bağlı olarak gelişen eklem deformiteleri ve kontraktürler osteogenesis imperfekta seyriinde görülebilir. Bu nedenle özellikle romatoid artrit ile karışabilir. Bu yazıda osteogenesis imperfekta'ya bağlı olarak gelişen eklem deformiteleri ve yaygın eklem ağrıları nedeni ile hatalı olarak romatoid artrit tanısı almış bir olgu sunulmuştur. (*Osteoporoz Dünyasından 2010;16:35-7*)

Anahtar kelimeler: Osteogenesis imperfekta, romatoid artrit, eklem deformiteleri, ayırıcı tanı

Summary

Osteogenesis imperfecta is a disease that involves mesodermal tissues and characterized by decreased bone mass and increased bone fragility. Bone fractures developed due to ligamentous laxity, low energy trauma and joint deformities and contractures due to dislocations may be seen during the disease process. For that reason, it could be confused especially with rheumatoid arthritis. In this article we presented a case with osteogenesis imperfecta that misdiagnosed as rheumatoid arthritis because of joint deformities and common joint pain. (*From the World of Osteoporosis 2010;16:35-7*)

Key words: Osteogenesis imperfecta, rheumatoid arthritis, joint deformities, differential diagnosis

Giriş

Osteogenesis imperfekta (OI); mezodermal dokuları tutan, kemik kütlelerinde azalma ve kemik fragilitesinde artma ile karakterize, etyolojisi bilinmeyen yaklaşık 20000 doğumda bir görülen genetik bir bozukluktur (1-5). Primer olarak kemik dokuyu tutmakla beraber, deri, ligament, tendon, sklera, burun ve kulak gibi birçok organı etkileyebilmektedir (1,2). İskeletin anormal kırılabilirliği ile birlikte olan osteoporoz, mavi sklera, dentinogenesis imperfekta ve prematur otoskleroz OI tanısı için dört önemli kriterdir. Bu anormalliklerden ikisinin varlığı tanıyı doğrular (6). Ligamentöz laksite, düşük enerjili travmalara bağlı gelişen kemik kırıkları ve dislokasyonlara bağlı olarak gelişen eklem deformiteleri ve kontraktürler OI sey-

rinde görülebilir ve yanlış tanılarına neden olabilir.

Bu yazıda OI tanısı almış ancak yaygın eklem ağrısı ve eklem deformiteleri gelişmesi üzerine romatoid artrit (RA) tanısı ile tedavi edilen bir olgu sunulmuştur.

Olgu

32 yaşında kadın, sol kalçada ve her iki dizde ağrı, tutukluk ve el deformiteleri ile polikliniğimize başvurdu. Hasta dizlerindeki ve sol kalçasındaki ağrı nedeni ile yaklaşık 10 aydır koltuk değneği ile ve ev içinde mobilize olabiliyordu. Hikâyesinde çocukluk döneminde düşük enerjili travmalar sonrasında üst ve alt ekstremitelerinde kırık ve dislokasyonlar geliştiği ve buna bağlı olarak her iki dirsek, el

bileği, sol diz eklemlerinde kontraktürler ortaya çıktığı ve ellerinde deformiteler geliştiği öğrenildi. Ol tanısı alan hasta 11 yıl önce romatoid artrit tanısı ile Metotrexat 7,5/hafta, Salazopryn 500 mg tb 2X2, prednisolon 5 mg tb, alfacalcidol 0,5 mcg, alendronat 10 mg tablet kullanmış, ancak son iki yıldır tedavisini kendi isteği ile kesmişti. El ve diğer eklemlerle ilgili artrit hikâyesi yoktu, yaygın artraljileri vardı. Halsizlik, yorgunluk, iştahsızlık, yarım saat kadar süren sabah tutukluğu mevcuttu. Boyun ağrısı ve baş ağrısı olan hastanın işitme ile ilgili şikâyetleri vardı. Hastanın dişlerinde ağrı ve kırılma şikâyeti mevcuttu, dişlerinin bir kısmını kaybetmişti. Hastamızın adetleri düzensizdi ve oligomenoresi vardı. Aile sorgusunda babasında da çocukluk döneminde düşük enerjili travmalar sonrasında gelişen kırıklar olduğu öğrenildi, ancak tanısı hakkında yeterince veriye ulaşılamadı.

Yapılan fizik muayenede; hasta, 130 cm boyunda ve 34 kg ağırlığındaydı. Beyaz sklerasi vardı. Üst ekstremite muayenesinde her iki dirsekte 30 derece ekstansiyon kısıtlılığı, birinci falanks da Z deformitesi, sol üçüncü



Resim 1. Her iki eldeki deformitelerin dıştan görünümü



Resim 2. Her iki el grafisinde el ve el bileği eklemlerinde ileri derecede daralma, luksasyon ve deformite görüntüsü

parmakta ve sağ elin ikinci parmağında redükte edilebilir kuğu boynu deformitesi, sol 5. parmak proksimal interfalangeal eklemden fleksiyon kontraktürü vardı (Resim 1). Alt ekstremite muayenesinde, sağ kalçada ve dizlerde eski kırıklara bağlı olarak hafif fleksiyon kontraktürleri, ayaklarda pes planus ve kısa ayak deformiteleri vardı. Hastanın nörolojik muayenesi normaldi.

Laboratuvar değerlendirmesinde: Hemogram, CRP ve eritrosit sedimentasyon hızı normaldi. RF: 8,2IU/MI (0-15), anti-CCP: Negatif, Serum kalsiyum, fosfor, alkalen fosfat, 25-OH vitamin D, paratiroid hormon normal sınırlarda tespit edildi. Kemik mineral dansitesi (BMD) ölçümü DEXA ile yapıldı. L2-L4 T Skoru -2,89 ve femur boyun T skoru -2,91 olarak tespit edildi.

El direk grafilerde kemik dansitesinde diffüz azalma vardı. Sağ el 4. ve 5. orta falanks ve 3. metakarp üzerinde muhtemelen iyileşmiş kırıkların radyolojik kanıtları vardı. El bileği ve parmak eklemlerinde belirgin daralma ve deformiteler mevcuttu (Resim 2). Ayak grafisinde belirgin osteopeni, metatarsofalangeal eklemden dislokasyon ve deformiteler vardı (Resim 3).

Diş hekimine yönlendirilen hastanın oral ve peridental muayenesi yapıldı. Kemik trabeküler yapısının incelendiği, dişlerin lamina duralarının çok belirgin ve diş pulpa odalarının genişlemiş olduğu bildirildi. Mevcut bulgular dentinogenesis imperfekta ile uyumlu olarak değerlendirildi. Hastamıza klinik muayene ve laboratuvar bulgularıyla Tip IV osteogenesis imperfekta tanısı kondu. Kontraktürleri ve kas güçsüzlükleri için fizik tedavi ve egzersiz programına alındı. Medikal tedavi olarak D vitamini, kalsiyum ve bifosfanat tedavisi başlandı. Oral hijyen öğretilti. Kalça ve dizdeki ağrı ve hareket kısıtlılığı gerileyen hasta bağımsız olarak günlük yaşam aktivitelerini sürdürüyor durumda taburcu edildi.



Resim 3. Her iki ayak grafisinde eklemlerde daralma ve metakarpofalangeal eklemlerde luksasyon görüntüsü

Tartışma

OI herediter bir hastalık olup otozomal dominant geçiş gösterdiği kabul edilse de otozomal resesif geçiş gösteren ve herediter olmayan tipleri de bildirilmiştir (5). OI, sık kullanılan sınıflamaya göre dört klinik tipe ayrılır (2,3,6). En sık izlenen form Tip I dir. Bu formdaki hastalar normal ya da hafif kısa boylu, mavi skleralıdır. Kemik deformiteleri bu formda yoktur. Perinatal dönemde ölümcül seyreden form Tip II olup, bunlar doğumda birçok kaburga ve uzun kemik kırıkları olan, koyu skleralı hastalardır. Tip III, üçgen yüzlü, boy kısalığı ve skolyozu belirgin olan intrauterin fraktürlerden dolayı deformitelerin geliştiği gri skleralı bebeklerdir (1-3). Tip IV, gri veya beyaz skleralı hastalar olup, bu hastalarda hafif-orta derecede boy kısalığıyla birlikte, skolyoz ve kemik deformiteleri vardır. Dentinogenesis imperfekta ile birlikteliği olan formdur (1-3,7-9). Bizim hastamız beyaz skleralı idi, orta derecede boy kısalığı vardı, her iki alt ve üst ekstremitelerde kemik deformiteleri ve dentinogenesis imperfektası vardı. Bu bulgulara Tip IV osteogenesis imperfekta tablosuna uymaktaydı.

OI'da serum kalsiyumu, inorganik fosfor, paratiroid hormon ve vitamin D metabolitleri genellikle normal sınırlar içerisinde bulunmaktadır (10). Sunduğumuz olguda bakılan bu parametreler normal sınırlarda tespit edildi. OI'nın tanısı pozitif aile öyküsü veya çok sayıda tipik patolojik kırıkların varlığı ile kolaylıkla konur, ancak aile hikayesi yokluğunda bazı durumlarla karışabilmektedir. Özellikle inflamatuvar artritlerden romatoid artrit el tutulumu OI daki el tutulumu ile karışabilir. Olgumuz 11 yıl önce, eklem deformiteleri ve yaygın eklem ağrılarından dolayı romatoid artrit tanısı ile uzun süre tedavi edilmişti, fakat şikayetleri artarak devam etmişti. Bu nedenle romatoid artrit tanısı bizde şüphe uyandırdı. Artralji ve eklem deformitelerinin OI'dan kaynaklandığını düşündük. Çünkü OI'nın önemli özelliklerinden birisi de yüksek tip I kollojen içeriğine sahip ligamentlerde ligamentöz laksitedir. Bu durum belirgin hipermobilete ortaya çıkmasına ve sonucunda artralji ve dislokasyona neden olabilir. Eklem laksitesi stabil olmayan eklemler ortaya çıkarır ve genellikle travmanın olumsuz etkilerine yatkınlık yaratarak, subluksasyon ve dislokasyona neden olur. Kas, ligamen ve tendon lezyonları artan sıklıkta görülebilir. Daha önce patella (11), aşil (12) ve eldeki fleksör tendon rüptürleri (13) rapor edilmiştir. Mirzayan ve ark. (14) OI'lı çocukta ligamentöz laksiteye sekonder çarpık ayak deformitesi bildirmişlerdir. Maekova ve ark. (15) OI'nın bir komplikasyonu olarak tendon rüptürüne sekonder mitral regürjitasyon rapor etmişlerdir.

Ekstremit eklemleri OI'da iki farklı durum tarafından etkilenir ve erken dejeneratif eklem hastalığına yol açar. Birincisi gelişen fraktürler eklem mekaniğini bozarak deformiteye yol açar. İkincisi, tekrarlayan minör travmanın neden olduğu kapsüler ve ligamentöz laksite hyalen kıkırdak hasarına neden olur. Olgumuzun el ve dirsekle-

rinde bilateral fleksiyon kontraktürü ve ellerinde kuğu boynu ve Z deformiteleri vardı. Elin kuğu boynu ve Z deformiteleri inflamatuvar artritlerde de olabilir. Ancak hastanın sorgusunda sabah tutukluğu yoktu, elin ve diğer eklemlerin muayene ve sorgusunda artrit lehine bulguya rastlanmadı. Laboratuvar ve radyografik değerlendirmeler ile de inflamatuvar bir patoloji dışlandı. Bu nedenlerle biz olgudaki RA tanısının hatalı olarak konduğu kanısına vardık.

Sonuç olarak kemik ve eklem deformiteleri ile başvuran hastalarda ayrıntılı anamnez ve fizik muayene yapılmalıdır. Düşük enerjili kırık hikayesi olan olgularda ailede de benzer hikaye varsa osteogenesis imperfekta düşünülmelidir. RA ile ayırıcı tanısında ya da birlikteliğinde romatoid artrit radyolojik, laboratuvar ve klinik bulguları iyi irdelenmelidir.

Kaynaklar

1. Forin V, Arabi A, Guignon V, Filipe G, Bensman A, Roux C. Benefits of pamidronate in children with osteogenesis imperfecta: an open prospective study. *Joint Bone Spine* 2005;72:313-8.
2. Rauch F, Glorieux FH. Osteogenesis imperfecta. *Lancet* 2004;363:1377-85.
3. Rauch F, Plotkin H, Travers R, Zeitlin L, Glorieux FH. Osteogenesis imperfecta types I, III, and IV: Effect of pamidronate therapy on bone and mineral metabolism. *J Clin Endocrinol Metab* 2003;88:986-92.
4. Cho TJ, Choi IH, Chung CY, Yoo WJ, Park MS, Park YK. Efficacy of oral alendronate in children with osteogenesis imperfecta. *J Pediatr Orthop* 2005;25:607-12.
5. Marini JC. Osteogenesis imperfecta. In: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB. (eds). *Nelson textbook of pediatrics*. (17th ed). Saunders Philadelphia 2004;2336-8.
6. Sillence DO, Senn A, Danks DM. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. *J Med Genet* 1979;16:101-16.
7. Vyskocil V, Pikner R, Kutilek S. Effect of alendronate therapy in children with osteogenesis imperfecta. *Joint Bone Spine* 2005;72:416-23.
8. Chien YH, Chu SY, Hsu CC, Hwu WL. Pamidronate treatment of severe osteogenesis imperfecta in a newborn infant. *J Inherit Metab Dis* 2002;25:593-5.
9. Cawson RA, Binnie WH, Eveson JW. *Color Atlas of Oral Disease*. 2nd Ed. Wolfe Publishing, Hong Kong. 1994;8:2-8.
10. Whyte MP. Osteogenesis imperfecta. In: Favus MJ (editor). *Primer on the metabolic bone diseases and disorders of mineral metabolism*. (4th ed). Lippincott Williams & Wilkins Philadelphia 1999:386-9.
11. Kathari P, Mohan N, Hunter JB, Kerslake R. Case report. Bilateral simultaneous patellar tendon ruptures associated with osteogenesis imperfecta. *Ann R Coll Surg Engl* 1998;80:416-508.
12. Dent CM, Graham GP. Osteogenesis imperfecta and Achilles tendon rupture. *Injury* 1991;22:239-40
13. Imbert P, Lay S. Rupture in the palm of a flexor tendon in a young man with osteogenesis imperfecta. *Chir Main* 1999;18:290-4.
14. Mirzayan R, Cepkinian V, Yu J, Wellisch MD, Zionts LE. Skew foot in patients with osteogenesis imperfecta. *Foot Ankle Int* 2000;21:768-71.
15. Maekawa Y, Hayashi T, Fujito T, Hoshi K, Kamishirado H. Successful surgical treatment of aortic regurgitation due to annuloaortic ectasia and mitral regurgitation caused by tendon rupture in a case of osteogenesis imperfecta. *J Cardiol* 1997;29:89-94.