



# Osteogenezis İmperfektalı Hastada İntramedüller Çivi ile Kırık ve Deformite Tedavisi

## *Intramedullary Nailing of Deformity and Fracture in a Patient with Osteogenesis Imperfecta*

Hasan Göçer, Serdar Ulusoy, Alper Çıraklı, İbrahim Kaya\*, Nevzat Dabak

Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Samsun, Türkiye

\*Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği, İstanbul, Türkiye

### Özet

Osteogenezis imperfekta kemik kırılabilirliğinde artış ile karakterize kalıtsal bir hastalıktır. Tip I kollagen üretimi ve endokondriyal kemik gelişim bozukluğu görülmektedir. İskelet sistemi dışında bir çok organı da etkileyen sistemik bir sendrom olarak da kabul edilir. Olgumuzda tip I osteogenezis imperfekta tanısı konulan 13 yaşındaki bir çocuğun sol femurunda minör travma sonrası gelişen fraktürün tedavisinin, aynı kemikteki deformite ile eş zamanlı olarak kilitli intramedüller çivileme yöntemi ile düzeltilmesi anlatılmıştır. Ayrıca hastanın sağ femurundaki benzer deformite üç aylık aradan sonra aynı teknikle düzeltilmiştir. Yazımızda osteogenezis imperfekta tanısı alan hastaların kırık ve deformitelerinin düzeltilmesinde kilitli intramedüller çivileme tekniği literatür eşliğinde tartışılmıştır. (*Haseki Tıp Bülteni* 2014; 52: 126-9)

**Anahtar Sözcükler:** Osteogenezis imperfekta, kırık, deformite, intramedüller çivi

### Abstract

Osteogenesis imperfecta is a hereditary disorder characterized by increased bone fragility. The production of type I collagen and endochondral bone development are disturbed. The disease is also considered a systemic syndrome affecting several organs besides skeletal system. Here, we present a case of osteogenesis imperfecta in a 13-year-old child with femoral fracture after a minor trauma on his left femur and ipsilateral deformity that were treated simultaneously by locked intramedullary nailing. Furthermore, the deformity on the right femur was treated using the same technique three months later. In this paper, the treatment of fractures and deformity correction in patients with osteogenesis imperfecta using locked intramedullary nailing technique is discussed in the light of the literature. (*The Medical Bulletin of Haseki* 2014; 52: 126-9)

**Key Words:** Osteogenesis imperfecta, fracture, deformity, intramedullary nail

### Giriş

Osteogenezis imperfekta (OI) anormal tip I kollajen üretimi ile karakterize, Brittle Bones, Fragilitas Ossium, Osteopsathyrosis ve Lobstein's Sendromu gibi isimlerle de bilinen otozomal kalıtsal bağ dokusu hastalığıdır (1). Temel lezyon endokondriyal kemiğin normal ossifikasyonunun kaybıdır. Bu durum aşırı kırılabilir kemiklerle sonuçlanır. OI'nın Sillence ve ark. tarafından tanımlanan ve yaygın kabul görmüş 4 tipi bulunmaktadır (2). Tip I en yaygın görülen tip olup uzun kemiklerde kırıklar ve iyileşme döneminde hafif deformiteler gelişir. Tip II (perinatal ölüm) yenidoğan döneminde çok sayıda ağır deformitelerle seyreder ve yaşamla bağdaşmaz. Tip III ve Tip IV'de ise OI'nın ağır deformiteler, kısa boy ve kifoskolyoz ile tanımlanan formlarıdır (1). OI iskelet sistemi

tutulumu yanı sıra hipertermi, hiperhidrozis, mavi sklera, otoskleroza bağlı işitme kaybı, bozuk diş yapısı, trombosit disfonksiyonu, kor pulmonale, doğuştan kalp hastalığı, kalp kapak hastalığı, eklem gevşekliliği ve deride incelme gibi bir çok sistem tutulumunun eşlik ettiği bir sendromdur.

Genel tedavi yaklaşımları arasında ilaç tedavisi (bifosfonatlar, büyüme hormonları, analjezikler), alçı uygulamaları, brace uygulamaları yer almaktadır (3,4). Osteopeni ve korteksteki incelme kırıkların tedavisini de zorlaştırmaktadır. Kırıkların tedavisinde konservatif ve cerrahi yöntemler uygulanabilir. Özellikle stabil kırıklarda genelde kapalı redüksiyon sonrası alçı veya ortezlerle fiksasyon tercih edilir. Deplase ve stabil olmayan kırıklarda cerrahi yaklaşımlar daha uygun olup plak-vida, eksternal fiksatör ve intramedüller çivi ile tesbit uygulanabilir. Rijid

**Yazışma Adresi/Address for Correspondence:** Hasan Göçer

Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Samsun, Türkiye

Tel: +90 362 312 19 19/2361 E-posta: drhasangocer@hotmail.com

**Geliş Tarihi/Received:** 10 Eylül 2013 **Kabul Tarihi/Accepted:** 04 Kasım 2013

Haseki Tıp Bülteni,

Galenos Yayınevi tarafından basılmıştır.

*The Medical Bulletin of Haseki Training and Research Hospital,*  
published by Galenos Publishing.

ve fleksibl intramedüller çiviler osteogenezis imperfekta hastalara ait uzun kemik kırıklarının tedavisinde olduğu gibi deformitelerin düzeltilmesinde de başarıyla uygulanmaktadır. Özellikle intramedüller çivi ile tesbit akut olarak kırık tedavisi yapılırken diğer taraftan kemiği küçük travmalara karşı kırmaktan da koruduğu için profilaktik olarak da uygulanabilir.

### Olgu

On üç yaşında erkek hasta düşme sonrası uylukta ağrı ve patolojik hareket nedeniyle acil serviste değerlendirildi. Ol tanısıyla takip edilen hastanın yapılan tetkiklerinde sol femur diafiz kırığı ve kırık seviyesinin yaklaşık 6 cm proksimalinde yaklaşık 20° kemik deformitesi tesbit edildi (Şekil 1). Sağ femur proksimal metafizer ve diafiz bölgesinde iki seviyeli 23° ve 12°'lik deformiteler tesbit edildi (Şekil 2). İlk kırıkları yaklaşık iki aylıkken tesbit edilmiş o günden günümüze kadar küçük darbelerle birçok yerde kırık gelişmiş ve tedavisi yapılmış. Hastamızda mevcut kırığın tedavisi ve deformitenin düzeltilmesi için epifizleri kapanma aşamasında olduğundan intramedüller kilitli çivi ile tedavi planlandı. Genel anestezi altında lateral dekübit pozisyonda önce sol femura lateral insizyonla girilerek kırığa ulaşıldı, her iki parçada fleksible intramedüller reamer ile hazırlandı. Kırığın yaklaşık 6 cm proksimalinde deformite merkezinden osteotomi yapıldı. Kırık redükte edilip deformite akut düzeltildikten sonra 10x400 mm kilitli intramedüller çivi ile tesbit edildi. Klinik takiplerinde ameliyat sonrası birinci gün pasif-aktif egzersizlere başlandı ve volker eşliğinde yük verilmeden mobilize edildi. Dört hafta sonunda kısmi yük verildi, 12 hafta sonunda grafide kaynama tesbit edilmesi üzerine tam yük vermesine izin verildi.

Yaklaşık dört ay sonra sol femurdaki deformite ve yaklaşık 3 cm kısalık nedeniyle ameliyat planlandı. Genel anestezi altında lateral dekübit pozisyonda aynı yaklaşımla önce distal deformite merkezinden osteotomi yapıldı, proksimal ve distal femoral medulla fleksibl reamer ile hazırlandı. 10x400 mm intramedüller çivi antegrad yerleştirildikten sonra proksimal deformite merkezinde osteotomi yapıldı ve deformite akut düzeltilip redükte edilerek kilitli intramedüller çivi ile tesbit edildi (Şekil 3). Klinik takiplerinde ameliyat sonrası birinci gün pasif-aktif egzersizlere başlandı ve volker eşliğinde yük verilmeden mobilize edildi. Beş hafta sonunda kısmi yük vermesine izin verildi. On dört hafta sonunda kaynama görülmesi üzerine tam yük vermesine izin verildi.

Her iki ameliyatta da cerrahi esnasında femur total osteotomize edilirken, medial bölge periost ve yumuşak dokuları korunarak kemiğin beslenmesine hasar verilmemeye çalışıldı, orta kemik segmenti konulacak intramedüller çivinin iki boy geniş olan reamer ile hazırlanarak olası iatrojenik kırık riskinden korundu. Yaklaşık 10 aylık takiplerinde herhangi bir yara problemi, kaynama sorunu, implant kırılması



Şekil 1. Direkt grafide sol femur diafizindeki fraktür görülmekte



Şekil 2. Direkt grafide sağ femurda iki seviyede deformite görülmekte



Şekil 3. Deformitenin düzeltildiğini gösteren sağ femura ait intraoperatif görüntü

veya kemiklerinde kırık görülmedi. Hastamız bağımsız ve desteksiz yürüyebilmektedir (Şekil 4, 5).

### Tartışma

Osteogenesis imperfekta hastalar büyük bir oranda tip I kollajenden zengin dokularda defektile ilgili belirtiler gösterirler (1,2). Bu karakteristik özellikler; tekrarlanan kırıklar, mavi sklera, işitme kaybı, gelişim bozuklukları, eklem laksitesi ve dentinogenesis imperfektadır. Olgumuz Ol tiplerinden kesin olmamakla birlikte tip I'e uymaktadır.



Şekil 4. Postoperatif her iki femurun direkt grafide görünümü



Şekil 5. Hastamızın 10 ay sonraki hareket kapasitesi görülmekte

Ol tiplerinin hiçbirisi için kesin bir tedavi yöntemi yoktur.

Intrauterin dönemde veya yaşamın erken dönemlerinden itibaren osteoporoz ve kortekste incelmeye nedeniyle küçük travmalarda bile özellikle yük taşıyan uzun kemiklerde sıklıkla kırıklar gelişmektedir (2,5). Genelde bu kırıklar erken yaşlarda alçı, iskelet traksiyonu ve breyslerle tedavi edilmektedirler (3).

Tesbit edilen kırıkların tedavisinin yanı sıra kırık oluşmasını engellemek veya kırık iyileşmesi süresince bisfosfonatlar, D vitamini, kalsiyum ve kalsitonin preparatları da başarılı bir şekilde uygulanmaktadır (6). Eren ve ark. pamidronat ve alendronat tedavisi uyguladıkları 21 hastada, tedavinin klinik semptomları ve kırık oluşumunu engellemede etkili olduğunu ancak tedavi süresi ve uzun süreli yan etkileri konusunda çalışmanın yetersiz olduğunu bildirmişlerdir (7). Graaff ve ark. 118 hastada bifosfonat tedavisini uygulamış ve kırık oluşumunu engellemede ve kırık iyileşmesinde bu tedavinin anlamlı katkısının olduğunu göstermişlerdir (4). Takiplerde kırıkların iyileşmesiyle birlikte deformiteler de görülebilmektedir. Deformitelerin sebebi kırıkların fark edilmemesi, yeterli redüksiyonun veya yeterli tesbitin iyileşme sonuna kadar sağlanamamasına bağlanabilir. Hastamızda da doğumdan iki ay sonra başlayan küçük travmalarla oluşan çok sayıda kırık hikayesi mevcuttu. Bu kırıklar alçı, breys gibi konservatif yöntemlerle tedavi edilmiştir. Ayrıca her iki femurda proksimal metafizer ve diafizer bölgede yaklaşık 23° ve 12°'lik anterolateral deformiteler mevcuttu. Ol'da tedavi stratejisi öncelikle kırık oluşumunun engellenmesi, oluşan kırıkların anatomik redüksiyonunun sağlanarak tamamen iyileşinceye kadar korunması ve deformite gelişiminin engellenmesi olmalıdır. Ancak her zaman bu mümkün olmamaktadır. Oyun çağı döneminde kapalı redüksiyon ve alçı ile yetersiz kaldığında cerrahi olarak daha stabil bir tesbit gerekmektedir. Plak-vida, eksternal fiksasyon ve intramedüller çivileme başlıca cerrahi seçeneklerdir.

Plak ve vida kullanılarak kırık tedavisi ve deformite düzeltimi yapılmaktadır. Ancak osteoporoz ve korteksin ince olması nedeniyle vidalar yeterince stabil olmamakta, pozisyon kaybı, implant yetmezliği, stres shieldingden dolayı implant uçlarında tekrar kırıklar oluşmaktadır. Enright ve ark. 4 Ol'lu çocukta kırık tedavisi için sadece plak ve vida kullanmışlardır (8). İmplant yetmezliği, tekrar kırık oluşması, deformite ve kaynamama nedeniyle hepsini tekrar intramedüller çivi ile tedavi etmişlerdir.

Lin ve ark. 9 çocukta plak-vida ve strut allogrefti kullanarak kırık ve deformite tedavisi yaptıklarını ve sonuçlarının başarılı olduğunu bildirmişlerdir (9). Burada yalnız plak-vida kullanımının yetersizliğinden dolayı plağın karşı tarafına gelen kortekse strut allogreftleri konularak vidaların zayıf karşı korteksten ziyade kaynama oluşuncaya kadar sağlam strut allogreftte tesbit edilmesi amaçlanmıştır. Hiçbir olguda plak ve vida yetmezliği görülmediği, hepsinde strut allogreftin adaptif remodelize olduğunu tesbit etmişlerdir. Ancak olgu sayısının azlığı,

allogreftlerin immünolojik ve enfeksiyon riski taşımaları başlıca sakıncalarıdır.

Yürüme bozukluğu, ağrı, kısalık ve deformite nedeniyle düzeltici osteotomi ile ilizarov veya kilitli intramedüller çivi ile tesbit etmek mümkündür. Saldanha ve ark. 9 OI'lı hastaya deformite ve boy eşitsizliğini gidermek için ilizarov ve unilateral eksternal fiksasyonla düzeltici osteotomi ve uzatma işlemi uygulamışlardır (10). Uzatma ve boy eşitsizliğini gidermek için başarılı bir tedavi seçeneği olarak sunmuşlardır. Ancak pin dibi enfeksiyonu, migrasyon, çocuklarda tolere edememe, fiksator çıkarılmasından sonra tekrar kırık ve deformite oluştuğunu bildirmişlerdir. İlizarov genel deformite ve kısalıklarda ideal tedavi yöntemi olmakla birlikte OI'lı hastalarda tedavi sonrası tekrar kırık riski ve deformite oluşması nedeniyle dikkatli olunmalıdır.

Sofield ve Millar OI, konjenital tibia psodoartrozda, rikets, fibröz displazide, çoklu osteotomi ve intramedüller çivi ile tesbiti hem deformite düzeltmede hem de tekrar kırık oluşmasını engellemek için 1959'da uygulamışlardır (11). Güney ve ark. beş hastanın sekiz femuruna çoklu osteotomi ve akut düzeltmeden sonra teleskopik intramedüller çivi ile tesbit etmiş, bir yıllık takiplerinde de başarılı sonuçlar bildirmişlerdir (12).

OI'da osteotomi ve intramedüller çivi ile tesbit hem deformite hem de kırıkların tedavisinde başarıyla kullanılmakta ve tekrar kırık riskini de azaltmaktadır. Ancak bilindiği gibi büyüme tamamlanmasından önce uygulanacak intramedüller çivileme büyüme plağını bozmakta, dolayısıyla boyeşitsizliğine ve eklem yüzeylerinde düzensizlik ile deformiteye neden olabilmektedir.

OI'da intramedüller çivi tedavisini büyümenin tamamlandığı evrelerde yapmak kırık tedavisinde, deformite düzeltilmesinde ve tekrar kırık oluşmasını engellemede ideal bir seçenek olarak görülmektedir. İntramedüller çivi uygulaması esnasında, çivinin eklem dışına ve medulla dışına çıkmamasına dikkat edilmelidir. Mümkün olan en uzun çivi kullanılmalı, büyüme durana kadar çıkarılmamalı veya gerekirse daha uzununu ile değiştirilmelidir. Son çalışmalarda distal eklem kıkırdaklarını etkilemeyen ve distal fizise sıkıca tutunan teleskopik intramedüller rodlar kullanılmaya başlanmıştır (13).

Olgumuz 13 yaşında 178 cm boyunda erkek hasta olup epifizlerin kapanma döneminde olmasından dolayı tesbitte intramedüller çivilemenin kırık tedavisinde, deformite

düzeltilmesinde ve ileri yaşamında kırık riskinden korumak amacıyla en uygun tedavi yöntemi olduğunu düşündük. Üç aylık ara sonrası hastanın sağ femurundaki deformite de aynı yöntemle akut olarak düzeltildi. Bu yöntemin hasta psikolojisini, mobilizasyonunu, eklem hareket açıklığını bozmayan bir uygulama olarak görmekteyiz. Ancak hastanın yaşı, epifizlerin durumu ve uzun kemik medulla çapı dikkate alınarak karar verilmesi gerektiği kanısındayız.

### Kaynaklar

1. Glossten B. Osteogenesis imperfecta. In: Gambling, DR, Douglas MJ, editors. Obstetric anesthesia and uncommon disorders. Philadelphia, WB Saunders; 1998. p. 213-8.
2. Sillence DO, Senn A, Danks DM. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. J Med Genet 1979;16:101-16.
3. Chiarello E, Donati D, Tedesco G, et al. Conservative versus surgical treatment of osteogenesis imperfecta: a retrospective analysis of 29 patients. Clin Cases Miner Bone Metab 2012;9:191-4.
4. De Graaff F, Verra W, Pruijs JE, Sakkers RJ. Decrease in outpatient department visits and operative interventions due to biphosphonates in children with osteogenesis imperfecta. J Child Orthop 2011;5:121-5.
5. Arslan H. İntrauterin fetal femur fraktürü, Joint Diseases and Related Surgery 2001;12:203-4.
6. Hekimsoy Z. Osteogenesis imperfekta: Review. Türkiye Klinikleri J Endocrin 2009;4:85-91.
7. Eren E, Sincar Ş, Çakır EDP, Sağlam H, Tarım Ö. Osteogenezis İmperfektalı Hastalarda Bifosfonatların Etkinliği. Güncel Pediatri Dergisi 2011;9:122-6.
8. Enright WJ, Noonan KJ. Bone plating in patients with type III osteogenesis imperfecta: results and complications. Iowa Orthop J 2006;26:37-40.
9. Lin D, Zhai W, Lian K, Ding Z. Results of a bone splint technique for the treatment of lower limb deformities in children with type I osteogenesis imperfecta. Indian J Orthop 2013;47:377-81.
10. Saldanha KA, Saleh M, Bell MJ, Fernandes JA. Limb lengthening and correction of deformity in the lower limbs of children with osteogenesis imperfecta. J Bone Joint Surg Br. 2004;86:259-65.
11. Sofield H, Millar E. Fragmentation realignment and intramedullary rod fixation of deformities of the long bones in children: a ten-year appraisal. J Bone Joint Surg Am 1959;41:1371-91.
12. Güney N, Bilgesel N. Osteogenesis imperfekta'da teleskopik çiviler ile cerrahi tedavi. Acta Orthop Traum Turc 1986;20:31-5.
13. Cho TJ, Choi IH, Chung CY, Yoo WJ, Lee KS, Lee DY. Interlocking telescopic rod for patients with osteogenesis imperfecta. J Bone Joint Surg Am 2007;89:1028-35.