

Progresif Ossifikan Fibrodisplazi: Olgu Sunumu

Fibrodysplasia Ossificans Progresiva: A Case Report

Uğur Toprak, Zeynep Erhuner, Alper Nadir Selvi, Eşref Paşaoğlu, Mehmet Alp Karademir

Ankara Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Radyoloji Kliniği

Her iki omuz ekleminde hareket kısıtlılığı ve hafif ağrı yakınması ile başvuran 6 yaşındaki kız çocuğunun fizik muayenesinde, omuz eklemleri çevresinde sert, hafif ağrılı endurasyonlar ve omuz eklemlerinde hareket kısıtlılığı saptanmıştır. Ayrıca sol ayak başparmağında halluks valgus deformitesi ile sağ el metakarpaları lokalizasyonunda kemiklerde büyüme tespit edilmiştir. Röntgen ve bilgisayarlı tomografide göğüs duvarı ile omuz eklemleri çevresinde heterotopik ossifikasyonlar izlenmiştir. Bulguları ile tipik progresif ossifikan fibrodisplazi olgusu röntgen ve bilgisayarlı tomografi görüntüleri eşliğinde sunulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: *Progresif Ossifikan Fibrodisplazi, myozitis ossifikans, kas iskelet sistemi hastalığı, kas hastalığı, bağ dokusu hastalığı*

Physical examination of a 6-year old girl who complains about scantness of movement and mild pain reveals tough, slightly painful indurations around both shoulder joints and restriction of shoulder movement. Additionally, hallux valgus in the left toe and enlargement of bones around right metacarpal region were detected. Heterotopic ossifications in thorax wall and around shoulder joints were seen on X-ray and computed tomography. A typical case of progressive ossificant fibrodysplasia is presented with X-ray and computed tomography images.

Key Words: *Fibrodysplasia ossificans progressiva, Myositis Ossificans, Musculoskeletal Disease, Muscular Disease, connective tissue disorder*

Progresif ossifikan fibrodisplazi (POF), el ve ayak başparmaklarının konjenital malformasyonları; gövde ve ekstremitelerde yumuşak dokularının progresif heterotopik ossifikasyonu ile karakterize, nadir, dominant kalıtılan bir bağ dokusu hastalığıdır.

Ossifikasyonlar tipik olarak ilk dekatta görülmeye başlar; eklemlerde ilerleyici ankiloz ve ciddi hareket kısıtlılığı ile sonuçlanır. Dünyada altı yüzden fazla olgu bildirilmiş olup şu anda etkili bir tedavi veya korunma yöntemi bulunmamaktadır. Özellikle kalsifikasyonların henüz başlamadığı erken dönemde, sıklıkla yumuşak doku sarkomu veya fibromatozis gibi yanlış tanıları konulabilir, tanı oldukça gecikebilir ve gereksiz, belki de hayatı tehdit eden tedavilere neden olabilir.

lir ve gereksiz, belki de hayatı tehdit eden tedavilere neden olabilir.

Bu yazıda, yakınmaları ve bulguları omuz eklemleri çevresinde başlayan, POF tanısı alan altı yaşında bir kız olgu sunulmaktadır.

Olgu Sunumu

Her iki omuz ekleminde hareket kısıtlılığı ve hafif ağrı yakınması ile hastanemize başvuran 6 yaşındaki kız çocuğunun yapılan fizik muayenesinde, omuz eklemlerinde solda posterior, sağda ise anterior komşuluğunda; sert, hafif ağrılı endurasyonlar saptandı. Solda belirgin olmak üzere her iki omuz

Başvuru tarihi: 27.05.2007 • Kabul tarihi: 03.09.2007

İletişim

Uğur Toprak
Ankara Numune Hastanesi
Talatpaşa Bulvarı, Samanpazarı, Ankara
Tel : (312) 508 44 43
E-posta adresi : toprakugur@yahoo.com



Şekil 1. Humerus çevresinde yumuşak doku içerisinde ossifikasyonlar izlenmektedir.



Şekil 2. Humerus çevresinde ve humerustan toraks duvarına, skapular bölgeye uzanan ossifikasyonlar izlenmektedir.

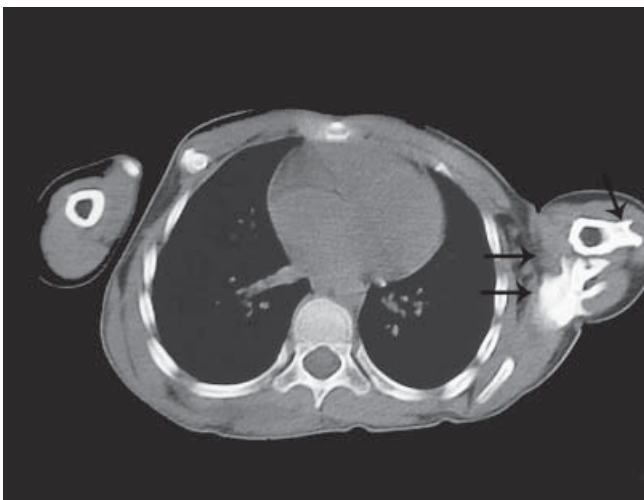
ekleminde hareket kısıtlılığı izlendi. Ayrıca sol ayak başparmağında halluks valgus deformitesi ile sağ el metakarpaları lokalizasyonunda kemiklerde büyüme tespit edildi. Hastanın öyküsünde özellik bulunamadı.

Hastanın röntgenogramlarında, sol humerus çevresinde, sol skapulohumeral, sağ humerotoraksal ossifikasyonlar izlendi (Şekil 1,2).

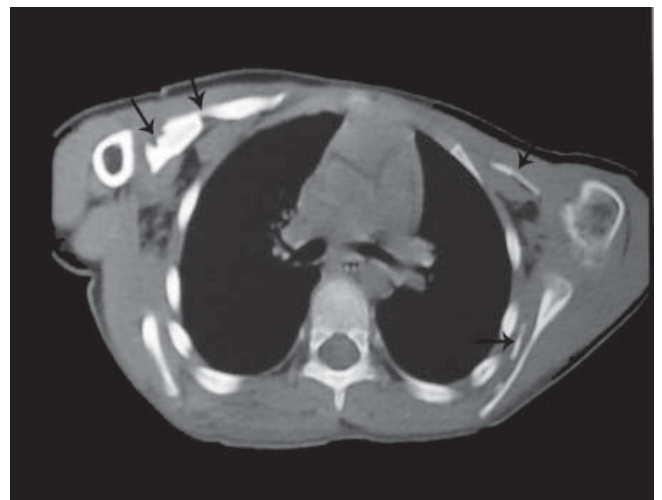
Bilateral omuz eklemi bilgisayarlı

tomografik (BT) incelemesinde; solda posteriora skapula inferomedial kenar komşuluğundan başlayarak humerus proksimal metafiz posterioruna uzanan, sağda ise göğüs ön duvarında klavikula alt komşuluğundan başlayarak yine humerus proksimal metafizi anterior komşuluğuna uzanan olmak üzere, kemiklerle yakın komşulukta ancak belirgin bağlantısı bulunmayan, düzensiz, yer yer boynuzsu uzantıları bulunan kalsifiye bloklar dikkati çekti. Bu iki lezyon dı-

şında, toraks duvarı kas planları arasında daha küçük birkaç adet benzer karakterde lezyon saptandı (Şekil 3). Hastanın yaşı, kalsifiye lezyonların lokalizasyonu-uzanımı ve özellikle fizik muayenedeki metakarp ve ayak başparmağı bulguları ile birlikte yorumlandığında; görünüm öncelikle progresif ossifikan fibrodizplazi açısından anlamlı bulundu. Ayrıca sol skapula ve humerus başında osteokondrom ile uyumlu kemik lezyonları da dikkati çekti (Şekil 4).



Şekil 3. Bilateral toraks ön duvarında ve sol skapula çevresinde kas planları arasında ossifikasyonlar izlenmektedir (oklar).



Şekil 4. Sol humerus ve skapulada, osteokondrom ile uyumlu boynuzsu çıkıntılar (oklar) ve sağ kolda, sağ hemitoraks ön duvarında yumuşak doku planlarında ossifikasyonlar izlenmektedir

Sol omuzda ileri düzeydeki hareket kısıtlılığı nedeni ile sol omuz komşuluğundaki lezyon total eksize edildi. Lezyonun patolojik incelemesinin trabeküler-lameller kemik olarak gelmesi üzerine basit yumuşak doku kalsifikasyonları ile metastatik ve distrofik kalsifikasyonlar ekarte edildi ve tanı doğrulandı.

Tartışma

POF nadir, otozomal dominant kalıtılan bir hastalıktır (1). Çoğu olgu spontan mutasyonlar sonucu oluşur (2). İlk tanımlandığından bu yana, dünyada altı yüzden fazla olgu bildirilmiştir (3). Defektif gen kromozomu 4q27-31'de haritalanmıştır (3). Etkilenmiş hastalar, benzersiz klinik özelliklere rağmen, sıklıkla çocukluk döneminde yanlış tanı almaktadır (4).

Ektopik ossifikasyon başlangıcından sonra tanının konmasındaki gecikmenin değişik bildirimlerde yaklaşık üç yıl olduğu belirtilmektedir (1). Özellikle ayak başparmağı kısalığı olmak üzere, konjenital iskelet malformasyonları varsa, herhangi bir yumuşak doku lezyonu oluşmadan, doğumda POF'den şüphelenilebilir (4).

Olgumuzda, başparmak boyu normal olduğundan hareket kısıtlılıkları başlayana kadar tanı alamamıştır.

En karakteristik iskelet malformasyonu, falanksların sinostozuna bağlı başparmak kısalığı ve halluks valgus

deformitesidir (3). Birçok çocukta el başparmağında benzer malformasyonlar vardır (3). Bizim hastamızda sinostoz ve kısalık olmayıp valgus deformitesi mevcuttu ancak olguların % 95'inde ayak başparmağında malformasyonlar bulunmaktadır (1).

En erken semptom, özellikle baş ve boyun çevresinde oluşan ağrılı subkütan nodüller ve kitlelerdir. Dorsal paraspinal kaslar, omuzlar ve dirsekler de ilk tutulum yerleri olabilir. Daha sonra pelvis ve alt ekstremiteler etkilenir. Akabinde; kaslarda, ligamentlerde, toraksın tendonları ve fasyalarında; beceriksiz yürümeye, düşmeye, fraktürlere, göğüs ekspansiyonunda restriksiyon ve solunum problemleri ile sonrasında pnömoniye neden olan yaygın ossifikasyon ile büyük eklem bulguları (omuz, kalça vs) görülür (5). Ek radyolojik bulgular arasında, hipotoni ve nadiren encondromlara bağlı olarak görülen kısalmış ve genişlemiş femur boynunda pseudo-eksositozlar (2), gecikmiş iskelet matürasyonu, belirgin kalkaneal spur ve geniş epifizlerdir. Ek olarak hastalığın sinovyal kondromatozis ile de bağlantılı olduğu bildirilmiştir (3). Fasyal kaslar, dilin düz kasları, larinks, gastrointestinal trakt (solid organlar dahil) ve diafragma korunur (5).

Direkt radyografide ossifikasyonlar görülmeden önce kemik taramalarında anormallik saptanır. Galyum 67 sitrat ve Tc-99-difosfonat gibi kemik görüntüleme ajanları myozitis ossifikansı lokalize eder. Bilgisayarlı tomografi ve manyetik re-

zonans görüntüleme kas ve fasiyal katmanlardaki kalınlaşmayı direkt radyografiden daha erken belirleyebilir. Ultrasonografi, kaslar ve bağ dokusu içindeki yumuşak doku kitle lezyonlarındaki artmış ekojenik materyali gösterir. Bununla birlikte, bu görüntüleme yöntemleri konvansiyonel radyografiden pahalıdır. İlerleyen mineralize kitlesi olan hastalarda, radyografik ayırıcı tanıda dermatomyozit, tümoral kalsinozis, bazı kemik ve yumuşak doku sarkomları ile fibromatozis sayılabilir (2). Özellikle servikal vertebra korpuslarında anteroposterior büyümenin kısıtlılığı Klippel-Feil sendromundaki bulgularla karışabilir (5). En erken histopatolojik bulgu, iskelet kası ölümü ve yerini vaskülarize fibroproliferatif yumuşak dokunun almasıyla devam eden yoğun perivasküler lenfositik infiltrasyondur. Heterotopik kemik oluşumu için, yumuşak dokuda hızlı bir encondral proses görülür (3). Ancak yumuşak doku sarkomu veya fibromatozis gibi yanlış histolojik tanı, uygun olmayan tedaviye neden olabilir (6).

Bu hastalık için herhangi bir tedavi yoktur. Kortikosteroidler, nonsteroid antiinflatuar ilaçlar, etidronat, varfarin, radyoterapi ve cerrahi denenmiştir ancak hiçbir etkili olmamıştır (4). Erken tanı, heterotopik ossifikasyonu şiddetlendiren gereksiz biyopsileri önler. POF tanısı konduktan sonra, intramüsküler enjeksiyon ve dental blok için kullanılan lokal anestetiklerden kaçınılmalı, hasta travmadan korunmalıdır (3,7).

KAYNAKLAR

1. Kocyigit H, Hizli N, Memis A, *et al*, Memis A. A severely disabling disorder: Fibrodysplasia ossificans progressiva. Clin Rheumatol 2001; 20:273-5
2. Magryta CJ, Kligora CJ, Temple HT, Malik RK. Clinical presentation of fibrodysplasia ossificans progressiva: pitfalls in diagnosis. J Pediatr Hematol Oncol 1999; 21:539-43

3. Mahboubi S, Glaser DL, Shore EM, Kaplan FS. Fibrodysplasia ossificans progressiva. Pediatr Radiol 2001; 31:307-14
4. Yazdi HR, Rahmani M. Fibrodysplasia ossificans progressiva: Report of a case. Iran J Radiol 2003; 1:97-100
5. Norman A. Radiology (Diagnosis, Imaging Intervention). In: Taveras J, Ferrucci JT. Myositis Ossificans and Fibrodysplasia Ossificans Progressiva. Philadelphia: Lippincott-Raven; 1996.p 6-9

6. Kaplan FS. Fibrodysplasia (myositis) ossificans progressiva: Clinical lessons from a rare disease. Clin Orthop Relat Res 1998; 346:7-14
7. Peterson IJ. Severe restriction in jaw movement after routine injection of local anesthetic in patients who have fibrodysplasia ossificans progressiva. Int J Oral Maxillofac Surg 1996; 81:21-25