

Ailevi doğumsal radius başı arkaya çıkığı (Nail-patella sendromunun bir farklılığı)

Sait Ada⁽¹⁾, Arslan Bora⁽²⁾, Ferda Özkinay⁽³⁾, Fuat Özerkan⁽¹⁾, İbrahim Kaplan⁽¹⁾

Familial doğumsal radius başı arkaya çıkığı az rastlanan bir anomalidir. İzole veya diğer doğumsal anomalilerle birlikte olabilir. Nail patella sendromu ile birlikte radius başı arkaya çıkığı olan olgular yayınlanmıştır. Burada familial bilateral radius başı arkaya çıkığı gösteren bir olgu pedigree'si ile birlikte sunulmaktadır.

Anahtar kelimeler: Radius başı çıkığı, doğumsal

Familial congenital posterior luxation of the head of radius (variance of the Nail-Patella syndrome)

Familial congenital posterior luxation of the head of radius is a rarely encountered congenital anomaly. It may be isolated or combined with other congenital anomalies. Some cases of congenital luxation of the head of radius combined with Nail-Patella syndrome; had been presented. We present a case of bilateral familial congenital posterior luxation of the head of radius and its pedigree.

Keywords: Radial head dislocation, congenital

Doğumsal radius başı çıkığı nadir rastlanılan bir anomalidir. Tek başına veya diğer anomalilerle birlikte olabilir (2, 3, 4, 10, 11, 12, 13). Hemimelia, herediter eksozoz, artrogripozis, Ehler Danlos sendromu, Klinefelter sendromu, Nail-Patella sendromu hastaların radius başı doğumsal çıkığı ile birlikte bulunan diğer doğumsal anomalilerdir. İzole radius başı çıkığı diğer doğumsal anomaliler ile birlikte olanlardan daha az rastlanır. Genel olarak öne çıkışın tek taraflı olarak rastlandığı kabul edilir (2, 3, 4). Arkaya radius başı çıkışlarının çoğu diğer anomalilerle birliktedir. Bu anomalilerin çoğu dikkatle aranılmaz ise gözden kaçabilir (4). Doğumsal radius başı çıkığı travmatik çıkıştan hastanın öyküsü ve radyolojik farklılıklar ile ayrılır. İlk kez Mc Farland tarafından doğumsal radius başı çıkışına ait kriterler tanımlanmıştır. Bunlar:

1. Relatif kısa ulna veya uzun radius başı
2. Kapitellumun hipoplazisi veya yokluğu
3. Küçük kubbe şeklinde radius başı ve uzun-dar radius boynu

Ulnar epikondil'in belirginliğidir (3)

Nail-Patella ya da onyco-osteodisplazi sendromunda, hastaların yarısında radius başı çıkışına rastlandığı bildirilmektedir (6). Nail-patella sendromunda hastalığı gösteren bireylerde genellikle çeşitli derecelerde patella displazileri ve tırnak bozuklukları kardinal bulgulardır (13).

Burada familial bilateral radius başı arkaya çıkığı olan bir hasta sunulmaktadır. Bu hastanın pedigrisinde yedi bireyde daha radius başı çıkışının olduğu görülmüş ve bunlardan bazılarında radius başı çıkışıyla birlikte tırnak distrofisi olduğu saptanmıştır. Ancak hiçbir bireyde patellar veya iliak kanada ait bozukluk saptanmamıştır. Bu olayın Nail-Patella sendromuna neden olan gen lokusundaki allelik değişikliklerden kaynaklandığı kanısına varılmıştır ve olgu Nail-Patella sendromunun bir varyansı olarak kabul edilmiştir.

Vaka takdimi

Her iki dirseğinde şişliği olan ve dirseğini tam çevirmeyen 17 yaşında bir kız öğrenci daha çok kozmetik kaygıları nedeni ile hastanemize başvurdu. Hastada yapılan radyolojik muayenede her iki radius başının arkaya çıkış olduğu, radius başının küçük, deform ve kubbe şeklinde olduğu, capitellumun hipoplazik ve medial epikondilin belirgin olduğu saptandı. Klinik ölçümlerde her iki dirsekte nötral 0 konumuna göre fleksiyon ve ekstansiyonda (0-45-160) toplam 115° hareket genişliği olduğu, supinasyonda 45° eksiklik olduğu ve taşıma açısının sağda 30° solda 25° olduğu saptandı. Bu hastada kozmetik düzeltmek ve kısmen supinasyonu artırmak amacı ile bilateral radius başı eksizyonu ameliyatı yapıldı. Radius başı yaklaşık 3 cm kadar eksize edildi ve radius başında dejeneratif değişikliklerin olmadığı saptandı. Postoperatif her iki dirsekte ekstansiyon eksikliği aynı kalırken supinasyonda ise passif olarak 20°'lik bir artış sağlandı. Hasta kozmetik olarak memnun idi.

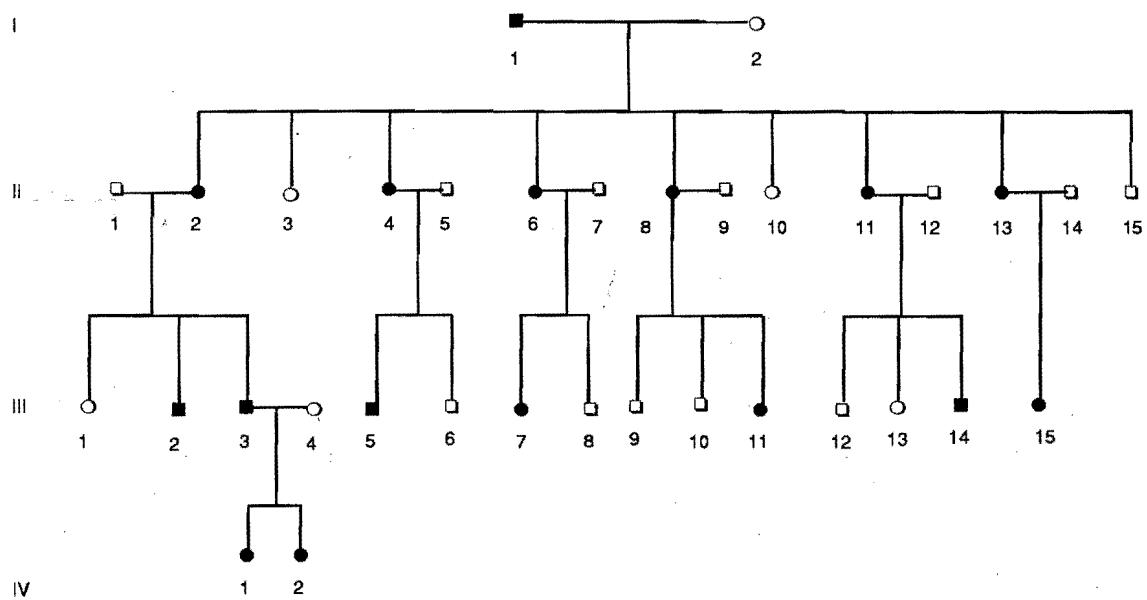
Öyküsünde 39 yaşındaki babasında, 34 yaşında ki amcasında ve 14 yaşındaki kızkardeşinde tek taraflı benzer şekil bozukluklarının olduğu belirtildi. Baba ve kızkardeşin yapılan klinik ve radyolojik muayenelerinde tek taraflı arkaya doğumsal radius başı çıkışlığı olduğu görüldü.

Hastanın yapılan pedigrisinde dört kuşak araştırıldığında hastamızda toplam sekiz bireyde radius başı arkaya çıkışlığı olduğu ve bunlardan dördünden sadece radius başı çıkıştı, dördünden hem radius başı çıkıştı hem de tırnak distrofisi saptanmıştır. Sekiz radius başı çıkışından üçü bilateral, diğerleri unilateraldir. Sekiz bireyde ise radius başı çıkışı olmaksızın sadece tırnak distrofisi gözleendi. Aile bireylerinin hiç birinde patellaya ve iliak kanatlara ilişkin patoloji gözlelmemiştir (Tablo 1).

(1) İzmir. El ve Mikrocerrahi Hastanesi Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği, Uzman Dr.

(2) İzmir. El ve Mikrocerrahi Hastanesi Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği, Doç. Dr.

(3) Ege Üniv. Tip Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dal Genetik Bölümü, Doç. Dr.



Tablo 1: Nail Patella Sendromlu ailedeki tırnak ve/veya radius başı çöküğü olan bireylerin pedigrisi.

- I. Generation: 1 (Tırnak+Dirsek)
- II. Generation: 8 (Tırnak+Dirsek)
2, 4, 6, 11, 13 (Tırnak)
- III. Generation: 3, 5 (Tırnak+Dirsek)
2, 4 (Dirsek)
7, 11, 15 (Tırnak)
- IV. Generation: 1, 2 (Dirsek)



Resim 1: Baba ve iki kız çocuğunda rastlanan radius başı arkaya çöküklerin görünümü



Resim 2 b: Aynı hastanın preoperatif klinik görünümü



Resim 2 a: Vaka sunumu olarak bildirilen hastanın her iki dirseğinin radyolojik görünümü (Bilateral radius başı arkaya çökük)



Resim 2 c : Radius başı rezeksiyonu son görünümü

Tartışma

Şimdide kadar dominant kalitilan izole radius başı çıkışlığı ayrı bir antite olarak tarif edildiği gibi (2, 3, 10, 11, 12) otozomal resesif, otozomal dominant kalitilan çeşitli hastalıklarla veya kromozomal bozukluklarla birlikte olan radius başı çıkışları da bildirilmiştir (4, 6, 10, 13). İzole doğumsal radius başı çıkışlığı çoğunlukla asemptomatik kalması nedeniyle gerçek insidensi tam bilinmemektedir (10). Genel kabul edilen görüş izole tipte öne ve tek taraflı çıkışın daha sık olduğunu (2, 3, 12, 13). Cockshott ve Omololu 1958'de baba ve kızkardeşte bilateral radius başı arkaya çıkışlığı olduğunu ve literatürde başka ailevi izole bilateral arkaya çıkışa rastlamadıklarını bildirmiştir (5).

Burada sunulan ve doğumsal radius başı arkaya çıkışlığı kriterlerine uyan olgunun ailesinde hastalık dominant kalitim modeli şekline uymaktadır ve Nail-Patella sendromuna ait varyans olarak kabul edilmiştir (Tablo 1).

Nail-Patella sendromu otozomal dominant kalitilan ve sıklığa az olmayan bir bozukluktur. Ailenin bazı bireylerinde sadece tırnak bozuklukları olabilir. Bizim hastamızın bazı aile bireylerinde sadece tırnak bulguları görülmesi ile benzerdir. Bazlarında ise hem tırnak hem de temik ve eklem bulguları vardır (1, 6, 8, 13). Bizim hastamızın aile bireylerinin hiç birinde kemik ve eklem bulgusu olarak patellaya ve iliak kanallara ilişkin patolojiye rastlanmamasına karşın sadece radius başı dislokasyonları olması ilginçtir. Bireylerde hastalığın bulgularının farklı farklı gözlenmesi yanı bir kısmında sadece tırnak bozukluklarının olması, bazlarında sadece radius başı çıkışlığı, bazlarında da her ikisinin bulunması otozomal dominant hastalıklarda penetrans yokluğu ve ekspresivite değişikliği ile açıklanabilir (6).

Radius başı konjenital çıkışının kapalı veya açık reduksiyonu sonuçları erken yaşlarda bile genellikle başarısızdır (3, 10, 13). Öne çıkışlardaki fleksyon, arkaya çıkışlardaki ekstansiyon ve supinasyon sınırlılığı fonksiyonu genellikle bozmadır. Bu yüzden kabul edilen görüş büyümeye tamamlandıktan sonra radius başı rezeksyonu yapılmamıştır. Hastamızda bilateral arkaya radius başı çıkışı için radius başı rezeksyonu daha çok kozmetik nedenlerle yapılmış ve istenilen sonuca ulaşmıştır. Ayrıca hastada supinasyon hareketinde passif olarak yaklaşık 20°lik bir artış saptanmıştır.

Doğumsal radius başı çıkışlığı izole veya diğer hastalıklar veya sendromlarla birlikte rastlanan ve genellikle üç yaşına kadar sessiz kaldıkten sonra fonksiyonu etkilemeyecek tarzda hareket sınırlılığı ve kozmetik yakınmalara yol açan bir deformitedir. Travmatik çıkıştan hastanın öyküsü ve radyolojik özellikleri ile ayrılır. Bizim olgumuzun özelliği ise ilk bakişa doğumsal izole radius başı arkaya çıkışını akla getirmesidir. Ancak aile araştırmasında bazı bireylerde tırnak distrofilerinin tek başına veya radius başı arkaya çıkış ile birlikte olması bize Nail-Patella sendromunun bir varyansı olduğunu düşündürmüştür.

Kaynaklar

1. Aggarwal, D., and Mittal, R. L.: Nail Patella syndrome. *J Bone and Joint Surg.* 52-B: 29, 1970.
2. Almquist, E. E., Gordon, L. H., Blue, A. I.: Congenital Dislocation of the Head of the Radius. *J. Bone and Joint Surg.* Vol. 51-A:6, 1118-1127, 1969.
3. Arıtamur, A., Tözün, R., Yazıcıoğlu, Ö.: Radius başının doğumsal çıkışı. *Tip Fak. Mecmuası.* 44: 478-483, 1981.
4. Campbell, C. C., Waters, P. M., Emans, J. B.: Excision of the Radial Head for Congenital Dislocation. *J. Bone and Joint Surg.* Vol. 74-A: 5, 726-733, 1992.
5. Cockshott, W. P., and Omololu, A.: Familial Congenital Dislocation of both Radial Heads. *J. Bone and Joint Surg.* 40-B: 483, 1958.
6. Friedman, M. J., Michael, R. H., Mc Gillivray, B.: Genetic pp. 46-48, Melborn, Pennsylvania, Harval publishing Company, 1992.
7. Good, C. J., and Wicks, M. H.: Development post. Dislocation of the Radial Head. *J. Bone and Joint Surg.* 65-B: 64, 1983.
8. Maini, P. S., and Mittal, R. L.: Hereditary onychodysplasia. *J. Bone Joint Surg.* 48-A: 924, 1966.
9. Mc Farland, B.: Congenital dislocation of the head of the radius. *Br J Surg.* 24: 41, 1936.
10. Mardem-Bey, T., and Ger, E.: Congenital Radial Head Dislocation. *J. Hand Surg.* Vol. 4:4, 316-321, 1979.
11. Mizuno, K., Usui, Y., Kohyama, K., Hirohata, K.: Familial Congenital Unilateral Dislocation of the Radial Head: Differentiation from Traumatic Dislocation by Means of Arthrography. *J Bone and Joint Surg.* Vol. 73-A: 1086-1090, 1991.
12. Schubert, J. J.: Dislocation of the Radial Head in the Newborn Infant. *J. Bone and Joint Surg.* Vol. 47-A: 5, 1019-1023, 1965.
13. Tachdjian, M. O.: Pediatric Orthopedics. Ed. 2, pp. 184-187. Philadelphia, W. B. Saunders, 1990.

Yazışma adresi:

Uzman Dr. Sait Ada

1418 Sokak No. 14

35230 Kahramanlar, İzmir, Türkiye