

KLEİDOKRANIAL DİZOSTOZ

Alev AKDİLLİ*, Zeynep KAYA**, Hüseyin C. ULUTUNCEL***

ÖZET

On sekiz yaşında bir bayan hastada sinüzitten şüphelenilmiş ve paranazal sinüs grafileri elde olunmuştur. Membranöz kemikleşme yetersizliği ile karakterize, kalıtsal bir hastalık olan kleidokranial dizostoz tanısı kondu, aile öyküsü ile birlikte sunuldu.

Anahtar Kelimeler: Kleidokranial dizostoz.

SUMMARY

CLEIDOCRANIAL DYSOSTOSIS

In a eighteen years old girl, suspecting from sinusites, paranasal sinus radiographs were obtained. In this girl a hereditary disease, characterized by deficient intramembraneous ossification; cleidocranial dysostosis is reported with her family history.

Key Words: Cleidocranial dysostosis.

GİRİŞ

Membranöz orijinli kemikleri tutan displaziler grubundan, otozomal dominant geçişli bir hastalıktır (1, 2, 3). Bağ doku ve kırkırdaklarda kemik gelişmesinin gecikmesi veya yetersizliği ile ortaya çıkan, kalıtsal hastalık tablosu, ilk kez 1970'de Cutter tarafından bildirilmiştir. Hastalığa ilk isim, 1898'de Marie ve Sinton tarafından verilmiş ve kemik ile diş anomalisi gösteren bu olgu "Hereditier cleidocranial dysostosis" ismi ile yayınlanarak, "Marie-Sinton sendromu" olarak adlandırılmıştır. Daha sonraları pelvis, çene, diş anomalileri de saptanınca; hastalığa "Cleidocranial pelvic, cleidocranial digital ve cleidocranial dental" gibi isimler verilmiştir (1).

* T.Ü. T.F. Radyodiagnostik A.B.D. Uzm. Dr.

** T.Ü. T.F. Radyodiagnostik A.B.D. Araş. Gör. Dr.

*** T.Ü. T.F. Radyodiagnostik A.B.D. Yrd. Doç. Dr.

OLGU

G.Y., 18 yaşında bayan hasta. Sinüzit ön tanısı ile paranazal sinüs grafileri istendi. Grafilerde; paranazal sinüslerin hipoplazik, kranyal sütürlerin geniş, fontanellerin kapanmamış, yüz kemiklerinin küçük, dental problemlerinin oluşu nedeni ile, hasta ile görüşüldü. Skopi ile tarandı; klavikulaların ve iliak kanatların hipoplazik, simfisis pubisin ayrık olduğu ve vertebralarında spina bifida saptandı, grafileri alındı. El ve ayak kemikleri normaldi, osteoporoz izlenmedi. Aile öyküsü araştırıldığında, anne ve ablasının da benzer özellikleri olduğu öğrenildi. Aile uzak şehirde olduğundan; bu kişilere ait grafiler elde edilemedi. Bulgular Şekil 1,2,3,4'de sunulmuştur.



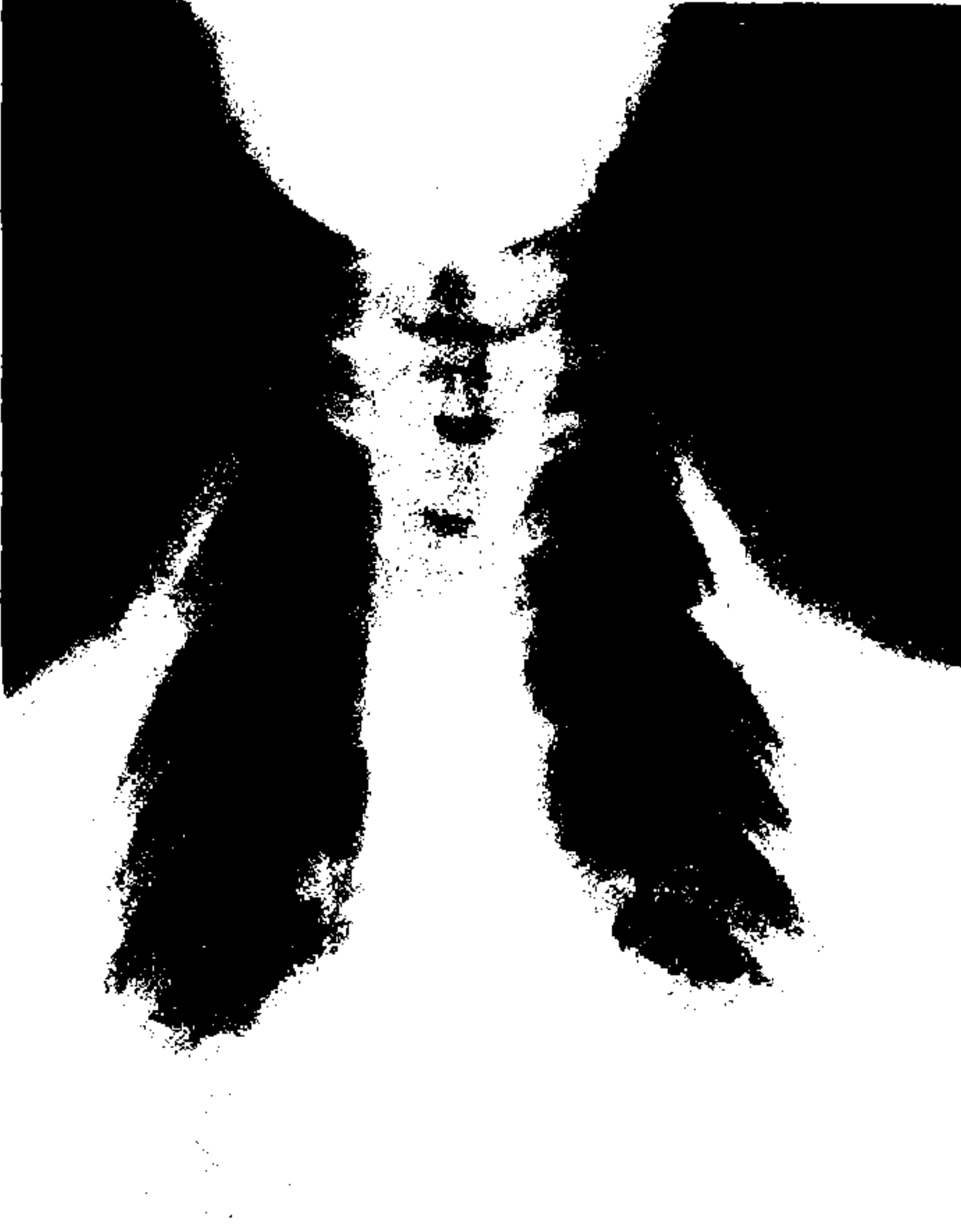
Şekil 1. Paranasal sinüslerin hipoplazisi.



Şekil 2. Sütürlerde genişlemesine bağlı fontanellerde açıklık. Dental problemler.

TARTIŞMA

İntramembranöz kemikleşmede bozukluk olan bu hastalık; esas olarak kalvaryum ve klavikulaları etkiler, ancak bunun yanısıra enkondral kemik deformiteleri de vardır (2).



Şekil 3. Klavikularların hipoplazisi,
omuzlar düşük.



Şekil 4. İliac kanatların hipoplazisi,
symphysis pubiste aynklık, vertebra arka
elemanlarda kusurlu gelişim.

Hastalarda başın görünümü karakteristiktir (1). Baş genellikle geniş, yüz kemikleri orantısız olarak küçüktür. Hipertelorizm vardır. Burun eğer şekillidir, mandibula kusurludur, buna bağlı olarak diş gelişimi gecikmiştir. Kafa tabanı düzleşmiştir. Brakisefali olabilir. Foramen magnum deforme ve geniştir. Kafatasında sütürler belirgin olarak geniştir, Wormian kemikler artmıştır (2). Metopik sütür olabilir. Paranasal sinüsler ve mastoid hücreler küçüktür ya da yoktur (1).

Klavikulalardaki embriyolojik olarak bulunan üç kemikleşme merkezinden biri veya hepsi olmayabilir (2). Skapulalar ufak ve yüksektir, glenoid fossa ufaktır (3). Omuzlar dar ve sarkıktır (1). Toraks dardır. Kodlar kısa, oblik olarak aşağıya doğru yönelmiştir. Sternum yetersiz kemikleşme gösterir (3).

Omurgada kifoz, lordoz veya skolyoz olabilir. Nöral arkların füzyonunda yetersizlik vardır. Vertebra cisimlerinde olgunlaşmada gecikme vardır, infantil bikonveks şeklinde kalırlar. Torasik omurlarda arka kısımlarda kamalaşma, hemivertebra olabilir (2, 3).

Pelviste pubik kemiklerde gecikmiş veya yetersiz kemikleşme vardır (3). İlyak kanatlar hipoplaziktir. Femur başları, sığlaşmış asetabulumdan uzaklaşmıştır ve kalça ekleminde dejeneratif değişiklikler vardır (2). Koks vara, koks valga, genu varum, genu valgum olabilir (1, 3).

Üst ekstremitelerde distal falankslar hipoplazik; el ve ayaklarda diafizler periferde osteoporotik ve kırılmalıdır (2).

Sunduğumuz olguda, lezyonların literatür ile uygunlukları araştırılmıştır.

KAYNAKLAR

1. Alver M., Tuzlacı M.: *Kemik ve Eklem Hastalıkları Radyolojisi*. İstanbul Ü. Yayın 3431, 204-207, 1985.
2. Meschan I.: *Roentgen Signs in Diagnostic Imaging*. 2nd. Edition. W.B. Saunders Co. Philadelphia, 2:170-190, 1985.
3. Sutton D.: *A Textbook of Radiology and Imaging*. 4th Edition, Churchill Livingstone London, 1: 14-17, 1987.