

# Osteopetrozis tarda

**Ahmet Tuncay Turgut, Fahrettin Hasircioğlu, Uğur Koşar, Olga Koçkar**

A. Tuncay Turgut (E), F. Hasircioğlu, U. Koşar, O. Koçkar  
Sağlık Bakanlığı Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi,  
Radyodiagnostik Bölümü

**O**steopetrozis (Albers Schönberg hastalığı) nadir görülen herediter bir kemik anomalisidir. İlk olarak yirminci yüzyıl başlarında tanımlanmıştır. Görülme sıklığı farklı çalışmalarda 1/100000-1/500000 olarak bildirilmiştir. Etiyolojisi tam olarak aydınlatılmamış olmakla birlikte primitif osteokondroid dokunun rezorbsiyonu için gerekli osteoklast fonksiyonundaki bozukluk sorumlu tutulmaktadır. Bunun sonucunda matür kemik oluşumu engellenmekte ve kortikal ve lameller kemikte kalınlaşma görülmektedir. Konjenital tipi otozomal resesif geçişli olup klinik olarak malign seyirlidir. Tarda tipi dominant geçişli ve benign karakterde olup daha sık görülür. Otozomal dominant osteopetrozis hastaların %50'sinde asemptomatiktir. Tanı başka bir amaçla gerçekleştirilen radyolojik inceleme sırasında tesadüfen konulur. Bununla birlikte sistematik incelemede anemi, kemik ağrısı, görme ve işitme bozuklukları, dişlenme bozuklukları, mandibula osteomyeliti ve nörolojik defisitler saptanabilir. En önemli bulgu ise tüm iskeletin difüz sklerozu ve eşlik eden patolojik kırıklardır. Bu iki tip dışında resesif geçişli ara tip ve tübüler asidozun eşlik ettiği karbonik anhidraz II eksikliği sendromu olarak da bilinen tipi de tanımlanmıştır (1-5).

## Olgu bildirisi

Ekstremitelerinde multipl kırıklar nedeniyle izlenen 19 yaşında erkek hasta kontrol amacıyla başvurmuştur. Yapılan radyografik incelemede her iki tibia ve fibulada difüz, simetrik, yoğun skleroz, kortikal kalınlaşma ve metafizyel çizgilenmeler saptanmıştır (Resim 1). Sağ humerusta diyafiz genişlemesi, kırık sekeli ve deformasyon izlenmiştir. (Resim 2). Kranyum tabanında skleroz ve kalvariumda kalınlaşma saptanmış olup diploe mesafesi kaybolmuştur (Resim 3). Pelviste osteoskleroz ve sağ femur başında fraktür sonrası operasyona ait implantasyon materyali mevcuttur (Resim 4). Lumbal vertebralarda korpus yükseklikleri ve intervertebral disk aralıkları korunmuş olmakla birlikte korpus yapılarında uniform dansite artımı dikkati çekmiştir (Resim 4,5). Servikal vertebra korpus yapılarında skleroz ve "kemik içinde kemik" görünümü mevcuttur (Resim 6). Bilateral el ve yan ayak grafilerinde kemik yapılarda dansite artımı ve carpal kemiklerde ve falanksalarda belirgin olmak üzere "kemik içinde kemik" görünümü saptanmıştır (Resim 7,8).

Hastanın öyküsünde ekstremitelerinde tekrarlayan kırıklar dışında

4. Tıbbi Görüntüleme ve Girişimsel Radyoloji Kongresi'nde (26-31 Ekim 1999, Antalya) poster olarak sunulmuştur.



**Resim 1.** Her iki tibia ve fibulada simetrik dansite artımı ve metafizyel çizgilenmeler izlenmektedir.



**Resim 2.** Kosta yapılarında skleroz, humerusta diafizde genişleme ve metafizyel çizgilenmeler izlenmektedir.



**Resim 3.** Kranyum tabanında ve kalvaryumda dansite artımı, kalvaryumda belirgin kalınlaşma ve diploe mesafesi kaybı.

özelliği saptanmamıştır. Fiziksel muayenesinde gelişme geriliği, hepatosplenomegali veya lenfadenopati saptanmamış olup görme ve işitme testleri normaldir. Rutin kan tetkiklerinde hemoglobinin, beyaz küre ve trombosit değerlerinde bozukluk saptanmamıştır. Serum kalsiyum, fosfor ve alkalen fosfataz değerleri, tiroid hormon düzeyleri normal sınırlardadır. Hastanın birinci derece akrabalarının klinik ve radyografik incelemesi

sonucunda osteopetrozis tardaya yönelik aile öyküsü saptanmamıştır.

### Tartışma

Osteopetrozis kemik dansitesinde artma ve multipl kırıklarla karakterize nadir bir herediter kemik anomalisidir. Erişkin dönemde saptanan otozomal dominant tipinde görülen belirgin osteoskleroz başta aksiyal iskelet ve uzun kemikler olmak üzere tüm iske-

leti simetrik olarak etkiler. Hastaların %50'si asemptomatik olup tanı rastlantısalıdır. Bu noktada karakteristik radyolojik bulgular ön plana çıkmaktadır (2,3,6,7). Yapılan incelemelerde başlıca iki radyografik tip belirlenmiştir. Tip 1'de en çarpıcı bulgu kranyumda belirgin skleroz ve kalvaryumda kalınlık artışıdır. Ayrıca endplate kalınlaşmasının eşlik ettiği difüz spinal osteoskleroz görülür. Tip 2'de skleroz kranyum tabanında daha belirgindir. Pelviste subkristal sklerozan bantlar ("kemik içinde kemik" görünümü) bulunabilir. Vertebra yapılarına ait "sandviç vertebra" görünümü tanımlanmıştır. Bu görünüm vertebra end-plate'lerinde dansite artımı ve kalınlaşma şeklinde veya end-plate komşuluğunda ve ondan ayrıyeten kemik bandı olarak ya da her iki görünüm bir arada olacak biçimde saptanabilir. Apendiküler iskelete ait uzun kemiklerde iki tip arasında radyografik bulgular yönünden belirgin farklılık gözlenmemiştir. Radyolojik görünüm her iki radyografik tip içerisinde bile heterojenite gösterebilmektedir (7-9).

Tekrarlayan patolojik kırıklar sık görülür ve tanıda önemli yer tutar. Benichou ve arkadaşları kırık değerlendirilmesine dayalı tanı oranını %24 olarak bildirmişlerdir (9). Tip 1'de kırık riski artmamıştır. Tip 2'de kırık riski artmış olup özellikle uzun kemiklerde küçük bir travma sonrasında bile kırık oluşabilmektedir. Buna genellikle iyileşmede gecikme eşlik etmektedir (7,10). Hastaların yaklaşık %67'sinin kırık öyküsü mevcuttur (7). Benichou ve arkadaşları her hasta için ortalama kırık sayısını 4.4, en sık görülen kırık lokalizasyonunu ise femur olarak bildirmişlerdir (9).

Difüz skleroz rölatif olarak spesifik olmayan bir bulgu olup ağır metal, flor intoksikasyonları, myeloskleroz, kranyotübüler displaziler, idiyopatik hiperkalsemi gibi pek çok durumda görülebilir. Ayrıca Paget hastalığı, kemiğin metastatik tümörleri ve kemik tutulumu gösteren endokrinolojik bozukluklar (örneğin hiperparatiroidi, hipotiroidi, akromegali) ayırıcı tanıda göz önünde bulundurulmalıdır. Buna



**Resim 4.** Pelvisi oluşturan kemik yapılarında ve lumbal vertebralarda uniform dansite artımı, her iki asetabulumda simetrik sklerozan bantlar, sağ femur başında nedeniyle geçirilmiş operasyona ait implantasyon materyali.



**Resim 6.** Servikal vertebra korpus yapılarında karakteristik "kemik içinde kemik" görünümü.



**Resim 5.** Lumbal vertebra korpus yapılarında uniform dansite artımı.



**Resim 7.** Her iki elde kemik yapılarında skleroz, karpal ve tarsal kemiklerde "kemik içinde kemik görünümü".

yönelik olarak öykü ve ilgili klinik ve laboratuvar incelemeler önem taşımaktadır. Kranyotübüler displazilerde genellikle vertebra tutulumu yoktur; kranyum ve uzun kemik tutulumu da farklılık göstermektedir. İdiyopatik

hiperkalsemide garip yüz ifadesi, mental retardasyon ve kardiyovasküler defektler ayırıcı tanıda yardımcıdır. Myeloskleroza ilerleyici ciddi anemi ve splenomegali mevcut olup kranyum tutulumu genellikle görül-

mez. Ayrıca uzun kemikler yamalı tarzda tutulum göstermektedir. Kemik metastazlarında düzenli ve simetrik bir tutulum görülmez (1,3,7).

Bu olgu öykü, benign klinik tablo ve tipik radyolojik bulgular dikkate



Resim 8. Ayakta yaygın osteoskleroz ve "kemik içinde kemik" görünümü.

alındığında osteopetrozis tarda ile uyumludur. Kranyum tabanı ve kalvaryumda görülen difüz skleroz ve kalvaryumdaki kalınlık artışı yukarıda tanımlanan her iki radyografik tipe de

uygunluk göstermektedir. Benzer şekilde servikal vertebra korpus yapılı- rında Tip 2 için karakteristik "kemik içinde kemik" görünümü izlenirken lumbal vertebralara ait uniform dansi-

te artımı Tip 1'i akla getirmektedir. Bu nedenle bu iki tip dışında her iki tipe ait radyografik bulgulara sahip bir ara tip olarak değerlendirilebileceğini düşünüyoruz.

#### Kaynaklar

1. Hinkel CL, Beiler DD. Osteopetrosis in adults. AJR 1955; 74:46.
2. Carolino J, Perez JA, Popa A. Osteopetrosis. Am Fam Physician 1998; 57:1293-1296.
3. Manusov EG, Douville DR, Page LV, Trivedi DV. Osteopetrosis ('Marble Bone' Disease). Am Fam Physician 1993; 47:175-180.
4. Dahl N, Holmgren G, Holmberg S, Ersmark H. Fracture patterns in malignant osteopetrosis (Albers-Schönberg disease). Arch Orthop Trauma Surg 1992; 111:121-123.
5. Renton P. Congenital skeletal anomalies; skeletal dysplasias; chromosomal disorders. In: Sutton D, ed. Textbook of radiology and imaging. 6th ed. New York: Churchill Livingstone. 1998; 1-38.
6. Seron MA, Yochum TR, Barry MS, Rowe LJ. Skeletal dysplasias. In: Yochum TR, Rowe LJ, eds. Essentials of skeletal radi-

#### CASE REPORT: OSTEOPETROSIS TARDA

**Osteopetrosis is a rare hereditary bone disease characterised by increased bone density and fractures. The tarda form is inherited as an autosomal dominant gene (trait) and is usually detected incidentally, since up to 50% of patients are asymptomatic. Based on standard radiographs, two different subtypes can be described. In this case report a 19 year old male patient with characteristic radiographic features of both subgroups is presented.**

**TURK J DIAGN INTERVENT RADIOL 2001; 7:135-138**

- ology. 2nd ed. Baltimore: Williams Wilkins. 1996; 585-651.
7. Bollerslev J, Mosekilde L. Autosomal dominant osteopetrosis. Clin Orthop Rel Res 1993; 294:45-51.
8. Bollerslev J. Autosomal dominant osteopetrosis: Bone metabolism and epidemiological, clinical, and hormonal aspects. Endocr Rev 1989; 10:45-65.
9. Benichou OD, Laredo JD, De Vernejoul MC. Type II autosomal dominant osteopetrosis (Albers Sch'nberg disease): clinical and radiological manifestations in 42 patients. Bone 2000; 26:87-93.
10. Bollerslev J, Andersen Jr PE. Fracture patterns in two types of autosomal dominant osteopetrosis. Acta Orthop Scand 1989; 60:110-112.