

NAİL - PATELLA SENDROMU: OLGU SUNUMU^(x)

Kemal GÜVENOL, Özlen PEKER, Serap ALPER, Özlem ŞENOCAK,
Berrin GÜNDÜZ

D.E.Ü. Tıp Fakültesi Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı

ÖZET

Nail-Patella sendromu spesifik klinik ve radyolojik bulguları olan ektodermal ve mesodermal kaynaklı dokuları etkileyen, nadir görülen bir hastalıktır. El tırnak displazisi patella hipoplazisi veya aplazisi, dirsek ekstansiyon kısıldığı, iliak horn gibi iskelet anomalileri ve nefropati ile karakterizedir. Bu makalede iskelet sistemi bulgularından hareketle Nail-Patella Sendromu tanısı konan bir hasta sunulmakta ve sendromla ilgili literatür gözden geçirilmektedir.

Anahtar sözcükler: Nail-patella sendromu, iskelet anomalileri, nefropati

SUMMARY

Nail-patella syndrome is a rare hereditary disorder with distinctive physical and radiographic findings which affects tissues of both ectodermal and mesodermal origin. It is characterized by nail displasia, patellar hipoplasia or aplasia, incomplete elbow extension, iliac horn and nephropathy. In this paper a patient with Nail-patella syndrome is presented and literature about this syndrome is reviewed.

Key words: Nail-patella syndrome, Skeletal anomalies, nephropathy

Hereditör oniko-osteodisplazi veya Nail-Patella Sendromu (NPS) kendine özgü klinik ve radyolojik bulguları olan ender görülen mezodermal ve ektodermal displazidir (1). Görülme sıklığı İngiltere'de milyonda 22, A.B.D.de ise milyonda 4,5'dur (2,3). Bu nadir görülen anomali otozomal dominant geçiş gösterir (1,2). Olguların %10'unda ABO sistemini taşıyan kromozomda yer alır (2,4).

En karakteristik iskelet sistemi bulguları arasında el parmak ve ayak parmak tırnak displazileri, posterior iliak kemiksel çıkıntılar (iliak horn), patellar hipoplazi veya aplazi ile radius başında dislokasyon yada subluksasyon yer alır (1). Tırnak ve patella displazisi olguların %86'sında, dört bulgunun yer aldığı klasik semptomatoloji ise %46 olguda görülür. NPS'da daha nadir olarak coxa valga, skolyoz, birinci kosta hipoplazisi, la-

teral skapuler displazi görülebilir (1,5). Ayrıca kalkaneo valgus, planovalgus ve yumru ayak (club foot) gibi ayak deformitelerine rastlanabilir (1). Sendromun klinik görüntüsü sıklıkla ikinci veya üçüncü dekada oluşmakla birlikte çocukluk çağında da belirebilir (6).

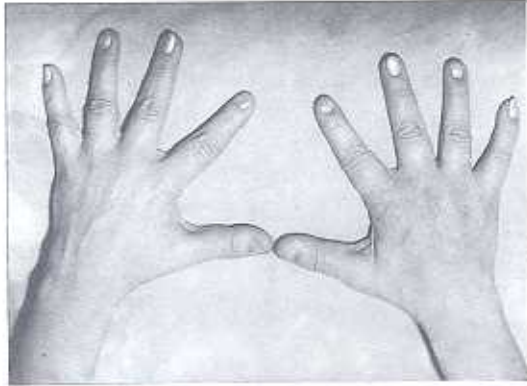
NPS'da iskelet sistemi bulguları yanısıra böbrek tutulumu ile oluşan renal değişiklikler ise ilk defa 1950'de Hawkins ve Smith tarafından tanımlanmıştır. Çalışmalarda renal tutulumun görülme sıklığı %40-42 olarak bildirilmektedir (2,4).

OLGU

46 yaşında N.P. isimli kadın hasta bir yıldır süren bel, sırt ve dizlerde ağrı yakınmaları ile polikliniğimize başvurdu. Özgeçmişinde bir yıl önce geçirilen histerektomi dışında özellik yoktu. Sistemik bakısı olağan olan olgunun

(x). Bu çalışma 10-15 Mayıs 1993 tarihlerinde Kuşadası'nda yapılan XIV. Ulusal Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Kongresinde tebliğ edilmiştir.

hareket sistemi muayenesinde, sağ dirsekte 10° lik fleksiyon kontraktürü, bilateral hamstring kısalığı, bilateral şüpheli Fabere pozitifliği saptandı. Sağ diz eklemi muayenesinde patellanın olmadığı, solda ise patellanın normalden küçük olduğu gözlemlendi. Her iki el 1,2, ve 4 parmaklarda tırnaklar hipoplazikti. (Şekil 1) Diğer eklem muayeneleri ve nörolojik bakışı normaldi.

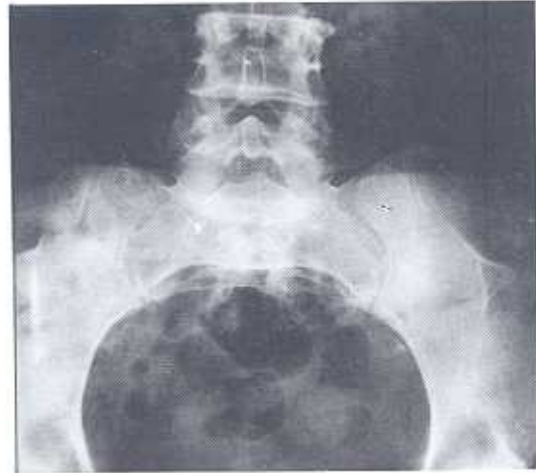


Şekil 1. Olgunun her iki elindeki tırnak değişiklikleri

Laboratuvar tetkiklerinden hemogram, idrar ve rutin kan biyokimyası normal sınırlarda, romatizmal testleri negatif, sedimentasyon ise 3mm/saat idi. Radyografik incelemede bilateral diz grafilerinde solda patella hipoplazik sağda ise aplazikti (Şekil 2). İki yönlü lumbosakral vertebra grafisi ve pelvis grafisinde bilateral iliak horn saptandı (Şekil 3).



Şekil 2. Olgunun her iki dizinin lateral radyolojik görüntüsü



Şekil 3. Olgunun pelvis grafisi ve bilateral iliak hornların görüntüsü

Bilateral dirsek grafilerinde ise her iki humerus alt ucunda bir miktar hipoplazi olduğu gözlemlendi (Şekil 4).



Şekil 4. Olgunun sağ dirsek grafisinin önden ve yandan görüntüsü

İki yönlü dorsal ve servikal vertebral grafilerinde ise patoloji yoktu.

Klinik ve radyolojik olarak NPS'nun iskelet sistemi anormalilerinin karakteristik özelliklerini bulunduran olguda renal tutulum komponenti araştırıldı. İstenen böbrek ultrasonografisinde sağda parapelvik bölgede 1 cm çaplı kist izlendi. Bunun dışında patoloji sap-

tanmadı, 24 saatlik idrarda protein, kreatinin, üre değerleri normal sınırlarda idi, ancak olası böbrek tutulumu açısından olgu nefroloji polikliniğinin kontrolüne alındı.

TARTIŞMA

NPS ilk defa 1820 yılında Chatelain tarafından tırnak, dirsek ve dizlerinde anomaliler bulunan bir hastadan hareketle tanımlanmıştır. Little 1897'de ve Wrede 1909'da aynı bulguları olan aileler bildirmiştir. Fong ise iliak horn tanımıyla sendromun klinik tanı kriterlerini tamamlamıştır. Bu dört komponentin değişik kombinasyonları etkilenen kişide görülebilir (2).

NPS'da elin baş parmak tırnağı en sık displazi görülen kısımdır. Elin ulnar tarafından tırnaklardaki değişiklikler ise daha azdır.

Tırnak değişiklikleri genelde simetrikdir (3). Dirsek displazisi ise değişkenlik gösterir. Radius başı dislokasyonu, kapitellum hipoplazisi veya humerus kondilinin asimmetrik gelişimi şeklinde görülebilir. Dirsekte ekstansiyon kaybı siktir (3,6). Patognomik radyolojik bulgu iliak hornlar ise %80 olguda görülebilir ve genelde asemptomatikdirler (3,7). Bir diğer sık görülen anomali ise patella hipoplazisi ya da aplazisidir. Daha ender olmakla birlikte quadriceps atrofisi ve femur kondillerinde hipoplazi de bildirilmektedir (3).

NPS'da ortopedik problemler ön planda olmasa da özellikle alt ekstremitede etkilenen

eklemlerde ağrı yürüme işleminde sorun yaratabilir (8). Olgumuzun iskelet sistemi bulguları klasik literatür bilgileri ile benzerdir. Daha ender olarak gözlemlendiği bildirilen ayak deformiteleri, coxa valga, skolyoz yada birinci kosta hipoplazisine olgumuzda rastlanmamıştır.

Renal tutulumun klinik işareti ise proteinüridir. Buna mikroskopik hematüri veya glomerulonefrit eşlik edebilir (2). Olguların %8'i dördüncü dekatta nefropatiye bağlı kronik böbrek yetmezliği ile hayatlarını kaybederler (5). Olgumuzun yapılan tetkiklerinde renal tutulumuna ait bulgu saptanmadı. Ancak olası böbrek patolojisi açısından düzenli kontrollere çağrıldı.

NPS'da görüntü ve anomalilerin nedenini açığa çıkaracak herkes tarafından kabul edilen ortak bir görüş sözkonusu değildir. Glomeruler nembranda kollajene benzer maddenin birikmesinden dolayı bu sendromun genel bir kollajen metabolizma bozukluğuna bağlı olabileceği düşünülmektedir (6,8). Başka bir görüşte hyaluronik asit mukopolisakkarit atılımında artma olduğunu belirtmektedir. Bu görüşe göre NPS'da enzim defekti olduğu işaret edilmektedir (8).

Sonuç olarak bu makalede bir olgu nedeniyle kendine özgü klinik ve radyolojik bulguları olan NPS gözden geçirildi ve ileri yaşlarda ciddi komplikasyonlara neden olabilen böbrek tutulumunun önemi vurgulandı.

KAYNAKLAR

1. Fiedler BS, De-Smet AA, Kling TF. Foot Deformity in hereditary onycho-osteodysplasia. *Can Assoc Radiol J* 1987; 38 (4): 305-8.
2. Croock A, Kahaleh B, Powers J. Vasculitis and Renal Disease in Nail. Patella Syndrome: Case Report and Literature Review. *Ann Rheum Dis* 1987; 46: 562-5.
3. Guidera-KS, Satterwhite Y, Ogder JA. Nail-Patella Syndrome. *J Pediatr-Orthop* 1991; 11 (6): 737-42.
4. Drut RS, Chandra S, Latorraca R. Nail-Patella Syndrome in a Spontaneously Aborted 18-Week Fetus. *Am J Med Genet* 1992; 43: 693-6.
5. Green ST, Natorajan S. Bilateral first-rib hypoplasia. *Dermatologica* 1986; 172(6): 323-5.
6. Sartoris DJ, Resnick-D. The Horn: pathopnomic feature of paediatric bone dysplasia. *Aust Paediatr J* 1987; 23 (6): 347-9.
7. Reed D, Nichol DM. Computed Tomography of "iliak horns" in hereditary osteoonychodysplasia. *Pediat Radiol* 1987; 17: 168-9.
8. Hogg J, Macnicol MF. Foot Deformities : associated with onychoosteodysplasia. *Int Orthop* 1985; 9(2): 135-8.