



ERİŞKİN AKONDROPLAZİK HASTADA BERABER GÖRÜLEN KONJENİTAL KİFOZ VE SPİNAL STENOZ: OLGU SUNUMU

CONGENITAL KYPHOSIS AND SPINAL STENOSIS IN THE ADULT ACONDROPLASIC PATIENT: A CASE REPORT

Alpaslan ŞENKÖYLÜ*, Ahmet ALANAY**, Murat ZİNNUROĞLU***,
Mehmet Ali DEVECİ****, Necdet ALTUN*****

ÖZET:

Akondroplazi, otozomal dominant geçiş gösteren en sık görülen kemik displazisi tipidir. Gelişimsel kanal darlığına ek olarak torakolomber kifozun görüldüğü hastalarda, ağır spinal stenoz bulguları oluşabilir. Bu çalışmanın amacı miyelopatik belirti ve bulgularla başvuran otuz yedi yaşındaki erkek akondroplazik hastanın tedavi planlaması ve sonucunun tartışılması amaçlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Akondroplazi, spinal stenoz, kifoz

Kanıt Düzeyi: Olgu sunumu, Düzey V

ABSTRACT:

Achondroplasia, the most common cause of skeletal dysplasia, is an autosomal-dominant inherited dwarfism syndrome. Patients that have together developmental spinal stenosis and thoracolumbar kyphosis may shown severe stenotic symptoms. The aim of this study is to present thirtyseven year-old achondroplasic patient and discuss its management and outcome.

Key Words: Achondroplasia, spinal stenosis, kyphosis

Level of evidence: Case report, Level V

- (*) Doç. Dr., Ortopedi ve Travmatoloji Uzman, Gazi Üniversitesi Ortopedi ve Travmatoloji A.D., Beşevler, Ankara
(**) Prof. Dr., Ortopedi ve Travmatoloji Uzman, Bilim Üniversitesi Florence Nightingale Hastanesi Ortopedi ve Travmatoloji A.D., Şişli, İstanbul
(***) Doç. Dr., Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Uzman, Gazi Üniversitesi Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon A.D., Beşevler, Ankara
(****) Ortopedi ve Travmatoloji Uzman, Çukurova Üniversitesi Ortopedi ve Travmatoloji A.D., Balcal, Adana
(*****) Prof. Dr., Ortopedi ve Travmatoloji Uzman, Gazi Üniversitesi Ortopedi ve Travmatoloji A.D., Beşevler, Ankara

***Sorumlu Yazar:** Doç.Dr. Alpaslan Şenköylü
Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji A.D.
Beşevler, 06510 Ankara
Tel: 03122025528
Fax: 03122129008
Email: senkoylu@gazi.edu.tr

GİRİŞ:

Akondroplazi otozomal dominant geçiş gösteren kemik displazilerinin en sık görülen tipidir. Enkondral kemik oluşumundaki defekt nedeniyle ortaya çıkan, orantısız rizomelik cücelikle karakterize bu patoloji, iskelet sisteminin birçok yerini tutabilir. Bu tutulumlardan torakolomber kifoz, yaba el, kısa parmaklar, eklem gevşekliği sıkça görülenleridir. Ayrıca kısa pedikül ve interpediküler mesafedeki darlık nedeniyle spinal stenoz da ortaya çıkabilmektedir^(8,10).

Az da olsa akondroplazik hastalarda, özellikle erişkin yaşlarda, torakolomber kifoz ile spinal stenoz birlikte görülmektedir. Bu durumda zaten güç olan tedavi, daha da karmaşık hale gelmektedir.

Bu çalışmada torakolomber kifoz ile spinal stenozu ve eşlik eden myelopatik semptomları olan akondroplazik hastanın tedavi planlaması ile izleminin sunumu amaçlanmıştır.

OLGU SUNUMU:

37 yaşındaki akondroplazik erkek hasta sol bacağına güç kaybı, yol yürüme ile her iki bacağına oluşan ağrı, uyuşma ve yanma yakınmaları ile polikliniğimize başvurdu. Hasta bu yakınmalarının iki yıl önce başladığını ve özellikle son altı ayda da artış gösterdiğini ifade etti. Hastanın yakınması olmaksızın yürüme mesafesi 100 m.'di.

Hastanın yapılan fizik muayenesinde boyu 132 cm, vücut ağırlığı 34 Kg idi. İncelemede hastanın alını geniş, burun kökü basık ve frontal bölgesi çıkıntılıydı. Her iki kol ve uyluğu önkol ve bacağa göre kısaydı. Her iki elinde yaba el görünümü mevcuttu. Hastanın torakolomber bileşke bölgesinde kifozu, bunu kompanze eden torakal bölgede lordozu ve alt lomber bölgede de hiperlordozu mevcuttu (Şekil-1.). Bel hareketlerinden öne fleksiyon 60 derece, ekstansiyonu ise 30 derece ve ağrısızdı.



Şekil-1. Hastanın arkadan ve yandan ayakta çekilmiş olan klinik fotoğrafları.

Laseque testi bilateral negatifti. Nörolojik muayenede sol alt ekstremitede kalça fleksiyon (L1-2) kuvveti 4/5, diz ekstansiyonu (L3) 3/5, ayak bileği dorsifleksiyonu (L4) 3/5, başparmak dorsifleksiyonu (L5) 3+/5, ayak bileği plantar fleksiyonu ise 4/5 gücündeydi. Hastanın her iki alt ekstremitesinde derin tendon refleksi hiperaktif ve klonus testi pozitif. Babinski testi bilateral lakayıt olarak saptandı. Hastanın üst ekstremitelerde motor muayenesi tamamen normaldi ve Hoffman belirtisi, klonus gibi uzun trakt belirtileri üst ekstremitelerde bilateral negatifti.

Yapılan röntgenografik incelemede ön-arka filmde omurganın düz olduğu ancak lateral filmde apeksinde L2 hemivertebral olan torakolomber kifoz mevcuttu (Şekil-2.). Fizik muayenede olduğu gibi torakal bölge lordotik, alt lomber bölge ise hiperlordotik olarak değerlendirildi.

Manyetik rezonans görüntüleme incelemesinin T2 ağırlıklı sagittal kesitlerinde, L2 hemivertebral ve L1 kama vertebra mevcuttu. Ayrıca T11-12, T12-L1 ve L1-2 seviyelerinde kanalı anteriordan ileri derecede, L2-3



Şekil-2. Ön-arka ve yan düzlemde çekilen direkt röntgenogramlar. Yan filmde T12-L3 arası Cobb açısı 89° olarak ölçülmüştür.

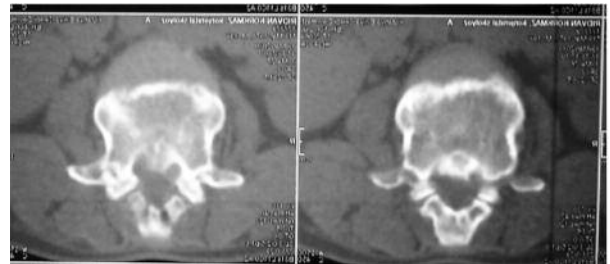


Şekil-3. T2 ağırlıklı sagittal kesitlerde özellikle T11-12, T12-L1, L1-2 seviyelerinde beyin-omurilik sıvısı sinyalinin görülemediği çok seviyeli bası görülmekte.

seviyesinde ise hafif derecede daraltan disk protrüzyonları mevcuttu (Şekil-3.). Aynı seviyelerden geçen bilgisayarlı tomografi aksiyel kesitlerinde söz konusu protrüzyonların kalsifiye olduğu görüldü. Aynı zamanda kısa pediküller ve dar interpediküler mesafe nedeniyle de medüller kanal anlamlı biçimde daralmıştı (Şekil-4.). Hastanın servikal bölgede daha çok olmak üzere diğer seviyelerinde de kanal darlığı saptanmış, ancak semptom oluşturacak düzeyde olmadığı sonucuna varılmıştır.

Hastaya bu bulgular ve belirtiler nedeniyle stenotik olan T11-L3 seviyeler arasında total laminektomi, L2 seviyesine osteotomi, posterior enstrümantasyon ve füzyon ameliyatı planlandı.

Hasta total intravenöz anestezi altında yüzüstü pozisyonda, karın içi basıncını azaltan ve göğüs ekspansiyonuna izin veren uygun yastıklar kullanılarak ameliyat masasına yerleştirildi. Hastanın mevcut nörolojik sorunları da göz önüne alınarak intraoperatif nöromonitörizasyon uygulandı. Multimodal yaklaşımla gerçekleştirilen intraoperatif nörofizyolojik izlemde üst ekstremitelerde bilateral abduktor digiti minimi, alt ekstremitelerde bilateral abduktor hallusis, tibialis anterior, adduktor magnus, vastus lateralis ve iliopsoas kaslarından elde edilen motor uyarılmış potansiyeller (MUP) bilateral ulnar ve tibial sinirlerden uyarımla kaydedilen somatosensöriyel uyarılmış potansiyeller (SUP) ameliyat boyunca değerlendirildi (2). Öncelikle standart cerrahi girişimlere uygun olarak hasta

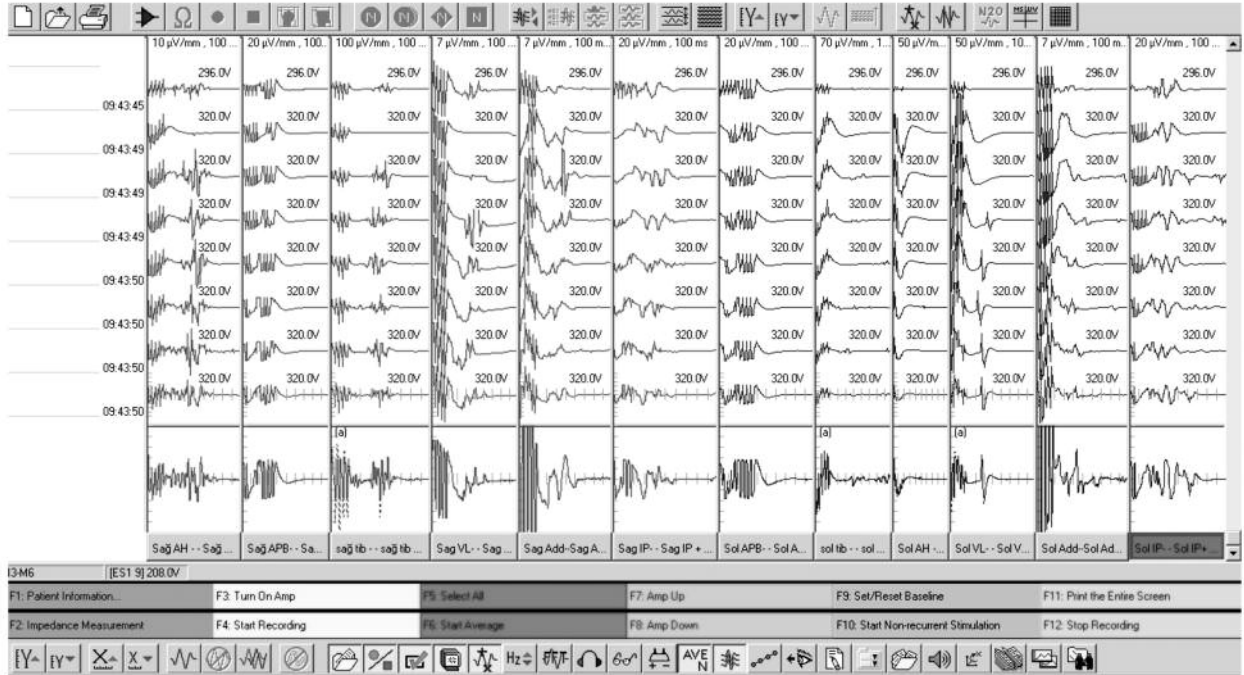


Şekil-4. L1-2 seviyesinden geçen aksiyel bilgisayarlı tomografi kesitinde protrüze olan diskin kalsifiye olduğu görüldü.

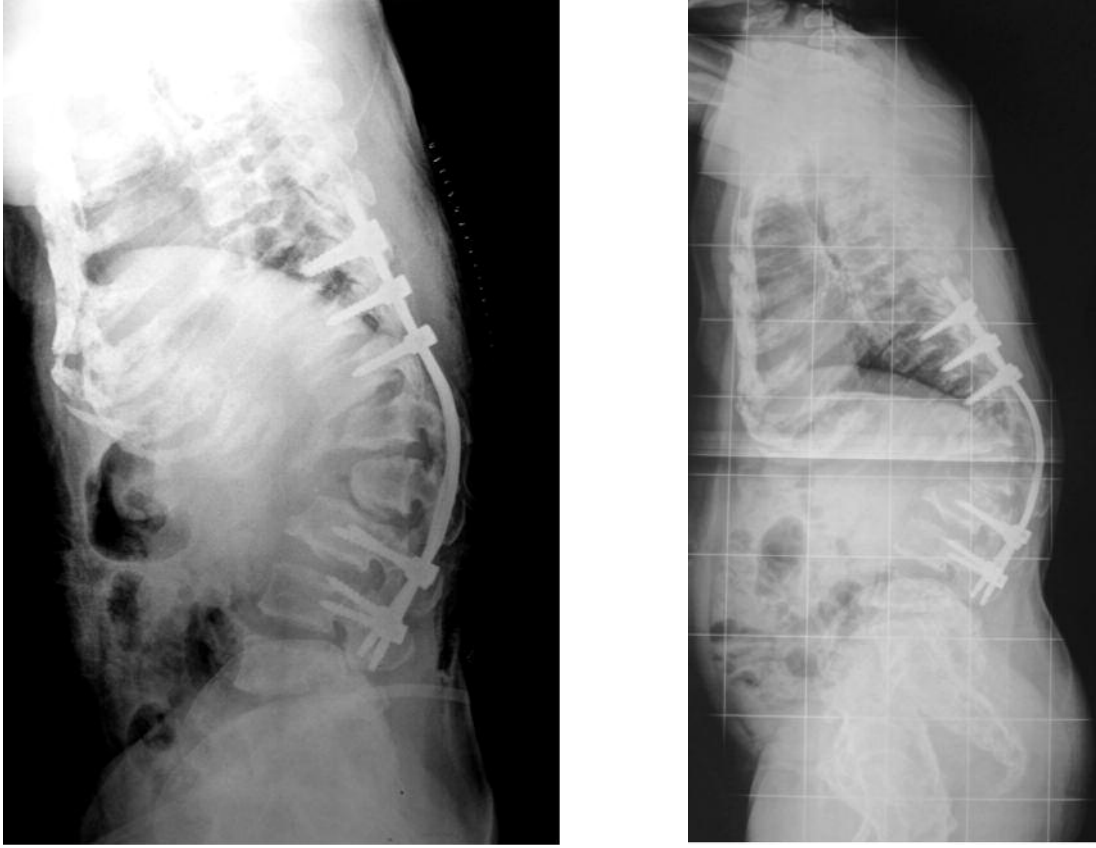
hazırlandı ve örtüldü. Spinöz çıkıntılar üzerinden orta hat uzunlamasına insizyon yapıldı ve paravertebral kaslar subperiosteal olarak Cobb elevatörü yardımıyla koter kullanılarak transvers çıkıntıların ucuna kadar sıyrıldı. T10, T11, T12, L3 ve L4 seviyelerine karşılıklı olarak pedikül vidaları yerleştirildi. T10 ile L3 seviyeleri arasına yüksek hızlı burr kullanılarak laminektomi uygulandı. Burr ile laminaların dorsal korteksi alınıp ventral korteksine gelindiğinde, istenmeyen dura yırtığı oluşmaması için daha az invaziv olan elmas uçlu burr ile ventral korteks alındı. Daha sonra ligamentum flavum ile dura arası penfield ve Mc Donald elevatörleri yardımıyla dikkatlice disseke edildi. Ardından 1 ve 2 numara Kerrison rongeur kullanılarak ligamentum flavum çıkarıldı. Kanalın genişletilmesi için iki taraflı medial fasetektomiler uygulandı. Dekompresyon sonrasında her iki taraf alt ekstremiteden elde edilen MUP amplitütlerinde özellikle distal kaslarda daha belirgin olmak üzere başlangıç değerlerine göre % 50'nin üzerinde düşüş

gözlemlendi (Şekil-5). Ancak MUP yanıtlarında tam kayıp olmadı. Spinal kordun perfüzyonunu arttırmak amacıyla hastanın sistolik kan basıncı 130 mmHg üzerine çıkarıldı. Uyarıların daha etkin alınabilmesi için yara bol ılık suyla yıkandı. Bunlara karşın amplitüdlere düşük seyretmesi üzerine hastaya L2 vertebra osteotomisi uygulamasından vazgeçildi. Transvers çıkıntılar yüksek hızlı burr ile dekortike edildi ve uygun rod boyu alınarak bilateral rodlar pedikül vidaları üzerine yerleştirildi. Allogreft ile intertransversal füzyon uygulandı. Daha sonra yaranın kapatılması sırasında potansiyellerin yavaş yavaş arttığı gözlemlendi. Ameliyat sonrası nörolojik muayenenin ameliyat öncesi gibi olduğu kabaca görüldü. Kontrol röntgenogramında kifozun bir miktar düzeldiği görüldü (Şekil-6).

Hasta ameliyat sonrası ikinci günde Boston tipi polietilen torakolumbosakral ortez yardımıyla ayağa kaldırılarak yürütüldü. Yapılan nörolojik muayenesinde diz ekstansiyonu (L3) ve ayak bileği dorsifleksiyonunun (L4) bir miktar düzelerek, her ikisinin de 4/5 olduğu saptandı.



Şekil-5. Sol motor korteks uyarımı ile elde edilen motor uyarılmış potansiyellerin % 50 nin üzerinde düştüğü izlenmekte.



Şekil-6. Ameliyat sonrası çekilen ön-arka ve yan direkt röntgenogramları görülmekte. Yan film üzerinde T12-L3 seviyeleri arasında Cobb açısı 75o ölçülmüştür (a). Bu ölçüm ameliyat sonrası birinci yılda aynı kalmıştır (b).

Geri kalan miyotomlarının kuvveti değişmedi. Hastanın yürüme mesafesi takipler sırasında 100 m.'den 200 m.'ye kadar çıktı. Uyuşma yakınmaları bir miktar azaldı ancak tamamen geçmedi. Ayrıca hastanın motor muayenesinde belirgin bir düzelme kaydedilmedi. Sagittal kifoz açısının birinci yıl takibinde korunduğu gözlemlendi.

TARTIŞMA:

Spinal stenoz akondroplazik hastalarda daha çok lomber ve torakolomber bölgede görülür. Bu nedenle üst ekstremitte semptomları nadirdir ⁽¹⁾. Pediküllerin kısalması ve interpediküler mesafenin azalması ile spinal kanalın kesitsel alanında azalma görülür. Akondroplazik hastalarda yapılan manyetik rezonans

görüntüleme çalışmalarında, normalde interpediküler mesafenin L1 den L5 e doğru artması gerekirken, bu hasta grubunda azaldığı görülmüştür. Bu gelişimsel darlığa dejeneratif sorunların eşlik etmesiyle stenotik belirtiler ortaya çıkmaktadır ⁽⁴⁾. Eğer stenoz sonrasında spinal kord, kauda ekina veya köklere bası olursa nörolojik belirti ve bulgular ile ağrı ortaya çıkar. Buna göre hastalar uyuşma, karıncalanma, güçsüzlük, kramplarla beraber nörolojik kladikasyon yakınması ile doktora başvururlar. Sunulan olgu da nörolojik kladikasyonun ön plana çıktığı yakınmalar ile polikliniğimize başvurmuştur. Hastada üst ekstremitte bası semptomlarının olmaması ve muayene bulgularının negatif olması basının daha çok torakolomber bölgede olduğunu

düşündürmüştür. Yine de akondroplazinin doğal seyirinde çoklu spinal stenoz beklendiğinden, tüm omurga manyetik rezonans ile görüntülenmiş ve üst seviyelerde bası olup olmadığı araştırılmıştır.

Akondroplazik hastalarda tüm yaş gruplarında spinal stenoz için cerrahi tedaviye % 10 ile 25 arası oranlarda ihtiyaç duyulmaktadır. Ancak, yine de stenotik belirti ve bulgular en çok 3. ve 4. dekatta görülmektedir⁽³⁾. Akondroplazide önemli bir morfolojik patoloji de duranın incelenmesidir. Bu durum özellikle spinal stenozun dekompresyonu sırasında istenmeyen dura yırtığı riskini arttırmaktadır⁽⁸⁾. Bu temel bilgi ışığında sunulan olguya dekompresyon uygulanırken daha güvenli olması nedeniyle öncelikle yüksek hızlı burr kullanılmıştır. Laminanın ventral korteksine gelindiğinde daha az invaziv olan elmas uç ile değiştirilerek duraya zarar vermeksizin laminektomi uygulanmıştır. Sonrasında ligamentum flavumun çıkarılması sırasında da Penfield ile ligament ve dura arası dikkatlice disseke edilmiştir. Böylece yapışıklıkların açılması sağlanarak ligament Kerrison rongeur ile alınırken dura yırtığının oluşumu önlenmiştir.

Akondroplazik hastaların çoğunda yaşamın ilk birkaç ayı içerisinde torakolomber kifoz gelişir. Gövde kaslarının gelişmesi sayesinde bunların çoğu yürümenin başlamasıyla kendiliğinden düzelir. Eğer düzelmeyorsa erken dönemde ortez ile kontrol altına alınmaya çalışılır. Hastaların az bir kısmında bu kifoz kalıcı ve ilerleyicidir⁽¹⁰⁾. Wynne-Davies ve arkadaşları akondroplazi ile ilgili klasik makalelerinde omurga tutulumu ile ilgili olarak on yaş üzeri grupta kifoz oranını % 19, skolyoz oranını ise % 7 olarak tanımlamıştır⁽¹¹⁾. İlerleyici kifozda önerilen posterior spinal enstrümantasyon ve füzyondur. Beraberinde stenoz olan olgularda çok seviyeli laminektomi yapılacağından enstrümantasyon ve füzyon kaçınılmazdır.

Ain ve arkadaşları, akondroplazide posterior enstrümantasyon ve füzyon endikasyonlarını şöyle ifade etmişlerdir: Eğriliğin derecesine bakmaksızın beraberinde laminektomi uygulanması, dört yaş ya da üzerinde 50 dereceden fazla eğrilik⁽¹⁾. Ancak enstrümantasyon sonrası azımsanmayacak oranda geçici ya da kalıcı nörolojik hasar bildirilmiştir. Bunda en büyük etken morfolojik olarak dar olan kanaldır. Bu anatomik özellik nedeniyle pedikül vidası yerleştirilmesi sırasında hata olmamalıdır^(6,9).

Kifotik olgularda uygulanabilecek bir başka tedavi yöntemi de osteotomidir. Bu anterior ve posterior kombine cerrahi ile yapılabileceği gibi, son yıllarda artan şekilde sadece posterior yapılmaktadır. Akondroplazik olgularda kifozun osteotomi uygulanarak tedavisi ilgili sınırlı sayıda olgu bildirimleri mevcuttur. Bu sınırlı sayıdaki olgu bildirimlerinde posterior osteotomi ve füzyon güvenli bulunmuştur^(5, 7). Sunulan olgunun ameliyat öncesi tedavi planlamasında L2 seviyesine osteotomi yapılması düşünülmüştür. Ancak miyelopati semptomları da olan bu olgunun laminektomisi sırasında MUP yanıtları % 50 nin altına düşmüştür. Spinal kordun perfüzyonunu arttırmaya yönelik girişimlerle (kan basıncının artırılması gibi) yanıtların düzelmemesi üzerine osteotomiden vazgeçilmiştir.

Akondroplazi ciddi omurga tutulumu olan bir kemik displazisidir. Spinal stenoz oldukça yaygın görülebilmekte ve torakolomber kifozun eşlik etmesiyle de ciddi fonksiyon kaybına neden olmaktadır. Miyelopatik semptomların varlığında çözümü iyice zorlaşan bu patolojide ameliyat öncesi ayrıntılı planlama önemlidir. Bunun yanında ameliyat sırasında multimodal spinal kord monitörizasyon ve dikkatli cerrahi teknikle olası komplikasyonlar engellenebilmektedir.

KAYNAKLAR:

1. Ain MC, Browne JA: Spinal arthrodesis with instrumentation for thoracolumbar kyphosis in pediatric achondroplasia. *Spine* 2004; 29: 2075–2080.
2. Beyazova M, Şenköylü A, Zinnuroğlu M, Güngör İ, Oruçoğlu N, Erden Z, Tezel T, Erdoğan Z, Öztürk G, Suluova F, Altun N. Omurga cerrahisinde intraoperatif monitörizasyon: Gazi Tıp deneyimi. *J Turkish Spine Surg* 2010; 21(1): 49-58.
3. Fortuna A, Ferrante L, Acqui M, Santoro A, Mastronardi L. Narrowing of thoraco-lumbar spinal canal in achondroplasia. *J Neurosurg Sci* 1989; 33: 185-196.
4. Jeong ST, Song HR, Keny SM, Telang SS, Suh SW, Hong SJ. MRI study of the lumbar spine in achondroplasia: a morphometric analysis for the evaluation of stenosis of the canal. *J Bone J Surg* 2006; 88: 1192-1196.
5. Liao JC, Chen WJ, Lai PL, Chen LH. Surgical treatment of achondroplasia with thoracolumbar kyphosis and spinal stenosis: a case report. *Acta Orthop* 2006; 77(3): 541–544.
6. Lonstein JE. Treatment of kyphosis and lumbar stenosis in achondroplasia. *Basic Life Sci* 1988; 48: 283–292.
7. Qi X, Matsumoto M, Ishii K, Nakamura M, Chiba K, Toyama Y. Posterior osteotomy and instrumentation for thoracolumbar kyphosis in patients with achondroplasia. *Spine* 2006; 31(17): E606–E610
8. Sciubba DM, Noggle JC, Marupudi NI, Bookland M, Bagley CA, Ain MC, Carson BS, Jallo GI. Spinal Stenosis Surgery in Pediatric Patients with Achondroplasia. *J Neurosurg*. 2007; 106(5 Suppl): 372-378.
9. Tolo VT. Surgical treatment of kyphosis in achondroplasia. *Basic Life Sci* 1988; 48: 257–259
10. Wright MJ, Irving MD. Clinical management of achondroplasia. *Arch Dis Child*, April 2011. DOI:10.1136/adc.2010.189092
11. Wynne-Davies R, Walsh WK, Gormley J. Achondroplasia and hypochondroplasia. *J Bone J Surg* 1981; 63-B(4): 508-515