

## BENİGN OSTEOPETROSİS

Selçuk YALÇIN  
Harun YENİCE  
Ziya GÜNAL  
Ümit BAYOL

### SUMMARY

A case, referred for the evaluation of anemia, presented with fractures due to trivial trauma and hepatosplenomegaly. X-rays showed typical features of osteopetrosis. The diagnosis was confirmed biochemically and biopsy of bone. As there is no specific treatment for benign osteopetrosis, the patient was advised to avoid trauma.

(Keywords: Osteopetrosis, Bone)

### ÖZET

Kliniğimize anemi tetkiki için gönderilen bir olguda küçük travmalarla kırık öyküsü vardı. Fizik muayenede hepatosplenomegali saptandı. Kemik grafilerinde tipik osteopetrozis bulgularına rastlandı. Tanı biyokimyasal tetkikler ve kemik biyopsisi ile doğrulandı. Benign osteopetrozisin spesifik bir tedavisi olmadığından hastaya travmalardan korunması önerilmiştir.

(Anahtar Kelimeler: Osteopetrosis, Kemik)

### III. İç Hast. Kliniği

(Uz. Dr. Z. Günal, Şef, Uz. Dr. H. Yenice, Dr. S. Yalçın)

Patoloji Laboratuvarı

(Doç. Dr. Ü. Bayol, Şef)

SSK Tepecik Hastanesi, 35120 İZMİR

Yazışma: Dr. S. Yalçın

Osteopetrozis nadir görülen, osteoklastın bozulmuş fonksiyonlarından dolayı normal kemik rezorbsiyonunda azalma, genel kemik kitlesinde artış ile karakterize kalıtsal bir hastalıktır. Normal hematopoezi bozar ve kemiksel delikleri daraltır. İlk kez Albers-Schönberg tarafından tanımlanmıştır. Hastalığın üç formu vardır:

1. Otozomal resesif tip I: Çocukluk çağında görülür, gelişme geriliği, hidrosefali, hepatosplenomegali, sağırılık ve körlük görülebilir. Hasta yaşamının ilk iki yılı içinde kemik iliği yetersizliğinden ölür (1).

2. Otozomal resesif tip II: Çocukluk çağında görülen ve tip I'e göre daha nadir olan bu tipte osteopetrozisin diğer bulgularına ek olarak serebral kalsifikasyon (mermer beyin hastalığı), renal tübüler asidoz eşlik eder. Bu hastalıkta osteoklasttaki karbonik anhidraz II enzimi eksiktir. Bu enzim asit ortam yaratarak osteoklastın normal aktivasyonunu sağlar. Bu tipte kemik iliği yetersizliği görülmez ve renal tübüler asidoz yaşamı kısıtlar (2).

3. Otozomal dominant tip: Erişkinlerde görülen ve benign seyreden tiptir. Olguların yarısında belirti vermez, geriye kalan olgularda kemiklerde kırılmalık artışı veya genellikle mandibulayı tutan osteomyelit görülür. Kemik iliği yetersizliği görülmez fakat kranyal sinir basısı olabilir (2).

Osteopetrozis genellikle uzun kemiklerin metafizinde remodeling bozukluğu sonucu Erlenmayer deformitesine neden olmaktadır (2). Kemik yoğunluğunun artmasına karşın kemikler daha frajildir. Bu nedenle mermer kemik hastalığı yerine tebeşir kemik hastalığı deyimi önerilmektedir (2). Kırılan kemiğin iyileşmesinde herhangi bir bozukluk yoktur. Direkt radyografide korteks, trabeküla, epifiz plağı ve medulla ayırtedilememektedir.

Olguyu sunmaktaki amacımız, hastalığın nadir olması ve karşımıza anemi ve hepatosplenomegali ile çıkabilmesidir.

## OLGU

Manisa SSK' dan sevkle gelen 26 yaşında erkek hasta 18.1.1991 tarihinde 988 karantina no. ile servisimize yatırıldı. Karında şişlik, sol hipokondrium ağrısı olan olgunun son 10 yıl içinde değişik zamanlarda sağ femur, sağ radius ve ulna ve sol üçüncü metakarp kemiklerinde küçük darbelerle kırılma öyküsü vardı. Fizik muayenede hepatosplenomegali ve sol hipokondriumda duyarlılık dışında patoloji saptanmadı. Lökosit 5900/mm<sup>3</sup>, eritrosit 3820000/mm<sup>3</sup>, Hb 10.1 gr/dL, Hct % 32.5, MCV 85.2 fl, trombosit 220000/mm<sup>3</sup>, periferik yaymada anizositoz, poikilositoz, göz yaşı damlası hücreleri ve anizokromi bulundu. Lökosit formülü ve trombositler normal, retikülosit % 0.5 idi. Sedimantasyon, kan şekeri, üre, transaminazlar, bilirubinler, alkalen fosfat, kalsiyum ve inorganik fosfor normal, LDH 772 U/L (üst sınır 425 U/L) bulundu. Üst batin ultrasonografisinde diffüz hepatosplenomegali, el grafilerinde metakarp ve karpal kemiklerde yer yer hiperdens alanlar (kemik içinde kemik görünümüleri), önkol grafisinde ulna ve radiusta korteks-medulla ayırımının ortadan kalktığı, kranyum grafisinde tüm kranyum baziste mastoidleri de içine alan skleroze alanlar, maksiller ve frontal sinüslerde dens bir şekilde kapalılık, vertebra grafisinde sandviç vertebra (Rugger Jersey görünümü) saptandı. Kemik iliği aspire edilemedi. Ortopedi kliniğimizde sağ tibiyadan alınan biyopside trabeküler alanda kemik iliği aralığının ileri derecede daraltan düzensiz, değişik yaşta hasır örgüsü tarzında kemik formasyonu ile osteoklastik aktivitenin hemen hiç olmadığı saptandı (393/91 SSK Tepecik Hast. Pat. Lab.). Nörolojik muayenede bilateral optik atrofi saptandı (Uz. Dr. A. İhsan Evinç). Benign osteopetroziste genel olarak herhangi bir tedavi önerilmediği için biz de olgumuza herhangi bir tedavi uygulamadık. 5.2.1991 tarihinde, travmalardan korunması ve kontrollere gelmesi önerilerek çıkarıldı.

## TARTIŞMA

Hastamızda osteopetrozisin tipik radyolojik, patolojik ve klinik bulguları vardı. Ayırıcı tanıda Paget hastalığının diffüz osteoskleroz ile seyreden tipinden, Van Buchem hastalığından ve florozisten serum alkalin fosfataz düzeyinin olgumuzda normal oluşu ile ayrıldı. Agnojenik miyeloid metaplazide osteoskleroz proksimal kemiklerde sınırlıdır, Hodgkin ve multipl miyelomda ise nadiren görülen osteosklerotik lezyonlar çok sınırlı bir alanda görüldüğünden bu özellikleriyle osteopetrozisten ayrıldı. Ayrıca bu hastalıkların tipik klinik özelliklerine olgumuzda rastlanmadı.

Kalıtsal bir hastalık olması nedeniyle olgunun ailesi osteopetrozis yönünden araştırılmak istendiyse de mümkün olmamıştır.

Hayvanlar ve insanlar üzerinde yapılan çalışmalarda malign osteopetrozis olgularında kemik iliği ve dalak hücreleri transplantasyonu ile olumlu sonuçların alınmasına karşın benign osteopetroziste herhangi bir tedavi önerilmemektedir. Benign osteopetroziste kemik iliği yetersizliği görülmemektedir. Olgumuzdaki anemi de hafif düzeydeydi, lökosit ve trombosit düzeyleri normaldi. Bu durum gözönüne alınarak bu yönden de herhangi bir tedavi önerilmedi.

Sonuç olarak benign osteopetroziste görülebilen hematolojik ve nörolojik bozukluklar prognozu etkileyecek düzeyde değildir ve bir tedavi gerektirmemektedir. Ancak kemiklerin travmalara karşı aşırı hassasiyeti nedeniyle hastalar bu konuda uyarılmalıdır.

## KAYNAKLAR

1. Strewler GJ. Disorders of Increased Bone Density. In: Wyngarden JB, Smith LH. *Cecil Textbook of Medicine*. Philadelphia: WB Saunders Company; 1988: 1518-9.
2. Mundy GR. Osteopetrosis. In: Stein JH. *Internal Medicine*. Boston: Little, Brown and Company; 1990: 2364-6.
3. Rosenthal L. Benign osteopetrosis. *Clin Nucl Med*. 1990; 15: 412-4.

4. Coccia PF. Successful bone marrow transplantation for infantile malignant osteopetrosis. *N Engl J Med*. 1980; 300: 701.

5. Walker DG. Bone resorption restored in osteopetrotic mice by transplants of normal bone marrow and spleen cells. *Science*. 1975; 190: 784.

6. Cotran RS, Kumar V, Robbins SL. *Pathologic Basis of Disease*. Philadelphia: WB Saunders Company; 1989: 1318-9.

7. Rosai J. Bone and Joints. In: Stamatidis G. *Ackerman's Surgical Pathology*. Washington: The CV Mosby Company; 1989: 1470.