

ENGELMANN HASTALIĞI (Bir vak'a dolayısıyla)

Dr. Orhan C. Tüzün (x)
Dr. Kâmil Tanyeri (xx)

Ö Z E T

Engelmann hastalığı tanısı konulan 6 yaşında bir erkek çocuğu takdim edildi ve ilgili literatür gözden geçirildi.

G İ R İ Ş

Engelmann hastalığı çok ender görülen bir kemik displazisi tipidir. İlk kez 1922 de Camurati ve 1929 da Engelmann tarafından tanımlanmıştır (9,10) Bu nedenle Camurati-Engelmann sendromu olarak da adlandırılır. Hastalığa ayrıca, diaphyseal sclerosis, periostitis hyperplastica, poliostotic infantilia, Progressive diaphyseal dysplasia, osteopathia hyperostotica sclerotisans mul tiplex infantilis gibi çeşitli isimler de verilmiştir (5).

Bu makalede, ender görülmesi nedeniyle hastanemizde ilk kez tanısı konulan bir Engelmann hastalığı vak'ası takdim edilecektir.

Vak'a Takdimi :

(Y. Ateş, Prot. 9149/9060-1973)
6 yaşında erkek çocuğu.

Çarpık yürüme, bacaklarındaki ağrı, iştahsızlık ve gelişme geriliği nedeniyle kliniğe yatırıldı.

Hikâyesinden 2 yaşlarında yürümeye başladığı, yürümesinin normal olmadığı, dışa doğru çarpık bastığı, sürekli olarak kol ve bacak ağrılarında şikâyet ettiği, ağrılarının zaman zaman arttığı, bacaklarının uyuştugu, hızlı koşmadığı, doğduğundan beri iştahsız olduğu ve gelişemediği öğrenildi.

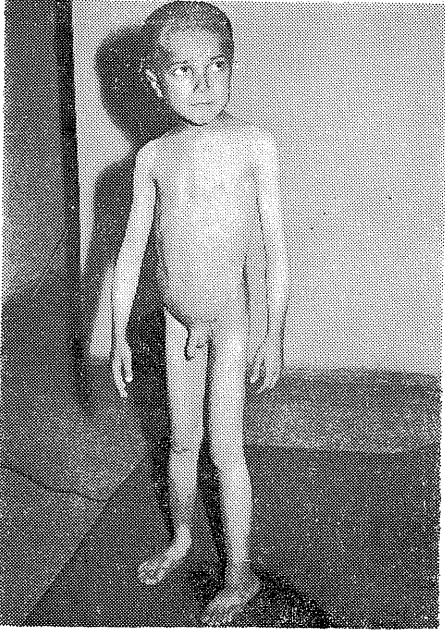
(x) Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Kürsüsü Öğretim Üyesi

(xx) Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hastalıkları Kürsüsü Öğretim Üyesi

Ailenin 3. çocuğu. 27 yaşında annesi, 30 yaşında babası, 4 yaşındaki kız ve 2 yaşındaki erkek kardeşi sağ ve sıhhatteler.

Anne-baba arasında akrabalık mevcut değil. Ailede benzer hastalık hikâyesi alınmıyor.

Fizik muayene: Ağırlık 12,5 Kg. (% 3 ün altında), boy 117 cm. (% 50), baş çevresi 50 cm., göğüs çevresi 54 cm, T. A. 95/60 mm. Hg. Genel durum orta, hasta kaşektik görünümde, adeler atrofik, deri altı yağ dokusu azalmıştı (Resim 1).



Resim 1

Lenfadenopati mevcut değil, dalak, karaciğer ele gelmiyordu. Ekstremitelerde özellikle alt ekstremitelerde adale atrofisi belirgin derecede göze çarpıyordu. Ayakta valgus ve pes planus mevcuttur. Sistemik muayeneler normal bulundu.

Laboratuvar bulguları, Hb. % 14 gr., B. K. 5800, idrar normaldi. Adele biyopsisinde, adale kesitleri ve yer yer bağ dokusu arasında serpintiler halinde mononükleer hücreler ve endotelleri proliferere, cidarları kalınlaşmış kapiller tip-te damar kesitlerine rastlandı.

Hastaya Kg. başına 1,5 mg. dan oral prednisolon başlandı. Hastanede kaldığı 13 gün içerisinde 2,5 Kg. aldı. Kontrole gelmek üzere taburcu edildi.

Röntgen bulguları:

1) Kranyum radyogramı (Lateral): Kafa kaidesinde, kısmen de sfenoidde osteosklerotik görünüm dikkati çekmekte, diğer kranyum ve yüz kemikleri normal görünümde (Resim 2).

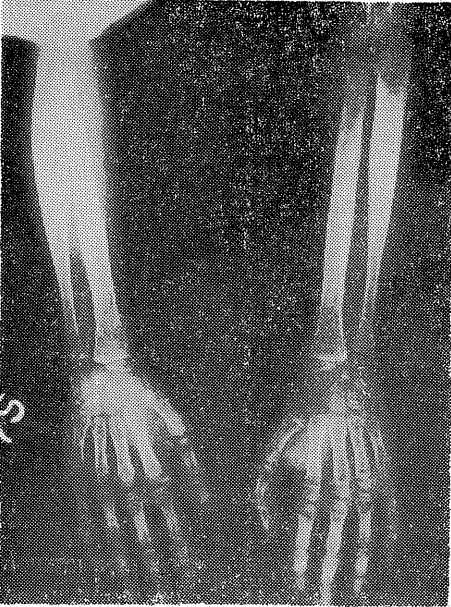


Resim 2

2) Toraks radyogramı : Kostalar, klavikulalar, omuz eklemleri ve eklemleri yapan kemikler tabii görünümde.

3) Her iki ön kol: Ulna ve radius'ların diafiz bölgesi sklerotik

görünümde ve kortekste kalınlaşma dikkati çekmekte, kemiklerin proksimal ve distal uçları (metafizler ve epifizler bölgeleri) normal şekil ve yapıda (Resim 3).



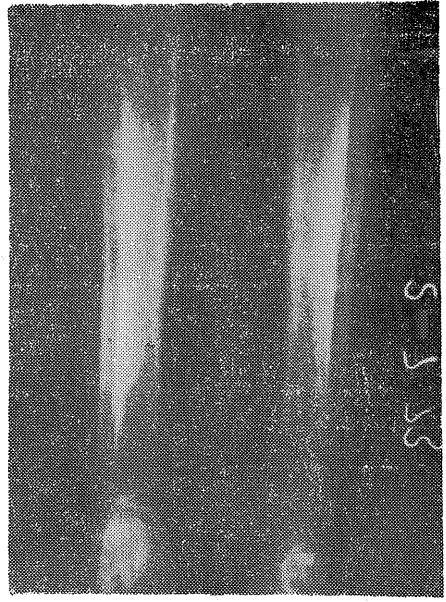
Resim 3

4) Her iki kruris: Özellikle tibia'da daha belirgin olmak üzere kruris kemiklerinde de üst ekstremitelerde uyan imaj tespit edildi. Kompakta kalınlaşmış, medüller kanal daralmış.

5) Kolumna vertebralis ve pelvis kemikleri: Patolojik durum tespit edilmedi.

Hastanın ekstremitelerinin proksimal bölümlerinde de orta derecede sklerotik görünüm mevcut idi.

6) El ve ayak kemikleri: Patolojik yönden özellik göstermedi.



Resim 4

T A R T I Ş M A

Gelişme bozukluğu, kusuru olarak tanımlanabilen displazi sözcüğü vücudun herhangi bir organ veya sistemi ile ilgili olabilir. Kemik displazileri radyolojide önemli bir yer tutar. Bu konuda makalenin yazarlarından birinin daha önce yayınlanmış yazılarının birinde oldukça ayrıntılı biçimde bilgi verildiğinden burada ayrıca tekrara lüzum görülmemiştir (13).

Camurati 1922 de, alt ekstremiteleri tutan, "symetrical hereditary Osteitis" adını verdiği bir hastalık tanımladı.

Hasta 7 yaşında bir çocuktur. Yazar ayrıca çocuğun anne, baba ve dedelerini de inceledi. Bunlarda da doğumlarından beri ekstremitelerde ağrıların olduğunu öğrendi.

Viyanada, Kienböck Radyoloji Departmanı Profesörü Engelman 1929

da "Osteopathia Hyperostotica (scleroticsans) Multiplex Infantilis" adı altında yayınladığı hastalık klinik yönünden Camurati'nin tanımladığı duruma uyuyordu. Hasta 8 yaşında bir çocuktü. Fakat familyal yönü yoktu (10).

Sonradan bu hastalıkla ilgili yayınlar birbirini izledi. 1932 de Polonyalı Fritsch, 29 yaşında bir kadında Engelmann hastalığını yayınladı (9). Binsgold literatürde rastladığı 10 vak'ının özet şeklinde analizini yaptı (2). 1956 yılına kadar Griffiths, 22, Clavson ise Loop'la birlikte 1964 e kadar 25 vak'adan bahsetmişse de, Wetzel, 1963 te 70 vak'ının özetini yayınladı (9).

Hastalıkta genetik faktörlerin rölü halen tartışma konusu olarak devam etmektedir. Bir kısım yazarlar röntgenolojik yönden tamamen aynı, fakat klinik ve genetik yönden ayrı iki hastalık olduğunu savunurlar. Herediter olan şekle "Hereditary Multible Diaphyseal Dysplasia" adını verirler. Bu hastalıkta nöromüsküler distrofi ve malnütrisyon belirtileri yoktur. Gerçek Engel-

mann hastalığının ise, kesinlikle adele zayıflığı ve malnütrisyon tablosu ile karakterli olduğunda ısrar etmektedirler (4).

Buna karşı Clavson ve arkadaşları, her iki hastalığın değişik şekil ve yaşta ortaya çıkan aynı hastalık olduğunu ve dominant herediter karakter gösterdiğini savunmaktadırlar (3). Aynı şekilde Lennon da Egelmann hastalığının herediter olduğunu kabul etmektedir (7).

Etiyolojisi henüz bilinmeyen ve klinik özellikleri nöromüsküler distrofi, bu nedenle yürümede gecikme ve zorluk, halsizlik, iştahsızlık ve ekstremitelerde ağrıları şeklinde tanımlanan hastalık genellikle çocuklarda görülmektedir. Caffey'e göre ilk semptomlar 7 aylıkken bile ortaya çıkmaktadır (4). Bununla birlikte hastalık her hangi bir yaşta görülebilmektedir. Lennon, literatürde bulunduğu 50 vak'alık bir seride yaş gruplarına göre hasta sayısını şöyle saptamıştır: (7).

Y A Ş	0-10	11-20	21-30	31-40	41-50	51-60
HASTA SAYISI	19	8	11	3	4	5

Singleton ve arkadaşlarının 1953 e kadar literatürde toplanmış oldukları 16 vak'ada (10 erkek, 6 kadın) en küçük yaş 33 aylık, en büyük yaş 34 tür (12).

Çocuklarda malnütrisyon ve nöromüsküler distrofi durumu hemen daima vardır. Uygun diyetle malnütrisyon kısa sürede ortadan kalkmaktadır. Ancak yetersiz beslenme ile tekrar kolaylıkla nüks görülmektedir. (4). Bizim

vak'amızda da hastanede kaldığı ve uygun diyetle alındığı 13 gün içerisinde 2,5 Kg ağırlık kazanmıştır.

Laboratuvar bulguları pek özellik göstermemektedir.

Şimdiye kadar saptanın vak'aların 1 inde hafif hipokalsemi, 1 inde de alkalin fosfatazda yükselme olduğu bildirilmiştir (12). Bizim vak'amızda da kan kimyası ve idrar bulguları normaldi.

Patolojik yönden incelendiğinde, osteoblast ve osteoklastlarda sayı ve aktivite yönünden artma olduğu, aynı zamanda periost'un fibröz komponentinin de fazlaştığı bildirilmiştir. Lezyon ilerleyicidir. İleri dönemde kompakt kemiğin kaybı ve yerine süngerimsi kemik teşekkül ettiği saptanmıştır (4).

Singleton ve arkadaşları, kemik iliği, periost ve deri altı dokularındaki arteriollerin (özellikle media tabakasında) duvar kalınlaşmaları gösterdiklerini ve kan akımına engel olduklarını bildirmişlerdir (12).

Bizim vakamızda da adele biyopsisi fazla bir özellik göstermemiştir.

Engelmann hastalığı Röntgen yönünden incelendiğinde, yazarlar arasında fikir birliği olmadığı görülür. Bir kısım yazarlar, skapula, klavikula, vertebra, kosta, el-ayak ve yüz kemiklerinin hastalığa iştirak etmediğini bildirmişlerdir (4).

Sear, ilk servikal vertebralarda sklerotik görünümün ortaya çıkabileceğini, aynı görünlere ileumun, özellikle sakroiliak ve kalça eklemlerine yakın bölümlerde de rastlandığını savunmuş ve göstermiştir (11). Lennon, metakarp ve metatarslarda osteosklerotik görünlü Engelmann hastalığı yayınlanmıştır (7). Singleton, klavikularını da ilgilendiren 2 vak'adan bahsetmektedir (12).

Ramon, mandibulanın korpus bölümünü de tutan 3 vak'alık Engelman hastalığından söz etmektedir (9).

Neauhaser radyolojik bulguları şöyle sıralamaktadır (8):

1) İskelette simetrik dağılım,

2) Uzun kemiklerin diafizinde füzi-form genişleme, kafa kaidesinde şekilsiz dansite artması,

3) Endosteal ve periosteal birleşme sonucu kortekste kalınlaşma,

4) Lezyonun keskin demerkesyon göstermesi, kalınlaşmış korteksin intizamı ve trabekülasyondan mahrum olması,

5) Lezyonun uzun kemiklerde, ekstremitelere uygun olarak, her iki uca doğru yayılması,

6) Çocuğun boyuna göre, ekstremitelerinin rölatif uzun olması,

7) Yumuşak dokularda kas gelişimi kusuru ve malnütrisyonu uyan değişikliklerin mevcudiyeti,

8) Epifiz ve metafizlerin normal olması.

Vak'amızın röntgen görünümünden yukarıda bahsedildiği. Yüz kemiklerinde, skapula, klavikula, kosta, vertebralar, pelvis el ve ayak kemiklerinde patolojik durum tespit etmediğimizi tekrarlamakta yarar gördük.

Engelmann hastalığı sklerotik görünüm veren bazı hastalıklarla karışabilir. Örneğin sklerozan tip osteomyelit bunlardan biridir. Eğer hastanın bir taraf ekstremitelerinin radyogramı alınmışsa, karıştırma ihtimali daha da fazla olabilir. Osteomyelit tek taraflıdır ve kliniği başkadır (4). Osteopetrosis ve melorheostosis'le karışma olasılığı zayıftır, çünkü kemiklerdeki dağılımları farklıdır (6).

Caffey'in Infantil Cortical Hyperostosis'ini taklit edebilir. Bu hastalıkta ateş vardır. Remisyon görülür. Yerleşme yerleri Engelmann için ender olan, mandibula, kosta, klavikula gibi bölgelerdir (11).

Hastalığın bu günkü tedavi şekli, beslenmeyi düzene koymak ve kortikosteroid vermektir. Skeroid ile tedaviye başlandıktan sonra klinik belirtilerde gerileme olduğu, kemik rezorpsiyonunun hızlandığı ve normal kemik strüktürünün ortaya çıktığı anlaşılmış, steroidlerin osteoklastlar üzerine etkili olduğu savunulmuştur (1).

S U M M A R Y

ENGELMANN'S DISEASE

In this article a six year old boy with one of the rarest form of the bone dysplasia (Engelmann disease) is presented and pertinent literature is reviewed.

K A Y N A K L A R :

- 1) ALLEN, D.T., SAUNDERS, A.M., NORTHWAY, W.H., WILLIAMS, G.F., SCHAFFER, I.A.: Corticosteroid in The Treatment Engelmann's Disease: Progressive Diaphyseal Dysplasia. Pediatrics 46: 523, 1970
- 2) BINGOLD, A.C.: Osteopathia Hyperostotica (Sclerotisans) Multiplex Infantilis: Progressive Diaphyseal Dys. Brit. J. Surg. 37: 266, 1950.
- 3) CLAVSON, D.K., LOOP, J.W.: Progressive Diaphyseal Dysplasia (Engelmann Disease). Bone Joint Surg. 46 A: 143, 1964.
- 4) EDEIKEN, J., HODES, P.J.: Roentgen Diagnosis of Diseases of Bone. Baltimore, The Williams and Wilkins Co. 1967 p. 6. 108

5) JABLONSKI, S.: Illustrated Dictionary of Eponymic Syndromes and Diseases and their Synonyms. Philadelphia, London, Toronto. W.B. Saunders Co., 1969 p. 48

6) LAVINE, L.S., KOHEN, M.T.: Engelmann Disease (Progressive Diaphyseal Dysplasia). J. Pediat. 40: 235, 1952.

7) LENNON, E.A., SCHECTER, M.M., HORNABROOK, R.W.: Engelmann's Disease Report of A Case with of The Literature. J. Bone Joint Surg. 43B: 273, 1961.

8) NEAUHAUSER, E.B.D., SHWACHMAN, H., WITTENBORG, M., COHEN, J.: Progressive Diaphyseal Dysplasia. Radiol. 5: 11, 1958.

9) RAMON, Y., BUCHNER, A.: Camurati-Engelmann's Diseases Affecting The Jaws. Oral Surg. 22: 592, 1966

10) RIBBING, S.: Hereditary Multiple Diaphyseal Sclerosis. Acta Radiol., 31: 522, 1949

11) SEAR, H.R.: Engelmann Disease: Osteopathia Hyperostotica Sclerotisans Multiplex Infantilis Report of A Case.

Brit. J. Radiol., 21: 236, 1948

12) SINGLETON, E.B., THOMAS J.R., WORTHINGTON, W.W., HILD, J.R.: Progressive Diaphyseal Dysplasia (Engelmann's Disease) Radiol., 67: 233, 1956

13) TÜZÜN, O.C.: Osteopoikili. Atatürk Üniversitesi Tıp Bülteni