

BİR OLGU NEDENİYLE ALKAPTONÜRİ (x)

Dr. Ayla BALCI (xx)
Dr. Şefik GÜNEY (xxx)
Dr. Lütfü SÖZÜTOK (xxxx)
Dr. Feriyaz KARACA (xxxxx)
Dr. Hüseyin TAPALI (xxxxxx)

Ö Z E T

Bu araştırmada çeşitli eklem ağrıları yakınmalarıyla hastanemize başvuran 42 yaşındaki bir erkek hasta, klinik ve radyolojik olarak 'Okronozis" tanısı konularak incelenmiştir.

G İ R İ Ş

Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Araştırma hastanesi Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Kliniğine baş vurarak yatırılan hastaya 'Alkaptonuri" tanısı konmuştur. Bu hastanın tipik radyolojik

ve klinik bulguları yanında, klasik genetik özelliklerin dışında kalması, ilginç bulunmuş ve sunulması uygun görülmüştür.

GENEL BİLGİLER :

Alkaptonüri (Okronozis), daha çok (2/3 oranında) erkeklerde görülen, etiyolojisi bilinmeyen, otozomal resesif

geçişli bir amino asid metabolizması bozukluğudur. Amino asidlerin ürünü olan homogentisik asid, homo-

(x) VII. Ulusal Rehabilitasyon Kongresinde tebliğ edilmiştir. 26. 5. 1979

(xx) Ata. Üni. Tıp Fak. Fizik Tedavi ve Reh. Kl. Uzmanı.

(xxx) Ata. Üni. Tıp Fak. Radyoloji Kl. Öğretim Görevlisi.

(xxxx) Ata. Üni. Tıp Fak. Radyoloji Kl. Asistanı.

(xxxxx) Ata. Üni. Tıp Fak. Fizik Tedavi ve Reh. Kl. Asistanı.

(xxxxxx) Ata. Üni. Tıp Fak. Radyoloji Kl. Asistanı.

gəntisik asid oksidaz enzimi yokluđu nenediyle maleil asetoasetik aside parçalanamaz ve çeşitli dokularda melanin benzeri pigmentin birikmesiyle kendine özđu belirtiler verir. (12,4,5,6,8.)

Bađ dokusunda bađlanan bu pigment deri, derialtı dokusu, sklera, hiyalen kıkırdak, intervertebral diskler, pankreas, böbrek parankimi, büyük ve ortaçaıplı arterler, kalp kapakları ve perikardda yerleşebilir. (2,6,7.)

Dokularda oluşturduđu sarı-kah-verengi pigmente "Okronoz" denir. İdrarda bu pigment bekletilmekle siyah bir görünüm alır. Bu olay homogentisik asidin okside olması sonucu ortaya çıkar. Bu nedenle hasta ve hastanın yakınları tarafından ilk sezinlenen bulgu, hasta çamaşırlarının lekelenmesidir. (3.)

Okronotik pigment eklem kıkırdaklarında dejeneratif değışikliklere neden olur. Böylece sekonder dejeneratif osteoartrit gelişir.(5)

İlk bulgu olan çamaşırların lekelenmesi, bebeklik çağında görülebilirse de

diđer bulgular genellikle orta yaşlarda görülür. Bu nedenle klinik ve laboratuvar olarak okronozis çocukluk ve erişkin tipi olarak ikiye ayrılabilir. Erişkin tipte artrit bulguları belirgindir. (8)

Klinik bulgular; orta yaşlarda daha çok lokomotor sisteme ait bulgular yanında aort anevrizması, kapak lezyonları, böbrek ve prostat taşları. işitme kaybı gibi visseral lezyonlar da görülür. (2,5,6)

Radyolojik bulgular; Büyük eklemlerde sekonder dejeneratif osteoartrit bulguları (osteofit, eklem aralığında daralma vs.) ve periartiküler yumuşak dokuda kalsifikasyonlar görülür. Disklerdeki kalsifikasyonlar lameller tarzıdır. Lomber bölgeden başlayıp yukarı doğru ilerler. Apofizeal eklemler de benzer biçimde tutulur. Vertebralarda yaygın osteoporoz görülür. Osteofit oluşumu belirgin olmamakla birlikte görülebilir. % 60 hastada böbrek taşı görülebilir. 8.9

Kulak sayvanında, simfizis pubiste ve diđer kıkırdak yapılarında tipik kalsifikasyonlar görülür. (1,4,6,7)

TEDAVİ :

Etiyolojisi bilinmediđin tedavisi semptomatik ve koruyucu niteliktedir. Bunun için medikal ve fizik tedaviden yararlanılır. Medikal tedavi olarak analjezik, antiinflamatuvar gibi antiromatizmal preparatlar ve yüksek dozda Vit-C verilir. Yüksek dozda C vitamininin farelerde yapılan deneylerde bađ doku-

sunda pigment birikimini azalttıđı belirtilmektedir. Ancak henüz insanlardaki sonuçlar bilinmemektedir 2,3

Fizik tedavide, yüzeysel ve derin ısıtıcılarla birlikte periartiküler kasların güçlendirilmesi için progresif rezistif egzersizler uygulanır. 5

OLGUNUN SUNULMASI :

42 yaşında erkek hasta, 303/314 dosya numarasıyla 12.1.1979 da bel, sağ kalça ve dizlerindeki ağrı yakınmalarıyla Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon

Kliniđine inceleme ve tedavi amacıyla yatırıldı. Öyküsünde 2-3 yıldanberi belinde, sağ kalçasında ve dizlerinde ağrı olduğunu, bu ağrıların nedensiz kendi-

liğinden başladığını, dinlenme ve romatizmal ilaçlarla azaldığını fakat tam dinmediğini, son bir aydan beri çok arttığını, duruş ve yürüşünü etkilediğini belirtti.

Öz ve soy geçmişinde özellik yoktu. Fizik ve diğer sistem gözlemleri normaldi.

Lokomotor sistem incelenmesinde, İnspeksiyonda postür bozukluğu olarak dorsal kifoz ve lomber bölgede açıklığı sağa bakan skolyoz vardı. Ayrıca pelvik tild vardı, sağ kalça ve dizler hafif fleksiyon ve dış rotasyon durumundaydı. Hasta yürürken topallıyor ve kalçadaki basınç ve ağrıyı azaltmak için baston kullanıyordu.

Bel hareketleri; Ekstansiyonda daha belirgin olmak üzere her yönde orta derecede yerel ağrısı olmasına karşın, hareket serbestisi vardı. Kalça hareketleri; sağ kalçada tüm hareketler ağrılı ve sınırlıydı. Özellikle iç ve dış rotasyon ve hiper-ekstansiyonda daha çok ağrı vardı. Ağrı dize doğru yayılıyordu. Sol taraf daha az ağrılıydı.

Diz hareketleri; her iki dizde pasif fleksiyon- ekstansiyon hareketlerinde krepitasyon duyuluyordu ve sağ diz ağrılıydı.

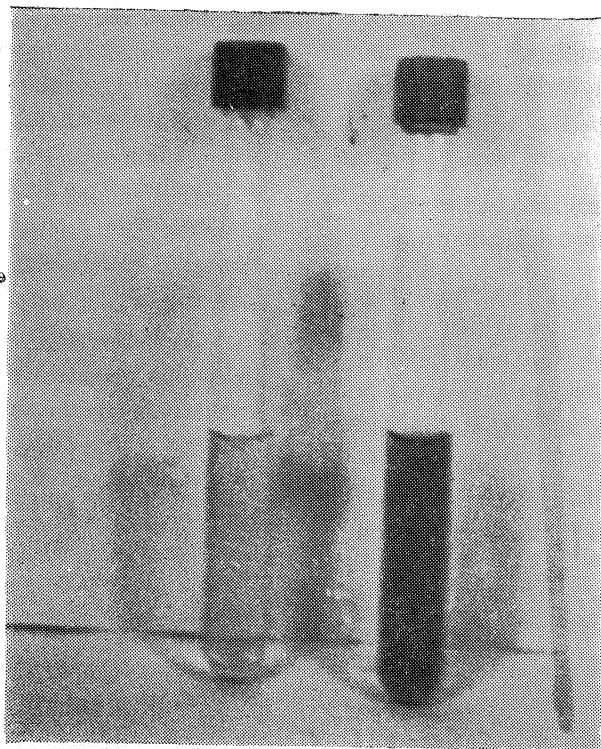
Laboratuar bulgusu olarak; idrarda niteliksel homogen netisik asid bulundu. (Resim: 1A-1B)



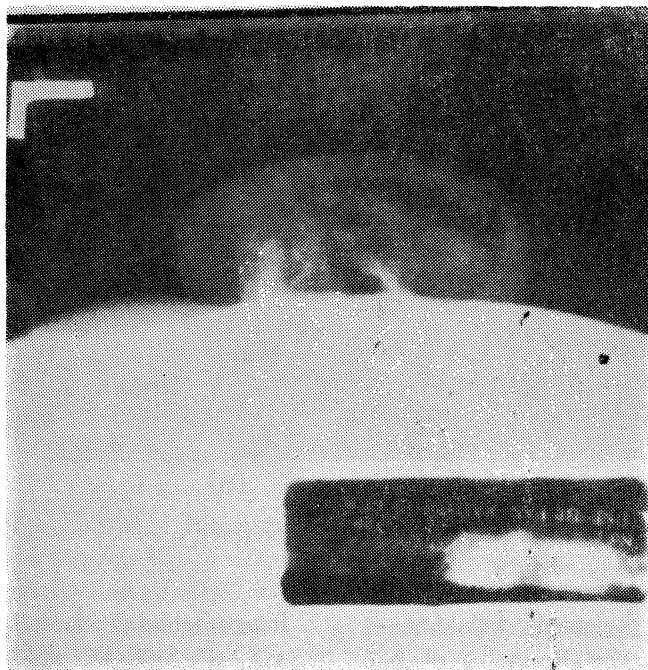
Resim : 1 (A)

Radyolojik incelemede; kulak sayvanında kalsifikasyon (Resim2), sol omuzda dejeneratif osteoartrit (Resim:3),

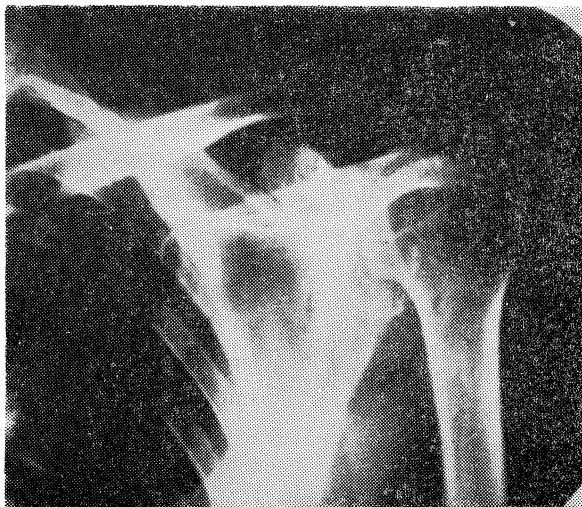
intervertebral disklerde kalsifikasyon ve sağ kalçada dejeneratif osteoartrit bulguları vardı. (Resim:4)



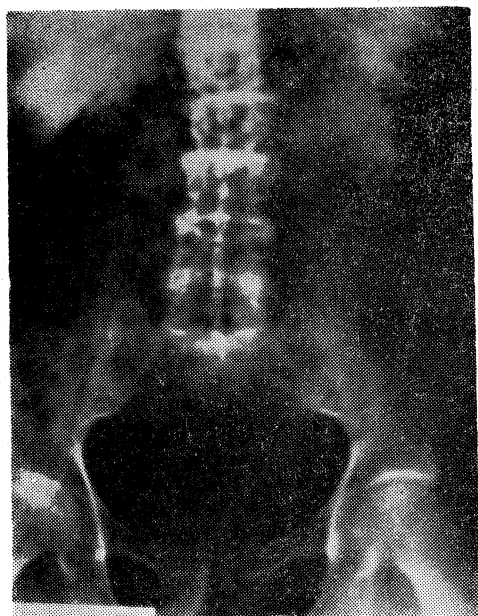
(B)



Resim : 2



Resim : 3



Resim : 4 (A)



(B)

Bu klinik ve laboratuvar bulgularla

hastaya "Okronoz" tanısı kondu.

TEDAVİ (SAĞITIM):

Medikal sağıtım ve Fizik tedavi Rehabilitasyon programı uygulandı. Medikal sağıtımda, analjezik, antiinflamatuvar ve miyorelaksan gibi antiömat izmal ilaçlarla birlikte yüksek doz Vit-C ve bu arada düşük proteinli diyet uygulandı.

Fizik Tedavide; bel ve kalçayı içine alacak biçimde 20'ışın banyosu, sağ kalça ve dize 15' SWD (kısadalga diatermi) ve daha sonra egzersizler uygulandı. Sırttaki kifoz, lomber skolyoz ve pelvik tild'in düzeltilmesi için postür egzersizleri, sırt ve karın kaslarını

güçlendirmek için izometrik-izotonik egzersizler, kalça ve diz kaslarını güçlendirmek için progressif rezistif egzersizler uygulandı. Bu amaçla dirençli bisiklet ve kum torbaları kullanıldı. 20 seanslık bir sağıtımdan sonra belirtilerin ilk durumlarıyla karşılaştırılmasında, sağıtım öncesi kalça hareketlerindeki ağırlı sınırlılığın belirgin ölçüde azaldığı ve kalça eklemi hareket genişliğinin önemli derecede arttığı gözlemlendi. Aşağıda sağıtım öncesi ve sonrası kalça eklemi hareket genişlikleri gonimetrik" ölçü yöntemiyle belirlenip gösterilmiştir:

Sağıtım Öncesi

Sağ Kalçada: 80° flek. sonra ağırlı		
30° abd.	"	"
10° add.	"	"
10° iç rot.	"	
10° dış rot	"	

Sağıtım Sonrası

125° flek. ağırsız (normal)		
45° abd.	"	"
15° add.	"	
20° iç rot.	"	
20° dış rot	"	

İç ve dış rotasyon hareketlerinde sağıtım öncesine göre iki kat, diğer eklem hareketlerindeyse normal ağırsız hareket genişliği sağlandı.

Diz ve kalça kaslarının güçlendirilmesi için 5 pauntla başlanan progressif rezistif egzersizler 15 paunda kadar yük-

seltildi. Böylece sağıtım sonunda diz ve kalça kaslarında 10 pauntluk bir güç artışı sağlandı. Kifozda bir değişiklik olmamakla birlikte, lomber skolyoz ve pelvik tild'de önemli ölçüde düzelme oldu. Hastanın yürüyüşü düzeldi ve bastona gereksinimi kalmadı.

TARTIŞMA :

Alkaptonüri olarak tanımladığımız hastamızda birçok klasik bulgu yanında, kalp patolojisi, böbrek ve prostat taşı, işitme kaybı gibi visseral lezyonlara

raslanmadı. Lokomotor sistem bulgularının ön planda olması erişkin tip alkaptonüriyle uyum göstermektedir.

Radyolojik olarak sekonder dejeneratif osteoartrit bulgularının varlığı, klasik "Okronozis" görünümüne uymaktadır. Ayrıca kulaksayvanı kırıkdağı kalsifikasyonu da diğer dejeneratif artritlerden ayırırda kolaylık sağlamıştır.

İntervertebral disklerdeki kalsifikasyonlar, minimal osteofit formasyonları ve intervertebral aralıklardaki hafif daralma, osteoporoz ve diğer klinik ve laboratuvar bulgularla birleştirildiğinde

okronozis tanısı kolayca gerçekleştirilmiş olmaktadır.

Aile incelenmesinde; diğer erişkinler çeşitli nedenlerle araştırılamamıştır. Ancak hastanın 4 çocuğu incelenmiş ve herediter bulgu saptanamamıştır. Hastanın erişkin tipi alkaptonuri olması nedeniyle, belki de çocukların erişkin dönemlerinde böyle bir klinik tablo ortaya çıkacaktır.

SUMMARY :

ALKAPTONURIA (A CASE REPORT AND REVIEW LİTERATURE)

In this case report an adult patient with alkaptonuria who had complained of multiple joint pain and presented

clinical and radyolojical findings were discussed.

KAYNAKLAR:

1. Caffey, John-Silverman, F.N; Pediatric X-Ray Diagnosis, Year Book Med. Pub. N.N; Chicago, Seventh ed. S.1581, 1978.
2. Dilşen Nihat; Hareket sistemi hastalıkları, Metabolik osteoartropatiler, Alkaptonüri, Sermet matbaası, 79-81, 1974.
3. Efe Suat; Bir alkaptonüri Vakası, Şişli Çocuk hastahanesi Tıp Bülteni, Sayı: 4, 261-268, Ekim, 1975.
4. Edeiken, J; Hodes, J; Roentgen Diagnosis of Disease of Bone The Williams and Wilkins Co. Baltimore, S.785-788, 1975.
5. Joseph L. Hollander; Daniel J; McCarthy. JR; Arthritis, eight edition, 902 I Illustrations on 606 Fıgurs, Philadelphia, 1164-1168-1972.
6. Murray, O. Ronald- Jacobson, G. Harrold. The Radiology of Skeletal Disorders. Churchill Livingston, London S. 1046-1977.
7. Sutton, D.; KTextboot of Radiology, Churchill Livingstone, Edinburg London and New-York, S.102, 1975.
8. Şener, A.N; İki Vaka Dolayısıyla Okronozis. Hacettepe Tıp Cerrahi Bülteni, Cilt 7, S: 321- 1974.
9. Teplik, J. George-Haskin; Marvin, E. Roentgenologic Diagnosis, Vol. 2, Second Ed. W.B. Saunders Co. Philadelphia, London, S. 1243, 1976