

AKONDROPLAZİ'YE BAĞLI KAUDA EKİNA SENDROMU

Dr. Yunus Aydın (x)

Dr. Coşkun Yolaş (xx)

Dr. İsmail Hakkı Aydın(xx)

Dr. Adnan Ceviz (xx)

Dr. Hayrettin Könte (xx)

Dr. Behiç Tümer (xxx)

ÖZET:

Akondroplazi otozomal dominant geçen ve endokondral kemik oluşumunun bozuk olduğu bir hastalıktır. İskelet sisteminde oluşan değişiklikler sonucu sinir sisteminde bazı patolojik bulgular ortaya çıkabilir. Medulla basısı semptomları ile başvuran akondrolazili hastanın myelografik incelemesinde Th12'de tam blok olduğu tesbit edildi. Dekompressif laminektomiden sonra iyilik sağlandı.

GİRİŞ:

Akondroplazi kesin nedeni bilinmeyen ve endokondral kemik gelişimindeki bozukluk sonucu oluşan doğumsal bir hastalıktır (1,2,9,13,16). Alın belirgin büyük kafa, lomber bölgede lordoz artışı ile birlikte kifoz, büyük kalçalar, son derece kısa kol ve bacaklar çok eskiden beri bilinen bu hastalığın tipik özellikleri arasındadır (1).

Otozomal dominant olarak geçer (9,10,11,12). Kesin sebebi bilinmemektedir, ancak baba yaşının yüksek olması üzerinde durulmuştur (1,4,11,14). Enkondral kemik gelişimindeki bozukluk, kafa kaidesi dahil vücudun her tarafında görülür (1).

Hastalık oldukça nadir görülür, ensidansı bir milyonda 17-29 kadardır (9, 10,11). Hastaların büyük kısmında ailede akondroplazi anemnezi yoktur. Normal

(x) Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Araştırma Hastanesi Nöroşirürji Anabilim Dalı Başkanı, Yrd.Doç.Dr.

(xx) Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Araştırma Hastanesi Nöroşirürji Anabilim Dalı Araştırma Görevlisi.

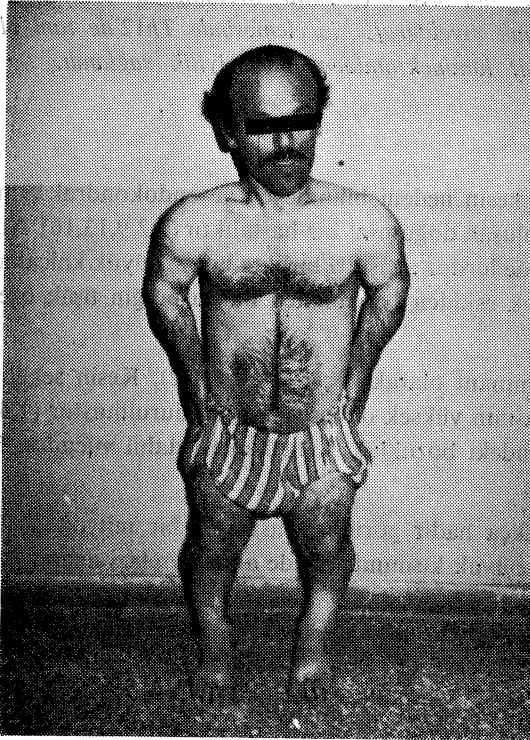
(xxx) Erzurum SSK Hastanesi Nöroşirürji Uzmanı.

ana ve babalardan akondroplazik çocuklar doğabilir. Akondroplastik ana ve babalardan doğan çocukların yarısında hastalık görülür (11,14). Kızlarda erkeklere oranla daha sık görülür. Uzun kemiklerde daha fazla olmak üzere, çeşitli iskelet anomalileri olabilir (14).

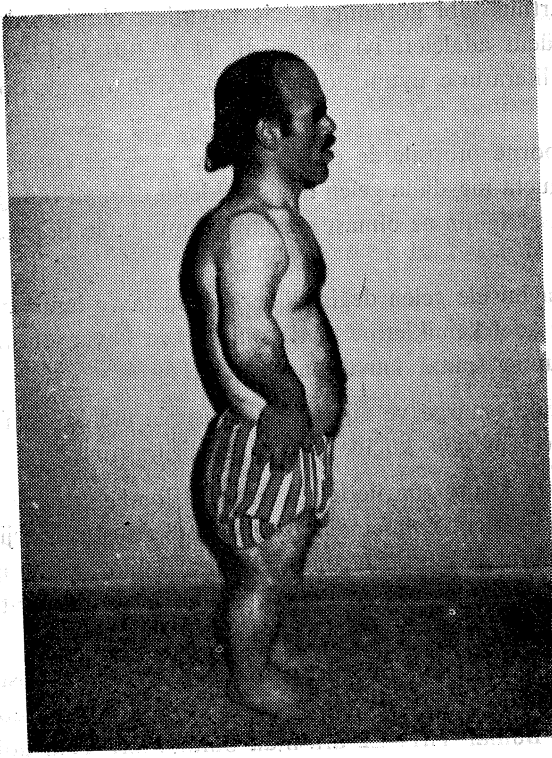
VAKA RAPORU:

A.T. 30 yaşında erkek hasta, bacaklarındaki kuvvetsizlik ve uyuşma şikayetleri ile 8.6.1982 günü kliniğimize başvurdu (6269/6279 protokol). Şikayetlerinin üç ay önce başladığını ve giderek arttığını bildirdi. Hasta evli iki çocuk babası, 137 cm boyunda, 58 kg ağırlığındaydı. Ekstremiteleri vücuduna oranla simetrik olarak çok kısa, adaleleri gelişmişti. El ve ayakların 4. parmakları simetrik olarak kısaydı. Gövde ölçüleri normale yakındı. (Resim-1).

Nörolojik muayenede pozitif bulgu olarak altttta ağır paraparezi, bilateral Achilles klonusu ve bilateral pozitif Babinski delili saptandı. Tendon refleksleri canlı, Th12 den itibaren hipoestezi saptandı. Direkt grafilerinde L5 korpusu diğer vertebra korpuslarına göre daha küçüktü, kama vertebra teşekkülü yoktu. Processus spinosuslar oldukça geniş, interpediküler mesafelerin dar olduğu görülmüyordu. Lomber myelografik inceleme, Th12 seviyesinde tam blok gösterdi.



Resim: 1- Hastanın önden görünüşü.



Resim: 2- Hastanın yandan görünüşü.

Hasta 28.7.1982 günü ameliyata alındı, Th11-Th12 ve L1 tam laminektomi yapıldı. Spinal kanalın çok dar olduğu görüldü. Laminektomiden sonra dura presyasyonu normale döndü, sinir kökleri normaldi.

Postoperatif dönemi komplikasyonsuz geçen hasta 5.8.1982 ünü taburcu edildi. 2.12.1982 ünü yapılan kontrol muayenesinde bilateral Achilles klonusu dışında nörodefisiti yoktu.

TARTIŞMA:

Akondroplazide omurga anomalileri düzgün şekilde oluşur, hem omur cisminde hemde kolon vertebralde, kırkırdak gelişiminde ki bozukluğa bağlı olarak değişiklikler oluşur. Omurga cisimlerinin yükseklikleri azaldığından kolon vertebral kısalmır, ayrıca kemikleşme merkezlerinin erken kaynaması sonucu pediküller kısa kalır. Böylece spinal kanal frontal ve sagittal planda daralır. Diğer yandan medulla spinalis akondroplastik olaydan etkilenmez, gelişimi normaldir (15).

Hastalarda alın bariz, burun köprüsü düşüktür. Baş büyük, boyunları kısadır. Göğüs küçük ve dardır, değişik derecelerde dorsolomber kifoz olabilir. Lom-

ber lordoz ise artmış gibi görünür. Pelvis boyutları oldukça dardır. Parmaklar kısa ve kalın, vücut adaleleri iyi gelişmiştir (1,2,5,6,10,11,13,14,15). Hastamızın klinik bulguları literatürle uyum gösteriyordu, farklı olarak dorsolomber kifoz yoktu.

Vogl ve Osborne otopsielerde disseksiyonlar yaparak kondroplastik fütüsleri incelediler ve sonuçta meydana gelen değişikliklerin düzenli olduğunu gösterdiler. Her vertebra yüksekliğinin az olması nedeniyle omurganın normalden kısa olacağını bildirdiler (15).

Vertebralarda husule gelen değişiklikler korpusta ve laminanın her bir yarısında bulunan üç adet kemikleşme merkezinin erken kaynaşmasına bağlıdır. Değişiklikler sonucunda spinal kanal daralır (11,15).

Akondroplazide omurga ve diğer iskelet kısımlarındaki ossifikasyon ve kartilajenöz merkezlerinin çok küçük olduğu bildirilmiştir (1).

Akondroplastik hastalarda ilerleyici terminal lomber stenoz gelişir. L5 korusu daralmış, pediküller ve laminalar iyice kalınlaşmıştır. Marjinal ekzostozlar ve bazen intervertebral disk protrüzyonları bulunur. Bunlar daralmış kanalın daha daralmasına yol açarlar. Spinal kanaldaki bu darlık yaşla orantılı olarak artar (11,15).

Akondroplastik hastalarda görülen dorsolomber kifoz postnatal dönemin bir komplikasyonudur ve bir veya iki adet kama şeklinde vertebra korpusunun varlığına bağlıdır. Bunlar Th11-L2 arasında bulunurlar. Yeni doğan bebeklerde bu kifoz görülmez (11,15).

Bu hastalarda basis craniinin erken kemikleşmesi sonucu foramen magnum küçük kaldığı ve basiler impresyona neden olduğu bildirilmiştir (5,6,11,13,18). Foramen magnumdaki bu darlığın hidrosefalusa, spinal kanaldaki darlığın ise medulla spinalis ve kauda ekina basısına yol açtığı ileri sürülmüştür (2,9)11,12).

Akondroplazideki hidrosefalus gelişimi posterior fossada yeterli mesafe olmamasına bağlanmıştır (5). Hidrosefalus gelişimi puberteye kadar devam eder ve pubertede son şeklini alır (2).

Akonroplastik hastalarda servikal kord kompressionu sonucu spastik tipte kuadriparezi gelişebilir. Thorakolomber bölgedeki konstrüksiyon bizim vakamızda olduğu gibi spastik tipte paraparaziye neden olur. Meydana gelebilecek disk protrüzyonları ve osteofitler besleyici damarları sıkıştırarak kord lezyonları ve ayrıca root basıları yapabilirler (15).

Bu hastalarda semptomları daha ziyade 30-50 yaşlarında ortaya çıkar (1,11). Hastaların entellektüel ve seksüel gelişimleri tamamen normaldir (2,14).

Akondroplastik hastalar yakından takip edilmelidir. Kafa büyümesi hızlanırsa hidrosefali ihtimali aklı getirilmelidir. İskelet sisteminde oluşan değişiklikler direkt grafilerde görülebilir (1,2,5,6,9,11,13,14,15).

Bilgisayarlı tomografi kalınlaşmış laminaları, osteofitik değişiklikleri ve disk protrüzyonlarını gösterebilir (17).

Spinal kanalda gelişen darlık nedeniyle kanalın kontrast maddelerle radyolojik incelemesi güçlük gösterir. Böyle vakalarda sisternal veya C1-C2 arasından lateral ponksiyonla kontrast verilmesi önerilmiştir (7).

"Cheiro-Lumbar Dysostosis" te ve "Verbiest Sendromu" nda spinal kanalda benzer konstrüktif darlıklar bildirilmiştir, ancak bu değişiklikler bir veya birkaç vertebrada lokalizedir (16).

Akondroplazili hastaların tedavisi gelişen klinik tabloya göre değişir. Progressif hidrosefali varsa şant operasyonu gerekir. Ancak puberteden sonra hidrosegali gelişimi duracağından operasyona gerek kalmaz. Foramen magnum darlığına veya basiler impressiona bağlı kudriparezi gelişirse suboksipital kraniektomi yapmak gerekir. Spinal kanalın her seviyesindeki darlıklar için dekompression işlemi uygulanır (2,6,9,10,11). Cerrahi tedavi erken veya akut vakalarda acilen yapılırsa iyi sonuçlar alınabilir (1).

Lumbar spinal stenozis için gerekli dekompressionu sağlayacak yeni teknikler tarif edilmiştir. Multipl seviyedeki lumbar stenozlar için internal dekompression önerilmiştir ve bu yolla stabilitenin korunabileceği bildirilmiştir. Ancak, tekrar, tekrar dekompression yapmak gerekebilir (3,8,11).

Akondroplazik çocuklar yürümeye başlamadan önce yeteri kadar ortopedik önlemler alınırsa dorsolomber kifoz olmayabilir. Bu kifozun olduğu hastalarda füzyon operasyonları gerekebilir (11,15).

Hastaların çoğu uterus içinde veya doğumdan sonra ölürlür. Nörolojik defisitler yaş ileledikçe ortaya çıkmaya başlar. Prognoz nörolojik defisitlerin ağırlığı oranında kötüleşir (2,5,13).

SONUÇ:

Akondroplazi oldukça nadir görülen bir hastalıktır. Vücutta meydana gelebilen ilerleyici şekil bozuklukları sonucunda bu hastalığa tutulmuş olan şahıslar için yaşam çekilmez bir hale gelebilir. Fakat hastalığın çok erkenden teşhis edilmesi ile zamanında alınabilecek bazı önlemler neticesinde, oluşabilecek dorsolomber kifoz gibi postür değişiklikleri önenebilir. Ayrıca devamlı takip edilmeleri ile oluşabilecek hidrosefalus ve kord komressionu gibi değişikliklere zamanında müdahale edilebilir.

SUMMARY: (Cauda Equina Sydndrome Due to Achondroplasia)

Medullary compression syndrome in Achondroplasia: General and neurological aspects of Achondroplasia are reviwed and discussed on the basis of one

case. In this present case was a medullary compression syndrome which relieved after decompressive laminectomy. The significance of early diagnosis and treatment have been stressed.

In this paper, we have reviewed an achondroplastic patient with medullar compression syndrome.

KAYNAKLAR:

- 1- Alexander E: Significance of the small lumbar spinal canal, cauda equina compression syndromes due to spondylosis, part 5: Achondroplasia, j. Neurosurg 31: 513-519, 1969.
- 2- Bergstrom K, Laurent U, Lundberg P: Neurological symptoms in achondroplasia. Acta Neuro Scandinav, 47: 59-70, 1971.
- 3- Charles DR: New Techniques for decompression of lumbar spinal stenosis. Neurosurgery, 10: 587-592, 1982.
- 4- Dennis JP, Aosenberg HS, Alvord EC: Magalencephaly, internal hydrocephalus and other neurological aspects of achondroplasia. Brain, 84: 427-445, 1961.
- 5- Edeikan j, Hodes PJ: Roentgen Diagnosis of Diseases of Bone. Volume one, Second edition, The Williams and Wilkins Company, Baltimore, 1973, pp: 65-75.
- 6- Gilroy j., Meyer j. S., Medical Norology, Third edition. Mc. Millian Publishing Co. Inc. Newyork, 1979 pp: 86-87.
- 7- Kelly DL, Alexander E: Lateral cervical puncturs for myelography. Technical note. j Neurosurg 29: 106-110, 1968.
- 8- Lin P.M.: İnternal decompression for multiple levels of lumbar spinal stenosis: A technical note, Neurosurgery 11: 546-549, 1982.
- 9- Metson D. D.: Neurosurgery of Infancy and Childnood. Second Edition Charles C Thomas Publishers, Florida, 1969, pp: 840-843.
- 10- Merrit HH: (Çevirenler: Doğulu S, Gökalp H, Akpınar Ş) Nöroloji, 5. Baskı, Mars Matbaası, Ankara 1975, pp: 585-586.
- 11- Nelson MA: Spinal stenosis in achondroplasia, Proc Roy Soc Med 65: 1028-1029, 1972.
- 12- Pau A. Orunesu G: Vascular malformatins of the brain in Achondroplasia: Case report, Acta Neurochirur, 50: 289-292, 1979.
- 13- Sutton D: Text Book of Radiology, Second editon, Churchill Livingstone, Edinburg-Lonron, 1975 pp. 30-31.

- 14- Turek S. L: Orthopedics Principles and Their Application, Third edition, J. B. Lippincott Company, Philadelphia, Toronto, 1972, pp 322-324.
- 15- Vogl A, Osborne RL: Lesions of the Spinal Cord in Achondroplasia Archs Neurol Psychiat, 61, 644-662, 1959.
- 16- Wackenheim A: Constitutional Narrowness of the Lumbar Spinal Canal and Cheiro-Lumbar Dysostosis. Acta Neurochirurgica, 61: 43-53, 1982.
- 17- Yamamoto, I, Kageyama N, Makaruma, K, Takahasahi T: Computerized tomography in dorsal spinal stenosis, Report of three cases, Acta Neurochirurgica 53: 16-1167, 1980.
- 18- Youmans J. R, Neurological Surgery, Volume two, W. B. Saunders Company Philadelphia, London, Toronto, 1973, p. 1180-1181.