

Foramen Magnum Darlığı Tespit Edilen Bir Hipokondroplazi Olgusu

Hypochondroplasia with Foramen Magnum Stenosis: a Case Report

Nazik Aşılıoğlu¹, Alper Ateş², Ayşe Ayzıt Kılınç², Adnan Dağçınar³

¹Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Samsun, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, Samsun, Turkey

²Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Samsun, Turkey

³Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Beyin Cerrahisi Anabilim Dalı, Samsun, Turkey

ÖZET

Hipokondroplazi, klinik ve radyolojik olarak akondroplaziye benzer ancak daha hafif bulgularla seyreden bir iskelet displazisi tipidir. İlk olarak 1969 yılında Beals tarafından tanımlanmıştır. Yedi aylık erkek hasta bize solunum sıkıntısı ve kas güçsüzlüğü şikayetiyle başvurdu, solunum yetmezliği tespit edilen hasta entübe edilip mekanik ventilatörde izlendi. İskelet displazisi bulguları taşıyan olgumuz klinik ve radyolojik olarak hipokondroplazi tanısı aldı. Hipotonisitesi nedeniyle çekilen beyin MR'ında spinal kord basısı yapan ileri derecede foramen magnum darlığı tespit edildi ve cerrahi olarak dekompresyon edildi. Operasyon sonrası ikinci gün ekstübe edildi. Hastamızın mevcut solunum sıkıntısı ve hipotonisitesi spinal kanal darlığına bağlandı. Yayınlarında klinik olarak bulgu veren foramen magnum darlığı akondroplazi ile birlikte sık bildirilirken, hipokondroplazi ile birlikte bildirilen vakaya rastlamadık. Bu olgu ile solunum sıkıntısı ve/veya hipotonisite ile gelen, iskelet displazisi bulguları olan hastalarda spinal kanal ve foramen magnumun görüntülenmesi gerektiğini vurgulamak istedik.

Anahtar Sözcükler: Hipokondroplazi, semptomatik spinal stenoz, dekompresyon cerrahisi

Geliş tarihi: 27.04.2009

Kabul tarihi: 14.12.2009

ABSTRACT

Hypochondroplasia was first reported in the English literature by Beals (1969). The features are similar to those of achondroplasia but are less severe and are usually reported not to involve the skull. The foramen magnum and whole spinal canal are reduced in diameter in achondroplasia, but less so in hypochondroplasia. In this study, we present an unique case of a seven month old child with hypochondroplasia with symptomatic foramen magnum stenosis which required surgical decompression. This 7-month-old child with hypochondroplasia presented with hypotonia and severe respiratory disabilities, including apneic episodes requiring continuous positive airway pressure. Magnetic resonance imaging revealed marked foramen magnum stenosis. Foramen magnum decompression was performed. Postoperatively, steady motor improvement has been observed and the patient no longer requires ventilatory support. To the our knowledge, this is the first report of hypochondroplasia and symptomatic foramen magnum stenosis. In this case we wish to emphasize the necessity of the radiological imaging of foramen magnum and spinal cord for the patient who has respiratory distress and hypotonia with skeletal dysplasia.

Key Words: Hypochondroplasia, symptomatic spinal stenosis, decompression surgery

Received: 27.04.2009

Accepted: 14.12.2009

Olgu

Yedi aylık erkek hasta iki gündür olan solunum sıkıntısı, ateş, öksürük şikayeti ile klinimize başvurdu. Öyküsünden sık alt solunum yolu enfeksiyonu geçirdiği ve alt solunum yolu enfeksiyonu ve hipotonik infant tanılarıyla çocuk enfeksiyon servisine yatırıldığı öğrenildi. Hastanın fizik incelemesinde boy: 60 cm (3-10p), bas çevresi: 42 cm (3-10p), vücut ağırlığı: 6kg (3-10p) di. Hastanın solunumu sıkıntılı, düzensiz, takipne ve apne atakları mevcuttu. Hastanın nörolojik muayenesinde yaygın hipotonisitesi vardı, derin tendon refleksleri normoaktif olup, motor gelişimi yaşına göre geri idi. Lomber kifozu ve ayaklarında bilateral beşik ayak (rocker bottom feet) deformitesi mevcuttu. Proximal ekstremitelelerinde belirgin kısıklık mevcut değildi. Takibinde solunum sıkıntısının artması nedeniyle çocuk yoğun bakım servisine devranılıp izleminde apne atakları ve solunum yetmezliği gelişmesi üzerine entübe edilip mekanik ventilatörde takip edildi. Akciğer grafisinde bilateral

parakardiyak pnömonik infiltrasyon dışında patolojiye rastlanmadı. Hastanın çekilen kemik grafileri radyoloji bölümü tarafından değerlendirildi; vertebralarda özellikle yan grafilerde daha belirgin izlenen platispondili ve vertebra korpuslarında yükseklik kaybı ve deformasyon, lomber vertebralarda interpediküler aralıkta daralma, torakolomber bölgede hafif kifoz, iliak kemikler normale göre küçük olup asetabular tavanda düzleşme, sakrum normalden küçük ve posteriora deplase, elde özellikle falankslarda kısıklık ve kalınlaşma tespit edildi (Resim 1, 2). Hastanın klinik ve radyolojik bulguları hipokondroplazi ile uyumlu bulundu. Hastanın mevcut solunum yetmezliği ve hipotonisitesinin spinal kord basısına bağlı olabileceği düşünüldü. Hasta beyin cerrahisi ile konsülte edilip cerrahi dekompresyon planlandı. Operasyon öncesi darlık bölgesinin değerlendirilmesi için çekilen servikal MR incelemesinde birinci servikal vertebranın anteriora doğru yer değiştirdiği ve buna sekonder birinci ve ikinci servikal vertebra arasındaki mesafenin kanal düzeyinde belirgin daraldığı, birinci servi-

Bu olgu sunumu, 30 mart-3 nisan tarihleri arasında İstanbul'da düzenlenen VI. Ulusal Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Kongresinde poster olarak sunulmuştur.

Address for Correspondence: Dr. Nazik Aşılıoğlu, Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Samsun, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, Samsun, Turkey
Phone: +90 362 312 19 19/4141 **E-mail:** nazika@omu.edu.tr



Resim 1. Uzun kemik grafisi

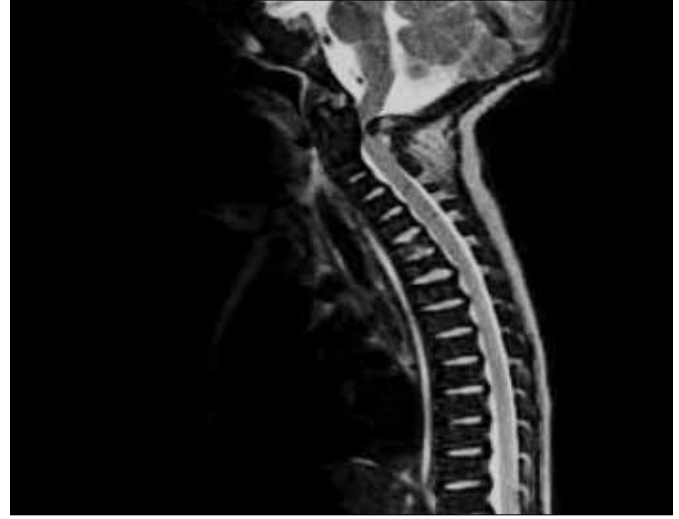


Resim 2. Distal alt ekstremite grafisi

kal vertebra çevresindeki ligamentlerin gergin olduğu, spinal kordun bu düzeyde belirgin bası altında olduğu ve ön arka çapının yaklaşık 2 mm'ye kadar daralmış olduğu tespit edildi (Resim 3). Distal kordda belirgin syrinks kavitesi izlenmedi ancak servikal yedinci vertebra yüksekliğinde orta hatta belirgin azalma mevcuttur şeklinde yorumlandı. Yapılan operasyonda, foremen magnum posteriordan açılarak kişner teli ters U şeklinde bükülüp oksipital kemik ile kolumna vertebralis açılarak verilerle sörkilaj telleri ile oksipitale açılan deliklerle servikal 2, 3, 4 vertebraları sublaminal olarak tespit edilerek posteriordan stabilize edildi. Hastanın opereasyon sonrası takibinde solunum sıkıntısı düzeldi ve ikinci günde ventilatörden ayrıldı.

Tartışma

En sık görülen iskelet displazisi olan akondroplazi, otozomal dominant geçişli ciddi boy kısalığına yol açan, enkontral kemik şekillenmesinde bozuklukla karakterize bir hastalıktır. Ekstremitte kemiklerinin kısalığı, özellikle proksimal kısımları ilgilendirir (rizomeli) (1). Hipokondroplazi ise klinik ve radyo-



Resim 3. Servikal MR; Spinal kord basısı yapan spinal kanal darlık görüntüsü

lojik olarak akondroplaziye benzer ancak daha hafif formudur. Hipokondroplazide orantısız boy kısalığı, kısa el ve ayaklar, radyolojik olarak ise uzun kemiklerde kısalık, inferior lomber interpedinküler mesafede daralma, iliak kemiklerde kısalık ve düzleşme en sık görülen bulgulardır (2). Hastanın fizik bakı ve çekilen direkt grafilerindeki bulgular iskelet displazisi ile uyumlu ancak akondroplaziye göre hafif seyrediyordu. Mevcut klinik ve radyolojik bulgularla hastaya hipokondroplazi tanısı kondu. Hastanın hipotonisitesi nedeniyle planlanan kranial MR incelemesinde servikal ikinci vertebra apeks düzeyinde foramen magnumda posteriordan kanalı daraltan ve anteriordan ciddi spinal kord basısı yapan kemik oluşum tespit edildi ve cerrahi olarak dekompresyon uygulandı. Yayınlarda spinal kanal ve foramen magnumda cerrahi girişim gerektirecek düzeyde darlık akondroplazi ile birlikte sıklıkla bildirilmektedir (3-7). Literatürde klinik olarak bulgu veren veya spinal korda bası nedeniyle operasyon gerektiren foramen magnumda darlıkla seyreden hipokondroplazi vakasına rastlamadık. Hastamızda sık tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonu ve yaygın hipotonisite ve solunum yetmezliği mevcuttu. Literatürde hipokondroplazi ile birlikte hipotonisite bildirilmemektedir. Akondroplazi ile birlikte değişik düzeylerde hipotoni bildirilmekte ve bu konuda farklı görüşler olmasına rağmen yaygın görüş bu hipotonisitenin foramen magnum darlığına bağlı spinal kord basısı ile ilişkili olduğu şeklindedir (8, 9). Bizim hastamızdaki hipotonisite ve solunum yetmezliğinin cerrahi dekompresyon sonrası hızla düzelmesi, hipotonisitesinin foramen magnum darlığına bağlı spinal kord basısı nedeniyle olduğunu düşündürdü. Sonuç olarak, klinik ve radyolojik olarak hipokondroplazi tanısı koyduğumuz hastamızda literatür bilgilerinden farklı olarak klinik bulgu veren ve ciddi boyutta spinal kord basısı yapan, cerrahi müdahale gerektiren foramen magnum darlığı tespit ettik. Bu olgu ile solunum sıkıntısıyla ve /veya hipotonisite ile gelen, iskelet displazisi bulguları olan hastalarda spinal kanal ve foramen magnumun görüntülenmesi gerektiğini vurgulamak istedik.

Çıkar Çatışması

Yazarlar herhangi bir çıkar çatışması bildirmemişlerdir.

Kaynaklar

1. Oberklaid F, Danks DM, Jensen F, Stace L, Rosshandler S. Achondroplasia and hypochondroplasia. Comments on frequency, mutation rate, and radiological features in skull and spine. *J Med Genet* 1979;16:140-6. [\[CrossRef\]](#)
2. Beals RK. Hypochondroplasia. A report of five kindreds. *J Bone Joint Surg Am* 1969;51-A:728-36.
3. Wynne-Davies R, Walsh WK, Gormley J. Achondroplasia and hypochondroplasia. Clinical variation and spinal stenosis. *Bone Joint Surg Br* 1981;63:508-15.
4. Prinster C, Del Maschio M, Beluffi G, Maghnie M, Weber G, Del Maschio A. Diagnosis of hypochondroplasia: the role of radiological interpretation. Italian Study Group for Hypochondroplasia. *Pediatr Radiol* 2001;31:203-8. [\[CrossRef\]](#)
5. Jha RM, Klimo P, Smith ER. Foramen magnum stenosis from overgrowth of the opisthion in a child with achondroplasia. *Neurosurg Pediatrics* 2008;2:136-8. [\[CrossRef\]](#)
6. Ryken TC, Menezes AH. Cervicomedullary compression in achondroplasia. *J Neurosurg* 1994;81:43-8. [\[CrossRef\]](#)
7. Rimoin DL. Cervicomedullary junction compression in infants with achondroplasia: when to perform neurosurgical decompression. *Am J Hum Genet* 1995;56:1501-227.
8. Yamada H, Nakamura S, Tajima M, Kageyama N. Neurological manifestations of pediatric achondroplasia. *J Neurosurg* 1981;54:49-57. [\[CrossRef\]](#)
9. Rynods KK, Modaff P, Pauli RM. Absence of correlation between infantile hypotonia and foramen magnum size in achondroplasia. *Am J of Med Genetics* 2001;101:40-5.