

## KLEİDOKRANİAL DİZOSTOZ

Alev AKDILLİ\*, Zeynep KAYA\*\*, Hüseyin C. ULUTUNCUL\*\*\*

### ÖZET

On sekiz yaşında bir bayan hastada sinüzitten şüphelenilmiş ve paranasal sinüs grafileri elde olunmuştur. Membranöz kemikleşme yetersizliği ile karakterize, kalitsal bir hastalık olan kleidokranial dizostoz tanısı kondu, aile öyküsü ile birlikte sunuldu.

**Anahtar Kelimeler:** Kleidokranial dizostoz.

### SUMMARY

#### CLEIDOCRANIAL DYSOSTOSIS

In a eighteen years old girl, suspecting from sinusitis, paranasal sinus radiographs were obtained. In this girl a hereditary disease, characterized by deficient intramembranous ossification; cleidocranial dysostosis is reported with her family history.

**Key Words:** Cleidocranial dysostosis.

### GİRİŞ

Membranöz orijinli kemikleri tutan displaziler grubundan, otozomal dominant geçişli bir hastalıktır (1, 2, 3). Bağ doku ve kıkırdaklarda kemik gelişmesinin gecikmesi veya yetersizliği ile ortaya çıkan, kalitsal hastalık tablosu, ilk kez 1970'de Cutter tarafından bildirilmiştir. Hastalığa ilk isim, 1898'de Marie ve Sainton tarafından verilmiş ve kemik ile diş anomalisi gösteren bu olgu "Herediter cleidocranial dysostosis" ismi ile yayınlanarak, "Marie-Sainton sendromu" olarak adlandırılmıştır. Daha sonraları pelvis, çene, diş anomalileri de saptanınca; hastalığa "Cleidocranial pelvic, cleidocranial digital ve cleidocranial dental" gibi isimler verilmiştir (1).

\* T.Ü. T.F. Radyodiagnostik A.B.D. Uzm. Dr.

\*\* T.Ü. T.F. Radyodiagnostik A.B.D. Araş. Gör. Dr.

\*\*\* T.Ü. T.F. Radyodiagnostik A.B.D. Yrd. Doç. Dr.

## OLGU

G.Y., 18 yaşında bayan hasta. Sinüzit ön tanısı ile paranasal sinüs grafları istendi. Graflerde; paranasal sinüslerin hipoplazik, kranyal sütürlerin geniş, fontanelerin kapanmamış, yüz kemiklerinin küçük, dental problemlerinin oluşu nedeni ile, hasta ile görüşüldü. Skopi ile tarandı; klavikulaların ve iliak kanatların hipoplazik, simfizis pubisin ayrik olduğu ve vertebrallarında spina bifida saptandı, grafları alındı. El ve ayak kemikleri normaldi, osteoporoz izlenmedi. Aile öyküsü araştırıldığında, anne ve ablasının da benzer özellikleri olduğu öğrenildi. Aile uzak şehirde olduğundan; bu kişilere ait graflar elde edilemedi. Bulgular Şekil 1,2,3,4'de sunulmuştur.



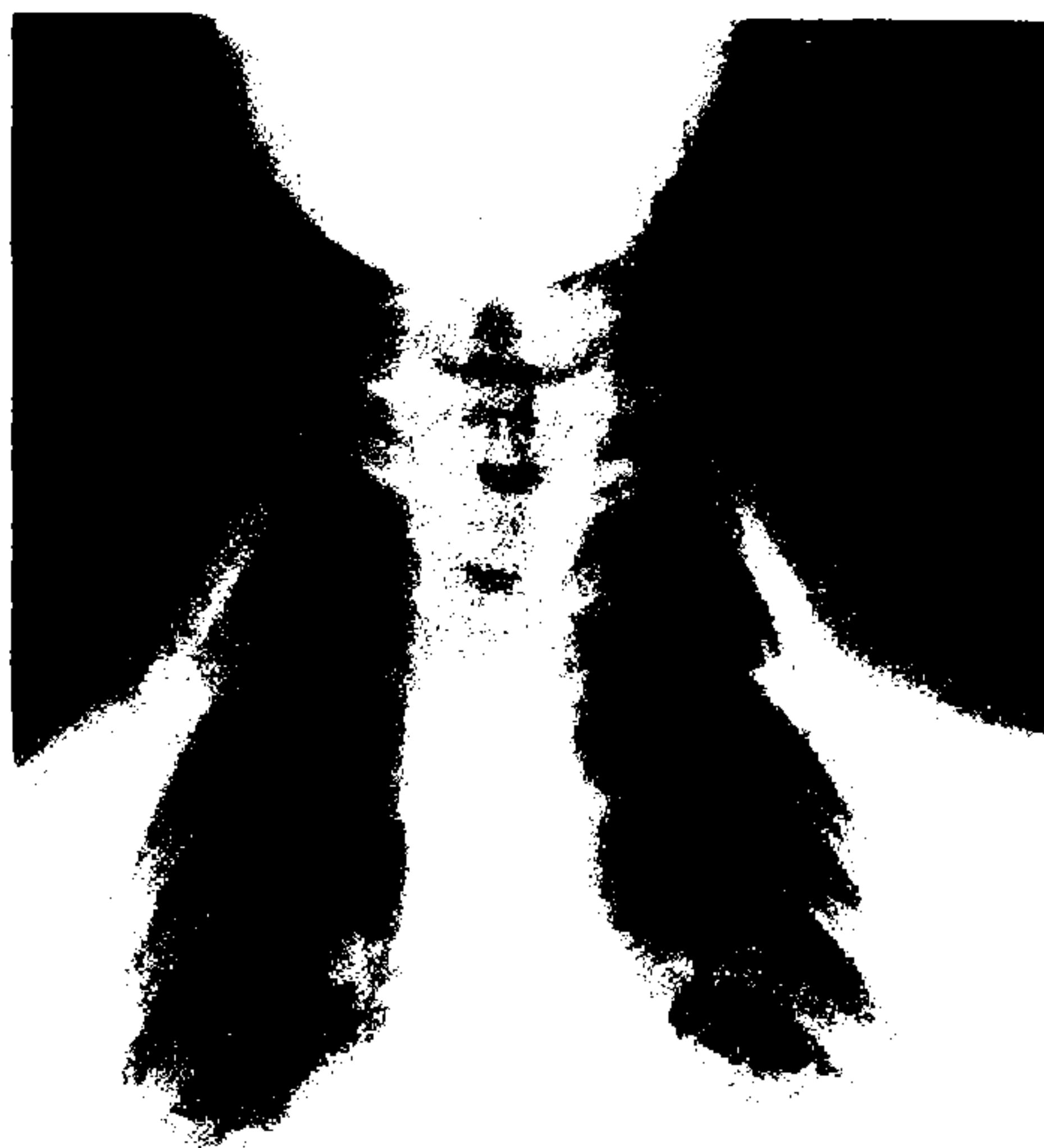
Şekil 1. Paranasal sinüslerin hipoplazisi.



Şekil 2. Sütürlerde genişlemesine bağlı fontanelerde açıklık. Dental problemler.

## TARTIŞMA

İntramembranöz kemikleşmede bozukluk olan bu hastalık; esas olarak kalvaryum ve klavikulaları etkiler, ancak bunun yanısıra enkondral kemik deformiteleri de vardır (2).



**Şekil 3. Klavikulaların hipoplazisi,  
omuzlar düşük.**



**Şekil 4. İliac kanatlarının hipoplazisi,  
symphysis pubiste ayrıklık, vertebra arka  
elemanlarında kusurlu gelişim.**

Hastalarda başın görünümü karakteristikdir (1). Baş genellikle geniş, yüz kemikleri orantısız olarak küçüktür. Hipertelorizm vardır. Burun eğer şekillidir, mandibula kusurludur, buna bağlı olarak diş gelişimi gecikmiştir. Kafa tabanı düzleşmiştir. Brakisefali olabilir. Foramen magnum deform ve genişir. Kafatasında sütürler belirgin olarak genişir, Wormian kemikler artmıştır (2). Metopik sütür olabilir. Paranazal sinüsler ve mastoid hücreler küçüktür ya da yoktur (1).

Klavikulardaki embriyolojik olarak bulunan üç kemikleşme merkezinden biri veya hepsi olmayabilir (2). Skapulalar ufak ve yüksektir, glenoid fossa ufactır (3). Omuzlar dar ve sarkiktir (1). Toraks dardır. Kodlar kısa, oblik olarak aşağıya doğru yönelmiştir. Sternum yetersiz kemikleşme gösterir (3).

Omurgada kifoz, lordoz veya skolyoz olabilir. Nöral arkaların füzyonunda yetersizlik vardır. Vertebra cisimlerinde olgunlaşmada gecikme vardır, infantil bikonveks şeklinde kalırlar. Torasik omurlarda arka kısımlarda kamalaşma, hemivertebra olabilir (2, 3).

Pelyiste pubik kemiklerde gecikmiş veya yetersiz kemikleşme vardır (3). İlyak kanatlar hipoplaziktir. Femur başları, sığlaşmış asetabulumdan uzaklaşmıştır ve kalça ekleminde dejeneratif değişiklikler vardır (2). Koksa vara, koksa valga, genu varum, genu valgum olabilir (1, 3).

Üst ekstremitelerde distal falankslar hipoplazik; el ve ayaklarda diafizler periferde osteoporotik ve kırılgandırlar (2).

Sunduğumuz olguda, lezyonların literatür ile uygunlukları araştırılmıştır.

#### KAYNAKLAR

1. Alver M., Tuzlaci M.: *Kemik ve Eklem Hastalıkları Radyolojisi*. İstanbul Ü. Yayın 3431, 204-207, 1985.
2. Meschan I.: *Roentgen Signs in Diagnostic Imaging*. 2nd. Edition. W.B. Saunders Co. Philadelphia, 2:170-190, 1985.
3. Sutton D.: *A Textbook of Radiology and Imaging*. 4th Edition, Churchill Livingstone London, 1: 14-17, 1987.