

Osteopoikilosis: A Rare Hereditary Sclerotic Bone Dysplasia

Osteopoikilozis: Nadir Görülen Kalıtsal Sklerotik Kemik Displazisi

Adalet Özçiçek¹ , Fatih Özçiçek¹ , Erdal Karavaş² 

¹Erzincan Binali Yıldırım Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Erzincan, Türkiye

²Erzincan Binali Yıldırım Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Erzincan, Türkiye

Cite this article as: Özçiçek A, Özçiçek F, Karavaş E. Osteopoikilosis: A Rare Hereditary Sclerotic Bone Dysplasia. Arch Basic Clin Res 2019; 1(2): 78-80.

ORCID IDs of the authors: A.Ö. 0000-0003-3029-4524; F.Ö. 0000-0001-5088-4893; E.K. 0000-0001-6649-3256.

Egzersiz sırasında olan sırt, bel ve kalça eklemi ağrısı ile hastaneye başvuran 28 yaşındaki erkek hasta; çekilen direkt grafi ve pelvik MR'ında femurda sklerotik lezyonlar saptanması nedeniyle iç hastalıkları polikliniğine başvurdu. Fizik muayenesinde belirgin patoloji olmayan hastanın yapılan rutin kan tetkikleri de normal olarak bulundu. Direkt kemik grafilerinde kemiklerde milimetrik yaygın osteosklerotik lezyonlar saptandı (Resim 1, 2). Pelvik MR'da da her iki kalça eklemine yaygın sklerotik lezyonlar vardı (Resim 3). Özgeçmişinde annesinde ve kardeşlerinde de benzer kemik ağrılarının olduğu öğrenildi. Klinik ve radyolojik bulguları ile osteopoikilozis tanısı konulan hasta kontrole gelmek üzere önerilerle taburcu edildi.

Genetik kemik displazileri gen mutasyonlarının sebep olduğu, iskelet gelişimi ve büyümesinde kompleks bozukluklardan kaynaklanan ve diyagnostik radyolojik bulgularla ortaya çıkan hastalıklardır (1). Genetik bozuklukların her biri belirli kemik ossifikasyon aşamasında aksamaya sebep olur ve displaziler anormal kemik oluşumunun bulunduğu yere göre sınıflandırılırlar (2). Osteopoikilozis, osteopatik striata, Buschke-Olendorf Sendromu (dermatofibrosis lentikularis disseminata) ve Leri hastalığı (meloreostosis) sklerozan kemik displazileri grubunda yer alan hastalıklardır (3).

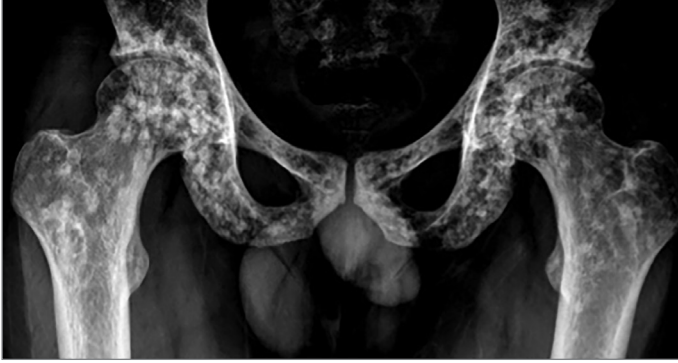
Osteopoikilozis (osteopathia condensans disseminata veya spotted bone olarak da adlandırılır) genellikle düz grafi veya bilgisayarlı tomografi görüntülemelerinde tesadüfen saptanan, nadir görülen kalıtsal ve benign bir kemik displazisidir (4, 5). Otozomal dominant kalıtım özelliği göstermekle birlikte sporadik vakalar da olabilir (4). 12 q kromozomu üzerinde bulunan ve MAN 1 geni olarak da bilinen LEMD3 geninde (LEM domain containing 3) fonk-

siyon kaybına neden olan inaktif edici bir mutasyondan kaynaklanır (2, 5). Bu mutasyon sonucunda embriyogenezin dokuzuncu haftasında osteoklastlar tarafından sekonder spongiosanın rezorpsiyonu sürecinde başarısızlık oluşur. Kemik matürasyon sürecindeki bu anormallik medullar kavite içinde yoğun lameller kemiğin fokal depozitler oluşturmaya sebep olur (2, 4).

Osteopoikilozis nadir görülen bir tablo olup, insidansının 50.000'de 1 olduğu tahmin edilmektedir. Her yaşta görülebilir ve cinsiyet farkı saptanmamıştır (5). Semptomatik olduğunda çocukluk çağında saptanabilir. Ancak hastalar genellikle asemptomatiktir ve erişkinlerde sıklıkla diğer nedenlerle yapılan röntgen tetkiklerinde rastlantısal olarak teşhis edilir (2, 4). Ağrı hastalığın belirgin özelliği olmamakla birlikte hastaların %20 kadarında hafif düzeyde eklem ağrısı ve efüzyon görülebilir (4). Osteopoikiloziste görülen eklem ağrısının lezyon bölgesinde lokal kemik metabolizma artışı, sklerotik lezyonların eklem kapsülünü irrite etmesi ve lezyon bölgelerindeki venöz staza bağlı kemik içi basınç artışına bağlı olabileceği varsayılmaktadır (4). Kırık hastalığın nadir bir belirtisidir. Fizik muayenede dikkat çekici bir bulgu bulunmaz, kemik deformitesi ve eklem disfonksiyonu raporlanmamıştır (4).

Radyolojik bulgular diyagnostiktir. Tipik olarak küçük tübüler kemiklerin uçlarında, uzun kemiklerin meta-epifizial bölgelerinde, pelvik kemiklerde, skapula, karpal ve tarsal kemiklerde enostozlara benzeyen çok sayıda skleroz alanları izlenir. Lezyonlar eklemlerin etrafında kümelenmiş, kemik trabeküllerine paralel olarak sıralanan, simetrik, büyüklükleri birkaç milimetre ile birkaç santimetre arasında değişen, iyi sınırlanmış, homojen, dairesel veya oval şekilli sklerotik kemik adaları şek-

linde izlenir. Lezyonlar manyetik rezonans görüntülerinde hem T1 hem T2 ağırlıklı çekimlerde yoğun matür kemikten oluşan, koyu renkli küçük alanlar şeklindedir (4). Ayırıcı tanıda kemik mastositozu, tuberoz skleroz



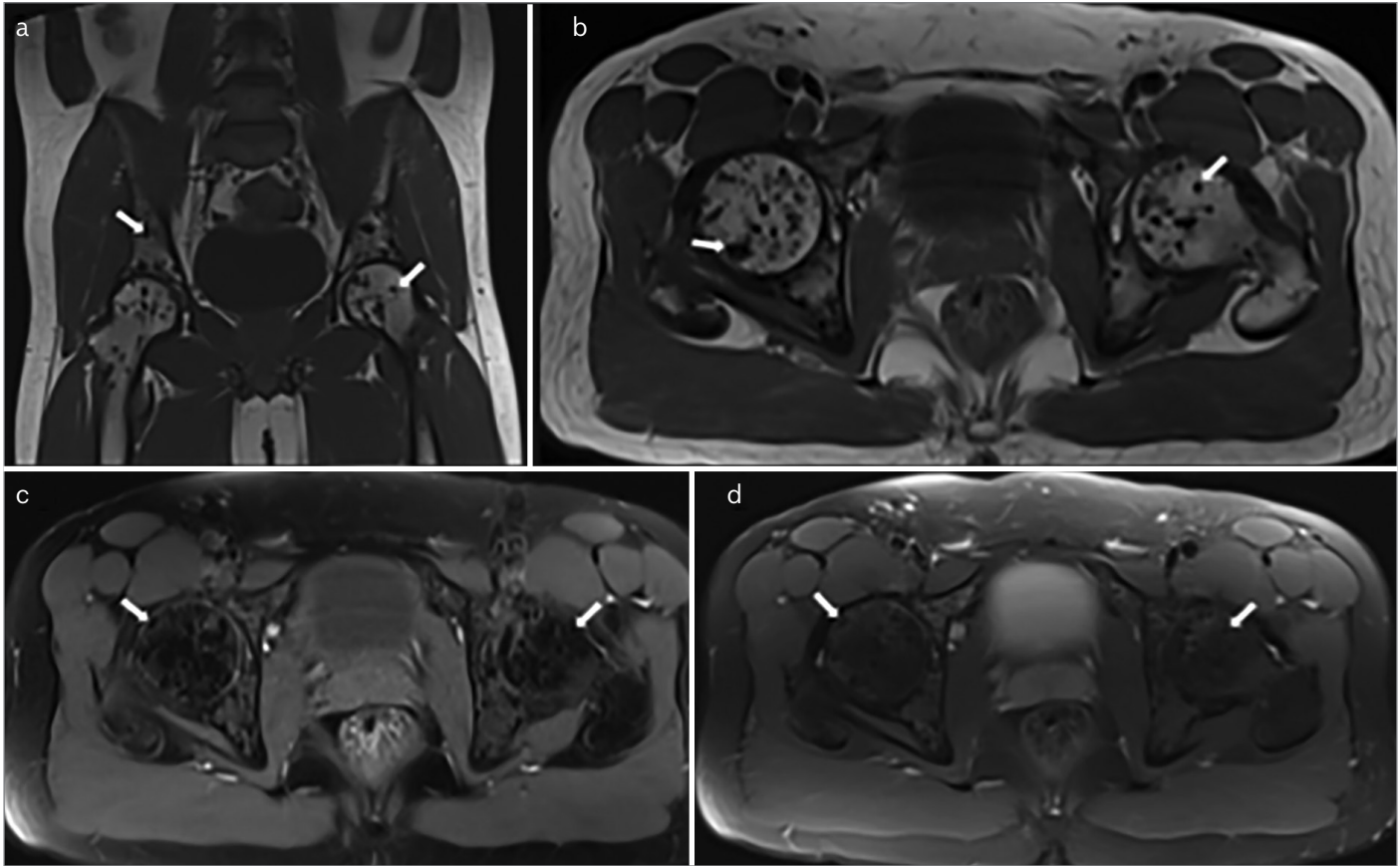
Resim 1. Pelvis AP grafide her iki femur proksimalinde ve pelvisi oluşturan kemiklerde yaygın, çok sayıda milimetrik sklerotik lezyonlar mevcuttur

ve özellikle osteoblastik kemik metastazları düşünülmelidir. Lezyonlarda izlenen simetrisite, metafiziel ve epifiziel tutulum, uniform ve iyi sınırlı odaklar osteopoikilozisi işaret ederken, osteoblastik metastazlar farklı boyutlarda, asimetrik, düzensiz yerleşimli lezyonlar olarak ortaya çıkar (6). Literatürde osteopoikilozis tanısı konulan hastalar için henüz bir tedavi algoritması yoktur. Ağrı tedavisi için sıklıkla NSAID kullanılır (4). Hastalarda tedavi edilebilir diğer iskelet hastalıklarının tespiti için kontrol muayenelerinin zamanlaması iyi planlanmalıdır (4).

Klinik pratikte kalıtsal kemik displazilerinin çoğu nadir görülen bozukluklar olmasına rağmen, semptomatik hastalarda klinisyenin invaziv tanısal girişimler ve gereksiz müdahalelerden kaçınması için bu hastalıkların akılda tutulması ve radyolojik görüntü paternlerini tanıması önemlidir.



Resim 2. a-f. Her iki el AP grafide, radius, ulna distalinde, el bileği kemiklerinde, metakarp ve falankslarda ekleme komşu bölgelerde çok sayıda iyi sınırlı, milimetrik (a); her iki kol AP grafide humerus proksimal ve distalinde, skapulanın glenoid ekleme komşu bölgelerinde (b, c); her iki diz AP grafide femur distalinde, fibula ve tibia proksimalinde, tibia epifiz hattında daha belirgin (d); her iki ayak ve ayak bileği AP grafide fibula ve tibia distalinde, ayak bileğini oluşturan kemiklerde (e); her iki ayak metatars ve falankslarda (f), yaygın, çok sayıda sklerotik lezyon izlenmektedir



Resim 3. a-d. Pelvik MR'da kalça eklemine yönelik koronal ve aksiyel T1 ağırlıklı görüntüler (a, b) ile, aksiyel yağ baskılı T1 ve T2 ağırlıklı görüntülerde (c, d), her iki kalça eklemine oluşturan kemik yapılarında çok sayıda, iyi sınırlı, yuvarlak şekilli, hipointens karakterde lezyonlar (beyaz oklar) sklerotik değişikliklerle uyumludur

Informed Consent: Written informed consent was obtained from the patient who participated in this case.

Peer-review: Externally peer-reviewed.

Author Contributions: Concept – A.Ö.; Design – A.Ö., E.K.; Supervision – F.Ö.; Resources – A.Ö.; Materials – A.Ö., F.Ö., E.K.; Data Collection and/or Processing – A.Ö., F.Ö., E.K.; Analysis and/or Interpretation – A.Ö., E.K.; Literature Search – A.Ö.; Writing Manuscript – A.Ö.; Critical Review – F.Ö., E.K.

Conflict of Interest: No conflict of interest was declared by the authors.

Financial Disclosure: The authors declared that this study has received no financial support.

Hasta Onamı: Yazılı hasta onamı bu olguya katılan hastadan alındı.

Hakem Değerlendirmesi: Dış bağımsız.

Yazar Katkıları: Fikir – A.Ö.; Tasarım – A.Ö., E.K.; Denetleme – F.Ö.; Kaynaklar – A.Ö.; Malzemeler – A.Ö., F.Ö., E.K.; Veri Toplanması ve/veya İşlemesi – A.Ö., F.Ö., E.K.; Analiz ve/veya Yorum – A.Ö., E.K.; Literatür Taraması – A.Ö.; Yazıyı Yazan – A.Ö.; Eleştirel İnceleme – F.Ö., E.K.

Çıkar Çatışması: Yazarlar çıkar çatışması bildirmemişlerdir.

Finansal Destek: Yazarlar bu çalışmanın maddi destek almadığını beyan etmişlerdir.

KAYNAKLAR

1. Cui Y, Zhao H, Liu Z, Liu C, Luan J, Zhou X, et al. A systematic review of genetic skeletal disorders reported in Chinese biomedical journals between 1978 and 2012. *Orphanet J Rare Dis* 2012; 7: 55. [\[CrossRef\]](#)
2. Boulet C, Madani H, Lenchik L, Vanhoenacker F, Amalath DS, De Mey J, et al. Sclerosing bone dysplasias: genetic, clinical and radiology update of hereditary and non-hereditary disorders. *Brit J Radiol* 2016; 89: 20150349. [\[CrossRef\]](#)
3. Ozkan FU, Boy FNS, Taraktas A, Akpinar P, Kulcu DG, Anil B, et al. Osteopoikilozis: Olgu sunumu. *Göztepe Tıp Dergisi* 2014; 29: 146-8.
4. Mahbouba J, Mondher G, Amira M, Walid M, Naceur B. Osteopoikilosis: A rare cause of bone pain. *Caspian J Intern Med* 2015; 6: 177-9.
5. Tsai SY, Wang SY, Shiau YC, Wu YW. Benign incidental findings of osteopoikilosis on Tc-99m MDP bone SPECT/CT A case report and literature review. *Medicine* 2016; 95: e3868. [\[CrossRef\]](#)
6. Bal S, Turan Y, Deniz G, Gurgan A. Osteopoikilosis Patient with Abnormal Bone Scan. *Turk J Phys Med Rehab* 2008; 54: 69-72.