

Osteopetrozisli bir olgu: kranyal MRG bulguları

Abdulkhakim Coşkun, Faruk Atabey, Ökkeş İbrahim Karahan, Murat Baykara

A. Coşkun (E), F. Atabey, Ö. İ. Karahan, M. Baykara
Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı,
Kayseri

Osteopetrozis (Albers-Schönberg hastalığı) nadir görülen, yaygın ve simetrik iskelet sklerozuyla giden herediter bir hastalıktır. Hücreler arası kıkırdağın temel maddesinin rezorpsiyonunun bozulması sonucu encondral kemikleşme bozulur. Uzun kemiklerin diyafizinde, skapula ve pelvis kemiklerinde dansitesi artmış ve azalmış alanlar ile birlikte kemik içinde kemik görünümü ortaya çıkar. Kemiklerin korteksleri ve trabekülleri belirgin şekilde kalınlaşmıştır. Kemikler sert ve kırılıgandır. Korteks-medulla ayrımı yapılamaz hale gelir. Kemik iliği obliterasyonu birçok hastalığa zemin hazırlar. Zeka seviyeleri normal olmakla birlikte kranyal sinirlerin basısına bağlı gelişen görme kaybı ve sağrlık sonucu entellektüel gelişme olumsuz yönde etkilenebilir. Radyografilerde kemiklerde yaygın skleroz görülür (1-3).

Bu olgu bildirisinde osteopetrozisin kranyal MRG bulgularını literatür eşliğinde tartışmayı amaçladık.

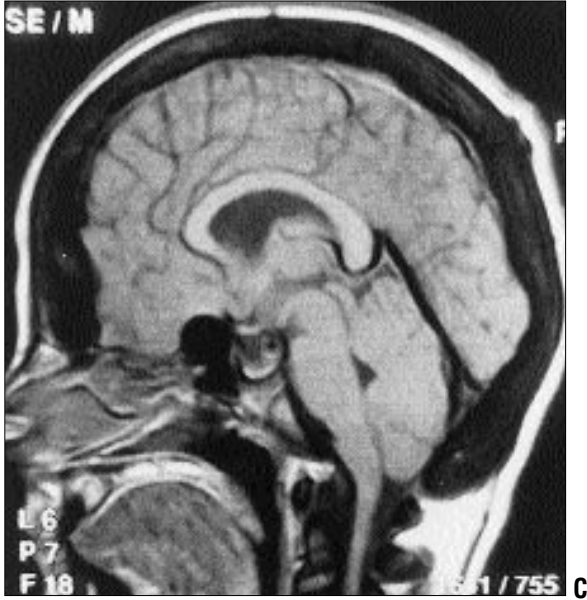
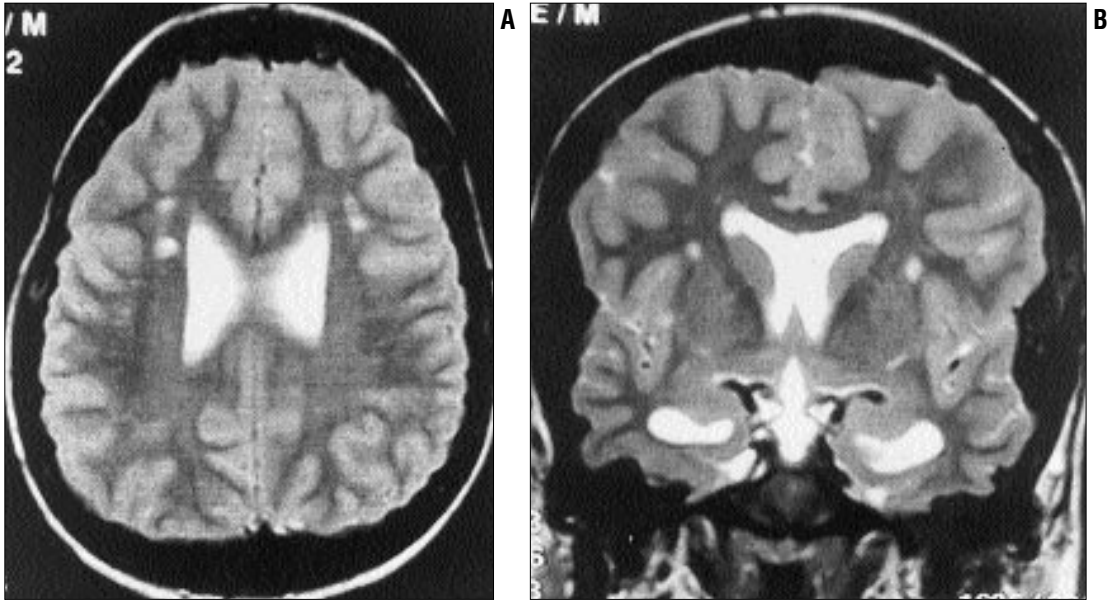
Olgu bildirisi

Onüç yaşında erkek hasta Pediatrik Nöroloji polikliniğine haftada bir tekrarlayan baş ağrısı şikayetiyle baş vurdu. Nörolojik muayenede patolojik bulgu saptanmadı. İntrakranyal patoloji düşünülerek bölümümüze kranyal MRG için gönderildi. Rutin kranyal MRG protokolü içerisinde baş sargısı kullanarak T1 ağırlıklı (A) spin eko (SE) aksiyal ve sagittal (TR/TE; 511/14 ms), T2A SE aksiyal ve koronal (TR/TE; 4477/100 ms), Proton dansite aksial (TR/TE; 2200/22 ms) ve FLAIR koronal (TR/TE; 6000/100 ms) görüntüler alındı. Kranyal MRG'de tüm sekanslarda kalvaryum normalden belirgin kalın ve hipointens olarak izlendi. Normal kemik iliğine bağlı sinyal kaybolmuştu. Buna ilave olarak beyaz cevher içerisinde değişik lokalizasyonlarda T2A görüntülerde noktasal hiperintens görünümler dikkat çekmekteydi (Resim 1).

Olguda bu karakteristik görünümleriyle osteopetrozis düşünülerek ilave kemik grafileri yapıldı. Direkt grafilerde hastalıkla uyumlu olarak yaygın skleroz izlenerek tanı doğrulandı (Resim 2).

Tartışma

Osteopetrozisin beş değişik tipi tanımlanmıştır. En sık görülen formları otozomal resesif (malign) osteopetrozis (OROP) ve otozomal dominant (benign) osteopetrozistir (ODOP) (3-5). OROP infantlarda gö-



Resim 1. Aksiyel (A) ve koronal (B) T2A SE görüntülerde kalvaryum belirgin geniş ve hipointens olarak izlenmektedir. Kemik iliği sinyali korteks ile izointensdir. İç tabulada tırtıklanma mevcuttur. Derin beyaz içerisinde T2 hiperintens odaklar dikkati çekmektedir. Ventriküler yapılarda belirginleşmeye karşın periferik BOS alanları basılı olarak izlenmektedir. (C) T1A SE sagittal görüntüde kalvaryumdaki değişikliklere ilave olarak serebellar tonsiller foramen magnumu doldurmaktadır.

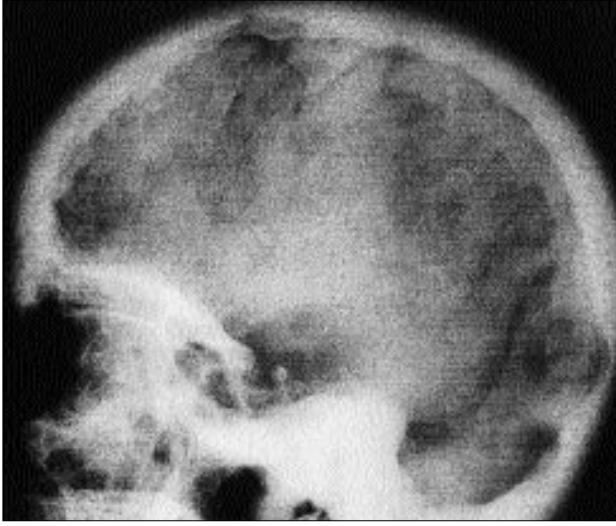
rülür. ODOP adölesan dönemde özelliklede genç erişkinlerde ortaya çıkar (2). Asemptomatik seyreden adult tipe kırık sonucu çekilen direk grafilerde rastlantısal olarak saptanabilir. ODOP'li hastaların az bir kısmında fasiyal sinir felçleri, görme kaybı, sağırılık ve osteomyelit görülebilir. ODOP klinik ve radyolojik kriterlere göre tip I ve tip II olarak iki alt gruba ayrılmıştır (1). Tip I'de kalvaryumda, vertebral kolonda ve pelviste diffüz skleroz ve kalınlaşma görülür. Tip II'de ise kalvaryum daha az etkilenirken kafa tabanı kemiklerinde skleroz ve kalınlaşma belirgindir. Diğer bir form olan intermediate osteopetrozis

(IOP) daha az görülür. Otozomal resessif geçiş gösterir ve geç çocukluk çağında ortaya çıkar (2). Olgumuz klinik ve radyolojik bulguları ile ODOP tip I olarak değerlendirildi.

Osteopetrozisin kranyal MRG bulguları ile ilgili literatürde az sayıda yayın mevcuttur. Curé ve arkadaşları yaptıkları çalışmalarında (6) direkt röntgen grafilerinde kalvaryal kemiklerde kalınlaşma ve skleroz görülen tüm osteopetrozisi olguların kranyal MRG'lerinde belirgin şekilde hipointens sinyal değişikliği izlemişlerdir. Olgumuzda da kalvaryum belirgin şekilde kalın ve tüm sekanslarda hipointens olarak izlendi. Curé ve arkadaşla-

rı kalvaryal kalınlaşmayı MRG bulgularına göre hafif, orta ve şiddetli olarak sınıflandırılmıştır. Şiddetli kalvarial kalınlaşma OROP ve ODOP tip I'de, orta derece kalınlaşma ODOP tip II'de ve hafif derecede kalınlaşma ise IOP'li yedi olgunun beşinde görüldüğü belirtilmiştir. İç tabulada tırtıklanma en sık ODOP tip I'de görülmüştür (6). Olgumuzun da özellikle temporal ve parietal loblarında iç tabulasına doğru tırtıklanmalar izlendi. Kalvaryum ve kafa tabanı kemiklerindeki tutuluma bağlı olarak intrakranyal hacim azalır. Sonuçta tonsiller herniasyon, optik sinir kılıfında dilatasyon, sefalosel, parsiyel boş sella, dural venöz sinüs trombozu ve iç tabulada tırtıklanma gibi bulgular ortaya çıkabilir (6). Olgumuzda da yaklaşık 2 milimetrelilik tonsiller herniasyon olduğu görüldü. Bu normal sınırlarda olmakla birlikte uyarıcıdır. Optik sinirler ve vasküler yapılara ait sinyal intensiteleri normal olarak değerlendirildi. Ancak hipofiz bezinin normalden daha ince olduğu görüldü ve bunun da suprasellar sisternanın genişlemesine bağlı olabileceği düşünüldü.

Kemiklerdeki kalınlaşmalar kranyal bölgedeki foramenleri daraltarak sinirlere bası yapabilir. Optik kanalın stenozu ve körlük osteopetrozisin sık ve iyi tanımlanmış bir komplikasyonudur (7). Temporal kemiğin etkilenmesine bağlı sağırılık ve nadir de olsa fasiyal sinir felçleri görülebilir.



Resim 2. Yan kafa grafisinde tüm kalvaryumda ve kafa tabanında kalınlaşma ve belirgin radyoopasite izlenmektedir.

Serebrovasküler komplikasyonlar hemorajik veya oklüziv olabilir (4). İnternal karotid arterin (İKA) en sık petröz parçasında stenoz ve oklüzyonlara rastlanılmaktadır (5,8). Vertebral kanaldaki hipertrofik kemik değişikliklerine bağlı vertebral arterler ciddi şekilde etkilenebilir (8). Selektif vertebral anjiyografilerde veya noninvaziv bir yöntem olan 2D TOF MR anjiyografilerde vertebral arterler ve darlıkları gösterilebilir. Kemiklerin kalınlaşmasına bağlı gelişen optik kanal, İKA ve vertebral arterlerin stenozu en sık OROP'de görülmektedir (1). ODOP tip II de kafa tabanı daha fazla tutulmasına rağmen hastalığın ileri yaşlarda ortaya çıkması nedeniyle nöral ve arterial foramenlerin gelişimini tamamlamış olması komplikasyon riskini azaltmaktadır. Karotid kanalın petröz parçasının stenozu bilgisayarlı tomografilerde (BT) gösterilebilirse de stenozun şiddeti hakkında fazla bilgi vermez (5). Curé ve arkadaşları yaptıkları çalışmada şiddetli venöz ve arterial oklüziv hastalık olmasına rağmen malign osteopetrozisli hastalarda iskemik komplikasyonlara rastlamamışlardır (5).

Olgumuzda İKA ve serebral arterler normal sinyalsiz olarak izlenmekteydi. Wilms ve arkadaşları yaptıkları çalışmada (8) bir olguda sağ orta serebral arterin etkilenmesine bağlı geçici iskemik nörolojik bulgularına rastla-

mışlardır. Bizim olgumuzda belirgin serebral iskemik semptoma rastlanmadı.

MRG'de T2A sekanslarda bilateral derin beyaz cevher yerleşimli çeşitli büyüklüklerdeki noktasal hiperintens görünümüler sağlıklı kişilerde izlenen nonspesifik T2 hiperintensitelerle benzerlik göstermektedir. Ancak değişik yayınlarda bu hastalarda izlenen noktasal hiperintensitelerin iskemik yapıda olabilecekleri belirtilmiştir (8). Demirci ve ark. yayınladıkları ender bir olguda (9) karbonik anhidraz II enzim bozukluğuna bağlı renal tübüler asidozun eşlik ettiği bir osteopetrozisli olguda kranyal BT'de izlenen kalsifikasyonların T1A görüntülerde hiperintens görüldüğünü belirtmişlerdir.

Beyin atrofisi olmadan ventrikülo-megali gelişimi ve subaraknoid aralık-taki genişleme, beyin omurilik sıvısı-

nın (BOS) emiliminde azalma ya da foramen magnumdaki daralma veya tonsiller herniasyon sonucu oluşan venöz hipertansiyona bağlı olarak, en sık OROP ve ODOP tip II'de izlenir (6). Bizim olgumuzda lateral ventriküllerin temporal boynuzlarında daha belirgin olmak üzere ventriküllerde minimal belirginleşme görüldü, ancak periferik BOS alanları basılıydı.

Optik kanal stenozu ve sinir atrofisi infantil tip osteopetroziste çok sık görülür. ODOP tip II'de kafa tabanı daha fazla etkilendiğinden optik sinir atrofisi, tersine tip I de ise kalvaryum daha fazla etkilendiğinden optik sinir kılıfında dilatasyon sık görülür. Östaki tüpünün stenozu sonucu bazı hastalarda orta kulakta sıvı birikimi olabilir (7).

Osteopetrozisin özellikle IOP tipinde perivasküler mesafede genişleme görülebilir. En sık OROP'de olmak üzere ensefalomalazi, beyin atrofisi, subdural hematoma, ekstrapedüller hematopoez ve osteomyelit görülebilir. Ekstrapedüller hematopoez en iyi kontrastlı T1A SE sekanslarda görülür ve ekstraaksiyal bölgede homojen kontrastlanma şeklindedir (7, 9).

Sonuç olarak osteopetrozisli olgularda ortaya çıkabilecek komplikasyonların saptanması ve değerlendirilmesinde MRG yararlı bilgiler verebilmektedir. Kraniyal MRG'de kalvaryumu normalden daha kalın görülen olgularda osteopetrozis de akla gelmelidir.

CASE REPORT: A CASE WITH OSTEOPETROSIS: CRANIAL MRI FINDINGS

Osteopetrosis is a rare hereditary disorder in which the osteoclasts are defective in resorbing and remodeling bone. This results in generalized dense bony sclerosis on roentgenograms. The thickening of bones with lack of normal marrow space leads to some cranial complications. It is reported that MRI has contributed in the assessment of these complications. 13-year-old boy was referred to MR imaging with a complaint of headache. MR imaging, using a 1.5T unit revealed the calvarium to be severely thickened and hypointense in appearance. The normal high signal intensity of bone marrow had disappeared. Additionally, some punctate hyperintensities were noted in the white matter on T2-W images. These findings were suggestive of osteopetrosis. The diagnosis was confirmed with plain films on noting generalized bony sclerosis. Herein, we present cranial MR imaging findings of a patient with osteopetrosis and the literature review.

TURK J DIAGN INTERVENT RADIOL 2002; 8:569-572

Kaynaklar

1. Anderson PE, Bollerslev J. Heterogeneity of autosomal dominant osteopetrosis. *Radiology* 1987; 164:223-225.
2. Gertner JM. Mineral metabolism in the newborn. In: McMillan JA, DeAngelis CD, Feigin RD, Warshaw JB (eds). *Oski's Pediatrics: Principles and Practice*. 3rd ed. Philadelphia: Lippincott, Williams and Wilkins, 1999; 382-390.
3. Berhman RE, Kleigman RM, Jensen HB. *Nelson Textbook of Pediatrics*. 16th ed. Philadelphia: W. B. Saunders Company, 2000; 2125-2126.
4. Makin GJ, Coates RK, Pelz D, Drake CG, Barnett HS. Major cerebral arterial and venous disease in osteopetrosis. *Stroke* 1986; 17:106-110.
5. Curé JK, Key LL, Shankar L, Gross AJ. Petrous carotid canal stenosis in malignant osteopetrosis: CT documentation with MR angiographic correlation. *Radiology* 1996; 199:415-421.
6. Curé JK, Key LL, Goltra DD, VanTassel P. Cranial MR imaging of osteopetrosis. *AJNR* 2000; 21:1110-1115.
7. Elster AD, Theros EG, Key LL, Chen MY. Cranial imaging in autosomal recessive osteopetrosis, II: skull base and brain. *Radiology* 1992; 183:137-144.
8. Wilms G, Casaer P, Alliet P, Demaerel P, Smet M, Baert AL. Cerebrovascular occlusive complications in osteopetrosis major. *Neuroradiology* 1990; 32:511-513.
9. Demirci A, Sze G. Cranial osteopetrosis: MR findings. *AJNR* 1991; 12:781-782.