

(The Turkish Journal of Pathology)

# OTOPSİ OLGU SUNUMU

## (AKONDROPLAZİ)

Dr. Nurcan SALMAN\* , Doç. Dr. Ömer YERCİ\*, Uzm. Dr. Ahmet BAYER\*, Yard. Doç. Dr. Sema ÖZUYSAL\*,  
Doç. Dr. M. Yurtkuran SADIKOĞLU\*\*

**ÖZET:** Miadında sezaryenle doğan ve 30 dakika yaşayan erkek bebeğin otopsisinde makrosefali burun kökü basıklığı, göğüs kafesi çököklüğü, ekstremitelerin kısalığı gibi makroskopik bulgular mevcuttu. Radyografide vertebralar mevcut ve bulgular akondroplazi ile uyumlu idi. Vertebralar ile dizden alınan kesitlerin mikroskopisi de akondroplaziyi destekliyordu.

**ANAHTAR KELİMELEER:** Akondroplazi, platspondili.

**SUMMARY:** PRESENTATION OF AN AUTOPSY CASE (ACHONDROPLASIA): Autopsy requested on a male baby who delivered in term by cesarian section and lived a proximety 30 minutes after delivery. Gross autopsy findings were macrocephaly, depressed nose ridge and thorax, short extremities. Radiological findings revealed vertebrae consistent whit achondroplasia. Microscopic examinations of the sections taken from vertebrae and knee confirmed the radioloical diagnosis of achondroplasia.

**KEY WORDS:** Akondroplasia, platyspondyly.

### GİRİŞ

Akondroplazi, kondrodizplazilerin bir subgrubudur (1). Kısa ekstremiteli cüceliklerin en genel formudur (1-7). 1/70 000 ile 1/15 000 doğumda gözlenir(2). Radyoloji ve kliniği son derece spesifiktir(3). Her ne kadar otozomal dominant geçişle olduğu düşünülse de % 80-90 hastada spontan olarak meydana gelmektedir (2,3). Son zamanlarda hastalığın prenatal teşhisi ultrasonografi ile olası olmaktadır(2).

### OLGU SUNUMU

Miadında sezaryenle doğan olgumuz doğduğunda canlı idi. 30 dakika yaşadıktan sonra eksitus oldu.

Ailesinin isteği ile Uludağ Üniversitesi Patoloji anabilim dalında otopsi yapıldı. Ailede daha önceki kuşaklarda akondroplazi hikayesi yoktu.

Makroskopik olarak olgu (Resim 1), tepe-topuk mesafesi 44 cm, 3900 gram ağırlığında erkek bebektir. Burun basık, frontal belirgin olmak üzere kafa büyük (Baş çevresi 44 cm) görünümdeydi. Ön fontanel açıklığı 5x5 cm idi.

Ekstremiteler vücuda oranla kalın ve kısa görünümde parmak ucu omuz mesafesi 13 cm, ayak topuğu kalça mesafesi 13 cm idi. Parmaklar kısa ve künt idi. Göğüs ve batin boşluğu açıldığında göğüs kafesinin yukarı kısmının belirgin bir şekilde dar olduğu gözlemlendi.

Kalpteki interatrial septal defekt dışında organlarda makroskopik herhangi bir patoloji saptanmadı. Kafa derisi altı ve periost altında yaygın kanamaları mevcuttu.

Mikroskopik olarak, organlarında herhangi bir patoloji bulunamadı. Diz ve vertebralardan hazırlandığımız kesitler tanı koydurucu idi (Resim 2). Özellikle diz ekleminde hazırladığımız kesitlerde, endokondral kemikleşmenin büyü-



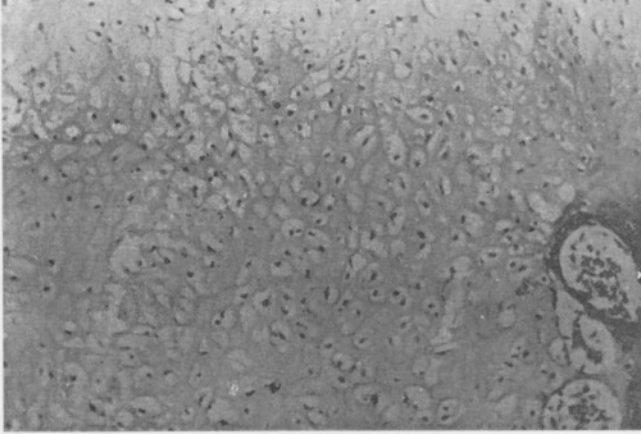
**Resim 1.** Akondroplazili bebeğin makroskopik olarak görüntüsü

me plağında zon 2 (=proliferasyon) ve zon 3 (=hipertrofi) de daralma, düzgün kolonlar yapmış kondrositlerin yerini dağınık yerleşmiş kondrositlerin aldığı dikkati çekti.

Postmortem çekilen direkt radyografide kafa kaidesi daralmıştı. Buna bağlı olarak kalvaryum-kafa kaidesi oranı bozulmuştu (Resim 3).

\* Uludağ Ün. Tıp Fak. Patoloji ABD

\*\*Uludağ Ün. Tıp Fak. Radyoloji ABD



**Resim 2:** Diz ekleminden hazırladığımız kesitlerde, büyüme plağından Zon 2 ve Zon 3'de daralma izlendi H.E.x400



**Resim 3.** Akondroplazili bebeğin postmortem çekilen radyografisi.

Vertebralarda, servikalden lomber bölgeye doğru interpedinküler mesafe normalin tersine gittikçe daralmıştı.

Özellikle ekstremitelerde çok belirgin olarak uzun kemikler kısa ve kalın olarak izlenmektedir. Her iki humerus distal metafizlerinde daha belirgin olan, metafizlerin V şeklini aldığı dikkati çekmekteydi.

Pelviste iliak kanatların asetabulum kesimi gelişmemiştir. Sakro iliak eklem görülememiştir.

## TARTIŞMA

Kondrodizplaziler doğumda kolaylıkla anlaşılabilen iskelet sistemi anomalilerinin genel adıdır. Bu terim pek çok hastalığı bünyesinde toplamaktadır. akondroplazide kondrodizplazilerin platyspondilinin eşlik ettiği ve vücut kısalığı olmayan grubunun en önemli hastalığıdır. Akondroplazi heterozygous ya da homozygous olabilir (1). Akondroplazi heterozygous formu otozomal dominant olarak geçer, homozygous formu da anne-baba heterozygous akondroplazilerde gözlenir. Fakat % 80-90 gibi büyük bir çoğunluğu spontan gözlenmektedir (2,3).

Akondroplazi prenatal olarak ultrasonografi ile teşhis edilebileceği gibi DNA metodu ile ilk trimesterde saptamak olasıdır (2).

Akondroplazinin kliniği ve radyolojisi spesifiktir (3). Kliniğinde iskelet sisteminde spesifik görünüm izlenmektedir. Kafa nispeten büyük, foramen magnum dar, ekstremiteler kısa, gövde normal ama göğüs kafesi dar, burun kökü basıktır ama en can alıcı özelliği platyspondilidir (1-7).

Akondroplazinin primer patolojisi endokondral büyüyen kemiklerdeki büyüme plağındadır. Büyüme plağındaki proliferasyon zonu ve hipertrofik zon daralmıştır ve organizasyon bozukluğu gözlenmektedir. Düzgün kolonlar yerine büyük kondrositlerin toplulukları bulunmaktadır.

Intramembranöz kemik formasyonu bu olaydan relatif olarak daha az etkilenir (1,4).

Akondroplazili çocuklarda ölüm foramen magnumda servikal spinal kordun basısı ile olmaktadır (1,5). Homozygous akondroplazi yaşarla bağdaşmaz. Heterozygous çocuk normal yaşam sürebilir. Zekaları normaldir. Boyları normal popülasyondan kısadır. Erişkin boyu erkekler için 118-145 cm, kadınlar için 112-136 cm'dir (6).

Son zamanlarda özellikle heterozygous çocuklarda uzun ve kısa süreli GH (Growth Hormon) tedavisinin önemli oranlarda etkiler yaptığı saptanmıştır (6,7).

William ve ark.'nın 1978'de 400 akondroplazili çocuklarda yaptıkları standart büyüme çalışmalarında erkek için tepe-topuk mesafesi 48+2 SD (Standart sapma), baş çevresi için 39+2SD olarak rapor edilmiştir (3).

Bizim olgumuz, makroskopik olarak frontal bölge belirgin olmak üzere baş çevresinin büyük olması, göğüs kafesinin dar, ekstremitelerin kısa olması ile akondroplazik bir görünüm vermektedir. Olgumuzda baş çevresi 44 cm, tepe-topuk mesafesi 44 cm idi. Kalpte interatrial septal defekt dışında organlarda herhangi gros patolojiye rastlanmadı.

Mikroskopik olarak dizden hazırladığımız kesitlerde, uzun kemiklerin büyüme plaklarında hipertrofi ve proliferasyon zonunda gerileme ile buradaki kondrositlerin normalden daha büyük boyutlarda olduğu ve düzeniz dağıldığı izlendi.

Radyolojik olarak ekstremitelerde daha belirgin olan uzun kemiklerin kısa ve kalın gözlenmesi, pelviste iliak kanadın asetabulum kesiminin gelişmemiş olması, sakro-iliak eklem izlenmesi yanısıra özellikle vertebralarda normalin tersine interpedinküler aralığın daralması akondroplazi için tanı koydurucu idi.

## KAYNAKLAR

1. Yang SS. The Skeletal System. In: Wigglesworth JS, Singer DB, editors. Textbook of Fetal and Perinatal Pathology. 1 st Boston. Blackwell Scientific Publications, 1991:1184-87.
2. Gary A, Bellus, Cathleen S. Escalation, Rosa Ortiz de Luna. First trimester prenatal diagnosis in couple at risk for homozygous achondroplasia The Lancet 1994;344:1511-1512.
3. William A. Horton, Jerome. I. Rotter, David L. Rimoin. Standart growth curves for achondroplasia. J Pediatr 1978;93:435-438.
4. Andrew E. Rosenberg. The Skeletal System and Soft Tissue Tumors. In Cotran RS-Kumar V, Robbins SL, editors. Robbins Pathologic Basis of Disease. 5 th ed. Philadelphia: Saunders, 1994:1218.
5. Timothy C. Ryken, Arnold H. Menezes. Cervicomedullary compression in achondroplasia. J Neuro surgery 1994;81:43-48.
6. Yoshikazu Hishi, Michi Kajiyama, chinichino Miyagawa, Mitsuhiro Fujiurara. Growth hormone therapy in achondroplasia. Acta Endocrinologica 1993;128:394-396.
7. L. Lyndon Key, Jr. Alan, J. Gross. Session II. Dysmorphic syndromes in the national cooperative growth study. J Pediatr 1996;128:14-18.