

# Bir Vaka Nedeniyle Osteogenesis İmperfekta'nın Ultrasonografik Tanısı

ULTRASONOGRAPHIC DIAGNOSIS OF OSTEOGENESIS IMPERFECTA A CASE REPORT

Abuzcr ALATAŞ, İnci Davas ERSEN, Atif AKYOL, Yeşim ŞEKERKIRAN

Şişli Etfal Hastanesi 2. Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İSTANBUL

## ÖZET

**Amaç:** Nadir görülmesi nedeniyle, ultrasonografi ile antenatal olarak tanı konulmuş bir osteogenesis imperfekta tip I vakası takdim edilmektedir.

**Çalışmanın Yapıldığı Yer:** Şişli Etfal Hastanesi 2. Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği

**Materyal ve Metod:** Kliniğimize müracaat eden 36. hafta ile uyumlu bir gebeye uygulanan ikinci düzey ultrasonografide osteogenesis imperfekta tespit edildi.

**Bulgular:** Ultrasonografide her iki humerusunda kırık ve angulasyon bulunan erkek bir fetus tespit edildi. Miadında elektif abdominal sezaryen ile doğurtuldu. Mevcut kırıkları radyolojik olarak doğrulandı.

**Sonuç:** Ultrasonografinin en geç 2. trimester gebelerde osteogenesis imperfektanın tesbit edilmesi ve letal formlarını ayırt edilmesine imkan sağladığı kanaatindeyiz.

**Anahtar Kelimeler:** Prenatal tanı, Osteogenesis imperfekta, Ultrasonografi, iskelet displazisi

T Klin Jinekoloj Obst 1994, 4:181-182

Osteogenesis İmperfekta 1:20000-1:6000G doğumda bir görülen son derece nadir, herediter, konjenital bir sendromdur. Ana tanı kriterleri kemiklerde kırık ve deformite teşekkülü olmakla birlikte osteogenesis imperfekta mavi skleralar, iştme bozuklukları, diş teşekkülünde bozukluklar, eklem hipermobiliteleri ve trombosit fonksiyon bozuklukları ile seyreden genel bir metabolizma bozukluğudur.

Sülence ve ark. yaptıkları epidemiyolojik ve genetik çalışmalar neticesinde dört tip osteogenesis imperfekta tanımlamışlardır. Tip I, osteogenesis imperfekta tarda otozomal dominant geçişli olup, en sık karşılaşı-

Geliş Tarihi: 5.2.1994

Kabul Tarihi: 5.3.1994

Yazışma Adresi: Dr.Abuzer ALATAŞ  
Şişli Etfal Hastanesi  
2. Kadın Hast. ve Doğum Kli.  
Şişli, İSTANBUL

Anatolian J Gynecol Obst 1994, 4

## SUMMARY

**Objective:** Osteogenesis imperfecta type I which has been diagnosed antenatally by ultrasonography presented as it is a rare case.

**Institution:** 2nd Obstetrics and Gynecology Clinic at S/s7 Etfal Hospital

**Materials and Methods:** Osteogenesis imperfecta was diagnosed by second level ultrasonography performed on a 36 week pregnant woman admitted to the clinic.

**Findings:** A 36 week male fetus with bilateral humerus fracture and angulation has been diagnosed by ultrasonography. Fetus was delivered at term by cesarean section. The fractures were confirmed by X-rays.

**Results:** We believe that by ultrasonography osteogenesis imperfecta could be diagnosed as late as 2nd trimester in pregnancy and that lethal forms can be differentiated as well.

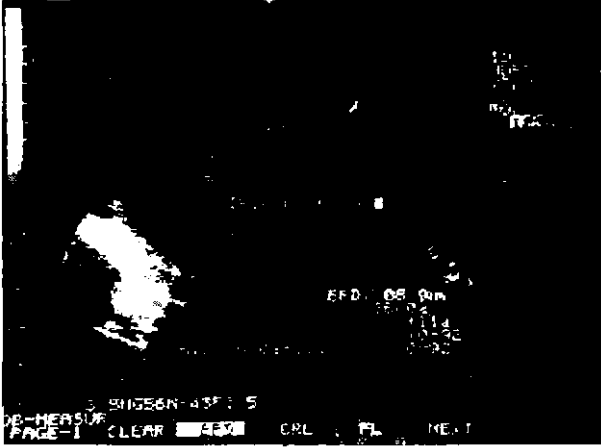
**Key Words:** Prenatal diagnosis, Osteogenesis imperfecta, Ultrasonography, Skeletal displasia

Anatolian J Gynecol Obst 1994, 4:181-182

lan tiptir. Bu hastalar da gelişme geriliği yoktur, mavi skleralar mevcuttur, kemik fraktürleri genellikle doğumdan sonra oluşur ancak intrauterin dönemde de mevcut olabilir ve progressif bir deformite teşekkülü vardır. Tip II otozomal resesif geçişli olup letaldır(1). Osteogenesis imperfekta tip II Maroteaux ve ark. tarafından tip II A-B-C olarak 3 ayrı form olarak ele alınmaktadır ve tip IIB'nin letal olmadığı kabul edilmektedir(2).

Tip III ise progressif deformite teşekkülü ile seyreden ancak skleraların normal olduğu tiptir. Tip IV otozomal dominant geçişli, skleraları normal ve diğer hastalık semptomlarının hafif seyrettiği vakalardır(1).

Ultrasonografinin klinik kullanıma girmesinden önce radyolojik teknikler osteogenesis imperfektanın ana tanı yöntemi olmuşlardır. Yüksek rezolüsyonlu ultrasonografinin obstetrik kliniklerinde kullanılması ile osteogenesis imperfektanın prenatal tanısı kolayca konulabilir olmuştur(3). Kliniğimizde; daha önce konjenital anomalili çocuk doğurmuş gebeler, gebelii sırasında



Sekii H. Osteogenesis imperfekta'da kink humerusun ultrasonografik görüntüsü.  
Figure 1. Ultrasonographic appearance of fractured humerus in osteogenesis imperfecta.



Sekii 2. Osteogenesis imperfektada extremitede kink.  
Figure 2. Extremity fracture in osteogenesis imperfecta

obstetrik komplikasyonu tesbit edilenler veya rutin I düzey obstetrik USG'de fetal anomaliden şüphe edilmiş gebe populasyonuna uyguladığımız uterus, plasenta, amniotik sıvı ve ayrıntılı fetal anatomi tetkikini hedefleyen II. düzey obstetrik ultrasonografide bir vakada osteogenesis imperfekta tip I vakası tesbit edildi

## VAKA

N.Y. 24 yaşında, **G3P2**, son adet tarihine göre 36 haftalık gebeliği olan hasta Şişli Etfal Hastanesi 2. Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniğine müracaat etti. Anamnezinde 6 yıl önce anomalili erkek bir çocuk doğurduğu ve çocuğun doğumdan bir hafta sonra öldüğünü, ölüm nedenini ise bilmediğini söyledi. Daha sonra 4 yıl önce bir kız bebek doğurduğunu ve kızının halen sağ ve sağlıklı olduğunu belirtti. Vakanın kliniğimizde yapılan II. düzey ultrasonografisinde 36 hafta ile



Şekil 3. Osteogenesis imperfekta yakasındaki kırığın radyolojik görünümü.  
Figure 3. Radiologic appearance of fractured humerus in osteogenesis imperfecta.

uyumlu gelişmiş erkek bir fetus tesbit edildi. Fetusun her iki humerusunda kırık ve angulasyon bulunduğu, tibia ve fibulasında muhtemelen kırılma ve yeniden ossifikasyona bağlı kısalma ve deformasyon tesbit edildi (Şekil 1,2). Başka anomali tesbit edilemedi. Gebeliğin seyri olaysızdı miadında (mevcut kırıkları daha da arttırmamak için) ailenin onayı alınarak elektif abdominal sezaryen uygulanarak 1. dk. apgarı 8, 5. dk. apgarı 10 olan erkek bir bebek doğurtuldu. Yenidoğanın yapılan muayenesinde 3100 gram ağırlığında olduğu, her dört ekstremitesinde de kırıklara bağlı deformasyonlar görüldü. Kolumna vertebralis intakttı, başka anomali tesbit edilemedi Extremité kırıkları radyolojik olarak doğrulandı (Şekil 3). Daha sonra bebek hastanemiz yenidoğan ünitesinde interne edildi. 6. gün yapılan muayenede sklelarların mavi olduğu görüldü.

Eskiden osteogenesis imperfektanın antenatal tanısı sadece radyolojik tekniklerle mümkündür. Ancak son zamanlarda yüksek rezolüsyonlu ultrasonografi bu alandaki değerini kanıtlamış bulunmaktadır. Bu amaçla özellikle anamnezi pozitif hastalara II. düzey ayrıntılı bir ultrasonografi uygulanmalı, ultrasonografide özellikleiskelet displazileri için uzun tubuler kemiklerdeki kırılma, bükülme kemik dansitelerindeki demineralizasyona bağlı azalma dikkatle değerlendirilmelidir. Uzun kemik boylarındaki kısalmanın tanısıl değeri tartışmalıdır.

## KAYNAKLAR

1. Sillence DO, Senn A, Danks DM. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta, J Med Genet. 1976; 16:101.
2. Maroteaux P, Frezal J, Cohen Solal L, Bonevantere J, Les Formes antenatales de l'osteogenese imparfaite. Arch Fr Pediatr. 1986; 43: 235-41.
3. Hobbins JC, Brachen MB, Mahoney MJ. Diagnosis of fetal skeletal dysplasias with ultrasound, Am J Obstet gynecol. 1982; 142: 306.