

# OLGU SUNUMU: OKRONOTİK KALÇA ARTROPATİSİNDE TOTAL KALÇA ARTROPLASTİSİ UYGULAMASI

## Case Report: Total Hip Arthroplasty In Ochronitic Hip Arthropathy

Ali Aydoğdu<sup>1</sup>, Hakan Çiçek<sup>2</sup>, Kasım Kılıçarslan<sup>1</sup>, Tansel Mutlu<sup>3</sup>, Murat Ergün<sup>1</sup>

### ÖZET

Okronozis, fenilalanin ve tirozin metabolizmasındaki homojentisik asit oksidaz enzim eksikliğinin sonucu, okronotik pigmentin dokularda birikmesidir. Bu dokulardaki birikime bağlı olarak meydana gelen hastalığın klinik semptomları genellikle hayatın 5. dekadında ortaya çıkmaya başlar. Hastalığın tanısı genellikle dejeneratif artrit, idrar renginin siyaha dönmesi ve okronotik pigmentasyonu içeren triad ile konur. Biz bu yazımızda; literatürde dar bir seri ile ele alınmış olan okronotik artropati olgusunun klinik sunumu, tedavisinde sementsiz total kalça artroplastisi uygulaması ve takip bulgularını paylaşmak istedik.

**Anahtar kelimeler:** *Alkaptonüri, Okronozis, Kalça Artroplastisi*

### ABSTRACT

Ochronosis is the accumulation of ochronotic pigments in tissues due homojentisic acid oxidase enzyme deficiency in phenylalanine and tyrosine metabolism. The clinical symptoms of the disease that occurs due to the accumulation in these tissues start to appear in the fifth decade of life. The disease is diagnosed generally by triad of degenerative arthritis, turning the color of urine to black and ochronotic pigmentation. In our work we aimed to share the clinical presentation of an ochronotic arthropasty which was previously discussed with limited series in literature as well as the implementation of cementless total hip arthroplasty in treatment of ochronitic arthropathy and our follow up data.

**Key words:** *Alkaptonuria, Ochronosis, Hip Arthroplasty*

<sup>1</sup>Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi 4. Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği, Ankara

<sup>2</sup>Adana Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği, Adana

<sup>3</sup>Devlet Hastanesi, Emirdağ / Afyon

Ali Aydoğdu, Uzm. Dr.  
Hakan Çiçek, Uzm. Dr.  
Kasım Kılıçarslan, Uzm. Dr.  
Tansel Mutlu, Uzm. Dr.  
Murat Ergün, Uzm. Dr.

#### İletişim:

Uzm. Dr. Hakan Çiçek  
Adana Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği, Adana

**Tel:** 0322 355 01 01

#### e-mail:

drcicek@hotmail.com

## GİRİŞ

Okronozis, fenilalanin ve tirozin metabolizmasındaki homojensitik asit oksidaz enzim eksikliğinin sonucu, okronotik pigmentin dokularda birikmesidir. Bu dokulardaki birikime bağlı olarak meydana gelen hastalığın klinik semptomları genellikle hayatın 5. dekadında ortaya çıkmaya başlar (1). Hastalar erişkin yaşa kadar asemptomatiktir. İlk bulgu olan idrar renginde koyulaşma sıklıkla hasta ve yakınları tarafından gözden kaçırılır (2).

Hastalığın görülme sıklığı 1/1000000 olarak bildirilmiştir (3). Her iki cinste de eşit oranda görülür (4). Alkaptonüri ilk kez 1584 yılında idrar rengi siyah olan bir çocukta Scribonius tarafından tarif edilmiştir. 1866 yılında Virchow, konjestif kalp yetmezliği nedeniyle ölen 67 yaşındaki bir kadının otopsi bulgularında mikroskopik olarak sarı-kahverengi pigmentler gördüğünde hastalığı okronozis olarak adlandırmıştır. Alkaptonüride eklem hastalığı varlığı ilk defa Albrecht ve Zdarek tarafından 1902'de belirtilmiştir (5).

Biz bu yazımızda; literatürde dar bir seri ile ele alınmış olan okronotik artropati olgusunun klinik sunumu, tedavisinde sementsiz total kalça artroplastisi uygulaması ve takip bulgularını paylaşmak istedik.

## OLGU SUNUMU

Elli dokuz yaşında erkek hasta son 3 yıldır devam eden sol kalça ağrısı nedeniyle uygulanan medikal ve fizik tedavi uygulamalarının yarar sağlamaması ve ağrılarının son aylarda şiddetlenmesine ek olarak hareket kısıtlılığının artması üzerine polikliniğimize başvurdu. Hastanın aynı zamanda bel ve diz ağrısı şikayeti de mevcuttu. Yapılan fizik muayenesinde sağ kalça eklemi ekstansiyonu 0° flexiyonu 90° iç rotasyon 10° dış rotasyon 40° idi. Radyolojik incelemede sol kalça eklem mesafesinde daralma, subkondral kistler ve skleroz, sol kalçada daha belirgin olmak üzere acetabulum superiorunda yaygın osteopenik görünüm tespit edildi (Resim1).



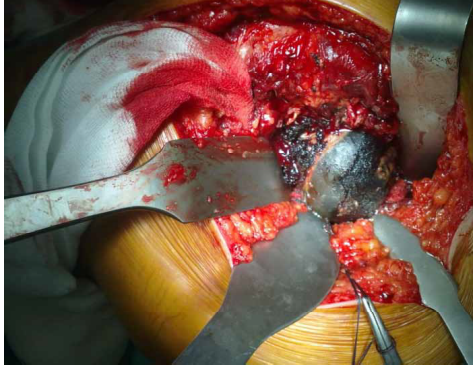
**Resim1:** Sol kalça ön arka pelvis grafisi

Diz grafilerinde tibiofemoral eklem mesafesinde daralma ve osteofitik değişiklikler görüldü. Vertebra grafisinde intervertebral disk mesafelerinde azalma ve kalsifikasyonlar, pelvis grafisinde simfizis pubiste skleroz ve osteofitler tespit edildi (Resim2). Hastanın yapılan biyokimyasal tetkikleri ve tam kan sayımı normal sınırlardaydı. Hastanın anamnezinde tipik olarak radyolojik bulguları ile korele edilemeyecek derecede şiddetli kalça ağrısı dikkat çekiciydi.



**Resim 2:**İntervertebral kalsifikasyonu gösteren ön arka dorsa lomber vertebra grafisi

Hastanın mevcut şikayetlerinden dolayı sol kalçaya total kalça artroplastisi planlandı. Ameliyat sırasında geniş bir kapsül rezeksiyonundan sonra femur başı disloke edildi. Femur başı, asetebulum kırıkdağı ve eklem kapsülünün dikkat çekici bir şekilde kahverengi-siyah bir renkte olduğu görüldü (Resim3).



**Resim 3:** İntraoperatif femur başı ve yumuşak doku görüntüsü



**Resim 4:** Eksize, yaygın pigmentasyon ve kıkırdak hasarı olan femur başı görüntüsü

Renk değişiminin yanında tipik olarak avasküler nekroz da karşılaştığımız kıkırdak kemik bileşkesinden kıkırdak dokunun fleb şeklinde ayrışmasını bu vakada da gözlemledik. Asetebulumun rimerizasyonu sırasında acetabuler çatı ve medial duvar osteopeniye bağlı olarak beklenenden daha kolay bir şekilde oyuldu. Hastaya çimentosuz total kalça artroplastisi uygulandı. Çıkarılan pigmente yumuşak dokular ve femur başı histopatolojik incelemeye yollandı.

Klinik ve patolojik bulgularla okronozis tanısı alan hastanın fizik muayenesini tekrarladığımızda daha önceki incelememizde gözden kaçırdığımız ek bulgular tespit ettik. Hastanın burun dorsumundan göz çevresine yayılan, kulak kepçesinde ve el sırtında da olan mavi-siyah pigmente alanlar vardı. Aile öyküsü negatif olan hastanın ameliyat sonrası bakımı primer osteoartrit nedeniyle total kalça artroplastisi uyguladığımız hastalarda olduğu gibi düzenlendi. 12. aydaki fizik muayenesinde sağ kalça hareketleri ekstansiyon 0° flexiyon 100° iç rotasyon 20° dış rotasyon 40° idi. Hastanın belirgin yakınması yoktu. Düz grafler uygulanan protez komponentlerinde anormal görünüm saptanmadı (Resim4).



**Resim 5:** Postoperatif 12. ay ön arka kontrol pelvis görüntüsü

## TARTIŞMA

Alkaptonüri; fenilalanin ve tirozin metabolizmasının nadir görülen hereditör bir bozukluğudur. Otozomal resesif geçiş gösterir. Homojensitik asit oksidaz enzimini kodlayan gen kromozom 3'ün uzun kolunda yer alır (6). Bu genin defekti sonucu vücutta homojensitik asit seviyesi yükselir. Bir kısmı idrarla atılan homojensitik asit, bekletilen ve oksidasyona uğrayan idrarda siyah renge dönüşür (6). Aynı zamanda vücutta melanine benzer pigment halinde kıkırdak, tendon, ligament, deri, sklera, renal tübül epitel hücreleri, pankreas adacığı ve bazı arterlerin duvarlarında birikmesine bağlı hastalığın semptomları ortaya çıkar (2,7). Etkilenen dokularda inflamasyon, dejenerasyon ve pigmentasyon oluşur, doku zayıflar ve frajilitesi artar. Homojensitik asit, alkalilere eğilimli olmasından dolayı alkapton olarak isimlendirilir. Okronozis ise alkaptonürik hastaların özellikle eklem kıkırdacığı, deri ve sklera gibi konnektif dokularda pigment birikimi ile ilgili görünümü ifade eder (8).

Homojenistik asit ve metabolitleri hem aksiyel iskeleti hem de periferik eklemleri etkiler. İskeletle ilgili ilk bulgular genelde spinal tutulumla ilgilidir ve bel ağrısı ile başlar. Okside ve polimerize olmuş homojensitik asitin intervertebral diske bağlanması sonucu disk dejenere olur ve takiben disk herniasyonları görülebilir. Radyolojik olarak intervertebral disk mesafelelerinde daralma, intervertebral disklerde kalsifikasyon ve vertebra korpuslarında füzyon izlenir (9). Bizim hastamızda da radyolojik bulguların eşlik ettiği bel ve sırt ağrısı yakınması mevcuttu.

Omurga dışında en sık diz eklemi tutulur. Diğer bölgeler kalça eklemi, omuz eklemi ve simfizis pubistis. Genellikle yük taşıyan büyük eklemler tutulur. El ve ayağın küçük eklemleri tutulmaz (2). Primer osteoartritli hastalardakine benzer şekilde okronotik hastalarda da eklem aralığında daralma ve skleroz gözlenir (10). Üst ekstremitte tutulumu olmayan hastamızda, klinik semptomlar radyolojik bulgulara nazaran daha ön plandaydı .

Tendonlarda olan pigment birikimi sonucu tendonun mekanik dayanıklılığı azalır ve buna bağlı rüptürler meydana gelebilir (9). Minimal travmayla gelişen quadriceps ve hamstring kaslarında yırtılma, asemptomatik supraspinatus yırtığı da raporlanmıştır (11).

Son zamanlarda yapılan çalışmalarda alkaptonürik hastalarda kemik rezorpsiyonunun arttığı tespit edilmiştir (6). Okronotik hastalarda eğer osteopeni eşlik ediyorsa uygulanacak majör cerrahi girişimler komplikasyona açık bir durum oluşturabilir. Hastamızın kalça grafilerine bakarak yaptığımız preoperatif tespitlerimize uygun olarak, operasyonda asetebulumun oyulması esnasında dirençle karşılaşmadan kolayca derinleşmemize sebep olan asetebular kemik stoğundaki zayıflığı gözlemledik. Özensiz ve dikkatsiz tekniklerle yapılan cerrahi uygulamalarda kolayca medial duvar defektlerine yolaçabilecek kadar ciddi komplikasyonlarla karşılaşabileceğini düşünmekteyiz.

Spencer ve ark. (12) üç hastanın 11 eklemine okronozise bağlı artropati tanısıyla artroplastisi uygulaması sonucunda herhangi bir komplikasyona rastlamamışlardır; 12 yıllık izlem sırasında total kalça artroplastisi de dahil implant yetmezliği ya da sorunu bildirmemişlerdir. Çetinus ve ark. (8) okronozis nedeniyle iki olguya çimentolu ve çimentosuz total kalça artroplastisi uygulamışlar, 2.5 ve 3 yıllık izlemde herhangi bir sorunla karşılaşmamışlardır. Kefeli ve ark. (13) birinde iki taraflı çimentolu diz artroplastisi, birinde iki taraflı çimentosuz kalça artroplastisi uyguladıkları iki hastanın 10 ve 12 aylık takiplerinde klinik ve radyolojik anormalliğe rastlamamışlardır. Bizim vakamızdaki takip bulgularımızda literatür ile uyumaktadır.

Sonuç olarak, günümüzde alkaptonürinin kesin tedavisinin olmamasının yanında bu hastalıkta meydana gelen okronotik kalça artropatisinin tedavisinde total eklem artroplastisi kısa ve orta dönemde etkin bir tedavi yöntemidir. Bu hastalarda total kalça artroplastisi uygulamalarında okronotik osteopeninin akılda tutulması gerektiğini ve cerrahi sırasında oluşabilecek komplikasyonların önlenmesi için dikkatli çalışılması gerektiğini düşünmekteyiz.

## KAYNAKLAR

1. Cetinus E, Cever I, Kural C, Erturk H, Akyildiz M. Ochronotic arthritis: case reports and review of the literature. *Rheumatol Int* 2005;25:465-8.
2. Resnick D. Alkaptonuria. In: Resnick D, Niwayama G, editors. *Diagnosis of bone and joint disorders*. 2nd ed. Philadelphia: W. B. Saunders,1988:1787-803.
3. Gainess JJ. The pathology of alkaptonuric ochronosis. *Hum Pathol*. 1989; 20: 40-6.
4. Burkhart CG, eMedicine Article – Ochronosis.
5. Thacker M, Garude S and Puri A. Ochronotic Arthropathy: Arthroscopic Findings in the Shoulder and the Knee. *The Journal of Arthroscopic and Related Surgery* 2003;19:14-7.
6. Keller J, Macaulay W, Nercessian O, Israeli J. New developments in ochronosis: review of the literature. *Rheumatol Int* 2005;25:81-5.
7. Aydoğdu S, Cullu E, Özsoy MH, Sur H. Cementless Total Knee Arthroplasty in Ochronotic Arthropathy. *The Journal of Arthroplasty* 2000;15:539-43.
8. Irdesel J, Kahraman Z, Turan B ve ark. Okronotik Artropati. *Romatoloji ve Tıbbi Rehabilitasyon* 1998; 9(4):261-5.
9. Manoj Kumar RV, Rajasekaran S. Spontaneous tendon Ruptures in alkaptonuria. *J Bone Joint Surg* 2003; 85-B: 883-6.
10. Koçyiğit H, Gurgan A, Terzioğlu R, Gurgan U. Clinical, Radiographic and echocardiographic findings in a patient With ochronosis. *Clin Rheumatol* 1998;17:403-6.
11. Nas K, Gur A, Akdeniz S, et al. Ochronosis: a case of severe ochronotic arthropathy. *Clin Rheumatol* 2002; 21: 170-2.
12. Spencer JM, Gibbons CL, Sharp RJ, Carr AJ, Athanasou NA. Arthroplasty for ochronotic arthritis: no failure of 11 replacements in 3 patients followed 6-12 years. *Acta Orthop Scand* 2004;75:355-8.
13. Kefeli M, Tomak Y, Can B, Barış S. İki olguda okronozise bağlı eklem dejenerasyonunda artroplastisi uygulamaları. *Acta Orthop Traumatol Turc* 2008;42(2):139-44.