PS-18 ABSTRACT:0148

NORMOFOSFATEMİK FAMİLYAL TÜMÖRAL KALSİNOZİS TANILI OLGU

Nihal Karaçayır, Pelin Esmeray Şenol, Çisem Yıldız, Merve Kutlar Tanıdır, Nuran Belder, Batuhan Küçükali, Deniz Gezgin Yıldırım, Sevcan Bakkaloğlu

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı, Ankara

Giriş: Familyal tümöral kalsinozis (FTK), esas olarak periartiküler alanlarda, iri kalsifiye yumuşak doku kitleleri şeklinde izlenen, otozomal resesif geçişli, nadir bir genetik hastalık olup iki formu vardır. Hiperfosfatemik form, Fibroblast Growth Factor 23 (FGF23) proteinini kodlayan FGF23 geni ve bu proteinin fonksiyonuyla ilişkili genler olan GALNT3 ve KL genlerinde mutasyon sonucu oluşur. Diğer form olan normofosfatemik FTK (NFTK)'da metabolik bozukluk görülmez. Bu varyant SAMD9 genindeki fonksiyon kaybına neden olan mutasyon sonucu oluşur. SAMD9'un azalan ekspresyonu, hücre proliferasyonunda artış ve apoptozda azalma ile ilişkili bulunmuştur. Sonuç olarak SAMD9 tümör baskılayıcı gen olarak işlev görür(1). Tümoral kalsinozisde eklemler üzerinde şişlik, ağrı ve hareket kısıtlılığı bulunur. En sık tutulan eklemler kalça, dirsek, omuz, ayak ve el bileğidir. Lezyonlar yavaş büyür, ülserasyon ve sekonder enfeksiyonlar görülebilir. Tanı tipik radyolojik bulgular, biyokimyasal parametreler ve genetik inceleme ile konulur. Düz radyografilerde peri-artiküler yerleşimli,amorf, multilobüle ve kistik kalsifikasyonlar görülür. Tedavide öncelikli olarak fosfat kısıtlayıcı diyet ve fosfat bağlayıcı ajanlar kullanılır. Bu tedavi her iki formda da etkili bulunmuştur. Eklem kontraktürüne neden olan seçilmiş vakalarda cerrahi gerekebilir ancak lezyon sıklıkla nükseder (2,3).

Olgu: 16 yaş 7 aylık kız hasta, 7 yaşından beri olan, el bileği, el sırt, dirsekler ve diz eklemleri üzerinde şişlikler ile kliniğimize başvurdu. Eklem ağrısı, döküntüsü, sabah tutukluğu ve kas güçsüzlüğü yoktu. Fizik muayenesinde her iki dirsek, el bileği, el sırtı ve diz eklemleri üzerinde, irili ufaklı, en büyüğü 7 cm çaplı orta sertlikte, bazılarının üzeri hiperemik olan nodüler lezyonları mevcuttu (Figür 1,2,3). Diğer sistem muayenesinde özellik yoktu. Büyüme ve gelişmesi normaldi. Laboratuvar tetkiklerinde hemogram, biyokimya, kalsiyum, fosfor, ALP, PTH değerleri normal, D vitamini sınırda düşüktü. Lezyon yerlerine uyan direkt grafi incelemesinde, bazıları lobüle kontürlü multiple kalsifik odaklar görüldü. Lezyondan yapılan biyopsi kalsinozis kutis ile uyumlu bulundu. Hastada tipik döküntü eşlik etmese de amiyopatik dermatomiyozit ön tanısıyla oral kortikosteroid, metotreksat ve intravenöz immunglobulin tedavisi başlandı. Medikal tedaviye rağmen lezyonlarında artış olan hastaya fibrodisplazi ossifikans progresivia ön tanısı ile genetik inceleme yapıldı. Genetik incelemede SAMD9 geninde homozigot mutasyon saptanan hastaya NFTK tanısı konuldu. Almakta olduğu tedaviler kesilerek çocuk metabolizmaya konsülte edilen hastanın düşük fosfor içeren diyeti düzenlendi, fosfor bağlayıcı ajan olarak sevelamer hidroklorür tedavisi başlandı.

Sonuç: Dermatomiyozit tanısı için tipik olmayan kalsinozislerin seyrinde, ayırıcı tanıda kalsinozise neden olabilecek diğer nadir görülen genetik tanılar gözden geçirilmelidir.

Anahtar kelimeler: Normofosfatemik Familyal Tümöral Kalsinozis, Dermatomiyozit, Çocuk

Dirsekte nodüler kalsinozis



Sonuçtan sonra

Dizde nodüler kalsinozis



Sonuçtan sonra

El sırtı nodüler kalsinozis



Sonuçtan sonra