

# BÖLÜM 19

## ALKAPTONÜRİLİ HASTADA GÖRÜLEN KALÇA VE OMUZ OSTEOARTRİTİ

Sinan OĞUZKAYA<sup>1</sup>

### GİRİŞ

Alkaptonüri; fenilalanin ve tirozin metabolizmasının nadir görülen kalıtsal bir hastalıdır(1). Otozomal resesif kalıtım gösteren bu hastalıkta homogentisik asit 1,2 dioksijenaz (HGO) enzim eksikliği mevcuttur ve bundan dolayı vücutta homogentisik asit (HGA) birikimi olur(2). Prevelansı 1 : 19.000 – 1 : 1.000.000 olarak bildirilmiştir ve sıklıkla beşinci dekatta görülür(1). Metabolitlerin birikimi genellikle kollajenden zengin kulak, burun, göz, deri, eklem kıkırdakları, sklera ve tendonlarda olmaktadır ve siyah-kahverengi pigment birikimi okronozis olarak adlandırılmaktadır(3). Eklem kıkırdağındaki birikim sonrası kimyasal irritasyon, eklem dejenerasyonu ve artrit meydana gelmektedir. Klinik bulguları birikimin olduğu dokulara göre değişiklik göstermektedir(4). Yaşın artışı ile beraber özellikle yük taşıyan diz, kalça gibi eklemlerde ve vertebralarda ciddi deformasyonlar izlenir ve bu durum okronotik artropati olarak adlandırılır. Hastalığın tanısında tanımlanmış bir triad olan; dejeneratif artirit, okronotik pigmentasyon ve idrar renginin koyulaşması önemlidir. Ayrıca idrarda homogentisik asit metabolitleri ölçümü tanıda kullanılmaktadır.

Tedavide kalça, diz, dirsek ve omuz gibi eklemlerde ağrıyı azaltmak ve fonksiyonları arttırmak amacıyla eklem replasman ameliyatları yapılmaktadır(5). Tendon kopmalarında primer onarım, metabolik etkileri azaltmak için yüksek doz vitamin C, idrardaki homogentisik asit atılımını azaltmak için nitisinone tedavileri tanımlanmış olsa da günümüzde küratif bir tedavi henüz bulunamamıştır(6). Hastalık az görüldüğünden okronotik artropati sonrası eklem replasman vakaları da medikal literatürde kısıtlı sayıdadır(7-10).

Bu bölümde okronotik artropati sonrası sağ kalça ve sağ omuz artropatisi gelişen bir hastanın farklı seanslarda çimentosuz total kalça protezi ve ters omuz protezi uygulanarak yapılan tedavisi paylaşılacaktır.

### VAKA SUNUMU

66 yaşında kadın hasta yaklaşık 3 yıldır devam eden sağ kalça ağrısı ve kalçada hareket kısıtlılığı şikayetleri ile ortopedi ve travmatoloji polikliniğine başvurdu. Hikayesinde herhangi bir travma öyküsü olmayan hastanın şikayetleri son birkaç ayda ilerlemiş ve gece ağrıları da başlamış. Tip 2

<sup>1</sup> Uzm. Dr., Şarkışla Devlet Hastanesi Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği, sinanoguzkaya@hotmail.com

bir çalışmada okronotik artropatiye uygulanan artroplasti sonuçlarının primer artroz nedeniyle uygulananlardan farklı olmadığı, yalnızca inflamatuvar sürecin devam etmesi nedeniyle diz protezi yapılırken patellar yüzey değişiminin de uygulanması tavsiye edilmektedir(15).

## SONUÇ

Artrozu olan ve artroplasti ya da başka bir eklem cerrahisi uygulanan bir hastanın ameliyat sırasında karşılaşılan eklem kıkırdağı ve çevre dokularda koyu renkli bir görünüm mevcut ise alkaptonüri akla getirilmeli ve bu yönde hasta tetkik edilmelidir. Kalıtsal bir metabolizma hastalığı olan alkaptonüri, eklemlerde dejenerasyona ve pigment birikimi ile artroza sebep olmakta, konservatif tedaviye cevap vermeyen ileri artrozu olan hastalarda artroplasti güvenli bir şekilde uygulanabilir.

## KAYNAKLAR

1. JA Gil, J Wawrzynski, GR Waryasz, "Orthopedic manifestations of ochronosis: pathophysiology, presentation, diagnosis, and management," *The American Journal of Medicine*, vol. 129, no. 5, pp. 536.e1-536.e6, 2016.
2. Keller JM, Macaulay W, Necessian OA, Jaffe IA. New developments in ochronosis: review of the literature. *Rheumatol Int*. 2005;25:81-5.
3. Atalay A, Gocen U, Basturk Y, Kozanoglu E, Yaliniz H. Ochronotic involvement of the aortic and mitral valves in a 72-year-old man. *Tex Heart Inst J*. 2015;42(1):84-86. Published 2015 Feb 1. doi:10.14503/THIJ-14-4138
4. Manoj Kumar RV, Rajasekaran S. Spontaneous tendon ruptures in alkaptonuria. *J Bone Joint Surg Br*. 2000;85 :883-6.
5. Spencer JMF, Gibbons CLH, Sharp RJ, Carr AJ, Athanasou NA: Arthroplasty for ochronotic arthritis. *Acta Orthop Scand*. 2004, 75: 355-8
6. K. Wu, E. Bauer, G. Myung, M.A. Fang Musculoskeletal manifestations of alkaptonuria: a case report and literature review *Eur J Rheumatol*, 6 (2018), p. 98
7. S Karaoğlu, F Karaaslan, MU Mermerkaya Long-term result of arthroplasty in the treatment of a case of ochronotic arthropathy *Acta Orthop Traumatol Turc*, 50 (2016), p. 584
8. TP Pierce, K. Issa, A. Ramirez, et al. Ochronosis as etiology of requiring total knee arthroplasty-A case series *Surg Technol Int*, 29 (2016), p.261
9. J Jasper, W Metsaars, J Jansen Ochronosis of the knee with secondary osteoarthritis requiring total knee replacement in a patient with cryptogenic organising pneumonia *BMJ Case Rep*, 2016 (2016)
10. V.G. Patel Total knee arthroplasty in ochronosis *Arthroplast Today*, 1 (2015), p. 77
11. Fernandez-Canon JM, Granadino B, Beltran-Vale-ro de Bernabe D, et al. The molecular basis of alkaptonuria. *Nat Genet* 1996; 14: 19-24.
12. Gaines JJJ. The pathology of alkaptonuric ochronosis. *Hum Pathol* 1989; 20: 40-6
13. Kefeli M, Tomak Y, Can B, Baris S. Arthroplasty for the treatment of joint degeneration caused by ochronosis in two cases. *Acta Orthop Traumatol Turc* 2008; 42: 139-44.
14. Fisher AA, Davis MW. Alkaptonuric ochronosis with aortic valve and joint replacements and femoral fracture: a case report and literature review. *Clin Med Res* 2004; 2: 209-15.
15. Lee WC, Tan TL, Chan YH. Total Knee Arthroplasty in Ochronosis Arthropathy: A Case Report and Systematic Review. *Case Rep Orthop*. 2019;2019:1871856.