



Doğuştan patellofemoral eklem sorunları

Congenital patellofemoral joint problems

Orçun Şahin, Mehmet Kırıl, Mustafa Arık

Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Ankara

Doğuştan patellofemoral patolojiler, hem anatomik olarak normal gelişimini tamamlamış, hem de displastik gelişim göstermiş dizlerde görülebilir. Patellanın doğuştan çıkığı, doğum esnasında var olan ve ekstansör mekanizmanın tam olarak işlev görmesine engel olan bir bozukluktur. Doğuştan patella çıkığının, sekonder kemik deformiteleri gelişmeden önce erken dönemde tedavi edilmesi büyük önem taşımaktadır. Patellofemoral eklem nadir görülen doğuştan sorunlarından biri de, ekstansör mekanizma duplikasyonudur. Tedavisinde hipoplastik olan yapı kesilir ve geride kalan baskın ekstansör mekanizma, santralize edilerek işlevsel bir hale getirilir. Tırnak patella sendromu genellikle patello femoral tutulum ile kendini gösteren bir diğer genetik bozukluktur. Hastalık, tırnaklarda bozukluklar, radius başı hipoplazisi veya tamamen yokluğu, posteriyor iliak çıkıntılar üstünde veya kenarında iliak boynuzların gelişmesi ile karakterizedir. Down sendromuna bağlı patellar instabilite ve çok parçalı patella kırıkları da, diğer patellofemoral bozukluklar arasında sayılabilir. Özellikle patellanın superiyor ve lateral kadranında görülen çoklu ossifikasyon merkezleri sık karşılaşılan bir durumdur.

Anahtar sözcükler: Doğuştan; çıkık; genetik; patella; tedavi.

Congenital patellofemoral pathologies may develop both in anatomically normal knees and dysplastic knees. Congenital dislocation of the patella which is present at birth is a disorder preventing extensor mechanism from functioning properly. Early treatment of congenital dislocation of the patella before secondary bone deformities develop is of utmost importance. Duplication of the extensor mechanism is one of the rarely seen congenital disorders of patellofemoral joint. For the treatment, hypoplastic segment is incised and remaining dominant extensor mechanism is centralized and reconstructed. Nail-patella syndrome is another genetic disorder, usually presenting with patellofemoral involvement. The disease is characterized by abnormalities of the nails, hypoplasia or the absence of the radial head, iliac horns at the posterior or adjacent iliac crest. Other patellofemoral disorders include patellar instability due to Down's syndrome and multi-fragmented fracture of the patella. Multiple patellar ossification centers in the superior and lateral quadrants of patella, particularly, are frequently seen.

Key words: Congenital; dislocation; genetic; patella; treatment.

PATELOFEMORAL EKLEM GELİŞİMİ

Embriyonik gelişim açısından insan dizi yetişkin formuna sekizinci gestasyonel haftada ulaşır. Çocukluk çağında patellofemoral eklem büyümesi, hormonal faktörlerin de etkisi ile giderek azalan bir hızla seyrederek, puberte dönemine kadar devam eder.^[1] Patella kemiği kuadriseps içerisinde bir sesamoid kemik olarak gelişimini tamamlar. Dizin fleksiyon derecesine

bağlı olarak, posteriyor eklem yüzünün üçte ikisi supratroklear bölge ve troklear fasetler ile eklem oluşturur. Patellanın inferiyor üçte birlik kısmı ise eklem dışında yer alır. Patellar ossifikasyonun başlaması oldukça değişken olmakla birlikte genelde 2-3 yaş civarına denk gelir. Ossifikasyonda belirgin gecikme olması ileri patellofemoral bozukluklarda görülebilir.^[2] Özellikle patellanın superiyor ve lateral yarısında görülen çoklu ossifikasyon merkezleri sık karşılaşılan bir

• İletişim adresi: Dr. Orçun Şahin, Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, 06490 Bahçelievler, Ankara.
Tel: 0312 - 212 68 68 Faks: 0312 - 212 57 28 e-posta: orcunshahin@yahoo.com

• Geliş tarihi: 4 Ağustos 2012 Kabul tarihi: 11 Ağustos 2012

durumdur. Patellar kemiğin distal yarısında ise ikincil ossifikasyon merkezleri bulunmamaktadır.^[3]

DOĞUŞTAN VE GENETİK SORUNLAR

Doğuştan patella çıkığı

Patellanın doğuştan çıkığı, doğum esnasında var olan ve ekstansör mekanizmanın tam olarak işlev görmesine engel olan bir bozukluktur.^[4,5] Stanislavjevic ve ark.nın^[6] yapmış oldukları sınıflamaya göre çıkıklar, iki şekilde karşımıza çıkabilir: Kalıcı çıkıklar, redükte edilemeyen sabit çıkıklar veya el ile redükte edilebilecek kadar gevşek ve instabil çıkıklar.

Patellar ossifikasyonun başlamasından önce doğuştan çıkığa tanı koymak oldukça güçtür. Yıllar içerisinde büyüme ile birlikte sekonder şekil bozukluğu veya hareket kısıtlılığı gelişmesi tanının konmasına yardımcı olur.^[7]

Etyolojik faktörler incelendiğinde uterus içerisinde ve perinatal dönemde patellar çıkığa neden olabilecek faktörler, kas veya fasiya gruplarının patolojik yapışıklıkları ve kuadriseps femoris ve patellanın da içinde bulunduğu fetal miyotomun normal iç rotasyon gelişimini tamamlayamaması olarak tanımlanabilir.^[7]

Doğuştan patella çıkığı sıklıkla Down sendromu gibi genetik bozuklukları olan çocuklarda görülsün



Şekil 1. Yirmi iki aylık erkekte doğuştan tam çıkık. Her iki anteroposteriyör diz grafisinde genu valgum ve eşlik eden lateral femoral kondillerde düzleşme. Solda kısmen ossifiye olmuş patella (beyaz ok başları) lateral femoral kondil üstünde görülmekte.

de tamamen sağlıklı yeni doğanlarda da nadir olarak görülebilmektedir.^[8] Erken çocukluk döneminde, kozmetik ve fonksiyonel açıdan herhangi bir anormallik göze çarpmayabilir. Ekstansör mekanizma zayıflığı vardır ve diz tam olarak ekstansiyona gelememesine rağmen, yürüme korunur. Buna rağmen, çocuk büyüdükçe, ilerleyici genu valgum, eksternal tibial rotasyon ve fleksiyon deformitesi görülmeye başlar. Ağrı, patellofemoral artrozu gösteren geç dönem bulgusudur.^[4,5]

Patellar ossifikasyon yaklaşık dört yaşına kadar başlamadığı için bu yaşa kadar radyografiler tanı koymaya yardımcı değildir. Ossifikasyon başlamadan önce, şüpheli olgularda, manyetik rezonans görüntüleme (MRG) yöntemi ile tanı konabilir.^[7] Ossifikasyon başladıktan sonra ise radyografiler yardımcı ile patellar ayrılma, patella, femoral kondiller ve troklear oluk hipoplazisi tespit edilebilir (Şekil 1, 2). Bu yöntem ile eşlik eden displazinin derecesi ve dejeneratif değişikliklerin başlayıp başlamadığı belirlenebilir.^[7]

Doğuştan patella çıkığının tedavisinde, sekonder kemik deformiteleri gelişmeden önce yapılacak erken dönem tedavi önemlidir.

Pek çok yumuşak doku prosedürü ile, bozulmuş olan patellofemoral eklem dizilimi yeniden başarılı bir şekilde oluşturulabilir. Bu yöntemler içerisinde, günümüzde en yaygın olarak kullanılan, lateral gevşetme ve medial kapsüler üst üste bindirme (plikasyon) yöntemleridir.^[4] Ek olarak son dönemde ileri kuadriseps gevşetme ve V-Y uzatma gibi yöntemler de denemeye başlamıştır.^[9] Bu yöntemler başarılı bir şekilde



Şekil 2. Sol bacakta şekil bozukluğu ve yürümede aksama olan kız çocukta tanjansiyel diz grafisi. Küçük ve fragmanate patellar ossifikasyon (beyaz ok) ve eşlik eden yumuşak doku opasitesi (ok başları) ile birlikte doğuştan diz çıkığı.

kullanılmasına karşın, patella alt bölgesinde belirgin deformite gelişmiş ise başarılı olamazlar. Böyle bir durumda, semitendinöz tenodezi, patellar tendon transferi veya proksimal patellar gibi yeniden dizilim ameliyatları kullanılabilir.^[4,9,10] Böylece kemik dizilimi hasta iskelet büyümesini tamamlayana kadar korunur. Seçilen tedavi yöntemi ne olursa olsun, eğer tedaviden tatmin edici sonuç alınmak isteniyorsa, standart bir kuadriseps rehabilitasyon programı uygulanması şarttır.

Ekstansör mekanizma duplikasyonu

Literatürde hem sagittal hem de koronal plan duplikasyonları bildirilmiştir. Tedavisinde hipoplastik olan yapı kesilir ve geride kalan baskın ekstansör mekanizma, santralize edilerek işlevsel bir hale getirilir.^[11,12]

Ekstansör mekanizma duplikasyonları içerisinde, hatırlanması gereken bir başka klinik durum multipl epifizyel displazidir. 1935 yılında Fairbank^[13] tarafından tanımlanan ve genetik olarak otozomal dominant kalıtıma sahip olduğu tespit edilen bu rahatsızlıkta, açısız deformite ve cüceliğe ek olarak yaklaşık %50 hastada patellofemoral sorunların görülebileceği bildirilmiştir.^[14,15] Multipl epifizyel displazide sıklıkla patella duplikasyonu görülebilir ve bu durum ekstansör mekanizmanın displastik kısmının rezeke edilmesi ile başarılı bir şekilde tedavi edilebilir.^[11]

Tırnak-patella sendromu

Patellofemoral sorunların eşlik ettiği bir başka genetik bozukluk kalıtsal oniko-osteodisplazi veya daha yaygın kullanılan ismi ile tırnak-patella sendromudur.^[16] Bu bozukluk otozomal dominant kalıtım gösterir ve genetik olarak pleomorfik özelliktedir. Hastalık, tırnaklarda bozukluklar, radius başı hipoplazisi, posteriyor iliyak çıkıntılar üstünde veya kenarında 'iliyak boynuz'ların gelişmesi, patellanın hipoplazisi veya tamamen yokluğu ile karakterizedir.^[17] Patellanın radyografik olarak tespit edilebilen bozuklukları, oval veya üçgen şekilli patella veya patella baja'dır. Bu tarz patellar bozukluklar sık görülmesine rağmen, tırnak-patella sendromunda belirgin fonksiyonel yetmezlik nadiren tespit edilir.^[18,19] Ek olarak, lateral femoral kondil hipoplazisi, interkondiler çentikte genişleme, lateral femoral kondilde osteokondral defekt, tibial tüberkülda belirginleşme, fibula başı hipoplazisi, genu valgum veya varum, pes ekinovarus, kalça displazisi ve büyük eklem kontraktürleri görülebilir.^[17,20] Nadiren, aşırı genu valgum gelişen olgularda, düzeltici tibial osteotomilere gereksinim duyulabilir.

Küçük patella sendromu

Tırnak-patella sendromuna benzeyen bir başka bozukluk, küçük patella sendromudur. Küçük patella

sendromu otozomal dominant geçişli bir sorundur.^[21] Patellar hipoplazi veya aplazi, iskiyopubik birleşkenin iki taraflı gecikmiş veya oluşmamış ossifikasyon merkezi ve infra-asetabuler balta şekilli çentikler ile karakterizedir (Şekil 3). Küçük patella sendromuna 1. ve 2. ayak parmak arasının normalden geniş olması, ayakta kısa 4. ve 5. metatarsal kemikler ve pes planus eşlik edebilir. Bazı olgularda ise, talus boynunda hipertrofi, tarsal koalisyon, skapulanın anormal şekli, kısa 4. ve 5. metakarplar, koksa vara veya valga, genu valgum, dar ve uzun femur boyunları ve hipoplastik trokanter minörler bildirilmiştir.^[20,21]

Down sendromu

Down sendromu sıklıkla patellar instabilite ve patella çıkığı ile birlikte görülebilir. Stanisavljevic ve ark.nın^[6] yapmış oldukları bir çalışmada, Down sendromu olan altı hastanın dördünde patella çıkığı belirlenmiştir. Dugdale ve Renshaw^[22] ise 361 Down sendromlu hastada, %83 oranında patellar instabilite görüldüğünü tespit etmişlerdir. Mendez ve ark.^[23] bir başka çalışmada, Down sendromlu hastalarda %7.9 oranında ciddi patellar instabilite olabileceğini belirtmişlerdir.

Down sendromlu hastalarda görülen genel yumuşak doku laksitesi ve kas hipotonisi, patellanın aşırı hareketli olmasına ve tekrar eden yarı çıkık ve çıkığın görülebilmemesine zemin hazırlar.^[24] Patellar instabilite oldukça sık görülmesine rağmen, nadir olarak fonksiyon kaybına neden olur. Yapılan çalışmalarda, patellofemoral instabilitenin artış göstermesi ile fonksiyonel durumun ilerleyici bir biçimde bozulması arasında belirli bir ilişki tespit edilmemiştir.^[25,26]

Mendez ve ark.,^[23] ciddi ağrısı olan, sık düşen ve henüz sekonder deformiteleri gelişmemiş olan olgularda cerrahi tedaviyi önermişlerdir. Bu tedavi yöntemi içerisinde lateral gevşetme ve medial yumuşak doku prosedürleri sayılabilir. Bettuzzi ve ark.nın^[9] yapmış oldukları uzun dönem takip çalışmasında ise, altı Down sendromlu hastanın toplam 10 dizine çeşitli derecelerdeki patella çıkığı nedeni ile Roux-Goldthwait-Campbell işlemi uygulanmış ve ortalama sekiz yıllık takipte hiç nüks saptanmamıştır. Sonuç olarak yazarlar fonksiyonun tekrar sağlanabilmesi için çıkığın derecesi ne olursa olsun cerrahi tedavinin güvenilir ve başarılı olduğunu bildirmişlerdir. Patellanın kronik çıkığı ve sekonder deformite gelişmiş olan olgularda ise cerrahi yöntemlerin dışında dizin her iki tarafından bağ destekli ve menteşeli dizliklerin kullanılması tatmin edici tedavi sonuçlarının alınmasında yeterli olabilir.

Çok parçalı patella

Patella, daha öncede belirtildiği gibi genel olarak 2-5 yaş arasında ossifiye olmaya başlar. Ossifikasyon



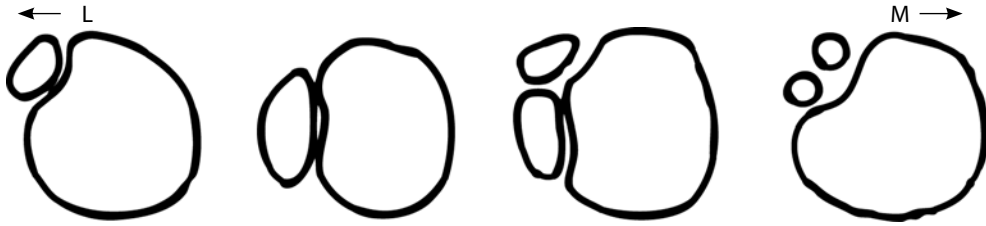
Şekil 3. Küçük patella sendromu. Patella aplazisi, infra-asetabuler balta şekilli çentikler ve birinci ve ikinci ayak parmak arasının normalden geniş olması ile karakterizedir.

merkezi genişledikçe çevresi düzensizleşir ve ikincil ossifikasyon merkezleri oluşabilir.^[2] Anterior diz ağrısı olan bir çocukta, çok parçalı patella tespit edilmesi, tanısal anlamda bir ikilem oluşturabilir. Çoğu radyografik olarak rastlantısal bir şekilde tespit edilen bu durumun Saupe tarafından tanımlanmış üç tipi bulunmaktadır: Tip I- alt uçta (%5), tip II- lateral patellar bölgede (%20), tip III- süperolateral uçta (%75) (Şekil 4).^[27] Saupe sınıflamasında belirtilen tip I patella, genel olarak Sinding-Larsen-Johansson send-

romu, spastik serebral palsy ve distal patellar transvers veya stres kırıklarında tespit edilebilir. Buna karşın, Ogden^[2] yapmış olduğu çalışmada, patella alt ucunda sekonder ossifikasyon merkezi bulunmadığını tespit etmiştir. Bu nedenden, patellanın bu şekilde alt ucunda ekstra bir fragmanın bulunması, ossifikasyon merkezleri açısından mümkün görünmemektedir. Bu karışıklığı ortadan kaldırmak için 2010 yılında Oohashi ve ark.^[27] tarafından çok parçalı patella için yeni bir sınıflama sistemi önerilmiştir. Bu sınıflama



Şekil 4. Süperolateral yerleşimde, bipartit patella.



Şekil 5. Çok parçalı patella sınıflaması: Süperolateral bipartit, lateral bipartit, süperolateral ve lateral tripartit ve süperolateral tripartit.

sistemine göre parça sayısı ve parça yerleşim yeri esas alınarak dört tip patella tanımlanmıştır. Görülme sıklığına göre: Süperolateral bipartit, lateral bipartit, superolateral ve lateral tripartit ve süperolateral tripartit (Şekil 5).^[27]

Bipartit veya multipartit patellanın gerçek prevalansı bilinmemektedir. İki taraflı görülmesi oldukça nadirdir. Erkeklerde kızlara göre dokuz kat daha sık görüldüğü çalışmalarda bildirilmiştir.^[27] Akut veya kronik stres sonrası patellar oluşumdaki bu farklılıklar semptomatik hale gelebilir. Ayırıcı tanıda akut kırık, stres kırığı ve dorsal patellar defekt düşünülmelidir.^[28]

Semptomatik dizin muayenesinde patellanın ana gövdesi ve diğer kemik parçasının birleşme yerinde palpasyon ile hassasiyet ve geniş bir patella tespit edilebilir. Eğer hastada ilk verilen tedaviye yanıt alınmaz ise tomografi veya MRG çektilerle eklem uyumunun kontrol edilmesi gerekebilir. Tedavide semptomların ciddiyetine ve süresine göre karar verilir.^[28] Akut durumlarda sorun, genelde fragman ile patella esas gövdesinin ayrılmasıdır ve üç haftalık bir diz immobilizasyon süresine iyi yanıt verir. Kronik durumlarda üç veya dört haftalık bir aktivite modifikasyon ile semptomlar genelde hızlı bir şekilde geriler. Eğer semptomlar devam ederse, ağırlı psödöartrozu ortadan kaldırmak için fragman eksizyonu gerekebilir.

KAYNAKLAR

- Gardner E, O'Rahilly R. The early development of the knee joint in staged human embryos. *J Anat* 1968;102:289-99.
- Ogden JA. Radiology of postnatal skeletal development. X. Patella and tibial tuberosity. *Skeletal Radiol* 1984;11:246-57.
- Wasserlauf B, Paletta G. Developmental anatomy of the pediatric and adolescent knee. In: Micheli LJ, Mininder K, editors. *The pediatric and adolescent knee*. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2006. p. 27-32.
- Ghanem I, Wattincourt L, Seringe R. Congenital dislocation of the patella. Part II: orthopaedic management. *J Pediatr Orthop* 2000;20:817-22.
- Ghanem I, Wattincourt L, Seringe R. Congenital dislocation of the patella. Part I: pathologic anatomy. *J Pediatr Orthop* 2000;20:812-6.
- Stanisavljevic S, Zemenick G, Miller D. Congenital, irreducible, permanent lateral dislocation of the patella. *Clin Orthop Relat Res* 1976;116:190-9.
- Koplewitz BZ, Babyn PS, Cole WG. Congenital dislocation of the patella. *AJR Am J Roentgenol* 2005;184:1640-6.
- Eilert RE. Congenital dislocation of the patella. *Clin Orthop Relat Res* 2001;389:22-9.
- Bettuzzi C, Lampasi M, Magnani M, Donzelli O. Surgical treatment of patellar dislocation in children with Down syndrome: a 3- to 11-year follow-up study. *Knee Surg Sports Traumatol Arthrosc* 2009;17:334-40.
- Hall JE, Micheli LJ, McManama GB Jr. Semitendinosus tenodesis for recurrent subluxation or dislocation of the patella. *Clin Orthop Relat Res* 1979;144:31-5.
- Dahners LE, Francisco WD, Halleran WJ. Findings at arthrotomy in a case of double layered patellae associated with multiple epiphyseal dysplasia. *J Pediatr Orthop* 1982;2:67-70.
- Gasco J, Del Pino JM, Gomar-Sancho F. Double patella. A case of duplication in the coronal plane. *J Bone Joint Surg [Br]* 1987;69:602-3.
- Fairbank HA. Generalized Diseases of the Skeleton: (Clinical Section). *Proc R Soc Med* 1935;28:1611-9.
- Mansoor IA. Dysplasia epiphysealis multiplex. *Clin Orthop Relat Res* 1970;72:287-92.
- Varghese RA, Joseph B. Congenital aplasia of the patella and the distal third of the quadriceps mechanism. *J Pediatr Orthop B* 2007;16:323-6.
- Letts M. Hereditary onycho-osteodysplasia (nail-patella syndrome). A three-generation familial study. *Orthop Rev* 1991;20:267-72.
- Bongers EM, Gubler MC, Knoers NV. Nail-patella syndrome. Overview on clinical and molecular findings. *Pediatr Nephrol* 2002;17:703-12.
- Bongers EM, Huysmans FT, Levchenko E, de Rooy JW, Blickman JG, Admiraal RJ, et al. Genotype-phenotype studies in nail-patella syndrome show that LMX1B mutation location is involved in the risk of developing nephropathy. *Eur J Hum Genet* 2005;13:935-46.
- Sweeney E, Fryer A, Mountford R, Green A, McIntosh I. Nail patella syndrome: a review of the phenotype aided by developmental biology. *J Med Genet* 2003;40:153-62.
- Bilgic S, Kilincoglu V, Unay K, Yurttas Y, Toker S. Bilateral absence of patella. *Congenit Anom (Kyoto)* 2010;50:71-4.
- Bongers EM, Duijff PH, van Beersum SE, Schoots J, Van Kampen A, Burckhardt A, et al. Mutations in the human TBX4 gene cause small patella syndrome. *Am J Hum Genet* 2004;74:1239-48.
- Dugdale TW, Renshaw TS. Instability of the patellofemoral joint in Down syndrome. *J Bone Joint Surg [Am]* 1986;68:405-13.

23. Mendez AA, Keret D, MacEwen GD. Treatment of patellofemoral instability in Down's syndrome. *Clin Orthop Relat Res* 1988;234:148-58.
24. Caird MS, Wills BP, Dormans JP. Down syndrome in children: the role of the orthopaedic surgeon. *J Am Acad Orthop Surg* 2006;14:610-9.
25. Thabit G 3rd, Micheli LJ. Patellofemoral pain in the pediatric patient. *Orthop Clin North Am* 1992;23:567-85.
26. Winell J, Burke SW. Sports participation of children with Down syndrome. *Orthop Clin North Am* 2003;34:439-43.
27. Oohashi Y, Koshino T, Oohashi Y. Clinical features and classification of bipartite or tripartite patella. *Knee Surg Sports Traumatol Arthrosc* 2010;18:1465-9.
28. Gaheer RS, Kapoor S, Rysavy M. Contemporary management of symptomatic bipartite patella. *Orthopedics* 2009;32. doi: doi: 10.3928/01477447-20090922-20.