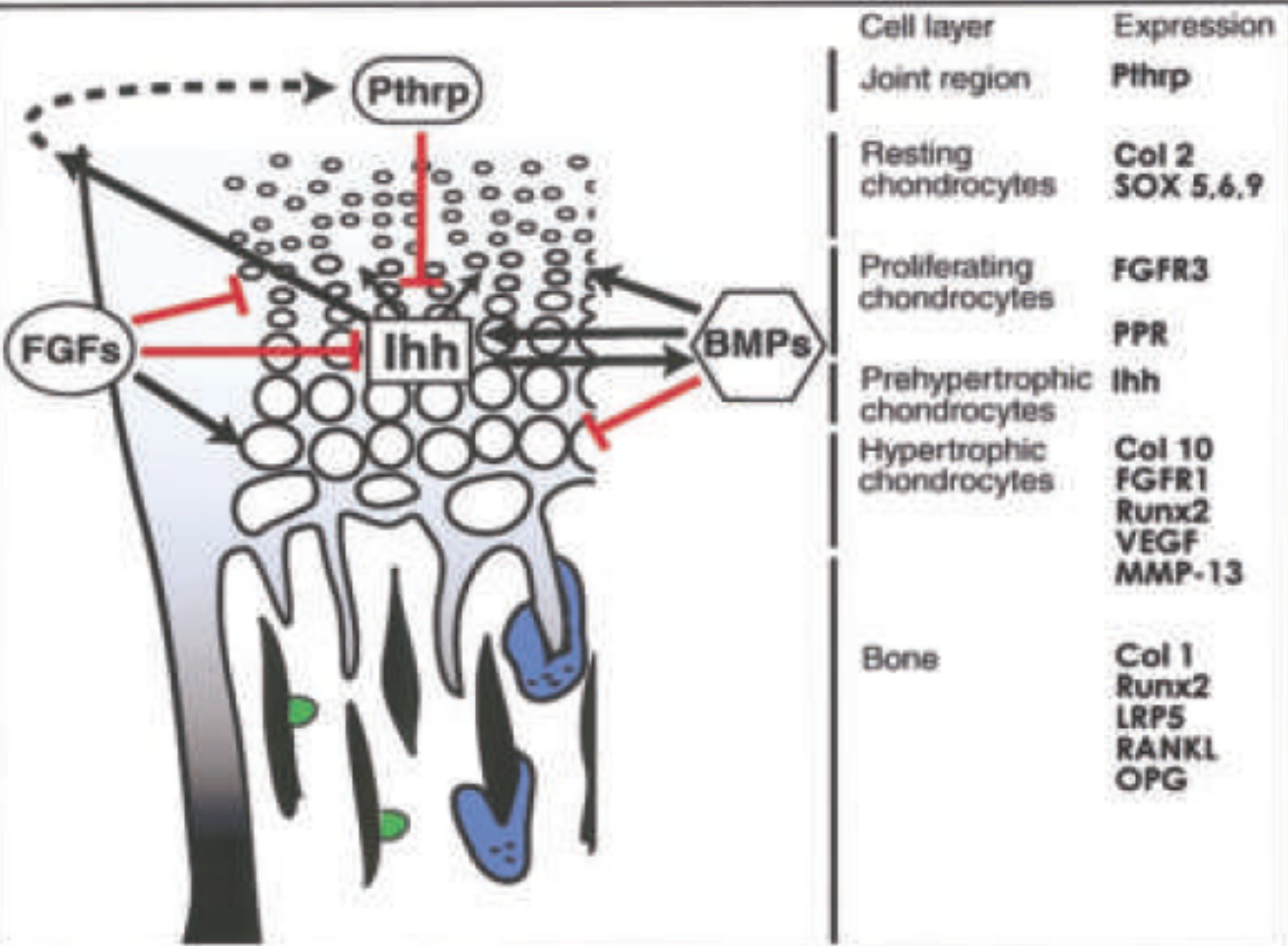


İskelet Displazilerini Tanıma

Hatip AYDIN



Cell layer	Expression
Joint region	Pthrp
Resting chondrocytes	Col 2 SOX 5,6,9
Proliferating chondrocytes	FGFR3 PPR
Prehypertrophic chondrocytes	Ihh
Hypertrophic chondrocytes	Col 10 FGFR1 Runx2 VEGF MMP-13
Bone	Col 1 Runx2 LRP5 RANKL OPG

Mesenchyme



Cartilage



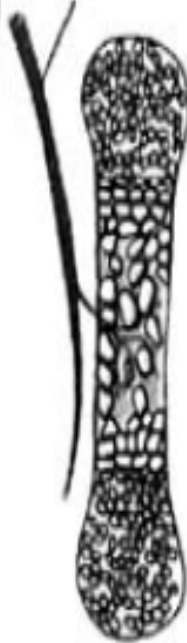
Hypertrophic chondrocytes



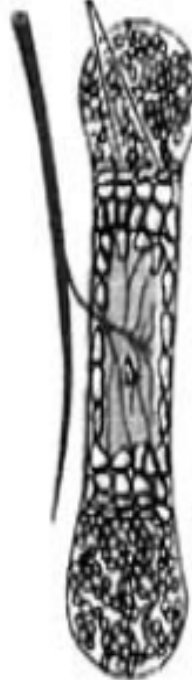
Ostoblasts (bone)



Blood vessel



Proliferating chondrocytes



Secondary ossification center

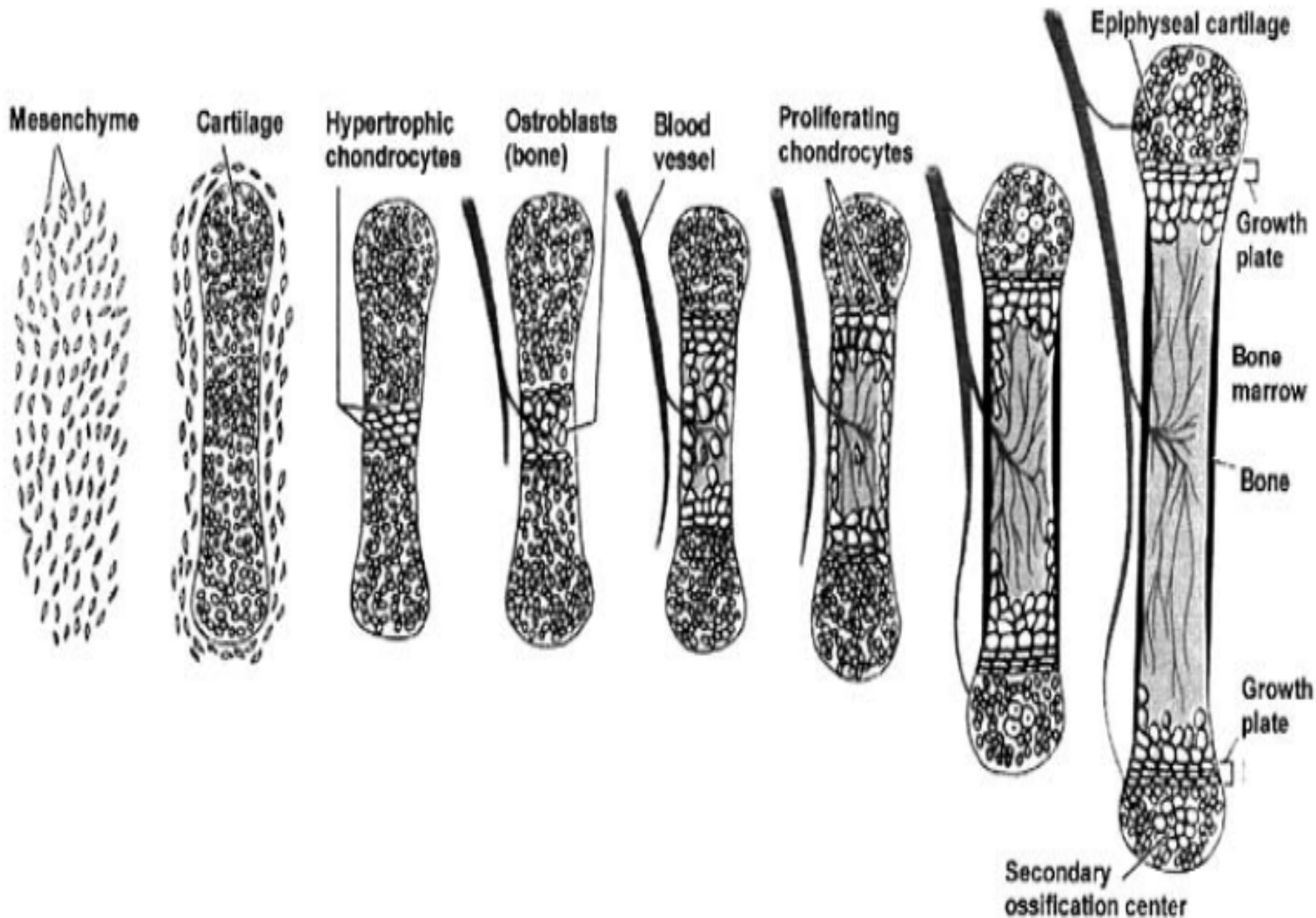
Epiphyseal cartilage

Growth plate

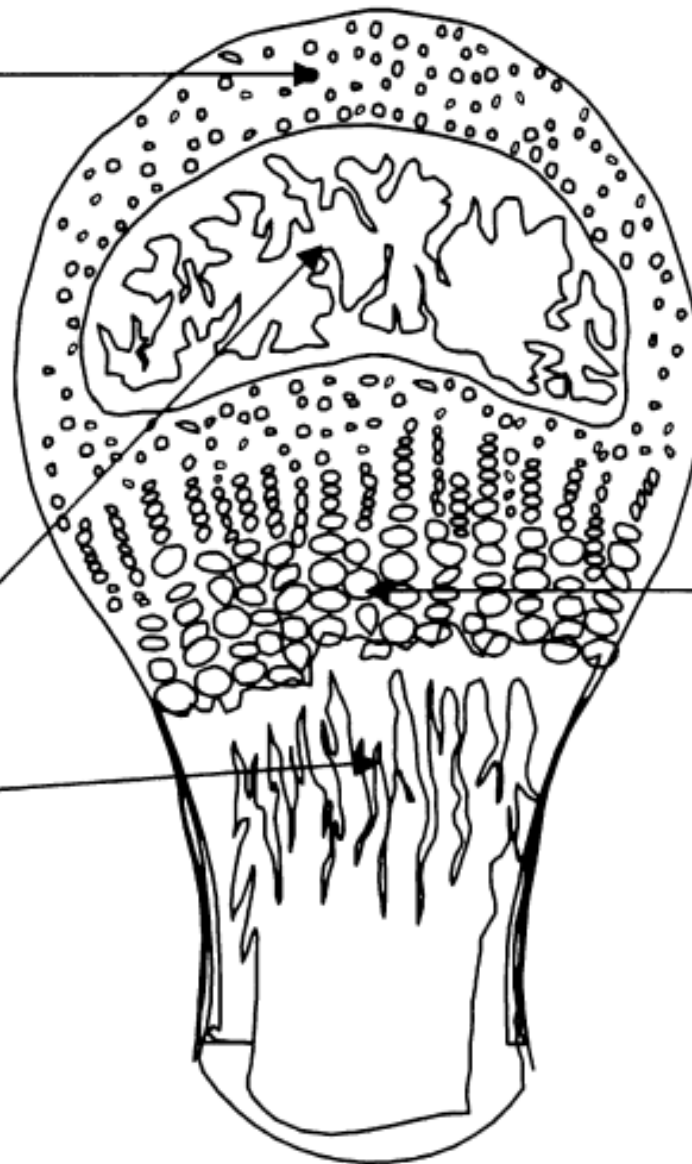
Bone marrow

Bone

Growth plate



II/IX/XI
Articular
Cartilage



X
Hypertrophic
chondrocyte

I
Bone



TABLE 2.

Complete “Genetic” Skeletal Survey for Evaluation of Suspected Skeletal Dysplasia (for a Child Aged 6 Months or Older)

Region	Views Required
Skull	Caldwell, lateral, and Towne 45°
Cervical spine	Lateral, flexion, and extension
Thoracic spine	Anteroposterior and lateral
Lumbar spine	Anteroposterior and lateral
Pelvis and hips	Anteroposterior
Chest	Anteroposterior (rib technique)
Hands and feet	Anteroposterior (include wrists)
Long bones	Anteroposterior

	Osteochondrodysplasia		Dysostosis
	Dysplasia	Osteodystrophy	
Abnormality of:	Growth	Structure	Structure
Site of abnormality:	Multiple bone/cartilage of axial and appendicular skeleton, membranous and/or enchondral bone		Individual bones, singly or in combination
Failure of:	Gene expression		Blastogenesis
Phenotype:	May evolve throughout life		Static

A – Anatomical localisation

B – Bones

C – Complications

D – Dead/alive

A – Anatomical localisation

Axial skeleton

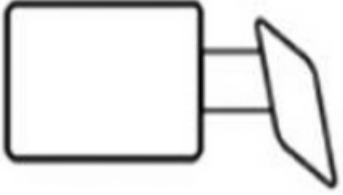
Appendicular skeleton

Skull	Cranio/cranial	Location	Epiphyseal
Face	Facio/facial		Metaphyseal
Mandible	Mandibulo		Diaphyseal
Clavicle	Cleido		
Ribs	Costo	Shortening	Rhizomelic (proximal, e.g. femur)
Spine	Spondylo/vertebral		Mesomelic (middle, e.g. radius/ulna)
Pelvis	Ischio/ilio/pubic		Acromelic (distal – hands/feet)

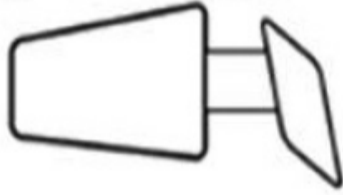
Aksiyal iskelet		Appendikuler iskelet	
Kafa	Kranio/kranial	Lokalizasyon	Epifiz
Yüz	Fasio/fasiyal		Metafiz
Mandibula	Mandibulo-		Diafiz
Klavikula	Kleido-	Kısalık	
Kosta	Kosto-		Rizomelik
Omurga	Spondilo/vertebral		Mezomelik
Pelvis	İleo/pubik		Akromelik

a

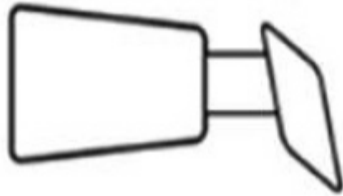
Normal vertebra



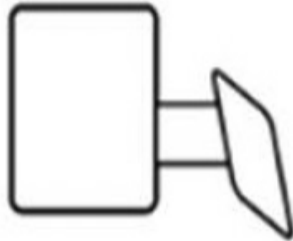
Anterior kamalaşma



Posterior kamalaşma



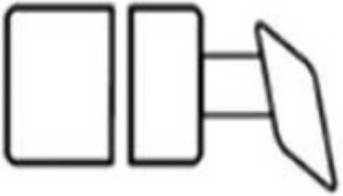
Uzun vertebra



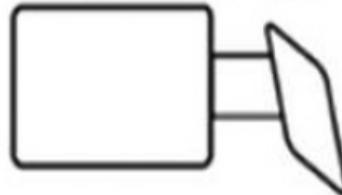
Kısa pedikül



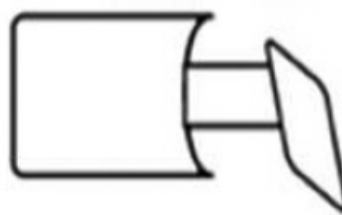
Koronal yarık

**b**

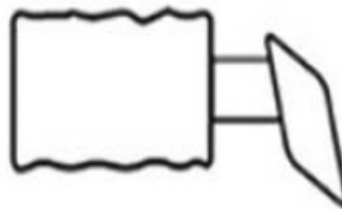
Normal vertebra



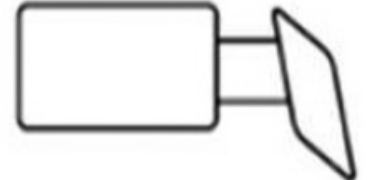
Posterior konkavlaşma



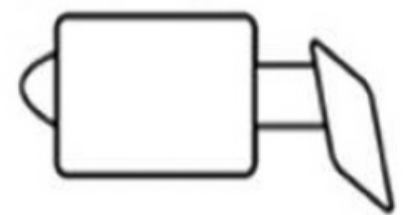
Alt ve üst kenar düzensizliği



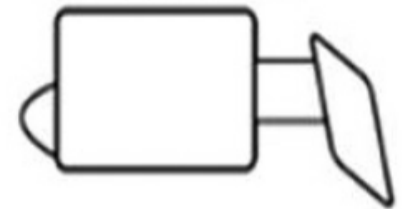
Platispondili



Anterior çıkıntı



Anterior çıkıntı



TERMİNAL EKSİKLİK

Aksis hattı boyunca uzanan, distalden proksimale doğru ekstremite elemanlarının tümünün yokluğu

(longitudinal ya da transvers)

İTERKALAR EKSİKLİK

Proksimal ve distale uzanan iskelet elemanlarının, proksimal-distal kısımlar arasında bulunan orta kısmının yokluğu,

TRANSVERS

Ekstremitenin distal elemanlarının tümünü içeren enine uzanan ekstremite yokluğu

TRANSVERS

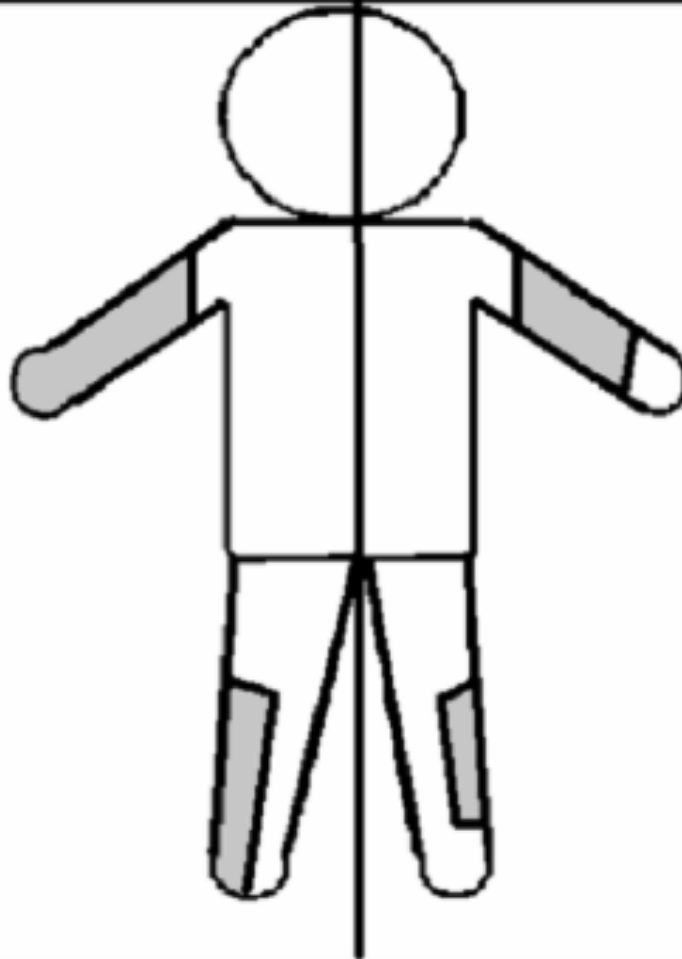
Ekstremitenin orta kısmını içeren enine uzanan ekstremite yokluğu

LONGİTUDİNAL

Ekstremitenin distal elemanlarının aksis uzunluğuna paralel uzanan yokluğu

LONGİTUDİNAL

Ekstremitenin orta kısmını içeren aksis uzunluğuna paralel uzanan yokluğu



B – Bones

- *Structure*
- *Shape*
- *Size*
- *Sum*
- *Soft tissues*



Fig. 7 Vertical striations around the knee in osteopathia striata (group 26 – increased bone density without modification of bone shape)

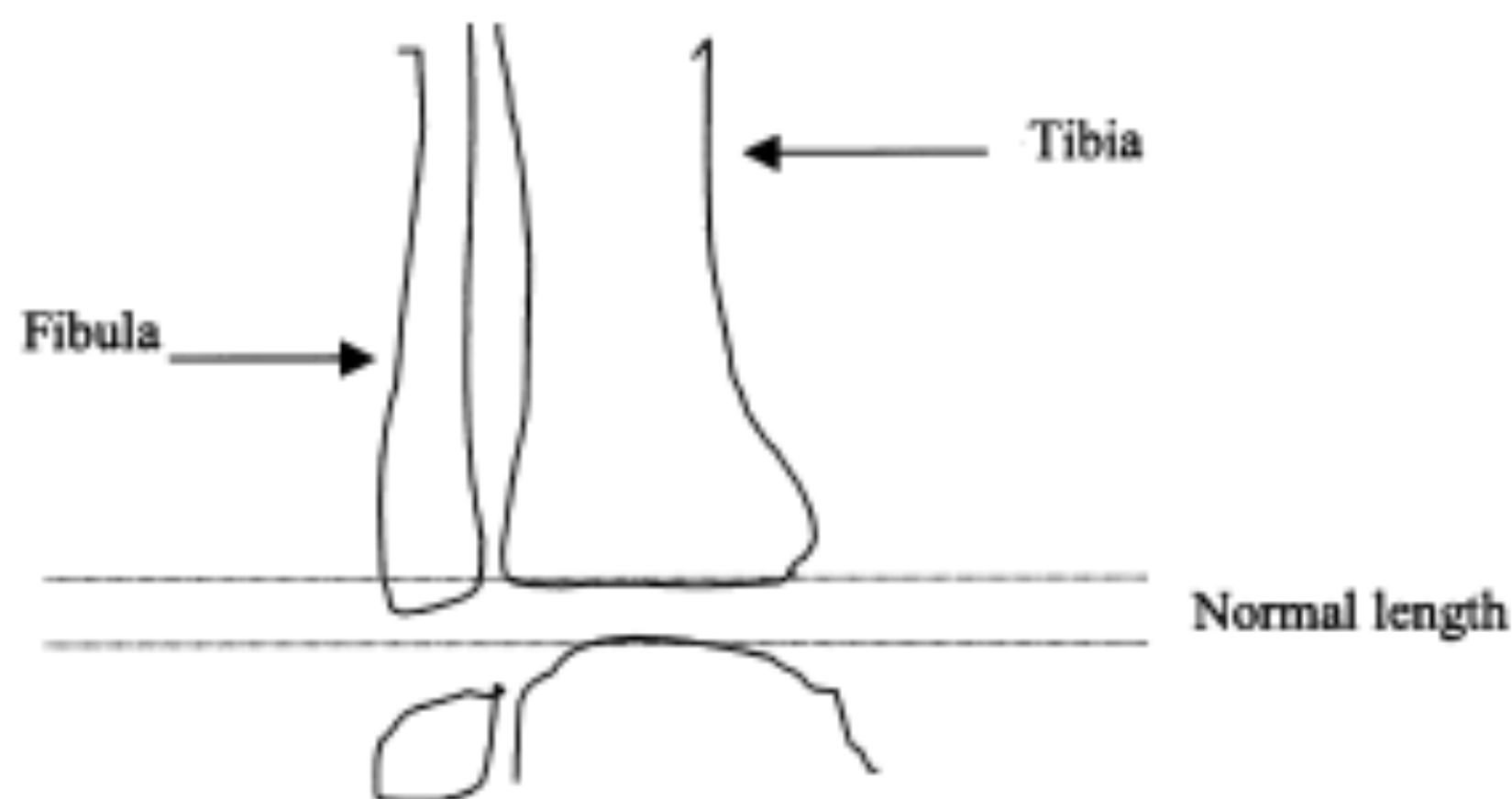
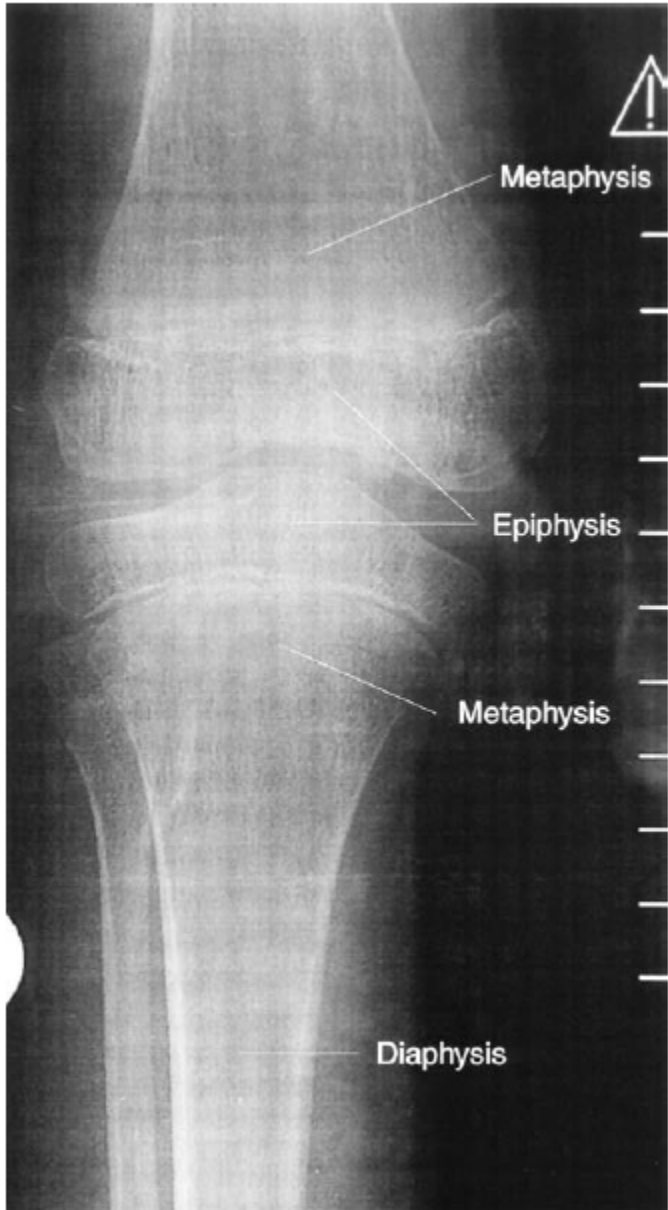
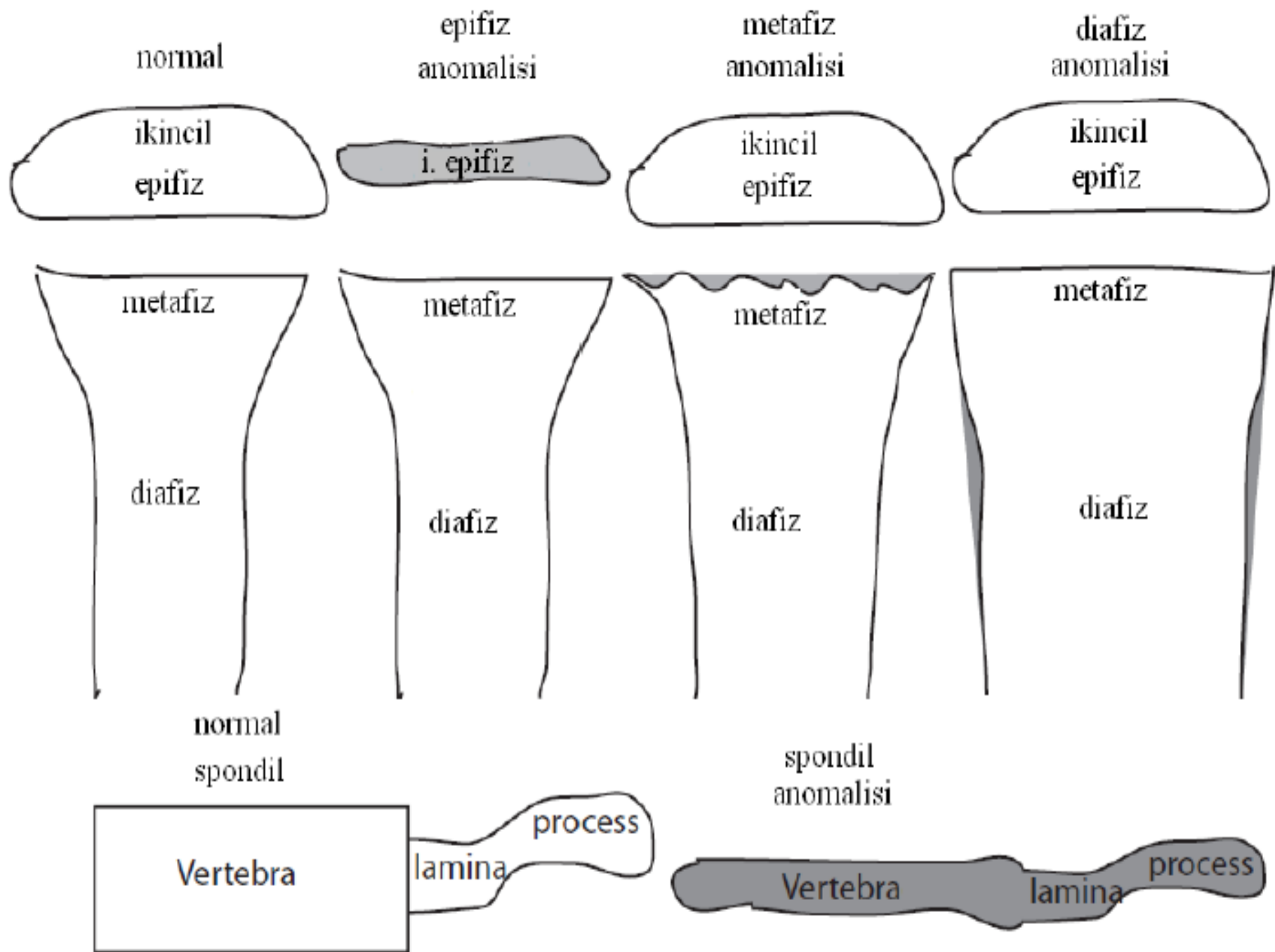
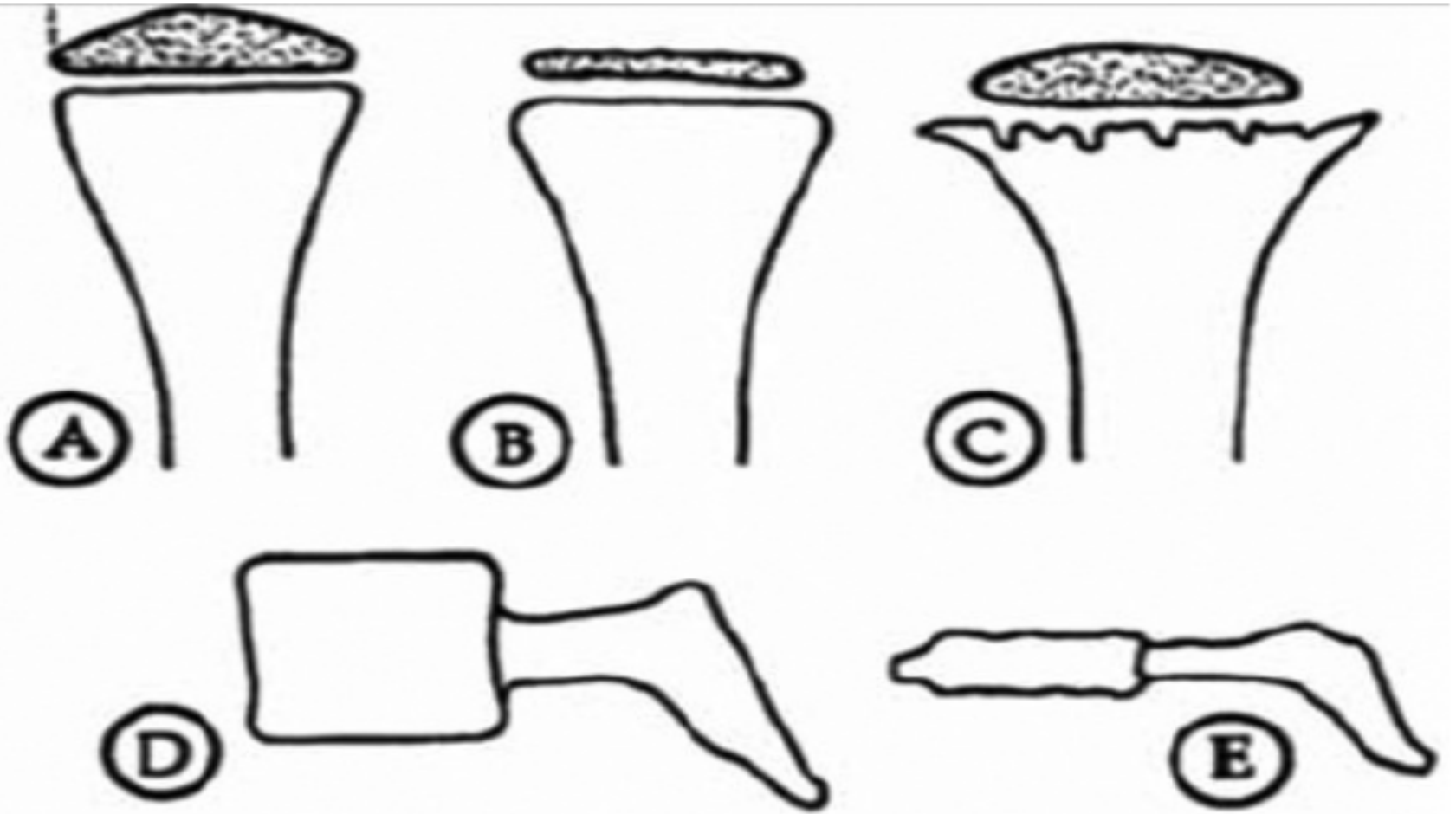


Fig. 14 Line diagram demonstrating the expected position of the normal-length distal fibula. The distal fibular physis lies above the *first line* when too short, and below the *second line* when too long







Şekil 1. İskelet grafisi bulgularına göre sınıflama (3). A+D, normal; B+D epifizyal displazi; C+D, metafizyal displazi; B+E, spondiloepifizyal displazi; C+E, spondilometafizyal displazi; B+C+E, spondiloepimetafizyal displazi



BDA1



BDA2



BDA3



BDB



BDC



BDD



BDE



CG



GCPS



HFGS



HOS



NPS



PAPA



PHS



PPD



SD1



SPD/SD2



SD3



SD4



SD5



SHFM



SLOS



SYM



TBS



UMS

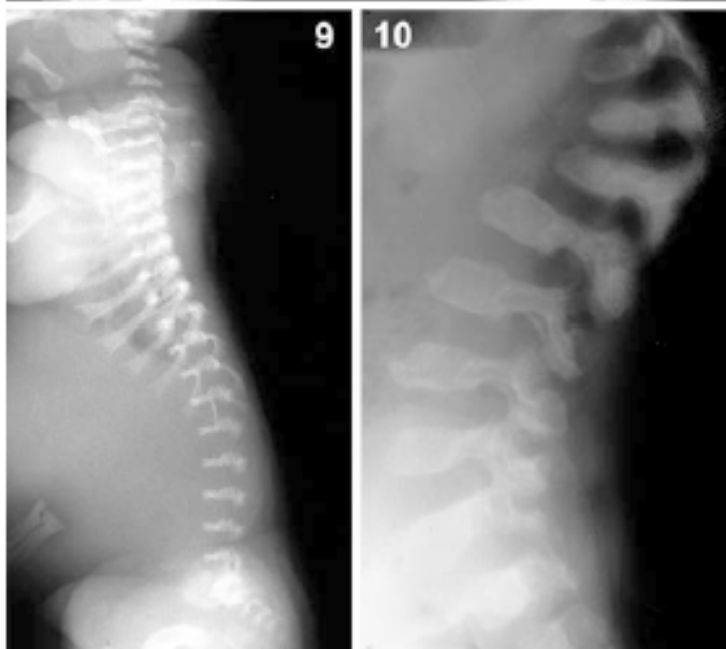


Fig. 8 Note the significant shortening of all bones and cone-shaped epiphyses in acrodysostosis (group 17 - acromelic dysplasias)

Fig. 9 "Wafer-thin" is the term applied to the severe platyspondyly of thanatophoric dysplasia (group 1 - achondroplasia group)

Fig. 10 Hooked vertebral bodies are seen in the various mucopolysaccharidoses (group 22 - dysostosis multiplex group)



Fig. 11 Sloping acetabular roofs and flared iliac wings are a feature of the mucopolysaccharidoses. Note also the flattened irregular femoral heads (group 22 - dysostosis multiplex group)



Fig. 13 The trident hand of achondroplasia (group 1 - achondroplasia group)



Fig. 6 Note the multiple bony islands in this example of osteopoikilosis (group 26 – increased bone density without modification of bone shape)



Fig. 18 Note the characteristic lace-like appearance of the sclerotic borders of the iliac wings in Dyggve-Melchior-Clausen syndrome [group 10 – other spondyloepi(meta)physeal dysplasias, (SE(M)D)]

C – Complications

fractures

subluxation

Progressive scoliosis

Anatomical Localization

Ribs
Tubular bones

Bones
Shape

Flared metaphyses
Metaphyseal spurs

Rounded metaphyses
Smooth metaphyses

Size

Micromelia

Micromelia with relatively
short tibia
Short ribs

Micromelia

Sum

Polydactyly

Polydactyly
(10%)

Polydactyly

Polysyndactyly
(90%)

Complications

Death

Renal
(dysplasia)

Death

Death

Cardiac
(ASD)

Dead (lethal?)

Yes

No

Yes

Yes

No

DIAGNOSIS

I / III

Jeune's

II

IV

Ellis van Creveld

SHORT RIB DYSPLASIA

Anomali

Hastalık

Kardiak defektler	Ellis van Creveld sendromu, Asfiksik torasik displazi
Polidaktili	Kısa kosta, polidaktili sendromu
Geniş fontanel	Kleidokranial displazi, piknodizostoz
Yarık damak	Diyastrofik displazi
Kulak kistleri	Diyastrofik displazi
Ensefalosel	Dissegmental displazi
Hemivertebra	Dissegmental displazi
Mikrognati	Kampomelik displazi
Tırnak displazisi	Ellis van Creveld sendromu
Natal diş/koni şeklinde diş/oligodonti	Ellis van Creveld sendromu
Labiogingival frenulum	Ellis van Creveld sendromu
Pretibial ciltte gamze (dimple)	Kampomelik displazi
Katarakt, retinal ayrılma	Stickler sendromu
İntestinal atrezi	Kısa kosta, polidaktili sendromu
Renal kistler	Kısa kosta, polidaktili sendromu
Kamptodaktili	Diyastrofik displazi
Kranyosinostoz	Tanatorik displazi
Katarakt	Kondrodisplazi punktata
İktiyoz	Kondrodisplazi punktata
Abdüksiyonda duran başparmak	Diyastrofik displazi
Hipertelorizm	Robinow sendromu
Kuyruk benzeri yapı	Metatropik displazi
Doğuştan çarpık ayak (clubfoot)	Diyastrofik displazi

FGFR3 kondrodizplazi grubu	Tanatorfik displazi tip 1 ve 2 Akondroplazi Hipokondroplazi Kamptodaktili, uzun boy, işitme kaybı sendromu (CATSHL) Hipokondroplazi benzeri displazi	13	Spondiloepi(meta)fizyal displaziler	Dysgge-Melchior-Clausen displazisi Schmke immünoossez displazi Wolcott-Rallison tipi spondiloepifizyal displazi Matrin tipi spondiloepimetfizyal displazi Anomal kalsifikasyon tipi, kısa ekstremiteli spondiloepimetfizyal displazi X'e bağlı spondiloepifizyal displazi tarda Spondilomegafifizyal-metfizyal displazi Spondilodisplastik Ehlers-Danlos sendromu SPONASTRIME displazisi Leptodaktilik, eklem laktatesinin eşlik ettiği spondiloepimetfizyal displazi Beighton tipi, eklem laktatesinin eşlik ettiği spondiloepimetfizyal displazi Amelogenesis imperfectann eşlik ettiği platispondili (brakiolmi) Otozomal resesif, geç başlangıçlı spondiloepifizyal displazi Hobaek tipi brakiolmi Toledo tipi brakiolmi	
2	Tip 2 kollajen grubu ve benzer hastalıklar	Akondrojenizi tip 2 Torrance tipi platispondilik displazi Hipokondrojenizi Spondiloepifizyal displazi konjenita Sturdivick tipi spondiloepimetfizyal displazi Kniest displazisi Spondilopeniferal displazi Erken başlangıçlı artroz ile seyreden hafif spondiloepifizyal displazi Metatarsal kusalığın eşlik ettiği spondiloepifizyal displazi Stueckler sendromu tip 1 Stueckler benzeri sendrom(lar)	14	Ağır spondilodisplastik displaziler	Akondrojenizi tip 1A Schneckenbecken displazisi Sedaghatian tipi ağır spondilometfizyal displazi Opisimodisplazi
3	Tip 11 kollajen grubu	Stueckler sendromu tip 2 Marshall sendromu Fibrokondrojenizi Otospondilomegafifizyal displazi (OSMED)	15	Akromelik displaziler	Trikorinofanjial displazi tip 1 ve 3 Trikorinofanjial displazi tip 2 Akrokapitofemoral displazi Kranioektodermal displazi tip 1 ve 2 Geleofizik displazi Akromirik displazi Akrodizostoz Melek şekilli falanks yapısının eşlik ettiği epifizyal displazi (Angel-shaped phalango-epiphyseal dysplasia) Saldino-Mauzer displazisi
4	Sulfasyon bozuklukları grubu	Akondrojenizi tip 1B Akondrojenizi tip 2 Diastrotik displazi Otozomal resesif multipl epifizyal displazi PAPS2 tipi spondiloepimetfizyal displazi CHST3 tipi, konjenital eklem dislokasyonlarının eşlik ettiği kondrodizplazi CHST14 tipi Ehlers-Danlos sendromu	16	Akromezomelik displaziler	Maroteaux tipi akromezomelik displazi Crebe displazisi Hipoplastik fibula ve kompleks brakidaktili Genital anomallerin eşlik ettiği akromezomelik displazi Osebold-Remondini tipi akromezomelik displazi
5	Perlecan grubu	Silverman-Handmaker tipi dissegmental displazi Rolland-Desbuquois tipi dissegmental displazi Schwartz-Jampel sendromu	17	Mezomelik ve rizomezomelik displaziler	Diskondrosteozis (Leri-Weill) Langer tipi diskondrosteozis Omodisplazi Resesif ve dominant kalıtmı Robinow sendromu Kore tipi mezomelik displazi Kantaputra tipi mezomelik displazi Nievergelt tipi mezomelik displazi Kozlowski-Reardon tipi mezomelik displazi Akril sinostozlam eşlik ettiği mezomelik displazi Savariayan tipi mezomelik displazi
6	Aggreccan grubu	Kimberley tipi spondiloepifizyal displazi Aggreccan tipi Spondiloepimetfizyal displazi Ailevi osteokondritis dissekans	18	Eğri kemik displazileri	Kampomelik displazi Stuve-Wiedemann displazisi Kifomelik displazi
7	Filanin grubu ve ilişkili hastalıklar	Frontometfizyal displazi Melnick-Needles osteodisplastisi Otopalatodijital sendrom tip 1 ve 2 Pigment defektlerinin eşlik ettiği terminal osseos displazi (TODPD) Atelosteogenesis tip 1 ve 3 Dominant tip Larsen sendromu Spondilokarpaltarsal displazi Franck-ter Haar sendromu Kıvrımlı (serpentine) fibula-polikistik böbrek sendromu	19	İnce kemik displazileri grubu	3-M sendromu Kenny-Caffey displazisi tip 1 ve 2 Mikrocefalik osteodisplastik tip 1, 2 ve 4 IMAGE sendromu (ntrauterin büyüme geriliği, metafizyal displazi, adrenal hipoplazi ve genital anomaller) Osteokraniosinostoz Hallermann Streiff sendromu
8	TRPV4 grubu	Metatropik displazi Maroteaux tipi spondiloepimetfizyal displazi Kozlowski tipi spondilometfizyal displazi Otozomal dominant brakiolmi (brachyolmia) Brakidaktiliinin eşlik ettiği ailevi dijital artropati	20	Birden fazla eklem dislokasyonunu eşlik ettiği displaziler	Desbuquois displazi Pseudodistrotik displazi X'e bağlı dominant tip kondrodizplazi punktata
9	Kısa kosta displazileri	Kondroektodermal displazi (Ellis van Creveld sendromu) Kısa kosta, polidaktili sendromu tip 1, 2, 3 ve 4 Orofasiyaldijital sendrom tip 4 Asfiksik torasik displazi Torakolaringopelvik displazi	21	Kondrodizplazi punktata grubu	X'e bağlı resesif tip kondrodizplazi punktata Konjenital hemidizplazi, iktiyozis ve ekstremitte defektleri (CHILD) Greenberg displazisi Rizomelik kondrodizplazi punktata tip 1, 2 ve 3 Tibial-metakarpal kondrodizplazi punktata Astley-Kendall displazi
10	Multipl epifizyal displazi ve psodoakondroplazi grubu	Psodoakondroplazi Multipl epifizyal displazi tip 1, 2, 3, 5, 6 Multipl epifizyal displazi, diğer tipleri Resesif tip Stueckler sendromu Ailevi kalça displazisi Mikrosefali ve mistagmusun eşlik ettiği multipl epifizyal displazi	22	Neonatal osteosklerotik displaziler	Blomstrand displazisi Desmosterolozis Caffey hastalığı Raine displazisi Osteopetrozis Piknodizostozis
11	Metafizyal displazi	Schmid tipi metafizyal displazi Kükürdük-saç hipoplazisi (McKusick tipi metafizyal displazi) Jansen tipi metafizyal displazi Eiken displazisi Pankreas disfonksiyonu ve siklik nötropeninin eşlik ettiği metafizyal displazi (Shwachman-Bodian-Diamond sendromu) Metafizyal anadisplazi tip 1 ve 2 Spahr tipi metafizyal displazi Metafizyal akrosifodisplazi (acroscyphodysplasia) Genokondromatozis tip 1 ve 2 D-2-hidroksiglutarik asidünün eşlik ettiği metafizyal kondromatozis	23	Kemik yoğunluğunun şekil bozukluğu olmadan arttığı hastalıklar	Osteopoikilozis Kranial skleroz ile seyreden osteopati striata Meloreostozis Disosteosklerozis Osteomezopikozis
12	Spondilometfizyal displazi	Spondiloenkondrodizplazi Odontokondrodizplazi Sutcliffe ya da köşe kırıkları tipi spondilometfizyal displazi Ağır genu valgumun eşlik ettiği spondilometfizyal displazi Kon-rod distrofisinin eşlik ettiği spondilometfizyal displazi Retina dejenerasyonun eşlik ettiği aksiyal tip spondilometfizyal displazi			

	Kemik yoğunluğunun arttığı ve metafizyal tutulum gözlenen hastalıklar	Otomal dominant kranyometafizyal displazi Otomal resesif kranyometafizyal displazi Sütürler arası kemik oluşumları (wormian bone) gözlenen kranyometafizyal displazi Camurati-Engelmann diafizyal displazisi Ghosal hematodiyafizyal displazi Hipertrofik osteoartropati Paksidermoperiostozis Okilodontosseoz displazi Hiperfosfatazy ve osteoktazi (Jüvenil Paget hastalığı) Sklerosteozis van Buchem tipi endosteal hiperosteozis Triakodontosseöz displazi Kemik kanserinin eşlik ettiği diafizyal medüller stenoz Kraniodiyafizyal displazi Serebellar hipoplazinin eşlik ettiği endosteal skleroz Lenz-Majewski hiperostotik displazi Braun-Tinschert tipi metafizyal displazi Pyle hastalığı	32	Kleidokranyal displazi ve izole kranyal ossifikasyon defektleri grubu	Kleidokranyal displazi Kraniosinostoz, fontanel kapanmasında gecikme, paryetal foramen, imperfore anüs, genital anomaliler, cilt erüpsiyonu (CDAGS sendromu) Yuus-Varon displazisi Izole paryetal foramen
			33	Kraniosinostoz sendromları	FGFR1 ve FGFR2 ilişkili Pfeiffer sendromu Apert sendromu Cutis gyratea'nın eşlik ettiği kraniosinostoz Crouzon sendromu Akantozis mgnkansım eşlik ettiği Crouzon sendromu benzeri kraniosinostoz Muenke tipi kraniosinostoz Antley Bixler sendromu Boston tipi kraniosinostoz Saethre Chotzen sendromu Shprintzen Goldberg sendromu Ballar Gerold sendromu Carpenter sendromu
25	Osteogenesis imperfekta ve kemik yoğunluğunun azaldığı hastalıklar	Osteogenesis imperfekta Bruck sendromu tip 1 ve 2 Osteoporoz-psödogliom sendromu Kafatasında halka şeklinde lezyonları eşlik ettiği kemik fragilitesi (Calvarial doughnut lesions with bone fragility) İdiyopatik juvenil osteoporoz Cole-Carpenter displazisi Mandibulada radyolüsen lezyonlar ile seyreden osteopeni Progeroid Ehlers-Danlos sendromu Geroderma osteodisplastikum Otomal resesif kutis laksa tip 2A ve 2B Singleton-Merten displazisi	34	Kraniofasiyal tutulumun hakim olduğu dizostoz	Otomal resesif ve otomal dominant mandibulofasiyal dizostoz Orofasiyodijital sendrom tip 1 Weyer akrofasiyal dizostoz Endokrin serebro osteodisplazi Kraniofrontonazal sendrom Frontonazal displazi tip 1, 2, 3 Hemfasiyal mikroozomi Miller sendromu (posaksiyal akrofasiyal dizostoz) Nager tipi akrofasiyal dizostoz Rodriguez tipi akrofasiyal dizostoz
26	Anormal mineralizasyon grubu	Hipofosfatazy Hipofosfatemik rikets Ailevi hipokalsitrik hiperkalsemi Kalsiyum pirofosfat depo hastalığı tip 2	35	Vertebra tutulumunun hakim olduğu dizostozlar (±Kosta tutulumu)	Curarino triadi Spondilokostal dizostoz tip 1, 2, 3, 4 Spondilotorasik dizostoz Laringeal malformasyonu eşlik ettiği Kippel Feil anomalisi Serebrokostomandibular sendrom Vertebral defektler bulunan serebrokostomandibular benzeri sendrom Diyafanospondilodizostoz
27	İskelet tutumu ile seyreden lizozomal depo hastalıkları (dizostozis multipleks grubu)	Mukopolisakkaridoz Fukosidoz Mannosidoz Aspartilglukozaminüri GM1 Gangliosidoz Sialidoz Siyalik asit depo hastalığı Galaktosidaz Multipl sülfataz eksikliği Mukopolidoz II ve III	36	Patellar dizostozlar	İskiyopatellar displazi Clubfoot'un eşlik ettiği iskiyopatellar displazi benzeri sendrom Tınak patella sendromu Genitopatellar sendrom Kulak, patella, boy kısalığı sendromu (Meier Gorlin)
28	Osteoliz grubu	Ailevi ekspansif osteoliz Mandibuloakral displazi tip A ve B Hutchinson-Gilford tipi progeria Torg-Winchester sendromu Hajdu-Cheney sendromu Birden çok odakta karpal-tarsal osteoliz (mfropati) Lökensefalopatinin eşlik ettiği lipomembranoz osteodistrofi	37	Brakidaktikiler	Brakidaktikü tip A1, A2, A3, B, B2, C, D, E Brakidaktikü ve mental retardasyon sendromu Temtany tipi brakidaktikü Christian tipi brakidaktikü Mononen tipi brakidaktikü Mental retardasyon, brakitelefalangi ve tipik yüz bulguları olan hiperfosfatazy Brakidaktikü hipertansiyon sendromu (Bilginturan) Anonisi ve brakidaktikü (Cooks sendromu) Feingold sendromu El, ayak, genital sendromu Dirsek displazisinin eşlik ettiği brakidaktikü Keutel sendromu Albright herediter osteodistrofisi Rubinstein Taybi sendromu Cotel Mauzke sendromu Coffin-Sis sendromu Poland sendromu
29	İskelet bileşenlerinin düzensiz gelişimi	Multipl kıkırdaksız ekzostoz tip 1, 2, 3 Cherubism Poliostotik fibroz displazi Progresif osseöz heteroplazi Gnatodiyafizyal displazi Metakondromatoz Osteoglofonik displazi Progresif ossifikan fibrodizplazi Nörofibromatozis tip 1 Karpotarsal osteokondromatozis Hemimelik epifizyal displazi Enkondromatoz	38	Ekstremitte hipoplazisi, reduksiyon defektleri grubu	Ulna-meme sendromu de Lange sendromu Fankoni anemisi Trombositopeni ve radius yokluğu sendromu (TAR) Trombositopeni ve distal ekstremitte defektleri Holt Oram sendromu Okhiro sendromu (Duane radial düzlem anomalisi) Cousin sendromu Roberts sendromu Split el ve ayak malformasyonu tip 1, 2, 3 Tibial hemimeli Tibial hemimeli, polisindaktikü, trifalangeal başparmak Acheirodopia Tetraamelia Ankülobelafaron, ektodermal displazi, yanık dudak/damak Ektrodaktikü, ektodermal displazi, yanık damak sendromu tip 1 ve 3 Ektrodaktikü, ektodermal displazi, maküler distrofi sendromu Ekstremitte anomalileri, meme hipoplazisi sendromu Yanık el, yanık ayak malformasyonu tip 1, 2, 3, 4, 5 Al-Awadi Raas-Rothschild ekstremitte/pelvis hipoplazisi/aplazisi Führmann sendromu RAPADILINO sendromu Adams-Oliver sendromu Femur hipoplazisi, atipik yüz sendromu (FHUFS) Femur-fibula-ulna sendromu Hanhart sendromu (hipoglossi, hipodaktikü)
30	İskelet tutulumu olan aşırı büyüme sendromları	Weaver sendromu Sotos sendromu Marshall Smith sendromu Proteus sendromu Marfan sendromu Konjenital kontraktürlü araknodaktikü Loeys Dietz sendromu tip 1A, 1B, 2A, 2B 2q37 translokasyonlu aşırı büyüme sendromu İskelet displazisi bulunan aşırı büyüme sendromu (Nishimura Schmidt, endokondral gigantizm)			
31	Genetik inflamatuvar/romatoid benzeri osteoartropatiler	Progresif psödomatoid displazi Kronik infantil nörolojik kütanoz artiküler sendromu (CINCA)/neonatal başlangıçlı multisistemik inflamatuvar hastalık (NOMID) Steril multifokal osteomyelit, perisit ve püstulozis (CINCA/NOMID benzeri) Kronik rekürren multifokal osteomyelit ve diseritropoetik anemi (Majeed sendromu) Hiperosteozis/hiperfosfatemi sendromu İnfanitl sistemik hyalinosis/jüvenil hyaline fibromatozis (ISH/JHF)			