

Olgu sunumu

Fibular Hemimelili Olgunun Prenatal Sonografik Teşhisi

(Prenatal sonographic diagnosis of a case with fibular hemimelia)

Zeynep İlerisoy YAKUT¹, Ali İPEK¹, Hatice AKKAYA²

¹ Atatürk Eğitim Araştırma Hastanesi Radyoloji Anabilim Dalı, ANKARA

² Atatürk Eğitim Araştırma Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, ANKARA

ÖZET

Fibular Hemimeli, fibulanın doğuştan parsiyel ya da total yokluğu olup, en sık görülen alt ekstremité eksiklik anomalisidir. Anomalinin prenatal ultrason tanısı aileyi doğum sonrası yapılacak cerrahiye de içerebilen tedavi seçeneklerine hazırlamak ve ailenin doğum sonrası süreçle ilgili bilinçlendirilmesi açısından önemlidir. Olgunun prenatal sonografik tanısına ait literatürde çok yayın yoktur. Literatürde antenatal tanı konmuş olgular Tip 2 hemimeli (fibulanın total yokluğu) şeklinde olup ultrasonla tanınması kısmen daha kolay vakalardır. Biz bu sunumumuzda tek taraflı parsiyel fibular hemimeli, ekinovalgus, metatars yokluğu olan 24 haftalık fetusun sonografik bulgularını literatür eşliğinde tartışmayı amaçladık.

Anahtar Kelimeler: Fibular hemimeli; prenatal ultrason

ABSTRACT

Fibular hemimelia is "the congenital partial or total absence of the fibula and it is the most frequent lower limb deficiency anomalies. Prenatal sonographic diagnosis of this anomaly is important to prepare the patient for surgery and to raise awareness of the family for the therapeutic approach after birth. There are few published cases of its prenatal diagnosis. All these cases were in type 2 group with total absence of fibula which were relatively easy to diagnose by antenatal ultrasound. In this case we aim to discuss the ultrasound findings of a fetus with partial deficiency of the fibula associated foot equinovalgus, and absence of the fourth and fifth foot rays and metatars diagnosed at 24 weeks gestation by literature.

Key Words: Fibular hemimelia; prenatal ultrasound

GİRİŞ

Postaksial longitudinal defekt konjenital ekstremité eksiklik defektlerinin en sık görülen şeklidir. Nadir görülen bir anomali olup bir milyon doğumda 57-20 oranında görülür¹. Bu antite fibulanın ağır hipoplazisinden, fibula ve lateral ayak kemiklerinin komplet yokluğuna dek değişen geniş spektrumda anomallileri kapsar. Komplet form inkomplet forma göre, tek taraflı tutulum bilateral tutulumla göre daha sık izlenir². Tek taraflı tutulum ve sağ taraf tutulumu ikide üç oranda daha siktir².

Tek taraflı tutulumda genellikle tibia antero-mediale eğilir ve kısadır. Bilateral tutulumda tibia düzgün izlenir. Yaklaşık tüm olgularda ayak lateral kemiklerinin bir ya da fazlası yoktur. Ancak fibular aplazi ile birlikte normal sayıda parmağı olan vakalar da bildirilmiştir². Erkekler kızlara göre iki kat daha fazla etkilenmektedir². Teşhis çoğu olguda doğumdan sonra konur. Şimdiye dek literatürde prenatal teşhis edilmiş fibular hemimelia olgusu oldukça azdır²⁻⁵. İkinci trimester ultrason incelemesi sırasında tanı koyduğumuz tek taraflı fibular hipoplazili olgu literatürde benzeri tanımlanmadı-

ğından ve literatüre yeni bir vaka kazandırması açısından önemlidir.

OLGU

Otuzsekiz yaşında üçüncü gebeliği olan annenin özgeçmiş sorgulamasında teratojenlere maruziyet ya da ekstremité anomalili çocuk hikayesi yoktu. Ultrason polikliniğimize başvuran gebenin yapılan USG incelemesinde ölçümleri:

BPD:5,86 cm 24 hafta FL:4,3 cm 24 hafta AC:20,35 cm 25 hafta 24 hafta HC:21,90 24 hafta ile uyumlu idi. Fetus SAT'a göre 23 hafta 6 günlüktü.

Yapılan USG incelemede sol fibula hipoplazikti (Şekil 1). Ayakta ekinovalgus deformitesi mevcuttu. 4. ve 5. metatarslar mevcut olmayıp ayakta 3 parmak izlendi (Şekil 2).



Şekil 1. Normalden kısa fibula (proksimal kesimde izlenmiyor)

Yazışma adresi:

Dr. Zeynep İlerisoy YAKUT
Atatürk Eğitim Araştırma Hastanesi Radyoloji Anabilim Dalı, Ankara
e-mail: drilerisoy@gmail.com
Yazının geldiği tarih : 04.10.2013
Yayına kabul tarihi : 15.11.2013

Doğum sonrası bebeğin sol bacağının sağdan daha kısa olduğu, sol ayakta 3 parmak ve valgus deformitesi izlendi (Şekil 3). Alınan direkt grafiler ultrason bulgularını doğruladı (Şekil 4).

Kraniyosinostos, omfaloel, renal displazi, nöral tüp defekti, fasiyal dismorfizm gibi eşlik eden anomali izlenmedi. Diğer uzun kemiklerde belirgin patoloji izlenmedi.



Şekil 2. US incelemede ayakta 3 parmak ve ekinovalgus deformitesi izlenmekte



Şekil 3. Doğum sonrası alınan fotoğrafta; kısa sol bacak, ekinovalgus ve ayakta 3 parmak izlenmekte



Şekil 4. Doğum sonrası alınan direkt grafi

TARTIŞMA

Ultrasonda alt ekstremitte tomurcukları üst ekstremitte tomurcuklarından önce izlenir. Ancak her ikisini de gebeliğin 8. haftasında ultrasonda görmek gerekir. Gebeliğin 10. haftasının sonunda tüm ekstremiteler oluşur ve ekstremitte hareketleri izlenir. Ultrasonda uzun kemikler ilk trimestrin sonunda ölçülebilir. Bronsheim ve ark. yüksek riskli bir popülasyona 12-16 haftalarda transvajinal USG yapıp iskelet anomali insidansını %0,57 buldu (7325 vakada 42 olgu)⁶. Buna karşın genel toplumda iskelet sistem anomali insidansı çok azdır.

Ekstremitte eksiklik anomalilerinin en çok görüleni olan fibular hemimelinin embriyolojik hayatta ekstremitte gelişiminin olduğu 4-8 haftalarda oluştuğu bilinmekle beraber kesin etiyolojisi hala anlaşılamamıştır. Olguların çoğunluğu sporadiktir.

Ancak teratojenlerin neden olduğu ya da genetik ile ilişkili sendromların bir parçası olarak da görülebilmektedir². Calzolari ve ark. ekstremitte gelişim defektlerinin %7,2'sinde herediter hikaye olduğunu belirtmiştir⁷.

Fibulanın konjenital yokluğu ilk 1896 da Goller tarafından tanımlanmıştır⁸. Bu deformite sadece fibular kısalıktan ibaret olabileceği gibi femur, tibia, ayak bileği ve ayak deformiteleriyle de birlikte olabilir⁹. Stevens PM ve Arms D¹⁰ bu patolojinin sadece fibular eksiklikten ibaret olmadığını ve beraberinde birçok deformitenin eşlik ettiğini ifade etmiştir. Bu yüzden fibular hemimeli ya da fibular aplazi/hipoplazi terimlerinin bu patolojiyi tanımlamakta yetersiz kaldığını vurguladı ve bu hastalığı alt ekstremitenin postaksiyel hipoplazisi olarak tanımladı.

Fibular Hemimelinin pek çok sınıflandırılması yapılmıştır. Coventry ve Johnson başlıca 3 gruba ayırmıştır¹¹. Tip 1 de fibulanın tek taraflı parsiyel yokluğu mevcut olup tibiada eğilme ya da ayak deformitesi çoklukla izlenmez. Yalnızca ekstremitede kısalma mevcuttur. Bu tipin prenatal tanısı genellikle mümkün değildir. Tip 2'de fibulanın tek taraflı yokluğu ile birlikte tibiada eğilme, kısalma lateral ayak kemiklerinde deformite ekinovalgus deformitesi bulunur. Tip 3, Tip1'in bilateral tutulumu ya da tip 2'nin diğer anomalilerle birlikteliği olarak tanımlanmıştır.

Sınıflandırmalardan en sık kullanılanı Achterman ve Kalamachi sınıflaması olup, klinikle birlikte radyografik bilgi içerir¹². Bunun Tip 1'i fibular hipoplazidir. Tip 1A tüm fibula mevcutken proksimal fibular epifiz hipoplaziktir ve tibia büyüme plağının distalindedir. Aynı zamanda distal fibular büyüme plağı talus tavanına uzanır. Tip IB'de proksimal fibulanın %30-50 oranında yokluğu ve distal fibulanın kısalığı mevcuttur. Tip II'de fibulanın tamamen yokluğu söz konusudur. Bizim olgumuz Tip 1 B ile uyumlu idi.

Proksimal femoral fokal defekt (PFFD), koksa vara (femur boynunun şaftına göre anormal açılanması), femoral hipoplazi, tibial hipoplazi, patella subluksasyonu, hipoplastik, lateral femoral kondil, genu valgus, anterior krusiyat ligament yokluğu ile beraber düz tibiyal eminens, tarsal koalisyon, tarsal kemik ya da ayak kemik yokluğu gibi kemik patolojilerine eşlik edebilir¹².

Ultrasonla inceleme sırasında diğer uzun kemikler ve eller titizlikle incelenmelidir. Fibular

defekt arttıkça tibianın kısalığı artar, ancak femur kısalığı ile fibular defekt arasında ilişki yoktur¹².

Fibular defektin şiddeti ile doğru orantılı artan ayak anomalilerinin doğru değerlendirilmesi ortopedik yaklaşımın bilinmesi açısından önemlidir.

İskelet dışı kraniyal, fasiyal, gastrointestinal, ürogenital, kardiyak, akciğer, diyafragmatik ve nöral tüp anomalileri ile nadiren (%0,8) birlikteliği bildirilmiştir². Bunun için ultrasonla diğer anomaliler araştırılmalıdır. Bizim olgumuzda ek anomali izlenmedi.

Fatal bir anomali olmamasına rağmen prognozu çok iyi değildir. Tedavi seçenekleri (tibia uzatılması, amputasyon, protez uygulanması, epifizodezis gibi) kişiye özel planlanır. Hastanın fonksiyonel, fizyolojik ve kozmetik ihtiyaçları gözönüne alınarak tedavisi yapılır.

Sonuç olarak fibular hemimeli prenatal ultrasonla teşhis edilebilir bir patolojidir. Doğru tedavi yaklaşımı ancak doğumdan sonra zamanla belirlenebilir.

Yazarın beyanı: Çıkar çatışması bulunmamaktadır.
(**Conflict of interest statement:** None declared)

REFERANSLAR

1. Monteagudo A, Dong R, Timor-Tritsch IE. Fetal fibular hemimelia: case report and review of the literature. J Ultrasound Med 2006;25:533-7A.
2. Lewin SO, Opitz JM. "Fibular a/hypoplasia: review and documentation of the fibular developmental field," American Journal of Medical Genetics Supplement 1986;2:215-38.
3. Sepulveda W, Weiner E, Bridger JE, Fisk NM. Prenatal diagnosis of congenital absence of the fibula. J Ultrasound Med 1994;13:655-7.
4. Uffelman J, Woo R, Richards DS. Prenatal diagnosis of bilateral fibular hemimelia. J Ultrasound Med 2000;19:341-4.
5. Abel DE, Hertzberg BS, James AH. Antenatal sonographic diagnosis of isolated bilateral fibular hemimelia. J Ultrasound Med 2002;21:811-5.
6. Bronshtein M, Keret D, Deutsch M, Liberson A, Bar ChavaI. Transvaginal sonographic detection of skeletal anomalies in the first and early second trimesters. Prenat Diagn 1993;13:597-601.
7. Calzolari E, Manservigi D, Garani GP, Cocchi G, Magnani C, Milan M. Limb reduction defects in Emilia Romagna, Italy: epidemiological and genetic study in 173,109 consecutive births. Journal of Medical Genetics 1990;27:353-5.
8. Meckel C. Quoted by Haudek, MAX: IJe-ber o'onuge-nuitalen. Defect der Fibula unuol ole'ss-nu Ve'rinalte'n zur sogenannten intrauterinen Fractur der Tibia. Ze-itschr. f. Orthop Chir 1896;4:326-401.
9. Berenter R, Morris J, Yee B. Bilateral congenital absence of the fibula. J Am Podiatr Med Assoc1990;80:325-8.
10. Stevans PM, Arms D. Postaxial hypoplasia of lower extremity. J Pediatr Orthop 2000;20:166-72.
11. Coventry MB, Johnson EW, Jr., Congenital absence of the fibula. J Bone Joint Surg Oct 1952;34-A:941-56.
12. Achterman C, Kalamchi A. "Congenital deficiency of the fibula," The Journal of Bone and Joint Surgery. British 1979;61:133-7.