

## Olgu sunumu

## Fibula Agenezisi, Tip 2

**Münihe YÜCEL<sup>1</sup>, Perran MÖROY<sup>1</sup>, Mahmut Nedim AYTEKİN<sup>2</sup>, Turhan ÇAĞLAR<sup>1</sup>,  
Leyla MOLLAMAHMUTOĞLU<sup>1</sup>, Nuri DANIŞMAN<sup>1</sup>**

<sup>1</sup> Zekai Tahir Burak Kadın Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, ANKARA  
<sup>2</sup> Fatih Üniversitesi Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, ANKARA

## ÖZET

Fibula agenezisi nadir rastlanan konjenital anomalilerden biri olup uzun kemik oluşum defektleri içinde en sık görülen iskelet displazisidir. Üç tip sınıflandırması vardır ve tip 2'de fibulanın komplet yokluğuyla beraber tibiada angulasyon izlenir. Buna ayak deformiteleri de eşlik edebilir. Tip 2, fibula agenezisi tiplerinin %35'ini oluşturur. Erkeklerde iki kat fazla görülür. Etiyolojisi bilinmemekle birlikte çevre faktörlerinin (ör; radyasyon) etkili olabileceği düşünülmüştür. İntrauterin dönemde fibula agenezisi tanısı ultrasonografi ile konulur. Ailenin bilgilendirilmesi, danışmanlık hizmetinin verilmesi ve en önemlisi gebeliğin devamına karar verilmesi açısından erken tanı oldukça önemlidir.

**Anahtar Kelimeler :** Fibula agenezisi, fetus, displazi

## ABSTRACT

**Fibula Agenesis Type 2: A case report**

Agenesis of the fibula is one of the rare congenital abnormalities and the most common skeletal dysplasia of long bone developmental defects. It is classified into 3 types. Complete absence of the fibula and angulation of the tibia have been seen and foot deformities may accompany in type 2. It has been detected in males twice as females and 35% of this condition is type 2. Although its etiology is unknown, some environmental factors such as radiation has been thought as etiological factors. Intrauterine fibula agenesis is diagnosed by ultrasonography. Early diagnosis is important for counseling the family and decision of continuation of the pregnancy.

**Key Words :** Fibula agenesis, fetus, dysplasia

## GİRİŞ

Fibula agenezisi iskelet sistemi displazileri içerisinde çok nadir görülen bir konjenital anomali olmakla birlikte uzun kemik displazilerinin en sık görülen formudur. İskelet sistemi displazilerinin doğumda görülme oranı net olarak bilinmemektedir. Bunun sebebi farklı tipte anomali ve sendromlarla birliktelik gösterebilmesidir. Fibula agenezisinde etiyojide genetik faktörlerin vakaların çok az bir kısmında otozomal resesif şekilde etkili olduğu; ayrıca insülin, radyasyon gibi çevresel faktörlerin de rol alabildiği bildirilmiştir<sup>1</sup>. Embriyolojik çalışmalarda çevresel faktörlerin intrauterin dönemde beş ve altıncı haftalar arasında kemik gelişimine olumsuz etki edebileceği belirtilmiştir<sup>2</sup>. Fibula displazisiyle ilgili farklı sınıflandırmalar yapılmış olmakla birlikte genel olarak üç tipi mevcuttur. Bizim olgumuz tek taraflı komplet fibula yokluğunun olduğu tip 2'ye örnek olup ayak deformitesinin bulunmaması ve literatürdeki olgulara göre daha erken gebelik haftasında tespit edilmesi nedeniyle özellik taşımaktadır<sup>1,2</sup>. Günümüzde ultrasonografinin (USG) kullanım sıklığının yaygınlaşması ve cihazların görüntüleme tekniklerinin gelişmesiyle kemik anomalilerinin intrauterin dönemde tanı sıklığı da artmıştır<sup>3</sup>.

## OLGU

Otuz bir yaşında gravidası 1 paritesi 0 olan hastamızın özgeçmişinde ve soygeçmişinde özellik saptanmadı. Ailesinde konjenital anomali hikayesi, gebeliğinde ilaç kullanımı ve radyasyon maruziyeti bulunmayan hastamızın antenatal takiplerinde üçlü test normal olarak tespit edildi. Son adet tarihine göre 18 haftalık iken yapılan ikinci basamak USG'de; tek, canlı, makat prezantasyonunda, amnion miktarı normal, plasenta grade 1, normal kalınlıkta saptandı. Retroplasental patoloji izlenmedi. Fetal kranyum, toraks, abdomen, vertebral kolon normal olarak izlendi. Ultrasonografik ölçümleri ise; biparietal çap 41 mm (18 hf, 4 g), AC 129 mm (18 hf, 3 g), humerus uzunluğu 25,5 mm (18 hf, 1 g), sağ femur uzunluğu 25,9 mm (18 hf, 1 g), sol femur uzunluğu 12,1 mm (13 hf, 4 g) (Resim 1), sağ tibia uzunluğu 22 mm (17 hf, 5 g) ve sol tibia uzunluğu 17 mm (16 hf, 4 g) ile uyumlu normalden kısa ve muhtemel kırığa bağlı ya da konjenital psödoartroza bağlı angulasyon izlendi (Resim 2). Sol fibula izlenmedi (Resim 3).

Hastaya gebeliğiyle ilgili olarak genetik uzmanı, kadın hastalıkları ve doğum uzmanı ve psikolog tarafından danışmanlık hizmeti verildi. Hasta bebeğindeki anomali hakkında bilgilendirildi. Ebeveynin kararıyla ve sağlık kurulu kararıyla medikasyon planlandı. Vajinal misoprostol uygulamasından ortalama 15 saat sonra normal spontan

vajinal doğum gerçekleştirildi. Apgar skoru 1. ve 5. dk'da 1 ve 0 olan 190 gr ağırlığında cinsiyeti kız olan fetusun incelenmesiyle fizik muayenesinde sol alt ekstremitesinde sağa göre kısalık belirgin olarak izlendi. Sol femur ve tibia'nın kısalığıyla beraber sol tibia'daki anterior angulasyon gözlemlendi (Resim 4). Sol ayak bileği ve ayak parmaklarında anomali izlenmedi. Bunun dışında tüm vücut bölümlerinde ve ekstremitelerde anomali gözlenmedi.



**Resim 1.** Bu görüntüde her iki femur birlikte değerlendirilebilmektedir ve sol femurun sağa göre kısalığı net olarak izlenmektedir



**Resim 2.** Bu görüntüde sağ tibia ve fibula normal olarak izlenmekte sol tibia normalden kısa ölçülmüş olup angulasyon gözlenmektedir



**Resim 3.** Bu görüntüde hipoplastik sol femurla beraber kısa sol tibia izlenmekte ve fibula izlenmemektedir

Fetusun postmortem X-ray incelemesinde sol femur ve sol tibia sağa göre kısa, sol tibia'da angulasyon görüldü ve sol fibula izlenmedi (Resim 5). Sol ayak dahil olmak üzere diğer kemiklerde displazi veya anomali izlenmedi. Fetusun genetik incelemesi 46 XX ile uyumlu tespit edildi. Hastanın onayı olmadığı için otopsi yapılamadı.



**Resim 4.** Fetusun bacağına postmortem görüntüsü



**Resim 5 a.** Fetusun postmortem anteroposterior X-ray incelemesi



**Resim 5 b.** Fetusun postmortem lateral X-ray incelemesi

## TARTIŞMA

Fibula agenezisinin sıklığının bilinmemesi, nadir oluşu ve farklı tipte anomali ve sendromlarla birlikte seyredebilmesinin sonucudur. İntrauterin dönemde

iskelet sisteminin gelişiminin beklenmesi nedeniyle USG ile erken teşhis edilememesi de geç terapötik abortuslara yol açmaktadır. İkili ve üçlü tarama testleri de bu gecikmeyi engelleyememektedir. İskelet displazilerinin etiolojisinde genellikle genetik faktörler rol almasına rağmen, fibula agenezisinin etiolojisinde genetik faktörler rol almamaktadır. Fibular displazinin minimal hipoplaziden komplet fibula yokluğuna kadar giden spektrumu bulunmaktadır<sup>4</sup>. Hastalığın sınıflandırması bu spektruma göre yapılmıştır. Bu sınıflandırma hastalığın kliniğini, prognozunu, eğer gebeliğin devamına karar verilirse tedavi şeklini belirler. Fibula displazisiyle ilgili farklı sınıflandırmalar yapılmış olmakla birlikte genel olarak üç tipi mevcuttur<sup>1,5,7</sup>.

**TİP 1:** Fibulanın tek taraflı parsiyel yokluğu. Tibia normal olabilir veya minimal angulasyon (bowing) olabilir. Olguların %10'unu oluşturur.

**TİP 11:** Fibulanın tek taraflı komplet yokluğu. Tibiada anterior angulasyon ve ayak deformiteleri eşlik eder. Ör; ayak bileğinde şekil anomalileri, tarsal birleşme anomalisi gibi. Olguların %35'ini oluşturur.

**TİP 111:** Unilateral veya bilateral fibula agenezisiyle birlikte benzer iskelet deformiteleriyle seyreder. Olguların %55'ini oluşturur.

Olgumuz yukarıda verdiğimiz sınıflandırmaya göre Tip 2'dir. Ancak Tip 2'nin bütün özelliklerini taşımamaktadır. Örneğin ayak deformitesi eşlik etmemektedir. Ayrıca olguların erkek/kız oranı 2/1 iken olgumuzda fetusun cinsiyeti kızdır.

Konjenital fibula agenezisi farklı sendromlara eşlik edebildiğinden dolayı farklı isimlerle adlandırılabilir. Femur-fibula-ulna sendromu, proksimal femoral eksiklik sendromu, fibulanın yokluğu veya displazik fibula ile seyreden konjenital kısa tibia bu isimlendirmelere örnektir<sup>3</sup>. Bu olguda da fibula agenezisinin olduğu taraftaki femurda ve tibiada

kısalık olmasıyla bu isimlendirmelere uymaktadır. Ulnada anomali olmamasına rağmen genetik uzmanları tarafından bu olgunun femur-fibula-ulna kompleksinin farklı bir varyasyonu olabileceği belirtilmiştir. Bu da olgumuza özellik katmaktadır<sup>1,6</sup>. Fibula agenezisi malformasyon sendromunun komponenti olarak bulunduğu patolojik anomalilerle sıklıkla ilişkilidir<sup>6</sup>. Bizim olgumuz ulnada anomalinin olmaması, el ve ayak deformitelerinin olmaması nedeniyle özellik taşımaktadır. Farklı tipte anomali ve sendromlarla birlikte seyredebilmesi, genetik etioloji bulunamaması ve muhtemelen insülin, radyasyon gibi çevresel faktörlerin rol alışı fibula agenezisinin temel özelliklerini oluşturur<sup>2</sup>. Bu olgunun özgeçmişinde ve soygeçmişinde özellik olmaması ve gebeliğinde ilaç kullanımı, radyasyona maruz kalma öyküsünün bulunmaması kayda değerdir. Ayrıca 18. haftada tanı konulması ile en erken haftada bildirilen yayın olmuştur. Erken tanı ailenin bilgilendirilmesi, danışmanlık hizmetinin verilmesi, hastanın kararına göre gerekirse medikasyona erken başlanması açısından önemlidir.

Günümüzde tip 2 hastaların normal fonksiyon kazanabilmeleri için amputasyon ve sonrasında protez ile tedavi edilmesi önerilmektedir<sup>6</sup>. Bu gebeliğin devamına karar verilmiş olsaydı fetusta ekstremite anomalisi dışında herhangi bir anomali bulunmadığından yaşam süresi ve mental gelişim olumsuz yönde etkilenemeyebilirdi. Bu konuda ortopedik operasyonların başarıları prognozu belirleyici olacaktı<sup>5</sup>. İntrauterin tedavi yollarının araştırılması sosyal, toplumsal ve anne psikolojisi açısından faydalı olacaktır. Bu olgunun sunulması ile hamilelik takibi sırasındaki ekstremite ölçümlerinin ne denli önemli olduğu bir kez daha ortaya çıkmaktadır.

## REFERANSLAR

1. Parada S, Jeanty P.- 2001-01-19-16 Congenital absence of fibula-Parada <http://www.thefetus.net>.
2. Cuillier F, Cartault F, Lemaire P, Absence of fibula, type II, 2004-03-25-14 Absence of fibula type II © Cuillier <http://www.TheFetus.net>.
3. Capece G, Fasolino A, Della Monica M, Lonardo F, Scarano G, Neri G. Prenatal diagnosis of femur-fibula-ulna complex by ultrasonography in a male fetus at 24 weeks of gestation. Prenat Diagn 1994;14: 502-5.
4. Khurana DK, Bhargava SP. Congenital absence of fibulae, with equinovarus deformity-a case report. Acta Orthop Scand 1997;68: 307-8.
5. Letts M, Vincent N. Congenital longitudinal deficiency of the fibula. Clin Orthop 1991;287: 160-6.
6. Cuervo M, Albinana J, Cebrian J, Juarez C. Congenital hypoplasia of the fibula: clinical manifestations. J Pediatr Orthop B 1991: 35-8.

7. Achterman C, Kalamchi A. Congenital deficiency of the fibula. J Bone Joint Surg Br 1979;61-B: 133-7.

### Yazışma adresi:

Dr. Münihe YÜCEL  
Zekai Tahir Burak Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara  
e-mail: munihe@yahoo.com  
Yazının geldiği tarih : 11.11.2008  
Yayına kabul tarihi : 20.01.2009