

# Doğumsal Tibia Yokluğu: Vaka Sunumu

Emrah CAN \*, Sinan USLU \*, Serdar CÖMERT \*, Fatih BOLAT \*, Asiye NUHOĞLU \*\*

## Doğumsal Tibia Yokluğu: Vaka Sunumu

Doğumsal tibia yokluğu, tibial hemimeli, rölatif olarak intakt fibula, tibia aplazi ve displazisinin eşlik ettiği ender bir konjenital bozukluktur. Prevalansı 1:1.000.000 canlı doğumdur. Unilateral veya bilateral görülebilmektedir. İzole bir bozukluk şeklinde veya karmaşık bir malformasyonun parçası olarak görülebilmektedir. Etiyoloji belirsizdir. Birçok vaka sporadik olmakla birlikte, otozomal dominant veya otozomal resesif formları bildirilmiştir. Tanı klinik ve radyolojik bulgulara dayanır. Ultrason ile antenatal tanı olasıdır. Tibial hemilelinin ve eşlik eden özellikle ayakta malformasyonların (ekinovarus, ayağın parsiyel duplikasyonu) cerrahi düzeltme ameliyatları temel yaklaşımı teşkil eder. Rekonstruktif cerrahi ve gelişime adapte edilmiş protezlerle birlikte post operatif düzenli izlem en uygun fonksiyonel sonucun kazanılmasında önemlidir.

**Anahtar kelimeler:** Tibia, hemimeli, yenidoğan

Çocuk Dergisi 2009; 9(4):205-207

## Congenital Deficiency of the Tibia: Case Report

Congenital tibia deficiency is a rare congenital anomaly characterized by tibial hemimelia, a relatively intact fibula, tibial aplasia and dysplasia. Prevalence is estimated at 1 in 1,000,000 live births. Tibial hemimelia can be unilateral or bilateral. It may occur as an isolated anomaly, or as a part of a complex malformation syndrome. The etiology remains uncertain. Although the majority of cases with tibial hemimelia are sporadic, affected families with possible autosomal dominant or autosomal recessive inheritance have been reported. Diagnosis is based on clinical and radiological findings. Prenatal diagnosis using ultrasound is possible. Management requires surgical correction of the tibial hemimelia and any associated malformations, especially those concerning the foot (equinovarus, partial duplication of the foot). Reconstructive surgery and a prosthesis adapted to growth, together with regular post-operative follow-up, are necessary for optimal functional results.

**Key words:** Tibia, hemimelia, newborn

J Child 2009; 9(4):205-207

## GİRİŞ

Doğumsal tibia yokluğu, tibial hemimeli, tibia aplazi ve displazisini de içeren karmaşık bir tablo olup, tibiannın tam olarak ya da kısmi yokluğu ile seyreden son derece ender bir bozukluktur. İnsidansı 1/1.000.000 canlı doğum olarak bildirilmektedir <sup>(1)</sup>. Beraberinde doğumsal fibula yokluğu, fibula hipoplazisi ve hemimelisine de rastlanabilmektedir <sup>(2)</sup>. Sıklıkla sporadik olarak görülmektedir. Genetik geçiş otozomal dominant veya otozomal resesif olabilmektedir. Ancak, genelde otozomal dominant olarak kalıtımı gerçekleşir <sup>(3)</sup>. Eşlik eden anomaliler içinde; uygunsuz vasküler gelişimli bacak, displazik ve aplazik kaslar, ayak bileği eklemi yerine fibulo-kakaneotalar ve iki tarsal kemik arası bağlantılar, diz ve ayak

**Alındığı tarih:** 03.08.09

**Kabul tarihi:** 19.09.09

\* Şişli Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi Yenidoğan Kliniği, Uz. Dr.

\*\* Şişli Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi Yenidoğan Kliniği, Prof. Dr.

bileği instabilitesi, ekinovarus deformitesi sayılabilir <sup>(4)</sup>. Eşlik ettiği malformasyon farklılıkları ekspresivite değişkenliği ve penetrans yokluğu ile açıklanmaktadır. Bu nedenle sporadik olan vakaların tanısı güçtür. Literatürde kardiyovasküler, anogenital ve kostovertebral defektlerle ilişkili 80 adet bozukluk tanımlanmıştır <sup>(5)</sup>. Vakalar genellikle doğum sonrası erken dönemde tanı almakta, bu sayede tedavilerinde gelişme ve sosyal uyum daha fazla gerçekleşebilmektedir.

## VAKA

Antenatal izlemi olmayan 28 yaşındaki annenin ikinci gebeliğinden zamanında, normal spontan doğum ile 2.750 g (10-25p) ağırlığında, 48 cm (10-25p) boy ve 34 cm (50-75p) baş çevresi ile doğdu. Postnatal adaptasyonunda sorun yaşamayan erkek bebeğin fizik muayenesinde sağ bacakta kısalık, sağ ayakta hipoplazi ve pes ekinovarus tespit edildi. Sağ ayak metatars kemikleri hipoplazik ve dördüncü ayak



Resim 1.

falanksı aplazikti (Resim 1). Diğer sistem muayenelerinde patolojik bulgu yoktu, doğumsal anomali ve fasiyal dismorfizm tespit edilmedi. Kalça eklemi muayenesi normaldi. Aile anamnezinde annenin antenatal dönemde takipsiz olduğu ve gebelik komplikasyonu yaşamadığı öğrenildi. Gebeliğinde ilaç ve kimyasal madde kullanmamıştı ve teratojen özellikle ilaç alım öyküsü yoktu. İlk bebeği normaldi. Akraba evliliği yoktu. Aile öyküsünde doğumsal anomalisi olan birey yoktu.

Hastanın fizik muayenesi ve pelvis ve bacak grafileri ile sağda tibia yokluğu ve fibular hipoplazi ile uyumlu bulgular tespit edildi. Eksiklik olan bacakta tipik klinik görünümle uyumlu olarak ekinovarus, hipoplazik metatars kemiği ve dördüncü ayak kemiğinde aplazi saptandı (Resim 2). Kromozom analizinde karyotipi normal bulundu. Kan biyokimyası ve diğer kan ve idrar tetkikleri normal olarak sonuçlandı. Ek anomaliler açısından yapılan radyolojik incelemelerinde (ekokardiografi, tüm vücut grafisi, kranial USG ve MR, akciğer ve batin BT) patolojik bulgu saptanmadı. Göz muayenesi ve işitme testi normaldi. Ortopedik değerlendirme ile tanısı doğrulanan hasta ayak malformasyonlarının eşlik ettiği tibia yokluğu tanısıyla izleme alınarak taburcu edildi.



Resim 2.

## TARTIŞMA

Tibia yokluğunun radyolojik bulgularına dayanılarak yapılmış iki sınıflaması bulunmaktadır. Yapılan anatomik çalışmalarda elde edilebilen örnekler sınıflamaya yardımcı olamamaktadır. En basit sınıflama Kalamchi ve Dawe sınıflamasıdır <sup>(6)</sup>. Bu sınıflamaya göre Tip 1'de tam tibia yokluğu, Tip 2'de distal tibia yokluğu ve proksimal kısmın femurla normal artikülasyonu, Tip 3'te ise distal tibiofibular diastaz mevcuttur. Jones ve ark. yaptıkları sınıflamalarında Klamchi ve Dawe'nin sınıflamasını 1a ve 1b şeklinde geliştirmiştir. Tip 1'de radyolojik olarak tibia görülmemekte ve 1a tipinde ektensör mekanizma olmaksızın tibiyanın gerçek yokluğu söz konusu iken, 1b'de ektensör mekanizma korunmuş ve kartilajinöz bir kalan doku bulunmaktadır <sup>(6)</sup>. Ender olarak fibular dimeli tibial eksikliğe eşlik edebilmektedir. Vakamız klinik ve radyolojik olarak Jones sınıflamasına göre tip 1b tibia yokluğu olarak değerlendirildi.

Tibia yokluğunun tipik klinik görünümünde, rijit bir ekinovarus ve ayak bölgesinden perineye supinasyon yapan kısa bir fibula mevcuttur. Paraksiyal polidaktilli ve rölatif uzun fibula beklenen diğer bulgulardır. Tibia eksikliği tiplerinden bağımsız olarak diğer

muskuloskeletal anomalilerle birlikte olmakta, ender olarak diğer organ sistemleri etkilenebilmektedir <sup>(6)</sup>. İlişkili anomalilerin sıklığı % 60-75 arasında değişmektedir. Çocuklarda tibial eksiklik durumunun daha çok yüksek genetik geçiş potansiyeli nedeniyle olduğu düşünülmektedir <sup>(6)</sup>. Vakamızın genetik kliniği ile değerlendirilmesi sonrasında spesifik bir sendrom düşünülmedi. Kromozom analizinde karyotipi normal saptandı. Diğer sistemlerin değerlendirilmesi amacıyla yapılan radyolojik değerlendirmede patolojik bulguya rastlanılmadı. Eksiklik olan bacakta tipik klinik görünümle uyumlu olarak ekinovarus, hipoplazik metatars ve dördüncü ayak kemikleri aplazik olarak tespit edildi.

Kalamchi ve Dawe'in sınıflamasındaki Tıp 1'de ve Jones sınıflamasında Tıp 1a'da başlıca tedavi diz disartikülasyonudur. Aktif diz ekstansiyonunun bulunmaması halinde bacağın rekonstrüksiyon olasılığı bulunmamaktadır. Ancak, sıklıkla uygulanan ortopedik yaklaşım; fibulanın femur kondili altına santralize edilmesidir. Bu yöntem Amerika'da Brown tarafından popüler hale getirilmiş, daha sonrasında seri klinik çalışmalar ile geliştirilmiştir <sup>(7)</sup>. Eski uygulamalarda fibular santralizasyon tedavisi (Brown tekniği) ve diz disartikülasyonu oldukça tartışılmıştır <sup>(8)</sup>.

Bu girişim sayesinde hastalarda aktif olarak erken dönemde fonksiyon elde edilebilmesi mümkün olabilmektedir. Loder ve ark. yaptıkları çalışmalarında fibular santralizasyon uyguladıkları vakaların uzun süreli izlemlerinde eklemlerdeki hareket açıklığını yeterli bulmadıklarını ve prognozu kötü olarak değerlendirdiklerini belirtmiştir <sup>(9)</sup>. Palazzi ve ark. Brown tekniği ile yaptıkları girişimlerinde en önemli komplikasyon olarak dizde fleksiyon kontraktürü tespit ettiklerini bildirmiştir. Bu durumun nedeni olarak da tibial yokluğa eşlik eden popliteal perdeleşmeye dikkat çekilmiştir <sup>(10)</sup>. Ancak, daha sonraki çalışmalarda bu yöntemin başarısının diz eklemi stabilizasyonunu sağlayan kuadriseps kası ve diz ekstansiyonunu sağlayan mekanizmanın gücü ile orantılı olabileceği

sonucuna varılmıştır <sup>(11)</sup>. Bu durumda ekstansör kasların yeterliliği önem taşımaktadır. Birçok araştırmacı kuadriseps fonksiyonu yeterli olduğunda çok başarılı sonuçlar elde ettiklerini bildirmiştir <sup>(12)</sup>. Günümüzde tedavideki konsensus modern protezlerin kullanımı ile hareketin sağlanabilmesidir. Vakamızda tedavi planı olarak literatürle uyumlu olarak disartikülasyon tedavisinin uygulanması planlandı.

Sonuç olarak, tibia yokluğu oldukça ender görülür. Erken tanı ve yaklaşımın sergilendiği vakalarda rekonstruktif cerrahi, gelişime adapte edilmiş protezler, post operatif düzenli izlem ve ekstremitte koruyucu tedavilerin uygulanabilmesi, en iyi fonksiyonel sonucun kazanılmasını sağlayarak vakaların sosyal hayata uyumunu artırabilecektir.

## KAYNAKLAR

1. Searle CP, Hildebrand RK, Lester EL, Caskey PM. Findings of fibular hemimelia syndrome with radiographically normal fibulae. J Pediatr Orthop 2004; 13:184-8.
2. Ghanem I. Epidemiology, etiology, and genetic aspects of reduction deficiencies of the lower limb. J Child Orthop 2008; 2:329-32.
3. Matsuyama J, Mabuchi A, Zhang J, Iida A, Ikeda T, Kimizuka M et al. A pair of sibs with tibial hemimelia born to phenotypically normal parents. J Hum Genet 2003; 48:173-6.
4. Wolfgang GL. Complex congenital anomalies of the lower extremities: Femoral bifurcation, tibial hemimelia, and diastasis of the ankle. Case report and review of the literature. J Bone Joint Surg 1984; 66:453-8.
5. Evans AE, Greenberg CR. Tibial agenesis with radial ray and cardiovascular defects. Clin Dysmorphol 2002; 11:163-9.
6. Lovell WW, Winter RB, Morrissy RT, Weinstein SL. Tibial deficiency. Lovell and Winter's Pediatric orthopaedics. Lippincot Williams&Wilkins 2005: 1345-9.
7. Brown FW. Construction of a Knee Joint in Congenital Total Absence of the Tibia (Paraxial Hemimelia Tibia): A Preliminary Report. J Bone Joint Surg 1965; 47:695-704.
8. Christini D, Levy EJ, Facanha FAM, Kumar SJ. Fibular transfer for congenital absence of the tibia. J Pediatr Orthop 1993; 13:378-81.
9. Loder RT, Herring JA. Fibular transfer for congenital absence of the tibia: a reassessment. J Pediatr Orthop 1987; 7(1):8-13.
10. DelBello DA, Watts HG. Distal femoral extension osteotomy for knee flexion contracture in patients with arthrogryposis. J Pediatr Orthop 1996; 16:122-6.
11. Spiegel DA, Loder RT, Crandall RC. Congenital longitudinal deficiency of the tibia. Int Orthop 2003; 27:338-42.
12. Schoenecker PL, Capelli AM, Millar EA, Sheen MR, et al. Congenital longitudinal deficiency of the tibia. J Bone Joint Surg 1989; 71:278-87.