



Popliteal pterygium sendromu: Olgu sunumu

A case of popliteal pterygium syndrome

İrfan ESENKAYA,¹ N. Serdar NECMİOĞLU,² Süleyman SUBAŞI³

¹İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı; ²Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı; ³Ortopedi ve Travmatoloji Uzmanı, Baltakesir

Popliteal pterygium sendromu nadir görülen, genellikle otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Dört yaşında getirilen bir kız çocuğunda sol taraftaki popliteal bölgedeki perdeli deri uzantısı gluteal bölgeden topuğa kadar uzanmaktaydı ve ilave olarak inkomplet yarık dudak, hipotrofik labialar ile ayak/parmak/tırnak anomalileri vardı. Yapılan “Z” plasti girişimleriyle dizdeki deformite düzeltilti. Ancak daha sonra hasta ile olan bağlantı kesildi. On yıl sonra hasta tekrar getirildiğinde sol tibiasında yaklaşık 15 cm’lik kısalık ile ayak deformitesinin nüks ettiği görüldü. Bunun üzerine dizindeki kontraktür düzeltilerek hastanın da istemesiyle diz altı amputasyon uygulandı. Hastaya protez planlandı. Ancak hasta ile olan ilişki tekrar kesildi ve hasta ve yakınlarına ulaşılamadı.

Anahtar sözcükler: Yarık damak; kontraktür/konjenital/cerrahi; ekstremiteler/anormallik; diz/anormallik; pterygium/cerrahi.

Popliteal pterygium syndrome is a rare disorder, usually showing autosomal dominant inheritance. A four-year-old girl presented with a popliteal web on the left extending from the buttock to the heel. She also had an incomplete cleft lip, hypoplastic labia majora and foot/digit/nail anomalies. The popliteal web was released by Z-plasty procedures. However, the patient dropped out of further treatment. Ten years later she was brought again with severe deformity in her left lower extremity, tibial shortening of approximately 15 cm and foot deformity. Nearly-full knee extension was obtained and below-knee amputation was performed at the patient’s request. Plans of inserting a prosthesis was prevented by the loss of contact with the patient and her family.

Key words: Cleft lip; contracture/congenital/surgery; extremities/abnormalities; knee/abnormalities; pterygium/surgery.

Popliteal pterygium sendromu (PPS) nadir görülen, genellikle otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Başlıca bulguları popliteal bölgedeki perdeli deri uzantısıyla (popliteal web) beraber genitouriner, kraniyofasial ve ekstremiteler anomalileridir.^[1-9] Popliteal bölgedeki perdeli deri uzantısı değişik derecelerde olabilir; bazı hastalarda uyluğun yukarı bölümünden topuğa kadar uzanan ve güçlükle farfedilen pigmente bir hat şeklinde olabileceği gibi,^[7] bazen iskiumdan kalkaneuma kadar,^[1,5,7-9] hatta gluteal bölgeden topuğa kadar uzanabilir.^[7] Genellikle bilateraldir.^[1,2,5,6,8,9] Bu perdeli deri uzantısı dizde fikse

fleksiyon deformitesine ve ayakta clubfoot deformitelerine neden olabilir.^[9] Ailenin diğer üyelerinde değişik derecelerde benzer anomaliler bulunabilir.^[4,7,9] Eşlik eden ortopedik bulgular adaktili, sindaktili, brakhidaktili, klinodaktili, displastik tırnaklar, ilk sıranın hipoplazisi veya aplazisi, kontrakte aşil, hipoplastik patella, skolyoz, kaburga anomalileri ve hipoplastik tibiadır.^[5,7,9] Ayrıca ayakta clubfoot, ekinus deformitesi ile vertikal talus,^[9] kalçada ise fleksiyon-adduksiyon deformitesi,^[5,9] spina bifida okulta, lordozis^[5] bulunabilir. Genelde hamstring ve baldır adale gruplarının varlığına rağmen yoklukları da bildirilmiş-

tir.^[5,7] Siyatik sinirin fibrotik perdeli deri uzantısının subkutanöz posterior bölümünde olduğu hatırlanmalıdır. Bu özelliği nedeniyle, bazen diz kontraktürlerinin düzeltilmesi zor ve riskli olabilir.^[5,7,8] Popliteal damarların normal anatomik yerlerinde, popliteal bölgenin derinlerinde bulunduğu bildirilmişse de^[1,5,8] bazı olgularda tibial sinirlerle popliteal ve posterior damarsal yapıların da bu fibrotik deri kıvrımının posterior kenarına yakın seyredebileceği bildirilmiştir.^[9]

Olgu sunumu

Dört yaşında bir kız çocuğu, sol alt ekstremitesinde, doğumda var olan deformitesi nedeniyle 1985 yılında Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği'ne getirildi. Klinik muayenede sol alt ekstremitede, gluteal bölgeden topuğa kadar uzanan ve dizi tam fleksiyon durumunda fikse eden, popliteal bölgeyi de içine alan perdeli deri uzantısı gözlemlendi; ayaağın ekinovarus pozisyonunda fikse olduğu ve bunlara parmak ile tırnak anomalilerinin eşlik ettikleri görüldü (Şekil 1). İlave bulgu olarak, alt dudakta inkomplet yarık dudak ile labia majoralarında hipoplazi saptandı (440-1575/043653). Anamnezinden annesi ile babasının birinci dereceden akraba oldukları ve ailenin diğer fertlerinde benzer doğumsal bir deformite olmadığı öğrenildi. Gerekli tetkikler tamamlandıktan sonra, fibrotik bant çıkartılarak iki seanslı Z-plasti ile ve karşı uyluk bölgesinden serbest deri grefti alınarak dizindeki kontraktür açıldı (Şekil 2). Siyatik sinir ve diğer nörovasküler yapılar düzeltme sırasında zorluk oluşturmadı. Ayaktaki deformitenin düzeltilmesi sonraki seansa bırakıldı ve hasta taburcu edildi. Daha sonra hasta kontrole getirilmediği gibi dosyadaki adresine göre yapılan kontrol çağrılarını da cevapsız kaldı. Hasta 10 yıl sonra, 1995 yılında, sol alt ekstremitesinde nüks eden deformite nedeniyle tekrar başvurdu. Klinik muayenesinde, sol dizinde yaklaşık 20° fleksiyon kontraktürü ve popliteal bölgede yaygın nedbe dokusu saptandı. Tibiotalar eklem ilişkisinin bozularak talusun ayakla beraber posteriora deplase olduğu, distal tibia ile tibia alt eklem yüzüne uyan bölümün cildi zorladığı ve ayak plantar bölgesine uyan bölümün krus posteromedialine degecek şekilde kontraktür geliştiği görüldü. Tibiada 15 cm kısalık saptandı (Şekil 3). Kontrollere niye gelmediği/getirilmediği sorulduğunda tatminkar bir cevap alınmadı. Dizindeki kontraktür düzeltildikten sonra, hastanın kendisinin ve yakınlarının isteği ve onayıyla diz altı amputasyon



Şekil 1. Olgunun sol alt ekstremitesinde popliteal perdeli deri uzantısı, fikse diz ve ayak deformiteleri, parmak ve tırnak anomalileri, hipoplastik labialar.

uygulandı. Hastaya protez planlandı. Ancak hasta ile olan irtibat tekrar kesildi. Geçen süre içinde hasta ve yakınlarına ulaşamadı.

Tartışma

Hastalık genellikle otozomal dominant geçiş gösterir.^[1-9] Aile fertlerinde ve özellikle kardeşlerde benzer bulgular bulunabilir.^[1-4,9] Hastalığın iki formu vardır. Hafif formun otozomal dominant, ağır formun ise otozomal resesif geçiş gösterdiği ve ilave multipl organ anomalileri olabileceği bildirilmiştir.^[6] Deskin ve Sawyer,^[2] olguların çoğunun sporadik olduğunu, 1/3'den daha az oranda ailede birden fazla üyenin etkilendiğini belirtmişlerdir. Hamamoto ve Matsumoto^[6] ise, sundukları bir olguda ailenin diğer kişilerinde herhangi bir konjenital anomali olmadığını, kardeşlerinin normal olduklarını ve anne ile baba arasında akrabalık olmadığını bildirmişlerdir. Olgumuzda da, hastanın anne ve babası tarafından ailenin diğer bireylerinde benzer konjenital bir anomali olmadığı bildirildi. Anne ve baba birinci dereceden akraba idiler.

Fibrotik bir doku olan popliteal bölgedeki perdeli deri uzantısı iskiumdan kalkaneuma uzanır; bazen



Şekil 2. Aynı olgunun, iki seanslı Z-plasti ile ve karşı uyluğundan serbest deri grefti alınarak dizindeki kontraktürü açıldıktan sonraki erken dönem görüntüleri.



topuğu gluteal bölgeye yaklaştırır. Ayak fikse ekin ve diz fikse fleksiyon kontraktürü konumlarında olabilir.^[7] Olgumuzda da tam fleksiyon derecesinde fikse diz kontraktürü vardı ve topuk iskion bölgesi/kalça ile temas halindeydi. Popliteal perdeli deri uzantısı (PPDU) anal bölgeye çok yakındı. Ayrıca ayakta fikse ekin ve varus deformiteleri vardı (Şekil 1).

Siyatik sinir kısalmış olabilir ve alışılmış lokalizasyonunun dışında, daha posteriorda fibrotik banda yakın seyredebilir. Kısalmış siyatik sinir dize ekstansiyon sağlayıcı girişimleri sınırlandırabilir.^[5,7,8]

Olgumuzda, fibrotik band çıkartıldıktan sonra perdeli deri uzantısına iki seanslı Z-plasti girişimi yapılırken siyatik sinir, kontraktürün açılması sırasında engel oluşturmadı.

Sadece PPDU varlığının tanı için yeterli olmadığı bildirilmiştir. Artrogripozis,^[2,7,10] sakral agenezi,^[10] letal popliteal pterygium sendromu,^[2] ektodermal displaziyle beraber popliteal pterygium^[2] ile multipl pterygiumda da^[2,3] PPDU diğer anomalilere eşlik eden bir bulgu olabilir. Olgumuzda inkomplet alt yarık dudak ile hipoplazik labialar, ayakta ekinovarus deformite-



Şekil 3. Kontrollere gelmeyen olgunun 10 yıl sonraki sol diz, krus ve ayak deformitelerinin görünüşleri.

siyle parmak/tırnak anomalileri vardı ve olguyu PPS olarak değerlendirdik.

Tedavide değişik yöntemler uygulanmış ve tanımlanmıştır. Hansson (1914), PPS nedeniyle cerrahi tedavi uygulamak istediği hastasında, siyatik sinirin seyir anomalisi nedeniyle erken cerrahi girişimden vazgeçerek birkaç yıl süreyle alçı ve breyslerle tedavi uygulamış; Hackenbrock (1924) ise 90 derecelik fleksiyon kontraktürü olan PPS'li hastasında femura 6 cm kısaltma osteotomisi uygulamıştır.^[7] Champion ve Cregan'ın^[1] fibrotik bandı çıkartarak Z-plasti ve ameliyat sonrası dönemde seri alçılı düzeltmeler ile fizyoterapi uyguladıkları iki olgudan birinde ameliyattan sonra 70° fleksiyon kontraktürü kalmıştır. Oppenheim ve ark.^[7] PPDU'nun hafif deformiteye neden olduğu bir olguda aşıl tendonunu uzatmanın yeterli olduğunu; orta veya ağır deformiteye neden olan olgularda ise yumuşak doku gevşetmesi için Z-plasti yaptıklarını, ilerki dönemde dizdeki fleksiyon kontraktürünü açabilmek için de femoral kısaltma osteotomisini ilave ettiklerini; bilateral PPS ve multipl anomalileri olan bir diğer olgularında ise muhtelif dönemlerde bir tarafa diz dezartikülasyonu, diğer tarafa ise diz altı amputasyonu uyguladıklarını bildirmişlerdir. Femur 1/3 distaline yapılacak kısaltma osteotomisi diğer yazarlarca da önerilmektedir.^[8,10] Dizin tam veya tama yakın fleksiyonuna izin veren, siyatik sinirin yeterli uzunlukta olduğu olgularda sadece yumuşak doku girişimleriyle iyi sonuçlar alınabilir.^[7] Bunların yanı sıra, fleksiyon derecesinin ağır olduğu olgularda, popliteal damar ve sinirlerin de kısalmış olabileceği düşüncesiyle amputasyonun gerekebileceğini bildiren yazarlar da var-

dır.^[10] Tek taraflı olgularda gelişen ekstremitte kısalığı, ilerki dönemlerde problem oluşturabilir.^[9] Olgumuzda iki seanslı Z-plasti ile dizdeki fleksiyon kontraktürünü düzelttik. Ameliyat sonrası herhangi bir nörovasküler problem gelişmedi. Ancak hasta takibimizden çıktı. Takip problemleri olmasaydı, son kontrolündeki ayak deformitesi ile kısalığın erken saptanabilmesi halinde eksternal sirküler fiksator veya benzeri bir yöntemle deformiteyi önlemek, düzeltmek ve kısalığı telafi edebilmek belki de mümkün olabilecekti.

Kaynaklar

1. Champion R, Cregan JC. Congenital popliteal webbing in siblings: a report of two cases. *J Bone Joint Surg [Br]* 1959; 41:355-7.
2. Deskin RW, Sawyer DG. Popliteal pterygium syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1988;15:17-22.
3. Escobar V, Weaver D. Popliteal pterygium syndrome: a phenotypic and genetic analysis. *J Med Genet* 1978;15:35-42.
4. Frohlich GS, Starzer KL, Tortora JM. Popliteal pterygium syndrome: report of a family. *J Pediatr* 1977;90:91-3.
5. Gorlin RJ, Sedano HO, Cervenka J. Popliteal pterygium syndrome. A syndrome comprising cleft lip-palate, popliteal and intercrural pterygia, digital and genital anomalies. *Pediatrics* 1968;41:503-9.
6. Hamamoto J, Matsumoto T. A case of facio-genito-popliteal syndrome. *Ann Plast Surg* 1984;13:224-9.
7. Oppenheim WL, Larson KR, McNabb MB, Smith CF, Setoguchi Y. Popliteal pterygium syndrome: an orthopaedic perspective. *J Pediatr Orthop* 1990;10:58-64.
8. Sharrard WJ. Congenital and developmental abnormalities of the knee and leg. In: *Pediatric orthopaedics and fractures*. 3rd ed. London: Oxford Blackwell Scientific Publications; 1993. p. 403-67.
9. Spauwen PH, Cobben JM, Gardeniers JW. The popliteal pterygium syndrome: an analysis of two families. *J Craniomaxillofac Surg* 1994;22:276-80.
10. Saleh M, Gibson MF, Sharrard WJ. Femoral shortening in correction of congenital knee flexion deformity with popliteal webbing: case report. *J Pediatr Orthop* 1989;9:609-11.