

# El ve Ayağın Polidaktilisi: Üç Olgunun Sunumu ve Polidaktili Olgularında Güncel Prenatal ve Postnatal Yaklaşımların Gözden Geçirilmesi

İsmet Gün, Ercüment Müngen, Ali Babacan, Murat Muhcu, Mertihan Kurdoğlu, Vedat Atay

Gata Haydarpaşa Eğitim Hastanesi, Kadın Hastalıkları Ve Doğum Kliniği, İstanbul, Türkiye

**Yazışma Adresi :** GATA Haydarpaşa Eğitim Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İstanbul

İstanbul – Türkiye **Cep:** 05352914603 **e-mail:** drsmetgun@yahoo.com

## ÖZET:

*Polidaktili el ve ayağın yaygın doğumsal bir anomalisidir ve 500 doğumda 1 görülür. Polidaktili tek başına olabileceği gibi bir sendromun parçası olabilir ya da kromozomal bir anomaliye eşlik edebilir. Polidaktili ile ilgili bazı bilinmeyenler mevcuttur. Biz bu yazıda polidaktilinin bulunabileceği üç formu kapsayan olgular sunduk. İlki bilateral multikistik displastik böbrek ve polidaktili, ikincisi izole polidaktili tip B ve üçüncü olgu Trizomi 13'e eşlik eden bir polidaktili vakasıdır. Amacımız, polidaktilili hastalarda prenatal danışmanlık ve postnatal yönetimde en iyi multidisipliner yaklaşımı değerlendirmede yardımcı olabilecek güncel bilgileri sunmak için literatürü gözden geçirmektir.*

**Anahtar Kelimeler:** Polidaktili, Doğumsal sakatlık, Ultrasonografi

## SUMMARY:

***Polydactyly of the hands and feet: Report of three cases and review of the literature for current***

*Prenatal and postnatal optimal approaches in cases with polydactyly*

*Polydactyly is a common birth deformity of the hands or feet with a prevalence of 1 in 500 births. It can occur in isolation or as part of a syndrome. It may also be associated with a chromosomal anomaly. Some facts about polydactyly still remain unknown. In this paper, we presented cases including the three forms in which polydactyly could be found. The first patient was a case of bilateral multicystic dysplastic kidney. The second patient was isolated polydactyly type B. The third patient was Trisomy 13. Our aim was to review the literature to present current knowledges that may help to assess the best multidisciplinary approach in prenatal counselling and in postnatal management in patients with polydactyly.*

**Key words:** Polydactyly, Birth Deformity, Ultrasonography

## GİRİŞ

El veya ayaklarda, normalden fazla sayıda parmak varlığına polidaktili denir. Polidaktili, tam bir parmaktan basit bir deri çıkıntısına kadar değişen pekçok formda oluşan yaygın bir doğum deformitesidir. Görülme sıklığı popülasyonlar arasında geniş bir çeşitlilik göstermekte olup genel olarak prevalansı 500 doğumda 1'dir. Siyah ırkta daha sık görülür. Polidaktili, bir sendromun ya da kromozomal anomalinin parçası olabileceği gibi izole bir patoloji olarak da görülebilir. Genel olarak polidaktili ile birlikte olan kromozomal anomali ve sendromlar Trizomi 13, Ellis-van Creveld sendromu, orofasiyodijital sendrom, Meckel-Gruber sendromu, Rubinstein-Taybi sendromu ve polisindaktilidir. Polidaktili vakalarının yaklaşık %30'unda aile hikayesi mevcuttur ve büyük olasılıkla bundan tek bir gen sorumludur.

İzole polidaktili sıklıkla otozomal dominant iken sendromik polidaktili genellikle otozomal resesiftir. Polidaktili, el veya ayakta bulunduğu organın aksına göre preaksiyal, santral veya post aksiyal olarak sınıflandırılabilir. Post aksiyal polidaktili en sık görülen tipi olup genellikle ellerin ulnar kısmında ve ayakların lateral kısmında görülmektedir. Aynı kişide hem preaksiyal hem de post aksiyal etkilenmenin birlikte görüldüğü polidaktili, miks tip polidaktili olarak tanımlanmakta olup oldukça nadir görülür. Klinik uygulama ve tedavi şekillerine göre de değişik sınıflandırmalar ileri sürülmüştür. Post aksiyal polidaktili için iki fenotipik çeşitlilik tariflenmiştir. Ekstra parmak, tam gelişmiş, palpabl kemiğe sahip ve eklemli ise tip A olarak adlandırılır. Tip B'de ise ekstra parmak rudimenterdir ve bir cilt çıkıntısı şeklinde olup,

palpabl bir kemik yoktur. Prenatal ultrasonografide polidaktili saptandığında yapılması gereken ileri incelemeler ile doğum sonrası güncel yaklaşımların neler olduğunun bilinmesi, prenatal danışmanlık ve postnatal multidisipliner yönetim açısından önemlidir. Bu doğrultuda, 3 olgumuzu sunarak tartışmayı amaçladık.

### OLGU 1

Yirmi dört yaşında ve birinci derece akraba evliliği olan, 2. çocuğuna 16 haftalık gebe kadında rutin ultrasonografi kontrolleri esnasında fetusta bilateral multistik displastik böbrek tespit edildi. Amniyosentez yapıldı ve genotip 46 XY olarak raporlandı. Abort yaptırılan fetusta her iki el ve ayakta postaksiyal polidaktili tip A görüldü (**Resim 1**). Otopside başka bir anomaliye rastlanmadı.

**Resim 1:** Her iki el (a) ve ayakta (b) postaksiyal polidaktili tip A.



Yirmi dokuz yaşında, gravida 2, para 1 kadının yenidoğanında, doğum sonrası her iki el ve ayak beşinci parmaklarının metakarpofalingial eklem komşuluğunda deri çıkıntısı şeklinde polidaktili görüldü (**Resim2**).

**Resim 2A:** Her iki el (a) ve ayak (b) beşinci parmaklarının metakarpofalingial eklem komşuluğunda deri çıkıntısı şeklinde polidaktili tip B.

**Resim 2B:** Her iki el (a) ve ayak (b) beşinci parmaklarının metakarpofalingial eklem komşuluğunda deri çıkıntısı şeklinde polidaktili tip B.



Muayenesinde başka bir patolojiye rastlanmayan yenidoğanın rutin prenatal ultrasonografileri de normaldi. Tanımız izole polidaktili tip B idi. Doğumdan sonra sağ eldeki fazlalık tip B parmak, bebeğin giydirilmesi esnasında koptu ve kanadı. Uzun süreli tampon yapılarak kanama durduruldu.

### OLGU 3

Primigravid bir kadının 21. gebelik haftasında yapılan prenatal ultrasonografik incelemesinde fetusta bilateral damak- dudak yarığının görülmesi üzerine kordosentez yapıldı. Sonucu Trizomi 13 olarak raporlandı ve gebelik 22. haftada sonlandırıldı. Prenatal bulgular otopsi ile doğrulandı ve prenatal ultrasonografik değerlendirmede tespit edilememiş olan her iki elde post aksiyal tip B tarzı polidaktili görüldü (**Resim 3**).

**Resim 3:** Sol elde postaksiyal tip B polidaktili.



### TARTIŞMA

Bir sendromun ya da kromozomal anomalinin parçası olabileceğinden prenatal ya da postnatal dönemde tanı almış polidaktili vakalarında karyotip dahil ileri genetik testler yapılmalı ve sendromik bulgular araştırılmalıdır. Özellikle prenatal tanı konan olgularda, bu konuda deneyimli bir merkezde fetal ekokardiyografi dahil tam bir fetal

ultrasonografik anatomik değerlendirme yapılmalıdır. Bizim sunmuş olduğumuz vakalarda da 1. ve 3. vakalar bu tür sendrom ve kromozomal anomalilere örnek iken 2. vaka izoledir. Fazlalık parmağın kemik komponent içerip içermediği, parmağın deviasyon derecesi ve metakarpal veya metatarsal eklemlerin boyutu cerrahi planlamada gerekli olabilir. Bu yüzden postnatal dönemde cerrahi planlamadan önce etkilenmiş el ve ayakların radyografisi çekilmelidir. Artık günümüz modern cerrahi yaklaşımda basit eksizyonel çıkartım söz konusu değildir. Sadece kemik içermeyen tip B tarzı olgular doğum sonrası uygun zamanda basit şekilde eksize edilebilir. Tip A vakaları ise mutlaka motor gelişimin tamamlanma aşaması esnasında yani yaklaşık 1 yaş civarında oldukça dikkatli radyolojik ve klinik değerlendirme planı içinde alınmalıdır. Bu arada hastanın kozmetik kaygıları ve fonksiyonel işlemleri de mutlaka göz önünde tutulmalıdır. Yaşamın ileri evrelerinde de başarılı cerrahi girişimler gerçekleştirmek mümkün olmakla birlikte hasta açısından daha çok problem olabileceği unutulmamalıdır. Bizim sunduğumuz 2. vaka izole tip B polidaktildir. Doğumdan sonra uygun bir zamanda eksize edilebilirdi ancak cilt ile olan bağlantısı çok ince olduğundan elbise giydirilirken koparak kanadı. Bu durum, hasta taburcu olduktan sonra evde gerçekleşseydi ciddi bir kanama olabilirdi. Bunun için doğum sonrası özellikle tip B olgular hemen basit eksizyonel cerrahi açısından değerlendirilmelidir.

Sonuç olarak, prenatal ultrasonografide polidaktili saptandığında, izole bir bulgu dahi olsa, karyotip tayini önerilmeli, detaylı bir aile anamnezi alınmalı, fetal ekokardiyografi dahil ultrasonografi ile tam bir fetal anatomik değerlendirme yapılmalı ve olası bir sendromla birlikteliğinin araştırılması için genetik danışma alınmalıdır. Doğum sonrası tedavi zamanı ve şekli konusunda aile mutlaka bilgilendirilmelidir. Özellikle tip B formları doğumdan hemen sonra değerlendirilmeli ve gerekirse bunlara erken müdahalede bulunulmalıdır.

## KAYNAKLAR

1. Castilla EE, Lugarinho da Fonseca R, da Graca Dutra M, et al. Epidemiological analysis of rare polydactylies. *Am J Med Genet* 1996;65(4):295.
2. Kumar P, Manimegalai M, Premalatha S. Ainhum in supernumery fingers. *Indian J Dermatol Venereol Leprol* 1995;61(6):376.
3. Castilla EE, Lugarinho R, da Graca Dutra M, et al. Associated anomalies in individuals with polydactyly. *Am J Med Genet* 1998;80(5):459.
4. Mungen E, Dundar O, Muhcu M, et al. Placental mesenchymal dysplasia associated with trisomy 13: sonographic findings. *J Clin Ultrasound* 2008;36(7):454.
5. Phelps DA, Grogan DP. Polydactyly of the foot. *J Pediatr Orthop* 1985;5(4):446.
6. Philip-Sarles N. Genetics of congenital hand malformations. *Chir Main* 2008;27 Suppl 1:S7.
7. Venn-Watson EA. Problems in polydactyly of the foot. *Orthop Clin North Am* 1976;7(4):909.
8. Zguricas J, Bakker WF, Heus H, et al. Genetics of limb development and congenital hand malformations. *Plast Reconstr Surg* 1998;101(4):1126.
9. Kapetanios GA. Mixed polydactyly. An unusual case of a patient with seven-toed feet. *Clin Orthop Relat Res* 1984(186):220.
10. Zhao H, Tian Y, Breedveld G, et al. Postaxial polydactyly type A/B (PAP-A/B) is linked to chromosome 19p13.1-13.2 in a Chinese kindred. *Eur J Hum Genet* 2002;10(3):162.
11. Netscher DT, Baumholtz MA. Treatment of congenital upper extremity problems. *Plast Reconstr Surg* 2007;119(5):101e.
12. Wassel HD. The results of surgery for polydactyly of the thumb. *Clin Orthop Relat Res* 1969;64:175.