

**Dr. Bayram Kahraman\***  
**Doç. Dr. Ahmet Kemal Fırat\*\***  
**Prof. Dr. Hakkı Muammer Karakaş\*\***  
**Dr. Ayşegül Sağır\*\***  
**Doç. Dr. Gülnur Erdem\*\***

**İletişim (Correspondance)**

**Gülnur ERDEM**  
İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi,  
Radyoloji Anabilim Dalı

**Tel:** +422 3410660 - 5705

**Fax:** +422 3410728

**e-mail:** gerdem@inonu.edu.tr

\* **Malatya Yeşilyurt Devlet Hastanesi  
Radyoloji Uzmanı**

\*\* **İnönü Üniversitesi, Turgut Özal  
Tıp Fakültesi, Radyoloji AD**

**ARAŞTIRMA**

## **TETRAFOKOMELİNİN FETAL ULTRASONOGRAFİ VE MANYETİK REZONANS GÖRÜNTÜLEME BULGULARI**

### **ÖZET**

Tetrafokomeli tüm ekstremitelerin proksimal kesimlerinin yokluğu; el ve ayakların vücuda tek, küçük ve düzensiz şekilli kemikle birleşmesiyle karakterize bir meromeli tipidir. Ekstremitte patolojilerine ek olarak fasyal, santral sinir sistemi, genitoüriner sistem ve kardiyak anomaliler de izlenebilir. Diğer fetal anomalilerde olduğu gibi, tetrafokomelide de rutin prenatal tanıda ultrasonografi (US) ve sitogenetik analiz kullanılmaktadır. Ancak son zamanlarda manyetik rezonans görüntüleme (MRG) de fetusun radyolojik olarak değerlendirilmesinde kullanıma girmiştir. Nadir izlenmesi nedeniyle tetrafokomeli olgusunun fetal US, MRG ve postpartum direk grafi bulguları sunulmuştur.

**Anahtar kelimeler:** Tetrafokomeli, fetal ultrasonografi, fetal manyetik rezonans görüntüleme.

**RESEARCH**

## **FETAL ULTRASONOGRAPHY AND MAGNETIC RESONANCE IMAGING FINDINGS IN TETRAPHOCOMELIA**

### **SUMMARY**

Tetraphocomelia is a type of meromelia which involves all extremities and characterized by absence of proximal component, unique short, irregular bone in the dysplastic extremity. Additional to extremity pathologies, there may be a facial, genito-urinary, central nervous system, and cardiac anomalies. In tetraphocomelia like other fetal anomalies, ultrasonography (US) and cytogenetic analysis are utilized for prenatal evaluations. However, fetal magnetic resonance imaging (MRI) became more popular in the last few years and recently included in the fetal imaging algorithm. We presented the fetal US, MRI and postpartum X-ray image findings of this infrequent disease.

**Key words:** Tetraphocomelia, fetal ultrasonography, fetal magnetic resonance imaging.

## Giriş

Fokomeli ekstremite ve/veya ekstremite proksimal kesiminin yokluğu; el ve ayakların vücuda tek, küçük ve irregüler şekilli kemikle birleşmesiyle karakterize olan, bir meromeli tipidir<sup>1</sup>. Fokomeli kelimesi phoco- (penguen) ve melia (ekstremit) kelimelerinin birleşmesiyle oluşur ve penguen kanadı benzeri ekstremite tanımlar. En sık bilinen nedeni organogenezis döneminde fetusun thalidomide maruziyetidir. Fokomeli aynı zamanda Roberts (Pseudothalidomide) sendromunda (RS) olduğu gibi genetik nedeni de olabilir. RS nadir görülen otozomal resesif bir hastalık olup değişik klinik özellikler ile karakterizedir. En belirgin özellikleri tetrafokomeli, yarı damak ve yarı dudak olmakla birlikte mikrognat, hidrosefali, hipertelorizm, inmemiş testis, renal ve kardiyak anomaliler de izlenmektedir<sup>2,3</sup>. 1919 yılında tariflenen RS literatürde günümüze kadar sadece 111 olguda bildirilmiştir<sup>2</sup>. Ancak 1672 yılında François Bouchard tarafından yapılan otopside de RS bulguları tariflenmiştir<sup>3</sup>. Tetrafokomeli olgularının çoğunluğu doğumda tanı almış, fakat bazı prenatal tanı alan olgular da bildirilmiştir<sup>4</sup>. Bu tip anomalilerin prenatal saptanma zamanı 11-14. gebelik haftaları arasındadır<sup>5,6</sup>. Nadir görülen bir durum olan tetrafokomeli olgularında bir çok ek anomali bildirildiği halde, omfalosel tariflenmemiş ve yalnızca röntgenogram ile sonografi görüntüleri elde olunmuştur. Biz bu olguda obstetrik ultrasonografi (US), postpartum direkt röntgenogram ve fetal manyetik rezonans görüntüleme (MRG) bulguları ile postpartum görüntülerini sunmayı amaçladık.

## OLGU SUNUMU

26 yaşında gravida 4, parite 3 olan annenin ilk üç gebeliğinde yaşayan çocuğu bulunmamaktaydı. Öyküsünde akraba evliliği (ikinci derece) olan olgunun, ilaç kullanımı öyküsü yoktu. Olgu, bu dördüncü gebeliği esnasında ilk kez kontrole gittiği hekim tarafından bebeğin normal olmadığı söylenerek kliniğimize yönlendirilmişti. Yapılan obstetrik ultrasonografi (Curved 5- 2 MHz prob) incelemesinde 21 hafta 4 günlük, tek, canlı fetüsün kol ve bacakları normalden kısa, uzun kemikleri tek, küçük ve irregüler idi. El ve ayaklar hipoplazik görünümde izlendi. Ayrıca umbilikus bölgesinde içerisinde barsak anslarının izlendiği omfalosel kesesi mevcuttu (Resim 1a,b,c). Eşlik eden kraniofasial anomali saptanmadı. Fetal ekokardiyo-

grafi normal olarak değerlendirildi. Amniotik maye miktarı artmıştı (tek kadran ölçümü 8 cm, dört kadran ölçümü 18 cm üzeri). US bulgularının doğrulanması ve ek anomalilerin saptanması amacıyla fetal MRG elde edildi. MRG tetkiki T2 A TSE/RT (TR:1600, TE:100), T2 A HASTE (TR:1872, TE:100), sekanslarından oluşmaktaydı. Yapılan MRG incelemede alt ve üst ekstremite ve kısa ve güdük görünümde olduğu, el ve ayakların hipoplazik olduğu gözlemlendi (Resim 2). Bu bulgular ışığında olguya tetrafokomeli tanısı kondu. Anne ve baba bilgilendirildi, ailenin rızasıyla gebelik sonlandırıldı. Tahliye sonrasında adli yükümlülükler ve genetik konsültasyon için postpartum fetüse ait iki yönlü direkt röntgenogram tetkikleri ve fotoğraflar elde edildi. Direkt röntgenogramlarda (Resim 3), kısa ön kol ve bacakta kemiklerin izlenmediği saptandı. Üst ve alt ekstremite ve el-ayakların kısa ve irregüler birer kemikle vücuda birleştiği tespit edildi. Toraks kemikleri hipoplazik (kısa kosta görünümü) görünümdeydi. Postpartum fetüs incelendiğinde umbilikus lokalizasyonunda omfalosel kesesine ait karın ön duvarı defekti mevcuttu (Resim 4). Ekstremitelerin distal kesimlerinin (ön kol ve bacak) çok kısa olduğu, el ve ayakların neredeyse yaylanma gösteren uyluk ve kola birleştiği izlendi. Sağ elde sindaktili saptandı. Ayrıca fetüsün ensesi kısa ve kalındı. Hafif düzeyde mikrognatisi ve düşük kulak görünümü vardı. Toraksı hipoplazikti.

Sitogenetik analiz için yönlendirilen olgudan bu konuda geri bildirim alınmadı.

Resim 1:



Fetal US. Kısa ön kol, hipoplazik el ve parmaklar izlenirken, ön kola ve ele ait kemikler izlenmemektedir (a).

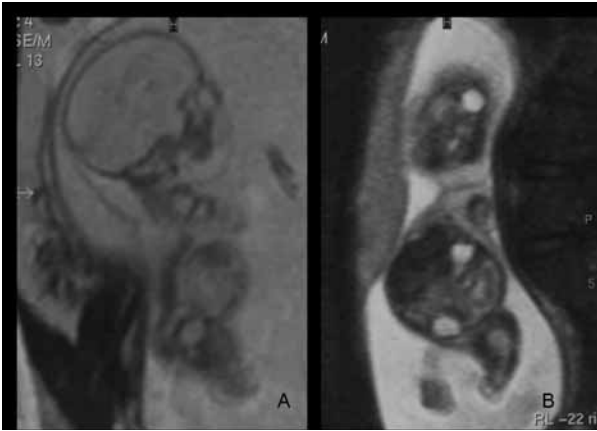


Kısa bacaklar, yaylanma gösteren femur ve uyluk ile birlikte hipoplazik ayaklar izlendi. Tibia ve fibulanın olmadığı saptandı (b).



Umbilikus lokalizasyonunda omfalosel ile uyumlu kese izlendi (c).

**Resim 2:** Fetal sagittal T2 A /TSE/ RT (a) ve koronal T2 A HASTE MRG (b) görüntülerinde alt ve üst ekstremiteler kısa ve güdük şeklinde olup el ve ayaklar hipoplazik izlenmektedir.



**Resim 3:** Postpartum fetüsün A-P röntgenogramı. Ön kol ve bacak normalden kısadır ve ekstremitelerin distalinde kemiğe ait dansite izlenmemektedir. Toraks kemikleri hipoplazik olup, kısa kosta görünümü mevcuttur.



**Resim 4:** Postpartum görüntülerde ekstremité problemleri ve umbilikus lokalizasyonunda omfalosel kesesine ait karın ön duvar defekti izlenmektedir. Ayrıca sağ elde sindaktili, kısa-kalın ense, torakal hipoplazi de eşlik etmektedir.



## TARTIŞMA

Pseudothalidomide (Roberts) sendromu ilk defa 1919 yılında Roberts tarafından tetrafokomeli, şiddetli gelişme geriliği ve kraniofasiyal deformiteler olarak tanımlanmıştır<sup>7</sup>. 1969 yılında Hermann ve arkadaşları benzer fakat daha hafif seyreden 'SC fokomeli' olarak adlandırılan sendromu tariflemiştir (SC bu sendromun görüldüğü iki ailenin soyadlarının ilk harfleridir).<sup>8</sup>SC' nin en belirgin özelliği dört ekstremitenin

belirgin kısalığıdır. Ekstremitte kısalığı bacaklarda veya kollarda daha belirgin olabilir<sup>9,10</sup>. Sindaktili, oligodaktili, karpal, tarsal, metakarpal ve metatarsal kemiklerin yokluğu, uzun kemiklerin yokluğu veya yaylanması, diz ve dirsekte fleksiyon kontraktürleri ve clubfoot gibi diğer ekstremitte anomalileri izlenebilir<sup>10-12</sup>. Bu sendromda izlenebilen kraniofasiyal anomaliler: yarık damak-dudak, mikrognati, hipertelorizm, hipoplastik ala nazi, katarakt, nazofrontal hemanjiom, oküler propitoz ve düşük kulaktır<sup>9,12,13</sup>. Görülebilen diğer yapısal anomaliler konjenital kalp hastalığı, hipoplazik akciğer, mikrosefali, hidrosefali, diyafragmatik herni ve renal anomali-lerdir. Cinsel organlar belirgin veya hipoplazik olabilir. Ağır pre ve postnatal gelişme geriliği izlenir. Perinatal mortalite oranı yüksek olup yaşayanlarda beklenen yaşam süresi kısadır ve ağır mental retardasyon vardır<sup>9,11</sup>.

Tetrafakomelide olduğu gibi fetal anomalilerde, rutin prenatal tanıda iki yöntem kullanılmaktadır. Bunlar US ve sitogenetik analizdir<sup>4</sup>. 11-14. gebelik haftalarında yapılacak US ile diğer anomaliler gibi iskelet sistemini ilgilendiren fetal kromozom anomalilerinin de saptanması mümkündür<sup>5,6</sup>. US prenatal taramada primer modalite olmasına rağmen, son yıllarda MRG de tamamlayıcı modalite olarak fetal görüntüleme kabul görmeye başlamıştır. MRG, daha çok şüpheli anomalilerin doğrulanmasında ve eşlik eden anomalilerin saptanmasında kullanılmaktadır<sup>14</sup>. Ayrıca son zamanlarda MRG (sanal otopsi)'nin postmortem otopsi yerine kullanımı da söz konusudur<sup>15</sup>.

Fetal anomaliler günlük pratikte nadir izlenmekle birlikte, doğum sonrası ağır morbidite ve mortaliteye neden olması nedeniyle kesin tanı gerektiren obstetrik problemlerdir. Fetal anomalilerin atlanması kadar yanlış pozitif değerlendirmeler de önemli bir sorundur. Bu nedenle US'de pozitif bulgu saptanan olgularda ya da şüpheli olgularda MRG tanıyı doğrulamak ve ek anomalileri ortaya çıkarmak amacıyla kullanılabilir.

## KAYNAKLAR

- Anderson DM. Dorland's Illustrated Medical Dictionary. 28th ed. Philadelphia: WB Saunders, 1996: 1281.
- McDaniel LD, Prueitt R, Probst LC et al. Novel assay for Roberts syndrome assigns variable phenotypes to one complementation group. Am J Med Genet 2000; 93:223- 229.
- Witters L, Delattin P, Moerman P, Fryns JP. Symmetrical tetraphocomelia without associated congenital malformations: a nosological dilemma. Am J Med Genet 2003; 117:92- 96.
- Petrikovsky BM, Gross B, Bialer M, Solamanzadeh K, Simhaee E. Prenatal diagnosis of Pseudothalidomide syndrome in consecutive pregnancies of a consanguineous couple. Ultrasound Obstet. Gynecol. 1997; 10:425- 428.
- Nicolaides KH. Nuchal translucency and other first-trimester sonographic markers of chromosomal abnormalities. Am J Obstet Gynecol. 2004;191:45-67.
- Tamsel S, Özbek S, Demirpolat G. Ultrasound evaluation of fetal chromosome disorders. Diagn Interv Radiol 2007;13:97-100.
- Robert JB. A child with double cleft lip and palate, protrusion of the intermaxillary portion of the upper jaw and imperfect development of the our extremities. Ann Surg 1919; 70:252-4.
- Hermann J, Feingold M, Tuffli GA, Opitz JM. A familial dysmorphic syndrome of limb deformities, characteristic facial appearance and associated anomalies: the Pseudothalidomide or SC-syndrome. Birth Defects 1969; 5:81- 9.
- Grundy HO, Burlbaw J, Walton S, Dannar C. Roberts syndrome: antenatal ultrasound – a case report. J Perinat Med 1988; 16:71-5.
- Smith DW. Recognizable patterns of human malformation. In: Genetic embryologic and clinical aspects. 1st ed. Philadelphia: WB Saunders, 1982: 221.
- Sherer DM, Shah YG., Kliensky N, Woods JR. Prenatal sonographic features and management of a fetus with Roberts = SC phocomelia syndrome (Pseudothalidomide syndrome) and pulmonary hypoplasia. Am J Perinat 1991; 8:259-62.
- Benzacken B, Savary JB, Manouvier S, Bocourt M, Gonzales J. Prenatal diagnosis of Roberts syndrome: two new cases. Prenat Diagn 1996; 16:125- 30.
- Sharma AK, Jain A, Phadke SR, Srivastava S. Prenatal diagnosis of Roberts syndrome. Indian Pediatr 1994; 31:1261- 4.
- Dietrich RB, Cohen I. Fetal MR Imaging. Magn Reson Imaging Clin N Am.2006;14:503-22.
- Dirnhofer R, Jackowski C, Vock P, Potter K, Thali MJ. VIRTopsy: minimally invasive, imaging-guided virtual autopsy. Radiographics. 2006;26:1305-33.