





DOI: 10.38136/jgon.872779

**Yenidoğanda fibular hemimeli ve pes ekinovarus birlikteliği****Fibular hemimelia in a newborn accompanying with pes equinovarus**Gökçe ÇIPLAK<sup>1</sup>Refika SIRMA DOKUZBOY<sup>1</sup>Evrin ALYAMAÇ DİZDAR<sup>1</sup>Fatma Nur SARI<sup>1</sup> Orcid ID:0000-0002-5853-3665 Orcid ID:0000-0002-7050-3215 Orcid ID:0000-0001-8956-0917 Orcid ID:0000-0003-4643-7622<sup>1</sup> Ankara Şehir Hastanesi, Kadın Doğum Hastanesi, Yenidoğan Kliniği, Ankara, Türkiye**ÖZ**

Fibular hemimeli (FH), fibulanın kısmi veya tam yokluğu ile karakterize konjenital alt ekstremitte anomalisidir. Bildirilen vakaların çoğu sporadiktir. Etiyolojisi ve anomalinin gelişimsel biyolojisi tam olarak anlaşılamamıştır. Tam yokluğu kısmi yokluğa göre, unilateral tutulum bilateral tutulumla göre daha sık görülmekte, sağ taraf sola göre daha sık etkilenmektedir. Erkeklerde görülme sıklığı kızlara göre iki kat daha fazladır. Kardiyak anomaliler, ürogenital sistem anomalileri, trombositopeni, sağırılık, torako-abdominal şizis sağırılık gibi durumlara birlikte olabildiği gibi en çok iskelet sistemi anomalilerine eşlik ettiği görülmüştür.

**Anahtar kelimeler:** fibular hemimeli, pes ekinovarus, yenidoğan

**ABSTRACT**

Fibular hemimelia (FH) is a congenital lower extremity anomaly characterized by the partial or complete absence of the fibula. Most of the reported cases are sporadic. The etiology and the developmental biology of the anomaly have not been completely understood. The complete absence of fibula is more common than the partial absence; unilateral involvement is more common than bilateral, and the right side is more commonly affected than the left. Its incidence in boys is twice as high as in girls. Although the condition can accompany cardiac anomalies, urogenital system anomalies thrombocytopenia, deafness, and thoracoabdominal schisis, it is most commonly observed with skeletal system anomalies.

**Keywords:** fibular hemimelia, pes equinovarus, newborn

**GİRİŞ**

Fibular hemimeli (FH), fibulanın kısmi veya tam yokluğu ile karakterize konjenital alt ekstremitte anomalisidir ve ilk kez 1698'de Gollier tarafından tanımlanmıştır. Nadir görülmesine rağmen 1.000.000 canlı doğumda 7.4-49 vaka insidansı ile uzun kemiklerin en sık görülen konjenital eksikliğidir. Bildirilen vakaların çoğu sporadiktir. Etiyolojisi ve anomalinin gelişimsel biyolojisi tam olarak anlaşılamamıştır. FH için kullanılan çok sayıda sınıflama sistemi vardır. Achtermann ve Kalamchi sınıflaması, en yaygın kullanılan sınıflama olup FH'yi iki gruba ayırır. Tip 1'de fibula hipoplazik iken tip 2'de hiç oluşmamıştır. Tip 1 de iki alt gruba ayrılır. Tip1A'da tüm fibula mevcuttur, proksimal fibular epifiz tibia büyüme plağının distalindedir ve sıklıkla normalden daha küçüktür. Aynı zamanda distal fibular büyüme plağı talus tavanının proksimalindedir. Tip 1B'de proksimal fibulanın %30-50 oranında kısmi yokluğu mevcut iken distal fibula vardır, fakat bileği desteklemez. Tip II'de fibulanın tamamen

yokluğu söz konusudur. [1] FH tanılı çocuklarda etkilenmiş ekstremitede beş ana sorun vardır. Bunlar ekstremitte uzunluk farkı, ayak ve bilek deformiteleri ve eksiklikleri, tibial deformite, genu valgum, dizde instabilitedir. Sınıflandırma cerrahi açıdan önemlidir, her tipin farklı bir cerrahi tedavi yaklaşımı vardır [2]. Tam yokluğu kısmi yokluğa göre, unilateral tutulum bilateral tutulumla göre daha sık görülmekte, sağ taraf sola göre daha sık etkilenmektedir. Fibular aplazide normal sayıda parmak nadiren görülür, polidaktili ise neredeyse hiç görülmez. Erkeklerde görülme sıklığı kızlara göre iki kat daha fazladır [3]. Bu olguda, pes ekinovarusun eşlik ettiği doğumsal fibula eksikliği olan bir yenidoğan sunulmaktadır.

**OLGU**

Düzenli antenatal izlemi olan 28 yaşındaki annenin 2 gebeliğinden 40. gestasyon haftasında, sezaryen doğum ile 1. ve 5.dk Apgar skorları sırasıyla 7/9 olarak, 3135 g (10-50p) ağırlığında, 49 cm (10-50p) boy ve 35 cm (50p) baş çevresi ile doğdu.

**Sorumlu Yazar/ Corresponding Author:**

Gökçe ÇIPLAK

Adres: Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Kadın Doğum Hastanesi 4. Kat Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi Ankara

E-mail: gokchech@hotmail.com

Başvuru tarihi : 11.02.2021

Kabul tarihi : 17.05.2021

Postnatal sorun yaşamayan kız bebeğin fizik muayenesinde sağ bacakta sola göre kısalık ve pili asimetrisi saptandı. Sağ alt ekstremitede deforme görünümde, sağ ayak metatars kemikleri hipoplazik, üçüncü ayak falanksı aplazikti ve pes ekinovarus (club foot) mevcuttu (Resim 1).

**Resim 1:** Sağ alt ekstremitenin deforme görünümü ve pes ekinovarus



Sakral gamzesi mevcuttu. Diğer sistem muayeneleri doğaldı, doğumsal anomali ve fasyal dismorfizm yoktu. Kalça eklemi muayenesi normaldi. Aile anamnezinde annenin antenatal dönemde düzenli takipli olduğu, gebeliğinde ilaç ve kimyasal madde kullanmadığı öğrenildi. İlk gebeliği abortus ile sonuçlanmıştı. Akraba evliliği ve aile öyküsünde doğumsal anomalisi olan birey yoktu. Hastanın fizik muayenesi ve alt ekstremitde grafilerde sağda fibula yokluğu ve tibia shaftında anteriora deforme görünüm tespit edildi. Sağ bacakta tipik klinik görünümle uyumlu olarak hipoplazik metatars kemiği ve üçüncü ayak falanksında aplazi saptandı (Resim 2).

**Resim 2:** Alt ekstremitde grafisinde sağda fibula yokluğu ve tibia shaftında anteriora deforme görünüm



Tam kan sayımı, kan biyokimyası ve idrar tetkikleri normaldi. Ek anomalilerin taranmasına yönelik yapılan ekokardiyografi ve kraniyal, abdominal ultrasonografiler ile sakral gamze nedeniyle yapılan yüzeysel ultrasonografide patolojik bulgu saptanmadı. Göz muayenesi ve işitme testi normaldi. Ortopedik değerlendirme ile tanısı doğrulanan hasta ayak malformasyonlarının eşlik ettiği fibula yokluğu, sınıflamaya göre tip 2 fibular hemimeli tanısıyla izleme alınarak taburcu edildi.

## TARTIŞMA

Fibular hemimeli nadir görülen bir bozukluktur. Tek başına görülebildiği gibi bir sendroma ait bulgu olarak da ortaya çıkabilir. Fibulanın tam eksikliği, unilateral ve özellikle sağ tarafın tutulumu daha yaygın görülmektedir. Erkeklerde görülme sıklığı kızlara göre iki kat daha fazladır. Kardiyak anomaliler, ürogenital sistem anomalileri, trombositopeni, sağırılık, torakoabdominal şizis gibi durumlarla birlikte olabildiği gibi en çok iskelet sistemi anomalilerine eşlik ettiği görülmüştür [3-8]. Olgumuzda fibulanın sağda, tek taraflı ve tam eksikliği literatürlerle uyumluydu. Pes ekinovarusun (clubfoot-PEV) tibular ve fibular hemimeliler ile birlikteliği nadirdir. Caskey ve ark. retrospektif çalışmalarında 70 yıl boyunca fibular hemimeli tanısı alan 121 hastadan 23'ünde PEV tanımlamıştır [9]. Eberhardt ve ark. tibial veya fibular hemimeli ile ilişkili PEV tanısı olan 10 olgu bildirmiştir [10]. Olgumuzda

da benzer şekilde PEV saptanmıştı. Trombositopeni ile radius yokluğunun birlikte görüldüğü TAR sendromu, trombositopeni ile birlikteliği en iyi bilinen ekstremite anomalisidir. TAR sendromuna alt ekstremite anomalilerinin eşlik ettiğini bildiren yayınlar mevcuttur [11, 12]. Olgumuzun fizik muayenesinde üst ekstremitelerde anomali saptanmamıştı ve trombositopeni açısından bakılan tam kan sayımı normaldi. Ergin ve ark. yayınladıkları olguda fibula aplazisine eşlik eden hipospadias ve etkilenmiş ekstremite ile aynı tarafta inmemiş testis saptandığını belirtmiştir [13]. Olgumuzda dış genital sistem anomalisi yoktu, ayrıntılı ürogenital sistem incelemesi açısından bakılan ultrasonografi normal bulunmuştu. FATCO sendromu (fibular hipoplazi, tibial kampomeli, oligosindaktili) nadir görülen bir genetik bozukluktur. Yakın tarihte Türkiye'den FATCO sendromu tanısı alan ikiz kız kardeşler bildirilmiştir [6]. Smets ve ark. fibular hipoplazi, tibial kampomeli ve her iki ayakta oligosindaktilisi olan bir olgu ile FATCO sendromunun nadir bir varyantını yayınlamıştır [7]. Olgumuzda sağ fibula yokluğuna eşlik eden, etkilenmiş alt ekstremitelerde saptanan oligosindaktili mevcuttu. Fakat diğer fizik muayene bulguları ile değerlendirildiğinde spesifik bir genetik sendrom düşünülmedi. Çekmez ve ark. Tip 2 fibular hemimeli tanılı bir olguya sağırılığın eşlik ettiğini saptamıştır [5]. Olgumuzda işitme testi normaldi. Literatürde kardiyak anomalilerin alt ve üst ekstremite anomalileriyle birlikte görüldüğünü bildiren çok sayıda çalışma mevcuttur [8, 14-16]. Olgumuza olası kardiyak anomali açısından yapılan ekokardiyografide sekundum ASD dışında patolojik bulgu saptanmamıştı. Fibular hemimelinin, nadir de olsa, konjenital femur agenesisi ile birlikteliği bildirilmiştir [17]. Olgumuzda izole fibular hemimeliye aynı taraf metatars kemiklerinde hipoplazi, üçüncü ayak falanksında aplazi ve PEV eşlik ediyordu. İskelet sisteminde başka bir anomali saptanmamıştı. Guschmann ve ark. tarafından 33.gebelik haftasında tanı alan, aynı taraf fibula ve femur anomalileri ile karşı taraf ulnar deformitenin birlikte görüldüğü femur-fibula-ulna kompleksinin nadir bir tipi yayınlanmıştır [18]. Olgumuzda eşlik eden üst ekstremite anomalisi yoktu. Bilateral fibular hemimeli tanısıyla izlenen 8 yaşında kız çocukta eşlik eden doğumsal kalça çıkığı ve femur başı nekrozu bildirilmiştir [19]. Olgumuzda fibular hemimeli tek taraflıydı ve doğumsal kalça çıkığı yoktu. Türkiye'den fibular agenezi, tibial kampomeli ve oligosindaktiliye hidrosefalinin eşlik ettiği bir olgu yayınlanmıştır [20]. Olgumuzda santral sinir sistemine ait anomali saptanmamıştı.

Sonuç olarak, fibula yokluğu nadir görülmesine rağmen uzun kemiklerin en sık konjenital eksikliğidir. Erken tanı, eşlik eden ekstremite dışı bulguların saptanması ve multidisipliner izlem

ile uygun rekonstruktif veya koruyucu tedavilerin uygulanabilmesi önemlidir.

## KAYNAKLAR

1. Zhang Z, Yi D, Xie R, Hamilton JL, Kang QL, Chen D. Postaxial limb hypoplasia (PALH): the classification, clinical features, and related developmental biology. *Ann N Y Acad Sci*. 2017;1409(1):67-78.
2. Paley D. Surgical reconstruction for fibular hemimelia. *J Child Orthop*. 2016;10(6):557-583.
3. Monteagudo A, Dong R, Timor-Tritsch IE. Fetal fibular hemimelia: case report and review of the literature. *J Ultrasound Med*. 2006;25(4):533-7.
4. Yakıştıran B, Altınboğa O, Yüce T, Çağlar AT. Fetal fibular hemimelia with focal femoral deficiency: A case report. *Turk J Obstet Gynecol*. 2019;16(3):205-207.
5. Cekmez F, Pirgon O, Canpolat FE. An infant with congenital fibula deficiency accompanying with deafness. *Eur Rev Med Pharmacol Sci*. 2012;(16 Suppl 4):62-3.
6. Önder Yılmaz H, Topak D, Yılmaz O, Çakmaklı S. A Turkish Female Twin Sister Patient with Fibular Aplasia, Congenital Tibia Pseudoarthrosis, Oligosyndactyly, and Negative WNT7A Gene Mutation. *J Pediatr Genet*. 2019;8(2):95-99.
7. Smets G, Vankan Y, Demeyere A. A Female Newborn Infant with FATCO Syndrome Variant (Fibular Hypoplasia, Tibial Campomelia, Oligosyndactyly) - A Case Report. *J Belg Soc Radiol*. 2016;100(1):41.
8. Pivnick EK, Kaufman RA, Velagaleti GV, Gunther WM, Abramovici D. Infant with midline thoracoabdominal schisis and limb defects. *Teratology*. 1998;58(5):205-8.
9. Caskey PM, Lester EL. Association of fibular hemimelia and clubfoot. *J Pediatr Orthop*. 2002;22(4):522-5.
10. Eberhardt O, Langendörfer M, Fernandez FF, Wirth T. Clubfoot associated with tibial and fibular hemimelia. *Z Orthop Unfall*. 2012;150(5):525-32.
11. Ray R, Zorn E, Kelly T, Hall JG, Sommer A. Lower limb anomalies in the thrombocytopenia absent-radius (TAR) syndrome. *Am J Med Genet*. 1980;7(4):523-8.
12. Deloos J, Moerman P, Van den Berghe K, Fryns JP. Tetrachomelia and bilateral femorotibial synostosis. A severe variant of the thrombocytopenia-absent radii (TAR) syndrome? *Genet Couns*. 1992;3(2):91-3.

13. Ergin H, Semerci CN, Bican M, Düzcan F, Yagci AB, Erdogan KM, Tufan AC. A case with proximal femoral focal deficiency (PFFD) and fibular A/hypoplasia (FA/H) associated with urogenital anomalies. *Turk J Pediatr.* 2006;48(4):380-2.
14. Ho CK, Kaufman RL, McAlister WH. Congenital malformations. Cleft palate, congenital heart disease, absent tibiae, and polydactyly. *Am J Dis Child.* 1975;129(6):714-6.
15. Reardon W, Hurst J, Farag TI, Hall C, Baraitser M. Two brothers with heart defects and limb shortening: case reports and review. *J Med Genet.* 1990;27(12):746-51.
16. Cakir M, Hoefsloot LH, Orhan F, Gedik Y, Celep F, Okten A. Distal femoral duplication and fibular agenesis associated with congenital cardiac defect. *Indian J Pediatr.* 2010;77(2):210-1.
17. Kumar D, Krishnamurthy S. A rare association of congenital absence of femur and fibular hemimelia with maternal hyperpyrexia. *Indian J Pediatr.* 2009 Nov;76(11):1178-9.
18. Guschmann M, Becker R, Urban M, Entezami M, Hese S, Vogel M. Femur-fibula-ulna (FFU) complex in the 33rd week of gestation: ultrasonography, radiology, pathology and differential diagnosis. *Klin Padiatr.* 2001 Sep-Oct;213(5):301-5.
19. Saghir S, Bousbaa H, Agadr A. Bilateral fibular hemimelia associated with hip dislocation and femoral head necrosis. *Clin Case Rep.* 2018 Mar 24;6(5):959-960.
20. Isik E, Atik T, Ozkinay F. The first report of fibular agenesis, tibial campomelia, and oligosyndactyly syndrome with hydrocephaly. *Clin Dysmorphol.* 2019 Jan;28(1):38-40.