

# Familyal karpal ve tarsal sinostoz ve simfalanjizm

## Bir aile nedeniyle

Osman Körüklü <sup>(1)</sup>, Sıtkı Perçin <sup>(2)</sup>, Tansel Ünsaldı <sup>(3)</sup>

Familyal olarak karpal ve tarsal sinostoz, simfalanjizm, el ve ayak deformiteleri ile birlikte, hareket kısıtlanması gösteren bir ailenin beş üyesinden üçü incelendi. İlgili literatür gözden geçirildi.

### *Familial carpal and tarsal synostosis and symphalangism (report of a family).*

*Three members of five affected persons of a family characterized by tarsal and carpal synostosis. Symphalangism and deformity of the hand and foot were evaluated concerning literature were reviewed.*

Sinostozlar konusunda ilk yayın, tarsal sinostozlarla ilgili olarak bir anatomist olan Cruveilhier tarafından 1829'da yapılmıştır. Daha sonra birçok otör çeşitli konjenital ve familyal sinostozlarla ilgili yayınlar yapmışlardır (9).

1944 yılında Nievergelt bir baba ve üç çocuğunda tarsal ve radioulnar sinostoz, radius başında subluksasyon, hipoplastik triangular tibia ve pes ekinovarus gibi familyal malformasyonlar içeren bir sendrom tarif etmiştir (7).

Pearlman ve arkadaşları 1964 yılında masif tarsal ve karpal sinostoz, metatarsofalangeal (MTP) ve metakarpofalangeal (MCP) füzyon, simfalanjizm, dirsekte aşırı büyüme ve radius başında subluksasyon olan bir anne ile kızını Nievergelt sendromu olarak adlandırmışlardır (8).

Daha sonra 1966 yılında Fuhrmann ve arkadaşları, tarsal ve karpal sinostoz, kısa birinci metakarp, kısa ve orta distal falanks, simfalanjizm, humeroradial füzyon gösteren bir anne ile oğlunu tanımladılar (3).

Dubois, bir kız çocuğunda tarsal ve karpal sinostoz, brakidaktili, simfalanjizm, dirsek displazisi ve "ball and socket" tipi ayak bileği tesbit etti ve olgusunu Nievergelt-Pearlman sendromu olarak değerlendirdi (2).

Kassner ve arkadaşları ise Pearlman'ın iki olgusuyla

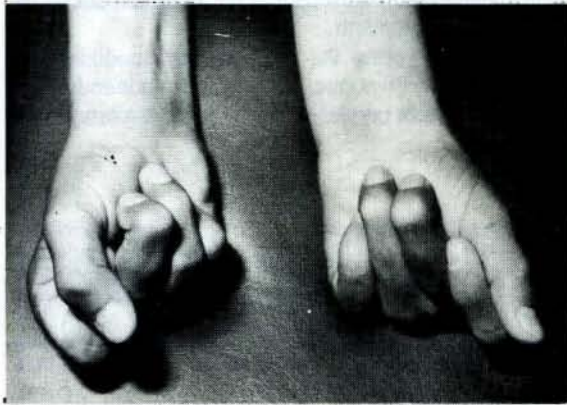
akraba olan bir olguyu tanımladılar ve Pearlman'ın olgularıyla Dubois'in olgusunun ve kendi olgularının, Nievergelt'inkilerle farklı olduğu sonucuna vardılar (5).

J.P. Drawbert ve arkadaşları, 1985 yılında bir ailenin beş jenerasyonundaki onbeş üyesini yayınladılar. Bu olgulardan onbiri, tarsal ve karpal sinostozun yanısıra kısa birinci metakarp, simfalanjizm, humeroradial füzyon ve dirsek anomalilerini içeriyordu ve olgularını Fuhrmann tip olarak değerlendirdiler (1).

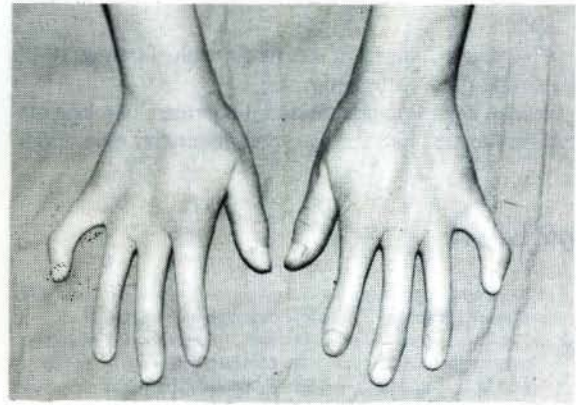
Biz, aşağıda sunumunu yaptığımız ailemizdeki beş olguda ana hatlarıyla tarsal, karpal sinostoz, simfalanjizm ve "ball and socket" tipi ayak bilek eklemi tesbit ettik ve olgularımızın diğer otörlerin olgularıyla uyuşan ve uyuşmayan yanlarını ortaya koyduk.

### **Olgularımızın sunumu**

OLGU 1: B.P., 16 yaşında erkek, polikliniğimize 16.6. 1988 tarihinde 236814 Prot.No'su ile sol el bileği radius, ulna distal 1/3 malunionu nedeniyle başvurdu. Parmaklarındaki deformiteleri dikkat çeken hastanın, çekilen el bileği ve el radyografisinde karpal dizide sinostoz ve parmaklarda simfalanjizm tesbit edildi (Şekil 1-A). Daha sonra sorgu derinleştirildiğinde; babasında iki erkek



Şekil 1-A:  
Olgu 1'in yumruk yapma pozisyonunda 3 ve 4. parmaklarda MP ve DİP eklemlerdeki aşırı fleksiyon ile PIP eklemlerdeki hareketsizlik görülüyor.



Şekil 1-B:  
Olgu 3'ün her iki elinin dorsal görünümünde 2-3-4 ve 5. parmaklardaki ekstansiyon kıvrımının olmadığı ve her 2 el 5. parmaklarda klinikamp-todaktili dikkati çekmektedir.

(1) C.Ü.Tıp Fakültesi Ortopedi ve Trav.A.b.d. Yrd.Doç.Dr.

(2) C.Ü.Tıp Fakültesi Ortopedi ve Trav.A.b.d. Uz.Dr.

(3) C.Ü.Tıp Fakültesi Ortopedi ve Trav.A.b.d. Doç.Dr.



Şekil 2-A-B: Olgu 1'in her iki ayağında pes plano valgus deformitesi görülmektedir.

kardeşinde ve ablasında da benzer deformiteler olduğu öğrenildi.

Hastanın ortopedik muayenesinde: Bilateral pes planus deformitesi mevcut, ama ayak bilek hareketleri, her yönde serbestti (Şekil 2-A, 2-B). Her iki el 3.4.5. parmakların PİP eklem dorsal kıvrımları seçilememektedir ve bu parmakların hareketleri kısıtlıydı. El bileği hareketlerinde ise belirli bir kısıtlanma yoktu. Hastanın sol önkol distal 1/3 kısmında deformite mevcuttu.

Olgunun tüm vücut radyografileri alındı. Tesbit edilen kemik ve eklem patolojileri şunlardı: Her iki ayak 2.3.4.5. parmaklarında orta ve distal falankslar arası simfalanjizm vardı. 2.3. metatarslar, orta ve lateral kuneiformlarla füzyone, talus-kalkaneus-naviküler-küboid ise blok halindeydi. Ayak bilek eklemleri, ball and socket tipindeydi. Her iki el 3.4.5. parmaklarında proksimal ve orta falankslar arasında simfalanjizm vardı. Ancak sağ el 4. parmak PİP eklemindeki füzyon, tam teşekkül etmemişti. Her iki el bilek radyografilerinde; kapitatunun trapezoidlerle ve trikuetrumun hamatum ve pisiforme ile yaptığı iki ayrı karpal sinostoz kitlesi görülmekteydi. Sol el bileğinde radius, ulna distal 1/3 kısmında dorsale açılanmış malunion izleniyordu.

Hastanın sol el bileğine 20.6.1988 tarihinde açık reduksiyon ve Kirschner teli ile internal fiksasyon uygulandı. 26.6.1988 tarihinde taburcu edildi.

OLGU 2: Baba. K.P., 43 yaşında. Çağrımız üzerine kliniğimize geldi.

Ortopedik muayenesinde: Sağda rocker-bottom foot, solda rijit pes planus deformitesi tesbit edildi. Ayak bilek hareketleri, sağda daha belirgin olmak üzere dorsal ve planter fleksiyonda kısıtlı ve ağrılıydı. Her iki elde 2.3.4.5. parmakların PİP eklem hareketleri yok ancak DİP eklem hareket açıları artmıştı.

Olgunun tüm vücut radyografileri alındı. Her iki ayak 2.3.4.5. parmaklarında orta ile distal falanks arası simfalanjizm vardı. Talus-kalkaneus-küboid-naviküler blok halinde görülmekteydi. 2.3. metatarslar orta ve lateral kuneiformlarla füzyone idi. Sağ ayak yan radyografisinde tarsal kitle, tümüyle ekin pozisyonunda ve her iki ayak bilek eklemi, ball and socket tipindeydi. Her iki el 2.3.4. parmaklarda proksimal ve orta falankslar arasında, 5. parmakta orta ile distal falanks arasında simfalanjizm mevcuttu. Her iki el bilek radyografilerinde iki ayrı karpal sinostoz kitlesi seçiliyordu ki; bu kapitatumla trapezoid-

ler ve trikuetrum-hamatum-pisiforme arasında gelişmişti (Şekil 3).

OLGU 3: Abla. N.P., 19 yaşında. Çağrımız üzerine kliniğimize müracaat etti.

Ortopedik muayenesinde: Bilateral pes planus defor-



Şekil 3:

Olgu 2'nin el ve bilek radyografisinde kapitatum ile trapezoidler ve trikuetrum-hamatum ve pisiform arasındaki sinostozlar görülmektedir.

mitesini mevcuttu ve ayak tabanlarında 4.5. metatarslar altında kalloziteler görülmüyordu. Her iki elde 2.3.4.5. parmakların PİP eklem dorsal kıvrımları seçilemiyordu ve el fonksiyonları azalmıştı (Şekil 1-B). Olgunun el ve ayak radyografileri alındı. Aşağıdaki kemik ve eklem patolojileri saptandı: 3.4.5. ayak parmaklarında orta ve distal falankslar arası simfalanjizm mevcuttu. 2. metatars, orta



Şekil 4-A-B: Olgu 3'ün her 2 ayak ön arka ve yan radyografilerinde tarsal füzyon kitlesine 4. metatarsında katıldığı görülmektedir.

kuneiform ile, 3. metatars lateral kuneiform ile füzyone olarak görülmüyordu. Tarsal kitle olarak izlenen blok içerisinde talus-kalkaneus-naviküler-kuboid ve 4. metatars dahildi ve bu kitle, lateral kuneiform ile 3. metatarsın oluşturduğu ikinci bir füzyon kitlesi ile iştirakli olarak görülmekteydi (Şekil 4-A, 4-B). Bilateral el radyografilerinde 2.3.4.5. parmaklarda PİP eklemlerde simfalanjizm vardı. Bilek radyografilerinde ise naviküler-kapitatum ve trapezoidlerin ayrıca triquetrum-hematum ve psiformların yaptığı iki ayrı karpal sinostoz kitlesi izlenmekteydi. ayak bilek eklemleri, ball and socket tipindeydi (Şekil 5).

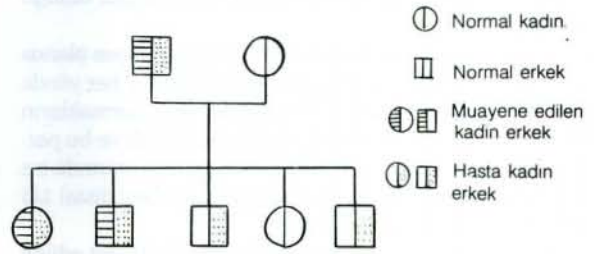


Şekil 5: Olgu 3'ün her 2 ayak bileği radyografisinde ball and socket tipi ayak bileği eklemi görülmektedir.

OLGU 4 ve 5: Çağrımıza rağmen muayene ve tetkikleri mümkün olmadı. Ancak baba ve diğer kardeşin ifadesinden 9 ve 5 yaşındaki bu iki erkek kardeşinde el ve ayaklarında benzer deformitelerin olduğu öğrenildi. Ayrıca 7 yaşındaki kız kardeşin sağlam olduğu ifade edildi.

### Tartışma

Aile ağacı incelendiğinde; ilk tutulan kişi, baba olup anesi, babası, ne de erkek kardeşleri tutulmamıştır. Baba ve onun beş çocuğundan üçü erkek, biri kız dört çocuğu tutulmuştu. Bir kız çocuğu sağlamdı. Bu nedenle ailemizdeki bu hastalığın, spontan bir mutasyonla oluştuğu ve otozomal dominant bir geçiş gösterdiği sonucuna vardık (Tablo 1).



Tablo 1: Aile ağacında hasta baba ve çocuklar otozomal dominant kalıtım göstermektedirler.

İlişikteki 2 numaralı tablodan da anlaşılacağı üzere, çeşitli otörlerin yayınlarındaki olgular arasında bazı farklılıklar vardı. Özellikle Nievergelt'in olgularında bu daha belirgin olarak gözlenmektedir (1,2,5,7,8).

Tarsal sinostoz, tüm olgularda değişik şekillerde mevcuttur. Fuhrmann, Dubois, Drawbert ve bizim olgularımızda Pearlman'ın olgularından farklı olarak kuboid kemiği, tarsal kitle ile füzyonedir. Bizim olgularımızda birinci metatars medial kuneiformdan ayırılır. Bu da Pearlman'ın olgularına uymaktadır. Ayrıca tarsal kitlenin metatarslarla ilişkisi de değişik şekillerde olabilmektedir (1,2,3,8).

Karpal sinostoz; ya Pearlman'ın olgularında görüldüğü gibi tüm karpal dizi kemiklerinin birbiri ile füzyonu şeklinde veya bizim ve Dubois'in olgusunda olduğu gibi iki ayrı sinostoz kitlesi halindedir (2,8).

Uzamış metakarplar, MTP ve MCP füzyonlar, sadece Pearlman'ın olgularında görülüp diğer yayınlarda yoktur. Ayrıca yine aynı olgularda proksimal ve orta falanks ayrıtdilememekte, tek bir falanks gibi görülmektedir. Oysaki diğer tüm olgularda iki falanksın füzyone olduğu belirgin olarak saptanmaktadır (1,2,8).

Kısa I. metakarptan Fuhrmann ve Drawbert'in olgularında dışında diğer olgularda söz edilmemiştir (1,3). Bizde olgularımızda kısa I. metakarpa rastlayamadık.

Rocker-bottom foot'dan club foot'a kadar değişen ayak anomalileri ve deformiteler, tüm olgularda görülmektedir. Bizim olgularımızda diğerlerinden farklı olarak ayaklarda pes planus görünümü mevcut gibi olmakla beraber; I. metatarsların vücut ağırlığını taşımadığı ve 4. ve 5. metatarslar altında kalozitelerin oluştuğu dikkati çekmiştir.

Ball and socket tipi eklem biz üç olgumuzda da rastladık. (Tablo 2)'den de anlaşılacağı üzere, sadece Du-

	Tarsal Sinostoz	Karpal Sinostoz	Smfalanjizm	Kısa I. Metecarp	Ayak Def.	Ball and Socket	Dirsek Patolojisi
Nievergelt 1944	+	-	-	-	+	-	+
Pearlman 1964	+	+	+	-	+	-	+
Fuhrmann 1966	+	+	+	+	+	-	+
Dubois 1970	+	+	+	-	+	+	+
Drawbert 1985	+	+	+	+	+	-	+
Bizim çalışmamız 1988	+	+	+	-	+	+	-

Tablo 2: Ailemizin Literatürdeki Benzer Ailelerle Mukayesesi.

bois'in bir olgusunda sözü edilen bu deformitenin, tarsal sinostozla birlikte olabileceği çeşitli yayınlarda da belirtilmiştir (4,6).

Dirsek eklemi patolojisi, genel olarak tüm olgularda söz konusudur. Bu ise, dirsek ekleminde hafif bir hareket kısıtlanması ve displaziden füzyona kadar değişebilmektedir (1,2,3,7,8). Humeroradial füzyon ise Fuhrmann'ın iki olgusu ile Drawbert'in onbir olgusundan sadece üç tanesinde tesbit edilmiştir. Biz olgularımızda dirsek eklemi ile ilgili bir patolojiye rastlayamadık.

Sonuç olarak; bizim olgularımızın ortak özelliği, tarsal ve karpal sinostoz ile simfalanjizm olarak görülmektedir. (Tablo 2)'de görüldüğü gibi tüm yayınların mukayesesi yapınca olguların birbirlerinden değişik derecelerde farklılıklar gösterdiği anlaşılmaktadır. Hatta aynı ailede bile bu şaptanmaktadır. Ancak Nievergelt'in olguları hariç tüm olgularda tarsal ve karpal sinostoz ve simfalanjizm ortak bulgudur. Dolayısıyla biz, sunduğumuz aileyi famlyal tarsal ve karpal sinostoz ve simfalanjizm sendromu olarak değerlendirmenin daha uygun olacağını düşünüyoruz.

### Kaynaklar

1. Drawbert, J.P.: Stevens, D.B.; Cadle, R.G.; Hall, B.D.: Tarsal and carpal coalition and symphalangism of the Fuhrmann Type. *J.Bone and Joint Surg.*, 69 A: 884-889, 1985.
2. Dubois, H.J.: Nievergelt-Pearlman Syndrome, Synostosis in Feet and Hands with dysplasia of Elbows, Report of a Case, *J.Bone and Joint Surg.*, 52-B (2): 325-329, 1970.
3. Fuhrmann, W.; Steffens, C.H.: and Rompe, G.: Dominant erbliche doppelseitige Dysplasie und synostoses des Ellenbogengelenks Mit symmetrischer Brachymesophalangie und Brachymetarkapie sowie synostosen im Finger, Hand und Fußwurzelbereich. *Humangenetik*, 3: 64-77, 1966.
4. Görgeç, M.; Kuzgun-Ü.; Türkmen-I.M.: Ayak bileği ball and socket deformitesi. *Acta Orthopaedica et Traumatologica Turcica*: 22. 34-38, 1988.
5. Kassner, E.G.; Katz, I.; and Qazi, O.H.: Sympalangism with Metacarpophalangeal Fusions and Elbow Abnormalities. *Pediat. Radiol.*, 4: 103-107, 1976.
6. Lamb, D; The Ball and socket ankle joint-a congenital abnormality. *J.Bone Joint Surg.* 40-B: 240-243, 1958.
7. Nievergelt, Kurt; Positiver Vaterschaftsnachweis auf Grund Erblicher mit Bildungen der Extremitäten. *Arch Julius-Klaus Stift.*, 19: 157-159, 1944.
8. Pearlman, H.S.; Edkin, R.E.; and Warren-R.F.: Familial Tarsal and carpal synostosis with Radial-Head Subluxation (Nievergelt's Syndrome). *J.Bone and Joint Surg.*, 46-A 585-592 April 1964.
9. Tachdjian, MD.: Cong.Ball and Socket Ankle Joint. "The Child's Foot": 312-314, W.B. Saunders Comp.Philadelphia 1985.