

## Olgu Sunumu

## 19.Gebelik Haftasında Saptanan Tek Taraflı Alt Ekstremitte Anomalisi

\*Levent TÛTÛNCÛ, \*Murat MUHCU, \*\*Ercüment MÛNGEN, \*\*\*Yusuf Ziya YERGÖK

GATA Haydarpaşa Eğitim Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, İSTANBUL

\*Yrd. Doç. Dr., \*\*Doç. Dr., \*\*Prof. Dr.

**Yazışma Adresi:** Levent TÛTÛNCÛ, GATA Haydarpaşa Eğitim Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Tıbbiye Cad. 34668, Üsküdar-İSTANBUL **e-posta:** ltutuncu@yahoo.com**Not:** (20-25 Nisan 2004 tarihleri arasında Antalya'da düzenlenen 4. Ulusal Jinekoloji ve Obstetrik Kongresinde poster olarak sunulmuştur.)**ÖZET**

19. gebelik haftasında ayrıntılı sonografik inceleme ile prenatal tanısı konulan ve ender görülen, tek taraflı proksimal fokal femur yetmezliği ve fibula yokluğu ile karakterize bir fetal anomali olgusu sunulmuştur.

**Anahtar kelimeler:** Proksimal fokal femur yetmezliği, Prenatal tanı, Femur, Anomali

**SUMMARY**

**Unilateral lower limb anomaly at 19 weeks' gestation**

We report the prenatal ultrasonographic diagnosis of a rare case of unilateral proximal focal femoral deficiency and fibula agenesis with club foot at 19 weeks' gestation.

**Key Words:** Proximal focal femoral deficiency, Prenatal diagnosis, Femur, Anomaly

**GİRİŞ**

Doğumsal ekstremitte anormalliği ile karakterize anomaliler oldukça ender görülen anomalilerdir ve görülme sıklıkları 0.54-0.59/1000 oranında bildirilmektedir (1). Doğumsal ekstremitte anomalilerinin etyolojisi çok iyi bilinmese de gebelik sırasında karşılaşılan bazı teratojen maddeler, prenatal tanıya yönelik olarak yapılan koryon villus biyopsisi (CVS), diyabet, başarısız küretaj girişimleri ve travma gibi bazı faktörler literatürde suçlanmıştır (2). Bunlar görüldüğü ekstremitteye bağlı olarak yaşam boyu işlev kaybına neden olabilecek anomaliler olduğundan olanaklı olduğunca gebeliğin erken dönemlerinde prenatal tanılarının konulması, hem doğum sonrası tedavi yöntemlerinin belirlenebilmesi, hem de ailenin gebeliğin devamı konusunda en uygun kararı zamanında verebilmesi açısından büyük önem taşımaktadır. Proksimal fokal femur yetmezliği (Proximal focal femoral deficiency-PFFD) daha sıklıkla pediatrik ortopedi literatüründe tanımlanmış olan ve çok nadir görülen bir iskelet anomalisidir (3). Bu anomalinin prenatal tanısı erken gebelik haftalarından itibaren yapılacak ayrıntılı ultrasonografik değerlendirme ile mümkündür ve literatürde bu şekilde prenatal tanısı konulmuş sadece birkaç olgu bildirilmiştir (4, 5, 6, 7, 8). Burada 19. gebelik haftasında ayrıntılı sonografik inceleme ile prenatal tanısı

konulan, ancak etyolojisi saptanamayan, tek taraflı femur hipoplazisi, tibia hipoplazisi ve fibula yokluğu ile karakterize bir fetal anomali olgusu, bu tip ekstremitte anomalilerin çok ender olarak görülmesi nedeniyle sunulmuştur.

**OLGU SUNUMU**

29 yaşında ikinci çocuğuna 19. haftalık gebe iken rutin kontrol amacıyla antenatal polikliniğimize başvuran gebeye yapılan prenatal ultrasonografik değerlendirmede; sağ alt ekstremitte femurun hipoplazik, tibianın kısa ve kavisli olduğu saptandı, fibula izlenemedi ve sağ ayakta "club foot" deformitesi saptandı (**Resim 1**).

**Resim 1:** Ultrasonografik değerlendirmede sağ alt ekstremitte femur hipoplazisi, tibia hipoplazisi, fibula agenezisi ve "club foot" deformitesi görülmektedir.



Başka bir anomali saptanmayan, diğer fetal biyometrik ölçümleri gebelik haftası ile uyumlu ve amnios mayii miktarı normal olan gebe yapılan sorgulamada sigara ve alkol kullanmadığını, gebeliğinin ilk trimestrinde herhangi bir ilaç almadığını, enfeksiyon geçirmediğini veya röntgen ışınına maruz kalmadığını belirtti. Gebenin herhangi bir ailesel genetik hastalık öyküsü yoktu ve ilk çocuğu sağlıklıydı. Yapılan rutin gebelik incelemelerinde, laboratuvar değerlerinde ve saptanan anomalinin etyolojisini ortaya çıkarmaya yönelik olarak yapılan enfeksiyon araştırmasında kayda değer herhangi bir patoloji izlenmedi. Olgu ortopedi kliniği ile konsulte edildi ve gelecekteki işlevsel kayıplar hakkında bilgilendirildi. Ailenin gebeliğin sonlandırılmasını istemesi üzerine yapılan genetik amniyosentez sonrasında gebelik sonlandırıldı. Genetik amniyosentez sonucunda karyotip 46,XY olarak raporlandı. Fetusun yapılan otopsi ve alınan doğrudan grafi sonuçları (**Resim2**)

**Resim 2:** Fetusun direkt grafisinde sağ alt ekstremitede femur hipoplazisi, tibia hipoplazisi, fibula agenezisi görülmektedir.



ultrasonografi ile saptanan anomalileri doğrular nitelikte idi ve başka bir anomali saptanmadı. Anne postpartum 2. gün komplikasyonsuz olarak taburcu edildi.

## **TARTIŞMA**

Doğumsal ekstremitte anormalliği ile karakterli anomaliler yaklaşık olarak 0.5/1000 oranında görülen, sıklıkla üst ekstremiteleri tutan ve daha çok longitudinal tipte olan anomalilerdir (1). Yapılan prenatal ultrasonografik incelemede femurun kısa olarak saptanması birçok iskelet sistemi anomalisinin ilk bulgusu olabilir. Femurun hipoplazisi ile karakterize ekstremitte anomalilerinde olaya başka anomaliler de sıklıkla eşlik edebildiğinden dolayı birçok farklı klinik sendrom tanımlanmıştır. Bunlar içerisinde en sık rastlanılanları PFFD, femur-fibula-ulna sendromu ve femoral hipoplazi-nadir yüz sendromu şeklinde sıralanabilir (4, 5).

PFFD ekstremitte anomalileri içerisinde daha da ender olarak, 10000 doğumda 0.11-0.2 oranında görülen, erkeklerde 5 kat daha fazla ortaya çıkan, olguların %85-90'ında tek taraflı olan, sıklıkla femurun kısa tespit edilmesi ile tanısı konulan ve temel olarak kalça ve diz eklemine etkileyen bir alt ekstremitte anomalisidir (4).

Femurdaki anomaliye, %50-80 olguda aynı tarafta fibulanın agenezi ve buna bağlı olarak tibianın kısa ve kavisli olması, ayak anomalileri ve bazen de karşı ekstremitede anormallikler eşlik edebilir (5). Olgular femurun hipoplazi ve asetabulumun displazi derecesine göre farklı şekillerde sınıflandırılmışlardır ve bu sınıflandırmalar içerisinde günümüzde en sık kullanılanı Aitken sınıflandırmasıdır (9). Burada sunulan olguda, prenatal ultrasonografik inceleme esnasında sağ femurun hipoplazik olduğu, tibianın normalden kısa ve kavisli olduğu, aynı tarafta fibulanın olmadığı ve sağ ayakta "club foot" deformitesi olduğu saptanmıştır. Bu bulgular fetusun doğrudan grafisi ve otopsi bulguları ile de doğrulanmış ve başka bir anomali izlenmemiştir. Mevcut bulgularla olguya PFFD tanısı konulmuş ve her ne kadar Aitken sınıflandırması, doğum sonrası 1. yılın sonunda çekilen doğrudan grafilerle daha sağlıklı olarak yapılabilecek bir sınıflama olsa da, olgu bu sınıflandırmaya göre "Tip C" olarak değerlendirilmiştir.

PFFD'nin etyolojisinde diabet, teratojen ilaçlar (Ör: Thalidomide, Misoprostol, Ergotamine), sigara içimi, enfeksiyon, radyasyon ve damarsal yapının kesintiye uğramasına bağlı oluşan iskemi (Ör: Koryon villus biyopsisi, abdominal travma, başarısız küretaj girişimleri) suçlanmış ancak literatürde bildirilen olguların büyük çoğunluğunda herhangi bir neden ortaya konulamamıştır (4, 5, 6). Olguların büyük çoğunluğunu sporadik olgular oluşturur ancak nadiren ailesel otozomal dominant geçiş gösteren olgular da bildirilmiştir (10). Böyle bir anomali saptandığında olgu izole olsa dahi genetik amniyosentez yapılması etyolojinin aydınlatılması açısından yararlı olacaktır. Burada sunulan olguda da saptanan alt ekstremitte anomalisine eşlik eden başka bir anomali saptanmamış, yapılan genetik amniyosentez sonucu normal karyotip olarak raporlanmış ve neden tam olarak ortaya konulamamıştır.

Doğumsal ekstremite anormalliği ile karakterize anomalilerin prenatal tanısı ilk veya ikinci trimesterde yapılacak dikkatli bir ultrasonografik değerlendirme ile kolaylıkla konulabilir ve literatürde bu şekilde oldukça erken gebelik haftalarında saptanmış olgular bildirilmiştir (5, 11). Son yıllarda, yapılacak transvajinal veya transabdominal ultrasonografik değerlendirme ile çeşitli ekstremite anomalilerinin prenatal tanısının konulması üzerine yoğunlaşmış ve bu amaçla sonografi ile ilgili meslek örgütleri yayınladıkları kılavuzlarda prenatal inceleme esnasında tüm ekstremitelerin ayrıntılı olarak incelenmesinin gerekliliğini vurgulamışlardır (12). Burada sunulan olguda da 19. gebelik haftası gibi erken sayılabilecek bir haftada yapılan ultrasonografik inceleme ile tek taraflı PFFD olgusu saptanmış ve yapılan ayrıntılı inceleme ile anomalinin izole olduğu ortaya konulmuştur.

PFFD olgularında anomalinin tipine ve eşlik eden diğer anomalilere göre tedavi şekli değişmekte, ağır şekillerinde tedavi genellikle ekstremitenin amputasyonu şeklinde olmaktadır (4). Dolayısıyla bu tip bir anomali saptandığında gebeliğin sonlandırılması ya da devamı konusunda karar vermek zor bir etik tartışmadır.

Eğer sıklıkla olduğu gibi olaya eşlik eden başka anomaliler de varsa ve olgu hayatla bağdaşmıyorsa gebeliğin sonlandırılması kolay alınabilecek bir karardır. Ancak buradaki olguda olduğu gibi anomali tek bir ekstremite ile sınırlı ve izole ise gebeliğin sonlandırılması kararının verilmesi çok da kolay değildir. Bu durumda ailenin bir pediatrik ortopedistle görüştürülmesi, anomalinin gelecekte ne gibi handikaplar yaratacağının anlatılması ve doğum sonrası tedavi koşullarının neler olduğunun tüm ayrıntılarıyla gözler önüne serilmesi en doğru yaklaşım olacaktır. Bu bilgilendirme sonucunda eğer gebelik haftası da yeterince erken ise ailenin isteği doğrultusunda gebelik sonlandırılabilir. Sonuçta olanaklı olduğunca erken gebelik haftalarında tanı konulabilmesinin önemi çok büyüktür. Bizim olgumuz da ortopedistlerle konsülte edilmiş, aile olası tüm seçenekler hakkında bilgilendirilmiş ve gebelik haftası da dikkate alınarak ailenin isteği doğrultusunda gebelik sonlandırılmıştır.

## **SONUÇ**

Doğumsal ekstremite anormalliği ile karakterize anomaliler ilk veya ikinci trimesterde yapılacak ayrıntılı sonografik inceleme ile erken dönemde saptanabilir. Bu anomaliler otozomal geçişli bazı sendromların bulgusu olabildiğinden böyle bir anomali saptandığında başka anomaliler açısından da ayrıntılı inceleme yapılmalı ve genetik değerlendirme de bu araştırmaya eklenmelidir. Ayrıca bu anomaliler yerleşim yerine bağlı olarak yaşam boyu işlevsel kayıplara neden olacağından izole olsalar bile erken dönemde tanı konularak aileye ayrıntılı bilgi verilmeli ve doğum sonrası düzeltilmesi olanaklı olmayan veya ağır işlevsel kayıplara neden olacak bir anomali varsa gerekirse gebelik sonlandırılmalıdır.

## **KAYNAKLAR**

1. Makhoul IR, Goldstein I, Smolkin T, Avrahami R, Sujov P. Congenital limb deficiencies in newborn infants: prevalence, characteristics and prenatal diagnosis. *Prenat Diagn* 2003; 23: 198-200.
2. McGuirk CK, Westgate MN, Holmes LB. Limb deficiencies in newborn infants. *Pediatrics* 2001; 108: 1-7.
3. Sanpera I Jr, Sparks LT. Proximal femoral focal deficiency: does a radiologic classification exist? *J Pediatr Orthop* 1994; 14: 34-38.
4. Goncalves LF, De Luca GR, Vitorello DA, Parente LM, Philippi H, Saab Neto JA, Pereira ET. Prenatal diagnosis of bilateral proximal femoral hypoplasia. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996; 8: 127-130.
5. Filly AL, Robnett-Filly B, Filly RA. Syndromes with focal femoral deficiency: Strengths and weaknesses of prenatal sonography. *J Ultrasound Med* 2004; 23: 1511-1516.
6. Hadi HA, Wade A. Prenatal diagnosis of unilateral proximal femoral focal deficiency in diabetic pregnancy: a case report. *Am J Perinatol* 1993; 10: 285-287.
7. Camera G, Dodero D, Parodi M, Zucchinetti P, Camera A. Antenatal ultrasonographic diagnosis of a proximal femoral focal deficiency. *J Clin Ultrasound* 1993; 21: 475-479.
8. Bronstein M, Deitsch M. Early diagnosis of proximal femoral deficiency. *Gynecol Obstet Invest* 1992; 34: 246-248.
9. Aitken GT. Proximal femoral focal deficiency: definition, classification, and management. In:

*Aitken GT (ed). Proximal Femoral Focal Deficiency: A congenital abnormality. Washington DC: National Academy of Sciences; 1969: 1-22.*

**10.** *Bohring A, Oppermann HC. A further case of vertical transmission of proximal femoral focal deficiency ? Am J Med Genet 1997; 71: 194-196.*

**11.** *La Torre R, Mastrone M, Coacci F, Labi L, Palma E, Di Giusto M, Patella A, Cosmi EV. Severe hypoplasia of the right femur, ipsilateral agenesis of the fibula and twisted right foot in a 24-week-old fetus with proximal femoral focal deficiency (PFFD). Clin Exp Obstet Gynecol. 2003; 30: 65-6.*

**12.** *American Institute of Ultrasound in Medicine. AIUM practice guideline for the performance of an antepartum obstetric ultrasound examination. J Ultrasound Med 2003; 22: 1116-1125.*