

Ender Görülen Ailesel Polidaktiliye Ülkemizden Bir Örnek

A Case of Familial Polydactyly From Turkey

Billur Sezgin

Erzurum Bölge Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Plastik, Rekonstrüktif ve Estetik Cerrahi Kliniği, Erzurum, Türkiye

94

Öz

Polidaktili en sık görülen konjenital ekstremitte anomalisi olup çoğunlukla izole ve sporadik olarak karşımıza çıkmaktadır. Ailesel olgular nadir görülmektedir ve sıklıkla değişken penetransla otozomal dominant kalıtım paternine uymaktadır. Sporadik vakalarda sıklıkla unilateral prezentasyon mevcuttur; ailesel olgular ise sıkça bilateral simetrik seyir gösterir. Ender görülen ailesel polidaktilinin ülkemizden bir örneği sunulmaktadır. Erzurum'da yaşayan iki kız - iki erkek, toplam 4 kardeşte bilateral, simetrik, üst ve alt ekstremitede preaksiyel polidaktili saptanmıştır. Kardeşlerin etkilenmemiş dört kardeşi daha mevcut olup, babada ve babaannede polidaktili mevcuttur. Farklı seviyelerden duplikasyon örnekleri sergilemelerine rağmen genel olarak ailesel polidaktili olgularında sıklıkla tanımlanan bilateral simetrik kalıtım bu ailenin bireylerinde izlenmiştir. Ender rastlanan ailesel polidaktili olguları literatürde yayınlanmış olup sunulan olgular da ülkemizden bu nadir tabloya örnek teşkil etmektedir.

Anahtar Sözcükler: Ailesel polidaktili, kalıtım paterni, preaksiyel polidaktili

Abstract

Polydactyly is among the most frequently encountered congenital anomalies of the extremities. Although it is usually presented in an isolated and sporadic manner, familial cases can also be rarely encountered. Such familial polydactyly cases usually follow an autosomal dominant inheritance with variable genetic penetration and are usually bilateral and symmetric. A case of rare familial polydactyly from Turkey is presented. Four siblings, two girls and two boys, presented with bilateral, symmetric preaxial polydactyly affecting both hands and feet. These siblings also had four other unaffected siblings along with an affected father and grandmother (the father's mother). Although the cases portrayed duplication at different levels, the general definition of familial polydactyly with bilateral, symmetric inheritance is observed in these cases. Other rare familial polydactyly cases have been reported in the literature as well, and this case serves as a typical example of this rare entity from Turkey.

Keywords: Familial polydactyly, inheritance pattern, preaxial polydactyly

GİRİŞ

Polidaktili en sık görülen konjenital ekstremitte anomalileri arasında olup birçok epidemiyolojik araştırmada ilk sırada yer almaktadır.¹ Çok heterojen bir anomali grubu olan polidaktili, çoğunlukla izole ve sporadik olarak karşımıza çıkmaktadır. Ailesel olgular daha nadir görülmektedir ve çeşitli kalıtsal paternlerle ortaya çıkmaktadırlar.² Ender görülen ailesel polidaktilinin ülkemizden bir örneği sunulmaktadır.

OLGU SUNUMU

Erzurum'da yaşayan ve yaşları 4 ile 35 arasında değişen, dört kız ve dört erkek kardeşten ikisi plastik cerrahi polikliniğine polidaktili nedeniyle ayakkabı giymede zorlanma şikayeti ile başvurdu (Şekil 1, 2). Başvuran 16 yaşındaki kız hasta ile 14 yaşındaki erkek hastanın her ikisinde de iki el ve ayakta preaksiyel polidaktili mevcuttu. Çekilen direkt grafilerde erkek hastanın iki ayağında da başparmakta proksimal falanks seviyesinden itibaren duplikasyon olduğu, kız hastada ise sağ ayakta 1. metatarsal kemiğin de duplike olduğu izlendi (Şekil 3, 4). Her iki kardeşin ellerinde ise başparmak etkilenmemiş olup ikinci parmağın total duplikasyonu izlendi (Şekil 2, 5, 6).

Anamnezde sekiz kardeşin dördünde (iki kız, iki erkek) bilateral, el ve ayakta preaksiyel polidaktili olduğu ve diğer dört kardeşin etkilenmemiş olduğu öğrenildi. Babada sadece alt ekstremitede bilateral preaksiyel polidaktili mevcut olup, babaanne ailedeki ilk polidaktili

Sorumlu Yazar / Correspondence Author: Dr. Billur Sezgin

E-posta / E-mail: billursezgin@hotmail.com

Geliş Tarihi / Received: 15.12.2014

Kabul Tarihi / Accepted: 05.05.2015

©Telif Hakkı 2016 Türk Plastik Rekonstrüktif ve Estetik Cerrahi Derneği - Makale metnine www.turkjplastsurg.com web sayfasından ulaşılabilir.

©Copyright by 2016 Turkish Society of Plastic Reconstructive, and Aesthetic Surgery - Available online at www.turkjplastsurg.com.

olgusu olarak tarif edildi. Ellerinden şikayetçi olmayan iki hastada her iki ayaktaki fazla parmağın eksizyonu gerçekleştirildi (Şekil 7, 8). Hastaların iyileşme sürecinde herhangi bir komplikasyon ile karşılaşılma.

TARTIŞMA

Polidaktili en sık karşılaşılan konjenital ekstremite anomalisi olup prevalansı canlı doğumlarda 0,3-3,6/1000, genel toplumda ise 1,6-10,7/1000 olarak bilinmektedir.³ Erkekler iki kat daha sık etkilenmektedir. Fenotipik olarak çok heterojen bir anomaligrubu olan polidaktili çoğunlukla izole ve sporadiktir ancak farklı ekstremite anomalilerine eşlik edebilir veya bir takım sendromların bir parçası olarak da izlenebilir.

Üst ekstremitelerde polidaktili alt ekstremitelere göre daha sık izlenirken, sağ el sola oranla daha sık etkilenmektedir. Alt ekstremitelerde izlenen polidaktilide ise durum tersidir ve sol ayak sağ ayağa göre çok etkilenmektedir.⁴ Polidaktili en sık preaksiyel ve



Şekil 1. On altı yaşında kız hasta, her iki el ve ayağında preaksiyel polidaktili ile başvurmuştur. Şekilde hastanın her iki ayağında başparmaklarda duplikasyon izlenmektedir



Şekil 2. On dört yaşındaki erkek hasta, her iki el ve ayağında preaksiyel polidaktili ile başvurmuştur. Şekilde hastanın her iki ayağında başparmaklarda, her iki elinde ise ikinci parmaklarda duplikasyon izlenmektedir

postaksiyel olarak seyrederek; mezoaksiyel, yani üçüncü ve dördüncü parmakların tutulum gösterdiği olgular nadirdir. Çoğu vaka sporadik olup sıklıkla unilateral prezentasyon mevcuttur; ailesel olgularda nadirdir ve sunulan olgularda da olduğu gibi sıklıkla bilateral simetrik seyir gösterir.¹ Vakalar sıklıkla değişken penetransla otozomal dominant kalıtım paternine uymaktadır.²

Bu ailesel olguyu farklı kılan bir özellik ise ellerde izlenen preaksiyel polidaktilinin başparmağı etkilememiş olup ikinci parmağı



Şekil 3. Kız hastanın bilateral ayak direkt grafisinde sol ayakta başparmakta proksimal falanks seviyesinde total duplikasyon, sağ ayak başparmakta ise metatarsal seviyede duplikasyon olduğu izlenmektedir



Şekil 4. Erkek hastanın bilateral ayak direkt grafisinde her iki ayakta başparmakta proksimal falanks seviyesinden total duplikasyon olduğu izlenmektedir. Her iki ayaktaki birinci metatarsal kemiğin ise füzyon ile uyumlu anormal bir görünümde olduğu görülmektedir



Şekil 5. Erkek hastanın bilateral el direkt grafisinde başparmakların etkilenmemiş olduğu görülmektedir

96



Şekil 6. Kız hastanın her iki elinde izlenen preaksiyel polidaktili, erkek hastada olduğu gibi başparmaklar etkilenmeksizin ikinci parmaklarda duplikasyon ile seyretmektedir



Şekil 7. Kız hastanın postoperatif üçüncü haftadaki görünümü

etkilemiş olmasıdır. Bu tablo, Malik¹ tarafından tariflenen ve çok nadir olarak izlenen tip 3 preaksiyel polidaktili tanımına uymaktadır. En sık izlenen preaksiyel polidaktili ise tip 1 olup başparmağın etkilendiği duplikasyon olguları olarak tarif edilmektedir.¹



Şekil 8. Erkek hastanın postoperatif üçüncü haftadaki görünümü

SONUÇ

Bu olgu sunumunda sekiz çocuktan dördünün iki el ve ayağında preaksiyel simetrik polidaktili izlenmiştir. Farklı seviyelerden duplikasyon örnekleri sergilemelerine rağmen genel olarak ailesel polidaktili olgularında sıklıkla tanımlanan bilateral simetrik kalıtım bu ailenin bireylerinde izlenmiştir. Dört çocuğun etkilenmemiş olmaması ise düşük penetrans ile açıklanabilir. Ender rastlanan ailesel polidaktili için tipik bir örnek teşkil etmesinin yanısıra ellerde izlenen preaksiyel polidaktilinin çok nadir izlenen bir alttip sergilemesi bu ailesel polidaktili örneğini özellikli kılmaktadır.

Hasta Onamı: Yazılı hasta onamı bu olguya katılan hastalardan alınmıştır.

Hakem Değerlendirmesi: Dış bağımsız.

Çıkar Çatışması: Yazar çıkar çatışması bildirmemiştir.

Finansal Destek: Yazar bu çalışma için finansal destek almadığını beyan etmiştir.

Informed Consent: Written informed consent was obtained from patients who participated in this case.

Peer-review: Externally peer-reviewed.

Conflict of Interest: No conflict of interest was declared by the author.

Financial Disclosure: The author declared that this study has received no financial support.

KAYNAKLAR

1. Malik S. Polydactyly: phenotypes, genetics and classification. Clin Genet 2014; 85(3): 203-12. [\[CrossRef\]](#)
2. Karaşlan O, Tiftikcioglu YO, Aksoy HM, Kocer U. Sporadic familial polydactyly. Genet Couns 2003; 14(4): 401-5.
3. Mellin GW. The frequency of birth defects. In: Birth defects. Philadelphia, PA: Lippincott JB, 1963: 1-17.
4. Castilla E, Paz JE, Mutchinick O, Munoz E, Giorgiutti E, Gelman Z. Polydactyly a genetic study in South America. Am J Hum Genet 1973; 25(4): 405-12.