

# OLGU SUNUMU

## Case Report

Correspondence address  
Yazışma adresi

Saniye Merve GÜL KARA  
Antalya Şehir Hastanesi,  
Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği,  
Antalya, Türkiye  
dr.smervegul@gmail.com

Geliş tarihi / Received : 24 Eylül 2022  
Kabul Tarihi / Accepted : 21 Aralık 2022  
E-Yayın Tarihi / E-Published : 01 Mayıs 2024

Cite this article as  
Bu makalede yapılacak atıf

Alkan Bülbül G, Kandemir H, Kırtış E,  
Gül Kara SM, Sanhal CY.  
Prenatal Tanı Alan Bir  
Gollop-Wolfgang Kompleksi Olgusu

Akd Tıp D 2024;10(2): 369-372

Gül ALKAN BÜLBÜL  
Akdeniz Üniversitesi,  
Tıp Fakültesi Hastanesi,  
Kadın Hastalıkları ve  
Doğum Anabilim Dalı,  
Antalya, Türkiye

ORCID ID: 0000-0002-6773-4573

Hülya KANDEMİR  
Şanlıurfa Eğitim ve Araştırma Hastanesi,  
Perinatoloji Kliniği,  
Şanlıurfa, Türkiye

ORCID ID: 0000-0001-8218-1893

Emine KIRTİŞ  
Akdeniz Üniversitesi,  
Tıp Fakültesi Hastanesi,  
Kadın Hastalıkları ve Doğum AD,  
Antalya, Türkiye

ORCID ID: 0000-0002-6017-8228

Saniye Merve GÜL KARA  
Antalya Şehir Hastanesi,  
Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği,  
Antalya, Türkiye

ORCID ID: 0000-0002-9449-7913

Cem Yaşar SANHAL  
Özel Muayenehane,  
Antalya, Türkiye

ORCID ID: 0000-0003-0007-5769

## Prenatal Tanı Alan Bir Gollop-Wolfgang Kompleksi Olgusu

### A Case of Gollop-Wolfgang Complex with Prenatal Diagnosis

#### ÖZ

Gollop-Wolfgang Kompleksi (GK); distal femoral duplikasyon, tibial agenezi ve sıklıkla el ve/veya ayak ektrodaktilisi ile karakterize nadir bir konjenital ortopedik malformasyondur. GK kalp, gastrointestinal ve genitouriner sistemler dahil olmak üzere diğer sistemlerinde eşlik ettiği çeşitli anormallikler ile ilişkilidir. Gebeliğin ikinci trimesterinde ultrason taramaları ile prenatal tanı koyulabilmektedir. Olgu sunumumuzda, prenatal tanı almış oldukça nadir görülen GK tartışıldı.

#### Anahtar Sözcükler:

Gollop-Wolfgang Kompleksi, Tibial Agenezi, Prenatal Tanı

#### ABSTRACT

Gollop-Wolfgang Complex (GC) is a rare congenital orthopedic malformation characterized by a distal femoral duplication and tibial agenesis usually associated with foot and/or hand ectrodactyly. GC has been associated with various abnormalities in other organ systems including the heart, gastrointestinal and genitourinary systems. Prenatal diagnosis can be performed by ultrasound scans in the second trimester of pregnancy. Object in our case, very rarely seen GC with prenatal diagnosis has been discussed.

#### Key Words:

Gollop-Wolfgang Complex, Tibial Agenezi, Prenatal Diagnosis

## GİRİŞ

Gollop-Wolfgang Kompleksi (GK), insidansı bir milyon canlı doğumda bir olarak bildirilen nadir bir kas-iskelet anomalisidir (1). GK, diğer birkaç tibial alan defekti ile birlikte gruplandırılmıştır ve özellikle distal femurun duplikasyonu, tibianın konjenital yokluğu ve sıklıkla el ve/veya ayakta bir veya daha fazla santral parmağın eksikliği veya yokluğu ile karakterize “ektrodaktili” spektrumundan oluşmaktadır (2). GK kalp, gastrointestinal ve genitüriner sistemler dahil olmak üzere diğer sistemlerinde eşlik ettiği çeşitli anormallikler ile ilişkilidir ve oluşumda disfonksiyonel bir erken embriyogenezi içeren karmaşık bir etiyolojik sürecin rol oynadığı düşünülmektedir (3). GK ile ilişkili diğer anomaliler: Ulna hipoplazisi, kardiyak anomaliler, omurga ve toraks segmentasyon defektleri, kloaka ekstrofisi, imperfore anüs, trakea-özofageal fistül, özofagus atrezisi, proksimal fokal femoral yetmezlik, yarık damak ve dudaktır (4). Olgu sunumumuzda, kliniğimizde prenatal tanı almış oldukça nadir görülen GK olgusu (hastadan yazılı onamı alınarak) tartışıldı.

## Olgu

Yirmi üç yaşında gravide 3 parite 2 olan gebe kadın 23. gebelik haftasında kliniğimize multiple anomali nedeniyle refere edilmişti. Hastanın özgeçmiş ve soygeçmişinde bir özellik yoktu. Çift arasında akraba evliliği mevcut değildi. Anne alkol, tütün, antiepileptik ilaç kullanmıyordu. Ultrasonografik değerlendirmemizde sol distal femurda duplikasyon, sol tibia yokluğu (Şekil 1),

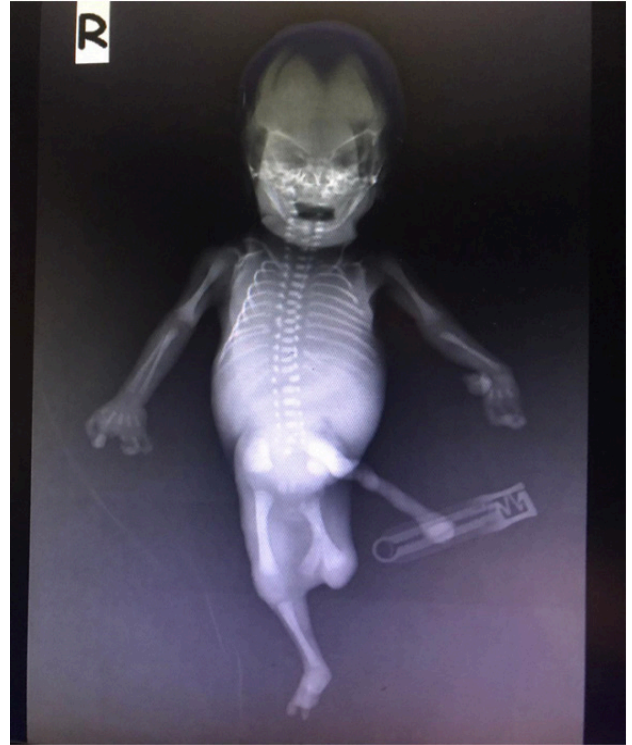


Şekil 1: GK olan fetusa ait sol femur distalinde duplikasyonu (ok) gösteren ultrason görüntüsü.

diastometamyeli, sol radius yokluğu, multikistik displastik böbrekler, tek umbilikal arter ve oligohidroamnios saptadık. Mevcut ultrason bulguları ile GK düşünüldü. Yapılan amniosentez sonucu fetal karyotip normal olarak raporlandı. Aile, genetik ve pediatri danışmanlığından sonra terminasyonu tercih etti. Patolojik inceleme prenatal tanıyı doğruladı ve prenatal tanıya ilave bulgu saptanmadı. Fetusa ait postmortem röntgenogramlar ve makroskopik inceleme sol distal femurda duplikasyon, sol tibia agenezisi, sol radius agenezisi ve ektrodaktiliyi gösterdi (Şekil 2, 3).



Şekil 2: Ektrodaktili, sol tibia yokluğunu gösteren fetusa ait postmortem makroskopik görüntü.



Şekil 3: Sol femur distalinde duplikasyon, ektrodaktili, sol tibia ve sol radius agenezisini gösteren fetusa ait postmortem röntgenogram görüntüsü.

## TARTIŞMA

GK, çok nadir görülen bir malformasyondur ve patogenezi henüz tam olarak anlaşılamamıştır.

Malformasyon, çoğunlukla azalmış penetrasyon ile otozomal dominant bir modelde kalıtılır ancak otozomal resesif ve X'e bağlı kalıtımda bildirilmiştir (3). Ayrıca, literatürde kromozom 8'in uzun kolunda delesyon ve kromozom 2, 3, 7 ve 14' ü içeren denova kompleks translokasyon içeren olgularda raporlanmıştır (5, 6). Bir diğer çalışmada, ektraktileye sahip GK olgularında BHLHA9'da içeren 210.050 baz çifti segmentinde duplikasyonlar/triplikasyonlar saptanmış ve ekstremit malformasyonlarında BHLHA9 doz aşımının en sık görülen duyarlılık faktörü olduğu düşünülmektedir (7).

Yapılan son çalışmalar, GK için predispozan risk faktörleri olarak karbamazepin ve valproik asidin prenatal kullanımı dahil olmak üzere teratojenik bir kökende öne sürmektedir (8, 9). Biswas ve ark., gestasyonel dönemde karbamazepin kullanan anneden GK ile doğan kız bebek raporlamış ve karbamazepinin teratojenik etkisinin, otozomal resesif kalıtım veya gonadal/germline mozaizm nedeni ile meydana gelmiş olabileceğini öne sürmüştür (3).

Olgumuzda gebeliğin 22. gebelik haftasında sonlandırılmasından dolayı psikomotor gelişim veya diğer organların daha ince fonksiyonel bozuklukları hakkında bilgi sahibi olamıyoruz. Olgumuz, aile içinde sporadik bir vakaydı, malformasyonları veya ortopedik sorunları olan akrabası olmaması nedeniyle ne tür bir genetik anormallik veya kalıtım modelinin olduğuna dair bir sonuca ulaşamadık. Olgumuzda, anormalliklerin ciddiyeti nedeniyle aile gebeliği sonlandırmayı tercih etti. Ancak, literatürde gebeliği devam eden olgularda doğum sonrası tedavi seçenekleri arasında diz dezartikülasyonu, tibiofibular sinostoz ile femoral bifurkasyonun rezeksiyonu, fibular transfer, amputasyon veya rekonstrüksiyon prosedürleri bulunmaktadır (8).

## SONUÇ

Tibial agenezinin prenatal olarak tanı koymak kolay olsa da tarama sırasında yetersiz kesit nedeniyle femoral duplikasyon gözden kaçabilmektedir. En yaygın ek anomalinin ektraktile olması nedeni ile üst ekstremiteler de dikkatli bir şekilde değerlendirilmelidir. GK olgularında majör kromozomal anomalilerle ilişkisinin saptanması ve yaygın diğer anomalilerin dışlanması için karyotip analizi, submikroskopik genetik anormallikler ve tek gen hastalıkları için kromozomal mikroarray, tüm genom analizi gibi ileri tetkikler ebeveynlere önerilmelidir. Olgunun prenatal olarak tanı alması, ebeveynlere doğum sonrası ortaya çıkabilecek farklı klinik sorunlar, olası tedavi seçenekleri ile ilgili ayrıntılı multidisipliner danışmanlık verilmesini ve gebeliği sonlandırma seçeneğini hastaya sunmamızı sağladı.

### Hasta Onamı:

Tüm katılımcıların hakları korunmuş ve Helsinki Deklarasyonuna göre prosedürlerden önce yazılı bilgilendirilmiş onam alınmıştır.

### Çıkar Çatışması:

Yazarların beyan edecek çıkar çatışması yoktur.

### Finansal Destek:

Yazarlar bu çalışma için finansal destek almadıklarını beyan etmişlerdir.

1. Kalamachi A, Dawe RV. Congenital deficiency of the tibia. *J Bone Joint Surg Br* 1985; 67(4):581-4.
2. Ugras AA, Sungur I, Akyildiz MF, Ercin E. Tibial hemimelia and femoral bifurcation. *Orthopedics* 2010; 33(2):124-6.
3. Biswas SN, Biswas S, Chakraborty PP. Gollop-Wolfgang complex: can it be a teratogenic condition? *Indian J Pediatr* 2016; 83(9):1051-3.
4. Mendilcioglu I, Mihci E, Pestereli E, Simsek M. Prenatal diagnosis of Gollop-Wolfgang complex (tibial agenesis and femoral bifurcation). *Prenat Diagn* 2009; 29:182-6.
5. Asamoah A, Nwankwo M, Kumar SP, Ezhuthachan SG, Van Dyke DL. Proximal chromosome 8q deletion in a boy with femoral bifurcation and other multiple congenital anomalies. *Am J Med Genet* 2004; 127A:65-8.
6. Celentano C, Liberati M, Franchi PG, Palka G, Marino M, Calabrese G, Prefumo F, Rotmensch S. Fetal Gollop-Wolfgang complex associated with de novo chromosomal rearrangements typical of split-hand/split-foot anomaly. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2004; 24:331.
7. Nagata E, Kano H, Kato F, Yamaguchi R, Nakashima S, Takayama S, Kosaki R, Tonoki H, Mizuno S, Watanabe S, Yoshiura K, Kosho T, Hasegawa T, Kimizuka M, Suzuki A, Shimizu K, Ohashi H, Haga N, Numabe H, Horii E, Nagai T, Yoshihashi H, Nishimura G, Toda T, Takada S, Yokoyama S, Asahara H, Sano S, Fukami M, Ikegawa S, Ogata T. Japanese founder duplications/triplications involving BHLHA9 are associated with split-hand/foot malformation with or without long bone deficiency and Gollop-Wolfgang complex. *Orphanet J Rare Dis* 2014; 9:125.
8. Guven MA, Batukan C, Ceylaner S, Ceylaner G, Uzel M. A case of fetal anticonvulsant syndrome with severe bilateral upper limb defect. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2006; 19:115-7.
9. Muzaffar N. Tibial agenesis and Gollop-Wolfgang complex in three siblings born to an epileptic woman treated with carbamazepine: teratogenicity? *Genetics* 2013; 2:118.