

Brakidaktili Tip C: Olgu Sunumu

Mehmet Selim NURAL^a, Cavit Türkay YALIN, Mehmet Özgür YILDIRIM, Haldun Barış DİREN

Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, SAMSUN, Türkiye

ÖZET

Brakidaktili, genellikle konjenital olarak karşımıza çıkmasına rağmen, nadir olarak metabolik hastalıklar ve travma gibi nedenlerle de görülebilir. Çok farklı radyografik bulgularla karakterize olabildiğinden sınıflama yapmak oldukça zordur. Brakidaktili tip C, otozomal dominant geçişli olup fenotipik varyasyonlar göstermektedir. Tüm bireylerde çeşitlilik göstermesine rağmen el tutulumu baskın bir özelliktir. Bu yazıda, 18 yaşında bir erkek olguda saptanan, el ve ayak tutulumu gösteren ender görülen brakidaktili tip C olgusunun direkt grafi bulguları sunulmuş ve literatür bilgileri gözden geçirilmiştir.

Anahtar Sözcükler: Brakidaktili, direkt grafi, hipersegmentasyon, klinodaktili, hiperfalanji

ABSTRACT

Brachydactyly Type C: A Case Report

Despite brachydactyly is a congenital anomaly, it also is associated with trauma or certain metabolic diseases rarely. It is very difficult to make a classification of this anomaly because of the existence of many different radiographic appearances. Brachydactyly type C is inherited as an autosomal dominant trait and shows wide phenotypic variations. Although there are great varieties between cases, hands are almost always affected. Here, we present a case of brachydactyly type-C diagnosed with radiographic findings in 18 year-old male patient who had involvements at hands and feet and discuss this phenomenon under the light of current literature.

Key words: Brachydactyly, direct radiography, hypersegmentation, clinodactyly, hyperphalangea

Brakidaktili falanks ve/veya metakarpların anormal gelişimine bağlı olarak ortaya çıkan, tek bir parmakta veya elin tüm parmaklarında görülebilen kısıklıkla karakterizedir. Brakidaktili, genellikle konjenital olarak gözlenmesine rağmen, metabolik hastalıklar ve travma gibi nedenlere bağlı olarak da görülebilir. Literatürde, iskelet displazisi ve multipl konjenital anomali sendromlarının bir bulgusu olarak veya izole bir anomali olarak görülebildiğine dair 135'ten fazla bildirim mevcuttur (1,2). Çok farklı radyografik bulgularla karakterize olabildiğinden sınıflama yapmak oldukça zordur. Bu çalışmada, ender görülen brakidaktili tip C olgusunun direkt grafi bulguları sunulmuş ve literatür bilgileri gözden geçirilmiştir.

OLGU SUNUMU

Sağlık kurulu raporu almak için hastaneye başvuran 18 yaşında erkek olgunun yapılan fizik muayenesinde el parmaklarında kısıklık olduğu fark edildi. Hastanın öyküsünde; el parmaklarındaki kısıklığın doğduğundan beri olduğu, anne ve babasında akrabalık olmadığı, diğer dört kardeşinde ve ebeveynlerinde fiziksel olarak herhangi bir anormallik olmadığı öğrenildi. Laboratuvar incelemesinde herhangi bir anormal bulgu saptanmadı.

El parmaklarındaki kısıklığı ve ona eşlik edebilecek diğer kemik anomalilerini araştırmak amacıyla çekilen iskelet sisteminin direkt grafi incelemesinde, her iki el grafisinde; 3.

parmaklarda hipersegmentasyon, 2., 3. ve 5. parmakların orta falankslarında ve her iki 3. parmağın proksimal falankslarında kısıklık, 2. parmakların proksimal falanks tabanlarının radyal yüzünde uzama, eklemde hipoplazi, unlar deviasyon ve her iki elin 5. parmaklarında klinodaktili görüldü. Ek olarak her iki elin 1. parmak metakarplarında da kısıklık tespit edildi (Resim 1). Her iki ayak grafisinde; 1. parmaklar hariç diğer tüm parmakların orta falankslarında kısıklık ve her iki ayak 1. metatars distalinde mediale deviasyon olduğu dikkati çekti (Resim 2). Diğer kemik grafileri normaldi. Bu bulgularla olgu brakidaktili tip C olarak tanımlandı.

TARTIŞMA

İzole brakidaktili el ve ayak parmak kemiklerinin şekil ve boyutunda değişikliklerle karakterizedir. Etkilenen bireyler arasında fenotipik varyasyon gösteren otozomal dominant geçişli bir iskelet anomalisidir (2). Olgumuzda el ve ayak parmaklarındaki bulgular dışında herhangi bir kemik anomalisi olmaması ve bu duruma yol açabilecek metabolik bir neden saptanmaması nedeniyle izole brakidaktili tanısı konuldu.

İzole brakidaktili ilk olarak 1951'te Julia Bell tarafından fenotipik olarak karakteristik parmak ve kemik tutulumuna göre sınıflandırılmıştır (3). Bu sınıflandırmaya göre brakidaktili; parmakların orta falankslarındaki kısıklık A tipi, el ve ayak başparmaklarında deformite ile birlikte olan, par-

^a Yazışma Adresi: Dr. Mehmet Selim NURAL, Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, SAMSUN, Türkiye

* Türkrad 2004, 25. Ulusal Radyoloji Kongresi, 27-31 Ekim 2004, ANTALYA, Türkiye

Tel: +90 362 3121919

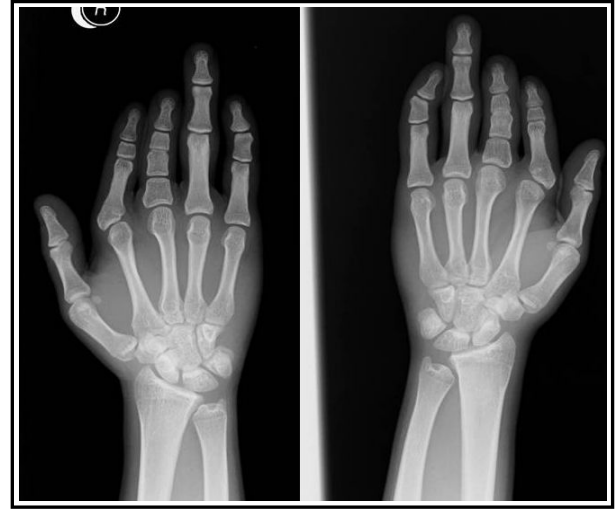
e-mail: msnural@omu.edu.tr

makların orta ve distal falanklarının yokluğu veya kısalığı B tipi, 2. ve 3. parmağın orta ve proksimal falanklarının kısalığı, proksimal falanklarında hipersegmentasyon ve 2. parmağın unlar deviasyonu C tipi, el ve ayak 1. parmak distal falanklarının kısa ve geniş olması D tipi, bir veya daha fazla metakarp ve metatars kısalığı E tipi olarak tanımlanan 5 genel tipe ayrılmıştır. Daha sonraki yıllarda Temtamy ve McKusick tarafından bu sınıflama modifiye edilmiş ancak genel hatları değişmemiştir (4). Olgumuzda, diğer parmak anomalileri ile birlikte hipersegmentasyon olması ve hipersegmentasyonun sadece C tipinde tanımlanmış olması nedeniyle olguya brakidaktili C tipi tanısı konuldu.

Brakidaktili C tipi, otozomal dominant geçişli olup, genin etkilenme derecesine göre değişik varyasyonlar göstermekte ve bu nedenle de bireyden bireye değişik bulgularla karşımıza çıkmaktadır. Genin tam olarak etkilenmediği durumda; elde orta falanksta ve 1. metakarpda kısalık, 2. parmak proksimal falanks tabanının radyal yüzünde uzama ile sınırlı bulgular gözlenirken, genin tamamı etkilendiğinde; elde orta falanklarda kısalık, 2. ve 3. parmak proksimal falanklarda kısalık, 2. parmak proksimal falanks tabanının radyal yüzünde uzama ve buna bağlı yamuk şeklinde epifiz, 2. ve 3. parmağın metakarpafalangeal eklemde unlar deviasyon, 2. ve 3. parmaklarda hipersegmentasyon, 5. parmakta klinodaktili gibi çeşitli bulgularla kendini gösterebilmektedir (5). Bunlar dışında literatürde brakidaktili C tipi tanısı olan bir olguda, bir elde 2. ve 3. parmak falanklarında klasik radyografik bulgular olmasına rağmen, diğer elde farklı olarak 2. ve 3. parmakların proksimal falanklarının melek görünümünde oldukları bildirilmiştir (6). Bu olgunun daha önceki yıllarda çekilen el grafileri incelendiğinde, diğer el ile karşılaştırıldığında bu falankların ossifikasyonunda belirgin bir gecikme olduğu fark edilmiş ve melek görünümünde falankların buna bağlı geliştiği belirtilmiştir (6). Olgumuzda ise elde saptanmış olduğumuz bulguların genin tam olarak etkilendiği durumda ortaya çıkan bulgularla benzer olduğu görülmektedir.

Brakidaktili tüm bireylerde çeşitlilik göstermesine rağmen el tutulumu baskın bir özelliktir. Ancak el tutulumu dışında nadiren iskelet sisteminin diğer elemanları da etkilenmektedir. Literatürde el tutulumu ile birlikte boyda kısalık, omuz displazisi, vertebralarda kamalaşma radyoulnar, humeroulnar anomaliler, Madelung deformitesi, epifizyel değişiklikler (7,8,9), ayak parmak anomalileri ve fasiyal anomaliler (10) bildirilmiştir. Olgumuzda başparmaklar hariç diğer tüm parmakların orta falanklarında kısalık ve her iki ayak 1. metatars distalinde mediale deviasyon mevcuttu.

Brakidaktilide kemiklerin etkilenme derecesine bağlı olarak, nadir de olsa cerrahi tedavi gerekebilmektedir. Visceral tutulum olmaması nedeniyle, tanı konulduktan sonra ileri incelemeye gerek görülmemektedir. Laboratuvar, fizik muayene ve radyografik bulgular sonucunda izole brakidaktili tanısı konulabilmektedir ve radyografik olarak saptanan hipersegmentasyon C tipi için karakteristik bir bulgudur.



Resim 1. Her iki el grafisinde; 3. parmaklarda hipersegmentasyon, 3., 2. ve 5. parmakların orta falanklarında ve her iki 3. parmağın proksimal falanklarında kısalık, 2. parmakların proksimal falanks tabanının radyal yüzünde uzama, eklemde hipoplazi ve unlar deviasyon ve her iki el 5. parmaklarda klinodaktili görülmektedir. Bununla birlikte her iki el 1. metakarpında kısalık mevcuttur.



Resim 2. Her iki ayak grafisinde; her iki ayak 1. metatarsın distalinde mediale deviasyon, diğer parmakların orta falanklarında kısalık görülmektedir.

KAYNAKLAR

1. Terrett JA, Newbury-Ecob R, Cross GS, et al. Holt-Oram syndrome is a genetically heterogeneous disease with one locus mapping to human chromosome 12q. *Nature Genet* 1994; 6: 401-404.
2. Winter RM, Schroer RJ, Meyer LC. Hands and Feet. In: *Human Malformations and Related Anomalies*. London, Oxford Pres, 1994; 828-844.

3. Bell J. On brachydactyly and symphalangism. In: Penrose LS, ed. Treasury of human inheritance. Vol. 5. London: Cambridge University Press, 1951; 1-31.
4. Temtamy SA, McKusick VA: The Genetics of Hand Malformations New York: Alan R Liss, INC; 1978.
5. Burgess RC. Brachydactyly type C. J Hand Surg 2001; 26: 31-39.
6. Castriota-Scanderbeg A, Garaci FG, Beluffi G. Angel-shaped phalanges in brachydactyly C: a case report, and speculation on pathogenesis. Pediatr Radiol 2005; 35:535-538.
7. Fitch N, Jequier S, Costom B. Brachydactyly C, short stature, and hip dysplasia. Am J Med Genet 1979; 4:157-166.
8. Rennel C, Stenbach HL. Epiphyseal dysostosis without dwarfism. Am J Roentgenol Radium Ther Nucl Med 1970; 108: 481-487.
9. Robinson GC, Wood BJ, Miller JR, Baillie J. Hereditary brachydactyly and hip disease. Unusual radiological and dermatoglyphic findings in a kindred. J Pediatr 1968; 72:539-543.
10. Rowe-Jones JM, Moss AL, Patton MA. Brachydactyly type C associated with shortening of the hallux. J Med Genet 1992; 29:346-348.

Kabul Tarihi: 05.11.2008