

**İki kız kardeşte fibular hemimeli ve literatür değerlendirmesi***Fibular hemimelia of two sisters and review of literature*

Önder Turna\*, Mustafa Devran Aybar\*\*, Göksel Tuzcu\*\*\*, Yeşim Karagöz\*\*\*\*

\*İstanbul Eyüp Devlet Hastanesi, Radyoloji Kliniği, İstanbul

\*\*Şanlıurfa Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Radyoloji Kliniği, Şanlıurfa

\*\*\*Malatya Doğanşehir Devlet Hastanesi, Radyoloji Kliniği, Malatya

\*\*\*\*İstanbul Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Radyoloji Kliniği, İstanbul

**Özet**

Bu çalışmada fibular hemimeli tanısı alan iki kız kardeşin ve ailelerinden iki üyenin düz radyogramları ve manyetik rezonans görüntüleme (MRG) bulgularını sunmayı amaçladık. Yürüme bozukluğu, alt ekstremitesinde şekil bozukluğu ve büyüme sorunu ile gelen çocuk olgularda fibular hemimeli düşünülmeli, bu olguların ailelerinde başka olguların olup olmadığı araştırılmalıdır.

Pam Tıp Derg 2013;6(3):154-157

**Anahtar sözcükler:** Fibula, hemimeli, kız kardeş.**Abstract**

In this study, we aimed to present the radiography and magnetic resonance imaging (MRI) findings of two sisters with the diagnosis of fibular hemimelia and two members of their families. Fibular hemimelia should be considered in children with gait disturbance, lower extremity deformities, growth problems and their families also be investigated about other cases having similar problems.

Pam Med J 2013;6(3):154-157

**Key words:** Fibula, hemimelia, sister.**Giriş**

Fibular hemimeli alt ekstremitedeki en sık konjenital kemik eksikliği nedenidir. İlk kez Gollier tarafından 1698'de tanımlanmıştır [1]. Sendromda fibulanın tam yokluğu veya hipoplazisine ek olarak, tibiada açılanma ve kısalık, alt ekstremitte uzunluk farkları, tarsal kemiklerde koalisyon, ayak parmaklarının bazılarının olmaması, ayakta ekinovalgus veya ekinovarus deformitesi görülebilir [1-6]. Bu çalışmada fibular hemimeli tanısı alan iki kız kardeşin ve ailelerinden iki üyenin düz radyogramları ve manyetik rezonans görüntüleme (MRG) bulgularını sunuyoruz.

**Olgu Sunumu**

Hastanemize yürüme bozukluğu, bacaklarda şekil bozukluğu ve büyüme sorunu

nedeniyle getirilen 4 yaşındaki kız olgunun alt ekstremitesine yönelik ön-arka ve yan radyogramlarında sağ bacakta fibulasının olmadığı, sol bacakta ise tamamen normal fibulası olduğu görüldü. Sağda tibia sola göre daha kısaydı ve tibiada ön-iç açılanma bulunmaktaydı. Sağ tibianın diz eklemiyle olan ilişkisi kaybolmuştu, sağ ayakta ekinovarus deformitesi vardı. Sağ ayak tarsal kemiklerinde talokalkaneal koalisyon saptandı, naviküler ve kuneiform kemikler ise izlenmiyordu. Sağ ayak parmaklarından sadece ilk ikisi vardı (Resim 1a,b). Sağ dizine yönelik yapılan MRG'de çapraz bağlarının olmadığı, tibianın diz eklemiyle ilişkisinin kaybolduğu saptandı (Resim 2).

Aynı klinik bulguları olan olgunun 2 yaşındaki kız kardeşine ait düz radyogramlarda ise her iki fibulası da yoktu. Solda daha belirgin olmak üzere

Önder Turna

Yazışma Adresi: İstanbul Eyüp Devlet Hastanesi, Radyoloji Kliniği, İstanbul

e-mail: onder\_turna@hotmail.com

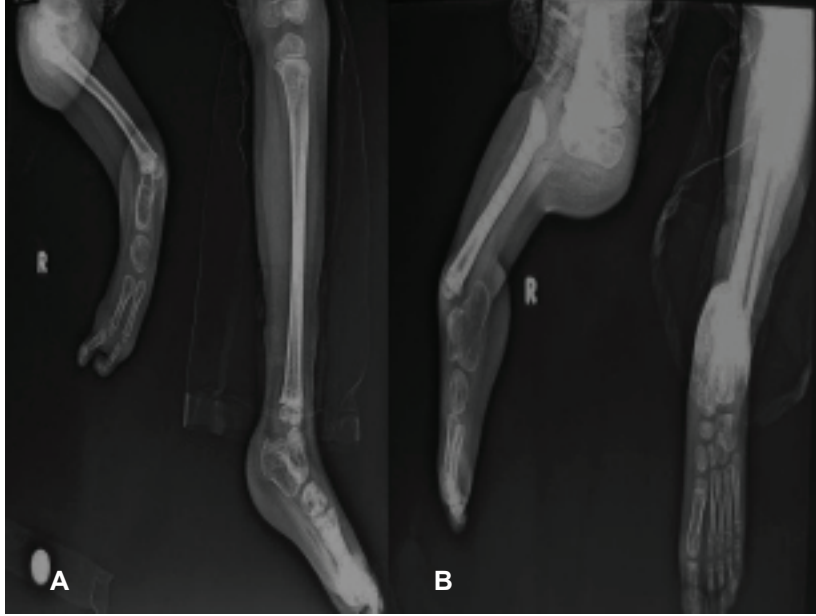
Gönderilme tarihi: 11.04.2013

Kabul tarihi: 02.07.2013

her iki tibiasında ön-iç açılanma mevcuttu. Her iki ayağında ekinovarus deformitesi vardı. Sağ ayağında talokalkaneal koalisyonu ve dört tane parmağı olduğu görüldü (Resim 3). Olguların ailesi incelendiğinde; annesinin sağ ayağında dört adet parmağı vardı ve ilk iki parmağında

ciltten füzyon bulunmaktaydı. Olgunun dayısında ilk iki parmakta sindaktili vardı ve üçüncü parmak ampüte edilmişti.

4 yaşındaki olgumuza amputasyon ve protez uygulaması, 2 yaşındaki olgumuza ise Ilizarov



**Resim 1.** 4 yaşındaki kız olgunun alt ekstremitesine yönelik ön-arka (A) ve yan (B) radyogramlarında; sağ bacakta fibula izlenmezken, sol bacakta ise tamamen normal fibula izleniyor. Sağda tibia sola göre daha kısa ve tibiada ön-iç açılanma mevcut. Sağ tibianın diz eklemiyle olan ilişkisi kaybolmuş, sağ ayakta ekinovarus deformitesi var. Sağ ayak tarsal kemiklerinde talokalkaneal koalisyon mevcut, naviküler ve kuneiform kemikler ise izlenmiyor. Sağ ayak parmaklarından sadece ilk ikisi var.

yöntemiyle düzeltme operasyonları önerildi, yöntemlerin uzun dönem avantaj, dezavantajları ve komplikasyonları anlatıldı fakat, aile operasyonları kabul etmedi ve çocuklar taburcu edildi.



**Resim 2.** 4 yaşındaki kız olguya ait MRG'de sagittal proton dansite (PD) sekansında çapraz bağlarının olmadığı, tibianın diz eklemiyle ilişkisinin kaybolduğu izleniyor.



**Resim 3.** 2 yaşındaki kız kardeşe ait ön-arka düz radyogramda ise her iki fibulası da izlenmiyor. Solda daha belirgin olmak üzere her iki tibiasında ön-iç açılanma ve her iki ayağında ekinovarus deformitesi, sağ ayağında talokalkaneal koalisyonu ve dört tane parmağı mevcut.

## Tartışma

Fibular hemimeli olgularında kemik anomalilerine ek olarak, diz çevresinde ön çapraz bağ ve/veya arka çapraz bağ yokluğu veya hipoplazisi tariflenmiştir, bunun sonucunda diz eklemine antero-posterior instabilite geliştiği belirtilmiştir. Bu olgularda ayrıca anterior ve posterior tibial arter ile dorsal pedal arterin yokluğu gibi vasküler anomalilerin de eşlik edebileceği tariflenmiştir [7].

Fibular hemimeli olgularının çoğu sporadiktir, fakat genetik geçiş de bildirilmiş olup bunların çoğu otozomal resesif geçişlidir, ayrıca literatürde birkaç olguda X'e bağlı geçiş de bildirilmiştir [8]. Kız kardeş olan olgularımızın her ikisinde de benzer bulgular olduğundan dolayı, genetik geçişin olabileceğini düşündük, fakat bu yönde ileri araştırmalar yapamadık.

Ekstremitte hipoplazisini sınıflandırmak ve buna göre tedavi planlanması yapmak için birçok sınıflandırma yöntemi vardır. Bunlardan en çok kullanılanlar Achterman ve Kalamchi ile Coventry ve Johnson sınıflandırmalarıdır [1]. Achterman ve Kalamchi sınıflandırmasında; Tip IA'da proksimal fibula epifizi tibianın büyüme plağına uzak yerleşimli olup distal fibula büyüme plağı ise talus kubbesine yakın yerleşimlidir. Tip IB'de proksimal kısımda fibula parsiyel olarak yoktur, distalde ise vardır fakat ayak bileğini desteklememektedir. Tip II'de ise fibulanın komplet yokluğu söz konusudur [2].

Coventry ve Johnson sınıflandırmasında ise Tip I'de fibulanın parsiyel yokluğu söz konusudur. Tip II'de eşlik eden anomalilerle birlikte fibula komplet olarak unilateral yoktur, Tip III'de ise yine diğer anomalilerle birlikte fibula bilateral komplet olarak mevcut değildir [9]. Achterman ve Kalamchi sınıflamasına göre bizim 4 ve 2 yaşındaki her iki olgumuz da Tip II hipoplazi sınıfına girmektedir. Coventry ve Johnson sınıflamasına göre ise 4 yaşındaki olgumuz Tip II, 2 yaşındaki olgumuz ise Tip III hipoplazi sınıfına girmektedir.

Fibulanın yokluk derecesi, büyüme inhibisyonu yüzdesi veya ayaktaki parmak sayısı ile doğrudan orantılı değildir. Fibular hemimelisi olan her hastada ipsilateral femoral tutulum da mevcuttur [1]. Achterman ve Kalamchi [2] çalışmalarında fibular hemimeli ile tarsal koalisyon ve ayak parmağı anomalileri arasında ilişki bahsetmiştir fakat yüzde

ve korelasyondan bahsetmemiştir. Stanitski ve Stanitski [1] ise tarsal koalisyonla fibular hemimeli arasında çok ciddi korelasyon olduğunu vurgulamışlardır ve bu olgularda ne kadar az ayak parmağı varsa o kadar çok tarsal koalisyona rastlamışlardır.

Fibular hemimeli tedavisi halen tartışmalıdır. Erken amputasyon ve protez uygulaması uzun dönemde çok iyi sonuçlar vermektedir ve birçok avantaja sahiptir, fakat geri dönüşümsüz bir uygulamadır. Ilizarov yöntemi ise bacak uzunluk farkını ve ayak deformitelerini düzelterek ekstremitayı korumaktadır fakat uzun dönemde bir çok komplikasyona sahiptir. Ayrıca amputasyonun aileler tarafından onaylanmaması da tedavide sorunlara neden olmaktadır [10].

Sonuç olarak yürüme bozukluğu, alt ekstremitesinde şekil bozukluğu ve büyüme sorunu ile gelen çocuk olgularda fibular hemimeli düşünülmeli, bu olguların ailelerinde başka olguların olup olmadığı araştırılmalıdır. Olgular fibular hemimeli ve eşlik edebilecek kemik anomalileri için düz radyogramlarla, yumuşak doku anomalileri için ise MRG ile değerlendirilmelidir. Tanı koyulduktan sonra uygun tedavi yöntemleri aileye anlatılmalı ve bu yöntemlerin avantaj-dezavantajları belirtilmelidir.

**Çıkar İlişkisi:** Yazarlar çıkar ilişkisi olmadığını beyan eder.

## Kaynaklar

1. Stanitski DF, Stanitski CL. Fibular Hemimelia: A New Classification System. J Pediatr Orthop 2003;23:30-34.
2. Achterman C, Kalamchi A. Congenital deficiency of the fibula. J Bone Joint Surg 1979;61:133-137.
3. Maffulli N, Fixsen JA. Fibular hypoplasia with absent lateral rays of the foot. J Bone Joint Surg 1991;73:1002-1004.
4. Letts M, Vincent N. Congenital longitudinal deficiency of the fibula (fibular hemimelia) Parental refusal of amputation. Clin Orthop 1993;287:160-166.
5. Laor T. Musculoskeletal imaging: evaluation of congenital anomalies. Pediatr Radiol 2008;38:246-250.
6. Baek GH, Kim JK, Chung MS, Lee SK. Terminal hemimelia of the lower extremity: absent lateral ray and a normal fibula. Int Orthop 2008;32:263-267.
7. Yıldız C, Koca K, Çakmak G, Başbozkurt M. Fibular Hemimelia. TOTBID Dergisi 2009;8:48-57.
8. Ghanem I. Epidemiology, etiology, and genetic aspects of reduction deficiencies of the lower limb. J Child Orthop 2008;5:329-332.