



Erişkin yaşta tedavi edilen konjenital tibial hemimeli olgusu

Congenital tibial hemimelia case treated in adult ages

Ahmet Fırat¹, Ali Öçgüder², Osman Tecimel¹, Temel Oğuz³

1. Siirt Devlet Hastanesi

2. Ankara Dışkapı Yıldırım Beyazıt Eğitim ve Araştırma Hastanesi III. Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği

3. Ankara Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi II.Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği
Ankara, Türkiye

Özet

Konjenital tibial hemimeli etiyolojisi bilinmeyen nadir görülen bir deformitedir. Her 1 milyon canlı doğumda bir görülür ve ailesel geçişi olabilir. Bu yazıda 28 yaşına kadar tedavi edilmemiş olan konjenital tibial hemimelia olgusu sunuldu. Koltuk değneğine bağlı yaşayan hasta diz dezartikülasyonu ve modüler protez kullanımı ile koltuk değneğinden bağımsız fonksiyonel hale getirildi. Konjenital tibial hemimelide, uygun protez rehabilitasyonuna izin verecek erken amputasyon cerrahisi bir çok araştırmacı tarafından önerilmektedir.

Anahtar sözcükler: Konjenital hemimeli, dezartikülasyon

Abstract

Congenital tibial hemimelia is a rare deformity with unknown etiology. The deformity has an incidence of 1 per million live births and a family inheritance may be positive. In this paper a case of untreated 28 years-old congenital tibial hemimelia is discussed. The patient was crutch dependent on walking. With knee desarticulation and usage of modular prosthesis he became independently functional on his daily activities. In treatment of congenital tibial hemimelia, early amputation surgery which allows proper prosthesis rehabilitation is proposed by many authors.

Key words: Congenital hemimelia, desarticulation

Konjenital tibial hemimeli etiyolojisi bilinmeyen ve nadir görülen bir deformitedir. Her bir milyon canlı doğumda bir görülür ve ailesel geçişi olabilir.^[1] Jones ve arkadaşları^[2] tibial hemimelileri radyolojik verilere dayanarak sınıflandırmışlardır: Tip 1a, tibianın görülmediği hipoplastik distal femur epifizi ; tip 1b, tibianın görülmediği normal distal femur epifizi ; Tip 2, distal tibianın yokluğu; Tip 3, proksimal tibianın yokluğu ve Tip 4, ayak bileği diastazı ile beraber hipoplastik distal tibia.

Deformitenin her tipi değişik özellikler içerir. Tip 1 en sık görülen tiptir. Tibianın tam yokluğuyla beraber gelişmemiş ve stabil olmayan bir diz eklemi vardır. Etkilenen ekstremitede kısalık, bacakta bowing, dizde fleksiyon kontraktürü, ayakta ciddi ekinovarus deformitesi medial sıra defekti görülür. Daha az görülen Tip 2, Tip 3 ve Tip 4 'te tibia parsiyel olarak gelişmiştir ve kısmi olarak işlevsel bir diz eklemi bulunmaktadır. Konjenital tibial hemimelili hastalara yüksek oranda farklı konjenital anomaliler eşlik edebilir. Bunlar yarık

damak ve dudak, spinal deformiteler, kalça eklemi dislokasyonu, proksimal femur aplazisi, yarık el gibi el deformiteleri ve polidaktili, sindaktili gibi parmak deformiteleridir.^[1,3,4]

Konjenital tibial hemimelide uygun protez rehabilitasyonuna izin verecek erken amputasyon cerrahisi bir çok araştırmacı tarafından önerilmektedir.^[1,4,5,6,7,8] Diğer taraftan protez gereksinimini ortadan kaldıran cerrahi düzeltmeler de tanımlanmıştır. Ancak bunlar uğraştırıcı ve cerrahi tekniği zor tedavilerdir.^[9,10,11] Bu tedavilerde ayak ve diz eklemindeki deformiteleri düzeltmek ve ekstremitte uzunluğunu sağlamak için birçok cerrahi yöntem gereksinim vardır.^[9,10,11]

OLGU SUNUMU

28 yaşında erkek hasta sol alt ekstremitede doğuştan şekil bozukluğu şikayetiyle kliniğimize başvurdu. Hastanın alınan hikayesinde şikayeti ile ilgili herhangi bir tedavi görmediği, aile hikayesi olmadığı, annesinde sorunlu bir gebelik hikayesi olmadığı saptandı. Ayrıca

hastanın tek koltuk değneği ile hareket edebildiği öğrenildi.

Hastanın fizik muayenesinde sol alt ekstremitede şekil bozukluğu görüldü. Sol alt ekstremitede ayak bileği, sağlam görünümde olan sağ alt ekstremitede diz eklemi düzeyindeydi. Sol ayakta ekinovarus ve dış rotasyon deformitesi saptandı. Sol ayakta yarık ayak, 2 ve 3'üncü parmaklarda sindaktili deformitesi görüldü (Şekil 1a-b). Hastada diz ve ayak bileğine uyan bölgelerde hareket saptanmamakla birlikte kalça eklemi ve ayak parmaklarında aktif hareket gözlemlendi. Sol uylukta diğer tarafa göre atrofi belirlendi. Elle muayenede ayak bileği lateralinden uyluk distaline uzanan kavisli bir kemik yapı saptandı.



Şekil 1.a.b. Hastanın operasyon öncesi fonksiyonel görünümü.

Hastanın radyografik incelemelerinde sol tibia yokluğu, fibulanın kavisli, yassı ve enine uzunluğunun arttığı, fibulanın proksimale yer değiştirdiği, femurda hipoplazi, sol patella yokluğu, talusta şekil bozukluğu, metatarsus primus varus, 2 ve 3'üncü parmakta sinositoz, simfizis pubis seperasyonu, sol hemipelviste hipoplazi, sol femur başı yokluğu, sol kalça dislokasyonu ve sol ramus pubis üzerinde defekt görüldü (Şekil 2a-b-c).



Şekil 2.a. Ayaktaki şekil bozukluğu.



Şekil 2.b. Kavisli fibulanın diz ve ayak bileği ile oluşturduğu eklem.



Şekil 2.c. Femur başı yokluğu ile birlikte çıkık kalça.

Hastaya yapılan fizik muayene ve radyolojik incelemeler sonucunda sol Tip 1a tibial hemimeli tanısı konuldu. Hastaya tedavi olarak sol diz dezartikülasyonu uygulandı. Operasyonda genel anestezi altında sol femur distaline balık ağzı insizyonla girildi. Patella ve quadriceps tendonu saptanmamakla birlikte tibialis anterior ve posterior, peroneal tendonlar, parmak ekstensör ve fleksörleri ve aşil olduğu düşünülen kısa tendinöz bir yapının varlığı görüldü. Yassılaştırmış, kavisli fibulanın femur ve talus ile kapsül benzeri yapıyla çevrili eklem yaptığı görüldü. Fibula ve ayağın tümü eksize edildi. Diren yerleştirilip katlar karşılıklı olarak kapatıldı.

Cerrahi sonrası dönemde hastaya anlajezik, düşük molekül ağırlıklı heparin ve 5 gün süreyle antibiyotik tedavisi verildi. Postoperatif 2. günde hastanın direni çekildikten sonra hastanın yatak içinde oturmasına ve aktif kalça hareketlerine izin verildi. Hastaya postoperatif 3. günde geçici protez uygulandı ve yürüteç

yardımı ile hasta mobilize edildi. Hastanın postoperatif 20.günde dikişleri alınarak kalıcı diz dezartikülasyon protezi ile rehabilitasyona alındı. Rehabilitasyon sonrası 45. gün ve sonrasında aylık olarak hasta kontrol edildi (Şekil 3a ve 3b).



Şekil 3.a.b. Hastanın takip sırasındaki fonksiyonel görünümü.

TARTIŞMA

Tibianın tam yokluğunun olduğu Tip 1 vakalarda sıklıkla iki tip tedavi uygulanmaktadır. Bunlar: fibular transferle kombine edilen Syme veya Boyd amputasyonu ve diz dezartikülasyonudur.^[1,4,5,6,7,8,12] Fibular transferle ilgili ilk yayınlarda kötü sonuçlar bildirilmiştir.^[1,4,5,6,7,8,12] Brown^[13] ve arkadaşları bu tekniği uyguladıkları 3 vakada başlangıç dönemde iyi sonuçlar bildirmişler ancak çalışmanın uzun döneminde tedavi ettikleri 40 hastanın 18'inde ek cerrahi tedavilere ihtiyaç duymuşlardır. Schoenecker ve arkadaşları^[5] fibular transfer uyguladıkları hastalarda %50 'den fazla ikincil amputasyon oranı bildirmişler ve bunu diz instabilitesi ve quadriseps yetersizliğine bağlı progresif olarak gelişen diz fleksiyon kontraktürüne bağlamışlardır. Fibular transfer sonrası elde edilen bu kötü sonuçlardan dolayı primer tedavi olarak diz dezartikülasyonu tercih edilir hale gelmiştir.

Bizim olgumuzda tibianın tam yokluğu mevcut olup preoperatif dönemde saptadığımız bowing fibula varlığı bizi amputasyon dışı tedavilerden uzaklaştırdı. Hastayı tedavi seçenekleri yönünden bilgilendirdiğimizde hasta amputasyon tedavisini tercih etti. Amputasyon tedavisinin günlük yaşamına erken dönüşü için uygun

olacağını söyledi.

Hastamızdaki fibulada eğilmenin sonradan geliştiğini düşünmekteyiz. Büyük olasılıkla kas dengesizliğine bağlı olarak fibula zaman içinde eğildi ve yassılaştı. İntraoperatif olarak saptadığımız kuvvetli tibialis anterior ve posterior kaslarına ait olarak düşündüğümüz tendonların fibulada şekil bozukluğuna yol açabileceği kanısındayız. Hastayla ilgili yenidoğan ve bebeklik dönemine ait bir kayıt bulamadık. Hastamız sosyoekonomik nedenlerden dolayı tedaviyi geciktirdiğini bildirdi.

Pattinson ve Fixsen^[15] cerrahi zamanlamasının önemini vurgulayarak bir iki yaş arasında cerrahinin uygun olduğunu, bu zamanda tedavi edilenlerin kendi yaş gruplarıyla aynı zamanda yürüyeceklerini bildirmişlerdir.

Jones ve arkadaşları^[2] konjenital tibia aplazi veya displazili vakaları inceleyerek üç morfolojik grup ve beş radyolojik tip tanımlamışlardır. Bunların klinik ve radyolojik özelliklerine bakarak prognozu saptamaya çalışmışlardır. Tedavide morfolojik özellikler, radyolojik ve klinik özelliklerden daha önemlidir. Morfolojik olarak 3 gruba ayırmışlardır: tibianın tam yokluğu bu (morfolojik Tip 1, radyolojik Tip 1a), proksimal tibianın kalıcı olduğu (morfolojik Tip 2, radyolojik Tip 1b veya 2) ve proksimal epifiz ve diafiz her ikisinde olduğu kısa tibia (morfolojik Tip 3 ve radyolojik Tip 4) olarak sınıflanmıştır (Tablo 1).

Tablo 1. Jones, Barnes ve Lloyd-Roberts'in (1978) Tibiyal Displazi Sınıflaması.

Morfolojik Tip	Radyolojik Tip	Radyolojik Açıklama	Şekil
Grup 1 Tibianın tam yokluğu	1a	Tibianın görülmediği hipoplastik distal femur epifizi	
Grup 2 Tibiaproksimali mevcut	1b	Tibianın görülmediği normal distal femur epifizi	
	2	Distal tibianın yokluğu	
Tanımlanmamış	3	Proksimal tibianın yokluğu	
Grup 3 Proksimal epifiz ve diafiz her ikisinde olduğu kısa tibia	4	Ayak bileği diastazisiyle beraber hipoplastik distal tibia	

Tip 1 vakalarda femoral kondilin gelişmemiş, kas kontrolünün yetersiz olması, oluşacak instabilite ve istemli kontrolün az olması nedeniyle ek cihaza gereksinim duyulmasından dolayı Brown prosedürü yerine diz dezartikülasyonunu önermişlerdir. Biz olgumuzu Jones sınıflamasına göre morfolojik Tip 1 ve radyolojik Tip 1a olarak değerlendirdik.

Jones ve arkadaşları^[2] konjenital tibial aplazili hastalarda femur hipoplazisinin ve kısalığının olabileceğini ve femoral kısalığın dezartikülasyon yapılanlarda avantaj olarak değerlendirilebileceğini çünkü bu hastaların diz eklemli protezi daha kolay kullanabileceğini söylemişlerdir. Bizim olgumuzda femur hipoplazisi ve femurda yaklaşık 8 cm kısalık mevcut idi. Hastamıza eklemli diz üstü amputasyon protezi uygulaması sonrası hasta memnuniyetinin iyi olduğunu gözlemledik. Bu tür olgularda femoral kısalığın avantaj olarak değerlendirilmesi kanısındayız. Olgumuzda mevcut olan aynı femur başı yokluğu ve kalça dislokasyonunun protez kullanımını olumsuz etkileyebileceğini düşünmememize rağmen hastada herhangi bir şikayetle karşılaşmadık.

Kalamchi ve Dawe^[8] klinik ve radyolojik verilere dayanarak tibial aplazileri 3 gruba ayırmışlardır: Tip 1, tibianın total yokluğu, Tip 2, distal tibia aplazisi, Tip 3, distal tibia aplazisi ile beraber tibiofibular diastaz. Tedavi ettikleri 11 Tip 1 aplazili vakadan birine diz üstü amputasyon uygulamışlar ve güdükte aşırı kemik büyümesi nedeniyle cilt problemi yaşamışlar. Bu hastada kısa proksimal uyluk segmenti dolayısıyla protezin rotasyonel kontrolünde zorlanmışlar. Bu nedenlerle Tip 1 vakalarda diz üstü amputasyonun kontraendike olduğunu savunmuşlardır. Bizim olgumuzu Kalamchi ve Dawe sınıflamasına göre tibianın tam yokluğu olan Tip 1 olarak değerlendirdik. Hastamıza diz üstü amputasyon uygulamayı düşünmedik. Diz üstü amputasyonun hastanın mevcut femoral kısalığını arttırarak ve mevcut kas dengesizliğinden dolayı protez kullanımını zorlaştıracağı kanısındayız.

Akifusa ve arkadaşları^[16] yaptıkları çalışmada hastalara ilk tanı konulma yaşının 1 ay-2 yıl 8ay, ilk tedavi yaşının 4 ay-2 yıl 8 ay aralığında değiştiğini bildirmiştir. Literatürde erişkin tibial aplazi ile ilgi çalışma az olmakla beraber genelde yenidoğan döneminde tanı konulup erken dönemde tedavi edilen hastalardır. Bizim olgumuz 28 yaşında olup, tedavi görmemiş bir olgudur.

Sonuç olarak tibial aplazi vakalarında erken tanı ekstremitelere koruyucu tedavilerin uygulanabilmesi açısından önemlidir. Tedavisi gecikmiş vakalarda gelişecek ek problemler tedavi yöntemini değiştirecektir. Ancak literatür değerlendirildiğinde tibianın tam yokluğu olan vakalarda diz dezartikülasyonu halen en etkili tedavi seçeneğidir.

KAYNAKLAR

1. Fernandez-Palazzi F, Bendahan J, Rivas S. Congenital deficiency of the tibia: a report on 22 cases. *J Pediatr Orthop B*. 1998;7:298-302.
2. Jones D, Barnes J, Lloyd-Roberts GC. Congenital aplasia and dysplasia of the tibia with intact fibula. *J Bone Joint Surg Br*. 1978;60:31-39.
3. Loder RT, Herring JA. Fibular transfer for congenital absence of the tibia: a reassessment. *J Pediatr Orthop*. 1987;7:8-13.
4. Schoenecker PL, Capelli AM, Millar EA, et al. Congenital longitudinal deficiency of the tibia. *J Bone Joint Surg Am*. 1989;71:278-87.
5. Christini D, Levy EJ, Facanha FA, et al. Fibular transfer for congenital absence of the tibia. *J Pediatr Orthop*. 1993;13:378-81.
6. Epps CH, Jr Tooms RE, Edholm CD, et al. Failure of centralization of the fibula for congenital longitudinal deficiency of the tibia. *J Bone Joint Surg Am*. 1991;73:858-67.
7. Kalamchi A, Dawe RV. Congenital deficiency of the tibia. *J Bone Joint Surg Br*. 1985;67:581-4.
8. DeSanctis N, Razzano E, Scognamiglio R, et al. Tibial agenesis: a new rationale in management of type II report of three cases with long-term follow-up. *J Pediatr Orthop*. 1990;10:198-201.
9. Javid M, Shahcheraghi GH, Nooraie H, Ilizarov lengthening in centralized fibula. *J Pediatr Orthop*. 2000;20:160-2.
10. Kara CS, Toros T. Letter to the editor: congenital deficiency of the tibia: a report of 22 cases. *J Pediatr Orthop B*. 2001;10:161-3.
11. Jayakumar SS, Eilert RE. Fibular transfer for congenital absence of the tibia. *Clin Orthop*. 1979;139:97-101.
12. Brown FW. Construction of a knee joint in congenital total absence of the tibia (paraxial hemimelia tibia): a preliminary report. *J Bone Joint Surg Am*. 1965;47-A:695-704.
13. Brown FW, Pohnert WH. Construction of a knee joint in meromelia tibia (congenital total absence of the tibia). A fifteen-year follow-up study. *J Bone Joint Surg Am*. 1972;54:1333.
14. Pattinson RC, Fixsen JA. Management and outcome in tibial dysplasia. *J Bone Joint Surg Br*. 1992;74-B:893-6.
15. Wada A, Fujii T, Takamura K, Yanagida H, Urano N, and Yamaguchi T. Limb salvage treatment for congenital deficiency of the tibia *J Pediatr Orthop* 2006;26:226-32