

Unilateral Konjenital Kısa Femur

Unilateral Congenital Short Femur: Case Report

Dr. Remzi ATILGAN,^a
Dr. Salih Burçin KAVAK,^b
Dr. Ebru KAVAK,^b
Dr. Aygen ÇELİK,^c
Dr. Adem YAVUZ^d

^aKadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği,
Elazığ Medical Park Hastanesi,

^bKadın Hastalıkları ve Doğum AD,
Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi,

^cKadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği,
Elazığ Eğitim ve Araştırma Hastanesi,
Elazığ

^dKadın Hastalıkları ve Doğum AD,
Maltepe Üniversitesi Tıp Fakültesi,
İstanbul

Geliş Tarihi/Received: 23.12.2008

Kabul Tarihi/Accepted: 26.04.2009

Yazışma Adresi/Correspondence:

Dr. Remzi ATILGAN
Elazığ Medical Park Hastanesi,
Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği,
Elazığ,
TÜRKİYE/TURKEY
remzi_atilgan@hotmail.com

ÖZET Unilateral konjenital kısa femur, yaklaşık olarak 50.000 doğumda bir ortaya çıkan nadir bir iskelet bozukluğudur. Daha sıklıkla sağ femurda ortaya çıkar. Familyal, maternal talidomit kullanımı, viral enfeksiyon, irradasyon, fokal iskemi, travma ve kimyasal toksinlere maruz kalma gibi çeşitli etiyolojik faktörler öne sürülmüştür. Temel problem, ekstremiteler arası uzunluk farkıdır. Biz 21. haftada prenatal tanısı konulan, diğer yönlerden sağlıklı, sporadik bir unilateral konjenital kısa femur olgusu sunduk. Tanı, doğumdan sonra teyit edildi. Sonuç olarak, prenatal kısa femur tanısı konulan olgulara, uygun zamanda ortopedik konsültasyon yapılabilir. Böylece gelecekteki tedavi yöntemleri için daha iyi karar verilmesi sağlanır. Ultrasonografinin kullanımı, iskelet bozukluklarının daha erken prenatal tanımasını sağlayabilir.

Anahtar Kelimeler: Konjenital; femur; anomaliler

ABSTRACT Unilateral congenital short femur is a rare skeletal system abnormality seen in 1 of 50.000 births. It is more commonly seen on right femur. Genetic predisposition, maternal thalidomide use, viral infections, irradiation, focal ischemia, trauma, chemical toxins, are a few of suspected etiologic factors. Main problem is the difference between the length of extremities. We here in report a sporadic unilateral short femur case, who has no other anomaly, diagnosed at 21 week of pregnancy. Diagnosis is approved with the short femur after birth. In conclusion, orthopedic consultation may be given at appropriate time to cases who have prenatal diagnosis of short femur. Future treatment methods may be chosen better when practical diagnosis is present use of ultrasound may help early diagnosis of skeletal abnormalities.

Key Words: Congenital; femur; abnormalities

Türkiye Klinikleri J Gynecol Obst 2009;19(4):224-6

Konjenital kısa femur, yaklaşık olarak 50.000 doğumda bir görülür. Daha sıklıkla sağ femurda ortaya çıkar ve alt ekstremitelerin konjenital asimetrisini içeren femoral hipoplazinin veya aplazinin bir şekli olarak tanımlanır.

Femoral hipoplazide femur uzunluğu, 50 persentilin altındadır ve izole tipte olabileceği gibi, fibular ve/veya ulnar anomalilerle de birlikte olabilir. Nadiren femur ve asetabulumu da içeren, patellanın yokluğu veya hipoplazisi gibi alt ekstremitte defektleriyle birlikte görülebilir.¹⁻³ Ayrıca yüz, gastrointestinal sistem, iskelet sistemi, ürogenital sistem (hipospadias, küçük penis, vajinal septum, çift uterus, çift serviks, veziko-üreteral reflü,

ektopik üreter orifisi ve pelvi-üreterik obstrüksiyon), kalp, akciğer ve diafragma anomalileri ile birlikte olabileceği de bildirilmiştir.⁴⁻⁸

OLGU SUNUMU

Olgumuz 22 yaşında 163 cm boyunda nullipar gebedir. Gebeliği süresince, viral enfeksiyon ve sistemik bir hastalık geçirmemiş, travma veya X-ışınına maruz kalmamış, sigara içmemiş, teratojen ilaç kullanmamış. Kocasıyla aralarında akrabalık bulunmamaktadır. Soy geçmişinde femur kısalığı anamnezi yoktur.

Hastamıza, kliniğe başvurduğu 8. gebelik haftasından itibaren rutin obstetrik kontrolleri yapılmaya başlandı. 21. haftada yapılan kontrolde, sağ femurun sol femurdan daha kısa olduğu gözlemlendi (Resim 1). Diğer ultrasonografi bulguları normaldi. Hasta bunun üzerine ileri bir merkeze referans edildi. Aynı bulgular teyit edildi. Sağ femur 2.78 cm, sol femur 3.30 cm idi.

Periyodik obstetrik kontrollerde fetal ölçümler yapıldı. 35. haftada sağ femur 49.6 mm, sol femur 67.6 mm ölçüldü. 38. haftada sağ femur 52.2 mm, sol femur 72.6 mm uzunluğunda idi.

40. haftada gebelik normal spontan doğum ile sonlandı. 3400 gram 50 cm tek kız bebek baş ile doğurtuldu. Birinci ve beşinci dakika apgarı 8/10 idi. Fizik muayene bulguları normaldi.

Sağ bacak, sol bacadan yaklaşık olarak 2.5 cm daha kısaydı (Resim 2).



RESİM 1: 21. haftada yapılan ultrasonografi. Sağ femurun (sağdaki görüntü), sol femurdan (soldaki görüntü) daha kısa olduğu gözleniyor.



RESİM 2: Sağ bacak ile sol bacak arasında uzunluk farkı izleniyor.

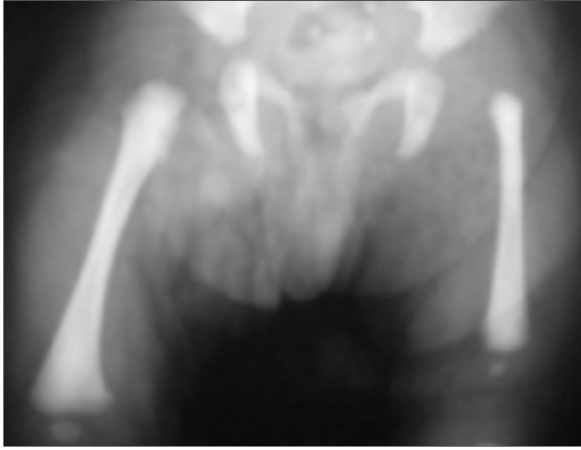
Çekilen röntgenogramda intrauterin ultrasonografi bulguları teyit edildi. Sağ femur 57.0 mm, sol femur 73.0 mm olarak ölçüldü (Resim 3). Diğer kemik yapılarında herhangi bir anormallik veya uzunluk farkı gözlenmedi.

Olgunun ebeveynlerinden sunum için onam alınmıştır.

TARTIŞMA

Proksimal femoral fokal hipoplazi (PFFH)'nin etiyolojisi tam olarak bilinmemektedir. Fakat bazı teoriler öne sürülmüş ve bir takım faktörlerin etiyolojide rol oynayabileceği düşünülmüştür. Bu teorilerden biri, sklerotom subtraksiyonudur. İkinci teori ise, Boden'in teorisidir. Bu teoriye göre; proksimal büyüme yüzeyinde kondrositlerin olgunlaşma ve çoğalmasındaki bir bozukluğun sonucu olarak PFFH ortaya çıkmaktadır. Anoksi, iskemi, irradyasyon, bakteriyel ve viral enfeksiyonlar veya toksinler, hormonlar, mekanik enerji, termal yaralanma gibi faktörler etiyolojide suçlanmıştır.^{9,10} Gestasyonun 4. ve 6. haftaları arasında annenin thalidomid kullanmasının PFFH'nin ortaya çıkmasında belirgin bir sebep olduğu gösterilmiştir.¹¹

PFFH, Antley-Bixler Sendromunun bir komponenti olabilir. Bu sendromda yaygın kraniofasi-



RESİM 3: Doğumdan sonra çekilen röntgenogramda sol femur ile sağ femur arasındaki uzunluk farkı izleniyor.

al defektler, kas-iskelet sistemi defektleri, mental retardasyon ve ara sıra ürogenital ve kardiyak defektler izlenmektedir.¹²

İzole femoral hipoplazili hastalarda genellikle sekonder deformiteler gelişmez. Temel problem ekstremiteler arasındaki uzunluk farkı ve denge

bozukluğudur. Tedavi, bacak uzunluk farkının düzeltilmesidir.¹³

Bizim olgumuzda 13. gebelik haftasında iki femur arasında uzunluk farkı gözlenmezken, 21. haftada iki femur arasında uzunluk farkının olduğu görülmüş (sol femur: 3.30 cm ve sağ femur: 2.78 cm) ve başka bir deformite tespit edilmemiştir. Olgumuz şimdi 2 yaşında olup, yürümedeki aksaklık haricinde başka bir patoloji ve mental retardasyon bulgusu yoktur.

Sonuç; prenatal olarak unilateral kısa femur tanısı konulan olgularda, birlikte olabilecek anomalilerin tespit edilmesi için ayrıntılı obstetrik ultrasonografi yapılmalıdır. İzole olgularda, doğumdan sonra uygun zamanda ortopedik tedavinin mümkün olduğu anne adayına anlatılmalıdır. Böylece gelecekteki tedavi yöntemleri için daha iyi karar verilmesi sağlanır.

Ultrasonografinin kullanımı, sporadik iskelet bozukluklarının daha erken prenatal tanılarını sağlayabilir.

KAYNAKLAR

1. Hamanishi C. Congenital short femur. Clinical, genetic and epidemiological comparison of the naturally occurring condition with that caused by thalidomide. *J Bone Joint Surg Br* 1980;62(3):307-20.
2. Sorge G, Ardito S, Genuardi M, Pavone V, Rizzo R, Conti G, et al. Proximal femoral focal deficiency (PFFD) and fibular A/hypoplasia (FA/H): a model of a developmental field defect. *Am J Med Genet* 1995;55(4):427-32.
3. Ashkenazy M, Lurie S, Ben-Itzhak I, Appelman Z, Caspi B. Unilateral congenital short femur: a case report. *Prenat Diagn* 1990;10(1):67-70.
4. Lipson AH. Amelia of the arms and femur/fibula deficiency with splenogonadal fusion in a child born to a consanguineous couple. *Am J Med Genet* 1995;55(3):265-8.
5. Verma A, Jain N, Jain K. Additional malformations in femoral hypoplasia: unusual facies syndrome. *Indian J Pediatr* 2002;69(6):531-2.
6. Düzcan F, Ergin H, Perçin EF, Tepeli E, Erku-la G. Femoral-facial syndrome with hemifacial microsomia and hypoglossia. *Clin Dysmorphol* 2004;13(1):43-4.
7. Khoury NJ, Haddad MC, Hourani MH. Tibial and fibular developmental fields defects. *Eur Radiol* 1999;9(9):1879-81.
8. Ergin H, Semerci CN, Bican M, Düzcan F, Yagci AB, Erdogan KM, et al. A case with proximal femoral focal deficiency (PFFD) and fibular A/hypoplasia (FA/H) associated with urogenital anomalies. *Turk J Pediatr* 2006; 48(4):380-2.
9. Epps CH Jr. Proximal femoral focal deficiency. *J Bone Joint Surg Am* 1983;65(6):867-70.
10. Boden SD, Fallon MD, Davidson R. Proximal femoral focal deficiency. Evidence for a defect in proliferation and maturation of chondrocytes. *J Bone Joint Surg Am* 1989;71(8):1119-29.
11. Panting AL, Williams PF. Proximal femoral focal deficiency. *J Bone Joint Surg Br* 1978; 60(1):46-52.
12. Sulaiman AR, Nawaz H, Munajat I, Sallehudin AY. Proximal femoral focal deficiency as a manifestation of Antley-Bixler syndrome: a case report. *J Orthop Surg (Hong Kong)* 2007; 15(1):84-6.
13. Shapiro F. Developmental patterns in lower-extremity length discrepancies. *J Bone Joint Surg Am* 1982;64(5):639-51.