

KONJENİTAL TRANSVERS DURAKLAMA: BİR OLGU SUNUMU

Yrd. Doç. Dr. Selami Süleymanoğlu, Dr. Halit Özkaya, Doç. Dr. Ferhan Karademir,
Yrd. Doç. Dr. Seçil Aydınöz, Dr. Atilla Ersen, Prof. Dr. İsmail Göçmen

GATA Haydarpaşa Eğitim Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

ÖZET

Konjenital amputasyon, konjenital transvers eksiklik, terminal transvers eksikliği, transvers melia, transvers arrest, terminal yokluk gibi isimlerle de anılır. Elde distal bölümlerin oluşumunda yetersizlik sonucu bu bölümlerin komplet yokluğu ile karakterizedir. Amputasyon sonucu elde güdük benzeri oluşum meydana gelir. Çoğu transvers eksiklik (%98) tek taraflıdır. Çoğunlukla lezyon önkol

ÖZET

CONGENITAL TRANSVERSE ARREST: A CASE REPORT

Congenital transverse arrest is also known as transverse deficiency, terminal transverse absence, terminal absence, failure of development etc. It is defined as a failure of formation of parts of extremities in which there is a complete absence of a part distal to some point, producing amputa-

alt 1/3 veya midkarpal seviyededir. Her iki cinste eşit oranda rastlanır. Tam olarak belirlenmiş bir sebep yoktur. Genetik temeli yoktur. Malformasyon sendromları ile birliktelik bildirilmemiştir. Nadir bir olgu olması nedeniyle sunuldu. Genetik bir temeli olmadığı ve malformasyon sendromları ile alakası bulunmadığı vurgulanmak istendi.

• **Anahtar kelimeler:** Konjenital el amputasyonu, transverse arrest. Nobel Med 2006; 2 (2): 30-32

tion like stump. Most transverse deficiencies (98%) are unilateral and most common level of the amputation is at the lower third of the forearm followed by midcarpal level. It usually is not associated with other malformation syndromes. Since it is a rare case, a nine-day old female with unilateral transverse arrest presented.

• **Key Words:** Transverse arrest, congenital hand amputation. Nobel Med 2006; 2 (2): 30-32

GİRİŞ VE GENEL BİLGİLER

Konjenital transvers duraklama, amputasyon sendromları içerisinde oldukça nadir görülen bir hastalıktır. Transvers eksiklikler üst ekstremitelerde belirli bir düzey distalinde herhangi bir yapının oluşmaması anlamında kullanılır. Konstriktif bant sendromlu çocuklarda görülen intrauterin otoamputasyonlardan farklı bir patolojiyi belirtir. Konstriktif bant sendromunda oluşmama değil, oluşma sonrası amputasyon söz konusudur. Konjenital transvers duraklamanın, konjenital ekstremitte anomalileri içindeki oranı toplumlar ve ülkeler arasında farklılıklar göstermekte ve %0,5-7,1 arasında değişmektedir. Erkek/kız oranı 3,5/1'dir.¹ Etiyolojide genetik, çevresel faktörler, teratojen ajanlar suçlansa da halen tam olarak aydınlatılmamıştır.² Transvers duraklamanın bazı konjenital anomaliler ile beraber bulunabileceği bildirilmiş; bir olguda transvers duraklama ile amniotik bant sendromu birlikteliği gözlenmiştir.¹ Genellikle tek taraflı olup üst ekstremitelerde en yaygın transvers duraklama ön kolda, alt ekstremitelerde ise ayaktadır.¹ Ekstremitenin belirli bir bölümünden sonra bütün kısımlarının eksikliği ile karakterizedir ve güdük biçiminde şekillenir. Kemiklerde hipoplazi veya bifidleşme, sinostoz, duplikasyon ve dislokasyon gibi bir takım kemik defektleri bu duruma eşlik edebilir. "The International Federation of Societies for Surgery of the Hand" (IFSSH), Konjenital El Anomalileri sınıflamasına göre transvers duraklama tanısı alan olgumuz nadir olması nedeniyle sunulmuştur.

OLGU

Olgumuz 9 günlük kız çocuğu. 26 yaşında gravida 1, parite 1, annenin miadında gebeliğinden 2600 gram olarak sezeryan ile doğmuş. Antenatal dönemde anne ilk trimesterde üst solunum yolu enfeksiyonu geçirmiş ancak ilaç kullanmamış. Gebelik takiplerinde fetus normal olarak değerlendirilmiş. Amnios sıvı miktarı normal olarak belirtilmiş. Soy geçmişinde özellik yok. Fizik muayenede sol elde yumrucuk şeklinde parmak kalıntıları mevcut idi (Resim 1-2). Rudimenter parmak kalıntıları güdükten çıkıyordu ve fonksiyonel değildi. Önkol, el bileği normal gelişmişti ve hareketleri normal idi. Malformasyon sendromları açısından yapılan genetik incelemede ek bulgulara rastlanmadı.

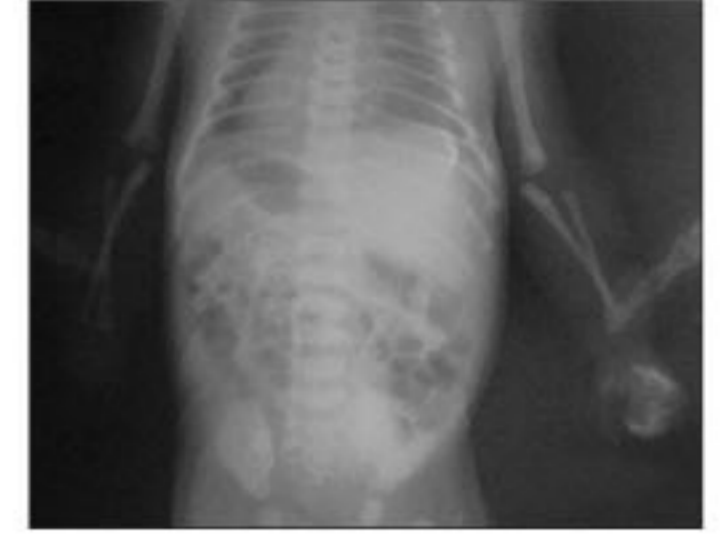
TARTIŞMA

Konjenital transvers duraklama, ekstremitte kısımlarının bir noktadan itibaren distal kısmının tam veya tama yakın yokluğudur. Amputasyon sonucu ekstremitte de güdük oluşur. Malformasyondan ziyade oluşumun duraklamasıdır.¹ Konjenital transvers duraklama ailesel değildir ve kalıtsal malformasyon sendromları ile birkaç olgu dışında birliktelik saptanmamıştır.¹⁻⁴ IFSSH, konjenital el anomalilerini şu şekilde sınıflandırmıştır;

1. Formasyon kusurları
 - a. Transvers kusurlar
 - b. Longitudinal kusurlar
 - Fokomeli
 - Radyal agenezi
 - Santral agenezi
 - Ulnar agenezi
2. Differansiasyon kusurları
 - a. Sinostoz
 - b. Sinfalangizm
 - c. Sindaktili
 - d. Kontraktürler
 - Yumuşak doku kontraktürleri
 - Kemik deformiteleri
3. Duplikasyonlar
 - a. Başparmak duplikasyonları
 - b. Trifalanji
 - c. Polidaktili
 - d. Ayna el
4. Aşırı büyüme
5. Az büyüme
6. Konstriktif bant sendromu,
7. Genel iskelet anomalileri



Resim 1: Konjenital transverse eksiklik olgusunun resmi. Tomurcuk şeklinde parmak kalıntıları dikkat çekicidir.



Resim 2: Olgunun radyografisinde sol elde bütün metakarpal kemiklerde füzyon mevcut. Karpal kemikler radyografide gözlenmemektedir.

Olgumuz IFSSH sınıflamasına göre IA grubu içinde değerlendirilmektedir ve herhangi bir malformasyon sendromu ile birliktelik de saptanmamıştır. Olgumuzda üst ekstremitelerde tek taraflı transvers duraklama mevcuttur. 3550 kişiyi içeren bir çalışmada 612 konjenital ortopedik ekstremitte anomali olgusunun 36 tanesinde (%0,1) transvers duraklama saptanmıştır. Bu çalışmada tek veya çift taraflı konjenital anomaliler üst ekstremitelerde alt ekstremitelere oranla daha yüksek oranda saptanmıştır.¹ Bilateral transvers duraklama da oldukça nadirdir; olgular %98 tek taraflı, %2 çift taraflıdır. Ogino and Saitou'un serilerindeki yer alan 27 olgu tek taraflıdır.³

Konjenital transvers duraklamanın, konjenital ekstremitte anomalileri içindeki oranı toplumlar ve ülkeler arasında farklılıklar göstermekte ve %0,5-7,1 arasında değişmektedir.¹⁻⁴ Bu farklılığın sebebi sıklıkla bilinmemektedir. Bu konuda çok az sayıda insidans çalışması vardır. İskoçya Edinburg'da yapılan bölgesel bir çalışmada 52.000 canlı doğan bebekte konjenital ekstremitte anomalisi insidansı 1/3.000 saptanmıştır. Ekstremitte anomalisi olanların %3,3'ünde (1/10.000) konjenital transvers duraklama bulunmaktadır.² Cheng ve arkadaşları konjenital üst ekstremitte anomalisi olan 578 olguyu IFSSH sınıflandırmasına göre sınıflandırmışlardır. Cheng'in Hong Kong'dan bildirdiği seride 578 konjenital ekstremitte anomali olgusunun 41 tanesinde (%6) konjenital transvers duraklama bulunmaktadır. Bazı vakalarda transvers duraklama ile atipik

yank el (cleft hand) ve brakidaktili ayrımında zorluklarla karşılaşmışlardır.⁵ Wynne-Davis, konjenital transvers duraklama insidansını 6,8/10.000 olarak bildirmiştir.⁶ Mittal ve arkadaşları Hindistan'da kırsal alanda 50.055 kişiyi araştırmışlar ve 113 tane konjenital ekstremitte ortopedik anomalili olgu saptamışlardır; bunların 4'ünde konjenital transvers duraklama olduğunu bildirmişlerdir (0,8/10.000). Bu seride erkek/kız oranı 1/3 olarak bulunmuştur.⁷ Flatt'ın serisinde ise 2525 konjenital ekstremitte anomalili olgunun 179'unda (%7,1) parmakları da içeren konjenital transvers duraklama mevcuttur.⁸ Yamaguchi'nin Yokahama serilerinde 227 konjenital ekstremitte anomalili olgunun 16'sında (%7) konjenital transvers duraklama tespit edilmiştir.⁹ Reed konjenital transvers duraklaması olan 15 hastada (4 erkek, 11 kız) bulguları radyolojik olarak tanımlamıştır.⁴

Çocukta oturma dengesi sağlanır sağlanmaz yaklaşık 6. ayda, iki elle yapılan aktivitelere olanak vermek, protez uyumunu bir an önce sağlamak ve postür bozukluklarını önlemek için basit yapılı pasif protez uygulamalarına başlanması yeğlenir. Üç yaş civarında aktif protezlere

ve daha ileri yaşlarda miyoelektrik protezlere geçilebilir.¹⁰ Çocuk amputelerinde protez uygulanmasının amaçları; oturma, ayakta durma ve yürüme sırasında dengeyi artırmak, üst ekstremitedeki kaybı tamamlayarak düzgün ve simetrik duruşu sağlamaktır.¹¹ Çocuk amputelerde en önemli noktalardan biri en kısa sürede protez uygulamasına geçilmesidir. Çocuk amputelerin amputasyon nedenleri içerisinde ilk sırayı konjenital nedenlerin aldığı görülmüştür.¹¹ Alt ve üst ekstremitte çocuk amputelerin ilk protez kullanma yaşlarının literatürle karşılaştırıldığında geç olduğu bulunmuştur. Çocuk üst ekstremitte amputelerin yetişkinlere göre eğitim sürelerinin uzun, alt ekstremitelerin eğitim sürelerinin kısa olduğu tespit edilmiştir.

SONUÇ

Ekstremitelerin konjenital transvers duraklamalarının patogenezi hala bilinmemektedir. Çok az sayıda olguda cerrahi endikasyon vardır. Fonksiyon görmeyen parmak kalıntıları (tomurcuklar) psikolojik ve kozmetik amaçlı ampute edilebilir.

İ İLETİŞİM İÇİN: Yrd. Doç. Dr. Selami Süleymanoğlu, GATA Haydarpaşa Eğitim Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, 34668, Üsküdar / İstanbul, suleymanoglu@yahoo.com
✓ GÖNDERİLDİĞİ TARİH: 12 / 05 / 2005 • KABUL TARİHİ: 01 / 11 / 2005

REFERANSLAR

- 1 Sanjay J, Lakhtakia PK. Profile of congenital transverse deficiencies among cases of congenital orthopaedic anomalies. *J Orthop Surg* 2002; 10: 45-52.
- 2 Rogala EJ, Wynne-Davies R, Littlejohn A, Gormley J. Congenital limb anomalies: frequency and aetiological factors. *J Med Genet* 1974; 11: 221-233.
- 3 Ogino T, Saitou Y. Congenital constriction band syndrome and transverse deficiency. *J Hand Surg [Br]* 1987; 12: 343-348.
- 4 Reed MH. Radiologic features of congenital transverse deficiency of the forearm. *Can Assoc Radiol J* 1991; 42: 345-348.
- 5 Cheng JCY, Chow SK, Leung PC. Classification of 578 cases of congenital upper limb anomalies with the IFSSH system - a 10 years experience. *J Hand Surg Am* 1987; 12: 1055-1060.
- 6 Wynne-Davies R, Lamb DW. Congenital upper limb anomalies: an etiologic grouping of clinical, genetic and epidemiologic data from 387 patients with "absence" defects, constriction bands, polydactylies and syndactylies. *J Hand Surg Am* 1985; 10: 958-964.
- 7 Mittal RL, Sekhon AS, Singh G, Thakral H. The prevalence of congenital orthopaedic anomalies in a rural community. *Int Orthop* 1993; 17: 11-12.
- 8 Flatt AE. The care of congenital hand anomalies. St.Louis. Mosby-Year Book, Inc . 1977: 99-117.
- 9 Yamaguchi S. Incidence of various congenital anomalies of the hand from 1961 to 1972. Japanese Society for Surgery of the Hand, Fukuoka, 1973.
- 10 Lamb DW, Scott H. Management of congenital and acquired amputation in children. *Orthop Clin North Am* 1981; 12: 977-994.
- 11 Erbahçeli F, Şener G, Taşlı K, Bayar K, Yiğiter K. Çocuk amputeler. *Optimal Tıp Dergisi*. 2000; 13: 13-17.