

Bilateral Alt Ekstremitte Ameli: Olgu Sunumu

Bilateral Lower Extremity Amelia: Case Report
Radyoloji

Başvuru: 27.10.2019
Kabul: 24.09.2021
Yayın: 30.09.2021

Hüseyin Akdeniz^{1ID}, Harun Arslan^{2ID}, Özkan Özen^{3ID}, Zülküf Akdemir^{2ID}

¹ Yüzüncü Yıl Üniversitesi, Dursun Odabaş Tıp Merkezi

² Yüzüncü Yıl Üniversitesi Tıp Fakültesi

³ Alanya Alaattin Keykubat Üniversitesi Tıp Fakültesi

Özet

Ameli bir ekstremitenin tamamen olmaması anlamına gelir. Bu anomali izole olabileceği gibi multipl konjenital anomalilerin bir parçası olarak da bulunabilir. Ender görülen ve genellikle etyolojisi saptanamayan bir durumdur. Antenatal dönemde 24. gebelik haftasında bilateral alt ekstremitte amelisi tespit edilen bir vakanın sunulması amaçlanmıştır.

Anahtar kelimeler: *Ekstremitte, ameli, antenatal*

Abstract

Amelia is the complete absence of a limb. This anomaly can be isolated or as part of multiple congenital anomalies. It is a rare condition and its etiology is mostly unknown. The aim of this study is to present a case with bilateral lower extremity amelia at 24 weeks of gestation in antenatal period.

Keywords: *Extremity, amelia, antenatal*

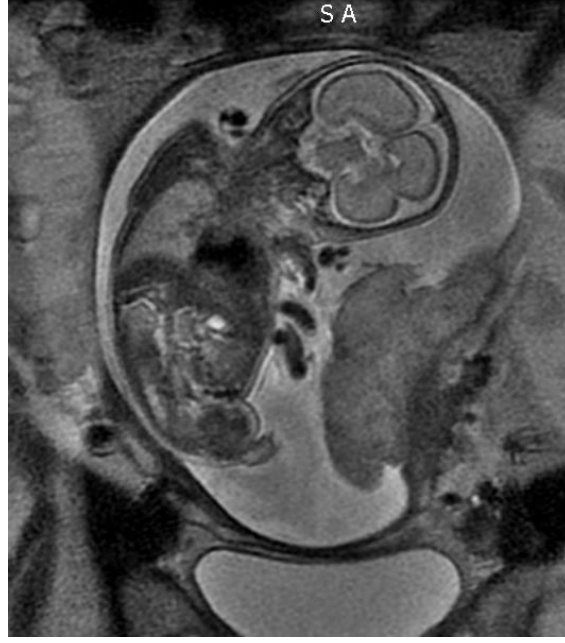
Giriş

Ameli bir ekstremitenin tamamen yokluğu olup nadir görülen ve çoğunlukla etyolojisi saptanamayan bir durumdur. İzole olabileceği gibi multipl konjenital anomalilerin bir parçası olarak da bulunabilir ¹. Embriyogenezin 4-8. haftaları arasında gerçekleşen bir nedenle oluşur ².

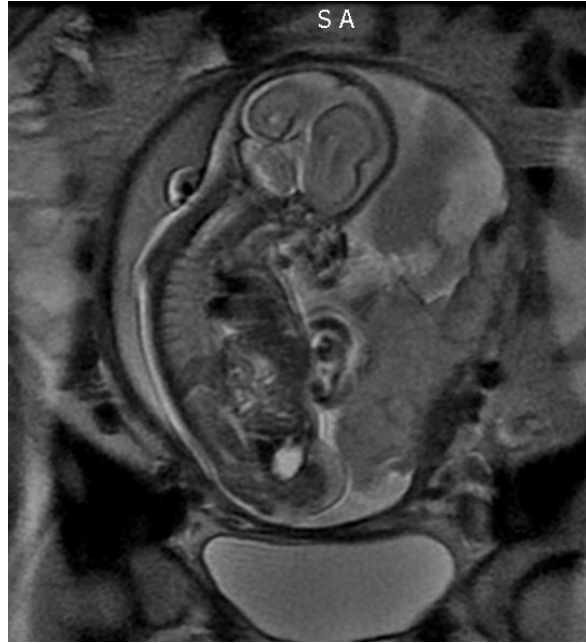
Bu çalışmada antenatal dönemde 24. gebelik haftasında bilateral alt ekstremitte amelisi tespit ettiğimiz bir vakanın fetal MRG bulgularının sunulması amaçlanmıştır.

Olgu Sunumu

Otuz yedi yaşında, özgeçmişinde akraba evliliği olmayan ve gebelik boyunca ilaç kullanmayan Gravida 9 Parite 8 gebe fetal anomali taraması nedeniyle 24. gestasyonel haftasında kliniğimize başvurdu. Obstetrik ultrasonografide (USG) her iki alt ekstremitte izlenmedi. Solda doğrudan gövdeye bağlanan ayak tomurcuğu ile uyumlu görünüm izlendi. Eşlik edebilecek anomaliler açısından çekilen fetal Manyetik Rezonans Görüntüleme (MRG)de; bilateral fetal femur, tibia ve fibula kemikleri ile sağ ayak izlenmedi. Solda doğrudan gövdeye bağlanan ayak tomurcuğu ile uyumlu görünüm izlendi (Şekil 1,2,3).



Şekil 1 : Oblik koronal T2 ağırlıklı görüntüde; bilateral femur, tibia ve fibula kemikleri ile sağ ayak izlenmemekte olup solda doğrudan gövdeye bağlanan ayak tomurcuğu ile uyumlu görünüm dikkati çekmektedir.



Şekil 2 : Sagittal T2 ağırlıklı görüntüde; bilateral femur, tibia ve fibula kemikleri izlenmemektedir.



Şekil 3 : Koronal T2 ağırlıklı görüntüde; bilateral alt ekstremitelerde izlenmemektedir.

Kranium, toraks, abdominal yapılar ve üst ekstremiteler normal olarak değerlendirildi.

Tartışma

Bilateral alt ekstremitelerde ameli; en ciddi ekstremitelerde defektlerinden olup insidansı yaklaşık 100000 doğumda 0,4'tür³. Prenatal dönemde USG'de erken bulgu verir. Ekstremitelerde tomurcukları USG ile en erken 8. gestasyonel haftada görülebilir. Gebeliğin 9. haftasında femur ve humerus, 10. haftasında tibia, fibula, radius, ulna, 11. haftasında el ve ayak parmakları USG'de saptanabilir. Gebeliğin 18-23. haftaları arasında her ekstremitenin epifiz, metafiz ve diafizleri görülmelidir^{4,5}.

En erken prenatal tanı literatürde 12. haftada bildirilmiştir⁶. Anal atrezi gibi gastrointestinal sistem anomalileri, omfalosel ve gastroşizis gibi karın duvarı defektleri, pelvik aplazi yada hipoplazi, kraniofasiyal malformasyon, pulmoner hipoplazi/aplazi ve üriner sistem anomalileri ile birlikte görülebileceği gibi sporadik olarak gözlenebilir⁶⁻⁸.

Etyolojisinde talidomid gibi teratojenikler, çevresel etmenler, genetik yatkınlık, aile öyküsü, koryon villus örneklemesine bağlı vasküler hasar ve amniyotik band sendromu yer alır. Bazı yayınlarda sonraki gebeliklerde benzeri anomalilerin görüldüğü raporlanmasına rağmen diğerlerinde tekrar etme riski bildirilmemiştir⁹. Nadir rastlansa da aileler tekrarlama riski hakkında bilgilendirilmeli ve sonraki gebeliklerinde erken dönem anomali taraması önerilmelidir.

Etyolojisinde genetik yatkınlığın bulunabilmesi nedeniyle karyotip analizi tanıya yardımcı olabilir.

Ameli, prenatal dönemde USG ve MRG ile tanısı konulabilen ender rastlanan bir konjenital hastalıktır. Sporadik olabileceği gibi anomaliler eşlik edebilir. Ekstremitelerde defektlerinin erken saptanabilmesi ve danışmanlığın verilebilmesi için gebelere rutin takiplerine devam etmeleri önerilmelidir. Bu vakaların erken tanınması gebeliğin devam ettirilmesi yada karşılaşılabilecek komplikasyonların azaltılması ve gebeliğin sonlandırılması hakkında

karar verilmesi açısından önemlidir.

Sonuç

Ameli, prenatal dönemde USG ile tanısı konulabilen nadir bir konjenital hastalıktır. Sporadik veya eşlik eden anomaliler olabilir. Ekstremité anomalilerinin erken dönemde saptanabilmesi ve gerekli danışmanlığın verilebilmesi için gebelere rutin antenatal takiplerine devam etmeleri önerilmelidir. Bu vakaların erken tanınması gebeliğin devam ettirilmesi yada karşılaşılabilecek komplikasyonların azaltılması ve gebeliğin sonlandırılması hakkında karar verilmesi açısından önemlidir.

Referanslar

1. Pierri NB, Lecora M, Passeriello A, ET AL. New case of bilateral upper limb amelia, facial clefts, and renal hypoplasia. *Am J Med Genet* 2000; 91: 123-5.
2. Kozin SH. Upper-extremity congenital anomalies. *J Bone Joint Surg Am* 2003; 85: 1564-76.
3. Rishsingani A, Yankowitz J, Mazursky J, Williamson R. Prenatal ultrasound diagnosis of amelia. *Prenat Diagn* 1995; 15(7): 655-9.
4. Van Zalen-Sprock RM, van Brons JTJ, van Vugt JMG, van Harten HJ, van Gijn HP. Ultrasonographic and radiologic visualization of the developing embryonic skeleton. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1997;9:392-7.
5. Green JJ, Hobbins JC. Abdominal ultrasound examination of the first trimester fetus. *Am J Obstet Gynecol* 1988; 159: 165-75.
6. Olney RS, Hoyme HE, Roche F, Ferguson K, Hintz S, Madan A. Limb/pelvis hypoplasia/aplasia with skull defect (Schinzel phocomelia): distinctive features and prenatal detection. *Am J Med Genet* 2001; 103(4): 295-301.
7. Ghosh G, Gupta S. Amelia with anorectal and external genital atresia. *Indian Pediatr* 2004; 41(12):1267.
8. Cserni G, Tanko A. Limb-body wall malformation complex: an unusual developmental abnormality of the abdominal wall. Case report, clinicopathological and etiologic implications. *Orv Hetil* 1997; 138(15): 931-7.
9. Whitlow BJ, Chatzipapas IK, Lazanakis ML, Kadir RA, Economide DL. The value of sonography in early pregnancy for the detection of fetal abnormalities in an unselected population. *Br J Obstet Gynaecol* 1999; 106: 929-36.

Sunum

Bu çalışma 2013 yılında Türk Manyetik Rezonans Derneği kongresinde poster olarak sunulmuştur.