



T.C.

NECMETTİN ERBAKAN ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

ORTOPEDİ VE TRAVMATOLOJİ ANABİLİM DALI

**KONJENİTAL ALT EKSTREMİTE YETMEZLİKLERİNDE BİLGİSAYAR  
DESTEKLİ EKSTERNAL FİKSATÖRLER İLE DEFORMİTE DÜZELTMELERİN  
RADYOLOJİK SONUÇLARININ DEĞERLENDİRİLMESİ**

DR. MEHMET GEZER

TIPTA UZMANLIK TEZİ

KONYA, 2025



T.C.

NECMETTİN ERBAKAN ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

ORTOPEDİ VE TRAVMATOLOJİ ANABİLİM DALI

**KONJENİTAL ALT EKSTREMİTE MİTE YETMEZLİKLERİNDE BİLGİSAYAR  
DESTEKLİ EKSTERNAL FİKSATÖRLER İLE DEFORMİTE DÜZETLMELERİN  
RADYOLOJİK SONUÇLARININ DEĞERLENDİRİLMESİ**

DR. MEHMET GEZER

TIPTA UZMANLIK TEZİ

DANIŞMAN

DOÇ. DR. İSMAİL HAKKI KORUCU

KONYA, 2025

## TEŞEKKÜR

Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji A.D'ndaki mesleki ve meslek dışı tecrübelerini her daim bizlerle paylaşarak gelişimimize değerli katkılar sunan ve meslek hayatımızda karşılaşılabileceğimiz zorlukları öngörmemizi sağlayarak asistanlık eğitimim sürecinde büyük emeği olan başta anabilim dalı başkanımız Prof. Dr. Onur BİLGE hocama; tez sürecinde her zaman desteğini yakından hissettiğim ayrıca pediatrik ortopedi ve el cerrahisi alanı başta olmak üzere bir çok konuda tecrübesinden faydalandığım ve cerrahi yaklaşıma kazandırdığı farklı bakış açılarıyla mesleki gelişimime katkısı olan Doç. Dr. İsmail Hakkı Korucu hocama; yalnızca cerrahi alanındaki bilgi ve tecrübesiyle değil, aynı zamanda hayatın pek çok yönünde örnek teşkil eden duruşu, yaklaşımı ve insani değerleriyle bana yol gösteren, Prof. Dr. Faik TÜRKMEN'e; başta omuz ve dirsek cerrahisi olmak üzere birçok alandaki tecrübelerinden faydalanma şansı bulduğum bilgi ve birikimiyle mesleki gelişimime önemli katkılarda bulunan Prof. Dr. Mustafa ÖZER hocama; tümör cerrahisi ve ortopedik travmalar alanlarında eğitimime değerli katkılar sunan cerrahi pratiğimde birçok "ilk"i tecrübe etmemi mümkün kılan, her daim yanımda olduğunu hissettiren sözleriyle bana güven aşılayan Doç. Dr. Tahsin Sami ÇOLAK hocama; özellikle ortopedik travmalar ve deformite düzeltme cerrahileri alanlarında tecrübelerinden yararlandığım mesleki gelişimime kattığı bilginin yanı sıra her daim güçlü olmamı sağlayan Doç. Dr. Ahmet Fevzi KEKEÇ hocama; bir çok konuda bizlere örnek olan ve desteğini her daim yanımda hissettiren Dr. Öğretim Üyesi Haluk YAKA abime, teşekkür ederim.

Tıp fakültesine öğrenci olarak beraber başladığımız kadim dostum M. Furkan KÜÇÜKŞEN'e .Eğitim sürecindeki en zor kavşakları beraber geçirdiğimiz eş kıdemlim, yakın dostum Dr. Hasan RÜZGAR'a, omuz omuza çalıştığım değerli tüm asistan doktor arkadaşlarıma; Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği'nde birlikte çalıştığım hemşire, personel, sekreter ve diğer tüm mesai arkadaşlarıma,

Özellikle bu yorucu eğitim sürecinde benimle beraber zorluklara katlanan ve desteğini hep yanımda hissettiğim , yol arkadaşım sevgili eşim Şüheda GEZER'e ve hayatımıza renk katan minik yavrum İpek'e teşekkürü borç bilirim.

Dr. MEHMET GEZER

2025

## İÇİNDEKİLER

<b>TEŞEKKÜR .....</b>	<b>3</b>
<b>ETİK KURUL TEZ KABUL ONAY FORMU .....</b>	<b>6</b>
<b>ÖZET .....</b>	<b>7i</b>
<b>ABSTRACT.....</b>	<b>9ii</b>
<b>ŞEKİLLER .....</b>	<b>x</b>
<b>TABLolar.....</b>	<b>x</b>
<b>KISALTMALAR .....</b>	<b>xi</b>
<b>1-GİRİŞ VE AMAÇ.....</b>	<b>13</b>
<b>2-GENEL BİLGİLER .....</b>	<b>113</b>
2.1 <i>TARİHÇE</i> .....	13
2.1.1. TİBİA HEMİMELİ TARİHÇESİ .....	13
2.1.2. FİBULA HEMİMELİ TARİHÇESİ .....	14
2.1.3 FOKAL FEMORAL YETMEZLİK TARİHÇESİ .....	14
2.2. <i>FOKAL FEMORAL YETMEZLİK</i> .....	16
2.2.1. EMBRİOLOJİ .....	16
2.2.2. PATOFİZYOLOJİ VE GENETİK.....	18
2.2.3. DEFORMİTE.....	19
2.2.4. FİZİKSEL MUAYENE .....	20
2.2.5. RADYOLOJİK GÖRÜNTÜLEME .....	21
2.2.6. SINIFLANDIRMA.....	22
2.2.7. TEDAVİ SEÇENEKLERİ .....	26
2.2.8. KOMPLİKASYONLAR .....	29
2.3. <i>TİBİA HEMİMELİA</i> .....	32
2.3.1. TANI.....	32
2.3.2. İLİŞKİLİ HASTALIKLAR.....	33

2.3.3. SINIFLANDIRMA.....	33
2.3.4. TEDAVİ SEÇENEKLERİ .....	37
2.3.5. SONUÇLAR .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
2.2.6. SINIFLANDIRMA.....	41
<i>2.4. FİBULAR HEMİMELİA .....</i>	<i>41</i>
2.4.1. SINIFLANDIRMA.....	42
2.4.2. RADYOGRAFİ.....	43
2.4.3. AYAK VE AYAK BİLEĞİ REKONSTRÜKSİYONU .....	44
2.4.4. DİZ VALGUS DEFORMİTELERİ .....	47
2.4.5. DİZ BAĞLARI .....	47
2.4.6. AYAK PARMAĞI/METATARS CERRAHİSİ .....	48
2.4.7. EKSTREMİTE UZATMA.....	48
2.4.8. BULGULAR.....	51
2.4.9. SONUÇ.....	54
<b>3. GEREÇ VE YÖNTEM.....</b>	<b>54</b>
<b>4. BULGULAR .....</b>	<b>56</b>
<b>5. TARTIŞMA.....</b>	<b>62</b>
<b>6. SONUÇ.....</b>	<b>65</b>
<b>7. ÖRNEK VAKA GÖRSELERİ.....</b>	<b>66</b>
<b>8. KAYNAKÇA.....</b>	<b>69</b>

## ETİK KURUL TEZ KABUL ONAY FORMU

T.C.  
NECMETTİN ERBAKAN ÜNİVERSİTESİ  
İLAÇ VE TIBBİ CİHAZ DIŞI ARAŞTIRMALAR ETİK KURUL KARARI

Toplantı Sayısı:212

Toplantı Tarihi: 24 Ocak 2025

**Karar Savısı:2025/5466:**(Başvuru ID: 22736) N.E.Ü. Tıp Fakültesi Cerrahi Tıp Bilimleri Bölümü Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı Öğretim Üyesi Dr. Öğr. Üyesi İsmail Hakkı KORUCU'nun "Konjenital Alt Ekstremitemite Yetmezliklerinde Bilgisayar Destekli Eksternal Fiksatorler ile Deformite Düzeltmelerin Radyolojik Sonuçlarının Değerlendirilmesi" başlıklı uzmanlık tez çalışması ile ilgili dilekçesi ve ekleri görüşüldü. Arş. Gör. Dr. Mehmet GEZER'in uzmanlık tez çalışmasının N.E.Ü. Tıp Fakültesi Cerrahi Tıp Bilimleri Bölümü Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı Öğretim Üyesi Dr. Öğr. Üyesi İsmail Hakkı KORUCU'nun sorumluluğunda yürütülmesinin uygun olduğuna oybirliği ile karar verilmiştir.

**Not:** Çalışma ile ilgili gerekli izinlerin alınması ve yasal sorumluluk araştırmacılara aittir.

**Sorumlu Araştırmacı:** Dr. Öğr. Üyesi İsmail Hakkı KORUCU

**Yardımcı Araştırmacılar:** Arş. Gör. Dr. Mehmet GEZER



**Prof. Dr. Ayşe Saide ŞAHİN**  
İlaç ve Tıbbi Cihaz Dışı Araştırmalar Etik Kurul Başkanı

## ÖZET

T.C. NECMETTİN ERBAKAN ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

### KONJENİTAL ALT EKSTREMİTE YETMEZLİKLERİNDE BİLGİSAYAR DESTEKLİ EKSTERNAL FİKSATÖRLER İLE DEFORMİTE DÜZETLMELERİN RADYOLOJİK SONUÇLARININ DEĞERLENDİRİLMESİ

Dr. MEHMET GEZER

Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı

Tıpta Uzmanlık Tezi, Konya 2025

**Amaç:** Bu çalışmanın amacı konjenital alt ekstremitte yetmezliklerinde bilgisayar destekli eksternal fiksatörler ile deformite düzeltmelerin radyolojik sonuçlarının değerlendirilmesidir

**Yöntem:** Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi hasta arşivinden 2014 ile 2024 tarihleri arasında fokal femoral yetmezlik, tibia hemimelia ve fibula hemimelia tanısı konup bilgisayar destekli eksternal fiksatör uygulanan hastalar retrospektif olarak tarandı. Çalışmamıza dahil edilme kriterleri 18 yaş altı hastalar, konjenital anomaliler temelinde gelişen tibia hemimeli, fibula hemimeli ve fokal femoral yetmezlik tanısı alan hastalar olarak belirlendi. Dışlama kriterleri ise; Geçirilmiş alt ekstremitte kırığı veya travması, immun suprese hasta, seri takipleri olmayan veya klinik kayıtları yetersiz olan hastalar olarak belirlendi. Çalışma kriterlerini karşılayan 15 hasta çalışmaya dahil edildi. Hastaların preop ve postop radyolojik xray grafilinde femur tip-notch mesafesi, tibia apeks-pilon mesafesi ve fibula baş-lateral malleol tip ölçümleri yapılarak alt ekstremitte boy farkının radyolojik ölçümü yapıldı.

**Bulgular:** Çalışmaya dahil edilen hastaların 11'i(%73,3) erkek, 4'ü(%26,7) kadındı. Hastaların 7'sine (%46,6) sağ, 8'ine (%53,4) sol deformite düzeltme cerrahisi uygulanmıştı. Hastaların 6'sı (%40) fibula hemimelia, 4'ü tibia hemimelia (%26,6) , 5'i (%33,4) fokal femoral yetmezlik tanısı alan hastalardan oluşmaktadır. Hastaların preop yetmezlik olan kemik uzunluğu ( femur, tibia ) sağlam taraf ile oranlanarak postop son grafilerde yapılan aynı ölçüm ile kıyaslandı.

Fibula hemimeli olan 6 hastada fiksator süresi ortalama 175 gün (dağılım 92 ile 418) boyunca olmuştur. Tibia hemimeli olan 4 hastada fiksator süresi 240 gün (dağılım 95 ile 570) boyunca olmuştur. Ffy olan 5 hastada fiksator süresi 192 gün (dağılım 93 ile 422) boyunca olmuştur.

Femur uzatma yapılan 5 hastanın femur trokanter major tipi- femur notch esafesindeki artış ortalaması 5,6 cm (dağılım 3,1 ile 10,2) idi. Tibia uzatma yapılan 4 hastanın tibia apeks-pilon mesafesi mesafesindeki artış ortalaması 5,5 cm (dağılım 3,2 ile 7,3) idi. Fibula uzatma yapılan 6 hastanın tibia apeks-pilon mesafesi mesafesindeki artış ortalaması 8,8 cm (dağılım 5,2 ile 17,9) idi.

Tüm hastalarda BDFU tekniği ile ortalama 6,8 cm bacak uzunluk artışı sağlandı. 4 olguda (%26) eksternal fiksatorler çıkarıldıktan sonra rejenere kırık komplikasyonu görüldü.

**Sonuç:** Bu çalışma, bilgisayar destekli eksternal fiksator ile ekstremitte uzatmanın radyolojik sonuçlarını değerlendirmiştir. Pc destekli eksternal fiksatorün konjenital alt ekstremitte yetmezliği vakalarında ekstremitte uzatmada uygun, faydalı ve güvenilir bir cerrahi teknik olduğunu düşünmekteyiz.

**Anahtar kelimeler:** Fokal femoral yetmezlik, Tibia hemimelia, fibula hemimelia, bilgisayar destekli eksternal fiksator, bacak uzunluk eşitsizliği,

## ABSTRACT

T.R. NECMETTİN ERBAKAN UNIVERSITY FACULTY OF MEDICINE

### EVALUATION OF RADIOLOGICAL RESULTS OF DEFORMITY CORRECTIONS WITH COMPUTER-AIDED EXTERNAL FIXATORS IN CONGENITAL LOWER EXTREMITY DEFICIENCY

M.D. MEHMET GEZER

Department of Orthopedics and Traumatology

Specialization Thesis in Medicine, Konya-2025

**Purpose:** Evaluation Of Radiological Results Of Deformity Corrections With Computer-Aided External Fixators In Congenital Lower Extremity Deficiency Is Planned.

**Method:** A retrospective review was conducted on patients diagnosed with focal femoral deficiency, tibial hemimelia, and fibular hemimelia who underwent computer-assisted external fixation at Necmettin Erbakan University Faculty of Medicine Hospital between 2014 and 2024. The inclusion criteria for our study were defined as patients under 18 years of age diagnosed with tibial hemimelia, fibular hemimelia, and focal femoral deficiency based on congenital anomalies. The exclusion criteria included a history of lower extremity fractures or trauma, immunosuppressed patients, and those without serial follow-up records or with insufficient clinical documentation. A total of 15 patients meeting the study criteria were included. Preoperative and postoperative radiographic X-ray evaluations were performed, measuring the femur tip-notch distance, tibia apex-pilon distance, and fibula head-lateral malleolus tip distance to assess the lower extremity length discrepancy radiologically.

**Results:** Of the patients included in the study, 11 (73.3%) were male, and 4 (26.7%) were female. Deformity correction surgery was performed on the right side in 7 patients (46.6%) and on the left side in 8 patients (53.4%). The study population comprised 6 patients (40%) diagnosed with fibular hemimelia, 4 patients (26.6%) with tibial hemimelia, and 5 patients (33.4%) with focal femoral deficiency (FFD). The preoperative bone length (femur, tibia) of the affected limb was compared to the contralateral intact limb, and the same measurements were repeated in the postoperative radiographs for comparison.

The average duration of external fixator application in patients with fibular hemimelia was 175 days (range: 92–418 days). For patients with tibial hemimelia, the average duration was 240 days (range: 95–570 days), while for patients with FFD, the average duration was 192 days (range: 93–422 days).

In the 5 patients who underwent femoral lengthening, the mean increase in the femur trochanter major tip-to-femoral notch distance was 5.6 cm (range: 3.1–10.2 cm). In the 4 patients who underwent tibial lengthening, the mean increase in this distance was 5.5 cm (range: 3.2–7.3 cm). In the 6 patients who underwent fibular lengthening, the mean increase was 9.3 cm (range: 5.2–17.9 cm).

Overall, an average limb lengthening of 7.05 cm was achieved using the Bone-Directed Fixator Utilization (BDFU) technique. Post-removal regenerate fracture complications were observed in 4 cases (26%) following the removal of the external fixators.

**Conclusion:** This study evaluated the radiological outcomes of limb lengthening using a computer-assisted external fixator. We consider computer-assisted external fixation to be an appropriate, effective, and reliable surgical technique for limb lengthening in cases of congenital lower extremity deficiency.

**Keywords:** Focal femoral deficiency , tibia hemimelia , fibula hemimelia, Leg length discrepancy, computer-assisted external fixation

## ŞEKİLLER

<a href="#">Şekil 1: Kas uzatma testleri ve görselleri .....</a>	<a href="#">16</a>
<a href="#">Şekil 2: Konjenital femoral eksikliğin Aitken sınıflandırması .....</a>	<a href="#">18</a>
<a href="#">Şekil 3: Konjenital femoral eksikliğin Pappas sınıflandırması .....</a>	<a href="#">20</a>
<a href="#">Şekil 4 Konjenital femoral yetmezliğin Paley sınıflandırması.....</a>	<a href="#">30</a>
<a href="#">Şekil 5. Tibia hemimelia jones sınıflandırması.....</a>	<a href="#">Error! Bookmark not defined.</a>
<a href="#">Şekil 6. Tibia Hemimelia Paley Sınıflandırması.....</a>	<a href="#">Error! Bookmark not defined.</a>
<a href="#">Şekil 7. Fibular hemimeli (Fh) için paley sınıflandırması.....</a>	<a href="#">Error! Bookmark not defined.</a>
<a href="#">Şekil 8. Paley tip 2 FH'nin dinamik valgus deformitesi için SHORDT prosedürü.....</a>	<a href="#">Error! Bookmark not defined.</a>
<a href="#">Şekil 9 Paley tip 3C FH'nin rijit ekinovalgus deformitesi için SUPERankle prosedürü.....</a>	<a href="#">Error! Bookmark not defined.</a>
<b>defined.</b>	
<a href="#">Şekil 10. Emill yöntemi için tasarlanan precice plak .....</a>	<a href="#">Error! Bookmark not defined.</a>
<a href="#">Şekil 11. Femur ölçümlerinin yapıldığı hasta örneği .....</a>	<a href="#">Error! Bookmark not defined.</a>
<a href="#">Şekil 12. Fibula hemimeli hastasında yapılan ölçüm örneği.....</a>	<a href="#">Error! Bookmark not defined.</a>
<a href="#">Şekil 13. Çalışmamıza dahil edilen hastaların cinsiyet, etkilenen taraf ve tanı dağılımı grafiği .....</a>	<a href="#">Error! Bookmark not defined.</a>
<b>not defined.</b>	
<a href="#">Şekil 14. Paley tip3c örneği olan tibia hemimelia takipli hastamız.....</a>	<a href="#">Error! Bookmark not defined.</a>
<a href="#">Şekil 13. Paley tip3c örneği olan tibia hemimelia takipli hastamız.....</a>	<a href="#">Error! Bookmark not defined.</a>
<a href="#">Şekil 15. Paley tip4a örneği olan tibia hemimelia takipli hastamız.....</a>	<a href="#">Error! Bookmark not defined.</a>
<a href="#">Şekil 16. Paley tip1a3 örneği olan fokal femoral yetmezlik takipli hastamız.....</a>	<a href="#">Error! Bookmark not defined.</a>
<a href="#">Şekil 17. Santralizasyon cerrahisi yapılan hastaların tablolaştırılmış hali.....</a>	<a href="#">Error! Bookmark not defined.</a>
<a href="#">Şekil 18. Th paley tip3b olan, ayak bilek deformitesi için santralizasyon cerrahisi yapılan hastamız .....</a>	<a href="#">Error! Bookmark not defined.</a>
<b>Bookmark not defined.</b>	
<a href="#">Şekil 19. Hastalarda ortalama fiksator sürelerinin gösteren grafi .....</a>	<a href="#">Error! Bookmark not defined.</a>

## TABLolar

<a href="#">Tablo 1. Paley Sınıflandırmasının Tablolanmış Açıklaması .....</a>	<a href="#">Error! Bookmark not defined.</a>
<a href="#">Tablo 2. Çalışmamıza Dahil Edilen Hastaların Tablolaştırılmış Hali.....</a>	<a href="#">Error! Bookmark not defined.</a>

## KISALTMALAR

**PC:** Bilgisayar

**POSTOP:** Postoperatif

**PREOP:** Preoperatif

**FH:** FİBULAR HEMİMELİ

**TH:** TİBİA HEMİMELİ

**FFY:** FOKAL FEMORAL YETMEZLİK

**CFD:** CONGENİTAL FEMORAL DEFİCİENCY

**PFFD :** PROXİMAL FEMORAL FOCAL DEFİCİENCY

**KAAY:** KONJENİTAL ALT EKSTREMİTE YETMEZLİĞİ

**BUU:** BACAK UZUNLUK UYUŞMAZLIĞI

**LLD :** LEG LENGTH DİSCREPANCY

**BDFU:** BİLGİSAYAR DESTEKLİ FİKSATÖR İLE UZATMA

**Hİ :** HEALİNG İNDEX

**ÖÇB :** ÖN ÇAPRAZ BAĞ

**ACL :** ANTERİOR CRURCIATE LİGAMENT

**PCL :** POSTERİOR CRURCIATE LİGAMENT

**AER :** APİKAL EKTODERMAL SIRT

**FGF :** FİBROBLAST BÜYÜME FAKTÖRÜ

**KAFO : KNEE ANKLE FOOT ORTHOSİS**

**AFO : ANKLE FOOT ORTHOSİS**

## **1-GİRİŞ VE AMAÇ**

Konjenital alt ekstremite yetmezlikleri fokal femoral yetmezlik, tibia hemimeli ve fibula hemimelia alt başlıkları altında incelendiğinde tarihsel süreçte bu hastalıklar genelde amputasyon ile sonuçlanan tedaviler ile izlenmiştir.

Fokal femoral yetmezlikte sınıflama ve tedavide ilerlemeler olmasına rağmen standart tanı ve tedavi yöntemi günümüzde belirlenememiştir. Amaç, fonksiyonların artırılması ve bağımsız yürümenin kazandırılmasıdır.

Fibular hemimeli ve tibial hemimeli için henüz kesin bir tedavi protokolü bulunmamaktadır. Eğer ekstremitenin ampute edilmemesi ve korunması kararlaştırılırsa, tedavinin önceliği tibia deformitesinin ve kısalığının giderilmesine yönelik olacaktır. Bu tedavi aşamasından sonra ayak, ayak bileği ve diz eklemindeki sorunlara yönelik bir tedavi planı oluşturulur. Son yıllarda gelişen cerrahi tekniklerle, fibular hemimeli gibi durumlarda ekstremitayı koruyucu yöntemler daha fazla önem kazanmıştır.

Gelişen teknoloji ile bilgisayar destekli eksternal fiksator tekniklerinin kullanılması, konjenital alt ekstremite yetmezliklerinde sıkça kullanılmaya başlanan ve umut vadeden bir tedavi yöntemi olarak karşımıza çıkmıştır.

Bizim de bu çalışmadaki amacımız kliniğimizde yapmış olduğumuz pc destekli eksternal fiksatorler ile ekstremita uzatma cerrahilerinin radyolojik sonuçlarının ne denli düzelebileceğidir.

## **2-GENEL BİLGİLER**

### **2.1-TARİHÇE**

#### **2.1.1 TİBİA HEMİMELİ TARİHÇESİ**

Tibia hemimeli; tibia'nın tam ya da kısmi yokluğu ile karşımıza çıkan, oldukça nadir (1/1000000) görülen ve %30 bilateral görülebilen konjenital bir anomalidir[1],[2]. İlk kez Otto tarafından 1841 yılında tanımlanmıştır.[3]Tarihsel süreçte farklı isimler ile

tanımlanmıştır. Meromeli tibia, , tibia displazisi veya aplazisi, konjenital tibia yokluğu gibi isimler verilmiştir[4],[5],[3]). Etyopatogenez çoğu vakada bilinmemektedir ve genel olarak sporadik olgulardır[2]. Az sayıda otozomal dominant ve resesif geçişlerin olduğu vakalar gösterilmiştir[6],[7]. Otozomal dominant geçiş gösteren 5 adet tibia hemimeli sendromu olan vaka tanımlanmıştır[8]. Otozomal geçişli tibia hemimelilerinin genelde ortak özellikleri bilateral olmaları, el anomalileri ve ayakta polidaktili olmasıdır[8],[9]. Gebelik sürecinde amantadine kullanımına bağlı olarak tanımlanan tibia hemimelisi gelişen olgu da literatürde mevcuttur[10]. Olguların yaklaşık olarak %80'inde ek konjenital anomaliler mevcuttur. Bunlar arasında skolyoz, hemivertebra, gelişimsel kalça displazisi, koksa valga, proksimal femur fokal yetmezliği, bifid femur, sindaktili, polidaktili, yarık el, yarık ayak, atrial septal defekt gibi hastalıklar mevcuttur. [2],[11-14].

### **2.1.2 FİBULA HEMİMELİ TARİHÇESİ**

Fibular hemimelia, fibulanın longitudinal bir bölümünün kısmi veya tümünün yokluğu ile karakterize edilen ve 7/1.000.000 ile 10/1.000.000 arasında bir sıklıkla görülen konjenital bir hastalıktır. Bu durum, genellikle bacak uzunluğu eşitsizliği, ayak deformiteleri ve diz instabilitesi gibi eklem ve iskelet sisteminde çeşitli anormalliklere yol açabilir. [15-17]. Konjenital alt ekstremite yetersizliğinin en sık karşılaşılan tipi olup, ilk defa 1698 yılında Gollier tarafından tanımlanmıştır[18]. Bu deformite sadece fibular kısalıktan ibaret olabileceği gibi femoral yetmezlik, tibia hemimeli , ayak bileği ve ayak deformiteleriyle de birlikte olabilir[16],[19] . Stevens PM ve Arms D[20] bu yetmezliğin sadece fibular eksiklik veya kısalıktan ibaret olmadığını ve beraberinde birçok deformitenin eşlik ettiğini ifade etmiştir. Fibular hemimelia ya da fibular aplazi/hipoplazi tanımlamalarının bu patolojiyi tam olarak açıklamakta yetersiz kaldığını vurgulayan araştırmalar, bu durumu alt ekstremitenin postaksiyel hipoplazisi olarak tanımlamaktadır. Bu anomalinin genellikle tek taraflı olarak görüldüğü ve etiolojisinin kesin olarak bilinmediği belirtilmektedir. Ayrıca, genetik bir predispozisyon saptanmamış olup, çoğu vaka sporadik olarak meydana gelmektedir. Bu durumun, fetüs gelişimi sırasında meydana gelen karmaşık bir dizi faktörün etkisiyle oluştuğu düşünülmektedir.[18]. Erkeklerde kızlara oranla iki kat daha fazla sıklıkta görülmektedir.

### **2.1.3 FOKAL FEMORAL YETMEZLİK TARİHÇESİ**

Fokal femur yetmezliği (FFY) kalça dış rotasyonu, fleksiyon kontraktürü ve bacak uzunluk farkı ile tanımlanan nadir görülen doğumsal bir anomalidir[21]. Yaklaşık olarak toplumda görülme sıklığı 50.000 canlı doğumda birdir[22]. Erkek kız oranı 1.5:1 dir ve %15

hastada bilateral olarak görülmektedir[23]. Ağır derecede fibular femoral yetmezlik (FFY) olan çocuklarda biyomekanik sorunlar genellikle şu şekildedir:

- **Bacak uzunluğu farkı:** Fibular kemiğin yokluğu veya hipoplazisi, bacak uzunluğunda farklılara neden olabilir.
- **Malrotasyon:** Tibianın yanlış rotasyonu, bacağın ve dizin düzgün hizalanmamasına yol açabilir.
- **Proksimal kaslarda yetmezlik:** Kas gücünde eksiklikler, özellikle üst bacak kaslarında zayıflıklara neden olabilir, bu da yürüme ve duruş sorunlarına yol açar.
- **Kalça eklemi instabilitesi:** Fibular kemik eksikliği nedeniyle, kalça eklemi stabilitesinde sorunlar gelişebilir, bu da dizin düzgün hareket etmesini engelleyebilir.

Bu biyomekanik problemler, hem fonksiyonel bozukluklara hem de estetik problemlere yol açabilir, bu yüzden tedavi planı her bir sorunu ele alacak şekilde yapılmalıdır[24]. Doğum sonrası fibular hemimelia tanısı almış bir hasta için, aile ve ortopedik cerrah, işlevsel bir ekstremitte elde etmek amacıyla çeşitli cerrahi ve cerrahi olmayan tedavi seçenekleriyle karşı karşıya kalmaktadır. Tedavi yaklaşımı, her bireyin ihtiyaçlarına ve patolojinin şiddetine göre özelleştirilmelidir. Başarıya ulaşmak için aşağıdaki unsurlar önemlidir:

1. **İyi Tedavi Planlaması:** Hastanın yaşı, genel durumu, deformitenin şiddeti ve fonksiyonel hedefler dikkate alınarak tedavi süreci planlanmalıdır.
2. **Ekip Çalışması:** Ortopedik cerrahlar, fizyoterapistler, pediatristler ve diğer sağlık profesyonelleri arasında güçlü bir ekip çalışması gereklidir. Bu, tedavi sürecinin her aşamasında doğru kararlar almayı sağlar.
3. **İleri Cerrahi ve Cerrahi Olmayan Tedaviler:** Erken dönemde cerrahi müdahaleler (örneğin, ayak düzeltmeleri, uzatma işlemleri) gerekebilirken, ilerleyen yaşlarda fizik tedavi, ortopedik destek ve rehabilitasyon gibi cerrahi olmayan yaklaşımlar da önem taşır.

Başarı, sadece cerrahi müdahaleyle değil, hastanın uzun süreli iyileşme sürecini destekleyen multidisipliner bir yaklaşım ile sağlanabilir.

. Hastalığı isimlendirmede “Proksimal femoral odaksal eksiklik” terimi 1968 yılında kabul edilmiştir. Fakat Aitken[25] 1959 da bu deformiteye ilk kez “femur proksimal

bölümünün anomalisi” olarak adlandırmıştır. Amstutz[26] ise 1962 de proksimal femurun disgenезisi başlığını kullanmıştır.

## **2.2. FOKAL FEMORAL YETMEZLİK**

Fokal femoral yetmezlik (FFY), kalça dış rotasyonu, fleksiyon kontraktürü ve bacak uzunluk farkı ile tanımlanan nadir görülen doğumsal bir anomalidir[21]. Yaklaşık olarak toplumda görülme sıklığı 50.000 canlı doğumda birdir[22]. Erkek kız oranı 1.5:1 dir ve %15 hastada bilateral olarak görülmektedir[23]. Ağır derecede fokal femoral yetmezlik (FFY) olan çocuklarda görülen biyomekanik sorunlar arasında bacak uzunluk farkı, malrotasyon, proksimal kaslarda yetmezlik ve kalça eklemi instabilitesi yer almaktadır.[24]. Bu çocuklar için doğum sonrası tedavi süreci oldukça zordur, çünkü aileler ve ortopedik cerrah, çocuğa işlevsel bir ekstremitte kazandırmak amacıyla birçok cerrahi ve cerrahi olmayan tedavi seçeneğiyle karşı karşıya kalmaktadır. Hastaya uygun tedavinin seçilmesi ve başarılı bir sonuç elde edilmesi için iyi bir tedavi planlaması yapmak ve multidisipliner ekip çalışmasına önem vermek gereklidir. FFY'nin isimlendirilmesi konusunda tarihsel olarak farklı görüşler bulunmaktadır. "Proksimal femoral odaksal eksiklik" terimi, 1968 yılında kabul edilmiştir. Ancak, bu deformiteyi ilk kez “femur proksimal bölümünün anomalisi” olarak adlandıran kişi 1959 yılında Aitken olmuştur. Bu isimlendirme değişiklikleri, hastalığın doğru anlaşılması ve tedavi edilmesinde önemli bir rol oynamıştır. Fakat Aitken[25] 1959 da bu deformiteye ilk kez “femur proksimal bölümünün anomalisi” olarak adlandırmıştır. Amstutz[26] ise 1962 de proksimal femurun disgenезisi başlığını kullanmıştır.

### **2.2.1 Embriyoloji**

Ekstremitelerin embriyogenesi, döllemeden sonraki 4 ila 8 hafta arasında gerçekleşir. Konjenital anomalilerin çoğu da bu zaman diliminde ortaya çıkmaktadır. Ekstremitte tomurcuğunun gelişimi, iki mezoderm tabakasının yanlara doğru hareketi ve üstteki ektodermin içine doğru büyümesiyle başlar. Alttaki somitik mezodermden gelen hücreler uzvun kas dokusunu oluştururken, lateral plaka mezoderminden gelen hücreler ise kıkırdak ve kemik dokularını meydana getirir. Farklı ama birlikte işleyen moleküler yollar, öncelikle her bir eksenin düzenlenmesini sağlar. Uzuv örüntüsünün oluşumu sırasında, uzvun tomurcuğundaki mezenkimal hücreler, üç eksenin gelen konumsal bilgileri birleştirerek sorumlu faktörlerin karmaşık bir etkileşimini ortaya koyar. [27, 28] . Kranio-kaudal eksenin gelişimi, kısmen apikal ektodermal sırtın (AER) salgıladığı fibroblast büyüme faktörleri (FGF) tarafından düzenlenir [27]. AER, uzvun tomurcuğunun distal kenarında bulunan ve ektodermin kalınlaşmış bir

tabakasını oluşturan bir yapıdır. Bu yapı tarafından salgılanan FGF, altta yer alan mezodermin farklılaşmasını tetikleyerek uzvun proksimalden distale doğru büyümesini destekler. AER, mezodermden gelen sinyaller doğrultusunda FGF üretimini sürdüren karmaşık bir pozitif geri bildirim döngüsünün parçasıdır. Böylece AER, hem mezodermin farklılaşmasını yönlendiren hem de uzvun gelişimini sağlayan temel bir sinyal merkezidir. AER'nin çıkarılması uzuv büyümesinin durmasına neden olur. Bunun yanı sıra, AER'nin normal konumu dışında bir bölgeye yerleştirilmesi, ekstra bir uzuv oluşumuna yol açar. Ayrıca, AER, interdigital nekroz sürecine katkıda bulunarak başlangıçta perdeli olan elin parmaklara ayrılmasını sağlar [29]. AER'deki kusurlar uzuv kesilmesi, transvers eksiklikler ve sindaktili gibi anomalilere yol açar [29]. Apikal ektodermal sırtın genetik yapısı, ilgili genlerin karmaşık etkileşimleri sayesinde daha iyi anlaşılmuştur. Hox A ve Hox D gen gruplarına ait Hox 9'dan Hox 13'e kadar olan beş paralog gen ailesi (HoxA-9 ila HoxA-13 ve HoxD-9 ila HoxD-13), eş doğrusal bir düzen içinde yer alarak AER'de kritik roller üstlenir.

Anteroposterior eksenindeki gelişim ise sonic hedgehog (SHH) salgılanması, arka kısım boyunca uzanan bir hücre topluluğu olan 'kutuplaşma aktivitesi bölgesi'nden (ZPA) uzuv tomurcuğunun yönü şeklinde gelişir. ZPA, ön-arka eksenin gelişimindeki temel rolünün yanı sıra, uzvun proksimalden distale doğru gelişiminin devam etmesine de destek sağlar ve AER'nin geri bildirim döngüsüne katılır [27]. İnsanlarda Indian Hedgehog, SHH ve PITX1 genlerindeki mutasyonlar, alt ekstremitte polidaktili ile bağlantılıdır [30, 31]. Dorsal-ventral eksenin gelişimi, dorsal ektodermdaki Wingless-type (Wnt) sinyal yolu tarafından kontrol edilir [32]. Wnt sinyal yolu, altta bulunan mezodermi dorsal özellikler kazanmaya teşvik ederken, ventral ektodermda baskılanarak ventral yapıların gelişmesine olanak tanır. Farelerde Wnt yolunun inaktivasyonu, biventral uzuvların oluşumuyla sonuçlanmıştır. Ayrıca, Wnt yolu, SHH'nin düzenlenmesine katkıda bulunarak uzuv gelişiminden sorumlu üç boyutlu yollar arasındaki karmaşık etkileşim ve koordinasyonu sağlar [27, 33]. CFD'den etkilenen ekstremitenin distal kısmı genellikle normal kaldığı için, bu durumun yalnızca AER'nin genel işlevindeki bir bozukluktan kaynaklandığı düşünülmemektedir. Kusurun altta yatan mezodermal tabakada, uzvun farklılaşmasında daha aşağı bir noktada gelişimsel proteinlerin karmaşık etkileşimi içinde olması daha olasıdır.

## 2.2.2 Patofizyoloji ve Genetik

FFY için altta yatan tek bir genetik neden ortaya çıkarılamamıştır. Birçok araştırmacı, doğumda durumun varlığı, bilinen genetik hastalıklarla ilişkisi, nadiren bilateral görülmesi ve ailesel vakaların raporlanması gibi faktörleri göz önünde bulundurarak, eksik penetrasyon veya otozomal resesif kalıtım paterni ile ilişkili kalıtsal bir genetik kusurun varlığını destekleyen kanıtlar sunduğundan, genetik bir neden öne sürmüştür. [34-36].

Kalıtsal bir genetik kusur veya fetüsün alt ekstremite gelişiminin belirli bir aşamasında diğer risk faktörlerine veya maruziyetlere yatkınlık genellikle bilateral tutulumu neden olur; ancak bilateral tutulum nadirdir ve Pierre-Robin dizisi gibi bilinen diğer genetik kusurlarla ilişkilidir. Pierre Robin dizisi, öncelikle orofaringeal hacmi ve damak açıklığını etkileyen anatomik bir mandibular büyüme bozukluğudur. Pierre Robin ile ilişkili tek bir genetik anormallik tanımlanmamış olsa da, son bulgular Sox9'un bu süreçte kritik bir rol oynayabileceğini öne sürmektedir[37]. Buna karşılık, Pierre Robin ve bilateral CFD'li bir çocuğa ait bir vaka raporunda, karşılaştırmalı genomik hibridizasyon analizinde 1.543 lokusta herhangi bir anormallik saptanmadığı ve tüm ekzon analizinde hastalığa neden olduğu düşünülen herhangi bir mutasyonun belirlenmediği tespit edilmiştir[38].

Endojen retinoidler, A vitamini ve onun aktif formu olan retinoik asit dahil olmak üzere, uzun süredir uzuv gelişimi ve ilgili anormalliklerle bağlantılıdır [28, 29, 33]. Bildircin, sıçan ve fareler üzerinde yapılan embriyolojik çalışmalar, dorsoventral eksenin organizasyonunda retinoik asidin rol oynadığını göstermektedir [29, 39]. Bu bulgular, maternal A vitamini takviyesi ile yenidoğan döneminde aşırı A vitamini alımının birleşiminin, kıkırdak gelişimi üzerinde olumsuz etkiler yaratabileceğini göstermektedir. Neonatal A vitamini takviyesinin ise yalnızca annenin A vitamini seviyeleri düşük olduğunda kemik sağlığı açısından faydalı olabileceği düşünülmektedir.

Özetle, embriyolojik ve genetik veriler, unilateral CFD'nin kalıtsal veya ailesel bir germ hücre mutasyonundan ziyade, gelişmekte olan uzuv tomurcuğundaki hücrelerde meydana gelen somatik mutasyon bozukluğuna işaret etmektedir. Buna karşın, bilateral tutulumlu uzuv vakaları bir germ hücresi mutasyonu ile ilişkili olabilir

### 2.2.3 Deformite

#### A) Osseöz Deformiteler

CFD, vakaların çoğunda en belirgin deformite kalça deformitesi olduğu için başlangıçta koksa vara vakaları ile gruplandırılmıştır[25]. Vakalar genellikle hafif ve ağır formlar için sırasıyla “konjenital kısa femur” ve “proksimal femoral fokal eksiklik” (PFFD) olarak sınıflandırılmıştır. Ancak, bunların aynı konjenital eksikliğin farklı derecelerini temsil eden bir patoloji spektrumu olduğunun kabul edilmesi, bu durumun CFD olarak adlandırılmasına neden olmuştur[40]. Femoral deformite ve eksiklik bu hastalığın en belirgin bulgusu olsa da, femoral olmayan yapılar da bu hastalıkta etkilenmektedir. Bunlar arasında asetabulum, kas sistemi, damarlar, diz bağları, tibia, fibula ve ayak bileği sayılabilir. İntrauterin ultrason, hem kısalmış bir femur hem de sığ bir asetabulumun varlığını ortaya koymuştur. [41]. Diğer pediatrik proksimal femur patolojilerinde olduğu gibi, asetabulum displazisi başlangıçta mevcut olsa da olmasa da ilerleyici bir özellik göstermektedir. [42].

Femur deformiteleri çok hafif vakalarda koksa valga'dan daha ağır vakalarda şiddetli koksa vara'ya kadar değişir. Proksimal femurda fleksiyon ve retroversiyon deformitesi vardır. Distal femur, genellikle hipoplastik lateral femoral kondil ile birlikte bir valgus deformitesi oluşturur, çünkü fizis ile diz eklemi çizgisi arasındaki mesafe lateralde mediale göre daha küçüktür. Başka bir deyişle, eklem çizgisi ile distal femoral fizis arasında daha büyük bir valgus yaklaşması vardır

#### B) Eşlik eden ligamentöz yetmezlikler

Manner ve arkadaşları [43] CFD ile ilişkili 34 diz üzerinde radyografi ve MRG ile radyografik bir çalışma gerçekleştirmiştir. Çalışılan tüm dizlerde ön çapraz bağ (ÖÇB) etkilenmiş olup, %15'i hipoplastik ve %85'i yoktu. Arka çapraz bağın (PCL) %21 oranında

hipoplastik olduğu, %24 oranında ise hiç bulunmadığı tespit edilmiştir. En yaygın görülen tip ise %41'lik oranla (14 diz) ön çapraz bağın (ACL) aplazisi ve normal bir PCL varlığıdır.

Chugiak [44] klinik ve artroskopik muayeneleri bulunan 21 hastayı içeren daha geniş bir vaka serisini analiz etmiştir. Tüm hastalarda ön çekmece bulgusu ve dokuz hastada (%43) arka çekmece bulgusu saptanmıştır. Dört hastada (%19) medial instabilite tespit edilirken, bir hastada ise buna ek olarak lateral instabilite de mevcuttu. Sonuç olarak klinik fizik muayene testleri yeterince güvenilir bulunmadı ve yazarlar çapraz bağların ekstremitelere uzatma cerrahisinden önce diz çıkığının önlenmesi için diz radyolojik görüntülenmelerini tavsiye etmişlerdir. Bu çalışmada, hastaların büyük bir kısmında (%38) hem ACL hem de PCL'nin tamamen eksik olduğu tespit edildi. Ön çapraz bağ (ACL), 16 hastada (%71) tamamen eksik, 3 hastada (%14) ise hipoplastikti. Arka çapraz bağ (PCL) ise 10 hastada (%48) tamamen eksik, 3 hastada (%14) hipoplastik olarak bulundu. Sadece bir hastada hem ACL hem de PCL sağlamdı. Hastaların çoğunda her iki menisküs de korunmuş olup, yalnızca üç hastada (%14) hipoplastikti ve bu durum çapraz bağ anomalileriyle bağlantılı değildi.

#### **2.2.4 Fiziksel Muayene**

Belirgin bir bacak uzunluğu eşitsizliği vardır. Eşlik eden fibular hemimeli (FH) mevcut olabilir. Kalça, diz ve ayak bilekleri, hareket açıklığı ve fleksiyon kontraktürleri açısından değerlendirilmelidir. Kalçada, hastalarda dış rotasyon, sabit fleksiyon deformitesi ve koksa vara bulunduğundan, abduksiyon hareketi kısıtlanabilir. Dizde, fleksiyon kontraktürleri, patella hipoplastisi veya patellar subluksasyon-dislokasyonu ve rotasyonel instabilite olabilir. Ayrıca fizik muayenede kas uzamasına yönelik önceden var olan sınırları belirlemek için kas uzunluğu testleri kaydedilir. Bu testler arasında rektus femoris kısalığını değerlendirmek için Ely testi, hamstring kısalığını belirlemek için popliteal açı ölçümü ve fasya lata veya iliotibial bant kısalığını tespit etmek için Ober testi bulunur.



Kas uzatma testleri: (a) Ely testi rektus femoris gerginliğini kontrol eder ve yüzüstü diz fleksiyonu ile pelvik fleksiyonu gösterir; (b) popliteal açı, kalça 90° fleksiyundayken ve diz maksimum uzatılmışken dikey aks ile tibia çizgisi arasındaki açıdır. (c) Ober testi fasya lata gerginliğini kontrol eder; sağlam kalça üzerine lateral dekübit yatırılan hastanın üstteki bacak diz 90 derece fleksiyonda ve kalça ekstansiyonda iken abduksiyona alınır. Hastanın bacağı adduksiyona getirememesi pozitif bir işarettir

**Şekil 1: Kas uzatma testleri ve görselleri**

## 2.2.5 Radyolojik görüntüleme

### A) Manyetik rezonans görüntüleme

Manyetik rezonans görüntüleme (MRG) proksimal femurun bütünlüğünü değerlendirmek için yararlıdır. Femur başının, femur shaftına kırık daklı bir femur boynu ile bağlantılı olup olmadığını değerlendirmeye yardımcı olabilir. Femur boynu psödoartrozu

varlığında, MRG, femur başı kırıkdağının asetabular kırıkdağ ile kaynaşıp kaynaşmadığını değerlendirmeye yardımcı olabilir. Ayrıca, MRG diz eklemindeki iç patolojileri belirleyerek çapraz bağ eksikliklerini saptamak ve frontal ile sagittal düzlemde eklem yüzlerinin şeklini değerlendirmek için de kullanılabilir.

### **B) Bilgisayarlı Tomografi (BT)**

BT, asetabulum ve proksimal femurun büyük ölçüde kemikleştiği ileri yaşlarda daha etkili bir tanı aracıdır. Üç boyutlu BT rekonstrüksiyonu, normal asetabulum ile displastik tarafın karşılaştırılmasında faydalıdır. Daha büyük çocuklarda ise 3D BT, patolojik anatomiye ayrıntılı bir şekilde ortaya koyabilir.

### **2.2.6 SINIFLANDIRMA**

Yıllar içinde, patolojiyi sınıflandırmak ve cerrahi tedaviye rehberlik etmek amacıyla çeşitli sınıflandırma sistemleri geliştirilmiştir. Eski sınıflandırma yöntemleri radyografik değerlendirmelere dayanırken, günümüzde birçok yeni sınıflandırma sistemi MRG'yi içermektedir. Özellikle kemikleşmemiş femur başı, kemikleşmemiş asetabulum, labrum, psödoartroz ve kas yapıları gibi kemik, kırıkdağ ve yumuşak dokuların ayrıntılı incelenmesine olanak sağlamaktadır [45]. Sonuç olarak, MRG, hastaların doğru şekilde sınıflandırılmasını sağlama konusunda konvansiyonel radyografilerle kıyaslandığında önemli bir avantaj sunmaktadır. [46].

### **A) Aitken, 1959**

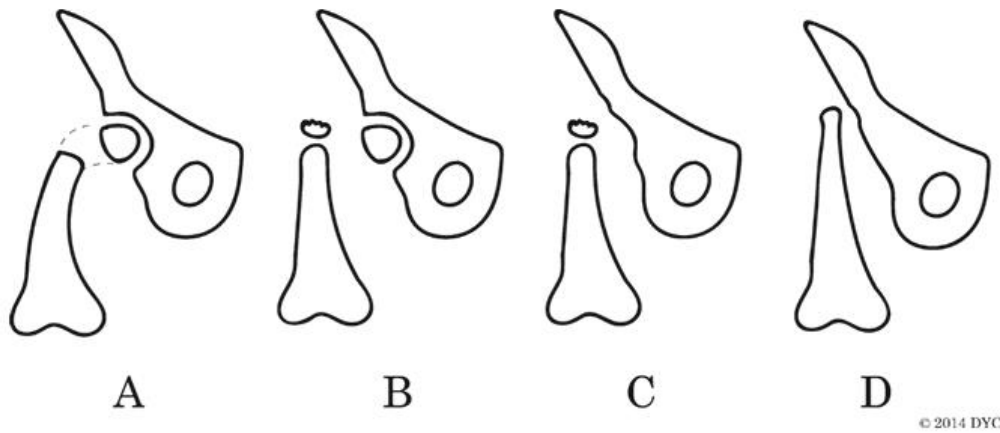
1959 yılında Aitken, PFFD'yi dört sınıfa ayıran bir sınıflandırma şeması önermiştir. (bkz. Şekil 2) [25]. Bu sınıflandırma sistemi, PFFD için en yaygın kullanılan yöntem haline gelmiştir. Aitken, sınıflandırmasını femur başı, boynu ve asetabulumun gelişimine dayandırarak, bir sınıftan diğerine ilerleyen displazi seviyelerini tanımlamıştır. Başlangıçta, Aitken, Sınıf A hastalarının teknik olarak PFFD kapsamına girmediğini, çünkü deforme olmuş olsa da tüm yapıların mevcut olduğunu ileri sürmüştür. Bu hastalarda femur başı, kırıkdağ yapıdaki femur boynu, yeterli bir asetabulum ve oldukça kısa bir femoral segment bulunmaktaydı. Bu grupta belirgin subtrokanterik femoral varus ve femoral kısalma gözlemlenmiştir. Proksimal femur bölgesinde, femur shaftı ile başı arasında psödoartroz, shaft ile trokanterik bileşen arasında (subtrokanterik psödoartroz) ya da trokanterik bileşen ile başı arasında (femur boynu psödoartrozu) psödoartrotik oluşumlar tespit edilmiştir. Aitken bu

psödoartrozun, tüm hastalarda iskelet olgunlaşmasına kadar kendiliğinden düzelmediğini, ancak bazı hastalarda sonunda iyileştiğini belirtmiştir.

Aitken Sınıf B PFFD'yi karakterize eden en önemli özellik, iskelet olgunluğuna kadar devam eden femur shaftı ile başı arasındaki kemik veya kıkırdak bağlantısının bulunmamasıdır. Bu hastalarda, yeterli gelişmiş bir asetabulum içinde yer alan bir femur başı ve kısalmış, deforme olmuş bir femur shaftı mevcuttur. Shaftın proksimal kısmında genellikle kemikleşmiş bir kümelenme bulunur. Femur başı ve shaftı bir bütün olarak hareket etmez.

Aitken Sınıf C, belirgin derecede displastik bir asetabulum ile karakterize edilir. Bu sınıfta femur başı kemikleşmez, femur shaftı kısadır ve shaftın proksimal ucunda kemikleşmiş bir yapı bulunur. Ancak, kıkırdak veya kemikleşmiş femur boynu ile trokanterik bileşen mevcut değildir.

Aitken Sınıf D ise PFFD'nin en ileri displastik formunu temsil eder. Bu sınıf, asetabulumun tamamen yokluğu ile tanımlanır ve femur başı ile femurun proksimal shaftında herhangi bir kümelenme bulunmaz. Bunun yerine, kısalmış ve deforme olmuş bir femur shaftı görülür.

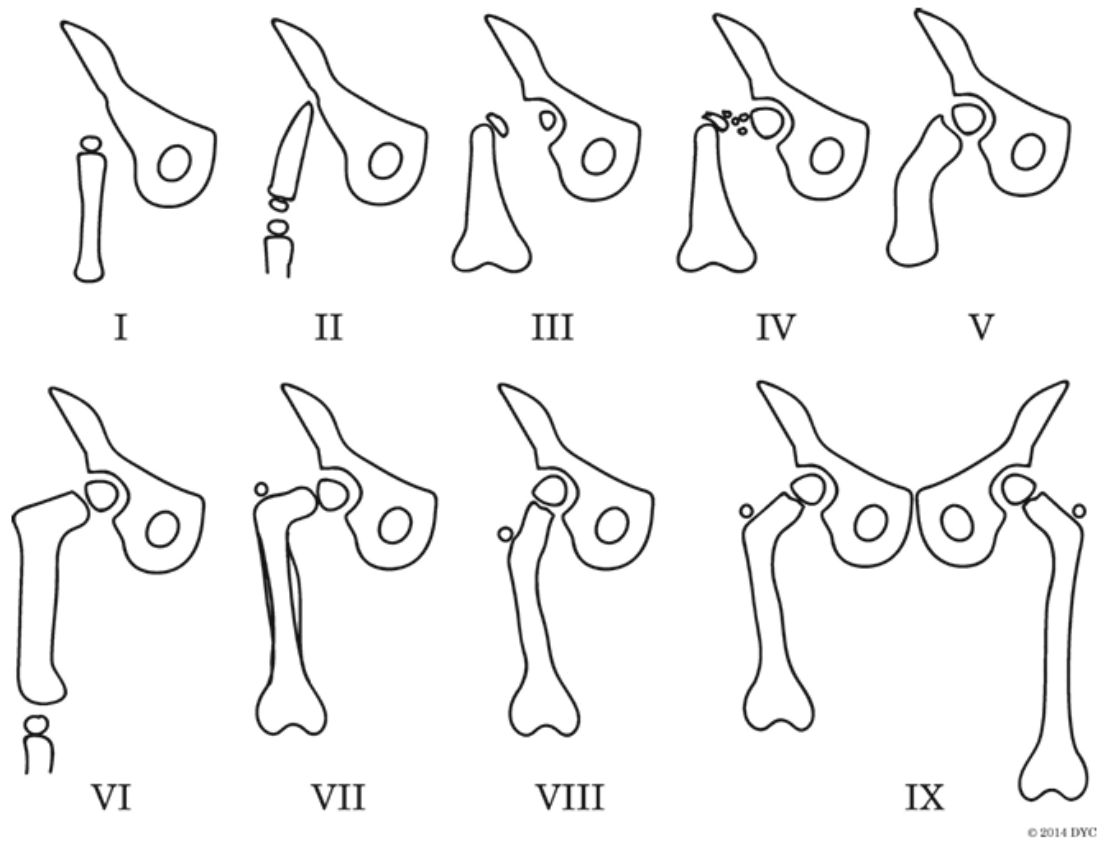


**Şekil 2: Konjenital femoral eksikliğin Aitken sınıflandırması.**

Aitken sınıflandırması asetabulum ve femur başı ilişkisine dayanır: (a) Yeterli asetabulum, femur başı mevcut ve shaft ile devamlı; (b) yeterli asetabulum, femur başı var ancak devamlılık yok (c) displastik asetabulum, minimal femur başı veya hiç femur başı yok, femur shaftı ile devamlı değil ve proksimal femur kümelenmiş; ve (d) asetabulum yok, femur başı yok, proksimal femur shaftı kısalmış ve kümelenme yok

## B) Pappas, 1983

1983'te yayınlanan Pappas sınıflandırması (bkz. Şekil 3)[47], Massachusetts'te değerlendirilen 139 vakanın anatomisine dayanmaktadır. Pappas, femoral eksikliğe ve ilişkili deformiteye dayalı olarak dokuz sınıf tanımlamış ve sınıf sayısı arttıkça şiddetin azaldığını belirtmiştir. Bu sınıflandırma şeması, orta ve distal femoral defisitleri ayrı kategorilere ayıran ilk sistem olmuştur. Her bir sınıf için belirli tedavi önerileri sunulmuş olsa da, uygulanacak tedavi hastanın eklem stabilitesi ve fonksiyonuna bağlıdır ve sınıflandırma sisteminin doğrudan bir parçası değildir. Bu nedenle, tedavi süreci doğrudan Pappas'ın sınıflandırma şemasına dayandırılmaz.

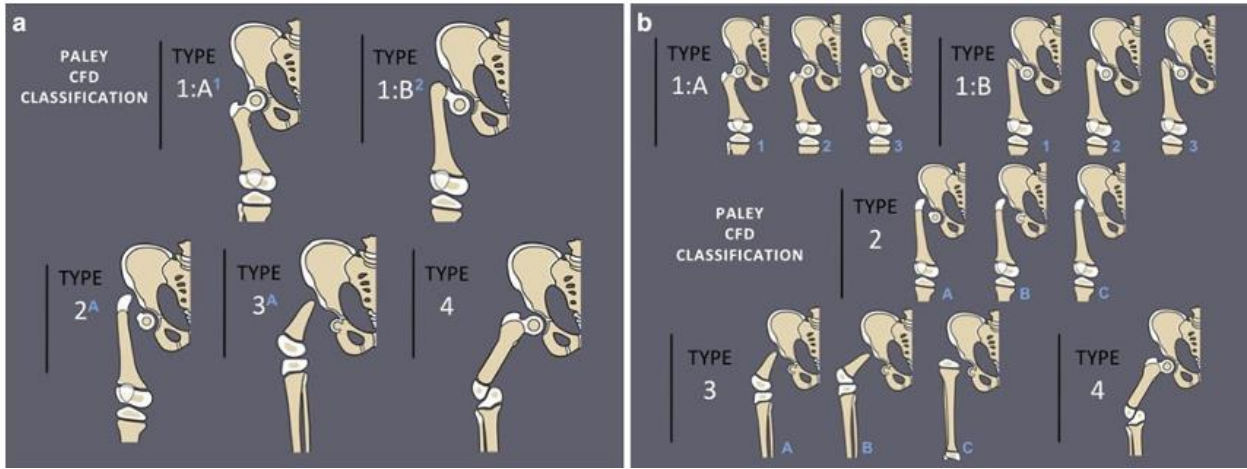


**Şekil 3: Pappas sınıflandırmasına göre konjenital femoral eksiklik.**

Pappas sınıflandırması dokuz sınıfa ayrılmıştır: (I) doğuştan yokluk, (II) proksimal femoral ve pelvik eksiklik, (III) femoral shaft ve baş arasında kemiksel devamlılık olmayan proksimal femoral eksiklik, (IV) femur shaftı ve baş arasındaki disfonksiyone fibrösöz bağlantının olduğu proksimal femoral eksiklik, (V) hipoplastik proksimal ve distal gelişim ile birlikte midfemoral eksiklik, (VI) distal femoral eksiklik, (VII) coxa vara ve skleroze görünümde diyafiz ile birlikte hipoplastik femur, (VIII) coxa valga ile birlikte hipoplastik femur ve (IX) normal oranlarda hipoplastik femur

### C) Paley, 1998

Paley CFD için bir sınıflandırma sistemi önermiştir. İlk kez 1996 yılında Dallas'ta düzenlenen bir sempozyumda sunulan bu sınıflandırma, daha sonra sempozyumdan yayımlanan bir kitapta belgelenmiştir [48]. Femurun gelişim düzeyi ve bütünlüğünü esas alan bu yaklaşım (bkz. Şekil 4), önceki sınıflandırmalardan farklı olarak, femurun yaşa bağlı kemikleşme derecesinden etkilenmeyecek şekilde tasarlanmıştır. Paley, amputasyondan ziyade rekonstrüksiyona odaklanan bir sınıflandırma oluşturmayı hedeflemiş ve bu doğrultuda, belirlenen her tip ve alt tip için ayrı cerrahi rekonstrüktif tedavi seçenekleri sunmuştur.



**Şekil 4 Konjenital femoral yetmezliğin Paley sınıflandırması**

Dört tip konjenital femur eksikliği vardır: (1) sağlam femur normal kemikleşme (a) veya gecikmiş kemikleşme (b); (2) mobil psödoartroz; (3) diyafiz eksikliği; (4) distal eksiklik. (b) Her Paley tipinin çeşitli alt tipleri vardır: 1a1 : Hafif genu valgumlu normal şekilli kısa femur; 1a2 : Hafif genu valgumlu normal şekilli kısa femur ve retroversiyon; 1a3 : koks vara, retroversiyon ve hafif genu valgum; 1b1 : subtrokanterik tip; 1b2 : boyun tipi; 1b3 : kombine boyun ve subtrokanterik tip; 2a: hareketli femur başı; 2b: kısmen kaynaşmış femur başı; 2c: tamamen kaynaşmış veya femur başı yok; 3a: 45°den fazla hareketle hareketli diz eklemi; 3b: 45°den az hareketle sert diz; 3c: femur yok veya kaynaşmış diz eklemi. Tip 4: sadece distal femoral eksiklik.

Ayrıca 1983 de Gillespie ve torde , 1980 de hamanishi , 1985 de kalamachi de CFD için sınıflandırma sistemleri kurmuştur . Ancak daha önce belirtildiği gibi kabul görmüş altın standart bir sınıflandırma yöntemi yoktur. Günümüzde en sık kullanılan sınıflandırma sistemleri aitken, pappas ve paley sınıflandırmaları olmuştur.

## 2.2.7 KONJENİTAL FEMORAL YETMEZLİK İÇİN TEDAVİ SEÇENEKLERİ

### A) Rotasyonplastisi

Rotasyonplastisi, ciddi proksimal eksiklik nedeniyle "rekonstrükte edilemez" kabul edilen CFD'li hastalar için yaygın olarak tercih edilen bir tedavi yöntemi olmuştur [49-53]. En yaygın uygulanan cerrahi prosedür ise Van Nes rotasyonplastisi ve bunun çeşitli modifikasyonlarıdır. Bu teknikte, alt ekstremitte 180° döndürülerek ayak bileği ve ayak, protez desteğiyle fonksiyonel bir diz eklemi olarak işlev görmesi sağlanır. Rotasyonplastisi, diz stabil olmadığında diz füzyonu ile birleştirilebilir veya Brown modifikasyonunda olduğu gibi diz 180° döndürüldükten sonra korunur ve distal femur pelvise kaynatılarak fleksiyon ve ekstansiyona izin veren eksik bir kalçanın yerini alır [49]. Brown, Van Nes rotasyonplastisinin bir modifikasyonunu uyguladığı ve ortalama 6 yıl takip ettiği, tatmin edici sonuçlar elde eden ve hem kalça hem de diz hareket açıklığı 90° fleksiyondaki üç ciddi CFD hastasını rapor etmiştir [49]. Brown modifikasyonu, eksik proksimal femurun rezeke edilmesini, ekstremitenin 180° dışı döndürülmesini, femoral kalıntının pelvise kaynatılmasını ve dizin distalindeki kasların bozulmadan bırakılmasını içerir. Bu teknik kullanıldığında, daha önce rotasyon için midtibial osteotomi içeren Van Nes rotasyonplastisi ile tekrarlayan derotasyon görülmemiştir.

### B) Syme Amputasyonu

Alman ve arkadaşları, izole tek taraflı PFFD'si olan 16 hastanın tedavi sonuçlarını gözden geçirmiştir; 9'u rotasyonplastisi ve 7'si diz artrodezi ile birlikte Syme amputasyonu ile tedavi edilmiştir [50]. Fiziksel görünüm, kaba motor fonksiyon ve yürüme sırasında harcanan metabolik enerji değerlendirildi. Ortalama takip süresi 9,9 yıl olup, bu süre 4 ile 14 yıl arasında değişmekteydi. Çalışma esnasında hastaların ortalama yaşı, rotasyonplastisi grubunda 13.9 yıl (aralık: 8-18.4 yıl), Syme ampütasyon grubunda ise 14.8 yıl (aralık: 9.5-19.9 yıl) olarak belirlendi. Her iki grupta da üçer kadın hasta bulunmaktaydı. Yapılan röntgen grafilerde Syme-ampütasyon grubundaki yedi hastanın dördünde ve rotasyonplastisi grubundaki dokuz hastanın beşinde femur başının asetabulumda olduğunu gösterdi (Aitken sınıf A veya B); geri kalan hastalarda bu bulgu yoktu (Aitken sınıf C veya D). Kaba motor fonksiyon ve algılanan fiziksel görünüm açısından gruplar arasında herhangi bir fark bulunmazken, rotasyonplastisi yöntemi, Syme ampütasyonuna göre daha enerji tasarruflu bir yürüyüşle ilişkilendirilmiştir.

## Ekstremitte Uzatma

Aston ve arkadaşları, Paley tip 1 CFD'li (Pappas derece VII, VIII ve IX) 27 hastaya toplam 30 uzatma prosedürü uyguladıkları ve 3 hastaya ikinci bir femoral uzatma yaptıkları bir seri yayınlamışlardır [51]. Tüm hastalara multiplanar Ilizarov tipi eksternal fiksator ile femoral uzatma uygulandı. Ortalama uzunluk artışı 5,8 cm olup (3,3-10,4 cm aralığında), bu değer toplam femur uzunluğunun %18,65'ine (%9,7-48,8) karşılık gelmekteydi. Fiksator kullanım süresi ortalama 223 gün (75-363 gün) olarak belirlenirken, distraksiyon indeksi ortalama olarak her santimetre uzatma için 1,28 ay şeklindeydi. Başlangıçta osteotomi distalden gerçekleştirilmiş, ancak 17 distal osteotomi sonrasında uzatma amacıyla proksimal osteotomi tercih edilmiştir. Bu değişim sonucunda, ortalama diz hareket açıklığında 98,1°'den 124,2°'ye anlamlı bir artış ( $p = 0.041$ ) gözlenmiş ve kuadrisepsplasti gereksinimi azalmış, ancak bu azalma istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır ( $p = 0.07$ ). Açık redüksiyon ve internal fiksasyon gerektiren kallus deformasyonu veya kırık oranları distal ve proksimal osteotomi gruplarında benzerdi (sırasıyla %56,7 ve %53,8). Ancak proksimal osteotomi uygulanan hastalarda, önceden yerleştirilen Rush çivisi bu oranı çivisiz uygulamalarda %100'den çivi kullanılanlarda %0'a düşürerek anlamlı bir azalma sağlamıştır ( $p < 0.001$ ). Uzatma için Rush çivisi üzerine distal osteotomi ile proksimal osteotomi karşılaştırıldığında, kırık oranında %58,8'den %0'a anlamlı bir düşüş görülmüştür ( $p = 0,043$ ). Bu durum, Paley ve Herzenberg'in CFD hastalarının ekstremitte uzatmalarının bir Rush çivisi üzerinden yapılmasının bükülme veya kırık riskini azalttığı ve dolayısıyla rush çivisi yerleştirilmesi gerektiği yönündeki önermesini desteklemektedir [52]. Günümüzde ise rush çivisi yerine daha çok titanyum elastik çiviler kullanılmaktadır.

Aston ve arkadaşları, komplikasyon riskini azaltmak için femurun Ilizarov tekniği ile uzatılmasının Rush çivisi üzerinden proksimal bir osteotomi ile yapılması ve bir tedavi sırasında maksimum 6 cm veya femurun orijinal uzunluğunun %20'si kadar uzatılması gerektiği sonucuna varmıştır [52]. Paley, CFD için proksimal femur shaftında sıklıkla görülen anormal, sklerotik kemik boyunca uzatmadan mümkün olduğunca kaçınmak için distal bir osteotomi tanımlamış ve iyi bir başarı elde etmiştir [53, 54]. Saghieh ve Paley, 1988-2000 yılları arasında uzatma işlemi uygulanan 95 CFD hastasını incelemiştir. Bu hastalarda Paley'in geliştirdiği Superhip veya Superknee prosedürleri kullanılmamıştır. Tüm femoral uzatma işlemleri, diz eklemine menteşelerle bağlanarak tibiaya uzatılan Ilizarov fiksatorü ile

gerçekleştirilmiştir. Hastalar, yaşlarına göre üç gruba ayrıldı: 6 yaş altı, 6-13 yaş arası ve 13 yaş üzeri. Tüm gruplarda hastaların %93'ünden fazlasında sonuçlar mükemmel veya iyi olarak değerlendirildi. Ortalama genel uzama miktarı ise 6.0 cm (2.2-12.5 cm) olarak kaydedildi. Komplikasyonlar arasında femur kırıkları, cerrahi müdahale gerektiren pin bölgesi yara problemleri, sinir irritasyonu veya paralizi, kaynama gecikmesi, diz ve kalça subluksasyonları yer aldı. Daha ileri yaş grubundaki hastalarda kırık oranı diğer gruplara kıyasla anlamlı derecede daha düşük bulundu, ancak bu gruptaki bazı hastalarda çivi üzerinden uzatma uygulanmıştı. Grup 1 ve Grup 2 arasında planlanmamış ameliyat oranlarında anlamlı bir fark saptanmazken, Grup 3 ile olan farkın temel nedeni refraktür vakalarıydı. Bu hasta serisinde fiksatorün çıkarılması sırasında profilaktik çivileme yapılmamıştır, ancak yüksek kırık oranı göz önüne alındığında artık standart tedavi algoritmasının bir parçasıdır.

CFD tedavisi her zaman amputasyon ve ekstremitte uzatma arasında bölünmüştür. Geçmişte amputasyon için belirlenen endikasyonlar oldukça geniş kapsamlıydı. Günümüzde ise bu karar daha çok patoanatomik değerlendirmelere dayanmaktadır. Tedavi yaklaşımı, altta yatan yapısal bozukluğun derecesine bağlı olarak değişiklik gösterir. Paley Tip 1a gibi daha hafif vakalarda, genellikle yalnızca uygun zamanda gerçekleştirilen bacak uzatma ve/veya karşı taraf epifizyodezi ile bacak uzunluğu eşitleme ameliyatı yeterli olmaktadır. Daha ileri derecede etkilenmiş olan Paley Tip 1b ve Tip 2 hastalarında ise mevcut tedavi, kalça ve diz eklemlerinin rekonstrüksiyonu, femoral deformitenin ve uzunluk farkının düzeltilmesi, psödoartrozun tedavisi ile gevşek veya eksik bağların onarımını içeren kompleks cerrahi girişimleri kapsamaktadır. En ciddi şekilde etkilenen Paley tip 3 hastaları genellikle protez kullanımını iyileştirmek için ameliyat edilir, çünkü Paley tip 3 hastalarda ekstremitte uzatma ve rekonstrüksiyon ile tatmin edici işlevi yeniden kazanmak genellikle mümkün değildir.

#### **D) Botulinum Toksin Enjeksiyonu**

Botulinum toksininin, kas kontraktürlerinin önlenmesine yardımcı olduğu gösterilmiştir[55, 56]. Yazarın deneyimine göre, özellikle fizik tedavi sırasında kuadriseps kasında ortaya çıkan spazmlara bağlı olarak gelişen kas gerilme ağrısını hafifletmektedir. Botulinum toksini, kuadriseps kasına maksimum 10 U/kg vücut ağırlığı dozunda uygulanabilir. Sistemik toksisiteyi önlemek amacıyla enjeksiyon hacmi sınırlı tutulur ve genellikle toplamda 3-4 mL'lik bir hacimle gerçekleştirilir.

## 2.2.8 Komplikasyonlar

### A) Sinir Yaralanması

Femoral uzatma ile cerrahi veya distraksiyondan kaynaklanan sinir yaralanması nadir görülür. Peroneal sinir yaralanmasını önlemek için, posterolateral pin yerleştirilirken biceps tendonunun posterioruna geçilmemelidir. Eğer distraksiyon sürecinde hasta ayak dorsumunda ağrı hissediyor veya sık sık ayağına masaj yapılmasını talep ediyorsa, bu genellikle peroneal sinirin gerilme tuzağına bağlı ağrılardan kaynaklanmaktadır. Daha ileri belirtiler arasında peroneal sinirin innervasyon bölgesinde artmış veya azalmış his duyusu (hiperestezi veya hipoestezi) ile ekstansör hallusis longus kasında güç kaybı görülebilir. EMG sinir hasarına dair kanıt gösterebilir ancak çoğu vakada çok sayıda lif normal iletim yaptığından muhtemelen negatif çıkacaktır. Eğer mevcutsa, sinir tutulumunu değerlendirmede en hassas test olarak Basınca Duyarlı Duyu Cihazı (PSSD) ile yapılan kantitatif duyu testi önerilmektedir (Nogueira ve ark. 2003). Sinirle ilgili bir problem erken aşamada tespit edilirse, distraksiyon hızının azaltılmasıyla tedavi edilebilir. Distraksiyonun yavaşlatılmasına rağmen semptomlar devam ederse veya motor bulgular gelişirse, peroneal sinir, lateral ve anterior kompartmanın transvers fasyotomisi ve intermusküler kasların gevşetilmesi dahil olmak üzere fibula boynunda dekomprese edilmelidir.

### B) Non-union

Hipotrofik kallus oluşumu distraksiyon hızının yavaşlatılmasını gerektirir. Hız günde  $\frac{3}{4}$ ,  $\frac{1}{2}$  veya  $\frac{1}{4}$  mm'ye kadar yavaşlatılabilir. Rejenere kemik kaynamazsa, oluşturulan kemik defektinin kemik grefti gerektirebileceği bilinerek uzatmaya devam edilip edilmeyeceğine karar verilmelidir. Kemik oluşumuna izin verirken kemik rezorpsiyonunu önlemek için bifosfonat infüzyonu (örn. zoledronik asit) kullanılabilir. Uzatma sonunda distraksiyon boşluğu dolmazsa kemik grefti yapılabilir.

### C) Kalça Subluksasyonu/Dislokasyonu

Kalça instabilitesi radyografik olarak değerlendirilir. Shenton çizgisinde bir kırılma veya artmış medial- lateral, baş-teardrop mesafesi kalçanın subluksasyonunu gösterir. Tanı radyografik olarak konulsa da, kalçada sıklıkla adduksiyon ve fleksiyon kontraktürü görülür. Ayrıca, fleksiyon ve ekstansiyon hareketlerine karşı sertlik gösterebilir. Femur başının yeterli şekilde örtülmesi durumunda kalça subluksasyonu genellikle gelişmez. Ancak, adduksiyon ve

fleksiyon kontraktürü, yeterli örtünme sağlansa bile kalçayı subluksasyona yatkın hale getirebilir. Uzatma veya konsolidasyon aşamaları sırasında kalça subluksasyonu meydana gelirse, hasta acilen adduktor longus ve gracilis ve bazı durumlarda tensor fasya lata'nın yumuşak doku gevşetmeleri için ameliyathaneye alınmalıdır (rektus femorisin zaten uzatılmış olduğu varsayılmıştır). Kalçanın kapalı redüksiyonu, kalçayı abduksiyona getirerek sağlanmalıdır. Eğer redüksiyon gerçekleşmezse, eklemi gevşetmek amacıyla distraksiyon aralığı daraltılmalıdır. Eksternal fiksator, menteşeli veya menteşesiz olarak pelvise uzatılmalıdır. Fleksiyon kontraktürünü önlemek için, menteşe kullanılması durumunda ek olarak bir kalça uzatma çubuğu da eklenmelidir. Redüksiyonu korumak için femur pelvise 15-20° abduksiyonda olmalıdır.

#### **D) Diz Subluksasyonu/Dislokasyonu**

CFD'de dizlerde genellikle hipoplastik veya aplastik çapraz bağlar mevcuttur. Lateral tam diz ekstansiyon grafisinde dizin posterior veya anterior subluksasyonu gözlemlenebilir (Paley 2005c). En yaygın görülen posterior subluksasyon olup, çoğu durumda dış rotasyon subluksasyonu (posterolateral rotatuar subluksasyon) ile birlikte ortaya çıkar. Eğer fasya lata ve biceps sağlamsa, subluksasyon bu yapılarıdaki gerilimden dolayıdır. Ekstremitenin uzunluğu eşitlemesi ayakta çekilen bacak uzunluk radyografilerine dayanmalıdır. Ekstremitenin hizalaması femur ve tibia için ayrı ayrı ve birlikte değerlendirilir. Diz ekleminin oryantasyonu, malalignment testi kullanılarak ayrı olarak değerlendirilmelidir (Paley 2005c, d). Uzatma işlemi sırasında meydana gelen aksiyel sapmalar (distal femoral uzamada procurvatum ve valgus, proksimal uzamada procurvatum ve varus) belirlenmeli ve distraksiyon fazının sonunda, rejenere kemik hala şekillendirilebilirken düzeltilmelidir. Eğer femur ve tibia aks bozukluğu mevcutsa, femoral deformite, normal distal femoral eklemin oryantasyonuna göre düzeltilmelidir. Tibial deformiteyi dengelemek amacıyla femur aşırı ya da yetersiz düzeltilmemelidir. Tibia ise ya aynı cerrahi müdahale sırasında ya da ilerleyen bir aşamada ayrı olarak düzeltilmelidir. Kemik kallus formasyonunun tamamen başarısız olması çok nadirdir. Kısmi defektler nadir değildir. Defektlerin en sık görüldüğü bölge lateral defektlerdir. Bu defektlerde fibröz dokunun rezeksiyonu ve kansellöz kemik grefti, eksternal fiksasyon süresini azaltmak ve fiksator çıkarıldıktan sonra kırığı önlemek için gerekli olabilir.

## **E) Refraktür**

Uzuv uzatma ile ilişkili kırıklar, eksternal fiksator hala takılıyken, çıkarılma esnasında veya çıkarıldıktan sonra meydana gelenler şeklinde sınıflandırılabilir. CFD uzatma ile ilişkili bu kırıkların görülme sıklığı, konjenital olmayan femoral uzatma prosedürlerinde %9 ile %34 arasında değişmektedir. Pek çok vakada, fiksator çıkarıldıktan sonra alçı uygulaması yapılmasına rağmen bu kırıkların oluştuğu gözlemlenmiştir. Bu oran kabul edilemeyecek kadar yüksek olduğundan, fiksator çıkarma ile birlikte intramedüller tespitin refraktür komplikasyonunu neredeyse tamamen ortadan kaldırdığı gözlenmiştir.

## **E) Eklem Sertliği ve Kontraktür**

Uzatma sırasında dizin fleksiyonunu kaybetme eğilimi vardır. Bu durum, fleksiyon kontraktürü gelişme eğilimi ile birleşerek ortaya çıkabilir. Bu problemler birbirinden bağımsız olarak ya da birlikte görülebilir. Uzatma sürecinde artan uzunluk, diz fleksiyonunda kayıpla sonuçlanabilir. Diz sertliği belirli yumuşak dokuların cerrahi olarak gevşetilmesi (fasya lata, rektus femoris) ile önlenir. Başarılı bir CFD uzatma için özellikle dizde fizik tedavi şarttır. Çoğu CFD vakasında uygun fizik tedavi ve rehabilitasyon preop planlanamıyorsa uygun şartlar sağlanana kadar cerrahiden kaçınmak gereklidir. Yeterli rehabilitasyona rağmen diz fleksiyonda sertleşirse, kuadrisepsplasti yapılmalıdır. Fleksiyon kontraktürü eşlik ettiğinde, açık veya kapalı tedavi seçenekleri değerlendirilmelidir. Kapalı tedavi, eksternal fiksator kullanılarak kademeli distraksiyon uygulanmasını gerektirirken, açık cerrahi tedavi posterior kapsüler gevşetmeyi içerir. Kuadrisepsplasti düşünülmeden önce, dizin ekstansiyonunu sağlamak amacıyla dinamik splintleme de dahil olmak üzere fizik tedavi uygulanabilir. Kas kontraktürlerini açmak için botulinum toksin enjeksiyonları da kullanılabilir.

## 2.3. TİBİA HEMİMELİA

Tibial hemimeli son derece nadirdir ve yaklaşık bir milyon canlı doğumda bir görüldüğü bildirilmiştir [57, 58]. Tibial hemimeli ilk kez 1841 yılında yanlışlıkla bildirilmiş [59] ve 1861'de Billroth tarafından doğru şekilde tanımlanmıştır [60, 61]. 1941 yılında 79 vaka yayınlanmıştır [62] ve o tarihten itibaren yüzlerce yeni vaka rapor edilmiştir. Fenotipi değişkenlik gösterse de, tibial hemimeli genellikle diz ve ayak bileğinde deformiteye eşlik eden bacak kısalığı ile karakterizedir. Tibia hipoplastik olabilir, tamamen eksik olabilir veya radyografilerde görülmeyen kemikleşmemiş bir yapı şeklinde bulunabilir. Dizde fleksiyon kontraktürleri sık görülürken, eksik kollateral bağlar nedeniyle instabilite meydana gelebilir. Patella ve kuadriseps ekstansör mekanizmasının bulunmaması da olasıdır. Diz eklemine yakın cilt yüzeyinde çukurlar görülebilir. Fibula displastik olabilir ve sıklıkla proksimal ya da distal yönde sublüksasyon veya dislokasyon gösterebilir. Ayak bileği genellikle adduksiyon ve supinasyon pozisyonunda olup varus ve ekinus deformitesi sergileyebilir. Ayağın medial tarafında hipoplastik bir başparmak bulunabilir ya da ray eksikliği görülebilir. Ayrıca, ayak parmakları, metatarsallar, tarsallar, fibulalar ve femurların duplikasyonu da bu durumun belirgin özellikleri arasındadır.

### 2.3.1 Tanı

İlk değerlendirme tam bir radyografi ile olmalıdır. Tibianın varlığı, yokluğu veya parsiyel varlığı tedaviyi yönlendirmeye yardımcı olacaktır. Ancak, küçük çocuklarda anlay görünmeyecektir. İyi gelişmiş bir distal femur, proksimal tibia varlığını düşündürebilir ancak bunda bir kesinlikten söz edilemez [63]. Çocuk olgunlaştıkça seri radyografilerden daha fazla bilgi elde edilebilir, ancak özellikle radyografilerde proksimal tibia yoksa daha fazla ayrıntıyı doğrulamak için manyetik rezonans görüntüleme (MRI) ve ultrason kullanılabilir. Posterior tibial yumuşak dokular mevcuttur ancak kısalmış olabilir ve anormal tendonlar ayağın supinasyona yönelmesine neden olabilir. Genellikle proksimal fibula üzerinde ya da patella aplazik olduğunda diz bölgesinde belirgin bir deri gamzesi görülür. Subtalar koalisyonlar sık karşılaşılan bir durumdur. Çoğu vakada, ayak parmakları dört ile sekiz arasında değişen sayısal anormallikler göstermektedir. [14, 64]. Tibial hemimelia 16. gebelik haftasında prenatal ultrason ile teşhis edilebilir [8]. Tanımlanan tibial hemimelia vakalarının %30'u bilateraldir [11]. Tek taraflı vakalar daha çok sağ tarafı etkiliyor gibi görünmektedir [65]. Tibial hemimelinin genetik kalıtımı değişkenlik gösterir. Raporlar ebeveynden çocuğa geçişi [62, 66] ve birden fazla etkilenmiş kardeşe sahip aileleri tanımlamıştır [67, 68]. Hem

otozomal dominant hem de otozomal resesif kalıtım şekilleri tanımlanmıştır [69-73]. Patolojinin, mekanik veya travmatik etkenlerden ziyade mezoblastik kökenli olduğu ileri sürülmüştür.[74, 75]. Aynı zamanda değişken fenotipik bulgulara da sahip olabilir, tek yumurta ikizlerinin sadece bir ikizinin etkilendiği bir raporda gösterilmiştir [76].

### **2.3.2 İlişkili Hastalıklar**

Tibial hemimeli Werner sendromu [48, 54], Langer-Giedion sendromu [77], Gollop Wolfgang kompleksi [78] ve CHARGE sendromu [79-81] ile ilişkili olduğu bildirilmiştir. Vakaların yaklaşık %60'ında ek anomaliler mevcuttur[78, 82, 83]. Uyluk ve diz bölgesinde görülen aynı taraflı deformiteler arasında konjenital femoral yetmezlik, patella yokluğu, kuadriseps ekstansör mekanizmasının bulunmaması, dizin hiperekstansiyonu veya fleksiyon deformiteleri sayılabilir. Ayakta ise pes ekinovarus, sindaktili, eksik ya da çift ayak parmakları, diplopodia (çift ayak oluşumu), ectrodactyly (yarık el), mikromelia ve ayna ayak deformitesi gibi anomaliler görülebilir [1, 84-91]. Bunun yanı sıra coxa valga, kalça displazisi veya çıkığı, radial displazi, el sindaktilisi ve polidaktilisi, ayna el deformitesi, eksik el veya ayak parmakları, hemivertebral ve myelomeningosel gibi yapısal bozukluklar da tibial hemimelia ile ilişkili bulunmuştur [92-95]. Ayrıca yarık damak, işitme kaybı, inmemiş testis (kriptorkidizm), yalancı hermafroditizm ve hipospadias gibi doğumsal anomalilerin de tibial hemimelia ile birlikte görülebildiği bildirilmiştir [67]. Tibianın farklı şekillerde görülebilmesi nedeniyle bazı diğer bozukluklarla karıştırılma ihtimali vardır. Örneğin, fibular hemimelia doğuştan kısa tibia ve fibula ile kendini gösterebilir veya fibulanın tamamen yokluğu söz konusu olabilir. Fibular hemimeli durumunda ayak ve ayak bileği genellikle valgus pozisyonundayken, tibial hemimeli vakalarında bu yapıların daha çok varus pozisyonunda olduğu gözlemlenir. Ayrıca, tibial hemimelia, trombositopeni-absent-radius sendromu ile ilişkili konjenital diz eksikliğiyle de karıştırılmamalıdır.

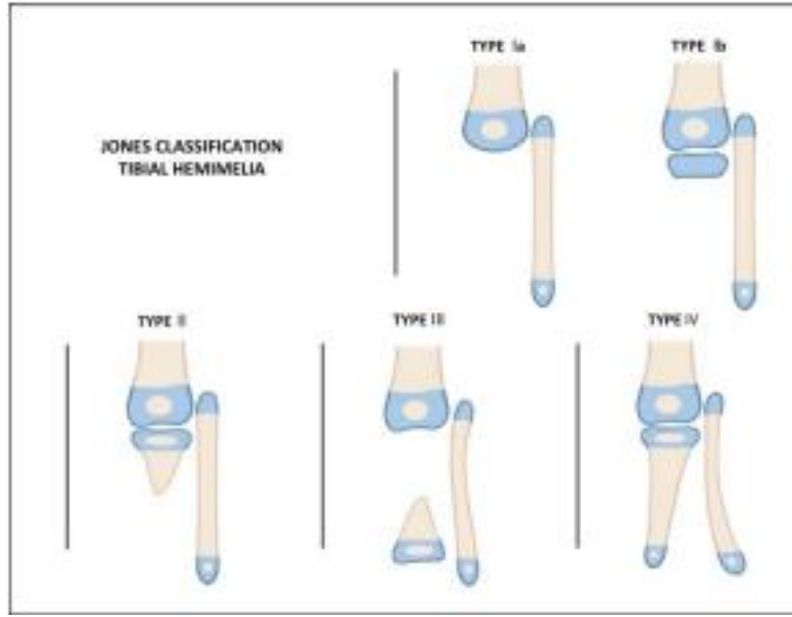
### **2.3.3 Sınıflandırma**

Frantz ve O'Rahilly [96] tarafından tanımlanan konjenital eksikliklerin temel sınıflandırmasının yanı sıra, 1978 yılında Jones tarafından geliştirilen sınıflandırma (Şekil 5) yaygın şekilde kullanılmaktadır [66]. Bu sınıflandırma sistemi, radyografik görüntüler esas alınarak oluşturulmuştur. Tip I eksikliklerde radyografilerde görülebilen bir tibia yoktur. Ia grubunda hipoplastik bir distal femoral epifiz bulunurken, Ib grubunda proksimal tibial epifizin hala mevcut olduğunu gösteren normal kemikleşme vardır. Tip II'de, tibianın

proksimal bölümü görülebilirken distal kısmı yoktur. Tip III'te ise tibiyanın distal kısmı mevcutken proksimal bölümü bulunmaz. Son olarak, Tip IV'te tibial kısalığa ek olarak distal tibiofibular ayrışma (diastaz) gözlenir. Birch, tibiyanın hem proksimal hem de distal epifizleri korunmuş ancak kısalığı bulunan uzuvları kapsayacak şekilde bir Tip V eklenmesini önermiştir. [97]. Weber sınıflandırması, varsa kıkırdak anajı da hesaba katar ve Jones sınıflandırmasına uymayan birkaç nadir tibial hemimeli formunu içeren yedi tip ve 12 alt tipe sahiptir [98, 99]. Ancak bu, kullanımı zahmetli bir sınıflandırmadır.

Paley sınıflandırması ilk olarak 2003 yılında ortaya konmuş ve 2015 yılında revize edilmiştir [40, 59, 100]. Bu sınıflandırma, eksikliğin en hafif formdan en ileri düzeye kadar sıralanmasına dayanır. Toplamda beş ana kategori ve 11 alt kategori bulunur (Şekil 6 ve Tablo 1). Tip 1'de, proksimal fibula belirgin şekilde büyümüş olup, tibia hipoplastiktir ancak tamamen yok değildir. Tip 2'de, hem proksimal hem de distal tibia epifizi mevcuttur, ancak ayak bileği yapısal bozukluk gösterir. Bu tipin alt grupları şu şekildedir: (A) normal şekilli distal tibia fizisi, (B) eğrilik gösteren delta tibia ve (C) distal tibial fizisin gelişmediği, ossifikasyonun geciktiği veya sadece anaj kıkırdak olarak kaldığı durumlar. Tip 3'te, distal tibia plafdond yoktur ve distal tibiofibular ayrışma görülür, ancak proksimal tibia normal yapıya sahiptir. Tip 3A'da tibial plafdond eksikliğinden dolayı talus genellikle tibia ve fibula arasında yer alır. Tip 3B'de tibia ve fibulayı ayıran farklı derinliklerde bir cilt yarığı vardır ve ayak fibula ile bağlıdır. Tip 4, proksimal tibial epifizin korunduğu distal tibial aplazi ile görülür. Tip 4A'da kemikleşmiş bir proksimal tibial fizis ve metafiz vardır, tibial yetmezlik diyafiz seviyesinde başlar. Tip 4B'de, proksimal tibial epifizin kemikleşmesi gecikmiş olup, fizis bulunmaz. Tip 5, diz fleksiyon kontraktürü ile birlikte tamamen gelişmemiş bir tibia varlığını ifade eder. Tip 5A'da, sağlam bir patella ve iyi fonksiyon gösteren bir kuadriseps kası bulunurken, ayakta ekinovarus kontraktürü mevcuttur. Tip 5B'de, patella gelişmemiştir ancak kuadriseps fonksiyonu korunmuş olup, fibula kendiliğinden merkezlenmiştir. Tip 5C'de ise hem patella hem de distal kuadriseps yoktur. Ayak parmaklarının, metatarsalların, tarsalların, fibulanın, distal tibial kalıntının, femoral kondilin veya femurun duplikasyonu veya eksikliği için artı ve eksi varyantlar da eklenebilir. Paley sınıflandırmasından önce, tibial hemimeli patolojisinin geniş spektrumu, her yıl yeni vaka raporlarının gösterdiği gibi, herhangi bir sınıflandırma şemasına uymuyordu [101, 102]. Paley sınıflandırması, tüm yetmezlik ve duplikasyon spektrumunun dahil edilmesine olanak sağlamaktadır. 113 vakanın karşılaştırılmasında Jones, Weber ve Paley sınıflandırmaları arasında, tüm tibial hemimeli

tiplerini sınıflandırabilen tek sınıflandırma paley sınıflaması olmuştur. Aynı zamanda tedavi ve prognoza rehberlik eden tek sınıflandırmadır.



Şekil 5. Tibia hemimelia jones sınıflandırması



Şekil 6. Tibia Hemimelia Paley Sınıflandırması

	<b>Diz eklemi</b>	<b>Proksimal Tibia</b>	<b>Tibia Şaftı</b>	<b>Distal Tibia</b>	<b>Ayak bilek/Ayak</b>
Tip 1	Normal	Normal veya valgus	Kısalmış	Normal	Normal
Tip 2	Normal	Normal veya hafif displazi(pagoda şeklinde)	Kısalmış	Değişken	Ekinovarus
2A	Normal	Normal veya hafif displazi(pagoda şeklinde)	Kısalmış	Düzgün şekilli	Ekinovarus
2B	Normal	Normal veya hafif displazi(pagoda şeklinde)	Kısalmış	Delta tibia	Ekinovarus
2C	Normal	Normal veya hafif displazi(pagoda şeklinde)	Kısalmış	Kıkırdak anlaj	Ekinovarus
Tip 3	Normal	Normal	Varus/prokürvat	Pilon yok	Diastaz;ekinovarus
3A	Normal	Normal	Varus/prokürvat	Pilon yok	İç rotasyon
3B	Normal	Normal	Varus/prokürvat	Pilon yok	Deride yarıklık
Tip 4	Normal	Değişken	Değişken	yok	Ekinovarus
4A	Normal	Normal	parsiyel	Yok	Ekinovarus
4B	Normal	Nonossifiye/displastik	Yok	yok	Ekinovarus

Tip 5	Fleksiyon kontraktürü	Aplazik	Yok	Yok	Ekinovarus
5A	(+)Quad (+)Patella		Yok	Yok	Ekinovarus
5B	(+)Quad (-)Patella	Otosantralize fibula	Yok	Yok	Ekinovarus
5C	(-)Quad (-)Patella	Eklem kapsülü yok	Yok	Yok	Ekinovarus

**Tablo 1. Paley Sınıflandırmasının Tablolanmış Açıklaması**

### 2.3.4 Tedavi Seçenekleri

Tibianın tam yokluğu için erken rekonstrüktif tedaviler, füzyon veya artroplasti ile fibular santralizasyonu içermiştir [74, 103]. Kısmi yokluk için, ilk raporlar tibial kalıntının fibulaya sinostozunu tanımlamaktadır [59, 93]. İnterkalar bir defekt için, kontralateral fibula transpozu ile başarı elde edildiği bildirilmiştir [104]. Diğer bildirilen cerrahi yöntemler arasında fibula ile talusun kaynaştırılması, proksimal fibulanın interkondiler çentiğe transfer edilmesi ve fibula ile tibianın hem proksimal hem de distal bölgelerde yan yana sinostoz oluşturması bulunmaktadır. [90, 105]

Çoğu cerrah için en basit ve en kolay tedavi amputasyon olabilir. Tam tibia yokluğunda (Jones tip Ia/Paley 5), çoğu çalışma amputasyondan yanadır [2, 95, 106, 107]. Bu durum, bazı hastalar veya farklı kültürel gruplar için uygun olmayabilir. Hindistan'da yapılan tek merkezli bir çalışma kohortunda, deformitenin ağır olmasına rağmen 24 hastadan sadece biri amputasyonu kabul etmiştir. Çalışmanın yazarları, Hindistan'da amputasyonun kültürel olarak düşük kabul gördüğünü vurgulamıştır. [108]. Rekonstrüktif uzuv koruma yöntemleri uygulanabilir, ancak deformitenin daha ağır olması, daha kapsamlı cerrahi müdahaleleri gerektirebilir. [65, 109, 110]. Aktif bir kuadriseps mekanizmasının ve tibianın bulunması, daha avantajlı rekonstrüktif seçenekler sunarak diz fleksiyon deformitelerinin önlenmesine katkı sağlar [111]. Yakın zamanda gerçekleştirilen retrospektif bir kohort çalışması, rekonstrükte edilen uzuvların, amputasyona kıyasla daha iyi fonksiyonel sonuçlar sağladığını göstermiştir [112]. MRI ve ultrason gibi ileri görüntüleme teknikleri, genç hastalarda patella, proksimal

tibia ve kuadriseps kaslarının durumunu belirlemeye yardımcı olarak uygun tedavi stratejilerinin oluşturulmasına katkı sağlayabilir. [113]

### **A) Rekonstrüksiyon**

Fibular transfer ve santralizasyon tekniği, ilk kez 1965 yılında Brown tarafından tanımlanmış ve zamanla geliştirilmiştir. [114]. Bu prosedür, tam tibial aplazisi olan hastalarda, ayağın Syme tipi amputasyonu ile eş zamanlı olarak uygulanmıştır. Hastaların %45'i diz fleksiyon deformitesi sebebiyle ek bir cerrahi müdahaleye ihtiyaç duymuş ve çoğu yürüyebilmek için breys kullanmıştır. Kuadriseps fonksiyonu olmayan hastalarda ise sonuçlar daha olumsuz seyretmiştir. [4]. Çoğu yazar Brown prosedürü ile ilgili kötü sonuçlar bildirmiş olup, birçok rekonstrüktif çaba diz dezartikülasyonuna kadar gitmiştir [3, 97, 107, 115]. Kötü sonuçlara sebep olarak diz instabilitesi, zayıf hareket açıklığı ve ilerleyici diz fleksiyon kontraktürleri olduğu sonucuna varılmıştır. Yeni vaka serilerinde biraz daha iyi sonuçlar elde edilmiştir, ancak b serideki çoğu hasta hala sınırlı diz hareket açıklığı ile bir brace yardımıyla yürüyebilmektedir [12, 13, 116, 117]. Rekonstrüksiyon açısından, güçlü bir kuadriseps mekanizması, patella ve proksimal tibianın varlığı cerrahi başarının temel unsurlarıdır. Ayrıca tibiofibular sinostoz ile genellikle iyi sonuçlar elde edilmiştir.

Günümüz rekonstrüksiyon yöntemleri, yumuşak doku distraksiyonunda dairesel eksternal fiksatörlerin kullanımını kapsamaktadır. [40, 118, 119]. Laufer ve arkadaşları, 12 uzuv ve tam tibia aplazisi olan 10 hastadan oluşan serilerinde, yumuşak doku distraksiyonu için eksternal fiksatör kullanmış ve ardından aşamalı bir rekonstrüksiyon uygulamışlardır. Genel olarak, eksternal fiksatörlerle yumuşak doku distraksiyonu ikinci aşama cerrahiye hazırlıkta başarılı olmuştur. Ancak Jayakumar ve Eilert'in [3]; fleksiyon kontraktürü olmadan yeterli yürüyüş, 5 dereceden düşük varus veya valgus instabilitesi ve minimum 10-80 derece arası hareket açıklığı olarak tanımladığı standartlarına göre sonuçlar başarılı değildi. Weber patelloplasti ile tedavi edilenler hariç, hiçbir hasta 10-80 derece hareket aralığına ulaşamadı, ancak hepsi koronal stabiliteye ulaştı ve hastaların %50'sinde fibulayı yeniden santralize etmek için tekrarlayan fiksatör distraksiyonu dahil olmak üzere ikincil rekonstrüktif prosedürler uygulandı. Son takiplerde, tüm hastalar diz-ayak bileği-ayak ortezi (KAFO) kullanarak ayakta durabilmekte ve günlük yaşam aktivitelerine katılabilmektedir. Tüm aileler, ameliyatın önemli iyileşmeler sağladığını belirtmiş ve hiçbir hastada ikincil amputasyon gereksinimi ortaya çıkmamıştır. Bu nedenle, tam tibial aplazi için rekonstrüksiyonun beklenen sonuçları halen sınırlı olmaya devam etmektedir. Hastalar başlangıçtan itibaren iyileşme

göstererek ortez desteğiyle yürüyebilir hale gelse de, kalıcı kontraktürler, instabilite ve nüks riski devam eden önemli sorunlar olarak varlığını sürdürmektedir.

Proksimal tibia (Jones tip II, Paley tip 4a) veya tibial anlaj (Jones tip Ib, Paley tip 4b) varlığında, tibiofibular sinostoz ile hafif rezidüel diz fleksiyon kontraktürleri dışında stabil bir diz eklemi elde edilmiştir [106, 108, 117]. Birçoğu ayak bileğinde distal amputasyon geçirmiş ve protez kullanmıştır. İyi stabiliteye ve hafif diz fleksiyon kontraktürlerine sahip olmuşlardır. Jones tip Ib ve II için tibiofibüler sinostoz önerilmektedir [2]. Jones tip II de distal tibia aplazisi ayak bileği instabilitesine yol açar ve artrodez veya amputasyon ile tedavi edilebilir. Boyd amputasyonları, Syme ve Chopart amputasyonları ile birlikte kalkaneo-fibular füzyonlar tanımlanmıştır [1, 2, 106, 120]. Distal tibia ve fibula diyastazı olan olgularda, eksternal fiksator yoksa distal sinostoz ve ayak bileği füzyonu tanımlanmıştır [121].

Weber patelloplastisi, patellanın tibial plato içine dönüştürülmesini içeren karmaşık bir cerrahi işlemi ifade eder. [122, 123]. Fibula, patellaya hizalanarak kaynaştırılır ve diz fleksiyon kontraktürü, eksternal fiksator kullanılarak aşamalı olarak düzeltilir. Paley, bu yöntemin değiştirilmiş bir versiyonunu yayımlamıştır.[40]. Onun modifikasyonu, fibulanın femurdan ve talusun fibuladan yumuşak doku distraksiyonunu, fibulayı femurun altında ve talusu fibulanın altında bir eksternal fiksator kullanarak santralizasyonunu içerir. Daha sonra patella, fibula başına sabitlenir ve eğer patella kemikleşmemişse, kemik morfojenik protein (BMP) uygulanır. Weber 2006 yılında prosedürünü daha fazla tanımlamış ve geliştirmiş olsa da, bu tekniğin yayınlanmış sonuçları hala yetersizdir. Hem Paley hem de Weber, hem aktif hem de pasif diz hareket açıklığını koruyarak stabil ve hareketli bir diz eklemi elde ettiklerini rapor etmiştir. Laufer ise, eksternal fiksator ile distraksiyon uygulandıktan sonra Weber patelloplastisi ile tedavi edilen ve 2 ile 8 yıl boyunca takip edilen iki hastayı bildirmiştir. [118]. Her iki hastada da KAFO kullanımını gerektiren önemli kontraktürler ve koronal instabilite vardı, ancak hastalar ambule ve ilk hallerine göre gelişim kat etmişlerdi.

Hem cerrah hem de aile, özellikle en ağır yetmezlik vakalarında rekonstrüksiyonun olası prognozunu dikkatlice değerlendirmelidir. Ne yazık ki, rekonstrüksiyonun uzun vadeli etkilerine dair literatürde hala sınırlı sayıda çalışma bulunmaktadır. Kısa vadeli sonuçlar ve uzman görüşü kesinlikle bir miktar rehberlik sağlayabilir, ancak nüks, çıkık ve instabilite nedeniyle sonuçların kötüleşmesi göz önüne alınmalıdır.

## **B) Ampütasyon**

Diz dezartikülasyonu, geçmişte bir tedavi yöntemi olarak tanımlanmış olup, başarısız Brown prosedürleri için öncelikli bir kurtarma seçeneği olmaya devam etmektedir. Eğer femurda ciddi bir yetmezlik varsa, femorofibular artrodez uygulanarak protez takılabilmesi için femur etkili bir şekilde uzatılabilir [106]. Schoenecker'in çalışmasında, yetmezlik gösteren uzuvların %86'sında nihayetinde bir çeşit amputasyon uygulanmıştır. [2]. Proksimal tibia veya anaj yokluğunda diz dezartikülasyonunu önerilmiştir. Bazı araştırmacılar, erken amputasyonu savunmaktadır çünkü hasta bunu doğuştan bir amputasyon gibi benimseyerek protez kullanımına ve rehabilitasyona daha hızlı uyum sağlayabilir [1]. Dizde belirgin instabilite bulunan hastalar üzerinde yapılan bir çalışma, sonuç ölçümlerinde belirgin iyileşmeler göstermiş ve rekonstrüksiyon yerine amputasyonun daha uygun bir seçenek olabileceğini öne sürmüştür. [124]. Bazı hastalar ve aileler, aylar hatta yıllar süren rekonstrüktif cerrahi yerine daha hızlı ve daha kesin bir çözümü tercih edebilirler. Eğer amputasyon tercih edilecekse, birçok cerrah Jones Tip 1 (Paley Tip 5) vakalarında diz dezartikülasyonunu, Jones Tip 2 (Paley Tip 4A) için diz seviyesinden veya diz altından amputasyonu, Jones Tip 4 (Paley Tip 3A) için ise Syme amputasyonunu uygulamayı tercih etmektedir. Günümüzde gelişmiş protez teknolojileri sayesinde, amputasyon fonksiyonel açıdan başarılı sonuçlar sağlayabilir ve muhtemelen en güvenilir ve öngörülebilir tedavi seçeneği olarak değerlendirilmektedir. Bununla birlikte, amputasyonun komplikasyonları da olabilir. Bu özel hasta popülasyonunda, belirgin fibular baş nedeniyle protez tahrişi ve ilerleyici varus deformitesi görülebilir [65].

## **C) Ekstremitte Uzatma**

Tibia ve fibulanın önemli ölçüde kısalması nedeniyle en azından rekonstrüktif seçeneklere ek olarak uzuv uzatmaya genellikle ihtiyaç duyulur [99, 125]. Tibial hemimelide bacak uzunluğu farkı genellikle zamanla orantılı bir şekilde devam eder. Bu nedenle, ailelerin bilinçli kararlar almasına destek olmak amacıyla, gelecekteki tahmini bacak uzunluğu farkı hesaplanabilir. [126, 127]. Bununla birlikte, bir vaka raporunda uzatma olmadan rekonstrüksiyondan sonra 6 cm'lik önemli femoral aşırı büyümenin tanımlanması ilginçtir; yazarlar bunu kısa bacak ambulasyonunun aksiyal yönelimli streslerinin uyarılmasına bağlamaktadır [128]. Aşamalı uzatmalar, cerrahların eksternal fiksator kullanarak 5-8 cm uzatma elde etmesine olanak tanır. Tibia yerine geçen fibulanın daha küçük çapı ve kortikal yapısı nedeniyle kemik oluşumu gecikebilir [129].

### 2.3.5 Sonular

Tibial hemimelinin hem nadir grlmesi hem de spektrumunun geniřlięi, onu tedavisi karmařık ve zor bir deformite haline getirmektedir. nceleri gerekleřtirilen birok rekonstrksiyon giriřimi bařarısızlıkla sonulanarak amputasyona ynlendirilmiř olsa da, cerrahi teknikler zamanla ilerlemiř ve deneyimli cerrahlar tarafından uygulandıęında bařarılı sonular elde edilebilir. Tibial hemimelia tipinin sınıflandırılması, prognozun deęerlendirilmesi ve en uygun rekonstrktif planın oluřturulması aısından byk nem tařır. Paley tip 1 ile tip 4 de tibia'nın kısmi eksiklięi rekonstrksiyonla ok bařarılı bir Őekilde tedavi edilebilir. Bununla birlikte, Paley tip 5 eksikliklerde, zellikle patella mevcut deęilse, dizden amputasyon rekonstrksiyona karřı deęerlendirilmelidir. Tibial hemimelia tedavisi iin rekonstrktif cerrahi son 10 ila 20 yılda geliřmiřtir ve geliřmeye devam edecektir. Ancak tam tibial agenezinin (Paley tipi 5) karmařık rekonstrksiyonları iin uzun vadeli sonular bildirilmemiřtir.

### 2.4. FİBULAR HEMİMELİA

Fibular hemimeli (FH), alt ekstremitede en sık rastlanan konjenital longitudinal eksiklik olup, doęumda 1:135.000 ile 1:50.000 oranında grlmektedir. Bu durum, beř ana kategoriye ayrılan eřitli deformitelerle iliřkilendirilmektedir: tibial deformite, genu valgum, diz instabilitesi, bacak uzunluęu farkı (LLD) ve ayak ile ayak bileęi blgesindeki deformiteler veya eksiklikler. FH'de hem iskelet deformiteleri hem de bacak uzunluęu farkı, hafif dzeyden řiddetliye kadar deęiřen bir yelpazede gzlemlenebilir. [130-132].

Tibia, hipoplastik olmasının yanı sıra, sıklıkla diyafizyel valgus-prokurvatum deformitesi gsterir ve bu aılanmanın tepe noktasında bir cilt ukuru bulunabilir. Tibial diyafiz valgusundan baęımsız olarak, diz eklemi de sıklıkla valgus oryantasyonu sergiler ve bu durum, proksimal tibia, distal femur veya her ikisinden kaynaklanabilir[133]. apraz baęlar hipoplastik ya da aplastik olabilir ve bu da n ve arka diz instabilitesine yol aabilir

[43]. Çocukluk döneminde genellikle belirti vermez, ancak büyüme süreci ilerledikçe daha belirgin hale gelerek fonksiyonel sorunlara neden olabilir.

FH vakalarının büyük çoğunluğu tek taraflı olarak görülür ve bu durum, tibia ile ayağın büyümesinin kısıtlanmasına bağlı olarak gelişen bacak uzunluğu eşitsizliği ile ilişkilidir. Birçok FH'li çocukta doğuştan femoral yetmezlik de bulunur ve femoral büyüme inhibisyonu genel bacak uzunluğu eşitsizliğine katkıda bulunur. Alt ekstremitedeki LLD, FH'de tibiadan kaynaklanır ve minimalden şiddetliye (25 cm) kadar değişebilir. Femoral inhibisyon ile birleştiğinde bu 30 cm'den fazla olabilir. İskelet olgunluğundaki LLD Paley çarpanı yöntemi de dahil olmak üzere standart tahmin yöntemleri kullanılarak tahmin edilebilmektedir.

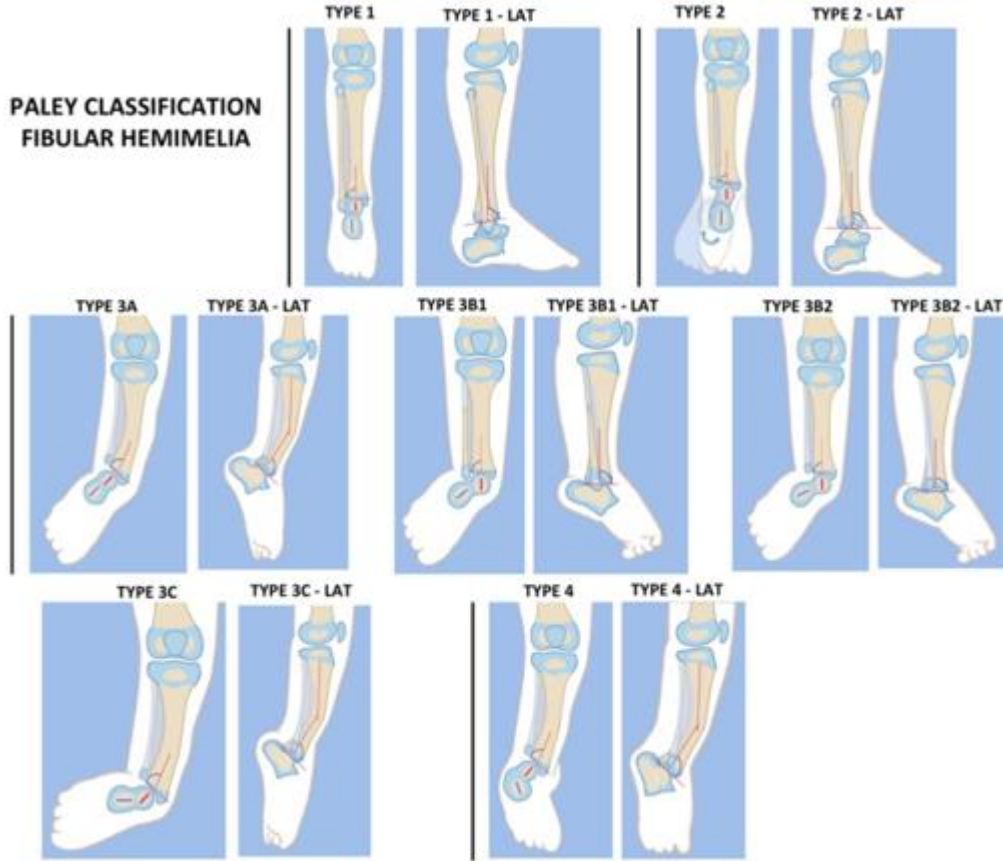
Fibular hemimelide ayak ve ayak bileği deformiteleri genellikle en karmaşık ve fonksiyon kaybına yol açan sorunlar arasında yer almaktadır. Ray ve bracket metatarsalların yokluğu ve sindaktiliye ek olarak, daha ileri vakalarda ayak genellikle sert ve şiddetli ekinovalgus deformitesi gösterir. Rijit ekinovalgusun belirgin bir bacak uzunluğu eşitsizliği ile birleşmesi, geçmişte rekonstrüksiyonun başarısız sonuçlar vermesine yol açmış ve bu nedenle ablatif cerrahinin yaygın olarak tercih edilmesine neden olmuştur.

#### **2.4.1 Sınıflandırma**

Fibular patolojiyi tanımlamaya yönelik birçok sınıflandırma geliştirilmiş olup, bunlar genellikle rekonstrüksiyon gerektirmeyen durumlara odaklanmaktadır. Bu sınıflamaların çoğu, ablatif cerrahinin tek güvenilir tedavi seçeneği olarak görüldüğü dönemlerde oluşturulmuştur [15, 134-138].

Achterman ve Kalamchi sınıflaması fibular hemimeliyi üç kategoriye ayırmaktadır: tip Ia-fibular hipoplazi, tip Ib-kısmi yokluk ve tip II-tam yokluk. Ancak, ayak deformitesi veya bacak uzunluğu eşitsizliği doğrudan fibula eksikliğinin derecesiyle ilişkili olmadığından ve tedavi bu eksikliğe göre belirlenemediğinden, bu tanımlayıcı sınıflama uzuv rekonstrüksiyonu açısından rehberlik etmek ya da vakaları karşılaştırmak için yeterince işlevsel değildir [138, 139].

Paley sınıflaması ise rekonstrüksiyon sürecine odaklanarak tibial patolojiyi ve ayak ile ayak bileği deformitelerini dikkate alacak şekilde geliştirilmiştir. [137].



**Şekil 7. Fibular hemimeli (Fh) için paley sınıflandırması**

Tip 1: stabil ayak bileği, tip 2: dinamik valgus ayak bileği, tip 3: rijit ekinovalgus ayak bileği, tip 3A: ayak bileği tipi, tip 3B: subtalar tip, tip 3C: kombine ayak bileği/subtalar tip ve tip 4: rijit ekinovarus ayak bileği.

#### **2.4.2 Radyografi**

Radyografik çalışma, patellalar öne bakacak şekilde ayakta tam boy ön-arka (AP) radyografiyi içermelidir. Genel ölçüm doğruluğunu artırmak amacıyla, etkilenen uzvun altına ölçülen miktarda bir yükselti yerleştirilerek bacak uzunlukları mümkün olduğunca eşitlenmelidir. Ayakta duramayan küçük çocuklar için ise sırtüstü pozisyonda çekilen radyografiler faydalı olabilir. Hem uzunluk ölçümlerindeki doğruluğu artırmak hem de

fleksiyon kontraktürleri veya diz subluksasyonunu değerlendirmek için diz maksimum ekstansiyonda iken uzun bacak lateral radyografisi gereklidir.

### **Manyetik Rezonans Görüntüleme ve Bilgisayarlı Tomografi**

FH'de Paley tip 1, 2, 3 veya 4 ayrımını yapmak için manyetik rezonans görüntüleme (MRG) gerekli değildir. Bu tipler genellikle yalnızca klinik değerlendirme ve radyografik inceleme ile kolaylıkla sınıflandırılabilir. MRG, tip 3a ve 3c'de bulunan tibial pilonu yanlış yönlendiğini; tip 3b, 3c ve 4'teki subtalar koalisyonu görüntüleyerek Paley tip 3 FH'yi a, b veya c ve Paley tip 4 arasında alt sınıflandırmada yardımcı olur. Ayrıca, posterior tibial damarların fibular anajaya yakınlığını belirlemede de yardımcı olabilir. Dizdeki eklem içi patolojileri, örneğin çapraz bağ eksikliklerini tanımlayabilse de, bu durum genellikle en iyi fizik muayene ile değerlendirilir. Daha büyük çocuklarda, kemiklerin daha fazla kemikleşmiş olması nedeniyle bilgisayarlı tomografi (BT) ek bir değerlendirme aracı olarak faydalı olabilir.

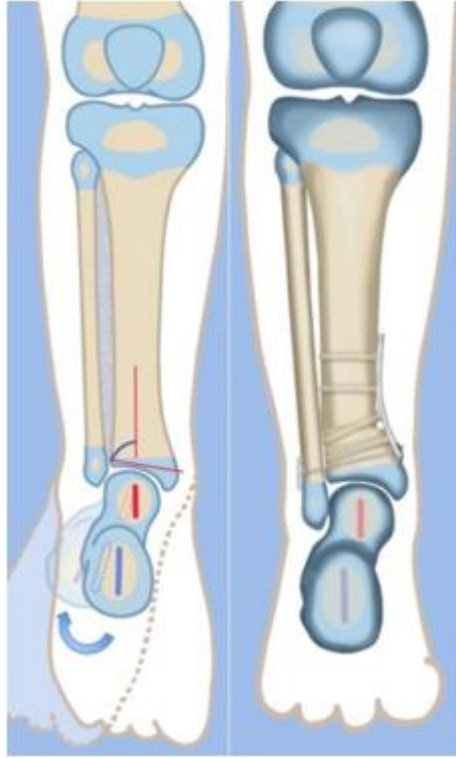
#### **2.4.3 Ayak ve Ayak Bileği Rekonstrüksiyonu**

Her Paley sınıflama tipinde, tibia, ayak ve ayak bileği deformitelerine yönelik rekonstrüktif bir tedavi planlanır. Paley tip 1 FH vakalarında ayak bileği genellikle stabil olduğu için uzatma işleminden önce herhangi bir ayak veya ayak bileği ameliyatına ihtiyaç duyulmaz. Ancak, Paley tip 2-4 FH vakalarında stabilizasyon sağlamak ve/veya plantigrad bir ayak oluşturmak amacıyla ayak ve ayak bileğine yönelik rekonstrüktif cerrahi müdahaleler gerekli olacaktır. Ayak ve ayak bileği rekonstrüksiyonu genellikle ilk boy uzatmadan önce yapılmalıdır veya ilk boy uzatmayla birleştirilebilir.

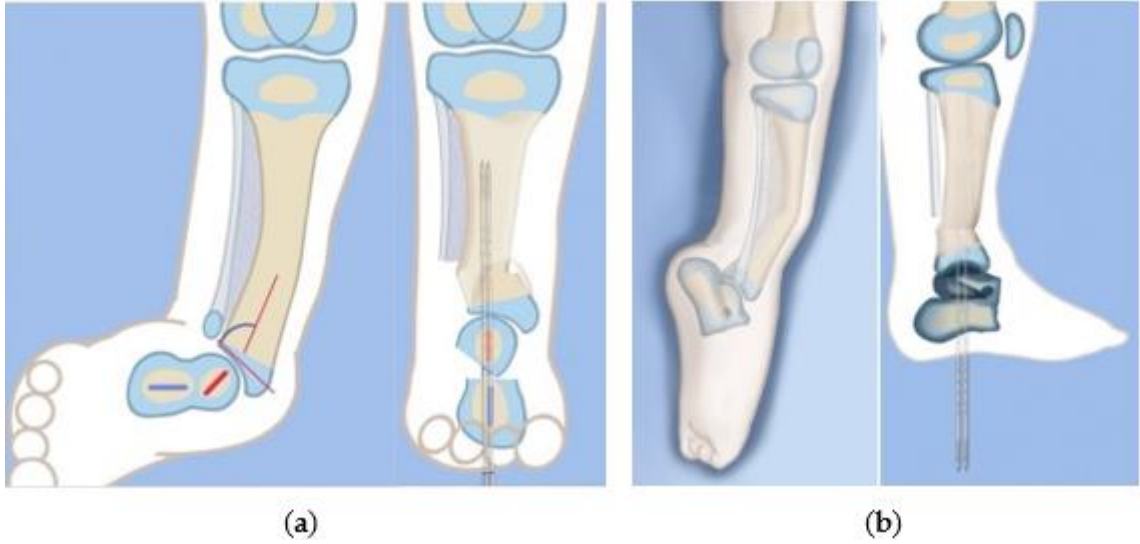
SHORDT prosedürü (SHortening Osteotomy Realignment Distal Tibia), distal fibula fizisi bulunan hipoplastik fibulası olan hastalarda ayak bileğinin valgus instabilitesini tedavi etmek için Paley tarafından 2014 yılında tanımlanmıştır [139] (Şekil 7). Bu durum genellikle Paley tip 2 FH'de görülmektedir. SHORDT prosedürü, ayak bileğindeki valgus ve prokurvatum maloryantasyonunu düzeltmek ve fibulayı tibiaya göre uzatmak amacıyla, tibial supramalleolar osteotomide kısaltma ve yeniden hizalamayı içerir. Tibianın fibulaya göre kısaltılmasıyla, fibula etkili bir şekilde uzatılmış olur ve dinamik ayak bileği

valgusuna karşı lateral malleolün destekleyici etkisi yeniden sağlanır. Bu yöntem, Paley tip 2 FH'de görülen ayak ve ayak bileği deformitesi ile instabiliteyi ortadan kaldırarak hastayı eş zamanlı veya ilerleyen süreçte yapılacak bacak uzatma işlemlerine hazırlar. Ancak, SHORDT prosedürü sonucunda ortaya çıkan kısaltma, gelecekteki uzuv uzunluğu eşitleme planlamasında dikkate alınması gereken bir faktördür.

SUPERankle prosedürü (Systematic Utilitarian Procedure for Extremity Reconstruction), ilk olarak 1996 yılında Paley tarafından rijit ekinovalgus ve ekinovarus deformitelerinin tedavisi amacıyla geliştirilmiştir [140] (Şekil 8). Bu prosedür, özellikle rijit ekinovalgusun görüldüğü Paley tip 3 FH ve rijit ekinovarusun yaygın olduğu Paley tip 4 FH vakalarında uygulanmaktadır. SUPERankle yöntemi, plantigrad ve stabil bir ayak ve ayak bileği elde etmek için tibial ve/veya subtalar osteotominin, supramalleolar kısaltma ve aks düzeltme osteotomisi ile fibular anaj rezeksiyonunu içermektedir.



**Şekil 8.** Paley tip 2 FH'nin dinamik valgus deformitesi için SHORDT prosedürü (SHortening Osteotomy Realignment Distal Tibia) öncesi (sol) ve sonrası (sağ) resimler. Temelde, uzunluğu değişmeyen fibulaya göre tibial plakondun kısaltılması ve varusa getirilmesidir. Bu, ayak bileği ekleminin valgus instabilitesini ortadan kaldırır.



**Şekil 9** Paley tip 3C FH'nin rijit ekinovalgus deformitesi için SUPERankle prosedürü (Systematic Utilitarian Procedure for Extremity Reconstruction)) öncesi (**sol**) ve sonrası (**sağ**) AP (**a**) ve lateral (**b**) görünülerden resimler. Bu prosedür temelde subtalar açılma translasyon osteotomisi ve kısaltma osteotomisi ile supramalleolar varus ve ekstansiyonundan oluşmaktadır.

Cerrahi yöntem zamanla değişime uğramıştır. İlk başta, SUPERankle prosedürü hem fibular anlajın çıkarılması hem de tibial deformitenin düzeltilmesi amacıyla lateral girişimle uygulanıyordu. Ancak günümüzde, daha çok medial yaklaşım tercih edilmektedir. Yalnızca distal fibular anlajın rutin olarak çıkarılması gereklidir; proksimal fibular anlaj ise genellikle serbestleştirilmez. Medial yaklaşımla tibia, rezeksiyon için fibular anlajın ortaya çıkarılmasını engelleyecek gibi görünse de, tibianın posterior ve posteromedialindeki nörovasküler demetin anteriorundaki aralığın ortaya çıkarılması kolaydır ve doğrudan fibular anlaj eksplorasyonunu sağlar. Anlaj eksize edildikten sonra, tibial osteotomiyi içeren prosedürün kalan kısmını medial yaklaşımla tamamlamak, başlangıçta tercih edilen lateral yaklaşıma kıyasla çok daha pratiktir.

#### 2.4.4 Diz Valgus Deformiteleri

Tibial diyafiz valgusundan bağımsız olarak, FH'de diz eklemi sıklıkla valgus oryantasyonu gösterir. Bu genu valgum proksimal tibiadan, distal femurdan veya her ikisinden de kaynaklanabilir. FH'de yaygın olan ayak ve ayak bileği valgus instabilitesi (dinamik veya rijit) göz önüne alındığında, ayak bileği valguslu bir dizi telafi edemez. Genu valgum yalnızca genel ekstremite aksı açısından sorunlu olmakla kalmaz, aynı zamanda tedavi edilmezse ayak bileğinin deformitesinin tekrarlamasına neden olabilen ve bu nedenle tedavi edilmesi zorunlu bir durumdur. Genu valgumun proksimal tibiadan mı yoksa distal femurdan mı kaynaklandığını tespit etmek için lateral distal femoral açı (LDFA) ve medial proksimal tibia açısı (MPTA) ölçülerek değerlendirme yapılır. [141]. LDFA'nın azaldığı durumlarda medial distal femur ve/veya MPTA'nın arttığı durumlarda medial proksimal tibia üzerine yerleştirilen bir hemiepipifizyodez plağı aracılığıyla yönlendirilmiş büyüme, genu valgumu yeterince düzeltecektir. Ancak, proksimal tibiada ortaya çıkan tekrarlayan diz valgusu FH'de sık görülür ve muhtemelen Cozen fenomeni[142] ile bağlantılıdır, bu da tekrar hemiepipifizyodez gereksinimini doğurabilir.

#### 2.4.5 Diz Bağları

FH'de dizde çapraz bağ hipoplazisi veya aplazisi yaygın olarak görülür ve çoğu hastada anterior ya da posterior instabilite mevcut olabilir. Paley tarafından geliştirilen SUPERknee prosedürü, hem FH hem de konjenital femoral yetmezlikte (CFD) sıkça rastlanan dizdeki konjenital eksiklikleri ve deformiteleri düzeltmek amacıyla kapsamlı bir cerrahi yaklaşım olarak tasarlanmıştır[48, 54, 77] Eğer FH'de diz instabilitesi belirgin semptomlara yol açıyorsa veya diz tam ekstansiyonda sabitlenemeyip subluksasyon halinde kalıyorsa, iliotibial bant veya allogreft tendon kullanılarak SUPERknee ile ligament rekonstrüksiyonu gerekebilir. FH'de tibia uzatılırken diz tam ekstansiyonda sublukse değilse ve asemptomatikse uzatmaya devam etmeden önce SUPERknee prosedürü ile stabilizasyon zorunlu değildir. CFD ve FH'de distal femurun displazisi nedeniyle, eklem içi ön çapraz bağ (ÖÇB) rekonstrüksiyonu sırasında femoral kondillerin sıkışmasını önlemek amacıyla bir notchplasti yapılması gerekmektedir. Bu, prosedüre daha yeni eklenen bir yöntemdir [78].

#### 2.4.6 Ayak Parmağı/Metatars Cerrahisi

FH'de sindaktili sık görülür. Birinci ve ikinci metatars arasındaki sindaktilin serbestleştirme ve cilt grefti rekonstrüksiyonu, özellikle ayakkabı giyimi için faydalı olabilir. Küçük ayak parmaklarının sindaktilisi genellikle cerrahi gerektirmez. Bir veya daha fazla ayak parmağının eksikliği veya tamamen yokluğu sık görülen durumlardandır. Geçmişte, FH'de prognozu belirleyen en önemli faktör ayak deformitesinin kendisi olarak kabul edilmiş ve birçok cerrah, iki veya daha fazla metatars eksikliği durumunda amputasyonu tercih etmiştir [136]. Ancak, Paley'in çalışmaları bu görüşü desteklememektedir [79, 80]. Ayak plantigrad olduğu sürece, mevcut metatars sayısından bağımsız olarak işlevselliğini koruyabilir.

#### 2.4.7 Ekstremitte Uzatma

Tibia uzatılmadan önce, ayak bileği instabilitesi ve deformitesi ele alınmalıdır. Paley tip 1 FH, tanımı gereği stabil ayak bileklerine sahip olup genellikle uzatma öncesinde herhangi bir ayak veya ayak bileği cerrahisine ihtiyaç duymaz. Buna karşılık, Paley tip 2 FH vakalarının çoğunda, ayak bileği valgusunu ve prokurvatumu düzeltmek ve stabilizasyon sağlamak amacıyla SHORDT prosedürü uygulanır. SHORDT prosedürü, tibial uzatma öncesinde veya uzatma işlemiyle eş zamanlı olarak gerçekleştirilebilir. Paley tip 2 FH'de ayak bileği deformitesi ve LLD şiddetli değilse ve daha sonraki çocukluk veya ergenlik dönemine kadar uzatma planlanmıyorsa, SHORDT prosedürü hasta daha büyük olana kadar ertelenebilir.

Buna karşılık, Paley tip 3 ve 4 FH'de sabit ayak ve ayak bileği deformiteleri mevcuttur ve hastanın plantigrad bir ayak ile yürüebilmesini sağlamak ve uygun ayakkabı kullanımını desteklemek için erken müdahale gereklidir. SUPERankle prosedürü, herhangi bir uzatma işleminden önce gerçekleştirilmelidir veya uzatma sırasında ayağı korumak amacıyla bir eksternal fiksator kullanılarak tibia uzatmasıyla birleştirilebilir. İdeal olarak, SUPERankle prosedürü 18 ila 24 aylık çocuklarda, özellikle de ilk uzatma işlemiyle birlikte uygulanmalıdır. Tibial uzatma için yapılan osteotomi, proksimal tibiada, proksimal pinlerin distalinde gerçekleştirilir. Önemli miktarda kemik kısaltmasının gerekli olduğu ciddi deformite vakalarında, SUPERankle

prosedürü sonrasında yumuşak doku kapatılması zorlayıcı olabilir. Bu vakalarda, fksatör ile uzatma ve proksimal tibial osteotominin uygulanması, yumuşak dokular iyileştikten 2-3 hafta sonra yapılmalıdır. Paley tip 2'de tibial uzatma SHORDT prosedürü ile birleştirilecekse FH'de tipik olarak ayak fiksasyonu gerekmez ve distal tibial osteotomi iyileşene kadar ayak bileği hareketi 6 hafta boyunca alçıyla korunabilir. Ardından, uzama tamamlanana kadar fizik tedavi ile birlikte gece AFO ateli kullanılır.

Ameliyat sırasındaki uzatma hedefi, başta iskelet olgunluğundaki beklenen eşitsizlik olmak üzere çeşitli faktörlere bağlıdır. FH tedavisinde tüm deformiteleri ele almak ve uzuv eşitleme için bir plan geliştirmek amacıyla rekonstrüktif bir yaşam planı geliştirmek önemlidir. Rekonstrüktif yaşam planı, tüm deformitelerin düzeltilmesini hedefleyen ve en az sayıda cerrahi müdahale ile uzuv uzunluğunu dengelemeyi amaçlayan kişiye özel bir yaklaşımdır. Bu plan, her uzuv eşitleme ameliyatının zamanlamasını ve hedeflerini dikkatle belirleyerek en etkili sonuçların elde edilmesini sağlar.

Dört yaşın altındaki çocuklarda, büyüme plakları üzerindeki olası olumsuz etkiler konusunda endişe duymadan 5,0 cm'ye kadar uzatma işlemi güvenli bir şekilde gerçekleştirilebilir. [79]. Tibia'da yaygın olarak 7 günlük bir gecikme süresi kullanılır ve ardından 3-4 seansa bölünerek günde toplam 0,75 mm uzatma yapılabilir. Bu, Paley'in kemik oluşumunda başarısızlık ve diz, ayak bileği ve ayak parmağı eklemlerinde kontraktür komplikasyonlarının daha az olmasını sağlamak için tercih ettiği uzatma oranıdır. Daha büyük çocuklarda tibial uzatma 8,0 cm uzatmaya kadar yapılabilir. Bu, 4 yaşında bir 5,0 cm uzatma, 8 yaşında bir 8,0 cm uzatma ve 12 yaşında bir başka 8,0 cm uzatma ile 21,0 cm (5 + 8 + 8 cm) elde edilmesini sağlar. Ek eşitleme gerekiyorsa, karşı tibianın epifizyodezi ile 5,0 cm'ye kadar eşitsizlik giderme cerrahisi yaşa özgü zamanda gerçekleştirilebilir. Bu, bacak uzunluğu eşitlemelerinin 26,0 cm'ye üç uzatma (21 cm) artı bir epifizyodez (5 cm) ile ulaşılabilecektir. Son yıllarda internal uzatma cihazlarının gelişimiyle birlikte, uzatma işlemlerini mümkün olduğunca internal yöntemlerle gerçekleştirme eğilimi artmıştır. Ancak, tibia uzatmalarında eksternal fiksatörler hâlâ önemli bir yere sahiptir. Özellikle küçük yaş gruplarında, büyüme plağı, kemik çapı veya uzunluğunun yetersizliği nedeniyle rijit bir çivinin yerleştirilmesi mümkün olmayabilir. Ekstramedüller implant pozisyonu ile

tamamen içten uzatma, geleneksel olarak femur ve tibiada uzatma için eksternal fiksator gerektiren hastalarda ortaya çıkan bir seçenektir. Ekstramedüller implante edilebilir uzuv uzatma (EMILL) tekniği, ilk kez 2015 yılında Paley tarafından uygulanmış olup,[81], kemiğe internal-eksternal fiksator benzeri bir sistemle tutturulan implante edilebilir bir çivi kullanmaktadır. Bu amaçla özel olarak tasarlanmış olan Precice plak cihazı, EMILL prosedürü için geliştirilmiş ve Aralık 2019'da FDA onayı almıştır (Şekil 9).



**Şekil10. Emill yöntemi için tasarlanan precice plak**

Tibianın all-internal teknikle uzatılması, FH'de eksternal fiksatorle uzatmaya kıyasla ekinus kontraktürü gelişimi açısından ek riskler taşımaktadır. Eksternal fiksatorler, ayağı da kapsayacak şekilde ayak bileği boyunca yerleştirilebilir, böylece uzatma sürecinde ekinus gelişimini önlemek için ayak ve ayak bileğinin stabil bir şekilde kontrol edilmesine olanak tanır. İnternal tibial uzatma uygulanan tüm hastaların otururken veya yatarken ayak-ayak bileği ortezi kullanması ve ekinusu önlemek için günlük fizik tedavi görmesi gerekir. FH'de uzatma hedefi, 5,0 cm veya daha az olacak şekilde belirlenmeli ve komplikasyon riskini artırmamak için günlük uzatma hızı 0,75 mm ile sınırlandırılmalıdır.

Daha sık ve daha kısa uzatmalar, uzatma komplikasyonlarını azaltmak için all-internal uzatma yöntemi giderek daha fazla kullanılan bir stratejidir.

## 2.4.8 Bulgular

Geçmişte, FH'de bacak uzunluğu eşitsizliğinin ayak ve ayak bileği deformiteleriyle birlikte görülmesi, rekonstrüksiyon yerine amputasyonun tercih edilip edilmemesi konusunda tartışmalara yol açmıştır. Günümüzde, çoğu cerrah hafif ila orta dereceli ayak deformitesi ve bacak uzunluğu farklılığı olan FH vakalarının uzatma ve rekonstrüksiyon ile başarılı bir şekilde tedavi edilebileceği konusunda hemfikirdir. Ancak, belirgin bacak uzunluğu uyumsuzluğu ve ciddi ayak-ayak bileği deformiteleri bulunan vakalarda (özellikle Paley tip 3 ve 4 FH'de), bazı cerrahlar, uzatma sonrası tatmin edici sonuçlar elde etme konusundaki geçmişteki zorluklar nedeniyle rekonstrüksiyon yerine amputasyonu tercih etmektedir. [143-146]

Farklı çalışmalardaki olumsuz sonuçlar detaylı incelendiğinde, rekonstrüksiyon sürecinde başarısızlıkla en çok ilişkilendirilen temel faktörün tekrarlayan veya kalıcı ayak deformitesi olduğu görülmektedir. [144, 146, 147]. Naudie ve arkadaşları [143] sonuçları karşılaştırmak için amputasyon veya uzuv uzatma uygulanan fibular hemimelia olan 22 hastayı retrospektif olarak incelemişlerdir. On iki hastaya protez takılarak amputasyon, on hastaya ise Ilizarov tekniği kullanılarak uzatma yapılmıştır. Uzatma grubunda elde edilen olumsuz sonuçlar, büyük ölçüde kalıcı veya tekrarlayan ayak ve ayak bileği deformitelerinden kaynaklandığından, araştırmacılar uzatma yerine amputasyonun daha uygun bir seçenek olduğu sonucuna varmışlardır. Benzer şekilde, Choi ve ekibi[144] fibular hemimeli tanısı konmuş 43 hastayı geriye dönük olarak inceleyerek amputasyon ve uzatma yöntemlerinin sonuçlarını karşılaştırmıştır. Otuz iki hastaya Syme veya Boyd amputasyonu uygulanırken, 11 hastada Wagner tekniği ile uzatma gerçekleştirilmiştir. Hafif FH vakalarının neredeyse tamamında tatmin edici sonuçlar elde edilirken, daha ileri düzeyde FH görülen hastaların tamamında yetersiz sonuçlarla karşılaşmıştır. Bunun sert, düzeltilmemiş ekinovalgus

ayak deformitesine baėlı olduėu sonucuna varmıřlardır. Bu da onları daha ciddi FH vakalarında amputasyonun tercih edildiėi sonucuna gtrmřtir.

Buna karřın, tatmin edici sonular bildiren serilerin oėunda, bazı vakalarda ayak bilek artrodezi gerektirdiėi halde, ayak deformitesi sonuta stabil bir plantigrade ayak ile dzeltilmiřtir [16, 148-152]. Catagni ve Guerreschi [148] rekonstrksiyon ve uzatma yapılan ve Dal Monte sınıflandırmasına gre sınıflandırılan 89 hasta bildirmiřtir [135]. Evre 1 FH olan 32 hastaya uzatma uygulanmıř ve bunların hepsinde eřit bacak uzunluėu ve plantigrad ayak elde edilmiřtir. Evre 2 FH'li 37 hastanın 35'inde plantigrad fonksiyonel ayak elde edildi. Evre 3 FH grubu, hepsi rekonstrksiyon ve uzatma uygulanan 16 plantigrad ve stabil ayakla sonulanan 20 hastadan oluřuyordu. Tm hastalar, fonksiyonel sonulardan memnun olduklarını belirtmiř ve oėu, bisiklet srme ve yzme gibi atletik faaliyetlere devam edebilmiřtir. Johnson ve Haideri'nin[153] yrme analizi verileri, plantigrad bir ayak elde etmenin nemini daha da pekiřtirmiřtir. Yrme analizlerinde, fibular hemimeli rekonstrksiyonunda plantigrad ve dzgn hizalanmıř bir tibia saėlandıėında, diz fleksiyon gc ve ayak bileėi itme gcnn, Syme amputasyonu geiren hastalara kıyasla daha iyi olduėunu gzlemlemiřlerdir.

Elmherig ve arkadařları [154] tarafından 2020 yılında yapılan yedi retrospektif alıřmanın yakın tarihli bir meta-analizi de ayak deformitesinin dzeltilmesinin nemini vurgulamaktadır. alıřmaya fibular hemimeli olan 211 hasta dahil edilmiř, 120 hastaya amputasyon uygulanmıř ve diėer 91 hastaya uzuv rekonstrksiyonu ve uzatma uygulanmıřtır. Yazarlar, eski alıřmalarda hastaların daha az komplikasyon yařadıėını ve amputasyondan daha memnun olduklarını, bunun da byk lde ayak aėrısı ve uzuv rekonstrksiyonu grubunda tekrarlayan ayak bileėi deformiteleri nedeniyle olduėunu bulmuřlardır. Son yıllarda yapılan alıřmalarda, ayak deformitesini dzeltmek iin geliřtirilmiř uzuv rekonstrksiyonu tekniklerindeki ilerlemeler, zellikle SUPERankle prosedr gibi yntemler sayesinde rekonstrksiyonla daha iyi sonular elde edildiėi gzlenmiřtir. Literatrde, uzuv eřitlemesi saėlansa bile, ayak dzgn bir řekilde dzeltilmez veya ayak deformitesi yeniden oluřursa, nihai sonucun genellikle tatmin edici olmayacaėı vurgulanmaktadır.

Fibular hemimelia için rekonstrüktif teknikler, özellikle ayak ve ayak bileği deformitesinin tedavisinde önemli ilerlemeler kaydetmiştir. SUPERankle ve SHORDT prosedürleri, altta yatan deformiteyi düzeltmek ve ayak ile ayak bileğini stabilize etmek için özel olarak geliştirilmiştir. Bu yeni tekniklerle, vakaların çoğunda rekonstrüksiyon ve uzatma uygulamalarından sonra mükemmel fonksiyonel sonuçlar elde edilmiştir. Paley'in 2011 yılına ait serisinde 38 fibular hemimeli hastası yer almakta olup, bu hastaların %94,7'sinde (36/38) uzuv eşitlemesiyle mükemmel fonksiyonel sonuçlar elde edilmiştir. Komplikasyonlar ortaya çıksa da, çoğu büyük sekillere yol açmayan komplikasyonlar olmuştur. Diğerleri ise genellikle cerrahi olarak çözülebilir komplikasyonlar olmuştur [155].

Karışık sonuçlar gösteren tarihi literatüre rağmen, son literatür, SUPERankle prosedürü gibi modern teknikler kullanılarak fibular hemimelia için uzuv rekonstrüksiyonunda kanıtlanmış başarılı sonuçlar elde edildiğini göstermiştir. Bu çalışmalar, çoğu ciddi vakanın modern tekniklerle başarılı bir şekilde tedavi edilebileceğini desteklemiştir. Birch ve arkadaşları, bir kurumda primer amputasyon ile tedavi edilen ciddi fibular hemimelia vakası bulunan 20 çocuğu, başka bir kurumda SUPERankle prosedürü ile rekonstrüksiyon yapıp ardından uzuv uzatması yapılan 22 çocukla karşılaştırmışlardır. [156]. Çalışmadaki tüm hastalar ve ebeveynler, enstrümanlı yürüme analizi ve 50 metre koşu süresi gibi fiziksel testlerin yanı sıra yaşam kalitesini (QoL) değerlendiren anketleri de tamamlamışlardır. Ampütasyon grubundaki çocukların aileleri, uzuv rekonstrüksiyonu grubundaki ailelere kıyasla daha çeşitli etnik kökenlere sahipti ve daha düşük sosyoekonomik ve eğitim seviyelerine sahipti. Psikolojik olarak gruplar arasında anlamlı bir fark bulunmazken, fonksiyonel olarak her iki grup da yürüme analizi ve 50 metre koşusunda istatistiksel fark olmaksızın benzer performans göstermiştir. Tüm hastalar ve ebeveynler, amputasyon veya uzuv rekonstrüksiyonu seçiminden bağımsız olarak tedavi sonuçlarından memnun kalmış ve aynı tedavi yöntemini tekrar tercih edeceklerini belirtmişlerdir.

Sonuç olarak, uzuv rekonstrüksiyonunun uygulanabilir bir seçenek olduğu ve "uzuv kurtarma ve rekonstrüksiyon için önemli ölçüde daha fazla sayıda cerrahi müdahaleye karşı yaşam boyu protez gereksinimlerini tartmak gerektiği" sonucuna varmışlardır.

Kulkarni ve arkadaşları [157] 2019 yılında, 27'si rekonstrüksiyonla tedavi edilen ve ortalama 9,37 yıl boyunca takip edilen 29 FH hastasını incelemiştir. Çalışmalarında, Illizarov Yöntemlerini Araştırma ve Uygulama Derneği (ASAMI) skora sistemine göre, hastaların çoğunluğu (%77) son takipte mükemmel veya iyi sonuçlara sahiptir. Ayrıca, 5 yaşından önce rekonstrükte edilen ayakların nüks olasılığı daha düşük olduğundan, ayak deformitesinin erken tedavi edilmesini vurgulamışlardır. "Paley sınıflamasına göre, uzuv rekonstrüksiyonunun fibular hemimelia tedavisinde mükemmel bir seçenek olduğu" sonucuna varmışlardır.

#### **2.4.9 Sonuç**

FH için rekonstrüktif cerrahide sonuç, plantigrad ve stabil bir ayak elde edilmesine bağlıdır. SHORDT ve SUPERankle prosedürleri, orta ila şiddetli FH vakalarında ayak deformitesini düzeltmek için spesifik prosedürlerdir. Bacak uzunluğu eşitsizliği, epifizyodezle yapılacak seri uzatma ile başarılı bir şekilde tedavi edilebilir. İmplant edilebilir uzatma cihazları ve cerrahi tekniklerdeki yeni teknolojik gelişmeler (EMILL), daha fazla uzatmanın içten yapılmasını mümkün kılarak hastalar için daha kolay ve daha tolere edilebilir hale gelmesini sağlamaktadır. Bu sonuçlar ışığında, tüm hastalara amputasyona karşı cerrahi rekonstrüksiyon seçeneği sunulmalıdır.

### **3. GEREÇ VE YÖNTEM**

Bu çalışma, Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi, İlaç ve Tıbbi Cihaz Dışı Etik Kurulu'nun 2025/5466 sayı ve 24/01/2025 tarihli onayı doğrultusunda gerçekleştirilmiştir.

2009 ocak- 2024 ocak tarihleri arasında kliniğimizde konjenital alt ekstremite yetmezliği nedeni ile bilgisayar destekli eksternal fiksator ile uzatma tedavisi uygulanan 15 hastanın ilk başvuru, preoperatif ve postoperatif en az 1 yıllık takiplerindeki radyografik parametreleri retrospektif olarak değerlendirildi.

Seri takipleri olmayan veya klinik kayıtları yetersiz olan hastalar ile diğer uzatma yöntemleri ile tedavi edilen hastalar çalışma dışı bırakıldı.

Uzuvlar, Paley sınıflandırma sistemine göre sınıflandırıldı. Bu sistem, fibular hemimelia gibi doğumsal uzuv eksikliklerinde tedavi ve prognoz belirlemeye yardımcı olmak için kullanılan yaygın bir yaklaşımdır.

İleri derecede ayak bileği deformitesi ve subluksasyonu olan hastalara ayak bileği santralizasyon cerrahisi uygulandı. Yapılan ayak bileği rekonstrüksiyonların kapsamı bireysel deformitelere dayanıyordu ve yumuşak doku gevşetmeleri, fibular anlajların eksizyonu ve transkalkaneal pin fiksasyonu ile ayak bileği santralizasyonlarının kombinasyonlarını içermekteydi.

Hastaların bilateral alt ekstremiteleri anteroposterior grafiğinde femur trokanter major tipi - femur notch mesafesi, tibia apeks- tibia plafond mesafesi ölçümleri yapılarak alt ekstremité boy uzunlukları radyolojik olarak ölçüldü.



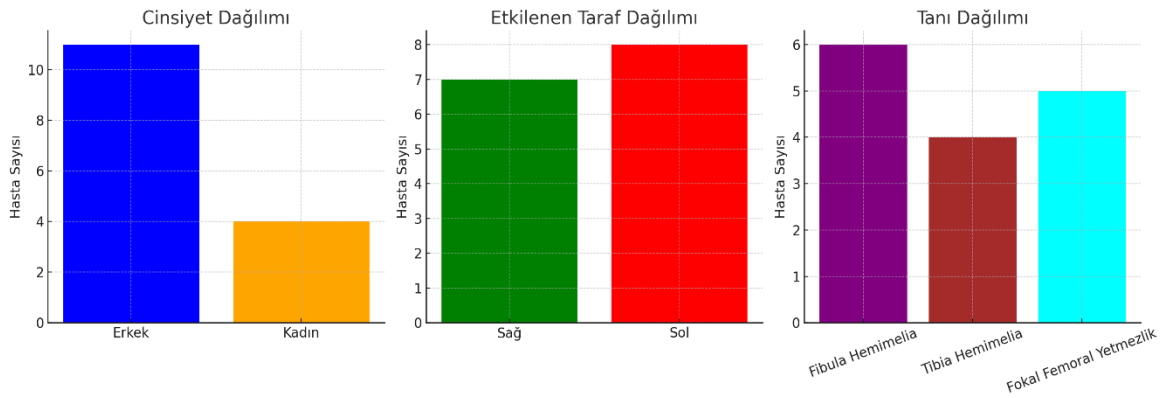
**Şekil 11.** Femur ölçümlerinin yapıldığı hasta örneği



**Şekil 12.** Fibula hemimeli hastasında yapılan ölçüm örneği

#### 4. BULGULAR

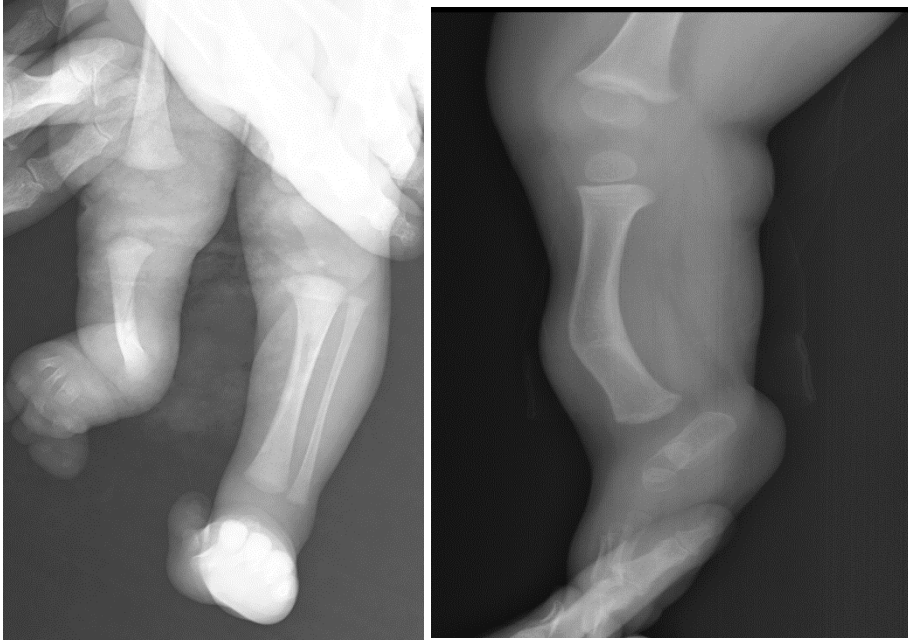
Çalışmaya dahil edilen hastaların 11'i(%73,3) erkek, 4'ü(%26,7) kadındı. Hastaların 7'sine (%46,6) sağ, 8'ine (%53,4) sol deformite düzeltme cerrahisi uygulanmıştı. Hastaların 6'sı (%40) fibula hemimelia, 4'ü tibia hemimelia (%26,6) , 5'i (%33,4) fokal femoral yetmezlik tanısı alan hastalardan oluşmaktadır



**Şekil 13.** Çalışmamıza dahil edilen hastaların cinsiyet, etkilenen taraf ve tanı dağılımı grafiği

Hastaların 6'sında (%40) hedeflenen alt ekstremité uzunluğunda tam eşitlik sağlanmıştır. Hastaların ortalama takip süresi 3,8 yıldır. (dağılım, 1 ila 15 yıl) Ekstremiteler ortalama 6,8 cm (dağılım, 3,1 ile 17,9) uzatılmıştır. 10 hastada tek aşamada uzatma yapılmış, diğér tüm hastaların ortalama uzatma prosedürü sayısı hasta başına 1,4dir(dağılım 1 ila 3 ). Bir hastaya karşı taraf epifizyodez yapıldı.

Fibular hemimelia olan hastaların, 2'si paley tip4 (%33) 3'ü paley tip3c (%50), 1 tanesi ise paley tip1 (%17) olarak sınıflandırıldı.



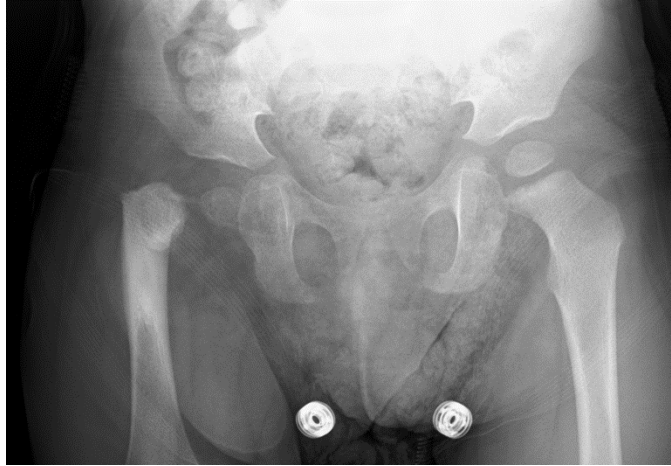
**Şekil 14.** Paley tip3c örneđi olan tibia hemimelia takipli hastamız

Tibia hemimelia olan hastaların 2'si palet tip5a (%50), 1'i paley tip4a (%25),1'i paley tip3a (%25) olarak sınıflandırıldı.



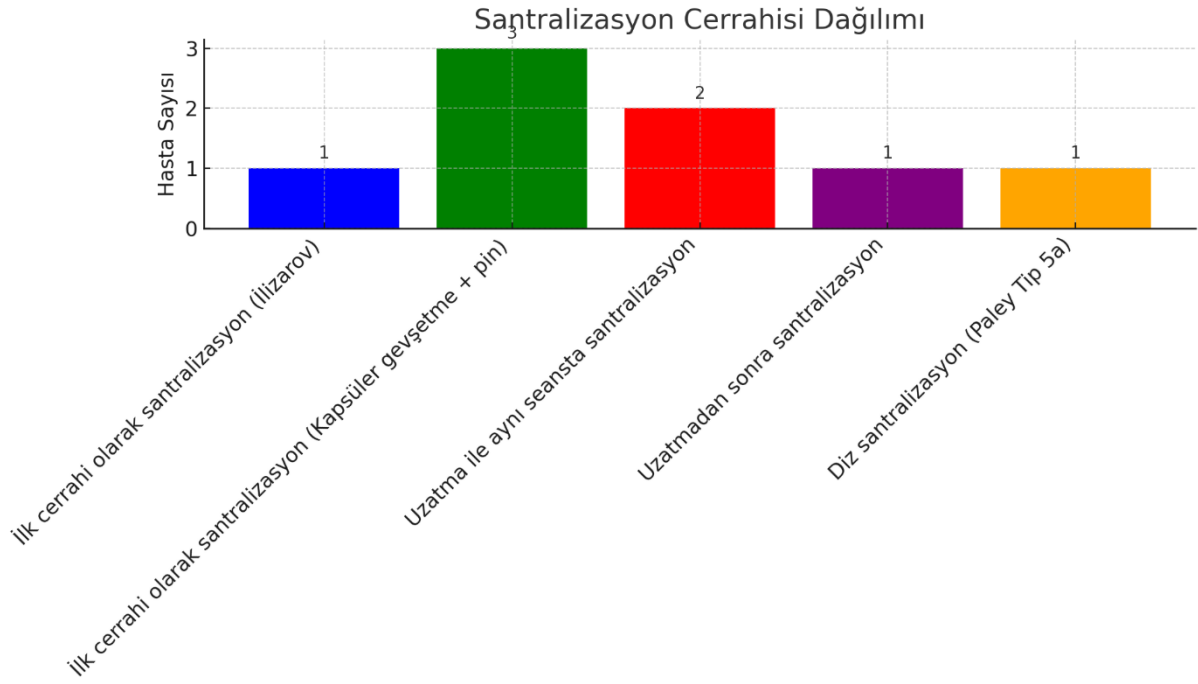
**Şekil 15.** Paley tip4a örneđi olan tibia hemimelia takipli hastamız

Fokal femoral yetmezlik olan hastaların 3'ü paley tip1a3 (%60), 2'si paley tip1b3 (%40) olarak sınıflandırıldı.

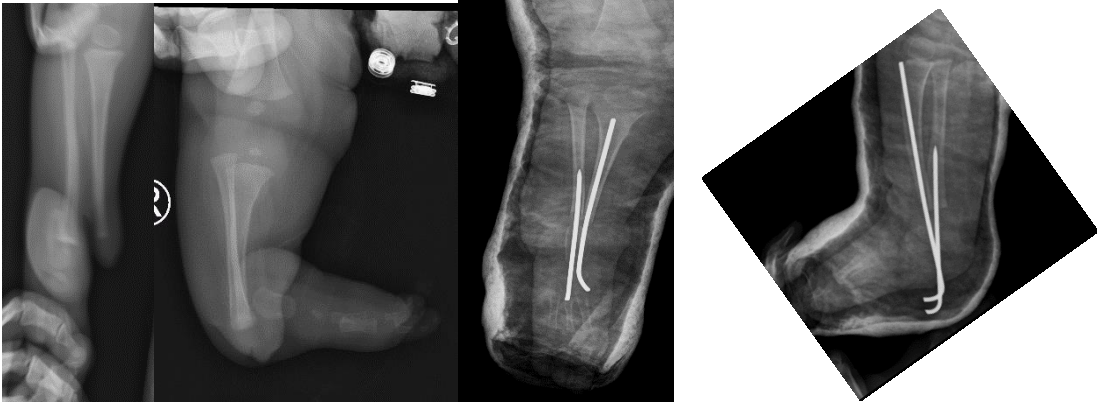


**Şekil 16.** Paley tip1a3 örneđi olan fokal femoral yetmezlik takipli hastamız

Ayak bilek santralizasyon cerrahisi tibia hemimelia ve fibula hemimelia hastalarına yapıldı. Tibia ve fibula hemimelisi olan 10 hastanın 8'sine santralizasyon cerrahisi uygulandı. 4 hastaya tüm cerrahilerden önce ilk cerrahi olarak santralizasyon cerrahisi yapıldı. Bunların 1'i ilizarov ile santralizasyon cerrahisi yapılırken diğer 3 hastaya kapsüler gevşetme yapıldıktan sonra transkalkaneotibial pin yardımı ile santralizasyon yapıldı. 2 hastaya santralizasyon uzatma ile aynı seansta yapıldı. 1 hastaya uzatma işleminden sonra ayak bilek santralizaasyon cerrahisi yapıldı. 1 paley tip5a tibial hemimeli olan hastaya ise diz santralizasyon cerrahisi uygulandı.

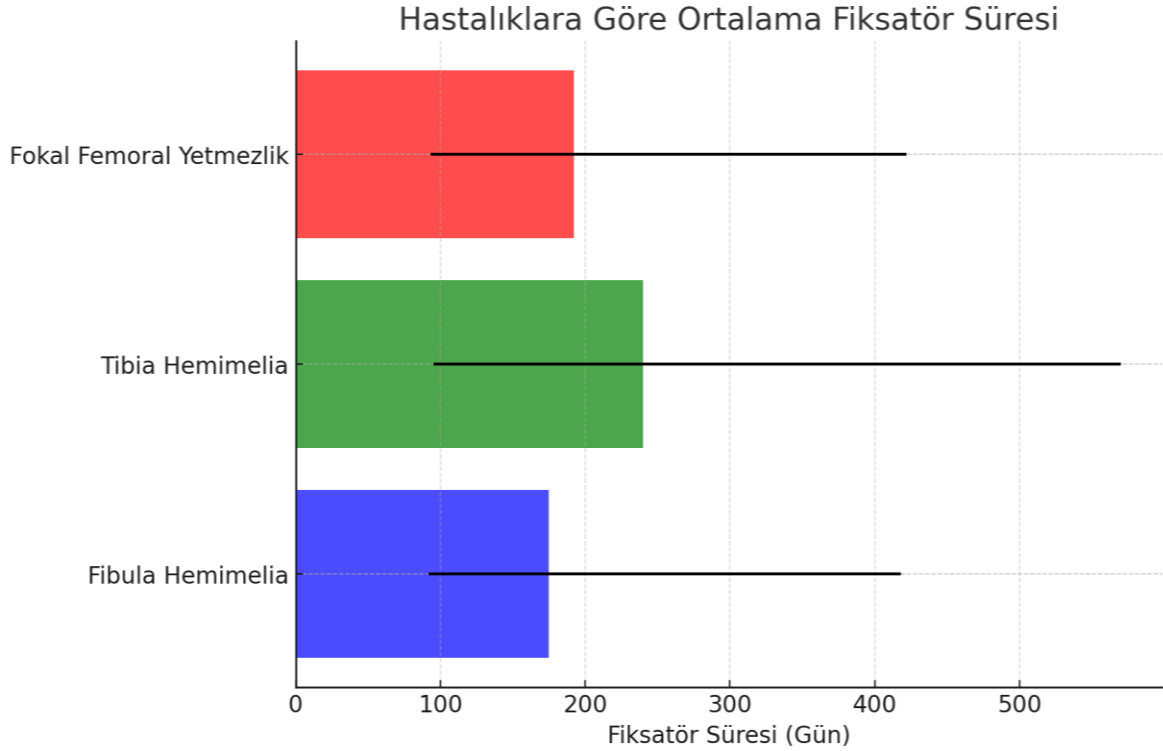


**Şekil 17.** Santralizasyon cerrahisi yapılan hastaların tablolatırılmış hali



**Şekil 18.** Tibia hemimeli paley tip3b olan, ayak bilek deformitesi için santralizasyon cerrahisi yapılan hastamız

Fibula hemimeli olan 6 hastada fiksator süresi ortalama 175 gün (dağılım 92 ile 418) boyunca olmuştur. Tibia hemimeli olan 4 hastada fiksator süresi 240 gün (dağılım 95 ile 570) boyunca olmuştur. Ffy olan 5 hastada fiksator süresi 192 gün (dağılım 93 ile 422) boyunca olmuştur.



**Şekil 19.** Hastalarda ortalama fiksator sürelerinin gösteren grafi

Fokal femoral yetmezlik olan 5 hastanın femur trokanter major tipi- femur notch mesafesindeki artış ortalaması 5,6 cm (dağılım 3,1 ile 10,2) idi. Tibia hemimeli olan 4 hastanın tibia apeks- tibia plafond mesafesindeki artış ortalaması 5,5 cm (dağılım 3,2 ile 7,3) idi. Fibula hemimeli olan 6 hastanın tibia apeks- tibia plafond mesafesindeki artış ortalaması 9,3 cm (dağılım 5,2 ile 17,9) idi. Tüm hastalarda BDFU tekniği ile ortalama 6,8 cm bacak uzunluk artışı sağlandı. 4 olguda (%26) eksternal fiksatorler çıkarıldıktan sonra rejenera kırık komplikasyonu görüldü.

Vaka	Tanı	sınıflandırma	Toplam ameliyat sayısı	Uzatma prosedür sayısı	santralizasyon	Fibular anraj eksizyonu	Ek veya Profilaktik Stabilizasyon	Uzama (cm)	fiksator süresi(gün)	Healing index (gün/cm)	Cerrahi gerektiren komplikasyon
1	Sol FH	Paley tip1	3	1	-	-	-	6,2	150	24,1	-
2	Sağ FH	Paley tip3c	4	1	+	+	-	5,4	165	30,6	-
3	Sol FH	Paley tip4	4	1	+	-	-	5,3	210	39,6	-
4	Sağ FH	Paley tip3c	6	2	+	+	-	5,3+6,1	180+270	33,9/44,2	Refraktür
5	Sağ FH	Ppaley tip4	3	1	+	+	+(plak)	5,1	165	32,6	Refraktür
6	Sol FH	Paley tip3c	16	3	+	+	+(ten)	5,2+6,1+4,9	210+120+270	40,3/19,6/55,1	Refraktür
7	Sol TH	Paley tip5a	8	2	+(diz)	-	+(ktel)	3,2+3,3	270+300	84,3/81,8	psödoartroz
8	Sağ TH	Paley tip4a	7	2	+	-	+(ktel)	3,2+2,3	120+90	37,5/39,1	Ayak dolaşım bozukluğu+ psödoartroz
9	Sağ TH	Paley tip5a	3	1	+(diz)	-	-	2,8	90	32,1	-
10	Sağ TH	Paley tip3b	3	1	+	-	-	3,4	90	26,4	-
11	Sağ FFY	Paley tip1a3	7	2	-	-	+(plak)	5,1+5,2	270+150	52,9/28,8	Periprotetik kırık + koks vara nüks
12	Sol FFY	Paley tip1b3	5	1	-	-	+(plak)	6,4	240	37,5	Refraktür
13	Sol FFY	Paley tip1a3	6	2	-	-	+(plak)	2,7+2,9	90+90	33,3/31	Periprotetik kırık
14	Sol FFY	Paley tip1a3	4	1	-	-	+(plak)	4,2	150	35,7	-
15	Sol FFY	Paley tip1b3	4	1	-	-	+(plak)	4,8	165	34,3	-

**Tablo 2. Çalışmamıza Dahil Edilen Hastaların Tablolaştırılmış Hali**

## 5. TARTIŞMA

KAAY önemli deformitelere ve bacak uzunluk eşitsizliğine neden olabilir ve daha iyi fonksiyon ve yaşam kalitesi için bu bozuklukları gidermek üzere karmaşık cerrahi tedaviler gerektirebilir. Bu çalışmada, bilgisayar destekli hekzapod eksternal fiksatorlerle tedavi edilen KAAY tanılı hastaları retrospektif olarak değerlendirdik ve radyolojik sonuçlarını araştırdık. Çoğu vakada, ameliyatlar ilk denemede başarılı uzatma sağladı. Bununla birlikte, vakaların üçte birinden fazlasında uzatma prosedürleri sırasında veya eksternal fiksatorün çıkarılmasından kısa bir süre sonra komplikasyonlar görüldü.

Ekstremitte uzunluk uyumsuzluğu KAAY'nin en önemli komplikasyonlarından biridir. KAAY'de Ilizarov veya hekzapod fiksatorlerin sonuçlarını araştıran çalışmalar literatürde oldukça azdır. Çalışmamızda, Mishima ve arkadaşlarının fibular hemimelia ile ilgili yaptığı çalışmaya kıyasla ameliyat öncesi ve sonrası bacak uzunluk uyumsuzluğu (BUU) daha düşüktü; sırasıyla 43,3 mm ve 29,9 mm. Bununla birlikte ortalama kazanılan uzunluk ve HI; 68 mm ve 34.74 gün/cm ile daha iyiydi [158].

Ayrıntılı olarak her hastalığı ayrı değerlendirdiğimizde; FH olan hastalarda Mishima ve arkadaşlarının fibular hemimelia ile ilgili yaptığı çalışmaya kıyasla ameliyat öncesi ve sonrası bacak uzunluk uyumsuzluğu (BUU) daha düşüktü; sırasıyla 35mm ve 13,3 mm . Bununla birlikte ortalama kazanılan uzunluk ve HI sırasıyla; 88 mm ve 25,1 gün/cm ile en iyi sonuçlara sahipti.

TH olan hastalarda ise yine Mishima ve arkadaşlarının fibular hemimelia ile ilgili yaptığı çalışmaya kıyasla ameliyat öncesi ve sonrası bacak uzunluk uyumsuzluğu (BUU) 47,5mm ve 65 mm olarak minimal daha düşüktü. Bununla birlikte ortalama kazanılan uzunluk ve HI sırasıyla ; 55 mm ve 49,25 gün/cm ile daha iyiydi. Ancak TH,FH ve FFY arasında en kötü sonuçlar bu hasta grubunda saptandı.

FFY olan hastalarda ise yine Mishima ve arkadaşlarının fibular hemimelia ile ilgili yaptığı çalışmaya kıyasla ameliyat öncesi ve sonrası bacak uzunluk uyumsuzluğu (BUU) 50mm ve 22 mm olarak minimal daha yüksekti. Bununla birlikte ortalama kazanılan uzunluk ve HI sırasıyla; 56 mm ve 34,7 gün/cm ile daha iyiydi.

Tüm KAAY olan hastalarda yapılan BDFU sonuçları FH olan grupta en başarılı olarak bulunmuştur. FFY sonuçları da FH den sonra gelmekle beraber diğerlerine kıyasla

en kötü sonuçlar TH olan grupta saptandı. Ancak yine de TH hastalarında elde edilen başarısı literatürde yapılan benzer çalışmalar ile yakın sonuçlar vermektedir. [158][163]

Erişkinlikte 2 cm'ye kadar BUU genellikle kabul edilir. Hastalar bu farkı yükseltmiş kişiye özel ayakkabılar ile tolere edebildiklerinden ve işlevde kayda değer bir bozulma yaşamadıklarından kabul edilebilir.

Bu çalışmada, 15 uzatma prosedürünün 10'u (%66) başarılı olarak değerlendirilmiştir. Bu çalışma için tanımlanan başarı kriterleri olarak Mishima ve arkadaşlarının çalışmasından etkilenilmiştir.[158] Mishima çalışmasında başarı kriteri olarak, "HI <50 gün/cm ve ilişkili rejenere kırık olmaması" şeklinde tanımlamıştır. Bilgisayar destekli eksternal fiksatorler, ekstremiteleri kademeli olarak uzatılırken eş zamanlı deformite düzeltmesine de olanak sağlamaktadır. Bu çalışmada kullanılan yazılım, deformitelerin ayrıntılı değerlendirilmesini ve planlanmasını sağlayarak bunu kolaylaştırmıştır.

KAAY hastalarında uygulanan her tedavi seçeneği komplikasyonlara açıktır. Bu çalışmada 8 hastada cerrahi müdahale gerektiren komplikasyonlar yaşanmıştır. Bunlar arasında eksternal fiksatorün çıkarılmasından sonra kırık, deformite nüksü, yara enfeksiyonu ve psödoartroz gibi komplikasyonlar yer almaktadır. Komplikasyon oranları yüksektir ve bazı çalışmalara göre %87,5'e kadar çıktığı bildirilmiştir.[159-162] Diğer potansiyel komplikasyonlar arasında dizde sertlik, kas atrofisi ve diz subluksasyonudur. Bu komplikasyonların doğru yönetimi tatmin edici sonuçlar için çok önemlidir.

Bu çalışmanın güçlü yönlerinden biri, bilgisayar destekli altıgen eksternal fiksatorlerle tedavi edilen KAAY olan TH,FH VE FFY tanımlı geniş bir hasta spektrumuna sahip olmamızdır. Hem tedavi yöntemi hem de hastalığın kendisi nadir olduğundan, benzer çalışmalar ile ilgili literatür kısıtlıdır. 3 hastalığın birlikte değerlendirildiği bir çalışma literatürde bulunmamıştır. Bu çalışmanın bazı kısıtlamaları vardır; retrospektif bir çalışma olduğu için bilgi yanlılığına tabidir. Aynı zamanda retrospektif bir çalışma olması sebebi ile , ekstremitte uzatma öncesi ve sonrası ağrı ve fonksiyonel sonuçlar incelenememiştir. Bu yöntemle tedavi edilen benzer özelliklere sahip eşleşen bir kohort oluşturmak zor olduğundan, çalışmada bir kontrol grubu bulunmamaktadır.

Çalışmamızın sonuçlarıyla paralel olarak, Paley'in 2011 yılındaki serisinde 38 fibular hemimeli (FH) vakası yer almış ve bu vakaların %94,7'sinde (36/38) uzuv eşitlemesi ile mükemmel fonksiyonel sonuçlar elde edilmiştir. Bu, uzuv rekonstrüksiyonunun etkinliğini ve başarılı sonuçlarını gösteren önemli bir bulgudur. Komplikasyonlar ortaya çıksa da, çoğu büyük sekellere yol açmayan komplikasyonlar olmuştur. Diğerleri ise genellikle cerrahi olarak çözülebilir komplikasyonlar olmuştur [155].

Kulkarni ve arkadaşları [157] 2019 yılında, 27'si rekonstrüksiyonla tedavi edilen ve ortalama 9,37 yıl boyunca takip edilen 29 FH hastasını incelemiştir. Çalışmalarında, İlizarov Yöntemlerini Araştırma ve Uygulama Derneği (ASAMI) skorlama sistemine göre, hastaların çoğunluğu (%77) son takipte mükemmel veya iyi sonuçlara sahipti. Ayrıca, 5 yaşından önce rekonstrükte edilen ayakların nüks olasılığı daha düşük olduğundan, ayak deformitesinin erken tedavi edilmesini vurgulamışlardır. "Paley sınıflamasına göre uzuv rekonstrüksiyonunun fibular hemimelia tedavisinde mükemmel bir seçenek olduğu" sonucuna varmışlardır.

Çeşitli serilerdeki olumsuz sonuçlar incelendiğinde, rekonstrüksiyon sırasında kabul edilemez sonuçlara yol açan başlıca faktörün tekrarlayan veya kalan ayak deformiteleri olduğu görülmektedir. Bu, ayak deformitesinin düzgün bir şekilde düzeltilmemesi veya yeniden oluşması durumunda, başarılı bir uzuv rekonstrüksiyonunun sağlanamayacağını göstermektedir. [144, 146, 147]. Naudie ve arkadaşları [143] fibular hemimelia olan 22 hastayı retrospektif olarak incelemiş ve bu hastalara uygulanan amputasyon veya uzuv uzatma işlemlerinin sonuçlarını karşılaştırmışlardır. On iki hastaya protez takılarak amputasyon, on hastaya ise İlizarov tekniği kullanılarak uzatma yapılmıştır. Uzatma grubundaki kötü sonuçlar, büyük ölçüde rezidüel veya tekrarlayan ayak ve ayak bileği deformitelerinden kaynaklandığı için, Naudie ve arkadaşları uzatma yerine amputasyonun tercih edilmesi gerektiği sonucuna varmışlardır.

Buna karşın, tatmin edici sonuçlar bildiren serilerin çoğunda, bazı vakalarda ayak bilek artrodezi gerektirdiği halde, ayak deformitesi sonuçta stabil bir plantigrade ayak ile düzeltilmiştir [16, 148-152].

## 6. SONUÇ

Sonuç olarak, hekzapod fiksator ile uzuv rekonstrüksiyonu, FH, TH ve FFY tanımlı hastalarda bacak uzunluk uyumsuzluğunun tedavisi için iyi ve güvenilir bir seçenektir. Bu hastaların preop iyi değerlendirilmesi, tanı ve sınıflamalarının iyi yapılması gerekmektedir. Aile ile sürecin nasıl ilerleyeceği ve yaşanabilecek komplikasyonlar ile ilgili ayrıntılı bilgilendirme yapılması gerekir. Başarılı bir uzatma için aile ile uyumlu bir iş birliği yapılması gerektiği unutulmamalıdır.

Başarılı uzatmalar yaşam kalitesi sonuçlarında iyileşmelere yol açmaktadır. Çalışmamız literatürdeki benzer raporlarla uyumludur.

Çalışmamızda Paley ve ark.'nın yöntemlerine benzer şekilde ortalama 6.8 cm uzatma sağlanmış, ekstremiteler koruyucu tedavilerin etkinliği doğrulanmıştır. [155]

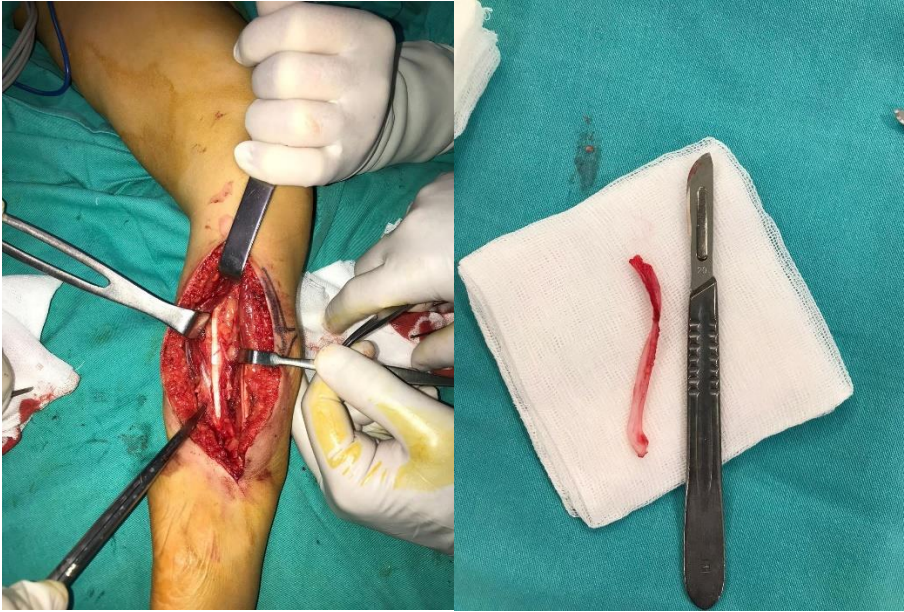
Tibial hemimelinin hem nadir görülmesi hem de spektrumunun genişliği, onu tedavisi karmaşık ve zor bir deformite haline getirmektedir. Birçok erken rekonstrüksiyon girişimi başarısız olmuş ve amputasyona yol açmıştır, ancak cerrahi tekniklerdeki gelişmeler sayesinde, deneyimli cerrahlar tarafından yapılan müdahaleler mükemmel sonuçlar verebilmektedir. Prognozu belirlemek ve uygun bir rekonstrüktif plan oluşturmak için tibial hemimelia tipinin doğru bir şekilde sınıflandırılması büyük önem taşımaktadır. Paley tip 1 ile tip 4 de tibianın kısmi eksikliği rekonstrüksiyonla çok başarılı bir şekilde tedavi edilebilir. Bununla birlikte, Paley tip 5 eksikliklerde, özellikle patella mevcut değilse, dizden amputasyon rekonstrüksiyona karşı değerlendirilmelidir. Tibial hemimelia tedavisi için rekonstrüktif cerrahi yaklaşım olarak son 15 yılda gelişmiştir ve gelişmeye devam edecektir. Ancak tam tibial agenezinin (Paley tipi 5) karmaşık rekonstrüksiyonları için uzun vadeli sonuçlar bildirilmemiştir.

FFY, TH ve FH gibi deformitelerde ekstremiteler koruma, amputasyonun psikolojik ve fiziksel yükünü azaltmada önemlidir. Çalışmamız literatürdeki bu boşluğu doldurmayı hedeflemektedir. KAAY nadir görülen doğumsal anomalilerden olup, tanı ve tedavi seçenekleri sınırlıdır; bu nedenle literatürde daha fazla çalışmaya ihtiyaç vardır.

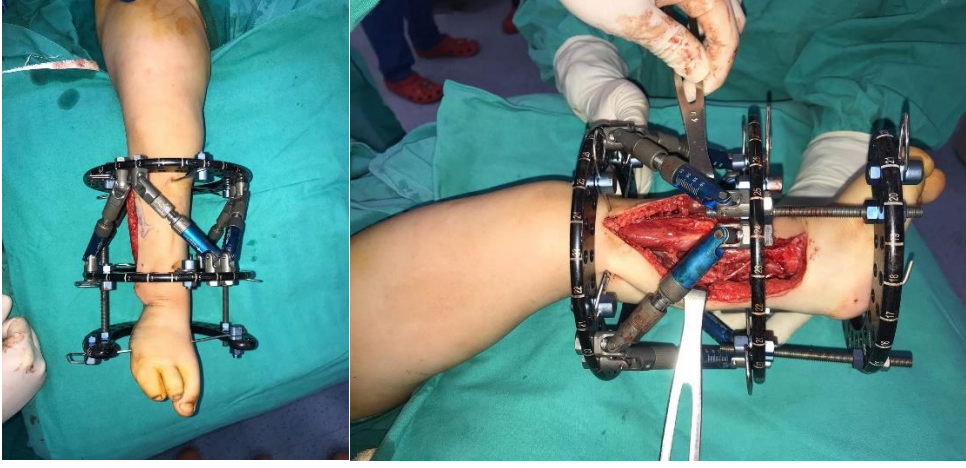
## 7. ÖRNEK VAKA GÖRSELLERİ



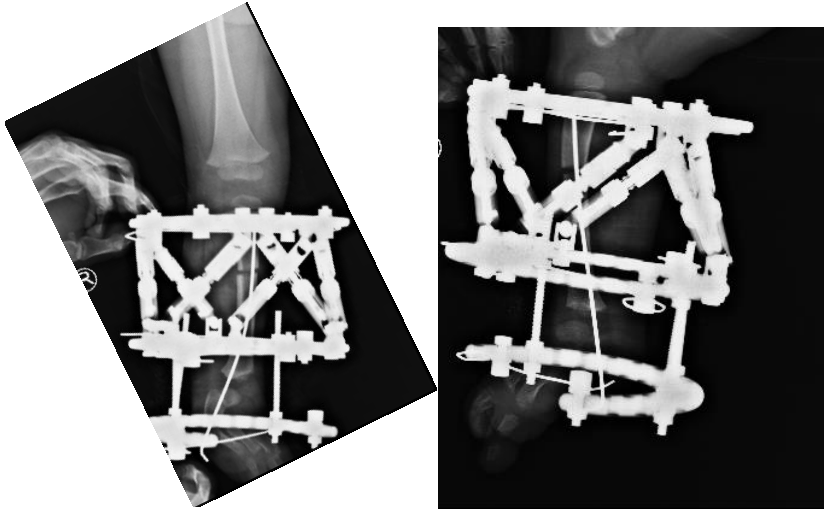
Fibular hemimelia olan bir hastamızın dış görübümü ve xray grafisi



Fibular anlajın itraop görüntüsü ve eksize edilen anlajın görüntüsü



Bilgisayar destekli heksapod eksternal fiksator uygulandıktan sonraki görüntü



Bilgisayar destekli heksapod eksternal fiksator uygulandıktan sonraki xray görüntüsü



Fokal Femoral Yetmezlik olan hastamızın ilk başvuru ve son başvurusundaki femoral uzunluk ölçümü xray görüntüleri



Tibia hemimeli olan takipli hastamızın ekstremitte uzatma cerrahisi öncesi ve sonrası grafileri

## 8. KAYNAKÇA

1. Fernandez-Palazzi, F., J. Bendahan, and S. Rivas, *Congenital deficiency of the tibia: a report on 22 cases*. Journal of Pediatric Orthopaedics B, 1998. **7**(4): p. 298-302.
2. Schoenecker, P.L., et al., *Congenital longitudinal deficiency of the tibia*. JBJS, 1989. **71**(2): p. 278-287.
3. Jayakumar, S.S. and R.E. Eilert, *Fibular transfer for congenital absence of the tibia*. Clinical Orthopaedics and Related Research (1976-2007), 1979. **139**: p. 97-101.
4. Brown, F. and W. Pohnert, *Construction of a knee joint in meromelia tibia (congenital absence of the tibia). A fifteen-year follow-up study*. J Bone Joint Surg Am, 1972. **54**: p. 1333.
5. Epps Jr, C.H., et al., *Failure of centralization of the fibula for congenital longitudinal deficiency of the tibia*. JBJS, 1991. **73**(6): p. 858-867.
6. Kruger, L., R. Adbo, and A. Schwarts, *Tibial deficiency: a genetic problem*. J Assoc Child Prosthet Orthop Clin, 1985. **20**: p. 41.
7. Richieri-Costs, A., et al., *Tibial hemimelia: report on 37 new cases, clinical and genetic considerations*. American journal of medical genetics, 1987. **27**(4): p. 867-884.

8. Ramirez, M., et al., *Tibial hemimelia syndrome: Prenatal diagnosis by real-time ultrasound*. Prenatal diagnosis, 1994. **14**(3): p. 167-171.
9. Sueldo, G. and M. Fernandes, *Fronto-nasal dysostosis, callosal agenesis, crossed-fused ectopia, tibial hemimelia, and preaxial polydactyly of feet: severe expression of the acrocallosal syndrome?* American journal of medical genetics, 1993. **46**(4): p. 355-357.
10. Pandit, P.B., et al., *Tibial hemimelia and tetralogy of Fallot associated with first trimester exposure to amantadine*. Reproductive Toxicology, 1994. **8**(1): p. 89-92.
11. Cerrahoglu, K., et al., *Bilateral congenital longitudinal deficiency of the tibia associated with split hand and atrial septal defect*. Clinical Dysmorphology, 2004. **13**(1): p. 51-52.
12. Hosny, G.A., *Treatment of tibial hemimelia without amputation: preliminary report*. Journal of Pediatric Orthopaedics B, 2005. **14**(4): p. 250-255.
13. Simmons Jr, E.D., G.M. Ginsburg, and J.E. Hall, *Brown's procedure for congenital absence of the tibia revisited*. Journal of Pediatric Orthopaedics, 1996. **16**(1): p. 85-89.
14. Turker, R., et al., *Anatomic considerations of the foot and leg in tibial hemimelia*. Journal of Pediatric Orthopaedics, 1996. **16**(4): p. 445-449.
15. Achterman, C. and A. Kalamchi, *Congenital deficiency of the fibula*. The Journal of Bone & Joint Surgery British Volume, 1979. **61**(2): p. 133-137.
16. BOHNE, W.H. and L. ROOT, *Hypoplasia of the fibula*. Clinical Orthopaedics and Related Research (1976-2007), 1977. **125**: p. 107-112.
17. Cheng, J.C., K. Cheung, and B. Ng, *Severe progressive deformities after limb lengthening in type-II fibular hemimelia*. The Journal of Bone & Joint Surgery British Volume, 1998. **80**(5): p. 772-776.
18. Lewin, S.O., J.M. Opitz, and J.F. Reynolds, *Fibular a/hypoplasia: review and documentation of the fibular developmental field*. American Journal of Medical Genetics, 1986. **25**(S2): p. 215-238.
19. Berenter, R., J. Morris, and B. Yee, *Bilateral congenital absence of the fibula*. Journal of the American Podiatric Medical Association, 1990. **80**(6): p. 325-328.
20. Stevens, P.M. and D. Arms, *Postaxial hypoplasia of the lower extremity*. Journal of Pediatric Orthopaedics, 2000. **20**(2): p. 166-172.
21. LANGE, D.R., P.L. SCHOENECKER, and C.L. BAKER, *Proximal femoral focal deficiency: Treatment and classification in forty-two cases*. Clinical Orthopaedics and Related Research (1976-2007), 1978. **135**: p. 15-25.
22. Oppenheim, W., Y. Setoguchi, and E. Fowler, *Overview and comparison of Syme's amputation and knee fusion with the van Nes rotationplasty procedure in proximal femoral focal deficiency*. The Child With a Limb Deficiency. Chicago, Ill: American Academy of Orthopaedic Surgeons, 1998.
23. Kant, P., et al., *Treatment of longitudinal deficiency affecting the femur: comparing patient mobility and satisfaction outcomes of Syme amputation against extension prosthesis*. Journal of Pediatric Orthopaedics, 2003. **23**(2): p. 236-242.
24. KOMAN, L.A., L.C. MEYER, and F.H. WARREN, *Proximal femoral focal deficiency: natural history and treatment*. Clinical Orthopaedics and Related Research®, 1982. **162**: p. 135-143.
25. Aitken, G.T., *Proximal femoral focal deficiency*. Limb development and deformity: problems of evaluation and rehabilitation, 1969: p. 456-476.
26. AMSTUTZ, H.C. *PROXIMAL FEMORAL FOCAL DEFICIENCIES*. in *Proximal Femoral Focal Deficiency: a Congenital Anomaly: A Symposium Held in Washington, DC, June 13, 1968*. 1969. National Academies.
27. Mikic, B., et al., *The effect of growth/differentiation factor-5 deficiency on femoral composition and mechanical behavior in mice*. Bone, 2002. **30**(5): p. 733-737.
28. Žigman, M., et al., *Hoxb1b controls oriented cell division, cell shape and microtubule dynamics in neural tube morphogenesis*. Development, 2014. **141**(3): p. 639-649.
29. Stratford, T., et al., *Abnormal anteroposterior and dorsoventral patterning of the limb bud in the absence of retinoids*. Mechanisms of Development, 1999. **81**(1-2): p. 115-125.
30. Hill, R.E., *How to make a zone of polarizing activity: insights into limb development via the abnormality preaxial polydactyly*. Development, growth & differentiation, 2007. **49**(6): p. 439-448.
31. Klopocki, E., et al., *Deletions in PITX1 cause a spectrum of lower-limb malformations including mirror-image polydactyly*. European journal of human genetics, 2012. **20**(6): p. 705-708.
32. Zhu, X., et al., *Wls-mediated Wnts differentially regulate distal limb patterning and tissue morphogenesis*. Developmental biology, 2012. **365**(2): p. 328-338.
33. Power, S.C., J. Lancman, and S.M. Smith, *Retinoic acid is essential for Shh/Hoxd signaling during rat limb outgrowth but not for limb initiation*. Developmental Dynamics, 1999. **216**(4-5): p. 469-480.
34. Sen Gupta, D. and S. Gupta, *Familial bilateral proximal femoral focal deficiency. Report of a kindred*. J Bone Joint Surg Am, 1984. **66**(9): p. 1470-2.

35. Sorge, G., et al., *Proximal femoral focal deficiency (PFFD) and fibular a/hypoplasia (FA/H): a model of a developmental field defect*. American journal of medical genetics, 1995. **55**(4): p. 427-432.
36. Bohring, A. and H.C. Oppermann, *A further case of vertical transmission of proximal femoral focal deficiency?* American journal of medical genetics, 1997. **71**(2): p. 194-196.
37. Tan, T.Y., N. Kilpatrick, and P.G. Farlie. *Developmental and genetic perspectives on Pierre Robin sequence*. in *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*. 2013. Wiley Online Library.
38. Roberts, J., et al., *A case of Robin sequence, microgastria, radiohumeral synostosis, femoral deficiency, and other unusual findings: a newly recognized syndrome?* American Journal of Medical Genetics Part A, 2014. **164**(2): p. 287-290.
39. Zhang, Y., A.E. Wray, and A.C. Ross, *Perinatal exposure to vitamin A differentially regulates chondrocyte growth and the expression of aggrecan and matrix metalloprotein genes in the femur of neonatal rats*. The Journal of nutrition, 2012. **142**(4): p. 649-654.
40. Paley, D., *Tibial hemimelia: new classification and reconstructive options*. Journal of children's orthopaedics, 2016. **10**(6): p. 529-555.
41. Camera, G., et al., *Antenatal ultrasonographic diagnosis of a proximal femoral focal deficiency*. Journal of clinical ultrasound, 1993. **21**(7): p. 475-479.
42. Dora, C., et al., *Morphologic characteristics of acetabular dysplasia in proximal femoral focal deficiency*. Journal of Pediatric Orthopaedics B, 2004. **13**(2): p. 81-87.
43. Manner, H.M., et al., *Dysplasia of the cruciate ligaments: radiographic assessment and classification*. JBJS, 2006. **88**(1): p. 130-137.
44. Chomiak, J., et al., *Cruciate ligaments in proximal femoral focal deficiency: arthroscopic assessment*. Journal of Pediatric Orthopaedics, 2012. **32**(1): p. 21-28.
45. Biko, D.M., et al., *Proximal focal femoral deficiency: evaluation by MR imaging*. Pediatric radiology, 2012. **42**: p. 50-56.
46. Maldjian, C., et al., *Efficacy of MRI in classifying proximal focal femoral deficiency*. Skeletal radiology, 2007. **36**: p. 215-220.
47. Pappas, A.M., *Congenital abnormalities of the femur and related lower extremity malformations: classification and treatment*. Journal of Pediatric Orthopaedics, 1983. **3**(1): p. 45-60.
48. Paley, D. and F. Guardo, *Lengthening reconstruction surgery for congenital femoral deficiency, in Advanced techniques in limb reconstruction surgery*. 2014, Springer. p. 245-299.
49. Brown, K.L., *Resection, rotationplasty, and femoropelvic arthrodesis in severe congenital femoral deficiency: A report of the surgical technique and three cases*. JBJS, 2001. **83**(1): p. 78.
50. Alman, B.A., J.I. Krajbich, and S. Hubbard, *Proximal femoral focal deficiency: results of rotationplasty and Syme amputation*. J Bone Joint Surg Am, 1995. **77**(12): p. 1876-82.
51. Aston, W.J., et al., *Lengthening of the congenital short femur using the Ilizarov technique: a single-surgeon series*. J Bone Joint Surg Br, 2009. **91**(7): p. 962-7.
52. Herzenberg, J.E., et al., *Femoral nailing to treat fractures after lengthening for congenital femoral deficiency in young children*. Journal of Pediatric Orthopaedics B, 2010. **19**(2): p. 150-154.
53. Paley, D. and S.C. Standard, *Lengthening reconstruction surgery for congenital femoral deficiency, in Limb lengthening and reconstruction surgery*. 2006, CRC Press. p. 419-454.
54. Paley, D., S. Standard, and S. Wiesel, *Treatment of congenital femoral deficiency*. Operative Techniques In Orthopaedic Surgery. Philadelphia, Lippincott Williams & Wilkins, 2010. **1202**: p. 1223.
55. Ma, J., et al., *Time course of recovery of juvenile skeletal muscle after botulinum toxin A injection: an animal model study*. American journal of physical medicine & rehabilitation, 2004. **83**(10): p. 774-780.
56. Koman, L.A., et al., *Botulinum toxin type a neuromuscular blockade in the treatment of equinus foot deformity in cerebral palsy: a multicenter, open-label clinical trial*. Pediatrics, 2001. **108**(5): p. 1062-1071.
57. Brown, F., *The Brown operation for total hemimelia tibia*. Selected lower limb anomalies National Academy of Sciences. Washington DC, 1971: p. 20-28.
58. Weber, M., et al., *Nation-wide registration of limb deficiencies in Germany*. Zeitschrift fur Orthopadie und Ihre Grenzgebiete, 2005. **143**(5): p. 534-538.
59. Chong, D.Y. and D. Paley, *Deformity reconstruction surgery for tibial hemimelia*. Children, 2021. **8**(6): p. 461.
60. Billroth, T., *Ueber einige durch Knochendefecte bedingte Krümmungen des Fusses*. Arch Klin Chir, 1861. **1**: p. 252-268.
61. Dankmeijer, J., *Congenital absence of the tibia*. The Anatomical Record, 1935. **62**(2): p. 179-194.
62. Nutt, J. and E. Smith, *Total congenital absence of the tibia*. Am J Roentgen, 1941. **46**: p. 841.
63. Kaplan-List, K., et al., *Systematic radiographic evaluation of tibial hemimelia with orthopedic implications*. Pediatric radiology, 2017. **47**: p. 473-483.

64. Granite, G., J.E. Herzenberg, and R. Wade, *Rare case of tibial hemimelia, preaxial polydactyly, and club foot*. World Journal of Clinical Cases, 2016. **4**(12): p. 401.
65. Spiegel, D., R. Loder, and R. Crandall, *Congenital longitudinal deficiency of the tibia*. International orthopaedics, 2003. **27**: p. 338-342.
66. Jones, D., J. Barnes, and G. Lloyd-Roberts, *Congenital aplasia and dysplasia of the tibia with intact fibula. Classification and management*. The Journal of Bone & Joint Surgery British Volume, 1978. **60**(1): p. 31-39.
67. Council, N.R., *Selected Lower-Limb Anomalies: Surgical and Prosthetics Management: A Symposium Held in Washington, DC May 8-9, 1969*. 1930.
68. Emami-Ahari, Z. and M. Mahludji, *Bilateral absence of the tibias in three sibs*. Birth defects original article series, 1974. **10**(5): p. 197-200.
69. Clark, M.W., *Autosomal dominant inheritance of tibial meromelia. Report of a kindred*. JBJS, 1975. **57**(2): p. 262-264.
70. Lenz, W., *Genetics and limb deficiencies*. Clinical Orthopaedics and Related Research (1976-2007), 1980. **148**: p. 9-17.
71. Fried, K., et al., *Severe lower limb malformation associated with other deformities and death in infancy in two brothers*. Journal of Medical Genetics, 1977. **14**(5): p. 352-354.
72. Mahludji, M. and H. Farpour, *An unusual limb deformity in an inbred community*. Birth defects original article series, 1974. **10**(5): p. 75-80.
73. McKay, M., et al., *Isolated tibial hemimelia in sibs: An autosomal-recessive disorder?* American journal of medical genetics, 1984. **17**(3): p. 603-607.
74. Evans, E.L. and N.R. Smith, *Congenital absence of tibia*. Archives of Disease in Childhood, 1926. **1**(4): p. 194.
75. Hovelacque, A. and R. Noël, *Etude embryologique de l'absence congénitale du tibia chez des souris ectromèles*. 1923: Labor. d'Evol. des êtres organisés.
76. Leite, J.A.D., L.C. Lima, and M.L.B. Sampaio, *Tibial hemimelia in one of the identical twins*. Journal of Pediatric Orthopaedics, 2010. **30**(7): p. 742-745.
77. Paley, D., C.E. Shannon, and P. Calder, *Congenital femoral deficiency reconstruction and lengthening surgery*. Pediatric lower limb deformities: principles and techniques of management, 2024: p. 595-711.
78. Fuller, C.B., C.E. Shannon, and D. Paley, *Lengthening reconstruction surgery for fibular hemimelia: a review*. Children, 2021. **8**(6): p. 467.
79. Sabharwal, S., et al., *Growth patterns after lengthening of congenitally short lower limbs in young children*. Journal of Pediatric Orthopaedics, 2000. **20**(2): p. 137-145.
80. Birch, J. and D. Paley, *Limb reconstruction or amputation provide similar function and quality of life for fibular hemimelia*. Orthop Today, 2011. **31**(4): p. 57.
81. Shannon, C. and D. Paley, *Extramedullary internal limb lengthening*. Techniques in Orthopaedics, 2020. **35**(3): p. 195-200.
82. Dahl, M.T., et al., *Extramedullary motorized lengthening of the femur in young children*. Journal of Pediatric Orthopaedics, 2020. **40**(10): p. e978-e983.
83. Gaudreau, J., et al., *Remote-controlled internal lengthening plate for distraction osteogenesis in pediatric patients*. Expert review of medical devices, 2019. **16**(4): p. 333-339.
84. Chinnakkannan, S., et al., *A case of bilateral tibial hemimelia type VIIa*. Indian Journal of Human Genetics, 2013. **19**(1): p. 108.
85. Jose, R., et al., *Tibial hemimelia with 'mirror foot'*. European Journal of Plastic Surgery, 2004. **27**: p. 39-41.
86. Yetkin, H., et al., *Femoral bifurcation associated with tibial hemimelia*. 2001, SLACK Incorporated Thorofare, NJ. p. 389-390.
87. Orimolade, E., et al., *Femoral bifurcation with ipsilateral tibia hemimelia: early outcome of ablation and prosthetic fitting*. Nigerian journal of clinical practice, 2011. **14**(4): p. 492-494.
88. Majewski, F., et al., *Aplasia of tibia with split-hand/split-foot deformity. Report of six families with 35 cases and consideration about variability and penetrance*. Human genetics, 1985. **70**: p. 136-147.
89. Laurin, C.A., J. Favreau, and P. Labelle, *Bilateral absence of the radius and tibia with bilateral reduplication of the ulna and fibula: a case report*. JBJS, 1964. **46**(1): p. 137-142.
90. Wiedemann, H.R. and J.M. Opitz, *Unilateral partial tibia defect with preaxial polydactyly, general micromelia, and trigonmacrocephaly with a note on "developmental resistance"*. American Journal of Medical Genetics, 1983. **14**(3): p. 467-471.
91. Ondari, J., et al., *Femoral bifurcation and bilateral tibial hemimelia: case report*. Pan African Medical Journal, 2018. **30**(1).
92. Salinas-Torres, V.M., et al., *Bilateral tibial hemimelia type 1 (1a and 1b) with T9 and T10 hemivertebrae: a novel association*. Sao Paulo Medical Journal, 2013. **131**: p. 275-278.

93. Bade, P., *Zur Pathologie und Therapie des Tibiadeфекtes*. Z Orthop Chir, 1906. **16**: p. 150-66.
94. Sulamaa, M. and S. Ryoeppey, *Congenital absence of the tibia*. Acta Orthopaedica Scandinavica, 1964. **34**(4): p. 337-348.
95. Fujii, H., K. Doi, and A.S. Baliarsing, *Trans tibial amputation with plantar flap for congenital deficiency of the tibia*. Clinical Orthopaedics and Related Research (1976-2007), 2002. **403**: p. 186-190.
96. Frantz, C.H. and R. O'Rahilly, *Congenital skeletal limb deficiencies*. JBJS, 1961. **43**(8): p. 1202-1224.
97. Clinton, R. and J.G. Birch, *Congenital tibial deficiency: a 37-year experience at 1 institution*. Journal of Pediatric Orthopaedics, 2015. **35**(4): p. 385-390.
98. Weber, M., *New classification and score for tibial hemimelia*. Journal of children's orthopaedics, 2008. **2**(3): p. 169-175.
99. Devitt, A.T., et al., *Tibial hemimelia of a different class*. Journal of Pediatric Orthopaedics, 2000. **20**(5): p. 616-622.
100. Herzenberg, J., D. Paley, and R. Gillespie, *Limb deficiency*. Pediatric Orthopaedic Secrets. 2nd ed. Philadelphia, PA: Hanley & Belfus, Inc, 2003: p. 406-416.
101. Shrivastava, S., et al., *A rare variant of tibial hemimelia and its treatment*. Journal of Pediatric Orthopaedics B, 2009. **18**(5): p. 220-224.
102. Shah, K. and H. Shah, *Tibial hypoplasia with a bifid tibia: an unclassified tibial hemimelia*. Case Reports, 2016. **2016**: p. bcr2016216622.
103. MYERS, H., *Congenital absence of tibia: Transplantation of head of fibula: Arthrodesis at the ankle-joint*. JBJS, 1905. **2**(1): p. 72-85.
104. Fraser, J. and H. Robarts, *CONGENITAL DEFICIENCY OF THE RADIUS AND A HOMOLOGOUS CONDITION IN THE LEG*. The Lancet, 1914. **183**(4736): p. 1606-1608.
105. Putti, V., *The treatment of congenital absence of the tibia or fibula*. Chir. Org. Mov, 1929. **7**: p. 513.
106. Kalamchi, A. and R. Dawe, *Congenital deficiency of the tibia*. The Journal of Bone & Joint Surgery British Volume, 1985. **67**(4): p. 581-584.
107. Loder, R.T. and J.A. Herring, *Fibular transfer for congenital absence of the tibia: a reassessment*. Journal of Pediatric Orthopaedics, 1987. **7**(1): p. 8-13.
108. Sahoo, P.K., M.M. Sahu, and S.P. Das, *Clinical spectrum of congenital tibial hemimelia in 35 limbs of 24 patients: A single center observational study from India*. European journal of medical genetics, 2019. **62**(7): p. 103666.
109. Khalifa, M.N. and N.A. Ghaly, *Surgical treatment of type II congenital dysplasia of the tibia*. Pan Arab Orthop Trauma, 2004. **8**(2): p. 129-134.
110. Wehbé, M.A., S.L. Weinstein, and I.V. Ponseti, *Tibial agenesis*. Journal of Pediatric Orthopaedics, 1981. **1**(4): p. 395-400.
111. Christini, D., E.J. Levy, and S.J. Kumar, *Fibular transfer for congenital absence of the tibia*. Journal of Pediatric Orthopaedics, 1993. **13**(3): p. 378-381.
112. Shahcheraghi, G.H. and M. Javid, *Functional assessment in tibial hemimelia (can we also save the foot in reconstruction?)*. Journal of Pediatric Orthopaedics, 2016. **36**(6): p. 572-581.
113. GRISSOM, L.E., H.T. HARCCKE, and S.J. KUMAR, *Sonography in the management of tibial hemimelia*. Clinical Orthopaedics and Related Research®, 1990. **251**: p. 266-270.
114. BROWN, F.W., *Construction of a knee joint in congenital total absence of the tibia (paraxial hemimelia tibia): a preliminary report*. JBJS, 1965. **47**(4): p. 695-704.
115. Epps Jr, C.H. and P. Schneider, *Treatment of hemimelias of the lower extremity. Long-term results*. JBJS, 1989. **71**(2): p. 273-277.
116. Wada, A., et al., *Limb salvage treatment for Gollop–Wolfgang complex (femoral bifurcation, complete tibial hemimelia, and hand ectrodactyly)*. Journal of Pediatric Orthopaedics B, 2013. **22**(5): p. 457-463.
117. Eamsobhana, P. and K. Kaewpornasawan, *Limb salvage in tibial hemimelia*. J Med Assoc Thai, 2012. **95**(suppl 9): p. S62-S69.
118. Laufer, A., et al., *Femoro-pedal distraction in staged reconstructive treatment of tibial aplasia*. The Bone & Joint Journal, 2020. **102**(9): p. 1248-1255.
119. Courvoisier, A., et al., *Congenital tibial deficiencies: treatment using the Ilizarov's external fixator*. Orthopaedics & Traumatology: Surgery & Research, 2009. **95**(6): p. 431-436.
120. Tokmakova, K., E.C. Riddle, and S.J. Kumar, *Type IV congenital deficiency of the tibia*. Journal of Pediatric Orthopaedics, 2003. **23**(5): p. 649-653.
121. Basso, M., et al., *A rare case of tibial hemimelia, surgical technique and clinical results*. Acta orthopaedica et traumatologica turcica, 2018. **52**(4): p. 315-319.
122. Weber, M., *A new knee arthroplasty versus Brown procedure in congenital total absence of the tibia: a preliminary report*. Journal of Pediatric Orthopaedics B, 2002. **11**(1): p. 53-59.
123. Weber, M., *Congenital leg deformities: tibial hemimelia*, in *Limb lengthening and reconstruction surgery*. 2006, CRC Press. p. 455-474.

124. Balci, H.İ., et al., *YAZARIN ÇEVİRİSİ*. Acta Orthop Traumatol Turc, 2015. **49**(6): p. 627-633.
125. de Sanctis, N., et al., *Tibial agenesis: a new rationale in management of type II—report of three cases with long-term follow-up*. Journal of Pediatric Orthopaedics, 1990. **10**(2): p. 198-201.
126. Hootnick, D., et al., *The natural history and management of congenital short tibia with dysplasia or absence of the fibula*. The Journal of Bone & Joint Surgery British Volume, 1977. **59**(3): p. 267-271.
127. Brdar, R., et al., *Type III longitudinal deficiency of the tibia and outcome of reconstructive surgery in a female patient*. Medicina, 2010. **46**(2): p. 125.
128. Onwuasoigwe, O., *Longitudinal overgrowth of the femur stimulated by short-leg ambulation in unilateral partial tibia hemimelia*. Journal of Pediatric Orthopaedics B, 2013. **22**(4): p. 357-362.
129. Javid, M., G.H. Shahcheraghi, and H. Nooraie, *Ilizarov lengthening in centralized fibularana*. Journal of Pediatric Orthopaedics, 2000. **20**(2): p. 160-162.
130. Rogala, E., et al., *Congenital limb anomalies: frequency and aetiological factors: data from the Edinburgh Register of the Newborn (1964-68)*. Journal of medical genetics, 1974. **11**(3): p. 221-233.
131. Boakes, J.L., P.M. Stevens, and R.F. Moseley, *Treatment of genu valgus deformity in congenital absence of the fibula*. Journal of Pediatric Orthopaedics, 1991. **11**(6): p. 721-724.
132. Froster, U.G. and P.A. Baird, *Congenital defects of lower limbs and associated malformations: a population based study*. American journal of medical genetics, 1993. **45**(1): p. 60-64.
133. Manner, H., et al., *Knee deformity in congenital longitudinal deficiencies of the lower extremity*. Clinical Orthopaedics and Related Research (1976-2007), 2006. **448**: p. 185-192.
134. COVENTRY, M.B. and E.W. JOHNSON JR, *Congenital absence of the fibula*. JBJS, 1952. **34**(4): p. 941-955.
135. Dal Monte, A. and O. Donzelli, *Tibial lengthening according to Ilizarov in congenital hypoplasia of the leg*. Journal of Pediatric Orthopaedics, 1987. **7**(2): p. 135-138.
136. Birch, J.G., et al., *Congenital fibular deficiency: a review of thirty years' experience at one institution and a proposed classification system based on clinical deformity*. JBJS, 2011. **93**(12): p. 1144-1151.
137. Stanitski, D.F. and C.L. Stanitski, *Fibular hemimelia: a new classification system*. Journal of Pediatric Orthopaedics, 2003. **23**(1): p. 30-34.
138. Herzenberg, J.E., L. Shabtai, and S.C. Standard, *Fibular hemimelia: principles and techniques of management*. Pediatric Lower Limb Deformities: Principles and Techniques of Management, 2016: p. 427-454.
139. Paley, D., *Surgical reconstruction for fibular hemimelia*. Journal of children's orthopaedics, 2016. **10**(6): p. 557-583.
140. Paley, D. and C.A. Robbins, *Fibular hemimelia: Paley type 3*, in *Limb Lengthening and Reconstruction Surgery Case Atlas: Pediatric Deformity*. 2025, Springer. p. 335-345.
141. Paley, D., *Principles of deformity correction*. 2014: Springer.
142. COZEN, L., *Fracture of the proximal portion of the tibia in children followed by valgus deformity*. Surgery, gynecology & obstetrics, 1953. **97**(2): p. 183-188.
143. Naudie, D., et al., *Management of fibular hemimelia: amputation or limb lengthening*. The Journal of Bone & Joint Surgery British Volume, 1997. **79**(1): p. 58-65.
144. Choi, I.H., S. Kumar, and J. Bowen, *Amputation or limb-lengthening for partial or total absence of the fibula*. JBJS, 1990. **72**(9): p. 1391-1399.
145. McCarthy, J.J., et al., *Fibular hemimelia: comparison of outcome measurements after amputation and lengthening*. JBJS, 2000. **82**(12): p. 1732.
146. Birch, J.G., et al., *Syme amputation for the treatment of fibular deficiency. An evaluation of long-term physical and psychological functional status*. JBJS, 1999. **81**(11): p. 1511-8.
147. Patel, M., et al., *Limb-lengthening versus amputation for fibular hemimelia*. JBJS, 2002. **84**(2): p. 317-319.
148. Catagni, M., *Management of fibular hemimelia using the Ilizarov method*. Instructional course lectures, 1992. **41**: p. 431-434.
149. Gibbons, P.J. and C.F. Bradish, *Fibular hemimelia: a preliminary report on management of the severe abnormality*. Journal of Pediatric Orthopaedics B, 1996. **5**(1): p. 20-26.
150. Miller, L.S. and D.F. Bell, *Management of congenital fibular deficiency by Ilizarov technique*. Journal of Pediatric Orthopaedics, 1992. **12**(5): p. 651-657.
151. Catagni, M.A., L. Bolano, and R. Cattaneo, *Management of fibular hemimelia using the Ilizarov method*. The Orthopedic clinics of North America, 1991. **22**(4): p. 715-722.
152. Fulp, T., et al., *Longitudinal deficiency of the fibula. Operative treatment*. JBJS, 1996. **78**(5): p. 674-82.
153. Johnson, C., et al., *Comparison of functional outcome in fibular deficiency treated by limb salvage versus Syme's amputation*. The child with a limb deficiency. Rosemont: American Academy of Orthopaedic Surgeons, 1998: p. 173-177.

154. Elmherig, A., et al., *Amputation versus limb reconstruction for fibula hemimelia: a meta-analysis*. Journal of Pediatric Orthopaedics, 2020. **40**(8): p. 425-430.
155. Paley, D., *Problems, obstacles, and complications of limb lengthening by the Ilizarov technique*. Clin Orthop Relat Res, 1990. **250**(1): p. 81-104.
156. Birch, J.G., et al., *Amputation versus staged reconstruction for severe fibular hemimelia: assessment of psychosocial and quality-of-life status and physical functioning in childhood*. JBJS Open Access, 2019. **4**(2): p. e0053.
157. Kulkarni, R.M., et al., *Use of Paley classification and SUPERankle procedure in the management of fibular hemimelia*. Journal of Pediatric Orthopaedics, 2019. **39**(9): p. e708-e717.
158. Mishima, K., et al., *Clinical results and complications of lower limb lengthening for fibular hemimelia: a report of eight cases*. Medicine, 2016. **95**(21): p. e3787.
159. Changulani, M., et al., *Outcome of limb lengthening in fibular hemimelia and a functional foot*. Journal of children's orthopaedics, 2010. **4**(6): p. 519-524.
160. Alaseirlis, D.A., et al., *Residual malformations and leg length discrepancy after treatment of fibular hemimelia*. Journal of Orthopaedic Surgery and Research, 2011. **6**: p. 1-6.
161. Catagni, M.A., et al., *Limb lengthening and deformity correction by the Ilizarov technique in type III fibular hemimelia: an alternative to amputation*. Clinical Orthopaedics and Related Research®, 2011. **469**: p. 1175-1180.
162. Zarzycki, D., et al., *Limb lengthening in fibular hemimelia type II: can it be an alternative to amputation?* Journal of Pediatric Orthopaedics B, 2006. **15**(2): p. 147-153.
163. Paley, D.; Birch, J.; Specht, S.; Ward, S.; Herzenberg, J. Limb reconstruction or amputation for severe fibular deficiency: A two-center comparison. Paper 428. In Proceedings of the American Academy of Orthopaedic Surgeons, San Diego, CA, USA, 14–19 February 2011.