

MAKRODAKTİLİ: NADİR BİR PATOLOJİNİN RADYOLOJİK BULGULARI Macroductyly: radiologic findings of a rare anomaly

Selcen ORHAN¹, Murat BAYKARA¹, Mustafa ÖZTÜRK², İrfan ÖZYAZGAN³

Özet: Makrodaktili veya megalodaktili el ya da ayağın bir veya birkaç parmağının büyümesi ile izlenen nadir bir konjenital anomalidir. Otuz dokuz yaşında kadın olguda sağ el birinci ve ikinci parmağı etkileyen aynı tarafta lokal plantar yumuşak doku artışı oluşturan makrodaktili görünümü vardı. Etkilenen falankslarda anormal şekil ve dejeneratif artiküler değişiklikler saptandı. Bu yazıda makrodaktilin klinik, patolojik ve radyolojik bulguları literatür eşliğinde sunuldu.

Anahtar Kelimeler: Konjenital el anomalisi, MRG

Abstract: Macroductyly or megalodactyly is a rare congenital anomaly of the extremities, with enlargement of one or several digits of the hands or feet. We report on a 39-year-old woman with unilateral macroductyly of the first and second fingers, a local plantar soft tissue lump, an abnormally shaped phalanges, and degenerative articular changes in radiographs of the affected fingers of the right hand. The clinical, pathologic and radiologic findings are discussed and a review of the literature is provided.

Key Words: Congenital hand deformity, MRI

El veya ayağın bir veya birkaç parmağının konjenital büyük oluşu olarak tanımlanan makrodaktili nadir bir durumdur. Megalodaktili veya digital gigantizm bazen eşanlamlı olarak kullanılır. Olguların büyük kısmı aşırı kemik büyümesi, yumuşak doku hipertrofisi ve belirgin lipomatozun birlikte oluşturduğu hamartomlar olarak tanımlanmıştır. Patolojik olarak benign yumuşak doku büyümesi olarak tarif edilebilir. Yüksek yağ içeriğinden dolayı sıklıkla lipomatöz tümörler kategorisinde yer alır. Makrodaktilin de bir komponent olduğu Klippel-Trenaunay-Weber sendromu, nörofibromatozis, Milroy hastalığı ve Proteus sendromu gibi sendromlar ayırıcı tanıda yer alır (1-9).

Bu yazıda, sağ el parmaklarında makrodaktilisi olan erişkin bir kadının olgunun direkt grafi ve manyetik rezonans görüntüleme (MRG) bulguları sunuldu.

OLGU BİLDİRİSİ

Otuz dokuz yaşındaki kadın olgu doğduğundan beri olan ve zamanla belirginleşen sağ el birinci ve ikinci parmaklarında diğerlerine göre belirgin büyüklük yakınmasıyla hastanemize başvurdu. Fizik bakıda olgunun sağ el ikinci parmağının diğer parmaklarına oranla belirgin büyük olduğu ve ulnar angulasyonun varlığı dikkati çekiyordu. Birinci parmak daha hafif olarak benzer özellik gösteriyordu. Belirgin cilt değişikliği izlenmedi (Resim 1). Olguya konjenital makrodaktili ön tanısıyla direkt grafi ve MRG incelemeleri yapıldı. Direkt grafide birinci parmak metakarpofalangiyal eklemden ve ikinci parmak proksimal ve distal interfalangiyal eklemlerde dejeneratif değişiklikler ve yeni kemik oluşumları izlendi. Falankslarda daha belirgin olmak üzere tübüler kemiklerde boyut artmıştı. Parmak yumuşak dokusu belirgindi (Resim 2). Olgunun MRG incelemesinde direkt grafide tanımlanan bulgularla benzer olarak eklemlerde hipertrofi ve dejenerasyon bulguları ile yumuşak dokularda belirgin yağlı hipertrofi izlendi (Resim 3). Ek klinik ve radyolojik patoloji saptanmadı. Olguya ikinci parmağa yönelik cerrahi

Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi 38039 KAYSERİ
Radyoloji. Araş.Gör.Dr.¹, Doç.Dr.²,
Plastik ve Rekonstrüktif Cerrahi. Y.Doç.Dr.³.

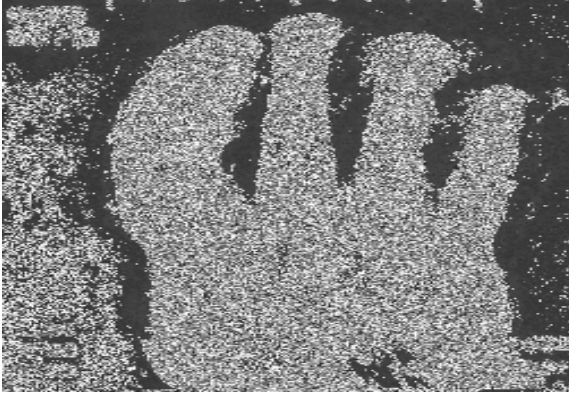
Geliş tarihi: 25 Aralık 2002



Resim 1. Olgunun preoperatif makroskopik görünümü



Resim 2. Sağ el ön arka grafide ikinci parmak daha belirgin olmak üzere 1 ve 2. parmaklarda kemik ve yumuşak doku hipertrofisi ile 2. parmakta proksimal ve distal interfalangial eklemlerde dejeneratif değişiklikler izlenmektedir.



Resim 3. A) T2 ağırlıklı ve B) yağ baskılı T2 ağırlıklı koronal MR görüntülerde ikinci parmakta yağ dokuda belirgin artış ile dejeneratif kemik ve eklem değişiklikleri izlenmektedir

rekonstrüksiyon yapıldı. Tanı histopatolojik olarak doğrulandı.

TAŞIŞMA

Makrodaktili herediter olmayan, fakat konjenital orjinli bir malformasyondur. İlk kez 1925'te Feriz tarafından tanımlanmıştır (1,5). El ve ayağın etkilenmesi eşit sıklıktadır. Hem el hem de ayakta en sık ikinci parmak tutulumu gözlenirken, bunu üçüncü parmak tutulumu izler. Sıklıkla birden fazla parmak birlikte tutulur. Olguların büyük kısmında

makrodaktili, sistemik tutulum veya eşlik eden diğer semptomlar olmaksızın izole bir bulgudur. Parmakların orantısız büyümesi nedeniyle bazen makrodaktili ile kol ve bacağın aşırı büyümesi olarak tanımlanan makromeli ayırımını yapmak zor olabilir (1, 3, 4,5).

Makrodaktili ile ilişkili bozukluklar yenidoğanın fibröz hamartomları adı altında tanımlanmış ve ekstremitelerin distal parçalarının tutulduğu bildirilmiştir. Bunların hemen hepsi konjenitaldir

ve daima yaşamın ilk yılında gelişir. Yenidoğan hamartomlarını temsil eden bu olgular değişik lokalizasyonlarda görülür ve patolojik olarak makrodaktili ile ilişkileri açık değildir (1).

Lokalize aşırı büyümenin olduğu konjenital patolojik durumlar makrodaktilin klinik tablosuna benzeyebilir. Bunlar nörofibromatozis, primer lenfatik bozukluklar (Milroy hastalığı) ve Klippel-Trenaunay-Weber sendromu gibi vasküler malformasyonlardır (1, 5).

Birkaç nadir herediter sendrom da makrodaktili gibi hamartomatöz değişiklikler içerebilir. Bunlar arasında, hemihipertrofi ve/veya derinin yaygın kalınlaşması, çok sayıda epidermal, lipomatöz, lenfanjiyomatöz ve hemanjiyomatöz subkutanöz hamartomlar ile makrodaktilin birlikte izlendiği Proteus sendromu, makrosefali, kolonda polipler ve belirgin subkutan lipomlarla seyreden Bannayan sendromu, enkondromatozis ve hemanjiomların görüldüğü Maffucci sendromu ve malign transformasyon gösterebilen enkondromatozis ve serebral tümörler bulunan Ollier hastalığı sayılabilir. Çok nadir olarak, büyümeyi artıran sistemik neoplaziler (adrenokortikal tümör, testiküler tümör, Wilms tümör) makrodaktiliye neden olabilir (1, 6, 7).

Tanı çalışmaları ve gerekli tedaviye karar verilebilmesi dermatolog, radyolog, ortopedist ve patoloğun birlikte yaklaşımlarını gerektirir. Tanıda radyografi, bilgisayarlı tomografi (BT) ve MRG yardımcıdır.

MRG'nin, özellikle BT'nin yağ doku komponentlerini göstermede yetersiz kaldığı olgularda etkin olduğu bildirilmiştir. Makrodaktilin tanısında MRG tarafından hipertrofiye segment içinde yumuşak dokunun tarifi yapılabilir ve kozmetik cerrahiye yol gösterici olarak aşırı büyüyen yağ dokunun uzanımını gösterir. MRG sadece doğru tanı koymak için değil aynı zamanda altta yatan anomalinin

tanımlanmasında önemlidir. İnvaziv olmaması ve multiplaner görüntüleme özelliği MRG yi, tanı açıkça ortaya konmadığında, makrodaktili veya makromelili hastaların değerlendirilmesinde seçilecek görüntüleme yöntemi yapar. Çünkü makrodaktiliye neden olan hastalıklarda MRG'de vasküler yapılar, kas dokuya, nöral dokulara, fibröz ve yağ dokuya ait farklı bulgular saptanabilir.Örneğin median sinirin lipofibromatöz hamartomuna bağlı gelişen makrodaktilide MR incelemede kas tendonları arasında seyreden , invazyon göstermeyen hipertrofik sinire ait kitle lezyonu izlenebilir. Ayrıca makrodaktilin bir komponenti olduğu birçok hastalıklarda eşlik eden hemanjiom veya lenfanjiomlar MRG ile kolaylıkla saptanabilir. MRG doğru tanı bilgileri sağlayarak etkilenen bireylerin genetik yönden araştırılması için bir basamak oluşturur.(5,10).

Bizde olgumuzu direkt grafi ile değerlendirildikten sonra MRG ile doku komponentleri ve lezyonun tam uzanımını belirlemeye çalıştık. MRG de kemik hipertrofisi ile birlikte buna eşlik eden belirgin yağ doku ve yumuşak dokuda artışı içermekteydi. Diğer doku komponentlerinde patoloji izlemedik. Eşlik eden başka bulgu olmadığından olgumuz hamartomatöz makrodaktili olarak tanı aldı.

Gerekli durumlarda anjiyografi ve lenfanjiyografi tanıda yardımcı olabilir. Ancak özgün görüntüleme bulguları tanımlanmamıştır. Hamartomu oluşturan dokular hakkında bilgi için biyopsi yararlıdır (1, 8). Olgunun yaşı, lezyonun uzanımı ile aşırı büyümenin klinik gidişi prognoz ve tedavi planlaması açısından önemlidir. Cerrahi tedavi, basit eksizyondan kitle amputasyonuna kadar değişir. Rezeksiyondan iyi sonuçlar alınabilir. Cerrahi girişim puberte sonrası büyüme tamamlanınca yapılmalıdır (1, 9).

Sonuç olarak; nadir bir durum olan makrodaktili, estetik ve fonksiyonel rahatsızlık oluşturmadığı sürece patolojik kabul edilmeyen benign bir malformasyondur. Radyolojik yöntemler tanıda ve komponenti olabileceği diğer patolojilerin ayırıcı tanısında yardımcıdır.

KAYNAKLAR

1. Krengel S, Fustes-Morales A, Carrasco D, et al. *Macroductyl: report of eight cases and review of the literature. Ped Der* 2000; 17 :270-276.
2. Enzinger FM, Weiss SW. *Benign lipomatous tumors. In: Enzinger FM, Weiss SW (eds). Soft tissue tumors (3rd ed). St. Louis, Missouri: Mosby-Year Book, 1995; 381-430.*
3. Turra S, Frizziero P, Cagnoni G, et al. *Macroductyly of the foot associated with plexiform neurofibroma of the medial plantar nerve. J Pediatr Orthop* 1986; 6: 489-492.
4. Kalen V, Burwell DS, Omer GE. *Macroductyly of the hands and feet. J Pediatr Orthop* 1988; 8: 311-315.
5. D'Costa H, Hunter JD, O'Sullivan G, et al. *Magnetic resonance imaging in macromelia and macroductyly. Br J Radiol* 1996; 69: 502-507.
6. Bale PM, Watson G, Collins F. *Pathology of osseous and genitourinary lesions of Proteus syndrome. Pediatr Pathol* 1993; 13: 797-809.
7. Miyawaki T, Kinoshita Y, Iizuka T. *A case of Ollier's disease of the hand. Ann Plast Surg* 1997; 38: 77-80.
8. Curry NS, Schabel SI, Keuper JT. *Computed tomography diagnosis of macroductyly lipomatosa. J Comput Tomogr* 1988; 12: 295-297.
9. Hildebrandt JW, Olson P, Paratainen H, et al. *Radiologic case study. Macroductyly lipomatosa. Orthopedics* 1993; 16: 1075-1077.
10. Bagatur.A. E. *Median sinirin lipofibromatöz hamartomu. Acta Orthop Traumatol Turc* 2002;36:172-176.