

HEMİMELIA*
(Vaka Takdimi)

Dr. H. Basri ÜSTÜNBAŞ**
Dr. Eyüp S. KARAKAŞ***
Dr. Kenan HASPOLAT****

ÖZET : Sağ alt ekstremitesi doğuştan olmayan bir vaka takdim edildi ve ilgili literatür gözden geçirildi.

HEMİMELIA (Case Report)

SUMMARY : A newborn with absence of right lower extremity at birth is presented and the relevant literature is reviewed.

Bir ekstremitenin diz ve dirsekten itibaren distal kısmının yokluğuna hemimelia denir (4, 7). Terminolojide ekstremitte anomalileri şöyle sınıflandırılırlar; a) Amelia, ekstremitelerin bir veya bir kaçının yokluğu b) Phocomelia, ekstremitelerin proksimal kısmının yokluğu (burada el veya ayak doğrudan doğruya omuz veya kalçaya yapışmış gibidir). c) Gemimelia, ekstremitelerin büyük kısımlarının yokluğu d) Acheria, elin yokluğu e) Apodia, ayığın yokluğu, f) Adactylia, parmaklar, metakarpal ve metatarsalların yokluğu, g) Aphyalangia, falanksların yokluğudur (4).

Bu patolojik durumlar daha ziyade hamilelik sırasında alınan çeşitli ilaçlar, fiziksel, kimyasal travmalar, viruslar, vitamin yetersizlikleri ve uterustaki patolojik değişiklikler amniotik bandlar sonucu oluşur (1 - 3).

(*) Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri ve Ortopedi Anabilim Dalı Çalışmalarından.

(**) Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri Anabilim Dalı Öğretim Üyesi.

(***) Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı Öğretim Üyesi.

(****) Pediatri Uzmanı. Ereğli/KONYA.

VAKA TAKDİMİ : BB (Prot No. 280018/1984) 5 günlük erkek hasta sağ bacağındaki kısıklık şikayeti ile getirildi (Resim 1).



Resim : 1

Hikayesinden bu kısıllığın doğuştan olduğu, 20 yaşındaki annenin 2. hamileliğinden spontan vaginal yolla, vertex gelişi doğduğu, doğar doğmaz ağladığı, annenin hamilelik esnasında ağrı kesici ilaç (Metamizol) kullandığı, rontgen çektiirmediği, travmaya maruz kalmadığı, hastalık geçirmediği, anne ve babanın dayı çocukları olduğu öğrenildi.

FM : Ateş 36°C, Nabız : 118/dk, Ağırlık : 2340 gm, boy : 51 cm baş çevresi : 33 cm idi. Sağ bacakta femur normal, femurdan sonra

rudimenter bir ayak mevcuttu. Diğer sistem muayeneleri normaldi.

Laboratuvar Bulguları : Ekstremitte filimlerinde, sağ alt ekstremitte grafisinde, normal femurdan sonra rudimente bir ayak görünümü vardı (Resim 2).



Resim : 2

TARTIŞMA : Hastamızı mevcut terminoloji bilgileri ile hemimelia olarak kabul ettik. Etyolojiyi araştırdığımızda, gebeliğin ilk üç ayında ağrı kesici ilaç (Metamizol) kullanmasından başka bir faktör tesbit edemedik. Tibial hemimelianın genetik geçişli olduğuna dair yayınlar da mevcuttu (5). Bu nedenle bu hastalara genetik danışma verilmesi tavsiye edilmektedir. Thalidomide, aminopterin gibi ilaçların, androjen ve progesteron gibi hormonların embrio ve

fetuse olumsuz yönde etkiledikleri ve doğuştan malformasyonların sebebi oldukları gösterilmiştir (7). 1962 yılına kadar ilaçlara bağlı olduğu düşünülen malformasyonların sayısı çok azdı. Hipnotik ya da antiemetik gayelerle kullanılan thalidomidin teratojenik etkisinin 1962'de gösterilmesi ilaçların, özellikle gebeliğin ilk haftalarında alınmasının olumsuz etkilerine dikkati çekmiştir. Daha sonraları bir çok ilâcın meselâ kortizon ve bir antimetabolit olan galaktofilavinin hayvanlarda doğuştan malformasyonlar yaptığı kesinlikle gösterilmiştir. Thalidomide en hassas olunan günler gebelikteki ilk 34 - 50 günlerdir. Fenotip etki olarak fokomeli, kulak, dış ve barsak anomalileri görülmektedir. Aminopiterin yada ametopterin (folikasid antagonisti) alınması ile hidrosefalus kraniosinotoz, kısa ekstremiteler, parmakların olmayışı ve mental yetersizlik oluşmaktadır. Warfarin'ın (vitamin - K antagonisti) gebelik döneminde alınması ile burun hipoplazisi, kısa parmaklar, epifiz bozuklukları, mental gerilik meydana gelmektedir (1, 8, 9). Progesteron, östrojen kullanımıyla vertebra, anüs, kalb, trakea, radius ve böbrek anomalileri hasıl olmaktadır (1). Karın dışı, içi ve uterus içi basınç artmalarının malformasyon oluşturacağına dair az dahi olsa bazı deliller mevcuttur (2). X - ışınları gebeliğin erken dönemlerinde fetüste hasar ya da yeni mutasyonlar oluşturmakla, doğuştan bozukluklara yol açabilmektedir. Gebeliğin erken dönemlerinde X - ışınına maruz kalınması, iskelet anomalilerine yol açar (1, 4, 6).

Ozon, alkile edici maddeler, nukleik asid analogları (sitozin arabinozid ve deoksiadenozin), streptonigran, mitomisin - c, klorpromazın, nitrojen mustard, B - Merkaptetoetanol, LDS - 25 ve thalidomili içine alan bir çok ilâc ve kimyasal madde kromozomlarda bozukluk yapmaktadır. B - Merkaptetoetanolun, normal insan akyuvar kültürlerinde, poliploidi, endoreduplikasyon ve öteki kromozom bozuklukları yaptığı, streptonigran ve Mitomisin - c alan kişilerin kromozomlarında kırılmalar olduğu gösterilmiştir. LDS - 25 kullanan kişilerin bebeklerinde kromozomlarda bariz hasar görülmüştür. Thalidomide kullanan gebe kadınların bebeklerinin bir kısmında anoploidi görülme sıklığının arttığı bildirilmiştir. Teratojen maddelerin gametogenez, blastogenez, embriyogenez sürelerinde ve total dönemde etkileri değişiktir. Embriyogenez dönemi teratogenle-

re maksimal duyarlılığın olduğu dönemdir. Fetus ilâçlara embriodan daha az duyarlıdır (1, 2). Bu dönemde bir çok organ gelişmelerini tamamlamıştır.

Gebeleri ilâçların teratojenik etkilerinden koruyabilmek için gebeliğin ilk üç ayında, hiç ilâç kullanmamalarının sağlanması gereklidir. Tıbbın ilk günlerinden beri tıpta ana amaç tedavi olmuştur, koruyucu sağlık hizmetleri daima arka plana atılmıştır. İlâç toksisitesi sonucu oluşan klinik tabloların tam düzeltilmesi çoğunlukla bizim vakamızda da olduğu gibi, olamamaktadır. Meydana gelen, fiziksel, ruhsal ve sosyal bozukluklar, şahsın hayatı boyunca devam etmektedir. Bu vakaların tedavilerinde protezler kullanılmaktadır. Protezlerle hastalar normal yaşamlarını sürdürmektedirler (3 · 4).

Vakamızdaki durum ve bu duruma benzer değişik patolojik hallerin önlenmesi için koruyucu sağlık hizmetlerinin daima ön planda tutulmasının bu arada sayıları gittikçe artan embriotoksik ilâçlar hakkında, özellikle başta tüm sağlık personeli olmak üzere herkesin eğitilmesinin gerekliliğine inanıyoruz.



Resim 3 : Hastanın protezsiz yardımla ayakta durması.



Resim 4 : Hastanın protez ile yardımsız ayakta durması.

KAYNAKLAR

1. Brendel K, Duhamel RC, Shepard TH : Embryotoxic drugs. Research in pregnancy. Vol 6. No : 1, 1985.
2. Cenani A : İlaçların fetus'e etkileri. XXI. Türk Pediatri Kongresi Tebliğler Kitabı. Perinatoloji Cilt I. 1977. ss 104-107.
3. Demirağ B, Doğru U, İmamoğlu A : Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları. Ankara, Feryal Matbaacılık 1984 ss 159-168.
4. Duthie RB, Ferguson AB : Mercer's orthopedic surgery. Seventh edition. London, Edinburg Blackwell Scientific Publications 1979, pp 212-218.
5. Edholm CD : Amputations. In Kennet JW, Judson G, R Rovitch MM, O'Neill, JA, Rowe MI (eds) : Pediatric Surgery, Chicago, Year Book Medical Publishers 1986, pp 1470-1475.
6. Lovell WW, Vinter RB : Pediatric Orthopedics. Philadelphia, Lippincott Company 1978, pp 1028-1033.
7. Pudolph Am, Barnett HL, Einhorn AH : Pediatrics. 16 th edition. New York, Appleton - Century - Crofts 1977, pp 151-155.
8. Sharrad WJW : Pediatric Orthopedias and Fractures. Vol III. Second edition, London, Blacwell Scientific Puplicaton 1979, pp 212-214.
9. Vauhan VC, McKay RJ, Behrman RE : Nelson Textbook of Pediatrics. Philadelphia, WB Saunders Company 1979, pp 1827-1830.