

# El ve Ayakta Görülen Konjenital Anomali Oranlarının İncelenmesi

Orhan TACAR\* Ayda DEMİRANT\* E.Savaş HATİPOĞLU\* Şükrü DOĞRUYOL\* Kemal YILDIRIM\*\*

\* D.Ü.Tıp Fakültesi Anatomi Anabilim Dalı-DİYARBAKIR

\*\* D.Ü.Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı-DİYARBAKIR

## ÖZET

El ve ayakta konjenital anomali oranları 1985-1996 periyodu boyunca Dicle Üniversitesi Hastanesinde incelendi. El ve ayağın 110 anomali vardı. Club foot en yaygın anomali olup (% 65.45), bunu hallux valgus izledi (% 10.90). Konjenital anomalilerin yaygınlığında erkek (% 75.45 ) ve kadın (% 24.55 ) arasında önemli farklılık vardı.

**Anahtar Kelimeler:** El, Ayak, Konjenital, Anomali.

## SUMMARY

### THE STUDY OF RATES CONGENITAL ANOMALY IN HAND AND FOOT

The rates of congenital anomalies in hand and foot were studied at Dicle University' Hospital during the period 1985-1996. There were 110 anomalies of hand and foot. Club foot was the commonest anomaly (65.45 %), followed by hallux valgus (10.90 %). There was significant difference in frequency of congenital anomalies between males (75.45 % ) and females (24.55% ).

**Key Words:** Hand, Foot, Congenital, Anomaly.

## GİRİŞ

İskelet sisteminde meydana gelen konjenital anomaliler en sık olarak el ve ayaklarda meydana gelen deformitelerdir. Ekstremitelerde oluşan anomalilerin intrauterin dönemin farklı evrelerinde orjin aldığı bildirilmektedir (1). Ekstremitelerde gelişiminin kritik periyodu fertilizasyondan sonraki 24-42. günler arasındadır (2). Konjenital deformiteler doğumda mevcut olan gelişme anomalileridir (3). Yapılan çalışmalarda konjenital anomalilerin değerlendirilmesinde genetik faktörün üzerinde durulmuştur (4,5). Hatta farklı etnik gruplara ait konjenital anomaliler karşılaştırıldığında genetik farklılıkların bundan sorumlu olabileceği ifade edilmiştir (6). Konjenital anomalilerin nedeninin genetik faktörler dışında fötüsün çevresindeki anormal değişikliklerden kaynaklanabileceği bildirilmektedir (3). Ekstremitelerde konjenital anomalilerden minor defektler (ekstra parmak gibi) daha yaygın, fakat major ekstremit malformasyonları ise pek yaygın değildir (2). El ve ayakta görülen malformasyonlar içinde en yaygın olanı syndactyly olup

ayakta elden daha fazla oranda görülmektedir. Ayak malformasyonları içinde en sık görülen Club foot (Yumru ayak) olup, klasik kitaplarda % 0.1-% 0.15 oranında olup daha çok erkeklerde görüldüğü belirtilmiştir (1,2).

El ve ayakta görülen konjenital anomaliler Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesine bu şikayetler ile gelen hastalarda olgu sayıları ile birlikte oranları da belirlenmeye çalışıldı.

## GEREÇ VE YÖNTEM

Çalışmamızı 1985-1996 yılları arasında Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesine el ve ayaklarında anomali şikayeti ile gelen hastalarda yaptık. Hastaların röntgen filimleri incelenerek anomaliler değerlendirildi. Saptanan anomalilerin olgu sayısı içindeki oranları elde edildi.

## BULGULAR

Konjenital el ve ayak anomalileri olan hastaların radyolojik değerlendirmeleri yapılarak cinsiyete göre

**TABLO 1. KONJENİTAL EL ANOMALİLERİNİN DAĞILIMI**

El anomalileri	Sağ		Sol		Bilateral		Toplam	
	n	%	n	%	n	%	n	%
Polydactyly	1(E)	0.91	1(E)	0.91	2(E), 1(K)	1.81,0.91	5	4.54
Syndactyly	1(K)	0.91	4(E)	3.64	2(E)	1.81	7	6.36
Çekiç Parmak	1(E), 1(K)	0.91, 0.91	4(E)	3.64	-	-	6	5.45
Makrodactyly	1(E)	0.91	-	-	-	-	1	0.91
Toplam	3(E), 2(K)	2.73, 1.81	9(E)	8.18	4(E), 1(K)	3.64, 0.91	19	17.27

E: Erkek K: Kadın

sağ, sol ve her iki ekstremitede bulunma sayı ve oranları Tablo 1,2 de gösterildi.

1985-1996 yılları arasında konjenital el ve ayak anomalisi olgu sayısı 110 olup, bunların 91 (% 82.72) olgusu konjenital ayak anomalisi, 19 (% 17.27) olgusu konjenital el anomalisiydi. Görüldüğü gibi ayak anomalileri el anomalilerinin yaklaşık beş katı kadar bir oranda yer almaktadır. Ayak anomalileri içinde en fazla olarak pes equinovarus (club foot) bulunmaktaydı. Pes equinovarus tüm olgu içinde de %

olarak daha fazla oranda görüldü. Pes equinovarus'un erkekte sağ ve sol ayakta bulunma oranları hemen hemen aynı iken, kadında sol ayakta daha fazla oranda olduğu saptandı. Hallux valgus oranları erkek ve kadında sol ayak dışında aynıydı. Konjenital el anomalisi erkeklerde % 14.45 (16 olgu), kadınlarda % 2.73 (3 olgu), ayak anomalisi erkeklerde % 60.91 (67 olgu) kadınlarda % 21.82 (24 olgu) oranında olup şekil 1, 2 'de dağılımları görülmektedir.

**TABLO 2. KONJENİTAL AYAK ANOMALİLERİNİN DAĞILIMI**

El anomalileri	Sağ		Sol		Bilateral		Toplam	
	n	%	n	%	n	%	n	%
Pes equinovarus	11(E), 1(K)	10.0, 0.91	10(E), 7(K)	9.09, 6.36	33(E), 10(K)	30.0, 9.09	72	65.45
Hallux valgus	2(E), 2(K)	1.81, 1.81	3(E), 1(K)	2.73, 0.91	2(E), 2 (K)	1.81, 1.81	12	10.90
Polydactyly	1(E)	0.91	2(E)	1.81	2(E)	1.81	5	4.54
Çekiç Parmak	1(E), 1(K)	0.91, 0.91	-	-	-	-	2	1.81
Toplam	15(E), 4(K)	13.64, 3.64	15(E), 8(K)	13.64, 7.27	37(E), 12(K)	33.63, 10.9	91	82.72

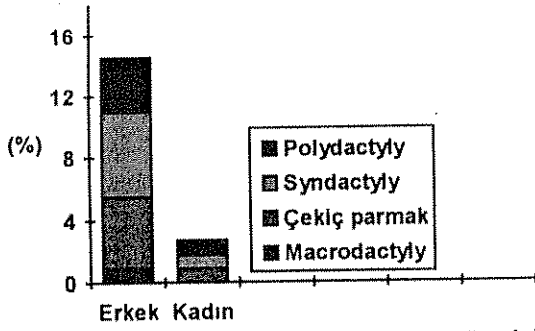
E: Erkek K: Kadın

65.45 oranındaydı. El ve ayakta polydactyly olgusu bulunurken syndactyly sadece elde bulunmaktaydı.

Polydactyly elde ve bilateral olgularda 5. parmak üzerinde, unilateral olgulardan erkekte 1. parmak üzerinde kadında 5. parmak üzerinde bulunmaktaydı. Ayakta bulunan polydactyly de bilateral olgularda 1. parmakta, unilateral olgularda 5. parmak üzerindeydi. Elde 7 syndactyly olgusu saptandı. Bunların 2 si bilateral olarak erkekte 3-4. parmaklar arasında, unilateral olan olgulardan kadında sağ elde 3-4. parmaklar arasında, erkekte 4 olguda sol elde ikisinde 3-4. parmaklar arasında iken diğerlerinde 1-2-3-4.ve 2-3-4-5. parmaklar arasında yer almaktaydı. Çekiç parmak elde 6 olgunun ikisinde sağ elde erkekte 4.parmakta ve kadında 2.parmakta, diğer 4 olgu erkekte sol elde görülmekle beraber iki olgunun 5. parmakta iki olgununda 2.parmakta olduğu parmakta belirlendi. Ayakta çekiç parmak ise erkekte sağda 1.parmakta ve kadında sağda 3.parmakta bulunmaktaydı. Makrodactyly erkekte sağ el 3. par-

## TARTIŞMA

El ve ayaklarda şekillenen konjenital anomaliler büyük bir oranda fetal gelişme aşamasında uygulanan ajanlara bağlıdır. Yapılan deneysel çalışmalar göstermiştir ki; kimyasal ajanlara veya iyonize radyasyona maruz kalan germ hücrelerinde mutasyonun şekillenebileceği bildirilmektedir (3). El ve ayaklarda polydactyly ve syndactyly oldukça yaygındır (3). Ekstra parmak elde ise centralden çok lateral veya medial bir konuma sahip, ayakta ise genellikle lateraldedir (2). Cutaneous syndactyly iki veya daha fazla parmak aralarındaki perdenin dejenerasyonun yetersizliği sonucu meydana gelir. Osseus syndactyly ise gelişimin 7. haftasında parmaklar arasındaki çentiklerin oluşmamasıyla gelişir (1,2). Club foot'un sebebi tam olarak açıklanamamıştır. Ancak fütüsün alt ekstremitte hareketinin herhangi bir nedenle kısıtlanması ve anormal pozisyonda olması bir kanıt olarak gösterilse bile bu kanıtın yeterli olmadığı vurgulanmıştır. Club foot (Yumru ayak ) erkeklerde yaklaşık 2 kat daha fazla oranında görülür. (1). Club foot'un



Şekil 1. Konjenital el anomalilerinin cinsiyete göre dağılımları

oluşumunda kalıtsal faktörlerin dışında çevresel faktörlerin de etkili olduğu bildirilmektedir (2).

Gillesen ve arkadaşları 2 aylık bir kız çocuğun elinde polydactyly ve tüm parmaklarında cutaneous syndactyly olduğunu ve bu durumun olasılıkla otozomal dominant bir özellik olduğunu ifade etmiştir (7).

Bahri ve arkadaşları 1. ve 5. parmak duplikasyonunun egemen olduğu 44 polydactyly vakasını basit (rudimenter parmağın olması) ve kompleks (kemik malformasyonu veya syndactyly ile ilişkili) olarak iki gruba ayırarak değerlendirmişlerdir (8).

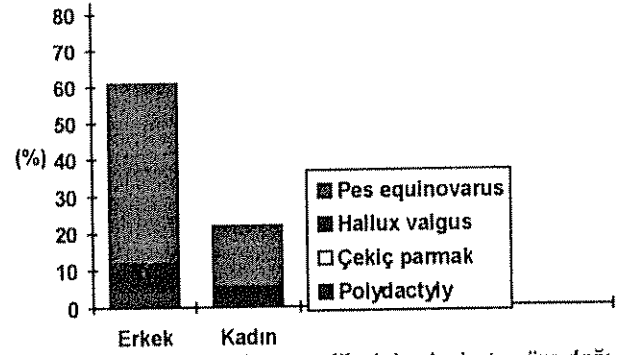
Imazumi ve arkadaşları 1948-1990 yılları arasında St.Barnabas hastanesindeki konjenital malformasyonları inceliyerek 131996 bebekten 1418' inde konjenital malformasyon tesbit ederek en yaygın anomalinin varus deformitesi olduğunu (10.000 bebekte 23.4 'ünde) ve bunu polydactyly'nin (10.000'de 7.8 bebekte ) izlediğini belirleyerek, ayaktaki syndactyly'nin de 10.000 'de 6.5 oranında olduğunu bildirmişlerdir (9).

Mittal ve arkadaşları kırsal bölgede 50055 kişide yaptıkları çalışmada konjenital ortopedik anomalinin her 1000 kişide 2.25 oranında bir insidansın olduğunu belirlemişlerdir. Club foot'un en yaygın anomali (1000 kişide 0.9 ) olduğunu, polydactyly ve syndactyly'in de her 1000 kişide 0.45 ve 0.38 oranında görüldüğünü bildirmişlerdir (10). Imazumi (9) ve Mittal (10)' in belirlediği gibi en yaygın anomali club foot' tur. Çalışmamızla paralellik göstermektedir.

Saylı ve arkadaşları Afyon Debent köyünde 7 soy üzerinde 425 örneği inceliyerek 182 kişide synpolydactyly saptamışlardır (4). Akarsu ve arkadaşları farelerdeki polysyndactyly'in insanlardaki synpolydactyly mutasyonuna benzerlik gösterdiğini bildirmişlerdir (5).

Watanabe ve arkadaşları 265 hastada ayak anomalisini inceleyerek ayakta meydana gelen aynı grup anomalilerin aynı ailedeki tüm hastalarda olduğunu belirlemişlerdir (11).

Goldstein ve arkadaşları bir ailenin 6 jenerasyo-



Şekil 2. Konjenital ayak anomalilerinin cinsiyete göre dağılımı

nunda 5 kişinin polysyndactyly'den etkilendiği ve bunların tümünün erkeklerde bulunduğunu saptamışlardır (12).

Sivas ilinde 19625 ilkökul öğrencisinde yapılan taramalarda 174 (% 23,54) anomali olgu belirlenmiş, bu olgular içinde hallux valgus % 0.24 (19), syndactyly % 0.31 (61), çekiç parmak % 0.08 (17), polydactyly % 0.04 (9), club foot % 0.04 (8), macroductyly % 0.01 (2) oranında ve çeşitli oranlarda diğer anomaliler bulunmuştur (13).

Çalışmamızda tüm olgu (110) içinde en fazla oranda (% 82.72) ayak anomalisi bulmaktaydı. Ayakta en sık görülen anomalinin pes equinovarus olduğu belirlendi (% 65.45). Bu anomali en fazla ve bilateral olarak erkeklerde bulunmaktaydı. Syndactyly sadece elde ve genellikle 3-4. parmaklar arasında yer almaktaydı. El ve ayakta görülen anomaliler erkek ve kadın arasında önemli farklılıklar göstermekteydi. 110 olgunun 83 olgusu (% 75.45) erkek bireylerde bulunurken, kadında 27 olgunun (% 24.55) olduğu belirlendi.

Araştırmacıların yaptıkları taramalar ve incelemelerde el ve ayakta bulunan konjenital anomalilerin aynı ailedeki bireylerde daha fazla oranda görülmesi, bu anomalilerin kalıtsal bir etkiye sahip olduğunu göstermektedir (7,11,13).

Çalışmamız bölgedeki konjenital anomalilerin yaygınlığı hakkında fikir vermesi açısından önemlidir.

## KAYNAKLAR

- 1-Moore KL, Persaud TVN: Before We Are Born Essentials of Embryology and Birth Defects.Four Edition,263-270,W.B. Saunders Company Philadelphia, London, Toronto, Montreal, Sydney, Tokyo,1993.
- 2-Moore KL: Essentials of Human Embryology.150-155, Blackwell Scientific Publications, B.C. Decker Inc.Toronto,Philadelphia,1988.
- 3-Raney RB, Brashear HR, Shands AR: Shands' Handbook of Orthopaedic Surgery. Eighth Edition, 17-18,The C.V. Mosby Company, 1971.
- 4-Akarsu AN, Akhan O, Saylı BS, Saylı U, Başkaya G, Sar-

- farazi M: A large Turkish kindred with syndactyl type II (synpolydactyly). 2.Homozygous phenotype?.*J.Med.Genet.* 32 (6):435-41,1995.
- 5-Saylı BS, Akarsu AN, Saylı U, Akhan O, Ceylaner S, Sarfarazi: A large Turkish kindred with syndactyl type II (synpolydactyly).1.Field investigation, clinical and pedigree data.*J.Med.Genet.* 32 (6):421-34,1995.
- 6-Leck I, Lancashire RJ: Birth prevalence of malformations in members of different ethnic groups and in the offspring of matings between them, in Birmingham, England. *J.Epidemiol.Community.Health.* 49 (2):171-9,1995.
- 7-Gillessen Kaesbach G, Majeswski F:Bilateral complete polysyndactyly (type IV Haas). *AM.J.Med.Genet.* 38 (1):29-31,1991.
- 8-Bahri H, Fayada P, Tarhouni L: (Polydactyly) Les Polydactylies.*Ann.Chir.Main.Memb.Super.* 10 (2):187-91,1991.
- 9-Imaizumi Y, Yamamura H, Nishikawa M, Matsuoka M, Moriyama I: The prevalence at birth of congenital malformations at maternity hospital in Osaka City, 1948-1990. *Jinrui.Idengaku.Zasshi.* 36(3):275-87,1991.
- 10-Mittal RL, Sekhon AS, Singh G,Thakral H: The prevalence of congenital orthopaedic anomalies in a rural community. *Int.Orthop.* 17(1):11-2,1993.
- 11-Watanabe H, Fujita S,Oka I:Polydactyly of the foot :an analysis of 265 cases and a morphological classification. *Plast.Reconstr.Surg.* 89 (5):856-77,1992.
- 12-Goldstein DJ, Kambouris M, Ward RE: Familial crossed polysyndactyly.*Am.J.Med.Genet.* 50 (3):215-23,1994.
- 13-İnsaklı T: Ortopedik özürlü (Tanımları ve Sivasta görülme oranları ile ilgili beş ayrı çalışmanın sonuçları). Cumhuriyet Üniversitesi yayımları. No 32,1990.