

Makrodistrofi lipomatoza: Olgu sunumu

**Dr. Ahmet DOĞAN (1), Dr. Onat ÜZÜMCÜGİL (1), Dr. Merter YALÇINKAYA (2),
Dr. Yavuz S.KABUKÇUOĞLU (3)**

ÖZET

*Makrodistrofi lipomatoza ayağın yumuşak doku ve özellikle de metatarşların distalindeki osseöz elemanlarının aşırı büyümesi ile karakterize lokal jigantizmin nadir görülen bir türüdür. Bu durum sıklıkla ilerleyicidir ve ayakta görülme sıklığı ele göre çok daha azdır. Tedavisindeki amaç, ayakkabı giyme sorunu oluşturmayan, kozmetik görünümü kabul edilebilir, ağrısız, fonksiyonel bir ayak elde etmektir. Fonksiyon ve görünüm açısından farklılıkları nedeniyle el ve ayak makrodaktülilerinde cerrahi teknikler farklılık gösterir. Çok nadir görülen ayak yerleşimli makrodaktülilerde herhangi bir teknik tanımlanmamış ve basit el makrodaktili tedavi teknikleri kullanılmıştır. Bu yayında, parmak amputasyonu ve yumuşak doku küçültmesi uygulanan bir yaşındaki bir kız çocuğunun sonuçları değerlendirildi. **Anahtar sözcükler:** Lokal jigantizm, makrodistrofi lipomatoza, makrodaktili.*

SUMMARY

Macrodystrophia lipomatosa: a case report

Macrodystrophia lipomatosa is a rarely seen type of localized gigantism, characterized by the overgrowth of soft tissues and especially the osseous elements placed distally of the metatars. The condition is often progressive and the incidence of the situation for the hand is much more than that of foot. The goal of treatment is to produce a painless, cosmetically acceptable and a functional foot that can accommodate regular shoes. The techniques used in the hand and foot macrodactyly syndromes differs from each other for they cause different functions and cosmetics. In literature, there is no specifically used and described surgical technique used for the unusual foot oriented macrodactyly syndromes and instead simple hand macrodactyly treatment techniques have been used.

In this study, the clinical results of a one year old girl who underwent digit amputation and soft tissue debulking procedure are evaluated.

Key words: Local gigantism, macrodystrophia lipomatosa, macrodactyly.

Makrodistrofi lipomatoza ayağın yumuşak doku ve özellikle de metatarşların distalindeki osseöz elemanlarının aşırı büyümesi ile karakterize lokal jigantizmin nadir görülen bir türüdür. El ya da ayak parmaklarındaki tüm mezenkimal dokularda ilerleyici büyüme, fibroadipoz dokuda orantısız artışla kendini gösterir. (1-3) İlk olarak, 1925 yılında Feriz tarafından alt ekstremitenin lokal jigantizmi olarak tanımlanmış ve "makrodistrofia lipomatosa" adını vermiştir. 1960'ta Golding aynı adlandırmanın üst ekstremitte için de kullanılabilmesini ileri sürmüştür. Hastalık genellikle doğumda saptanır. Bu durum sıklıkla ilerleyicidir ve nöral elemanları daha az ilgilen-

dirmesi nedeniyle elde karşılaşılan makrodaktili olgularından farklıdır. Etiyolojisi günümüzde hala netlik kazanmamış olup mutasyonla oluşabileceği ileri sürülmüştür. (4,5) Literatür araştırıldığında konu ile ilgili sınırlı sayıda olgu sunumları göze çarpmaktadır.

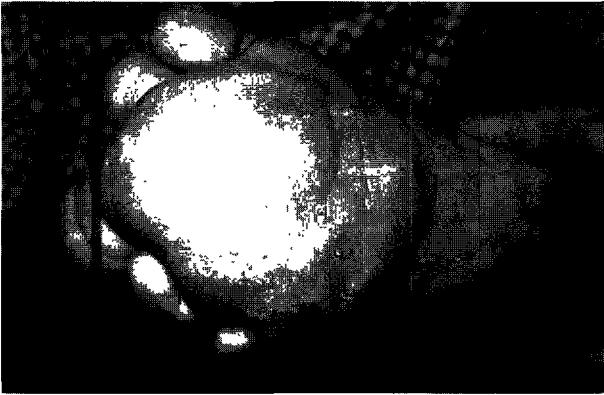
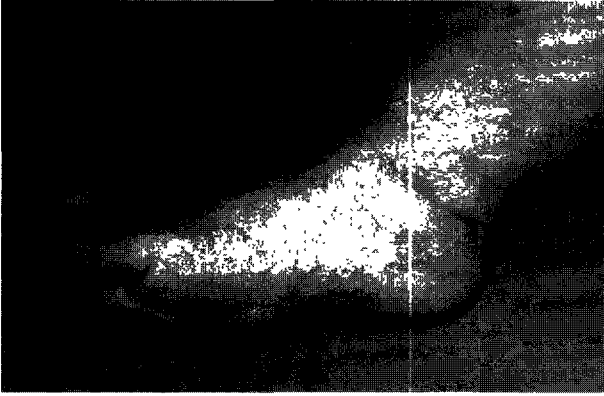
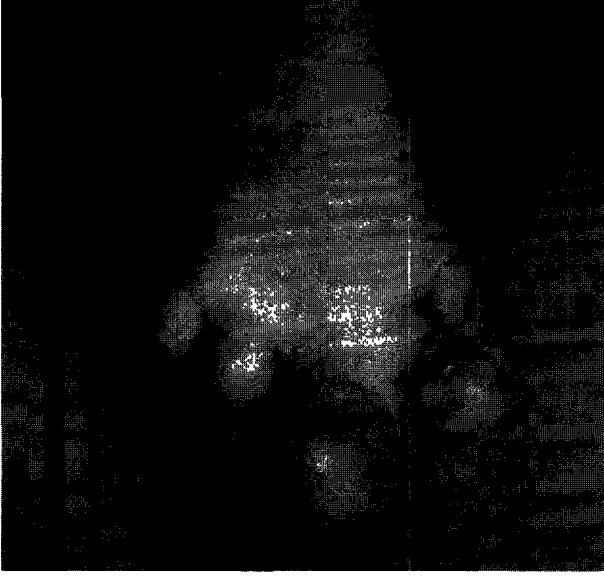
Olgu Sunumu

Hasta ilk olarak 20 günlük iken sağ ayak 2.3.4. parmaklarında şekil bozukluğu ve diğerlerine göre aşırı büyük olması nedeniyle polikliniğimize getirildi. Gebelik anamnezinde bir özellik saptanmadı ve aile hikayesi negatifti. Olası diğer sistem patolojileri açısından gerekli konsültasyonları yaptırıldı ve normal bulundu. Hastanın yapılan lokal fizik muayenesinde sağ ayak 2.,3. ve 4. parmaklarının diğer parmaklara göre aşırı derecede büyük olduğu, şekillerinin bozuk olduğu ve ayak tabanında ayağın ortasına kadar uzanım gösteren yumuşak doku şişliğinin olduğu görüldü. Aileye olası klinik seyir ve ge-

S.B.İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi, 1.Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği Uzmanı (1)

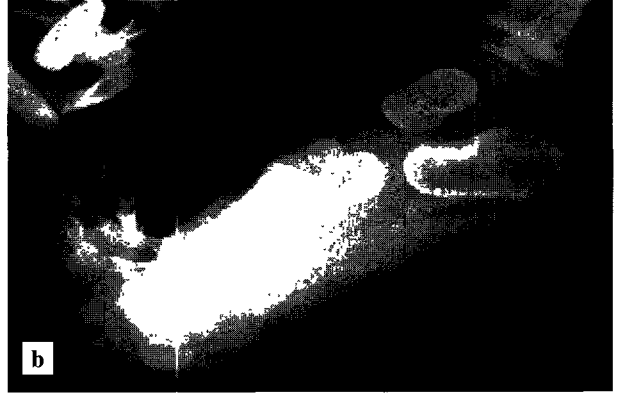
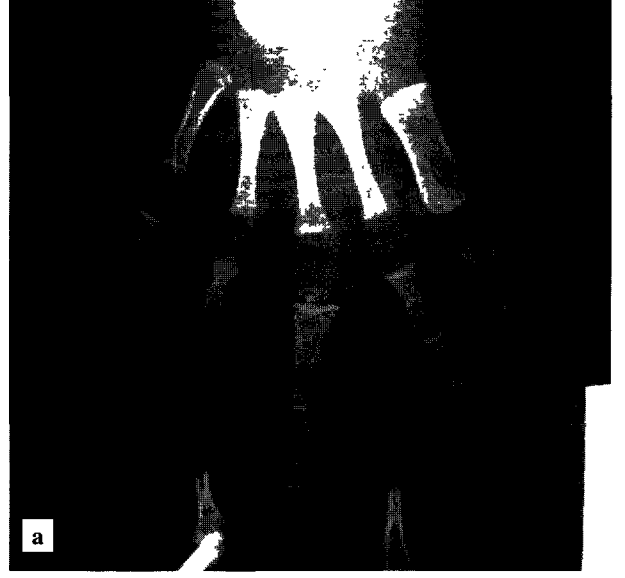
S.B.İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi, 1.Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği Asistanı (2)

S.B.İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi, 1.Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği Uzmanı (3)



Resim 1: Olgunun ameliyat öncesi klinik görünümü. (a) önden, (b) yandan, (c) alttan.

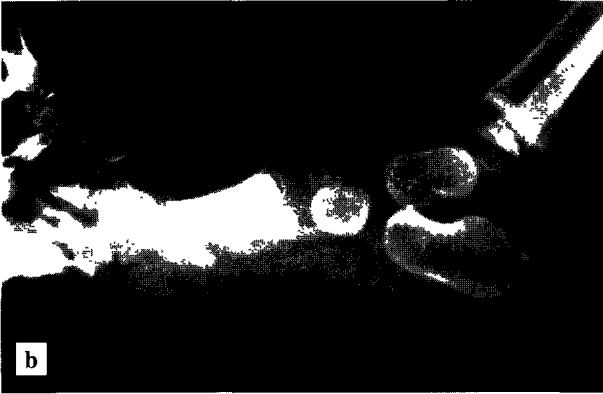
rekebilecek cerrahi müdahaleler hakkında bilgi verilerek hasta takibimize alındı. Üçer aylık periyodlarla yapılan kontrollerinde 3. parmaktaki ve ayak tabanındaki büyümenin ön plana çıktığı görüldü. Hastanın yürüme çağı geldiğinde (1 yaş) ayak plantar yüzündeki yağ yastığı



Resim 2: Olgunun ameliyat öncesi radyografik görünümü. (a) ön-arka, (b) yan

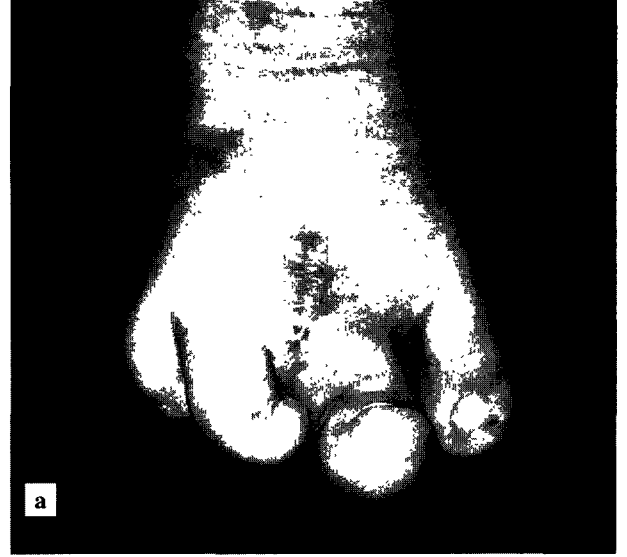
yüzünden yürüme dengesini sağlamadaki güçlük ve ayakkabı giyme sorunundan dolayı cerrahi tedavi planlandı. (Resim 1) Bu amaçla sağ ayağın ön-arka ve yan grafileri alındı. (Resim 2) Radyografilerde yumuşak doku miktarında artma olduğu, metatarsların etkilenmemiş olduğu, 2., 3. ve 4. parmak falankslarında aşırı büyüme olduğu görüldü. 2. ve 4. parmaklardaki falanks büyümesi orta ve distal falankslara lokalize iken 3. parmakta her üç falanksta da aşırı büyüme saptandı. Cerrahi planlama esnasında aile ile görüşüldü, 3. parmağın ampute edileceği ve ayak tabanındaki şişliğin alınacağı, 2. ve 4. parmakların ise bu haliyle ayakkabı giyme sorunu oluşturmayacağı için takip edilerek klinik seyirlerine göre bu parmaklara ileride tekrar bir cerrahi müdahale yapılabileceği konusunda bilgilendirildi.

Gerekli ameliyat hazırlıklarını takiben genel anestezi altında hastanın sağ uyluk bölgesine pnömatik turnike uygulandı. 3. metatarsın 1/3 distalinden başlayıp 3. par-



Resim 3: Olgunun ameliyat sonrası son takipteki radyografik görünümü. (a) ön-arka, (b) yan

mağı içine alacak şekilde balık ağzı insizyonla girildi ve insizyonun plantar yüzdeki kolu ayak tabanının ortalarına kadar ilerletildi. 3. parmak proksimal falanksının büyüme plağı korunacak şekilde mümkün olan en proksimal seviyeden osteotomize edilerek 3. parmak ampute edildi. Komşu parmakların ileride gelişebilecek açısız deformitelerini önlemek amacıyla 3. metatarsofalangeal eklem bütünlüğü özellikle korundu. (Resim 3) Ayak tabanındaki lipomatöz karakterdeki yumuşak doku kitlesi total olarak eksize edildi. Turnike açılarak titiz bir hemostaz sağlandı. Fazla cilt dokuları kontrollü bir şekilde eksize edilerek katlar separe dikişlerle kapatıldı. Elastik bandaj uygulandı. Eksize edilen dokuların tümü patoloji-



Resim 3: Olgunun ameliyat sonrası son takipteki klinik görünümü. (a) önden, (b) alttan

ye gönderildi. Örneğin patolojik incelemesinde düzenli yapıda yağ, bağ ve nöral doku elemanları izlendi.

Ameliyat sonrası dönemde plantar yüzde yara dudaklarında yer yer 0.5cm'e varan cilt nekrozu gelişti. Poliklinik şartlarında ıslak pansumanlarla takip edilerek sorunsuz iyileşme sağlandı. Başka komplikasyon görülmedi. Hasta henüz yarası tam olarak kapanmadan yürüme-ye başladı. Ameliyat sonrası 9 ay takibi olan hastada yürüme ve ayakkabı giymede sorun yaşanmazken bu süre

içerisinde lezyon alanında lokal nüks saptanmadı ve aile ayağın kozmetik görünümünden oldukça memnundu. (Resim 4)

Tartışma

Makrodistrofi lipomatoza literatürde aynı zamanda kısmi akromegali, makrozomi, elefantiyazis, megalodaktili, daktilomegali, makrodaktili ve lokal jigantizm olarak ta adlandırılmaktadır. Hastalık cinsiyet farkı gözetmez ve iki taraflı tutulumu çok az rastlanır.(2) Barsky, klinik seyri açısından hastalığın iki tipi olduğunu bildirmiştir; statik tipte, makrodaktili doğumda göze çarpar ve büyüme diğer parmaklarla orantılıdır. Progresif tipte ise ilgili ekstremitede, genellikle 2 yaşından sonra ortaya çıkan agresif ve orantısız bir büyüme gözlenir. (2,4,5) Bizim olgumuzda deformite doğumda mevcut olmasına rağmen progresif tipte bir gelişme gösterdi ve takiplerinde özellikle 3. parmakta ve ayak tabanındaki aşırı büyümenin ön plana çıktığı görüldü.

Hastalığın ayırıcı tanısında nörofibromatozis tip-1, fibrolipomatoz hamartom, lenfanjiyomatozis, hemanjiyomatozis, idiopatik jigantizm, Klippel-Trenaunay-Weber sendromu, Maffuci sendromu ve Proteus sendromu göz önünde bulundurulmalıdır. (5,6,7) Nörofibromatoziste karşılaşılan makrodaktili sıklıkla iki taraflıdır ve otozomal dominant geçiş özelliği gösterir. Tanıda patolojik kesitlerde pleksiform nörofibromların görülmesi patognomoniktir. (5) Fibrolipomatoz hamartom özellikle fibroadipöz doku içerisinde yer alan mezenkimal elemanların tek taraflı orantısız büyümesidir. Hereditör geçiş göstermez ve sıklıkla birinci ve ikinci parmakları ilgilendirir. Metatarlar ve falanksalarda anormal bir büyüme gözlenir ve bu hastalıkta başka bir anomali bulunmaz. Fibrolipomatoz hamartomu makrodistrofi lipomatozadan ayrı bir patolojik antite olarak kabul etmeyen otoriler de mevcuttur. (5) Lenfanjiyomatoziste geniş ve yaygın şişlik ve gode bırakan ödem vardır. Hemanjiyomatoziste ise T2 ağırlıklı MRI kesitlerinde kurtçuk şeklinde yüksek sinyal yoğunluklu alanlar izlenir. Her iki hastalıkta da kemik büyümesi görülmez. İdiopatik jigantizm, hereditör olmayan orantılı bir büyümenin görüldüğü, sıklıkla ayakta ikinci sıra kemiklerini ilgilendiren bir durumdur. Ayak tırnakları normaldir, kemik dışındaki dokularda büyüme gözlenmez. Yumuşak dokuların veya kemiklerin hipertrofinde kapiller hemanjiom ve variköz venlerin eşlik ettiği bir diğer durum ise Klippel-Trenaunay-Weber sendromudur. Belirgin cilt lezyonları vardır. Klippel-Trenaunay-Weber sendromuna benzemekle beraber Maffuci sendromunda yumuşak dokuda varisler izlenmez. (7,8) Proteus sendromu ise, çeşitli malformas-

yonların ve multipl yumuşak doku büyümelerinin bir arada görülebildiği, hereditör olmayan hamartomatöz bir hastalıktır. Sıklıkla bilateral ayak jigantizmi ve bazen hemihipertrofi ile karşımıza çıkmaktadır. Avuç içi ve ayak tabanının cildi genellikle hiperkeratotiktir. Metatarlar ve falankslar her zaman etkilenmiş olup orantısız bir şekilde büyümüşlerdir. Ayak parmaklarındaki tırnak değişiklikleri ise dikkat çekicidir. Bu durumla birlikte görülen yaygın hemanjiomatozis birlikteliği klinikte Kasabach-Merritt sendromu olarak da bilinmektedir. (9,10) Ayrıca makrodistrofi lipomatozada bağırsaklar da dahil olmak üzere diğer dokularda da lipomatöz birikimler olabilir. Kafatası anormallikleri, pigmente nevuslar ve akciğer kistleri hastalığa eşlik edebilir. (2,7) Biz de kendi olgumuzun ayırıcı tanısı açısından gerekli konsültasyonlarını yaptırarak ve teşhisi histopatolojik olarak ta doğruladık.

Lokal jigantizmin tedavisi cerrahidir ve cerrahideki temel amaç ayağın fonksiyonlarını koruyarak kozmetik fayda sağlamak ve ayakkabı giyme sorununu ortadan kaldırmaktır. (2,4-6) Ancak, cerrahi düzeltmeler kötü kozmetik sonuçlar doğurabilir, rekürrens, cilt nekrozu ve enfeksiyon riskleri azımsanmayacak kadar yüksektir. (5) Cerrahi tedavi esnasında parmağın uzunluğunda ve parmağı çevreleyen yumuşak doku fazlalığının azaltılması sırasında dolaşımın ve duyunun korunmasına özen gösterilmelidir. Literatürde çeşitli cerrahi yöntemler tanımlanmıştır. Bunlar arasında yumuşak doku azaltılması, falanksların veya parmakların amputasyonu, sıra amputasyonu, fizyel rezeksiyon ve midtarsal ya da daha proksimal bir seviyeden amputasyonun yapılması gibi seçenekler vardır.(1,5,11)

Ayağın makrodaktilisine ait sorunlar, ön ayak ve parmakların uzunluk, genişlik ve yüksekliklerinden kaynaklanmaktadır. Yumuşak doku küçültme ameliyatlarının tek başına uygulanması, ayak boyutlarını küçültmede kısa dönemde başarılı iken uzun dönem takiplerde başarısızdır. (4) Rechnagel 6 makrodaktili olgusuna başlangıç tedavisi olarak yumuşak doku küçültmesi uygulamış ve vakaların tamamında ileriki dönemlerde amputasyon ihtiyacı doğmuştur. (4) Yumuşak doku küçültme prosedürünün tek başına uygulanabilmesi için, kemiksel tutulumun hiç yada minimal olduğu gelişimini tamamlamış olgularda endike olduğu kabul edilmektedir. Bizim olgumuzda 2. ve 4. parmaklarda falangeal düzeyde minimal bir kemiksel tutulum vardı ve bu haliyle ayakkabı giyme sorunu oluşturmayacakları düşünüldü. Ayrıca bu parmaklardaki büyüme ameliyat öncesi bir yıllık takip sürecinde çok agresif bir gelişme göstermedi. Bundan dolayı, ileride sadece bir yumuşak doku küçültmesi ile parmakların korunarak düzelme elde edilebileceği ve daha kabul edilebilir bir kozmetik görünüm sağlanabileceği

düşüncesiyle müdahale edilmedi.

Ayağın uzunluğunun artması metatars ve/veya falanks düzeyinde gerçekleşir. Falanjektomi, epifizyodez ve falangeal diafizinin kısaltılması muhtemel tedavi seçenekleri arasındadır. Barsky, falanks kısaltmasını statik makrodaktililerde artrodez, progresif makrodaktililerde ise amputasyon ile sağlamıştır. Tsuge ise distal falanks eksizyonu ve dorsal flep ile yumuşak doku rekonstrüksiyonu sağlayarak bu kısaltmayı yapmıştır. Kotwal ve Farooque ise mid falanksın çıkartılması işlemi uygulamışlardır. (4,7,11) Biz ise kendi vakamızda 3. parmağı agresif bir seyir göstermesi nedeniyle proksimal falanksın proksimal metafiz seviyesinden ampute ederek kısaltma yapmayı uygun gördük. Literatürde epifizyodez işleminin uygulanma yaşı konusunda netlik yoktur, dolayısıyla biz de henüz literatür desteği yeterli olmayan bir tekniği hastamızda uygulamak istemedik.

Hastalığın genel özelliği açısından, vakaların yarısından fazlasında metatarsal tutulum olduğu literatürde bildirilmiştir. (4) Metatarsal tutulumun olduğu durumda sorunun çözümü daha karmaşık hale gelmektedir. Bu durumda uygulanan bir epifizyodez olgunun klinik agresivitesine göre ya metatarsların aşırı kısa kalmasına neden olmakta yada yetersiz kalmaktadır. Metatars diafizinin kısaltılması işlemi kısa dönemde çok iyi sonuç verse bile, ileri dönemlerde yeni bir kısaltmaya ihtiyaç duyulabilir ve bu operasyonun ayağın genişliğine herhangi bir etkisinin olmaması, bir dezavantajdır. Metatars tutulumunun aşırı olduğu hastalarda en iyi çözümün sıra eksizyonu olduğu belirtilmektedir. (4-6,11) Bizim olgumuzda metatars tutulumu yoktu.

Ön ayağın veya parmağın büyüklüğünün çok ağır olmadığı durumlarda, ayak parmağı erişkin boyutuna ulaştığında falangeal epifize epifizyodez uygulanması ve gerektiğinde yumuşak doku küçültmesi önerilmektedir. Topleski ve ark., 11 makrodaktilik parmağın 9'unda açık epifizyodez ve yumuşak doku küçültmesi uyguladıkları hasta grubunda 2 yıllık takip süreci içerisinde proksimal falanksın boyutunun değişmediğini bildirmişlerdir. (6) Bizim olgumuzun 2. ve 4. parmağı klinik seyrine göre ileride bu tedavi seçeneğine aday olabilir.

Ameliyatın hangi yaşta yapılması gerektiği sorusunun yanıtı hastalığın klinik görünümünde saklıdır. Hafif vakalarda hasta durumundan şikayetçi olmayabilir ve ayakkabı giyme sorunları başlayana kadar beklenebilir. Ancak ağır olgularda hasta 6 aylık olana kadar opere edilmelidir. Bu tür hastalarda çocuğun büyümesini beklemenin sağlayacağı bir avantaj yoktur. Yaş büyüdükçe, gerekebilecek sıra rezeksiyonu ameliyatının tarsometatarsal eklem olgunlaşması nedeniyle daha güç olacağı unutulmamalıdır.(4)

Sonuç olarak, nadir görülen bu patolojide başarılı bir

sonuç elde etmek için klinik tipinin tayin edilmesi şarttır. Olgular mutlaka eşlik eden patolojiler açısından araştırılmalıdır. Klinik seyrin olgudan olguya değişiklik gösterebileceği unutulmamalı ve cerrahi girişim için çok aceleci davranılmamalıdır. Parmak amputasyonu uygulanan olgularda bizim olgumuzda uyguladığımız gibi komşu parmakların süreç içerisinde sekonder deformitelere yol açmamak amacıyla metatarsfalangeal eklemlerinin korunması gerektiğini düşünüyoruz. Özellikle plantar bölgeye yapılan girişimler sonrası cilt nekrozunun olası bir komplikasyon olduğu göz önünde bulundurulmalıdır. Büyüyen ve gelişen bir çocuk ayağında böylesine kompleks bir deformitenin tüm komponentlerinin tek bir seansta çözümlenmesi yoluna gidilmemesi, olgunun klinik seyrine göre aşamalı cerrahinin tercih edilmesi gerektiğini düşünüyoruz.

Kaynaklar

1. **Kotwal P. P.**; Farooque M., Macroductyly. *J Bone Joint Surg Br.* 1998; 80-B(4): 651-653
2. **Adil Öztürk, Lütfü Baktıroğlu, Ebru Öztürk, Pelin Yazgan.** Makrodistrofi lipomatoza: Olgusu. *Acta Orthop Traumatol Turc.* 2004; 38(3): 220-223.
3. **Selcen Orhan, Murat Baykara, Mustafa Öztürk, İrfan Özyazgan.** Makrodaktili: Nadir bir patolojinin radyolojik bulguları. *Erciyes Tıp dergisi.* 2004; 26(1):44-47.
4. **Chang Chia Hsieth M.D., Kumar S. Jay M.D., Riddle Eric C. BS,** Glutting Joseph Phd. Macroductyly of the Foot. *J Bone Joint Surg Am.* 2002; 84-A(7): 1189-1194.
5. **Turra S. M.D., Santini S. M.D., Cagnoni G. M.D., Jacopetti T. M.D.** Gigantism of the Foot: Our Experience in Seven Cases. *J. Pediatr Orthop.* 1998; 18(3): 337-345.
6. **Beaty J. H.** Congenital Anomalies of Lower Extremity. *Campbell's Operative Orthopaedics.*, Ed by Canale S. T., Tenth Edition, Volume Two, pp 973-1077, Philedelphia, Pennsylvania, 2003, Mosby.
7. **Denaro V., Papapietro N., Gulino G.** Macroductyly lipomatosis of the foot: Case report and surgical treatment. *Eur J Orthop Surg Traumatol.* 1999; 9: 61-64.
8. **Lustberg H., Gagliardi J., Lawson J.** Digital enlargement in tuberous sclerosis. *Skeletal Radiol.* 1999; 28: 116-118.
9. **Wang Z., Ziqiang Y., Yanhua S., Haiyan Y., Lijuan C., Xiaojuan Z., Hao H., Shenghua Z., Chang-geng R.** Kasabach-Merritt syndrome caused by giant

hemangiomas of the spleen in patients with Proteus syndrome. *Blood Coagul Fibrinolysis*. 2007; 18(5): 505-508.

10. Hauer M. P., Uhl M., Darge K., Allmann K. H., Langer M. A mild form of Proteus syndrome. *Eur Radiol*. 1998; 8: 585-587.

11. Dikkers R., Van der Biezen J. J., Van der Leij B. Surgical treatment of macrodactyly in Proteus syndrome. *Eur J Plas Surg*. 2005; 28(4): 299-303.