

Alt ekstremitenin konjenital anomalilerinde uzatma cerrahileri

Lengthening surgeries for congenital anomalies of the lower extremity

Gökçer Uzer, Abdalrahman Abdalkareem Neal

Bezmialem Vakıf Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ortopedi ve Travmatoloji Ana Bilim Dalı, İstanbul

Alt ekstremitenin konjenital anomalileri, ciddi ekstremité kısıklıkları ve fonksiyonel kısıtlılıklara yol açan heterojen bir gelişimsel bozukluk grubunu temsil eder. Ekstremitenin bir kısmında yokluk veya gelişim geriliğiyle seyreden konjenital femoral yetmezlik (KFY), tibial ve fibular hemimeli gibi deformitelerle ekstremitelerde kısıklıkla seyreden akondroplazi gibi iskelet displazileri bu sınıflama içerisinde yer almakta olup, tedavilerinde amputasyondan rekonstrüksiyona birçok cerrahi gerektirebilmektedir. Geçmişte amputasyon ve protez uygulanması temel tedavi yaklaşımıyken, distraksiyon osteogenezi tekniklerindeki gelişmelerle uzuv koruyucu cerrahi ön plana çıkmıştır. Bu derlemenin amacı, majör alt ekstremité konjenital anomalilerinin embriyolojik temellerini, klinik özelliklerini, sınıflandırmalarını ve cerrahi tedavi seçeneklerini özetlemek ve özellikle uzatma cerrahilerini vurgulamaktır. Konjenital femoral yetmezlik insidansı yaklaşık 1/100.000 doğumken tibial hemimeli 1/1.000.000 doğumda görülür. Fibular hemimeli en sık görülen uzun kemik defektidir (7,4-20/1.000.000 doğum). Dünyada en sık görülen iskelet displazisi olan akondroplazi, fibroblast büyüme faktörü reseptörü 3 (*fibroblast growth factor receptor 3*, FGFR3) mutasyonuna bağlı gelişir ve tipik olarak rizomelik kısıklıkla karakterize olup ayrıca psikososyal zorluklara yol açmaktadır. Bu nedenle aşamalı geniş uzatma cerrahileri sık tercih edilir. Modern yöntemlerle kümülatif olarak 20-30 santimetreyi aşan uzatma sağlanabilmektedir. Eklem kontraktürleri, kalça subluksasyonu, pin yolu enfeksiyonu ve rejenerat kırığı gibi komplikasyonlar sık görülmekte ve multidisipliner yaklaşım çoğu zaman gerekmektedir. Günümüzde uygulanan uzatma ve rekonstrüksiyon teknikleri, konjenital alt ekstremité eşitsizliklerinde ekstremité eşitlemesiyle fonksiyonel koruma sağlamaktadır. Erken tanı, doğru sınıflandırma ve bireyselleştirilmiş tedavi planlaması, uzun dönem fonksiyonel sonuçların ve yaşam kalitesinin optimizasyonunda kritik öneme sahiptir.

Anahtar sözcükler: konjenital femoral yetmezlik; tibial hemimeli; fibular hemimeli; akondroplazi; ekstremité uzatma; konjenital tibial psödoartroz

Congenital anomalies of the lower extremity represent a heterogeneous group of developmental disorders that lead to significant limb shortening and functional limitations. Conditions characterized by partial absence or underdevelopment of the limb-such as congenital femoral deficiency (CFD), tibial hemimelia, and fibular hemimelia-as well as skeletal dysplasias such as achondroplasia, which cause limb shortening, fall within this classification. Their treatment often requires multiple surgical interventions ranging from amputation to reconstructive procedures. In the past, amputation and prosthetic fitting were considered the mainstay of treatment; however, with advancements in distraction osteogenesis techniques, limb-salvage reconstruction has become the modern standard of care. The aim of this review is to summarize the embryologic foundations, clinical features, classification systems, and surgical management options of major congenital lower limb anomalies, with particular emphasis on limb-lengthening procedures. The incidence of congenital femoral deficiency is approximately 1 per 100.000 live births, while tibial hemimelia occurs in about 1 per 1.000.000 live births. Fibular hemimelia is the most common long bone deficiency, with a reported incidence of 7.4-20 per 1.000.000 live births. Achondroplasia, the most prevalent skeletal dysplasia worldwide, results from a fibroblast growth factor receptor 3 (FGFR3) gene mutation and is characterized by rhizomelic limb shortening. It is frequently associated with psychosocial challenges, making staged, multi-segment lengthening surgeries a common therapeutic approach. Using modern techniques, cumulative length gains exceeding 20-30 cm can be achieved. However, joint contractures, hip subluxation, pin tract infections, and regenerate fractures remain frequent complications, often necessitating a multidisciplinary treatment approach. Today's lengthening and reconstruction strategies allow for functional limb preservation with length equalization in congenital lower limb discrepancies. Early diagnosis, accurate classification, and individualized surgical planning are essential for optimizing long-term functional outcomes and quality of life.

Key words: congenital femoral deficiency; tibial hemimelia; fibular hemimelia; achondroplasia; limb lengthening; congenital tibial pseudoarthrosis

ALT EKSTREMİTE UZUN KEMİKLERİNİN KONJENİTAL ANOMALİLERİ

Alt ekstremitenin konjenital anomalileri, kalça, femur, diz, tibia, fibula, ayak bileği ve ayağı içeren; hafif yapısal bozukluklardan karmaşık çoklu sistem deformitelerine kadar uzanan geniş bir yelpazedeki gelişimsel bozuklukları temsil eder.^[1] Bu anomalilerin etiolojisi multifaktördür; genetik yatkınlık, çevresel etkiler ve kromozomal anormallikleri kapsamaktadırlar.^[2] Bu kapsamlı derleme, alt ekstremitte kısalığına neden olan; konjenital femoral yetmezlik (KFY), tibial hemimeli (TH) ve fibular hemimeli (FH) dâhil olmak üzere başlıca konjenital alt ekstremitte anomalilerini ele almaktadır. Embriyolojik gelişimin, patofizyolojinin, sınıflandırma sistemlerinin ve güncel tedavi yaklaşımlarının anlaşılması, optimal hasta yönetimi ve fonksiyonel sonuçlar açısından kritik öneme sahiptir. Bu derlemede ayrıca, kemik uzatma teknikleri gözden geçirilmiş olup geleneksel eksternal fiksator yöntemi ve bilgisayar destekli eksternal fiksator gibi yöntemlerin yanı sıra, Precice® çivisi ve Stryde® çivisi gibi internal uzatma sistemleri de kapsamlı şekilde ele alınmıştır.

Alt Ekstremitenin Embriyolojik Gelişimi

Uzuv gelişimi, döllenmeyi takiben dördüncü haftanın sonlarına doğru başlar; bu dönemde embriyonik vücut duvarının lateral yüzeyinde mezodermal kaynaklı uzuv tomurcukları ortaya çıkar (Şekil 1).^[3]

Alt ekstremitenin gelişimi, üç ana sinyal merkezinin eş güdümlü etkisiyle şekillenir. Bunlardan ilki, uzuv tomurcuğunun ucunda yer alan apikal ektodermal çıkıntı olup altındaki mezenkimin çoğalmasını teşvik ederek

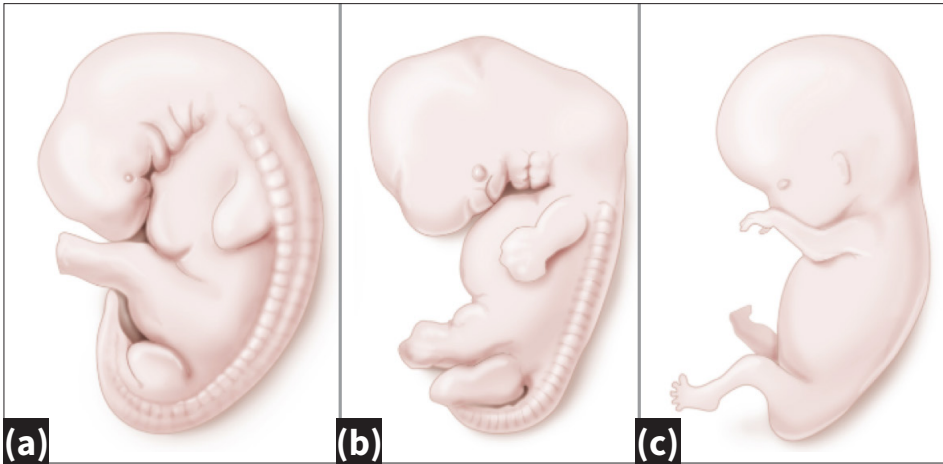
uzvun vücuttan dışa doğru uzamasını sağlar. Bu süreç, kalçadan ayak parmaklarına kadar kemiklerin ve yumuşak dokuların kademeli olarak gelişimini mümkün kılar. İkinci merkez olan polarize edici aktivite bölgesi, uzuv tomurcuğunun arka kenarında yer alır ve *sonic hedgehog* proteinini salgılar. *Sonic hedgehog*, ön-arka (antero-posterior) eksenin tanımlanmasında kritik rol oynar; tibianın fibuladan ayrışmasını sağlar ve parmaklar arasındaki programlanmış hücre ölümünü düzenleyerek bireysel parmakların oluşumuna rehberlik eder. Üçüncü merkez ise dorsal ektoderm kaynaklı (*wingless-related integration site*, WNT) proteinleridir ve üst-alt (dorsoventral) ekseninde desenlemeyi kontrol ederek kasların ekstansör veya fleksör olarak gelişmesini belirler (Şekil 2).

Alt ekstremitte tomurcuğu altıncı haftada yassı bir palet şekline dönüşür; programlı hücre ölümüyle parmak araları açılır ve mezenkimal hücreler, kemiklerin kıkırdak modellerini oluşturmaya başlar. Konjenital ekstremitte anomalilerinin çoğu, özellikle altıncı ve yedinci haftalar arasındaki bu hassas dönemde meydana gelen gelişimsel bozukluklardan kaynaklanır. Ancak tibial yetmezlik gibi bazı durumların kesin nedenleri hâlâ tam olarak aydınlatılamamıştır.^[1-5]

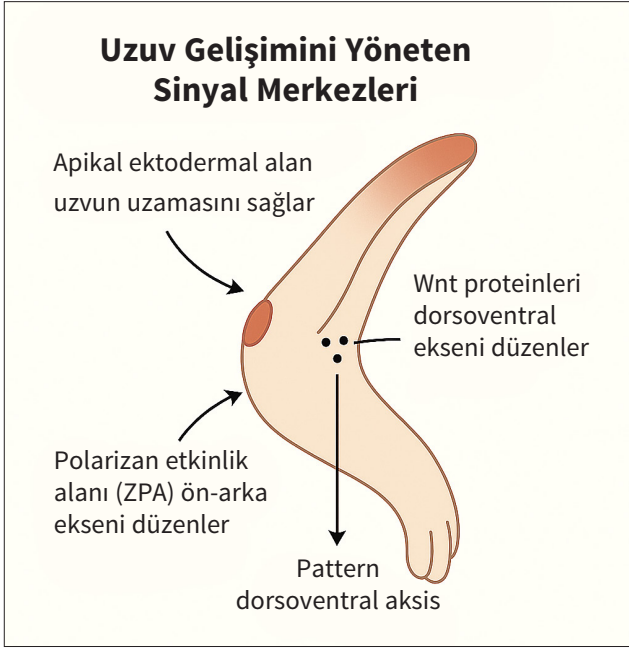
SIK GÖRÜLEN ALT EKSTREMİTE KONJENİTAL ANOMALİLERİ

Konjenital Femoral Yetmezlik

Konjenital femoral yetmezlik, yaklaşık 100.000 doğumda 1 oranında görülen konjenital bir anomalidir. Bu durum, femurun proksimal kısmındaki bir gelişim bozukluğuyla karakterizedir ve genellikle tek taraf-



Şekil 1.a-c. Uzuv tomurcuğu gelişimi. Döllenmeden sonra dördüncü haftanın sonunda, uzuv tomurcukları embriyonun yan duvarında mezodermal çıkıntılar olarak belirir **(a)**. Altıncı haftada, her tomurcuğun uç kısmı yassılaşıp el plakları ve ayak plaklarını oluşturur; bu yapılar dijital ışınlarla tamamlanır **(b)**. On ikinci haftaya gelindiğinde, proksimal segmentlerde kıkırdak dokusu görülür ve uzun kemiklerde ossifikasyon merkezleri oluşmuştur **(c)**.^[4]



Şekil 2. Sinyal efektleri.

lı olarak ortaya çıkar (Şekil 3).^[6,7] Femurun proksimal bölümündeki birincil ossifikasyon merkezinde meydana gelen anormallikle karakterizedir. Vakaların çoğunda yalnızca bir ekstremitte etkilenir (unilateral) ancak yaklaşık %15 oranında bilateral tutulum da bildirilmiştir.^[8]

Konjenital femoral yetmezliğin temel bulgusu femur kısalığıdır ve bu kısalık, şiddetine göre değişkenlik gösterir;

genellikle kalınlaşmış ve hacimli bir uyluk görünümüne neden olur. Orta ve ağır formlarda, karakteristik bir kalça postürü izlenir; bu postür, fleksiyon, dış rotasyon ve abduksiyon deformiteleriyle kendini gösterir.^[9] Bu pozisyonlama, alt ekstremitenin vücudun ağırlık taşıma aksına göre anteriora kaymasına neden olur ve alt ekstremitte kolunun mekanik etkinliğini azaltır. Konjenital femoral yetmezlik de ek patolojiler de gözlenmektedir; bunlar arasında yaklaşık %50 oranında görülen FH, ön çapraz bağ yetmezliğine bağlı dizde ve kalça ekleminde gelişim geriliğine bağlı instabilite varlığı, koksa vara deformitesi ve diz eklem kontraktürleri yer almaktadır (Şekil 4).^[10] Ayrıca, nadir görülen bazı durumlarda özellikle otozomal dominant formlarda KFY ortopedik olmayan bulgularla da ilişkililebilir; bu vakalarda dismorfik yüz özellikleri görülebilir.

Sınıflandırmalar

Konjenital femoral yetmezliği sınıflandırmak için en yaygın kullanılan sistem Aitken sınıflamasıdır (Tablo 1). Bu sınıflama KFY'yi radyolojik olarak, femur başı, femur cismi ve asetabulum arasındaki anatomik ilişkiye dayanarak durumu dört sınıfa (A'dan D'ye) ayırır.

Paley sınıflaması: Paley sınıflaması, Dror Paley tarafından 1998 yılında tanımlanmıştır ve özellikle KFY için geliştirilmiştir. Bu sınıflamanın amacı, sadece radyolojik tariften öteye geçerek, uzatma-rekonstrüksiyon cerrahisi (*limb salvage ve lengthening*) planlamasında kullanılabilir bir sınıflama getirmektir. Yani tedavi yönlendirici bir



Şekil 3.a,b. Konjenital femoral yetmezlik tanılı iki yaşındaki erkek çocuk hastanın klinik görüntüsü (a,b).



Şekil 4. Sol kokska vara deformitesinin radyolojik görüntüsü.

sınıflamadır. Paley'in sınıflaması; femurun ossifikasyon durumu, femur başı-asetabulum ilişkisi, diz eklem hareket açıklığı ve distal femur bütünlüğü gibi cerrahiye doğrudan etki eden parametrelere dayanır.^[10]

Tip IA, femur boynu ve subtrokanterik bölgenin normal ossifikasyonu ile karakterizedir ve bu durum normal versiyon (IA1), retroversiyon (IA2) veya varus ve retroversiyon kombinasyonu (IA3) şeklinde olabilir. Tip IB, subtrokanterik bölgenin (IB1), femur boynunun (IB2) veya her ikisinin birlikte (IB3) geç ossifikasyonu ile tanımlanır. Tip II, femur boynunun yokluğuyla birlikte mobil (IIA), kaynamış (IIB) veya tamamen yok (IIC) femur başının varlığıyla karakterizedir. Tip III, proksimal femurun yokluğu ile birlikte $>45^\circ$ diz hareket açıklığı olan (IIIA), $<45^\circ$ diz hareket açıklığı olan (IIIB) ya da tamamen femursuzluk durumu (IIIC) olarak sınıflandırılır. Tip IV ise distal femurun tamamen yokluğuyla karakterizedir.^[11]

Amstutz sınıflaması, Aitken'in A sınıfını daha hafif formları daha karmaşık olgulardan ayırt edebilmek amacıyla iki alt tipe ayırır:

- **Tip I:** Kokska vara ve normal asetabulum ile birlikte basit femur kısalığı.
- **Tip II:** Subtrokanterik psödoartroz varlığıyla birlikte ilerleyici kokska vara ve normal asetabulum.

A, B, C ve D sınıflarının geri kalanı, Aitken sınıflamasıyla aynıdır.

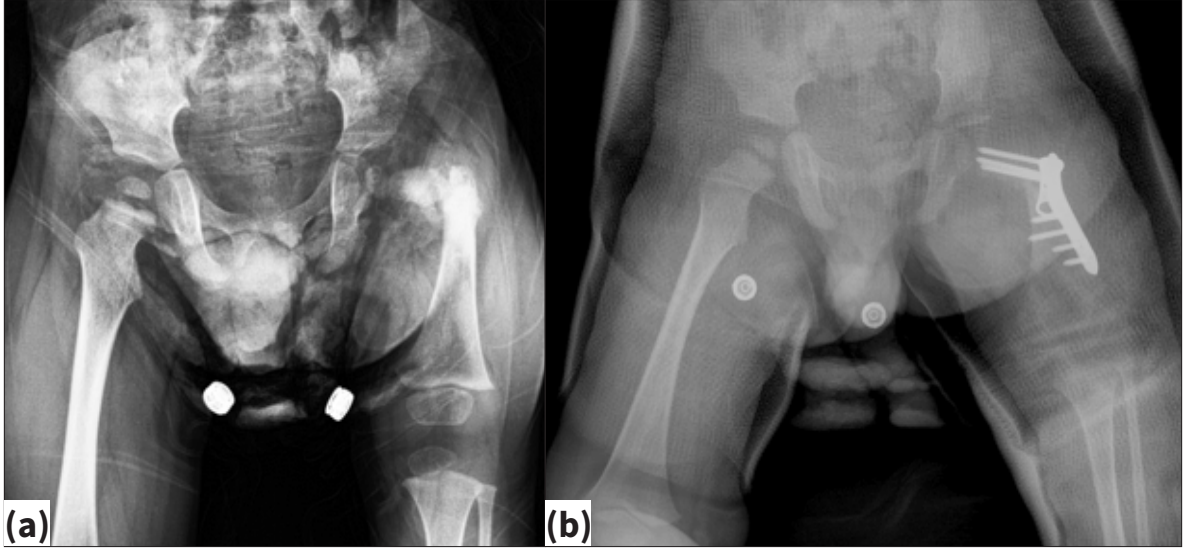
Bu sınıflama, radyografik bulgularla klinik şiddet arasındaki ilişkiyi kurarak tanı, prognoz ve tedavi planlamasına yardımcı olur. Klinik tablo, fonksiyonel kalça eklemi ile birlikte hafif femur kısalığından (sınıf A), proksimal femur ve asetabulumun tamamen yokluğuna kadar (sınıf D) geniş bir spektrumu kapsar.

Tedavi

Modern KFY tedavisinde temel yaklaşım, uzun korunması ve uzunluk eşitliğinin sağlanmasıdır. Bu hedef, genellikle kalça ve diz eklemlerinin stabilizasyonuna yönelik öncelikli cerrahilerle kombine edilen aşamalı uzatma prosedürleriyle gerçekleştirilir. Uzatma öncesinde Paley tarafından 1997 yılında tanımlanan SUPERhip gibi rekonstrüktif işlemler uygulanarak kokska vara düzeltilir (Şekil 5).^[12] SUPERknee gibi rekonstrüktif işlemler uygulanarak kokska vara düzeltilir, femoral kaynama sağlanır kalça stabilize edilir ve SUPERknee ile diz stabilizasyonu sağlanır böylece uzatma işlemi için stabil eklem yapısı ve bacak dizilimi ve eklem fonksiyonu optimize edilir.^[13] Kemik uzatma, distraksiyon osteogenezi yöntemiyle gerçekleştirilir. Küçük çocuklarda veya femuru çok kısa olan hastalarda genellikle eksternal fiksasyon sistemleri tercih edilir bu sistemler arasında eksternal fiksatör sirküler fiksatörü ya da bilgisayar destekli çok düzlemli düzeltmeye olanak tanıyan heksapod sistemler yer alır.^[14] Bu eksternal fiksatörlerle kemik uzatılırken aynı zamanda femoral eğrilik veya açısal deformiteler de düzeltilebilir. Adölesan ve

Tablo 1. Aitken sınıflaması

Sınıf	Femur Başı	Asetabulum	Temel Özellikler
A	Mevcut ve şaft ile bağlantılı	Normal	En hafif form; femur kısalmış ve kokska vara deformitesi mevcut; kıkırdak boyun zamanla ossifiye olur; ara sıra subtrokanterik psödoartroz görülebilir.
B	Mevcut ancak erişkin dönemde şaft ile kemik bağlantısı yok	Hafif displastik	Femur başı asetabulum içinde yer alır; proksimal ucu genişlemiş kısa femur segmenti; psödoartroz gelişebilir.
C	Yok ya da çok küçük, bağlantısız	Ciddi displastik	Femur başı yok; asetabulum ileri derecede displastik; proksimal ucu sivrilmiş kısa femur segmenti.
D	Yok	Yok	En ağır form; proksimal femur ve asetabulum tamamen yok; proksimal femur kalıntısı bulunmaz.



Şekil 5.a,b. Sol femur konjenital femoral yetmezlik olan hastaya (a) kalça ve proksimal femurun stabilizasyonu için iliyak kanat rezeksiyonu, proksimal femur valgus osteotomisi, Dega osteotomisi ve kemik grefti uygulaması (SUPERhip) (b).

büyümesi biten hastalarda (genellikle ≥ 11 -12 yaş, femur kanalı yeterli genişliğe ulaştığında), uzun süreli harici fiksasyon kullanımını önlemek amacıyla motorize internal uzatma çivileri tercih edilmeye başlanmıştır. Bunlar arasında Precice® manyetik çivi ve daha yeni nesil Stryde® çivisi (Precice Stryde®, NuVasive, San Diego, Kaliforniya, Amerika Birleşik Devletleri) yer alır.^[13] Stryde® çivileri distraksiyon sırasında kısmi yük taşıma imkânı tanımış olsa da paslanmaz çelik aşınmasına bağlı lokal osteoliz endişeleri mevcut olup çivi çıkarımı sonrası bu sorunlar gerilemiştir.^[15] Güncel standart yaklaşım bireyselleştirmeye dayalıdır; büyük uzunluk farklarında genellikle birden fazla uzatma döngüsü gerekir (her döngüde yaklaşık 5-8 santimetre (cm) kazanım), bu döngüler çocukluk dönemine yayılır. Erken dönemde eksternal fiksatörler, ilerleyen yaşlarda ise anatomik uygunluk sağlandığında manyetik intramedüller (IM) çiviler tercih edilir.

Sonuçlar

Tekrarlayan uzatma işlemleri sayesinde, KFY'li birçok hastada iskeletsel olgunluk döneminde uzuv uzunluğunda eşitlik veya eşitliğe yakın bir durum elde etmek mümkündür. Her bir uzatma seansında genellikle 5-8 cm'lik femur uzunluğu kazanılır; bu miktar, kemiğin orijinal uzunluğunun yaklaşık %15-20'sine karşılık gelir.^[13] Distraksiyon işlemi günde ortalama 1 mm'lik uzatmayla gerçekleştirilir.

Geleneksel sirküler eksternal fiksatör ile pediatrik vakalarda femoral iyileşme indeksi yaklaşık 50-60 gün/cm olarak bildirilmiştir (Şekil 6).^[13,16] Yeni nesil internal uzatma cihazlarıyla kemik iyileşmesi ve konsoli-

dasyonu daha hızlıdır adölesan hastalarda yapılan karşılaştırmalı bir çalışmada, manyetik çivilerde iyileşme indeksi ortalama 40 gün/cm iken, eksternal fiksatörlerde bu değer yaklaşık 53 gün/cm olarak saptanmıştır.^[13] Konjenital femoral yetmezlikte genellikle büyük miktarda uzatma gereksinimi olmasına rağmen, tekrarlayan distraksiyonlarla 15 cm'den fazla toplam uzama birden çok cerrahiyle kümülatif olarak elde edilebilmektedir. Örneğin, Sabry ve ark., eksternal fiksatörlerle başlanan ve Precice® çivileriyle devam edilen ardışık femoral uzatmalarla, kalça ve diz stabilizasyonu sağlandığı takdirde fonksiyonel uzuv uzunluğunun başarıyla geri kazandırıldığını bildirmiştir.^[13]

Eklem fonksiyonu: Konjenital femoral yetmezlik rekonstrüksiyonlarında kalça ve diz fonksiyonunun korunması, tedavinin temel endişe noktalarından biridir. Uzatma öncesi uygulanan cerrahi işlemler, eklem stabilitesini önemli ölçüde artırır. Örneğin, Paley tip I KFY olgularında uygulanan SUPERhip prosedürü, kalça deformitesini düzelterek düşük komplikasyon oranı (~%15 minör komplikasyon) ile uzatma sürecine etkili bir hazırlık sağlar.^[13] Distraksiyon süresince diz genellikle tam ekstansiyona yakın pozisyonda tutulur; bu, sublukasyon riskini azaltır. Aynı zamanda, hareket açıklığını koruyabilmek için yoğun fizyoterapi uygulanır.^[13] Fiksatör veya çivi kullanımı süresince, özellikle birkaç ay süren tedavi dönemlerinde, geçici eklem sertliği yaygın olup çoğunlukla diz fleksiyonunda azalmayla kendini gösterir ancak bu durum, fiksatör çıkarıldıktan veya çivi konsolidasyonu tamamlandıktan sonra uygulanan düzenli rehabilitasyon ile genellikle düzelmektedir. Yaş ortalaması 15 olan 90 femoral uzatma vakasının incelendiği bir seride,



Şekil 6.a,b. Sol femur konjenital femoral yetmezlik olan hastanın iki yaşında klinik görüntüsü (a), aynı hastaya yedi yaşında sirküler eksternal fiksatörle uzatma cerrahisi uygulanması (b).

hastaların yaklaşık %20'sinde geçici diz hareket açıklığı kısıtlılığı saptanmış ancak tüm vakalar, zamanla ve fizik tedaviyle tamamen iyileşmiştir. Femoral uzatma sırasında ciddi eklem subluksasyonu veya dislokasyonu ise artık oldukça nadirdir; son dönem serilerde %1-3 oranında bildirilmiştir. Bu başarıda, ameliyat öncesi dizilimin düzeltilmesi ve geçici eklem stabilizasyon yöntemlerinin uygulanması önemli rol oynamaktadır.^[13] Genel olarak, modern teknikler doğru şekilde uygulandığında, KFY'li çocuklar normale yakın bir yürüme yetisi kazanabilir ve eklem hareket açıklığı fonksiyonlarını koruyabilir. Ancak, ileri olgularda hafif diz veya kalça hareket kısıtlılıkları kalıcı olarak kalabilir.

Komplikasyon oranları: Konjenital femoral yetmezlikte ekstremitte uzatma süreci karmaşık bir tedavi yöntemidir ve diğer etiyolojilere kıyasla komplikasyon oranı daha yüksektir.^[13] Ancak, bu komplikasyonların çoğu minör düzeyde olup yönetilebilir niteliktedir. Eksternal fiksatör kullanılan hastalarda neredeyse her vakada pin girişi yerlerinde irritasyon veya enfeksiyon görülmektedir ancak bu enfeksiyonlar genellikle yüzeyseldir ve düzenli pin bakımıyla antibiyotik tedavisiyle kolaylıkla kontrol altına alınabilir.^[13] Eksternal fiksatörle ilişkili diğer sorunlar arasında cilt problemleri, kas kontraktürleri ve

distraksiyonun çok yavaş yapılması veya durdurulması hâlinde gelişebilecek erken kemik kaynaması (pre-matür konsolidasyon) yer almaktadır.^[13] İntramedüller (kemik içi) uzatma çivileri, pin yeri problemlerini ortadan kaldırırsa da cihaza bağlı komplikasyonlar oluşturabilir. Örnekler arasında çivi mekanizmasının kilitlenmesi, yük altında eğilme veya kırılma, özellikle tibia gibi kemiklerde geç kemik iyileşmesi sayılabilir.^[13] Yakın zamanda yapılan çok merkezli, 314 uzatma segmentini içeren büyük bir çalışmada (Precice® ve Fitbone® cihazlarını kapsayan), hastaların yaklaşık %53'ünde en az bir komplikasyon gözlenmiştir ancak bu sorunların çoğu düşük düzeydedir.^[13] En sık karşılaşılan komplikasyonlar, segment başına yaklaşık %0,3 oranıyla cihaza ilişkili problemler, bunu takiben eklem sertliği veya subluksasyonlar (%0,2 oranında) olarak bildirilmiştir.^[13] Önemli bir nokta ise bu komplikasyonların çoğunun planlanan uzatma hedefini engellememesidir. Örneğin, adolesanlarda yapılan bir femoral uzatma çalışmasında, internal çivi kullanan hastaların eksternal fiksatör kullananlara göre daha az sayıda öngörülebilir ek ameliyata ihtiyaç duyduğu gösterilmiştir.^[13] Diz kontraktürleri, pin enfeksiyonları veya hafif aksiyel sapmalar gibi sık rastlanan sorunlar, tedavi sırasında uygun müdahalelerle düzeltilebilmektedir ve

bu durum, deneyimli ekiplerce yürütülen KFY vakalarında planlanan uzunluğa ulaşma oranını %80-90'ın üzerine taşımaktadır.^[17] Sonuç olarak, günümüzde kullanılan modern uzatma protokolleri, KFY'yi eskiden olduğu gibi amputasyon veya rotasyon plastiyle yönetilen bir deformite olmaktan çıkararak, dikkatli planlama ve makul düzeyde komplikasyon riskini kabul ederek rekonstrüksiyonun mümkün olduğu bir tabloya dönüştürmüştür.

Tibial Hemimeli

Tibianın uzunlamasına eksikliği ya da farklı derecelerde yokluğuyla karakterize, konjenital bir durumdur. Görülme sıklığı yaklaşık 1/1.000.000'dir ve bu da onu görülen en nadir konjenital alt ekstremité deformitelerinden biri yapar.^[18,19] Tibia hipoplastik olabilir, tamamen yok olabilir ya da radyografide görünmeyen, ossifiye olmamış bir kalıntı (*anlage*) şeklinde bulunabilir.^[18] Bu durum, konjenital tibia yokluğu, tibia aplazisi ya da tibia displazisi olarak da adlandırılmaktadır. Olguların yaklaşık %30'unda bilateral olabilir ve sıklıkla başka anomalilerle birlikte görülür. En yaygın eşlik eden deformite, ayak deformiteleridir (pes ekinovarus, sindaktili, ayna ayak deformiteleri, ray yokluğu vb.); bununla birlikte ipsilateral femur deformiteleri, kalça displazisi, üst ekstremité anomalileri ve spinal defektler de bildirilmektedir.^[18]

Tibial hemimelinin klinik prezentasyonu, etkilenen ekstremitéde belirgin kısalıkla karakterizedir ve sıklıkla tibianın anterolateral yönde eğriliğiyle birlikte belirgin bir fibula başı eşlik eder. İncelemede *dimpling* bulgusu mevcuttur, genellikle bacağın ön yüzünde yer alan transvers cilt çöküklüğü veya girintisi olarak tanımlanır ve tipik olarak normal proksimal tibia segmentiyle fibula/ayak kompleksi arasındaki birleşim noktasında görülür (Şekil 7). Bu bulgu, hipoplastik ya da olmayan tibia shaftının

yeterli destek sağlayamaması sonucu oluşur ve cildin alttaki yumuşak dokulara gerilerek yapışmasına bağlı olarak ortaya çıkar. Diz eklemi genellikle fleksiyon pozisyonunda tutulur; bu durum sıklıkla fleksiyon kontraktürüyle birliktedir ve çok düzlemli instabilite gösterebilir. Bu nedenle hem aktif diz ekstansiyonu hem de eklem stabilitesinin dikkatli değerlendirilmesi önemlidir zira bu faktörler tedavi planlamasını doğrudan etkiler.

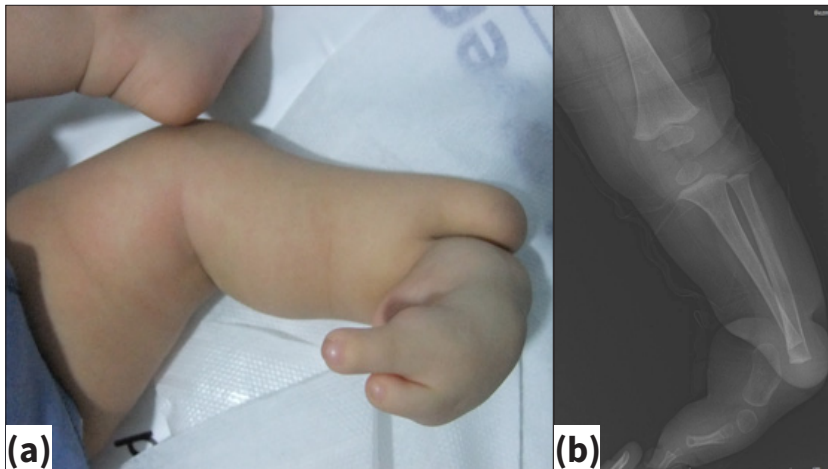
Ayak deformiteleri de belirgindir; genellikle rijit bir ekinovarus (çarpık ayak) yapısı gözlenir ve çoğunlukla ayak supinasyonu ile birliktedir. Şiddetli vakalarda, ayağın plantar yüzeyi perineuma doğru yönelmiş olabilir; bu da ileri derecede rotasyonel ve pozisyonel anormallikleri yansıtır.

Sınıflandırmalar

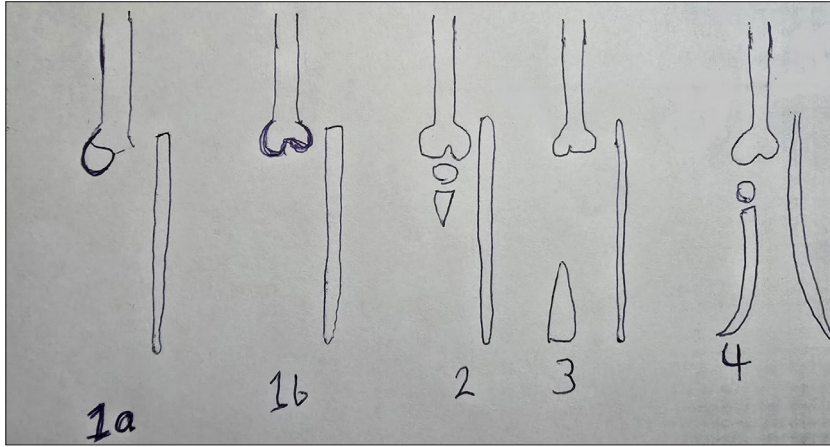
Jones sınıflaması

1978 yılında tanımlanan ve direkt radyografik değerlendirmeye dayanan Jones sınıflaması, tibial hemimeliyi en ağır eksiklikten en hafife doğru sıralanmış dört farklı tipe ayırır.

- Jones tip I, görünür tibianın tamamen yokluğu ile karakterizedir ve iki alt gruba ayrılır:
 - o **Ia grubu:** Hipoplastik distal femoral epifizle birlikte,
 - o **Ib grubu:** Distal femoral epifizin normal ossifikasyonu mevcut olup, bu durum ossifiye olmamış bir proksimal tibial epifizin varlığını düşündürür.
- Jones tip II, ossifiye olmuş proksimal tibianın mevcudiyetiyle birlikte distal tibianın eksikliği ile tanımlanır.



Şekil 7.a,b. Dokuz aylık çocuk hastanın sol ayakta ekinovarus deformitesi ve tibial hemimeliye bağlı proksimal tibia gamze klinik (a) ve radyolojik görünümü (b).



Şekil 8. Jones sınıflaması.

- Jones tip III, ossifiye distal tibiayla birlikte proksimal tibia eksikliği gösterir.
- Jones tip IV, tibianın kısalığı ve distal tibiofibular diyastazis (ayrışma) ile karakterizedir.

Bu sınıflama sistemi klinik uygulamada en yaygın kullanılanlardan biri olmasına rağmen, tibial hemimelinin geniş klinik yelpazesi nedeniyle bazı kısıtlılıklara sahiptir (Şekil 8).^[20]

Kalamchi and Dawe sınıflaması

Bu sınıflama, Jones sınıflamasını modifiye ederek Jones tip III'ü çıkarmış ve Jones tip Ib'yi Kalamchi tip II olarak yeniden sınıflandırmıştır. Klinik ve radyolojik bulgulara dayanır; özellikle tibianın varlığı veya yokluğu, diz fonksiyonu ve fibulanın pozisyonuna odaklanır.^[20] Klinik odaklı bir sistemdir; özellikle diz kontraktür açıları ve kuadriseps fonksiyonuna vurgu yapar; bu özellikler tedavi planlaması açısından büyük önem taşır. Diğer bazı sınıflamalara kıyasla daha az karmaşıktır ve klinik pratikte yaygın olarak referans alınmaktadır (Tablo 2).^[20]

Weber sınıflaması

Tibial hemimeli değerlendirmesinde varsa kıkırdak öncül yapı (*anlage*) varlığını da dikkate alan bir sistemdir. Bu sınıflama, özellikle radyografide görünmeyen ancak

manyetik rezonans görüntüleme veya ultrasonografi sap-tanabilen kıkırdak tibia kalıntılarının tanımlanmasında önemlidir ve tedavi planlamasını daha hassas hâle getirmeyi amaçlar.

Paley sınıflaması, tibial hemimeliyi tedavi ve prognozla doğrudan ilişkili şekilde sınıflandıran kapsamlı ve klinik yönü güçlü bir sistemdir (Tablo 3).^[20,21]

Bu sınıflama, hem tibial yapıların anatomik durumunu hem de kuadriseps ve eklem fonksiyonlarını göz önünde bulundurarak cerrahi planlama ve prognoz belirlemede yol göstericidir.

Tedavi

Rekonstrüksiyon yaklaşımı

Tibial hemimeli, diz ve ayak bileği instabilitesi nedeniyle alt ekstremité yetmezlikleri arasında en zorlu olanıdır. Tedavi, tibianın yokluk düzeyi ve alt tipe (örneğin Jones veya Paley sınıflamasına) göre bireyselleştirilmiş olarak planlanır. Geçmişte, özellikle Jones tip I (tibianın tamamen veya neredeyse tamamen yokluğu) gibi ağır vakalarda, erken yaşta diz dezartikülasyonu ve protez uygulaması önerilirdi.^[22] Ancak son yıllarda uzuv rekonstrüksiyonundaki gelişmeler sayesinde, bu çocukların birçoğu karmaşık cerrahiler sonrasında kendi ayaklarıyla yürüyebilir hâle gelmektedir. Güncel strateji, tip I tibial

Tablo 2. Kalamchi sınıflaması

Tip	Tanım	Temel Klinik/Radyolojik Özellikler
Tip I	Tibianın tamamen yokluğu	>45° diz fleksiyon kontraktürü, aktif kuadriseps fonksiyonu yok, fibula başında proksimal migrasyon, distal femur hipoplazisi
Tip II	Distal tibia aplazisi, proksimal tibia mevcut	Aktif kuadriseps fonksiyonu mevcut, 25°-45° diz fleksiyon kontraktürü, fibula daha az proksimal yer değiştirmiş.
Tip III	Distal tibia aplazisi ve distal tibio-fibular diyastazis	Normal diz eklemi, iyi kuadriseps fonksiyonu, talusun proksimal subluksasyonu, belirgin distal fibula

Tablo 3. Paley sınıflaması

Paley Tipi	Tanım	Alt Tipler	Temel Özellikler
Tip I	Hipoplastik fakat eksik olmayan tibia	-	Proksimal tibiada valgus deformitesi (genu valgum), proksimal fibulada göreceli aşırı büyüme, normal tibial plafond
Tip II	Proksimal ve distal tibial epifiz mevcut ancak ayak bileği displastik	IIA, IIB, IIC	IIA: İyi gelişmiş distal tibial fizis, displastik tibial plafond, fibular aşırı büyüme IIB: Delta tibia, bracket epifiz ve eklem malorientasyonu IIC: Gecikmiş ossifikasyon (kıkırdak anlage), distal tibial fizisin yokluğu, displastik ayak bileği
Tip III	Proksimal tibia ve diz eklemi mevcut, medial malleolus mevcut, distal tibial plafond yok, tibiofibular diastasis var.	IIIA, IIIB	IIIA: Tibial plafond yok, varus eğriliği, içe rotasyonlu ayak, fibular aşırı büyüme IIIB: 3A ile aynı özelliklere ek olarak tibia ve fibula arasında deri yarığı, ayak fibulayı takip eder.
Tip IV	Distal tibial aplazi	IVA, IVB	IVA: Diz eklemi mevcut, distal tibia tamamen yok, kemik ucu sivri, fibular aşırı büyüme IVB: Proksimal tibial epifiz mevcut ancak proksimal fizis yok, gecikmiş ossifikasyon, diz eklemi mevcut.
Tip V	Tam tibial aplazi	VA, VB, VC	VA: Patella mevcut, diz fleksiyon kontraktürü, ekinovarus ayak VB: Patella yok, diz fleksiyon kontraktürü, otosentralize fibula, kuadriseps mevcut. VC: Patella yok, diz fleksiyon kontraktürü, çıkık fibula, kuadriseps yok, diz kapsülü yok.

hemimeli vakalarında (tibia bütünlüğü olmayan durumlar), fibulanın merkezileştirilmesi ve instabil eklemlerin artrodezle sabitlenmesi yoluyla tek kemikli bir alt bacak oluşturmaktır. Bu işlem genellikle aşamalı olarak gerçekleştirilir: fibula cerrahi olarak femur (diz) ve talus (ayak bileği) ile kaynaştırılır; bu yapı bazen femoro-fibulo-kalkaneal füzyon olarak adlandırılır ve tibianın yerine geçen stabil bir kolon oluşturur.^[22] Sirküler tip eksternal fiksator yardımıyla yapılan tedrici distraksiyon, genellikle fibulanın santralizasyonu sonrasında uzvun dizilimi ve uzatılması için kullanılır. Bilen ve ark., küçük yaşlardaki hastalarda bu aşamaları sırayla uygulamış; diz ve ayak bileği çevresindeki yumuşak dokuları gevşetici işlemlerin ardından, sirküler fiksatorle fibulanın yukarı (femur kemiğine) ve aşağı (ayak bileğine) doğru yavaşça distrakte edilmesini sağlayarak hem füzyon hem de uzatma işlemini tek bir uzun prosedürde başarıyla gerçekleştirmiştir.^[23] Tip II ve III tibial hemimeli vakalarında (kısmi tibia varlığı durumunda) ise yöntem biraz farklıdır. Genellikle, fibula, füzyon amaçlı tibiaya transfer edilir (fibular tibializasyon) ve ayak bileğinde ciddi derecede deformite mevcut ise plantigrad basışı sağlamak için talofibuler artrodez uygulanır. Bu sırada işlevsel diz korunur. Fibula, tibia kalıntısı ve talus ile hizalanarak kaynaştırıldıktan sonra, eksternal fiksator yardımı (konvansiyonel sirküler eksternal fiksator veya bilgisayar destekli eksternal fiksator) ile rekonstrükte edilmiş fibula tedrici olarak uzatılır.^[24] Tip IV gibi daha hafif olgularda (distal tibia mevcut, fibulayla

ayrışmış durumda), tam füzyon yapılmaksızın sindesmoz rekonstrüksiyonu (tibiofibular sinositoz) ile ayak bileği stabilizasyonu sağlanabilir ve tibia, eksternal fiksator veya anatomi uygunsa intramedüller uzatma çivisi üzerinden eksternal fiksator ile uzatma (*lengthening over nail*, LON) ile uzatılabilir. Tüm bu senaryolarda, rekonstrüksiyon süreci uzun olup genellikle birden fazla cerrahi gerektirir (örneğin, çocuk büyüdükçe tekrar uzatma veya deformite düzeltmeleri).^[24]

Sonuçlar

Tibial hemimelide başarılı uzuv koruyucu girişimler, normalden kısa olsa da karşı tarafla neredeyse eşit uzunluğa ulaşan bir bacak elde edilmesini mümkün kılar. Başlangıçtaki uzunluk farkı büyük olabileceği için kazanılan mutlak uzama miktarı önemli olabilir.

Tip I olgularda (ayak bileğine fibula santralizasyonu ve diz füzyonu), çalışmalar tek bir prosedürle tam yük taşıyabilen, stabil hizalanmış bir bacağın elde edilebildiğini göstermektedir. On hastalık tip I tibial hemimeli olan bir seride, tüm hastalar femur altına yerleştirilmiş plantigrad ayakla protezsiz şekilde yürüyebilir hâle gelmişlerdir.^[23] Bu vakalarda esas hedef stabilite olup, kazanılan uzunluk genellikle ikincil öneme sahiptir ancak fibulanın taşınması sırasında birkaç santimetrelik kademeli uzama da sağlanmıştır. Tip II vakalarda (distal tibia yok, diz işlevsel), uzatma daha kontrollü şekilde yapılır.

Jones tip II tibial hemimeli tanılı sekiz çocukta uygulanan fibular tibializasyon ve eksternal fiksatorle uzatma işlemi sonucunda, hasta başı ortalama 5-6,5 cm tibial uzunluk kazanılmış ve başlangıçtaki 5-7 cm'lik bacak uzunluk farkı ortadan kaldırılmıştır.^[23] Bu olgularda tibiofibular füzyon güvenilir şekilde gerçekleşmiştir fibula ile tibia arasındaki kaynama ortalama 2-3 ayda sağlanmış; dist-raksiyon osteogenezis alanları ise ortalama ~150 gün eksternal fiksator süresiyle iyileşmiş ve bu da yaklaşık 29 gün/cm'lik bir iyileşme indeksine karşılık gelmiştir.^[24] Bu oran, çocukluk çağına oldukça iyidir ve iyi vaskülarize edilen, stabilize bir fibulanın güçlü rejeneratif potansiyeli olabileceğini göstermiştir. Bu, daha büyük çocuklarda yapılan rutin tibial uzatmalardaki iyileşme indeksleriyle karşılaştırılabilir düzeydedir. Tibial hemimelide internal uzatma çivisi kullanımı, yaş ve anatomik kısıtlamalar nedeniyle sınırlıdır; pratikte bu hastaların çoğunda uzatma işlemleri eksternal fiksatorlerle yapılmaktadır. Nadir durumlarda, örneğin Paley tip IV gibi bir tibial kalıntının korunduğu hastalarda, ergenlik dönemine ulaşıldığında kalan farkı tamamlamak amacıyla manyetik uzatma çivisi veya LON yöntemi kullanılabilir. Genel olarak, bu kompleks rekonstrüksiyonlarda birden fazla düzlemde deformite eş zamanlı düzeltileceği için eksternal fiksasyonla uzatma ve düzeltme yöntemi hâlâ standart tedavi yöntemi olarak tercih edilmektedir.^[20,25]

Eklem fonksiyonu

Tibial hemimeli fonksiyonel bir uzuv elde etmek, çoğu zaman eklem hareketinden bir miktar ödün vermeyi, bunun karşılığında stabilize kazanmayı gerektirir. En ağır vakalarda (tip I), hem diz hem de ayak bileği genellikle füzyona uğrattır bu da diz fleksiyonu veya ayak bileği hareketinin kaybına yol açar. Ancak bu hastalar, kalçalarını kullanarak salınım fazını telafi ederler ve en önemlisi, ağırlık taşıyabilen duygusu olan bir ayak korurlar.^[24] Literatürde, bilateral diz füzyonlu çocukların dahi bağımsız yürüyebildiği bildirilmiştir. Örneğin, bir çalışmada tibial hemimeli nedeniyle diz artrodezi yapılan altı hastanın tamamı, protez kullanmadan, sadece artmış kalça hareketiyle yürüyebilir hâle gelmiştir. Diz eklemi korunmuşsa (tip II-IV olgular), hedef, cerrahi gevşetmeler ve rehabilitasyon yoluyla maksimum hareket açıklığını korumaktır. Zagazig Üniversitesinin yapmış olduğu çalışmada tip II tibial hemimeli olan ve rekonstrüksiyon uygulanmış hastalarda, tedavi sonrası ortalama maksimum diz fleksiyonu 100° (aralık 90-110°) olarak rapor edilmiştir; bu, normal yürüme ve hatta oturma için oldukça fonksiyonel bir açı aralığıdır.^[24] Aynı seride diz stabilitesi de yeterli olarak görülmüş sadece iki vakada, fibulo-tibial sinostoz ve fiksator çıkarımı sonrası hafif derecede (<5°) varus/valgus instabilitesi gözlenmiştir.^[24] Tibial hemimelide ayak bileği

genellikle displastik yapıdadır; bu durumda, ayak bileği artrodezi veya Boyd/Syme amputasyonu (ayak plantigrad değilse) uygulanarak sağlam bir ağırlık taşıyıcı yüzey elde edilir. Fibular tibializasyon yaklaşımında, ayak genellikle fibulaya yaklaşık 90-100° açıyla kaynaştırılır yine aynı çalışmada ortalama kalkaneofibular açı yaklaşık 100° bulunmuştur ki bu da plantigrad pozisyonun sağlanması- na olanak tanır.^[24] İyileşme tamamlandıktan sonra hastalar genellikle normal ayakkabılar giyebilir; küçük uzunluk farkı varlığında, basit bir topuk yükseltisi yeterli olur ve fonksiyonel yürüyüş sağlanır. Bu tür korunan uzuvlarda ayak bileği hareketi olmasa da, çocuk proprioepsiyon ve duyu içeren uzvunu korur ve bu durum birçok aile için amputasyona göre öncelikli tercih olmaktadır.^[23] Genel olarak, tibial hemimeli için yapılan rekonstrüksiyonlarda eklem fonksiyonu, deformitenin ciddiyeti göz önüne alındığında kabul edilebilir düzeydedir. Diz füzyonu yapılmamış olgularda diz genellikle neredeyse 90° bükülebilir, kalça ise genellikle normal kalır.

Uzun vadede, bu hastalar biraz sert yürüyüşlü olsalar da (özellikle tip I olgular), çoğu koşabilir ve oyun oynayabilir bu da transfemoral protezle mümkün olacak fonksiyon seviyesinin çok ötesinde değerlendirilmektedir.

Komplikasyonlar

Tibial hemimelide ekstremitenin rekonstrüksiyonu, belirgin bir risk profiline sahip olmakla birlikte, son yıllardaki vaka serileri şiddetli komplikasyonların beklenenden daha az görüldüğünü göstermektedir. En ciddi olası komplikasyonlardan biri, kaynamama (*nonunion*) ya da fibulanın yeterince merkezileştirilememesidir; bu, biyolojik yanıtın zayıf olduğu durumlarda veya fiksasyonun yetersiz olduğu vakalarda gelişebilir. Ancak sevindirici şekilde, yayınlanmış çalışmalarda fibula genellikle güvenle kaynamıştır. Örneğin, tip II tibial hemimeli serisinde tüm hastalarda fibula-tibia sinostozu bölgesinde %100 kaynama sağlanmış ve kaynamama izlenmemiştir.^[24] Enfeksiyon, özellikle küçük çocuklarda eksternal fiksator kullanıldığında her zaman göz önünde bulundurulması gereken bir risktir. Pin yeri enfeksiyonları görülmüştür ancak bu küçük serilerde derin kemik enfeksiyonu (osteomiyelit) bildirilmemiştir. Örneğin, Kocaoğlu'nun tip I rekonstrüksiyonu üzerine yaptığı çalışmada, ortalama 10 yıllık takip süresinde osteomiyelit ya da majör komplikasyon gözlenmemiştir.^[23] Minör komplikasyonlar ise daha sık görülmüştür. Pin yeri enfeksiyonları yaygındır ve genellikle oral antibiyotikle tedavi edilmiştir. Tedavi sürecinde pek çok hasta, planlanmamış ek düzeltici cerrahilere ihtiyaç duymuştur örneğin, tekrar Aşil tenotomisi veya eklemde oluşan ek açılal deformite düzeltmeleri 12 tip I uzuv içeren bir kohortta, hiçbir hastanın amputasyon gereksinimi olmamış, tüm uzuvlar iskeletsel olgunluğa

kadar korunabilmiştir.^[22] Bu, teknik olarak zorlayıcı olmasına rağmen, modern rekonstrüksiyon yaklaşımlarının, geçmişte sıkça uygulanan erken amputasyon oranlarını önemli ölçüde azalttığını göstermektedir.^[22] Bununla birlikte, tibial hemimeli gibi anormal anatomiye sahip vakalarda yapılan uzatma işlemlerinde, normal tibial uzatmalara kıyasla komplikasyon oranları daha yüksektir. Fiksator yardımcı ek düzeltmeler tedavi süresince sıklıkla gerekebilir. Rejenerat kemik sorunları da (zayıf kemik oluşumu veya yeni kemiğin deformitesi) tibia uzatmalarında daha sık görülmektedir özellikle agresif uzatma yapıldığında. Örneğin, FH vakalarında femur ve tibia birlikte uzatıldığında yapılan bir çalışmada, teknik optimal olsa dahi tibial segmentlerin %16'sında rejenerat zayıf kalmıştır.^[17] Bu nedenle bazı profilaktik önlemler alınmaktadır:

- Tibiada daha yavaş distraksiyon hızları,
- Osteotomi bölgesine kemik morfogenetik protein (BMP) uygulamaları,
- Rejenerat yetersizliğinde erken kemik grefti uygulanması, kaynamama risklerini azaltmak için kullanılan yöntemler arasındadır.

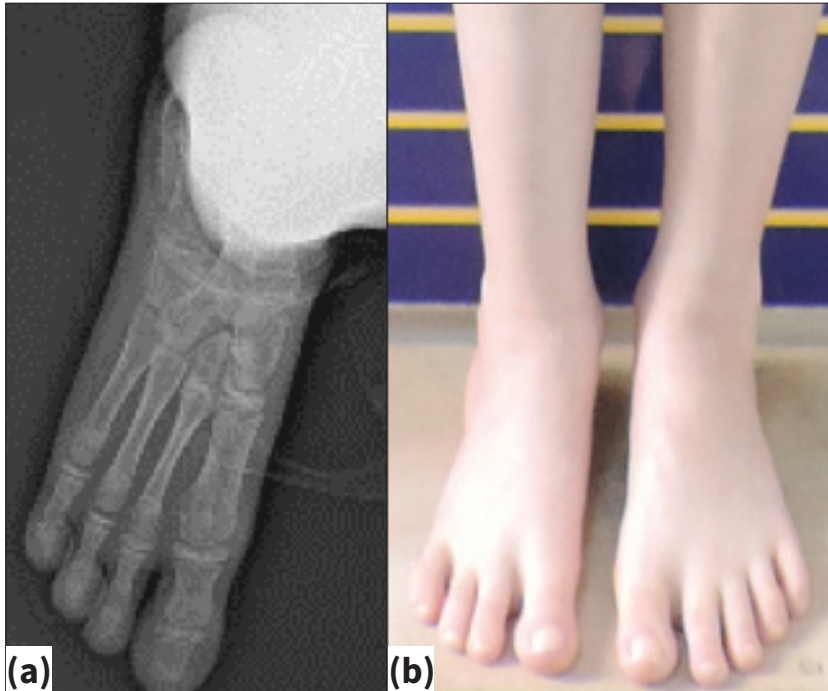
Sonuç olarak, tibial hemimeli olgularında ekstremitede rekonstrüksiyonu ciddi cerrahi yük ve çoklu girişim gerektiren, uzun süreli bir tedavi sürecidir. Ancak dikkatli cerrahi tekniklerle yapılan işlemlerde, çocuklar işlevsel, duysusu olan ve yük taşıyabilen ekstremitelere sahip olabilirler. Bu tür tedaviler, amputasyona alternatif arayan aileler için, plantigrad ve uzunluk olarak karşı bacağı

yakın bir ekstremitenin kazandırılması açısından dikkate değer bir başarıyı temsil etmektedir.

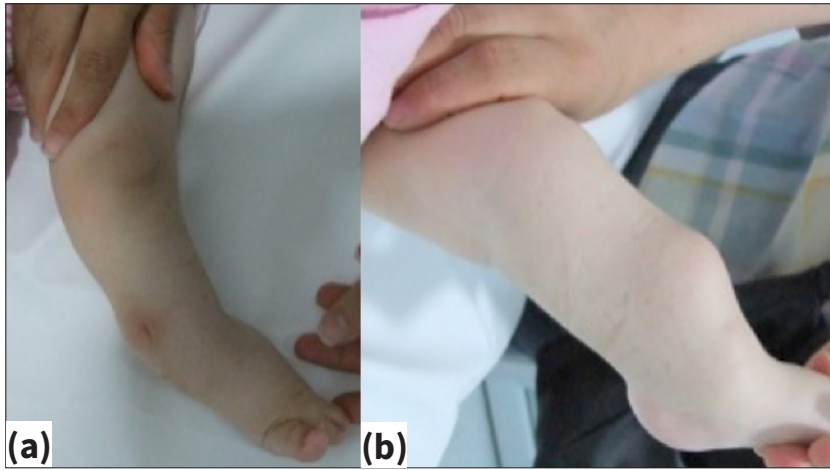
Fibular Hemimeli

Fibular hemimeli, en sık görülen konjenital alt ekstremitede uzun kemik eksikliğidir ve genellikle kısa bacak, ayak bileği ve diz deformitesi ve ayak anomalileri (örneğin; lateral parmakların yokluğu) ile kendini gösterir. Genellikle doğumda belirgin hâle gelir ve hafif ekstremitede uzunluk farklarından belirgin femur ve tibia kısalığına kadar değişen geniş bir klinik spektrum sergiler. Bu duruma eşlik eden anomaliler yaygındır ve çoğu zaman birden fazla eklemi etkiler.

- **Üst ekstremitede:** Ulnar hemimeli, amelia veya sindaktili gibi bulgular görülebilir.
- **Femur:** Kısalmış olabilir ve femur boynunda varus/valgus deformitesi, asetabular displazi, dış rotasyon deformitesi (retroversiyon) ve hipoplastik lateral kondil gibi anomaliler sergileyebilir.
- **Diz eklemi:** Genu valgum ve ön çapraz bağ yetmezliği sık görülür.
- **Ayak bileği:** Ball-and-socket tipi veya plantar tip mortis, valgus hizalanma ve değişen derecelerde instabilite ya da çıkık gibi deformiteler olabilir.
- **Ayak:** Tarsal koalisyon, lateral ray eksikliği, genel hipoplazi ya da çarpık ayak (ekinovalgus) deformitesi gözlemlenebilir (Şekil 9,10).



Şekil 9.a,b. Sağ ayak ön-arka grafide ikinci ray yokluğunu gösteren grafi (a) ve klinik görünüşü (b).



Şekil 10.a,b. Sol tibia orta 1/3 anteromedialinde gamze görünümü (a,b).

Fibular hemimelinin klinik heterojenliği, optimal tedavi planlaması için tüm etkilenen eklemlerin kapsamlı bir şekilde değerlendirilmesini zorunlu kılar.

Fibulanın kısalığı veya yokluğu ile karakterize konjenital bir durum olan FH, canlı doğumlarda 1 milyonda 7,4 ile 20 oranında görülür ve uzun kemikler arasında en sık görülen doğumsal anomalidir.^[26,27] İnspeksiyonda *dimpling* bulgusu mevcuttur, genellikle bacağın ön yüzünde yer alan transvers cilt çöküklüğü veya girintisi olarak tanımlanır. Ayak ve ayak bileği deformiteleri

sıklıkla eşlik eder; femur da bu duruma dâhil olabilir.^[27] Vakaların %9 ile %52'sinde bilateral tutulum bildirilmiştir. KFY'nin erkeklerde daha sık görüldüğü belirtilmekle birlikte (erkek/kadın oranı 2:1), bazı çalışmalarda kadınlarda daha yaygın olduğuna dair veriler de mevcuttur.^[26,28] Bu durum; tibianın anteromedial eğriliği ve bacak uzunluğu farkıyla karakterizedir. Literatürde, konjenital fibula yokluğu, konjenital fibula eksikliği, paraksiyal FH ve fibula aplazisi/hipoplazisi gibi terimlerle de anılmaktadır (Şekil 11).



Şekil 11.a,b. Tip IB sol FH olan 27 yaşında kadın hastanın radyolojik görüntüsü (a,b).



Şekil 12. Acherman sınıflandırması.

Sınıflandırmalar

1. **Achterman ve Kalamchi sınıflandırması**^[29] (Şekil 12, Tablo 4).
2. **Birch sınıflaması:** Tedavi yaklaşımını yönlendiren bu sınıflama, uzuv uzunluğu ve ayak fonksiyonuna dayanır (Tablo 5).^[26]

Bu sınıflama, hem deformitenin şiddetini değerlendirmeye hem de ayak fonksiyonunun yeterliliğine göre

cerrahi yaklaşımı (Uzuv uzatma mı yoksa amputasyon mu?) belirlemede klinik olarak yol göstericidir.

Tedavi

Fibular hemimeli uzatma ve deformite düzeltme stratejisi

Fibular hemimeli, en sık görülen uzun kemik eksikliğidir ve genellikle kısa bacak, ayak bileği deformitesi ve ayak anomalileri (örneğin; lateral parmakların yokluğu) ile kendini gösterir. Günümüzde geçerli olan standart yaklaşım, ayakta fonksiyonel potansiyel varsa (plantigrad ayak ve en az üç parmak yapısı mevcutsa) uzuv rekonstrüksiyonunu tercih etmektir. Buna karşın, ayak fonksiyonel değilse veya beklenen uzuv uzunluk farkı >25 cm gibi çok büyükse, amputasyon (Syme veya Boyd tarzı, ayak üzerinden) düşünülür. Rekonstrüksiyona uygun vakalarda tedavi, çocukluk döneminin erken yaşlarında başlar ve amaç ayak/bilek kompleksinin stabilize edilmesi ve hizalanmasıdır. Bu süreç genellikle:

- Ayak bileği çevresindeki osteotomiler
- Yumuşak doku gevşetmeleri (örneğin Aşil ve peroneal tendonların uzatılması)
- Fibulanın *anlagesinin* çıkarılması
- Lateral bağların yeniden yapılandırılması gibi işlemleri içerir.^[17]

Amaç, tibianın altında plantigrad konumda bir ayak elde etmektir. Bu yaklaşıma örnek olarak, Paley tarafından geliştirilen SUPERankle prosedürü verilebilir; tek seansta çoklu düzeltmeleri içeren etkili bir yöntemdir. Ayak plantigrad hâle getirildikten ve diz stabilitesi sağlandıktan sonra, uzuv kademeli olarak uzatılabilir.

Tablo 4. Achterman ve Kalamchi sınıflandırması

IA	Fibula mevcuttur. Proksimal fibular epifiz, tibial büyüme plağının distalindedir. Distal fibular büyüme plağı ise talusun kubbesinin proksimalindedir.
IB	Fibulanın kısmi yokluğu vardır. Fibula, proksimal kısmının %30 ila %50'si boyunca yoktur. Distal kısımda fibula mevcut olsa da ayak bileğini desteklemez (Şekil 11).
II	Fibulanın tamamen yokluğu söz konusudur.

Tablo 5. Birch sınıflaması

Tip	Tanım
IA	Uzuv kısalığı <%6, ayak fonksiyonu yeterli.
IB	Uzuv kısalığı %6-10.
IC	Uzuv kısalığı %11-30.
ID	Uzuv kısalığı >%30.
II	Fibula tamamen yok, genellikle %20 civarı kısalık, ayak fonksiyonu belirgin bozuk.

Fibular hemimeli sıklıkla çok düzlemlı deformitelerle birlikte seyrettiği için (genu valgum, tibial prokurvatum veya valgus, ayakta ekinovalgus), uzatma için genellikle eksternal fiksator halka fiksatoru veya bilgisayar destekli eksternal fiksator tercih edilir. Bu cihazlar sayesinde, kemik uzatılırken aynı anda açılmal deformiteler ve rotasyonel bozukluklar da düzeltilebilir. Örneğin, yakın tarihli bir pediatrik seride, 23 FH hastasında bilgisayar destekli hekapod çerçeveyle tibia uzatması ve üç düzlemlı deformite düzeltmesi eş zamanlı olarak yapılmış, böylece ani osteotomilere gerek kalmamıştır.^[14] Bazı durumlarda, özellikle fark çok büyükse, femur ve tibia birlikte (ardışık ya da eş zamanlı olarak iki çerçeveyle aynı ameliyatta) uzatılabilir. Bu sayede uzuv uzunluğu maksimum düzeye çıkarılırken, toplam uzatma döngüsü sayısı azaltılmış olur.^[17] Eş zamanlı femur/tibia uzatmaları, tek seansta 13-15 cm'ye kadar birleşik uzunluk farkını güvenle düzeltmiş ve yüksek farklı FH olgularında tedavi süresini önemli ölçüde kısaltmıştır.^[17]

İnternal uzatma çivileri (örneğin; Precice®) de FH'de yer bulmaya başlamıştır ancak bunlar genellikle daha büyük çocuklarda, majör deformiteler harici yöntemlerle düzeltildikten sonra uygulanır. Örneğin, tibiası düzgün hizalanmış ve ayak bileği stabil olan bir adölesan FH hastasında, kalan birkaç santimetrelik fark Precice® çivisiyle giderilerek tekrar dış fiksator kullanımına gerek kalmayabilir.

Ayrıca, karma yöntemler de kullanılır:

- Eksternal fiksator yardımı (LON) tekniği: Çivi üzerinden eksternal fiksator yardımcı uzatma tekniği
- Hibrit fiksasyon (uzatma süresince eksternal fiksator, ardından kilitli plak) gibi yöntemlerle hem fiksator süresi kısaltılır hem de kırık riski azaltılır.

Bu hibrit yaklaşımlar, FH için geçmişte bir yıla varan dış fiksator kullanımlarının getirdiği zorlukları hafifletmek amacıyla geliştirilmiştir.

Genel tedavi yaklaşımı multimodaldır:

- Erken yaşta ayak/bilek rekonstrüksiyonu
- Büyüme süresince genellikle 2-3 kez tekrarlanan uzatmalar (eksternal fiksator veya uygun anatomide intamedüller çiviler). Ek işlemler (uzun bacağın epifizyodezi, topuk yükseltici gibi ayarlamalar) ile mükemmel fonksiyonel sonuçlar elde edilebilmektedir.

Sonuçlar

Fibular hemimeli olgularında uygulanan uzatma tedavileri, sıklıkla normal ya da normale yakın bacak uzunlukları elde edilmesini sağlamış ve son derece başa-

rılı sonuçlar vermiştir. Her bir uzatma seansı, anlamlı düzeyde uzunluk kazancı sağlayabilir. Hacettepe Üniversitesi serisinde (Türkiye), hekapod harici fiksatorlarla tedavi edilen 24 FH ekstremite segmentinde, ortalama uzatma miktarı 7,24 cm olarak bildirilmiştir (aralık= 4,7-15,6 cm).^[14] Özellikle bazı ağır vakalarda 15 cm'ye varan uzatma yapılmış, bu da modern sistemlerin kapasitesini ortaya koymaktadır ancak bu kadar büyük distraksiyonlar genellikle çok yavaş hızlarda yapılır ve rejenerat kalitesinin dikkatle izlenmesini gerektirir.

Genel hasta grubunda, uzatma sonrası bacak uzunluk farkında belirgin azalma sağlanmıştır.

Ortalama bacak boyu kısalık farkı, ameliyat öncesi 5,6 cm'den 1,7 cm'ye inmiş, bazı olgularda ikinci uzatmayla tam eşitlik sağlanmıştır.^[14] Fibular hemimelideki iyileşme süresi, özellikle tibial segmentlerde, femura göre daha yavaş konsolidasyon eğilimi gösterebilir. Yukarıda belirtilen çalışmada, uzatma işlemlerinin çoğunda iyileşme indeksi 50 gün/cm'nin altında kalmış ve bu değer, yazarlar tarafından başarılı kemik iyileşmesi eşiği olarak tanımlanmıştır.^[14] Fibular hemimelideki iyileşme süresi, özellikle tibial segmentlerde, femura göre daha yavaş konsolidasyon eğilimi gösterebilir. Yukarıda belirtilen çalışmada, uzatma işlemlerinin çoğunda iyileşme indeksi 50 gün/cm'nin altında kalmış ve bu değer, yazarlar tarafından başarılı kemik iyileşmesi eşiği olarak tanımlanmıştır.^[14] Ayrıca ikinci uzatma işlemi sonrasında vakaların %80'inde başarı sağlanmış olup bu da ilk denemelerde yaşanan zorlukların çoğu zaman tekrarlanan tedaviyle aşılabildiğini göstermektedir.^[14] Bu başarı tanımından bağımsız olarak, hastaların neredeyse tamamı planlanan uzatma miktarını elde etmiştir. Örneğin, FH'de femur ve tibianın eş zamanlı uzatıldığı başka bir çalışmada, vakalarda %83 oranında planlanan distraksiyon miktarı başarıyla elde edilmiş ve hiçbir nörovasküler komplikasyon bildirilmemiştir.^[17] İntamedüller uzatma çivileri (özellikle femur ya da düzgün hizalanmış tibia için) FH hastalarında da kullanılmaktadır ve diğer etiyolojilerle benzer sonuçlar vermektedir.

Her bir uzatma döngüsünde 8 cm'ye kadar güvenli kazanç sağlanabilmektedir. Ancak, yayınlanmış veriler, tibial segmentlerin femurlara kıyasla daha yavaş iyileştiğini göstermektedir. İliadis ve ark., tibia için Precice® çivisinde ortalama konsolidasyon indeksini 39 gün/cm, femur için ise 28 gün/cm olarak bildirmiştir.^[13,30] Bu da konjenital tibial uzatmalarda (fibula yok ya da fonksiyon dışıysa) rejenerat kemiğin tam mineralizasyonu için daha fazla zaman ya da destek gerekebileceğini ortaya koymaktadır. Tüm bunlara rağmen, büyüme süresince uygulanan kombine yöntemlerle, FH'li çocuklarda çoğunlukla 15 cm'den fazla toplam uzama sağlanabilmektedir (birkaç cerrahiye yayılarak).

Günümüzde birçok uzuv rekonstrüksiyon merkezinde bu çocuklar, iskeletsel olgunlukta ± 2 cm içinde uzunluk eşitliğine ulaştırılmakta ve bu noktada kalan küçük fark epifizyodez ya da basit bir topuk yükseltici ile düzeltilebilmektedir.

Eklemler fonksiyonu ve yürüyüş

Fibular hemimelide rekonstrüktif uzatma tedavisinin amputasyona göre en büyük avantajlarından biri, hastaların doğal diz ve çoğu zaman ayak bileği eklemlerini koruyabilmesidir. Ancak bu eklemlerin tedavi sırasında korunması büyük önem taşır. Diz sertliği, genellikle eklemi geçen uzun süreli harici fiksator kullanımı ya da kuadriseps zayıflığına bağlı olarak gelişebilir. Bu riski azaltmak için, agresif fizik tedavi ve mümkünse diz eklemi geçmeyen iki seviyeli fiksator sistemlerinin kullanımı, hareket açıklığının korunmasına yardımcı olur. 2023 yılında yayımlanan hezapot çerçeve serisinde, fonksiyonel sonuçlar *pediatric quality of life inventory* (PedsQL) ile ölçülmüş ve sonuçlar oldukça umut verici bulunmuştur. Ortalama PedsQL skoru 100 üzerinden 83,5, skor aralığı yaklaşık 70 ile 96 arasında değişmiştir.^[14] Bu, yaşam kalitesinin iyi olduğunu ve çok sayıda ameliyata rağmen çocukların yalnızca hafif düzeyde fonksiyonel kısıtlılık yaşadığını göstermektedir. Modern serilerdeki hastaların büyük çoğunluğu plantigrad ayak pozisyonuna sahip olup aktif ayak bileği hareketi korur. Tibial hemimelinin aksine, FH'de genellikle ayak bileği füzyonuna gerek duyulmaz; onun yerine subtalar artrodez veya ayak bileği bağ rekonstrüksiyonları (örneğin ayak bileği valgusunun stabilizasyonu) gibi işlemler uygulanarak hem stabilize sağlanır hem de hareket korunur.^[17] Fiksator çıkarıldıktan veya uzatma sahasının konsolidasyonu tamamlandıktan sonra hastalar genellikle diz hareket açıklığını geri kazanır. Örneğin, Ghaly ve ark., eş zamanlı uzatma serilerinde hiçbir hastada kalıcı diz subluksasyonu veya kontraktürü gözlememiştir.^[17] Geçici diz hareket kaybı bazı vakalarda görülmüş olsa da fiksator çıkarımı ve rehabilitasyon sonrası diz fonksiyonu başlangıç seviyesine dönmüştür. Ayak yapısı genellikle ek destek gerektirir bazı çocuklar, özellikle lateral ayak bileği yapıları zayıfsa ve valgus eğilimi devam ediyorsa, ayak-ayak bileği ortezi kullanabilir. Rekonstrükte edilmiş FH hastalarında yapılan yürüyüş analizleri, kalça ve dizde neredeyse normal kinematik göstermiştir ancak ayakta, fibular kas eksikliği nedeniyle itme gücünde hafif azalma olabilir. Yine de, hastaların çoğu koşabilir, zıplayabilir ve spor aktivitelerine katılabilir. Daha ağır vakalarda, tüm tedavilere rağmen hafif uzunluk farkı kalabilir; bu durumda küçük bir yükseklik telafisiyle hafif topallama düzeltilebilir. Sonuç olarak, FH rekonstrüksiyonlarında eklem fonksiyonu sonuçları

oldukça iyidir. Diz korunur ve hareketlidir, kalça normaldir ve ayak bileği çoğunlukla plantigrad, ağrısız ve bazen destekle çalışır.^[14] Bu hastalar, protez kullanıcılarında görülen pelvik tilt, yüksek enerji harcaması gibi olumsuzluklardan korunmuş olur ve birçoğu kendi uzuvlarına sahip olmaktan dolayı memnuniyet düzeyleri yüksektir.

Komplikasyonlar

Fibular hemimeli tedavisinde uzatma işlemleri, yoğun ve uzun süreli bir tedavi süreci gerektirdiğinden, beraberinde iyi belgelenmiş bir komplikasyon profili taşır. Eksternal fiksatorle bağlı komplikasyonlar sık görülür ancak çoğu düşük şiddetlidir. Neredeyse tüm hastalarda tedavi sürecinde pin yeri enfeksiyonu gelişir. Bu enfeksiyonlar genellikle lokal bakım ve antibiyotiklerle kontrol altına alınır ve derin enfeksiyona ilerlemesi nadirdir. Hacettepe Üniversitesi serisinde (Türkiye), uzatma yapılan segmentlerin %29'unda komplikasyon nedeniyle önceden planlanmamış cerrahi müdahale gerekmiştir.^[14] Bu müdahaleler şunları içermiştir: Prematür konsolidasyonun yeniden kırılması, rejeneratın hizalanmasının düzeltilmesi ve yavaş iyileşen kemiğe IM çivi uygulanması. En önemli komplikasyonlardan biri, çerçeve çıkarıldıktan sonra rejenerat kırığı olmuştur bu durum, serideki 24 uzuvdan üçünde (%12,5) gözlenmiştir.^[14]

Sinir hasarları, özellikle büyük uzatmalarda (örneğin; peroneal sinir gerilmesi) dikkat edilmesi gereken başka bir konudur. Bu riski azaltmak için profilaktik sinir gevşetmeleri (örneğin; fibular osteotomi ile birlikte fibula başında peroneal sinir serbestleştirme) uygulamakta ve sinir paralizileri oldukça düşük tutulmaktadır.

2023 yılında bilgisayar destekli hezapot eksternal fiksator sistemleri kullanılmış çalışmada, hiç sinir hasarı bildirilmemiştir.^[17] Paley sınıflaması ve SUPERankle yöntemini kullanarak tedavi ettikleri tüm vakalarda plantigrad ve stabil ayaklar elde etmiş, elektif amputasyon planlanmayan hiçbir hastada amputasyon yapmamışlardır.^[31] Özetle FH tedavisinde komplikasyon oranı sayısal olarak yüksek olsa da şiddet açısından yönetilebilir düzeydedir. Deneyimli ekiplerle yürütülen tedaviler sonucunda bu çocuklar, uzunluk ve fonksiyon açısından başarılı bir rekonstrüksiyon elde ederek, güncel uzuv koruma standartlarına uygun şekilde amputasyonun önüne geçebilmektedir.

Son olarak, bazı FH rekonstrüksiyonlarının başarısız olabileceği veya tedaviye son verilebileceği de unutulmamalıdır. Birden fazla girişime rağmen ayak fonksiyonel hâle getirilemezse veya uzatma yeterli olmazsa, amputasyon son çare olarak akılda tutulmalıdır.^[31]

Akondroplazi

Akondroplazi en yaygın görülen iskelet displazisi olup dünya genelinde orantısız boy kısalığının tanımlanabilir en sık nedenidir. Canlı doğumlarda görülme sıklığı yaklaşık 1/25.000 olarak tahmin edilmektedir. FGFR3 geninde meydana gelen mutasyon sonucu oluşan bu hastalık, özellikle rizomelik tipte (proksimal segmentlerde) uzuv kısalığı kendine özgü kraniyofasiyal özellikler, normal gövde uzunluğu ve çok sayıda ortopedik, nörolojik ve fonksiyonel komplikasyonla karakterizedir (Şekil 13). Akondroplazili bireyler genellikle ciddi psiko-sosyal zorluklar ve günlük yaşamda fonksiyonel kısıtlılıklar yaşarlar; bu durum, boy uzatma cerrahisinin, yaşam kalitesini artırmak ve boyu uzatmak amacıyla bir tedavi seçeneği olarak değerlendirilmesine neden olmaktadır.^[30]

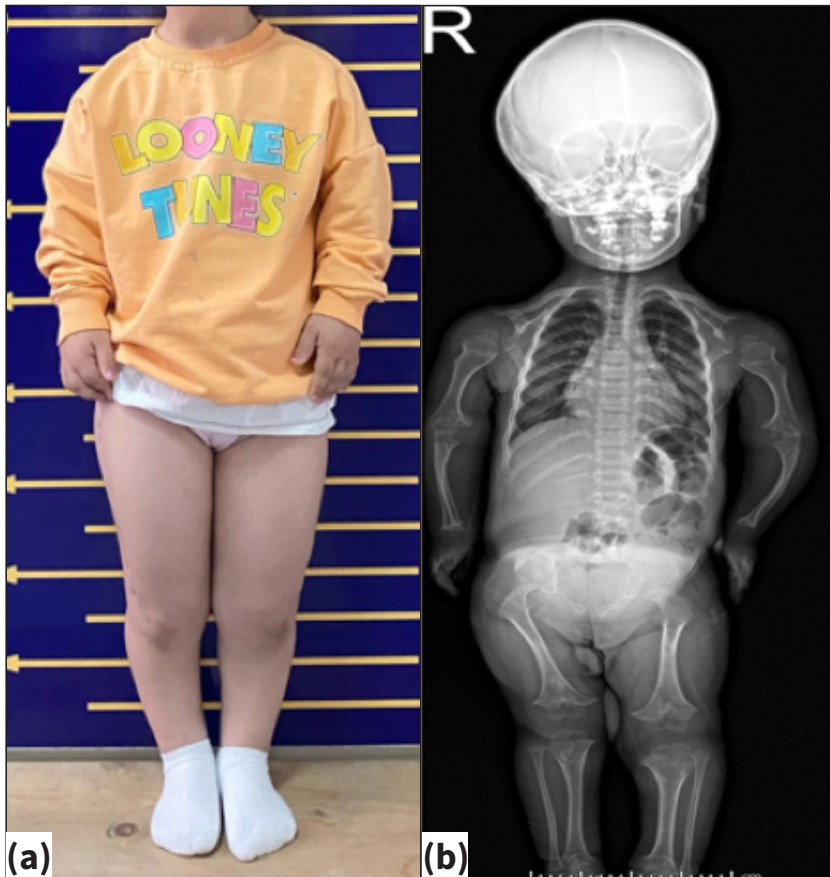
Tedavi

Akondroplazide uzatma ve deformite düzeltme stratejisi

1950'lerde öncülüğü yapılan ve 1980'lerde geniş ölçüde uygulamaya giren distraksiyon osteogenezi için İlizarov yöntemi, akondroplazi olgularında ekstremiteler

uzatmalarında günümüzde de temel yaklaşım olmaya devam etmektedir.^[31] Yöntem, düşük enerjili kortikotomi ve kemik segmentlerinin kademeli olarak günde yaklaşık 1 mm hızla distraksiyonunu içerir. Bu yaklaşım, yeterli kallus oluşumunu desteklerken yetersiz rejenerat ve nöro-vasküler komplikasyon riskini azaltır. Eksternal fiksatörler, klasik İlizarov tipi eksternal fiksatörden, çok düzlemli düzeltme ve distraksiyona olanak sağlayan bilgisayar destekli eksternal fiksatör gibi daha gelişmiş sistemlere evrilmiştir. Altı teleskopik strutlu heksapod tasarımı sayesinde açılabilir, translasyonel ve rotasyonel deformitelerin eş zamanlı düzeltilmesine imkân tanır; bu özellik, akondroplazide sık görülen genu varum ve internal torsiyonun yönetiminde önemli avantaj sağlar.^[32] Monolateral fiksatörler ve halkalarla yarım pinlerin birlikte kullanıldığı hibrit yapılar da özellikle femur ve humerus segmentlerinde önemli bir rol oynamaktadır. Sirküler sistemler, rijit çok düzlemli stabilizasyon sağlaması nedeniyle tibia için daha uygunken monolateral sistemler cerrahi uygulamadaki kolaylıkları ve erken fizik tedaviye olanak tanımları açısından femurda avantaj sunar.^[30,31]

Geleneksel olarak uzatma işlemleri ardışık biçimde uygulanmaktadır. Tek seferde yalnızca bir ekstremiteler

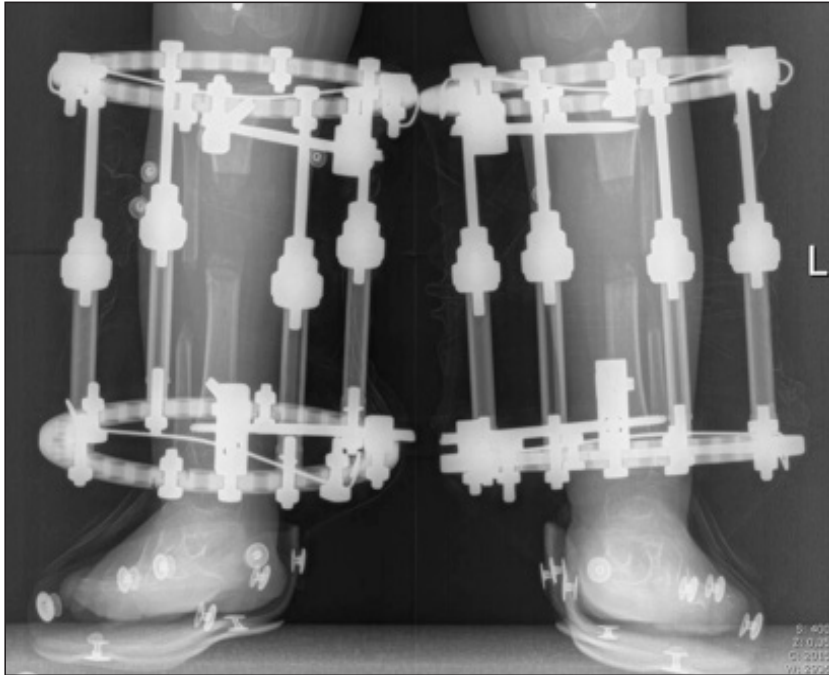


Şekil 13.a,b. Akondroplazi hastasının klinik (a) ve radyolojik görüntüsü (b).

önce tibiaya, ardından femura müdahale edilmekte ve işlemler genellikle 1-2 yıllık aralıklarla gerçekleştirilebilmektedir. Ancak bu yaklaşım, özellikle tek bir kemikte 10 cm'den fazla uzatma yapıldığında, belirgin yumuşak doku travmasına, sinir hasarı riskinin artmasına (özellikle peroneal sinir felci), eklem kontraktürlerine ve tedavi süresinin uzamasına yol açabilmektedir.^[31] Güncel stratejiler, bilateral femur ve tibiada eş zamanlı uzatma (dört segmentli uzatma) yönünde değişim göstermiştir. Bu yaklaşım tek seansta ya da birkaç yıl arayla gerçekleştirilen iki aşamalı dört segmentli prosedür şeklinde uygulanabilmekte olup, Paley ve diğerleri tarafından ayrıntılı biçimde tanımlanmış ve literatürde *simultaneous bilateral femoral and tibial lengthening* (SBFTL) olarak anılmaktadır. Toplam hedeflenen uzatma miktarı (çoğunlukla çocukluk ve adolesan dönemde 30-40 cm) dört segmente dağıtıldığından, her bir segmentteki doku travması azalmakta, segment başına komplikasyon riski en aza indirilmekte ve daha güvenli, öngörülebilir boy kazanımı sağlanmaktadır.^[31] Kritik teknik detaylar arasında osteotomi yeri (tibialarda genellikle metafiz, femuralarda diafiz-metafiz bölgeleri), periostun titizlikle korunması ve planlı nörovasküler izlemin sağlanması yer almakta; distraksiyon hızı, rejeneratın periyodik radyolojik değerlendirmelerine göre ayarlanmaktadır.^[31] *Simultaneous bilateral femoral and tibial lengthening*, akondroplazi hastalarında her iki femur ve her iki tibianın eş zamanlı olarak uzatılmasını içerir. Genellikle eksternal fiksatörler kullanılır (tibialar için bilgisayar destekli eksternal fiksatör, femurlar için monolateral sistemler) ve

distraksiyon fazı ameliyat sonrası 4-7 gün içinde başlatılır.^[31] Standart günlük distraksiyon, günde 3-4 kez uygulanan 0,25 mm'lik aralıklarla bölünmekte ve toplamda yaklaşık 1 mm/gün düzeyinde gerçekleşmektedir. Bununla birlikte, hız, radyolojik olarak değerlendirilen kallus kalitesi veya yumuşak doku semptomlarına göre ayarlanabilir.^[33] Önemli olarak, bu strateji, her bir segmentteki uzatma miktarını (genellikle femurda 5-8 cm, tibiada 4-7 cm/prosedür) orta düzeyde tutarken ardışık prosedürleri hedefler. Bu yaklaşım, tek segment riskini azaltmakta ve ergenlik veya çocukluk başlangıçlı takip müdahaleleri ile birleştirildiğinde erişkin dönemde toplam 20-40 cm'ye varan boy artışına olanak tanıyabilmektedir.^[31] Eksternal fiksasyon esnekliği nedeniyle hâlen altın standart olsa da yeni teknikler hibrit stratejilerden yararlanmaktadır; bu yaklaşımda femur segmentleri için IM uzatma çivileri, tibialar için ise eksternal fiksasyon kullanılmaya devam eder. Hibrit *extensive limb lengthening* (ELL) olarak adlandırılan bu kombinasyonun, pin bölgesi ve yumuşak doku komplikasyonlarını daha da azaltabileceği ve erken kısmi yüklenmeye olanak sağlayabileceği gösterilmiştir.^[34] *Extensive limb lengthening*, kümülatif toplam uzatma hedefi 25-40 cm olan aşamalı protokolleri ifade eder ve böylece akondroplazili bireylerin erişkin normal boy aralığına (kadınlarda 157 cm, erkeklerde 163 cm) ulaşmasını veya yaklaşmasını sağlar. Geleneksel protokoller genellikle şunları içerirdi:

1. **2-Segment ELL:** Genellikle önce bilateral tibial uzatma (10 cm'ye kadar), ardından femoral uzatma (15 cm'ye kadar) (Şekil 14).



Şekil 14. Akondroplaziye bağlı tibia kısalığı olan hastaya sirküler eksternal fiksatörle bilateral tibia uzatmayı gösteren radyolojik görünüm.

- 2. 4-Segment ELL:** Bilateral eş zamanlı orta düzey femur ve tibial uzatma; belirli aralıklarla birden fazla kez tekrarlanabilir (çocukluk ve ergenlik başlangıçlı).

4-segment yaklaşımının avantajları arasında segment başına daha düşük distraksiyon miktarı, azalmış ağrı, daha düşük sinir yaralanması veya ciddi kas kontraktürü riski ve özellikle küçük çocuklarda tek kemikte çok büyük uzatmalarda görülen fiziksel büyüme bozukluğu riskinin daha düşük olması yer almaktadır.^[34]

Sonuçlar

Güncel klinik çalışmalar, SBFTL protokollerinin femur başına ortalama 5-8 cm ve tibial başına 4-7 cm segmental kazanım sağlayabildiğini göstermektedir. İki veya daha fazla dört segmentli müdahale birkaç yıl boyunca uygulandığında, özellikle 7-8 yaşlarında başlayan çocukluk başlangıçlı vakalarda, kümülatif boy artışı 26-40 cm aralığında olabilmektedir.^[30,34] İyileşme indeksleri uzatma başına gün olarak tanımlanan fiksasyon süresi 30-44 gün/cm aralığında olup, tibialarda genellikle femura kıyasla daha iyi indeksler gözlemlenmektedir. SF-36, Rosenberg öz saygı ölçeği, PedsQL gibi geçerli araçları kullanan çalışmalar, uzatma başarılı olduğunda ve komplikasyon oranları kabul edilebilir seviyelerde kaldığında, öz saygı, fiziksel iyi oluş ve sağlık algısında tutarlı iyileşmeler göstermekte; zihinsel sağlık skorlarında ise minimal veya hiçbir düşüş gözlenmemektedir. Psikososyal alanlardaki gelişmeler, özellikle hem üst hem de alt ekstremiteler oraları normal popülasyon ortalamalarına yaklaştığında belirgin olarak artmaktadır.^[35]

Uzun dönem takip çalışmaları, ekstremiteler uzatmalarıyla özellikle destekleyici sosyokültürel ortamlar ve yerleşik multidisipliner bakımın bulunduğu durumlarda, daha yüksek istihdam ve eğitim oranları arasında bir ilişki olduğunu göstermektedir. Bununla birlikte, tüm hastalar mutlak memnuniyet bildirmemektedir; önemli bir kısmı kararsız kalmakta veya prosedürü kesin olarak önermemektedir; bu durum özellikle komplikasyonlar meydana geldiğinde veya beklentiler gerçekçi olmadığında görülmektedir.

Eklem fonksiyonu ve yürüyüş

Akondroplazide ekstremiteler uzatmanın önemli avantajlarından biri, doğal eklem bütünlüğünün korunmasıdır. Diz sertliği, özellikle çerçevenin eklemi kapsadığı durumlarda, uzun süreli eksternal fiksasyon veya kuadriseps zayıflığından kaynaklanabilir. Çalışmalar, agresif fizik tedavi uygulanmasını ve mümkün olduğunda eklem kapsayan yapılar kullanılmamasını önermektedir.^[33]

Paley'in 2021 yılında Precice® çivisiyle yürüttüğü seride, tedavi sonrası diz hareket açıklığı korunmuş, kalıcı kontraktür veya subluksasyon bildirilmemiştir. Geçici sertlik, cihazın çıkarılması ve rehabilitasyon sonrası çözülmüştür.^[34]

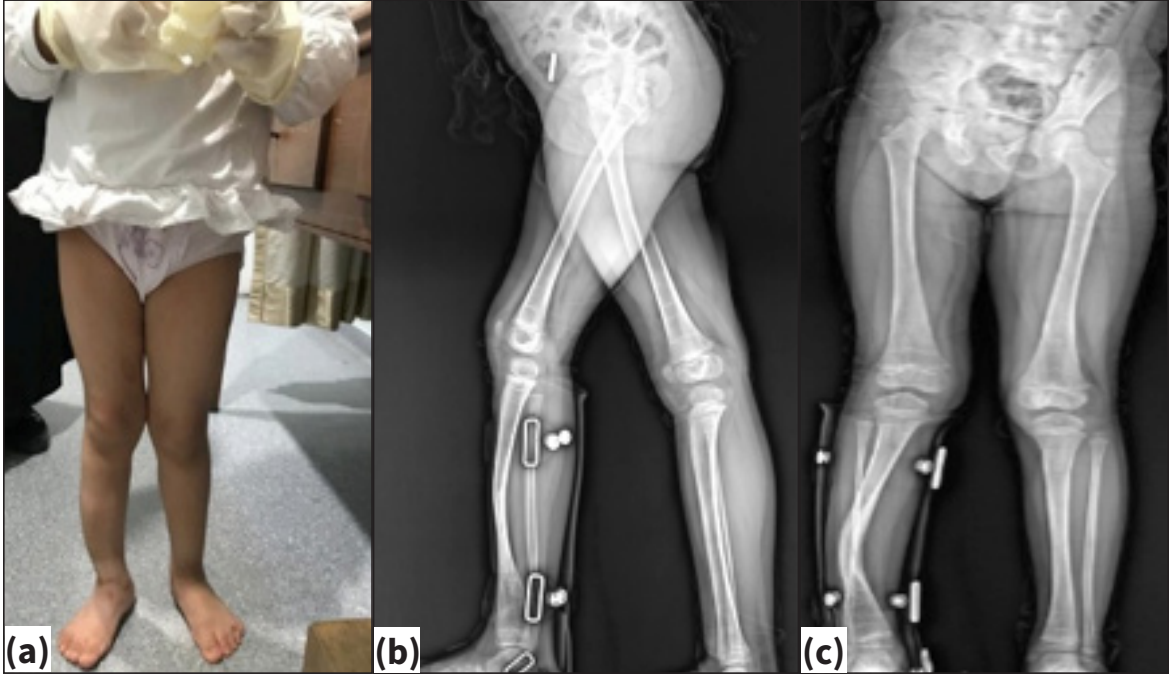
Ayak bileği fonksiyonu genel olarak korunmakta olup çoğu hastada plantigrad ayak ve aktif dorsifleksiyon sağlanmaktadır. Diğer displazilerden farklı olarak, füzyon nadiren gerekmemekte; valgus deformiteler ise rehberli büyüme veya yumuşak doku prosedürleriyle düzeltilmektedir.^[36] Schiedel ve Rödl'ün yürüyüş analizi, kalça ve diz kinematığının neredeyse normal olduğunu ancak kas dengesizliğine bağlı olarak ayak bileği itme gücünde hafif azalma olduğunu göstermiştir. Buna rağmen, çoğu çocuk tam yürüyüş fonksiyonunu geri kazanmış ve koşmayla spor aktivitelerine katılım sağlamıştır.

PedsQL gibi yaşam kalitesi ölçütleri cesaret vericidir. Shabtai ve ark., tedavi sonrası ortalama 83,5/100 puan bildirmiştir ve bu, uzun dönemde minimal fonksiyonel kısıtlılık olduğunu göstermektedir.^[33] Özetle, modern tekniklerle eklem korunumu sağlanabilir; yürüyüş sonuçları olumlu olup hasta memnuniyeti ve mobilite yüksektir.

Komplikasyonlar

Modern protokollerle komplikasyon oranları azalmış olmakla birlikte, hasta bilgilendirmesi, tedavi kararı ve olgu seçiminde hâlâ önemli bir değerlendirme unsurudur.^[30] Rapor edilen komplikasyonlar;

- **Hafif:** Pin bölgesi enfeksiyonları (en sık görülen hafif komplikasyon, genellikle antibiyotikle yönetilir), yumuşak doku irritasyonu, eklem hareket kaybı (hafif), yüzeysel yara iyileşme problemleri.
- **Orta:** Erken kaynama (prematür konsolidasyon), geç kaynama (dikkatli izlem ve distraksiyon hızının ayarlanmasıyla nadir), revizyon kortikotomi gereksinimi, hafif sinir irritasyonu (genellikle hızın azaltılmasıyla düzelir), geçici kas kontraktürleri.
- **Ciddi:** Rejenerat kırıkları (özellikle fiksator çıkarmı sonrası; birçok merkezde profilaktik titanyum elastik çivi veya geçici alçı ile önlenir), derin enfeksiyon, kaynamama (*nonunion*), belirgin nörovasküler yaralanma (dikkatli teknikle nadir), eklem dislokasyonu veya subluksasyonu, kalıcı sinir felci (özellikle geniş tibial uzatmalarda peroneal sinir; dört segmentli protokollerde orta düzey segment uzatmasıyla büyük ölçüde önlenir), büyüme bozukluğu (özellikle çok küçük çocuklarda aşırı uzatma ile).



Şekil 15.a-c. Dört yaşında konjenital tibia psödoartrozu olan hastanın klinik (a) ve radyolojik görünümü (b,c).

Konjenital Tibia Psödoartrozu

Konjenital tibial psödoartroz (KTP), tibianın nadir görülen konjenital bir hastalığı olup, ilerleyici anterolateral eğrilik, spontan kırık gelişimi ve ardından kaynamama (*nonunion*) ile karakterizedir (Şekil 15). Elde edilen her türlü kaynama, sıklıkla tekrar kırık (refraktür), deformite, bacak uzunluk farkı, eklem sertliği, ağrı ve fonksiyon kaybı gibi komplikasyonlarla birlikte seyreder.^[37] Konjenital tibia psödoartrozu terimi tam olarak doğru kabul edilmemektedir çünkü psödoartroz, tibianın kaynamamış kemik uçları arasında oluşan yalancı eklem anlamına gelse de, bu yapıların çoğu doğumda mevcut değildir. Bu nedenle, günümüzde tibial displazi terimi daha doğru ve tercih edilen bir ifadedir. Tahmini prevalansı, 140.000 ile 250.000 canlı doğumda bir arasında değişmektedir.^[37,39] Vakaların yaklaşık %40-55'i, nörofibromatozis tip I (NF1) ile ilişkilidir.^[38,39] Patolojik belirleyici özellik, displastik periostun yerine geçen fibro-vasküler hamartomatöz dokudur; bu yapı, kemikteki damarlanmayı ve osteogenezini bozar, dolayısıyla zayıf kemik iyileşmesi ve tekrarlayan kırıklara (refraktür) yol açar. Klinik tablo genellikle erken bebeklik döneminde ortaya çıkar. En sık ilk bulgu, doğumda ya da hemen sonrasında fark edilen anterolateral tibia eğriliğidir. Hastaların büyük çoğunluğunda, iki yaşından önce ya kendiliğinden ya da hafif bir travma sonrası patolojik kırık oluşur ve bu kırık kaynamaz, sonuç olarak psödoartroz gelişir (Şekil 16).^[37] Tutulan tibia segmenti genellikle kısa ve displastiktir, bu da zamanla ilerleyici bacak uzunluk farkına (LLD) neden olur. Vakaların

yaklaşık üçte ikisinde fibula da etkilenir; bu durumda fibulada displazi gözlenebilir veya fibulanın kendisinde de psödoartroz gelişebilir.^[37]



Şekil 16.a,b. Yedi yaşında konjenital tibia psödoartrozu olan erkek hastanın radyolojik görüntüsü.

Sınıflandırma sistemleri

Konjenital tibia psödoartrozunu sınıflandırmak için iki basit kriter kullanılabilir:

1. Kırığın varlığı veya yokluğu,
2. Kırığın ilk ortaya çıktığı yaş buna göre kırık:
 - Erken başlangıçlı olarak sınıflandırılırsa dört yaşından önce,
 - Gecikmiş başlangıçlı olarak sınıflandırılırsa dört yaşından sonra meydana gelmiştir.

Body sınıflaması, Crawford ve Schorry sınıflaması ile Andersen sınıflaması ağırlıklı olarak radyografik ve tanımlayıcı nitelikteydi; psödoartroz bölgesindeki kemik morfolojisine dayanarak sınıflandırma yapmaktaydılar (Tablo 6).^[40,41]

Buna karşılık, Paley'in sınıflama sistemi, patolojiye ve tedaviye odaklı olarak geliştirilmiştir. Bu sistem, hastaları rekonstrüksiyon potansiyeline göre gruplandırarak, cerrahi planlamayı doğrudan yönlendirmeyi amaçlamaktadır (Tablo 7).

Tedavi

Tedavide temel hedefler; tibia'nın kaynamasını sağlamak, deformiteyi düzeltmek ve uzunluğu geri kazandırmaktır. Alçı uygulamaları veya ortezleme gibi geleneksel yaklaşımlar etkisizdir. Günümüzde tedavi stratejileri, hamartomatöz periostun radikal rezeksiyonu, stabil fiksasyon ve biyolojik destekleme üzerine odaklanmaktadır.

Uygulanan teknikler arasında:

- Vaskülarize fibula grefti,
- İntramedüller çivileme,
- Periostal greftleme veya kemik morfogenetik protein (BMP) uygulamaları,
- Eksternal fiksator ya da bilgisayar destekli eksternal fiksatörle kombine fiksasyon yer almaktadır.

Son yıllarda, *cross-union* tekniği olarak bilinen ve tibia ile fibula arasında proksimal ve distal füzyon oluşturan yöntem, uzun dönem kaynama oranlarını belirgin şekilde artırmıştır.

Tablo 6. Body sınıflaması, Crawford ve Schorry sınıflaması ile Andersen sınıflaması

Sistem	Tip	Tanım
Boyd Sınıflaması	I	Kırık olmaksızın tibia'nın anterior eğriliği
	II	Psödoartroz gelişmiş; dar tibial uçlar, minimal skleroz mevcut
	III	Kistik form: Proksimalde sklerotik fragman, distalde balonlaşmış kistik yapı
	IV	Sklerotik form: Psödoartroz bölgesinde daralmış, incelmış, sklerotik kemik uçları
	V	Displastik form: Psödoartroz hem tibia hem de fibulayı içerir.
	VI	Psödoartroz, intraosseöz nörofibrom veya fibröz hamartom ile birlikte görülür.
Crawford ve Schorry Sınıflaması ^[41]	I	Medüller skleroz ile birlikte anterolateral eğrilik; kırık yok
	II	Kortikal çapta daralma veya tübülasyonun başarısızlığı
	III	Kistik lezyon ile birlikte psödoartroz
	IV	Atrofik kemik uçları ile birlikte belirgin psödoartroz (şeker emilmiş gibi incelmış uçlar)
Andersen Sınıflaması	—	Basitleştirilmiş formlar: Kistik, displastik veya sklerotik desenler

Tablo 7. Paley'in konjenital tibia psödoartrozu sınıflaması^[42]

Tip	Tanım	Özellikler
Tip I	Kırık yok	Anterolateral <i>bowing</i> (öne-dışa eğrilik), tibia ve fibula sağlam
Tip IIA	Tibial kırık yok; fibula kırık ama "yerinde"	Distal fibula hizada, proksimal migrasyon yok.
Tip IIB	Tibial kırık yok; fibula kırık ve proksimal migrasyon var	Distal fibula yukarı doğru yer değiştirmiş.
Tip III	Tibial kırık; fibula sağlam	Klasik CPT, fibula sağlam
Tip IVA	Tibia ve fibula kırık; fibula yerinde	Her iki kemik kırık, distal fibula hizada
Tip IVB	Tibia ve fibula kırık; fibula proksimal migrasyon göstermiş.	Her iki kemik kırık, fibula yukarı göçmüştü.
Tip IVC	Segmental tibial kemik defekti ve fibular migrasyon	Tibial kemik kaybı + fibula yukarı migrasyon

Konjenital tibial psödoartroz tedavisinde psödoartroz odağının eksizyonu, intramedüller çivileme (IM *nailing*), otojen kemik grefti uygulaması, rekombinant kemik morfogenetik protein (rBMP) kullanımı ve dairesel fiksator ile kompresyon sağlanması gibi yöntemlerin kombinasyonunu, kaynamayı (*union*) elde etmede oldukça etkilidir. Bu modern cerrahi stratejiler, özellikle zayıf kemik biyolojisine sahip ve refraktör riski yüksek olgularda uzun dönemli başarılı sonuçlar sağlamaktadır.^[42]

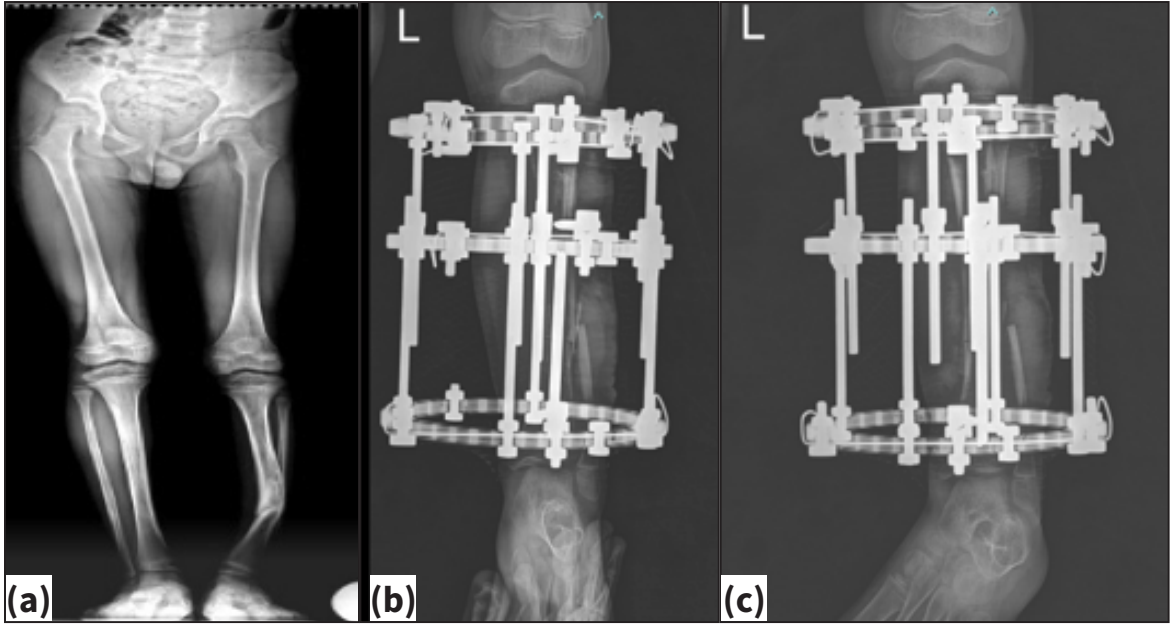
Ekstremité uzatma stratejisi

Büyüme inhibisyonu ve tekrarlayan kısalık gelişimi nedeniyle, hastalarda genellikle kademeli distraksiyon osteogenezi gereklidir. Eksternal fiksator veya bilgisayar destekli eksternal fiksator gibi harici fiksa-

törler, aynı anda hem deformite düzeltimi, hem kaynama sağlanması hem de aşamalı uzatma yapılmasına olanak tanır (Şekil 17). Uzatma işlemi genellikle stabil kaynama sağlandıktan sonra gerçekleştirilir. Her bir işlemde 5-10 cm'lik kazançlar elde edilebilir; bu işlemler bazen kontrlateral epifizyodez ile kombine edilerek nihai uzunluk eşitliği sağlanır.^[43]

Sonuçlar

Modern eksternal fiksator tabanlı yaklaşımlar ve özellikle *cross-union* teknikleriyle bildirilen kaynama oranları %80-90'ın üzerine çıkmıştır; bu oranlar, geçmişte %50'nin altında kalan başarılarla kıyaslandığında önemli bir ilerlemeyi temsil eder (Tablo 8).



Şekil 17.a-c. Sekiz yaşında sol tibia konjenital psödoartrozu olan çocuk hastanın ameliyat öncesi (a) ve ameliyat sonrası grafileri (b,c).

Tablo 8. Derlemede incelenen konjenital anomalilerde uzuv uzatma sonuçları

Durum	Her Prosedürde Ortalama Uzatma	İyileşme İndeksi (gün/cm)	Notlar
Konjenital Tibial Psödoartroz (KTP)	5-10 cm (≈%8-12 tibia uzunluğu)	60-80 gün/cm	En zorlu gruptur; konsolidasyon süresi uzundur, refraktör riski yüksektir; genellikle kademeli uzatma ve <i>cross-union</i> tekniği gerektirir.
Fibular Hemimeli	6-8 cm (bir segment)	35-50 gün/cm	Rejenerat oluşumu iyidir; nihai eşitleme için genellikle birden fazla uzatma gerekir.
Konjenital femoral yetmezlik	5-8 cm (femur)	40-55 gün/cm	Konjenital tibial psödoartroza göre daha iyi iyileşme ancak kalça/diz instabilitesi uzatma miktarını sınırlayabilir.
Akondroplazi	Kemik başına 7-10 cm (femur/tibia)	30-45 gün/cm	Rejenerasyon potansiyeli mükemmeldir; çoklu kademeli ya da 4 segmentli stratejiler uygulanır; toplam boy artışı 20-30 cm'yi bulabilir.

Ancak, kemik biyolojisinin zayıf olması nedeniyle, iyileşme indeksleri genellikle uzundur (60-80 gün/cm) ve bu da distraksiyon hızının dikkatle ayarlanmasını ve konsolidasyon süresinin uzatılmasını gerekli kılar.^[43]

Ekleme fonksiyonu

Tekrarlayan cerrahi müdahaleler, hastaları diz ve ayak bileği sertliği açısından risk altına sokar. Kontraktürler oldukça yaygındır ve tedavi süreci boyunca titiz bir fizyoterapi takibi gerektirir. Özellikle ayak bileği hareket açıklığının korunması, fonksiyonel yürüme paternleri açısından kritik bir belirleyicidir.

Komplikasyon oranları

Komplikasyonlar hâlâ sık görülmektedir; bunlar arasında pin yeri enfeksiyonları, rejenerat kırıkları, yanlış hizalanma (*malalignment*) ve fiksator çıkartımı sonrası yeniden kırık (refraktür) öne çıkar. *Cross-union* tekniği uygulanmış olmasına rağmen, iskeletsel olgunluğa kadar refraktür oranları %4-10 arasında bildirilmektedir. Buna rağmen, uzun dönem takiplerde hastaların büyük çoğunluğunda plantigrad, stabil ekstremitte hizalaması ve bağımsız yürüme yeteneği başarıyla sağlanmaktadır.^[44]

Konjenital Posteromedial Tibia Eğriliği

Konjenital posteromedial tibia eğriliği (KPMTE), doğumda belirgin olan nadir bir alt ekstremitte anomalisidir. Tibia shaftında düzgün bir posteromedial eğrilik ile karakterizedir ve genellikle kalkaneovalgus ayak deformitesi ile birlikte görülür. Konjenital tibial psödoartrozdan farklı olarak, KPMTE'de periostal hamartom izlenmez; bunun yerine, en olası neden geç gestasyonda oluşan intrauterin pozisyonel veya vasküler hasara bağlı olarak gelişen tibial fizis büyüme bozukluğudur.^[45,46] Hastalık doğumda gözle görülürdür; bacakta posteromedial eğrilik

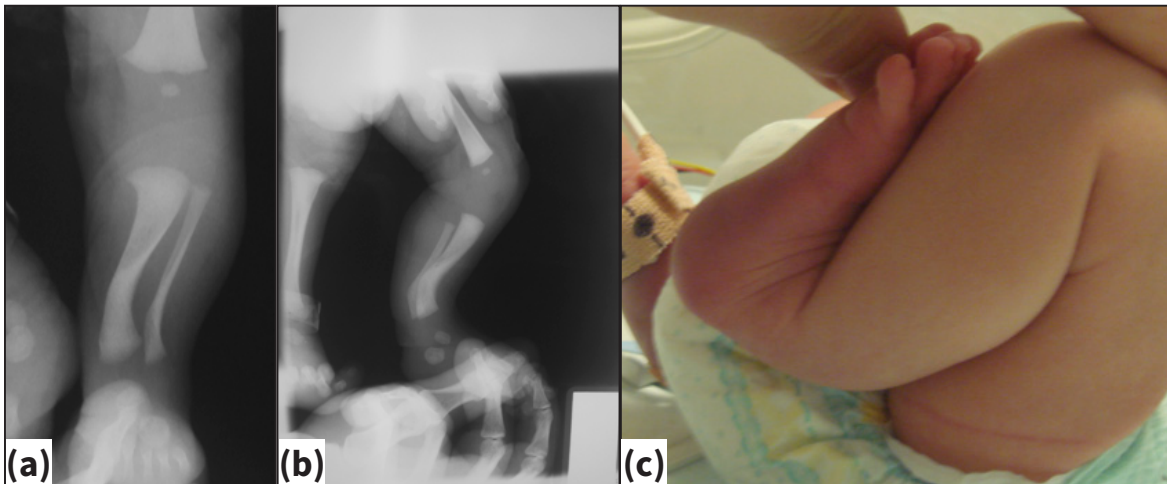
ve sıklıkla fleksibl olan kalkaneovalgus tipi ayak deformitesi izlenir (Şekil 18).^[46] Açısal deformite yaşamın ilk yıllarında genellikle spontan olarak remodele olur ancak tibia büyümesinde kalıcı bir yavaşlama söz konusudur. Bu durum ilerleyici LLD'ye yol açar; erişkinliğe gelindiğinde genellikle 2-6 cm bildirilmiştir.^[46,47] Fonksiyonel bozukluklar esas olarak kısıklık nedeniyle ortaya çıkar; rezidüel açısal deformite ise nadiren engelleyici düzeydedir.

Konjenital posteromedial tibia eğriliği için evrensel olarak kabul görmüş bir sınıflama sistemi bulunmamaktadır. Hastalığın şiddeti genellikle başlangıçtaki açısal deformitenin derecesine göre tanımlanır (30° üzeri valgus deformiteleri ciddi kabul edilir) ve Paley çarpan yöntemi gibi büyüme tahmin yöntemleriyle hesaplanan erişkin dönemdeki beklenen uzunluk farkı dikkate alınır.^[45]

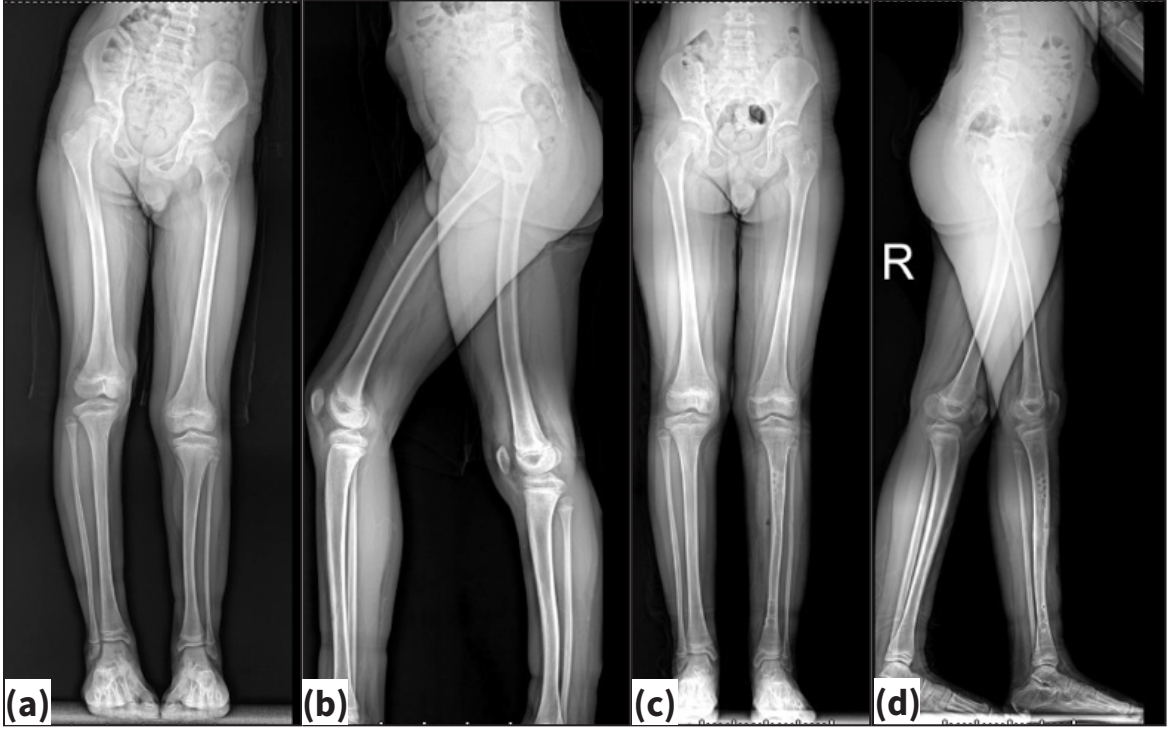
Tedavi

Açısal deformite sıklıkla kendiliğinden düzeldiği için, erken dönemde düzeltici osteotomi nadiren gereklidir. Tedavinin ana odağı bacak uzunluk farkının yönetimi üzerinedir.^[45]

- **İzlem:** Hafif deformiteler (<20-30°), genellikle dört yaşına kadar tamamen remodele olur.
- **Epifizyodez:** Erişkin dönemde beklenen LLD <5 cm ise ergenlik dönemine yakın yapılan kontralateral epifizyodez yeterli olabilir.^[46]
- **Ekstremitte Uzatma:** Daha büyük farklarda (>5 cm), konvansiyonel sirküler eksternal fiksator ve bilgisayara destekli eksternal fiksatorle yapılan distraksiyon osteogenezi önerilir. Bu yöntem, uzatmayla eş zamanlı olarak kalan valgus veya rotasyonel deformitelerin düzeltilmesini de sağlar. Kesin uzatma işlemleri, doğal *remodeling*in tamamlanmasından sonra, genellikle okul çağında planlanır (Şekil 19).^[46]



Şekil 18.a-c. Yenidoğanda KPMTE'nin radyolojik (a,b) ve klinik görünümü (c).



Şekil 19.a-d. Sol tibia posteromedial eğiriliğe bağlı deformite ve kısalığı olan hastanın (a,b) sirküler eksternal fiksatorle deformite düzeltme ve uzatma sonrası radyolojik görüntüsü (c,d).

Komplikasyonlar

Komplikasyon oranı, diğer tibial anomalilere kıyasla daha düşüktür.^[48,49]

Sıklıkla görülen minör problemler:

- Pin yeri enfeksiyonları,
- Eklem sertliği gibi durumlardır ve genellikle fizyoterapi ile geriler. Refraktör veya yetersiz rejenerat oluşumu gibi majör komplikasyonlar, KTP'ye kıyasla oldukça nadirdir.^[50]

KAYNAKLAR

1. Shah H, Cotofana S, Lifchez SD, Bialowas C. Congenital lower extremity anomaly pathology and reconstruction: A review of the literature. *Plast Reconstr Surg* 2023;151(1):207-14. [Crossref](#)
2. Wilcox WR, Coulter CP, Schmitz ML. Congenital limb deficiency disorders. *Clin Perinatol* 2015;42(2):281-300. [Crossref](#)
3. Stephens TD, Spall R, Baker WC, Hiatt SR, Pugmire DE, Shaker MR, et al. Axial and paraxial influences on limb morphogenesis. *J Morphol* 1991;208(3):367-79. [Crossref](#)
4. Cummings JAH, Limb D. Limb deficiencies. In: Herring JA, editor. *Tachdjian's Pediatric Orthopaedics* [Internet]. 6th ed. Philadelphia: Elsevier; 2022. p. 873.
5. Lin GH, Zhang L. Apical ectodermal ridge regulates three principal axes of the developing limb. *J Zhejiang Univ Sci B*. 2020 Oct.;21(10):757-66. [Crossref](#)
6. Rogala EJ, Wynne-Davies R, Littlejohn A, Gormley J. Congenital limb anomalies: Frequency and aetiological factors. Data from the Edinburgh Register of the Newborn (1964-68). *J Med Genet* 1974;11(3):221-33. [Crossref](#)
7. Shaw SC, Prasad M, Manrai K. Proximal femoral focal deficiency. *Med J Armed Forces India* 2023;79(3):360-1. [Crossref](#)
8. Uduma FU, Dim EM, Njeze NR. Proximal femoral focal deficiency - a rare congenital entity: Two case reports and a review of the literature. *J Med Case Rep* 2020;14(1):27. [Crossref](#)
9. Nossov SB, Hollin IL, Phillips J, Franklin CC. Proximal femoral focal deficiency/congenital femoral deficiency: Evaluation and management. *J Am Acad Orthop Surg* 2022;30(13):e899-e910. [Crossref](#)
10. Wada A, Nakamura T, Urano N, Kubota H, Oketani Y, Taketa M, et al. Foot centralization for tibial hemimelia. *J Pediatr Orthop Part B* 2015;24(2):147-53. [Crossref](#)
11. Paley D, Shannon CE, Nogueira M, Chiari C, Harris M. Can adding bmp2 improve outcomes in patients undergoing the superhip procedure? *Children* 2021;8(6):1-12. [Crossref](#)
12. Paley D, Guardo F. *Lengthening Reconstruction Surgery for Congenital Femoral Deficiency*. Springer, Berlin; 2014. p. 527-559.

13. Sabry AO, Galal S, Menshawey R, Menshawey E, Hegazy M, Farahat M, et al. Femoral lengthening in children with congenital femoral deficiency: a systematic review. *JBJS Rev* 2024;12(8). [Crossref](#)
14. Bakircioglu S, Goker B, Yilmaz A, Aksoy T, Aksoy MC, Yilmaz G. Outcomes of limb lengthening with computer-assisted hexapod external fixators in the treatment of fibular hemimelia. *J Pediatr Orthop* 2023;43(7):e574-e582. [Crossref](#)
15. Sax OC, Hlukha LP, Kowalewski KA, Herzenberg JE, McClure PK. Does Focal osteolysis in a PRECICE Stryde intramedullary lengthening nail resolve after explantation? *Children (Basel)* 2022;9(6):860. [Crossref](#)
16. Depaoli A, Magnani M, Casamenti A, Cerasoli T, Ramella M, Menozzi GC, et al. Is the high healing index a complication of progressive long bone lengthening? Observations from a Cohort of 178 children treated with circular external fixation for lower limb length discrepancy. *Children (Basel)* 2023;10(10):1586. [Crossref](#)
17. Ghaly HM, El-Rosasy MA, Marei AE, El-Gebaly OA. Simultaneous femoral and tibial lengthening for severe limb length discrepancy in fibular hemimelia. *J Orthop Surg Res* 2023;18(1):844. [Crossref](#)
18. Chong DY, Paley D. Deformity reconstruction surgery for tibial hemimelia. *Children (Basel)* 2021;8(6):461. [Crossref](#)
19. Weber M, Schröder S, Berdel P, Niethard FU. Nation-wide registration of limb deficiencies in Germany. *Z Orthop Ihre Grenzgeb* 2005;143(5):534-8. [Crossref](#)
20. Paley D. Tibial hemimelia: New classification and reconstructive options. *J Child Orthop* 2016;10(6):529-55. [Crossref](#)
21. Weber M. New classification and score for tibial hemimelia. *J Child Orthop* 2008;2(3):169-75. [Crossref](#)
22. Yadav SS. Type-I tibial hemimelia: A limb-salvage and lengthening technique. *JB JS Open Access* 2019;4(1):e0029. [Crossref](#)
23. Bilen FE, Kocaoğlu M, Eralp L, Balci HI. Fixator-assisted nailing and consecutive lengthening over an intramedullary nail for the correction of tibial deformity. *J Bone Joint Surg* 2010;92-B:146-52.
24. Megahed RM. Limb reconstruction for tibial hemimelia. *EOJ* 2020;55(2):115-20. [Crossref](#)
25. Hosny, GA. Treatment of tibial hemimelia without amputation: preliminary report. *J Pediatr Orthop B* 2005;14(4):250-5. [Crossref](#)
26. Georgescu T, Ionescu O, Toader OD, Bacalbasa N, Pop LG. Fibular hemimelia. *J Med Life* 2022;15(4):587-8. [Crossref](#)
27. Oberc A, Sułko J. Fibular hemimelia-diagnostic management, principles, and results of treatment. *J Pediatr Orthop Part B* 2013;22(5):450-6. [Crossref](#)
28. Birch JG, Lincoln TL, Mack PW, Birch CM. Congenital fibular deficiency: A review of thirty years' experience at one institution and a proposed classification system based on clinical deformity. *J Bone Joint Surg Am* 2011;93(12):1144-51. [Crossref](#)
29. Achterman C, Kalamchi A. Congenital deficiency of the fibula. *J Bone Joint Surg Br* 1979;61-B(2):133-7. [Crossref](#)
30. Iliadis AD, Palloni V, Wright J, Goodier D, Calder P. Pediatric lower limb lengthening using the PRECICE nail: Our experience with 50 cases. *J Pediatr Orthop* 2021;41(1):e44-e9. [Crossref](#)
31. Fuller CB, Shannon CE, Paley D. Lengthening reconstruction surgery for fibular hemimelia: A review. *Children (Basel)* 2021;8(6):467. [Crossref](#)
32. Verdoni F, Giorgino R, Virgilio C, Nannini A, Viganò M, Curci D, et al. Results and complications of bilateral limb lengthening in achondroplasia: A retrospective analysis. *Front Pediatr* 2023;11:1-9. [Crossref](#)
33. Shabtai L, Jauregui JJ, Herzenberg JE, Gesheff MG, Standard SC, McClure PK. Simultaneous bilateral femoral and tibial lengthening in achondroplasia. *Children* 2021;8(9):749. [Crossref](#)
34. Horn J, Steen H, Huhnstock S, Hvid I, Gunderson RB. Limb lengthening and deformity correction of congenital and acquired deformities in children using the Taylor Spatial Frame. *Acta Orthop* 2017;88(3):334-40. [Crossref](#)
35. Bayram S, Yıldırım AM, Eralp L, Şen C, Kocaoğlu M, Balci HI. The relationship between limb lengthening rate and callus quality in patients with achondroplasia. *Indian J Orthop* 2022;56(11):1891-6. [Crossref](#)
36. Paley D. Extensive limb lengthening for achondroplasia and hypochondroplasia. *Children* 2021;8(7):540. [Crossref](#)
37. Constantinides C, Landis SH, Jarrett J, Quinn J, Ireland PJ. Quality of life, physical functioning, and psychosocial function among patients with achondroplasia: A targeted literature review. *Disabil Rehabil* 2022;44(21):6166-78. [Crossref](#)
38. Park KW, Garcia RA, Rejuso CA, Choi JW, Song HR. Limb lengthening in patients with achondroplasia. *Yonsei Med J* 2015;56(6):1656-62. [Crossref](#)
39. Laine JC, Novotny SA, Weber EW, Georgiadis AG, Dahl MT. Distal tibial guided growth for anterolateral bowing of the tibia: Fracture may be prevented. *J Bone Joint Surg Am* 2020;102(23):2077-86. [Crossref](#)
40. Andersen KS. Congenital pseudarthrosis of the leg. Late results. *J Bone Jt Surg* 1978;5(5):657-62. [Crossref](#)
41. Hefti F, Bollini G, Dungl P, Fixsen J, Grill F, Ippolito E, et al. Congenital pseudarthrosis of the tibia: History, etiology, classification, and epidemiologic data. *J Pediatr Orthop B* 2000;9(1):11-5. [Crossref](#)
42. Kakarla S. Pseudarthrosis - A pictorial essay. *JMSR* 2020;8(1):17-24. [Crossref](#)
43. Paley D. Congenital pseudarthrosis of the tibia: Biological and biomechanical considerations to achieve union and prevent refracture. *J Child Orthop* 2019;13(2):120-33. [Crossref](#)
44. Shabtai L, Ezra E, Wientroub S, Segev E. Congenital tibial pseudarthrosis, changes in treatment protocol. *J Pediatr Orthop B* 2015;24(5):444-9. [Crossref](#)
45. El-Rosasy MA. Congenital pseudarthrosis of the tibia: The outcome of a pathology-oriented classification system and treatment protocol. *J Pediatr Orthop B* 2020;29(4):337-47. [Crossref](#)
46. Horn J, Steen H, Terjesen T. Epidemiology and treatment outcome of congenital pseudarthrosis of the tibia. *J Child Orthop* 2013;7(2):157-66. [Crossref](#)

47. Pappas AM. Congenital posteromedial bowing of the tibia and fibula. J Pediatr Orthop 1984;4(5):525-31. [Crossref](#)
48. Wimberly RL. In: Herring JA, editor. Tachdjian's Pediatric Orthopaedics. 6th ed. Philadelphia: Elsevier; 2022.
49. Hofmann A, Wenger DR. Posteromedial bowing of the tibia. Progression of discrepancy in leg lengths. J Bone Jt Surg 1981;63(3):384-8. [Crossref](#)
50. Sevcen A, Ucpun H, Akgun H, Ozyalvac ON, Akpinar E, Bayhan AI, et al. Evolution of the angular deformity and limb length discrepancy of congenital posteromedial bowing of the tibia over time. Jt Dis Relat Surg 2022;33(3):567-73. [Crossref](#)