

## گزارش یک مورد نقص مادرزادی قسمت فوقانی ران پروین راجی<sup>۱</sup>، \*دکتر محمدرضا هادیان<sup>۲</sup>

### چکیده

نقص مادرزادی قسمت فوقانی ران اختلال نادری است که شیوع آن ۱ نفر در ۵۰ هزار تا ۲۰۰ هزار تولد زنده گزارش شده است. در این بیماری سر ران و غالباً حفره استابولوم درگیر می‌شود که می‌تواند بصورت یک طرفه و یا دوطرفه باشد. مشکلات ناشی از این نقص مادرزادی می‌تواند به صورت های مختلف نظیر تفاوت در طول اندامها، بی ثباتی مفصل ران و زانو، انقباض عضلات ران و زانو، سطح نامساوی زانوها، کوتاهی قد و دیگر مشکلات همراه بروز نماید. معمولاً کودکان مبتلا و خانواده های آنها در طی درمان با تصمیم گیری های متفاوتی اعم از درمانهای جراحی و غیرجراحی مواجه می‌شوند که حتی در بین متخصصین نیز این درمانها بحث‌انگیز انگیز است.

در مقاله حاضر، پسر بچه ۳ ساله ای مبتلا به این نوع نقص مادرزادی با اختلال تکامل شدید در سر استخوانهای ران و حفره استابولوم، کوتاهی استخوان ران بصورت دوطرفه و تأخیر در مراحل رشد حرکتی معرفی می‌شود که با توصیه پزشک به منظور دریافت خدمات کاردرمانی و توان بخشی به دانشکده توانبخشی مراجعه کرده بود.

**کلید واژه‌ها:** نقص مادرزادی قسمت فوقانی ران / سر استخوان ران / حفره استابولوم / اختلال تکامل / درمان

- ۱- کارشناس ارشد کاردرمانی، عضو هیئت علمی دانشکده توانبخشی دانشگاه علوم پزشکی تهران
- ۲- دکترای فیزیوتراپی و الکتروفیزیولوژی، دانشیار دانشکده توانبخشی دانشگاه علوم پزشکی تهران

تاریخ دریافت مقاله:

تاریخ پذیرش مقاله:

\* آدرس نویسنده مسئول:

تهران، خیابان انقلاب، پیچ شمیران، دانشکده توانبخشی دانشگاه علوم پزشکی تهران، گروه کاردرمانی

تلفن: ۰۲۱-۷۷۵۳۳۹۳۹

\*E-mail: hadianrs@sina.tums.ac.ir

## مقدمه

نقص مادرزادی قسمت فوقانی ران<sup>۱</sup> (PFFD) از جمله نقائص مادرزادی نادر با شیوع ۱ در ۵۰ هزار تا ۲۰۰ هزار تولد زنده است که هنوز علت دقیقی برای آن ذکر نشده ولی عوامل متعددی شامل عوامل حین بارداری مانند در معرض اشعه ایکس قرار گرفتن، آسیبهای مکانیکی به مادر، وجود عفونت ویروسی یا باکتریایی و یا اختلالات هورمونی و مصرف بعضی از داروها از جمله تالیدومید در مادر و عوامل حین زایمان مانند کمبود اکسیژن می‌تواند در بروز این اختلال مؤثر باشند.

در دوران جنینی جوانه‌اندامها در ۲۸-۳۲ روز بارداری شروع به رشد می‌کنند و پاها در ۳۳-۳۶ روز بارداری قابل مشاهده‌اند، حال اگر به دلالتی در طی هفته چهارم تا ششم عاملی مانع از رشد و تکامل قسمتهای فوقانی استخوان ران و حفره استابولوم شود، این بیماری پدیدار خواهد شد (۱،۲).

در نوع خفیف بیماری تنها اختلال تکاملی<sup>۲</sup> مختصری ممکن است در سر استخوان ران وجود داشته باشد، ولی در نوع شدید آن گاهی این عدم تکامل بصورت عدم تشکیل سر استخوان ران و حفره استابولوم می‌باشد. این بیماری را می‌توان بر اساس وجود یا عدم وجود حفره استابولوم و سر استخوان ران، نحوه استخوانی شدن آنها، کوتاهی تنه استخوان ران و داشتن یا نداشتن مشکلات همراه به گروههای متعدد تقسیم نمود. از مشکلات همراه می‌توان به نقائص مادرزادی در استخوان درشت نی<sup>۳</sup> و نازک نی<sup>۴</sup>، کوچکی یا نبود کشکک، شکاف کام، پاچنبری<sup>۵</sup>، مشکلات مادرزادی قلب، ریه و سیستم ادراری و ناهنجاری در ستون فقرات و اندام فوقانی اشاره کرد (۱-۴).

این اختلالات تکاملی می‌توانند منجر به تفاوت در طول اندامها، بی ثباتی مفصل ران و زانو، کوتاهی در ران و زانو، سطح نامساوی زانوها، کوتاهی قد، کوتاهی عضلات خم کننده<sup>۶</sup>، دور کننده<sup>۷</sup> و گرداننده خارجی ران<sup>۸</sup> و مشکلات دیگر شود. از طرفی این بیماری می‌تواند بصورت یک طرفه و یا دوطرفه باشد که نوع دوطرفه در ۱۵ درصد بیماران دیده می‌شود (۱-۴).

در مقالات متعددی مواردی از PFFD که همراه با اختلالاتی در تکامل استخوانهای درشت نی و نازک نی و شکاف کام و در بعضی موارد همراه با عقب ماندگی ذهنی بوده بصورت یک سندرم خاص گزارش گردیده است (۴-۶). در بعضی از این بیماران مشکلات مادرزادی قلب و ناهنجاریهای دستگاه ادراری تناسلی نیز مشاهده شده بود (۴).

در موارد مذکور هیچ عامل خطرزایی از جمله بیماریهای مادر، مصرف دارو، عفونت و ... وجود نداشته و سابقه خانوادگی نیز ذکر نگردیده است (۴-۷). تنها در یک مورد به سابقه کوتاهی استخوان ران در پدر بزرگ بیمار و در موردی دیگر به دیابت مادر در دوران بارداری اشاره شده است. در این موارد ناهنجاری کودک تنها در استخوان ران بوده و مشکل دیگری وجود نداشت (۸،۹).

تظاهر بالینی PFFD به صورت کوتاهی اندامهای تحتانی است که به درجات متفاوتی در یک و یا دو اندام می‌باشد. در این حال مفصل لگن در وضعیت فلکسیون<sup>۹</sup>، ابداکسیون<sup>۱۰</sup> و اکسترنال روتاسیون قرار می‌گیرد. کودک در مراحل رشد حرکتی شامل چهار دست و پا شدن، ایستادن و راه رفتن تأخیر نشان می‌دهد. در مرحله ایستادن، زانو در فلکسیون قرار می‌گیرد. در موارد خفیف بیماری، کودک با

---

1 - Proximal Femoral Focal Deficiency  
2- Dysplasia  
3- Tibia  
4- Fibula  
5- Club Foot  
6- Flexor  
7- Abductor  
8- External Rotator  
9- Flexion  
10- Abduction

قدی کوتاه و با لنگیدن می‌تواند راه برود و در موارد شدید ممکن است مجبور باشد برای راه رفتن از وسایل کمکی استفاده کند (۲،۳،۱۰).

درمان این کودکان بستگی به شرایط آنها متفاوت است و هدف نهایی در درمان این بیماران کمک به بیمار برای کسب توانایی ایستادن، راه رفتن و همچنین تقویت و حمایت روحی روانی آنهاست.

رایج ترین شیوه جراحی برای کودکانی که کاندید جراحی می‌شوند، Van Nes Rotationplasty است که طی آن آمپوتاسیون از بالای زانو انجام می‌گیرد، سپس ساق پا ۱۸۰ درجه چرخش داده می‌شود و در نهایت استخوان تیبیا به قسمت فوقانی ران متصل می‌گردد. در واقع مفصل مچ فرد، نقش مفصل زانو را ایفا می‌کند و انگشتان رو به پائین و عقب قرار می‌گیرند و پروتزی داده می‌شود که نقش ساق پا را دارد. در چنین مواردی فرد می‌تواند با پروتز به راحتی راه برود و ظاهر غیر عادی عضو نیز مشخص نمی‌گردد (۱۱، ۳). در موارد خفیف‌تر بیماری نیز با در نظر گرفتن شرایط، تنها درمانهای محافظه‌کارانه و تجویز وسایل کمکی توصیه می‌گردد (۱۳-۱۰، ۳). در درمان این کودکان توجه به ۳ نکته بسیار حائز اهمیت است:

الف- درمان هر فرد اختصاصی و منحصر به خود اوست و برای هر بیمار استراتژی درمان متفاوت است و بر اساس تفاوت طول اندامها، میزان بی ثباتی زانو و تحرک مفصل ران و نیز مشکلات همراه از فردی به فرد دیگر متغیر است.

ب- تیم توانبخشی اعم از روانشناس، کاردرمانگر، فیزیوتراپیست، متخصص ارتوپد فنی، پزشک، جراح ارتوپد و... باید در این امر مشارکت کامل داشته باشند.

ج- حمایت‌های روحی روانی و مشاوره قبل از جراحی و بعد از جراحی بسیار ضروری است. قبل از جراحی مشاوره که با پزشک متخصص در ارتباط است، باید تمامی راههای درمان و مزایا و معایب آن را برای والدین توضیح دهد. این عمل می‌تواند باعث ارتقاء دانش و آگاهی والدین برای انتخاب نوع درمان (جراحی یا غیرجراحی) گردد (۱۵-۱۲).

بیشترین وظیفه تیم توانبخشی در مرحله پیش از جراحی است. کاردرمانگران و فیزیوتراپیستها باید به منظور بهبود دامنه حرکتی مفاصل و تقویت عضلانی، تمرینات عمومی و تخصصی و تمرینات در آب را توصیه نمایند (۱۶).

در این بیماری اختلال خاصی در عضلات اندام تحتانی وجود ندارد، اما مشخصه بعضی از این عضلات این است که به دلیل اختلالات بیومکانیکی ناشی از استخوان، کوچکتر و ضعیف تر از حالت عادی خود هستند و بالعکس، سارتوریوس هایپرتروفی است و عضله سدادی خارجی<sup>۱</sup> باریک تر از معمول می‌باشد. با گذشت زمان عضلات فلکسور، ابداکتور و اکسترنال روتی تور ران دچار کوتاهی می‌شوند که گاهی نیاز به آزادسازی این عضلات می‌باشد (۱۷). در مرحله قبل از جراحی و در مواردی که به طور کلی جراحی نیاز نیست، تقویت عضلات به خصوص عضلات دوقلو<sup>۲</sup>، چهار سر ران<sup>۳</sup> و سرینی<sup>۴</sup> سمت مبتلا بسیار مهم است (۱۶).

درمانهای توان بخشی بعد از جراحی نیز از اهمیت بسیار بالایی برخوردارند. این درمانها شامل منی پولاسیون آرام مچ، حرکات پاسیو و در نهایت حرکات اکتیو مچ می‌باشد. تجویز ارتز و پروتز حتماً باید با بررسی کامل انجام شود. تجویز بی موقع ارتز گاهی می‌تواند صدمات جبران ناپذیری به مفاصل کودک وارد کند. گاهی بدون جراحی و گاهی پس از جراحی نیاز به این تجهیزات می‌باشد که در این حال نیاز به متخصص توانبخشی است تا بیمار بتواند بصورت عملکردی با استفاده از وسیله کمکی نحوه ایستادن، راه رفتن و

---

1 . Obturator Externus  
2 . Gastrocnemius  
3 . Quadriceps  
4 . Gluteus

خم‌وراست کردن زانو را آموزش ببیند. در مراحل نهایی (حدود ۳ ماه بعد از جراحی) تحرک در اجتماع به بیمار آموزش داده می‌شود(۱۶).

در بسیاری از موارد با همکاری تیمی با پزشک متخصص، بدون جراحی و صرفاً با انجام درمانهای محافظه کارانه توانبخشی و تجویز ارتز، کودک می‌تواند به زندگی عادی خود برگردد (۱۱،۱۲،۱۸).

به علت نادر بودن بیماری و شاید شناخت کمتر دست اندرکاران طب، مشکلات این افراد چندین برابر است، یعنی علاوه بر مشکلات جسمی و روحی روانی این کودکان، درمانهای متعددی که برای این بیماری متصور است باعث نگرانی و سردرگمی بیش از حد والدین آنها می‌گردد. در این میان درمانهای توانبخشی از موارد درمانی است که در مراحل قبل و بعد از جراحی و در مواردی که درمانهای غیر جراحی توصیه می‌گردد، نقشی بسیار حیاتی دارد درحالی که متأسفانه جایگاه آن به درستی مشخص نیست. بنابراین لزوم توجه به شناخت این بیماری و نقش متخصصان توانبخشی به عنوان یکی از عناصر مهم درمان کاملاً ضروری به نظر می‌رسد.

### معرفی مورد

بیمار پسر بچه ۳ ساله ای بود که با تشخیص PFFD و با توصیه بهبود دامنه حرکتی، افزایش ثبات مفاصل، تقویت عضلانی و آموزش راه رفتن به کلینیک کاردرمانی دانشکده توانبخشی دانشگاه علوم پزشکی تهران معرفی گردید. کودک دومین فرزند خانواده بود. والدین نسبت فامیلی نداشته و سابقه ای از این اختلال نیز در خانواده آنها وجود نداشت. مادر در دوران بارداری مشکل خاصی را ذکر نکرده و از هیچ دارویی نیز استفاده نکرده بود. به علاوه سن مادر در دوران بارداری ۳۰ سال بود.

سونوگرافی در هفته ۳۵ حاملگی نشان داد که طول استخوان ران در سمت راست حدود ۴۴ میلی متر (برابر با هفته ۲۴ حاملگی) و در سمت چپ ۳۴ میلی متر (برابر با هفته ۲۰ حاملگی) است و در استخوان ران سمت چپ نیز Bowing مشاهده می‌شد. استخوانهای ساق پا و اندامهای فوقانی طبیعی بودند. در همین هفته کودک به روش سزارین متولد شد. وزن کودک هنگام تولد ۳ کیلو و ۵۰ گرم، قد ۴۳ سانتی متر و دور سر ۳۴ سانتی متر بود.

رادیوگرافی در ۳ سالگی اختلال تکامل شدید در مفاصل لگن دو طرف به صورت اختلال تکامل در سر استخوانهای ران، حفره استابولوم و کوتاهی هر دو استخوان ران را نشان می‌داد (تصویر ۱).

تصویر ۱ - تصویر رادیوگرافی از اندام تحتانی کودک در ۳ سالگی



کودک مراحل رشد حرکتی نظیر گرفتن اشیا با دست<sup>۱</sup> را در ۳ ماهگی، کنترل سر و گردن در ۴ ماهگی، سینه خیز رفتن در ۶ ماهگی و نشستن را در ۹ ماهگی به دست آورد. هنگام نشستن کودک قادر بود پاهای خود را ۱۸۰ درجه به حالت ابداکسیون درآورد. در وضعیت چهار دست و پا، کودک به دلیل کوتاهی استخوان ران قادر به تحمل وزن مناسب بر زانوهای خود نبود و برای تحرک از اندام فوقانی کمک می‌گرفت.

به طور کل، تمامی مراحل رشد حرکتی بعد از نشستن با تأخیر همراه بود. او می‌توانست در ۲ سالگی با حمایت والدین و با تکیه بر اشیاء بایستد، ولی وضعیت فلکسیون، اکسترنال روتاسیون و ابداکسیون ران باعث می‌شد که کودک به راحتی قادر به تحمل وزن بر روی پاهای خود نباشد. پس از گذشت ۶ ماه در ۲/۵ سالگی کودک توانست با همان الگوی قبلی ولی مستقل بایستد. راه رفتن مستقل را نیز در ۳ سالگی بدست آورد (تصاویر ۲-۴).

تصویر ۲- کودک در وضعیت طاقباز در ۱/۵ سالگی



تصویر ۳- کودک در وضعیت نشسته در ۱/۵ سالگی





کودک در حال حاضر با لنگش راه می‌رود و قد وی مختصری از همسالان خود کوتاهتر است. کودک می‌تواند بدود و گاهی دچار عدم تعادل شده و به زمین می‌خورد. بدلیل ضعف عضلانی کودک زود دچار خستگی می‌شود. در طی روند درمان به والدین توصیه شد که از هرگونه وسیله کمکی از جمله Long Leg Brace, pelvic band و کفش طبی به منظور اصلاح چرخش اندام تحتانی و کمک به راه رفتن اجتناب گردد.

از طرف دیگر نظر جراحان این بود که تا سن ۴ الی ۵ سالگی باید به استخوان زان اجازه رشد داده شود و پس از آن هرگونه اعمال جراحی مورد نیاز انجام گیرد، چرا که جراحی زودهنگام منجر به کوتاهی شدید قد خواهد شد. فعلاً درمان پزشکی خاصی برای کودک انجام نمی‌گیرد، ولی با توجه به شرایط کودک و توصیه پزشک متخصص، درمان توانبخشی با تأکید بر انجام تحرکات حسی، تمرینات تقویت عضلانی، بهبود دامنه حرکتی، افزایش ثبات مفاصل، پیشگیری از بدشکلی<sup>۱</sup> و همچنین حمایت روانی والدین و کودک و آموزش به والدین در جهت استقلال کودک و عدم وابستگی انجام می‌گردد. مقرر شد کودک در فواصل مکرر تا قبل از جراحی مورد ارزیابی و بررسی قرار گیرد.

#### منابع:

- 1- Parakh A, Nagar G. Proximal femoral focal deficiency. Indian Pediatr 2006; 43(4): 349-35.
- 2- Sharred WJW. Pediatrics and Fractures. Second edition. London: Blackwell Scientific Publications; 1979, PP: 245-257.
- 3- Roux N, Pieters S. Prosthetic management 56 years after rotationplasty due to proximal femoral focal deficiency (PFFD). Prosthet Orthot Int 2007; 31(3): 313-320.
- 4- Ergin H, Semerci C N, Bican M, Duzcan F, Tufan AC. A case with Proximal Femoral Focal Deficiency (PFFD) and fibular A/hypoplasia (FA/H) associated with urogenital anomalies. Turkish J Pediatr 2006; 48(4): 380-382.
- 5- Sulaiman AR, Nawaz H, Munajat I, Sallehudin AY. Proximal Femoral Focal Deficiency as a manifestation of Antley-Bixler syndrome: a case report. J Orthop Surg (Hong Kong) 2007; 15(1):84-86.

- 6- Kalaycioglu A, Aynaci. Proximal femoral focal deficiency, Contralateral Hip Dysplasia in Association with Contralateral Ulnar Hypoplasia and Clefthand: A case Report and Review of Literatures of PFFD and/or FFU. *Okajimas Folia Anat Jpn* 2001; 78(2-3): 83-90.
- 7- Kalaycioglu A, Gümüşalan Y, Aynaci, AşikY. Congenital deficiency of the proximal femur literature review with a case report. *Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Dergisi* 2001; 18(3): 209-215.
- 8- Bohring A, Oppermann HC. A further case of vertical transmission of Proximal Femoral Focal Deficiency? *American Journal of Medical Genetics part A* 1997; 71(2): 194-196.
- 9- Hadi HA, Wade A. Prenatal diagnosis of unilateral Proximal Femoral Focal Deficiency in diabetic pregnancy: A case report. *American Journal of perinatology* 1993; 10(4): 285-287.
- 10- Dennis S.Weiner. *Pediatric orthopedics for primary care physicians*. Second edition. London: Cambridge University Press, 2004; PP: 44.
- 11- Rossi TV, Kruger L. Proximal Femoral Focal Deficiency and its treatment. *Orthotic and Prosthetic* 1975; 29(2): 37-57.
- 12- Fernandez-Paiazzi F, Molina H. Proximal Femoral Deficiency. Results of conservative and surgical treatment critical analysis and indications. *J Orthopaed Traumatolo*, 2002; 3(2): 97-101.
- 13- Tonns D, Stanitski DF. Early conservative and operative treatment to gain early normal growth in proximal femoral focal deficiency. *J Pediatr Orthop [B]* 1997; 6(1):59-67.
- 14- Carroll K. Know your options. An explanation of the Rotationplasty and tibia turn-up procedures. *In Motion* 2005; 15(2): 39-41.
- 15- Stormer SV. Proximal Femoral Focal Deficiency. *Orthopaedic Nursing/ National Association of Orthopaedic Nurses* 1997; 16(5): 25-31.
- 16- Bana B, Knowalczyk B. A strategy of rehabilitation in children with Proximal Femoral Focal Deficiency treated with modified Van Nes Rotationplasty. *Chir Narzadow Ruchu Ortop Pol* 2006; 71(4): 313-5.
- 17- Pirani S, Beauchamp RD, Li D, Sawatzky B. Soft tissue anatomy of Proximal Femoral Focal Deficiency. *J Pediatr Orthop* 1991; 11(5): 563-570.
- 18- Devani AS. The orthotic management of the congenital short lower- a new appliance. *Singapore Medical Journal* 2000; 41(11): 534-537.

Archive of SID

## ***A case report: Proximal Femoral Focal Deficiency (PFFD)***

*Raji P. (M.Sc.)<sup>1</sup>, \*Hadian M.R. (Ph.D.)<sup>2</sup>*

### **Abstract**

Proximal Femoral Focal Deficiency (PFFD) is a rare congenital defect with prevalence of one in 50000 to 200000 live births. It affects the proximal femur and frequently the acetabulum and may occurs unilaterally and/or bilaterally. The side effects of PFFD vary in patients. These include: limb length discrepancy, instability of the hip and knee joint, contractures of the hip and knee muscles, unequal level of the knees, short stature and associated anomalies. Usually, children with PFFD and their families are faced with many treatment decisions, both surgical and non- surgical. Therefore, the treatment of PFFD has always been a challenge for the specialists.

In this report, a 3-years-old boy with PFFD with dysplasia of hip and acetabulum and femur shortness in both side and delay in motor milestones has been reported who was referred by physician to the faculty of rehabilitation for occupational therapy and rehabilitation treatment.

**Keywords:** Proximal Femoral Focal Deficiency / Femur head / Acetabular fossa /Dysplasia / Therapy

Receive date: 9/12/2007

Accept date: 28/10/2008

*1- M.Sc. of Occupational therapy, Academic Member of Rehabilitation Faculty of Medical Sciences University of Tehran, Iran*

*2- Physiotherapist, Associate Professor of Rehabilitation Faculty of Medical Sciences University of Tehran, Iran*

\*E-mail: hadianrs@sina.tums.ac.ir

Archive of SID