

تی‌بیا همی ملیا (آیا می‌شود «پا» را قطع نکرد؟)

*دکتر غلامحسین شاهچراغی، **دکتر مهزاد جاوید

«دانشگاه علوم پزشکی شیراز»

خلاصه

پیش‌زمینه: فقدان «مادرزادی» تی‌بیا بیماری نادر است و ممکن است یک متخصص ارتوپدی در یک دوره کار هرگز با آن روبرو نشود. در این گزارش تعداد قابل ملاحظه‌ای از این ضایعه نادر ارائه شده است. ساق و پا در بیشتر موارد حفظ شد و عملکرد بیمار به‌طور دقیق ارزیابی گردید.
مواد و روش‌ها: تعداد ۳۶ بیمار (۱۹ دختر و ۱۷ پسر) با ۴۸ نقصان تی‌بیا بررسی بالینی و پرتونگاری شدند. میانگین سنی بیماران ۱۲ سال بود. کیفیت زندگی (PQL) و «وضعیت رضایت والدین» ارزیابی شد. نوع و تعداد جراحی‌های انجام شده، تأخیر احتمالی کودکان برای انجام وظایف مدرسه و همچنین نوع کفش مورد استفاده بررسی شدند.

یافته‌ها: مدت زمان پیگیری ۹ سال بود. ۴۸ مورد همی ملیا تی‌بیا در تقسیم بندی «جونز» (Jones) شامل ۱۴ مورد تیپ یک، ۱۶ تیپ دو، ۱۱ تیپ چهار و ۷ مورد غیرقابل طبقه‌بندی؛ و با تقسیم‌بندی «ویر» (Weber) عبارت از ۱۶، ۱۱، ۱۶، ۱ و ۱۴ به ترتیب تیپ‌های VII, IV, III, II, I بودند. ده عضو (۸ بیمار) قطع گردید و جراحی «بازسازی» در ۳۸ ساق (۲۸ بیمار) انجام شد. جراحی‌های عمده «بازسازی» شامل سینوستوزیس تی‌بیا و فیبولا، هم راستا کردن ساق پا و مچ پا و بلند کردن کوتاهی با تکنیک اپلی‌زاروف بود. دو مورد جوش نخوردن سینوستوز و ۶ مورد خشکی زانو وجود داشت. پوشش پا در گروه «بازسازی» ۱۲ مورد کفش عادی و ۱۸ مورد کفش‌های تغییر یافته یا شکل داده شده بودند. نمره کیفیت زندگی در گروه «بازسازی شده» ۶۸ و بیش از گروه قطع عضو بود.
نتیجه‌گیری: بازسازی ساق همراه با نگاه‌داشتن پا در همی ملیا تی‌بیا در بیشتر موارد می‌تواند کارآیی خوب و رضایت بیمار را به همراه داشته باشد.
واژه‌های کلیدی: تی‌بیا، بدشکلی مادرزادی ساق، اندام تحتانی، ناهنجاری، نقص مادرزادی

دریافت مقاله: ۲ ماه قبل از چاپ؛ مراحل اصلاح و بازنگری: ۱ بار؛ پذیرش مقاله: ۱۵ روز قبل از چاپ

Functional Assessment in Tibial Hemimelia (Can We Also Save the Foot in Reconstruction?)

*Gholam Hossain Shahcheraghi, MD, FRCSC; *Mahzad Javid, MD

Abstract

Background: The congenital absence of the tibia is a rare disease, and an orthopaedic surgeon may not encounter such cases during the course of his/her career. This is the largest report to date of the management of such cases by a single surgeon. The foot and leg were persevered in the majority of the cases, and a functional evaluation system was used to report outcomes.

Methods: Thirty-six patients (19 girls, 17 boys) with 48 tibial deficient limbs were evaluated clinically and radiographically. The mean age of patients was 12 years old. The patients or their parents filled out the Pediatric Quality of Life and the parents' satisfaction forms. The surgical interventions performed, and their effects on school attendance and the shoe type they wore were documented.

Results: The mean time of follow-up was 9 years. The 48 limbs included 14 type I, 16 type II, 11 type IV, and 7 unclassified by using the Jones classification; and 6 type I, 11 type II, 16 type III, 1 type IV, and 14 type VII by using the Weber classification. Primary amputation was performed in 10 limbs (8 patients) and limb preservation surgery on 38 legs (28 patients). Tibiofibular synostosis, centralization of the ankle, and Ilizarov lengthening were the most common procedures. Nonunion of tibiofibular synostosis (2 cases) and knee stiffness (6 cases) were the main complications. Among the reconstructed limbs, 12 were in regular and 18 in modified shoes. The Pediatric Quality of Life of 68 points in the reconstructed group was a significant achievement, and it was also better than the score of patients who had undergone amputation.

Conclusions: Reconstruction of tibial hemimelia with foot preservation provides good functional outcome in the majority of cases.

Keywords: Tibia; Congenital limb deformities; Lower limb; Abnormalities; Congenital defect

Received: 2 months before printing; Accepted: 15 days before printing

*Orthopaedic Surgeon, Orthopaedic Department, Namazee Hospital; and Department of Pediatric Orthopaedics, Ghadir Madar-Kudak Hospital, Shiraz University of Medical Sciences, Shiraz, IRAN.

**Orthopaedic Surgeon, Department of Pediatric Orthopaedics, Ghadir Madar-Kudak Hospital, Shiraz University of Medical Sciences, Shiraz, IRAN.

Corresponding author: Mahzad Javid, MD
Orthopaedic Research Center, Chamran Hospital, Shiraz, Iran
E-mail: mahzadjavid@yahoo.com

The article published in *Journal of Pediatric Orthopedic*, 2016;36:572-58. Copyright ©2015 by Wolters Kluwer Health, Inc. All rights reserved.

مقدمه

فقدان «مادرزادی» تی‌بیا بیماری نادری است که در بیشتر موارد با ضایعاتی در بقیه بدن همراه است^(۱,۲). سابقه خانوادگی چنین ناهنجاری کم نمی‌باشد^(۳,۴). همی‌ملیای تی‌بیا با چندین سندروم نیز می‌تواند همراه باشد و حتی در ژن‌شناسی نقاط خاصی به آن اختصاص یافته است^(۵,۷). ناهنجاری‌های پا شامل فقدان متاتارس یا انگشتان پا، چسبندگی استخوان‌های تارس^۱ و نقصان‌هایی در دست و انگشتان دست، همگی همراه با همی‌ملیای تی‌بیا دیده و گزارش شده‌اند^(۸-۱۱).

محققین متعددی از جمله «جونز»^۲ و همکاران تقسیم‌بندی با ۷ گروه جهت نقصان طولی و میان محوری اندام تحتانی که همان همی‌ملیای تی‌بیا است را ارائه نمودند. «وِبر»^۳ تقسیم‌بندی دیگری را با ۴ گروه عرضه کرد و با آن می‌توان موارد نادرتری که با تقسیم‌بندی «جونز» قابل دسته‌بندی نبود را مشخص نمود^(۱۰-۱۶). در این بررسی، تجربه یک مرکز با همی‌ملیای تی‌بیا که با درخواست بیماران، تلاش در نگاه‌داشتن پا و ساق و بازسازی آن به جای قطع عضو را در برنامه داشت، گزارش می‌شود.

مواد و روش‌ها

اطلاعات تمامی ۴۰ بیمار دچار همی‌ملیای تی‌بیا که از سال ۱۹۸۹ تا ۲۰۱۲ در دو بیمارستان «نمازی» و «مادر و کودک» شیراز تحت نظر و درمان مؤلفین بودند، از بایگانی بیمارستان‌ها جمع‌آوری شدند. دسترسی به ۳۶ بیمار (۴۸ مورد نقصان ساق) امکان‌پذیر شد. بیماران، ۱۷ مورد پسر و ۱۹ دختر با میانگین سنی ۱۲ سال (۲/۵-۳۲/۵ سال) در زمان پیگیری بودند. تمامی بیماران جهت بررسی بالینی، پرتونگاری و مصاحبه حضوری فراخوانده شدند. عکس‌های اولیه ارزیابی شد و براساس دو طبقه‌بندی «جونز» و «وِبر» تقسیم‌بندی شدند. برنامه درمان اولیه جهت نگاه‌داری ساق و پا و «بازسازی» در تمام موارد به جز تیپ ۱ جونز که شواهدی از کارکرد عضله

چهارسر زانو نشان نمی‌دادند، به همراه فقدان شدید انگشتان پا و یا پای کاملاً تغییرشکل یافته، برنامه‌ریزی شد.

بیماران یا خانواده آنها پرسشنامه وضعیت سلامت جسمی، فعالیت روزانه و شرکت در برنامه‌های ورزشی، فعالیت‌های اجتماعی، مدرسه رفتن و غیره ... را تکمیل نمودند. پرسشنامه کیفیت زندگی^۴ برای بچه‌ها نیز تکمیل شد. این پرسشنامه در ارزیابی بیشتر بیماری‌های کودکان کاربرد دارد، و قسمت «عضلانی/ استخوانی» آن به فارسی تایید اعتبار شده است^(۱۷,۱۸). پرسشنامه شامل چهار بخش عمده ارزیابی جسمانی، احساسی، اجتماعی و فعالیت‌های مدرسه می‌باشد و در مجموع ۱۰۰ نمره دارد. سوال‌های دیگری در زمینه استفاده از پروتز یا ارتوز یا کفش‌های مخصوص و طبی و مشکلات مربوط به آنها نیز پرسیده شدند.

میانگین زمان پیگیری ۹ سال (۲۳-۲ سال) بود.

داده‌ها با استفاده از نرم‌افزار SPSS تحلیل شدند. بررسی بدون هیچ‌گونه حمایت مالی انجام پذیرفت و مورد تایید کمیته اخلاق دانشگاه علوم پزشکی شیراز و همچنین مرکز تحقیقات ارتوپدی بخش ارتوپدی شیراز قرار گرفت.

یافته‌ها

تعداد ۴۸ مورد نقصان ساق شامل ۱۹ ساق راست، ۵ ساق چپ و ۱۲ مورد دو طرفه بودند. از نقطه نظر نوع همی‌ملیای در طبقه‌بندی «جونز»، ۱۴ مورد تیپ I، ۱۶ تیپ II، صفر تیپ III، و ۱۱ مورد تیپ IV بودند و ۷ مورد در هیچ‌یک از گروه‌ها قرار نگرفت. در طبقه‌بندی «وِبر» ۶ مورد تیپ I، ۱۱ تیپ II، یک مورد IV، ۱۴ تیپ VII بود و تیپ‌های V و VI «وِبر» وجود نداشت (جدول ۱). اگرچه در ۸۱٪ بیماران، همی‌ملیای تی‌بیا تنها نقصان بود، اما در ۱۹٪ (۷ بیمار)، ناهنجاری‌های دیگری به خصوص در اندام فوقانی وجود داشت. این ناهنجاری‌ها شامل کلاب هند رادیوس، شکاف دست^۵، ساعد یک استخوانی، چند انگشتی و چسبندگی انگشتان و همچنین دررفتگی لگن و نقصان استخوان فمور^۶ بود.

4. Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL)

5. Cleft hand

6. PFFD

1. Tarsal coalition

2. Jones

3. Weber

جدول ۱. مشخصات و درمان بیماران براساس نوع همی ملیا در ۴۸ ساق

نوع	تعداد	پیگیری	ناهنجاری همراه	تاریخچه خانوادگی همی ملیا / ناهنجاری مادرزادی پا	نوع جراحی	تعداد جراحی بازسازی ساق	کفش
I (J) VII (W)	۱۴	۷ سال	۰	۵	KD+B+AC+S+L	۱/۴	9P, 4O, 1RS
II (J) III (W)	۱۶	۹ سال+۷ ماه	۴	۱	AC+S+L+E+Fem.ost+Syme	۲/۲	1P, 7O, 3RS, 3MS
III (J) IV (W)	۰	۰	۰	۰	-	۰	-
IV (J) II (W)	۱۱	۱۰ سال+۹ ماه	۲	۲	AC+S+L+FO	۱/۸	3O, 4RS, 4MS
? (J)	۷	۸ سال+۶ ماه	۱	۲	AC+S+L+ATL	۱/۳	3O, 5RS, 1MS
I (W) VI (W)	۶ ۱	۹ سال+۱۰ ماه ۱۸ ماه	۰ ۰	۲ ۰	L+ATL+E+AC+S+Post.cap	۱/۵ ۱	-

؟ = طبقه بندی نشده در تقسیم بندی «جونز»، AC= قرار دادن ساق بر روی مچ پا، ATL=بلندکردن تاندون آشیل، B=قرار دادن فیولا روی انتهای ران، E= اپی فیزیووزیس، Fem.ost= استئوتومی فمور، FO= استئوتومی پا، J= جونز، KD= disarticulation زانو، L= افزایش طول، MS = کفش تغییر شکل یافته، O= ارتوز، P=پروستز، Post.cap= کپسولتومی پشتی، RS= کفش معمولی، S=سینوستوزیس، TT= انتقال تاندون، W=ویپر

به طور متناوب (نه همیشگی) از بریس زانو استفاده می کردند و ۳ نفر دیگر بدون هیچ وسیله کمکی راه می رفتند.

جزئیات بیشتر ۳۸ عضوی که «بازسازی» و حفظ پا داشتند، به شرح ذیل می باشد:

سینوستوز تی بیا و فیولا در ۱۳ مورد همی ملیای تیپ II, J, ۶ مورد IV J و یک مورد تیپ IbJ و به دنبال آن بلند کردن ساق انجام شد. در ۲ مورد سینوستوز در اقدام اول جوش نخورد و جهت جوش خوردگی، نیاز به جراحی های بیشتر داشتند. این دو مورد جراحی اول را در ۳ سالگی داشتند و با پیچ به هم فیکس شده بودند. بلند کردن با ایلی زاروف در ۱۸ ساق، ۱۵ سانتی متر در تیپ I, J, ۱۰/۷ سانتی متر J, II، ۱۱ سانتی متر در IVJ و ۶/۵ سانتی متر در یک مورد I, W در ۵ عضو نیز بلند کردن در دو مرحله انجام پذیرفت و ۳ مورد نیز بستن صفحه رشد سمت مقابل نیاز داشتند. از نظر راه رفتن، ۳۴ مورد به طور مستقل و بی نیاز از وسیله کمکی راه می رفتند. از لحاظ نوع کفش، از ۳۰ مورد که درمان به پایان رسیده بود، ۱۲ مورد کفش عادی و ۱۸ مورد کفش تغییر یافته یا قالب گیری شده به پا می کردند (جداول ۱ و ۲). قالب های داخل کفش اکثراً قسمت خالی کفش را پر نموده یا فقط برای راه رفتن طولانی ایجاد ثبات می کردند. هشت مورد از مواردی که منتظر بلند کردن ساق بودند، جبران کوتاهی کردند.

چهار بیمار (۱۱٪) با تیپ II «یک جونز» سابقه خانوادگی برای همی ملیا تی بیا، و ۶ بیمار (۱۷٪) ناهنجاری های «مادرزادی» دیگر داشتند.

در این ۴۸ اندام، مجموعاً ۷۷ عمل جراحی انجام شد (جدول ۲) و ۱۰ عضو (۸ بیمار) قطع شدند (۹ مورد قطع از زانو- همگی در تیپ II یا VII W و یک مورد سایمز). تمام قطع عضوها پس از سن ۵ سالگی انجام شد چون خانواده به امید درمان های دیگر بودند و حاضر به قطع عضو نمی شدند. ۳۸ عضو دیگر (۲۸ بیمار) جراحی های «بازسازی» با حفظ پا داشتند به این ترتیب که در ۲۰ ساق جوش دادن تی بیا به فیولا^۱، ۲۳ مورد قرار دادن ساق بر روی مچ پا^۲، در ۱۸ عضو بلند کردن ساق قرار گرفته روی مچ پا با تکنیک ایلی زاروف، و در ۵ عضو قرار دادن فیولا روی انتهای ران^۳ انجام شد. جزئیات بیشتر در جداول ۱ و ۲ ارائه شده است.

در ۵ مورد عمل «براون»، زانوها خشکی قابل انتظار داشتند. سه مورد تیپ Ia در ۲۰-۵۰ درجه خمی زانو بودند؛ لیکن ۱۰۰ تا ۱۳۰ درجه توانایی خم شدن داشتند. دو نفر از این ۵ مورد

1. Synostosis
2. Ankle centralization
3. Brown procedure

جدول ۲. مشخصات ۳۶ بیمار دچار همی ملیا تی بیا

بیمار	جنس	سمت	نوع	درمان	سن اولین جراحی	تعداد جراحی	کمک در راه رفتن	پوشش پا	پیگیری	نمره کیفیت زندگی	جراحی آینده
۱	پسر	راست	Ia (J) VII (W)	KD	۱۱ ماه	۱	-	پروتز	۹ سال	۵۰/۸	ندارد
۲	دختر	راست	Ia (J) VII (W)	KD	۱۲ ماه	۱	-	پروتز	۳ سال + ۶ ماه	۷۳/۱	ندارد
۳	دختر	راست	Ia (J) VII (W)	KD	۸ سال	۱	-	پروتز	۳ سال	۶۰/۵	ندارد
		چپ	Ia (J) VII (W)	KD	۸ سال	۱	-	پروتز	۳ سال	۶۰/۵	ندارد
		راست	Ia (J) VII (W)	KD	۳ سال	۱	-	پروتز	۴ سال	۶۰/۱	ندارد
۴	پسر	چپ	Ia (J) VII (W)	B+AC	۳ سال	۱	-	ارتوز	۴ سال	۶۰/۱	استئوتومی فمور + انتقال تاندون
		راست	Ia (J) VII (W)	KD	۵ ماه	۱	-	پروتز	۲ سال + ۶ ماه	۷۱/۹	ندارد
۵	دختر	چپ	IV (J) II (W)	AC+S	۵ ماه	۱	-	ارتوز	۲ سال + ۶ ماه	۷۱/۹	سینوستوز
		راست	Ia (J) VII (W)	D	۷ ماه	۱	+	پروتز	۳ سال + ۶ ماه	۷۹/۴	ندارد
۶	دختر	چپ	II (J) III (W)	AC+S	۱ سال + ۴ ماه	۱	+	ارتوز	۳ سال + ۶ ماه	۷۹/۴	ندارد
		راست	Ia (J) VII (W)	KD	۱/۵ سال	۱	+	پروتز	۱۷ سال + ۶ ماه	۷۶/۳	ندارد
۷	پسر	چپ	II (J) III (W)	S+Syme	۱۶ سال	۲	+	کفش تغییر یافته	۱۷ سال + ۶ ماه	۷۶/۳	ندارد
		راست	Ia (J) VII (W)	B+AC+L	۳ ماه	۱	-	ارتوز	۱۱ سال + ۹ ماه	۴۶/۶	برابر نمودن طول اندام
		راست	Ia (J) VII (W)	B+AC	۵ ماه	۱	-	ارتوز	۳ سال	۷۵/۲	برابر نمودن طول اندام
۹	پسر	چپ	IV (J) II (W)	AC+S	۱ سال + ۲ ماه	۱	-	ارتوز	۳ سال	۷۵/۲	ندارد
		راست	Ia (J) VII (W)	KD	۱ سال + ۶ ماه	۱	+	پروتز	۲ سال + ۶ ماه	۵۶/۵	ندارد
۱۰	پسر	چپ	II (J) III (W)	AC+S	۷ ماه	۱	+	ارتوز	۲ سال + ۶ ماه	۵۶/۵	استئوتومی
		راست	Ia (J) VII (W)	B+AC+L	۵ ماه	۲	-	کفش معمولی	۲۳ سال + ۶ ماه	-	ندارد
۱۱	دختر	راست	Ib (J) VII (W)	B+AC+S	۴ ماه	۲	-	ارتوز	۴ سال	۸۹/۸	برابر نمودن طول اندام
		چپ	II (J) III (W)	S+L+E	۴ ماه	۵	-	کفش تغییر یافته	۲۳ سال + ۶ ماه	۵۹/۷	ندارد
		راست	II (J) III (W)	AC+S+L	۹ ماه	۲	-	کفش تغییر یافته	۶ سال	۹۲/۲	ندارد
۱۴	پسر	چپ	? (J) I (W)	ATL+Post.ca p	۹ ماه	۲	-	کفش تغییر یافته	۶ سال	۹۲/۲	ندارد
		پسر	II (J) III (W)	AC+S+L+E	۶ ماه	۴	-	ارتوز	۱۵ سال	۹۵/۹	افزایش طول
		راست	II (J) III (W)	AC+S+L+F O+Fem.ost	۶ ماه	۴	-	کفش معمولی	۱۳ سال + ۶ ماه	۶۴/۲	ندارد
۱۶	دختر	چپ	? (J) I (W)	E	۱۲ سال	۱	-	کفش معمولی	۱۳ سال + ۶ ماه	۶۴/۲	ندارد
		پسر	II (J) III (W)	AC+S+L	۱۲ ماه	۲	-	ارتوز	۱۳ سال	۴۳	ندارد
		دختر	II (J) III (W)	AC+S+L	۱ سال + ۶ ماه	۳	-	ارتوز	۶ سال	۴۴/۲	ندارد
۱۹	دختر	راست	II (J) III (W)	AC+S	۱ سال + ۳ ماه	۱	-	ارتوز	۲ سال + ۹ ماه	۶۴	سینوستوز
		دختر	II (J) III (W)	AC+L	۱۲ ماه	۲	-	کفش معمولی	۵ سال + ۶ ماه	-	ندارد
		چپ	II (J) III (W)	S+L	۱۲ ماه	۲	-	کفش تغییر یافته	۲۰ سال	۵۵	ندارد
۲۱	پسر	راست	IV (J) II (W)	FO	۱۲ ماه	۲	-	کفش معمولی	۲۰ سال	۵۵	ندارد
۲۲	پسر	راست	II (J) III (W)	S	۹ ماه	۱	-	ارتوز	۵ سال + ۳ ماه	۴۶/۹	افزایش طول

جدول ۲. مشخصات ۳۶ بیمار دچار همی ملیا تی بیا

بیمار	جنس	سمت	نوع	درمان	سن اولین جراحی	تعداد جراحی	کمک در راه رفتن	پوشش پا	پیگیری	نمره کیفیت زندگی	جراحی آینده
۲۳	پسر	چپ	II (J) III (W)	L	۸ سال	۱	-	کفش تغییر یافته	۲ سال	۸۷/۱	ندارد
۲۴	پسر	راست	IV (J) II (W)	ATL	۸ سال	۱	-	کفش معمولی	۲ سال	۸۷/۱	ندارد
۲۵	پسر	راست	IV (J) II (W)	AC+S+L	۶ ماه	۳	-	کفش تغییر یافته	۱۱ سال + ۶ ماه	۴۰/۵	افزایش طول
۲۶	دختر	راست	IV (J) II (W)	AC+S+L+E	۷ ماه	۳	-	کفش معمولی	۱۴ سال + ۶ ماه	۵۸/۵	ندارد
۲۷	دختر	راست	IV (J) II (W)	AC+S+L+TT	۱ سال ۲ ماه	۲	-	ارتوز	۱۳ سال	-	افزایش طول
۲۸	پسر	چپ	IV (J) II (W)	AC+S	۴ سال	۱	-	کفش معمولی	۱ سال + ۶ ماه	۷۶/۷	ندارد
۲۹	دختر	راست	IV (J) II (W)	L+FO	۲۷ سال	۲	-	کفش تغییر یافته	۳ سال	۴۵/۸	ندارد
۳۰	دختر	راست	IV (J) II (W)	L	۲۰ سال	۲	-	کفش تغییر یافته	۱۲ سال	۷۰/۳	ندارد
۳۱	پسر	راست	IV (J) II (W)	ATL	۶ ماه	۱	-	کفش تغییر یافته	۳۱ سال + ۶ ماه	۷۲/۲	افزایش طول
۳۲	دختر	چپ	? (J) I (W)	L	۱۶ سال	۱	-	کفش معمولی	۴ سال	۵۹/۵	ندارد
۳۳	دختر	راست	? (J) I (W)	ATL+L	۱۲ ماه	۲	-	کفش معمولی	۶ سال	۵۴/۸	ندارد
۳۴	پسر	چپ	? (J) I (W)	E	۱۳ سال	۱	-	کفش معمولی	۱۹ سال + ۶ ماه	۷۲	ندارد
۳۵	دختر	راست	? (J) I (W)	L	۶ سال	۱	-	کفش معمولی	۱۸ ماه	۹۰/۸	ندارد
۳۶	پسر	راست	II (J) III (W)	AC+S	۳ سال	۱	-	ارتوز	۲ سال	۶۱/۵	ندارد
۳۷	پسر	چپ	II (J) III (W)	AC+S	۳ سال + ۶ ماه	۱	-	ارتوز	۱ سال + ۶ ماه	۶۱/۵	ندارد
۳۸	دختر	چپ	? (J) VI (W)	AC+Fib fusion	۵ ماه	۱	-	ارتوز	۱ سال + ۶ ماه	-	افزایش طول

? = طبقه بندی نشده در تقسیم بندی «جونز»، AC = قرار دادن ساق بر روی مچ پا، ATL = بلند کردن تاندون آشیل، B = قرار دادن فیولا روی انتهای ران، E = اپی فیزیو دزیس، Fem.ost = استئوتومی فمور، FO = استئوتومی پا، J = جونز، KD = قطع از مفصل زانو، L = افزایش طول، LE = برابر نمودن طول اندام، Post.cap = کپسولتومی پشتی، TT = انتقال تاندون، W = ویر

از نظر PedsQL امتیاز ۶۸ از ۱۰۰ در گروه «بازسازی» و ۶۴/۶ در گروه قطع عضو به دست آمد (در گروه قطع عضو شده ۲ مورد تیپ IA یک طرفه و ۶ مورد دوطرفه بودند).

تحلیل برای انواع مختلف همی ملیا انجام شد. یافته‌ها در هر ۴ نوع کارایی اندازه‌گیری شده از نظر عملکرد، وضعیت اجتماعی، روانی و مدرسه در گروه «بازسازی شده» بهتر از قطع عضوها بود (جدول ۳). کمترین نمره متعلق به راه رفتن یا دویدن طولانی مدت، در جمع هم‌کلاسی‌ها بودن و کم‌توجهی در درس‌های مدرسه بود. لیکن از نظر مورد اذیت هم‌کلاسی‌ها قرار گرفتن و یا به موقع سال‌های تحصیلی را گذراندن هیچ مشکلی نداشتند و جراحی‌های متعدد باعث عقب افتادگی نشده بود، از نظر رضایت از عمل، با در نظر گرفتن این که ۸ مورد هنوز جراحی‌های آتی در برنامه‌شان است، از گروه قطع عضو، ۴ بیمار کاملاً راضی و ۴ به‌طور نسبی راضی

وضعیت زانو از نظر حرکتی در همه کامل بود؛ به جز ۵ مورد تیپ II و ۲ مورد III که از ابتدا زانوی غیرعادی داشتند. مچ پا در ۱۴ مورد خشکی زیاد در حرکت و در ۲۲ مورد حدود ۱۵ درجه دامنه حرکت داشت. مفصل بین تالوس و کالکانئوس چه قبل و چه پس از «بازسازی» تقریباً وجود نداشت، و آنومالی یا فیوژن این مفصل در بیشتر موارد وجود داشت.

از نظر شکل مچ پا، در تیپ I و II که فیولا روی مچ کارگذاری شده بود (۱۶ مچ) شکل خوب با قطور شدن انتهای فیولا و گنبندی شدن انتهای فیولا مشاهده شد. از ۱۱ مورد تیپ IV، ۶ مورد بازسازی مچ پا شده بودند که ۵ مورد به خوبی در راستای مورد نظر قرار داشتند و یک مورد موقعیت اصلاح مچ را از دست داده بود. ۱۴ موردی که «بازسازی» ساق و پا داشتند، کاملاً در فعالیت‌های ورزشی فعال بودند و بقیه فقط گاه به گاه ورزش می‌کردند.

جدول ۳. چهار گروه عملکرد پرسشنامه کیفیت زندگی در گروه‌های «بازسازی شده» و «قطع عضو»

نمره کل	نمره مدرسه	نمره روانی	نمره اجتماعی	نمره جسمانی	گروه
۶۷/۸	۷۶/۱	۶۲/۵	۷۱/۲	۶۱/۶	گروه بازسازی شده
۶۴/۶	۶۵	۷۵	۶۳/۷	۵۴/۹	گروه قطع عضو
۶۷/۴	-	۷۳/۷	۷۳/۷	۵۴/۷	گروه بازسازی شده و قطع عضو

بیماری وابسته به چند عامل است: (۱) ثبات زانو، (۲) کوتاهی نهایی که پیش‌بینی می‌شود، و (۳) قابل بازسازی و اصلاح بودن قسمت پا. سیستم ایلی‌زاروف برای بلندکردن عضو کوتاه و ناقص تحول برانگیز بوده است. هدف از درمان به‌دست آوردن پای است که به صورت صاف، با پاشنه‌ای خوب برای تحمل وزن و عضوی هم طول با سمت مقابل بر روی زمین قرار گیرد (شکل ۱). همه این عوامل برای راه رفتن بر روی فرش اهمیت خاصی در فرهنگ ایرانی دارد. خانواده‌های ایرانی نیز شبیه فرهنگ مصری، قطع عضو را نمی‌پذیرند^(۳۳).

و از ۲۸ بیمار (با ۳۸ عضو) که پا را داشتند ۸ مورد (۲۹٪) کاملاً راضی، ۱۹ (۶۷٪) تقریباً راضی و ۱ (۴٪) ناراضی بود. یک مورد ناراضی، به دنبال ۳ مرحله عمل منتظر بلند شدن ۷ سانتی دوباره ساق است و هم اکنون فعالانه فوتبال بازی می‌کند. از نظر قیافه ظاهری نیز ۳۲٪ کاملاً، ۵۰٪ به‌طور نسبی راضی بودند و ۱۸ درصد از قیافه پای خود ناراضی بودند.

بحث

همی‌ملیای تی‌بیا، بیماری نادر است، ارتباط ژنتیکی در آن وجود دارد و علاوه بر کوتاهی اندام تحتانی، آنومالی‌های دیگر سیستم حرکتی را با خود دارد^(۱۹-۲۲). نگه داشتن عضو در این



شکل ۱. همی‌ملیای تیپ IV. الف و ب) ناهنجاری و کوتاهی شدید پا، پ و ت) تصاویر افزایش طول ۸ سانتی‌متر و اصلاح ناهنجاری پا، ث) قوزک پهن با پای صاف بر روی زمین و استفاده از کفش عادی ج) پرتونگاری راستای اصلاح شده ساق با قوزک دیاستاز



شکل ۲. تی بیا همی ملیا یک طرفه تیپ II الف) پرتونگاری دوران کودکی که استخوان منفرد عقبی را نشان می دهد، ب) در سن ۱۰ سال، پس از سینوستوزیس تیبیافیولا و قراردادن ساق روی فوزک، پ) سن ۱۷ سال، پس از ۱۲ سانتی متر افزایش طول با ثابت کننده ایلینزاروف، ت) تصویر کناری فوزک بر روی یک استخوان، ث) تصویر بالینی از ساق، کف پای صاف بر روی زمین و توانایی پوشیدن کفش معمولی.

هفتاد درصد بیماران، یا کفش معمولی یا کفش تغییرات یافته استفاده می کردند و در خانه با پای برهنه راحت راه می رفتند. در تیپ II که همان تیپ VII W می باشد ثبات زانو اهمیت ویژه ای دارد (شکل ۳).

کم نیستند بیمارانی که روی زانوها وزن می گذارند یا از صندلی چرخ دار استفاده می کنند؛ ولی باز حاضر به قطع عضو نمی شوند. داشتن پایی که انگشت داشته باشد، از نظر روانی قابل قبول تر است و شاید سطح پهن تری که برای وزن گذاشتن بوجود می آورد از قطع پا نیز بهتر است و اکثراً نیاز به ارتوز نیز نمی باشد (شکل ۲) (۲۴).

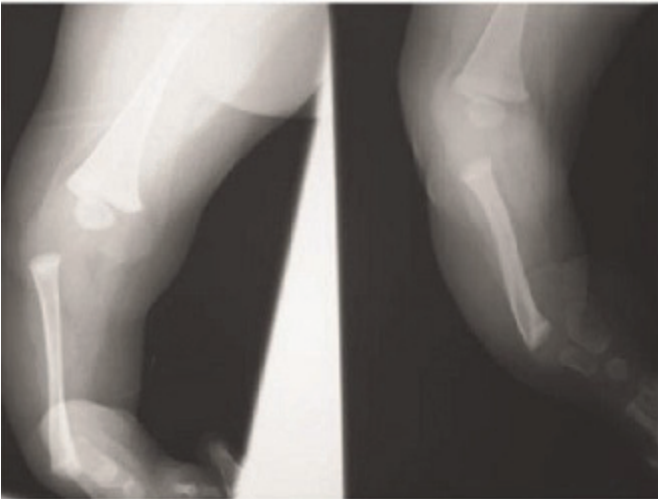


شکل ۳. بیمار زن ۲۷ ساله با تی‌بیا همی ملیا تیپ IB و عمل جراحی «براون» در کودکی، و سپس بلند شدن تیپولا در دو مرحله به اندازه ۱۸ سانتی‌متر و اپیفیزیودز پروگزیمال تیپیا و فیپولا. الف) در ۳ سالگی، بعد از عمل جراحی «براون»، ب) در ۲۷ سالگی، بعد از دو مرحله بلند شدن، پ و ت) پا حفظ شده، دامنه خوب حرکت زانو و کفش معمولی.

و همکاران^(۲۵) از ۱۴ بیمار که عمل براون شده بودند، صحبت کردند که ۷ نفر بعداً از ناحیه زانو قطع شدند و بقیه راه رفتن بدی داشتند. سیزده بیمار از ابتدای درمان قطع عضو سایمز داشتند.

پنج بیماری که قطع عضو را نپذیرفته و عمل جراحی «براون» داشتند و بعد از آن ساق پا جراحی بلند شد، زانوهای خشک ولی با ثبات داشتند و بیشتر آنان بدون بریس راه می‌رفتند. «اِپز»^۱

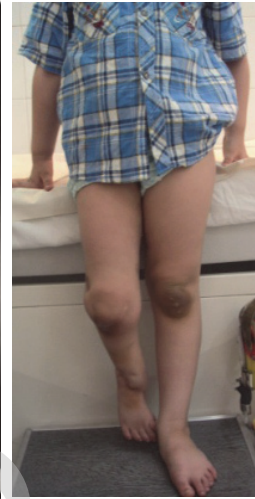
الف



ب



پ



ت



ث



ج



شکل ۴. تی‌بیا همی‌ملیا تیپ I. الف) پرتونگاری قبل از جراحی؛ ب) پرتونگاری در ۴ سالگی. عمل جراحی «براون» و قرار دادن ساق بر روی مچ پا در ۱/۵ سالگی برای او انجام شد؛ پ) عکس بالینی در سن ۴ سال؛ ت، ث و ج) تصاویر پرتونگاری و بالینی در ۱۰ سالگی، یک سال بعد از مرحله اول بلند کردن با سیستم ایلی‌زاروف.

کودکی می‌تواند از دفورمیتی شدید زانو جلوگیری کند و در نهایت اندامی بهتر از قطع از ناحیه زانو بوجود می‌آورد. قطع از زانو فقط در تیپ I که دفورمیتی شدید و نقص استخوان در پا وجود دارد، مورد پیدا می‌کند. در فرهنگ ایرانی قطع از زانو یا نوع «سایم»^۳ همگی قطع عضو محسوب شده و پذیرفته نمی‌باشد. برای بیشتر انواع دیگر تی‌بیا همی‌ملیا نیز قطع از پا یا زانو درمان پیشنهادی بوده است^(۱،۲). سالیان اخیر چند گزارش از

«کریستینی»^۱ و همکاران^(۲۶) و «سیمونز»^۲ و همکاران^(۲۷) نتایج رضایت‌بخشی را با جراحی «براون» در صورتی‌که همراه با کارکرد قابل قبول در ماهیچه چهارسر بود، گزارش نموده‌اند. تمامی بیماران آنها قطع پای نوع «سایمز» شده بودند. ما معتقدیم که عمل «براون» همراه با داشتن پای صاف و قابل استفاده پس از بلند کردن فیولای زیر فمور می‌تواند کارآیی خوبی داشته باشد^(۳) (شکل ۴). استفاده منظم و طولانی مدت از ارتوز در دوره

3. Syime

1. Christini
2. Simmons

ابتدای فیولا برای جلوگیری از برجستگی اطراف زانو و مشکل پوشیدن پروتز نیز هم گزارش شده‌اند^(۲۸,۳۰). در سال‌های اخیر ما با قطع کامل بخشی از ابتدای فیولا هم مشکل برجستگی اطراف زانو را برطرف کرده و با از بین بردن فشار فیولای در حال رشد از وقوع «جوش نخوردن» سینوستوز نیز جلوگیری می‌کنیم. این «جوش نخوردن» سینوستوز در مقالات گذشته چندان مورد بحث قرار نگرفته است^(۱۰,۳۶).

از نظر نتایج و کارایی عضو بازسازی شده در مقالات، اطلاعات کمی موجود است. «کریستینی» و همکاران کارایی خوبی را با عمل «براون» همراه با قطع پا در تیپ I گزارش کردند^(۳۶). سیستم PedsQL، پرسشنامه‌ای است که جزئیات زیادی را پوشش می‌دهد^(۱۷). این واقعیت را باید در نظر داشت که درمان همی‌ملیای تی‌بیا، به‌خصوص که معمولاً همراه انحرافات اندام است، یک اندام طبیعی به‌دست نمی‌دهد. لیکن امتیاز ۶۸ یک سطح رضایت‌بخش را نشان می‌دهد. این سیستم وقتی در بچه‌هایی که دیابت، J.R.A، نقصان‌های «مادرزادی» قلبی داشته‌اند در سطح ۸۰-۷۱ بوده است. در تمام موارد همی‌ملیای تی‌بیا که «بازسازی» شده بودند به این سؤال که «اگر از قبل نتیجه فعلی را می‌دانستید باز هم حاضر به این درمان می‌شدید؟» جواب مثبت دادند.

در نهایت این بزرگ‌ترین گزارش همی‌ملیای تی‌بیا از یک مرکز است که کارایی عضو نیز ارزیابی شده است. حفظ ساق و پا در ۷۸٪ موارد عملی شد. قطع از ناحیه زانو فقط در تیپ I که با تغییر شکل و فقدان شدید پا همراه باشد، اندیکاسیون پیدا می‌کند. در تمامی تیپ‌های دیگر می‌توان با جایگزین کردن میچ پا زیر استخوان ساق (تی‌بیا یا فیولا)، علاوه بر فیوز کردن تی‌بیا به فیولا و در نهایت بلند کردن ساق با تکنیک ایلی‌زاروف، اندام خوبی را بوجود آورد که در بیشتر بیماران، با قابلیت استفاده از کفش عادی یا کفشی که تنظیم‌هایی در آن انجام شد، و نیز با رضایت قابل قبول بیشتر بیماران و والدین آنها همراه خواهد بود.

حفظ پا و اندام منتشر شده است^(۲۴,۳۳). «شونکر»^۱ و همکاران^(۱۰) در یک بررسی، از ۸۰٪ قطع عضو از پا یا زانو و فقط ۱۴٪ حفظ پا صحبت کردند و حتی موارد تیپ I که در ابتدا عمل «براون» شده بودند، در مرحله دیگر به دلیل خم ماندن زانو به قطع عضو منتهی شدند. گزارش حاضر نشان می‌دهد ۷۸٪ ساق و پا حفظ شدند و به‌خوبی کار کردند. تعداد پنج تیپ I که فیولا روی انتهای فمور جایگزین و بازسازی شدند، برای هرگونه تحلیل آماری، تعداد محدودی بود. «حسنی» از مصر در یک گزارش، ۴ مورد موفقیت‌آمیز عمل «براون» ارائه نمود^(۳۳). در بررسی حاضر همی‌ملیای تیپ IV، علی‌رغم تمامی گزارش‌های پیشین^(۱۰,۱۱,۲۸,۲۹) با بازسازی و حفظ پا درمان شدند. «تاکماکوا»^۲ و همکاران^(۱۱) از ۱۱ مورد تیپ IV که گزارش کردند، فقط ۳ مورد پا را حفظ کردند و بقیه قطع عضو «سایم» یا «بوید»^۳ شدند. ما معتقدیم حفظ پا و مستقیم نگاه‌داشتن^۴ آن برای کارایی خوب اندام و راه رفتن روی آن بدون نیاز به پای مصنوعی بسیار کمک‌کننده است. حتی اگر میچ پا به‌صورت بازماندن دو استخوان از هم^۵ باشد، می‌تواند کارایی خوبی داشته باشد و با جوش دادن دو استخوان ساق به هم^۶ و بستن صفحه رشد انتهایی یک یا هر دو استخوان ساق می‌توان کارایی آن را بالا برد. میچ و پا برخلاف بعضی اظهارنظرها در کارایی اندام و کل بدن نقش اساسی دارد^(۲۹). به علاوه، استفاده صحیح از سیستم بلندکردن با ایلی‌زاروف امکان «بازسازی» رضایت‌بخش را فراهم می‌آورد^(۲۳,۲۴).

ما در هیچ‌یک از اندام‌های بازسازی شده با مشکل عروقی، عصبی برخوردار نکردیم و در هیچ موردی بعداً مجبور به قطع از ناحیه پا و زانو نشدیم. مواردی که به دلیل عوارض «بازسازی» نیاز به جراحی‌های بعدی پیدا کردند، مربوط به دفورمیتی پا و میچ پا در یک مورد و عدم جوش خوردن سینوستوز در ۲ مورد بودند. «اشپیگل»^۷ و همکاران^(۲۸) به مشکلات پوستی و دفورمیتی واروس اندام به دنبال قطع پا اشاره نمودند. بستن صفحه رشد

1. Schoenecker
2. Tokmakova
3. Boyd
4. Plantigrade
5. Diastasis
6. Synostosis
7. Spiegel

References

1. **Fernandez-Palazzi F, Bendahan J, Rivas S.** Congenital deficiency of the tibia: a report on 22 cases. *J Pediatr Orthop B.* 1998;7(4):298-302.
2. **Wolfgang GL.** Complex congenital anomalies of the lower extremities: femoral bifurcation, tibial hemimelia, and diastasis of the ankle. Case report and review of the literature. *J Bone Joint Surg Am.* 1984;66(3):453-8.
3. **Javid M, Shahcheraghi GH, Nooraie H.** Ilizarov lengthening in centralized fibula. *J Pediatr Orthop.* 2000; 20(2):160-2.
4. **Leite JA, Lima LC, Sampaio ML.** Tibial hemimelia in one of the identical twins. *J Pediatr Orthop.* 2010; 30(7):742-5. doi:10.1097/BPO.0b013e3181edba12.
5. **Stevens CA, Moore CA.** Tibial hemimelia in Langer-Giedion syndrome-possible gene location for tibial hemimelia at 8q. *Am J Med Genet.* 1999;85(4):409-12.
6. **Tskurov O, Boehmer A, Flynn J, Nicolai JP, Hamel BC, Traill S, Zaleske D, Mankin HJ, Yeon H, Ho C, et al.** A complex bilateral polysyndactyly disease locus maps to chromosome 7q36. *Nat Genet.* 1994;6(3): 282-6.
7. **Zguricas J, Heus H, Morales-Peralta E, Breedveld G, Kuyt B, Mumcu EF, Bakker W, Akarsu N, Kay SP, Hovius SE, Heredero-Baute L, Oostra BA, Heutink P.** Clinical and genetic studies on 12 preaxial polydactyly families and refinement of the localisation of the gene responsible to a 1.9 cM region on chromosome 7q36. *J Med Genet.* 1999;36(1):32-40.
8. **Richieri-Costa A, Ferrareto I, Masiero D, da Silva CR.** Tibial hemimelia: report on 37 new cases, clinical and genetic considerations. *Am J Med Genet.* 1987;27(4): 867-84.
9. **Lezirovitz K, Maestrelli SR, Cotrim NH, Otto PA, Pearson PL, Mingroni-Netto RC.** A novel locus for split-hand/foot malformation associated with tibial hemimelia (SHFLD syndrome) maps to chromosome region 17p13.1-17p13.3. *Hum Genet.* 2008;123(6):625-31. doi: 10.1007/s00439-008-0515-7.
10. **Schoenecker PL, Capelli AM, Millar EA, Sheen MR, Haher T, Aiona MD, Meyer LC.** Congenital longitudinal deficiency of the tibia. *J Bone Joint Surg Am.* 1989;71(2):278-87.
11. **Tokmakova K, Riddle EC, Kumar SJ. Type IV.** Congenital deficiency of the tibia. *J Pediatr Orthop.* 2003;23(5):649-53.
12. **Jones D, Barnes J, Lloyd-Roberts GC.** Congenital aplasia and dysplasia of the tibia with intact fibula. *J Bone Joint Surg Br.* 1978;60(1):31-9.
13. **Kalamchi A, Dawe RV.** Congenital deficiency of the tibia. *J Bone Joint Surg Br.* 1985;67(4):581-4.
14. **Henkel HL, Willert HG, Gressmann C.** deficiencies. An international terminology for the classification of congenital limb deficiencies. Recommendations of a working group of the international society for prosthetics and orthotics (author's transl). *Arch Orthop Trauma Surg.* 1978;93(1):1-19. German.
15. **Weber M.** New classification and score for tibial hemimelia. *J Child Orthop.* 2008;2(3):169-75. doi: 10.1007/s11832-008-0081-5.
16. **Frantz CH, O'Rahilly R.** Congenital skeletal limb deficiencies. *J Bone Joint Surg Am.* 1961;43:1202-24.
17. **Varni JW, Burwinkle TM, Seid M, Skarr D.** The PedsQL 4.0 as a pediatric population health measure: feasibility, reliability, and validity. *Ambul Pediatr.* 2003; 3(6):329-41.
18. **Amiri P, Eslamian G, Mirmiran P, Shiva N, Jafarabadi MA, Azizi F.** Validity and reliability of the Iranian version of the Pediatric Quality of Life Inventory™ 4.0 (PedsQL™) Generic Core Scales in children. *Health Qual Life Outcomes.* 2012;10:3. doi: 10.1186/1477-7525-10-3.
19. **Gurnett CA, Alaei F, Kruse LM, Desruisseau DM, Hecht JT, Wise CA, Bowcock AM, Dobbs MB.** Asymmetric lower-limb malformations in individuals with homeobox PITX1 gene mutation. *Am J Hum Genet.* 2008;83(5):616-22. doi: 10.1016/j.ajhg.2008.10.004.
20. **Babbs C, Heller R, Everman DB, Crocker M, Twigg SR, Schwartz CE, Giele H, Wilkie AO.** A new locus for split hand/foot malformation with long bone deficiency (SHFLD) at 2q14.2 identified from a chromosome translocation. *Hum Genet.* 2007;122(2):191-9.
21. **Carvalho DR, Santos SC, Oliveira MD, Speck-Martins CE.** Tibial hemimelia in Langer-Giedion syndrome with 8q23.1-q24.12 interstitial deletion. *Am J Med Genet A.* 2011;155A(11):2784-7. doi: 10.1002/ajmg.a.34233.
22. **Cho TJ, Baek GH, Lee HR, Moon HJ, Yoo WJ, Choi IH.** Tibial hemimelia-polydactyly-five-fingered hand syndrome associated with a 404 G>A mutation in a distant sonic hedgehog cis-regulator (ZRS): a case report. *J Pediatr Orthop B.* 2013;22(3):219-21. doi: 10.1097/BPB.0b013e32835106b2.
23. **Hosny GA.** Treatment of tibial hemimelia without amputation: preliminary report. *J Pediatr Orthop B.* 2005; 14(4):250-5.
24. **Wada A, Nakamura T, Fujii T, Urano N, Yanagida H, Takamura K, Taketa M, Oketani Y, Kubota H.** Limb salvage treatment for Gollop-Wolfgang complex (femoral bifurcation, complete tibial hemimelia, and hand ectrodactyly). *J Pediatr Orthop B.* 2013;22(5):457-63. doi: 10.1097/BPB.0b013e3283620640.
25. **Epps CH Jr, Tooms RE, Edholm CD, Kruger LM, Bryant DD 3rd.** Failure of centralization of the fibula for congenital longitudinal deficiency of the tibia. *J Bone Joint Surg Am.* 1991;73(6):858-67.

- 26. Christini D, Levy EJ, Facanha FA, Kumar SJ.** Fibular transfer for congenital absence of the tibia. *J Pediatr Orthop.* 1993;13(3):378-81.
- 27. Simmons ED Jr, Ginsburg GM, Hall JE.** Brown's procedure for congenital absence of the tibia revisited. *J Pediatr Orthop.* 1996;16(1):85-9.
- 28. Spiegel DA, Loder RT, Crandall RC.** Congenital longitudinal deficiency of the tibia. *Int Orthop.* 2003;27(6):338-42.
- 29. Loder RT, Herring JA.** Fibular transfer for congenital absence of the tibia: a reassessment. *J Pediatr Orthop.* 1987;7(1):8-13.
- 30. Pattinson RC, Fixsen JA.** Management and outcome in tibial dysplasia. *J Bone Joint Surg Br.* 1992;74(6):893-6.
- 31. Knowles RL, Day T, Wade A, Bull C, Wren C, Dezateux C; UK Collaborative Study of Congenital Heart Defects (UKCSCHD).** Patient-reported quality of life outcomes for children with serious congenital heart defects. *Arch Dis Child.* 2014;99(5):413-9. doi: 10.1136/archdischild-2013-305130.
- 32. Ezzahri M, Amine B, Rostom S, Badri D, Mawani N, Gueddari S, Shyen S, Wabi M, Moussa F, Abouqal R, Chkirate B, Hajjaj-Hassouni N.** Factors influencing the quality of life of Moroccan patients with juvenile idiopathic arthritis. *Clin Rheumatol.* 2014;33(11):1621-6. doi: 10.1007/s10067-014-2489-2.
- 33. Abdul-Rasoul M, AlOtaibi F, Abdulla A, Rahme Z, AlShawaf F.** Quality of life of children and adolescents with type 1 diabetes in Kuwait. *Med Princ Pract.* 2013; 22(4):379-84. doi: 10.1159/000347052.

Archive of SID