



Hypoplasie en aplasie van de ulna en radius

RCPS/VUmc Casuïstiek bespreking

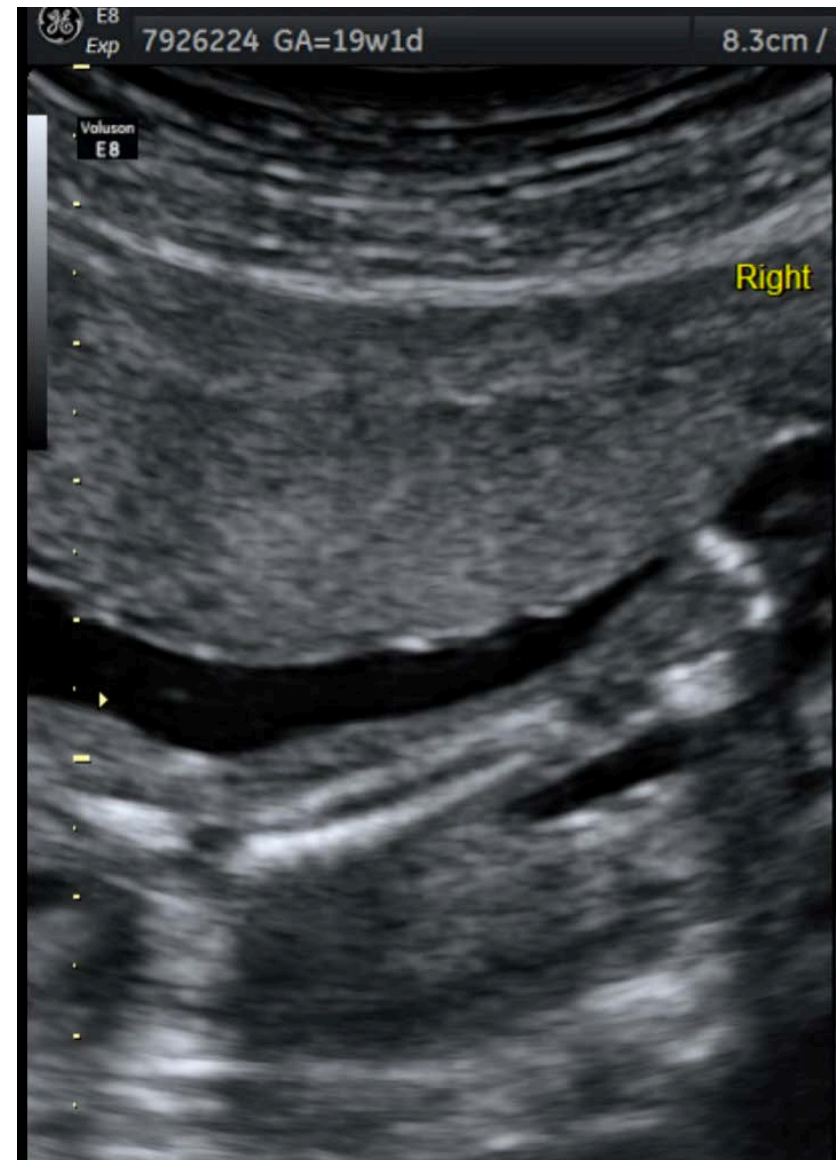
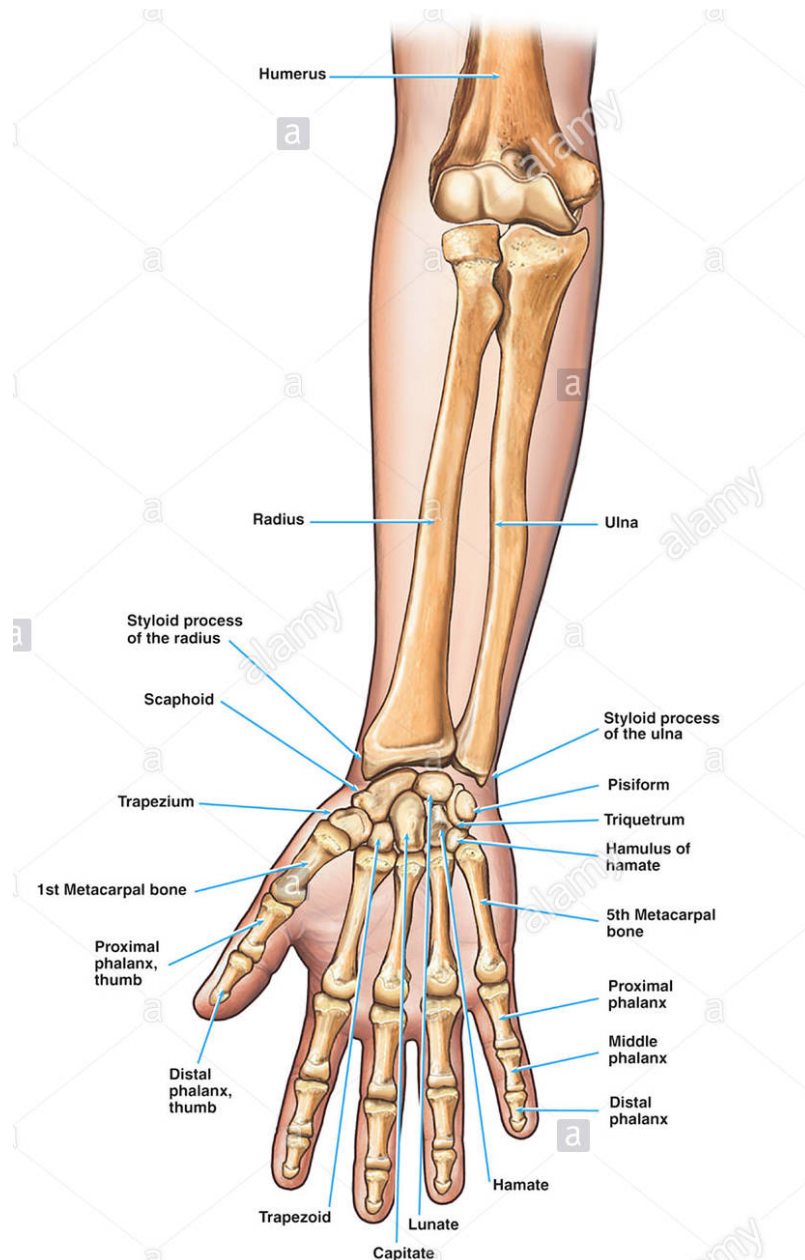
22 mei 2018

Charlotte Vollgraff Heidweiller-Schreurs
Arts prenatale diagnostiek VUmc

Inhoud

- Achtergrond
- Casus

Anatomie arm



Achtergrond

- Hypoplasie = onderontwikkeling
- Aplasia = afwezig
- Dysplasie = afwijkend

- Embryonale ontwikkeling: aanleg ledematen tussen 4-8 wk
- vaker bovenste ledematen dan onderste ledematen
- vaker unilateraal dan bilateraal
- prevalentie bovenste ledemaatafwijkingen 2:1000 levend geborenen
- geïsoleerd vs. geassocieerd (chromosomaal / syndromaal)

Etiologie

- Chromosoomafwijkingen
- Gen afwijkingen
- Intra-uteriene afwijkingen (amniotic band syndrome)
- Maternale ziekten
- Vasculaire oorzaken
- Teratogene oorzaken (thalidomide / cocaïne / chemo / valproaat)
- Multifactorieel (oorzaak onbekend)

Bovenste ledemaatafwijkingen.....een indeling?

- polydactylie (preaxiaal / postaxiaal)
- syndactylie
- dwarse reductiedefecten
- split hand (ectrodactylie)
- radius dysplasie
- ulna dysplasie
- triphalangeale duim
- focomelie (geheel of gedeeltelijk afwezige boven- of onderarm)
- afwijkende positie (overlappende vingers, clenched fits, clubhand)
- arthrogryposis (contracturen)

- etc.

Bovenste ledemaatafwijkingen.....een indeling?

- polydactylie (preaxiaal / postaxiaal)
- syndactylie
- dwarse reductiedefecten
- split hand (ectrodactylie)
- **radius dysplasie**
- **ulna dysplasie**
- triphalangeale duim
- focomelie (geheel of gedeeltelijk afwezige boven- of onderarm)
- afwijkende positie (overlappende vingers, clenched fits, clubhand)
- arthrogryposis (contracturen)

- etc.

Radius dysplasie

- Incidentie 1:30,000-100,000
- Man vrouw ratio 3:2
- 50% bilateraal
- Echobeeld:
 - Korte onderarm
 - Pols naar radiaal gedeveerd
 - Hypoplastische duim
 - Humerus/elleboog betrokkenheid mogelijk



Source: Diana W. Bianchi, Timothy M. Crombleholme, Mary E. D'Alton, Fergal D. Malone:
Fetology: Diagnosis and Management of the Fetal Patient, 2nd Edition:
www.obgyn.mhmedical.com
Copyright © McGraw-Hill Education. All rights reserved.

Ulna dysplasie

- Zeldzamer, incidentie 1 op 100,000-150,000
- Man vrouw ratio 3:2
- Ongeveer 70% unilateraal

- Echobeeld:
 - Afwezigheid of hypoplasie van de ulna
 - Ulnaire stralen van de hand afwijkend
 - Vaak ook duim betrokken
 - Hand meer in lijn met onderarm dan radius aplasie



Casus

- 37 jaar oude gravida 3, para 1
- Presentatie bij AD 19+1 weken in VUmc
- Reden: GUO1 vanwege belaste familieanamnese bij patiente

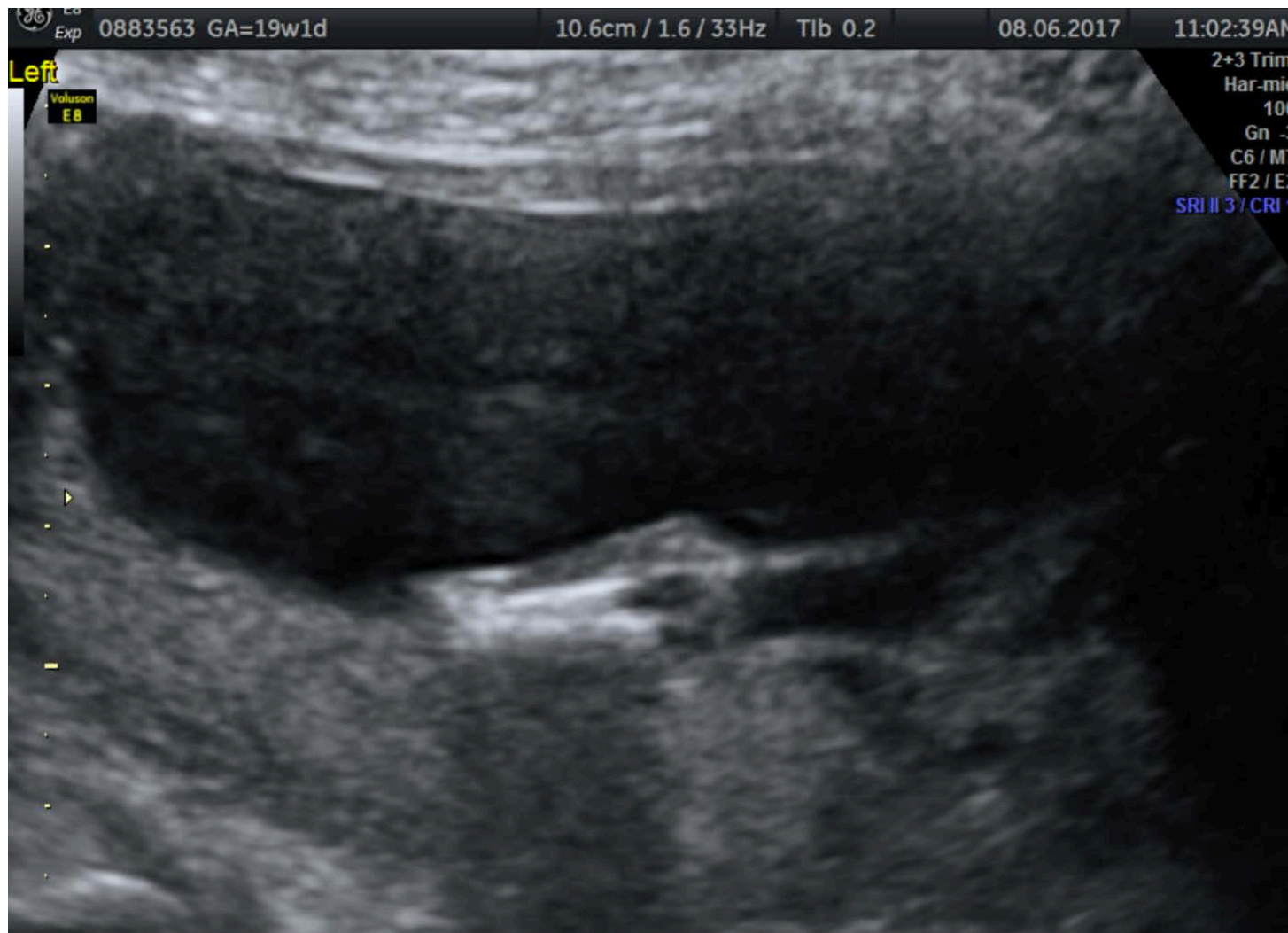
- OVG: 1 gezond kind
- Voorgeschiedenis: blanco
- Medicatie: geen
- Familie anamnese: broer van patiente transpositie grote vaten
- Niet consanguïen

Casus

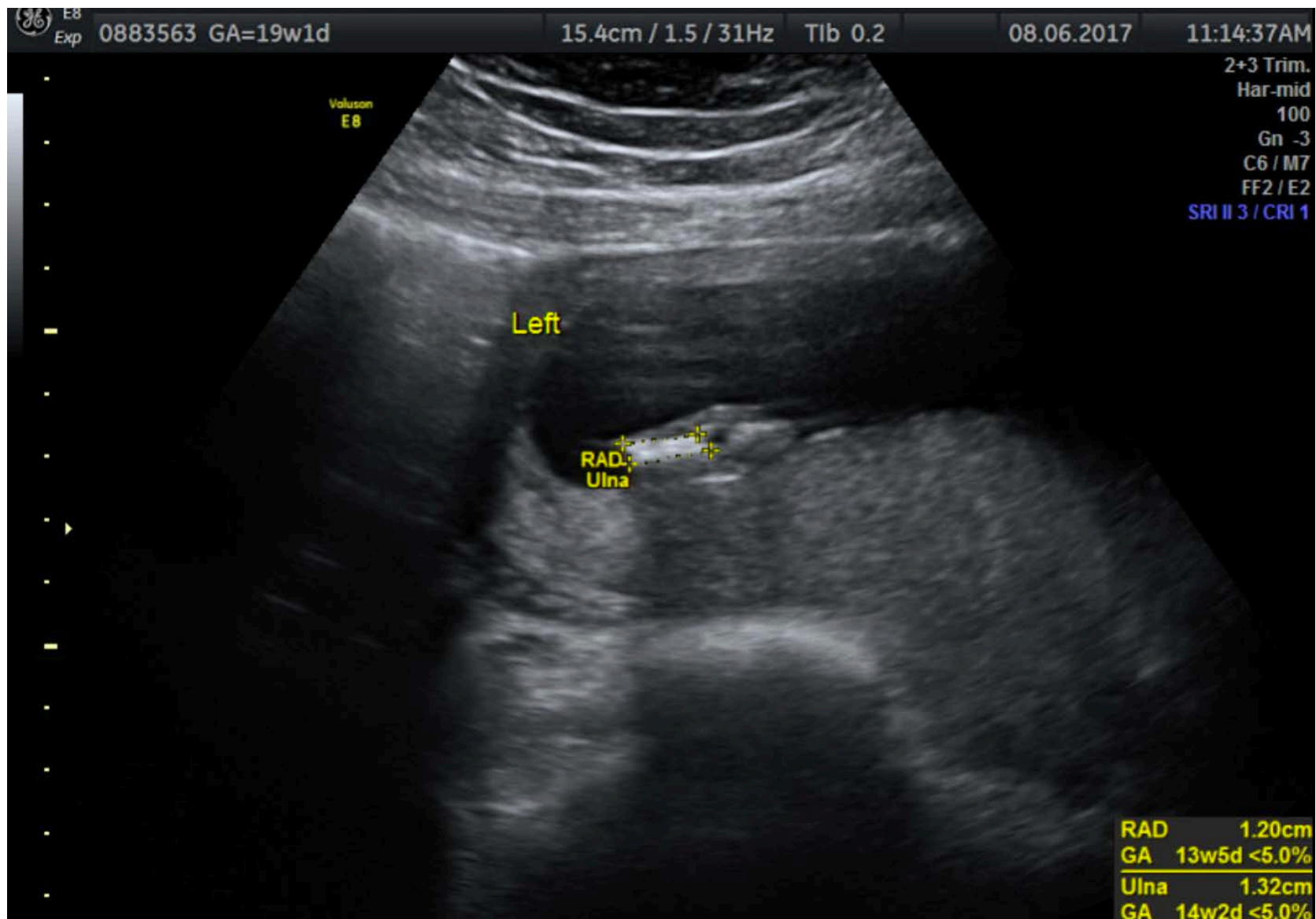
Bevinding:

- Reductiedefect linker onderarm: korte ulna en radius, ongeveer 1/3e deel lijkt aangelegd.
- Geen andere afwijkingen.

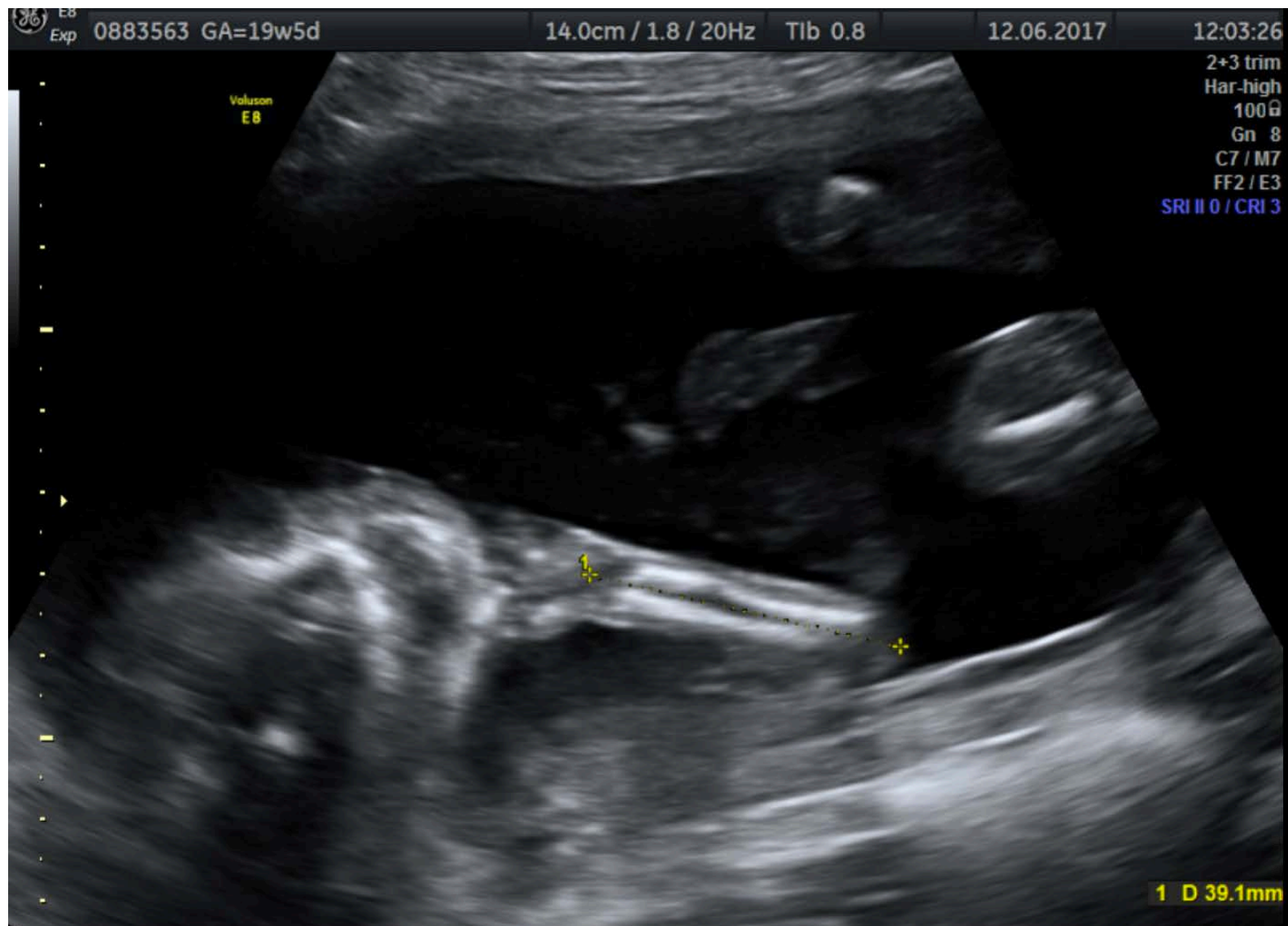
Casus: echobeelden AD 19+1



Casus: echobeelden AD 19+1



Casus: echobeelden AD 19+5



Casus: echobeelden AD 19+5



Casus: echobeelden AD 19+5



DD

- geïsoleerd
- deletie/duplicatie (bijv 22q11) echter onwaarschijnlijk
- syndroomaal (o.a. Holt-Oram, Adam Oliver, Fanconi, Townes Brocks)

Beleid

- Consult klinisch genetica
- Vruchtwaterpunctie verricht
- Consult revalidatie arts

- Uitslag vruchtwaterpunctie
 - QF-PCR normaal
 - Array goed: geen bekende deleties of duplicaties aangetoond.
 - Wel VUS (variant of unknown significance). Lijkt onbelangrijke duplicatie van 5q14.1 te zijn. Is niets over bekend in de literatuur.

Hoe ging het verder

- Ongecompliceerde partus in het OLVG-west bij AD 39+2, gezonde dochter met geboortegewicht 3520 gram.
- Postpartum: “aan de linkerarm is een aanleg defect zichtbaar beweging in het elleboog gewricht is mogelijk. Geen huid defect zichtbaar. Goede tonus in de arm, spontane bewegingen zichtbaar.”