

Έλλειψη του κεντρικού μηριαίου σε θήλυ ασθενή - Παρουσίαση ασθενούς

**Γούλας Β, Μπισχινιώτης Ι.
Ορθοπαιδική Κλινική
Γ Ν Κοζάνης – «Μαμάτσειο»**

Περίληψη

Η έλλειψη του κεντρικού μηριαίου αποτελεί επίκτητο αναπτυξιακό έλλειμμα του κάτω άκρου και της πυελικής ζώνης. Στην τέλεια μορφή του λόγω υποπλαστικότητας του μηριαίου αλλά και της πυέλου θέτει πολύ σημαντικά πολλές φορές αξεπέραστα θεραπευτικά προβλήματα. Παρουσιάζουμε περίπτωση θήλεος ασθενούς ηλικίας κατά την εξέταση 14 μηνών και την εξέλιξή της.

Όροι ευρετηρίου: Έλλειψη κεντρικού μηριαίου
Υποπλαστικές διαταραχές κάτω άκρων
Ημιμέλεια

Proximal focal femoral deficiency – report of a case and its fate.

Goulas V, Bischiniotis I. St.

Kozani General Hospital – Mamatseio, Kozani, Greece

Abstract

Proximal focal femoral deficiency is an acquired developmental anomaly mainly of the upper femur and the pelvis due to neural crest disorder during organogenesis. In its full form it results in gross shortening of the leg and poses major diagnostic and therapeutic problems most of which are not very easy to accept. A case of a 14 month female infant is presented and her fate is discussed.

Key words: Proximal focal femoral deficiency
Development anomalies of the lower extremity
Hemimelia

**Έλλειψη του κεντρικού μηριαίου σε θήλυ ασθενή - Παρουσίαση ασθενούς
Γούλας Β, Μπισχινιώτης Ι.**

Ορθοπαιδική Κλινική

Γ. Ν. Κοζάνης – «Μαμάτσειο»

Εισαγωγή

Η έλλειψη του κεντρικού μηριαίου (ΕΚΜ) είναι σπάνιο αλλά σύνθετο πρόβλημα. Είναι η τρίτη σε συχνότητα επιμήκης ελλειμματική διαταραχή στα κάτω άκρα. Η ΕΚΜ ταξινομήθηκε μαζί με άλλες διαταραχές όπως είναι το νεανικό ραιβό ισχίο και τη συγγενή κύρτωση των μηριαίων που οδήγησαν σε παρεξηγήσεις και κλινική σύγχυση (Gillespie και Torode 1983).

Παρουσίαση ασθενούς

Πρόκειται για 14μηνو κοριτσάκι που από τη γέννησή του παρατηρήθηκε μεγάλη βράχυνση του μηριαίου και απόλυτη αστάθεια του ισχίου.

Κλινική εικόνα

Κατά τον κλινικό έλεγχο παρατηρείται αδυναμία στήριξης στο ανανάπτυκτο μηριαίο, το οποίο είναι διαπλατυσμένο κατά την περιοχή του φυσιολογικού ισχίου με ανάπτυξη μεγαλύτερου αριθμού πτυχών κατά τη μηροβουβωνική χώρα. Το κάτω άκρο φέρεται σε εξωτερική στροφή. Δεν ασκείται έλεγχος επ' αυτού. Ο έλεγχος επί του γόνατος είναι περιορισμένος. Η τροφικότητα της κνήμης υπολείπεται. Η κίνηση της ποδοκνημικής και των δακτύλων φαίνεται φυσιολογική. Η θέση του γόνατος βρίσκεται στη μεσότητα του αντιθέτου, φυσιολογικού μηρού.

Ακτινολογική εικόνα

Κατά τον ακτινολογικό έλεγχο παρατηρείται ότι το κεντρικό μηριαίο πρακτικώς απουσιάζει και ολόκληρο το σκέλος είναι συνολικώς βραχύτερο. Λίγες εμβιομηχανικές διαταραχές ήταν ορατές. Παρατηρήθηκε βαριά διαταραχή της ισοσκελίας. Πιο συγκεκριμένα παρατηρήθηκε ανισοσκελία, διαταραχή της στροφικότητας, αστάθεια της κεντρικής άρθρωσης και ανεπάρκεια των μυών γύρω από το ισχίο. Η ψυχοδιανοητική ανάπτυξη του νηπίου ήταν φυσιολογική.

Εξέλιξη

Κατέστη δυνατός ο ακτινολογικός έλεγχος σε δύο φάσεις που απείχαν μεταξύ τους κατά 1 έτος περίπου, χρόνος που θεωρήθηκε απαραίτητος για την πιθανή ωρίμανση του άνω πέρατος του μηριαίου.

Στις πρώτες ακτινογραφίες το κεντρικό πέρας του μηριαίου ήταν παντελώς ανανάπτυκτο, κωνοειδούς σχήματος με τον διαμήκη άξονα του μηριαίου να συναντά το λαγόνιο σε επίπεδο άνωθεν της θέσης της φυσιολογικής κοτύλης. Η διάπλαση του αντιθέτου μηριαίου και ισχίου ήταν κοντά στα αναμενόμενα για την ηλικία και το φύλο (εικ. 1).



Εικόνα 1.- Ακτινολογική εικόνα του κάτω άκρου με έλλειψη του κεντρικού μηριαίου.

Στον ακτινολογικό έλεγχο που διενεργήθηκε περίπου ένα έτος μετά την πρώτη παρατήρηση παρατηρήθηκε εμφάνιση θυσάνου οστεοποίησης στο άνω πέρας της μετάφυσης χωρίς όμως εμφάνιση πυρήνα οστέωσης του ισχίου (εικ. 2).



Εικόνα 2. - Πρώιμος ακτινολογικός έλεγχος

Ο δυναμικός ακτινολογικός έλεγχος με επιτέλεση εμβολοειδών κινήσεων του σκέλους καταδείκνυε την αστάθεια του ισχίου. Κατά τον χρόνο της πρώτης παρατήρησης (1988) στο χώρο μας δεν ήταν δυνατή η διενέργεια μαγνητικής τομογραφίας.

Πορεία

Με δικές μας ενέργειες οι γονείς του νηπίου αναζήτησαν τη συμβουλή των ονομάτων που συνδέονται με την EKM (Fixsen, Gillespie κ. ά), οι οποίοι συνέστησαν αναμονή για την πιθανή ωρίμανση των πυρήνων οστέωσης του κεντρικού μηριαίου. Η αναμονή απέδωσε τη μερική εμφάνιση ισχίου με έλλειμμα στην υποτροχαντήρια περιοχή. Η γεφύρωση του ελλείμματος επέτρεψε τη μερική προθετική υποκατάσταση της ανισοσκελίας.

Σχετική ανατομική

Στην EKM το κεντρικό μηριαίο μερικώς απουσιάζει και το συνολικό μήκος του σκέλους είναι ελαττωμένο.

Συχνότητα

Η συχνότητα της κατάστασης κυμαίνεται από 1 προς κάθε 50.000 έως 1 προς 200.000 γεννήσεις (Oppenheim et al 1998)

Αιτιολογία

Η αιτιολογία της EKM δεν είναι ακριβώς γνωστή αλλά υπάρχουν συγκεκριμένες θεωρίες και αιτιοπαθογενετικοί παράγοντες που έχουν ενοχοποιηθεί. Η σκληροτομιακή υφαίρεση είναι μια από αυτές τις θεωρίες που έχει επιστρατευθεί και για την ερμηνεία αυτής της βαριάς αναπτυξιακής διαταραχής. Ειδικώς, η θεωρία αυτή υπολαμβάνει την πιθανότητα της βλάβης των κυττάρων της νευρικής ακρολοφίας που σχηματίζουν τα αρχέγονα περιφερικά αισθητικά κύτταρα των O4 και O5 μυελοτομίων (Aitken 1959).

Μια δεύτερη θεωρία, η οποία προωθήθηκε από τους Boden και συν (1989) υποθέτει ότι η EKM είναι το αποτέλεσμα του ελλείμματος του πολλαπλασιασμού και της ωρίμανσης των χονδροκυττάρων της κεντρικής επίφυσης του μηριαίου. Οι παράγοντες που ενοχοποιούνται για την αιτιοπαθογένεια αυτών των καταστάσεων περιλαμβάνουν την ανοξία, την ισχαιμία, την επίδραση της ιονίζουσας ακτινοβολίας, βακτηριδιακή ή/και ιογενή λοίμωξη καθώς και δράση τοξινών, ορμονών μηχανική επενέργεια και θερμικές κακώσεις (Panting και Williams 1978, Epps 1983). Η θαλιδομίδη, όταν λαμβανόταν από τη μητέρα μεταξύ της τέταρτης και της έκτης εβδομάδας της κύησης αποδείχθηκε ότι έχει συγκεκριμένη επίδραση στην παθογένεια της EKM επί του ανθρώπου (Koman et al 1982, Oppenheim et al 1998).

Τελευταίως έχουν απομονωθεί συγκεκριμένοι παράγοντες που συνδέουν την εμφάνιση του φαινομένου με αναστολή δράσης επιμέρους μεταβολικών οδών ανεξαρτήτως του επιδρώντος αιτίου (Sylva et al 2011,

Ανάλυση της κλινικής εικόνας

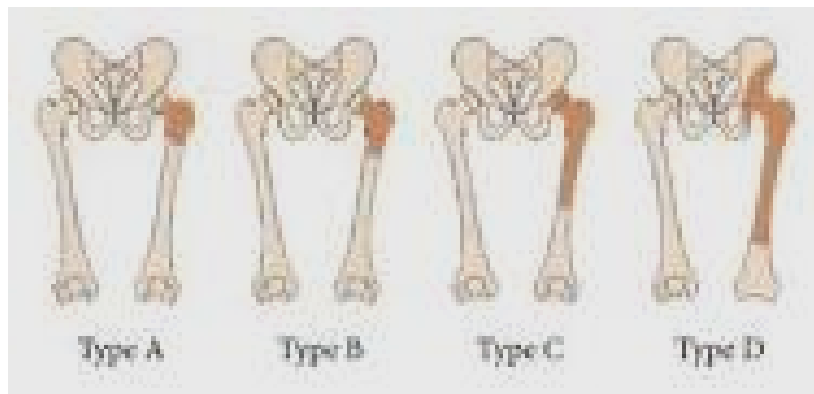
Η κλινική εικόνα είναι ηχηρά, έτσι η διάγνωση είναι εύκολη. Το μηριαίο είναι βραχύ, σε κάμψη, σε απαγωγή και εξωτερική στροφή (Panting et al 1978, Erpps 1983, Aitken 1959). Οι Gillespie και συν (1983) παρατηρούν ότι στους ασθενείς τους, τα ισχία δεν ήταν ποτέ φυσιολογικά και τα γόνατα ήταν επίσης δυσλειτουργικά (Gillespie και Torode 1983, Gillespie 1998). Υπάρχουν επίσης, καμπτικές παραμορφώσεις στα ισχία και στα γόνατα. Ο βολβώδης κεντρικός μηρός γρήγορα παρεμποδίζει τη λειτουργικότητα του γόνατος. Η βραχύτητα του μηριαίου και το βολβώδες του μηρού καθιστούν δυσχερή την εξέταση του ισχίου. Ως αποτέλεσμα της αστάθειας του ισχίου μπορεί να παρατηρηθεί εμβολοειδής κίνηση. Το γόνατο είναι ομοτίμως ασταθές στο προσθιοπίσθιο και το πλάγιο επίπεδο ως αποτέλεσμα της απουσίας των χιαστών συνδέσμων. Επιπροσθέτως, υπάρχει γενικευμένη δυσπλασία του γόνατος.

Υπάρχει μεγάλη συχνότητα περνιαίας απλασίας που και ραιβοποδίας σε συσχετισμό με τη ΕΚΜ (Panting και Williams 1978). Η περνιαία απλασία απαντά σε ποσοστό 70-80% των ασθενών με ΕΚΜ. Περίπου το 50% των ασθενών με ΣΕΚΜ παρουσιάζουν και άλλες δυσπλασίες στο ίδιο σκέλος (Grogan et al 1994). Παρόλα αυτά, ο Aitken αναφέρει σχεδόν συχνότητα 70% και άλλων δυσπλασιών στο ίδιο άτομο (Aitken 1969). Τέτοιες είναι η υπερωιοσχιστία, η στρεβλοποδία, συγγενείς καρδιόπαθειες και δυσπλασίες της σπονδυλικής στήλης που κατά τα άλλα είναι σπάνιες, επισυμβαίνουν στη ΕΚΜ επίσης. Η ΕΚΜ είναι αμφοτερόπλευρη σε ποσοστό που πλησιάζει το 15% όλων των περιπτώσεων (Koman et al 1982).

Ταξινόμηση

Αρκετά συστήματα ταξινόμησης έχουν προταθεί αλλά κυρίως βασίζονται στις ακτινολογικές περιγραφές του φαινομένου. Οι Amstutz και Pappas παρέχουν πλήρεις ακτινολογικές περιγραφές των διαφόρων μορφών της ΕΚΜ που διέκριναν αυτοί οι ερευνητές (Amstutz 1969, Pappas 1983). Ο Hamanishi την προοδευτική ελάττωση του μηριαίου, που κυμαίνεται από την απλή βράχυνση μέχρι την τέλεια απουσία του οστού (Hamanishi 1980). Οι Fixsen και Lloyd Roberts διακρίνουν τους ασθενείς στους οποίους αναφέρονται σε περιπτώσεις σταθερές και ασταθείς ΕΚΜ (Fixsen και Lloyd-Roberts 1974).

Οι Gillespie και Torode (1983) ανασκόπησαν τους ασθενείς τους τόσο από ακτινολογική όσο και κυριότερα από κλινική άποψη βρήκαν ότι οι περισσότεροι μπορούν να ταξινομηθούν σε δύο ομάδες. Η πρώτη ομάδα περιλαμβάνει άτομα με συγγενή βράχυνση και η δεύτερη ομάδα περιλαμβάνει τα άτομα με γνήσια ΕΚΜ. Αυτές οι δύο ομάδες δε διαφέρουν μόνο σε ότι αφορά τα κλινικά και τα ακτινολογικά χαρακτηριστικά αλλά ήταν και λειτουργικώς διαφορετικές και φυσικά έχουν εντελώς διαφορετική χειρουργική και προσθετική αντιμετώπιση (Gillespie και Torode 1983). Η ταξινόμηση του Aitken που είναι η πιο ευρέως χρησιμοποιούμενη διαχωρίζει τη ΣΕΚΜ σε 4 κατηγορίες βασιζόμενη κυρίως στα ακτινολογικά χαρακτηριστικά (Aitken 1969) (Σχήμα 1).



Σχήμα 1 - Σχήμα 1. - Η κατά Aitken ταξινόμηση της ΕΚΜ

Πρέπει να έχουμε κατά νου ότι είναι πιθανή η καθυστερημένη εμφάνιση πυρήνων οστέωσης εκεί που κατ' αρχήν υπάρχουν δεν φαίνονται ακτινολογικά. Ενίοτε, ο ακτινολογικός έλεγχος με εμβολοειδή κινητοποίηση του μηριαίου και ακτινογραφίες με προσαγωγή και απαγωγή είναι απαραίτητες για το διαχωρισμό αυτών των ομάδων μεταξύ των δύο μεγάλων ομάδων Α και Β. Η διενέργεια αρθρογραφήματος μπορεί να αποδειχθεί χρήσιμη (Panting και Williams 1978, Erpps 1983)

Τα άτομα που ανήκουν στην ομάδα Α κατά Aitken, που σημαίνει ότι παρουσιάζουν βράχυνση του μηριαίου κεντρικώς, που καταλήγει σε επίπεδο ολίγον ύπερθεν της κοτύλης. Η μηριαία κεφαλή συνήθως απουσιάζει αλλά αργότερα μπορεί να οστεοποιείται. Η παρουσία της μηριαίας κεφαλής καταδεικνύεται με την σχετικώς καλή ανάπτυξη της κοτύλης. Επιπροσθέτως, υπάρχει έλλειμμα στην υποτροχαντήρια περιοχή που μπορεί αργότερα να οστεοποιείται επίσης αλλά συνήθως καταλήγει σε ραιβότητα του ισχίου.

Τα άτομα που ανήκουν στην ομάδα Β έχουν πολύ πιο μεγάλα ελλείμματα ή τέλεια έλλειψη του κεντρικού μηριαίου. Καθώς προχωρεί η ωρίμανση του σκελετού, δεν εμφανίζεται σύνδεση μεταξύ της μηριαίας κεφαλής και του κεντρικού μηριαίου το πέρας του οποίου είναι κεντρικότερα της κοτύλης. Η μηριαία κεφαλή αν και υπάρχει μπορεί να δεικνύει καθυστερημένη οστεοποίηση και συνήθως εμφανίζεται ένας οστέινος θύσανος στο κεντρικό πέρας της διάφυσης.

Τα άτομα που ανήκουν στην κατηγορία C κατά Aitken παρουσιάζουν τέλεια έλλειψη της μηριαίας κεφαλής που δεν οστεοποιείται και εξεσημασμένη δυσπλασία της κοτύλης. Στην κατηγορία C η διάφυση του μηριαίου είναι βραχύτερη από ότι είναι στα άτομα της ομάδας Β, στην οποία ολόκληρο το κεντρικό μηριαίο περιλαμβανομένων και των τροχαντήρων δεν αναπτύσσεται.

Σε άτομα της ομάδας D, που συνιστά και την πιο βαριά κατηγορία υπάρχει σημαντική βράχυνση της διάφυσης που συχνά εμφανίζει μόνο ένα ανωμάλως οστεοποιημένο οστέινο θύσανο κεντρικώς της περιφερικής επίφυσης του μηριαίου. Δεν είναι εμφανής η διάπλαση της κοτύλης και το έξω τοίχωμα της πυέλου είναι αποπλατυσμένο.

Κατά τη διάρκεια ενός συμποσίου αφιερωμένου στη ΕΚΜ ο Gillespie πρότεινε πιο λειτουργικά συστήματα ταξινόμησης, στα οποία διέκρινε τους ασθενείς του σε τρεις θεραπευτικές ομάδες από πλευράς χειρουργικής αλλά και προθετικής αντιμετώπισης (Gillespie 1998). Η πρώτη ομάδα ασθενών, η ομάδα Α δηλαδή περιλαμβάνει τους ιδανικούς ασθενείς υποψήφιους για επιμήκυνση του μηριαίου. Αυτή η ομάδα περιλαμβάνει άτομα με συγγενή βράχυνση του μηριαίου με κλινικώς σταθερά ισχία, με μικρή σύγκαμψη των γονάτων και με το σύστοιχο πόδι στο επίπεδο ή κάτω από το επίπεδο του μέσου της αντίθετης κνήμης. Η ομάδα Β του Gillespie περιλαμβάνει ασθενείς που ταξινομούνται ως Α, Β και C κατά Aitken που απαιτούν

προθετική θεραπεία. Έτσι, κάθε χειρουργική μορφή θεραπείας σχεδιάζεται έτσι ώστε να μεγιστοποιήσει την προθετική αντικατάσταση. Η ομάδα C κατά Gillespie αντιπροσωπεύεται από την ομάδα D κατά Aitken, όπου υπάρχει υφολική απουσία του μηριαίου. Ο Gillespie επίσης συνιστά προθετική αντικατάσταση για την ομάδα C των ασθενών του. Παρόλο που οι ασθενείς αυτοί δε χρειάζονται αρθροδεσία γόνατος πριν επιχειρηθεί η προθετική υποκατάσταση της λειτουργίας του σκέλους.

Μια έρευνα που μελετά την επάρκεια της μαγνητικής τομογραφίας για την καλύτερη ταξινόμηση της EKM επίσης συγκρίνει τα ακτινολογικά προς τα μαγνητοτομογραφικά ευρήματα. Η μελέτη αυτή που χρησιμοποιεί το σύστημα ταξινόμησης του Amstutz καταλήγει στην παρατήρηση ότι η ακτινολογικά ταξινόμηση τείνει να υπερεκτιμά τη βαρύτητα της δυσπλασίας και έτσι προτείνει την μαγνητικά τομογραφία ως πιο ιδεώδη διαγνωστική δοκιμασία για να βασίσει κανείς την ταξινόμηση μιας EKM (Griffith et al 2006).

Ενδείξεις επιμήκυνσης

Οι ενδείξεις επιμήκυνσης περιλαμβάνουν σκέλη με πρόγνωση ανισοσκελίας κατά τη σκελετική ωρίμανση που δεν ξεπερνά τα 20 cm. Για τη λύση αυτή απαιτείται ένα ισχίο που είτε είναι σταθερό ή που μπορεί να καταστεί σταθερό με σχετικώς καλή λειτουργικότητα των γονάτων, των ποδοκνημικών και των ποδιών.

Αντενδείξεις

Εάν η πρόγνωση της ανισοσκελίας είναι μεγαλύτερη των 20 cm, ή για οποιοδήποτε άλλο λόγο και το παιδί δεν μπορεί να υποστεί τη διαδικασία της επιμήκυνσης πρέπει να λαμβάνεται υπόψη η πιθανότητα της προθετικής αντικατάστασης.

Άλλες επιλογές χειρουργικής θεραπείας

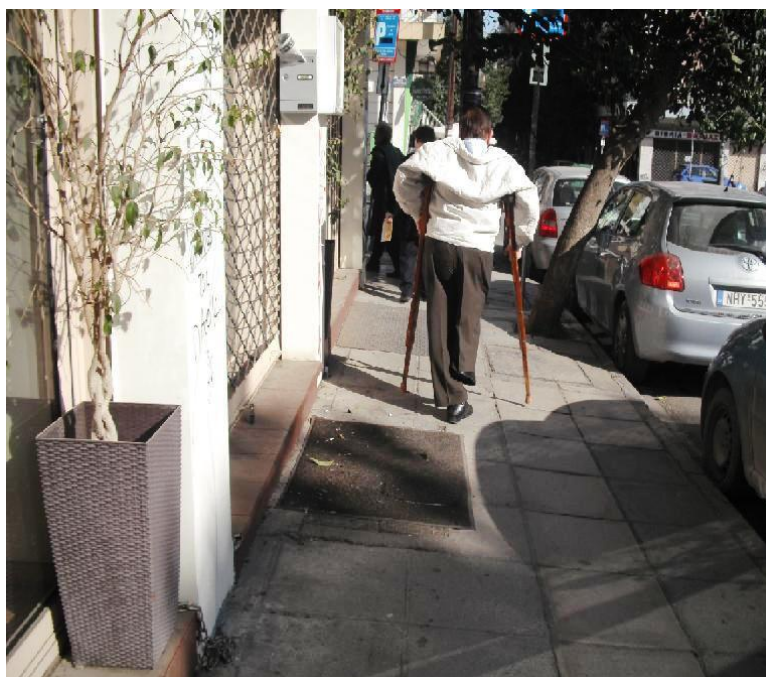
Περί την ηλικία των 3-5 ετών και εφόσον δεν είναι κατάλληλος για επιμήκυνση ο μικρός ασθενής είναι δυνατό να επιλεγεί η αρθρόδεση του γόνατος ως πρώτη θεραπευτική επιλογή. Μετά των πολλών πλεονεκτημάτων της επιλογής, η διενέργεια αρθρόδεσης επιτρέπει τη δημιουργία ενός πιο επιμήκους και αποτελεσματικού μοχλοβραχίονα αποτελεί μια άλλη επιλογή και επιτρέπει την καλύτερη προσαρμογή του υπολειπόμενου σκέλους με τα ορθωτικά μέσα που προσφέρονται.

Οι ακρωτηριασμοί που προβλέπονται κατά την αντιμετώπιση της EKM διενεργούνται συνήθως κατά το χρόνο της αρθρόδεσης του γόνατος με στόχο τη βράχυνση του μοχλοβραχίονα. Ο ακρωτηριασμός Syme ου συνήθως επιλέγεται, επιτρέπει την άμεση εφαρμογή προσθετικού άκρου. Ο παραπλήσιος ακρωτηριασμός κατά Boyd, ο οποίος διαφυλάσσει όλο το πτερνικό ωό αποτελεί μια εναλλακτική λύση.

Περιστροφική πλαστική (Van Nes).

Η περιστροφική πλαστική κατά Van Nes. Αφορά σε μερικό ακρωτηριασμό του μηρού. Το κατώτερο κάτω άκρο και το πόδι περιστρέφονται κατά 180°, μετά καθορισμό του μήκους της διαφυλασσόμενης κνήμης και αρθροδένεται προς το υπόλοιπο κεντρικό μηριαίο (Steel et al 1987). Η περιστραφείσα ποδοκνημική λειτουργεί πλέον ως γόνατο. Από ψυχολογική αλλά και από κοσμητική άποψη μπορεί να μειονεκτεί τόσο όσον αφορά στους ίδιους τους ασθενείς όσο και στο περιβάλλον τους (Van Nes 1950, Kostuik et al 1975, Friscia et al 1989). Αλλά από λειτουργική άποψη είναι καλύτερη από ένα μηριαίο προσθετικό μηχανήμα. Αλλά και η περιστροφική πλαστική κατά Van Nes απαιτεί τη χρήση προσθετικού μηχανήματος Lipschutz (Brown 1998).

Όχι σπάνια η προσαρμογή σε οποιαδήποτε από αυτά τα μέτρα δεν είναι επιτυχής και εγκαθίστανται συνθήκες μονοποδικής βάδισης διά βίου (εικ. 3)



Εικόνα 3. - Παραμελημένη ΕΚΜ

Βιβλιογραφία

1. Aitken GT. Amputation as a treatment for certain lower-extremity congenital abnormalities. *J Bone Joint Surg Am.* Oct 1959; 41-A: 1267-85.
2. Aitken GT. Proximal femoral focal deficiency-Definition, classification, and management. In: Aitken GT, ed. *Proximal Femoral Focal Deficiency. A Congenital Anomaly.* Washington, DC: National Academy of Sciences; 1969.
3. Amstutz HC. The morphology, natural history and treatment of proximal femoral focal deficiencies. In: Aitken GT, ed. *Proximal Femoral Focal Deficiency. A Congenital Anomaly.* Washington, DC: National Academy of Sciences; 1969.
4. Bernaerts A, Pouillon M, De Ridder K, Vanhoenacker F. Value of magnetic resonance imaging in early assessment of proximal femoral focal deficiency (PFFD). *JBR-BTR.* Nov-Dec 2006; 89(6):325-7.
5. Boden SD, Fallon MD, Davidson R. Proximal femoral focal deficiency. Evidence for a defect in proliferation and maturation of chondrocytes. *J Bone Joint Surg Am.* Sep 1989; 71(8):1119-29.
6. Brown KLB. Rotationplasty with hip stabilization in congenital femoral deficiency. In: Herring JA, Birch J, eds. *The Child with a Limb Deficiency.* Chicago, Ill: American Academy of Orthopaedic Surgeons; 1998.
7. Browne C. D., Del Nagro C. J., Cato M. H., Dengler . S., Rickert R. C.: Suppression of PI (3, 4, 5) P3 production is a key determinant of B cell anergy. *Immunity.* 2009, 20; 31(5): 749-760. doi:10.1016/j.immuni.2009.08.026.
8. Epps CH. Proximal femoral focal deficiency. *J Bone Joint Surg Am.* Jul 1983; 65(6):867-70.
9. Fixsen JA, Lloyd-Roberts GC. The natural history and early treatment of proximal femoral dysplasia. *J Bone Joint Surg Br.* Feb 1974; 56(1):86-95.

10. Friscia DA, Moseley CF, Oppenheim WL. Rotational osteotomy for proximal femoral focal deficiency. *J Bone Joint Surg Am.* Oct 1989; 71(9):1386-92.
11. Fuchs B, Sim FH. Rotationplasty about the knee: surgical technique and anatomical considerations. *Clin Anat.* May 2004; 17 (4): 345-53.
12. Gillespie R, Torode IP. Classification and management of congenital abnormalities of the femur. *J Bone Joint Surg Br.* Nov 1983; 65(5): 557-68.
13. Gillespie R. Classification of congenital abnormalities of the femur. In: Herring JA, Birch J, eds. *The Child with a Limb Deficiency.* Chicago, Ill: American Academy of Orthopaedic Surgeons; 1998.
14. Grogan DP, Holt GR, Ogden JA. Talocalcaneal coalition in patients who have fibular hemimelia or proximal femoral focal deficiency. A comparison of the radiographic and pathological findings. *J Bone Joint Surg Am.* Sep 1994; 76(9):1363-70.
15. Hamanishi C: Congenital short femur. Clinical, genetic and epidemiological comparison of the naturally occurring condition with that caused by thalidomide. *J Bone Joint Surg Br.* Aug 1980; 62(3):307-20.
16. Koman LA, Meyer LC, Warren FH. Proximal femoral focal deficiency: natural history and treatment. *Clin Orthop.* Jan-Feb 1982; (162): 135-43.
17. Kostuik JP, Gillespie R, Hall JE, Hubbard S. Van Nes rotational osteotomy for treatment of proximal femoral focal deficiency and congenital short femur. *J Bone Joint Surg Am.* Dec 1975; 57(8):1039-46.
18. Maldjian C, Patel TY, Klein RM, Smith RC. Efficacy of MRI in classifying proximal focal femoral deficiency. *Skeletal Radiol.* Mar 2007; 36(3):215-20.
19. Oppenheim WL, Setoguchi Y, Fowler E. Overview and comparison of Syme's amputation and knee fusion with the van Nes rotationplasty procedure in proximal femoral focal deficiency. In: Herring JA, Birch J, eds. *The Child with a Limb Deficiency.* Chicago, Ill: American Academy of Orthopaedic Surgeons; 1998.
20. Panting AL, Williams PF. Proximal femoral focal deficiency. *J Bone Joint Surg Br.* Feb 1978; 60(1): 46-52.
21. Pappas AM. Congenital abnormalities of the femur and related lower extremity malformations: classification and treatment. *J Pediatr Orthop.* Feb 1983; 3(1):45-60.
22. Steel HH, Lin PS, Betz RR, et al. Iliofemoral fusion for proximal femoral focal deficiency. *J Bone Joint Surg Am.* Jul 1987; 69(6):837-43.
23. Sylva M., Li V. S. W., Buffing A. A. A., Es van J. H., Born van den M., Velden van der S., Gunst Q, Koolstra J. H., Moorman A. F. M., Clevers H., Hoff van den M. J. B.: The BMP Antagonist Follistatin-Like 1 Is Required for Skeletal and Lung Organogenesis. *PLoS ONE* | www.plosone.org 2011, 6, Issue 8 | e22616.
24. Van Nes CP. Rotation-plasty for congenital defects of the femur. Making use of the shortened limb to control the knee joint of a prosthesis. *J Bone Joint Surg.* 1950; 32B:12-16.
25. Wick JM, Alexander KM. Rotationplasty--a unique surgical procedure with a functional outcome. *AORN J.* Aug 2006; 84(2):190-214; quiz 215-8.