

<https://doi.org/10.24835/1607-0771-2021-4-30-37>

Пренатальная диагностика гемимелии малоберцовой кости: клиническое наблюдение

Р.Б. Балтер, Т.П. Пугачева, С.Н. Романова

ФГБОУ ВО «Самарский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Самара

В статье представлен редкий случай гемимелии малоберцовой кости. Гемимелия малоберцовой кости – это врожденный дефект нижней конечности, характеризующийся полным отсутствием или гипоплазией малоберцовой кости. В рамках второго скринингового ультразвукового исследования проведено обследование пациентки М., 23 лет. Срок беременности – 20 нед 6 дней. Ультразвуковое исследование проводилось на аппарате H60 (Samsung, Корея) конвексным датчиком 4–8 МГц. При осмотре левой конечности обнаружены следующие патологические признаки: отсутствие малоберцовой кости, укорочение большеберцовой кости, укорочение и аномальная установка стопы. Длина левой большеберцовой кости и длина левой стопы ниже 3-го перцентиля для 20 нед беременности. С правой стороны признаки патологии не выявлены. Разница в значениях длины большеберцовых костей с двух сторон составила 5 мм. Длина локтевых

костей предплечья с обеих сторон была ниже 3-го перцентиля для 20 нед беременности. Беременная приняла решение прервать беременность. После патологоанатомического исследования ультразвуковое заключение подтвердилось. Патоморфологическое заключение: агенезия левой малоберцовой кости, гипоплазия левой большеберцовой кости, вальгусная деформация левой стопы.

Ключевые слова: пренатальная ультразвуковая диагностика, гемимелия малоберцовой кости, бедренная кость, большеберцовая кость, стопа.

Цитирование: Балтер Р.Б., Пугачева Т.П., Романова С.Н. Пренатальная диагностика гемимелии малоберцовой кости: клиническое наблюдение. Ультразвуковая и функциональная диагностика. 2021; 4: 30–37. <https://doi.org/10.24835/1607-0771-2021-4-30-37>.

Р.Б. Балтер – д.м.н., профессор, заведующая кафедрой ультразвуковой диагностики Института профессионального образования ФГБОУ ВО «Самарский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Самара. <https://orcid.org/0000-0002-4103-2223>

Т.П. Пугачева – к.м.н., ассистент кафедры ультразвуковой диагностики Института профессионального образования ФГБОУ ВО «Самарский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Самара. <https://orcid.org/0000-0001-6813-0248>

С.Н. Романова – ассистент кафедры лучевой диагностики и лучевой терапии, заведующая отделением ультразвуковой диагностики Клиник ФГБОУ ВО «Самарский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Самара. <https://orcid.org/0000-0001-5720-7457>

Контактная информация: 443099 г. Самара, ул. Чапаевская, д. 89, ФГБОУ ВО СамГМУ Минздрава России, кафедра ультразвуковой диагностики. Балтер Регина Борисовна. Тел.: +7 (383) 363-30-03.

E-mail: regina.balter@yandex.ru

Гемимелия малоберцовой кости – это врожденный дефект нижней конечности, характеризующийся полным отсутствием или гипоплазией малоберцовой кости [1]. Гемимелия малоберцовой кости – один из наиболее распространенных врожденных пороков длинных костей с оценочной частотой от 5,7 до 20: 1 000 000 [2]. Гемимелия малоберцовой кости обычно носит спорадический характер, хотя может быть частью более сложных синдромов, таких как *FFU (Femur Fibula Ulna) syndrome*, *TAR (Thrombocytopenia Absent Radius) syndrome*, *Furhmann syndrome*, *Du Pan syndrome*, *Rodriguez syndrome*, *FATCO syndrome* [3–6].

Представлено множество различных классификаций врожденной патологии малоберцовой кости [7–13]. Одна из самых распространенных – классификация С. Achterman, А. Kalamchi [8]. Она подразделяет гемимелию малоберцовой кости на следующие типы: тип Ia – гипоплазия малоберцовой кости; тип Ib – частичное отсутствие малоберцовой кости; тип II – полное отсутствие малоберцовой кости. Но данная классификация не учитывает деформацию стопы, которая является главным прогностическим фактором. Классификация D. Paley [5], разработанная с позиции реконструктивной хирургии, учитывает состояние голеностопного и подтаранного суставов.

Гемимелия малоберцовой кости нередко сопровождается укорочением бедренной и большеберцовой костей, гипоплазией латерального мыщелка бедренной кости, передне-медиальным изгибом большеберцовой кости, вальгусной или варусной деформацией, отсутствием пальцев стопы [14–18].

В настоящее время все беременные в РФ проходят обязательные ультразвуковые обследования в сроках 11–14 и 19–21 нед согласно приказу № 1130н [19]. В протоколах первого и второго скрининговых ультразвуковых исследований необходимо указывать сведения об осмотре конечностей (правых и левых рук и ног, включая кисти и стопы). В форме протокола скринингового ультразвукового исследования женщин в 19–21 нед беременности присутствует измерение длины бедра (мм) с указанием соответствия процентильным значениям [19]. В случае выявления патологии конечностей необходимо провести

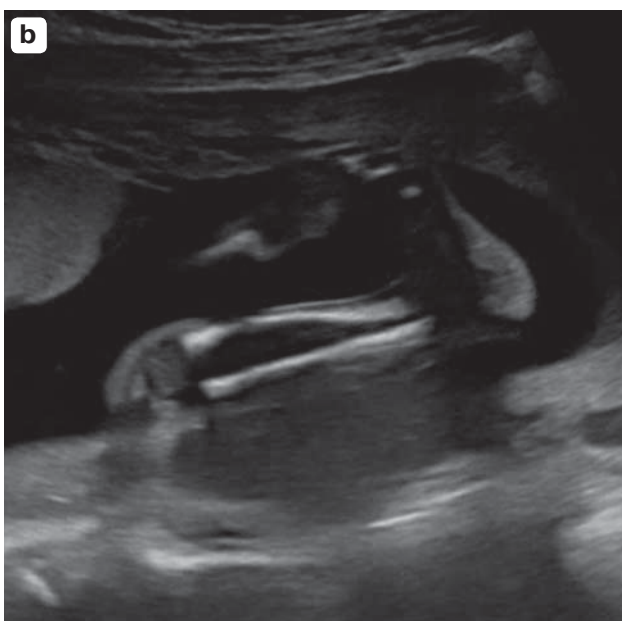
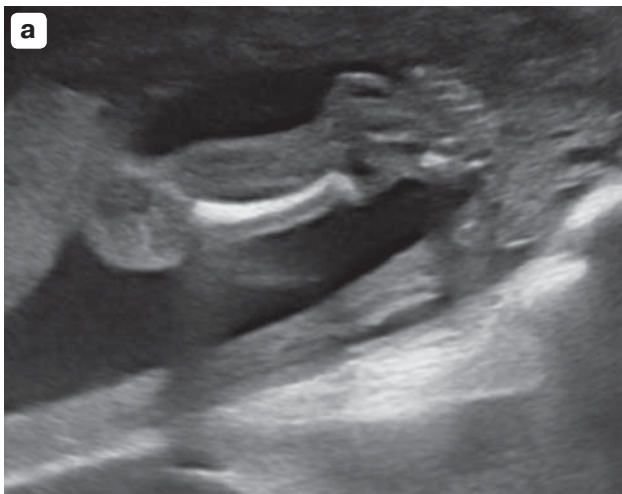
расширенный осмотр. При осмотре нижних конечностей плода возможно выявление патологии бедренных костей, костей голени, стопы и суставов. Тщательный осмотр всех отделов опорно-двигательной системы плода возможен уже в первом триместре беременности.

Для дифференциальной диагностики гемимелии малоберцовой кости сканирование плода может быть выполнено с помощью 2D и 3D ультразвукового исследования [3, 20]. При определении укорочения длинных костей необходимо измерить все длинные кости плода. Также необходимо провести оценку профиля лица плода, сердечно-сосудистой, нервной, мочеполовой и желудочно-кишечной систем для определения любых сопутствующих аномалий [21].

В настоящее время проводится успешное лечение многих врожденных патологических состояний нижних конечностей. В зависимости от выявленной патологии возможно этапное хирургическое лечение. Пациенты с такой патологией могут быть социально адаптированы, создавать семьи, жить полноценной жизнью [22].

Пренатальная ультразвуковая диагностика пороков развития нижних конечностей основана на визуализации костей плода, предусматривает оценку их количества, формы, длины, суставов, сопоставление полученных данных с нормативными. Выявление патологии нижних конечностей плода в рамках пренатальной ультразвуковой диагностики диктует необходимость полного обследования пациентки, включающего консультацию генетика и определение прогноза и тактики ведения данной беременности. Приводим собственное клиническое наблюдение левосторонней гемимелии малоберцовой кости.

В рамках второго скринингового ультразвукового исследования в Кабинете пренатальной диагностики ГБУЗ СО «Самарская городская консультативно-диагностическая поликлиника №14» проведено обследование пациентки М., 23 лет. Срок беременности – 20 нед 6 дней. У данной пациентки настоящая беременность первая. Пациентка проходила первое скрининговое ультразвуковое исследование в другом учреждении. Во время первого скрининга при ультразвуковом исследовании патологии



Ультразвуковое исследование плода в сроке 20 нед 6 дней беременности. а – отсутствие левой малоберцовой кости, укорочение левой большеберцовой кости, укорочение и anomальная установка левой стопы. б – нормальная правая конечность плода (визуализация неизмененных большеберцовой и малоберцовой костей и стопы). Длина правой большеберцовой кости – 27,0 мм, левой большеберцовой кости – 22,2 мм.

Ultrasound examination at 20 weeks 6 days of gestation. а – absence of left fibula, left tibia shortening, left foot shortening. б – right limb. Tibial discrepancy (right tibia – 27.0 mm, left tibia – 22.2 mm).

не выявлено. Уровни связанного с беременностью плазменного протеина А и свободной бета-субъединицы хорионического гонадотропина были в норме. Семейный анамнез по врожденной патологии нижних и верхних конечностей не отягощен.

Гинекологической патологии у матери нет. Проводилась прегравидарная подготовка. Пациентка отмечает факт перенесения вирусной инфекции на ранних сроках (5–7 нед беременности) с респираторными проявлениями без подъема температуры.

Ультразвуковое исследование в рамках второго скрининга проводилось на ультразвуковом диагностическом приборе Н60 (Samsung, Корея) конвексным датчиком 4–8 МГц. При ультразвуковом исследовании наблюдалось соответствие большинства показателей фетометрии сроку беременности. Предполагаемая масса плода составила 310 г. Бипариетальный размер – 51 мм, окружность головы – 185 мм, окружность живота – 154 мм, длина бедренных костей с обеих сторон – 35 мм. При осмотре головы плода кости свода черепа, полость прозрачной перегородки и срединные структуры без особенностей. Задние рога боковых желудочков справа и слева составили 5 мм, большая цистерна – 5 мм, мозжечок – 20 мм (50-й перцентиль). Было осмотрено лицо плода: губы, профиль, глазницы, ноздри плода без особенностей. Длина носовых костей – 6,0 мм (с двух сторон). При осмотре грудной клетки и позвоночника патологии не выявлено. Расположение внутренних органов было нормальным. При осмотре сердца плода патологические изменения также не выявлены.

При осмотре левой конечности обнаружены следующие патологические признаки: отсутствие малоберцовой кости, укорочение большеберцовой кости, укорочение и anomальная установка стопы. С правой стороны признаки патологии не выявлены (рисунок). Результаты измерения костей верхних и нижних конечностей с двух сторон приведены в таблице. Данные оценивались с учетом перцентильных значений [23]. Разница в значениях длины большеберцовых костей с двух сторон составила 5 мм на фоне укорочения с левой стороны (ниже 3-го перцентилья для 20 нед беремен-

Результаты измерений костей конечностей при ультразвуковом исследовании

Уровень измерения	Длина, мм		
	Обследуемый плод в сроке 20 нед 6 дней	10-й процентиль для сроков 20 и 21 нед [23]	90-й процентиль для сроков 20 и 21 нед [23]
Правая плечевая кость	33,1	28,7 и 31,2	34,2 и 36,8
Левая плечевая кость	33,0		
Правая локтевая кость	25,1	26,6 и 29,1	32,2 и 34,8
Левая локтевая кость	25,0		
Правая лучевая кость	23,0	23,9 и 26,1	29,4 и 31,6
Левая лучевая кость	23,0		
Правая бедренная кость	35,0	29,2 и 32,0	34,9 и 37,8
Левая бедренная кость	35,0		
Правая большеберцовая кость	27,0	25,8 и 28,5	31,2 и 34,0
Левая большеберцовая кость	22,2		
Правая малоберцовая кость	26,0	25,1 и 27,7	30,6 и 33,3
Левая малоберцовая кость	отсутствует		
Правая стопа	32,0	29,5 и 32,3	35,8 и 38,9
Левая стопа	23,0		

Ultrasound fetal limb measurements

Limb bones	Length, mm		
	20 weeks and 6 days of gestation	10th percentile for 20 and 21 weeks of gestation [23]	90th percentile for 20 and 21 weeks of gestation [23]
Right humerus	33.1	28.7 and 31.2	34.2 and 36.8
Left humerus	33.0		
Right ulna	25.1	26.6 and 29.1	32.2 and 34.8
Left ulna	25.0		
Right radius	23.0	23.9 and 26.1	29.4 and 31.6
Left radius	23.0		
Right femur	35.0	29.2 and 32.0	34.9 and 37.8
Left femur	35.0		
Right tibia	27.0	25.8 and 28.5	31.2 and 34.0
Left tibia	22.2		
Right fibula	26.0	25.1 and 27.7	30.6 and 33.3
Left fibula	–		
Right foot	32.0	29.5 and 32.3	35.8 and 38.9
Left foot	23.0		

ности [23]). Это фактически соответствует среднему значению разницы длин большеберцовых костей у 13 плодов с гемимелией малоберцовой кости ($M \pm \sigma - 5,6 \pm 3,5$ мм, минимальное – максимальное значения – 1,5–11,1 мм) [24]. Длина левой стопы была менее 3-го перцентиля для 20 нед беременности.

Кости предплечья были укорочены симметрично. Длина локтевых костей предплечья была ниже 3-го перцентиля для 20 нед беременности [23].

В конце описательной части протокола врач ультразвуковой диагностики выставил заключение: ультразвуковые признаки гемимелии типа II по С. Achterman, А. Kalamchi (агенезии) левой малоберцовой кости, укорочения левой большеберцовой кости, укорочения и деформации левой стопы, укорочения локтевых костей плода.

Беременная была направлена на пренатальный консилиум для решения вопроса о тактике дальнейшего ведения беременности. Ультразвуковое исследование, проведенное в рамках пренатального консилиума, диагноз подтвердило. Беременная приняла решение прервать беременность. После патологоанатомического исследования ультразвуковое заключение подтвердилось. Патоморфологическое заключение: агенезия левой малоберцовой кости, гипоплазия левой большеберцовой кости, вальгусная деформация левой стопы. Другая патология органов и систем плода не выявлена.

Диагноз “агенезия малоберцовой кости” ставится на основании отсутствия малоберцовой кости [8]. Пренатальная ультразвуковая диагностика позволяет выявить отсутствие малоберцовой кости уже в первом триместре беременности [1]. Чаще пренатальное выявление данной патологии происходит во время второго скринингового ультразвукового исследования. После рождения диагноз подтверждается методами рентгенографии, компьютерной томографии. В случае прерывания беременности проводят патологоанатомическое исследование [8, 24].

Основными ультразвуковыми находками при диагнозе “гемимелия малоберцовой кости” являются гипоплазия или отсутствие малоберцовой кости, укорочение или изогнутость большеберцовой кости, укорочение

бедренной кости, укорочение и деформация стопы. Односторонняя форма составляет $2/3$ случаев. Правая сторона поражается чаще, чем левая [21]. В нашем наблюдении была поражена левая сторона.

Подробный анамнез беременности, включающий сведения о назначавшихся препаратах, употреблении наркотиков, вирусном и лучевом воздействии, может быть полезным для выявления этиологических факторов. При множественном поражении конечностей можно предположить не только воздействие тератогенных факторов, но и наследственный характер заболевания [5]. В данном клиническом наблюдении нельзя исключить воздействие вредных факторов – пациентка болела вирусной инфекцией на 5–7-й нед беременности, что является критичным для данной патологии [3].

Как было отмечено выше, продольное укорочение или отсутствие малоберцовой кости обычно сопровождается целым рядом других ипсилатеральных пороков развития нижних конечностей с широким спектром проявлений, таких как гипоплазия бедренной кости, аплазия или гипоплазия большеберцовой кости, деформации коленного и голеностопного суставов, аномальное положение и отсутствие пальцев стопы [8, 24].

Варианты лечения включают ортопедическую и протезную поддержку пораженной конечности, ампутацию с последующей установкой протеза и применение методов реконструкции конечностей для обеспечения равенства длины конечностей [25]. План лечения индивидуален в каждом случае, оно проводится в специализированных центрах с доступом к многопрофильной команде, включающей ортопеда, педиатра и физиотерапевта. Хотя данный диагноз не является показанием к прерыванию беременности, подробная информация о тяжести деформации конечностей и вариантах лечения может помочь родителям в принятии решения относительно продолжения беременности.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Yakut Z.I., Ipek A., Akkaya H., Arslan H. Prenatal diagnosis of type 1 fibular hemimelia. *J. Med. Ultrason.* (2001). 2014; 41 (4): 515–519. <https://doi.org/10.1007/s10396-014-0550-z>
2. Monteagudo A., Dong R., Timor-Tritsch I.E. Fetal fibular hemimelia: case report and review of the

- literature. *J. Ultrasound Med.* 2006; 25 (4): 533–537. <https://doi.org/10.7863/jum.2006.25.4.533>
3. Shawki R., Elkhalek H., Gad S., Mohammad S.A. Unilateral proximal focal femoral deficiency, fibular aplasia, tibial campomelia and oligosyndactyly in an Egyptian child – probable FFU syndrome Egypt. *J. Med. Hum. Genet.* 2014; 15 (3): 299–303. <https://doi.org/10.1016/j.ejmhg.2014.03.001>
 4. Ozdemir M., Kavak R.P., Dinc E. Postaxial hypoplasia of the lower extremity (fibular hemimelia) presenting in a young adult male. *Radiol. Case Rep.* 2019; 14 (8): 1027–1030. <https://doi.org/10.1016/j.radcr.2019.05.035>
 5. Paley D. Surgical reconstruction for fibular hemimelia. *J. Child. Orthop.* 2016; 10 (6): 557–583. <https://dx.doi.org/10.1007%2Fs11832-016-0790-0>
 6. Bergere A., Amzallag-Bellenger E., Lefebvre G., Dieux-Coeslier A., Mezel A., Herbaux B., Boutry N. Imaging features of lower limb malformations above the foot. *Diagn. Interv. Imaging.* 2015; 96 (9): 901–914. <https://doi.org/10.1016/j.diii.2014.08.008>
 7. Coventry M.B., Jonson E.W. Jr. Congenital absence of the fibula. *J. Bone Joint Surg. Am.* 1952; 34-A (4): 941–955.
 8. Achterman C., Kalamchi A. Congenital deficiency of the fibula. *J. Bone Joint Surg Br.* 1979; 61-B (2): 133–137. <https://doi.org/10.1302/0301-620x.61b2.438260>
 9. Dal Monte A., Donzelli O. Tibial lengthening according to Ilizarov in congenital hypoplasia of the leg. *J. Pediatr. Orthop.* 1987; 7 (2): 135–138. <https://doi.org/10.1097/01241398-198703000-00003>
 10. Birch J.G., Lincoln T.L., Mack P.W., Birch C.M. 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): 1144–1451. <https://doi.org/10.2106/jbjs.j.00683>
 11. Stanitski D.F., Stanitski C.L. Fibular hemimelia: a new classification system. *J. Pediatr. Orthop.* 2003; 23 (1): 30–34. <https://doi.org/10.1097/01241398-200301000-00006>
 12. Staheli L.T. (ed.) *Pediatric orthopaedic secrets*. Philadelphia: Hanley & Belfus, 2003. 487 p.
 13. Sabharwal S. (ed.) *Pediatric lower limb deformities: principles and techniques of management*. Cham: Springer, 2016. 634 p.
 14. Oberc A., Sukko J. Fibular hemimelia – diagnostic management, principles, and results of treatment. *J. Pediatr. Orthop. B.* 2013; 22 (5): 450–456. <https://doi.org/10.1097/bpb.0b013e32836330dd>
 15. Mishima K., Kitoh H., Iwata K., Matsushita M., Nishida Y., Hattori T., Ishiguro N. Clinical results and complications of lower limb lengthening for fibular hemimelia: a report of eight cases. *Medicine (Baltimore)*. 2016; 95 (21): e3787. <https://doi.org/10.1097/md.00000000000003787>
 16. Bedoya M.A., Chauvin N.A., Jaramillo D., Davidson R., Horn B.D., Ho-Fung V. Common patterns of congenital lower extremity shortening: diagnosis, classification, and follow-up. *RadioGraphics.* 2015; 35 (4): 1191–1207. <https://doi.org/10.1148/rg.2015140196>
 17. Rodriguez-Ramirez A., Thacker M.M., Becerra L.C., Riddle E.C., Mackenzie W.G. Limb length discrepancy and congenital limb anomalies in fibular hemimelia. *J. Pediatr. Orthop. B.* 2010; 19 (5): 436–440. <https://doi.org/10.1097/bpb.0b013e32832d5d7d>
 18. Zhang Z., Yi D., Xie R., Hamilton J.L., Kang Q.L., Chen D. Postaxial limb hypoplasia (PALH): the classification, clinical features, and related developmental biology. *Ann. N. Y. Acad. Sci.* 2017; 1409 (1): 67–78. <https://doi.org/10.1111/nyas.13440>
 19. Приказ Министерства здравоохранения РФ от 20 октября 2020 г. № 1130н “Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология»”. <https://base.garant.ru/74840123> (дата обращения 21.09.2021).
 20. Wilcox W.R., Coulter C.P., Schmitz M.L. Congenital limb deficiency disorders. *Clin. Perinatol.* 2015; 42 (2): 281–300, viii. <https://doi.org/10.1111/nyas.13440>
 21. Yakistiran B., Altinboga O., Yuce T., Caglar A.T. Fetal fibular hemimelia with focal femoral deficiency: a case report. *Turk. J. Obstet. Gynecol.* 2019; 16 (3): 205–207. <https://doi.org/10.4274/tjod.galenos.2019.89990>
 22. Fuller C.B., Shannon C.E., Paley D. Lengthening reconstruction surgery for fibular hemimelia: a review. *Children (Basel)*. 2021; 8 (6): 467. <https://doi.org/10.3390/children8060467>
 23. Chitty L.S., Altman D.G. Charts of fetal size: limb bones. *BJOG.* 2002; 109 (8): 919–929. <https://doi.org/10.1111/j.1471-0528.2002.01022.x>
 24. Radler C., Myers A.K., Hunter R.J., Arrabal P.P., Herzenberg J.E. Prenatal diagnosis of congenital femoral deficiency and fibular hemimelia. *Prenat. Diagn.* 2014; 34 (10): 940–945. <https://doi.org/10.1002/pd.4396>
 25. Calder P., Shaw S., Roberts A., Tennant S., Sedki I., Hanspal R., Eastwood D. A comparison of functional outcome between amputation and extension prosthesis in the treatment of congenital absence of the fibula with severe limb deformity. *J. Child. Orthop.* 2017; 11 (4): 318–325. <https://doi.org/10.1302/1863-2548.11.160264>

REFERENCES

1. Yakut Z.I., Ipek A., Akkaya H., Arslan H. Prenatal diagnosis of type 1 fibular hemimelia. *J. Med. Ultrason. (2001)*. 2014; 41 (4): 515–519. <https://doi.org/10.1007/s10396-014-0550-z>
2. Monteagudo A., Dong R., Timor-Tritsch I.E. Fetal fibular hemimelia: case report and review of the literature. *J. Ultrasound Med.* 2006; 25 (4): 533–537. <https://doi.org/10.7863/jum.2006.25.4.533>
3. Shawki R., Elkhalek H., Gad S., Mohammad S.A. Unilateral proximal focal femoral deficiency, fibular aplasia, tibial campomelia and oligosyndactyly in an Egyptian child – probable FFU syndrome Egypt. *J. Med. Hum. Genet.* 2014; 15 (3): 299–303. <https://doi.org/10.1016/j.ejmhg.2014.03.001>
4. Ozdemir M., Kavak R.P., Dinc E. Postaxial hypoplasia of the lower extremity (fibular hemimelia) presenting in a young adult male. *Radiol. Case*

ИЗДАТЕЛЬСТВО
ВИДАР
МЕДИЦИНСКАЯ
ЛИТЕРАТУРА

ИНТЕРНЕТ-МАГАЗИН

<http://vidar.ru/>



Интернет-магазин Издательства «Видар» предлагает своим покупателям профессиональную медицинскую литературу по издательским ценам!

Мы предлагаем вам несколько вариантов доставки: самовывоз, доставка курьером по Москве, доставка почтой в другие регионы.

Ждем Вас на нашем интернет-ресурсе. Также вы сможете оформить подписку на еще не вышедшие издания и купить их по более выгодной цене!

Контакты:

+7-495-768-0434; +7-495-589-8660

- Rep.* 2019; 14 (8): 1027–1030.
<https://doi.org/10.1016/j.racr.2019.05.035>
5. Paley D. Surgical reconstruction for fibular hemimelia. *J. Child. Orthop.* 2016; 10 (6): 557–583. <https://dx.doi.org/10.1007%2Fs11832-016-0790-0>
 6. Bergere A., Amzallag-Bellenger E., Lefebvre G., Dieux-Coeslier A., Mezel A., Herbaux B., Boutry N. Imaging features of lower limb malformations above the foot. *Diagn. Interv. Imaging.* 2015; 96 (9): 901–914. <https://doi.org/10.1016/j.diii.2014.08.008>
 7. Coventry M.B., Jonson E.W. Jr. Congenital absence of the fibula. *J. Bone Joint Surg. Am.* 1952; 34-A (4): 941–955.
 8. Achterman C., Kalamchi A. Congenital deficiency of the fibula. *J. Bone Joint Surg Br.* 1979; 61-B (2): 133–137. <https://doi.org/10.1302/0301-620x.61b2.438260>
 9. Dal Monte A., Donzelli O. Tibial lengthening according to Ilizarov in congenital hypoplasia of the leg. *J. Pediatr. Orthop.* 1987; 7 (2): 135–138. <https://doi.org/10.1097/01241398-198703000-00003>
 10. Birch J.G., Lincoln T.L., Mack P.W., Birch C.M. 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): 1144–1451. <https://doi.org/10.2106/jbjs.j.00683>
 11. Stanitski D.F., Stanitski C.L. Fibular hemimelia: a new classification system. *J. Pediatr. Orthop.* 2003; 23 (1): 30–34. <https://doi.org/10.1097/01241398-200301000-00006>
 12. Staheli L.T. (ed.) *Pediatric orthopaedic secrets*. Philadelphia: Hanley & Belfus, 2003. 487 p.
 13. Sabharwal S. (ed.). *Pediatric lower limb deformities: principles and techniques of management*. Cham: Springer, 2016. 634 p.
 14. Oberc A., Sukko J. Fibular hemimelia – diagnostic management, principles, and results of treatment. *J. Pediatr. Orthop. B.* 2013; 22 (5): 450–546. <https://doi.org/10.1097/bpb.0b013e32836330dd>
 15. Mishima K., Kitoh H., Iwata K., Matsushita M., Nishida Y., Hattori T., Ishiguro N. Clinical results and complications of lower limb lengthening for fibular hemimelia: a report of eight cases. *Medicine (Baltimore)*. 2016; 95 (21): e3787. <https://doi.org/10.1097/md.0000000000003787>
 16. Bedoya M.A., Chauvin N.A., Jaramillo D., Davidson R., Horn B.D., Ho-Fung V. Common patterns of congenital lower extremity shortening: diagnosis, classification, and follow-up. *RadioGraphics*. 2015; 35 (4): 1191–1207. <https://doi.org/10.1148/rg.2015140196>
 17. Rodriguez-Ramirez A., Thacker M.M., Becerra L.C., Riddle E.C., Mackenzie W.G. Limb length discrepancy and congenital limb anomalies in fibular hemimelia. *J. Pediatr. Orthop. B.* 2010; 19 (5): 436–440. <https://doi.org/10.1097/bpb.0b013e32832d5d7d>
 18. Zhang Z., Yi D., Xie R., Hamilton J.L., Kang Q.L., Chen D. Postaxial limb hypoplasia (PALH): the classification, clinical features, and related developmental biology. *Ann. N. Y. Acad. Sci.* 2017; 1409 (1): 67–78. <https://doi.org/10.1111/nyas.13440>

19. Order of the Ministry of Health of the Russian Federation dated 20.10.2020 No. 113n *Medical care in obstetrics and gynecology*, <https://base.garant.ru/74840123> (accessed 21.09.2021). (in Russian)
20. Wilcox W.R., Coulter C.P., Schmitz M.L. Congenital limb deficiency disorders. *Clin. Perinatol.* 2015; 42 (2): 281–300, viii. <https://doi.org/10.1111/nyas.13440>
21. Yakistiran B., Altinboga O., Yuce T., Caglar A.T. Fetal fibular hemimelia with focal femoral deficiency: a case report. *Turk. J. Obstet. Gynecol.* 2019; 16 (3): 205–207. <https://doi.org/10.4274/tjod.galenos.2019.89990>
22. Fuller C.B., Shannon C.E., Paley D. Lengthening reconstruction surgery for fibular hemimelia: a review. *Children (Basel)*. 2021; 8 (6): 467. <https://doi.org/10.3390/children8060467>
23. Chitty L.S., Altman D.G. Charts of fetal size: limb bones. *BJOG*. 2002; 109 (8): 919–929. <https://doi.org/10.1111/j.1471-0528.2002.01022.x>
24. Radler C., Myers A.K., Hunter R.J., Arrabal P.P., Herzenberg J.E. Prenatal diagnosis of congenital femoral deficiency and fibular hemimelia. *Prenat. Diagn.* 2014; 34 (10): 940–945. <https://doi.org/10.1002/pd.4396>
25. Calder P., Shaw S., Roberts A., Tennant S., Sedki I., Hanspal R., Eastwood D. A comparison of functional outcome between amputation and extension prosthesis in the treatment of congenital absence of the fibula with severe limb deformity. *J. Child. Orthop.* 2017; 11 (4): 318–325. <https://doi.org/10.1302/1863-2548.11.160264>

Prenatal diagnosis of fibular hemimelia: case report

R.B. Balter, T.P. Pugacheva, S.N. Romanova

Samara State Medical University, Samara

R.B. Balter – M.D., Ph.D., Professor, Director, Diagnostic Ultrasound Division, Samara State Medical University, Samara. <https://orcid.org/0000-0002-4103-2223>

T.P. Pugacheva – M.D., Ph.D., Assistant Professor, Diagnostic Ultrasound Division, Samara State Medical University, Samara. <https://orcid.org/0000-0001-6813-0248>

S.N. Romanova – M.D., Assistant Professor, Division of Radiology; Head of Ultrasound Diagnostics Department, Samara State Medical University, Samara. <https://orcid.org/0000-0001-5720-7457>

Correspondence to Professor Regina B. Balter. E-mail: regina.balter@yandex.ru

The article presents a rare case of fibular hemimelia. Fibular hemimelia is a congenital abnormality of the lower extremity, characterized by the complete absence or hypoplasia of the fibula. Ultrasound was performed in 23-year-old pregnant women at 20 weeks 6 days of gestation as a part of second trimester screening with the use of ultrasound scanner H60 (Samsung, Korea) with a 4–8 MHz convex probe. During the evaluation of the left lower extremity, the following pathological signs were revealed: absence of the fibula, shortening of the tibia, shortening and abnormal foot position. Left tibia and left foot lengths were below the 3rd percentile for 20 weeks of gestation. There were no contralateral pathological findings. The length difference of tibias was 5 mm. The length of ulna was below the 3rd percentile for 20 weeks of gestation on both forearms. The patient decided to terminate the pregnancy. Fetal autopsy report confirmed the ultrasound findings: agenesis of the left fibula, hypoplasia of the left tibia, valgus deformity of the left foot.

Key words: prenatal ultrasound, fibular hemimelia, femur, tibia, foot.

Citation: Balter R.B., Pugacheva T.P., Romanova S.N. Prenatal diagnosis of fibular hemimelia: case report. *Ultrasound and Functional Diagnostics*. 2021; 4: 30–37. <https://doi.org/10.24835/1607-0771-2021-4-30-37> (in Russian)