

ARTROGRİPOZİSDE DEĞERLENDİRME VE REHABİLİTATİF YAKLAŞIM

Figen Ardiç¹, Z. Rezan Yorgancıoğlu¹, Yaşar Kahraman¹, Gülin Fındıkoğlu¹

ÖZET

Amyoplazi veya klasik artrogripozis en yaygın görülen artrogripozis multipleks konjenita (AMK) formudur. Karakteristik olarak üst ve/veya alt ekstremitede görülen konjenital kontraktürler, normal zeka ve majör sistemik bir malformasyon ve kromozom anomalisinin olmaması klasik artrogripozisin başlıca özellikleridir.

Burada 8 aylık bir klasik artrogripozis olgusu nedeniyle AMK'ya tanısıl ve rehabilitatif yaklaşımları gözden geçirmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: Amyoplazi, artrogripozis multipleks konjenita, rehabilitasyon.

SUMMARY

THE EVALUATION AND THE REHABILITATIVE APPROACH IN ARTHROGRYPOSIS

Amyoplasia or classic arthrogryposis is the most common form of arthrogryposis multiplex congenita (AMC). Characteristically congenital contractures are seen in upper and/or lower extremity, normal intelligence, and absence of major systemic malformation and chromosomal abnormality are the main features of classic AMC.

We have reviewed diagnostic and rehabilitative approaches of AMC for a case of 8-months old baby with classic AMC.

Key Words: Amyoplasia, arthrogryposis multiplex congenita, rehabilitation.

GİRİŞ

Artrogripozis multipleks konjenita (AMK), konjenital olarak iki veya daha fazla eklemde yumuşak doku kontraktürlerine bağlı, ilerleyici olmayan hareket kısıtlılığı olarak tanımlanan spesifik olmayan bir terimdir (1).

AMK etiolojisinde multipl faktörler örneğin; ön boy-nuz hücre anormallikleri, annede myasteni gravis olması; asetil kolin reseptör antikoları (2), vasküler faktörler, defektif myojenik regülasyon genleri, fetusun hareketsiz kalma dönemi; annenin kas gevşetici ilaç kullanımı, Pena-Shokeir Sendromu ve virüsler; embriyonun newcastle, coxackie veya akabane virusuna maruz kalması suçlanmıştır (3). Bu multipl faktörler santral sinir sistemi (SSS) aracılığıyla motor son plak veya primer kas dejenerasyo-

nu ile kollajenik yanıtı yol açarlar (konnektif doku kanunu). Böylece kas dokusunun kollajenle kısmi yer değiştirmesi ve eklem kapsülünde kollajenöz kalınlaşma meydana gelir (4).

Yüzelli kadar farklı AMK formu tanımlanmıştır (5). AMK, başlıca sporadik görülen klasik artrogripozis veya diğer adıyla amyoplazi ve otozomal dominant tip 1 ile beş alt tipi olan tip 2 distal artrogripozisten oluşmaktadır (5,6). En yaygın AMK formu olan klasik artrogripozis her 10.000 canlı doğumda bir görülür ve ilk kez 1983'te Hall ve ark. tarafından tanımlanmıştır (7).

Klasik artrogripozisde genellikle 4 alt ekstremitede tutulmaktadır (%63-92), ikinci sıklıkta sadece alt

¹ S. B. Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi 1.Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Kliniği, Ortopedik Rehabilitasyon Programı

ekstremiteler (%1-13) tutulmuştur (7,8). Yaklaşık her 3-5 hastanın birinde omurga tutulumu vardır ve skolyozun nedeni konjenital vertebra anomalileri değildir.

Normal bir zeka, yüzde büyük orta hat hemanjiyomu, hafif mikrogmati, ve ayaklarda digital hipoplazi siktir. Fleksör kıvrımlarda ve parmak izindeki sarmal kabarıklıkta belirgin bir kayıp olabilir. SSS, kalp, gastrointestinal ve genitoüriner sistemde majör bir malformasyon veya karakteristik bir kromozom anomalisi bildirilmemiştir (1).

Burada kollarında ve ellerinde şekil bozukluğu, dirsek ve el bileklerinde hareket kısıtlılığı şikayeti ile anne-babası tarafından fizik tedavi ve rehabilitasyon polikliniğimize başvuran 8 aylık klasik artrogripozisli bir bebeğe tanıs ve rehabilitatif yaklaşımımızı literatür ışığında sunduk.

OLGU

8 aylık erkek bebek annesi tarafından her iki dirsek ve el bileklerinde şekil bozukluğu ve hareket kısıtlılığı şikayeti ile kliniğimize getirildi (Şekil 1). Hastanın bu durumu doğumundan beri mevcuttu ve ilerleme göstermemiştir. Prenatal öyküde annenin gebeliği 9 ay sürmüş ve sistolik kan basıncı 180'e ka-



Şekil 1. Klasik artrogripozisteki karakteristik el-el bilek, dirsek deformitesi

dar çıkmıştı. Hasta sezaryen ile termde 4400 gr doğmuştu. Postnatal dönemde aşıları tamdı. Geçirilmiş önemli bir hastalığı yoktu. Özgeçmişinde aralarında akrabalığı olmayan 26 yaşındaki annenin ve 33 yaşındaki babanın 3. çocuğu olarak dünyaya gelmişti. 1. çocuk sağ ve salimdi. 2. çocuk doğumdan 2 gün sonra ölmüştü. Hastanın yakınlarında benzer şikayeti olan yoktu.

Hastanın sistemik sorgulamasında herhangi bir patoloji saptanmadı. Sistemik muayenesi normaldi. Büyüme ve mental gelişmesi yaşı ile uyumlu idi. Kas iskelet sistemi muayenesinde omuzlar bilateral addüksiyon, iç rotasyonda ve yine önkol bilateral olarak pronasyon ve ekstansiyonda idi. Pronasyonda iken sağ ve sol dirsek 0-45 derece fleksiyona gelebiliyordu. Sağ el bileği ekstansiyonu 15 ve fleksiyonu 50 derece arasında olup 15 derecelik bir fleksiyon kontraktürü vardı. Sol el bileği ekstansiyonu 0 ve fleksiyonu 65 derecedeydi, ve 10 derecelik bir fleksiyon kontraktürü vardı. Diğer eklemlere ait patolojik muayene bulgusu yoktu. Nörolojik muayenesi doğaldı. DTR üst ve alt ekstremitelerde normoaktif idi. Patolojik refleksi yoktu. Sırt üstü yatarken başını kaldıracak, desteksiz kısa ve uzun oturabiliyor, dizüstü denge sağlayabiliyor, alt ekstremitelere basabiliyor ve adımlayabiliyordu.

Laboratuvar incelemesinde rutin hematolojik, biyokimyasal ve idrar tetkikleri normal idi. Eritrosit sedimentasyon hızı, ASO, CRP, RF-latex, Brucella agglutinasyon testleri normal değerlerdedi. Hastanın dirsek ve el bilek radyografilerinde dirsekler pasif olarak ekstansiyon pozisyonunda ve el bilekler pasif olarak fleksiyon pozisyonundaydı ve epifizlerde sivrileşme gözlenmekteydi. El bilek grafileri Şekil 2'de gösterilmektedir.

Hastanın Pediatrik Nöroloji konsültasyonunda servikal grafi, idrar kan aminoasit düzeyi, EMG, kraniyoservikal MR ve kromozom analizi tetkikleri istendi. EMG'sinde alt ekstremitelerde daha belirgin olmak



Şekil 2. Lateral el bilek grafisi

üzere polinöropatik tutulum saptandı. Kranioservikal MR normal sınırlarda idi.

Hasta kliniğimizde klasik artrogripozis (amyoplazi) tanısını aldı. Mevcut kontraktürleri düzeltebilmek amacıyla parmaklar ve el bileğini ekstansiyona; dirsekleri fleksiyona zorlayan dinamik el-elbilek splinti kullanması önerildi. Fizik tedavi ve rehabilitasyon programında ılık hotpack sonrasında dirsek fleksiyonu, önkol supinasyonu, elbilek MCP ve PIP ekstansiyonu için nazik germe egzersizleri verildi ve anne-babaya ev programı öğretildi. Kas kuvvetlendirme programında omuz abdükörlerine, dirsek fleksör ve el-bilek ekstansörlerine 20 dakika burst-mod TENS akımıyla uyarı verildi. Taburculukta Pasif eklem hareket açıklığı (PROM) değerleri sağda 10 ve solda 5 derecelik iyileşme gösterdi.

TARTIŞMA

Artrogripozis multipleks kongenita (AMK), konjenital olarak iki veya daha fazla eklemden yumuşak dokulara kontraktürlerine bağlı, ilerleyici olmayan hareket kısıtlılığı olarak tanımlanan spesifik olmayan bir terimdir (1).

AMK ayırıcı tanısında Freeman-Sheldon sendromu veya "ısıklık çalan yüz sendromu", multipl ptergium

sendromu, Beals sendromu veya konjenital kontraktürel araknodaktili ve diastrofik distrofi gibi bazı cücelik sendromları düşünülmeli denilmekteyse de klasik artrogripozisin patognomonik görünümü ayırıcı tanıyı kolaylaştırmaktadır (3).

Klasik artrogripoziste üst ekstremitelerde bilateral deltoid kasının zayıf fonksiyonuyla, abduksiyon kaybına bağlı addüksiyon ve iç rotasyon deformitesi görülür. Dirsekte ise zayıf biceps ve brakialis fonksiyonuna bağlı dirseği bükememe ve ekstansiyon kontraktürü sıktır. Fleksiyon kontraktürü daha nadirdir. El bileğinde çoğu hastada fleksiyon, ulnar deviasyon ve pronasyon deformitesi vardır. El bileğindeki fleksiyon deformitesi klasik artrogripozisin tipik karakteristiğidir. Hastamızda da bu karakteristik görünüm mevcuttu. Klasik artrogripoziste elde MCP ve IP fleksiyonuna bağlı çengel benzeri el bilek- el parmak ünitesi görülür. Birçok hastada başparmak avuç içine doğru addüksiyondadır (1). Hastamızda da bu tipik el tutulumu mevcuttu.

AMK'da üst ekstremitelerde tutulumunda rehabilitasyon hedefi masaüstü düzeyde ellerin kullanılmasına izin veren omuz ve dirsek fonksiyonuna ulaşmaktır. Bu beslenme ve çalışma için önemli bir pozisyonudur. Rehabilitasyonda pasif ROM egzersizlerinin hedefi eklem mobilizasyonudur ve fonksiyonel eklem pozisyonunda splintlemeye de yer verilmelidir. Özellikle el bileği fleksiyon kontraktürü erken nazik pasif ROM germe tedavisine iyi yanıt verebilir.

Egzersize erken yaşta başlamak önemlidir, seri alçılardan kaçınılmalıdır. Yoğun, sık PROM egzersizlerine ilk yaşta başlanıp, evde sürdürülmelidir. PROM'un tüm eklemlerde iyileşme yapacağı beklenebilirse de en iyi sonuçlar kalça ve el bileğinde elde edilmektedir. Buna rağmen PROM egzersizleri; kontraktürleri azaltıp, PROM'u artırsa da aktif eklem hareket açıklığını (AROM) pek fazla düzeltmemektedir (1).

Hafif termoplastik splintler ise PROM egzersizleriyle ulaşılan maksimum pozisyonu sürdürmek için kullanılmaktadır. Biz de hastamızda dinamik el-el-bilek-dirsek splinti kullanarak dirsek fleksiyonu, el-bilek dorsifleksiyonu ve el parmak ekstansiyonu ile optimum başparmak oppozisyonu sağlayarak fonksiyonel ROM değerlerine ulaşmayı amaçladık.

8-aylık klasik artrogripozisli bebek hasta 15 seanslık ortopedik rehabilitasyon programı sonunda sadece PROM'da olmak üzere 5-10 derece kadarlık bir düzelme gösterdi.

Klasik artrogripoziste dokuz yaşına kadar üst ekstremitenin majör cerrahi değişimleri tamamlanmalıdır. Çünkü 8 yaşından sonra çocuklar yeni ekstremitte kullanım paternlerine adapte olamamaktadırlar (3). İlk hedef pasif dirsek fleksiyonuna ulaşmaktır. İkinci öncelik humeral rotasyonu düzeltmek ve sonra el bileğinin yeniden pozisyonlanması ve avuç içinde başparmak deformitesini düzeltmektir. Omuzda eksternal rotasyon osteotomisi, dirsekte trisepsplastisi ve aktif dirsek tutulumu için cerrahiler (bipolar pektoralis major transferi, latissimus transferi) el bilekte midkarpal kama rezeksiyonu, tendon transferi, elde tenar gevşetme kontraktürüne yönelik seçilmiş cerrahi prosedürler kullanılabilir (3,12).

Alt ekstremitede ise hemen tüm hastalarda (90%) fleksiyon, abdüksiyon ve dış rotasyon kontraktürü izlenir. Her üç hastanın birinde kalça dislokasyonu vardır. Yine çoğu hastada dizde fleksiyon kontraktürü görülür, ekstansiyon kontraktürü daha az gözlenir (11,13). Kuadriseps zayıflığı, dizin fleksiyon kontraktürü ile birlikte. Ayakta talipes equinovarus, bazen kalkaneovalgus, nadiren vertikal talus, club foot ve parmakların fleksiyon deformitesi (eki-

nokavus) görülebilir (1). Hastamızda henüz alt ekstremitede klinik olarak tutulum saptanmadıysa da EMG'de hem üst hem de alt ekstremitede tutulum mevcuttu.

AMK'da tutulan kasların EMG'sinde kas dokusunun fibröz yağ dokusuyla yer değiştirmesi sonucu hem nöropatik hem myopatik değişiklikler izlenmektedir. Hastamızın EMG'sinde de polinöropatik bulgular saptanmıştı. AMK'da daha yaygın olarak kullanılan alt ekstremitte cerrahisinde zamanlama önemlidir. Olası en az operatif prosedürle en fazla fonksiyonel kazanç sağlayan ve tercihen 6 veya 7 yaşta biten iyi planlanmış bir tedavi programı düzenlenmelidir. Kalça ve diz cerrahisi için ideal yaş 6 aydır (3).

Diz ve ayak bileğindeki deformiteler için gevşetme prosedürleri ile osteotomiler yapılmaktadır. Ayak deformiteleri sıklıkla tekrarlayan plantigrade pozisyona ulaşmak için tekrarlayan prosedürler gerektirmektedir. Retrospektif kalça tutulumlu klasik klasik artrogripozis hastalarını içeren bir çalışmada hastaların %47'sinin bağımsız, %33'ünün braced ambulatuar, sadece %20'sinin tekerlekli sandalyeye bağımlı olduğu bildirilmiştir (13).

Erişkin dönemde çoğu klasik artrogripozis hastasında fonksiyon iyidir. Ancak bazı hastalar, yardımcı kişilere kısmen bağımlı kalabilir (10). Bu bağımlılık fiziksel deformitenin derecesinden çok kişilik, eğitim ve başa çıkma yetenekleri ile daha yakın ilişkilidir.

Uygun cerrahi düzeltmeye ek olarak, rehabilitasyon sürecinde iyi bir aile desteği, uygun bir eğitimsel çevre ve erken yaşlarda bağımsızlığa cesaretlendirme, erişkin dönemde en yüksek fonksiyonel düzeye ulaşabilmek için gereklidir.

KAYNAKLAR

1. Sarwark JF, Mc Ewen GD, Scott CI. Amyoplasia, a common form of arthrogryposis. *J Bone Joint Surg* 1990; 465-9.
2. Jacobson L, Polizzi A, Morris-Kay G, et al. Plasma from human mothers of fetuses with severe arthrogryposis multiplex congenita causes of deformities in mice. *J Clin Invest* 1999; 103(7): 1031-8.
3. Herring, JA. Orthopedic related syndromes. In: Tachdjian's Pediatric Orthopedics. Philadelphia: WB Saunders, 2002: 1647-60.
4. Swinyard CA, Bleck EE. The etiology of arthrogryposis (multiple congenital contracture). *Clin Orthop Rel Res* 1985; 194: 15-29.
5. Hall JG. An approach to congenital contractures (arthrogryposis). *Pediatr Ann* 1981; 10:15-26.
6. Bamshad M, Watkin WS, Zenger RK, et al. A gene for distal arthrogryposis type 1 maps to the pericentric region of chromosome 9. *Am J Hum Genet* 1994; 55: 1153-8.
7. Hall JG, Reed SD, Driscoll EP. Part 1: Amyoplasia, a common sporadic condition with congenital contractures. *Am J Med Genet* 1983; 15: 571-90.
8. Sarwark JF, McEwen, Scott CL. A multidisciplinary approach to amyoplasia congenita ("classic arthrogryposis") *Orthop Trans* 1986;10:130.
9. Swinyard CA, Bleck EE. The etiology of arthrogryposis (multiple congenital contracture). *Clin Orthop Rel Res* 1985; 194: 15-29.
10. Carlson WA, Speck GJ, Vicari V, et al. Arthrogryposis multiplex congenita : a long term follow-up study. *Clin Orthop Rel Res* 1985; 194: 115-23.
11. Huurman WW, Jacobsen ST. The hip in arthrogryposis multiplex congenita. *Clin Orthop Rel Res* 1985; 194: 81-6.
12. Yonenobu K, Tada K, Swanson AB. Arthrogryposis of the hand. *J Ped Orthop* 1984; 4: 599-603.
13. St Clair SH, Zimble S. A plan of management and treatment results in the arthrogryposis hip. *Clin Orthop and Rel Res* 1985; 194: 74-80.