

ARTROGRİPOZİS MULTİPLEKS KONGENİTALİ HASTALARDA REHABİLİTASYON SONUÇLARI

Sibel Özbudak Demir¹, Z. Aydan Kurtaran², Füsün Köseoğlu¹, Müfit Akyüz²

ÖZET

Artrogripozis Multipleks Kongenita (AMK) ekstremitelerde multiple eklem kontraktürleri ile karakterize nonprogresif konjenital bir sendromdur. Etiyolojisi tam olarak bilinmemekte, viral enfeksiyonlar veya otozomal dominant geçiş sorumlu tutulmaktadır. Bu çalışmanın amacı AMK'lı hastaları klinik, demografik özellikler açısından değerlendirmek ve rehabilitasyon sürecinde eklem limitasyonları ve ambulasyon seviyesinde kaydedilen gelişmeleri ortaya koymaktır.

Çalışma kapsamına alınan hastaların prenatal, natal, postnatal özellikleri, gelişim evreleri kaydedilerek klinik özellikleri, eklem kontraktürlerinin lokalizasyonu ve derecesi, yatış ve çıkış ambulasyon seviyeleri ile uygulanan tedaviler değerlendirildi.

7'si erkek 3'ü kız toplam 10 hastanın yaş ortalaması 5,72±3,43, rehabilitasyon süresi ortalaması 72,23±0,22 gün idi. 6 (%60) hastada makad geliş tespit edildi. 4(%40) hastada doğumsal kalça çıkığı, 3(%30) hastada genital anomali mevcuttu. Kontraktürün en sık lokalize olduğu eklemler diz (%90), ayak bileği (%80) ve kalça (%70) idi. Rehabilitasyon programı sonucunda pasif eklem hareket açıklıklarında ve ambulasyon seviyelerinde artış saptandı.

Anahtar kelimeler: Artrogripozis multipleks kongenita, rehabilitasyon

SUMMARY

REHABILITATION OUTCOMES IN ARTHROGRYPOSIS MULTIPLEX CONGENITA

Arthrogryposis Multiplex Congenita is a non progressive syndrome which is characterized by multiple joint contractures. Its etiology has been unknown. Viral infections and autosomal dominant transitions have been blamed for it. The aim of the study was to evaluate clinic and demographic characteristics and to investigate the progress of joint limitations and ambulation ability during rehabilitation.

Prenatal, natal, postnatal features and progresses of the patients involved in this study have been noted. The localication and degree of the joint contractures been identified. Their ambulation ability and treatment applied have been assessed.

The average age of the patients (7 male, 3 female) was 5,72±3,43. The length of stay at the rehabilitation center was 72,23±0,22 days. Breech presentation in 6 (%60) of the patients was established. 4 (%40) of the patients had congenital hip dislocation and 3 (%30) of them had genital anomaly. The joints in which contracture were the most frequently localized were knee (%90), ankle (%80) and hip (%70) joints. At the end of the rehabilitation programme passive range of motion and ambulation degree increased.

Key words: Arthrogryposis multiplex congenita, rehabilitation

GİRİŞ

AMK periartiküler, kapsüller ve ligamentöz dokular- da kalınlaşma ve kısalma nedeniyle etkilenen kas- larda değişik derecede fibrozise bağlı multiple ek- lem kontraktürleri ile karakterize nonprogresif bir sendromdur (1). İlk kez 1941 yılında tanımlanmış

olan bu sendromun patogenezi henüz açıklık ka- zanmamıştır. Etiyolojide mutajenik ajanlar, mitotik anomaliler, toksik kimyasallar ve ilaçlar, hipertermi, nöromusküler blokaj yapan ajanlar ve mekanik im- mobilizasyonun rolü olabileceği bildirilmiştir (2). Ol-

¹ Ankara FTR Eğitim ve Araştırma Hastanesi 4. FTR Kl.

² Ankara FTR Eğitim ve Araştırma Hastanesi I. FTR Kl.

guların çoğunda çok veya az sayıda spinal kord segmentinde ön boynuz hücrelerinde selektif azalma saptanmıştır. Bu azalmada viral etyoloji sorumlu tutulmuşsa da kesin sebebi anlaşılamamıştır (3). Oligohidramnios veya uterus anomalileri gibi değişen uterin çevre koşullarında intra uterin kısıtlılığa ve kontraktürlere sebep olabileceği bildirilmektedir (4). Kaslardaki patolojik değişiklikler konjenital miyodistrofiyi anımsatır. Dejenerasyon kas kısalıklarına ve dolayısıyla en önemli klinik bulgu olan eklem kontraktürlerine neden olmaktadır. Fleksiyon ve ekstansiyon yönünde simetrik olabilen kontraktürler tüm eklemleri tutabilir (5). Kas iskelet deformiteleri ile birlikte göz, kalp, genital organ malformasyonları görülebilir. Amyoplasia, distal artrogripozis nöropatik form, miyopatik form gibi farklı klinik tipleri tanımlanmıştır (6). Erken farkedilen olgularda yoğun fizik tedavi programları ve splintleme ile belirgin iyileşme sağlanabilir. İnatçı olgularda cerrahi girişimler gereklidir (7,8).

Bu çalışmada AMK tanısı ile hastanemiz çocuk servisinde yatırılarak rehabilite edilen 10 AMK' lı hastayı klinik, demografik özellikler açısından değerlendirmeyi ve bu hastalarda uygulanan rehabilitasyon programının eklem limitasyonları ve ambulasyon seviyesi üzerine olan etkisini araştırmayı planladık

GEREÇ VE YÖNTEM

Hastanemiz çocuk kliniğinde yatırılarak rehabilite edilen, yaş ortalaması 5.72+3.43 olan 3'ü (%30) erkek, 7'si (%70) kız toplam 10 hasta değerlendirildi. Hastaların prenatal, natal, postnatal özellikleri, mental durum ve gelişim basamakları belirlendi. Rehabilitasyon süresi ve hastalığa eşlik eden diğer konjenital anomaliler kaydedildi. Yatış ve taburculukta tutulan eklemlerdeki hareket açıklıkları ve Södergard ve Ryöppy tarafından yapılan sınıflamaya göre ambulasyon seviyeleri belirlendi (9) (Tablo I).

Tablo I: Ambulasyon seviyesi sınıflaması:

1.	Normal
2.	Minimal kısıtlılık
3.	Nadiren yardım gerektirir
4.	Koltuk değneği-splint veya her ikisi de gerekli
5.	Tekerlekli sandalye

Tüm hastalara yapılmış olan cerrahi girişimler sınıflandırıldı. İlk cerrahi müdahale yaşı belirlendi. Hastalara rehabilitasyon programı süresince eklem hareket açıklığını arttırmaya yönelik pasif, aktif, aktif asistif egzersizler ve parafin ile birlikte germe egzersizleri uygulandı. Ayrıca yürüme ve günlük aktivitelerine yönelik eğitim programı verildi. Hastalara yapılan splint ve cihaz uygulamaları kaydedildi.

Verilerin istatistik analizinde t testi, Spearman ve Pearson korelasyon testleri uygulandı.

BULGULAR

Rehabilitasyon süresi ortalama: 72.23+10.22 gün olarak belirlendi. İki (%20) hastada aile öyküsü mevcuttu. Dört (%40) hastada akraba evliliği, 4(%40) hastada prematürite hikayesi saptandı. Natal olarak 6(%60) hastada makat geliş tespit edildi. Makat geliş ile alt ekstremitte eklem tutulumu arasında anlamlı ilişki saptandı ($p < 0.05$). Dört hastada prenatal dönem takiplerinde hareket azlığı mevcuttu. Mental gelişim tüm hastalarda normaldi. Baş tutma dengesi gelişim süresi ortalaması 2.5 ay, oturma dengesi 9.2 ay olarak belirlendi. Hastalığa eşlik eden diğer konjenital anomaliler Tablo II'de verilmektedir. Doğumsal kalça çıkığı (DKÇ) en sık rastladığımız anomaliydi.

Hastaların kontraktür saptanan eklemleri Tablo III'de verilmiştir. Alt ekstremitte simetrik, üst ekstremitte asimetric eklem tutulumu belirgindi. Alt ekstremitte en çok diz, üst ekstremitte en çok el bilek ekleminde kontraktür saptandı.

Tablo II: Kontraktüre Eşlik Eden Diğer Konjenital Anomaliler

Konjenital Anomali	Sayı	%
DKÇ	4	40
Hipospadias	2	20
Kriptooriştizm	2	10
Pektus Ekscavatus	2	10
Sprengel's Deformitesi	2	10
Kısa boyun	2	10
Tortikolis	2	10

Hastalara yatışta ve taburculukta yapılan değerlendirilmelere göre taburculuk aşamasında eklem hareket açıklığı değerlerinde anlamlı fark saptandı ($p < 0.05$). Hastaların hepsine cerrahi girişim uygulanmıştı İlk cerrahi girişim için yaş ortalaması 3.4 yaş olarak belirlendi. Cerrahi yaşı ile ambulasyon seviyesi arasında negatif korelasyon tespit edildi. Tablo IV' te eklemlere göre uygulanan cerrahi müdahaleler görülmektedir.

Tüm hastalar parafin germe ve diğer egzersiz programlarına alınmışlardı. 6(%60) hastaya splint, 4(%40) hastaya dereceli kontraktür germe cihazı uygulandı.

Tablo IV: Uygulanan cerrahi girişimler

Eklem	Cerrahi girişim	Sayı
Ayak bileği	Aşiloplasti	8
	Kapsülektomi	7
	Triple artrodez	5
	Posteromedial gevşetme	6
	Metatarsal osteotomi	2
Diz	Hamstring	8
	Distal osteotomi	6
	Proksimal osteotomi	5
	Kapsülotomi	4
Kalça	Osteotomi	4
	Asetobuloplasti	3
El Bilek	Tendon Gevşetme	1
	Kapsülotomi	1
	Tendon transferi	2

Tablo III: Kontraktür saptanan eklemler

Eklem	Sayı	%
Diz	9	90
Ayak bileği	8	80
Kalça	7	70
El bileği	3	30
Dirsek	2	20
Omuz	2	20
Omurga	2	20

Hastaların yatış ve taburculuk ambulasyon seviyesi sınıflaması Tablo V'de izlenmektedir. Yatış ve taburculuk aşamasında ambulasyon seviyelerinde anlamlı fark saptandı ($p < 0.05$).

Taburculukta ambulasyon seviyesi ile DKÇ varlığı ve üst ekstremitte tutulumu arasında anlamlı ilişki saptandı ($p < 0.05$). DKÇ ile üst ekstremitte tutulumu olan hastalarda tekerlekli sandalye seviyesindeki hastalardı.

TARTIŞMA

Hastalığın etyolojisi tam olarak bilinmemekte, pek çok faktör suçlanmaktadır. Nörojenik, miyojenik ya da genetik olduğu ileri sürülmektedir. Tek yumurta ikizlerinde ve aynı ailede birkaç bireyde görülmesi genetik geçiş görüşünü desteklemektedir. Hall; AMK'yı gruplara ayırmış ve tip 1 ve tip 2 A'nın genetik geçiş gösterdiğini bildirmiştir (10). 2 hastamızda aile öyküsü saptandı. Hastalardan birinin kardeşinde, diğer hastanın ağabey ve kardeşinde aynı

Tablo V: Ambulasyon seviyesi

	Yatış	Taburculuk
Tekerlekli Sandalye	8	5
Koltuk Değneği-Splint/Her İkiside	–	2
Nadiren Yardım Gerektirir	1	2
Minör Yardım	1	1
Normal	–	–

hastalık mevcuttu. Bu olgularda etyolojik nedenin genetik geçiş olabileceği düşüncesindeyiz. Dört hastada tespit ettiğimiz prenatal hareket azlığı öyküsü bir diğer etyolojik nedendi. Konjenital kontraktürlü hastaların yaklaşık 1/3'de prezentasyon anomalisi görülebilir(11). %60 gibi oldukça yüksek oranda saptadığımız makad geliş özellikle prenatal dönemde son trimesterdeki hareket azlığı nedeniyle görülebilir.

AMK'lı hastalarda mental gelişim genellikle normaldir. Kontraktürlere bağlı motor gelişim basamakları özellikle oturma dengesi gelişimi gecikebilir (7,12). Çalışmamızda tüm hastaların mental gelişimi normaldi, kontraktürlere bağlı olarak özellikle oturma dengesi gelişim zamanı gecikmişti.

AMK'ya eşlik eden multisistem anomalileri görülebilir. Bazı çalışmalarda kas-iskelet sistemi harici anomalilerin daha yüksek insidanda olduğu bildirilmiştir (7,10). Hastalarımızda DKÇ başta olmak üzere ortopedik anomaliler ve diğer sistemlerden özellikle genital anomali (hipospadias, kriptoorşidizm) tespit edildi.

Deformiteler genellikle simetriktir. Dört ekstremitede birden tutulum görülebilir. Tek alt ekstremitede veya bilateral alt ekstremitede tutulumu en yaygın görülen formdur (13,14). Üst ekstremitelerde bilateral deformite nadirdir. Kontraktür ekstremitede distalinde özellikle ellerde ve ayaklarda belirgindir (8,15). Hastalarımızda simetrik alt ekstremitede tutulumu daha belirgindi. Üst ekstremitede asimetric tutulum saptandı. Bu hastalarda yoğun bir şekilde yapılan pasif germe egzersizleri ve seri splintleme ile hastaların fonksiyonlarında belirgin artış sağlanacağı ve cerrahi müdahalelerin kalıcı deformiteli vakalarda yapılması gerektiği bildirilmiştir (7,8,9,16).

AMK'da ortopedik müdahalenin amacı maksimum eklem hareket açıklığında ağrısız stabil bir eklem sağlamak ve eklemin fonksiyonel pozisyonunu devam ettirmektir. Yumuşak doku girişimleri erken yaşlarda, kemik müdahaleleri daha ileri yaşlarda yapılmalıdır (1,17). Cerrahi müdahale öncesi ve sonrası pasif germe egzersizlerinin nasıl yapılması gerektiği terapist denetiminde aileye öğretilmelidir. Ekstremitenin bir bütün olarak değil, eklemlerin tek tek gerilmesi gerektiği vurgulanmalıdır. Germe egzersizleri sonrasında termoplastik splintleme uygulanmalıdır. Ambülasyon potansiyeline maksimum yarar sağlaması için multiple cerrahi müdahale gerekebilir (18). Hastalarımızda cerrahi yaş ortalaması 3.4 olarak belirlendi. Ayak bileği en fazla cerrahi girişim yapılan eklemdi. Ayak bileğini diz ve kalça izledi. Üst ekstremitede el bilek en sık cerrahi girişim uygulanan eklemdi. Hastalar cerrahi sonrası müdahalenin başarısı ve nüksün önlenmesi açısından rehabilitasyon programına alınmışlardı. Cerrahi yaşı ve ambülasyon seviyesi arasındaki negatif korelasyon AMK'lı hastalarda cerrahi müdahale zamanlamasının önemini göstermektedir.

Bu hastalarda koltuk değneği kullanabilmek için üst ekstremitede ve kuadriseps kas gücünün ambülasyonda önemli bir faktör olduğu vurgulanmıştır (8,13,15). Biz de çalışmamızda ambülasyon seviyesi ile DKÇ varlığı ve üst ekstremitede kontraktür varlığı arasında anlamlı ilişki saptadık. DKÇ ve üst ekstremitede tutulumu olan hastalar tekerlekli sandalye seviyesindeki hastalardır.

AMK'da doğum öncesi ultrasonografik incelemeler erken tanı için önemlidir. Deformitelere rağmen, bu hastaların çoğunun yoğun FTR programları ve gerekli olan vakalarda uygulanacak rekonstrüksiyon girişimleri ile topluma kazandırılacakları unutulmamalıdır.

REFERANSLAR

1. Shaughnessy JW. Arthrogryposis In: Richards SB ed. Orthopaedic Knowledge update pediatrics. Rosemont: American Academy of Orthopaedic Surgeons, 1996:77-82.
2. Swingard AC, Bleck EE. The etiology of Arthrogryposis (Multiple Congenital Contracture) Clin Orthop 1984;20:15-29.
3. Boyle LK, De Marco D. Orthopaedic disorders in children and their physical therapy management. In: Tecklin JS, ed. Pediatric Physical Therapy. Lippincott Company, Philadelphia: 1989 :173-215.
4. Holl JG. Arthrogryposis associated with unsuccessful attempts at termination of pregnancy. Am J Med Genet 1996; 63(1):293-300.
5. Axt MV, Niethend FU, D'oderlein L, Weber M. Arthrogryposis Multiplex Congenita. Brain Dev. 1998; 6: 507-11.
6. Schrandt-Stumpel CTR, Höweler CJ, Reeks ABA, et al. Arthrogryposis ophthalmoplegia and retinopathy: confirmation of a new type of arthrogryposis. J Med Genet 1993; 30: 78-80.
7. Thompson GH, Bilenker RM. Comprehensive management of arthrogryposis multiplex congenita. Clin Orthop 1985; 4 (194): 6-14.
8. Axt MW, Niethard FU, Doderlain L, Weber M. Principles of treatment of upper extremity in Arthrogryposis Multiplex Congenita type I. J Pediatr Orthop B 1997; 6(3): 179-85.
9. Södergard J, Ryöppy S. The knee in Arthrogryposis Multiplex Congenita. J Pediatr Orthop, 1990; 10 (2): 177-81.
10. Hall JG. Arthrogryposis Multiplex Congenita: Etiology, genetics, classification, diagnostic approach and general aspects. J Pediatr Orthop B 1997; 6 (3): 159-66 .
11. Södergard J, Halamies-Blomquist L, Sainio K et al. Arthrogryposis Multiplex Congenita: perinatal and electromyographic findings, disability and psychosocial outcome. J Pediatr Orthop B 1997; 6 (3): 167-71 .
12. Carlson OW, Speck JG, Vicari V and Wenger RD. Arthrogryposis Multiplex Congenita. Clin Orthop 1984; 10 (20): 115-23.
13. Munray C, Fixsen JA. Management of knee deformity in classical arthrogryposis multiplex congenita (amyoplasia congenita). J Pediatr Orthop B 1997; 6 (3): 189-91.
14. Huurman WW, Jacobsen TS. The hip in Arthrogryposis Multiplex Congenita. Clin Orthop. 1984; 9 (14): 81-86.
15. Bayne GL. Hand assesment and management of Arthrogryposis Multiplex Congenita. Clin Orthop 1984; 9 (14): 68-73.
16. Palmer MP, Macewen D, Bowen R, Mathews AP. Passive motion therapy for infants with Arthrogryposis. Clin Orthop. 1984; 10 (31) ;54-59.
17. Williams FP. Management of upper limb problems in Arthrogryposis. Clin Orthop. 1984; 9 (20): 60-67.
18. Thomas B, Schopler S, Wood W, Oppenheim LW. The knee in Arthrogryposis. Clin Orthop 1984; 9 (20): 87-92.