

Multipl Konjenital Eklem Kontraktürleri, Artrogripozis Multipleks Konjenita: Bir Olgu Sunumu

Multiple Congenital Joint Contractures, Arthrogryposis Multiplex Congenita: A Case Report

Özgün Çakmak Başer, Saime Ay, Şebnem Koldaş Doğan, Deniz Evcik

Ufuk Üniversitesi Dr.Rıdvan Ege Hastanesi, Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

Özet

Artrogripozis Multipleks Konjenita, progresif olmayan multipl konjenital eklem kontraktürleri ile karakterize bir sendromdur. Kesin etyolojisi bilinmemektedir, nöropatik veya müsküler patolojilere, konnektif doku anormalliklerine, uterus boşluğunu daraltan durumlara, intrauterin vasküler yetmezliklere veya maternal hastalıklara bağlı olarak gelişebilmektedir. Erken dönemde doğru tanının konulması, prognozun belirlenmesi ve uygun tedavinin bir an önce başlatılması için önem taşımaktadır. Burada omuz ağrısı yakınması ile başvuran ve yapılan incelemelerde omuz lezyonu ile birlikte eklemlerinde multipl kontraktürler saptanan 69 yaşında bayan bir hasta sunulmaktadır.

(*Turk J Rheumatol 2009; 24: 228-31*)

Anahtar sözcükler: Artrogripozis, omuz ağrısı, kontraktür

Alındığı Tarih: 01.07.2008 **Kabul Tarihi:** 31.07.2008

Abstract

Arthrogryposis multiplex congenita is a syndrome characterized by non-progressive multiple congenital joint contractures. The exact etiology of arthrogryposis is unknown. It may be due to neuropathic or muscular pathologies, connective tissue disorders, conditions limiting the uterine space, intrauterine vascular abnormalities, or maternal diseases. In the early period of the disease, establishment of the correct diagnosis is crucial for determining the prognosis and initiation of the appropriate therapy. Herein, a 69-year-old female patient initially admitted with shoulder pain and later diagnosed to have both shoulder lesion and multiple joint contractures is presented.

(*Turk J Rheumatol 2009; 24: 228-31*)

Key words: Arthrogryposis, shoulder pain, contracture

Received: 01.07.2008

Accepted: 31.07.2008

Giriş

Artrogripozis Multipleks Konjenita (AMK), progresif olmayan multipl konjenital eklem kontraktürleri ile karakterize, ilerleyici olmayan hareket kısıtlılığı olarak tanımlanan bir sendromdur. Hastalığın etyolojisi tam olarak bilinmemekte olup, en sık fetal hareketlerin yokluğu suçlanmaktadır. Bu durum nöropatik veya muskuler patolojilere, konnektif doku anormalliklerine, uterus boşluğunu daraltan durumlara, intrauterin vasküler yetmezliklere veya maternal hastalıklara bağlı olarak gelişebilmektedir (1-3). Artrogripozis Multipleks Konjenita birçok genetik sendromun bir komponenti de olabilir. Tek gen defektleri (otozomal dominant, otozomal resesif ve X'e bağlı resesif), kromozomal anomaliler ve mitokondrial defektlere bağlı görülebilmektedir. Artrogripozis ile ilgili olabilecek çok sayıda genetik mutasyon tanımlanmıştır (2, 4-6).

Artrogripozis Multipleks Konjenita, ekstremiteler tutulumuna ve eşlik eden diğer vücut bölgeleri ile santral sinir sistemi tutulumuna göre sınıflandırılmaktadır. Sadece ekstremiteler tutulumu ile giden Amyoplazi (AP) klinikte en sık görülen artrogripozis tipidir. Amyoplazili olgularda dört ekstremiteler simetrik olarak tutulmuştur. Sporadiktir ve egzersiz programına çok iyi yanıt verir. Distal artrogripozis ise klinikte ikinci sıklıkta görülen artrogripozis tipidir ve distal eklemleri tutan konjenital kontraktürlerle karakterizedir. Santral sinir sistemi tutulumunun eşlik ettiği artrogripozis olgularında ise prognozun kötü olduğu bilinmektedir (1).

Artrogripozis Multipleks Konjenita diğer konjenital anomalilere ve nöromusküler sistem anomalilerine eşlik edebileceğinden, doğru tanı, ayrıntılı anamnez ve fizik muayeneyi takiben radyolojik görüntüleme yöntemleri, elektromyografi (EMG), kas biyopsisi, kromozom analizi

yapılabilir (7). Neonatal dönemde doğru tanı konulup, multidisipliner yaklaşım içinde uygun fizik tedavinin bir an önce başlatılması, hastanın ilerleyen dönemde günlük yaşam aktivitelerinde ekstremitelerinin bağımsız fonksiyonu ve ambulasyonu açısından büyük önem taşımaktadır.

Burada omuz ağrısı şikayeti ile başvuran, yapılan incelemelerde omuz lezyonu ile birlikte artrogripozis tanısı konulan 69 yaşında bayan bir hasta sunulmaktadır.

Olgu Sunumu

N.O. 69 yaşında bayan hasta. Ufuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı polikliniğine omuz ağrısı ve omuzda hareket kısıtlılığı yakınması ile başvurdu. Omuz ağrısı 10 yıl önce başlamıştı. Bir sağlık merkezinde fizik tedavi uygulanması ve birkaç kere kaplıca tedavisi sonucu kısmen rahatlaması olmuş, bir yıl önce geçirdiği kaza sonrası ağrıları şiddetlenmişti. Ağrı yakınması istirahatle azalıyor, hareketle artıyor ve sol koluna yayılıyordu. Ekstremitelerde uyuşma karıncalanma tariflemiyordu ancak zaman zaman oluşan ellerinde kramp tanımlıyordu. El ve dirsek eklemlerinde doğuştan beri hareket kısıtlılığı mevcuttu. Özgeçmişinde, hastanın miyadında, vajinal yolla, makad prezentasyon ile doğduğu ve doğum sırasında forseps kullanıldığı öğrenildi. El ve dirsek eklemlerindeki kontraktürlerin doğumda var olduğu hasta tarafından ifade edildi. Yirmi üç kez el-el bileği ve dirsekteki kontraktürler nedeniyle cerrahi müdahaleler yapılmıştı. Soygeçmişinde özellik yoktu. Fizik muayenede TA 120/70mmHg, nabız 85/dak idi. Diğer sistemlerin muayenesi normaldi. Hareket sistemi muayenesinde; baş ve boyun hareketleri açık ağrısız, omuz eklem hareketleri solda fleksiyon 100°, abduksiyon 70°, iç-dış rotasyon 10° ağrılı, sağda fleksiyon 130°, abduksiyon 80°, iç-dış rotasyon 30° ağrılı idi. Solda subakromiyal hassasiyet mevcuttu ve Neer testi pozitif. Dirsek fleksiyonu solda 90°, sağda 95° ağrısız idi. Dirseklerde 35-40° ekstansiyon limitasyonu mevcuttu. El bileklerinde eklem hareket açıklığı muayenesi artrodez nedeniyle tamamen kısıtlı idi. Sağ el 2, 3, 4 ve 5. parmakların interfalangeal eklemlerinde fleksiyon kontraktürleri, sol el 4. metakarpofalangeal eklemden 10° ekstansiyon kontraktürü ve 2, 3, 4, 5. parmakların interfalangeal eklemlerinde fleksiyon kontraktürleri mevcuttu (Resim 1, 2, 3). Omuz ve dirsek çevresi kas güçleri 5/5 olarak ölçüldü. Alt ekstremitelerinde patolojik bulgu mevcut değildi. Nörolojik muayenede duyu kusuru, motor defisit yoktu ve refleksler normoaktif. Tam kan, biyokimya, romatolojik tetkikleri ve kas enzimleri normal sınırlarda idi. Radyolojik tetkiklerinde ön-arka akciğer grafisi normaldi. Ön-arka ve aksiller omuz grafilerinde humerus başı anatomik şekli bozulmuştu; humerus, glenoid fossa ve akromiyoklavikuler eklemden dejenerasyonlar izlendi. İki yönlü el-el bilek grafisinde bilateral ankiloz ve sağ el 2, 3, 4 ve 5. parmakların inter-



Resim 1. Hastanın dirsek ve el deformiteleri



Resim 2. Hastanın el ve parmak deformiteleri



Resim 3. Hastanın dirsek, el ve el bilek deformiteleri

falangeal eklemlerinde fleksiyon deformiteleri, sol el 4. metakarpofalangeal eklemden 10° ekstansiyon deformitesi ve 2, 3, 4, 5. parmakların interfalangeal eklemlerinde fleksiyon deformiteleri izlendi. Yapılan manyetik rezonans görüntülemesinde supraspinatus tendonu inferior yüzünde parsiyel rüptür açısından görünüm ve komşuluğunda minimal effüzyon izlendi. İç organlarda anomali taraması amacıyla yapılan tüm abdomen ultrasonografi normal olarak izlendi. İncelemeler sonucunda myopatiler, Brakial pleksus paralizileri, konjenital sendromlar ekarte edilerek hastaya multipl konjenital kontraktür ve subakromiyal sıkışma sendromu tanıları konuldu. Hasta klinikte izlendiği süre içinde omuz ağrısına yönelik soğuk uygulama, TENS ve lazer tedavisi uygulandı. Omuz kuşağına yönelik eklem hareket açıklığı, germe ve güçlendirme egzersizleri öğretildi. Ağrıları için nonsteroid antiinflamatör ilaç tedavisi başlandı. Tedavi öncesinde "8" olan görsel ağrı skalası (GAS) değeri tedavi sonrasında "4" olarak değerlendirildi. Ancak eklem hareket açıklığında düzelme saptanmadı. Bu nedenle ortopedi bölümüne konsülte edildi. Omuz eklemi artroskopik olarak incelendi. Eklem içi yaygın fibrozis, dejeneratif değişiklikler, kapsüller yapışıklıklar izlendi. Eklem içinde artroskopik debridman yapıldı, ancak eklem hareket genişliğinde belirgin artış sağlanamaması nedeniyle anteriordan girişim yapılarak subakromiyal dekompresyon ve kapsülektomi uygulandı. Bu işlemler sonrası omuz ekleminde gleno-humeral belirgin hareket açıklığı elde edildi. Pasif olarak cerrahi sırasında iç ve dış rotasyonlar 30'ar dereceye, fleksiyon ve abduksiyon ise yaklaşık 100 dereceye ulaştı. Omuz eklemine perikardial allogreft ile interpozisyonel artroplastisi yapıldı.

Tartışma

Artrogripozis Multipleks Konjenita konjenital olarak iki veya daha fazla eklemden yumuşak doku kontraktürlerine bağlı, ilerleyici olmayan hareket kısıtlılığı olarak tanımlanır. Etiyolojisi multifaktöryeldir. Potansiyel nedenler arasında beyin, medulla spinalis veya periferik sinirleri ilgilendiren nöropatik anomaliler, myopatiler, bağ dokusu hastalıkları, uterus hacminin daralması, maternal hastalıklar, intrauterin vasküler yetersizlikler sayılabilir (1-3).

Yüzelli kadar farklı AMK formu tanımlanır ancak içinde en sık görüleni amyoplazi olarak adlandırılan klasik artrogripozisdir (8). Amyoplazi sadece ekstremiteler tutulmuşu ile gider. Bilateral deltoid kasının zayıf fonksiyonuyla, abduksiyon kaybına bağlı adduksiyon ve iç rotasyon deformitesi görülür. Dirsekte zayıf biceps ve brakialisin fonksiyonuna bağlı dirseği bükememe ve ekstansiyon kontraktürü siktir. El bileğinde fleksiyon, ulnar deviasyon deformitesi vardır. El bileğindeki fleksiyon deformitesi klasik artrogripozisin tipik karakteristigidir. Elde metakarpofalangeal

ve interfalangeal eklem fleksiyonuna bağlı çengel benzeri el bilek-el parmak görünümü mevcuttur (9). Hastamızda bu tipik el görünümü de vardı. Klasik formda santral sinir sistemi, kalp, gastrointestinal sistem ve genitoüriner sistemde major malformasyon yoktur, sporadiktir ve zeka normaldir (10). Bu olguda diğer sistemlerinde malformasyon yoktu ve zekası normal seviyedeydi.

Artrogripozis Multipleks Konjenita diğer konjenital anomalilere ve nöromusküler sistem anomalilerine eşlik edebileceğinden, doğru tanı, ayrıntılı anamnez ve fizik muayeneyi takiben radyolojik görüntüleme yöntemleri, EMG, kas biyopsisi, kromozom analizi yapılabilir (7). Ayrıntılı prenatal, natal ve postnatal öykü ve dikkatli bir fizik muayenenin yapılması gereklidir. Direkt grafiler, hem etkilenen eklemleri görmek hem de eşlik edebilecek patolojileri saptamak açısından önemlidir (1).

Kreatinin fosfokinaz gibi kas enzim seviyelerinin ölçümü myopatilerin tanınmasında yardımcıdır (7). Bu olguda kas enzim seviyesi normal seviyede idi. Muayenede kaslarda atrofi veya hipertrofi yoktu. Kas gücü muayenesi normaldi.

Kromozom analizi, özellikle diğer sistemlerde patoloji saptanan veya santral sinir sistemi tutulumu olan hastalarda yapılmalıdır (2). Bizim olgumuzda diğer sistemlerde ve santral sinir sisteminde tutulum ultrasonografik inceleme ve manyetik rezonans görüntüleme yöntemleriyle incelendi. Patolojinin saptanmaması ve hastanın ileri yaşta olması nedeniyle kromozom analizi yapılmadı.

Yenidoğan döneminde doğru tanı konulması ve erken fizik tedavi programına başlanması ileride hastanın günlük yaşam aktivitelerini bağımsız olarak sürdürebilmesi için önem taşımaktadır. Aileye tedavinin uzun süreceği ve ev programı şeklinde devam edeceği anlatılmalıdır (3). Tedavi hastaya göre planlanmalıdır. Atel veya atel dışında pasif germe, seri alçılama, gerektiğinde cerrahi girişimler tedavi seçenekleri arasındadır. Germe ve pasif eklem hareket açıklığı egzersizleri özellikle kontraktürlerin tedavisinde etkili olmaktadır. Bu egzersizler hem eklem hareket açıklığının artırılması hem de kas gücünün korunması ve geliştirilmesinde yararlıdır (11).

Yoğun ev programının uygulanması çocukluk döneminde zor olabilir. Çocuklarda egzersizler bir oyuna veya spor aktivitesine dönüştürülürse daha kolay uygulanabilirler. Fonksiyonların düzeltilmesi amacıyla özel ortezler kullanılabilir. Ayrıca günlük yaşamda kullanılan nesnelerle ilgili yapılacak bazı değişikliklerle hastaların bağımsız hareket etmesi sağlanabilmektedir. Bunlar arasında masa ve sandalyelerin yüksekliklerinin ayarlanması; tabak, çatal, kaşık gibi nesnelerin rahat kullanılacak şekilde dizayn edilmesi; giysi ve ayakkabıların düğme, bağcık, fermuar gibi aksesuarlarının modifiye edilmesi; klozet ve duş yüksekliğinin ayarlanması sayılabilir (12).

Bazı hastalar erişkin dönemde yardımcı kişilere kısmen bağımlı kalabilse de, doğru tanı ve erken başlanan rehabilitasyon programı ile özellikle klasik artrogripozis hastaları bağımsız ambulasyon, beslenme, giyinme, banyo ve tuvalet ihtiyaçlarını karşılayabilecek fonksiyonel düzeye ulaşabilmektedirler (3). Özellikle sadece ekstremitte tutulumu ile giden AMK'nın rehabilitasyon tedavisine çok iyi yanıt vermektedir (1, 3). Bu olguda erken tanı konulmamış olması rehabilitasyona geç başlanması nedeniyle iyi prognozlu bir form olmasına rağmen beslenme, giyinme, saç tarama, banyo gibi günlük yaşam aktivitelerinde kısıtlanma meydana gelmiştir. Üst ekstremitedeki eklemelerinin tamamına yakınında kontraktür mevcuttu. Hem kontraktürlere hem de aşırı kullanıma bağlı gelişen omuz lezyonu mevcuttu. Kontraktürlerine yönelik birçok operasyon geçirmiş olmasına rağmen egzersiz programı gösterilmemişti. Günlük yaşam aktivitelerini kolaylaştıracak modifiye cihaz kullanımı yoktu.

Artrogripozis Multipleks Konjenita tanısı konan hastalarda tedavi erken dönemde başlatılmalı ve yaşam boyu sürmelidir. Aileye genetik danışmanlık ve hastalık prognozu hakkında bilgi verilmelidir. Tedavide fizik tedavi, alçılama ve ortopedik cerrahi girişimi içeren multidisipliner yaklaşım yönünde olmalıdır.

Çıkar Çatışması

Yazarlar herhangi bir çıkar çatışmasının söz konusu olmadığını bildirmişlerdir.

Kaynaklar

1. Çınar C, Sezgin M, Aydoğ E, Çakıcı A. Multipl konjenital kontraktürler (Artrogripozis Multipleks Konjenita). *Türk J Rheumatol* 2004; 19: 131-7.
2. Hall JG. Arthrogryposis multiplex congenita: etiology, genetics, classification, diagnostic approach, and general aspects. *J Pediatr Orthop B* 1997; 6: 159-66.
3. O'Flaherty P. Arthrogryposis multiplex congenita. *Neonatal Netw* 2001; 20: 13-20.
4. Bevan WP, Hall JG, Bamshad M. Arthrogryposis multiplex congenita (amyoplasia). *Pediatr Orthop* 2007; 27: 594-600.
5. Sung SS, Brassington AM, Grannatt K, Rutherford A, Whitby FG, Krakowiak PA, Jorde LB, Carey JC, Bamshad M. Mutations in genes encoding fast-twitch contractile proteins cause distal arthrogryposis syndromes. *Am J Hum Genet* 2003; 72: 681-90.
6. Pena SD, Shokeir MH. Syndrome of camptodactyly, multiple ankyloses, facial anomalies and pulmonary hypoplasia-further delineation and evidence for autosomal recessive inheritance. *Birth Defects Orig Artic Ser* 1976; 12: 201-8.
7. Thompson GH, Bilenker RM. Comprehensive management of arthrogryposis multiplex congenita. *Clin Orthop Relat Res* 1985; (194): 6-14.
8. Hall JG. An approach to congenital contractures (arthrogryposis). *Pediatr Ann* 1981; 10: 15-26.
9. Ardıç F, Yorgancıoğlu ZR, Kahraman Y, Fındıkoğlu G. Artrogripozisde değerlendirme ve rehabilitatif yaklaşım. *Türk J Rheumatol* 2003; 18: 65-9.
10. Sarwark JF, MacEwen GD, Scott CI Jr. Amyoplasia (a common form of arthrogryposis). *J Bone Joint Surg Am* 1990; 72: 465-9.
11. Herring JA. Tachdjian's Pediatric Orthopaedics. 3th Edition. Philadelphia: W.B.Saunders Company, 2002: 1647-62.
12. Williams PF. Management of upper limb problems in arthrogryposis. *Clin Orthop Relat Res* 1985; (194): 60-7.