

# Arthrogryposis Multiplex Kongenita (Olgu Sunumu)

ARTHROGRYPOSIS MULTIPLEX CONGENITA

Ülkü TIRAŞ\*, Banu ÇELİKEL\*\*, Yıldız DALLAR\*\*\*, Gülten TANYER\*\*\*\*

\* Dr.,SB Ankara Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Başasist.,  
\*\* Dr.,SB Ankara Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Asist.,  
\*\*\* Dr.,SB Ankara Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Şef Muav.,  
\*\*\*\* Dr.,SB Ankara Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Şefi. ANKARA

## Özet

**Amaç:** Fetal dönemde başlayan hareket azlığı, bir veya daha fazla eklemden kontraktür de karakterize. sebebi hi/in-meven. doğumsal bir hastalık olan Arthrogryposis Multiplex Kongenita (AMCJ) olgusunun sunumu.

**Çalışmanın Yapıldığı Yer:** SB Ankara Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği.

**Bulgular:** Yüzde orta halta hemangioma, multipl fleksiyon kontraktürü, bilateral doğuştan kalça çıkığı (DKÇ), club-foot.

**Sonuç:** Antenatal tanının konulup, doğumdan hemen sonra Ortopedi ve Fizik Tedavi-Rehabilitasyonu Kliniği iiii desteğiyle deformitelerin maksimum düzeltilmesinin yönlendirilmesi.

**Anahtar Kelimeler:** Arthrogryposis Mutiplex Kongenita

T Klin Jinekolo Obst 1998, 8:140-142

Arthrogryposis Multiplex Kongenita multipl eklem kontraktürleri ile karakterize bir sendromdur. Fetal dönemde başlayan hareket azlığı, bir veya daha fazla eklemden hareketsizlik, fleksiyon ve ekstansiyon kontraktürleri ile belirlenen, miyopatik veya nörojenik kaynaklı doğumsal bir hastalıktır. AMC'nin antenatal tanısı mümkündür. Biz burada hareket kısıtlılığı ile başvuran hastada AMC tanımladık.

## Olgu

Miadında, C/S ile 25 yaşındaki anneden (G:3, P:3, 0:1) doğan 3 haftalık kız hasta. Doğumdan

**Geliş Tarihi:** 27.01.1998

**Yazışma Adresi:** D1.Ülkü TIRAŞ  
SB Ankara Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği. Cebeci, ANKARA

## Summary

**Objective:** To present a case with arthrogryposis multiplex congenita which is a congenital disease, characterized with contractures in one or multiple joints.

**Institution:** Ministry of health, Ankara Hospital. Department of pediatrics.

**Findings:** The patient had hemangioma in her face, multiple flexion contractures in extremities, congenital hip luxation and clubfoot.

**Results:** The diagnosis was made in the antenatal period and the deformities were managed to improve by physiotherapy.

**Key Words:** Arthrogryposis Multiplex Congenita

T Klin J Gynecol Obst 1998, 8:140-142

itibaren olan hareket kısıtlılığı sebebi ile kliniğimize başvurdu. Fizik muayenesinde yüzde orta hatta hemangioma, omuzlarda internal rotasyon, dirseklerde ve bileklerde fleksiyon kontraktürü, interfalangial eklemlerde rijidite, bilateral DKÇ, diz ve ayak bileğinde fleksiyon kontraktürü ve club-foot mevcuttu (Şekil 1). Yenidoğan reflekslerinden moro ve yakalama refleksleri azalmıştı. Özgeçmişte herhangi bir ilaç kullanımı ya da diğer bir risk faktörü olmayan annenin gebeliği süresince bir kez, 3. Trimesterde, ultrasonografik muayenesi yapılmış ve normal olarak değerlendirilmiş. Postnatal olarak hasta anne sütü ile besleniyordu. Soygeçmişte anne ve baba arasında akrabalık yoktu. Annenin 1. gebeliğinden 36 haftalık ölü doğum öyküsü mevcuttu. Laboratuvar bulgusu olarak tam kan, biyokimya, idrar tetkiki ve kültürleri normal idi. Radyolojik olarak ekstremde grafilerinde bilateral DKÇ tespit edildi. BBT'si normal olarak bu-



Şekil I. Arthrogryposis .Multiplex Kongenitalı bir olgu

İlundu. Ortopediye danışılan hastaya DKÇ'ye yönelik önerilerde bulunuldu ve kontraktürleri açısından müdahalelerde bulunmak için takibe alındı.

### Tartışma

Arthrogryposis Multiplex Kongenita multipl eklem kontraktürleri ile karakterize bir sendromdur. Sebebi bilinmemekle birlikte nörojenik, miyopatik orjinli olduğunu gösteren çalışmalar vardır. Spinal kord anterior boynuz hücrelerinde azalma vardır. Ayrıca 1993 yılında 9 haftalık kongenital sensoriyel nöropati ve posterior kolumna dejenerasyonu olan vaka bildirilmiştir (1). Bunlar da bizi AMC'nin etiyolojisinde nörojenik faktörlerin rol oynadığına yönlendirir. Bazı AMC'li vakalarda asetilkolin (AChR) reseptörlerini inlube eden maternal antikolar tespit edilmiştir. 1996 yılında Riemersma ve arkadaşları rekürrent AMC tanımlayan 5 annede fetal AChR reseptörlerinin fonksiyonlarını inhibe eden antikoları göstermişlerdir

(2). İnütro hareketlerde azalma, sonuçta yaygın kontraktürlere yol açabilir de denmiştir.

AMC'nin majör formuna amyoplasia denilir. Yaklaşık 150 farklı sendromda da amyoplasiada olduğu gibi multipl kongenital kontraktürler görülür. Diğer klinik bulgularla amyoplasiayı diğerlerinden ayırt edebiliriz. Amyoplasiada multipl eklem kontraktürlerinin dağılımı değişkendir. Alt ekstremite tipik olarak üst ekstremitelerden daha fazla tutulur. Yalnızca alt veya üst ekstremitenin tutulması da mümkündür. Amyoplasiada klinik tablo ayrıca şunları da içerir: Yüzde orta hatta hemanjiyom, omuzlarda adduksiyon, internal rotasyon kontraktürü, dirseklerde sabit İleksiyon veya ekstansiyon kontraktürü, bileklerde rijit volar fleksiyon, ulnar deviasyon veya dorsifleksiyon, radial deviasyon kontraktürü, parmak deformiteleri, bir veya iki kalçada dislokasyonla birlikte İleksiyon, eksternal rotasyon kontraktürü, dizlerde sabit fleksiyon veya ekstansiyon kontraktürü, ciddi bila-

teral clubfoot. Radyolojik incelemelerde spinal deformiteler ve kalça displazileri görülebilir. Rutin laboratuvar çalışmaları genellikle yardımcı değildir. MR G ile medulla spinalis ve serebral seviyede migrasyon anomalileri 1994'de Norveç'de yapılan bir çalışmada gösterilmiştir (3). Altta yatan sendrom şüpheliyse CPK, moleküler genetik ve kromozomal çalışmalar yardımcıdır. Brodtkorb 5 vakalık çalışmasında 1 vakada 18. kromozomda ring tespit etmiştir (3). Bu çocuklar genellikle respiratuvar problemlerde süt çocukluğu döneminde kaybedilirler.

Tedavide ortopedik deformiteleri düzeltici ameliyatlara yürüme veya diğer fonksiyonlar sağlanabilir. Yumuşak doku kontraksiyonları ve eklem deformitelerinde maksimal düzelme hedeflenir. Altı vakalık Japonya'da Haga'nın yaptığı çalışmada AMC'de kongenital diz dislokasyonlarının doğumdan sonra 4 gün ile 3 ay arasında spontan veya minimal tedavi ile redükte olabildiğini göstermişlerdir (4). Ayak deformiteleri AMC'de zor düzeltilir ve tedaviden sonra tekrarlama oranı yüksektir. Bilateral ayak deformitelerinde başlangıç cerrahisinde ortalama yaş 2.5 yıl olmakla beraber genellikle 1 yaş altında müdahalede bu-

lunulur. Yumuşak doku serbestleştirmeleri, osteotome talektomi ve İllizarov apparatusu ile düzeltme denir. Yapılan düzeltici operasyonlara rağmen Taiwan'da yapılan bir çalışmada clubfoot deformitesi bulunan 37 vakanın 18'inde tekrarlama görülmüştür (5). Splint vererek ve pasif hareketler uygulayarak yapılan fizik tedavi -rehabilitasyon kontrakte eklem hareketlerini arttırmada çok faydalıdır ancak nadiren tam düzelme sağlar. Ortopedi ameliyatlarından sonra yapılan fizik tedavi destekleyicidir

#### KAYNAKLAR

1. Folkerth RD, Guttenitag SH. AMC congenita with posterior column degeneration and peripheral neuropathy. Clin Neuropathol 1993; 25-33.
2. Riemersma S, Vincent A. Association of AMC with maternal antibodies inhibiting fetal acetylcholine receptor function. J Clin Invest 1996; 2358-63.
3. Brodtkorb E, Torbergsen T. AMC, migrational brain disorders. Acta Neurol Scand 1994; 232-40.
4. Haga N. Congenital dislocation of the knee reduced spontaneously or with minimal treatment. J Pediatr Orthop 1997; 59-62.
5. Chang CI, iuuaitg SC. Surgical treatment of clubfoot deformity jr. AMC. J Formos Med Assoc 1997; 30-5.