

ARTHROGRYPOSIS MULTİPLEX CONGENİTA

Dr. Veli LÖK *
Dr. Baki SATIŞ **
Dr. Nail YÜCE ***
Dr. Fikret ÖZTOP ****

Ö Z E T

Arthrogryposis Multiplex Congenita (A.M.C), genellikle üst ve alt ekstremiteler arasında da bel kemiğini tutan, oldukça sakat bırakıcı özellikleri olan multiple eklem deformiteleri ile karakterize

Hastalığın etiyoloji ve patogenezi bugün için kesin olarak bilinmemektedir. Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Ortopedi Kliniğinde 1961-1978, yılları arasında 37 A.M.C. 11 hasta çeşitli deformiteleri nedeni ile cerrahi tedavi gördü. Bu hastaların bir kısmının kontrola gelmemesi ve kontrola gelen hastalar arasında da ortak özelliklerin az olması nedeni ile yalnızca gerçekten problem teşkileden 5 olgu bu yazıda şeklinde belirtilmiştir. Amacımız Arthrogryposis Multiplex Congenita da problem olgular karşısında izlenecek yolun belirlenmesi ve bu hastalığın tanıtılmasıdır.

GİRİŞ:

A.M.C. üst ve alt ekstremiteleri ve arasında da bel kemiğini tutan multipl, fikse eklem deformiteleri ile karakterize konjenital bir sendromdur. İlk olarak 1841 de OTTO tarafından "Monstrum Humanum Trunco Nimi brevis et Extremitatibus Incurvatis" adlı bir makalede açıklandı (4). ROSENCRANZ "bükük eklemler" anlamına iki Grek kelimesinden oluşan "arthrogryposis" terimini kullanmıştır (5). 1923 de STERN bu duruma "arthrogryposis multiplex congenita" adını verdi (7).

Hastalığın etiyoloji ve patogenezi kesin olarak bilinmemektedir. Nörojenik, miyojenik ya da genetik natürde olduğuna dair düşünceler mevcuttur. Etiyolojik hipotez yazara göre hastalık primer olarak gebeliğin erken aylarında medulla spinalis ön boynuz hücrelerinin dejenerasyonundan ileri gelmektedir.

* Ege Üniv. Tıp Fak. Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği Profesörü

** Aynı kürsüde asistan

*** Aynı kürsüde asistan

**** Aynı kürsüde asistan

Uterus içinde kas liflerinin erken destrüksiyonu görülmektedir. Bu da eklemlerin parsiyel fiksasyonuna, ligament ve diğer periartiküler dokuların kısalıp gerilmesine ve sonuç olarak arthrogyrosis değişikliklerine neden olacaktır. Hastalık hayvanlarda da yaygındır. İsrail ve Avustralya'da etkilenmiş hayvanlardan elde edilen ve Akabane virusu adı verilen bir virus ile hastalığın oluştuğu düşünüldü ve daha sonra bu virusla sığırlarda eksperimental olarak hastalık meydana getirildi (8).

OLGULAR:

OLGU 1 — H.A. 1970 doğumlu

başvurduğunda dört ekstremitayı birden tutan A.M.C. tanısı konuldu. Hasta daha önce başka bir hastanede ayak deformiteleri nedeni ile bilateral aşiloplasti geçirmişti. Kliniğimize yatırıldığında her iki dirsekte 30 dereceye yakın ekstensiyon sınırlılığı, sol el bileğinde 100 derecelik fleksiyon deformitesi vardı. Elini ön kolun volar kısmına rahatlıkla değdirebilmekteydi. Ayrıca sol el başparmağında addüksiyon deformitesi bulunuyordu. Sağ el bileğinde ise 45 derecelik fleksiyon deformitesi vardı. Her iki elin hipotenar adaleleri ile önkol adalelerinde atrofi göze çarpmakta idi. Daha önce yapılmış olan cerrahi girişime karşın bilateral pes equino-varus (PEV) deformitesi devam etmekte idi.



Resim : 1



Resim : 2

Hastaya 1978 yılında kliniğimizde iki ayrı seansda sağ el bileğinde flexor adale grubunun tenolizi, flexor carpi radialis ve flexor carpi ulnaris tendonlarının flexor digitorum profunduslara transferi ve 1. ve 2. parmak arasındaki web'

uygulandı. Bilateral rijid PEV nedeni ile bilateral talektomi uygulandı.

Hastanın 1979 daki kontrolunda sağ el bileğinin nötralde olduğu ancak yeteri kadar extension yapamadığı, parmakların extensionunun normal olduğu, başparmaktaki adduksiyon deformitesinin düzeldiği ve başparmak flexionunun normal olduğu, sağ el bileğinin iyi fonksiyona sahip olduğu, sağ ayaktaki deformitenin tamamen düzeldiği yürüyebildiği saptandı.

OLGU 2 — A.Ö. 1970 doğumlu olan hastaya 4 ekstremitayı birden rutan AMC tanısı konuldu. Hastada her iki önkolda pronasyon deformitesi, her iki dirsekte flexion kontraktürleri, her iki el bileğinde sertlik, sağ el başparmakta adduksiyon deformitesi bulundu. Alt ekstremitelerde ise dizlerde flexion kontraktürü, bilateral PEV saptandı. 21.4.1975 de sol ayağa aşıloplasti, medial release, planter fassiotomi, 4.4.1976 da bilateral aşıloplasti ve OGGSTON ameliyatı, 15.7.1976 da sağ ayakta talektomi ve medial gevşetme, 29.12.1976 da sağ dize modifiye EGGERS ameliyatları uygulandı. Diğer deformiteler için fizik tedavi önerildi.

1979 daki kontrolunda sağ dirsek 60 derece kadar flexion yapabilmekte idi. Hasta sol elinin yardımı ile beslenebiliyordu. Sağ el başparmak adduksiyon deformitesi devam ediyordu. Yine her iki ön kolda pronasyon deformitesi mevcuttu. Her iki diz 30 derece flexion yapabiliyordu. Sol ayakta 30 derecelik ekinus deformitesi vardı. Hasta yürüyordu ve sol ayağın lateral kısmında basınç keratozu gelişmişti. Sağ ayakta ise 10 derece kadar ekinizm vardı, ayak önu adduksiyonu ve topuk inversiyonu düzelmişti.

OLGU 3 — K.Ç. 1972 doğumlu olan hasta makadi olarak doğmuş. Kendisi gibi 2 yıl sonra doğan kız kardeşinde de AMC tanısı konulmuş. 1975 de kliniğimize yatırılan hastada bulunan deformitelere göre alçılı düzeltmeler, cerrahî tedavi ve rehabilitasyon uygulandı. 4 ekstremitesi de tutulmuş olan hastada her iki dirsekte flexion kontraktürü, her iki kalçadadır dislokasyon, bilateral genu valgum ve yine her iki dizde extension kontraktürü ve bilateral rijid PEV deformiteleri bulunuyordu. 7.5.1975 de solda quadriceps plasty, 8.6.1976 da bilateral talektomi, aşıloplasti, posterior kapsulotomi, medial gevşetme, M. tibialis posterior tendonunun ayak sırtına transferi ve

kalkaneokuboid eklemde minimal miktarda rezeksiyon yapıldı. Kalça dislokasyonları için bir girişim yapılmadı.

Hastanın haziran 1979 daki kontrolunda sağ dirsekte 20 derece extension sınırlılığı, sol dirsekte 30 derece extension sınırlılığı görüldü. Dizlerde 15 derecelik valgus deformitesi vardı ve tam extension mevcuttu, ancak 90 dereceden fazla flexiona gelmiyordu. Ayaklardaki deformiteler tamamen düzelmişti. Hasta yürüyebilmekte ve okula gidebilmekteydi (Resim: 1).

OLGU 4 — T.Ç. 1974 doğumlu olan hasta K.Ç. nin kardeşi idi. 1975 de kliniğimizde görülen hastada bilateral kalça dislokasyonu, dizlerde extension kontraktürü ve bilateral PEV deformiteleri bulunarak AMC tanısı konuldu. Hastaya kalça dislokasyonları nedeni ile tedavi yapılmadı. 1975 de sol dizde quadriceps plasty ve diz eklemi rekonstrüksiyonu yapıldı. 1976 da sol ayağa medial gevşetme, posterior sırtına transferi yapıldı. Ayrıca fizik tedavi uygulandı.

Hastanın 1979 daki kontrolunda sağ ayakta hafif ekinizm bulunduğu, sol ayaktaki deflmitenin tamamen düzeldiği, sağ diz hareketlerinin normal olduğu, sol dizin ise 45 dereceye kadar flexion yapabildiği saptandı. Hasta her türlü fonksiyonunu yapıyordu ve yürümekteydi (Resim: 1-2).

OLGU 5 — A.E. 1976 doğumlu olan hasta hemen doğumdan sonra kliniğimizde görüldü. 4 extremitede sertlik ve deformitelerle birlikte AMC tanısı konuldu. Dirseklerde flexion kontraktürü, bilateral kalça dislokasyonu, her iki dizde luksasyon ve bilateral pes planovalgus saptandı. Hemen 1. ay içinde sol taraftaki diz çıkığı için açık redüksiyon uygulandı. Ayaklardaki deformiteler için konservatif gidildi. 6. ayda sağ diz için aynı işlem yapıldı. 1,5 yaşına gelince sağ kalçada açık redüksiyon ve SALTER operasyonu uygulandı. Sağ kalça subluksasyonu için başlangıçtan beri konservatif tedavi uygulandı. Ancak postoperatif dönemde sağ kalçanın redisloke olduğu görüldü.

1979 da hasta kontrole geldiğinde sol dizin 30, sağ dizin 80 derece kadar flexion yapabildiği, her iki ayak deformitesinin diği ve aktif ayak bileği hareketleri yapılabildiği görüldü. Dirsek kontraktürlerinin tamamen düzeldiği gözlemlendi. Her ik kalçada flexion kontraktürü olduğu ve sağ kalçanın redisloke olduğu saptandı.

AMC genellikle 4 ekstremiteyi birden tutar. Arasına columna vertebralis yada extensionda fikse eklem deformiteleri, normal deri kıvrımlarının bulunmaması, eklemler flexionda fikse oldukları deri ve subkutanöz dokularda belirgin perde yapısı bulunması gibi klinik özellikleri vardır. Derin tendon refleksi yoktur yada azalmıştır, zekâ genellikle normaldir. AMC ile birlikte DKÇ, dizlerde subluksasyon yada luksasyon, PEV gibi deformiteler sık görülür. Ayrıca omuzlarda internal rotasyon, ön kollarda pronasyon, el bilekleri ve parmaklarda flexion ve başparmaklarda adduksiyon deformitesi de bulunabilir.

AMC nin tedavisi mümkün olduğu kadar erken başlamalıdır. Yumuşak doku deformiteleri doğumdan sonra en azdır. Tedavide amaç düzgün, stabil eklemler elde etmektir. Deformiteleri düzeltmek için ilk önce genellikle alçılı korreksiyonlar uygulanır. Bizim olgularımızda da görüldüğü gibi deformitenin rekürrensi siktir. Konservatif tedavi başarısız ise cerrahî tedavi endike olur.

AMC da genellikle rijid PEV veya konjenital vertikal talus gibi bir deformite mevcuttur. Konservatif tedavi başarısız ise beklenilmez ve ilk 3-6 ay içinde cerrahî tedavi uygulanır. Kliniğimizde bu tip ayak deformiteleri için önce aşıloplasti, medial gevşetme, posterior kapsulotomi gibi yumuşak doku operasyonları uygulanmış ancak deformite bir süre sonra nüks edince talektomi ve HADİDİ operasyonları gibi uygulamalara gidilmiştir. Talektomi tekniği MENELAUS tarafından açıklandığı gibidir. 2,3). Rijid PEV deformitesi neden ile açıkladığımız bu 5 olgudan 3 hastanın 5 ayağında talektomi uygulandı. Daha sonraki kontrollarda bu hastaların düzgün bir ayağa sahip olması nedeni ile SHERK ve AMES'in sınıflamasına göre iyi olarak değerlendirildiler (1).

Dizlerde extension yada flexion deformitesi bulunabilir. Extensiondaki dizde genellikle patellanın femura fiksasyonu ile birlikte şiddetli bir quadriceps kontraktürü mevcuttur. İlk önce alçılı düzeltmeler yapılır ve eğer batella serbestleşirse iyi sonuçlar alınır. Bu başarısız olmazsa 4-6 aydan sonra quadriceps kontraktürü cerrahî olarak gevşetilmelidir. Bizim 5 olgumuzun 2 sinde dizlerdeki extension deformitesi nedeni ile 2 dizde quadriceps plasty yapıldı ve iyi sonuçlar alındı. Dizde flexion deformitesi daha sık görülür. Erken aylarda seri atelleme başarı sağlamazsa cerrahî olarak hamstringler ve dizin kapsülü gevşetilmelidir. Dizlerde posterior dislokasyon da olabilir

Kliniğimizde bir olguda erken devrede her iki dize açık redüksiyon yapılmıştır. Sonuçta dislokasyonlar giderilmiş, ancak yeterli hareket oranında edilememiştir.

Kalçalarda genellikle flexion deformitesi bulunur. Pelvipedal alçı uygulaması kalça deformitelerinin etkili bir tedavi yöntemidir ve huna diz ve ayaklardaki deformitelerde düzeltilebilir (8). Kalça dislokasyonu olduğu zaman kapalı yöntemlerle başarı sağlanamaz. Açık redüksiyon 6 aya kadar geciktirilmeli ve daha önce diz ve ayak deformitelerinin tedavisi yapılmalıdır. Eğer kalçalar disloke ve çok sert ise açık redüksiyon yapılmaz çünkü bu başarılı olmasına karşın kalçalar yeni pozisyonunda yine sert olarak kalırlar (8). Bizim kardeş olan iki olgumuzda kalça dislokasyonları bu nedenle tedavi edilmedi. Kalçalar sert değilse saf DKC'deki tedavi prensipleri uygulanmalıdır.

AMC da skolyoz görülebilir. Skolyoz hızla rijidite kazanır ve progressif olmaya meyillidir. Diğer problemlerin bulunması ve eğriliklerin rijiditesi nedeni ile cihazlama başarısızdır. Özellikle DWYER yönteminin korreksiyonda başarılı olduğu belirtilmektedir (8). SIEBOLD ve WINTER Harrington rodları ile korreksiyonu önermektedirler (6).

Üst extremiteye gelince omuzda internal rotasyon sık görülür ve bu bilateral ise eller arkaya dönüktür. Hasta bu durumda cisimleri ellerini çaprazlayarak tutar. Tedavisi zordur. Humerusa rotasyonu düzeltici osteotomi uygulanabilir.

Dirseklerde flexion ya da extension deformitesi bulunabilir. Extensiondaki sertlik çok daha önemlidir. Bu durum koltuk değneği kullanmaya çok müsait olduğu halde hastanın beslenmesi de o derece zordur. Triceps tendonu gevşetmesi yada tendon transferi uygulanabilir.

AMC da el, önkol kaslarının atrofisi ve eklem sertlikleri nedeni ile çok ciddi olarak etkilenir. El bileğinde flexion ve ulnar deviasyon sıktır. Bu tür bir deformitesi olan 1 olgumuzda yapılan cerrahi girişimlerle deformite düzeltildi, ancak önkol adelelerinin atrofisi ve el bileği eklem sertliği nedeni ile tam hareket oranı elde edilemedi. Bu olgularda tenolizler, tendon transferleri, kapsulotomi ve proximal sıra karpptomileri uygulanabilmektedir. Baş parmakta adduksiyon deformitesi bulunabilir. Bu durumda perdenin gevşetilmesi ve tendon transfer yapmak uygun olur.

S U M M A R Y

Arthrogryposis multiplex congenita is a disease characterized multiple joint deformities which usually effects upper and lower extremities and sometimes the spine. Etiology and pathogenesis is not clear yet. 37 Arthrogryptic patient with various deformities have been treated in the department of Orthopaedic Surgery and Traumatology of Egean University Medical School.

KAYNAKLAR

- 1 — AMES, D. MARY., SHERK, H. HANRY. : Tactomy in the treatment of the myelomenigocele patient. Clin. Orthop. No. 160, 218, July August 1975.
- 2 — MANELAUS, M. B. : Tactomy for equinovaru sdeformlty in artrogryposis and spina bifida, J. Bone Joint Surgery., 53-B: 468, 1971.
- 3 — MENELAUS,, M. B. : The Orthopaedic Management of Spina Bifida Cystica. Edinburgh and London. E. and S. Livingstone, 1971: p. 6.
- 4 — OTTO, CITED BY JAMES, T. : Multiple congenital articular rigidities. Edinburg Med. J. 58:565, 1951.
- 5 — ROSERCRAZ, E. : Ueber congenitale Kontkaturen der oberen Extremitaten. Z. Orthop. Chir., 14:52, 1905.
- 6 — SIEBOLD, M. RICHARD., WINTER, B. ROBERT., MOE, H. JOHN. : The treatment of scoliosis in the AMC. Clin. Orthop., No. 103, 191. Sept. 1974.
- 7 — STERN, W. G. : Arthrogryposis multiplex congenita. JAMA-x 81:1507, 1923.
- 8 — WILLIAMS, PETER. : The management of arthrogryposis. Orth. Clin. North. Am. Vol: 9, No: 1, January 1978.