

Rektus Kaslarının Yokluğu ile Birlikte Olan Bir Artrogripozis Multiplex Konjenita Olgusu

Dr. Nursen BELET¹, Dr. Recep SANCAK¹, Dr. Şükrü KÜÇÜKÖDÜK¹,
Dr. Murat DANACI²,

*Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları¹,
Radyodiagnostik² Anabilim Dalı, SAMSUN*

- ✓ Artrogripozis multiplex konjenita progresiv olmayan konjenital eklem kontraktürleri ile karakterize nadir bir sendromdur. En sık görülen bulgular yuvarlak yüz görünümüyle birlikte mikrognati, orta hatta kapiller hemangiom, omuzların adduksiyon ve iç rotasyonda olması, üst ve alt ekstremitelerde multipl eklem kontraktürlerinin olmasıdır. Eklem kontraktürlerine bağlı olarak doğumlar zor olup makat geliş sık görülür. Travmatik doğuma sekonder ekstremitte kırıkları oluşur. Artrogripozis multiplex konjenital birçok hastada nöral bir defekte bağlı kas gelişim bozukluğu hatta yokluğu bildirilmiştir. Bu makalede karın kaslarının yokluğu ile birlikte olan bir artrogripozis multiplex konjenita olgusu sunuldu ve literatür bilgileri gözden geçirildi.

Anahtar kelimeler: *Artrogripozis multiplex konjenita, rektus abdominis*

- ✓ **A Case of Arthrogryposis Multiplex Congenita with Absence of Abdominal Rectus Muscles**

Arthrogryposis multiplex congenita is a rare syndrome characterized by nonprogressive congenital joint contractures. The most common findings include round face appearance accompanied by micrognathia, midline capillary hemangioma, adduction and internal rotation of shoulders, multiple joint contractures of upper and lower extremities. Deliveries are difficult due to joint contractures and breech presentation is common. There are extremity fractures secondary to traumatic labor. In most patients with arthrogryposis multiplex congenita, a defect in neural influence on the developing muscles may be responsible for the absence or maldevelopment of some muscle groups. In this study, we present an arthrogryposis multiplex congenita case with absence of abdominal rectus muscles and review the literature.

Key words: *Arthrogryposis multiplex congenita, rectus abdominis*

GİRİŞ

Artrogripozis multiplex konjenita (AMC) progresiv olmayan multipl eklem kontraktürleriyle karakterize bir sendromdur. Histopatolojik çalışmalarla birlikte ilk kez 1907 yılında Howard tarafından yayınlanmıştır⁽¹⁾. Eklem rijiditesi, cilt çizgilerinin yokluğuyla birlikte fusiform veya silindirik ekstremiteler, multipl eklem dislokasyonları, kasların atrofisi hatta yokluğu ve duyu

kaybının olmaması AMC'nin ana özellikleridir⁽²⁾.

Bu makalede multipl eklem kontraktürleri, bilateral femur fraktürü ve rektus kaslarının yokluğu ile birlikte olan bir AMC olgusu sunuldu.

OLGU BİLDİRİMİ

İki saatlik kız bebek solunum sıkıntısı, batın distansiyonu, üst ve alt ekstremitelerde

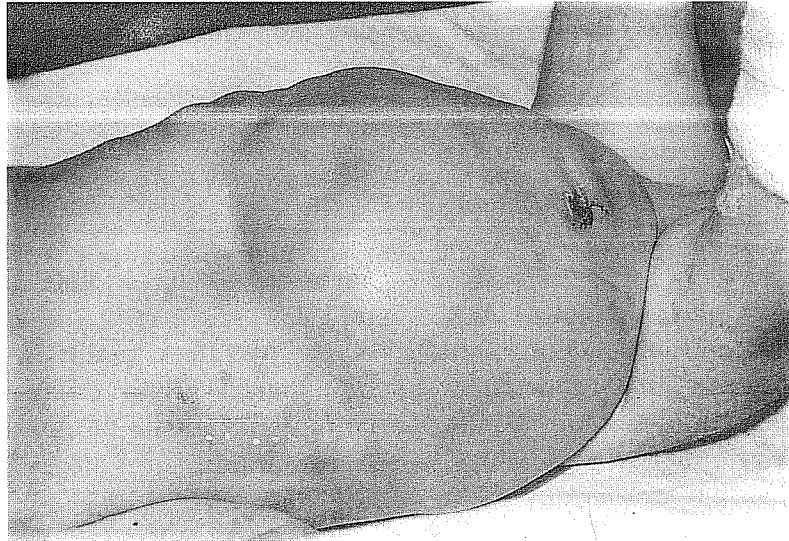
deformite nedeniyle başvuruldu. Öyküden 22 yaşında annenin 40 haftalık gebeliğini takiben sezaryan ile doğduğu, anne ile baba arasında 3. dereceden akrabalık bulunduğu ve annenin kuzeninde benzer anomaliler olduğu öğrenildi.

Fizik muayenede baş çevresi 32 cm (%10-25), boy 46 cm (%10-25), ağırlık 2710 gr (%10-25) idi. Yüz yuvarlak görünümde, mikrognatisi vardı. Üst ekstremitelerde sol omuzda adduksiyon ve iç rotasyon, her iki el bileğinde ekstansiyon, mutakarpofalangial ve proksimal interfalangial eklemlerde fleksiyon deformitesi ve ulnar deviasyon, alt ekstremitelerde dizde fleksiyon kontraktürü, her iki femurda krepitasyon ve bilateral pes equinovarus deformitesi saptandı. Batın distandü görünümde olup barsak ansları gözle görülebiliyordu (Şekil 1). Röntgen grafilerinde bilateral femur fraktürü, sol kalça eklemde dislokasyon vardı (Şekil 2). Batın ultrasonografisinde (USG) orta hatta rektus kasların olmadığı (Şekil 3) ve diğer batın iç organların normal görünümde olduğu belirtildi. Kranial tomografi normal olarak değerlendirildi.

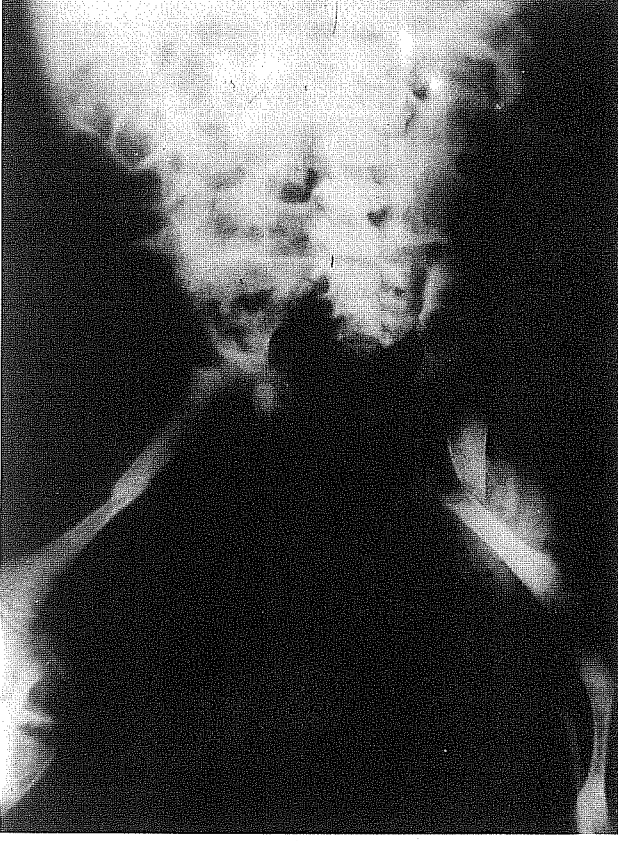
TORCH paneli negatifti. Kromozom analizi normal olarak değerlendirildi. Takip süresince hastanın solunum sıkıntısı geriledi, ancak zaman zaman ağızdan beslenmeyi takiben kusmaları gözlemlendi. Ortopedi bölümü tarafından değerlendirilen hastaya femur fraktürü ve pes equinovarus deformitesi için atel uygulandı.

TARTIŞMA

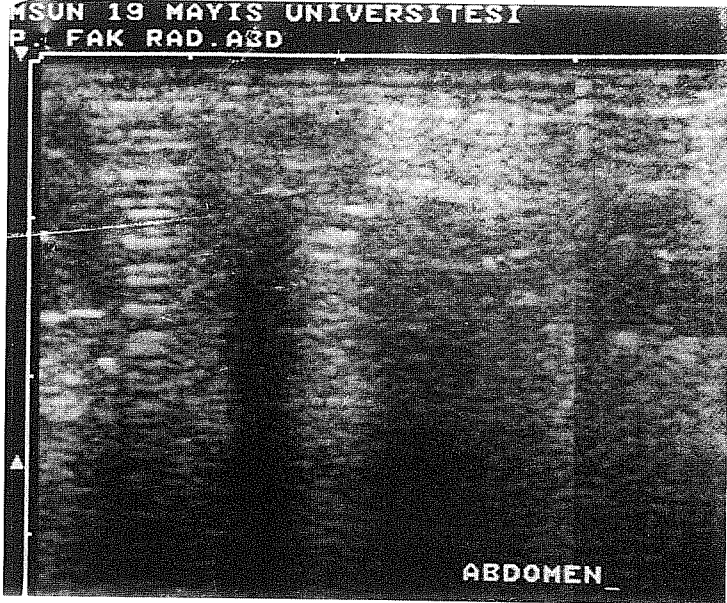
Artrogripozis multiplex konjenita klinik olarak eklem kontraktürleriyle karakterize bir sendromdur. Yaklaşık 3000 doğumda bir görülür⁽³⁾. Birçok yayın AMC'nin miyopatik bir nedenden çok nörojenik nedenli olduğunu ve nörojenik grup AMC'de sıklıkla diğer konjenital anomalilerin bulunduğunu bildirmektedir. Tüm olgularda intrauterin hareketler azalmıştır. İntrauterin hareketler eklemler ve ekstremitelerin normal büyüme ve gelişimi için gerekli olduğundan bu hipomotilitenin AMC'ye neden olduğu düşünülmektedir^(2,4). Wynn-Davies ve ark.⁽⁵⁾ artrogripozis olgularının çoğunun nongenetik olduğunu ve hormonal, vasküler, mekanik



Şekil 1. Karın kaslarının yokluğuna bağlı batın distansiyonu görülmektedir.



Şekil 2. Bilateral femur fraktürü ve sol kalçada dislokasyon görülmektedir.



Şekil 3. Abdominal USG'de rektus kaslarının yokluğu izlenmektedir.

veya infektif nedenlerden çok defektif intrauterin çevrenin sonucu olduğunu belirtmişlerdir. Sack⁽⁶⁾ AMC'li bir baba ve kızı yayınlayarak otozomal dominant kalıtım olabileceğini bildirmiştir. Drachman ve ark.⁽⁷⁾ ise tavuk embriyosunda yaptıkları bir çalışmayla Cocksackievirus A₂'ye bağlı miyopatinin artrogyropotik eklem deformitelerine neden olabileceğini göstermişlerdir. Olgumuzun aile ağacında anne ve baba arasında 3. dereceden akrabalık olması ve annenin kuzeninde benzer eklem deformitelerinin olması otozomal resesif tip bir kalıtımla geçişin olabileceğini düşündürmektedir.

AMC'de multipl eklem kontraktürlerinin dağılımı değişiktir. Klasik olarak alt ve üst ekstremiteler tutulur. Fakat bazı olgularda yalnızca üst veya alt ekstremitelerde kontraktürler görülebilir.

Klinik özellikleri, yüzde mikrognatiyle birlikte yuvarlak yüz görünümü, orta hatta kapiller hemanjom; omuzlarda adduksiyon ve iç rotasyon kontraktürleri; üst ekstremitelerde, dirsekte fleksiyon veya ekstansiyon kontraktürleri, bilekte fleksiyon, ulnar deviasyon veya dorsifleksiyon, interfalangial eklemlerde hafif kontraktürlerle birlikte metakarpofalangial eklemlerde belirgin fleksiyon kontraktürleri; alt ekstremitelerde, kalçalarda genelde fleksiyon, dislokasyon, abduksiyon, adduksiyon kontraktürleri, dizlerde fleksiyon veya ekstansiyon, ayaklarda genelde bilateral equinovarus deformitesi görülür⁽¹⁾.

Perinatal fraktürler artrogyropozisli çocuklarda siktir. Eklem kontraktürlerine bağlı doğumlar genelde travmatik olup ekstremitelikırıkları sık oluşur^(1,8). Diamond ve Alegado⁽⁹⁾ 36 artrogyropozisli hastada femur şaft kırıkları ve epifizyal ayrılmaların dizinde ekstansiyon olan veya disloke kalça eklemi bulunanlarda sık olduğunu ve femur kırıklarının humerus ve tibia kırıklarından daha sık

olduğunu bildirmişlerdir. Bizim olgumuzda da disloke kalça eklemiyle beraber bilateral femur fraktürü mevcuttu.

Artrogripozis multiplex konjenita'da sıklıkla anormal kaslar bulunduğundan, nörojenik artrogripozisli hastalardan alınan kas iğne biyopsi örneklerinde normal kas dokusu, kas dokusunun fibröz kas dokusuyla yer değiştirmesi ve kronik denervasyonun morfolojik özelliklerinden bahsedilmektedir. Krugliak ve ark.⁽¹⁰⁾ komplet nekropsi yaptıkları 3 AMC'li hastadan birinde üst ve alt ekstremitelerde iskelet kaslarında kas içciklerinin total yokluğunu göstermişlerdir. Fakat olgumuzda olduğu gibi rektus kaslarının yokluğuyla birlikte olan bir AMC olgusu daha önce bildirilmemiştir.

Geliş tarihi : 07.07.1997

Yayına kabul tarihi : 17.11.1997

Yazışma adresi:

Dr. Nurşen BELET

Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Tıp Fakültesi,

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

55139 SAMSUN

KAYNAKLAR

1. Jones KL. Smith's recognizable patterns of human malformation. 4th ed. Philadelphia: WB Saunders, 1988; 140-141.
2. Laureano AN. Severe otolaryngologic manifestations of arthrogriposis multiplex congenita. Ann Otol Rhinol Laryngol 1990; 99: 94-97.
3. Bianchi DW, Van Marter LJ. An approach to ventilator-dependent neonates with arthrogriposis. Pediatrics 1994; 94: 682-686.
4. Södergard JMB, Jääskeläinen JJ, Ryöppy SA. Muscle ultrasonography in arthrogriposis. Acta Orthop Scand 1993; 64: 357-361.
5. Wynne-Davies RBP, Williams PF, O'Farinks Connor JC. The 1960s epidemic of arthrogriposis multiplex congenita: a survey from the United Kingdom, Australia and the United States of America. J Bone

- Joint Surg (Br) 1981; 63: 76-82.
6. Sack GH. A dominantly inherited form of arthrogryposis multiplex congenita with unusual dermatoglyphics. Clin Genet 1978; 14: 317-323.
 7. Drachman DB, Weiner LP, Price DL, Chase J. Experimental arthrogryposis caused by viral myopathy. Arch Neurol 1976; 33: 362-367.
 8. Thompson GH, Scoles PV. Bone and joint disorders, section 1 Orthopedic Problems. In: Nelson WE, Behrman RE, Kliegman RM, Arvin AM, eds. Textbook of Pediatrics. 15th ed. Philadelphia: WB Saunders, 1996; 1953-1954.
 9. Diamond LS, Alegado R. Perinatal fractures in arthrogryposis multiplex congenita. J Pediatr Orthop 1981; 1: 198-192.
 10. Krugliak Lateral, Gadoth N, Behar AJ. Neuropathic form of arthrogryposis multiplex congenita. Report of 3 cases with complete necropsy, including the first reported case of agenesis of muscle spindles. J Neurol Sci 1978; 37: 179-185.

