

PREMATÜRE BİR BEBEKTE AMYOPLAZİA KONJENİTA

AMYOPLASIA CONGENITA IN A PREMATURE BABY

Mehmet YEKTA ÖNCEL¹, Elif ÇELİKEL², Funda KURT³, Halil İbrahim YAKUT¹

¹Zekai Tahir Burak Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi Ankara-TÜRKİYE

²Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim Araştırma Hastanesi Pediatri Yoğun Bakım Ünitesi

³Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim Araştırma Hastanesi Pediatri

Geliş Tarihi: 21.01.2012 Kabul Tarihi:03.02.2012

Özet

Amaç: Artrogripozis multipleks konjenita; doğumda bulunan çoklu eklem kontraktürlerini tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Amyoplazia konjenitanın kliniğinde ise; eller ve bileklerde fleksiyon, dirseklerde ekstansiyon, omuzlarda addüksiyon ve iç rotasyon, bilateral pes ekinovarus deformitesi ve multiple eklem kontraktürleri mevcuttur. Amyoplazia; artrogripozis multipleksin en sık görülen alt grubudur. Hastalığın patogenezi kesin olarak bilinmemektedir. Tanının erken konulması, tedaviye erken başlanması önemlidir. Burada; premature doğan, multiple eklem kontraktürleri olup amyoplazia konjenita tanısı almış 10 aylık kız hasta sunulmaktadır. Amyoplazia premature bebeklerde nadiren görülür. Bu yazının amacı, tanı alan infantlarda etioloji, eşlik eden bozukluklar ve ortopedik yaklaşım hakkında bilinenleri özetlemek ve güncellemektir.

Anahtar sözcükler: Artrogripozis multipleks konjenita, amyoplazia, prematürite.

Abstract

Aim:

Arthrogryposis multiplex congenita is a term used to describe the multiple joint contractures at birth. Amyoplasia congenita in clinic, hands and wrist are in flexion, elbows are in extension, shoulder are in adduction and internal rotation, bilateral pes equinovarus deformity and multiple joint contractures are present. Amyoplasia is the most common sub-group of arthrogryposis multiplex congenita. The pathogenesis of the disease is not known. Early diagnosis, early treatment is important to launch. Herein, we present a 10-month old infant with multiple joint contractures at premature birth with a diagnosis of amyoplasia congenita. Amyoplasia is a rare condition in premature baby. It is the purpose of this report to summarize and update what is known about the etiology, comorbid disorder, and orthopaedic approach of infants with this diagnose.

Key words: Arthrogryposis multiplex congenita, amyoplasia, prematurity.

Artrogripozis multipleks konjenita (AMK); doğumda bulunan çoklu eklem kontraktürlerini tanımlamak için kullanılan bir terimdir. AMK çok sayıda spesifik durum ve sendromun bir parçası olarak ya da izole şekilde görülebilmektedir (1). Prevelansı ülkelere göre değişkenlik göstermekle birlikte 3000 canlı doğumda bir olarak bildirilmektedir (2). Etiyolojisi tam olarak bilinmemektedir ancak en sık intrauterin fetal hareketlerin yokluğu suçlanmaktadır. Bununla birlikte hastalığın etiopatogenezinde nöropatik değişiklikler, kas anomalileri, uterus hacmini daraltan durumlar, intrauterin vasküler yetersizlikler, maternal hastalıklar yer almaktadır (3).

Amyoplazia ise klasik artrogripozis olarak da bilinir. En sık görülen AMK tipi olup, sporadik olarak görülür. Amyoplazia 10000 canlı doğumda bir görülür, tüm AMK'lı olguların yaklaşık 1/3'ünü oluşturur (4,5). Hastalarda dört ekstremite simetrik olarak tutulmuştur. Ekstremitelerde yaygın kontraktürler mevcut iken gövde korunmuştur. Hastalara verilen fizik tedavi ve egzersiz programlarından oldukça iyi yanıt alınır (3). Burada çoklu kontraktürleri olan bir amyoplazia konjenita olgusu sunulmuştur.

Olgu Sunumu

Otuz dört yaşındaki annenin 6. gebeliğinden 3. yaşayan olarak, 32 haftalık sezaryen ile 1700 gr ağırlığında doğan kız bebeğin Apgar skoru 1/5. dakika 5/7 idi. Prenatal takipleri sırasında annede preeklampsi olduğu takiplerinin düzenli olarak yapılmadığı öğrenildi. İlk üç gebeliğinin ilk trimesterde düşükle sonuçlanmış olduğu, nedenine yönelik araştırma yapılmadığı öğrenildi. Anne-baba arasında 1. derecede akraba evliliği vardı. Ailesinde benzer hastalık öyküsü yoktu. Öyküsünden izleminde uzun süre entübe kaldığı, kronik akciğer hastalığı tanısı aldığı, solunum yetmezliği nedeniyle yoğun bakım ünitemize 7 aylıkken refere edildiği öğrenildi.

Fizik muayenesinde vücut ağırlığı 6700 gr (3 persentil), boyu 61 cm (10-25 persentil), baş çevresi 37.5 cm (3-10 persentil) idi. Solunum sıkıntısı nedeniyle mekanik ventilatöre bağlı olan hastanın, alnının orta bölgesinde 3x2 cm boyutunda kapiller hemanjiomu ve sağ ön aksiller çizgiden skapula alt ucuna doğru uzanan 5x1.5 cm'lik kavernöz hemanjiomu mevcuttu. Omuzlarında internal rotasyon ve addüksiyon, bilateral el bileklerinde fleksiyon kontraktürü, dirseklerinde ekstansiyon kontraktürü vardı. Her iki alt ekstremitede ekstansiyon ve bilateral pes ekinovarus deformitesi mevcuttu (Resim -1-2).



Resim 1: Olgunun önden görünümü



Resim 2: Olgunun yandan görünümü

Laboratuvar incelemelerinde tam kan sayımı ve biyokimyasal parametreleri normaldi. Etiyolojiye yönelik yapılan TORCH IgM ve IgG değerleri negatif, metabolik taramasında tandem-MS ve idrar-kan aminoasitleri (İKAA) normal olarak tespit edildi. Kromozom analizi ise 46,XX olarak sonuçlandı. Eşlik edebilecek konjenital anomaliler açısından yapılan abdominal ultrasonografisinde sol böbrekte 2-3 mm'lik taş olması dışında patolojik bulgusu yoktu. Renal taşaya yönelik yapılan tetkikler normal olarak sonuçlandı.

Yenidoğan döneminde prematüriteye bağlı periventriküler ve interventriküler kanama geçirme öyküsü olan hastanın bakılan kraniyal manyetik rezonans (MR) görüntülemesinde bu kanamalara ikincil meydana geldiği düşünülen serebral ve serebellar atrofi, parankim volüm kaybına bağlı 3. ventrikül ve lateral ventriküllerde dilatasyon tespit edildi. Difüzyon MR incelemesinde ise sol oksipital bölgede sinyal artışı mevcuttu. Mental Gelişim İndeksi (MDI) ve Psikomotor Gelişim İndeksi (PDI) 70'in altında bulundu. Yoğun bakım ünitemizde prematüriteye bağlı kronik akciğer hastalığı ve solunum sıkıntısı nedeniyle trakeostomi açılan hasta, fizik tedavi programına alındı. Ortopedi tarafından düzeltici operasyon planlanan hasta servisimizde halen izlenmektedir.

Tartışma

Konjenital kontraktürler izole ve çoklu olarak iki ana gruba ayrılır. İzole konjenital kontraktürlerde vücudun sadece bir bölgesi etkilenir. En sık konjenital pes ekinovarus görülürken sıklığı 500 canlı doğumda birdir (1). Artrogripozis terimi vücutta iki ya da daha fazla bölgede çoklu konjenital kontraktürleri tanımlamak için kullanılır. Artrogripozis spesifik bir tanımlama değildir ve 300'den fazla farklı bozuklukla birlikte görülebilir (6). Bu kontraktürlerin etiyojisi multifaktöriyeldir ve genellikle progresif değildir (1). Potansiyel nedenler arasında beyin, medulla spinalis veya periferik sinirleri ilgilendiren nöropatik anomaliler; myopatiler; bağ dokusu hastalıkları; multiple skleroz, diabetes mellitus, myastenia gravis, miyotonik distrofi, birinci trimesterde geçirilmiş ateşli hastalığa bağlı gelişen hipertermi gibi maternal hastalıklar; çoğul gebelik, uterin anomaliler, oligohidramnioz myomlar gibi uterus hacmini daraltan nedenler; intrauterin vasküler yetersizlikler bulunmaktadır (1,7,8). Amyoplazia konjenita ise nadir rastlanan sporadik bir hastalık olup, AMK'nın en sık görülen alt tipidir (1).

Amyoplazialı olguların zeka düzeyi normal olup, bu durum diğer AMK subgruplarından amyoplaziyi ayıran önemli bir özelliktir (5,9). Amyoplazinin tanısı fizik incelemede; simetrik olarak eller ve bileklerde fleksiyon, dirseklerde ekstansiyon, omuzlarda kas dokusu kaybı ile birlikte içe rotasyon, bilateral pes ekinovarus ve diğer büyük eklemlerde değişik kontraktürlerin saptanması ile konur (9). Hall ve arkadaşlarının 350 AMK olgusunun klinik özelliklerinin değerlendirildiği çalışmalarında dört eklem tutulumu %63 oranında görülmüştür (4). Sells ve arkadaşlarının serisinde ise bu oran %84 olarak bildirilmiştir (9). Olgumuzda da simetrik olarak dört ekstremitede kontraktürler mevcuttu.

Olguların büyük kısmında vücutta, özellikle yüz bölgesinde hemanjiom görülmektedir. Hall ve arkadaşlarının serisinde bu oran %75 iken, Sells ve arkadaşlarınınkinde %82 olarak belirtilmiştir (4,9).

Olgumuzun ise yüzünde kapiller, sırtında ise kavernöz hemanjiom vardı. Amyoplazialı olgularda nadir olarak gastroşizis, intestinal atrezi, inmemiş testis, herni, skolyoz görüldüğü bildirilmekle beraber, olgumuzda ise bunların hiç birisi görülmemiştir (9). Bu olguların kraniyal MR görüntülemelerinde iskemiye bağlı olarak sinyal değişikliklerinin olabileceği bildirilmektedir (10). Olgumuzu da diffüzyon MR görüntülemesinde sol oksipital bölgede sinyal artışı tespit edilmiştir.

Prenatal dönemde yapılan ultrasonografilerde fetal hareketlerin azalması bu tanıyı düşündürmelidir. Ancak Sells ve arkadaşlarının çalışmasında intrauterin dönemde yapılan seri ultrasonografilere rağmen olguların %21'ine prenatal tanı konulamamıştır (9). Olgumuzun prenatal takibinin düzenli olmaması nedeniyle, bu dönemde tanı alamadığı düşünülmüştür. Amyoplazialı olguların normalden farklı olarak daha fazla oranda makat pozisyonunda doğum kanalına girdiği ve doğum travmasına bağlı kemik kırıklarının sık görüldüğü bildirilmiştir (9).

AMK'lı olgulardaki prematurite oranı ile ilgili yeterli bilgi bulunmamaktadır. Olgumuzdaki erken doğum nedeninin, annedeki preeklampsiye bağlı olabileceği düşünülmüştür. Literatürdeki premature bir amyoplazia konjenitalı olgu makat prezentasyon ve erken membran rüptürü nedeniyle 35 haftalık 1970 gr ağırlığında sezaryan ile doğmuş, ventilatör ihtiyacı olmamış, erken dönemde fizyoterapiye başlanmasından fayda görmüş bir hastadır (11). Bizim olgumuz ise 32 haftalık 1700 gr doğmuş ve kronik akciğer hastalığına bağlı oksijen ihtiyacı devam ettiği için hastanede yatış süresi uzamıştır. Erken fizyoterapiye başlanmadığında, ekstremitelerin bağımsız kullanımı yeterli değildir.

Amyoplazialı olguların yaklaşık %10'nunda renal anomalilerle birliktelik bildirilmiştir (12). Olgumuzda renal anomali bulunmayıp, sol böbrekte 2-3 mm'lik taş görülmüştür. Etiyolojiye yönelik yapılan idrar tetkiki ve İKAA normal saptanmıştır. Nefrolitiazisin önceki merkezde kronik akciğer hastalığına yönelik kullandığı furosemid ile ilişkili olabileceği düşünülmüştür.

Olgumuzu psikomotor gelişim açısından değerlendirdiğimizde, "Bayley Bebek Gelişim Ölçeği" kullanılarak MDI'nın ve PDI'nın 70'in altında olduğu görülmüştür. Bu sonuç, olgunun nöromotor gelişiminin yaşlarına göre geride olduğunu göstermektedir (13). Bunun yenidoğan döneminde meydana gelen periventriküler ve intraventriküler kanama ile ilişkili olduğu düşünülmüştür.

Literatürde AMK'lı olguların mental ve psikomotor gelişim basamaklarının değerlendirildiği bir çalışma bulunmamaktadır. Yapılacak çalışmalar ile bu hasta grubunun sosyal ve psikolojik sorunlarının da gündeme getirilmesi gerektiğini düşünmekteyiz.

Bu olgularda erken dönemde fizik tedavi ve pasif egzersizlere başlandığında prognozun iyi olduğu bilinmektedir. Yapılan bir çalışmada, erken dönemde uygulanan pasif egzersiz ve ortopedik girişimlerle 38 olgunun 25'inin (%66) hareketli, 2'sinin (%5) orta derecede hareketli hale geldiği, 11'inin (%29) ise yatağa bağımlı kaldığı saptanmıştır (9). Multidisipliner yaklaşım gerektiren bu hastalıkta tedaviye ne kadar erken başlanırsa, morbidite o kadar azalmaktadır. Bu nedenle böyle bir olgu ile karşılaşıldığında ortopedi ve fizik tedavi hekimlerinin yer aldığı bir ekip tarafından hasta izlemi yapılmalıdır.

Ancak olgumuzun öyküsünden daha önce izlendiği merkezde ilgili bölümlerin bulunmaması ve prematüritenin getirdiği sorunlar nedeniyle bu açıdan değerlendirilemediği öğrenilmiştir.

Sonuç olarak, yenidoğan döneminde doğru tanı konulması ve fizik tedaviye erken başlanması, hayatın ilerleyen dönemlerinde günlük yaşam aktivitelerinde ekstremitelerin bağımsız kullanımı açısından oldukça önemlidir. Ayrıca hastaların mental ve psikomotor gelişim basamaklarının değerlendirilerek, bu açıdan da yakın takip edilmesi gerektiğini düşünmekteyiz.

Kaynaklar

- Hall JG. Arthrogryposis Multiplex Congenita: Etiology, Genetics, Classification, Diagnostic Approach and General Aspects. J Pediatr Orthop B 1997; 6: 159-66.
- Fahy MJ, Hall JG. A retrospective study of pregnancy complications among 828 cases of arthrogryposis. Genet Couns. 1990; 1: 3-11.
- Bamshad M, Van Heest AE, Pleasure D. Arthrogryposis: a review and update. J Bone Joint Surg Am. 2009; 91: 40-6.
- Hall JG, Reed SD, Driscoll EP. Amyoplasia: a common sporadic condition with congenital contractures. Am J Med Genet. 1983; 15: 571-90.
- Jones KL. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation, 5th ed. Philadelphia: WB Saunders Co 1997: 1701.
- Hall JG, Reed SD, Greene G. The distal arthrogryposes: delineation of new entities-review and nosologic discussion. Am J Med Genet. 1982; 11: 185-239.
- Çınar C, Sezgin M, Aydoğ E, Çakıcı A. Multiple konjenital kontraktürler (Artrigripozis Multipleks Konjenita). Turk J Rheumatol 2004; 19: 1317.
- O'Flaherty P. Arthrogryposis Multiplex Congenita. Neonatal Netw 2001; 20: 13-20.
- Sells JM, Jaffe KM, Hall J. Amyoplasia, the most common type of arthrogripozis. The potential for good outcome. Pediatrics 1996; 97: 225-32.

10. Shenoy MU, Marlow N, Stewart RJ. Amyoplasia congenita and intestinal atresia: A common etiology. Acta Paediatr 1999; 88: 1405-1412.

11. Lee HS. Amyoplasia congenita of the lower extremity: Report in a premature baby. Yonsei Medical Journal 2005; 4: 567-70.

12. Hall JG, Reed SD, McGillivray B, Herrmann J, Partington MW, Schinzel A. Part II. Amyoplasia: Twining in amyoplasia- a specific type of arthrogryposis with an apparent excess of discordantly identical twins. Am J Med Genetics 1983; 12: 377-409.

13. Romeo DM, Di Stefano A, Conversano M, Ricci D, Mazzone D, Romeo MG, Mercuri E. Neurodevelopmental outcome at 12 and 18 months in late preterm infants. Eur J Paediatr Neurol. 2010; 14: 503-7.

Sorumlu Yazar: Dr. Mehmet YEKTA ÖNCEL
Zekai Tahir Burak Kadın Sağlığı Eğitim Araştırma Hastanesi Yenidoğan Kliniği
Talatpaşa Bulvarı Hamamönü- Altındağ/ANKARA 06230
Tel: 0532 631 51 85
E-mail: dryekta@gmail.com