

## MULTİPL KONJENİTAL KONTRAKTÜRLER (ARTROGRİPOZİS MULTİPLEKS KONJENİTA)

Canan Çınar<sup>1</sup>, Melek Sezgin<sup>1</sup>, Ece Aydoğ<sup>1</sup>, Aytül Çakıcı<sup>1</sup>

### ÖZET

Artrogripozis multipleks konjenita (AMK) doğumda bulunan multipl eklem kontraktürlerini tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Santral sinir sistemi tutulumu olsun olmasın diğer konjenital anomalilerle birlikte bir sendromun parçası ya da izole olarak görülebilmektedir. Artrogripozisin kesin patogenezi bilinmemektedir. Konjenital artrogripozisin en sık nedeni fetal hareketlerin yokluğudur. Bu çok sayıda bozukluğa bağlı olabilir. Bunlar; beyni, spinal kordu ya da periferik sinirleri etkileyen nöropatik anormallikler, kas anormallikleri, konnektif doku hastalıkları ya da uterus hacmini kısıtlayan durumlar ve anormal intrauterin çevre olabilir. Aileye gerçekçi bir genetik danışmanlık vermek ve prognozu belirlemek için neden belirlenmeye çalışılmalıdır. Tedavi fizyoterapi, splintleme, seri alçılama ve ortopedik cerrahi olmalıdır. Fizik tedavi neonatal dönemde erken başlatılmalıdır ve yaşam boyu sürmelidir. Bu makalenin amacı AMK sendromuna özellikle klinik özellikler, etioloji, sınıflama, tanı, tedavi yaklaşımı ve prognoz açısından genel bir bakış sağlamaktır.

**Anahtar Kelimeler:** Artrogripozis multipleks konjenita, amyoplazi, distal artrogripozis

### SUMMARY

#### MULTIPLE CONGENITAL CONTRACTURES (ARTHROGRYPOSIS MULTIPLEX CONGENITA)

Arthrogryposis multiplex congenita (AMC) is a term that is used to describe the presence of multiple joint contractures that are present at birth. It can be seen in isolation or in association with other congenital abnormalities as part of a syndrome with or without central nervous system involvement. The exact pathogenesis of arthrogryposis is unknown. The common factor causing congenital arthrogryposis is lack of fetal movements. It may be due to a large number of disorders. They may be neuropatic, affecting the brain, the spinal cord, or the peripheral nerves; they may be abnormalities of the muscles; they may be diseases of the connective tissues; or they may be conditions which limit the space within the uterus; they may result from abnormal intrauterin environment. Trying to define a cause is important to give reliable genetic advice to the parents and also to establish a prognosis. Treatment must be by physiotherapy, splinting, serial casting and by orthopedic surgery. Physical therapy is a lifelong process and should be initiated early in the neonatal period. The purpose of this article is to provide an overview of the AMC syndrome, specifically, clinical features, etiology, classification, diagnosis, therapeutic intervention and prognosis.

**Key Words:** Arthrogryposis multiplex congenita, amyoplasia, distal arthrogryposis

## GİRİŞ

Artrogripozis multipleks konjenita (AMK), uterus içinde fetal hareketlerin azalmasına bağlı meydana gelen multipl konjenital kontraktürleri (MKK) tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Bir başka deyişle en az 2 farklı vücut bölgesinde 2 ya da daha fazla eklemden konjenital hareket kısıtlılığı mevcut ise MKK olarak tanımlanmaktadır (1,2,3). Bu kontraktürler genellikle progresif değildir ve erken fizyoterapi ve uygun ortopedik yaklaşımla zaman içinde dramatik olarak düzelme gösterirler (2).

1841'de Otto tarafından AMK benzeri bir tablo tanımlanmış ancak AMK terimi ilk kez Stern tarafından 1923'de kullanılmıştır (3,4). Prevalans ülkelere göre farklılık göstermekle birlikte yaklaşık 3000 canlı doğumda 1 olarak bildirilmiştir (2).

AMK çok sayıda spesifik durum ve sendrom ile ilişkili bir bulgudur. Santral sinir sistemi (SSS) tutulumu olsun olmasın diğer konjenital anomalilerle birlikte bir sendromun parçası ya da izole olarak görülebilmektedir. Patogenez kesin olarak bilinmemektedir ancak çeşitli nedenlerle

<sup>1</sup> SSK Ankara Eğitim Hastanesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Kliniği.

fetal hareketlerin azalması sonucunda eklem kontraktürlerinin geliştiği düşünülmektedir (1,2,5).

## **PATOGENEZ VE ETİYOLOJİ**

AMK'nın ana nedeni fetal ya da maternal anormalliklerin sonucu olarak fetal hareketlerin azalmasıdır (2). İntrauterin fetal hareketleri azaltan herhangi bir bozukluk kontraktürlere neden olabilmektedir (6). Fetal gelişim sırasında fetal hareketlerin azalması ne kadar erken dönemde olursa ve ne kadar uzun sürerse doğumdaki kontraktürlerin o kadar ciddi olması beklenir (2,6). Erken embriyogenez döneminde eklem-lerin gelişimi hemen her zaman normaldir. Fetal hareketlerin olmamasına bağlı olarak eklem çevresinde ekstra konnektif doku gelişir ve bu eklem hareketini kısıtlar ve kontraktürler kötüleşir (2). Azalmış fetal hareketlerin major 6 nedeni vardır;

### **1-Nöropatik anormallikler**

Azalmış fetal hareketin en sık nedeni santral ya da periferik sinir sisteminin yapısal ya da fonksiyonel anormallikleridir. Problem beyinde, spinal kordda, periferik sinirlerde ya da sinir kas kavşağında olabilir. Sinir dokusunun maturasyonunda ve miyelinasyonunda yetersizlik vardır. Artrogripoze neden olan nöropatik bozukluklar içinde nöral tüp defektleri, spinal musküler atrofi, serebro-okulo-fasiyal sendrom ve Marden-Walker sendromu sayılabilir (2,3).

### **2-Kas anormallikleri**

Kasların yapısal ya da fonksiyonel anormallikleri nispeten daha nadirdir. AMK ile ilişkili hastalıklar arasında konjenital musküler distrofi, konjenital miyopatiler, intrauterin miyozit ve gebelik sırasındaki maternal ateş sayılabilir (2,3).

### **3-Konnektif doku anormallikleri**

Tendonlar, kemikler ya da eklemler fetal hareketleri kısıtlayacak şekilde gelişebilir ve bu da MKK'lerle sonuçlanabilir. Bazen de tendonlar normal olarak gelişir ancak kemikteki uygun yere yapışmaz ve bu da intrauterin eklem hareketlerinin olmamasına ve dolayısıyla MKK'lere

neden olur (2,3).

### **4-Uterus boşluğunu daraltan durumlar**

Çoğul gebeliklerde kontraktür gelişme riski daha yüksektir çünkü fetusların hareket edeceği alan daralır. Uterin yapısal anomaliler, oligohidramniyoz ve miyomlar uterus hacmini daraltarak MKK'lere neden olabilirler. (2,3)

### **5-Intrauterin vasküler yetersizlik**

Gelişmekte olan nöronlara kan akımı kesildiğinde kolayca hasarlanırlar ve böylece kas fonksiyonları da sekonder olarak bozulur. Fonksiyonel nöron ve kas dokusunun kaybı fetal akinezi ve dolayısıyla eklem kontraktürleri ile sonuçlanır. Gebelik sırasındaki ciddi kanama sonrasında ya da başarısız gebeliği sonlandırma girişimi sonrasında MKK'lü çok sayıda olgu bildirilmiştir (2,3).

### **6-Maternal hastalıklar**

Çok sayıda farklı maternal hastalık MKK ile birlikte görülebilir. Uterusun yapısal anormallikleri, büyük miyomlar uterus hacmini daraltarak artrogripozis ile sonuçlanabilir. Multipl skleroz, diabetes mellitus, miyastenia gravis, 1. trimesterde yüksek ateşe bağlı maternal hipertermi, uzun süren sıcak duşlar, miyotonik distrofi ve maternal enfeksiyon ilişkili hastalıklar içinde sayılabilir. Gebelik sırasında kürar, robaksin, alkol, fenitoin, bağımlılık yapıcı çeşitli ilaçların kullanımı ve abdominal travma da etiyolojide suçlanmıştır (2,3).

## **AMK ve GENETİK**

AMK çok sayıda spesifik durumda görülen bir bulgudur ve birçok genetik sendromun bir bileşenidir. Çok sayıda gen tanımlanmıştır ve haritalanmıştır. AMK'lı olguda spesifik tanı koymak oldukça önemlidir. Bu, doğru genetik danışmanlık verebilmek için kalıtım şeklini ve tekrarlama riskini tahmin etmede ve prognoz tayininde yardımcı eder. AMK'lı olguların yaklaşık yarısında spesifik tanı konabilmektedir. AMK otozomal dominant, otozomal resesif, X'e bağlı resesif ve mitokondriyal olarak kalıtılabilir ya da sporadik olabilir. Tek gen defektleri ya da kromo-

zomal anomaliler artrogripoze neden olabilir. Kromozomal anomaliler mental retardasyonun eşlik ettiği MKK'lerin önemli ne-denidir. Spesifik tanının konamadığı, bilinen bir nedenin olmadığı izole olgularda tekrarlama riski genellikle çok düşüktür ve yaklaşık % 5-8 olarak bildirilmiştir (2).

AMK'nın familial formlarında 16., 20., 24. ve 32. haftalarda ultrasonografi (USG) ile yapılan seri değerlendirmelerle fetal hareketler ve karakteristik fetal pozisyonlar değerlendirilerek konjenital kontraktürler tanınabilir (2,3). Ancak bu durum anne için tehlikeli olmadığından ve fetus için letal olmadığından ve tedavi edilebildiğinden gebeliği sonlandırmak düşünülmez (7).

## SINIFLAMA

MKK'lerin bulunabildiği 150'den fazla durum tanımlanmıştır (3,6). Bu liste anöploidi sendromları, iskelet displazileri, multipl konjenital anomali sendromları ve nöromusküler bozuklukları içerir. Bu bozukluklardaki MKK'lerin nedenleri ve patogenezi heterojendir (8). Her olguda kontraktürlerin nedenini belirlemek önemlidir. Spesifik tanı konabilirse durumun genetik olup olmadığı belirlenebilir, uygun tedavi ve doğru prognoz

tahmini yapılabilir (6). Hall, herşeyi tam olarak kapsamamakla birlikte ayırıcı tanıda oldukça yararlı olabilecek bir sınıflama tanımlamıştır (tablo I) (2,3,6). Buna göre AMK 3 grupta incelenebilir:

Grup 1: Yalnızca ekstremitte tutulumu olan bozukluklar

Grup 2: Diğer bazı vücut bölgelerinin tutulumuyla birlikte ekstremitte tutulumu olan bozukluklar

Grup 3: SSS tutulumuyla birlikte ekstremitte tutulumu olan bozukluklar

Hall, yalnız ekstremitte tutulumu olan çocukların fizik tedaviye iyi yanıt verdiğini ve prognozunun iyi olduğunu, spesifik tanıya bağlı olmakla birlikte başka bölge tutulumunun olduğu çocukların prognozunun iyi olabileceğini ancak SSS tutulumu olan çocukların ise prognozunun kötü olduğunu ve % 50'sinin ilk 1 yıl içinde öldüğünü bildirmiştir (6).

### Grup 1 bozukluklar

#### Amyoplazi (AP)

Eskiden klasik artrogripozis olarak da isimlendirilen AP klinik uygulamada en sık görülen artrogripozis tipidir ve olguların yaklaşık 1/3'ünü

**Tablo I. MKK'ün eşlik ettiği bozuklukların ayırıcı tanısı**

Grup 1	Grup 2	Grup 3
Dermal katlantıların yokluğu	Antley Bixer sendromu	Adduksiyonda baş parmaklar
Distal interfalangeal katlantıların yokluğu	Kamptomelik displazi	Bowen-Conradi sendromu
Amyoplazi	Punktat kondrodizplazi	C sendromu
Antekübital Webbing	Diastrofik displazi	Serebrookulofacioskeletal sendrom
Kamptodaktili	Distal artrogripozis tip IIb	Bulanık kornea, diafragmatik defektler, distal ekstremitte deformiteleri
Koalisyonlar	Distal artrogripozis tip IIe	Kraniofasiyal-beyin anomalileri, intrauterin gelişme geriliği
Distal artrogripozis tip I	Freeman-Sheldon sendromu	Kriptorşidizm, göğüs deformitesi, kontraktürler
Kontraktüral araknodaktili	Gordon sendromu	Fasiyokardiyomelik sendrom
Guadalajara kamptodaktili	El kaslarında güçsüzlük ve sensörinöral sağırılık	Fetal alkol sendromu
Humeroradyal sinostoz	Holt-Oram sendromu	FG sendromu
Ön kolun familial supinasyon-pronasyon bozukluğu	Kuskowin sendromu	Letal multipl pterijyum
Liedenbergl sendromu	Larsen displazisi	Maternal multiple skleroz
Nievergelt-pearlman poland anomalisi	Leprechaunism	Maternal otoantikorlar
	Multipl iskelet anomalileriyle birlikte megalokornea	Marden-Walker sendromu

Tablo I. devamı

Grup 1	Grup 2	Grup 3
Radyoular sinostoz	Metafizyal displazi	Meckel sendromu
Simfalangizm	Metatrofik displazi	Meningomiyelozel
Simfalangizm-brakidaktili	Möbius sendromu	Mieten sendromu
Tel-Hasomer kamptodaktili	Moore-Federman sendromu	Miller-Diecker sendromu
Trismus psödokamptodaktili	Multipl pterijyum sendromları	Miyotonik distrofi
	Multipl sinostoz sendromları	Miyastenia gravis
	Miyopati	Neu Laxova sendromu
	Nail-patella sendromu	Pena-Shokier sendromu
	Nörofibromatozis	Fasiyal yarıklarla birlikte popliteal pterijyum
	Oküdentodijital sendrom	Psödtrizomi 18
	Oftalmomandibulomelik displazi	Restriktif dermopati
	Orokraniodijital sendrom	konjenital miyotonik distrofi
	Osteogenezis imperfekta II	Spinal musküler atrofi
	Otopalatodijital sendrom	Toriello-Bauseman sendromu
	Pfeiffer sendromu	X'e bağlı letal artrogripozis
	Popliteal pterijyum sendromları	Zellweger sendromu
	Robert sendromu	Kromozomal anomaliler
	Puertic sendromu	46XXY/48XXYY
	Sakral agenezi	49XXXXX/49XXXXY
	Schwart-Jampel sendromu	4p trizomi
	SED konjenita	trizomi 8
	Sturge-Weber sendromu	trizomi 8 mozaizmi
	Tuberoz skleroz	trizomi 9
	VATER sendromu	trizomi 9q
	Weaver sendromu	trizomi 10q
	Winchester sendromu	trizomi 13
		parsiyel trizomi 14
		trizomi 15
		trizomi 18
		trizomi 21
		Turner sendromu

oluşturur. AP'li çoğu olguda dört ekstremitte simetrik olarak tutulmuştur ve gövde korunmuştur. Doğumda omuzların internal rotasyonda ve adduksiyonda, dirseklerin ekstansiyonda, ön kolun pronasyonda, bileklerin ve parmakların fleksiyonda olduğu, "bahşiş bekleyen garson eli" olarak da tanımlanan tipik pozisyon karakteristiktir. Kaslar genellikle hipoplastiktir ve fibröz dokuyla yer değiştirmiştir. Eklem fleksiyon çizgileri yoktur. Alt ekstremiteler tutulduğunda ayaklarda ciddi talipes ekinovarus deformitesi, dizler ve kalçalarda değişen derecelerde kontraktürler vardır. Bu olgularda minor bulgu olarak mid-fasiyal hemanjiyom, genital hipoplazi ve par-

maklarda hipoplazi olabilir. Zeka normaldir (2,7). AP sporadiktir ve kardeş ya da çocuklarda tekrar ettiği hiç bildirilmemiştir. Doğumda ciddi muskuloskeletal tutulumları olmasına ve çocukluk döneminde çeşitli ortopedik ve rehabilitatif prosedür gerektirmelerine rağmen AP'li olguların fonksiyonel sonuçları mükemmeldir. Bu grup fizyoterapiye iyi yanıt verir (2).

#### Distal artrogripozis

İlk kez Hall ve ark. tarafından tanımlanan distal artrogripozis (DA) klinik uygulamada 2. sıklıkta görülen artrogripozis tipidir ve primer olarak distal eklemleri tutan konjenital kontraktürlerle karakterizedir. DA 2 tipe ayrılır; distal artro-

gripozis tip I (DAI) ve distal artrogripozis tip II (DAII) (9). DAI doğumda üstüste binen parmaklar (overlapping fingers), kamptodaktili, parmaklarda ulnar deviasyon, fleksiyon çizgilerinin olmaması ya da hipoplastik olması ve pozisyonel ayak deformiteleri ile karakterizedir ve eşlik eden ayırıcı başka bir fiziksel anormallik yoktur (8,10). Nörolojik muayene ve zeka normaldir. Proksimal eklemlerde hareket kısıtlılığı, konjenital kalça dislokasyonu, ince baldırlar ve ağız açıklığında hafif kısıtlılık olabilir. Etiyolojide nörojenik ya da miyojenik bir bozukluk yoktur (7). DAI fizik tedaviye iyi yanıt verir. Kalıtım şekli otozomal dominanttır. Tip II'nin 5 tane alt tipi tanımlanmıştır. DAII'de distal kontraktürlere çeşitli bulgular (IIa; yarık damak, kısa boy, IIb; pitoz, oftalmopleji, kaslarda sertlik, IIc; yarık dudak, yarık damak, IIId; skolyoz, IIe; trismus) eşlik eder (2). 1982'den bu yana distal eklem kontraktürlü olgularda eşlik eden sayısız anomali tanımlanmıştır. DAI'li ailelerde Hall ve ark.'nın sınıflamasının kapsamadığı distal eklem kontraktürlü bozukluklar tanımlanmıştır. Bir bozukluğun DA'in bir formu olup olmadığını tanımlayacak kesin kriterlerin ve DA'in standart bir tanımlamasının mevcut olmaması ayırıcı tanıda karışıklık yaratmaktadır. Bu nedenle

Bamshad ve ark.'nın yeni tanımlama ve DA'i distal ekstremitte kontraktürlü olan diğer durumlardan daha efektif ayırt edecek tanı kriterleri kullanarak Hall ve ark.'nın orijinal sınıflamasını genişleterek revize etmişler. Buna göre DA, iki ya da daha fazla farklı distal vücut bölgesinin konjenital kontraktürlüleriyle karakterize, ekstremitte fonksiyonunu etkileyebilecek primer bir nörolojik ve/veya kas hastalığının olmadığı, kalıtsal, primer ekstremitte malformasyon bozukluğu olarak tanımlanmıştır. Üst ekstremitte için majör tanı kriterleri: ulnar deviasyon, kamptodaktili, hipoplastik ve/veya olmayan fleksiyon çizgileri ve/veya doğumda üstüste binen parmaklar. Alt ekstremitte için majör tanı kriterleri: talipes ekinovarus, kalkaneovalgus deformitesi, vertikal talus ve/veya metatarsus varus. Minör tanı kriterleri: proksimal eklemlerde kısıtlılık, konjenital kalça dislokasyonu, ince baldırlar ve ağız açıklığında hafif kısıtlılık. (8,11). Ailede DAI öyküsü varsa bir majör ya da iki minör tanı kriteri varsa bu olgu etkilenmiş kabul edilebilir. Aile öyküsü yoksa, iki majör tanı kriterinin olması gerekir (11). Revize edilmiş sınıflamada sadece distal eklem kontraktürleri varsa aynı şekilde DAI olarak sınıflandırılmış ve birbirinden klinik olarak ayırt edilemeyen ancak kromozom anal-

**Tablo II. Distal Artrogripozis**

Sendrom	Eski sınıflama	Yeni sınıflama
Distal artrogripozis tip 1	DAI	DA1
Distal artrogripozis tip 2 (Freeman-Sheldon sendromu)	Yok	DA2
Distal artrogripozis tip 3 (Gordon sendromu)	DAIIA	DA3
Distal artrogripozis tip 4 (skolyoz)	DAIIB	DA4
Distal artrogripozis tip 5 (Oftalmopleji, pitozis)	DAIID	DA5
Distal artrogripozis tip 6 (Sensorinöral işitme kaybı)	Yok	DA6
Distal artrogripozis tip 7 (Trismus psödokamptodaktili)	Yok	DA7
Distal artrogripozis tip 8 (Otozomal dominant pterijyum sendromu)	Yok	DA8
Distal artrogripozis tip 9 (Konjenital kontraktürel araknodaktili)	Yok	DA9

iziyle ayırt edilebilen 2 gruba ayrılmış. Eşlik eden başka anomalilere göre tip 2'den tip 9'a kadar sınıflandırılmış (8) (Tablo II).

DAI'de en sık etkilenen eklemler eller (%98) ve ayaklardır (%88). Etkilenen çocuk egzersizlere başlayınca eller oldukça fonksiyonel hale gelebilir. Etkilenmiş erişkinlerde rezidüel kamptodaktili ve/veya metakarpal falangeal eklemlerde parmakların ulnar deviasyonu bulunabildiğini ve bu olguların %20'sinin parmaklarının düzgün ve tam fonksiyonel olabileceği bildirilmiş. Hatta distal interfalangeal çizgilerin bu-lunmayışı üst ekstremitedeki, üst üste binen ayak parmakları ayaklardaki tek rezidüel bulgu olabilir. Hastanın bu gruplardan hangisine girdiğinin belirlenmesi, prognoz ve rekürrens riski hakkında hastaya daha doğru danışmanlık verebilme imkanı sağlar (11). DAI den sorumlu patojenik mekanizma tam olarak anlaşılammakla birlikte bazı hastalarda tendonların olmadığı ya da yanlış yerleştiği, hipoplastik olduğu gösterilmiştir (10).

## TANI

AMK varlığında nöromusküler sistem bozukluğu olup olmadığını belirlemek için çok dikkatli bir değerlendirme yapılmalıdır. Aile, prenatal, gebelik ve doğum öyküsünü içeren tam bir öykü almak doğru tanı koymaya yardımcı olur. Böyle bir infantın fizik muayenesinde detaylı bir nörolojik değerlendirme yapılmalı karakteristik pozisyon, eklem deformiteleri ve eşlik eden diğer anomaliler araştırılmalıdır. Spinal disrafizm, konjenital kalça dislokasyonunu ekarte etmek için radyografiler; diğer anomalileri değerlendirmek için abdominal USG; spinal kord ve beyni değerlendirmek için magnetik rezonans görüntüleme ya da bilgisayarlı tomografi; elektroensefalografi; kas biyopsisi; elektronöromiyografi; kromozom analizleri yapılabilir. AMK'nın nörojenik formunu tanımak çok önemlidir çünkü bu form klinik olarak çok ciddi seyreder (3).

## TEDAVİ ve İZLEM

Bu hastaların deformitelerinin doğumda maksimum olduğu, multidisipliner yaklaşımla iyileşme sağlanabildiği, tedavinin erken başlatılması ve uzun sürmesi gerektiği aileye anlatılmalıdır (3). Tedavinin iki ana hedefi vardır: bağımsız ambulasyon ve günlük yaşam aktiviteleri için üst ekstremitenin bağımsız fonksiyonu. Bu hedefleri gerçekleştirmek için; ayak tabanı yere düz basar durumda ayakta durmak ve yürümek için alt ekstremitenin dizilimini düzeltmek, mevcut eklem hareketini korumak, yeri geldiğinde uygun tendon-kas transferleri ile aktif hareketi artırmak ve fonksiyonellik için tutuk eklemleri yeniden pozisyonlamak gereklidir. Tercihan 6-7 yaşında tamamlanan iyi planlanmış bir tedavi programı; mümkün olan en az cerrahi girişimle, en fazla fonksiyonel iyileşmeyi sağlayacak şekilde olmalıdır. Ayrıca kişiden kişiye tutulum farklılık gösterdiğinden tedavi hastaya özel planlanmalıdır (12). AMK tedavisi splintli ya da splintsiz pasif germe, seri açılama ve cerrahi girişimleri içerir. AMK'nın bir çok tipinde etkilenen eklemlerin hareket açıklığını artırmak ve kas gücünü iyileştirmede fizik tedavinin oldukça yararlı olduğu gösterilmiştir. Fizik tedavi erken neonatal dönemde başlatılmalıdır ve yaşam boyu devam etmelidir. Hareket açıklığını artırmak ve germe egzersizlerini etkili kılmak için splintler kullanılabilir. Gerektiğinde seri açılama yapılabilir. Eklem rijiditesi fibröz ankiloza bağlı olduğundan splintleme ve açılama özellikle yararlıdır. Mümkün olan en fazla eklem mobilitesi kazanılmalıdır. Diğer bir tedavi seçeneği olan cerrahi, diğer tedavi formlarından maksimum başarı elde edildiğinde tamamlayıcı olarak düşünülmelidir (3). Cerrahi prosedür olarak yumuşak doku gevşetmeleri, kas-tendon transferleri, ciddi olgularda osteotomiler, kemik rezeksiyonu ya da artrodez yapılabilir (12,13). Tüm bu yaklaşımlarla fonksiyonel kapasitede şaşırtıcı oranda iyileşme sağlanabilir (3).

leşme sağlanabildiği, tedavinin erken başlatılması ve uzun sürmesi gerektiği aileye anlatılmalıdır (3). Tedavinin iki ana hedefi vardır: bağımsız ambulasyon ve günlük yaşam aktiviteleri için üst ekstremitenin bağımsız fonksiyonu. Bu hedefleri gerçekleştirmek için; ayak tabanı yere düz basar durumda ayakta durmak ve yürümek için alt ekstremitenin dizilimini düzeltmek, mevcut eklem hareketini korumak, yeri geldiğinde uygun tendon-kas transferleri ile aktif hareketi artırmak ve fonksiyonellik için tutuk eklemleri yeniden pozisyonlamak gereklidir. Tercihan 6-7 yaşında tamamlanan iyi planlanmış bir tedavi programı; mümkün olan en az cerrahi girişimle, en fazla fonksiyonel iyileşmeyi sağlayacak şekilde olmalıdır. Ayrıca kişiden kişiye tutulum farklılık gösterdiğinden tedavi hastaya özel planlanmalıdır (12). AMK tedavisi splintli ya da splintsiz pasif germe, seri açılama ve cerrahi girişimleri içerir. AMK'nın bir çok tipinde etkilenen eklemlerin hareket açıklığını artırmak ve kas gücünü iyileştirmede fizik tedavinin oldukça yararlı olduğu gösterilmiştir. Fizik tedavi erken neonatal dönemde başlatılmalıdır ve yaşam boyu devam etmelidir. Hareket açıklığını artırmak ve germe egzersizlerini etkili kılmak için splintler kullanılabilir. Gerektiğinde seri açılama yapılabilir. Eklem rijiditesi fibröz ankiloza bağlı olduğundan splintleme ve açılama özellikle yararlıdır. Mümkün olan en fazla eklem mobilitesi kazanılmalıdır. Diğer bir tedavi seçeneği olan cerrahi, diğer tedavi formlarından maksimum başarı elde edildiğinde tamamlayıcı olarak düşünülmelidir (3). Cerrahi prosedür olarak yumuşak doku gevşetmeleri, kas-tendon transferleri, ciddi olgularda osteotomiler, kemik rezeksiyonu ya da artrodez yapılabilir (12,13). Tüm bu yaklaşımlarla fonksiyonel kapasitede şaşırtıcı oranda iyileşme sağlanabilir (3).

## PROGNOZ

Bu hastaların deformitelerinin doğumda maksimum olduğu ve multidisipliner yaklaşımla iyileşme sağlanabileceği bildirilmiştir. Altta yatan nedenin kendisi progresif olmadıkça AMK pro-

gresif değildir. Uzun dönemde prognoz tutulumun yaygınlığına bağlıdır. SSS disfonksiyonu olmayan infantların prognozu oldukça iyidir. Çoğu AMK'lı hasta erişkin yaşamda iyi fonksiyon gösterir ancak bir kısım hasta diğer insanlara kısmen bağımlı kalır (3). Bu hastaların günlük yaşam aktivitelerindeki bağımlılıklarının deformitenin derecesinden ziyade kişilik ve eğitimle yakın ilişkili olduğu gösterilmiştir (5).

#### KAYNAKLAR

1. Darin N, Kimber E, Kroksmark AK et al. Multiple congenital contractures: Birth prevalence, etiology and outcome. *J Pediatr* 2002; 140 (1): 61-7.
2. Hall JG. Arthrogryposis Multiplex Congenita: Etiology, Genetics, Classification, Diagnostic Approach and General Aspects. *J Pediatr Orthop B* 1997; 6 (3): 159-166.
3. O'Flaherty P. Arthrogryposis Multiplex Congenita. *Neonatal Netw* 2001; 20 (4): 13-20.
4. Musoles FB, Machado LE, Osborne NG. Multiple congenital contractures (congenital multiple arthrogryposis). *J Perinat Med* 2002; 30: 99-104.
5. Carlson W, Speck G. Arthrogryposis multiplex congenita: A long-term follow-up study. *Clinical Orthopaedics and Related Research* 1985; 194 (4): 115-123.
6. Hall JG. Arthrogryposis. *Am Fam Physician* 1989; 39 (1): 113-119.
7. Gordon N. Arthrogryposis multiplex congenita. *Brain Development* 1998; 20: 507-511.
8. Bamshad M, Jorde LB, Carey JC. A Revised and Extended Classification of the Distal Arthrogryposes. *Am J Med Genet* 1996; 65: 277-281.
9. Moore CA, Weaver DD. Familial Distal Arthrogryposis With Craniofacial Abnormalities: A New Subtype Of Type II?. *Am J Med Genet* 1989; 33 (2): 231-237.
10. Hall JG, Reed SD, Green G. The distal arthrogryposis: Delineation of new entities-review and nosologic discussion. *Am J Med Genet* 1982; 11: 185-239.
11. Bamshad M, Bohnsack JF, Jorde LB et al. Distal Arthrogryposis Type 1: Clinical Analysis of a Large Kindred. *Am J Med Genet* 1996; 65: 282-285.
12. Herring JA. Tachdjian's pediatric orthopaedics. 3th edition. Philadelphia: W.B.Saunders Company, 2002: 1647-1662.
13. Niki H, Staheli LT, Mosca VS. Management of Clubfoot Deformity in Amyoplasia. *J Pediatr Orthop* 1997; 17: 803-807.

#### SONUÇ

AMK intrauterin azalmış fetal hareketin bir bulgusudur ve çok sayıda genetik bozukluğun bir parçasıdır. Bu nedenle hekim nedeni araştırmalı, mümkün olduğunca erken spesifik tanı koymalı ve durumun genetik olup olmadığını belirlemeye çalışmalıdır. Erken ve multidisipliner yaklaşımla mobilite ve bağımsızlık en üst düzeye çıkarılmalıdır.

