

Artrogripozis Multipleks Konjenita: Beş Olgu Sunumu ve Literatür Derlemesi

Arthrogryposis Multiplex Congenita: Five Case Report and Review of the Literature

Hamza SUCUOĞLU,^a
Börteçine Nurkan ARSLAN,^a
Nihat BAKIRCI,^a
Zeynep ZENGİN,^a
Özge BÜYÜKDOĞAN,^a
Çağkan ÇAĞLAR^a

^aFizik Tedavi ve Rehabilitasyon Kliniği,
Özel Bağcılar Aktif Tıp Merkezi,
İstanbul

Geliş Tarihi/Received: 30.01.2016
Kabul Tarihi/Accepted: 25.10.2016

Yazışma Adresi/Correspondence:
Hamza SUCUOĞLU
Özel Bağcılar Aktif Tıp Merkezi,
Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Kliniği,
İstanbul,
TÜRKİYE/TURKEY
hamzasucuoglu@mynet.com.tr

ÖZET Artrogripozis multipleks konjenita (AMK), progresif olmayan multipl konjenital eklem kontraktürleri ile karakterize bir sendromdur. Hastalık multifaktöriyel etiyojolojiye sahip olup, fetal hareketlerin yokluğu ve genetik defektler en sık olarak suçlanmaktadır. AMK, esas olarak ekstremite tutmaktadır. Multipl eklem kontraktürleri ile doğan bir hastada artrogripozis tanısı mutlaka akla getirilmelidir. Hastaların fonksiyonel bağımsızlıkları açısından, erken dönemde cerrahi tedavi ve rehabilitasyona başlanması çok önemlidir. Bu çalışmada AMK tanısı alan beş olgumuz eşliğinde, bu hastalığın tanısı, tipleri, klinik özellikleri ve tedavi yaklaşımları literatür eşliğinde sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Artrogripozis; konjenital; multipl; kontraktür; rehabilitasyon

ABSTRACT Arthrogryposis multiplex congenita (AMC) is a syndrome characterized by non-progressive multiple congenital joint contractures. The etiology of disease is multifactorial, it is most commonly suspected from absent fetal movements and genetic defects. AMC effects mainly limbs. It is crucial that the diagnosis of AMC should be kept in mind by physicians in new borns with multiple joint contractures. The patients must begin rehabilitation in early stage after accurate diagnosis in terms of functional independence. We present the diagnosis, types, clinical features and treatment approaches of this disease in our five cases with literature reviews.

Key Words: Arthrogryposis; congenital; multiple; contracture; rehabilitation

J PMR Sci 2017;20(2):98-104

Artrogripozis multipleks konjenita (AMK), multipl konjenital eklem kontraktürleri ile karakterize, ilerleyici olmayan bir sendromdur.¹ Hastalık birçok genetik defektin de suçlandığı multifaktöriyel etiyojolojiye sahiptir.²⁻⁵ AMK, esas olarak ekstremite tutmakla birlikte diğer organları da etkileyebilmektedir.^{2,4} Başlıca iki tipi vardır. En sık (%40) görülen amiyoplazi, klasik tiptir. İkincisi ise distal artrogripozistir. Bu iki tipte de eklemlerde kontraktürler esas tutulum olup, distal artrogripoziste ekstremite ile birlikte diğer vücut kısımları da (kas atrofileri, skolyoz, pterijium vb.) tutulabilmektedir.^{1,6,7} AMK'de tanının doğru konulması, multidisipliner yaklaşım içinde uygun tedavinin yapılması, hastanın fonksiyonel bağımsızlığı ve ambulasyonu açısından büyük önem taşımaktadır. Ayrıca AMK, tedavi ve rehabilitasyonunda yaşanan zorluklar ve belirgin bir özür-

lülük oluşturabilmesi nedeni ile rehabilitasyon hekimleri tarafından tüm yönleriyle bilinmesi gereken bir sendromdur.

Bu çalışmada; AMK tanısı alan olgularımız ışığında, bu hastalığın tanısının, tiplerinin, tedavi ve rehabilitasyon yaklaşımlarının literatür eşliğinde tartışılması amaçlanmıştır.

OLGU SUNUMLARI

OLGU 1

Üç yaşındaki erkek olgu, kollar ve bacaklarda hareket kısıtlılığı, kuvvetsizlik ve yürüyememe şikâyetleri ile getirildi. Olgunun öz geçmişinde, prenatal AMK tanısı aldığı ve miadında sezaryen ile doğduğu öğrenildi. Akriba evliliği olan anne babanın ikisi sağlıklı olan üçüncü çocuğu idi. Bir kez sol gastrosoleus kası gevşetme operasyonu geçiren olguya, çeşitli merkezlerde fizik tedavi ve rehabilitasyon (FTR) programları uygulanmış idi. Olgunun muayenesinde; baş sağ deviye, mikrognati ve dorsolomber kifoskolyozu mevcuttu. Sol üst ve her iki alt ekstremitelerde eklem hareket kısıtlılıkları ve kas kuvvetlerinde azalmalar bulunmakta idi. Oturma dengesi olan olgunun yürümesi bilateral ayak bileği-ayak ortezi yardımıyla mümkündü (Tablo 1). Ayrıca, baş ve ekstremitte pozisyonları ile kulak kepçesinde değişiklikler görülmekte idi (Resim 1a,b). Uyguladığımız FTR programı sonucunda, olgunun pasif eklem hareket açıklıklarında düzelmeler, ayakta durma ve yürüme fonksiyonlarında iyileşmeler saptandı (Tablo 2). Ayrıca aileye ev egzersiz programı eğitimi verildi.

OLGU 2

Altı aylık erkek olgu, kollar ve bacaklarda hareket kısıtlılığı ve kuvvet kaybı şikâyetleri ile getirildi. Ailenin ilk çocuğu olan olgunun, miadında sezaryen ile doğduğu belirtildi. Antenatal 20. gebelik haftasında ultrasonografi (USG)'de pes ekinovarus görülmesi üzerine AMK şüphesi olan olgunun tanısının doğum sonrası kesinleştiği bildirildi. Bir kez sol gastrosoleus gevşetme operasyonu geçiren olgu, her iki el-el bilek ve ayak-ayak bileği statik istirahat ortezi kullanıyor idi. Olgunun muayene bulgularında; kulak kepçelerinde büyüme, el parmaklarında kontraktürler, araknodaktili, ciltte ya-

pışıklıklar, ayaklarda ekinovarus deformiteleri mevcuttu (Tablo 1). Ayrıca olgunun el ve kulak deformiteleri Resim 2a,b'de görülmektedir. Olguya uygulanan FTR programı sonrasında pasif eklem hareket açıklıklarında 20-30°'lik düzelmeler, destekli ve desteksiz oturma fonksiyonlarında iyileşmeler saptandı (Tablo 2). Ayrıca aileye ev egzersiz programı eğitimi verildi.

OLGU 3

Beş yaşındaki erkek olgu, kollar ve bacaklarda hareket kısıtlılıkları ile yürümede zorluk şikâyetleri ile getirildi. Postnatal AMK tanısı alan olguya çeşitli merkezlerde FTR programlarının uygulandığı belirtildi. Akriba evliliği olan anne babanın üçüncü çocuğu olup kardeşleri sağlıklı olan olgu, daha önce sağ el parmakları ve her iki diz kontraktürleri için gevşetme operasyonları yapıldıktan sonra FTR için tarafımıza yönlendirilmiştir. Her iki el-el bilek ve diz-ayak bileği-ayak için istirahat ortezlerini kullanan olgunun muayenesinde; baş sola deviye, sağ skapula alata, parmak kontraktürleri, üst ve alt ekstremitelerde yaygın eklem hareket kısıtlılıkları ve kas kuvvetlerinde azalmalar ile bunlara bağlı ayakta durma ve yürüyememe saptandı (Tablo 1). Her iki el, ayak ve diz deformiteleri ve kontraktürleri Resim 3a,b'de görülmektedir. Olguya uygulanan tedavi sonrasında pasif eklem hareket açıklıklarında 15-20°'lik düzelmeler saptandı. Destekle ayakta durabilir ve birkaç adım atabilir hâle geldi (Tablo 2). Ayrıca aileye ev egzersiz programı eğitimi verildi.

OLGU 4

Dört buçuk yaşındaki erkek olgu, kollarda hareket kısıtlılığı şikâyeti ile getirildi. Antenatal dönemde femurlarda kısalık, ayaklarda eğrilik ve gelişim geriliği görülmesi üzerine AMK şüphesi olan olgunun tanısının doğum sonrası kesinleştiği belirtildi. Öyküsünde ameliyatı olmayan hasta, her iki el-el bilek ve ayak-ayak bileği statik istirahat ortezlerini yaklaşık 4 ay süreyle kullandığı bilgisi verildi. Olgunun muayenesinde; bilateral skapula alata, ayak parmak deformiteleri, üst ekstremitelerde eklem hareketlerinde kısıtlılıklar mevcuttu (Tablo 1). Ayrıca, sırtta skolyoz ve skapula kanatlaşması Resim 4a,b'de görülmektedir. Olguya uygulanan

TABLO 1: Hastaların klinik özellikleri ve muayene bulguları.

Kategori	Alt kategori	Bulgular				
		Olgu 1 (3 y, e)	Olgu 2 (6 ay, e)	Olgu 3 (5 y, e)	Olgu 4 (4.5 y, e)	Olgu 5 (4 y,e)
Baş ve boyun	Yüz Kulak Göz Ağız	-Baş sağa deviye -Yüksek damak -Kulak kepçeleri büyük -Mikrognati	Kulak helikslerinde azalma -Kulak kepçeleri büyük	-Baş sola deviye	-Kulak kepçelerinde hafif büyüklük	-Normal
Solunum	Akciğer	-Normal	-Normal	-Astım (allerjik bronşiyolit)	-Normal	-Astım (allerjik bronşiyolit)
Göğüs	Kaburga Sternum Klavikula Skapula	-Normal	-Normal	-Sağ skapula alata	-Bilateral skapula alata	-Normal
İskelet	Omurga Kol Bacak El Ayak	-Dorsolomber kifoskolyoz -EHA muayenesi: Sağ üst ekstremitte tüm yönlerde açık, sol dirsek 10, el bilek ekstansiyonu 20°, sağ kalça içe dönük, iç rotasyon 90°, sol kalça dışa dönük, iç rotasyon 20°, dizlerde ekstansiyon 20° de kısıtlı, ayak bileklerinde ekstansiyon 20° kısıtlı -Her iki ayakta ekinovarus	-Konjenital parmak kontraktürleri -Uzun parmaklar -EHA muayenesi: Omuzlar fleksiyon ve abdüksiyon 20, dirsekler fleksiyon ve ekstansiyon 90, el bilekleri fleksiyon 10, parmaklar fleksiyon 10, kalçalar iç rotasyon 20, dizler fleksiyon 100, ekstansiyon 20, ayak bilekleri ekstansiyon 40° de kısıtlı -Ellerde araknodaktili -Her iki ayakta ekinovarus	-Dorsolomber hafif skolyoz -Konjenital parmak kontraktürleri -Uzun parmaklar -EHA muayenesi: Sol omuz fleksiyon 140, abdüksiyon 100, dış ve iç rotasyon 20° de kısıtlı, dirsekler ekstansiyon açık, fleksiyon 90° de kısıtlı, el bilekleri ekstansiyon 20° de kısıtlı, her iki kalça tüm yönlerde EHA 10° de kısıtlı, her iki dizde ekstansiyon 20, fleksiyon 20° de kısıtlı, her iki ayak bileğinde ekstansiyon 30, fleksiyon 20° de kısıtlı -Her iki ayakta ekinovarus	-Dorsal hafif skolyoz -Ayak parmak deformiteleri -EHA muayenesi: Omuzlar fleksiyon ve abdüksiyon 150, iç ve dış rotasyon 80° de kısıtlı, dirseklerde fleksiyon 120° de kısıtlı, diğer eklemlerde hareketler açık	-Dorsolomber hafif skolyoz -Konjenital parmak kontraktürleri -Ayak parmak deformiteleri -EHA muayenesi: Omuzlar fleksiyon, abdüksiyon 160, dirsekler fleksiyon 100, el bileklerinde 90° de fleksiyon kontraktürleri, kalçalar fleksiyon 100, ekstansiyon 10, iç ve dış rotasyon 60° de kısıtlı, dizlerde fleksiyon 70°, ayak bileklerinde fleksiyon 40, ekstansiyon 30° de kısıtlı -Her iki ayakta hafif ekinovarus
Kas ve yumuşak doku		-Normal	-Normal	-Normal	-Normal	-Normal
Cilt ve eklemleri	Deri Tırnak Saç	-Normal	-Ellerde webler -El ve ayak kırışıklıklarında azalma	-Dizlerde ön tarafta gamzeler -El ve ayak kırışıklıklarında azalma	-Normal	-Dizlerde ön tarafta gamzeler -El ve ayak kırışıklıklarında azalma
Nörolojik	Santral sinir sistemi Periferik sinir sistemi	-Kas kuvvetleri (Modifiye Oxford skalasına göre): Sağ üst ekstremitte global 4/5, sol üst ekstremitte C4-5: 3/5, C6-7-8: 2/5, bilateral alt ekstremitelerde L3,4: 2/5, L4,5, S1: 1/5. -Oturma dengesi tam -Yürüme, bilateral AFO ile yardımcı	-Baş tutma tam -Oturma yok -Ayakta durma yok	-Kas kuvvetleri (Modifiye Oxford skalasına göre): Üst ekstremitelerde global 1-2/5, alt ekstremitelerde global 2-3/5 -Oturma dengesi tam -Ayakta durma ve yürüme yok	-Kas kuvvetleri (Modifiye Oxford skalasına göre): Üst ve alt ekstremitelerde global 5/5 -Yürüme doğal	-Kas kuvvetleri (Modifiye Oxford skalasına göre): Üst ve alt ekstremitelerde global 3-4/5 -Oturma dengesi tam -Ayakta durma ve yürüme yok
Diğer		-Sağ bacak içe, sol bacak dışa dönük pozisyonda desteksiz oturabiliyor		Her iki alt ekstremitede KAFO ve her iki el-el bilek istirahat ortezi kullanıyor		Her iki ayakta istirahat AFO'su kullanıyor

EHA: Eklem hareket açıklığı, AFO: Ayak bileği-ayak ortezi, KAFO: Diz-ayak bileği-ayak ortezi, C: Servikal miyotom, L: Lomber miyotom, S: Sakral miyotom, y: Yaş, e: Erkek.

TABLO 2: Olgulara uygulanan FTR programları.

Olgular	FTR Programı		
	Egzersizler	Fizik tedavi ajanları	Tedavi süresi
Olgu 1 (3 y, e)	-Kontraktürlerini açmak için ilgili eklemlere pasif germe ve EHA -Kas kuvveti için aktif asistif ve rezistif kuvvetlendirme -Ayakta durma ve yürüme -Denge ve koordinasyon -İş ve uğraşı terapisi	-Kontraktür olan eklemlere egzersiz öncesi: Hotpack (15 dk) Ultrason (5 dk, 1,5 w/cm ² , 1 mHz) -Kas kuvvetini artırmak için ilgili kaslara elektrostimülasyon (kuvvetlendirme programı, 15 dk)	-30 seans (5 hafta, 60 dk/seans)
Olgu 2 (6 ay, e)	-Kontraktürlerini açmak için ilgili eklemlere pasif germe ve EHA -Kas kuvveti için aktif asistif kuvvetlendirme -Destekli ve desteksiz oturma -Gövde kontrol ve emeleme	-Kontraktür olan eklemlere egzersiz öncesi: İnfraruj (15 dk)	-30 seans (5 hafta, 60 dk/seans)
Olgu 3 (5 y, e)	-Kontraktürlerini açmak için ilgili eklemlere pasif germe ve EHA -Kas kuvveti için aktif asistif ve rezistif kuvvetlendirme (izometrik ve izotonik) -Ayakta durma ve yürüme -Denge ve koordinasyon	-Kontraktür olan eklemlere egzersiz öncesi: Hotpack (15 dk) -Kas kuvvetini artırmak için ilgili kaslara elektrostimülasyon (kuvvetlendirme programı, 15 dk)	-30 seans (6 hafta, 60 dk/seans)
Olgu 4 (4,5 y, e)	-Kontraktürlerini açmak için ilgili eklemlere pasif germe ve EHA -Kas kuvveti için aktif asistif ve rezistif kuvvetlendirme (izometrik ve izotonik) -Yürüme, denge ve koordinasyon -Merdiven inip-çıkma -İş ve uğraşı terapisi	-Kas kuvvetini artırmak için ilgili kaslara elektrostimülasyon (kuvvetlendirme programı, 20 dk)	-30 seans (5 hafta, 60 dk/seans)
Olgu 5 (4 y, e)	-Kontraktürlerini açmak için ilgili eklemlere pasif germe ve EHA -Kas kuvveti için aktif asistif ve rezistif kuvvetlendirme (izometrik ve izotonik) -Ayakta durma -İş ve uğraşı terapisi	-Kontraktür olan eklemlere egzersiz öncesi: Hotpack (15 dk) Ultrason (5 dk, 1,5 w/cm ² , 1 mHz) -Kas kuvvetini artırmak için ilgili kaslara elektrostimülasyon (kuvvetlendirme programı, 15 dk)	-30 seans (6 hafta, 60 dk/seans)

FTR: Fizik tedavi ve rehabilitasyon, EHA: Eklem hareket açıklığı, y: Yaş, e: Erkek

FTR programı sonrasında ise her iki omuz ve dirsek eklem hareketlerinde tam açıklık sağlandı (Tablo 2).

OLGU 5

Dört yaşındaki erkek olgu, kollarda bacaklarda hareket kısıtlılığı ve yürüyememe şikâyetleri ile getirildi. Antenatal dönemde fetal hareketlerde yavaşlama bilinmesine rağmen, AMK tanısının miadında sezaryen ile doğduktan 20 gün sonra kesinleştiği belirtildi. İki sağlam erkek çocuğa daha sahip olan ailede benzer hastalık öyküsü ve akraba



RESİM 1: a) Baş sağa deviye. Sağ bacak içe, sol bacak dışa dönük oturma pozisyonu. Ayaklarda ekinovarus; b) Kulak kepçesi büyük ve heliksler azalmış.

evliliği bulunmamakta idi. 2011 yılında sağ dirsek triseps ve biceps kaslarına ve her iki ayak bilek gastrosoleus kaslarına gevşetme ve tendon transfer ameliyatları yapıldığı öğrenildi. Çeşitli merkezlerde her yıl FTR programı uygulandığı bilgisine ulaşıldı. Şu an bilateral ayak-ayak bileği statik istirahat ortezi kullanan olgunun klinik bulgularında; parmaklarda kontraktür ve deformiteler, yaygın eklem hareket kısıtlılıkları, cilt değişiklikleri ve kas kuvvetlerinde azalmalar mevcuttu (Tablo 1). Olgunun diz kontraktürleri ise Resim 5a,b'de görülmektedir. Uygulanan FTR programı sonrasında hasta, ellerinden destekle veya yürüteçle ayakta durabilir hâle geldi ve pasif eklem hareket açıklıklarında 10-15°'lik düzeltilmeler saptandı (Tablo 2). Ayrıca aileye ev egzersiz programı eğitimi verildi.



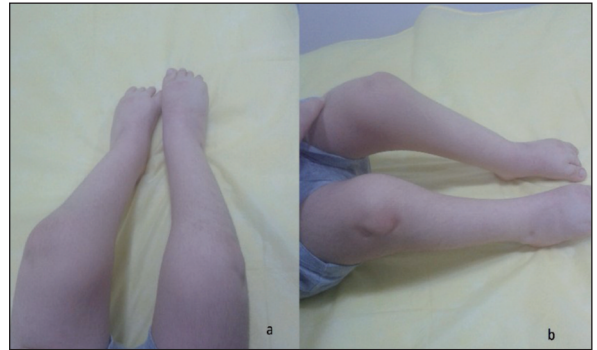
RESİM 2: a) El bilek ve parmaklarda fleksiyon kontraktürü, el parmakları uzun, başparmaklar avuç içine dönük; **b)** Kulak kepçesi büyük ve heliksler azalmış.



RESİM 3: a) Dizlerde fleksiyon kontraktürü. Ayaklarda ekinovarus. Dizlerin ön yüzünde ciltte gamzeler; **b)** El ve ayak bilek ve parmaklarda fleksiyon kontraktürü, el parmakları uzun, el başparmakları avuç içine dönük. El ve ayak parmaklarında deformiteler.



RESİM 4: a) Bilateral skapula alata. Hafif dorsal sol skolyoz; **b)** Ayak parmaklarında deformiteler.



RESİM 5: a,b) Dizlerde fleksiyon kontraktürü. Dizlerin ön yüzünde ciltte gamzeler. Ayaklarda ekinovarus.

TARTIŞMA

1841 yılında Otto tarafından tanımlanan artrogripozisi 1923 yılında ise Stern, AMK terimi ile hastalığı günümüzde bilinen hâliyle tanımlamıştır.¹ AMK, çok sayıda eklemde konjenital yumuşak doku kontraktürleri ile karakterize, diğer sistemlerdeki bulguların eşlik edebildiği, birçok farklı sendromun yol açtığı ortak bir klinik tablo olarak tanımlanmaktadır.¹ Hastalığın etiolojisi tam açık olmamakla birlikte, başlıca sebepleri çevresel ve genetik olarak iki ana başlığa ayrılabilir. En sık fetal hareketlerin yokluğu ve genetik defektler suçlanmaktadır.² Genetik sebepler arasında özellikle nörolojik ve miyopatik kaynaklı bozukluklar sayılabilir.¹ Bunlar tek gen mutasyonları, kromozomal anomaliler ve mitokondriyal defektlere bağlı olabilmektedir.^{2,4} Hem X'e bağlı hem de otozomal geçişli olabilmektedir.¹ Sıklıkla her 3.000

canlı doğumda bir görülmektedir.⁸ Tanı doğum öncesi USG yardımıyla ya da doğum sırasında konmaktadır.¹ Ayırıcı tanıda, kas-iskelet sistemi anomalilerine sebep olabilecek başka sendromlar da akla gelmeli ve bunlar dışlanarak tanı kesinleştirilmelidir. Bu açıdan, 1970 yılında Fischer tarafından oluşturulan tanı kriterleri kullanılabilir.¹ Bunlar; doğumda en az iki farklı vücut alanını tutan eklem kontraktürleri, ilerleyici olmayan nörolojik rahatsızlık, silindirik ekstremite şekli, cilt değişiklikleri (cilt kırışıklıklarının yok olması, ciltte membranlar olması) olarak tanımlanmıştır.¹

Olgularımızın tamamı erkek olup, aile öyküsü normal olan sporadik vakalar idi. Olguların ikisinde tanı prenatal dönemde, üçünde ise doğum sonrası konulmuştur. Ayrıca, annelerin tamamı gebeliğin son aylarında fetal hareketlerde azalma veya farklılık hissettiklerini ifade etmişlerdir.

Esas olarak ekstremite tutulumu ya da diğer organ tutulumlarıyla birlikte ekstremite tutulumu olmak üzere ikiye ayrılarak sınıflandırılmasına rağmen çok sayıda AMK formu tanımlanmıştır. Ekstremitte tutulumu ile giden amiyoplazi ve distal artrogripozis tipleridir.⁶ Amiyoplazide viseral sistemlerde majör malformasyon yoktur, sporadiktir ve zekâ normaldir.^{2,9} Bu olgularda çoklu eklem kontraktürleri ve deformiteleri mevcut olup ekstremite simetrik olarak tutulmaktadır.¹⁰ Distal artrogripozis ise klinikte ikinci sıklıkta görülen artrogripozis tipidir. Distal artrogripozis sendromunun tipleri, klinik ve fenotipik özellikleri, genetik defekt lokasyonları ve numaraları "Online Mendelian Inheritance in Man® (OMIM®)"de ayrıntılı olarak tanımlanmıştır.^{6,8} Ekstremitte ile birlikte diğer vücut kısımlarının tutulduğu durumlarda ise genellikle santral sinir sistemi etkilenmiştir.⁶ Olgularımızın ekstremite eklemlerinde değişik derecelerde hareket kısıtlılıkları, kontraktürler ve deformiteler mevcut idi. Dört olgumuzun nörolojik muayenesinde kas kuvvetlerinde kayıp saptandı. Ayrıca iki olguda allerjik astım tanısı bulunmakta idi.

AMK'de asıl problem multipl eklem kontraktürleri olmakla birlikte diğer bulgular eşlik edebilmektedir. Bunlar; ince deri, kas atrofileri, ciltte membranlar (web), ekstremite anomalileri (kısalık,

radius başı çıkıkları, patella yokluğu vb.), yüz ve çene anomalileri (asimetri, basık burun kökü, mikrognati, trismus ve hemanjiyom), skolyoz, solunum, üriner ve sinir sistemlerinin farklı anomalileri olarak sayılabilmektedir.¹ Olgularımız multipl eklem kontraktürlerine ek olarak; yüz, çene, kulak anomalileri, cilt değişiklikleri, skolyoz ve kanat skapula gibi omurga deformitelerine sahip idi.

AMK'de doğru tanı ve erken dönemde tedaviye başlanması büyük bir öneme sahiptir. Tedavi hastaya göre planlanmalı, tedavinin uzun süreceği ve ev programı şeklinde devam edeceği hasta ve ailesine anlatılmalıdır.⁴ Tedavide multidisipliner yaklaşım esas olup, atel veya seri açılama, pasif germe ve eklem hareket açıklığı egzersizleri özellikle kontraktürlerin tedavisinde etkili olmaktadır.² Ayrıca, AMK'de kontrakte dokuların erken dönemde cerrahi gevşetmesi deformitenin önlenmesi için önemlidir.⁶ AMK hastaları için uygulanan rehabilitasyon programlarının sonuçları literatürde nadir bildirilmiştir.¹¹ Bu hastalarda, erken dönemde (özellikle yaşamın ilk 3-4 ayında) FTR uygulamaları hem eklemlerin hareket açıklıklarının sağlanması hem de kas atrofisinin önlenmesi için çok önemlidir.¹² Yaşamın ilk 1-2 yılı içinde ise manipülasyon ve germe egzersizleri ile eklemlerin hareket açıklıklarında önemli gelişmeler olabildiği gösterilmiştir.¹³ Özellikle üst ekstremitelerdeki kontraktürlerde tedavinin temelini; fizik tedavi, iş uğraşı terapisi ve ortezler oluşturmaktadır.¹³ AMK'de ortopedik girişimler ve rehabilitasyon uygulamalarının birlikte yapılması ile bu hastaların yürüyüş ve günlük yaşam aktivitelerini gerçekleştirme yeteneklerinin %85 gibi yüksek bir oranda olduğu bildirilmiştir.¹⁴ Fakat buna rağmen, bazı hastalar erişkin dönemde bile başkalarının yardımına ihtiyaç duyabilmektedir.^{3,5} Olgularımızın tamamı beş yaş altında olup, biri hariç diğerlerine kontraktür için cerrahi gevşetme yapılmış ve birkaç kez FTR programı uygulanmıştır. Tedavi programımızda ise, kontraktürlerin açılması için pasif germe ve eklem hareket açıklığı egzersizleri yanında, skolyoz, ayakta durma, yürüme, denge-kordinasyon ve kuvvetlendirme egzersizleri ile iş uğraşı terapisi yapılmıştır. Ayrıca kontraktürler için egzersiz öncesi ilgili eklemlere yüzeysel ve derin sıcak uygulama ajanları kullanılmıştır. Kuv-

vetlendirme için ise ilgili kaslara elektrostimülasyon uygulanmıştır. Bu tedaviler sonrası olguların oturma, ayakta durma ve yürüme gibi günlük yaşam aktivitelerinde düzelmeler ve eklem hareket açıklıklarında değişen düzeylerde iyileşmeler saptanmıştır.

Sonuç olarak, AMK hastalarına doğru tanı konularak erken dönemde rehabilitasyon programına

başlanması gerekmektedir. Amaç, hastaların günlük yaşam aktivitelerini bağımsız olarak sürdürebilmesini ve yürüyebilmesini sağlamaktır. Bu açıdan pasif germe egzersizleri ve cerrahi gevşetme ameliyatlarının tedavide önemi büyüktür. Ayrıca, eklem deformitelerinin hastalığın seyri boyunca tekrarlayabileceği ve egzersizlerin düzenli yapılması gerektiği hasta ve ailesine hatırlatılmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Kalenderer O, Onvural B. Artrogripozis multipleks konjenita. *TOTBİD Dergisi* 2009;8: 3-4.
2. Baser OC, Ay S, Dogan SK, Evcik D. Multipl konjenital eklem kontraktürleri, artrogripozis multipleks konjenita: Bir olgu sunumu. *Turk J Rheumatol* 2009;24(4):228-31.
3. Cinar C, Sezgin M, Aydog E, Cakci A. Multipl konjenital kontraktürler (Artrogripozis multipleks konjenita). *Turk J Rheumatol* 2004;19: 131-7.
4. Hall JG. Arthrogryposis multiplex congenita: etiology, genetics, classification, diagnostic approach, and general aspects. *J Pediatr Orthop B* 1997;6(3):159-66.
5. O'Flaherty P. Arthrogryposis multiplex congenita. *Neonatal Netw* 2001;20(4):13-20.
6. Bamshad M, Van Heest AE, Pleasure D. Arthrogryposis: a review and update. *J Bone Joint Surg Am* 2009;91 Suppl 4:40-6.
7. Gokkaya NKO, Ucan H, Uckun AC, Alanay Y. Beals Hecht syndrome - Arthrogryposis multiplex congenita-congenital arachnodactyly: case report. *J PMR Sci* 2011;57(3):178-81.
8. McKusick VA, ed. Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). Baltimore. MD: The Johns Hopkins University; Entry No:602390; Last Update:06/24/2005. Available at: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=602390> Accessed on: March 11, 2009.
9. Sarwark JF, MacEwen GD, Scott CI Jr. Amyoplasia (a common form of arthrogryposis). *J Bone Joint Surg Am* 1990;72(3):465-9.
10. Ardic F, Yorgancioglu ZR, Kahraman Y, Findikoglu G. Artrogripozisde değerlendirme ve rehabilitatif yaklaşım. *Turk J Rheumatol* 2003; 18(2):65-9.
11. Taricco LD, Aoki SS. Rehabilitation of an adult patient with arthrogryposis multiplex congenita treated with an external fixator. *Am J Phys Med Rehabil* 2009;88(5):431-4.
12. Kimber E. AMC: amyoplasia and distal arthrogryposis. *J Child Orthop* 2015;9(6):427-32.
13. Lester R. Problems with the upper limb in arthrogryposis. *J Child Orthop* 2015;9(6):473-6.
14. Sells JM, Jaffe KM, Hall JG. Amyoplasia, the most common type of arthrogryposis: the potential for good outcome. *Pediatrics* 1996; 97(2):225-31.