

ARTHROGRYPOSIS MULTIPLEX CONGENITA İLE BERABER JEJUNAL ATREZİ (VAKA TAKDİMİ)

Cüneyt TURAN*, Mustafa KÜÇÜKAYDIN**, Muzaffer ZORLU***,
Ahmet KAZEZ***

Özet: Arthrogryposis Multiplex Congenita (AMC), multipl eklem deformiteleriyle karakterli ve bazen muhtelif konjenital anomalilerle beraber bulunabilen doğumsal bir defektir. Burada jejunal atrezisi olan bir AMC vakası sunularak, ilgili literatür gözden geçirildi.

Anahtar Kelimeler: Arthrogryposis multiplex congenita, jejunal atrezi

Arthrogryposis multiplex congenita associated with jejunal atresia

Summary: Arthrogryposis multiplex congenita (AMC) is a congenital defect characterized by multiple joint deformities and sometimes associated with various other congenital anomalies. In this paper, we reported a case of AMC with jejunal atresia and reviewed the pertaining literature.

Key Words: Arthrogryposis multiplex congenita, jejunal atresia

Arthrogryposis multiplex congenita (AMC) ilk defa 1841'de Otto (11) tarafından tanımlanmıştır. Yaklaşık %0.03 oranında görülen bu sendromun en önemli belirtisi, eklemlerin doğumda mevcut daimi kontraktürleridir (1,8). Diğer belirtiler deri çizgilerinin olmaması, füziform veya silindirik ekstremiteler, multipl eklem dislokasyonları ve bazı adale gruplarının atrofisi veya yokluğudur (7). Bu sendromla birlikte bir çok ek anomali bulunabilmektedir (9,13). Biz, AMC ile birlikte jejunal atrezisi olan bir yenidoğani sunup ilgili literatürü gözden geçirdik.

Vaka Takdimi

Üç günlük kız hasta safralı kusma, karında şişlik, mekonyum çıkarmama ve ekstremitelerindeki anomaliler nedeniyle Çocuk Cerrahisi Servisi'ne yatırıldı. Fizik muayenede, karın distandü ve barsak ansları belirgindi. Her iki omuzda abduksiyon, dirseklerde ekstansiyon ve bilateral düşük el deformitesi tesbit edildi. Kalça eklemine abduksiyon ve fleksiyon, diz eklemine ekstansiyon deformitesi, ayaklarında ise pes equinovarus mevcuttu (Resim 1).

* Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı Yardımcı Doçenti

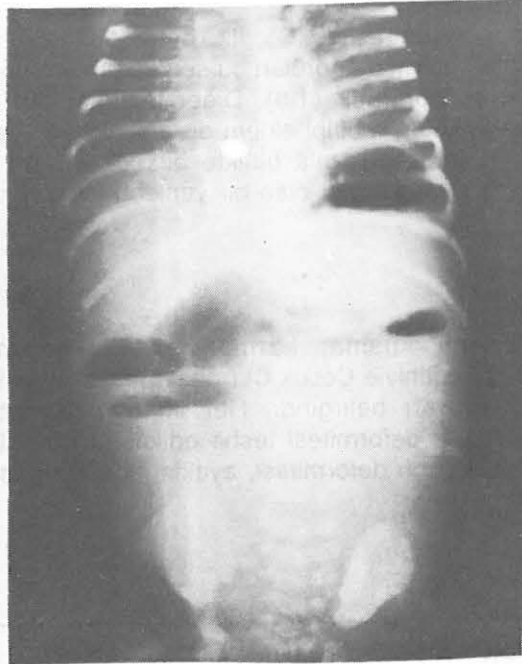
** Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı Doçenti

*** Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı Araştırma Görevlisi



Resim 1: Arthrogryposis Multiplex Congenita'lı hastamızın eklem deformiteleri

Direkt karın grafisinde mekanik ileusa uyar keskin hava-sıvı seviyeleri görüldü (Resim 2).



Resim 2: Hastanın preoperatif ayakta direkt karın grafisinde hava-sıvı seviyeleri

Preoperatif sıvı elektrolit tedavisinden sonra sağ üst transvers insizyon ile laparotomi yapıldı. Eksplorasyonda, distal jejunumda membranöz tip atrezi tesbit edildi. Membran eksizyonundan sonra dilate proksimal barsak küçültülerek 5/0 PDS (Polydioxanone) ile kapatıldı. Postoperatif birinci gün hiperbilirubinemi (16 mg/dl) nedeni ile fototerapi ve bir defa kan değişimi (exchange transfusion) yapıldı. Hastaya 14 gün süreyle total parenteral nütrisyon yapıldıktan sonra oral beslenmeye geçildi.

Yapılan elektromiyografi (EMG) çalışmasında AMC'nin nörolojik nedenlere bağlı olarak geliştiği saptandı. Genitoüriner sistem, baş boyun ve göz taramasında patolojik bulgu tesbit edilmedi. M.quadriceps femoris adelesinden yapılan biyopside sinir tutulumuna bağlı dejenerasyon tesbit edildi. Fizyoterapi ekzersiz programına alınan hasta, postoperatif 20. günde taburcu edildi.

Tartışma

AMC'nin insidansı kesin olarak bilinmemekle beraber Beckerman ve Buchino(1) 31/10 000 oranında görüldüğünü bildirmişlerdir. Hastalığa yol açan sebepler genellikle dört grupta incelenmektedir. Bunlar: Nörojenik (santral veya periferik sinir disfonksiyonları), miyopatik (müsküler disfonksiyon, dejenerasyon veya distrofi), anormal konnektif doku veya eklemler ile fetal hareketleri sınırlayıcı nedenlerdir (2,4). En sık görülen sebep nörojenik olup, değişik serilerde % 90 oranında olduğu bildirilmiştir (2). Bizim hastamızda yapılan EMG ile AMC sebebinin nörojenik tutulum olduğu ortaya çıkarılmıştır.

Spontan fetal hareketler intrauterin hayatın yedinci haftasında başlamakta ve bu hareketler eklemlerin gelişmesi için çok önemli sayılmaktadır (9). Fetal hareketleri azaltan ya da sınırlayan nedenlerin AMC gelişmesinde en önemli faktörler olduğu bilinmektedir. Bu faktörler; mutajenik ajanlar, mitotik anomaliler, bazı kimyasal maddeler ve ilaçlar, hipertermi, nöromüsküler blok yapan ajanlar ve mekanik immobilizasyondur (12). Bizim hastamız normal ve miyadında doğmuş olup, intrauterin döneme ait hastalığa sebep olabilecek herhangi bir faktör tesbit edilememiştir.

Bazı araştırmacılar servikal bölge ön boynuz hücrelerinde dejenerasyon ve lumbal bölgede genişleme olduğunu ve nörolojik kökenli olan AMC de bu patolojinin etken olduğunu bildirmişlerdir (2,3). AMC'nin nörojenik formunda genetik bir geçiş olmamasına rağmen miyopatik formunda otozomal resesif geçiş olabildiği tesbit edilmiştir (4). Bizim hastamızda genetik geçişe uyur bir bulgu belirlenmedi.

Klinik görünüm, bir ekstremitayı tutan hafif bir tabloda, bütün ekstremiteleri tutan ağır deformitelere kadar değişebilir. Görülen deformiteler; omuzda iç rotasyon, dirsekte ekstansiyon, ön kolda pronasyon, bilek ve parmaklarda fleksiyon, kalça ekleminde fleksiyon ve iç rotasyon, dizde fleksiyon veya ekstansiyon, ayaklarda equinovarus ya da clubfoot anomalisi ve skolyozdur(7). Bu bulgulardan skolyoz hariç hepsinin bulunduğu hastamız, sendromun ağır formuna örnektir (Resim 1).

AMC ile birlikte görülen ek anomaliler arasında en sık görülen (% 10-42) genitoüriner sistem anomalileridir (5,6,10). Otolaringolojik, oftalmolojik, özofageal, spinal, kardiyak ve pulmoner

anomaliere ise daha seyrek rastlanır (9,13). Yapılan literatür taramasında AMC ile jejunoileal atrezinin birlikteliğine rastlanmamıştır. AMC ile beraber distal jejunum atrezisi tesbit ettiğimiz hastamızda diğer sistemlere ait herhangi bir ek anomali mevcut değildi.

Kaynaklar

1. Beckerman RC, Buchino JJ: Arthrogryposis multiplex congenita as part of an inherited symptom complex. 2 case reports and a review of the literature. **Pediatrics** 61:417-22, 1978
2. Brown LM, Robson MJ, Sharrad WJW: The pathophysiology of arthrogryposis multiplex congenita. **J Bone Joint Surg (Br)** 62:291-6, 1980
3. Clarren BH, Hall JG: Neuropathologic findings in the spinal cords of 10 infants with arthrogryposis. **J Neurol Sci** 58:89-102, 1983
4. Cohen SR, Isaacs HJr: Otolaryngological manifestations of arthrogryposis multiplex congenita. **Ann Otol Rhinol Laryngol** 1976;85:484-90.
5. Friedlander HC, Westin GW, Wool WL: Arthrogryposis multiplex congenita: a review of 45 cases. **J Bone Joint Surg** 50:89-112, 1968
6. Gill IBS, Gupta NP, Oberoi GS: Genitourinary anomalies in arthrogryposis multiplex congenita. **Br J Urol** 60:276-8, 1987
7. Kempe CH, Silver HK, O'brien D, Fulginiti VA: **Current Pediatric Diagnosis and Treatment**. Appleton Lange. Norwalk, Los Altos 1987, p 625.
8. Laitinen O, Hirvensalo M: Arthrogryposis multiplex congenita. **Ann Paediatr Fenn** 12:133-8, 1966
9. Laureano AN, Rybak LP: Severe otolaryngologic manifestations of arthrogryposis multiplex congenita. **Ann Otol Rhinol Laryngol** 99:94-7, 1990
10. Mead NG, Lithgow WC, Sweeney HJ: Arthrogryposis multiplex congenita. **J Bone Joint Surg** 40:1285-1309, 1958
11. Otto AW: A human monster with inwardly curved extremities. **Clin Orthop** 194:4-5,1985 (Reprinted original text 1841).
12. Swinyard CA, Bleck EE: The etiology of arthrogryposis multiplex congenita. **Clin Orthop** 194:15-29, 1985
13. Zeiter JH, Boniuk M: Ophthalmologic findings associated with arthrogryposis multiplex congenita: case report and review of the literature. **J Pediatr Ophthalmol Strabismus** 26:204-8, 1989