

# Artrogripozis Multipleks Konjenita ve Anestezi

## ARTHROGRYPOSIS MULTIPLEX CONGENITA AND ANAESTHESIA

Uğur EROL\*

\*Uz.Dr.,Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Anesteziyoloji ve Reanimasyon AD, İSTANBUL

### Özet

*Artrogripozis multipleks konjenita nadir görülen bir sendromdur. Bu sendromda başlıca etkilenen yerler eklem ve kas dokuları olup, sıklıkla multiorgan anomalileri ve santral sinir sistemi disfonksiyonu ile birlikte. Bir olgu nedeni ile artrogripozis multipleks konjenita sendromunu ve bu tür hastalarda anestezi yaklaşımı irdelemeyi amaçladık.*

**Anahtar Kelimeler:** Artrogripozis multipleks konjenita, Genel anestezi

T Klin Tıp Bilimleri 1998, 18:332-335

### Summary

*Arthrogryposis multiplex congenita is a rare syndrome. Joints and muscle tissue are primarily effected in addition to multiple visceral anomalies and central nervous system dysfunction. We report a case of arthrogryposis multiplex congenita and anaesthetic management in such cases is reviewed.*

**Key Words:** Arthrogryposis multiplex congenita, General anaesthesia

T Klin J Med Sci 1998, 18:332-335

İlk kez 1841'de tanımlanmış olup, 1897'de Schanz artrogripozis multipleks kongenita (AMK) terimini kullanarak sendromu günümüzdeki haliyle tarif etmiştir (1). Otozomal resesif olarak geçen bu sendrom yenidoğan döneminde %0.03 oranında görülmektedir (1,2).

AMK klinik görünümüne göre üç kategoride incelenir: 1) Olguların %50'sini oluşturur. Tipik olarak üst ve alt ekstremitte eklemlerinde fiks deformiteler ve kontraktürlerle karakterizedir. 2) Eklem kontraktürlerine ek olarak kraniyofasial ve multiorgan anomalileri mevcuttur. 3) Ek olarak ciddi santral sinir sistemi disfonksiyonu vardır (1).

Bu deformitelerin cerrahi olarak düzeltilmesi amacıyla opere edilen bir olgu nedeniyle AMK sendromunu ve bu sendromda anestezi yaklaşımı irdelemeyi amaçladık.

**Geliş Tarihi:** 29.04.1997

**Yazışma Adresi:** Dr.Uğur EROL  
Yenilevent, 8. Blok, Daire:15  
80620 Yenilevent, İSTANBUL

### Olgu

Ekstremitelerindeki multipl deformiteler nedeni ile hastanemize başvuran erkek hasta 5 yaşında, 20 kg ağırlığında ve 110 cm boyunda idi (Şekil 1). Femoral proksimal rotasyon deformitesinin düzeltilmesi amacıyla operasyonu planlanan hastanın yapılan sistemik muayenesinde, biyokimyasal ve radyografik tetkiklerinde ek bir organ patolojisine rastlanmadı.

Premedikasyon uygulanmayan hasta operasyon odasına alınarak monitörize (EKG, otomatik sfıgmomanometre aracılığıyla kan basıncı, puls oksimetre, farinkse yerleştirilen prob vasıtasıyla vücut sıcaklığı) edildi. Venöz kanülasyon amacıyla, el sırtında bulunan periferik bir ven kullanılarak 22G kateter yerleştirildi. Anestezi induksiyonu için tiopental 4 mg/kg, atrakurium besilat 0.3 mg/kg ve alfentanil 10 mcg/kg i.v. verildi. Endotrakeal entübasyon 6 numara kafsız tüp vasıtasıyla herhangi bir güçlükle karşılaşılmadan gerçekleştirildi. Anestezi idamesi %70 N<sub>2</sub>O- %30 O<sub>2</sub> karışımına %0.3 izofloran ilavesiyle sürdürüldü. Alfentanilin ortalama etki süresi göz önüne alınarak; anestezi induksiyonundan 15 dk. sonra başlayan cerrahi



Şekil 1.

öncesinde ve cerrahinin başlamasından 20 dk. sonra olmak üzere iki kez alfentanil 10 mcg/kg i.v. olacak şekilde toplam 20 mcg/kg ek doz alfentanil uygulandı.

Peroperatif dönemde kan transfüzyonu yapılması gerekmedi. %0.2 NaCl-%5 dekstroz infüzyonu 10 ml/kg/saat olacak şekilde verildi.

Anestezi indüksiyonundan sonra ilk 20 dk. boyunca solunumu olmayan ve kullanılan kas gevşetici ajanın etkisinde olan hastaya kontrole solunum yaptırıldı. Bu sürenin sonunda spontan solunumu başlayan hastanın solunumu baskılanmayarak asiste solunuma geçildi. Anestezi süresi 60 dk., operasyon süresi 45 dk. olan vakamız cerrahinin bitimini takiben %100 O<sub>2</sub> ile solutuldu. Kas tonusu antagonize edilmeden spontan olarak geri dönen hastanın yeterli kas tonusuna erişmesini takiben ekstübasyonu gerçekleştirildi. Hasta gerekli

derlenme döneminden sonra servise gönderildi. Peroperatif ve postoperatif dönemde herhangi bir sorunla karşılaşılmadı.

### Tartışma

AMK, eklemlerin periartiküler kapsülünün ve ligamentöz dokusunun kısılması ve kalınlaşması, kasların değişik derecelerde fibrozise uğraması ve myofibrillerin yerini yağ dokusunun alması sonucu üst ve alt ekstremitelerde ekstraartiküler kontraktür ile karakterize konjenital ve nonprogressif bir sendromdur (1,3). Temporomandibular eklem de etkilenmiş olabilir (2). Ekstansiyon, fleksiyon, aktif ve pasif eklem hareketleri kısıtlıdır.

İntrauterin fötüs hareketleri azalmıştır (1,3,4). Doğumda Apgar skoru genellikle 5'in altındadır (4). Tahta bebek görünümü vardır (1). Cilt ince, gergin, şeffaftır ve subkutan yağ dokusunda yapısal bozukluk mevcuttur (1,2). Cilt travmaya maruz kalmadan da kat yerlerinden bile kolaylıkla zarara uğrayabilir (2). Olguların %51'inde bebeklik döneminde çene ve dildeki yapısal anomalilere bağlı olarak emme ve yeme güçlüğü vardır (5). Yaşamın sonraki döneminde konuşma güçlüğü tabloya eşlik eder (5). Yüz hatlarının ifadesiz olması yüze tipik bir görünüm kazandırır (5,6). Mikronati, yüksek damak ve omega epiglot görülmü (6,7).

Akciğer hipoplastik ve interkostal kaslar zayıf olabilir (3). Bu çocuklarda tekrarlayan akciğer enfeksiyonları, konstipasyon ve gelişme geriliği sıktır (4,5). İleri derecede solunum sıkıntısı ve beslenme bozukluğu bulunan hastalarda trakeostomi ve gastrotomiye baş vurulabilir (6).

Orta kulak deformitesine bağlı olarak iletili tipte duyma kaybı, oftalmopleji, glomom, kornea ve iriste kalınlaşma, hepatorenal sendrom, kalp-böbrek ve karaciğer anomalileri, gastroşizis, intestinal atrezi görülebilir (1,8,9,11,12-16).

Santral sinir sisteminin etkilendiği durumlarda hastaların %50'si ilk bir yıl içinde ölür (1). Anensefali, ensefalosel, kortikal frontal atrofi, myelomeningosel spinal kordda atrofi ve spinal muskuler distrofiye rastlanabilir (1,17). Periferik sinirlerde demyelinizasyon, nöropati, hiporefleksi ve hipotoni olabilir (18,19).

Annelerinin sağlıklı olmasına rağmen bazı AMK'lı çocuklarda maternal myastenia gravis ve asetil kolin reseptörlerine karşı maternal otoantikolar saptanmıştır (20,21).

Ekstraartiküler yapıların cerrahi olarak rahatlatılması eklem fonksiyonlarının tam olarak kazanılmasını sağlamamakla birlikte eklem hareketlerinin daha rahat ve fonksiyonel olmasını sağlar (1). Bununla beraber cerrahi tedavisi sonrasında çocuğun büyümesine karşı kontrakte eklem kapsülünün ve rijid periartiküler dokuların büyümeye eşlik edememesi sonucu eklem deformiteleri ve hareket kısıtlılığı tekrarlayabilir ve reoperasyon gerekebilir.

AMK sendromlu hastalar preoperatif dönemde iyi değerlendirilerek organ patolojilerinin olup olmadığı saptanmalı, böylece peroperatif ve postoperatif dönemde karşılaşılabilecek sorunlara karşı hazırlıklı olunup gerekli önlemler alınmalıdır. Biz hastamızda multipl eklem deformitesi ve hareket kısıtlılığından başka herhangi bir organ patolojisine rastlamadık. AMK'nın klinik sınıflamasına göre hastamız 1. kategoriye girmekte idi (1).

Bu hastaların venleri ince ve çok kıvrıntılı olduğundan intravenöz kanülasyon oldukça zordur.

Ancak biz kanülasyon esnasında bir güçlükle karşılaşmadık. Mikronati hastanın maske ile ventilasyonunu, mikronati, temporomandibular eklem deformitesi ve omega epiglot ise entübasyonunu zorlaştırır. Preoperatif dönemde yaptığımız değerlendirmede yukarıda sözünü ettiğimiz patolojilere rastlamadık ve entübasyon güçlüğü ile karşılaşmadık. Zor entübasyon düşünülen hastalarda lateral boyun grafileri yol gösterici olabilir. Göğüs duvarı ve omurga deformiteleri ventilasyon güçlüğü yaratabilir ve hastaların postoperatif dönemde ventilasyon tedavisine ihtiyaç gösterebilecekleri hatırdada bulundurulmalıdır.

Ekstremitte deformiteleri peroperatif dönemde pozisyon güçlüğüne neden olabilir. Cilt kolay travmatize olduğu için mümkün olduğunca az flaster kullanılmalı ve baskıya uğrayan yerler pamukla desteklenmelidir.

Hopkins ve ark. AMK sendromu olan ve ekstraartiküler yapıların rahatlatılması amacıyla opere edilen iki hastada peroperatif dönemde anestezi ajanlarına bağlı olmaksızın gelişen, malign

hipertermiden daha farklı bir hipermetabolik yanıtla karşılaştıklarını bildirmişlerdir (22). Ogasawara ve ark. AMK sendromu bulunan, tonsillektomi ve adenoidektomi yapılan hastalarında anestezi indüksiyonu ve idamesinde azot protoksit ve sevofloran kullanmışlar, halotan ve süksinilkolinden kaçınması gerektiğini vurgulamışlardır (23). Biz gerek premedikasyon amacıyla, gerekse nondepolarizan kas gevşetici ajanın etkisini antagonize etmek için neostigmin ile birlikte atropin kullanımından kaçındık. Anestezi süresince hipermetabolik bir yanıtla karşılaşmadık.

Sonuç olarak; AMK sendromu olan hastalarda iyi bir preoperatif değerlendirmenin yapılması, peroperatif dönemde kapsamlı bir monitörizasyon ile birlikte cildin travmaya uğramasının önlenmesi ve ekstremitelerin en uygun pozisyonda desteklenerek tesbit edilmesi ve postoperatif dönemde karşılaşılabilecek solunum sıkıntısı ve benzeri sorunlar için hazırlıklı bulunulması gerektiği kanısına vardık.

#### KAYNAKLAR

1. Tachdjian MO. Pediatric Orthopedies 1990; 2087-115.
2. Verloes A, Mulliez N, Gonzales M, Laloux F, Hermanns LT, Pierard GH, Koulischer L. Restrictive dermopathy, a lethal form of arthrogryposis multiplex congenita with skin and bone dysplasias: three new cases and review of the literature. Am J Med Genet 1992; 43(3):539-47.
3. Sombekke BH, Molenaar WM, Van Essen AJ, Schoots CJ. Lethal congenital muscular dystrophy with arthrogryposis multiplex congenita: three new cases and review of the literature. Pediatr Pathol 1994; 14(2):277-85.
4. Connolly MB, Roland EH, Hill A. Clinical features for prediction of survival in neonatal muscle disease. Pediatr Neurol 1992; 8(4):285-8.
5. Robinson RO. Arthrogryposis multiplex congenita; feeding, language and other health problems. Neuropediatrics 1990; 21(4):177-8.
6. Laureano AN, Rybak LP. Severe otolaryngeal manifestations of arthrogryposis multiplex congenita. Ann Otol Rhinol Laryngol 1990; 99(2):94-7.
7. Bianchi DW, Van Marter LJ. An approach to ventilator dependent neonates with arthrogryposis. Pediatrics 1994; 94(5):682-6.
8. Quinn SJ, Bleach NR, Richards AE. Middle ear deformity in arthrogryposis multiplex congenita. Ann Otol Rhinol Laryngol 1994; 103(9):729-31.
9. Zeiter JH, Boniuk M. Ophthalmologic findings associated with arthrogryposis multiplex congenita: case report and review of the literature. J Pediatr Ophthalmol Strabismus 1989; 26(4):204-8.

10. Sakamoto T, Tawara A, Inomata H. Goniodysgenesis of the eye with arthrogryposis multiplex congenita. *Ophthalmologica* 1992; 204(4):210-4.
11. Brooks JG, Coster DJ: Arthrogryposis multiplex congenita: a report of two cases. *Aust NZ J Ophthalmol* 1994; 22(2):127-32.
12. Saraiva JM, Lemos C, Goncalves I, Carneiro F, Mota HC. Arthrogryposis multiplex congenita with renal and hepatic abnormalities in a female infant. *J Pediatr* 1990; 117(5):761-3.
13. Saraiva JM, Lemos C, Goncalves I, Mota HC, Carneiro F. Arthrogryposis multiplex congenita with renal and hepatic abnormalities. *Am J Med Genet* 1992; 42(1):140.
14. Di Rocco M, Borrone C: Metabolic defect in arthrogryposis multiplex congenita with renal and hepatic abnormalities. *Pediatr* 1991; 118(5):828-9.
15. Horslen SP, Quarrell OW, Tanner MS. Liver histology in the arthrogryposis multiplex congenita, renal dysfunction, and cholestasis (ARC) syndrome: report of three new cases and review. *J Med Genet* 1994; 31(1):62-4.
16. Robertson WL, Glinski Lp, Kirkpatrick SJ, Pauli RM: Further evidence that arthrogryposis multiplex congenita in the human sometimes is caused by an intrauterine vascular accident. *Teratology* 1992; 45(4):345-51.
17. Fedrizzi E, Botteon G, Inverno M, Ciceri E, D'Incerti L, Dworzak F. Neurogenic arthrogryposis multiplex congenita: clinical and MRI findings. *Pediatr Neurol* 1993; 9(5):343-8.
18. Boylan KB, Ferriero DM, Greco CM, Sheldon RA, Dew M. Congenital hypomyelination neuropathy with arthrogryposis multiplex congenita. *Ann Neurol* 1992; 31(3):337-40.
19. Folkerth RD, Guttentag SH, Kupsy WJ, Kinney HC. Arthrogryposis multiplex congenita with posterior column degeneration and peripheral neuropathy: a case report. *Clin Neuropathol* 1993; 12(1):25-33.
20. Vincet A, Newland C, Brueton L, Beeson D, Riemersma S, Huson SM, Davis NJ: Arthrogryposis multiplex congenita with maternal autoantibodies specific for a fetal antigen. *Lancet* 1995; 346(8966):24-5.
21. Barnes PR, Kanabar DJ, Brueton L, Newsom DJ, Huson SM, Mann NP, Jones HD. Recurrent congenital arthrogryposis leading to a diagnosis of myasthenia gravis in an initially asymptomatic mother. *Neuromuscul Disord* 1995; 5(1):59-65.
22. Hopkins PM, Ellis FR, Halsall PJ. Hypermetabolism in arthrogryposis multiplex congenita. *Anaesthesia* 1991; 46(5):374-5.
23. Ogasawara H, Shimodate Y, Matsui M, Yodono M, Murakawa T, Matsuki A: Sevoflurane anesthesia for a patient with arthrogryposis multiplex congenita. *Masui* 1990; 39(6):792-5.