

KLİNİK MÜŞAHİDƏLƏR

ARTROQRİPOZ- SÜMUK-ƏZƏLƏ SİSTEMİNİN ANADANGƏLMƏ PATOLOGİYASI

Mehdiyeva S.A., Nəsirova S.R., Əliyeva A.E.
K.Y.Fərəcova adına Elmi-Tədqiqat Pediatriya İnstitutu

Təqdim etdiyimiz məqalədə yenidoğulanlarda artroqripozun klinikası, diaqnostikası və müalicə taktikasından bəhs edilir. Artroqripoz dayaq-hərəkət sisteminin anadangəlmə xəstəliyi olub, oynaqların coxsaylı kontrakturası, əzələ hipotrofiyası və onurğa beyninin zədələnməsi ilə xarakterizə olunur. Erkən diaqnostika, adekvat konservativ və reabilitasiya tədbirləri, vaxtında aparılan cərrahi müdaxilə körpənin gələcək həyatında, özünəqulluq və həyat keyfiyyətinin yaxşılaşdırılmasında mühüm rol oynaya bilər.

Açar sözlər: yenidoğulan, artroqripoz

Giriş: Artroqripoz dayaq-hərəkət sisteminin anadangəlmə xəstəliyi olub, oynaqların coxsaylı kontrakturası, əzələ hipotrofiyası və onurğa beyninin zədələnməsi ilə xarakterizə olunur [1,2]. Artroqripoz yunan sözü olub “əyripəncə” deməkdir. İlk dəfə bu termin amerikalı ortoped M.Ştern tərəfindən 1923-cü ildə təqdim edilmişdir. 1927-ci ildə amerikalı ortoped E. Ostensaken bu patologiyanın geniş təsvirini vermişdir. Statistik məlumatlara əsasən dayaq-hərəkət sisteminin xəstəlikləri arasında artroqripozlar 2-3% hallarda təsadüf olunur [3,4]. Yenidoğulanlarda onun rastgəlmə tezliyi 1:3000 və 1:5600 arasında təbəddüd edir [5]. Xəstəliyin etiopatogenezi tam öyrənilməmişdir. Hal-hazırda xəstəliyin yaranmasında 150-dən artıq səbəb qeyd olunur [6]. Bunlardan əsas səbəblər aşağıdakılardır:

- virus və bakterial infeksiyalar
- fiziki amillər, kimyəvi maddələr, dərman preparatları
- uşaqlıq anomaliyaları, cift çatışmamazlığı, coxsululuq
- ananın xronik xəstəlikləri, hamiləlik toksikozu, düşüklər, abortlar və s.

Artroqripozların inkişaf mexanizmi də tam aydın deyil. Belə ki, hamiləliyin erkən dövrlərində teratogen faktorun təsiri nəticəsində əzələ liflərinin inkişafının pozulması və yaxud onurğa beyninin ilkin zədələnməsi baş verir. Bu da ikincili əzələ denervasiyasını yaradır. Nəticədə əzələ tonusunda disbalans baş verir, oynaqlarda hərəkət məhdudlaşır, bağlar və digər oynaq ətrafı toxumalar qısalır

və klinik olaraq oynaqın müəyyən vəziyyətdə fiksasiyası qeyd olunur. Hamiləlik zamanı dölün gec tərpnəməsi və hərəkət aktivliyinin zəifləməsi müşahidə olunur. Əksər hallarda artroqripoz irsi olaraq ötürülmür və sporadik hal kimi müşahidə olunur. Xəstəliyin distal forması autosom-dominant tiplə ötürüldüyündən istisna təşkil edir [6]. Distal forma adətən irsi xəstəliklərin təzahürü kimi özünü göstərir. Bunlardan aşağıdakıları qeyd etmək olar:

- Digital yardismorfizm
- Qordon sindromu
- Frimen-Şeldon sindromu
- Anadangəlmə araxnodaktiliya
- Pteriqium sindromu və s.

Hal-hazırda artroqripozun formasının təyin edilməsi üçün beynəlxalq təsnifatdan istifadə olunur [6]:

1. Anadangəlmə coxsaylı artroqripoz-amioplaziya (bütün patologiyaların 89%-ni təşkil edir)

2. Distal forma (bu patologiyanın 10-11%-ni təşkil edir)

3. Sindrom və digər xəstəliklər zamanı anadangəlmə oynaq kontrakturaları (Larsen sindromu, miopatiya, distrofik displaziya və s.)

Anadangəlmə coxsaylı artroqripoz da öz nəvbəsində aşağıdakı formalara bölünür:

1. Yuxarı ətrafların zədələnməsi (5% hallarda rast gəlinir)

2. Aşağı ətrafların zədələnməsi (30% xəstələrdə)

3. Generalizə olunmuş forma

4. Onurğanın zədələnməsi ilə gedən generalizə olunmuş forma

Generalizə olunmuş formada ağır hallarda bilək, ciyin, dirsək, bud və diz oynaqının, əl və ayaqların, o cümlədən cənə oynaqının da zədələnməsi müşahidə olunur. Xəstəlik üçün əzələ hipo və atoniyası xarakterdir. Onurğanın deformasiyası da müşahidə oluna bilər. Artroqripozun distal növündə ayaq və daban deformasiyaları qeyd olunur. Bir sıra hallardaüz-cənə anomaliyaları və ətrafların iri oynaqlarının patologiyası ilə birgə təsadüf oluna bilər.

Artroqripoz zamanıadətən deformasiyalar simmetrik xarakter daşıyır və yaş artdıqca progressivləşir. Xəstəlik zamanı daxili orqanların zədələnməsi qeyd olunmur və belə körpələr normal intellektə sahib olurlar [6]. Hal-hazırda artroqripozun diaqnozunun qoyulması üçün 3 əsas meyardan istifadə olunur:

1.3 və daha çox iri oynaqın zədələnməsi ilə təzahür edən anadangəlmə kontrakturaların mövcudluğu.

2. əzələ atrofiyası.

3. onurğa beyin motoneyronlarının zədələnməsinin laborator-diaqnostik göstəriciləri [7].

Diaqnoz klinik əlamətlər və instrumental müayinələrin əsasında qoyulur.

Müalicəsi. Konservativ müalicənin vaxtında başlanması kontrakturaların tamamilə aradan qaldırılmasına və yaxud onların ağırlaşmalarının nəzərə cərpacaq dərəcədə qarşısının alınmasına imkan verir. Həyatın ilk sutkalarından körpə ortoped-travmatoloq tərəfindən konsultasiya olunmalıdır. Pəncənin və dizlərin deformasiyalarının aradanqaldırılması məqsədi ilə mərhələli gipslər qoyulur. Dirsək, bilək oynaqlarının, barmaq falanqalarının kontakturalarının korreksiyası məqsədi ilə gips lanqetləri hazırlanır. Uşaq həyatının 2-3 həftəsindən körpəyə masaj başlanılmalıdır. Müalicəvi bədən tərbiyəsi, fizioterapevtik müalicə (isti prosedurlar- duz isitqacları, parafin applikasiyaları, sinir impulslarının keçiriciliyini və toxuma mikrosirkulyasını yaxşılaşdıran preparatlarla elektroforez, elektrostimulyasiya, lidaza ilə elektroforez və s.) təyin edilir. Artroqripozların kompleks müalicəsi zamanı medikamentoz terapiya məqsədilə trofotrop təsirə malik aktovegin 40 mg əzələ

daxilinə gündə 1 dəfə (kurs 8-10 inyeksiya). Sinir -əzələ ötürücülüüyünü artırmaq məqsədi ilə 1 ml 0,5% neyromidin əzələ daxilinə 10 gün müddətinə təyin olunur. Sinir toxumasında mübadilə proseslərinə müsbət təsir edən antioksidant təsirə malik preparatlar-milqamma (1-2ml əzələ daxilinə 5 gün), B qrup vitaminlər təyin olunur. Xolinergik proseslərini yaxşılaşdırın və QAYT preparatlarının (cerebrolizin, qamma-aminoyağ turşusu, qlisin) təyini məqsəduygundur. Aparılan konservativ müalicədən sonra ətrafların deformasiyası saxlanılırsa, uşaq həyatının 3-4 aylarında cərrahi müdaxilə göstərişdir [6].

Təqdim etdiyimiz 4 günlük körpədə müayinələrin nəticəsində artroqripoz diaozu qoyulmuşdur.

Xəstə A. 18.12.2018-ci il təvəllüdü, 21.12.2018-ci il tarixində Leyla Şıxlinskaya klinikasının göndərişilə "Mərkəzi sinir sisteminin hipoksik-işemik zədələnməsi. İkitərəfli əyri-pəncəlik. İkitərəfli kriptomizim. Üz sinirinin parezi" diaqnozu ilə Elmi-Tədqiqat Pediatriya İnstitutuna daxil olmuşdur. Körpə I hamiləlik, I doğuşdandır. Valideynlər yaxın qohumdurlar. Hamiləlik toksikoz, anemiya fonunda keçib. Ana təkrari kəskin respirator xəstəlik keçirib. Uşaq cərrahi yolla vaxtında 2750 qr kütlə ilə doğulub. Xəstədə göyermə, süstlük qeyd olunub.

Daxil olarkən vəziyyəti ağırdır. Bədən kütləsi 2800 qr. Ön planda nevroloji simptomatika və sümük oynaq sistemi tərəfindən dəyişikliklər durur. Uşaq süstdür. AGR alınmışdır. Ətraflarda hipertonus qeyd olunur. Uşağın bədən quruluşu tam assimetrikdir. Üz cənə dismorfizmi, burun-dodaq buküşlərinin assimetriyası diqqəti cəlb edir. Yuxarı ətraflar bayıra rotasiya olunub. Barmaqlar gərgindir. Aktiv hərəkətlər məhduddur. Sol yuxarı ətrafında və sol aşağı ətrafda məcburi vəziyyət və assimetriya qeyd olunur. Dəri və görünən selikli qişalar subikterikdir. Ətrafların dərisi sianotikdir. Dərialtı piy təbəqəsi zəif inkişaf etmişdir. Toxuma turqoru və elastikliyi enmişdir. Tənəffüs aritmikdir. Auskultasiya zamanı zəif ötürülür. Ürək tonları karlaşmışdır. Qarın köpdür. Qaraciyər sağ qabırğa qövsündən 3 sm-ə qədər əllənilir. Dalaq əllənilir. Göbək galığı sıxacdadır. Nəcis baxış zamanı sarıyaşıl rənglidir. Sidik ifrazı adekvatdır. Hər iki

aşağı ətrafda əyripəncəlik qeyd olunur. Xəstədə ikitərəfli kriptomizim müşahidə olunur.

Müayinələr:

Qanın, sidiyin, nəcisin ümumi müayinəsi-nəzərəcarpacaq dəyişiklik qeyd olunmur.

Qan qrupu: 0 (I), Rh (+) müsbət

Qanın biokimyəvi analizi : Ümumi zülal 49 q/l, albumin 37q/l, bilirubin ümumi 170 mkmol /l, düz bilirubin 15,0 mkmol/l, qeyri düz bilirubin 155,0 mkmol/l, Ca 1,94 mmol/ l, Cl 96mmol/l, K 4.0 mmol/l, Na 137 mmol/l, şəkər (qanda) 3,2 mmol/l, C reaktiv zülal 24 mq%

Döş qəfəsinin rentgen müayinəsi zamanı patologiya aşkar olunmadı.

Sümük – oynaq sisteminin rentgenoqrafiyası zamanı sümüklərdə destruktiv, travmatik dəyişikliklər qeyd olunmur.

Neyrosonografiya: patologiya qeyd olunmur.

Ultrasəs müayinə: Qaraciyər sağ p 53 mm sol p 31mm.N (50x30mm). Öd kisəsi : 9 mm .Böyrəklərsag-N,sol-N. Dalaq N (40x20mm)

Bud-çanaq və diz oynagında iltihab müşahidə olunmur.

Exokardioqrafiya: Doppler müayinəsində Açıq Botal axarı -2,2 mm

Nevroloqun baxışı: Yenidogulmuşlarda hipoksik-işemik ensefalopatiya. Süstlük sindromu.

Ortoped-travmatoloq baxışı: Hər iki diz oynaqalarda açıcı aktında kontraktura, hər iki pəncənin vagus deformasiyası.

Genetikin baxışı: Anadangəlmə inkişaf qusuru. Arthroqripoz? Döln bətdaxili deformasiyası.

Cərrahın baxışı : İkitərəfli kriptomizim

Xəstə 29.12.2018-ci il tarixində “Sümük-özələ sisteminin anadangəlmə inkişaf qusuru –Arthroqripoz . Perinatal hipoksik ensefalopatiya. Neonatal sarılıq. İkitərəfli kriptomizim. Açıq Botal axarı” diaqnozu ilə kafı vəziyyətdə evə yazıldı. Körpə həyatının II ayında yenidən ambulator baxışdan keçirildi . Somatik statusda dəyişiklik qeyd olunmadı. Hal-hazırda xəstə pediatriya və ortoped-travmatoloqun nəzarəti altındadır.

Praktik olaraq bu xəstələr əlil-uşaq hesab olunur. Lakin erkən diaqnostika , adekvat konservativ və reabilitasiya tədbirləri, vaxtında aparılan cərrahi müdaxilə körpənin gələcək həyatında, özünəqulluq və həyat keyfiyyətinin yaxşılaşdırılmasında mühüm rol oynaya bilər.

ƏDƏBİYYAT:

1. Мулеванова С.А., Агранович. Тактика лечения сгибательной контрактуры коленного сустава у детей с артрогрипозом/ Ортопедия, травматология и восстановительная хирургия детского возраста, том 4, выпуск 2, 2016, стр. 54-60
2. Beals R. The distal arthrogyposis: a new classification of peripheral contractures. Clinical orthopaedics and Related Research. 2005;435(6):203-210.
3. Stern W. Arthrogyposis multiplex congenita. J Am Med Ass. 1923;81:1507-1516.
4. Петрова Е. В. Ортопедо-хирургическое лечение детей младшего возраста с артрогрипозом: Автореф. дис. канд. мед. наук. СПб., 2008. 355 с.
5. Bevan WP, Hall JG, Bamshad M. Arthrogyposis multiplex congenital (amyoplasia): an orthopaedic perspective. J Pediatr Orthop. 2007; 27(5):594-600.
6. Баиндурашвили А. Г., Агранович О. Е., Конюхов М. П. Современные тенденции лечения деформаций верхних и нижних конечностей у детей с артрогрипозом первого года жизни /Ортопедия, травматология и восстановительная хирургия детского возраста. Том II. Выпуск 3. 2014, стр.3-11
7. Лапкин Ю.А., Конюхов М.П. Особенности лечения деформаций нижних конечностей у детей системными заболеваниями опорно-двигательного аппарата // Вестник травматологии и ортопедии им. Н.Н. Приорова, 2003, № 4, С.88-93.



SUMMARY

ARTHROGRYPOSIS-PATHOLOGY OF MUSCULOSKELETAL SYSTEM

Mehdiyeva S.A., Nasirova S.R, Aliyeva A.E.

Scientific-Research Institute of Pediatrics named after K.Y.Farajova

Key words: *newborn, arthrogyrosis.*

We describe pictures, diagnosis, treatment of arthrogyrosis in children in the article . Arthrogyrosis is a congenital disease of the musculoskeletal system, characterized by a large number of joints, muscle hypertrophy and brain damage. Early diagnosis, adequate conservative and rehabilitative measures, timely surgical intervention can play an important role in the baby's future life, self-sufficiency and quality of life.

Nəsirova Sevinc Ramiz qızı

*K.Y.Fərəcova adına Elmi-Tədqiqat Pediatriya İnstitutu
sevincnesirova40@gmail.com*