

Artrogripozis nedir?

Artrogripozis, iki veya daha fazla eklem kontraktürünün varlığıdır. Bu, etkilenen eklemlerin fazla hareket etmediği ve hatta tek bir pozisyonda kalabileceği anlamına gelir. Bu eklemlerin etrafındaki kaslar ince, zayıf, sert veya hatta yoktur. Kontraktürlerin çoğu kollarda ve bacaklarda meydana gelir. Artrogripozis insidansı canlı doğumlarda 1/3.000 ila 1/5.000'dir.

Artrogripozis nasıl oluşur?

Hareket, eklem, kas ve tendon gelişimi ve büyümesi için gereklidir. Fetal hareket eksikliği olduğunda (fetal akinezi), eklem etrafında ekstra doku gelişebilir ve bu da sertliğe ve hareketsizliğe neden olabilir. Eklem ne kadar uzun süre hareket etmezse, kontraktür o kadar kötü olur.

Hareketlerin azalması kas/nörolojik problemlerden, alan darlığından (örneğin ikiz gebeliklerde) veya annenin hastalıklarından kaynaklanabilir ancak çoğu durumda nedeni tam olarak bilinmemektedir.

Artrogripoziste genetik faktörlerin etkisi var mıdır?

Bazı artrogripozis vakaları bebeğin genetik bilgisindeki bir hatadan kaynaklanırken, diğer vakalarda bebek sendromu ebeveynlerden birinden veya her ikisinden de alabilir. Ailenizde hareket sorunları veya zihinsel engellilik varsa, bunu mutlaka doktorunuza bildirin.

Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

Birçok hasta bebeğin durumu hakkında daha fazla bilgi edinmek için daha fazla test yaptırmayı tercih edecektir. Sorulması gereken testler şunlardır:

- Kromozom sayısı ve kromozomların içindeki bazı sorunlarla ilgili sorunları aramak için **amniyosentez**. Bu, fetüsü çevreleyen su olan amniyotik sıvının az miktarda alınmasıyla yapılır. Bu sıvı örneğiyle, bebeğin DNA'sındaki belirli değişiklikleri aramak için diğer daha spesifik genetik testler yapılabilir.

- Bir **MRI** taraması, fetal hareketler, fetal beyin hakkında daha fazla bilgi sağlamak ve bebekte başka malformasyonlar olup olmadığını tespit etmek için yararlı olabilir.
- Aileniz için hangi genetik testin en uygun olduğuna karar vermenize ve bebeğinizin durumunun genetik temelini belirlemenize yardımcı olmak için genetik alanında uzman bir kişiyle genetik konsültasyonu.

Gebelik sırasında takip edilmesi gerekenler nelerdir?

Doğuştan gelen kontraktürlerin nedenini belirlemek özellikle doğum öncesi dönemde her zaman kolay değildir. Çoğu uzman eklem kontraktürlerinin derecesini ve özellikle beyin, yüz, karın duvarı ve akciğerlerde diğer anomalilerin varlığını gözlemlemek için düzenli ultrason muayeneleri önerecektir. Sık ultrason taramaları ayrıca bebeğin amniyon sıvısının azalması veya artması gibi kötüleşen herhangi bir durumu da belirlemeye yardımcı olacaktır.

Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?

Bu durum için kesin bir tedavi yoktur; ancak sendromun şiddetine ve her bir hastanın ihtiyaçlarına bağlı olarak yaşam kalitesi büyük ölçüde iyileştirilebilir. Artrogripozis tedavisinin temel amacı çocuğunuzun eklemlerinin mümkün olduğunca normal şekilde hareket etmesine yardımcı olmaktır. Bu, esnekliklerini, güçlerini ve kemiklerin birbirlerine göre pozisyonlarını iyileştirmek anlamına gelir. Çocuğunuzun alt vücudu için odak noktası, ayakta durabilmeleri ve yürüyebilmelerini sağlamak için ayakları ve bacaklarıyla çalışmaktır. Üst vücut için odak noktası ise kendi başlarına bir şeyler yapabilmeleri için elleri ve kolları ile çalışmaktır.

Artrogripozisi olan bir çocuk için ihtiyaç duyulabilecek çeşitli ortopedik cerrahi seçenekleri vardır. Bazıları basit, örneğin Aşil tendonu gevşetme, bazıları orta düzeyde, örneğin dirsek ve diz ameliyatları ve bazıları da çok karmaşık, örneğin uzuv uzatma ve omurga ameliyatı.

Tekrarlayacak mı?

Artrogripozisi açıklayacak başka bir genetik neden bulunmazsa, bunun tekrar olma riski %3-5'tir. Genetik bir neden varsa takip eden gebeliklerdeki risk buna bağlı olacaktır ve bir genetik uzmanıyla görüşmek bu konuda yardımcı olacaktır.

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Kaç tane eklem etkilenmiş durumda?
- Bebeğin vücudunda başka anomaliler var mı?
- Bebeğin beyni normal mi?
- Akciğerler ne kadar büyük görünüyor?
- Ne kadar sıklıkla ultrasonografi muayenesi olacağım?
- Doğumumu nerede gerçekleştirmeliyim?
- Bebeğim doğduktan sonra en iyi bakımı nerede alacaktır?
- Doğum sonrası bebeğimle ilgilenecek doktor ekibiyle tanışabilir miyim?

Güncelleme Eylül 2019