

46

ARTHROGRYPOSIS MULTIPLEX CONGENITA

Arthrogryposis multiplex congenita (AMC) odnosi se na razvoj višestrukih zglobnih kontraktura koje zahvaćaju dva ili više područja tijela prije rođenja. Kontraktura nastaje kada zglob postane trajno fiksiran u savijenom ili ispravljenom položaju, što može utjecati na funkciju i raspon pokreta zgloba i može dovesti do atrofije mišića. AMC nije specifična dijagnoza, već fizički simptom koji se može povezati s mnogim različitim medicinskim stanjima. Sumnja se da je AMC povezan sa smanjenim kretanjem fetusa tijekom razvoja koji može imati niz različitih uzroka, uključujući okolišne čimbenike (tj. bolest majke, ograničen prostor), promjene pojedinačnih gena (autosomno dominantne, autosomno recesivne, X-vezane), kromosomske abnormalnosti i razne sindrome. Liječenje se razlikuje ovisno o znakovima i simptomima kod osobe, ali može uključivati fizikalnu terapiju, udlage koje se mogu skinuti, vježbanje i/ili operaciju.

Simptomi

Arthrogryposis multiplex congenita (AMC) odnosi se na razvoj višestrukih zglobnih kontraktura koje zahvaćaju dva ili više područja tijela prije rođenja. Kontraktura nastaje kada zglob postane trajno fiksiran u savijenom ili ispravljenom položaju,

što može utjecati na funkciju i raspon pokreta zgloba. U nekim slučajevima zahvaćeno je samo nekoliko zglobova, a raspon pokreta može biti gotovo normalan. Kod osoba s teškim oblikom, svaki zglob u tijelu može biti zahvaćen, uključujući čeljust i leđa. Mišići zahvaćenih udova mogu atrofirati ili biti nedovoljno razvijeni. Preko zahvaćenog zgloba može se razviti mreža mekog tkiva.

AMC nije specifična dijagnoza, već fizički simptom koji se može javiti kod mnogih različitih medicinskih stanja. Znakovi i simptomi povezani s AMC-om mogu se, stoga, uvelike razlikovati u rasponu i ozbiljnosti ovisno o osnovnom stanju.

Uzrok

Točan uzrok stanja arthrogryposis multiplex congenita (AMC) nije u potpunosti shvaćen. Smatra se da je AMC povezan sa smanjenim pokretima fetusa tijekom razvoja, što se može pojaviti iz raznih razloga. Kada se zglob neko vrijeme ne pomiče, oko njega može narasti dodatno vezivno tkivo, fiksirajući ga u mjestu. Nedostatak pokreta u zglobu također znači da tetive povezane sa zglobom nisu istegnute do svoje normalne duljine, što može otežati normalno kretanje zgloba.

Općenito, postoje četiri uzroka smanjenog pokreta fetusa prije rođenja:

- Abnormalni razvoj mišića. U većini slučajeva ne može se utvrditi konkretan uzrok za to. Mogući uzroci uključuju bolesti mišića, vrućicu majke tijekom trudnoće i viruse koji mogu oštetiti stanice koje prenose živčane impulse u mišiće.
- Nedovoljno mjesta u maternici za normalno kretanje. Na primjer, može biti prisutno više fetusa, majci može nedostajati normalne količine amnijske tekućine ili mogu postojati strukturne abnormalnosti maternice.
- Malformacije središnjeg živčanog sustava (mozak i/ili leđna moždina). U tim slučajevima, artrogripozu obično prati širok raspon drugih simptoma.
- Tetive, kosti, zglobovi ili obloge zglobova mogu se razviti na abnormalan način. Na primjer, tetive možda nisu spojene na odgovarajuće mjesto u zglobu.

Liječenje

Liječenje stanja arthrogryposis multiplex congenita (AMC) varira ovisno o znakovima i simptomima koji se javljaju kod osobe i ozbiljnosti stanja. U ranom životu, fizikalna terapija za istezanje kontraktura može poboljšati raspon pokreta zahvaćenih zglobova i spriječiti atrofiju mišića. U kombinaciji s ovim vježbama

istezanja mogu se koristiti i udlage. Za većinu vrsta artrogripoze, fizikalna i radna terapija pokazale su se vrlo korisnima u poboljšanju mišićne snage i povećanju raspona pokreta zahvaćenih zglobova.

Neki pacijenti, međutim, imaju trajne funkcionalne poteškoće unatoč rigoroznom režimu fizikalne terapije. U tim slučajevima može se preporučiti operacija za postizanje boljeg položaja i povećanje raspona pokreta u određenim zglobovima. Rijetko se

izvode transplantacije tetiva kako bi se poboljšala funkcija mišića.