

Anhidrozisli Konjenital Ağrıya Duyarsızlık Sendromu Olan Diz Üstü Çocuk Amputenin Protez ile Rehabilitasyonu

Prosthetic Rehabilitation of a Child With Transfemoral Amputation who had Congenital Insensitivity to Pain With Anhidrosis

Semra TOPUZ, Özlem ÜLGER, Cemalettin AKSOY*

Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Ankara, Türkiye

*Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

Özet

Anhidrozisli konjenital ağrıya duyarsızlık sendromu; otozomal resesif geçişli, kaybolmuş terleme, ağrı hissinin olmayışı, mental retardasyon, osteomyelit ve amputasyona gidebilecek eklem deformiteleri ile karakterize nadir görülen bir hastalıktır. Amputasyonun eşlik ettiği anhidrozisli konjenital ağrıya duyarsızlık sendromu olan vakalarda amputasyon sonrası protez ve rehabilitasyon uygulamaları önem taşımaktadır. Bu olgu ile anhidrozis, ağrıya duyarsızlık ve diğer semptomların, protez uyumu ve rehabilitasyona etkileri üzerinde durulmaktadır. *Türk Fiz Tıp Rehab Derg 2011;57 Özel Sayı 2: 366-8.*

Anahtar Kelimeler: Anhidrozisli konjenital ağrıya duyarsızlık sendromu, diz üstü amputasyon, rehabilitasyon

Abstract

Congenital insensitivity to pain with anhidrosis is a rare autosomal-recessive disorder characterized by systemic anhidrosis, insensitivity to pain, mental retardation, osteomyelitis, and joint deformities which could result in amputations. Prosthetic rehabilitation is important in patients who had congenital insensitivity to pain with anhidrosis associated with amputation. In this case report, we discuss the effects of anhidrosis, insensitivity to pain and other symptoms on prosthetic fitting and rehabilitation. *Turk J Phys Med Rehab 2011;57 Suppl 2: 366-8.*

Key Words: Congenital insensitivity to pain with anhidrosis, transfemoral amputation, rehabilitation

Giriş

Anhidrozisli konjenital ağrıya duyarsızlık sendromu (AKADS); nadir görülen otozomal resesif geçişli bir hastalıktır (1-4). AKADS beyindeki sıcak, soğuk ve ağrı uyarılarının geçişinden sorumlu sinir hücrelerinin genetik mutasyonu sonucu oluşmaktadır (5). Anhidrozis, ciddi derecede azalmış veya kaybolmuş terleme ile karakterizedir (5-8). Deride kalınlaşma, parmaklarda likenifikasyonlu kalınlaşma, distrofik tırnaklar ve kafa derisinde hipotrikoza neden olmaktadır (5,7,8). AKADS'lı hastalar ağrı hissinin olmayışı sonucu yaralanmalara oldukça açıktırlar. Oral yapılarında, kollarında, bacaklarında yaralanmalar, anhidrozis

nedeniyle sıcak havalarda ateş, mental retardasyon, hiperaktivite, enfeksiyon, dil, dudak ve diş etlerinde skarlar, kemik ve eklem kronik enfeksiyonları, osteomyelit, kırıklar, ayak ve ellerde lepra ile amputasyona yol açabilecek eklem deformiteleri görülebilmektedir. Bu çocukların yarıdan fazlası yüksek ateş nedeniyle 3 yaşından önce hayatlarını kaybetmektedirler (9,10). Kaynaklarda AKADS'lı kişilerde parmak amputasyonları belirtilmiştir (1,2,9-13). Bununla beraber; Bar-On ve ark. (2) bir olguda diz altı amputasyonu rapor etmişlerdir. Biz burada AKADS'a bağlı olarak bildiğimiz kadarı ile daha önce hiç bildirilmeyen diz üstü seviye amputeli bir olguyu, olgunun annesinin olguya ait bilgilerinin ve fotoğrafların kullanımı konusunda izni ile sunuyoruz.



Resim 1. AKADS'lı sağ diz üstü ampute çocuk.



Resim 2. Manuel kilitli modüler diz üstü protezi ile AKADS'lı olgu (önden görünüş).



Resim 3. Manuel kilitli modüler diz üstü protezi ile AKADS'lı olgu (yandan görünüş).

Olgu

Normal zamanında, 3 kg olarak doğan olgumuzun anne babası 1. dereceden akraba olup, ailede hastalık öyküsü bulunmamaktadır. Olgumuzun aşıları tam, 15 ay anne sütü almış, iki aylıkken başını tutmaya, 19 aylıkken yürümeye başlamıştır.

On yaşındaki erkek olgu, 15 aylıkken sık ateş, terleme azlığı, parmakları ısırma, yürümede gecikme yakınmaları ile hastaneye başvurmuş ve AKADS teşhisi konulmuştur. 2,5 yaşında iken doğuştan kalça çıkığı nedeniyle opere edilmiş ve cerrahi sonrası sağ iliak osteomyelit gelişen olguya 10 kez debritleme uygulanmıştır. Üç yaşında iken ayak parmaklarında kronik osteomyelit gelişmiş ve bu nedenle sol ayak 1. parmağı ampute edilmiştir. Sağ ayak bileğinde gelişen yaranın 2 kez cerrahi girişimi sonucunda iyileşme gerçekleşmediğinden 8 yaşında sağ diz üstü amputasyon uygulanmıştır. Olgumuzda hastalığa eşlik eden diğer semptomlar arasında; ileri derecede dikkat eksikliği, hiperaktivite, sağ dudak köşesinde ülseratif lezyonlar ve mental retardasyon yer almaktadır. Sol ayak I. metatarsofalangeal amputasyonu, sağ ve sol elinde distal interfalangeal eklem seviyesinden amputasyonları, sol patellar, sağ inguinal ve sağ iliak insizyon skarları mevcuttur (Resim 1).

Olgumuz, amputasyon cerrahisini takiben bir hafta sonra uygun protez ve rehabilitasyon programı uygulanmak üzere ünitemize yönlendirilmiştir. Yapılan değerlendirmeler sonucu, yara iyileşmesini takiben protez uygulamak üzere gelmesi önerilmiş, uygun pozisyonlar ve kooperasyon kurulabildiği ölçüde alt ekstremitte ve gövde kaslarına kuvvetlendirme egzersizleri oyun şeklinde uygulanmış ve aileye öğretilmiştir. Amputasyon cerrahisinden bir ay sonra, yara iyileşmesini takiben protez yapım ve rehabilitasyonuna başlanmıştır. Yapılan protez, modüler pylon tip diz üstü protezidir (Resim 2, Resim 3). Bu protez, aynı yaş grubundaki diz üstü amputelere uygulanan standart bir protezdir. Ancak standart protezlerde 8 yaşındaki çocuklarda serbest diz eklemi kullanılabilirken, olgumuzda mental retardasyon nedeniyle, serbest diz eklem kontrolünün zor olacağı ve ağrıya duyarsızlık sendromu nedeniyle düşmeleri önlemek ve düşmeden kaynaklanabilecek problemlerin önüne geçebilmek amacıyla manuel kilitli diz eklemi kullanılmıştır. Gündük-soket uyumu bir süre ağırlık aktarımından sonra soket çıkarılarak gözlemsel olarak kontrol edilmiştir. Soketin üst kısmı yumuşak malzeme ile kaplanarak inguinal bölge, perine bölgesi ve iskiyogluteal bölgede oluşabilecek yumuşak doku problemleri önlenmiştir. Uyum sağlandıktan sonra protezin alt bağlantıları yapılmış ve paralel barda yürüme eğitimi verilmiştir. Olgumuz bir hafta paralel bar eğitimi sonrası bar dışında destekli yürüyüş eğitimine alınmıştır. Walker ve koltuk değneği gibi yürüme yardımcılarının kullanımında gereken kooperasyon kurulamadığından olgu, annesinin desteği ile yürütülmüştür. Merdiven inme ve çıkma, yokuş inme ve çıkma eğitimleri alan olgumuz, iki hafta sonunda taburcu edilmiştir. Oturma sırasında ilk iki hafta içinde diz eklem kilidi annesi tarafından kontrol edilmiştir. Taburcu edildikten sonra iki hafta evde annesinin desteği ile yürümeye devam eden olgu protez uygulamasından bir ay sonra bağımsız yürümeye başlamıştır. İki yıldır aktif olarak protezini kullanan olgumuz, ayağın takılması veya ayakkabının kayması nedeniyle yaklaşık 8-10 kez düşmüş ancak, düşmeden kaynaklanan tıbbi bir problem yaşanmamıştır. Şu anda 10 yaşında olan olgu 100 m mesafeyi bağımsız olarak yürüyebilmekte ancak, daha fazla mesafe yürüdüğünde yorgunluk oluşmaktadır. Bu nedenle uzun yürüyüşleri gerektiren yolculuklarda zaman zaman bebek arabası kullanılarak bu sıkıntı giderilmektedir. Oturma sırasında eklem kilidini

kendisini açabilmektedir. Yaşlılarıyla 1-2 saat saklambaç, boyama oyunları, araba sürme gibi aktivitelere katılım göstermekte, ancak karşı cinsin oyunlarına girmeyip ayırımı yapmaktadır. Aile, çocuğun protez kullanımı ile ilgili bir problem yaşamadığını, ev içinde de bağımsız olarak tuvalete gitme, mutfaktan istediği yiyecek ve içecekleri alma gibi aktiviteleri yapmada başarılı olduğunu belirtmiştir. Günlük protez kullanım süresi 12-14 saat olarak belirlenmiştir.

Tartışma

AKADS'lı olgularda sıklıkla parmaklarda interfalangeal seviye amputasyonlar görülmektedir (2,11-13). Bu seviyelerde fonksiyonlar normale yakın bir şekilde devam ettirilebilmektedir. Ancak daha üst seviye amputelerde yürüyüş ve ambulasyon aktivitelerinde değişik derecelerde problemler ortaya çıkmaktadır (14,15). AKADS'lı amputelerde ise amputasyona eşlik eden ağrıya duyarsızlık ve mental retardasyon gibi semptomların varlığı sonucu fonksiyonların yeniden kazandırılmasında zorluklar yaşanacağı açıktır.

Diz eklemi, alt ekstremitte amputelerinde fonksiyon açısından önem taşımaktadır. Diz eklemine korunduğu diz altı amputelerde uygun protez ile normale yakın bir yürüyüş ve ambulasyon sağlanabilmektedir. Diz üstü amputeler, diz eklem kontrolünü mekanik bir eklemle yaptırmanın getirdiği zorluklar ile yüz yüze gelmektedirler. Özellikle çocuklarda ve yaşlılarda eklem kontrolünün öğretilmesinin zor olduğu veya kas kuvvet yetersizliği nedeniyle kontrolün sağlanamayacağı durumlarda kilitli diz eklemi ile bu sorun giderilmektedir (16). Olgumuzun çocuk olması, diz üstü amputasyonu olması ve mental retardasyonu bulunması sonucu eklem bu şekilde kilitli olarak tasarlanmıştır.

Protezin fonksiyonel kullanımında en önemli unsurlardan biri güdük-socket uyumudur (17,18). AKADS'lı hastalarda A delta ve C primer afferent liflerinin yokluğu nedeniyle, vücuttaki tüm dokularda fizyolojik değişikliklere cevap yetersizliği oluşur. Hastalar hem yüzeysel, hem de derin ağrılı uyarana duyarsızlık gösterirler (19,20). Olgunun AKADS nedeniyle ağrıya duyarsızlığının olması socketin uygun olmayan ve ağrıya yol açabilecek baskılarını bize geri bildiriminde problem yaratacaktır. Bu konudaki yetersizliğin önceden bilinmesi nedeniyle socketin güdük üzerindeki etkileri gözlemsel olarak takip edilmiş ve bu şekilde uygun olmayan kısımlarda gerekli ayarlamalar yapılmıştır. Olgumuz yüzeysel veya derin ağrı oluşturmamanın dokunma duyusu açısından normaldir. Ancak bu ayırımı yapabilmemesi veya protez ile ilgili sıkıntılarını iletebilmesi için mental düzeyi yeterli değildir. Bu nedenle socketin uyumu, sık kontroller ile sağlanmış ve yürüme eğitimi verilebilmiştir.

Bu hastalarda sempatik sinir sistemindeki problem sonucu anhidrozis ve buna bağlı olarak da sıcaklığın arttığı durumlarda hipertermi gelişir (21). Anhidrozis protez yapımında aslında bir avantaj oluşturabilir. Çünkü güdüğün socket içinde terlemesi ile cilt problemleri, protezde suspansiyon problemleri oluşabilmektedir. Terlemenin olmayışı bunları engellemiş ancak, belirtildiği gibi protez kullanımı ile hastanın ciddi bir hipertermi reaksiyonu gerçekleşmemiştir.

Yapılan çalışmalarda, günlük protez kullanım süresinin yaşam kalitesi ile ilişkili olduğu gösterilmiştir (22). Olgumuz da gün içinde, uyanık olduğu zamanlarda protezini kullanmaktadır. Amputelerde uzun süreli aktif protez kullanımlarında belli bir süre veya mesafe sonrasında hastaların güdükte hissettikleri ağrı sonucu dinlenme zorunluluğu oluşmaktadır. Olgumuzda ise ağrıya duyarsızlık olmasına rağmen yorgunluk nedeniyle 100-150 m yürüyüş sonrası dinlenme isteği olması, güdükte oluşabilecek problemleri önlemeye yardımcı bir mekanizmadır.

Bu tip farklı semptomların bir arada görüldüğü çocuk amputelerde başarının sağlanmasında en önemli unsur ailedir. Hasta ve ailesinin yaralanmaların önlenmesi konusunda eğitilmesi, kırıkların erken teşhis

ve tedavisi bu hastaların takibinde önem taşımaktadır (23). Olgumuzun annesi AKADS'ın etkilerini, semptomlarını bilen ve bu açıdan çocuğun takibini yapabilen ilgili bir annedir.

Sonuç olarak, AKADS otozomal resesif, eklem deformiteleri, kırıklar ve osteomyelit sonrası amputasyona yol açabilecek nadir görülen bir hastalıktır. AKADS ve diz üstü amputasyonu olan hastalarda; uygun protez seçimi, protez eğitimi sırasında ağrıya duyarsızlık ve mental retardasyonu dikkate alınması ve aile eğitimi ile başarılı olunabilmektedir.

Kaynaklar

1. Dyck PJ. Normal atrophy and degeneration predominately affecting peripheral sensory and autonomic neurons. In: Dyck PJ, Thomas PK, Griffin JW, Law PA, Peduslo JT, editors. Peripheral neuropathy. 3rd ed. Philadelphia: WB Saunders; 1993;1065-93.
2. Bar-On E, Weigl D, Parvari R, Katz K, Weitz R, Steinberg T. Congenital insensitivity to pain. Orthopaedic manifestations. J Bone Joint Surg Br 2002;84:252-7.
3. Mardy S, Miura Y, Endo F, Matsuda I, Sztrihai L, Frossard P, et al. Congenital insensitivity to pain with anhidrosis: novel mutations in the TRKA (NTRK1) gene encoding a high-affinity receptor for nerve growth factor. Am J Hum Genet 1999;64:1570-9.
4. Nagasako EM, Oaklander AL, Dworkin RH. Congenital insensitivity to pain: an update. Pain 2003;101:213-9.
5. Indo Y, Tsuruta M, Hayashida Y, Karim MA, Ohta K, Kawano T, et al. Mutations in the TRKA/ NGF receptor gene in patients with congenital insensitivity to pain with anhidrosis. Nat Genet 1996;13:485-8.
6. Axelrod FB. Autonomic and Sensory Disorders. In: Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE, Korf BR, editors. Principles and practice of medical genetics. Volume 3. 5th edition. Edited by: Edinburgh: Churchill Livingstone; 2007;2802-16.
7. Toscano E, Andria G. Congenital insensitivity to pain with anhidrosis: an NGF/TrkA-related disorder. Am J Med Genet 2001;99:164-5.
8. Rosenberg S, Nagahashi Marie SK, Kliemann S. Congenital insensitivity to pain with anhidrosis (hereditary sensory and autonomic neuropathy type IV). Pediatr Neurol 1994;11:50-6.
9. Axelrod FB, Gold-von Simson G. Hereditary sensory and autonomic neuropathies: types II, III, and IV. Orphanet J Rare Dis 2007;2:39.
10. Karande S, Satam N. Hereditary sensory and autonomic neuropathy type IV. Indian Pediatr 2005;42:608-9.
11. Kim JS, Woo YJ, Kim GM, Kim CJ, Ma JS, Hwang TJ, et al. Congenital insensitivity to pain with anhidrosis: a case report. J Korean Med Sci 1999;14:460-4.
12. HU Jun, Zhang A, Lin Z, Zhou J. Congenital insensitivity to pain with anhidrosis and progressing acro-osteolysis: a case report with 7- year follow-up. Chin Med J 2006;119:2134-7.
13. Berkovitch M, Copeliovitch L, Tauber T, Vaknin Z, Lahat E. Hereditary Insensitivity to pain with anhidrosis. Pediatr Neurol 1998;19:227-9.
14. Pinzur MS, Gold J, Schwartz D, Gross N. Energy demands for walking in dysvascular amputees as related to the level of amputation. Orthopedics 1992;15:1033-6.
15. Göktepe AS, Kadir B, Yılmaz B, Yazicioglu K. Energy expenditure of walking with prostheses: comparison of three amputation levels. Prosthet Orthot Int 2010;34:31-6.
16. Andrysek J, Naumann S, Cleghorn WL. Design characteristics of pediatric prosthetic knees. IEEE Trans Neural Syst Rehabil Eng 2004;12:369-78.
17. Kapp SL. Transfemoral socket design and suspension options. Phys Med Rehabil Clin N Am 2000;11:569-83.
18. Jia X, Suo S, Meng F, Wang R. Effects of alignment on interface pressure for transtibial amputee during walking. Disabil Rehabil Assist Technol 2008;3:339-43.
19. Axelrod FB, Chelimsky GG, Weese-Mayer DE. Pediatric autonomic disorders. Pediatrics 2006;118:309-21.
20. Freeman R. Autonomic Peripheral Neuropathy. Lancet 2005;365:1259-70.
21. Indo Y. Nerve growth factor, interoception, and sympathetic neuron: Lesson from congenital insensitivity to pain with anhidrosis. Expert Rev Neurother 2010;10:1707-24.
22. Chen MC, Lee SS, Hsieh YL, Wu SJ, Lai CS, Lin SD. Influencing factors of outcome after lower-limb amputation: a five-year review in a plastic surgical department. Ann Plast Surg 2008;61:314-8.
23. Abdul FM, Hassanein MF, James JIP. Congenital absence of pain. A family study. J Bone Joint Surg Br 1983;65:186-8.