

KONJENİTAL MUSKÜLER DİSTROFİ

(Olgu Sunumu)

Eray DİRİK*, Figen TAŞKIN*, Ali KÜPELİOĞLU**, Erdener ÖZER**,
Mecit SELAMZADE***

D.E.Ü. Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı*

D.E.Ü. Tıp Fakültesi Patoloji Anabilim Dalı**

D.E.Ü. Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı***

ÖZET

Konjenital musküler distrofiler (KMD) değişik klinik bulgularla seyreden nöromusküler hastalık grubudur. KMD, erken başlayan hipotoni, kas güçsüzlüğü, eklem kontraktürleri ve kas biyopsisinde distrofi bulgularıyla karakterizedir. Fenotipik sınıflandırmaya göre KMD; Fukuyama, Walker-Warburg, Santavouri ve Occidental tip olmak üzere dört subgruba ayrılmaktadır. Occidental tip KMD'de diğer üç tipin aksine hastaların zeka düzeyi normal olmakta, kas bulguları daha hafif seyretmektedir. Bu yazıda Occidental tip KMD'li bir olgu sunulmuştur.

Anahtar sözcükler: Konjenital musküler distrofi, Occidental tip, kas biyopsisi

SUMMARY

Congenital muscular dystrophy (CMD) is a group of neuromuscular diseases with different clinical presentations. It is characterized by early onset of hypotonia, muscle weakness, joint contractures and muscle pathology consistent with muscular dystrophy. There are four types of KMD: Fukuyama, Walker-Warburg, Santavouri and Occidental type. In Occidental type muscle weakness does not show progression and intelligence is preserved. In this report, a patient with Occidental type CMD is presented.

Key words: Congenital muscular dystrophy, Occidental type, muscle biopsy

Konjenital musküler distrofiler (KMD) nadir görülen bir nöromusküler hastalık grubudur. KMD'de en sık görülen klinik belirtiler doğumdan itibaren ortaya çıkan hipotoni, güçsüzlük, eklem kontraktürleri ve motor gelişmede geriliktir (1-6).

İlk kez 1908 yılında Howard (7) tarafından tanımlanan KMD'lerin değişik şekilde sınıflandırmaları yapılmıştır. Fenotipik sınıflandırmaya göre KMD dört subgruba ayrılmak-

tadır (6).

1. Fukuyama KMD: Mental retardasyon, ilerleyici kas güçsüzlüğü ve hipotoniyle karakterize olan Fukuyama KMD'li olguların yarısında konvülziyon ve eklem kontraktürleri gözlenmektedir (8).

2. Walker Warburg KMD: Ağır motor mental retardasyon, hipotoni ve major göz malformasyonları görülmektedir. Prognoz kötüdür.

3. Santavouri KMD: Hafif veya orta derecede motor mental retardasyon, ilerleyici miyopi ve retinal hastalık gözlenmektedir.

4. Occidental KMD: Santral sinir sistemi (SSS) tutulumu olmayan bu tip KMD'de kas bulguları daha hafif seyretmektedir.

Bu yazıda Occidental tip KMD saptanan bir olgu sunulmuştur.

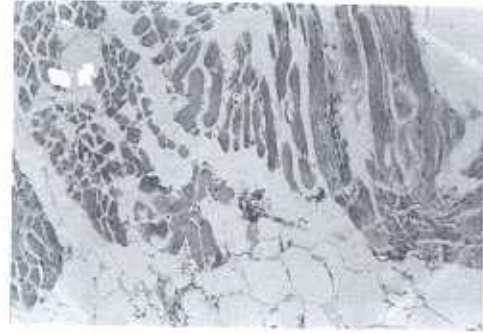
OLGU SUNUM

Sekiz yaşındaki kız hasta kliniğimize yürüyüş bozukluğu ve güçsüzlük yakınmalarıyla başvurdu. Doğumdan itibaren gevşek olduğu belirtilen hastanın 5-6 aylıktan bu yana dirseklerini tam açamadığı öğrenildi. Anne baba arasında akrabalık yoktu. Ailede kas hastalığı tanımlanmıyordu.

Zeka düzeyi normal sınırlarda olan hastanın yapılan fizik bakışında miyopatik yüz görünümü mevcuttu (Şekil 1). Kas gücü tüm ekstremitelerde 4/5 olarak bulundu. Ördekvari yürüyüşü olan hastanın dirseklerinde fleksiyon kontraktürü vardı. Derin tendon refleksleri hipoaktifdi. Kardiyak tutulumu olmayan hastanın serum kreatin kinaz (CPK) ve elektromyografi (EMG) bulguları normaldi. Bilgisayarlı beyin tomografisinde (BBT) asimetrik ventriküler dilatasyon mevcuttu. Yapılan kas biyopsisinde adipoz doku infiltrasyonu, kas fibrillerinde büyüklük farkı, dejenerasyon ve rejenerasyon gibi KMD ile uyumlu bulgular saptandı (Şekil 2).



Şekil 1. Olgunun genel görünümü



Şekil 2. Olguya ait kas biyopsisinin histolojik görünümü; Adipoz doku infiltrasyonu, fokal dejenerasyon ve rejenerasyon alanları (HE x 100).

TARTIŞMA

KMD genellikle yenidoğan döneminde ortaya çıkan hipotoni, güçsüzlük ve eklem kontraktürleri ile seyreden bir nöromuskuler hastalık grubudur. Klinik bulgularına göre KMD'ler dört subgruba ayrılmaktadır.

Japonlarda sık görülen Fukuyama tipi KMD ilk tanımlanan tiptir. İleri derecede mental retardasyon, ilerleyici kas güçsüzlüğü, hipotoni, kas kontraktürleri ve konvülsiyonlar ile karakterizedir. Fukuyama'lı hastalarda beyinde temporal ve oksipital loblarda belirgin olmak üzere agiri, pakigiri gibi girus anomalileri gözlenmekte ve myelinizasyonda gecikme bulguları saptanmaktadır. Serum CPK, EMG ve kas biyopsisi bulguları diğer KMD tiplerine benzemektedir (3,6,7-9). Sunulan olguda mental retardasyon, kas güçsüzlüğünde ilerleme olmadığı için Fukuyama tipi KMD düşünülmemiştir.

Walker Warburg ve Santavouri tiplerinde hipotoniyle birlikte göz tutulumu ve mental retardasyon gözlenmektedir (2,6). Hastamızda mental retardasyon ve göz tutulumu yoktur.

Occidental tip KMD, Batı ülkelerinde en çok görülen KMD tipidir. Bu tip KMD'de hastaların zeka düzeyi normal olmakta, kas bulguları progresyon göstermemektedir (1,4,7,8,10,11). Sunulan olguda mental retardasyon ve ilerleyici güçsüzlük olmadığı için Occidental tip KMD düşünülmüştür.

Eklem kontraktürleri KMD'lerde sık görülen klinik bulgulardandır. Hastalarda ayrıca tortikolis, spinal kord ve ayak deformiteleri de sık gözlenmektedir (2-4). Hastamızda da dirseklerde fleksiyon kontraktürü mevcuttu.

KMD'ler genellikle otozomal resessif kalıtım göstermekle beraber otozomal dominant kalıtım veya sporadik olgular da tanımlanmıştır (5,6). Sunulan hastanın aile öyküsünde benzer hastalık olmaması sporadik bir olgu olduğunu düşündürmektedir.

Batılı ülkelerde daha çok görülen Occidental tip KMD'nin coğrafi dağılım itibariyle Türkiye'de görülmesi beklenmektedir. Topaloğlu ve arkadaşları (5) Occidental tip KMD'li 5 olgu bildirmişlerdir. Nadir görülen bir hastalık olması nedeniyle ve insidansının belirlenmesine katkı amacıyla bu olgunun sunulması kararlaştırılmıştır.

KAYNAKLAR

1. McMenamin JB, Becker LE, Murphy EG. Congenital muscular dystrophy: A clinicopathologic report of 24 cases. *J Pediatr* 1990; 117: 692-697.
2. Brooke MH. Disorders of skeletal muscle. In: Bradley WG, Daroff RB, Fenichel FM, Marsden CD, eds. *Neurology in Clinical Practice Principles of Diagnosis and Management*, Vol: II, first edition. Boston, London, Singapore, Sydney: Butterworth-Heinemann Company 1991; 1843-1886.
3. Topaloğlu H, Renda Y, Gögüş S, Benli S, Yıldırım N. Fukuyama type congenital

- muscular dystrophy in a Turkish child. *Can J Neurol Sci* 1990; 17: 1-2.
4. Leyten QH, Gabreels JM, Renier WO, Ter Laak HJ, Sengers RCA, Mullaart RA. Congenital muscular dystrophy. *J Pediatr* 1989; 115: 215-221.
 5. Topaloğlu H, Yalaz K, Renda Y, Kale G, Çağlar M, Göğüş S. Congenital muscular dystrophy (Non-Fukuyama type) in Turkey: A clinical and pathological evaluation. *Brain Dev* 1989; 11: 342-345.
 6. Cook JD, Gascon GG, Haider A, Coates R, Stigsby B, Ozand PT, Banna M. Congenital muscular dystrophy with abnormal radiographic pattern. *Journal of Child Neurology* 1992; 7: 51-63.
 7. Trevisan CP, Carollo C, Segalla P, Angelini C, Drigo P, Giordano R. Congenital muscular dystrophy: brain alterations in an unselected series of Western patients. *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry* 1991; 54: 330-334.
 8. Mc Menamin JB, Becker LF, Murphy FG. Fukuyama-type congenital muscular dystrophy: Congenital muscular dystrophy. *J Pediatr* 1982; 101: 580-582.
 9. Yoshioka M, Saiwai S, Kuroki S, Nigami H. MR imaging of the brain in Fukuyama-type Congenital muscular dystrophy. *AJNR* 1991; 12: 63-65.
 10. Swaiman KF, Smith SA. Progressive muscular dystrophies. In: Klein EA, ed. *Pediatric Neurology Principles and Practice*, third edition. St. Louis: The CV Mosby Company 1989; 1157-1165.
 11. Parano E, Fiumara Falsaperla R, Vita G, Trifiletti RR. Congenital muscular dystrophy: correlation muscle biopsy and clinical features. *Pediatric Neurology* 1994; 10: 233-236.