



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
Ç. Nöroloji Olgu Sunumu

23.03.2022

Araş. Gör. Dr. Ömer Varol
Mod. Doç. Dr. Mesut Güngör



Şikayet:

Ellerde, çenede ve dilde kasılma

- **Öykü:**
- 10 yaşında iken yemek yemeye başlamada çenede kasılmaları farketmiş. Yemek yemeye devamında kasılması azalmakta ve normal yemeğini yiyebiliyor.
- 4 yıldır el becerisi gerektiren hareketler başında ellerde kasılmaları olmakta. Sonrasında hareketini yapmasında sorun olmuyor.
- Son 1,5 yıldır dilde kasılma başlamış. Peltek konuşuyor. Konuşma devamında düzgün konuşuyor.
- 3 yıl önce Yalova'da çocuk doktoruna başvurmuş. Kramp denmiş magnezyum tedavisi verilmiş ve 1 yıl kullanmış.
- Şikayetleri geçmeyince Çocuk Nörolojiye yönlendirilen hasta tarafımıza başvurdu.

- **Özgeçmiş:**
- 37 GH da 3200 gr C/S ile doğum
- YDYB yatış öyküsü yok sarılık yok
- Hastanede yatış gerektirecek durum yok.
- Aşıları tam Covid aşıları 2 doz biontech
- Alerji öyküsü yok.

- **Soygeçmiş:**
- Anne baba akraba değil .
- 4 kardeş.
- 1. çocuk 20 erkek Astım ve alerji öyküsü var.
- 2. çocuk hastamız
- 3. çocuk erkek 16 yaş sağ sağlıklı
- 4. çocuk 12 yaş sağ sağlıklı
- Ailede kas hastalığı olan yok.

- **Fizik Muayene:**
- Sistem muayenesi doğal
- Nörolojik muayenesi doğal
- Muayenede ellerde miyotoni mevcut.
- Yüzde hareketle myotoni mevcut.
- Çenede çiğneme hareketinde kasılma mevcut.
- Konuşmaya başlamada peltek konuşma

Test Adı	Sonuç	Durum Birim	Referans Değerler	Önceki Sonuçlar
Açlık Kan Şekeri (AKŞ)	85,2	mg/dL	74 - 106	74,1 (22/11/21)
Kreatinin	0,71	mg/dL	0,7 - 1,2	0,65 (22/11/21)
Bilirubin, Total	0,47	mg/dL	< 1,2	
Bilirubin, Direkt	0,14	mg/dL	< 0,30	
Bilirubin, İndirekt	0,33	mg/dL	< 0,9	
Total veya Direkt Bilirubin test sonuçlarından herhangi birinin < veya > şeklinde sonuçlandığında İndirekt Bilirubin hesaplanamamaktadır.				
AST (SGOT)	23,1	U/L	< 40	26 (22/11/21)
ALT (SGPT)	17,1	U/L	< 41	16,7 (22/11/21)
LDH	180	U/L	135 - 225	226 (22/11/21)
CPK	110	U/L	< 190	113 (22/11/21)
Protein, Total	72,6	g/L	66 - 87	
Düzeltilmiş Sodyum	137,8	mmol/L	136,0 - 145,0	139,6 (22/11/21)
FORMÜL: SODYUM + (AÇLIK KAN ŞEKERİ - 100) * 1,6 / 100				
Sodyum (Na)	138	mmol/L	136 - 145	140 (22/11/21)
Potasyum (K)	4,53	mmol/L	3,5 - 5,1	4,43 (22/11/21)
Kalsiyum	9,65	mg/dL	8,6 - 10,6	9,18 (22/11/21)
Fosfor (P)	4,04	mg/dL	2,5 - 4,5	3,31 (22/11/21)

Test Adı	Sonuç	Durum Birim	Referans Değerler	Not
Tam İdrar Analizi (TİT)				
FİZİKSEL ANALİZ				
Renk	AÇIK SARI		ACIK SARI	
Bulanıklık	BERRAK		BERRAK	
pH	6,5	.	5,5 - 8,0	
Dansite	1,020	.	1,005 - 1,027	
Kan	NEGATİF(-)		NEGATİF(-)	
Lökosit	NEGATİF(-)		NEGATİF(-)	
Glukoz	NEGATİF(-)		NEGATİF(-)	
Protein	NEGATİF(-)	mg/dL	NEGATİF(-)	
Bilirubin	NEGATİF(-)	mg/dL	NEGATİF(-)	
Keton	NEGATİF(-)	mg/dL	NEGATİF(-)	
Nitrit	NEGATİF(-)		NEGATİF(-)	
Urobilinojen	NORMAL		NORMAL	
Asorbik Asit	0	mikromol/L		
0,176 mikromol /L üzerindeki askorbik asit değerlerinde, idrarda Glukoz, kan ve nitrit negatifliği olabileceği göz önünde bulundurulmalıdır.				
MIKROSKOPİK ANALİZ				
Amorf Kristalleri	119	/HPF		

- Bu aşamada ön tanınız nedir?
- Hangi ek tetkikleri istersiniz?

Bu incelemede periferik sinirler uyarılmış ve konsantrik iğne EMG yapılmıştır.

- 1) Sağ median ve ulnar sinirlerin duysal ve motor sinir ileti yanıtları normaldir.
- 2) İğne elektromiyografisinde her iki 1.dor.int, sağ abd,dig.brevisde daha fazla olmak üzere, sağ ext.dig.com, biceps brachi ve glossus kaslarında miyotonik deşarjlar dikkati çekmiştir, bu kaslarda istemli kasıda miyopatik müpler izlenmiştir. Tib. anterior kasında miyotonik deşarj görülmemiş, miyopatik müp izlenmiştir.

Sonuç: Bu bulgular miyotoni ile giden bir kas hastalığı ile uyumludur.

Motor Nerve Conduction Studies

MNCS								
Nerve	Lat		Amp		CV		F-M Lat	
	ms	Ref.Dev	mV	Ref.Dev	m/s	Ref.Dev	ms	Ref.Dev
Medianus Motor Sağ								
Wrist - APB APB	2.79		10.0					
Elbow-Wrist APB	7.27		9.5		53.6			
Ulnaris Motor Sağ								
Wrist - ADM ADM	2.04		8.1					
Bl. elbow-Wrist ADM	6.58		7.5		59.5			

Sensory Nerve Conduction Studies

SNCS						
Nerve	Peak Lat		Amp		CV	
	ms	Ref.Dev	uV	Ref.Dev	m/s	Ref.Dev
Medianus Duyusal Sağ						
Wrist - Dig II	2.85		62.3		62.8	
Ulnaris Duyusal Sağ						
Wrist - Dig V	2.48		45.9		60.6	

Test Adı	Sonuç	Durum	Birim	Referans Değerler
Estradiol (E2)	19,3		pg/mL	
			pg/mL	11,3 - 43,2
Prolaktin	14,4		ug/L	4,04 - 15,2
Total Testosteron	5,93		ug/L	0,025 - 8,38

Hormon-2

Test Adı	Sonuç	Durum	Birim	Referans Değerler
ACTH	147	Y	ng/L	0 - 45

Hormon-3

Test Adı	Sonuç	Durum	Birim	Referans Değerler
25-Hidroksi Vitamin D	16,8	D	ng/mL	30 - 100
IGF-1 (Somatomedin-C)	333,8		ug/L	105 - 472
IGFBP-3 (İnsülin like growth faktör bağlayan	4456		mg/L	2210 - 6490

Hormon-1

Test Adı	Sonuç	Durum	Birim	Referans Değerler
Serbest T3	4,05		ng/dL	2 - 4,4
Serbest T4	1,42		ng/dL	0,93 - 1,7
TSH	3,73		mIU/L	0,27 - 4,20
Parathormon	49,7		ng/L	15 - 65
Kortizol	11,5		µg/dL	4,82 - 19,5
			SABAH 06:00-10:00	
			µg/dL	2,47 - 11,9
			ÖĞLEDEN SONRA 16:00-20:00	
FSH (Folikül stimulan hormon)	4,74		IU/L	1,5 - 12,4
LH (Lüteinleştirilen hormon)	6,12		IU/L	1,7 - 8,6

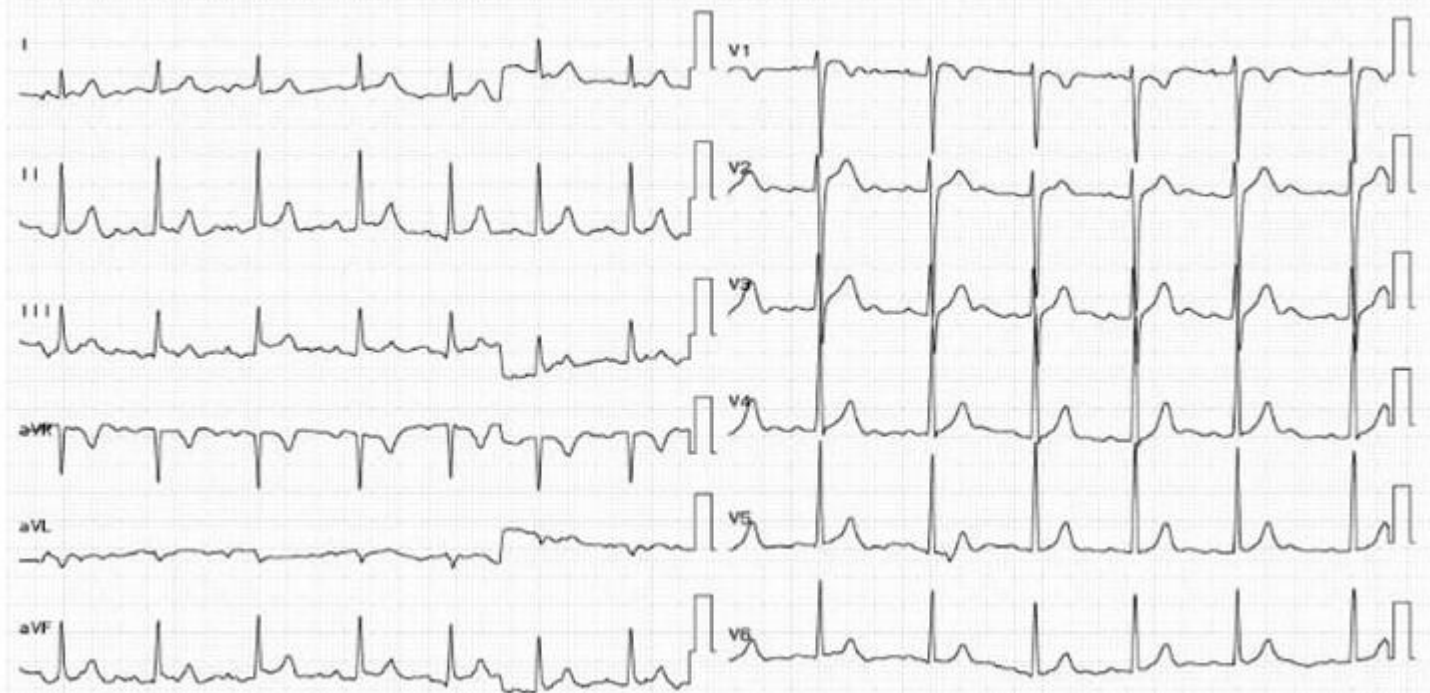
RV5+SV1 byk

3.60 mV

İnceleyen:

10 mm/mV 25 mm/sn Filtre: H50 d 25 Hz

10 mm/mV



2350K 03-04 04-05 Bölüm:

Muayene:

Miyotonik Distrofi

- Miyotonik distrofi tip 1 (DM1) ve tip 2 (DM2), iskelet kası zayıflığı ve miyotoni, kardiyak iletim anormallikleri, katarakt ve diğer anormallikler ile karakterize çoklu sistem bozukluklarıdır.
- DM'nin patofizyolojisi tam olarak anlaşılmamış olsa da, mekanizma, mutant DM alellerinden gelen transkriptlerdeki genişletilmiş tekrardan kaynaklanan RNA toksisitesini içeriyor gibi görünmektedir
- DM, Avrupa kökenli yetişkinler arasında en yaygın görülen müsküler distrofidir.

- **Miyotonik distrofi tip 1 (DM1),**
- İskelet ve düz kasların yanı sıra göz, kalp, endokrin sistem ve merkezi sinir sistemini etkileyen multisistem bir hastalıktır.
- Hafiften şiddetliye uzanan klinik bulgular, üç fenotipte kategorize edilmiştir
- **Hafif DM1**, katarakt ve hafif miyotoni (sürekli kas kasılması) ile karakterizedir; yaşam süresi normaldir.
- **Klasik DM1**, kas zayıflığı ve kaybı, miyotoni, katarakt ve sıklıkla kardiyak iletim anormallikleri ile karakterizedir; yetişkinler fiziksel olarak engelli hale gelebilir ve kısalmış bir yaşam süresine sahip olabilir.
- Klasik DM1'in başlangıç yaşı tipik olarak 20'li ve 30'lu yaşlarda (ve daha az yaygın olarak 40 yaşından sonra) iken, klasik DM1 çocuklukta miyotoni ve pitoz, zayıf göz kapağı kapanması, zayıf göz kapağı kapanması, zayıf bir gülümseme ve ince bir yüz gözlenir.
- **Konjenital DM1**, genellikle solunum yetmezliği ve erken ölümle birlikte doğumda hipotoni ve şiddetli genel halsizlik ile karakterizedir; zeka geriliği yaygındır.

- Miyotonik distrofi tip 1 (DM1) , kromozom 19q 13.3 üzerindeki distrofi miyotonika **protein kinaz (DMPK)** **geninin** 3'-çevrilmemiş bölgesinde bir sitozin-timin-guanin (CTG) trinükleotid tekrarının genişlemesinden kaynaklanır

- **Miyotonik distrofi tip 1 (DM1) ,
yetişkinlerde şüphelenilmelidir**
- Özellikle distal bacak, el, boyun ve yüz kas güçsüzlüğü
- Miyotoni (sürekli kas kasılması), genellikle bir el tutuşunu hızlı bir şekilde bırakamama (kavrama miyotonisi) olarak kendini gösterir
- Katarakt

- **Yenidoğanlarda DM1'den şüphelenilmelidir :**
- Hipotoni
- Yüz Kas Zayıflığı
- Genelleştirilmiş Zayıflık
- PEV Dahil Pozisyonel Malformasyonlar
- Solunum Yetmezliği

- **Klinik Bulgular**
- Klasik DM1'li bireylerde baskın semptom, ayak düşme/yürüme bozukluğuna ve iyi el becerisi gerektiren görevlerin yerine getirilmesinde güçlüklerle yol açan **distal kas zayıflığıdır.**
- **Tipik yüz görünümüne** esas olarak yüz ve levator palpebra kaslarının zayıflığı neden olur.
- **Miyotoni**, alet, ev eşyası veya kapı kolu kullanmak gibi günlük aktivitelere müdahale edebilir.
- Kas zayıflığı ilerleyicidir ancak yavaştır ve hastalık süresi ve CTG tekrar genişleme boyutu ile ilişkilidir
- **Yorgunluk** yaygın bir bulgudur
- **Kas-iskelet ağrısı**, özellikle alt ekstremitelerde oldukça yaygındır.
- Değişik derecelerde şiddette **kardiyak iletim kusurları** yaygındır.
- DM1'li bireylerde erken ölümlerin önemli bir nedenidir ve bazen **ani ölümle** ilişkilendirilir.
- Daha az sıklıkla **dilate kardiyomiyopati** oluşabilir
- DM1'deki **atriyal fibrilasyon, artan inme riski** taşır

- Akciğer fonksiyonunda ilerleyici bozulma
 - Disfaji, kabızlık, intestinal yalancı obstrüksiyon veya diyare
 - Safra kesesi sfinkterinin artan tonusunun bir sonucu olarak safra taşları
 - Karaciğer fonksiyon testleri yükseliği
 - Küçük entelektüel eksiklikler mevcuttur,
 - Obsesif-kompulsif ve pasif-agresif kişilik
 - Anksiyete ve depresyon
 - Uyku bozukluğu, Hipersomnia ve uyku apnesi
-
- Beyin manyetik rezonans görüntülemesi hafif kortikal atrofi ve beyaz cevher anormallikleri gösterebilir.

- Aksonal periferik nöropati,
- Katarakt, genellikle 30-40'lı yaşlarda.
- Etkilenen bazı bireylerde oftalmopleji vardır.
- Hiperinsülinizm, tiroid disfonksiyonu, diabetes mellitus, kalsiyum düzensizliği, testis atrofisi ve büyüme hormonu salgılanmasındaki olası anormallikler gibi endokrinopatiler görülebilir.
- Androjenik alopesi de yaygındır
- DM1'li bireyler tiroid, rahim, koroid melanomu ve muhtemelen kolon, testis ve prostat kanserleri için yüksek risk altında olabilir

- **Doğuştan DM1**
- Doğumdan sonra ana özellikler şiddetli genel halsizlik, hipotoni ve solunum sıkıntısıdır.
- Tipik olarak, ters V şeklinde ("çadırılı" veya "balık şeklinde" olarak da adlandırılır) üst dudaka sahiptir.
- Hayatta kalan bebekler motor fonksiyonda kademeli bir iyileşme yaşarlar.
- Etkilenen çocuklar genellikle yürüyebilir; bununla birlikte, klasik formda olduğu gibi sonunda ilerleyici bir miyopati meydana gelir
- Güç erken çocukluk döneminde artar, ardından ikinci on yılda azalmaya başlar
- Konjenital DM1'li bireylerin %50-60'ında zihinsel yetersizlik mevcuttur.

Ayırıcı Tanı

- Bebeklik Döneminde Hipotoni,
- Prader Willi sendromu,
- Multiminikor Hastalık
- Nemalin Miyopati
- X'e bağlı Sentronükleer Miyopati ,
- Diğer Sentronükleer Miyopatiler

- *Tedavi*
- DM1'li bireylerde ilerleyici zayıflık için spesifik bir tedavi mevcut değildir.
- Anekdot olarak, bazı kişiler meksiletin veya karbamazepin'e yanıt vermiştir. meksiletin 150-200 mg 3x/gün miyotoni tedavisinde etkili ve güvenli bulundu
- ***Belirtilerin tedavisi:***
- Ayak bileği ortezleri, tekerlekli sandalyeler veya diğer yardımcı cihazların kullanımı;
- Etkilenen çocuklar için özel eğitim desteği;
- Hipotiroidizm tedavisi;
- Ağrı yönetimi;
- Aritmi semptomları veya EKG kanıtı için bir kardiyolog ile konsültasyon;
- Görme bozukluğu varsa kataraktın çıkarılması;
- Hipogonadizimli erkekler için hormon replasman tedavisi;
- Pilomatriksoma ve bazal hücreli karsinomların cerrahi eksizyonu.

- *Kaçınılması gereken ajanlar/durumlar:*
- Kas ağrısına ve güçsüzlüğe neden olabilen kolesterol düşürücü ilaçlar (örn. statinler); anestezi ajan vekuronyum; süksinilkolin, propofol ve doksorubisin; sigara içmek; obezite; yasadışı uyuşturucu kullanımı; aşırı alkol alımı.

- İzlem:
- Asemptomatik kardiyak iletim kusurlarını saptamak için yıllık EKG ve 24 saatlik Holter izlemesi
- Açlık KŞ ve HgA1C konsantrasyonunun yıllık ölçümü,
- Katarakt açısından iki yılda bir oftalmolojik muayene
- Çiğneme ve yeme güçlüğü dahil beslenme durumuna dikkat
- Uyku şikayetlerinin polisomnografik takibi

Teşekkürler..