

# Geç Distal Musküler Distrafi (Bir Olgu Bildirisi)

Prof. Dr. Coşkun Özdemir  
Dr. R. Reha Bilgin

**G**eç distal msküler distrofi ilk kez 1902'de Gowers tarafından tanımlandıysada(1), bazı gözlemciler bu olgunun aslında bir myotonik distrofi olduğunu ileri sürmektedirler. 1907'de Spiller, distal myopati'nin peroneal msküler atrofi'den ayrılmasını sağlayan özelliklerine dikkati çekti ve kas biopsisi örneklerinde myopatiyi telkin eden bulguları ortaya koydu.

Bu konudaki en önemli bildiri Welander'in 250'den fazla olguyu kapsayan serisidir(2). İsveçlilerin oluşturduğu bu seride, hastalığa özgü belirtiler 40-60 yaşları arasında başlamaktadır. Erkeklerde sık görülmesine karşın, her iki cinste de izlenmekte ve dominant olarak geçmektedir. Kas atrofisi ve güçsüzlük ellerin küçük kaslarında başlamakta ve proksimale doğru ilerlemektedir(3,4). Distroflerin klorifikaryonunda yer alan distal msküler distrofi görel olarak benignedir. Dominant gen yöyünden homozigot olgularda proksimal zaaf da oluşur(4).

A.B.D., İngiltere ve dünyanın sıcak bölgelerinde —bu arada yurdu-muzda da— msküler distrofinin bu formu çok enderdir. İngiltere'de gözlenen birkaç sporadik olgunun progresyonunun daha hızlı olduğu ve başlangıçtan 10-15 yıl sonra ağır düşkünlük hali oluştuğu bildirilmiştir(4).

Milhorat ve Woff 1943'te bir ailenin oniki bireyinde distal tip progresif msküler distrofi tanımladılar. Başlangıç yaşı 23 ile 46 arasındaydı(5).

Yatırarak incelediğimiz bir olguda yaptığımız incelemeler sonunda, distal msküler distrofi tanısına vardık. Ülkemizde çok ender görülmesi nedeniyle bu tek olgunun yayınlanmasını yararlı bulduk.

## MATERYEL VE METOD

46 yaşındaki erkek hasta, 2.3.1984 günü bacaklarındaki kuvsetsizlik ve yürüme güçlüğü nedeniyle kliniğimize yatırıldı. Öyküsünden dört yıl önce ilk kez sol bacağındaki güçsüzlüğü farkettiği, kısa bir süre sonra güçsüzlüğün sağ bacağına da oluştuğu, giderek yürüyüşünün zorlaştığı öğrenildi. Bir senedir sağ elinde daha belirgin olmak üzere her iki elinde güçsüzlük olduğunu, başlangıçtan bu yana bacaklarının, bir yıldır da önkol kaslarının incelendiğini söylüyordu.

Öz ve soygeçmişinde özellik yoktu, sistem muayeneleri normaldi.

Nörolojik muayenede, el parmak ekstensorlarında güçsüzlük saptandı(4/5). Her iki tibialis anterior(1/5) ayak parmak ekstensorları (3/5) ve Hamstring grubunda belirgin olmak üzere bacak kasları da güçsüzdü. Ayrıca uyluk ekstensorları, adduktorları, abduktorlarının gücü de azalmıştı (4/5). Her iki tibialis anterior ve önkol kaslarının atrofik olduğu gözleniyordu. Gastrocnemiuslar pseudohipertrofikti. Aşil refleksleri alınmıyordu, diğer kemik-veter refleksleri (+)'ti. Taban derisi refleksi sağda fleksor, solda yanıtızsıdı. Yüzeysel duyu kusuru yoktu. Pozisyonu ve pasif hareketi kusursuz algılıyordu. Vibrasyon süresi ayak bileklerine dek 7-10 cm, daha üstte normaldi. Sfinkter kusuru yoktu. Empotans tanımlamıyordu. Yürütüldüğünde iki yanlı steppaj dikkati çekiyordu.

Rutin laboratuvar incelemelerinde; eritrosit 4.880.000, lökosit 4.600, Met. % 48, Mb. 15.9 g, sedimantasyon 6 mm/s, kan şekeri % 74 mg, üre % 28 mg, serum sodyum düzeyi 140 mEq/l, potasyum düzeyi

4.16 mEq/1, klor düzeyi 101 mEq/1 bulundu. İdrar inceleme sonuçları normaldi.

EMG'de incelemeye konu olan sol ekstensor digitorum communis, abd. poll. brevis, tibialis anterior, eks. dig. brevis, iliopsoas kaslarında kısa süreli motor ünit potansiyellerinden oluşan tipik miyojen tutulum bulguları saptandı. Miyotomiye işaret eden bir bulgu yoktu. Duysal ve motor iletiler normaldi. Bu sonuçlar, hastanın yaşı, öykü ve muayene bulgularıyla birlikte değerlendirildiğinde; ALS. ve CMT. hastalığı varyantı olasılıklarının gözardı edilmesi gerektiğini gösteriyordu. Gastrocnemius ve tibialis anterior kaslarından alınan materyelin mikroskopik incelemesinde, primer kas hastalığına uyan bulgular saptandı. (Bkz. Resim) CPK. 89 U/L idi. Hastada endokrinolojik bir bozukluğa işaret eden muayene bulgusu saptanmadı, bu konuda herhangi bir yakınma da yoktu.

Hastamızın soygeçmişinde, benzer hastalığı olan akrabalarının saptanmamasına ve distal myopatide otozomal dominant geçişin sözkonusu olmasına karşın; olgunun başlangıç şekli, başlangıç yaşı, progresyon özelliği ve biyopi bulguları ile "geç distal muskuler distrofi" olarak ele alınabileceği kanısına varıldı.

- 1 - Gowers, W.R.: A lecture on myopathy and a distal form. *British Medical Journal*, 1902; 2, 89.
- 2 - Welander, L.: *Myopathia distalis tarda hereditaria*. *Aeta Medica Scandinavica*, 1951; suppl. 264, 1.
- 3 - Adams, R.D., Victor, M.: *Principles of Neurology*, Mc Graw Hill, New York, 1981.
- 4 - Walton, Sir J.: *Disorders of Voluntary Muscles*, Churchill Livingstone, London, 1981
- 5 - Milhorat, A.T., Wolff, G.H.: *Studies in diseases of muscle. XIII Progressive muscular dystrophy of atrophic distal type; report on a family report of autopsy*. *Arch. Neurol. Psychiatry*, 1943;49, 655665.

#### KAYNAKLAR