

## KAS HASTALIKLARINA YAKLAŞIM

### **Kas hastalıklarına yaklaşım**

- Kas gücünün azalması, kasta erimeler, DTR'lerde azalma veya kaybolma ile birlikte giden hastalıklara kas hastalıkları denilmektedir. Benzer klinik belirtilerin ön boynuz ve PS hastalıklarında da görülmesi nedeniyle kas hastalıklarını nörojen ve myojen olarak iki grupta incelemek uygun olmaktadır.
- Bununla birlikte klinik olarak bu ayırımın yapılamadığı hallerde EMG, patolojik incelemeler ve enzim değerleri bu ayırımı yapmaya yardımcı olur.
- Duyu bozuklukları ve sinir ileti hızındaki yavaşlamalar genellikle periferik sinir tutulumunu düşündürürken, enzim yükselmeleri daha çok kas hastalıklarında görülmektedir.

### **Kas hastalıklarına yaklaşım**

- Hastalık öyküsü
- Öz-soy geçmişi
- Sistemik bakı (solunum, dolaşım, GİS ve diğer organlar)
- Nörolojik bakı  
kas gücü ölçümü,  
myotoni, atrofi, hipertrofi, kontraktür  
SSS ve PSS bakısı

### •Semptomlar nelerdir?

•Negatif semptomlar: Pozitif semptomlar:

- |                       |  |
|-----------------------|--|
| •Güçsüzlük,           | Myalji,                                |
| •yorgunluk            | kramp,                                 |
| •egzersiz intoleransı | kontraktür<br>myotoni,<br>myoglobinüri |

### Negatif semptomlar

#### Güçsüzlük:

- Kas hastaları genellikle yokuş ve merdiven çıkma, oturduğu yerden kalkma, yürüme, kollarını kaldırıp başını yıkama, raftan bir şey alma gibi, kök kaslarında güçsüzlük nedeni ile ortaya çıkan yakınmalarla doktora başvururlar.
- Bazen bunlara gözkapaklarını açma veya kapama, değişik yönlere bakma, yüzün mimik hareketlerini yapma, çiğneme, yutma, başını yastıktan kaldırma gibi hareketleri sağlayan kasların güçsüzlüğü de eşlik eder.
- Birçok kas hastalığının ilerlemiş dönemlerinde tabloya ayak ve el kasları gibi distal kasların güçsüzlüğü de eklenir.

#### Güçsüzlük:

- Ancak bazı kas hastalıklarında bu distal kasların tutulumu hastalığın en erken ve en belirgin bulgusu olabilir.
- Bazı kas hastalıklarının ise kendine özgü güçsüzlük dağılımı vardır; bu dağılımlara raslandığında öncelikle o hastalıkların varlığı düşünülmelidir.
- Örneğin yüzün mimik kasları, skapulayı yerinde tutan kaslar ve humerus çevresi kaslar, özellikle de asimetrik biçimde tutulmuşsa facioscapulohumeral distrofiyi,
- frontal, yüz kasları ile birlikte sternokleidomastoid kas ve distal (özellikle tibialis anterior) kasların tutulması öncelikle akla miyotonik distrofiyi getirir.

#### Güçsüzlük:

- Birçoğu kalıtsal olan kas hastalıklarında güçsüzlük yıllar içinde gelişir, hastalık kronik gidişlidir.
- Edinsel kas hastalıklarından inflamatuvar miyopatilerde ise zaafın gelişimi subakuttur. Hasta birkaç hafta veya ay içinde ciddi fonksiyon kaybına ulaşır.
- Rabdomiyoliz, malign hipertermi gibi durumlarda ise güçsüzlük saatler içinde ilerler ve en çok birkaç gün içinde en üst düzeyine ulaşır.
- Bazı durumlarda güçsüzlük hastada epizodik olarak yerleşir ve tekrarlar. Periyodik paraliziler bu son duruma örnektir.
- Birçok miyopatide kalp kası ve solunum kaslarının, değişik derecelerde tutulması söz konusudur.

#### Proksimal kas güçsüzlüğü

#### Negatif semptomlar

- Yorgunluk:Egzersiz sonrası anormal yorgunluk metabolik ve mitokondriyal myopatileri düşündürmeli. Hipopotasemi ve hipotroidi araştırılmalı, yorgunluk oluşturan egzersizin süre ve yoğunluğu önemli (Metabolik myopatiler)

#### Negatif semptomlar

#### **EGZERSİZ İNTOLERANSI**

- Belirli bir hareketi yapmakla, o hareketi yapan kasta gelişen ve normalde olmaması gerektiği ölçüde olan yorgunluğa egzersiz intoleransı denir. Bazen bu yorgunluğa ağrı da eşlik edebilir.
- Genellikle metabolik hastalıkların seyri sırasında görülür.
- Yorgunluğu doğuran hareket, hareket sırasında enerji elde etmek için kullanılan metabolik yollardan hangisinin tutulduğuna bağlıdır. Örneğin bir hastada yürürken egzersiz intoleransı gelişiyor ancak bu hasta koşarken rahatsız olmuyorsa bu durum öncelikle, Tip-I kas lifleri ile yavaş hareketleri yapmamızı sağlayan lipid metabolizması yolunun bozukluğunu düşündürmelidir.

#### Negatif semptomlar

#### **EGZERSİZ İNTOLERANSI**

- Buna karşılık hastada aynı yakınma örneğin seri ve hızlı yapılan yer silme gibi bir kol hareketinde, kol kaslarında ortaya çıkıyor ancak halter kaldırmakla gözlenmiyorsa bu kez başlıca Tip-2 kas liflerinin kullandığı glikojen metabolizmasının bozuk olduğu düşünülmelidir.

•Bu yolların veya son ortak enerji yolu olan oksidasyon-fosforilasyon sisteminin bozukluğunda, egzersiz intoleransına serum laktat, piruvat, amonyak, miyogloblin düzeylerinde, her bir metabolik bozukluğa özgü olan değışiklikler de eşlik edebilir.

Pozitif semptomlar:

- Myalji:NM ve lab normal olan bireyde nadiren kas has bağıdır. Genen ortopedik ve romatolojik sebeplerle ilişkilidir. Epizodik myalji metabolik myop, süregen inflamatuvar myopatilerde olabilir.
- Kramp:Saniyeler dakikalar sürer genellikle lokalizedir. Normal bireylerde sıktır nadiren primer myopati nedenidir. Dehidratasyon, hiponatremi, azotemi, mixödem, MNH, periferik sinir hastalıklarında olabilir.
- Myotonik fenomen: İstemli zorlu kontraksiyonda (göz yumma el sıkma) gevşeme bozukluğu,
- perküsyon myotonisi: dil, tenar ve diğerkaslarda olabilir.

## **MİYOTONİ**

- Klinik olarak miyotoni güçsüzlüğün tersine kasılabilmenin normal, kasıldıktan sonra gevşemenin güç olduğu bir durumdur. Bu gevşeme güçlüğü o kasın ilk hareketlerinde çok belirgindir, aynı hareket tekrarlandıkça harekette rahatlama görülür, çünkü gevşeme güçlüğü azalır.
- Örneğinhasta sabah yataktan ilk kalktığında, durakta otobüs beklerken otobüsün geldiğini görünce aniden koşup yakalamaya çalıştığında, başını aniden bir yöne çevirdiğinde, suskunken birden konuşmaya başladığında, eli ile bir şey tuttuğunda veya sıktığında, yemek yemeye başladığında ilgili hareketi tutuk hisseder. Bu tutukluk bazen romatizmal hastalıkların, özellikle sabah tutukluğu ile karıştırılabilir.
- Miyotoni bazı hastalıklarda tek belirtidir; myotonia congenita'da olduğu gibi.
- Bazen de miyotoni, kalıcı kas güçsüzlüğü ile beraberdir: Miyotonik distrofi buna örnektir.

Myotonik fenomen

- İstemli zorlu kontraksiyon ardından gevşeme bozukluğu ile karakterizedir
- Göz yumma
- El sıkma
- Perküsyon myotonisi
- Dil
- Tenar kas
- Diğerkaslar

Myogloblinüri

- Metabolik Myopatiler
  - Glukojenezlar (Myofosforilaz eksikliği)
  - Lipid metabolizma bozukluğu (CPT eksikliği)
- Malign hipertermi
  - Santral kor myopati

## DMD

- LGMD 2C-F (sarkoglikanopatiler)
- İnflamatuar myopatiler (nadir)

### Myoglobinüri

- Aşırı Egzersiz
- Viral-bakteriyal enfeksiyonlar
- İlaçlar ve toksinler
- Nöroleptik malign sendrom
- Sıcak çarpması
- Metabolik bozukluklar (Uzamış ateş)

### **Kas hastalıklarına yaklaşım**

- Semptomlar ne zaman başladı  
konjenital, çocukluk, erişkin,  
akut, subakut, kronik, süregen, epizodik mi?
- Başlangıç yaşına göre:
- Konjenital: konjenital myotonik D, lipid ve glikojen depo hastalıkları

### **Kas hastalıklarına yaklaşım**

- Çocukluk çağı başlangıçlı:
- MD(DMD, BMD, ED, FSHMD, LGMD, konjenital muskuler D)
- inflamatuar(dermatomyozit)
- Konjenital myopatiler
- Lipid depo hast(karnitin eksikliği)
- Glikojen depo hast(Asit maltaz eksik)
- Mitokondriyal myopatiler
- Endokrin metabolik(hipopotasemi, hipo/hiperkalsemi)

### **Kas hastalıklarına yaklaşım**

#### Erişkin başlangıçlı MD

- MD(LGMD, FSH MD, EmD, myotonik D, distal myopatiler)
- İnflamatuar myopatiler (P, D, IBM)
- Metabolik M(Asit maltaz, lipid depo hast)
- Mitokondriyal myopatiler
- Konjenital myopatiler(Nemalin, santral kor)
- Toksik myopatiler(ks, kolşisin, klorokin, alkol)
- Endokrin(troid paratroid)

### **Kas hastalıklarına yaklaşım**

- Tetikleyiciler varmı?: ilaç ya da toksinle karşılaşma varmı, egzersizle ilişkisi, yüksek ateşle ilişkisi, egzersiz sonrası istirahat ardından mı, kh alımı ardından mı, soğukla ilişkisi
- Eşlik eden sistemik bulgular var mı: Katarakt, frontal kellik, testiküler atrofi, kardiyak tutulum, respiratuzar yetmezlik vs) erken kontraktür, raş eklem ağrısı, hepatomegali, periorbital ödem, Kas hastalıklarında belirtiler

### **ATROFİ**

- Kas hastalıklarında atrofi, periferik sinir hastalıklarındakine oranla çok daha geç gelişir. Bunun nedeni kas liflerinin, tek tek hastalanması ve zaman içinde, yeterince kas lifi tutulduktan sonra, kasın tüm kitlesini etkileyecek ölçüde küçülmesine, yani atrofiye neden olmasıdır.

Kas hastalıklarında belirtiler

### **HİPERTROFİ**

- Gerçek hipertrofi, miyotoni gibi kasılmanın belirgin, gevşemenin ise zor olduğu durumlarda görülür. Miyotoniye kas zaafının eşlik etmediği durumda (myotonia congenita), hipertrofi nedeni ile hasta “herkül” görünümündedir.

Kas hastalıklarında belirtiler

### **PSÖDOHİPERTROFİ**

- Adından anlaşılacağı gibi, yalancı hipertrofidir. Henüz hastalık nedeni ile kaybedilmemiş kas liflerindeki hipertrofiye bağ ve yağ dokusundaki artış da eşlik eder ve kas kitlesi bu nedenle artar. En sık baldırda gastroknemius-soleus kas grubunda, bazen kuvadriseps kasında, bazen de başka kaslarda görülür. Aynı miyopati nedeni ile çevre kasların atrofik durumda olması bu genişlemiş görüntüyü abartılı hale getirir.

Kas hastalıklarında belirtiler

### **KONTRAKTÜR**

- Aynı eklemde etrafındaki kasların kuvveti birbirinden farklı olduğunda o eklem, belli bir pozisyonda durma eğilimi gösterir, ilgili kasta kısalma olur ve zaman içinde eklem bu pozisyonu sabitleşir (kontraktür oluşur).
- Kas hastalıklarında bu kontraktürün gelişmesi genellikle yıllar alır. Kontraktür oluşuncaya kadar tendonda gelişen ve giderek artan sertlik, egzersizle veya eklemi ters pozisyonda tutan atellerle önlenabilir veya azaltılabilir. Ancak sabit kontraktür geliştikten sonra o eklem, ancak cerrahi girişimle düzeltilebilir.

### **KONTRAKTÜR**

- Bazı miyopatiler kontraktür oluşturmaya özellikle eğilimlidir. Bu durumlarda kontraktür, kasların tutulumundan bağımsız olarak, oldukça erken gelişir. Bu hastalıklarda kontraktürlerin dağılımı da özellik gösterir. Bu hastalıklara örnek olarak Emery- Dreifuss kas distrofisi ve rigid spine hastalığı gösterilebilir.

Kas hastalıklarında belirtiler

### **DİĞER KASLARIN ZAAFI**

- Kas hastalığı olduğu düşünölen bir hasta özellikle geceleri nefes darlığı veya nefesinin yetmediğinden söz ediyorsa myasthenia gravis, asit maltaz eksikliği, polimiyoziit mutlaka tanı olasılıkları arasında olmalıdır.
- Yutma güçlüğü ve ses kısıklığı da benzer durumları akla getirmelidir. Belirgin çift görme, oftalmoparezi gösteren mitokondriyal miyopatiler veya okülofaringeal distrofiden daha çok myasthenia gravis'i düşöndürmelidir.
- Yine boyun ekstansör kaslarının zaafına bağı gelişebilecek başın öne düşöklüğü myasthenia gravis, polimiyoziit gibi hastalıkları akla getirmelidir.
- Birçok miyopate ise boyun fleksiyon zaafi görölür.

### **SİSTEMİK BULGULAR**

- Anamnez alınırken bazı sorular hastaya özellikle sorulmalıdır, çok yardımcı olabilir. Örneğın rabdomiyoliz olduğu düşünölen bir hastada o sırada veya daha önceleri idrar renginde koyulaşma olduğunun anlaşılması tanıya çok yardımcı olur. Bazı ilaçların (siklosporin-A, klorokin, ipeka, amiadaron, d-penisilamin, v.s.) kullanımı ve bazı toksinlere maruz kalmanın da miyopati yaratacağı bilinmeli ve hasta bu açıdan da sorgulanmalıdır.
- Bazı sistemik hastalıkların da miyopati yapacağı bilinmeli ve hasta bu sistemik hastalıklar açısından da sorgulanmalıdır. Sinir sisteminin başka kompartmanlarının tutulması da tanı olasılıkları yelpazesini daraltır. Örneğın, miyopatisi olan bir hasta epileptik nöbetler geçirdiğinden söz ediyor veya mental retardasyon gösteriyorsa mitokondriyal hastalıklar akla gelebilir.

### **AİLE ÖYKÜSÜ (SOYGEÇMİŞ)**

- Birçoğı genetik olarak kalıtılan kas hastalıklarında aile öyküsü, anamnezin vazgeçilmez bir parçasıdır. Soyağacı, anne-baba akrabalığı (akraba değıllerse ailelerin aynı köy, kasaba veya şehirden olup olmadıkları), ailedeki ölüm nedenleri, ailedeki aynı hastalığı taşıyan bireyler ve yaşları/cinsiyetleri, ailedeki hasta olmayan bireyler ve yaşları/cinsiyetleri mutlaka kaydedilmelidir. Otozomal dominant geçiş belli hastalıkları, otozomal resesif geçiş başka bazılarını, X'e bağı resesif geçiş ise diğere bazı kas hastalıklarını düşöndürür.
- Ayrıca hastalığın başlangıç yaşı, ailede hasta olan bireylerde klinik tablonun homojen olup olmamasına ait bilgiler de tanıya yaklaşım açısından yararlıdır.

### **KAS HASTALIKLARINDA MUAYENE**

- Kas hastalığına eşlik edebilecek bulgulardan yararlanmak için nörolojik muayenenin tam olarak yapılması gerekir. Örneğın, miyopatisi olan bir hastada santral sinir sisteminin tutulduğunu gösteren bulguların varlığı bir mitokondriyal hastalığı akla getirebilir. Ancak kası ilgilendiren özelliklerin muayenesi ayrı bir özen gerektirir. Aşağıda yalnızca bu özelliklerinin muayene tekniklerine değinilecektir.

### **KAS HASTALIKLARINDA MUAYENE**

#### **BİTKİNLİK**

- Bitkinlik, bir kasta tekrarlanan hareket sonucu ortaya çıkan aşırı yorgunluk hali olduğuna göre, hastada kas gücü tam olsa bile aşağıdaki manevralarla bitkinlik ortaya çıkarılabilir. Bu manevralar daha çok myasthenia gravis'te kullanılır:
- Gözkapaklarını yormak için hastanın başı doktorun eli ile sabitleştirilerek hasta zorlu olarak yukarı, hatta yukarı-dışa baktırılır. Bitkinlik söz konusu ise, çoğı zaman 1 dakikaya kalmadan göz kapaklarından biri veya her ikisinin düşmeye başladığı gözlenir. Bazen buna hastada çift

görmenin gelişmesi de eklenebilir. Ayrıca bir nefeste hastanın kaçça kadar saydığı değerlendirilebilir. Kollardaki bitkinlik kolları öne uzatarak ve böyle bekleyerek, bacaklardaki bitkinlik ise hastaya çömelip kalkma hareketinin tekrarlatılması ile ortaya çıkarılabilir

#### **KAS HASTALIKLARINDA MUAYENE**

##### **MİYOTONİ**

•Gevşeme gücünü gösterebilmek için hastanın o sırada kullanmadığı bir kası kastırılır ve sonra gevşek bırakması istenir; bu sırada gevşemenin ne kadar güç olduğu gözlenir (aksiyon miyotonisi). Ardından aynı hareket birkaç kez tekrarlatılır ve giderek hareketin rahatladığı görülür. Ençok kullanılan yöntem hastanın ellerini veya gözkapaklarını sıktırmak ve bir süre böyle sıkılı tutuktan sonra aniden açtırmaktır. Bu sırada açılma hareketinin gücü ve hareketin tekrarlanması ile hareketin daha rahat yapılabildiğinin gözlenmesi gerekir. Bir başka yöntem de tenar kaslar, önkol kasları en sık olmak üzere herhangi bir kasın üzerine refleks çekici ile bir kez vurup beklemektir. Miyotoni var ise kasılmış olan kas bir süre bu kasılı pozisyonda, hatta bazen çökük olarak (kayık belirtisi) kalır (perküsyon miyotonisi).

#### **KAS HASTALIKLARINDA MUAYENE**

##### **İSKEMİK ÖNKOL EGZERSİZ TESTİ**

• Metabolik hastalıkların tanınmasına bazen yardımcı olabilen bu testte hastanın koluna tansiyon aletinin manşonu geçirilir ve hastanın sistolik kan basıncı ölçülür. Manşon bu basınçta 1 dakika süreyle sıkılı tutulur ve bu süre içinde hastanın, bir lastik balonu veya kendi elini sürekli olarak sıkıp bırakması sağlanır. Testin sonunda egzersiz durdurulur ve manşon açılır, hemen ardından el veya kolda güçsüzlük, önkolda sertlik (kontraktür) gelişip gelişmediğine bakılır. Bu bulguların gelişmesi bir metabolik bozukluğu gösterir. Ancak çok hassas olmadığından, testin negatif olması metabolik hastalık olmadığı anlamına gelmez. Elbette teste başlamadan önce hastaya ne yapılacağı anlatılması, testin başarısı açısından önemlidir.

#### **KAS HASTALIKLARINDA MUAYENE**

##### **DURUŞ VE YÜRÜYÜŞ**

•Hasta ayakta dururken dikkati çeken bir özellik (hiperlordoz, skolyoz, vs.), başını veya vücudunu öne eğebilme kapasitesi (rigid spine'da eğilemez) mutlaka kaydedilmelidir. Kas hastalığı olan bireylerin birçoğu yürürken kalçalarını iki yana sallarlar; bu arada vücudun ağırlık merkezini uygun duruma getirmek için lordozlarını artırır. Bu yürüyüş biçimi, "ördekvari" olarak nitelenir. Zaafin özelliğine göre başka yürüme bozuklukları da gözlenebilir. Örneğin distal miyopatilerde hasta, aynen bir polinöropatide olduğu gibi, steppaj yaparak yürür.

•

#### **KAS HASTALIKLARINDA MUAYENE**

##### **KAS KİTLESİNDEKİ DEĞİŞİKLİKLER**

•Soyunarak kol ve bacakları açığa çıkmış olan hastada atrofinin dağılımı, psödohipertrofinin bulunup bulunmaması tanı olasılıklarının miktarını azaltabilir, tanıya daha çok yaklaştırabilir. Örneğin, biceps, triceps gibi humerus çevresi kaslarla birlikte skapula çevresi kasların ve yüz kaslarının atrofi, hasta kollarını öne uzattığında veya yana açtığında skapulanın omuzdan yukarı çıkması (fikse olamaması) ("humping") facioscapulohumeral distrofiyi, temporal kaslarla sternokleidomastoid kasların atrofi miyotonik distrofiyi, proksimal kas kitleleri ve ayak kasları oldukça iyi iken alt bacakta atrofi ise distal miyopatileri akla getirir. Alt bacak kaslarının atrofi arka grupta ise Miyoshi isimli kas distrofi öncelikle düşünülmelidir.

•Baldır kaslarının psödohipertrofi genellikle dikkati çeker; hasta parmak ucuna kaldırıldığında iyice belirginleşir. Psödohipertrofinin görüldüğü durumlarda, örneğin metabolik bir miyopati düşünülmemelidir; bu bulgu herhangi bir kas distrofi için tipiktir.

## **KAS HASTALIKLARINDA MUAYENE**

•**DİĞER** Yukarda yazılanlara eşlik eden başka bulgular da değişik kas hastalıklarının öncelikli olarak düşünülmesini sağlayabilir. Örneğin, yüzde veya vücuttaki dismorfik bir özellik, çene yapısındaki bozukluk, yüksek damak gibi göstergeler daha çok konjenital miyopatileri düşündürür. Gözkapaklarındaki ödem ve hafif eritem (“heliotropi”), yüzdeki kırmızı döküntü, boyunda “V” şeklinde eritem (“V” belirtisi), el-dirsek-diz eklem ekstansör yüzlerindeki eritem, ellerde kabalaşma ve tınak yatağı değişiklikleri dermatomyozit düşündürmelidir. Kaslar içinde sert kalsifiye nodüller ise daha çok çocukluk çağı dermatomyozitinde görülür. Bu örnekler artırılabilir.

## **KAS HASTALIKLARINDA MUAYENE KEMİK VETER REFLEKSLERİ**

•Kas hastalıklarında KVR de, o kastaki zaaf ve atrofi ile orantılı olarak, ve zaman içinde azalır veya kaybolur. Buna karşılık polinöropatilerde KVR birden kaybolur.

## **TANI**

- Biyokimyasal testler
- CK, Transaminazlar, Myoglobinüri, Enzim tayini
- Egzersiz testi (Laktat / Piruvat)
- Elektrofizyolojik testler
- Histopatolojik inceleme
- Genetik inceleme

## **CK**

•Kas hastalıkları tanısında CK, Aldolaz, LDH kullanılmakla birlikte pratikte en çok kullanılan CK'dır.

•Normal şartlarda egzersiz, kasa uygulanan travma ya da enjeksiyon CK değerini yükseltebileceğinden CK değerleri hastanın dinlendiği koşullarda, EMG veya kas biyopsisi yapılmadan önce bakılmalıdır.

## **CK**

•Kas hastalıklarında serum CK değeri özellikle kas nekrozu ve kas membran bozuklukları ile giden hastalıklarda çok yükselir.

- Distrofler
- Myozitler
- Asit maltaz eksikliği
- Myoshi myopatisi
- rabdomyoliz

Bu durumlarda CK normalin 5-10 katından 50-100 katına kadar çıkabilir. Diğer myopatilerde CK hafif derecede yüksek veya normaldir.

## **CK**



- Ayrıca kas hastalığı olmadığı halde hipotroidi CK değerini yükselten bir durumdur. Hipertroidi de ise düşebilir ve böylece bir myopatide CK değeri daha yüksek olabileceken o değer altında olabilir. Ayrıca ilaçlardan klorokin, kolşisin, siklosporin, AZT yükseltebilir.

## **EMG**

- Kas hastalıklarında
- motor ileti incelemede BKAP amplitüd ufak, buna karşın motor sinir ileti hızı normal
- Duyusal sinir uyarımında DSAP amplitüd ve ileti hızı normal bulunur
- İğne EMG’de küçük boylu polifazik MÜP’ler kaydedilir. Ek olarak spontan potansiyeller (pozitif keskin ve fibrilasyon potansiyelleri) ve kompleks ardışık boşalmalar ortaya çıkabilir.
- Maksimal kası çabasında erken olarak ortaya çıkan tam bir interferans paterni ortaya çıkabilir.
- EMG’de myotonik boşalmaların bulunması myotoni ile giden hastalıklar için tanı koydurucudur.

## **Kas biyopsisi**

- Bir çok kas hastalığının bazen genetik defekti gösterilse bile cinsinin ayırt edilebilmesi için kas biyopsisi yapılması zorunludur. Kas biyopsisi lokal anestezi ile insizyonel olarak veya iğne biyopsisi şeklinde yapılır.
- Genellikle orta dereceli (4/5,3/5) zaafi olan proksimal bir kastan (biceps, trisps, deltoid, kuadriseps gibi)oldukça bilgi vericidir. Distal myopatilerde tibial anteryör, ön kol fleksör ve extansör grup), metabolik myopatilerde ise en çok ve/veya en az tutulmuş kas daha aydınlatıcı olabilir.

## **Genetik inceleme**

- Birçoğu genetik geçişli kas hastalıklarında hastalık genlerinin birçoğunun bulunmuş olmasıyla defekt gösterildiği zaman tanıyı %100 kesinleştiren DNA incelemeleri önem kazanmıştır. Genin bilindiği durumlarda aile içindeki taşıyıcı bireylerin tanınması, fetüste prenatal tanı mümkün olmaktadır.

## **MYOPATİLERİN SINIFLANDIRILMASI**

### **I-KALITIMSAL**

- 1-Musküler Distrofiler
- 2-Konjenital Yapısal Myopatiler
- 3-Metabolik Myopatiler
- 4-Mitokondriyal Myopatiler
- 5-Kas İyon Kanal Hastalıkları

### **II-EDİNSEL**

- 1-İnflamatuvar Myopati
- 2-Endokrin Myopati
- 3-Toksik Myopati
- 4-Sistemik Hastalıklarla Birlikte Seyreden myopati

- 1-Kalıtsal Müsküler distrofiler

### **X’e bağlı resesif musküler distrofiler**

Duchen  
Becker  
Emery-Dreifuss(eklem kontraktürleri ve kardiyak tutuluş)

### **Otozomal resesif müsküler distrofiler**

OR çocukluk tipi limb-girdle  
Skapulahumeral  
OR distal MD  
Konjenital MD (Serebral anormalliği bulunanlar/bulunmayanlar)

Kalıtsal Müsküler distrofiler<sup>2</sup>

### **Otozomal Dominant MD**

Fasyoskapulahumoral distrofi  
Skapulaperoneal  
Erişkin başlangıçlı limb-girdle  
Okulofaringeal  
Myotonik  
Otozomal dominant distal tip: Üst extremiteden başlayanlar(Walender tipi), alt extremitaden başlayanlar

## **2-Konjenital Myopatiler**

- Nemaline
- Santranükleer

## **3-Metabolik Myopatiler**

Glikojenez

- Asit maltaz eksikliği
- Myofosforilaz eksikliği
- Kas fosfofruktokinaz eksikliği

Lipogenez

- Karnitin palmitoil transferaz eksikliği
- Karnitin asetil karnitin transferaz eksikliği
- Myoadenylate deaminase
- Orta zincirli asetil CoA dehidrogenaz eksikliği

## **4-Mitokondryal myopatiler**

- Progresif eksternal oftalmopleji
- Kearns-Sayre sendromu
- MELAS(Mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis, and strokelike)
- MERF(Myoclonus epilepsy with ragged-red fibers)

## **5-Kanalopatiler**

- İlacı baęlı myastenik sendromlar
- Malign hipertermi
- Peryodik paraliziler

## **II-Edinsel myopatiler**

### **İnflamatuvar myopatiler**

- Dermatomyozit
- Polimiyozit
- Eozinofilik myopati
- İnklüzyon cismi myopatisi
- Viral myopatiler

### **Otoimmün**

- MG
- LEMS
- Stiff-person sendromu

### **Endokrin myopatiler**

- Paratiroid fonksiyon bozukluęu
- Tiroid fonksiyon bozukluęu ile myopati

### **İlaclara baęlı myopatiler**

- Kortikosteroidler
- Klorokin
- Kolesterol düşürücüler
- Alkol
- Amiodarone
- Chloroquine
- Kolesterol düşürücüler
- Cimetidine
- Clozapine
- Colchicine
- Cyclosporin
- D-penicillamine
  
- Emetine
- Altın tuzları
- Growth hormone

- Interferon-alpha-2b
- Labetalol
- Omeprazole
- Phenytoin
- Propylthiouracil
- Vincristine
- Zidovudine

## **MUSKÜLER DİSTROFİLER**

•Musküler distrofiler progresif kas güçsüzlüğü ve kas lifi dejenerasyonu ile giden genetik geçişli myopatilerdir.

### **a) DUCHENNE MUSKULER DİSTROFİ :**

- Duchenne (*Dr. Guillaume Benjamin Amand Duchenne, 1806-1875*) 1868'de bu hastalığı tanımlamıştır.
- Duchenne muskuler distrofi (DMD) en sık görülen MD tipidir. X-bağlı resesif geçiş gösterdiği için erkeklerde görülür. Prevalansı 4000 yeni doğan erkekte 1'dir. X kromozomunun kısa kolunda, Xp21 lokalizasyonunda yer alan distrofin genindeki mutasyon sonucu oluşurlar.
- Olguların %30 kadarı yeni mutasyonlar sonucu ortaya çıkmaktadır. Turner Sendromu ve X kromozonu Xp21 de translokasyon olan kızlarda da görülebilir. Bazen taşıyıcı kadınlarda hafif klinik bulgular görülebilir.

### **DUCHENNE MUSKULER DİSTROFİ :**

- Hastalık distrofin geninin yokluğu sonucu oluşur. Distrofin kas membran fonksiyonlarının stabilizasyonunu sağlayan ve kas iskelet yapısında yer alan bir proteindir. Yokluğunda kas harabiyetine eğilim artar.
- Etkilenen çocuklar doğumda ve erken gelişim basamaklarında normaldir.
- En sık görülen başlangıç semptomları yürümede bozulma, ördekvari yürüyüş, sık düşmeler, yaştaşlarına göre hareketlerde geri kalmadır.
- Semptomlar sıklıkla 4 yaşından önce başlar, ancak nadiren 7-8 yaşlarına kadar sinsi kalabilir.

### **DUCHENNE MUSKULER DİSTROFİ :**

- İlk tutulan kaslar pelvik ve pektoral bölge kaslarıdır. Proksimal kaslardaki kuvvetsizlik nedeniyle çocuk ayağa kalkmakta zorlanır. Özellikle gastroknemius kaslarında belirgin olan pseudohipertrofiler gelişir. Önce prone pozisyona gelip, ellerini ve dizlerini kendine çekerek ve sadece elleri ve ayakları yerde kalkarak kolları ile kendisini yukarı itip gövdesinde ekstansiyona getirerek, adeta kendine tırmanarak ayağa kalkar ( Gower's belirtisi).
- Okuler bulber kaslar hemen her zaman korunur. Görme işitme normaldir.

## **DUCHENNE MUSKULER DISTROFI :**

- Hastalık ilerleyicidir ve ortalama 10 yıl içinde yürüme yeteneği azalır ve hastalar tekerlekli sandalyeye bağımlı hale gelirler.
- Hastalığın ilerlemesi ile erector spinal kasların da tutulması ile lordoz gelişir. Multiple kontraktürler, deformiteler tipik olarak hastanın ikinci dekatta yatağa bağımlı hale gelmesine katkıda bulunur.
- Kalp kası da tutulur.
- Sıklıkla entellektüel bozulma vardır. Hastalar ikinci veya üçüncü dekatta kardiyak yetmezlik veya araya giren enfeksiyonlar nedeniyle kaybedilirler

## **DUCHENNE MUSKULER DISTROFI :**

### **Tanı:**

- Kas enzimleri:Serum kreatin kinaz (CK), aldolaz, LDH, AST ve ALT enzimler artar. Semptomlar yokken, hatta doğumdan itibaren CK değerleri yüksektir. Hastalığın ilerlemesiyle enzim yüksekliği daha az olmaya başlar. Kreatinüri ve myoglobininüri de görülebilir. Taşıyıcılarda da CK düzeyleri yüksek olabilir.
- Erken yaşlardan itibaren taşikardi, sağ dal bloğu, R dalgasında voltaj yükselmesi gibi EKG anormallikleri görülebilir.
- Elektrofizyolojik incelemede, sinir iletileri genellikle normaldir. İğne EMG' si myojenik tutulumu gösterir. Kısa boylu, kısa süreli, polifazik, erken rekrutment yapmış MÜP'ler kaydedilir.
- Kas biopsisinde kas lifi atrofisi ve bağ dokudaki artış görülebilir.
- Distrofin eksikliğinin ve genetik defektin gösterilmesi ile kesin tanı konur

## **DUCHENNE MUSKULER DISTROFI**

### **Tedavi:**

- Duchenne musküler distrofi için özel bir tedavi seçeneği yoktur.
- Fizik tedavi ve destek programı ile erken kontraktürler engellenebilir. Gerekirse tendon serbestleştirme operasyonları yapılır.
- Hasta ve hasta yakınlarının psikolojik destek tedavisi almaları yararlı olabilir.
- Kortikosteroidler 0.75 mg/kg dozunda 6 ay boyunca veya 10 gün tedavi ve 10 gün ara şeklinde daha uzun süre verilebilir. Myoblast transplantasyonu ve gen transferi gibi henüz yararı kesinleşmemiş araştırmalar da vardır.
- Genetik danışmanlık önemlidir. Aileye sonraki doğumlarda da risk olabileceği söylenmelidir. Taşıyıcılarda CK seviyeleri yüksek olabilir. Taşıyıcıların ve prenatal dönemdeki mutasyonların saptanması DNA analizi ile yapılabilir.

## **b) BECKER MUSKULER DISTROFI**

- X-bağıli resesif geçişli MD nin hafif formudur.
- Becker ve Keiner (1955) bu hastalığı tanımlamıştır.
- İnsidans 3-6/100.000, prevalans 1/100.000 (canlı doğan erkek çocuk) dir.
- Distrofin eksikliği vardır.

•Klinik bulguları DMD' ye benzer, ancak daha geç yaşlarda başlar ve hafif seyreder. Solunum yetmezliği nadirdir. Erken dönemde kardiyak tutulum olmaz. Çoğu hastada zeka normaldir. Çoğu hasta 3.-4. dekata kadar ambulatuar kalır.

### **c) EMERY-DREIFUSS MUSKÜLER DİSTROFİ**

- X' e bağlı resesif geçişlidir.
- Klinik bulgu bir triad olarak dirseklerde, aşil tendonunda ve spinada erken kontraktürler (güçsüzlükten önce çıkar), belirgin olarak humeroperoneal bölgede distal kas güçsüzlüğü, bazanda yüz kaslarında yavaş seyirli kas tutulumları, tehlike gösteren kardiyak ileti defektleri ve kardiyomyopati bulunur.
- Pseudohipertrofi görülmez.
- Erken çocukluk döneminde başlar, 4-5. dekatlarda hızlanır. Yavaş progresyon gösterir.

### **c) EMERY-DREIFUSS MUSKÜLER DİSTROFİ**

- Serum CK normalin birkaç katı olabilir. EMG'de hem nörojenik hem de myopatik bulgular görülebilir.
- Kas biyopsisinde tipik disrofik değişiklikler yanında güve yeniği görünümü görülür.

### **KONJENİTAL MUSKÜLER DİSTROFİLER**

•Doğumdan itibaren kas güçsüzlüğü, hipotoni ve ilk 1 yıl içinde artrogipozis gelişmesi ile karakterize bir grup distrofik kas hastalıklarıdır. Klinik gidiş ilerleyici değildir ve hastalık adölesan çağda stabilize olabilir.

Çocukluk çağının otozomal resesif musküler distrofisi

- Santral kor hastalığı,
- Nemalin myopatisi, minikor myopati,
- Mitokondrial myopati gibi bir çok heterojen gruptan oluşurlar.

### **FASİOSKAPULOHUMERAL DİSTROFİ**

- Otozomal dominant geçişlidir ve sıklığı 100.000'de 1'dir. 1885 yılında Dejerine tarafından tanımlanmıştır. DMD ve myotonik MD'den sonra en sık görülen üçüncü MD'dir.
- Hastalıktan sorumlu gen 4q'ya lokalize edilmiştir. Kaslarda distrofik değişikliklerin yanında inflamatuvar değişiklikler de olabilir.
- Birinci veya ikinci dekatta başlar.

### **FASİOSKAPULOHUMERAL DİSTROFİ**

•Önce alt yüz kasları, daha sonra trapezius ve pektoral kaslar tutulur. Orbikularis oculi kasının güçsüzlüğü gözlerin sıkı kapatılması istendiğinde göz kapaklarının aralıklı kalması ile tanımlanabilir. Yüzün alt tarafındaki güçsüzlük ise gülümserken ağız köşelerinin yanlara doğru kayması ile dikkati çeker. Peroral kasların zayıflığı nedeniyle hastanın dudaklarını büzmesi, ıslık çalması yanaklarını şişirmesi imkansızdır. Disartri kas güçsüzlüğünün ileri dönemlerinde ortaya

çıkarak. Spinal kasların tutulmasıyla lomber lordoz görülebilir. Hastaların çoğunda omuz ve kollarını kaldırmada zorluk, skapula alata görünümü vardır. İleri dönemlerde pelvik kaslar tutulabilir ve deve hörgüçü görüntüsüne neden olabilir. Yavaş seyirlidir. Kalp kası tutulmaz, zeka normaldir.

### **FASİOSKAPULOHUMERAL DİSTROFİ**

• **Tanı:** Hastalığın aktif dönemlerinde kas enzimleri yükselebilir. EMG ile myopatik tutulum desteklenir. Kas biopsisi ile tanı konur.

• **Tedavi:** Destek tedavisi ve genetik danışmanlık önemlidir

### **SKAPULOPERONEAL MUSKÜLER DİSTROFİ:**

• Otozomal dominant geçişlidir. Üst ekstremitelerde proksimal, alt ekstremitelerde distal kaslar tutulur. Yavaş seyirlidir. Kalp kası ileri dönemlerde tutulabilir, zeka normaldir.

• **Tanı:** hastalığın aktif dönemlerinde kas enzimleri yükselebilir. EMG ile myopatik tutulum desteklenir. Kas biopsisi nonspesifik myopatik değişiklikleri gösterir.

• **Tedavi:** Destek tedavisi ve genetik danışmanlık önemlidir.

### **OKÜLOFARİGEAL DİSTROFİ:**

• Otozomal dominant geçişlidir.

• Tipik olarak 40-50 yaşlarda bilateral ptozis ile başlar. Daha sonra yutma zorluğu ve yüz kaslarında kuvvetsizlik eklenir. Ekstraoküler göz kasları tamamen paralizye gidebilir. İsmine OFMD olmasına rağmen yüz, omuz kalça kavşağı, hatta distal kaslarda bile ılımlı güçsüzlük bulunabilir. Yavaş seyirlidir. Myastenia Gravis ve mitokondrial myopatiler ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Destek tedavisi önemlidir. Gerekirse hastalarda ptozis cerrahi olarak düzeltilebilir.

### **LİMB-GİRDLE MUSKÜLER DİSTROFİ (ekstremitte-kuşak tipi):**

• Otozomal resesif geçişlidir. 2. veya 3. dekatlarda başlar. Genelde asimetric olarak kalça kuşağı kaslarını tutulumu ile başlar. Daha sonra üst ekstremitte kuşak kasları tutulur. Yavaş seyirlidir.

• Kalp kası ileri dönemlerde tutulabilir, zeka normaldir.

• **Tanı:** Hastalığın aktif dönemlerinde kas enzimleri yükselebilir. EMG ile myopatik tutulum desteklenir.

• **Tedavi:** Destek tedavisi önemlidir.

### **DİSTAL MUSKÜLER DİSTROFİLER**

• Genelde distal kas güçsüzlüğü nörojenik, proksimal kas güçsüzlüğü myojenik olarak kabul edilsede sadece distal kasları tutan myojenik hastalıklarda vardır. Bu tip MD primer olarak el ve ayak kaslarını etkileyen bir grup hastalıktır. İnfantil ve juvenil formları vardır. Yavaş seyirlidir ve hayat süresini etkilemez.

• **Tanı:** Hastalığın aktif dönemlerinde kas enzimleri yükselebilir. EMG ile myopatik tutulum desteklenir.

- **Tedavi:** Destek tedavisi önemlidir

### **Distal kas güçsüzlüğü yapan nöromusküler hastalıklar**

- PNP
- HSM PNP
- ALS
- Distal spinal kaslar atrofi
- MD
- Skapulaperoneal sendrom
- Konjenital/infantil/geç başlangıçlı distal myopati
- Distal polyomyozit
- İnklüzyon cisim myoziti

### **OR ve sporadik Distal myopatiler(Myoshi Myopati)**

- Genellikle 2 ve 3. dekatta başlar. Başlangıç semptomları koşmada güçlük sık düşmeler. Gastrokinemius kasları peroneal kaslardan daha fazla etkilenir. Bu bulgu diğer distal myopatilerden ayırmada önemlidir. İleri dönemlerde alt ekstremitelerin proksimallerinde güçsüzlük olması oldukça sık görülür. Erken dönemlerde hasta ayağa kaldırıldığında yürüyebilir ileri dönemlerde yatağa bağımlı kalır. Ön kolda ılımlı güçsüzlük ve atrofi dikkati çeker. Solunum güçlüğü ve kr sinir semptomları bulunmaz. CK yüksektir

- Kasta nekrotik lifler bulunur.

### **MYOTONİ İLE GİDEN KAS HASTALIKLARI**

- Myotoni istemli kontraksiyon, perküsyon veya elektriksel uyarı ile oluşturulan kaslardaki uzamış kasılma durumunu tanımlar. Myotonik distrofi, myotonia konjenita, paramyotonia konjenita ve hiperkalemik periyodik paralizilerde görülebilir.

#### **a) MYOTONİK DİSTROFİ**

- Otozomal dominant geçişlidir. 19.kromozomda defektli gen saptanmıştır. Sarkolemmal membran fonksiyon bozukluğu vardır ve klor kanallarında geçirgenlik azalmıştır. İnsidansı 4.9-11/100.000'dir. Multisistem bir bozukluktur. İlerleyici kas güçsüzlüğü ve myotoniye katarakt, kardiyak tutulum, testikuler atrofi, frontal kellik gibi sistemik tutulum bulgularında içerir.

#### **MYOTONİK DİSTROFİ**

- Klinik bulgular 20 yaş civarında başlar (20-50). İlk bulgu genellikle myotonidir ve üst ekstremitelerde distallerinden başlar, daha sonra diğer kaslara yayılır. Kas atrofileri önce elleri, ön kol kaslarını etkiler, daha sonra yüz ve alt ekstremitelere kaslarına yayılır. Yüz kaslarındaki atrofi nedeniyle tipik yüz görüntüsü ve ptosis, karakteristik bulgularıdır. Kas atrofileri ilerleyince myotoni azalabilir. Sertlik ve miyotoni soğukta artar. Diğer organ sistemlerinde tutulur.

#### **MYOTONİK DİSTROFİ**

- Kalpte mitral kapak prolapsusu ve atrial flutter görülebilir, hatta ani ölümlere yol açabilir.
- Katarakt olguların %90'ında gelişir.
- Mental retardasyon görülür.
- Endokrin sistemlerde tutulabilir. Primer gonadal atrofi ve empotans görülür. Diabete eğilim artmıştır ve sıklıkla glukoz tolerans testi bozuktur.



- Erkelerde erken dönemlerde frontal kellik görülür.
- İşitme kayıpları ve bazı hastalarda polinöropati nadiren görülebilir

## **MYOTONİK DİSTROFİ**

### **Tanı:**

- Ellerin birkaç dakika soğukta kalması myotoniyi artırabilir.
- Serumda CK normal veya hafif artmıştır.
- EMG de distrofik kas belirtileri yanında pike yapan uçak veya uzaklaşan motosiklet sesine benzeyen tipik miyotonik boşalımalar gözlenir.
- Çoğu olguda EKG'de kalp blokları.
- Kas biopsisi ve genetik çalışmalar ile tanı desteklenebilir.

### **Tedavi:**

- Myotoni tedavisinde fenitoin(5mg/kg/gün), prokainamid, asetazolamide(125-250mg/günde 3 kez) ve kinin etkilidir. Prokainamid yan etki olarak kalp bloğu yapabilir. Son yıllarda mexiteline'le (400-600mg/gün) myotonide iyi sonuçlar bilinmektedir

### **b)MYOTONİA KONJENİTA(non Distrofik myotoni)**

- Otozomal dominant geçen ve benign karakterli formu Thomsen hastalığı olarak, Otozomal resesif geçen ve daha ağır formu Becker tipi myotonia konjenita olarak bilinir. OD formda ilk belirtiler bebeklik döneminde başlar anne bebeğin öksürme, hapşırma sırasına sıkıca kapanan göz kapaklarının açılmadığını farkeder. Tüm kaslarda aksiyon ve perküsyon myotonisi vardır. Bulgular ergenlik çağına doğru artar fakat ileri yaşlarda yine hafifler. Myotoni gün içinde dalgalanmalar gösterir. Uzun süreli dinlenme, mens, gebelik, yorgunluk, stres, soğuk şikayetleri artırır. Ani korku veya hareket tüm kaslarda myotoniye sebep olarak hastanın düşmesine neden olabilir.
- Boyun, deltoid, biceps, triceps, quadriceps ve gastrokinemiusta hipertrofileri ile atletik görünimleri vardır. Kardiak tutulum olmaz.
- DTR, CK,özel teknikler uygulanmadıkça kas biyopsisi normaldir.
- Tedavi: 100mg 3-4 kez difenilhidantoin, 2-3 kez 250 mg asetazolamid verilebilir.

### **c)SODYUM KANALOPATİLERİ**

- Thomsen, Becker ve myotonik distrofiye klor kanallarında patoloji varken, paramyotonia konjenita, hiperkalemik periyodik paralizi, myotonia fluktuans ve asetazolamid'e cevaplı myotonilerde sodyum kanalları ile ilgili genetik sorun vardır.

- Paramyotinia konjenita:** Myotoni yüz el ve dilde egemendir. Myotonia konjenitadan farklı olarak istemli hareketlerden sonra kas gevşemesi gecikmesi ve soğukta semptomların artmasıdır. Soğukla başlayan ataklar bir saat veya daha uzun sürebilir. Kas gevşemesi ile gevşek paraliziye dönüşür bu diğer hastalıklarda görülmez. Tekrarlayan kas hareketlerinden sonra semptomlar artar. Otozomal dominant geçişlidirler.

Edinsel Myopatiler

### **INFLAMATUAR MYOPATİLER:**

Myozit kasın patolojik olarak inflamatuvar hücrelerle infiltrasyonu, klinik olarak ağrı,

hassasiyet ve kuvvet kaybı ile giden kas hastalığıdır.

### **Idiopatik**

- Polimyozit-Dermatomyozit (PM-DM)
- Granulomatoz myozit
- Inkluzyon cismi myoziti
- Eozinofilik myozit

### **Enfeksiyöz myopatiler:**

- Viral
- Fungal
- Bakteriyel
- Parazitik

### **a) POLIMYOZİT**

- Polimyozitis kaslarda dejenerasyon ve enflamasyonla giden proksimal myopati, bazen disfaji ve boyun kaslarında güçsüzlükle karakterize bir hastalıktır.
- Erişkinlerde görülür. Etyoloji ve patogenezi tam bilinmemektedir ancak antijene bağlı sitotoksikite nedeniyle T hücrelerinin neden olduğu otoimmün bir reaksiyon düşünülmektedir. Kas biopsisinde kas liflerinde nekroz ve inflamatuvar hücre infiltrasyonu görülür.
- Hastalık genelde ikinci dekattan sonra görülür. Proksimal kas güçsüzlüğüne myalji ve kaslarda hassasiyet eşlik eder. Yutma kasları da tutulabilir.
- Diğer otoimmün hastalıklar ile birlikte görülebilir. İnsidansı 5/1.000.000'dir. Kadınlarda iki kat daha sıktır. Genetik yatkınlık gösterilememiştir.

### **POLIMYOZİT**

#### **Tanı:**

- CK, aldolaz ve myoglobulin düzeyi artmış olabilir.
- Kas biopsisinde dejenerasyon ve rejenerasyon yanında perivasküler ve endomisyal lenfosit infiltrasyonu görülür.
- EMG de myojenik MÜP ler, artmış giriş aktivitesi ve fibrilasyonlar görülür.
- Tedavi:** Otoimmün bir hastalık olduğundan tedavide immün supresyon yapan ilaçlar kullanılır. Erken ve uygun tedavi önemlidir.
- Prenizolon** 100 mg/gün dozunda 4 hafta süre ile verilir. Daha sonra klinik cevaba göre doz azaltılır ve idame tedavisi yapılır. Steroid tedavisi olguların % 50'sinden fazlasında iyileşme sağlar.
- IVIG:** Tedavide ikinci seçenektir. Bu tedavinin daha etkili olduğu bildirilmektedir. Aynı zamanda steroid tedavisi de devam edebilir.
- İmmüsupresif tedavi:** Steroid ve IVIG tedavisine cevap yoksa azotipirin, methotrexate gibi immüsupresif ilaçlar kullanılır.

### **b)DERMATOMYOZİT**

- Karakteristik deri döküntüsünü eşlik ettiği ilerleyici bir myopatidir.

•Çocuklarda ve erişkinlerde görülen formları vardır. Diğer otoimmün hastalıklar ve malignite ile birlikteliği olabilmektedir. Karakteristik olarak göz kapaklarında heliotorşik döküntü ve parmaklarda eritemli kabarık erupsiyonlar ile karakterizedir. Bu lezyonlar ışığa maruz kalmakla artar. Kas güçsüzlüğü proksimal kaslardan başlar. Kas ağrıları görülür.

•Tanı ve tedavi polimiyozitteki gibidir.

### **c-INKLUZYON BODY MYOZİTİ**

•Yavaş seyirli, iskelet kası stoplazma ve nukleusunda inklüzyon cisimciklerinin görülmesi ile karakterize kronik bir myopatidir. Genelde yaşlı erkeklerde görülür. Ön kol fleksörleri ve diz ekstansörleri ön planda etkilenir. Ayak ext kaslarında güçsüzlük%50'den fazlasında görülür erke tanı için bir bulgudur. Kas tutulumu sıklıkla asimetriktir. Disfaji görülebilir. PM, DM aksine hafif düzeyde de olsa yüz kaslarında kuvvetsizlik olabilir. CK n veya 10X İmmünterapiya çoğu yanıt vermez. EMG: myojenik, nörojenik bulgular.

### **METABOLİK VE ENDOKRİN MYOPATİLER**

**a) CUSHİNG SENDROM VE STEROİD MYOPATİ:** Cushing sendromunda % 50-80 hastada proksimal kaslarda belirgin olan myopati görülür. Bacaklar üst extremitelerden daha fazla tutulmuştur. Kr kaslar ve sfinkterler tutulmaz. CK normaldir. Steroid kullanımında hangi dozdan sonra myopati gelişeceği kişiden kişiye farklılık gösterir. Ancak 4 haftadan az kullanımda pek olağan değildir.

**b) PRİMER HİPERALDOSTERONİSM:** Periodik paralizi oluşur. Addison hastalığında yaygın kas güçsüzlüğü gelişebilir.

**c) HİPERTİROİDİ** Tirotoksik myopati: esas olarak proksimal kaslarda üstte daha belirgin, kas erimesiyle orantılı olmayan bir kas güçsüzlüğü. Bulber kaslar ve sfinkterler tutulmaz. Myalji siktir. CK, SGOT, LDH notmaldir. Tirotoksik hastalarda insidans %70 gibi yüksektir.

**d) HİPOTİROİDİYE** bağlı myopati: konjenital veya spontan olabilir. Kas güçsüzlüğü ve kramplarla gider. Hormon replasman tedavisine iyi cevap verir.

**e) GLİKOJEN VE LİPİD DEPO** hastalıklarında myopatiye neden olabilir.

### **MITOKONDRIAL MYOPATİ ve ENSEFALOMYOPATİLER**

Bu heterojen grup, ortak özellikleri kas mitokondri anormalliği gösteren "ragged red" lifler olan birçok hastalığı içermektedir.

**Kearns-Sayre sendromu:** Kronik, progresif oftalmopleji, retinal dejenerasyon, kalp bloğu ve BOS'da protein artışı ile karakterize hastalıktır.

**MELAS:** Mitokondrial myopati, ensefalopati, laktik asidoz, strok benzeri epizodlar vardır.

**MERRF:** Myoklonik epilepsi, ragged red fibers görülür.

### **g) PERİYODİK PARALİZİLER**

•Sebebi tam olarak bilinmeyen, tekrarlayıcı güçsüzlük atakları, reflekslerin alınmaması ve elektriksel uyarıya periferik sinirlerin yanıt vermediği familyal hastalıklardır. Gençlerde görülürler. Patogenezi tam bilinmemekle birlikte kas membranlarında iyon transportunda bir tutulum olabilir. Serum potasyum değerlerine göre hipo, normo ve hiper kalemik tip diye adlandırılırlar. En sık görülen hipokalemik tiptir. Paralizi atakları bir kaç güne kadar devam edebilir. DTR'ler azalır veya kaybolur. Solunum kasları ve kranial kaslar etkilenmez.

•Hiperkalemik PP:İnsan iskelet kaslarında Na kanal alfa subünitlerinin mutasyonu sonucu ortaya çıkar.Bu grup içinde Paramyokoni, hiperPP bulunur. Paralitik epizodlarla kas güçsüzlüğü ile karakterizedir.Göz kapağında lid-lag fenomeni(aşağı bakışta göz kapağının geç inmesi)göz kapaklarının sıkı konsantrasyonu, tenar bölge veya dille vurulduktan sonra gevşemenin gecikmesi,bazı ailelerde miyotoni soğuk havalarda, bazılarında normal sızıda ortaya çıkar miyotoni çok paralizi şeklindeki güçsüzlük nöbetleri de olur. Kısa bir gün içinde birkaç kez olabilir. Hipoglisemi, stres, egzersiz tetikleyicidir.(kardiyak kas ve diyafram her zaman kurtulur. Güçsüzlüğün başlangıcında yüksek doz KH alımı atığı durdurabilir. Şiddetli ataklarda IV glukoz veya 1-2 gr kalsiyum glukonat IV solbütamol inhalasyonu(200-400mg) Klortiyazid 500mg/gün nöbet profilaksisinde yararlıdır. Asetozolanmid 1-3 kez/gün 250 mg bazı hastalarda yararlıdır.

•HipoPP:OD E/K3-4/1.bulgular 2 dekada başlar.Ataklar genellikle gece sabaha doğrudur.hasta sabah uyandığında bacaklarını oynatamaz veya tam atak gelişir.kol bacaklarını oynatamaz pozisyonunu değiştiremez başını kaldıramaz. Solunum normaldir, konuşabilir, çiğneyebilir, göz hareketleri normaldir.diyafram hiçbir zaman tutulmaz. Genellikle simetrik tutulur, ancak unilateral de olabilir. Güçsüzlük her zaman geçiktir, hipotoni vardır, DTR'ler azalmış/yok,sfinkter bozukluğu yok ataklar genellikle 6-12 saat sürer.ağır olgularda 3-8 güne kadar uzayabilir.Kural olarak en geç paralizi olan kas en erken düzelir.Ataklar özellikle aşırı egzersiz, aşırı KH'lı yemekler, stres, fazla Na, alkol, heyecan, soğuk,sc insülin enj, veya oral glukoz yükleme ile tetiklenebilir. Güçsüzlük önce ayaklardan başlar yavaş yavaş kollara doğru yükselir.Eğer semptom başladığında hafif egzersiz veya KCl paralizinin erken fazında verilirse atakları önleyebilir.Karakteristik olarak atak sonrası güçsüzlük tam düzelir.

•HipoPP'de total vücut K miktarı azalır.Atak süresince duyuşal ileti çalışmaları N ancak motor iletilerde anormallik görülebilir. Giriş aktivitesinde azalma, MÜP amplitüdüleri paralizi geliştikçe düşer. Klinik ve elektriksel olarak miyotoni görülmez.

•Ted: Değişik solüsyonlarla hazırlanan K tuzları NGT'den, veya IV verilebilir.Proflaksi için asetozolanmid 1-3kez/gün 250 mg,(tirotoksik PP'de daha kolay daha şiddetli güçsüzlük oluşturur) Dinlenme döneminde taklar görüldüğünden egzersiz iyileşmeyi sağlar, güçsüzlük hissedildiği anda egzersiz yapırsa ataklar önlenir.

•Tirotoksik HipoPP: Sadece tirotoksik hastalarda görülür. HipoPP'ye benzer. Ataklar hasta ötroid duruma geçtiğinde kaybolur. HipoPP de olduğu gibi ataklar glukoz ve insülin verilerle başlatılabilir. Oldukça nadirdir. Spoadik veya familyal olabilir.Beta bloker ile iyileşme olduğu bildirilmektedir.

•Normokalemik PP: OD. Atak sırasında K normaldir. Ataklar 10 yaşlarında başlar HipoPP'den daha uzun sürer. Na kanal alfa subünitte 16 nokta mutasyonun bulunduğu,K vermeye hasta

ađırlařır, Na vermekle dzelir. Asetozolamid florokortizonla birlikte verildiđinde nbetler nlenir.