

## HİPOTİROİDİZM VE KAS HİPERTROFİSİ "Kocher-Debré-Sémélaigne Sendromu"

Dr. İbrahim İldırım<sup>(x)</sup>  
Dr. Özgen Eralp<sup>(xx)</sup>

### ÖZET

*Hipotiroidizm ve kas hipertrofisi olan Kocher-Debré-Sémélaigne Sendromlu 5  $\frac{1}{2}$  yaşındaki bir kız çocuğu tanımlandı. Tiroid bezi tozu (Thyranon) tedavisi ile vakadaki hipotiroidi belirtileri ve kas hipertrofisi çabucak kayboldu. Vaka nedeniyle literatür gözden geçirildi.*

### SUMMARY

#### *HYPOTHROIDISM WITH MUSCULAR HYPERTROPHY*

#### *"The Kocher-Debré-Sémélaigne Syndrome"*

*A five and half year old girl with the Kocher-Debré-Sémélaigne syndrome, hypothyroidism with generalised muscular hypertrophy is described. The stigmas of hypothyroidism and the muscular hypertrophy disappeared promptly following the therapy with desiccated thyroid. Literature are reviewed.*

Kas hipertrofisi ile hipotiroidizm arasındaki ilişki ilk defa Bruck tarafından 1858 yılında belirtilmiştir<sup>(1)</sup> 1892 yılında Kocher atletik görünümde kasları olan fakat yavaş hareket eden hipotiroidizimli çocuk vakalarını yayınlamıştır<sup>(2)</sup>. 1935 yılında Debré ve Sémélaigne bu enteresan durumu gözden geçirerek sendromu tarif etmişler ve vakalardan birisini tiroid ekstresi ile tedavi etmişlerdir<sup>(3)</sup>

---

(x) Bursa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları  
Kürsüsü Öğretim Üyesi

(xx) Bursa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kürsüsü Öğretim Üye Yardımcısı

Bugüne kadar, literatürde çocuklarda görülen 36 vaka takdim edilmiştir<sup>(1-15)</sup>. Bu makalenin gayesi, nadir görüldüğü sanılan Kocher-Debré-Sémélaigne (K.D.S.) sendromlu bir vakamızı takdim etmek, konuya dikkati çekmek ve konuyu gözden geçirmektir.

#### VAKA TAKDİMİ :

Z.C. beş buçuk yaşında kız çocuğu. Konuşamama, fizik ve psişik gelişme geriliği ve kabızlık şikâyeti ile kliniğe yatırıldı.

Doğum öncesi, doğum ve doğum sonrası dönemlerinin normal geçtiği, aile hikâyesinde tiroid veya diğer bir endokrin hastalığı olmadığı öğrenildi. 5-6 aylıktan itibaren iyi gelişemediği farke edilmiş, 1 yaşında kulakları ağrımış, akmış, doktora götürmemişler. Reçetesiz aldıkları bir kulak damlası ile kulağı iyileşmiş. Bundan sonra yüzü, elleri, ayakları şişmiş ve morarmış. Morluklar bir ay devam edip geçmiş, fakat şişliği geçmemiş. Aylar geçtikçe hareket edemediğini, konuşamadığını farketmişler. Uykuya aşırı düşkünmüş. Devamlı kabızmış. Ağlarken sesi kalınmış, konuşmıyormuş. Geçen yıl emeklemeye başlamış, henüz yürüyemiyormuş.

Hastanın yapılan muayenesinde: Ağırlık: 13.200 gr., boy: 69 cm., baş çevresi: 49 cm., Nabız: 80/Dk., vücut ısısı: 36.8°C, tansiyon arteryel 90/50 mm Hg., yüz miksödematöz, göz etrafı şiş, gözler arası geniş, burun kökü basık, saçlar kuru ve seyrek, dil büyük ve ağızdan çıkmış, dudaklar kalın, ses kalın ve kısık, dişler çürük, deri kuru ve pullu görünümde, ekstremiteler kısa, kalp sesleri derinden geliyor, karında patolojik kitle yok, umbilikal herni var. Bütün



kaslar (Resim 1), sırt (Resim 2), bilhassa ekstremiteler (Resim 3) ve el ayası kasları hipertrofik görünümde (Resim 4). Görünümü hipertrofik olan kaslar kuvvetsiz. Kol çevresi: 18 cm., baldır çevresi: 20 cm. Kas üzerine vurulmakla miyotonik reaksiyon alınamıyor. Zekâ: 10 aylık çocuk seviyesinde.

Laboratuvar bulguları: Hemoglobin 8.45 gr/100 ml., Hematokrit: % 26, Eritrosit: 3200000, Lökosit: 6000, Lökosit formülünde bir özellik yok. Retikülosit % 1, Serum albümin 4.5 gr/100 ml., Fosfor: 4 mg/100 ml., Nonproteik azot: 30 mg/100 ml., Total kolesterol 226 mg/100 ml., Ester kolesterol: 110 mg/100 ml., Alkalen fosfataz: 1.4 Bodansky ünitesi, Sodyum: 138 mEq/lt., Potasyum: 3.4 mEq/lt., Açlık kan şekeri: 68 mg/100 ml., İdrar tahlili: Normal, dansite: 1019, İdrarda kreatin: 0.1 gm/lt, Kreatinin: 0.6 gm/lt., 24 saatlik idrar miktarı 430 ml. Proteine bağlı iyod (PBI): 1.7 mikrogram/100 ml. Radyolojik olarak kalpte global büyüme; elektrokardiogramda: küçük P, düz T dalgaları, Q-T mesafesinde uzama tesbit edildi. Kemik yaşı: Radyolojik tetkikte yeni doğan yaşına uymaktaydı.

Vaka 25 mg. tiroid bezi tozu (Thyranon) ile tedavi edilmeye başlandı. Arttırılarak 100 mg. çıkarıldı. 65 gün sonra kontrole geldiğinde, daha aktif, iştahlı, dili küçülmüş, derinin kuruluşu geçmiş, kaslardaki atletik görünüm kaybolmuş, kol çevresi 13 cm (18 cm. idi), baldır çevresi 16 cm. (20 cm. idi). Ağırlık 12,600 gr. (600 gr. kaybetmiş), boy: 70 cm (1 cm uzamış).

## TARTIŞMA

Kocher-Debré-Sémélaigne (KDS) sendromunun iki önemli özelliği vardır: a) Hipotiroidizm. b) İskelet kaslarında kitlesel büyüme. Bu son özellik vakaya atletik, hemen hemen Herkül görüntüsü verir. Çocuklarda kretinizmle birlikte kas hipertrofisi gösteren orijinal sendrom, 1892 de Kocher tarafından yayınlanmıştır<sup>(2)</sup>. Daha sonra yetişkin hipotiroidi vakalarında benzer sendrom tarif edilmiştir<sup>(16,17)</sup>. Kas hipertrofisi yaygındır, fakat en belirgin hipertrofi baldır kasında görülür. Tiroid açığı yerine konulunca kas hipertrofisi çabucak düzelir.

Hipertrofik kaslar ışık mikroskopunda incelendiğinde merkezi nükleasyon görülür. Kas lifleri büyüklük ve şekillerinde değişiklikler, tamamlanmamış spiral halkacıklar görülür<sup>(14)</sup>. Elektron mikroskobu ile yapılan muayenede tesbit edilen değişikliklerin KDS sendromuna özgü olmadığı bildirilmiştir<sup>(14)</sup>.

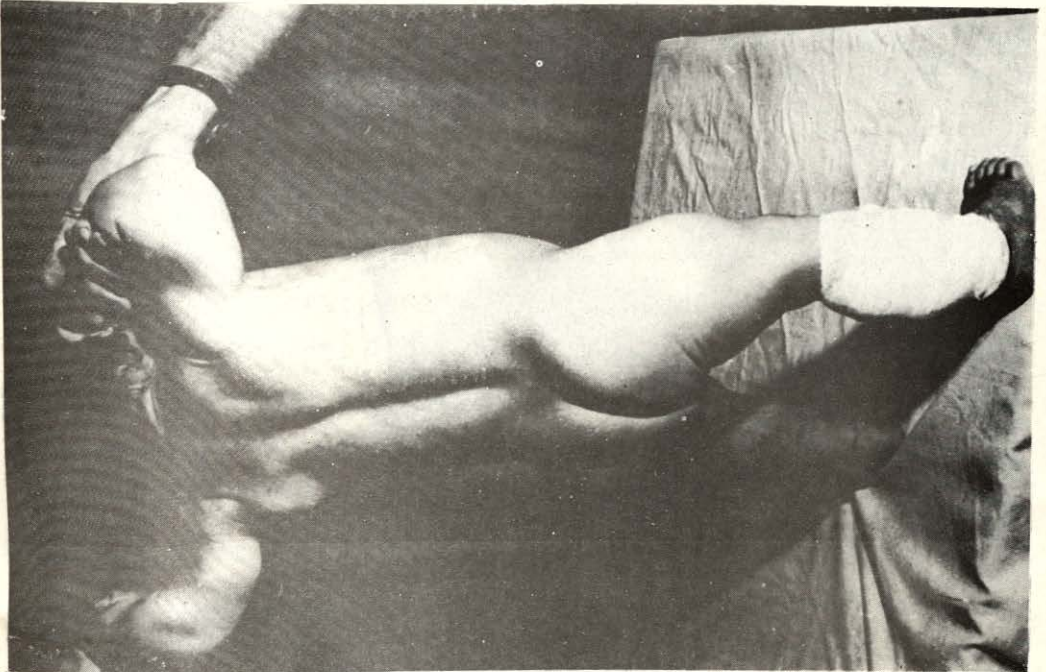
Elektromiyografik incelemede miyopatik bir görünüm vardır<sup>(14)</sup>. Bu sendromda kas hipertrofisinin patogenezi bugüne kadar izah edilememiştir. Daha çok hipotiroidi durumunun süresi, şiddeti ve çocuğun cinsiyeti ile ilgili gibi görünüyor. KDS sendromlu vakaların boyu, yalın hipotiroidili vakalara oranla daha kısa, kemik gelişmesi daha geridir. KDS sendromlu vakaların tahmin edilen hipotiroidizm süresi yalın hipotiroidi vakalarından daha uzun olduğu düşünülmektedir<sup>(15)</sup>.

Najjar'ın<sup>(15)</sup> belirttiğine göre, bu sendromun görülme sıklığı tahmin edildiğinden çok fazladır. Araştırmacı Beyrut'taki Amerikan Üniversitesi Hastanesinde son 10 yıl

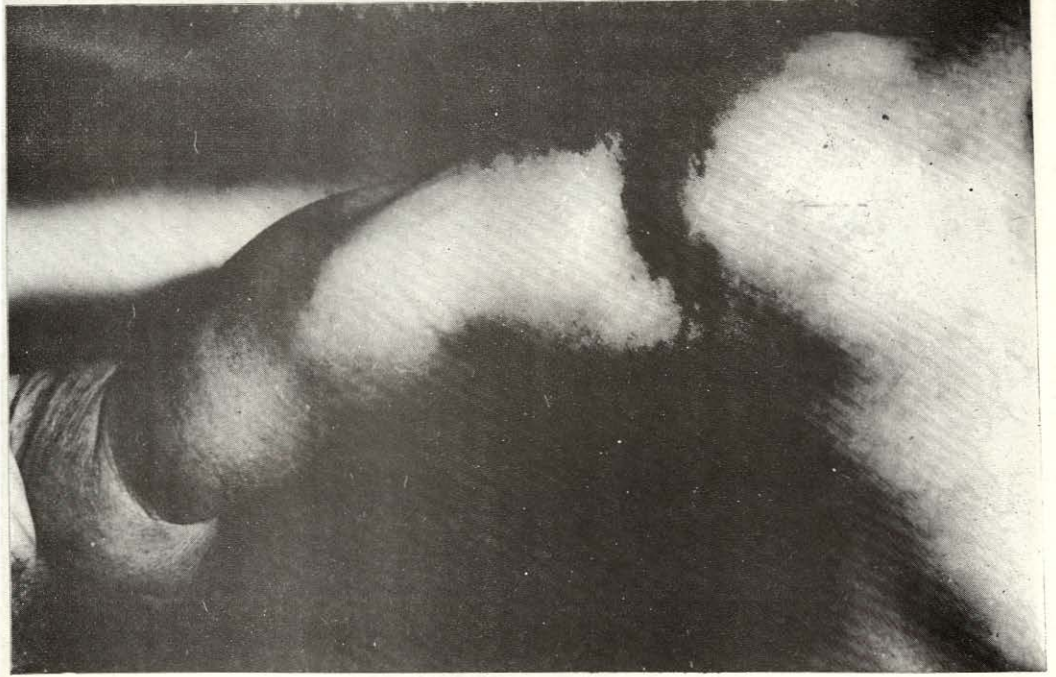




Resim: 1 - Tedaviden Önce Vakanın Görünümü: Tipik Hipotroidik Değişiklikler ve Yaygın Kas Hipertrofisi



Resim: 2 - Aynı Vakanın Arkadan Görünümünde Sırt, Glutel ve Alt Ekstremitte Kaslarında Belirgin Hipertrofi.



Resim: 3 - Deltoid, Biceps ve Diğer Kol Kaslarında Belirgin Hipertrofi.



Resim: 4 - Tenar ve Hipotenar Kaslarda İleri Derecede Hipertrofi.



İçinde görülen hipotiroidili çocuk vakalarından 23 ünü KDS sendromu olarak tanımlamıştır<sup>(15)</sup>.

Çocuk polikliniklerine müracaat eden hipotiroidili vakalarda, kas hipertrofisi olup olmadığı daha dikkatle incelenirse, ülkemizde de bir çok KDS sendromu vakasının tesbit edileceği söylenebilir.

#### KAYNAKLAR

1. Annamalaj, A.L., Fernandez, M.P., *Muscular hypertrophy due to juvenile hypothyroidism, an unusual and curable complication, Clin. Pediatr.* 9: 368, 1970 (İsimli kaynaktan alınmıştır).
2. Kocher, Th: *Zur Verhütung der Cretinismus und cretinoider Zustände nach neuen Forschungen, Deutsche Ztschr. Chir.* 34: 556, 1892
3. Debré, R. and Sémélaigne, G.: *Syndrome of diffuse muscular hypertrophy in infants causing athletic appearance, Am.J.Dis.Child.* 50: 1351, 1935
4. Najjar, S.S., and Nachman, H.: *The Kocher-Debré-Sémélaigne syndrome, J. PEDIATR.* 66: 901, 1965
5. Avanzini, G., and Caccia, M.: *Neuropathy and myopathy in hypothyroidism: A case report. Excepta Medica Int. Congr. Ser 186: 57, 1969*
6. Purohit, K.R., and Murthy, R.R., *The Kocher-Debré-Sémélaigne syndrome: Hypothyroidism with muscular hypertrophy, Indian, Pediatr.* 6: 338, 1969
7. Spiro, A.J., Hirano, A., Beilin, R.L., And Finkelstein, J.W., *Cretinism with muscular hypertrophy (Kocher-Debré-Sémélaigne syndrome) Histochemical and ultrastructural study of skeletal muscle. Arch. Neurol.* 23: 340, 1970

8. Bai, K.I., Subha, K.V., and Vijayalakshmi, B.O. *The Kocher-Debré-Sémélaigne syndrome, a case report, Indian Pediatr.* 8: 852, 1971
9. Raju, T.N.K., Banerji, A.P., Deshpande, D.H., Kumta, N.G. and Desai, A.D.: *Hypothyroid hypertrophic myopathy, a clinical and histochemical study, Neurol, India* 19: 133, 1971
10. Cross, H.E., Hollander, C.S., Rimoin, D.L., and McKusick, V.A., *Familial agoitrous cretinism accompanied by muscular hypertrophy Pediatrics* 41: 413, 1968
11. Kobielowka, Z., Niwelinski. J., Krzanowska-Dyrass. M., and Mazurek, A., *Muscle hypertrophy in a child with congenital hypothyroidism, Endokrynol. Pol.* 21: 493, 1970
12. Giovannuci, M.L., *The Kocher-Debré-Sémélaigne syndrome. Hypothyroidism and muscular "hypertrophy" (description of a case), Minerva Pediatr* 22: 1101, 1970
13. Rao, M., and Shankar, P.S.: *Kocher-Debré-Sémélaigne syndrome, A case report of a twin sister, J. Assoc. Physicians India* 20: 407, 1972
14. Afifi, A., Najjar, S.S., Mire-Salman, J., and Bergman, R.A.: *The myopathology of the Kocher-Debré-Sémélaigne syndrome, J. Neurol Sci.* 22: 445, 1974
15. Najjar, S.S.; *Muscular hypertrophy in hypothyroid children: The Kocher-Debré-Sémélaigne syndrome A review 23 cases, J. Pediatr,* 236, Aug. 1974



İNCAK AREA İNİFOLEN KRONİK BEYİN HASTALIKLARININ  
ETİYOLOJİSİ ZİFFİNDE BİRİNGİ GÖVÜLERİNİZ

Dr. F. T. T. T.

1975

İncaK area inifolen kronik beyin hastalıklarının etiyolojisi ziffinde biringü gövülerinin

In the area of chronic brain diseases, the etiology of

16. Mollaret, P., and Sigwald, J., *Hypertrophie musculaire généralisée de l'adulte A constitution rapide et myxoedème fruste concomitants cliniquement guéris par le traitement thyroïdien*, Rev neurol 71:513, 1939
17. Hesser, F.H.; *Hypertrophia musculorum vera (dystrophia musculorum hyperplastica) associated with hypothyroidism: a case study*, Bull Johns Hopk. Hosp. 66: 353-377, 1940