

Miyotonia Kongenita

Mehmet OKAN*
Özgen ERALP**
SadıkSADIKOĞLU***
Nilgün KAYA****

ÖZET

Myotonia congenita çok nadir görülen nondistrofik myopatidir. Hastalığın iletiminin otozomal recessif bir karakterde olduğunu bildirenler olduğu gibi otozomal dominant olduğunu ileri sürenler de vardır. Burada Myotonia congenita'lı bir olguyu ebeveynlerinin EMG bulguları ile birlikte sunmak istedik.

SUMMARY

Myotonia Congenita

Myotonia Congenita is a rare form of nondystrophic myopathies. There is no clear appointment about the inheritance of this disease. Some believe on an autosomal recessive trait but the others believe on dominancy. In this case report depending on the EMG findings the nature of this disease is discussed.

Myotonia kongenita nadir görülen nondistrofik myopatidir. Hastalığın iletiminin otozomal dominant olduğunu bildirenler olduğu gibi otozomal recessif karakterde olduğunu ileri sürenler de vardır^{1,2}. Burada Myotonia kongentali bir olguyu ebeveynlerinin elektromiyelografi (EMG) bulguları ile birlikte sunmak istedik.

* Yard. Doç. Dr.; U.Ü. Tıp Fak. Çocuk Sağ. ve Hast. Anabilim Dalı Öğretim Üyesi.

** Prof. Dr.; U.Ü. Tıp Fak. Çocuk Sağ. ve Hast. Anabilim Dalı Öğretim Üyesi.

*** Prof. Dr.; U.Ü. Tıp Fak. Nöroloji Anabilim Dalı Öğretim Üyesi.

**** Uzm. Dr.; Emet Devlet Hastanesi, Kütahya.

OLGU

5 yaşında erkek çocuk. Boyununun kısa ve kalın olması, yutmada tıkanma hissi, günün erken saatlerinde ve hareket başlangıcında hareket kısıtlılığı, sıkılmış yumruğu açma güçlüğü, peltek, yavaş ve anlaşılması zor konuşma yakınmaları ile polikliniğimize başvurdu. Üç yıldır farkedilen bu yakınmaların son iki yıldır belirginleştiği, motor gelişmesinin geç olduğu, konuşmaya 3-4 yaşlarında başladığı, anne ve babanın uzaktan akraba oldukları öğrenildi. Bir yaşında farkedilen sol gözdeki şaşılık bir süre önce opere edilmiş ancak düzelmemişti.

Yapılan fizik muayenede hastanın başını geride tutar pozisyonundan dolayı tipik hilal bakış, sterneokleidomastoid, deltoid, gastroknemius ve masseter kaslarındaki hipertrofi nedeniyle herkül görünümü vardı. İstirahat sonrası harekete başlamada zorluk, tekrarlı hareketlerde derece derece hızlanma, dinlenmede rahatsızlık verici gecikme, özellikle dile perküsyon uygulandığında lokal kontraksiyonlar, gözde strabismus dikkati çekiyordu. Diğer sistem muayeneleri normaldi. Aile öyküsü alındığında anne baba ve kardeşlerinde benzer yakınmalar yoktu.

Yapılan rutin laboratuvar testleri, serum değerleri ayrıca SGOT, SGPT, LDH, CPK değerleri normal sınırlar içindeydi. Endokrin testlerde bir anormallik saptanmadı. Olguya uygulanan EMG de tipik yüksek frekanslı miyotonik boşalımalar kaydedilirken hoparlörde bu hastalık için tipik olan pike yapan uçak sesi işitildi. Olgunun gastroknemius kasından yapılan biopsi kas liflerinde fregmantasyon, kas arası fibroz dokuda küçük kanama odakları şeklinde yorumlandı. Klinik herhangi bir yakınmaları olmasa da aile fertlerinde uygulanan EMG'de musculus abductor pollicis brevis'te spontan miyotonik deşarjlar, nevrus medianus'ta motor iletim hızı normal olarak değerlendirildi. Bu bulgular da myotoni'yi destekler niteliktedir.

TARTIŞMA

Myotonia kongenita istemli kas kontraksiyonlarını takip eden istirahat gekikmesi ile karakterize kalıtsal bir kas hastalığıdır^{3,4}. Yaşamın ilk yıllarında emme ve beslenme zorluğu ile kendini gösterir⁵. Bebeklerde (veya süt çocuğu) motor gelişmede yavaşlama görülebilse de semptomlar genellikle çocukluk ve adolesan çağına kadar belirgin olmayabilir⁵. Olguların bir kısmında otozomal dominant kalıtım sorumlu tutulurken bazı otorler recessif bir genin etkinliğini düşünmektedir. Dominant tip küçük süt çocuklarında farkedilirken recessif tipin daha geç ortaya çıktığı bildirilmektedir⁴.

Hastalık sıklıkla iskelet kasını tutmakla birlikte nadiren solunum kaslarını da tutabilir. Özellikle alt extremitelerde belirgin olan müsküler hipertrofi üst extremiteler ve yüz boyun kaslarında da görülebilir. Çocuk herkül görünümünde olabilir. Kas yüzeyinin perküsyonu devamlı kontraksiyona ve lokalize çukur-

laşmaya neden olur. Tendon refleksleri normal ve çok hafif artmıştır¹. Hastalığın tanısı tipik klinik belirtiler ve kendine özgü EMG bulgularıyla kolaylıkla konabilir. Ancak başlangıçta myotonik distrofi, paramyotonia kongenita, endokrin myopatiler, metabolik myopatiler ve periodik paralizi sendromları ile karıştırılabilir⁶.

Olgumuzda katarakt ve testiküler atrofinin olmaması, progressif bir gidiş göstermemesi nedeniyle myotonik distrofi'den kolaylıkla ayrılabilir. Soğukta belirginleşen myotoni tanımlanmaması ve paralitik atakların olmaması nedeniyle paramyotonia kongenita'dan, paralitik atak yokluğu yanısıra serum potasyum seviyelerinin de normal sınırlarda bulunması ve idrarda myoglobinüri olmaması nedeniyle metabolik myopatilerden uzaklaşıldı. Ayrıca olgumuzda depo hastalıkları veya endokrin myopatileri düşündürecek klinik ve laboratuvar bulguları saptanamadı.

Olgumuzun EMG'sinde tipik yüksek frekanslı boşalım ve hoparlörle işitilen pike yapan uçak veya motorsiklet sesi hastalık için çok karakteristik olup tanı koydurucudur. EMG bulgusunun yokluğu ise hemen hemen myopatiyi reddettirir².

Olgumuzun aile fertlerinde de klinik olmaksızın tipik EMG bulgularının varlığı otozomal recessif bir kalıtımın söz konusu olduğunu desteklemektedir.

KAYNAKLAR

1. CARTER, S., GOLD, A.P.: Neurology of Infancy and Childhood. (Ed. Millichap J. G.) In: Diseases of the Muscles. Appleton Century Crofts, New York 1980, p. 177.
2. ESTENNE, M., BORENSTEIN, S., TROYER, A.: Respiratory Muscle Dysfunction in Myotonia Congenita. Am. Rev. Respir. Dis. 130 (4), 681, 1984.
3. SUN, S. F., STREIB, E. W.: Autosomal recessive generalized myotonia. Muscle Nerve 6: 143: 1983.
4. BECKER, P. E.: Myotonia congenita and syndromes associated with myotonia: Clinical studies of the nondystrophic myotonias. Thieme, 1977.
5. WALTON, J. N.: Disorders of voluntary muscle (Ed. Walton J. N. Gardner Medwin D.) In: Progressive Muscular Dystrophy and the Myotonic Disorders. Churchill Livingstone Edinburg-London 1974, p. 594.
6. SWAMAN, K. F., WRIGHT, F. S.: Neuromuscular diseases of Infancy and Childhood. In: Unusual Myopathies and congenital defects of Muscle. Charles c. Thomas Pulsihre, Illinois, 1970, p. 188.

Yard. Doç. Dr. Mehmet OKAN
U.Ü. Tıp Fakültesi
Çocuk Sağ. ve Hast. Anabilim Dalı
BURSA