

BİR BECKER AİLESİ

C. EREL¹ H. ARPINAR² G. ÖZBAY³ K. KUTLU⁴ A. GÖRGÜLÜ⁵

ÖZET

Bir ailede aynı ana ve babadan doğma 4 erkek kardeşte birden mevcut olan ve kardiyak ileti bozuklukları ile birlikte bulunan psödohipertrofik musküler distrofi olgusu incelenerek yayınladı.

SUMMARY

In this report, we presented 4 male cases who born from the same mother and father, with pseudohypertrophic muscular dystrophy accompanied with cardiac conduction impairment.

ANAHTAR KELİMELELER: Musküler Distrofi, Becker tipi distrofi, kas atrofisi, psödo hipertrofi, kardiyak tutulma, ileti bozukluğu.

GİRİŞ

Musküler Distrofiler genetik olarak belirlenmiş primer degeneratif myopatilerdir (1) X kromozomuna bağlı olarak geçen ve yalnızca erkeklerde kaslarda atrofi ve hipertrofik görünümün birlikte olduğu Duchenne ve Becker tipi seyrek rastlanan hastalıklardandır. Duchenne tipinin erkek doğumlarda 100.000 de yaklaşık 30 olmasına karşılık Becker tipi distrofi bundan 10 misli daha seyrek görülür. (2,6,10) Nöroloji Ana Bilim Dalı Polikliniğine 2371 ve 2372 prot. Numara ile başvuran 2 erkek hastada tespit edilen hastalık araştırma sonucu diğer 2 erkek kardeştede bulunmuştur, bir ailede aynı hastalığın değişik dönemlerini yansıtan aynı hastalığa sahip 4 kardeşten oluşan olgu ilgi çekici bulunarak yayımlanmıştır.

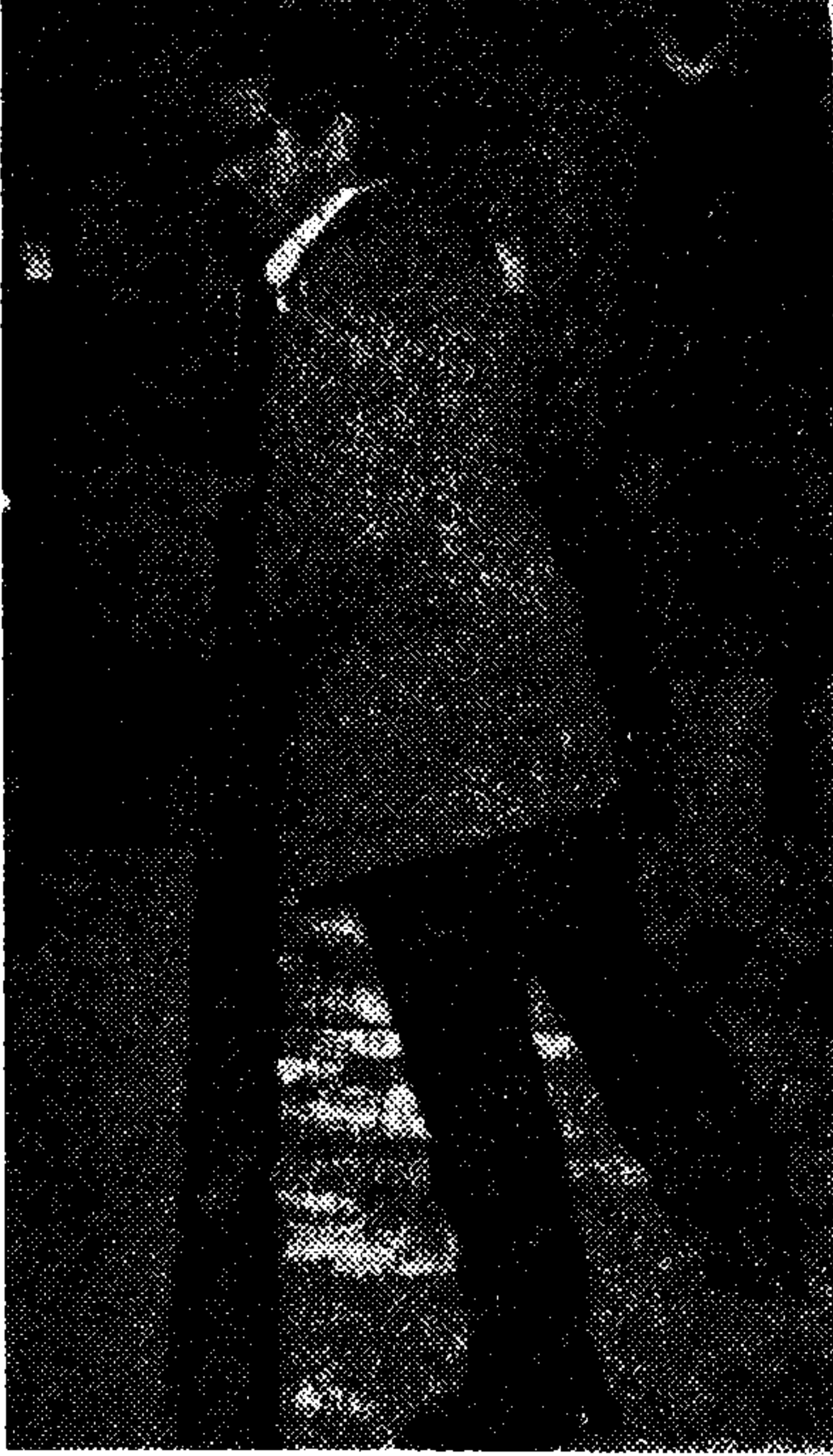
OLGU

Edirne doğumlu 5 çocuğu olan bir aile, 4 erkek ve bir kız kardeşten oluşuyor. Baba ileri yaşa kadar sağlıklı yaşamış ve ileri bir yaşta ani gelen felç ile ölmüş, anne 73 yaşında yaşına göre her hangi bir adele güçsüzlüğü yok, hipertansif ancak yakınması yok. Annenin bir kız ve bir erkek kardeşi daha evvel altmış yaşlarında ölmüş onlarda her hangi bir hastalık tanımlamıyor Ailenin 4 numaralı kız çocuğu 36 yaşında sağlıklı evli bir kız bir er-

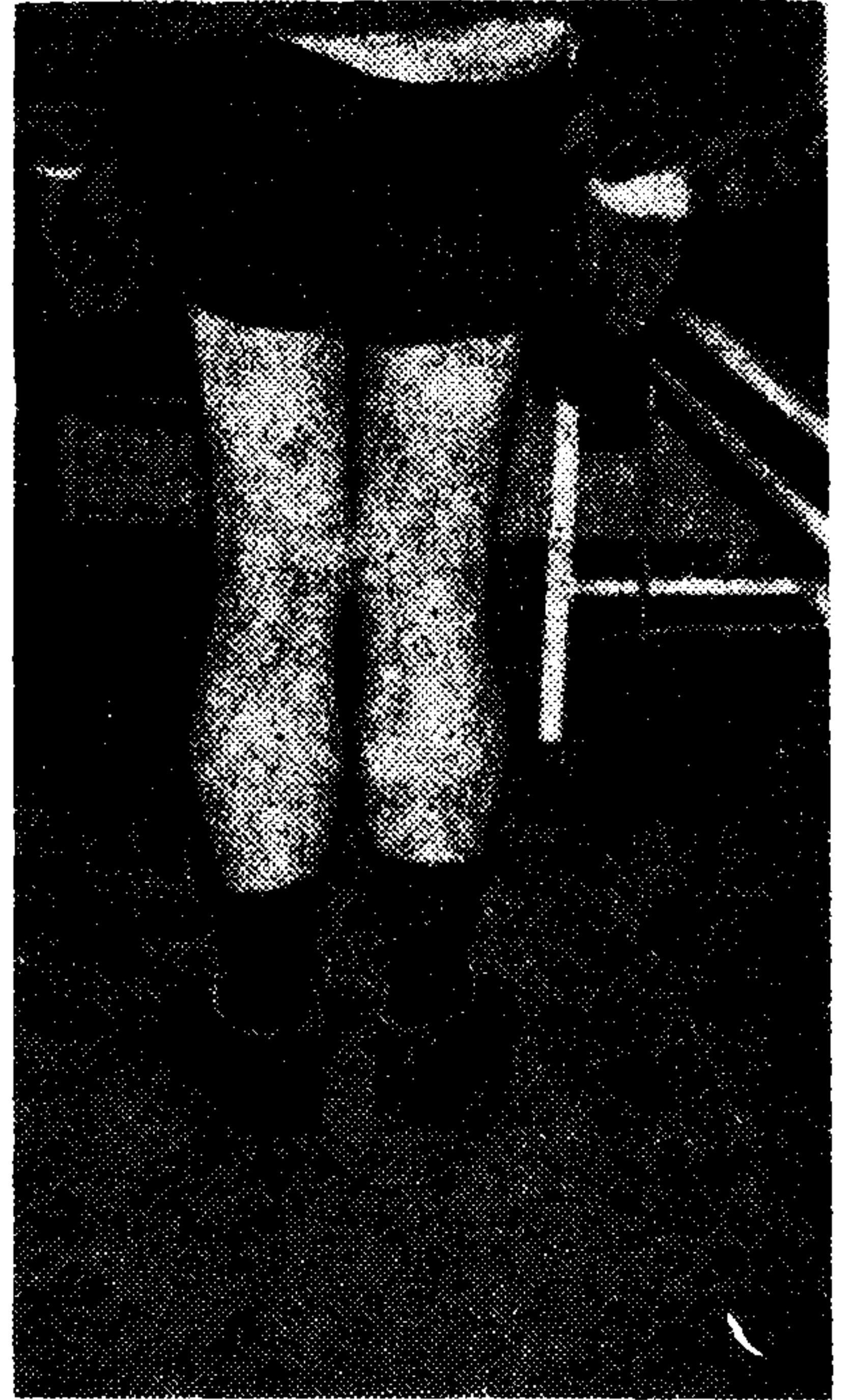
1 Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroloji Ana Bilim Dalı Araştırma Görevlisi EDİRNE
2 Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroloji Ana Bilim Dalı Öğretim Üyesi (Yard. Doç. Dr.) EDİRNE.
3 Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı Öğretim Üyesi (Prof. Dr.) EDİRNE.
4 Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Patoloji Ana Bilim Dalı Öğretim Üyesi (Doç. Dr.) EDİRNE.
5 Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji Anabilim Dalı Öğretim Üyesi (Doç. Dr.) EDİRNE

kek ilkokul çağında çocuğu var hepsinin sağlıklı olduğu bildiriliyor. 4 erkek kardeşin hepsinde çeşitli devrelerde Progresyon gösteren Musküler distrofi bulguları bulundu ve daha çarpıcı olması düşüncesi ile bulgular bir tabloda özetlendi. (Tablo 1). Anne A. T. nin saç tetkikinde trikonodosis bulundu. Yeniden alınan saç numunelerinde de aynı bulgu vardı. Ailenin diğer fertlerinde saç distrofisi ve trikonodosis bulunamadı (5/b).

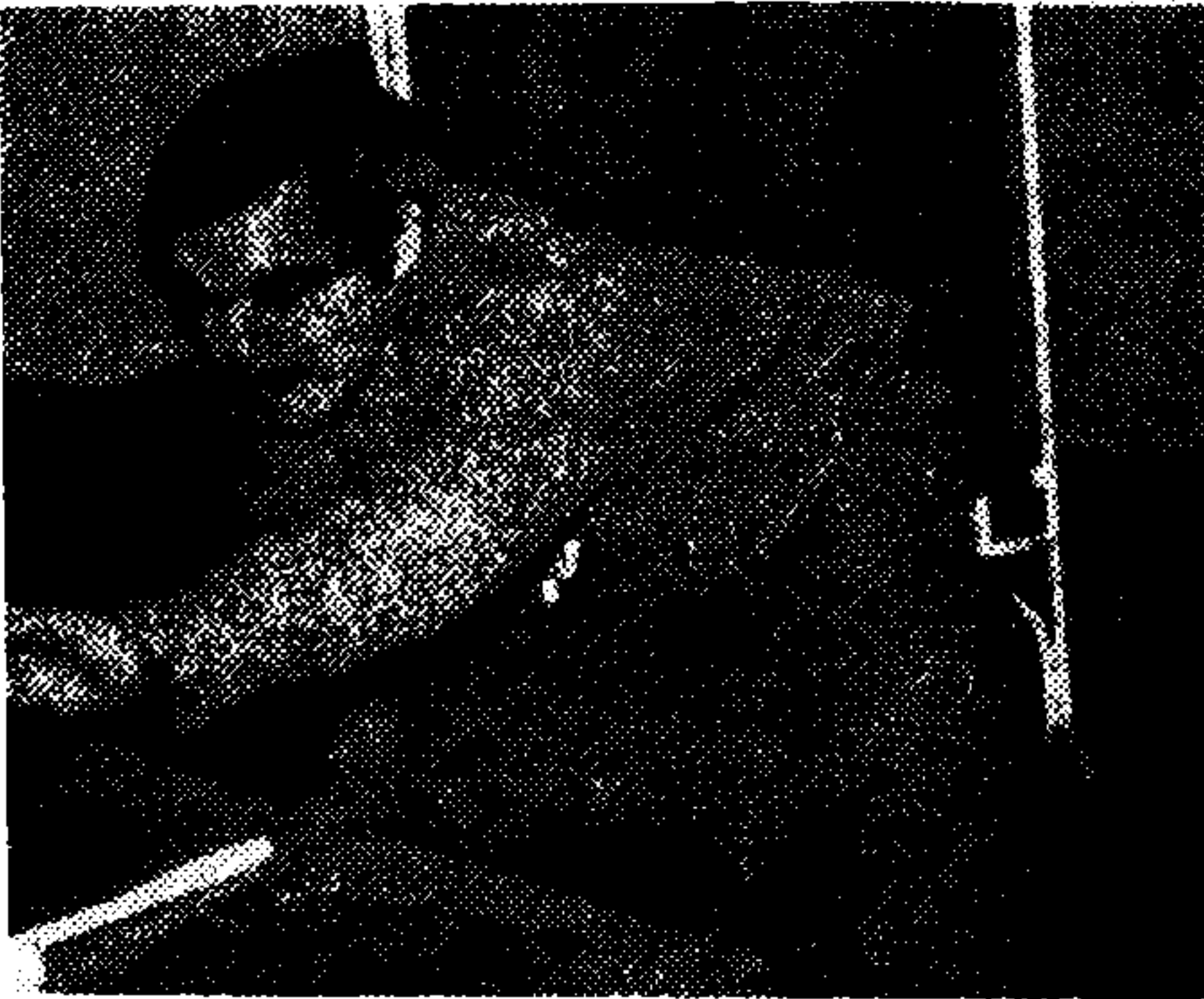
Olgular Kliniklerimizde takibe alınmıştır.



1 / a: N.T. 34 yaşında



1 / b: N.T. Baldırda hipertrofi



2 / a: A.T. 40 yaşında oturup kalkmada çok aşırı güçlük.



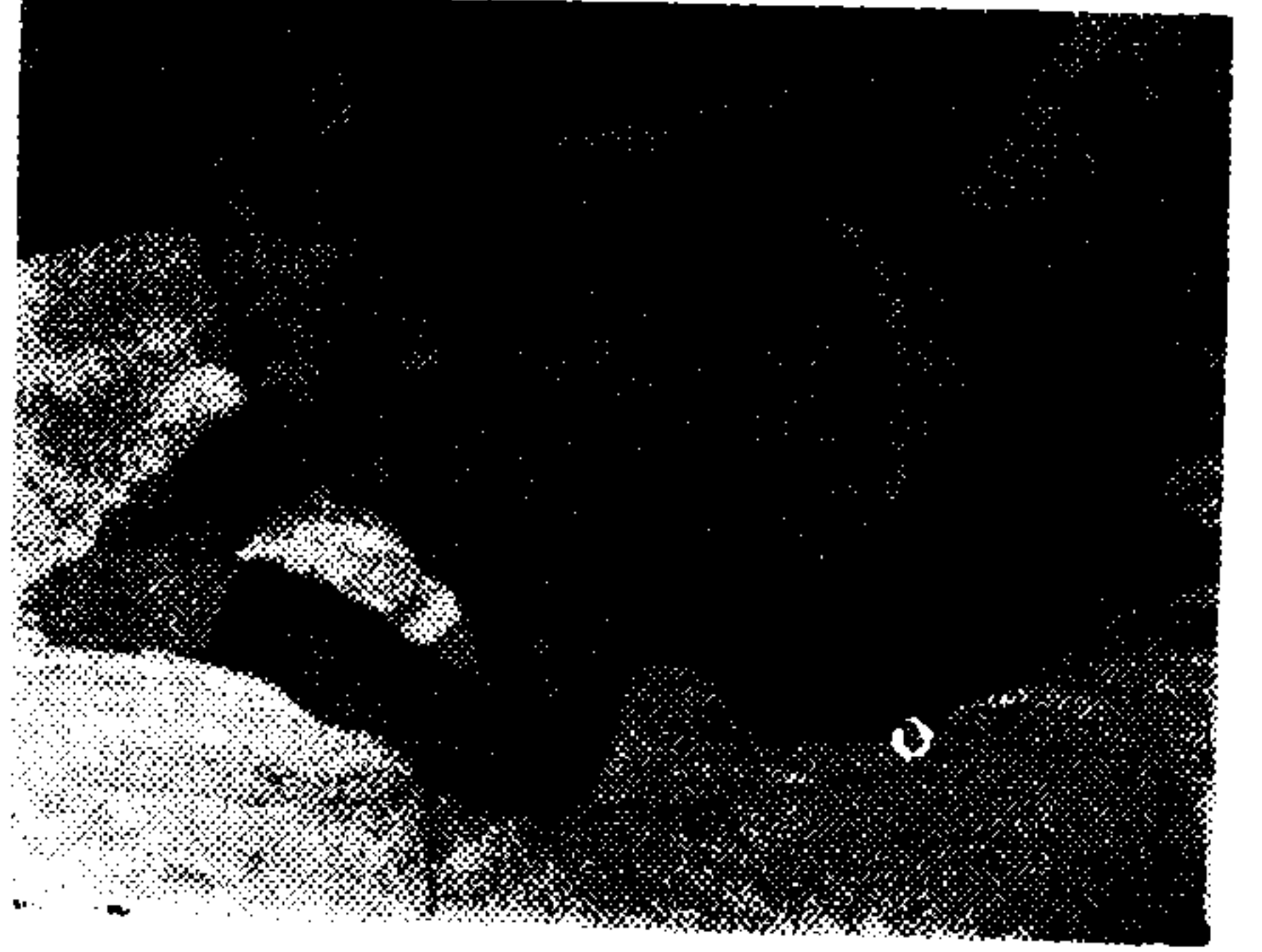
2 / b: A.T. Psödohipertrofi

Tablo 1.

1. Olgu	2. Olgu	3. Olgu	4. Olgu
İsim N.T. Yaş 34 Mevcut şikayeti merdiven çıkarken, inerken, oturup kalkarken güçlük Şikayetler Başlama yaşı: 12 Başlama şekli Merdiven çıkarken güçlük Mevcut Durum Yürüyebiliyor aktif (sınırlı) Atrofi Pelvis kaslarında Kontraktür Yok Psödohipertrofi Hafif KVR Achil (+) Diğerleri çok azalmış CPK 215 Mental Aktivite Normal EMG Distrofik patern Kardiak Tutulma Elektrokardiografik olarak var Kardiopulmoner yakınma yok	A.T. 40 Merdiven inip çıkarken, aşırı zorluk Sandalyeye oturup kalkamama Yere düşünce kalkamama 12 Yürürken, yalpalama Zorlanarak yürüyebiliyor Sınırlı aktif Pelvis kaslarında ve kısmen omuz kavşağında Yok Aşırı derecede Üstte çok azalmış Altta yok 448 Normal Distrofik patern Elektrokardiografik olarak var yok	F.T. 47 Ayakta duramama, yattığı yerden güçlük le doğrulma, (Gowers belirtisi) 12-13 Merdiven çıkmada zorluk 30 yaşında birden ayakta duramaz hale gelmiş Sadece emekliyebiliyor Pelvis, pektoral kavşak bacak adaleleri ve kısmen kol Var Hafif Alınmıyor 189 Normal Distrofik patern Elektrokardiografik olarak var yok	E.T. 53 Çok sınırlı bir paterni göstermesi dışında yatalak 15-16 Yalpalayarak yürüme, 25 yaşında merdiven çıkma zorluğu, 33 yaşında ayakta duramama Çok sınırlı gövde kol hareketleri ve yattığı yerden yardım ile doğrulma dışında yatalak Pelvis, Pektoral kavşak ve ekstremitelerde Yaygın İleri derecede Alınmıyor 115 Normal Distrofik patern Elektrokardiografik olarak var yok



3 / a: F.T. 47 yaşında.



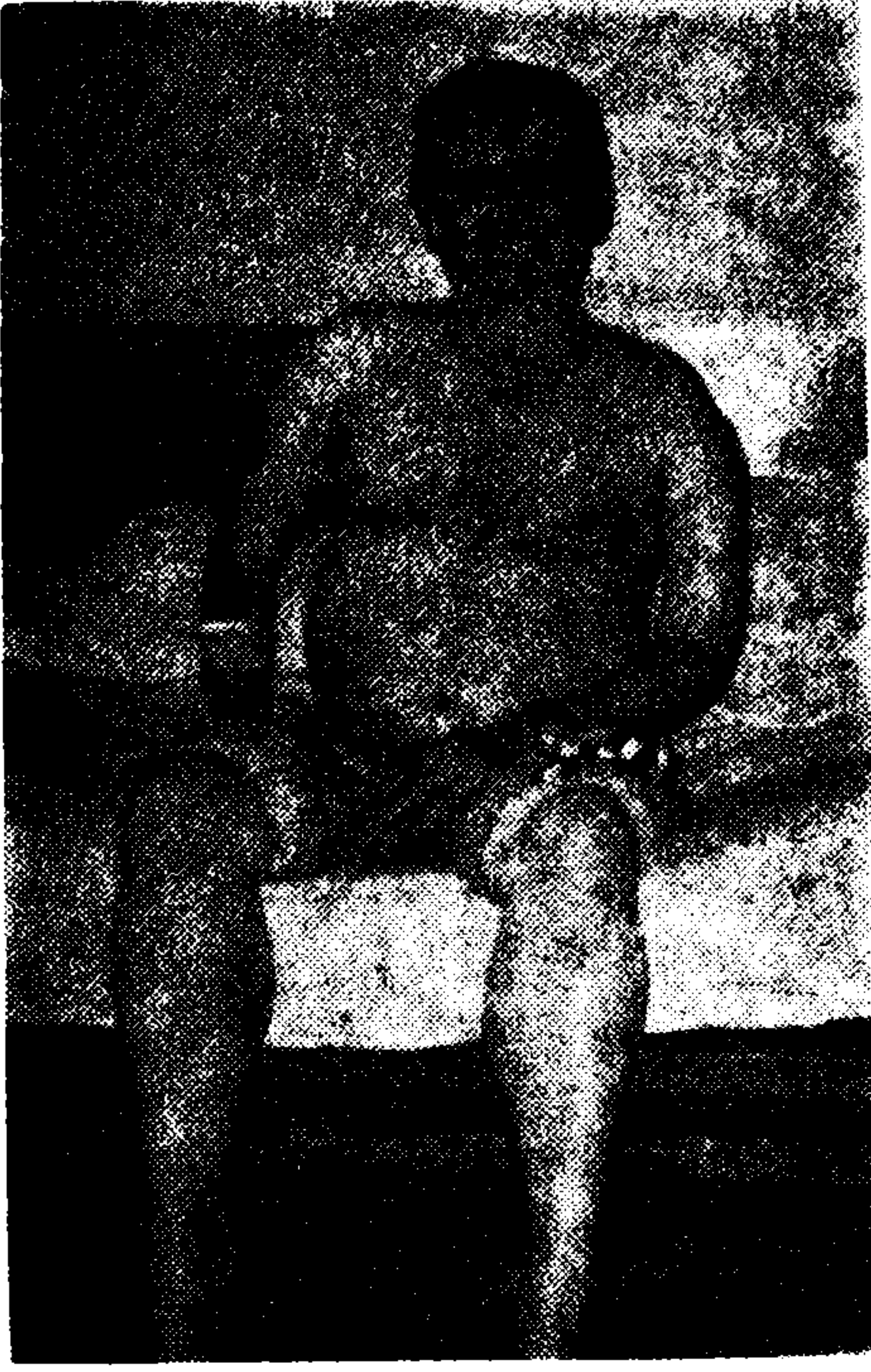
3 / b: F.T.



3 / c: Çok sınırlı hareketler var.



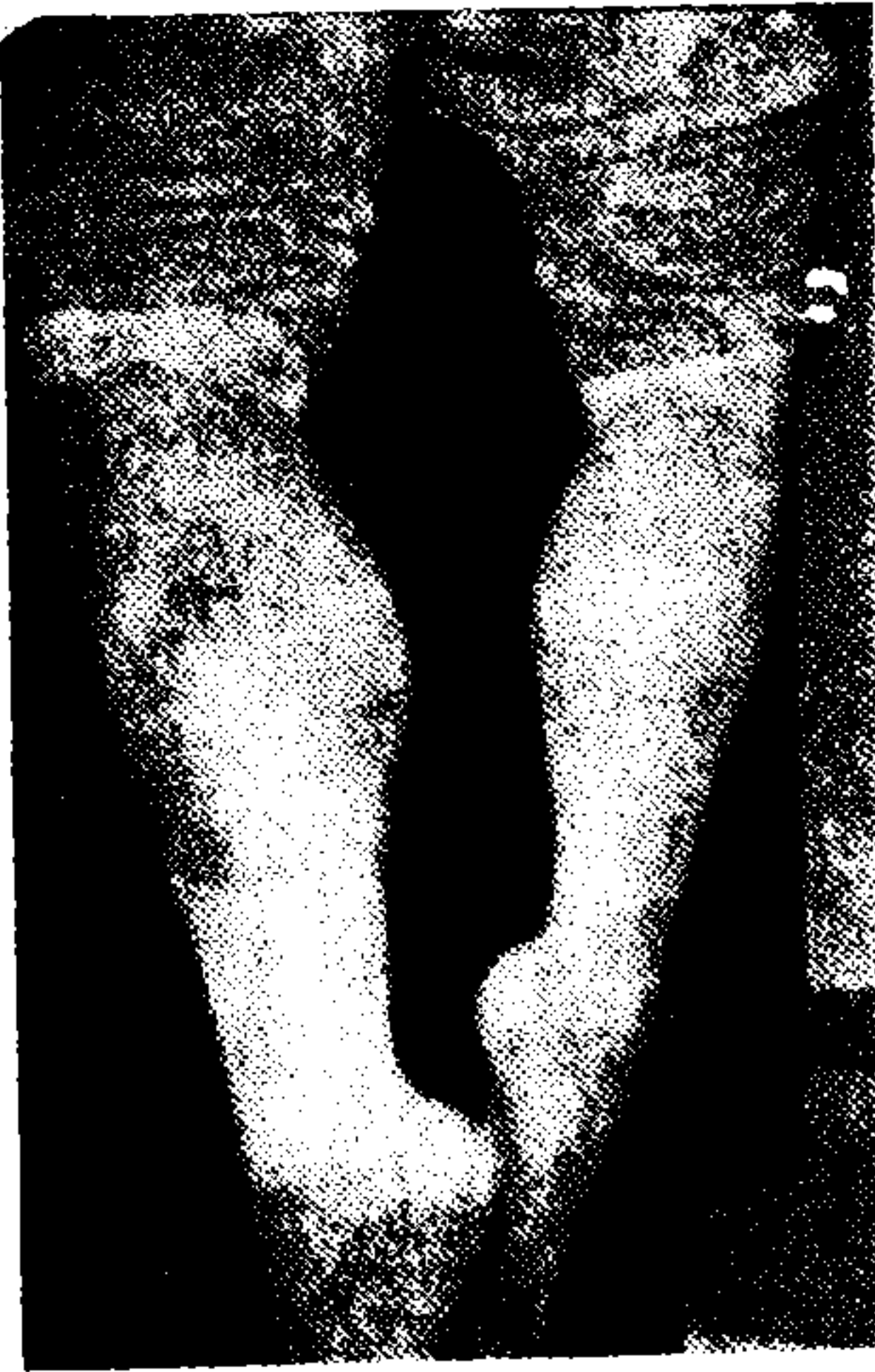
3 / d)



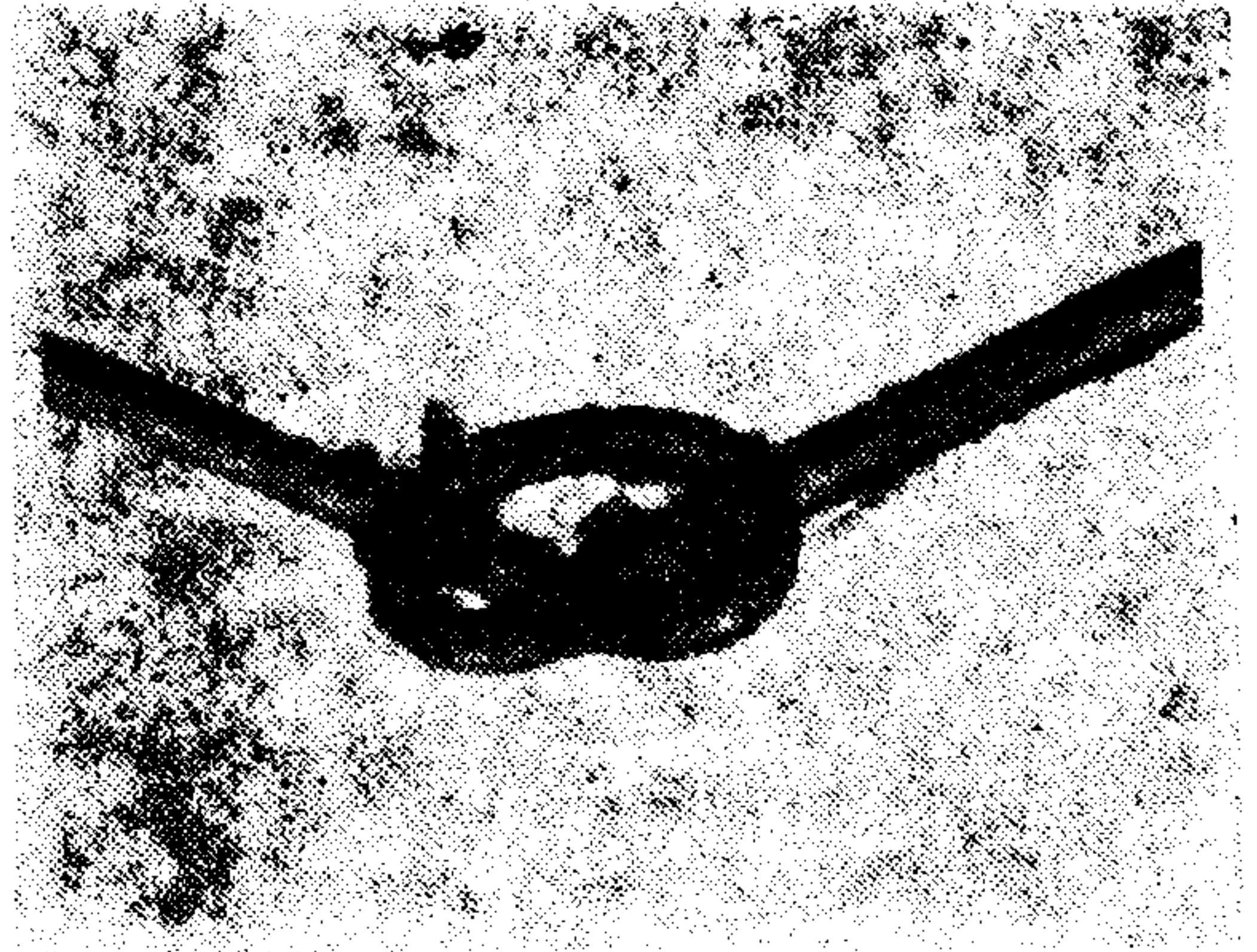
4/ a: E.T. 53 yaşında



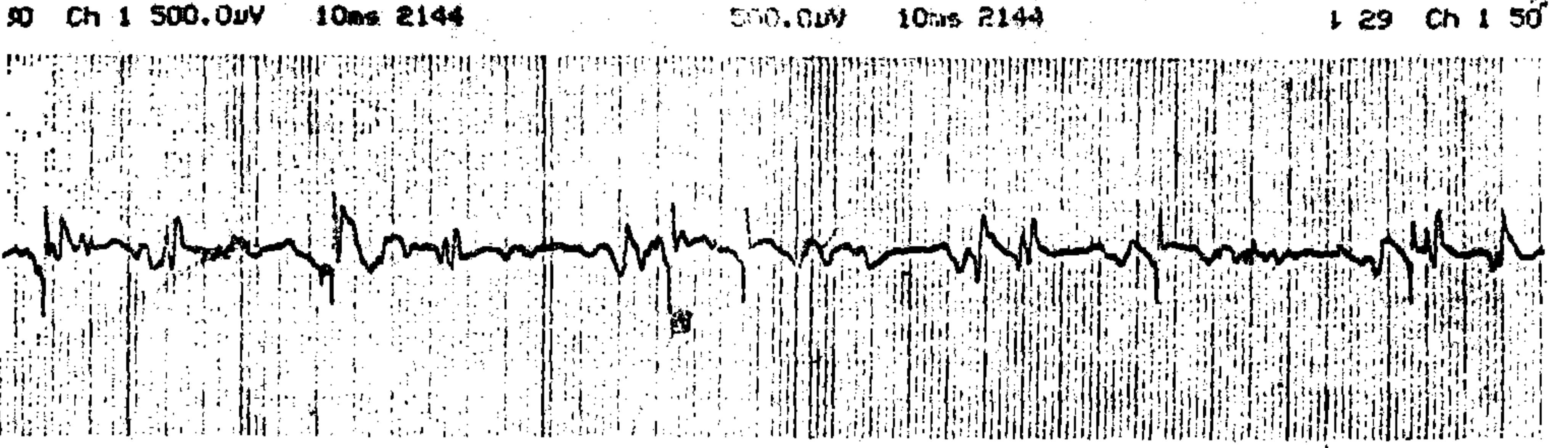
5/ a: A.T. Anne 73 yaşında, sağlıklı.



4/ b: E.T. Psödohipertrofi



5/ b.



Olgunun birinden alınan EMG kaydı

TARTIŞMA

Becker tipi Musküler distrofi X kromozomuna bağlı olarak geçen ve yalnızca erkeklerde görülen bir hastalıktır. Kadın taşıyıcılarda bazen silik şekilleri bulunabilir (2,3,6) Olgumuzda ailenin aynı anne ve babadan olma 5 çocuktan 4 erkek kardeşin tamamında distrofi bulguları olmasına karşılık kız kardeşte her hangi bir bulgu yoktur. Bu tipin Duchenneden farkı daha ileri yaşlarda (5-45) yaşları arası başlaması, yavaş gidiş göstermesidir, olgumuzda başlangıç yaşı 12 ile 15 yaş olarak ortaya çıkmıştır. Hastaların yürüme bozukluğunun belirginleştiği yaş olarak (30-35) görülen yaş sınırı klasik literatüre uyumludur (2,3,6,9). Hastalar ciddi şekilde yatalak hale gelmelerine rağmen 40 yaş üzerine kadar yaşayabilirler (2,11) Olgumuzda F.T. (47 yaşında) E.T. (53 yaşında) hemen hemen tamamen iskemle ve yatağa bağlı olmalarına karşılık başkaca bir yakınmaları yoktur. Mental aktivite Becker tipinde normal olarak bildirilmektedir (2) Olgumuzdada 4 kardeştede normal olup ikisi ilkokul mezunu ikisi orta okuldan terk derecede tahsil görmüşlerdir. Duchennede olduğu gibi Becker Distrofisindedede pelvis kavşağı ve takiben pektoral kavşak ile diğer kas grupları tutulmaktadır. Baldır kaslarında psödohipertrofi kaidedir, kaslardaki primer bozukluk sebebi ile derin tendon refleksler kaybolmuştur. Olgularımızda bulgular bu Literatürü teyid edici şekildedir. (2,3,6,11) Beckerde CPK seviyelerinin Duchennedeki kadar olmasada artmış olduğu ancak ileri devrelerde alçaldığı bildirilmektedir (2,11). EMG de de Adele biyopsisinde Becker'e özgü olmamakla birlikte distrofi paterni daima mevcuttur (2,11). Olgumuzda CPK değerleri orta derecede bir yükseklik göstermiştir. CPK nın en yüksek olarak bulunduğu A.T. de Psödohipertrofinin en şiddetli şekli ile olması manalıdır. Tutulan adelerden yapılan konsantrik iğne EMG sinde distro-

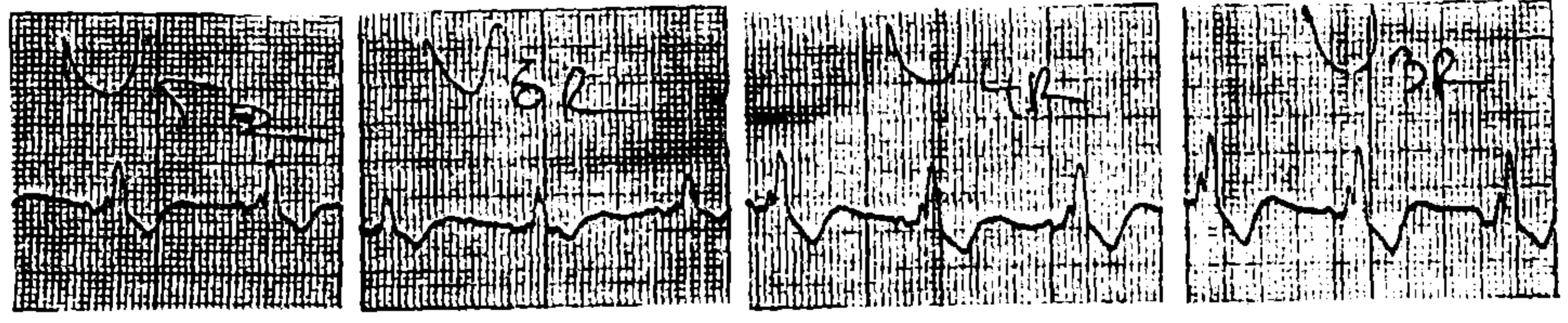
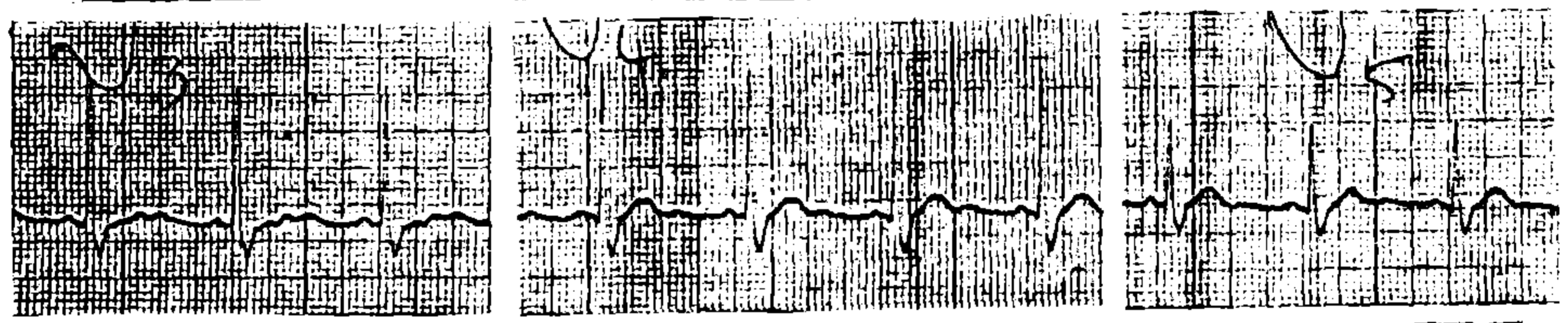
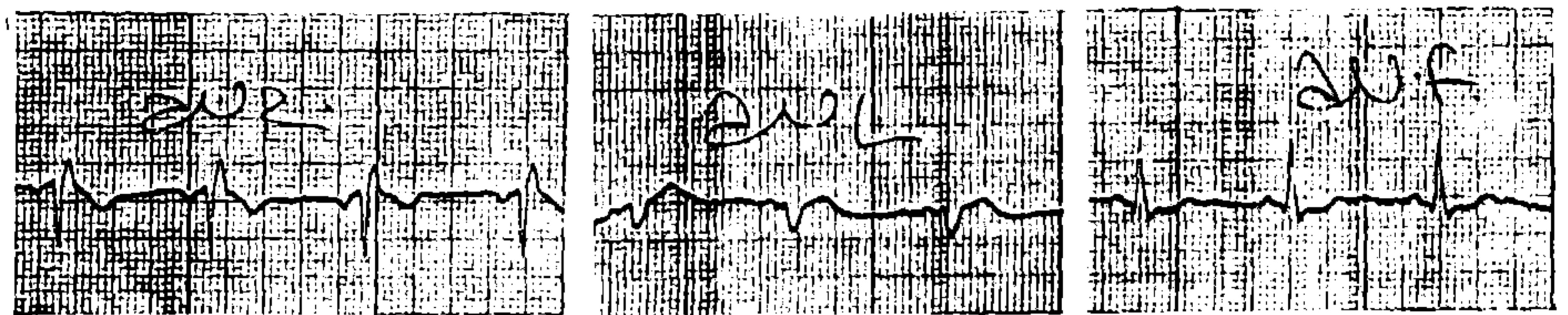
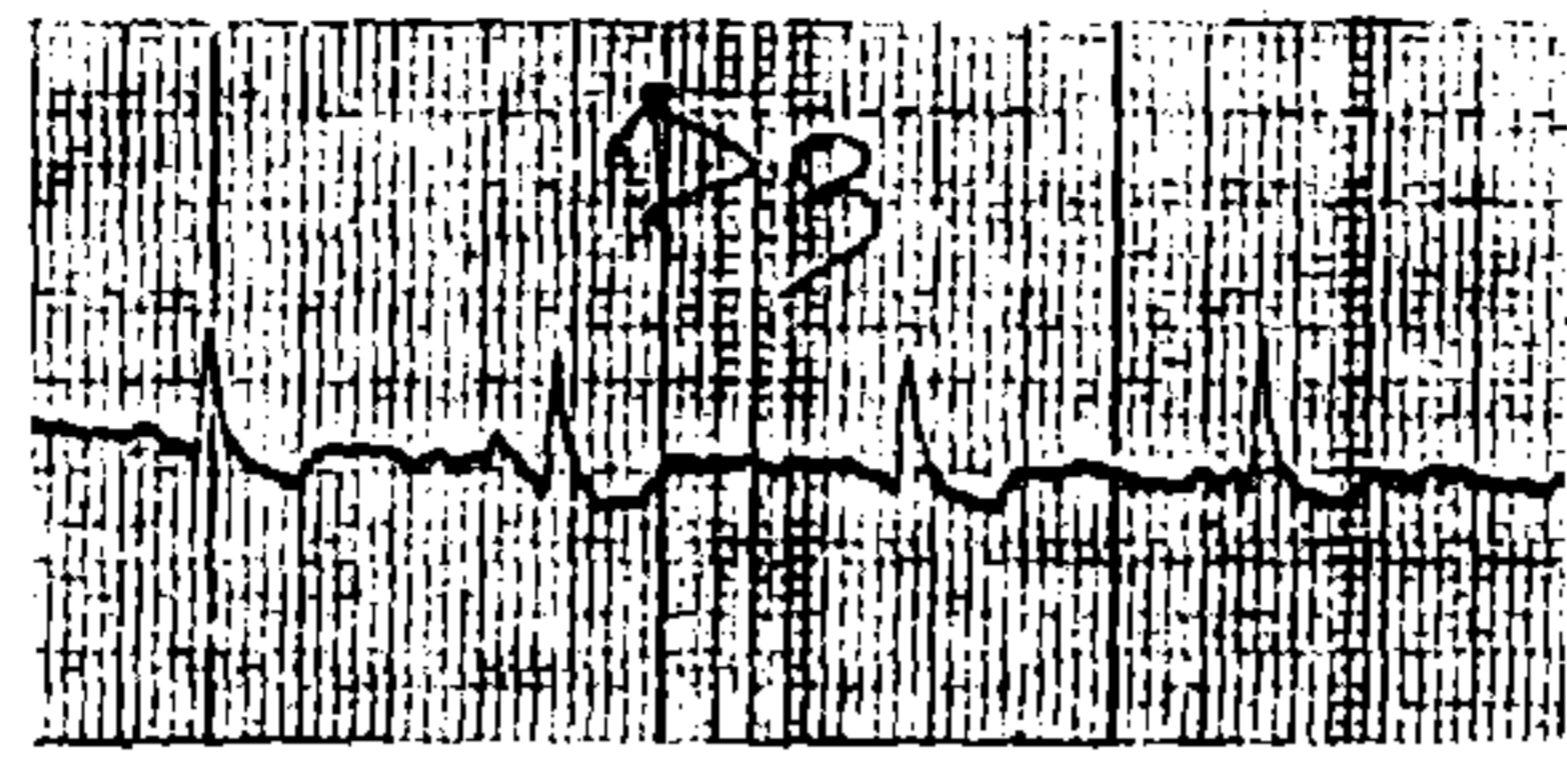
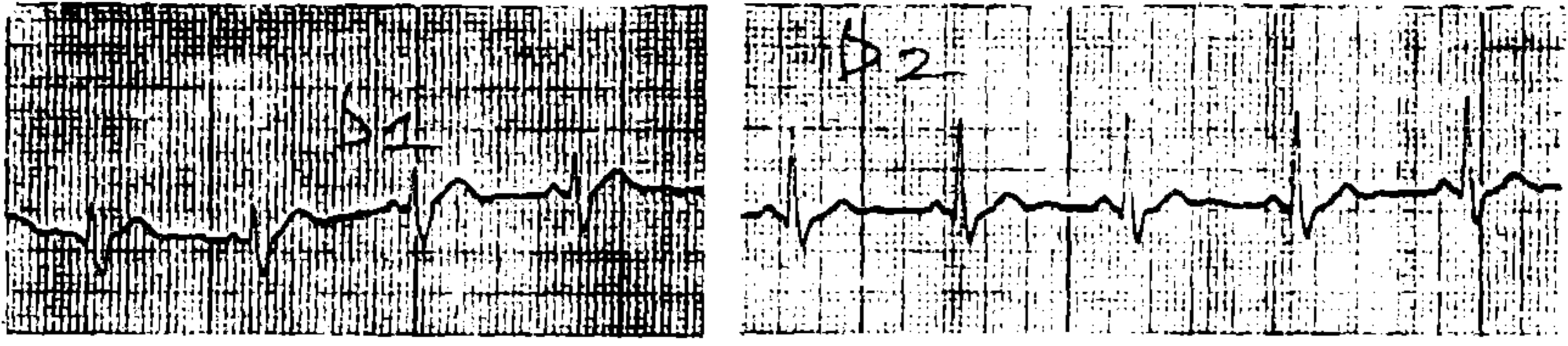
fik patern bulguları gözlenmiştir. İki hastamızın (E.T. ve F.T.) gastrokne-mius ve deltoid adalelerinden yapılan biopsilerde; çizgili kas demet yapılarında azalma, kas liflerinin izole hali, kas içi ve kas çevresi yağ dokusunda ve konnektif dokuda artma ile bu dokuda kas liflerinin yerini bağ dokusunun alması mevcut kas liflerinde yarıma ve çatlama ile asidofilik nekroz alanları yer yer sarkolemmal nükleus central pozisyonda görülmüştür. Bu mikroskopik görünüm musküler distrofi tanısını doğrulamaktadır. (Resim 6/a, b, c).

Tablo 2. MCR esas alınarak (0—5 derecelendirme ile) yapılan bazı adalelere ait değerlendirme testi

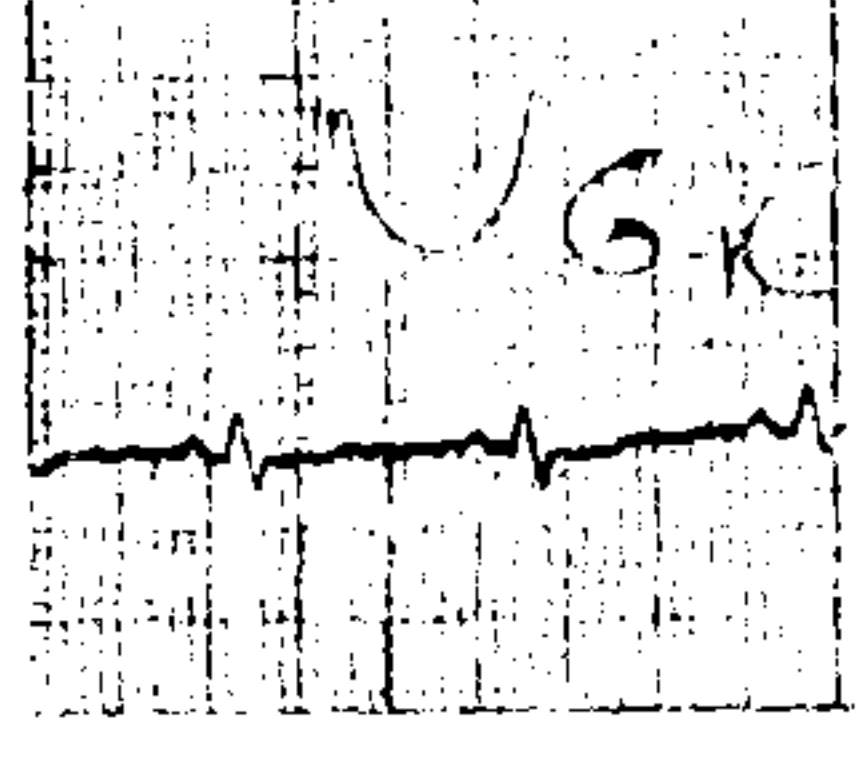
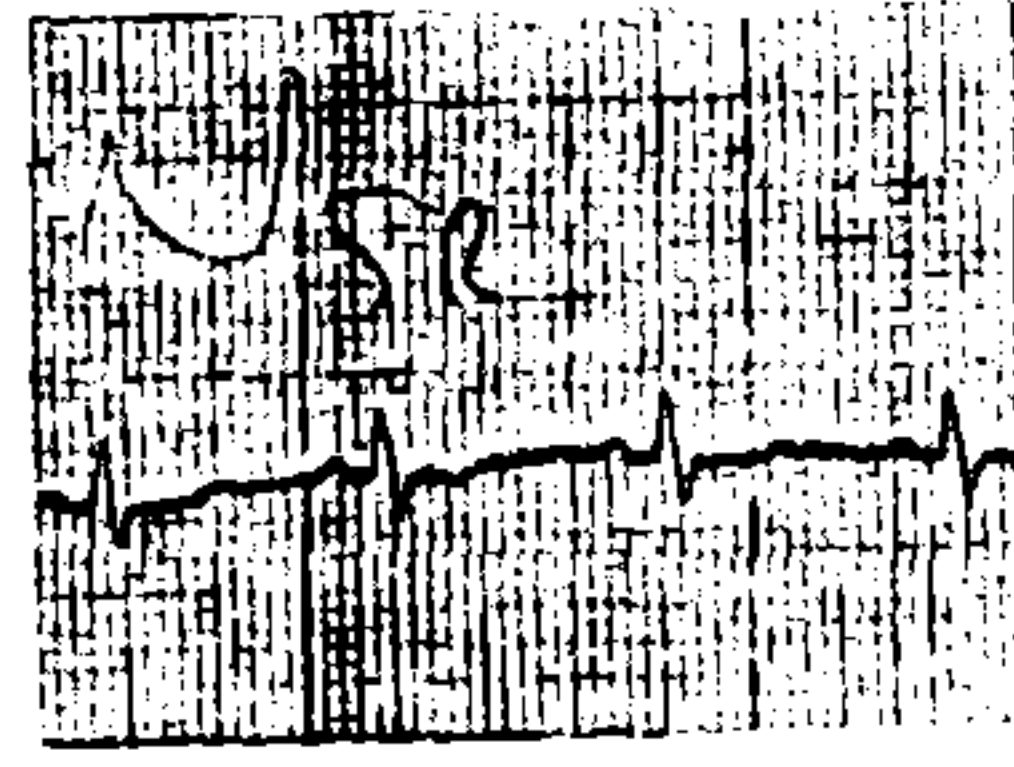
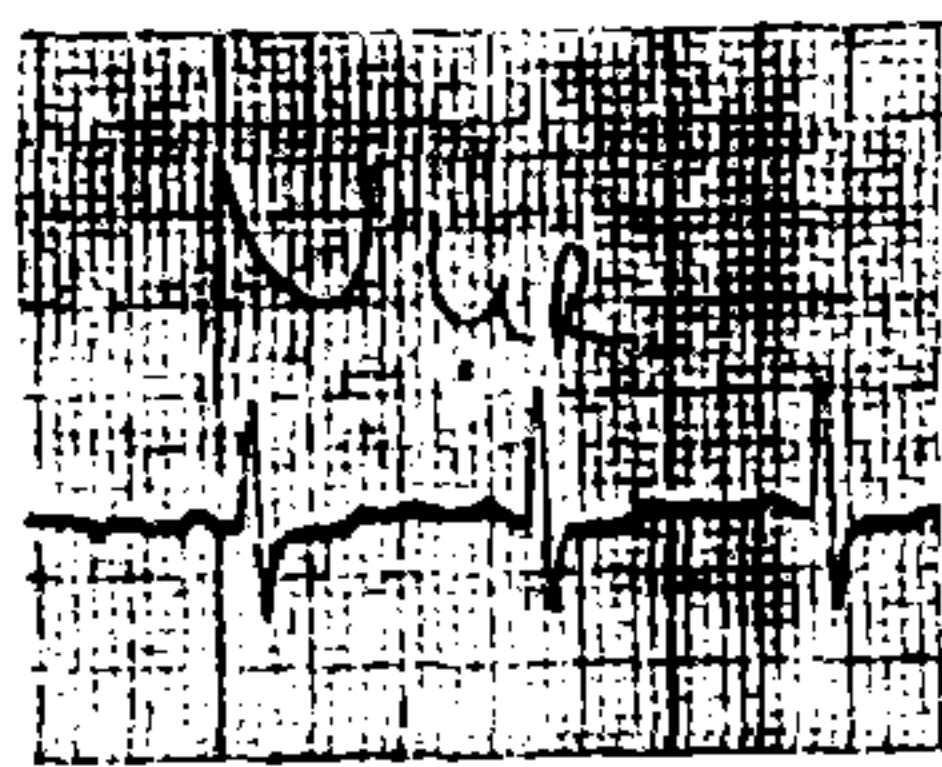
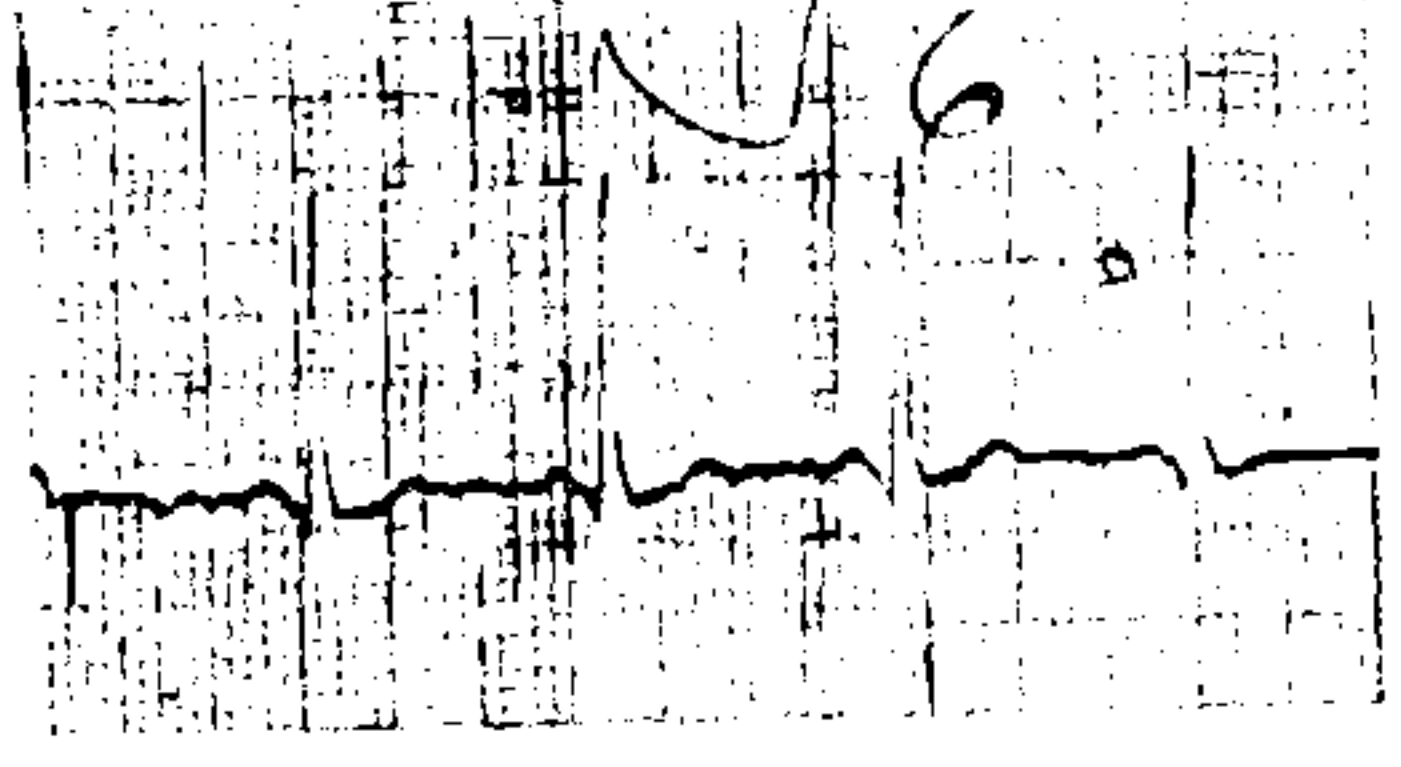
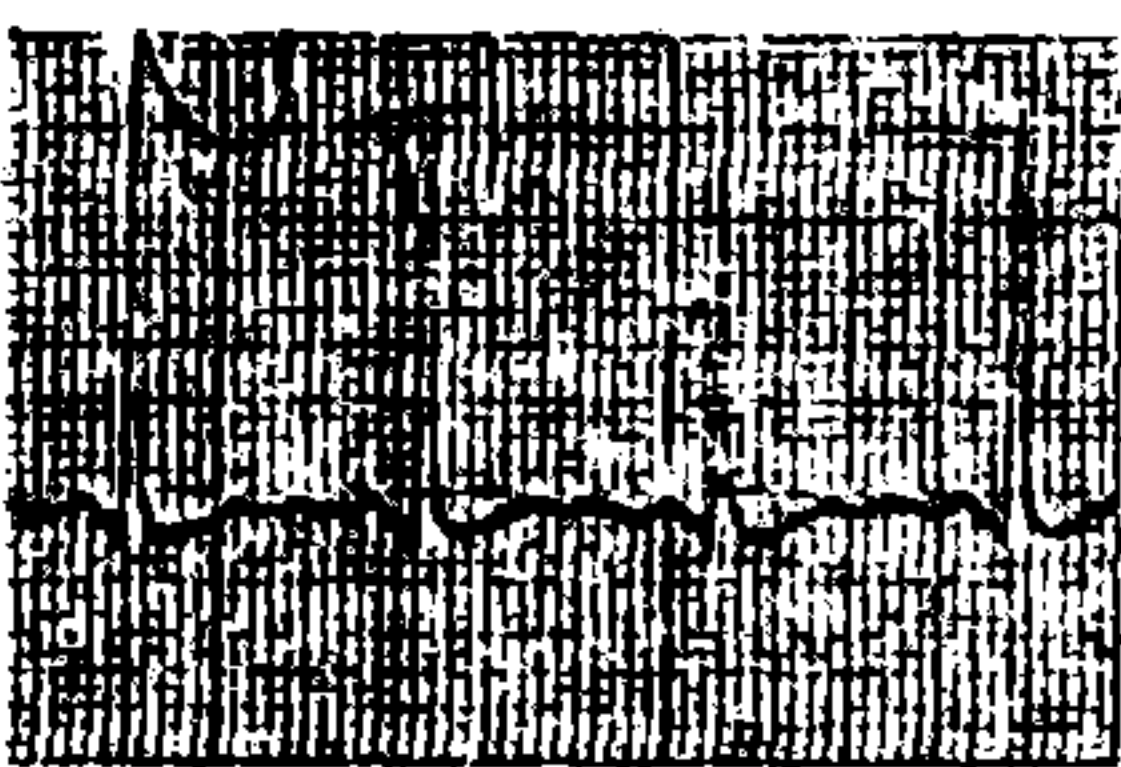
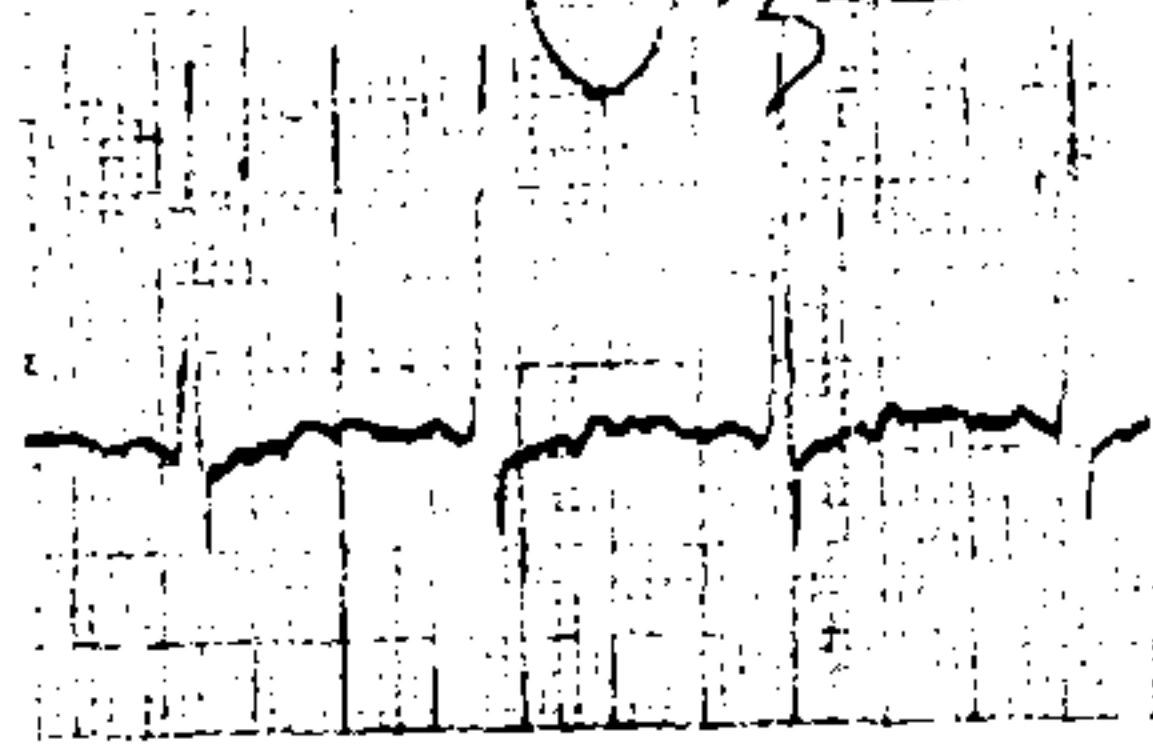
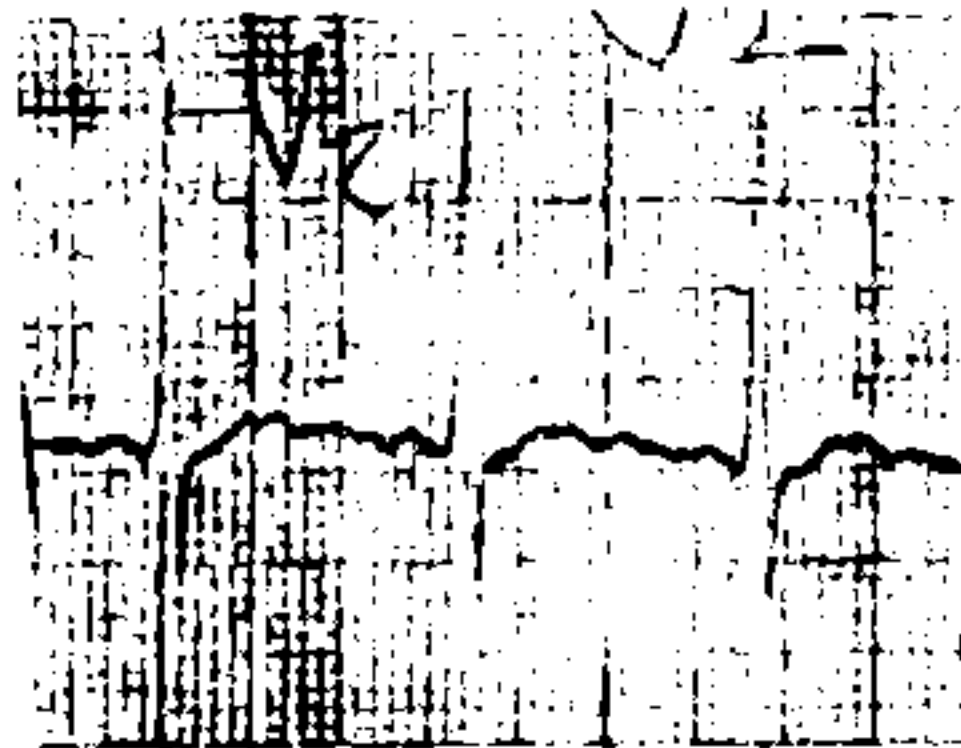
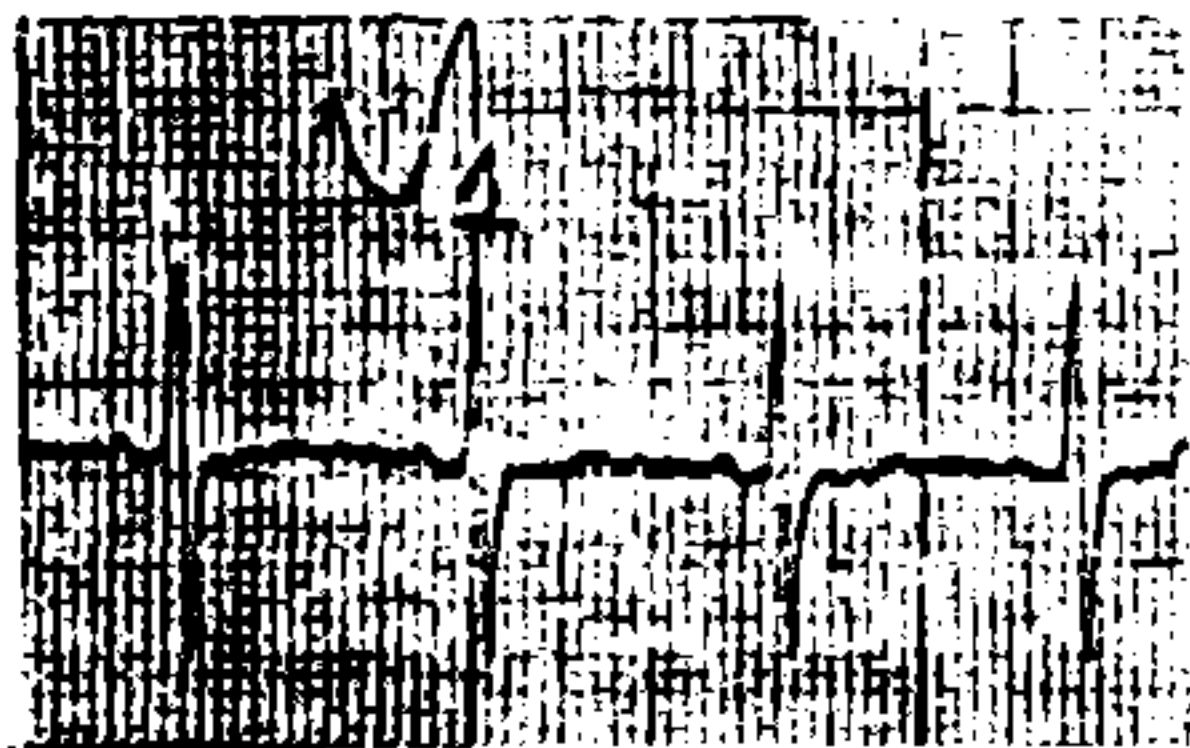
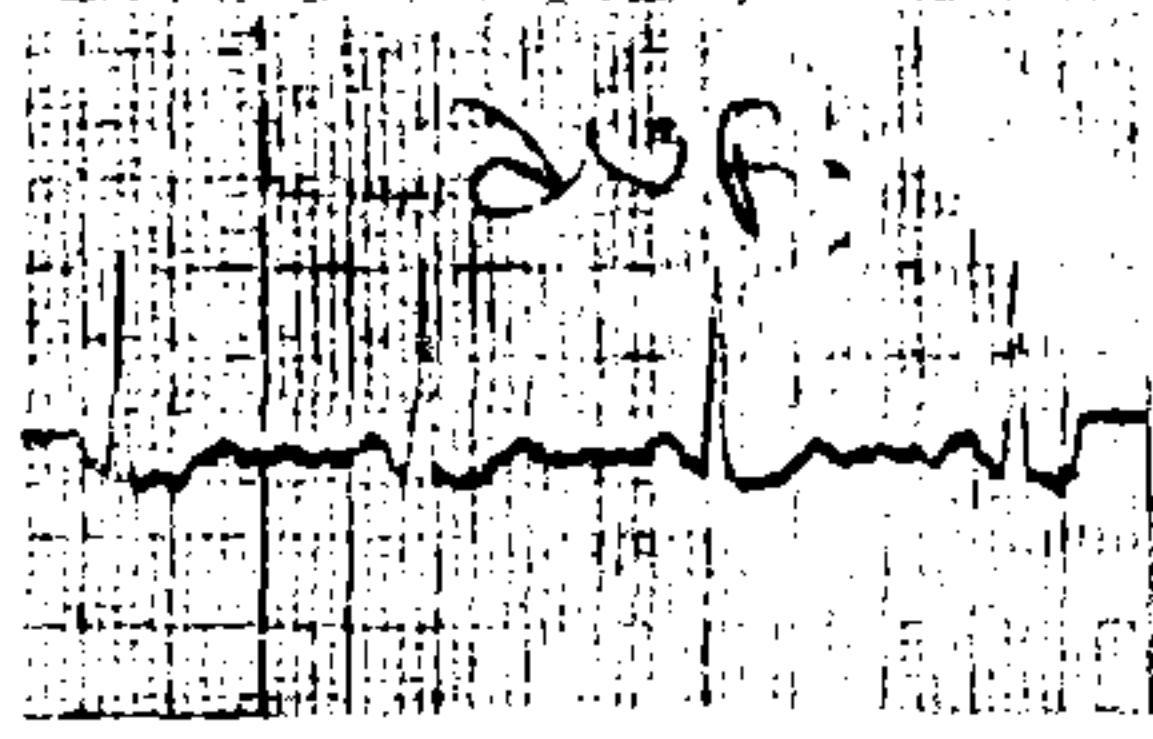
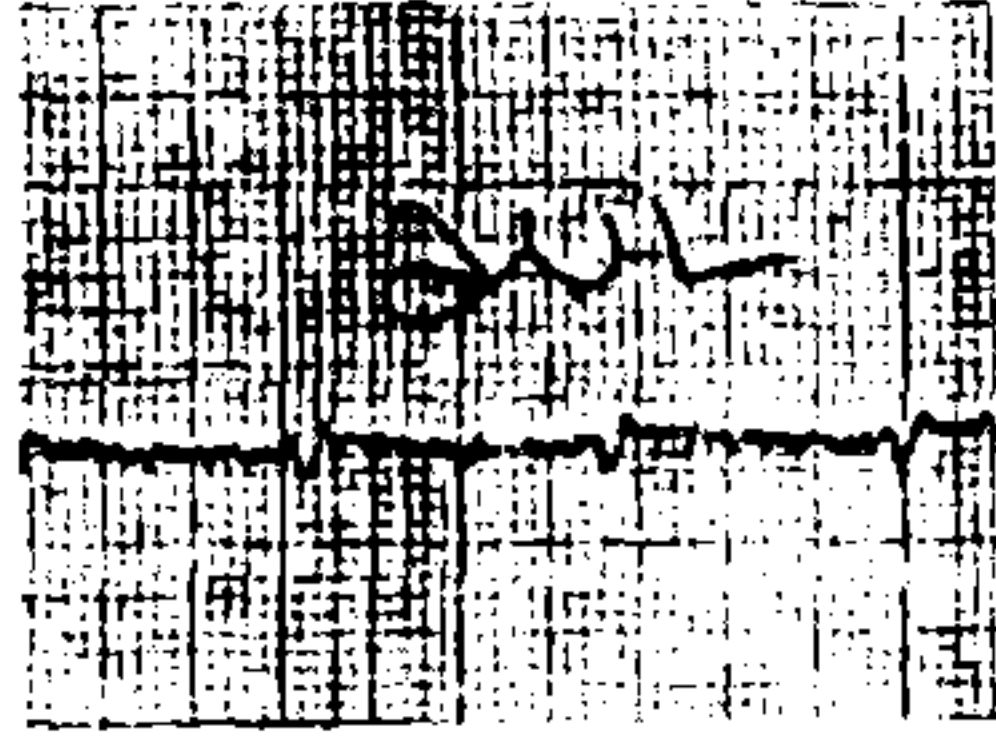
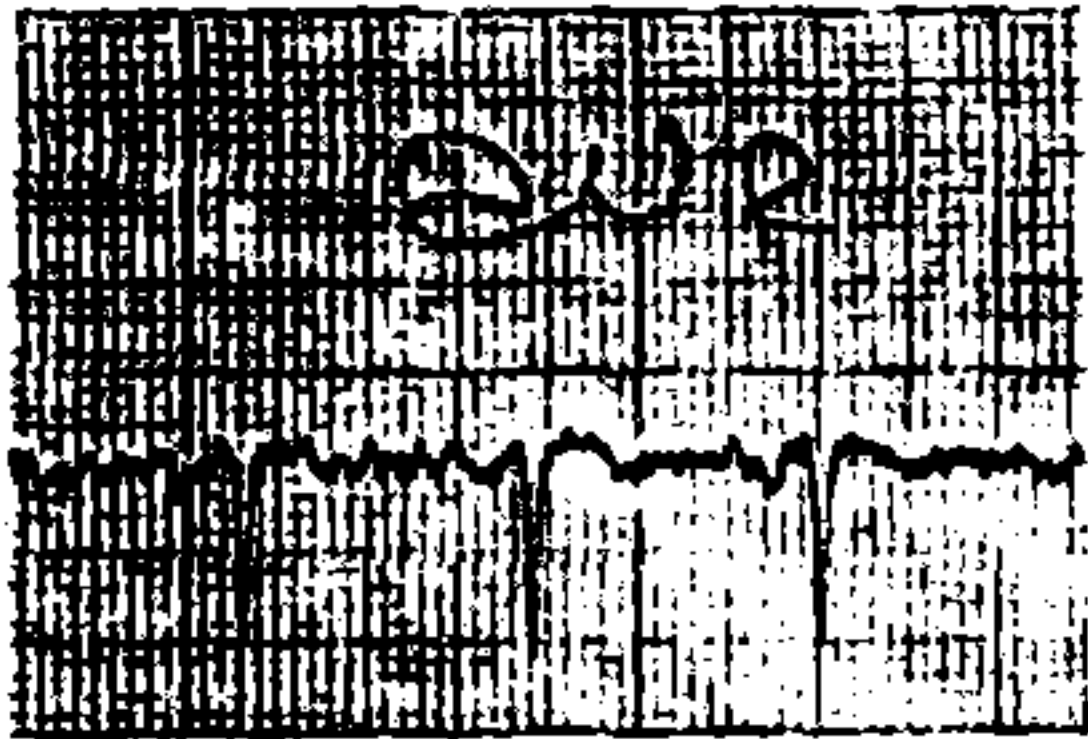
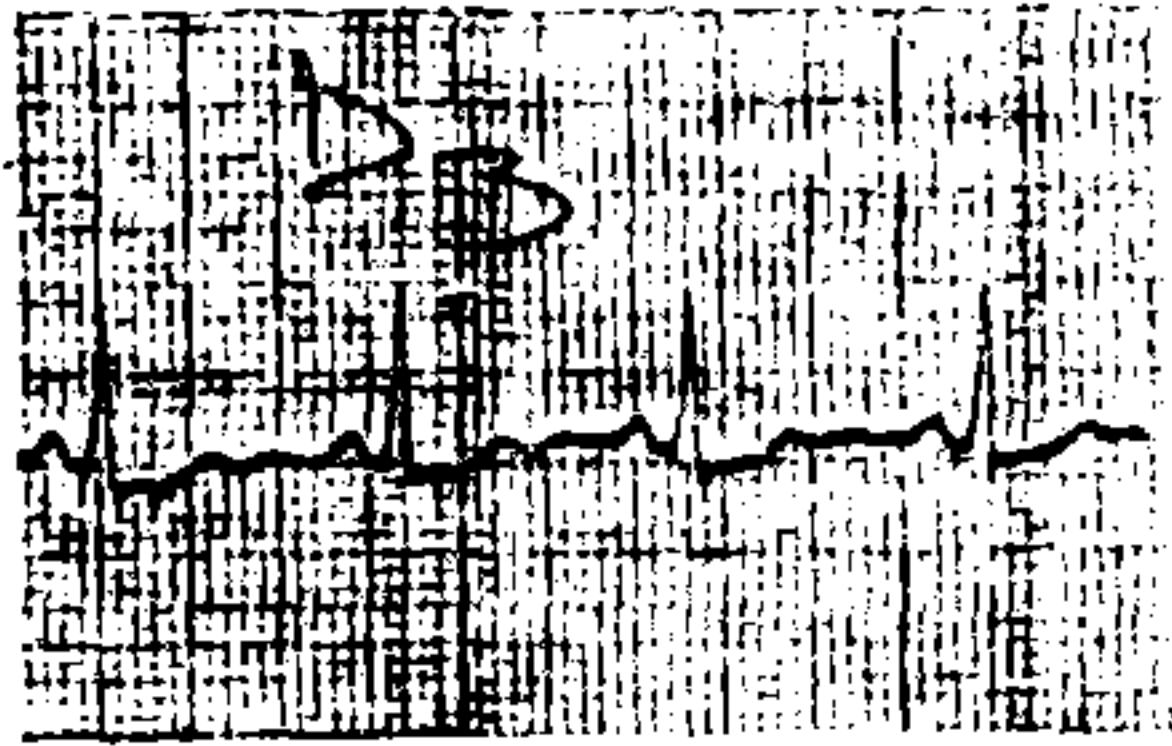
Pelvis Kavşağı	N.T.	A.T.	F.T.	E.T.
Estansörler	2	2—	1	1
Fleksörler	3	3	3—	2
Abduktorlar	3	2	2	2
Abduktorlar	3	2	2	2
Quadriceps fem.	3	3—	2	2
OMUZ KAVŞAĞI				
Ekstansörler	3	3	3	1+
Fleksörler	3	2+	2+	1
Abduktörler	3	2+	2—	2—
Abduktorlar	3+	3+	2+	2—
Triceps				

Tablo 3. Olguların Elektrokardiografik Bulguları

N.T. (1. olgu)	Sinüs ritmi P ve QRS 62 / dakika QRS ekseni + 20 derece PR: 0.08 sn D1, aVL, V1, V5, V6 da Q dalgası (Yüksek lateral myokard infarkt) V1 de R/S: 8/9 V2 R:20 mm V2 de R/S: 20/22 V5 te R:19 mm (Kısa PR sendromu)
A.T. (2. olgu)	Sinüs ritmi sık atrial ve ventriküler erken atımlar (AEA + VEA) Elektriksel alternans mevcut P ve QRS: 68 / dakika QRS ekseni: + 110 derece (Sağ aks deviasyonu) PR: 0.10 sn
F.T. (3. olgu)	Sinüs ritminde P ve QRS 100 / dakika QRS ekseni + 60 derece PE: 0.10 sn V1 de R/S 10/10:1 V2R:22 V5R:21 V6R:16 D1 de Q dalgası Kısa PR sendromu, gerçek posterior myokard infaktüsü görünümü
E.T. (4. olgu)	Sinüs ritmi P ve QRS 75 / dakika Sağ dal bloku PR: 0.10 sn Kısa PR sendromu



E.T. nin Elektrokardiografisi



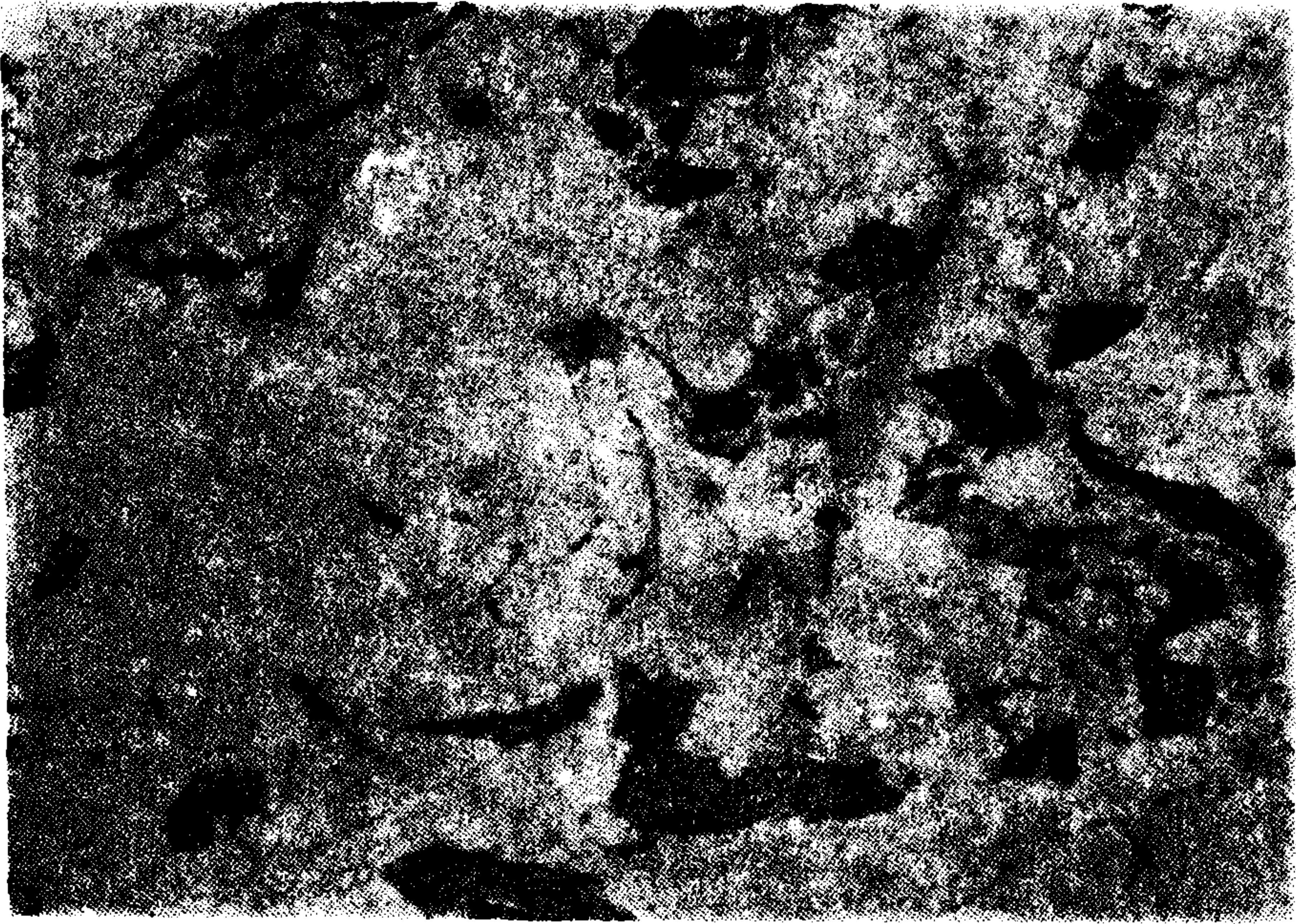
F.T nin Elektrokardiografisi

Duchenne ve Becker Distrofilerinde kalp tutulması görülmektedir. Becker' tipinde kalp tutulması Duchenne'e göre daha seyrekdir. (4) Bunlar belirtilerini hafif veya orta derecede kalp yetmezliği, nadiren mitral prolapsusa bağlı fiziksel bulgular ile gösterir. (9) Kalp yetmezliğinin sebebi miyokardın fibrozudur, fibroz çoğu kez sol ventrikülün lateral ve posterior duvarlarını tutar bizim olgumuzda (A.T.) V1, V2, V3 te R genlikleri düşük bulundu. Bu Levin ve Narahana'nın olgusunda saptanan septumun anterior kısmının fibrozisi ile kalp tutulması belirlenen olgusuna uyuyordu, buna karşılık diğer bir olguda (F.T.) V2 de V5 ve V6 ya oranla daha yüksek genlikli R dalgalarının görülmesi LV ün posterior duvarının yakalandığını, üçüncü olgu (F.T.) ise hem posterior hem lateral tutulmasını düşündüren V2 de V5 ve V6 dan yüksek R genliği yanında D1, aVL, V5, V6 da T (—) liği ile kendisini göstermektedir, keza tüm olgularımızın sağ prekordiyal derivasyonlarında sivri R genlikleri görülüyordu buda PMD yararına yorumlanabilir (9) Ne varki 4 olgumuzda 40 yaş civarında hastalıkları nedeni ile sınırlı hareketli bir yaşam sürdüren erkek hastalardı sözü geçen EKG bulguların olguların koroner aterosklerozuna bağlanabilirsede dördünde esas hastalık bulgularıyla birlikte görülmesi bütün olarak düşünüldüğünde çok anlamlı olmaktadır. Bizim 4 olgumuzda da ne kalp yetmezliğine ait yakınmalar ne de fizik bulgu vardı, yapılan ultrasonografik inceleme normaldi, mitral kapakta prolapsus yoktu, telegrafide kalp konturları ve K / T oran doğal görünüm ve boyutlarda idi.

Musküler Distrofilerde en sık görülen kalbe ait bulgular ritim ve ileti bozukluklarıdır, yakınmalarına neden olacak derecede olmasa bile EKG bulguları şeklinde karşımıza çıkar. Nitekim her Becker tipi distrofili 4 erkek kardeşte hemde annelerinin EKG lerinde 0.10–0.08 sn olan P–R intervalleri bulduk PMD lerde P–R intervallerinin uzadığı bildirilirsede (3) P–R intervalinin kısaldığı da bildirilmiştir (12) Becker tipi PMD de infranodal ileti bozuklukları ve dal blokları bu hastalığın tipik EKG bulgularını oluşturur. (5,9) Bizim yalnız bir olgumuzda RBBB vardır, RBBB normal pomülasyonda % 0.1–0.3 oranında görülürsede (8) bu olgumuzda diğer bulgular ile birlikte görülünce anlamlıdır.

Bir olgumuzda da QRS eksenini sağa kaymıştır Levin ve Narahara'nın bulgusu ile uygunluk göstermektedir. (5) Bir olgumuzda AEA ve VEA ların sık görünüşü bu hastalıklarda görülen ritim bozukluğu ile açıklanabilir.

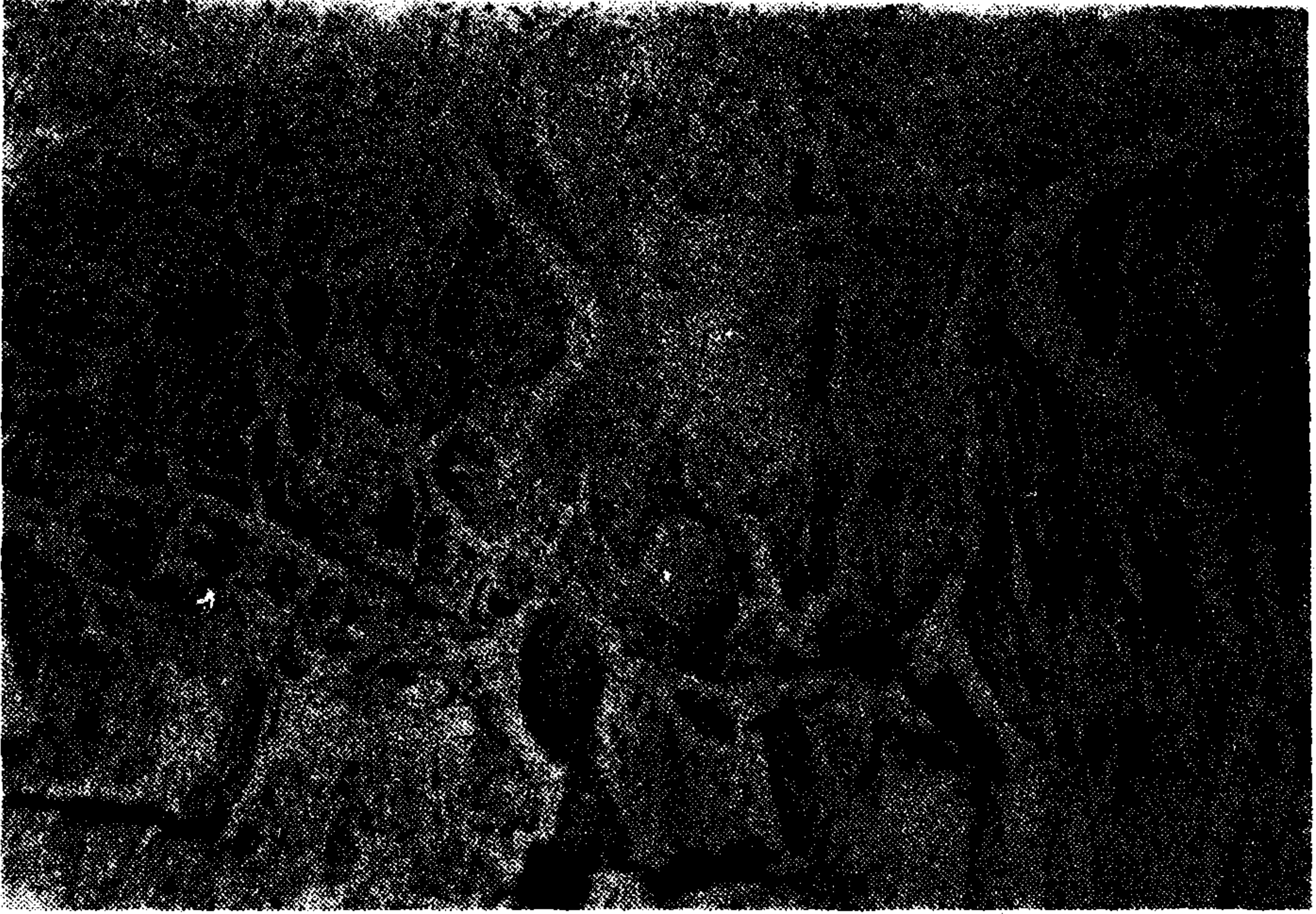
Hastaların 40 yaşın üzerinde ancak normallerden daha erken ve Duchenne tipindeki komplikasyonlara benzer sebepler ile öldüğü bildirilmektedir.



6/ a: Kas Dokusunun Yerini Almış Yağ Dokusu görülmektedir. H.E. \times 200.



6/ b: Kas Dokusu İçerisinde Striasyonu Kaybolmuş, Koyu Eozinofilik Boyanan Nekrotik Kas Lifleri Görülmektedir. H.E. \times 200.



6 / c: Asidofilik Nekroz Gösteren Kas Liflerini Çevreleyen İltihap Hücreleri, Regenere Kas Hücreleri Görülmektedir. H.E. × 320.

KAYNAKLAR

1. Adams, R.D.: *Progressive Muscular Dystrophy in Harrison's Principles of Internal Medicine Edit Thorn GW. Adams R.D. Eight Edition Mc Graw-Hill Book Com. New York 1977 p 1991—1993.*
2. Adams, R.D.: *Maurice V. Principles of Neurology Chap. 49 Mc-Graw-Hill Com. Singapoure 1986.*
3. Frank, H.: *Tyler, Raymond Adams Progressive Muscular Dystrophy Chap 376 Principles of Internal Medicine 1979.*
4. Kennel, A.J.: *Specific Myocardial Disease and Myocarditis in Cardiology Fundamentals and Practice Edit: Braundenburg R.O. Chicago, Year Book Medical Publishes Inc. 1987 P:1603.*
5. Levin, R.N., Narahara, K.A.: *Right axis deviation and anterior wall thallium -201 defect in Becker's Muscular dystrophy Am. J. Cardiol, 56: 203—204, 1985.*
6. Mumenthaler, M.G.: *Koptagel tercümesi, Arkadaş Kitapları NÖROLOJİ Vize 1984.*
7. Patten, J.: *Neurological Differential Diagnosis Chap. 17 London 1977.*
8. Patton, J.N., Wood, D.L.: *Gersh BJ Conduction system of the Heart in: Cardiology Fundamentals and Practice Edit Branderbung, R.O. Chicago 1987 P:844.*

9. **Perloff, J.K.:** *Neurological Disorders and Heart Disease in: Heart Disease* Edit. Brawn Wald E. Saunders Company Third Edition Philadelphia 1988 P:1782--1785
10. **Robert, C.:** *Griggs Jerry R Mendell Principles of Internal Medicine* 11 Ed. Chap 357 Mc Graw Hill Com. New York 1987.
11. **Walton, J.:** *Brains Disease ou Nervous System Chap. 19* Oxford 1981.
12. **Yamamoto, S., Matsushima, H., Suzuki, A., Sotobata, I., Indo, T., Masuoka, Y.:** *A comparative study of thallium 201 single photon emission computed tomography and Electrocardiography in Duchenne and others types of muscular dystrophy* Am. J. Cardiol. 61:836--843 1988.