

OKÜLER PROGRESSİF MÜSKÜLER DİSTROFİ

Vaka Takdimi

İbrahim Feyzi HEPŞEN*, **Hakkı DOĞAN****, **Mustafa KÖSEM*****

Özet: Ekstraoküler adelelerle diğer iskelet kaslarında ilerleyici kuvvet kaybı ve ptozisle karakterize,daha çok sporadik olarak görülen oküler progressif müsküler distrofi bir vaka nedeniyle incelenmiş ve benzer klinik tablo gösteren hastalıklarla ayırıcı teşhis kriterleri vurgulanmıştır.

Anahtar kelimeler: Müsküler distrofi, eksternal oftalmopleji

Ocular muscular dystrophy
Case report

Summary: In this article,we reviewed ocular muscular dystrophy which is characterized by ptosis,progressive external ophthalmoplegia and progressive weakness of the affected muscle with otosomal dominant transmission.We presented a patient with ocular muscular dystrophy and emphasizing diagnostic characters and differencial diagnosis.

Key words:Muscular dystrophy, external ophthalmoplegia

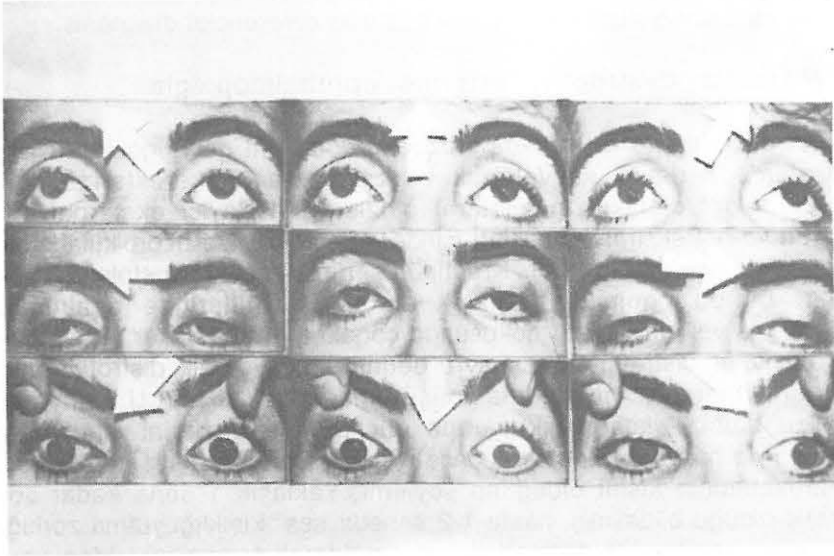
Oküler müsküler distrofi üçte bir vakada otozomal dominant geçiş gösteren,spesifik olarak gözü tutan,kaslarda ilerleyici kuvvetsizlik ve zayıflama ile karakterize dejeneratif bir miyopatidir(1,2).Diplopi olmaksızın bilateral ptozis ve ilerleyici eksternal oftalmopleji ile başlar.Yüz boyun ve üst ekstremitte kasları içinde en ağır şekilde m.orbikularis okülü etkilenir. Bazı vakalarda disfaji gelişir(1,2,3,4). Kreatinüri,serum kreatinin fosfokinaz yükselmesi ve EMG bulguları tanıda önemlidir.Patolojik olarak kas liflerinde azalma,sarkolemma nükleuslarında artma ve yağ ve bağ dokusunda çoğalma dikkati çeker (1,5,6). Ayrıca tanıda okülofarinjal müsküler distrofi,Kearns-Sayre sendromu,miyotonik distrofi,kronik progressif eksternal oftalmopleji ve myastenia düşünülmelidir.VAKA:H.U,23 yaşında erkek hasta.Kliniğimize halsizlik,iştahsızlık ,yutma güçlüğü ve gözlerini istediği gibi hareket ettirememe nedeniyle başvurdu.Beş sene önce ilk kez halsizlik ,zayıflama şikayetleri ile gittiği doktor göz hareketlerinin kısıtlı olduğunu söylemiş.Yaklaşık 1 sene kadar sonra yapılan BBT'sinin normal olduğu bildirilmiş. hasta 1-2 senedir ses kısıklığı,yutma zorluğu,çiğnerken yorulma ve zaman zaman çift görmeden yakınmaktaydı.Ayrıca evvelden yay ve barfiks çalışan hasta artık bunlara gücünün yetmediğini,yataktan yorgun kalktığını ve yazarken kol ve omuzlarında halsizlik olduğunu belirtmekteydi. Yedi yaşında ateşli eklem romatizması,11 yaşında apendektomi,16 yaşında tonsillektomi ve 18 yaşından itibaren arasıra ürolitiazis

* Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Anabilim Dalı Araştırma Görevlisi

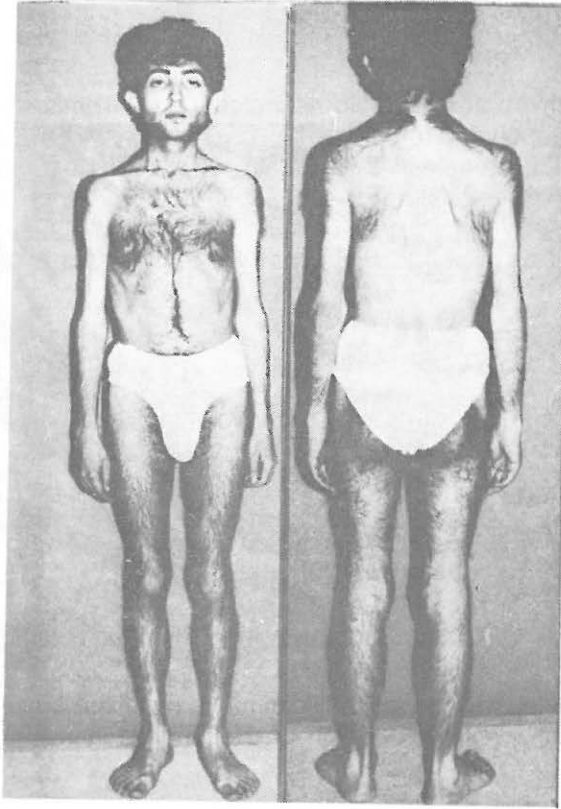
** Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Anabilim Dalı Yardımcı Doçenti

*** Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Anabilim Dalı Araştırma Görevlisi

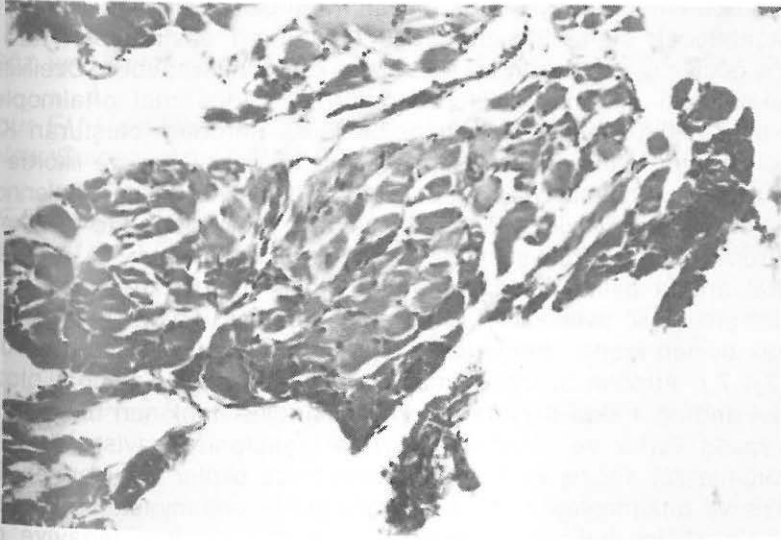
atakları geçiren hastanın soy geçmişinde özellik yoktu. Resim 1'de de görüldüğü gibi heriki tarafta ptosis, kapak kıvrımlarında silinme, m. orbikularis okülideki belirgin atrofiye bağlı olarak üst ve alt kapaklarda inceleme gözlenmekteydi. Hastanın m. levator fonksiyonları normaldi ve zorlandığında göz kapaklarını kapatabiliyordu. Gözün tüm yönlere hareketi eş derecede kısıtlı idi. Ayrıca alternan aksotropyası mevcuttu ancak diplopi yoktu. Görmeleri tashihle (-2.0/-2.5 D sph) tamdı ve retinaları oftalmoskopik olarak normaldi. Resim 2'de ise üst yüz kasları ile ön boyun ve omuz kaslarındaki zayıflama görülmektedir. Ayrıca tüm vücutta kıllanma artışı dikkati çekmektedir. Hastanın genital muayenesi normaldi, ereksiyon ve ejakülasyon bozukluğu yoktu. 1.5 mg indramüsküler neostigmin testi(7) ile subjektif ve klinik değişme gözlenmedi. Labratuvar: Hastanın rutin kan, idrar bulguları normaldi. CPK ise 330 olarak tesbit edildi ve 130 olan normal maksimal değerden hemen hemen 3 misli yüksekti. EKG, EEG, ve EMG bulguları normaldi. Akciğer grafisi ve beyin sapınıda içeren BBT'si normaldi. M. orbikularis kasının histopatolojik incelemesinde kas liflerinde büyüklük farkının yanı sıra yer yer sarkolemma nükleuslarında artış, bazı liflerde nükleusun santrale yerleştiği ve aralarında bağ dokusunda artma olduğu dikkati çekti (Resim 3.4).



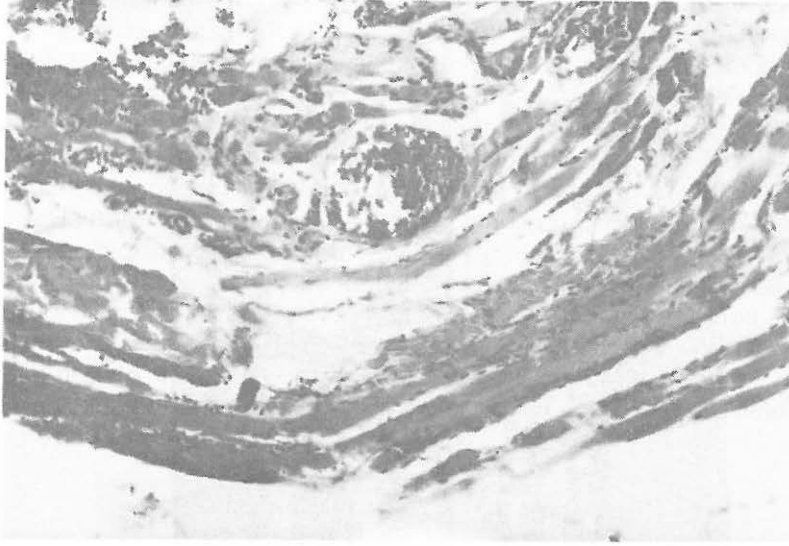
Resim 1: Orbikularis kas atrofi ve göz hareketlerinde kısıtlılık.



Resim 2: Ön boyun ve omuz kaslarındaki zayıflama.



Resim 3: Kas liflerinde belirgin büyüklük farklılıkları. (H.E X 250)



Resim 4: Kas hücreleri nükleuslarında kalabalıklaşma ve kas lifleri arasında bağ dokusu artışı. (H.E X250)

Tartışma

Oküler müsküler distrofi hastalarda da disfaji görülebilmesi ve oküler bulguların aynı olması sebebiyle en çok okülofarinjal müsküler distrofi ile karışır. Ancak bu hastalık otosomal resesif ve dominant geçiş gösterir ve ileri yaşlarda rastlanır(3,8).Genellikle ilk semptom malnütrisyon ve ölüme yol açabilecek olan disfajidir. çoğu hastalarda ekstraoküler kas zayıflaması gelişmeden ptozis gözlenir. Yüz,boyun ve ekstremitte kasları etkilenebilir. Özellikle Ig A ve E seviyelerinin yükselmesi güvenilir belirtilerindedir(2,3). Eksternal oftalmopleji,ptozis ve m.orbikularis oküli zayıflığı sebebiyle benzer bir klinik görünüm oluşturan Kearns-Sayre Sendromundan pigmenter retina dejeneresansı,kalp iletim bozukluğu ve likörde protein artışı gibi diğer esas bulguların olmamasıyla ayırt edilir(1.9). Ptozis ve göz hareketlerindeki sınırlılık sebebiyle de myotonik distrofiyle karışır. Ancak myotonik distrofide tipik myotonik yüz ifadesi,gonad atrofisi,lenste yıldız şeklinde opasitelerin bulunması ve radyolojik kafatası anormallikleri (kalvariada diffuz kalınlaşma,hiperostosis interna,küçük sella tursika,venöz sinüslerin belirginleşmesi) ile ayırt edilir (3,7). Patogenezi meçul olan ve önceleri internükleer oftalmopleji olarak bilinen kronik progressif eksternal oftalmoplejinin myopati olduğuna dair kanıtlar vardır.(2,4,7,). Atrofilin belirgin olmadığı dönemde oküler myopati,ptozis sebebiyle myastenia gravis andırır. Fakat myastenia gravisteki klinik tablonun dalgalanması burada yoktur,hastalık yavaş ilerler ve simetrikdir. Ayrıca myastenia graviste diplopi kural iken myopatide bu görülmez(2). Ptozis ve diplopiyle karakterize oküler myasteni şeklinin yanısıra yine şiddetli ptozis ve oftalmoplejinin sıklıkla görüldüğü juvenil myastenia gravis vakaları da vardır. Myasteninin oküler belirtileri sürekli olma eğilimindedirve tedaviye dirençlidir.(3) Myastenia gravis belirtileri olmadığı halde kûrar ile paralizye hasas olan oküler müsküler

distrofili hastalar tarif edilmiştir(1). Depolarizan olmayan kas gevşeticilerine aşırı hassasiyeti olan ve bu durumun antikolinesterazlarla geri döndürülemediği oküler müsküler distrofili bir vaka bildirilmiştir(10). Oküler müsküler distrofili bir hastanın orbita tomografisinde özellikle lateral rektus kasında olmak üzere ekstraoküler kaslarda atrofi gösterilmiştir(11). Bu makalede oküler progressif musküler distrofinin tipik bulgularını taşıyan olgumuz hastalığın nadir görülmesi sebebiyle takdim edilmiş ve benzer klinik tablo gösteren hastalıklardan ayrıca teşhis yapılmıştır.

Kaynaklar

1. Rowland LP, Layzer RB: Muscular dystrophies, atrophies and related disease. In Baker AB, Joynt RJ (eds): **Clinical Neurology**. Vol 4, ch 53, Harper and Row, Philadelphia 1987, pp 16-17
2. Özdemir C: **Nöroloji**. İstanbul Tıp Fakültesi Klinik Ders Kitapları. Taş Matbaası, İstanbul 1983, ss 374-379.
3. Zion VM, Billet E: Musculoskeletal disorders. In Duane TD, Jaeger EA (eds): **Clinical Ophthalmology**. Vol 5, ch 29, Harper and Row, Philadelphia 1985, pp 1-3.
4. Duke-Elder SS, Scott GI: **System of Ophthalmology**. Vol XII, Henry Kimpton, London 1971, pp 780-789
5. Powland LP: Muscular Disease. In Merritt HH (ed): **A Textbook of Neurology**. Lea and Febiger, Philadelphia 1973, pp 523-530
6. Zembilci N: **Sinir Sistemi Hastalıkları**. İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Yayınları, İstanbul 1979, ss 220-222
7. Fırat T: **Göz ve Hastalıkları**. Cilt II, Saypa Ofset, Ankara 1990, ss 708-711
8. Scrimgeour EM, Mastaglia FL: Oculopharyngeal and distal myopathy: a case study from Papua New Guinea. **Am J Med Genet** 17:763-71, 1984.
9. Mirza GE, Ekinciler ÖF, Erkıılıç K, Mirza M: Kearns-Sayre Sendromu (vaka takdimi). **Erciyes Tıp Dergisi** 11:272-76, 1989.
10. Robertson JA: Muscular dystrophy. A cause of curare sensitivity. **Anesthesia** 39:251-53, 1984.
11. Wosick WF, Alker G: CT manifestation of ocular muscular dystrophy. **Comput Radiol** 8:391-93, 1984.