

# Bölüm 64

## KALITSAL KAS HASTALIKLARINDA YENİ TANI TESTLERİ



Sibel ÇIPLAK<sup>1</sup>

### GİRİŞ

Kas hastalıkları başlıca iskelet sisteminin yapısal veya fonksiyonel bozuklukları şeklinde tanımlanabilir. Kas hastalıkları edinsel (%3-5) ve kalıtsal (%95-97) kas hastalıkları olarak iki grupta incelenir. Edinsel nedenler ilaç, toksik, endokrin, inflamatuvar ve sistemik nedenler olarak sayılabilir. Kalıtsal nedenler ise kas distrofileri, kanalopatiler, konjenital, metabolik, mitokondriyal miyopatiler ve miyotoniler olarak sınıflandırılabilir (1). Hastayı değerlendirmede öncelikle öykü ve fizik muayene çok önemlidir. (2). Daha sonra çeşitli laboratuvar testleri (ör:kreatin kinaz), EMG (Elektromiyografi), kas biyopsisi ve/veya moleküler genetik tanı testleri ile kesin tanı konulur (3).

### PATOFİZYOLOJİ

Kalıtsal nöromüsküler hastalıklar yenidoğandan erişkin yaş grubuna kadar geniş bir yelpazeyi tutan, patofizyolojisi halen net olmamakla beraber genetik çalışmaların sürdürüldüğü nadir görülen hastalıklardandır. Bir motor üniteyi oluşturan bileşenler; motor nöron, akson ve terminal dalları, nöromüsküler bağlantılar ve akson aracılığı ile innerve edilen kas lifleridir. Kas etrafında bağ

dokusu ve kan damarları yer alır. Tek bir motor nöron tarafından innerve edilen kas lifleri sayısının büyüklüğü (göz kasında 10, proximal extremite kasında 1000-2000 adet kas lifi bulunur) ile ilişkilidir. Kalın (miyozin), ince (aktin) filamentlerinden (miyofibril) oluşan kas lifleri ve 2 adet 'Z' çizgisi arasında kalan birim sarkomeri oluşturur. Miyofibriller; transvers tübül (T tübül), sarkoplazmik retikulum (SR), sarkolemma, mitokondri ve glikojen deposu ile ilişkilidir. Bu yapıların herhangi birinde oluşacak bozukluk miyopatiye neden olabilir (4). Kas hastalıklarının patofizyolojik ve genetik mekanizmalarını anlamak önemlidir. Aşağıda bu hastalıkların kasın hangi düzeyinde oluşan patoloji sonucunda oluştuğu özetlenmektedir (**Şekil 1**).

### KAS HASTALIKLARINDA KALITSAL GEÇİŞ

İnsan vücudundaki lökomotor sistemin çalışabilmesi için gerekli proteinlerin doğuştan eksikliği kalıtsal kas hastalıklarına yol açmaktadır. Here-diter geçiş gösteren ve progresif kas güçsüzlüğüne neden olan kas hastalıklarına başlıca "distrofi"ler örnek verilebilir. Bu hastalıkların bir bölümü, anneden sadece erkek çocuklarına X'e bağlı geçiş

<sup>1</sup> Dr. Öğr. Üyesi, Malatya Turgut Özal Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroloji AD. dr.sibel\_ciplak@hotmail.com

## KAYNAKLAR

1. Jackson CE, editor A clinical approach to muscle diseases. Seminars in neurology; 2008: © Thieme Medical Publishers.
2. Hilton-Jones D, Kissel JT. The examination and investigation of the patient with muscle disease. Disorders of Voluntary Muscle. 2001:349-73.
3. Kincaid JC. Muscle pain, fatigue, and fasciculations. Neurologic clinics. 1997;15(3):697-709.
4. Barohn RJ. Muscle diseases. Cecil Medicine Philadelphia, PA: Saunders Elsevier. 2007.
5. Goebel HH, Sewry CA, Weller RO. Muscle disease: pathology and genetics: John Wiley & Sons; 2013.
6. Mills K, Edwards R. Investigative strategies for muscle pain. Journal of the neurological sciences. 1983;58(1):73-88.
7. Merrison A, Hanna M. Muscle disease. Practical neurology. 2009;9(1):54.
8. Ghosh PS, Sorenson EJ. Diagnostic yield of electromyography in children with myopathic disorders. Pediatric neurology. 2014;51(2):215-9.
9. Gibreel WO, Selcen D, Zeidan MM, Ishitani MB, Moir CR, Zarroug AE. Safety and yield of muscle biopsy in pediatric patients in the modern era. Journal of pediatric surgery. 2014;49(9):1429-32.
10. Nöromüsküler Hastalıklar Tanı ve Tedavi Rehberi 2006 [Available from: <https://www.noroloji.org.tr/menu/25/kilavuzlar-tani-ve-tedavi-rehberleri>.
11. Bessman SP, Carpenter CL. The creatine-creatine phosphate energy shuttle. Annual review of biochemistry. 1985;54(1):831-62.
12. Wong ET, Cobb C, Umehara MK, Wolff GA, Haywood LJ, Greenberg T, et al. Heterogeneity of serum creatine kinase activity among racial and gender groups of the population. American journal of clinical pathology. 1983;79(5):582-6.
13. Targoff IN. Laboratory testing in the diagnosis and management of idiopathic inflammatory myopathies. Rheumatic Disease Clinics. 2002;28(4):859-90.
14. Preston D, Shapiro B. Approach to nerve conduction studies and electromyography. Electromyography and neuromuscular disorders: clinical electrophysiologic correlations. Boston: Butterworth-Heinemann; 1998.
15. Dubowitz V, Sewry C. Muscle biopsy. A practical approach. Bailliere Tindall. London, UK. 1985.
16. Carpenter S, Karpati G. Pathology of skeletal muscle: New York: Churchill Livingstone; 1984.