

MUSKÜLER DİSTROFİLERDE VE SPİNAL MUSKÜLER ATROFİLERDE REHABİLİTASYON

21. BÖLÜM

Mustafa Erkut ÖNDER¹

Giriş

Musküler distrofiler primer olarak iskelet kasını tutan ve miyopatiye neden olan bir grup kalıtsal hastalık iken spinal musküler atrofiler motor nöron tutulumu ile giden nöromusküler kalıtsal hastalık grubudur. Her iki hastalık grubu da kas iskelet sistemi dışında solunum sistemi gibi diğer organ sistemlerinde de fonksiyon bozukluğuna yol açmakta, hastaların hareket kabiliyetini, kişisel bakımı ve bağımsızlığı etkileyerek önemli oranda engelliliğe neden olmaktadır. Bu bölümde her iki hastalık grubu ayrı ayrı tartışılacak, klinik özellikler gözden geçirilecek, etkilenen bireylerin hayat kalitelerini ve fonksiyonel durumunu mümkün olan en iyi düzeye getirmek için gerekli olan rehabilitasyon yaklaşımı sunulacaktır.

Musküler Distrofiler

Musküler distrofiler, ilerleyici kas kaybı ve zayıflığı ile karakterize bir grup kalıtsal bozukluktur (1). Bazı distrofi formları bebeklik veya çocukluk döneminde semptomatik hale gelirken, diğerleri orta yaşlara veya daha ileri yaşlara kadar semptom vermeyebilir. Her ne kadar farklı musküler distrofilerin şiddeti ve progresyonu farklılık gösterse de, tüm tipler genellikle ilerleyicidir ve zamanla engelliliğe neden olurlar (2).

Son zamanlarda genetik araştırmalardaki gelişmeler ile kas hastalıkları ile ilgili mevcut bilgilerimiz önemli ölçüde artmıştır ve şu anda her biri farklı kas dağılımı paterni, iskelet kası dışındaki organ tutulumu, değişken seyir ve spesifik genetik mutasyonlar temelinde ayırt edilen 50'den fazla musküler distrofi formu tanımlanmıştır (3).

Distrofin proteininin yokluğundan kaynaklanan Duchenne musküler distrofi (DMD) erken çocukluktan itibaren semptomların başlaması ve 10 yaşından itibaren ambulasyonun kaybı ile musküler distrofiler arasında en şiddetlisidir. Becker musküler distrofi (BMD) de tıpkı DMD gibi genetik bir bozukluktur, BMD'de hasarlı veya fonksiyonel olmayan distrofin proteini mevcuttur, ancak DMD'den daha hafif bir durum olarak kabul edilir ve tipik olarak 20 yaşından itibaren ambulasyon kaybı vardır. Limg-girdle musküler distrofi (LGMD) ve fasioskapulohumeral musküler distrofi (FSHMD), genel olarak daha ileri yaşlarda ortaya çıkan, esas olarak yetişkinlerde görülen ve tipik olarak BMD'ye göre daha az ambulasyon kaybına neden olan kalıtsal hastalıklardır (4).

Musküler distrofiler içinde en yaygın görülen form olan DMD yenidoğan erkeklerde 1/5000 sıklıkta görülmektedir (5,6). Hastalık X kromozomunun xp21 bölgesinde bulunan distrofin pro-

¹ Uzm. Dr. Mustafa Erkut ÖNDER, Manisa Şehir Hastanesi, Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Bölümü, erkutonder@hotmail.com

KAYNAKLAR

- Emery AE. The muscular dystrophies. *BMJ*. 1998;317(7164):991-995.
- Bergsma A, Cup EH, Geurts AC, et al. Upper extremity function and activity in facioscapulohumeral dystrophy and limb-girdle muscular dystrophies: a systematic review. *Disabil Rehabil*. 2015;37(12):1017-1032.
- Falsaperla R, Pratico AD, Ruggieri M, Parano E, Rizzo R, Corsello G, Vitaliti G, Pavone P. 2016. Congenital muscular dystrophy: from muscle to brain. *Ital J Pediatr*. 2016;42(1):78.
- Jacques MF, Onambele-Pearson GL, Reeves ND, Stebbings GK, Smith J, Morse CI. Relationships between muscle size, strength, and physical activity in adults with muscular dystrophy. *J Cachexia Sarcopenia Muscle*. 2018;9(6):1042-1052.
- Suthar R, Sankhyan N. Duchenne muscular dystrophy: A Practice Update. *Indian J Pediatr*. 2018;85(4):276-281.
- Waldrup MA, Flanigan KM. Update in Duchenne and Becker muscular dystrophy. *Curr Opin Neurol*. 2019;32(5):722-727.
- Goyenvalle A, Seto JT, Davies KE, Chamberlain J. Therapeutic Approaches to muscular dystrophy. *Hum Mol Genet*. 2011;20(R1):R69-78.
- Lue YJ, Chen SS, Lu YM. Factors affecting the health-related quality of life of caregivers of patients with muscular dystrophy. *J Neurol*. 2018;265(7):1548-1556.
- Leung DG, Wagner KR. Therapeutic advances in muscular dystrophy. *Ann Neurol*. 2013;74(3):404-411.
- Archer JE, Gardner AC, Roper HP, Chikermane AA, Tattman AJ. Duchenne muscular dystrophy: the management of scoliosis. *J Spine Surg*. 2016;2(3):185-194.
- Grange RW, Call JA. Recommendations to Define Exercise prescription for Duchenne muscular dystrophy. *Exerc Sport Sci Rev*. 2007;35(1):12-17.
- Emery AE. The muscular dystrophies. *Lancet*. 2002;359(9307):687-695.
- Spaulding HR, Selsby JT. Is Exercise the right medicine for dystrophic muscle? *Med Sci Sports Exerc*. 2018;50(9):1723-1732.
- Flanigan KM. Duchenne and Becker muscular dystrophies. *Neurol Clin*. 2014;32(3):671-688.
- Mori-Yoshimura M, Mitsuhashi S, Nakamura H, Komaki H, Goto K, Yonemoto N, et al. Characteristics of Japanese patients with Becker muscular dystrophy and intermediate muscular dystrophy in a Japanese National Registry of muscular dystrophy (Remudy): Heterogeneity and clinical variation. *J Neuromuscul Dis*. 2018;5(2):193-203.
- Lochmüller H, Bushby K. Becker and Duchenne Muscular Dystrophy: a two-way information process for therapies. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2014;85(1):5-6.
- Domingos J, Sarkozy A, Scoto M, Muntoni F. Dystrophinopathies and Limb-Girdle muscular dystrophies. *Neuropediatrics*. 2017;48(4):262-272.
- Johnson NE. Myotonic muscular dystrophies. *Continuum (Minneapolis)*. 2019;25(6):1682-1695.
- Thornton CA. Myotonic dystrophy. *Neurol Clin*. 2014;32(3):705-719.
- DeSimone AM, Pakula A, Lek A, Emerson CP Jr. Facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Compr Physiol*. 2017;7(4):1229-1279.
- Statland JM, Tawil R. Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy. *Continuum (Minneapolis)*. 2016;22(6):1916-1931.
- Statland J., Tawil R. Facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neurol Clin*. 2014;32(3):721-728.
- Goselink RJM, Schreuder THA, van Alfen N, et al. Facioscapulohumeral Dystrophy in Childhood: A Nationwide Natural History Study. *Ann Neurol*. 2018;84(5):627-637.
- Scully MA, Eichinger KJ, Donlin-Smith CM, Tawil R, Statland JM. Restrictive lung involvement in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Muscle Nerve*. 2014;50(5):739-743.
- Hamel J, Tawil R. Facioscapulohumeral muscular dystrophy: update on pathogenesis and future treatments. *Neurotherapeutics*. 2018;15(4):863-871.
- Kilinc M, Yildirim SA, Tan E. The effects of electrical stimulation and exercise therapy in patients with limb girdle muscular dystrophy. A controlled clinical trial. *Neurosciences (Riyadh)*. 2015;20(3):259-266.
- Angelini C, Giarretta L, Marozzo R. An update on diagnostic options and considerations in limb-girdle dystrophies. *Expert Rev Neurother*. 2018;18(9):693-703.
- Angelini C. Neuromuscular disease. Diagnosis and discovery in limb-girdle muscular dystrophy. *Nat Rev Neurol*. 2016;12(1):6-8.
- Pangilinan PH, Hornyak JE. Rehabilitation of the muscular dystrophies. *Handb Clin Neurol*. 2013;110:471-481.
- McDonald CM, Abresch RT, Carter GT, et al. Profiles of neuromuscular diseases. Duchenne muscular dystrophy. *Am J Phys Med Rehabil*. 1995;74(5 Suppl):S70-S92.
- Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care [published correction appears in *Lancet Neurol*. 2010 Mar;9(3):237]. *Lancet Neurol*. 2010;9(2):177-189.
- McDonald CM. Limb contractures in progressive neuromuscular disease and the role of stretching, orthotics, and surgery. *Phys Med Rehabil Clin N Am*. 1998;9(1):187-211.
- Galasko CS, Williamson JB, Delaney CM. Lung function in Duchenne muscular dystrophy. *Eur Spine J*. 1995;4(5):263-267.
- Garg S. Management of scoliosis in patients with Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy: A literature review. *J Pediatr Rehabil Med*. 2016;9(1):23-29.
- Ward LM, Hadjiyannakis S, McMillan HJ, Noritz G, Weber DR. Bone Health and Osteoporosis Management of the Patient With Duchenne Muscular Dystrophy. *Pediatrics*. 2018;142(Suppl 2):S34-S42.
- Narayanawami P, Weiss M, Selcen D, et al. Evidence-based guideline summary: diagnosis and treatment of limb-girdle and distal dystrophies: report of the guideline development subcommittee of the American Academy of Neurology and the practice issues review panel of the American Association of Neuro-

- muscular & Electrodiagnostic Medicine. *Neurology*. 2014;83(16):1453-1463.
37. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *Lancet Neurol*. 2018;17(4):347-361.
 38. D'Amico A, Mercuri E, Tiziano FD, Bertini E. Spinal muscular atrophy. *Orphanet J Rare Dis*. 2011;6:71.
 39. Ross LF, Kwon JM. Spinal muscular atrophy: past, present, and future. *Neoreviews*. 2019;20(8):e437-e451.
 40. Wang HY, Ju YH, Chen SM, Lo SK, Jong YJ. Joint range of motion limitations in children and young adults with spinal muscular atrophy. *Arch Phys Med Rehabil*. 2004;85(10):1689-1693.
 41. Montes J, McDermott MP, Mirek E, et al. Ambulatory function in spinal muscular atrophy: Age-related patterns of progression. *PLoS One*. 2018;13(6):e0199657.
 42. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord*. 2018;28(2):103-115.
 43. Pera MC, Coratti G, Berti B, et al. Diagnostic journey in Spinal Muscular Atrophy: Is it still an odyssey?. *PLoS One*. 2020;15(3):e0230677.
 44. Arnold WD, Kassar D, Kissel JT. Spinal muscular atrophy: diagnosis and management in a new therapeutic era. *Muscle Nerve*. 2015;51(2):157-167.
 45. Salazar R, Montes J, Dunaway Young S, et al. Quantitative Evaluation of Lower Extremity Joint Contractures in Spinal Muscular Atrophy: Implications for Motor Function. *Pediatr Phys Ther*. 2018;30(3):209-215.
 46. Farrar MA, Park SB, Vucic S, et al. Emerging therapies and challenges in spinal muscular atrophy. *Ann Neurol*. 2017;81(3):355-368.
 47. Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care: medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscul Disord*. 2018;28(3):197-207.
 48. Kariyawasam D, Carey KA, Jones KJ, Farrar MA. New and developing therapies in spinal muscular atrophy. *Paediatr Respir Rev*. 2018;28:3-10.