

Ciddi solunum yetmezliği	• <i>SEPNI</i>, <i>COL6</i>, <i>LMNA</i> ilişkili KMD	• Konjenital miyastenik sendrom (CHAT), Pompe hastalığı, nemalin miyopatisi
Kardiyak tutulum	• αDG: Hızlı gelişen dilate kardiyomiyopati (FKRP, FKTN) • Kor Pulmonale: <i>COL6</i>, <i>SEPNI</i> • Ani kardiyak olay/ölüm: <i>LMNA</i>	• OR titinopati, MYH7 ilişkili miyopati
Kreatin kinaz düzeyi	• Normal veya hafif yüksek • <i>SEPNI</i> ilişkili KMD • <i>LMNA</i> ilişkili KMD • Ullrich-KMD	• Konjenital miyopatiler, konjenital miyastenik sendromlar, nörojenik hastalıklar
	• Yüksek • <i>LAMA2</i> ilişkili KMD'de sürekli yüksek • αDG'de genellikle yüksek	• Musküler distrofiler, inflamatuvar miyopatiler, Pompe hastalığı
	• <i>CK düzeyi doğum sonrası ilk birkaç gün yüksek olabilir, 10. günden sonra normale döner.</i>	
Beyin MRG	• Beyin MRG Normal • Ullrich KMD • <i>SEPNI</i> ilişkili KMD • <i>LMNA</i> ilişkili KMD • İntegrin alfa 7 ilişkili KMD • Hafif spektrumda olan bazı αDG ilişkili KMD	• Konjenital miyopatiler, konjenital miyastenik sendromlar, nörojenik hastalıklar
	• Beyin MRG Anormal • <i>LAMA2</i> ilişkili KMD: Ak maddede sinyal değişikliği, daha nadir olarak oksipital pakigiri, serebellar tutulum, ak maddede kistler	• Miyelinizasyon bozuklukları, lökodistrofiler
	• αDG ilişkili KMD: Hidrosefali, pakigiri, lisensefali, serebellar kistler, beyin sapı hipoplazisi (kraniyal grüntüleme normal de olabilir)	• Migrasyon bozuklukları (<i>LIS1</i>, <i>DCX</i>, <i>ARX</i>, <i>RLN</i>, <i>TUBA1..</i>), pontoserebellar hipoplaziler (CDG1A, PCH1-8)
Kas biyopsisi	• Normal veya normale yakın olabilir • Orta- ağır miyopatik bulgularla beraber değişken distrofik bulgular, lif tipi dağılımında değişiklikler: <i>SEPNI</i>, <i>COL6</i> • Yer-yer inflamatuvar bulgular, ama lif invazyonu yok	• Nöomusküler olmayan hastalıklar, konjenital miyastenik sendromlar, kanalopatiler, bazı metabolik miyopatiler • Konjenital lif tipi disproporsiyon (actin, <i>RYR1</i>, <i>TPM3</i>)
Kas MRG	• <i>SEPNI</i>, <i>LMNA</i>, <i>RYR1</i> ve Ullrich KMD tiplerinde tanıda yardımcı • Ullrich KMD: Uylukta sartorius, grasilis ve adduktor longus kaslarının korunduğu, yaygın yağlı infiltrasyon . Vastus kaslarında merkezin göreceli korunduğu, periferin yağlı infiltrasyonu sonucu çember şeklinde hipointensite görülebilir. • <i>SEPNI</i> ilişkili KMD: Sartorius, semimembranöz ve büyük adduktor kaslar tutulur, grasilis kası göreceli olarak korunur. <i>RYR1</i> ilişkili kas hastalıklarında da benzer tutulum vardır; ama <i>SEPNI</i>'de aksiyel tutulum, özellikle ense fleksörlerinin belirgin hipotrofisi görülür. • <i>LMNA ilişkili KMD</i>: Ambulasyonun korunduğu hastalarda vastus lateralis ve gastrocnemius medialis tutulur. Ağır formlarında sadece kraniyal, psoas ve ön kol kasları korunur.	

KMD, konjenital musküler distrofi; α DG, alpha distroglukanopati; LGMD, limb girdle musküler distrofi; SMA, spinal musküler atrofi; OR, otozomal resesif; MRG, manyetik rezonans görüntüleme. KMD alt tipleri için gen adları kullanılmıştır.

KAYNAKLAR

1. Bönnemann CG, Wang CH, Quijano-Roy S, et al. Diagnostic approach to the congenital muscular dystrophies. *Neuromuscul Disord.* 2014;24(4):289-311. doi:10.1016/j.nmd.2013.12.011