

Bölüm 29

MİYOPATİLER

Meltem Hale GÖKMEN¹

GİRİŞ

Miyopatiler, iskelet kasının fonksiyonel ya da yapısal bozukluğuna bağlı olarak ortaya çıkar. Bu alt başlıkta patolojisi ve klinik tablosu birbirinden farklı birçok hastalıktan bahsedeceğiz. Etkilediği yaş aralığı ve tedavisi birbirinden çok farklı olan bu hastalıkların ortak özelliği kasların işlev bozukluğu sonucu ortaya çıkan semptomlarıdır. Klinisyeni kas hastalığı tanısına yönlendiren en önemli semptom güçsüzlüktür ve genellikle birçok kas hastalığında proksimal kaslardan başlar. Kas hastalıkları, akut, subakut ve kronik bir seyir izleyebilir ve sorunun en sık olarak proksimal kaslarda olmasının yanında genellikle de simetrik bir tutulum gözlenir. Bu nedenle nörolojik muayenede bizi miyopatiye yönlendiren en önemli ipucu bu simetrik ve proksimal tutulum olmalıdır. Fakat nadiren de olsa bazı kas hastalıklarında (örn. FSH) güçsüzlüğün asimetrik de olabileceği unutulmamalıdır. Semptomlar genellikle subakut ve kronik şekilde ortaya çıkar, akut prezantasyon, miyozit gibi enfeksiyon ya da endokrin nedenler gibi sistemik durumlar dışında pek görülmez. Hikaye alınırken hastanın ilk başlarda kas güçsüzlüğünün yerini tam lokalize edemeyebileceği ve şikayetini genel olarak güçsüzlük olarak tanımlayabileceğini de unutmamak gerekir. Hastanın bahsettiği kolay yorulma, özellikle de merdiven çıkarken zorlanma

önemli bir ipucudur çünkü proksimal kaslardaki güçsüzlüğü tarif eder. Tabii ki distal bir miyopati ise önce ellerde güçsüzlük ile de başlayabilir. Çocuklarda çömelme sonrası kalkamama Gowers belirtisini gösterir ve Duchenne ve Becker distrofileri için nerdeyse patognomoniktir. Hastaların muayeneye daha başlamadan kapıdan girerken yürüyüşleri kas hastalıklarına bizi yönlendirebilir. Ördekvari yürüyüş bize proksimal ve pelvis çevresi kasların güçsüzlüğünün ipucunu vermektedir. Kas hastalıklarında muayene ve hikayenin görüntüleme ve hatta EMG'den bile daha önemli olduğunu unutmamak gerekir. Kas muayenesini sistematik şekilde yukarıdan aşağı doğru yapmak ve kas güçlerini not etmek hastanın takibi açısından çok önem taşımaktadır. Tedavinin düzenlenmesinde en önemli veri bu muayene bulgularından gelmektedir.

Güçsüzlük ileri derecede de olsa kas hastalıklarını nörojenik hastalıklardan ayıran önemli bir özellik, kaslarda atrofinin çok fazla olmaması hatta bazı kaslarda hipertrofi görünümü olmasıdır. Bu bir psödohipertrofidir. Kas ağrısı da sık görülen bir durumdur ve yaygın kas ağrılarında yakınlık bir hastada miyopatiler akla mutlaka gelmelidir. Jeneralize ağrı daha çok inflamatuvar, nekrozitan, toksik ya da metabolik hastalıklara bağlı miyopatileri düşündürürken, distrofinopati, kaveo-

¹ Uzm.Dr. Meltem Hale Gökmen, Özel Anadolu Sağlık Merkezi Hastanesi, hale.gokmen@anadolusaglik.org

KAYNAKLAR

1. Satish V. Khadilkar, Rakhil S. Yadav, Bhagyadhan A. Patel; Neuromuscular Disorders A Comprehensive Review with Illustrative Cases 2017; Springer.
2. Theodorou, D. J., S. J. Theodorou, and Y. Kakitsubata. "Skeletal muscle disease: patterns of MRI appearances." *The British journal of radiology*.2012; 85(1020):1298-1308.
3. Savarese, Marco, et al. The genetic basis of undiagnosed muscular dystrophies and myopathies: results from 504 patients. *Neurology*, 2016;87(1): 71-76.
4. İTF Nöroloji Öğretim Üyeleri; Nöroloji e-Ders Kitabı