



Aybala Neslihan ALAGOZ¹
Şerefnur ÖZTÜRK²
Şenay ÖZBAKIR²

¹Kocaeli Devlet Hastanesi,
Nöroloji Kliniği
Kocaeli, TÜRKİYE

²Ankara Numune Eğitim ve
Araştırma Hastanesi,
Nöroloji Kliniği
Ankara, TÜRKİYE

Fasioskapulohumeral Musküler Distrofi ve Ankilozan Spondilit Birlikteliği

Fasioskapulohumeral musküler distrofi; otozomal dominant kalıtım gösteren, çocukluk ve adölesan dönemde başlayan, özellikle yüz bölgesini tutan kas güçsüzlüğü ile karakterize, yavaş progresif bir kas hastalığıdır. Ankilozan spondilit; özellikle sakroiliak eklem ve lomber vertebrayı etkileyen, kemik ve ligamentlerin inflamatuvar hastalığıdır. 31 yaşında erkek hasta, progresif olarak artan konuşma ve yutma güçlüğü ile polikliniğimize başvurdu. Hastanın 18 yaşında özellikle arkan omuşma çevresinde belirgin, tüm vücutta yaygın güçsüzlük yakınması olduğu ve giderek artış gösterdiği öğrenildi. Annesinde musküler distrofi tespit edilmiş olan hastanın, iki erkek kardeşinde yaygın kas güçsüzlüğü olduğu öğrenildi. Fizik muayenede; her iki göz üveit sekeli, fasioskapulohumeral tip kas atrofisi gözlemlendi. Hastanın nörolojik muayenesinde; myopatik yüz görünümü mevcuttu, omuz boyun hareketleri kısıtlıydı ve kas gücü 4/5 olarak tespit edildi. Laboratuvar tetkiklerinde; ESR:99 mm/h, CPK:146, EMG: Myopati ile uyumlu idi. Sağ deltoit kas insizyonel biopsisi; vaskülit ve miyozit ile uyumlu olarak değerlendirildi. HLA B27(+) saptandı. Direkt vertebral grafisinde; ankilozan spondilitle uyumlu radyolojik bulgular tespit edildi. Ankilozan spondilit ve fasioskapulohumeral musküler distrofi birlikteliği; ankilozan spondilitin myopatilerle birlikteliği göz önüne alınarak literatür ışığında tartışıldı.

Anahtar Kelimeler: Musküler distrofi, ankilozan spondilit.

Fasioscapulohumeral Muscular Dystrophy and Anchilosing Spondylitis Togetherness

Fasioscapulohumeral muscular dystrophy is a slow progressing sickness which shows heredity, starting during childhood and adolescence period and is characterized by muscle weakness especially around face. Anchilosing spondylitis is muscle and ligament illness effecting sacroiliac joint and lomber vertebrae. A 31 years old patient consulted due to having progressively increasing speaking and swallowing difficulties. It has been understood that, at the age of 18, there was weakness complaints spread all around the body, especially distinctive in shoulder and neck area. In the patient's two brothers, in whose mother muscular dystrophy detected, it was determined that they had spread muscle weakness. The patient, in whose physical examination, both of the eyes uveitis symptom, fasioscapulohumeral type muscle atrophy was observed, had myopathic facial expression and shoulder, neck movements were limited and muscle strength was 4/5 in his neurologic examination. In laboratory checks, ESR:99 mm/h, CPK:146, EMG was consistent with myopathy. Right-side deltoid muscle biopsy was consistent with vasculitis and myositis. HLA B27(+). Radiological findings consistent with anchilosing spondylitis were detected. Anchilosing spondylitis and fasioscapulohumeral muscular dystrophy togetherness, anchilosing spondylitis and myopathy togetherness were taken into consideration in the light of literature.

Key Words: Muscular dystrophy, anchilosing spondylitis.

Geliş Tarihi : 02.02.2010
Kabul Tarihi : 12.02.2010

Yazışma Adresi
Correspondence

Aybala Neslihan
ALAGOZ

Kocaeli Devlet Hastanesi,
Nöroloji Kliniği
Kocaeli-TÜRKİYE

aybalaalagoz@hotmail.com

Giriş

Fasioskapulohumeral musküler distrofi; otozomal dominant kalıtım gösteren, çocukluk ve adölesan dönemde başlayan özellikle yüz bölgesini tutan kas güçsüzlüğü ile karakterize, yavaş progresif bir kas hastalığıdır. Hastalığın genetik temeli ile ilgili; 4g35- gter geni ile ilgili çalışmalar olmakla birlikte gen ürünü tespit edilememiştir. Aynı mutasyonu destekleyen sporadik vakalar da vardır (1). Ankilozan spondilit, immun mekanizma ile oluştuğu düşünülen, özellikle sakroiliak eklem ve lomber vertebrayı etkileyen kemik ve ligamentlerin inflamatuvar hastalığıdır. Ankilozan spondilitle birlikte radikülite sekonder ve yaygın kas kutulumu olmak üzere biopsi ile doğrulanmış myopati varlığı az sayıda vakada gösterilmiştir. Nadiren myelopati belirti ve bulguları gösterebilir (2).

Olgu Sunumu

31 yaşında erkek hasta, tüm vücutta yaygın güçsüzlük, konuşma ve yutmada zorluk ve görme bozukluğu ile polikliniğimize başvurdu. 18 yaşında özellikle vücut sağ yarısında belirgin, tüm vücutta yaygın güçsüzlük yakınması olan hastanın yakınmalarının giderek arttığı, son 2-3 yıl içerisinde progresif olarak artan konuşma ve yutma güçlüğü eklendiği öğrenildi. Son 5-6 yıl içinde başlayan sol gözde bulanık görme, cisimleri seçememe yakınması ise son aylarda artmıştı. Hastanın soygeçmişinde; anne-baba akrabalığı yoktu. Annesinde; musküler distrofi tanısı mevcuttu ve günlük aktiviteleri için yardım gerekiyordu. 7'si erkek, 2'si kız 9 kardeşi olan hastanın; 26 yaşında erkek kardeşinde; jeneralize güçsüzlük, 20 yaşındaki erkek kardeşinde sağ kolda belirgin jeneralize güçsüzlük mevcuttu. Yapılan fizik muayenesinde; bilateral egzoftalmisi, bilateral subklaviada belirginlik, deltoid hipertrofisi, skapula ala ata, humping'i vardı (Şekil 1). Sağ kol ve bacak atrofik görünümdeydi. Nörolojik muayenesinde; bilinç açık, koopere, yer-zaman-kişi oryantasyonu tamdı. Işık refleksi sağda alınıyordu, sol pupil deforme-miyotikti. Göz hareketleri her yöne serbest bulundu. Mimik kasları atrofik ve myopatik yüz görünümünde idi (Şekil 2). Fasial asimetri yoktu. Öğürme refleksi bilateral alınıyordu. Uvula orta hatta ve faringeal arklar bilateral eşit çekiyordu. Boyun hareketleri her yöne ileri derecede kısıtlı bulundu. Sağ üst ekstremitede; distalde 4+/5, proksimalde 4/5; sol üst ekstremitede distalde tama yakın, proksimalde 4+/5 motor güç mevcuttu. DTR'ler sağ üst ekstremitede normaaktif, sol üst ekstremitede hipoaktifti. Her iki alt ekstremitede; proksimalde belirgin 4+/5 motor güç mevcuttu. Bilateral alt ekstremitelerde DTR'ler normaaktifti. Sağ üst ve alt ekstremiteler sola göre ince ve atrofik görünümdeydi (Şekil 3). Serebellar testler becerikliydi. KCR; bilateral tüm kadranlarda alınıyordu. Bilateral taban derisi refleksi ekstensör idi.



Şekil 1. Olguda skapula ala ata görünümü.



Şekil 2. Olguda humping ve myopatik yüz görünümü.



Şekil 3. Olguda deltoid hipertrofisi, atrofi.

Laboratuvar incelemesinde; total kolesterol: 337, CPK:146 dışında biyokimya ve hemogram normaldi. İdrar takkikinde, pH:8, dansite:1015, protein:500, glc:N, bil:(-), 2-3 lökosit, bol amorfürat, nadir granüler silindir, 2-3 triple fosfat saptandı. Tiroid fonksiyon testleri, hormon paneli ve CA markerları, IgG, IgA, IgM, C3, C4, ASO, CRP, RF değerleri normal sınırlardaydı. Brucella (Wright agg ve Rivanollü melitensis), sifiliz (RPR), HIV, HBsAg, HCV, HSV 2 Ig M, HSV 2 IgG, CMV Ig M, CMV Ig G negatif saptandı. Deltoid kas biopsisi patoloji raporu; vaskülit ve miyozit ile uyumlu olarak değerlendirildi. Böbrek iğne biopsisi patoloji raporu; amiloidozis ile uyumlu idi. ANA, anti dsDNA, RNP/Sm, SS-A/SS-B negatifti. İdrar-gaita-boğaz kültüründe üreme olmadı. 24 saatlik idrar tahlilinde; hacim:3000 ml, üre:15, kreatinin:1011, protein:9480, kreatinin klirensi:119 idi. HLA B27: (+) bulundu.

Tüm abdomen ultrasonografisinde; karaciğer normalden büyük boyutlarda olup konturu düzgündü. Odiogramda; bilateral işitme normal sınırlardaydı. Kranial MRI'da; sol maksiller sinüs ve ethmoid hücrelerde inflamatuvar mukozal sinyal değişiklikleri mevcuttu. Ekokardiografi; normal sınırlardaydı. PA AC Grafisi; normal olarak yorumlandı. Servikal-torakal-lumbosakral-sakroiliak direk grafisinde; ankilozan spondilit ile uyumlu 'bambu kamışı' görünümü mevcuttu (Şekil 4). Göz konsültasyonu ile her iki gözün üveit sekeli olduğu ve aktif hücre olmadığı doğrulandı.



Şekil 4. Direk grafide; 'bambu kamışı' görünümü.

Kaynaklar

1. Zouvelou V, Manta P, Kalfakis N, Evdokimidis I, Vassilopoulos D. Asymptomatic elevation of serum creatine kinase leading to the diagnosis of 4q35 facioscapulohumeral muscular dystrophy. J Clin Neurosci 2009; 16: 1218-1219.
2. Khedr EM, Rashad SM, Hamed SA, El-Zharraa F, Abdalla AK. Neurological complications of ankylosing spondylitis: neurophysiological assessment. Rheumatol Int 2009; 29:1031-1040.

Tartışma

Ankilozan spondilit; araknoidit, spinal stenoz, kauda equina sendromu ve multipl skleroz gibi çeşitli durumlarda birlikte bildirilmiştir. Bahsedilen durumlar dışında ankilozan spondilitte; kas tutulumu çeşitli serilerde farklı lokalizasyon ve mekanizmalarla gündeme gelmiştir (2). Ankilozan spondilit'li hastalarda; enzimatik çalışmalar (CPK, aldolaz), EMG ve paraspinal kas biyopsisi ile yapılan bir diğer çalışmada; enzim çalışmaları ve EMG değişken sonuçlar vermiştir. Ancak kas biyopsisinde; küçük, dağınık, keskin angüler lifler, tip 1 tip 2 kas liflerinde atrofi ile birlikte bulunmuştur. Bu bulgular ile; spinal fleksiyon deformiteli ankilozan spondilit hastalarında; kas hastalığı şeklinde prezentasyon olabileceği sonucuna varılmıştır (3). 30 AS hastası ile yapılan bir çalışmada; plazma CK seviyeleri kontrol grubuna göre daha yüksek olanlarda %46.4' ünde EMG'de miyopatik patern bulunmuştur. %66'sında kas yapısında histolojik değişiklikler bulunmuş ancak bunlar semptomatoloji ile ilişkilendirilememiştir. AS'li hastalarda sıklıkla kas güçsüzlüğü şeklinde prezente olan müsküler manifestasyonlar muhtemelen enthosopathic inflamatuvar aktiviteye bağlıdır. Kas yapısı buna bağlı olarak sekonder etkilenmektedir (4).

AS'nin kas tutulumuna ilişkin yayınlanan başka bir çalışmada AS hastalarında saptanan müsküler atrofi ve fonksiyon kaybı 2 mekanizma ile açıklanmaya çalışılmıştır. Birincisi; paravertebral kas tutulumu ile seyreden radikülite bağlı olduğu, ikincisi; AS'de nonspesifik jeneralize müsküler bir tutulum olduğudur (5). 10 AS hastasını içeren ayrı bir çalışmada paraspinal kaslarda değişik derecelerde kas lifi atrofi, minikorlar, multikorlar ve core targetoid lifler, Z-bant streaming rod body formation bulunmuştur. Santral kor hastalığı, rod body myopati, multicore ve minicore hastalıklarının; strüktürel hastalıkların konjenital ayrı antiteler olduğuna değinilmiştir. Romatolojik hastalıklarla kas tutulumu; romatoid artrit, progresif sistemik skleroz, poliarteritis nodoza, SLE, polimiyozitte bildirilmiştir (6). İmmun mekanizma ile ortaya çıktığı düşünülen ve sistemik tutulumu olan ankilozan spondilit ile fasioskapulohumeral müsküler distrofinin aynı hastada birlikte ortaya çıkmasının etyopatogenez araştırmaları için bir veri olabileceğini ve bu konuda büyük serilerde yapılacak genetik ve patolojik çalışmaların gelecek için ışık tutabileceği düşünüldü.

3. Scola RH, Lin K, Iwamoto FM, Arruda WO, Werneck LC. Ankylosing spondylitis and central core disease: case report. *Arq Neuropsiquiatr* 2003; 61: 687-690.
4. Faus-Riera S, Martínez-Pardo S, Blanch-Rubió J, *et al.* Muscle pathology in ankylosing spondylitis: clinical, enzymatic, electromyographic and histologic correlation. *J Rheumatol* 1991; 18: 1368-1371.
5. Simmons EH, Graziano GP, Heffner R Jr. Muscle disease as a cause of kyphotic deformity in ankylosing spondylitis. *Spine* 1991; 16: 351-360.
6. Kakulas BA, Morrison I, Owen ET, Kitridou R. Unusual paraspinial muscle lesions in ankylosing spondylitis. *Clin Exp Neurol* 1987; 23: 232-239.