

OLGU SUNUMU**FARKLI BİR KLİNİK BAŞLANGIÇ
GÖSTEREN MİYASTENİA GRAVİS OLGUSU**

A MYASTHENIA GRAVIS CASE WITH AN UNUSUAL CLINIC ONSET

Özgür TANRISEVER
Berrak SARIOĐLU
Ali KANIK
Cefa Nil ARSLAN
Figen BAYDAN

ÖZET

Bir nöromuskuler bileşke hastalığı olan Miyastenia Gravis (MG) çocukluk çağında nadir görülür. Klinik bulgular çoğunlukla göz kaslarında başlar ve kendini ptozis ile belli eder. Bu nedenle ptozisi olmayan olgularda tanıda gecikmeler veya yanlış tanıları olabilir. Yürüme zorluğu ve gözlerde kayma yakınmalarıyla Miller-Fisher (MFS) sendromu olarak değerlendirilerek tedavi edilen fakat şikayetlerinin gerilememesi nedeniyle yapılan değerlendirmede Miyastenia Gravis tanısı alan 5 yaşında erkek olgu sunulmuştur.

Anahtar Sözcükler: Çocuk, Kas güçsüzlüğü, Miyastenia Gravis, Oftalmopleji

SUMMARY

Myasthenia Gravis (MG) is a neuromuscular junction disease and rare in childhood. The clinical symptoms mostly begin in eye muscles with ptosis. Therefore, without ptosis there may be delays in diagnosis or the patients may be misdiagnosed. In this case a five year old boy who was diagnosed and treated as Miller-Fisher syndrome (MFS) with the signs of difficulty in walking and strabismus, admitted to our clinic with same complaints. After detailed investigations he is diagnosed as Myasthenia Gravis.

Key words: Childhood, Muscle weakness, Myasthenia Gravis, Ophthalmoplegia

İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Klinikleri, İZMİR
(Uz. Dr. B. Sarıođlu, Uz. Dr. A. Kanık, Uz. Dr. F. Baydan, Dr. C. N. Arslan, Dr. Ö. Tanrısever)
Yazışma: Dr. Özgür TANRISEVER

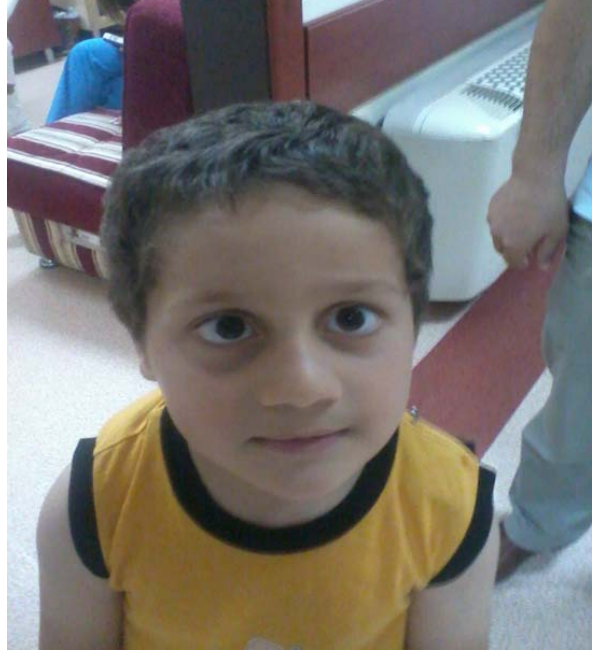
GİRİŞ

Bir nöromusküler bileşke hastalığı olan Miyastenia Gravis'in (MG) görülme insidansı yılda 30/1.000.000 olarak tanımlanmıştır. Çocukluk çağında bu oran yılda 1-5/1.000.000 belirtilmiştir (1). Bu hastalıkta vücudun istemli kasları; özellikle yüz, göz, ağız ve ekstremitelerdeki kasları değişken derecelerde etkilenir (2). MG'de hareketle artan ve istirahatle düzelen güçsüzlüğün varlığı karakteristik bulgulardır. Çocuk hastaların yaklaşık %90'ında ilk belirtilerin göz kapaklarında düşüklük, göz hareketlerinde kısıtlılık ve günün ilerleyen saatlerinde ortaya çıkan çift görme olduğu belirtilmiştir (3,14). Göz kaslarının yanı sıra ekstremitelerdeki kaslarındaki güçsüzlük de diğer bir sık görülen bulgudur. Ekstremitelerdeki güçsüzlük, çabuk yorulma, koşamama, merdiven çıkamama, yaşlılarına ayak uyduramama şeklinde kendini gösterir. Tanısı klinik bulgulara ek olarak serolojik testler ve elektrofizyolojik çalışmalar ile konulur (4). Bu yazıda yürümede zorluk ve gözlerde kayma ile Miller Fisher Sendromu (MFS) tanısı alan ve tedavi edilen ancak yakınmalarında gerileme olmaması nedeniyle ünitemize başvurusunda MG tanısı konan bir olgu sunulmuştur.

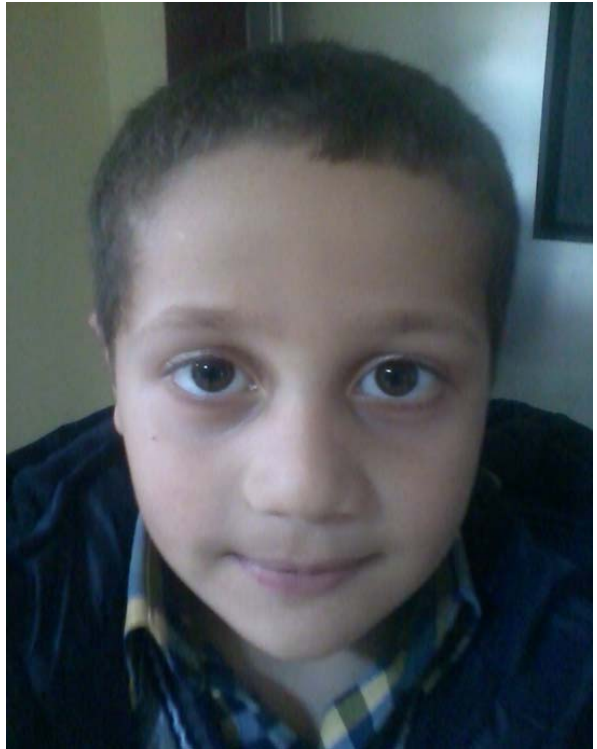
Olgu

Beş yaşında erkek olgu bir aydır devam eden yürümede zorluk ve gözlerde kayma nedeniyle başvurdu. Bu nedenle yapılan beyin omurilik sıvısı (BOS) ve elektromiyografi (EMG) tetkiklerinin normal, anti-GQ1b antikorunun negatif ve kranyos spinal manyetik rezonans görüntülemesinin normal olduğu, Miller Fisher sendromu dışlanmadığından intravenöz imunglobulin tedavisi verildiği öğrenildi. Yakınmaları geçmeyen olgunun kliniğimize kabulünde genel durumu iyi olup, vital bulguları normal sınırdı idi. Nörolojik muayenesinde her iki gözde dışa bakış kısıtlılığı tespit edildi (Resim 1). Alt ve üst ekstremitelerde proksimal kas gücü 3/5, derin tendon refleksleri normoaktif olan olgunun diğer sistem muayeneleri normaldi. Hemogram ve biyokimyasal değerleri normal bulundu. CPK (kreatin fosfokinaz) değeri: 200 u/l tespit edildi. Ön-arka akciğer grafisi normal olarak raporlandı. Ptozisi olmayan olgunun MG ön tanısı ile yapılan tekrarlayıcı sinir uyarımı ile çekilen EMG'sinde bilateral biceps ve tibialis anterior kaslarında dekrement yanıtı pozitif olarak saptandı. Asetilkolin reseptör antikoları ve anti-MuSK(anti-kas spesifik kinaz) antikorları negatif. Olguya MG tanısı ile 7 mg/kg/g pridostigmin başlandı. Tedavinin ikinci

haftasında oftalmopleji tamamen kayboldu ve kas gücünde ilerleme gözlemlendi (Resim 2).



Resim 1. Tedavi öncesinde her iki gözde dışa bakış kısıtlılığı



Resim 2. Tedavinin ikinci haftasında oftalmoplejide düzelme

TARTIŐMA

Jeneralize kas güçsüzlüğü ve oftalmopleji ile seyreden başlıca hastalıklar MFS ve MG'dir. MFS ataksi, oftalmopleji ve arefleksi ile karakterize olup Guillain-Barre sendromunun bir varyantı olarak düşünölmektedir. Klinik bulguların yanısıra Beyin Omurilik sıvısı (BOS)'nda albuminositolojik dissosiasyon, EMG'de polinöropati bulguları ve plazmada anti-GQ1_b antikorlarının saptanması tanıya yardımcıdır (5). Olgumuzda klinik ve laboratuvar bulguları MFS'yi desteklememektedir. Bir nöromusküler bileşke hastalığı olan MG'de asetilkolinin (Ach) aksonal terminalde sinaptik boşluğa salınımı normaldir, ancak postsinaptik kas membranı veya motor "son-plak" yanıtı normalden düşüktür. Pediatrik grupta MG 3 klinik varyasyonla seyretmektedir; geçici neonatal, konjenital, juvenil (otoimmün). Geçici neonatal MG, annesinde MG olan olgularda Ach antikorlarının transplasental olarak geçisine bađlıdır ve zaman içinde azalan antikor titrelere ile kendini gösterir. Nadir görölen konjenital MG'de ise aralıklı apne atakları; ekstraokuler, faringeal, solunumsal kaslarda güçsüzlük görölmür. Zaman içinde artan Ach antikorları tespit edilir. Juvenil tip MG ise MG olgularında en sık görölen tiptir (6). Juvenil MG tanısı gün içinde dalgalanma gösteren ve yorulma ile artan kas güçsüzlüğü ile birlikte tanı kriterlerinden en az birinin varlığının gösterilmesi ile konulur. Tanı kriterleri: EMG'de tekrarlayıcı uyarımda %10'u geçen dekrement yanıtı ya da tek lif EMG'de uzamış jitter şeklinde elektrofizyolojik anormalliğin bulunması, antikolinergik ilaçlara klinik yanıt alınması, serolojik testlerde Ach reseptör antikorlarının pozitifliğinin gösterilmesidir. Juvenil MG'nin iki farklı tipi bulunmaktadır. Sadece göz bulguları ile giden okuler tip ve sistemik bulgularla seyreden sistemik tip. Olgumuzda ekstremite kaslarındaki güçsüzlüğünün de olması nedeniyle sistemik tip düşünölmüştür. Olguların büyük bir çoğunluğu ptozis ile tanı almaktadır (7). Olguda ptozis olmaması, sadece ekstraokuler kas tutulumu tespit edildiđi ayrıca jeneralize ekstremite güçsüzlüğü de olması nedeniyle öncelikle MFS düşünölmüş ve buna yönelik tedavi uygulanmıştır. Olgumuzda oftalmopleji ve proksimal kas güçsüzlüğünün olması, bu şikayetlerinin gün içinde artması nedeniyle ön tanıda MG düşünölmüştür. Buna yönelik tekrarlayıcı sinir uyarımı ile çekilen EMG'de dekrement yanıtı pozitif tespit edilmesi üzerine MG tanısı almıştır. Elektrofizyolojik çalışmalar MG tanısının konulmasında büyük öneme sahiptir. Tekrarlayıcı sinir uyarımı en iyi bilinen ve en sık kullanılan

testtir. Aksonun arka arkaya uyarılması sonucu elde edilen birleşik kas aksiyon potansiyellerinin amplitüd ve kapsama alanlarının, 4. ve sonraki yanıtında %10 ve daha fazla düşmesi (dekrement yanıtı) tanıyı desteklemektedir. Tanının şüpheli olduđu durumlarda tanıyı kesinleştirmek için tek lif EMG yapılması önerilmektedir. Tek lif EMG uygulamayı yapan ve hasta için zor bir inceleme olmakla birlikte duyarlık ve özgülüğü çok yüksektir (8). Otoimmün juvenil MG ön tanısı ile bakılan asetilkolin reseptör antikorları ve anti-MuSK antikorları negatif saptanmıştır. Ancak prepubertal başlangıçlı MG tanısında erişkin grubun aksine serolojik incelemenin yerinin fazla olmadığı bildirilmektedir (9). Juvenil tip MG olgularında %50 oranında antikor pozitifliği saptanmaktadır. Klinik tiplendirmede tedaviye yanıt ve izlem daha önemlidir (10). Olgumuzda pridostigmin tedavisi ile oftalmopleji 2 haftada tamamen düzelmiş ve kas gücünde artma olmuştur.

MG olgularının çoğunda başlangıç bulgusu olarak tek veya çift taraflı ptozis tespit edilmektedir (11). Bizim olgumuz başlangıç bulgusu olarak ptozisin olmaması nedeniyle ilginçtir. Ptozisi olmayan olgularda diđer göz bulguları ve proksimal kas güçsüzlüğü yol göstericidir (12). Çocukluk çağında oftalmopleji ve kas güçsüzlüğü bulgularıyla başvuran olgularda başlangıçta ptozis bulgusu olmasa da MG ayırıcı tanıda düşünölmelidir.

KAYNAKLAR

1. McGrogan A, Sneddon S, Vries CS. The incidence of Myasthenia Gravis: a systematic literature review. *Neuroepidemiology* 2010; 34(3):171-83.
2. Keeseey JC. Clinical evaluation and management of myasthenia gravis. *Muscle Nerve* 2004 Apr; 29(4): 484-505.
3. Rodriguez M, Gomez MR, Howard FM, Taylor WF. Myasthenia gravis in children: long-term follow-up. *Ann Neurol* 1983 May; 13(5): 504-10.
4. Anlar B, Senbil N, Köse G, Deđerliyurt A. Serological follow-up in juvenile myasthenia: clinical and acetylcholine receptor antibody status of patients followed for at least 2 years. *Neuromuscul Disord* 2005 May; 15(5): 355-7.
5. Lo YL. Clinical and immunological spectrum of the Miller Fisher syndrome. *Muscle Nerve* 2007 Nov; 36(5): 615-27.
6. Sarnat H. Disorders of Neuromuscular Transmission and of Motor Neurons. In: Kliegman RM, Stanton BF, Schor NF, St. Geme JW, Behrman RE. *Nelson Textbook of Pediatrics*, 19th edition. Philadelphia. W.B.Saunders Company, 2011: 2132-8.
7. Deđerliyurt A, Şenbil N, Anlar B. Juvenil (otoimmün) miyasteni: Klinik özellikler ve tedavi sonuçları. *Coc Sag Hast Derg* 2005; 25-9.

8. Pitt M. Neurophysiological strategies for the diagnosis of disorders of the neuromuscular junction in children. Dev Med Child Neuro 2008 May; 50(5): 328-33.
9. Anlar B. Juvenile myasthenia: diagnosis and treatment. Paediatr Drugs 2000; 2: 161- 9.
10. Saltık S, Ergüven M, Turgut T, Demirbilek V, Özümlütoprak N. Çocukluk çağında Miyastenia Gravis. Türk Pediatri Arşivi 2004; 39: 135-8.
11. Sri-udomkajorn S, Panichai P, Liumsuwan S. Childhood myasthenia gravis: clinical features and outcomes. J Med Assoc Thai 2011 Aug; 94(3): 152-7.
12. Thanvi BR, Lo TC. Update on myasthenia gravis. Postgrad Med J 2004 Dec; 80(950):690-700
13. Küsbeci T, Küsbeci ÖY, Yavaş G, Öztürk F. Oküler Myastenia Gravisli Pediatrik Bir Olgu. Türkiye Klinikleri J Ophthalmol 2008; 17(3):214-8.

İLETİŞİM:

Dr. Özgür TANRISEVER
Basın Sitesi Mah. 170 Sok. No: 21/5
Karabağlar İzmir, Türkiye
Telefon: 0 505 751 82 70
E-posta: ozgurtanrisever@yahoo.com