

PERONEAL MUSKULER ATROFİ*

(CHARCOT - MARİE - TOOTH HASTALIĞI)

Ö Z E T

Tipik bulgular yanında erken devrelerde üst ekstremitelerin hastalığa iştiraki ve dirseklerde ekstansiyon kaybı ile seyreden peroneal muskuler atrofi bir aile takdim edildi. Konu ile ilgili literatür gözden geçirildi.

Dr. Kâmil TANYERİ**

Dr. Şanver ERCAN***

Giriş :

Peroneal muskuler atrofi ayak ve bacaklardan başlayarak ilerleyen, bazen üst ekstremitelerin distal kısımlarını da tutan, ekstremitelerde refleks kaybı ile karakterize heredofamilyal bir hastalıktır. İlk defa 1855 yılında Virchow, 1886 yılında Fransa'da Charcot ve Marie¹ ile İngiltere'de Tooth² tarafından tarif edilmiştir. Bu bakımdan Charcot - Marie-Tooth hastalığı olarak da bilinir. Her tip genetik geçiş gösterir. Fakat ailelerin çoğunda otozomal

dominant bir geçiş mevcuttur. Her iki cinsi de tutar, erkeklerde kızlara oranla 3-5 kere daha sık görülür. Nisbeten nadirdir. Örneğin Mayıs 1966 - Mayıs 1972 tarihleri arasında altı yıllık bir sürede Hastanemiz Ortopedi Polikliniğine başvuran 107.613 hastadan yalnız 16 sında peroneal muskuler atrofi tanısı konulmuştur.

Bu yazıda tipik bulguları yanında erken devrelerde üst ekstremitelerin hastalığa iştiraki ve dirseklerde ekstansiyon kaybı ile seyreden peroneal muskuler atrofi bir aile takdim edilecektir.

(*) III. Türkiye Ortopedi ve Travmatoloji Kongresinde 24-27 Mayıs 1973, İzmir'de bildirisi olarak sunulmuştur.

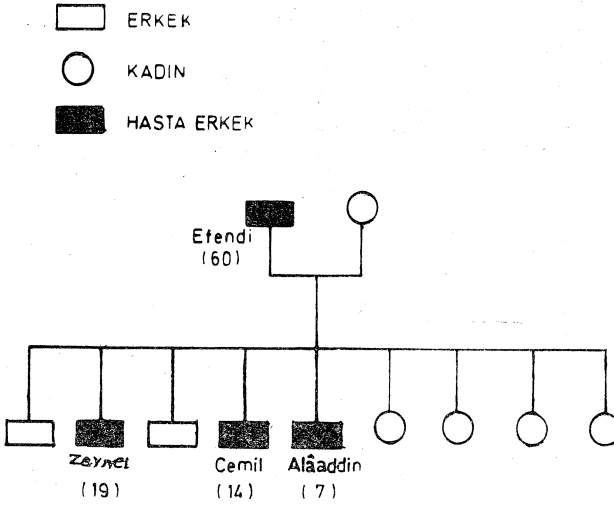
(**) Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği Doçenti.

(***) Aynı Fakülte Ortopedi Kliniği Görevlisi.

Vaka Takdimi

Altmış yaşında bir baba ile 19, 14 ve 7 yaşlarındaki üç erkek çocuğu, ayak parmakları üzerinde yürüme, kol ve bacaklardaki şekil bozukluğu şikâyetleriyle yatırıldı. Hikâyeden, 7-8 yaşlarından başlayarak yürümelerinin güçleştiği, zamanla topuklarının üzerine basamadıklarını, ayak parmakları

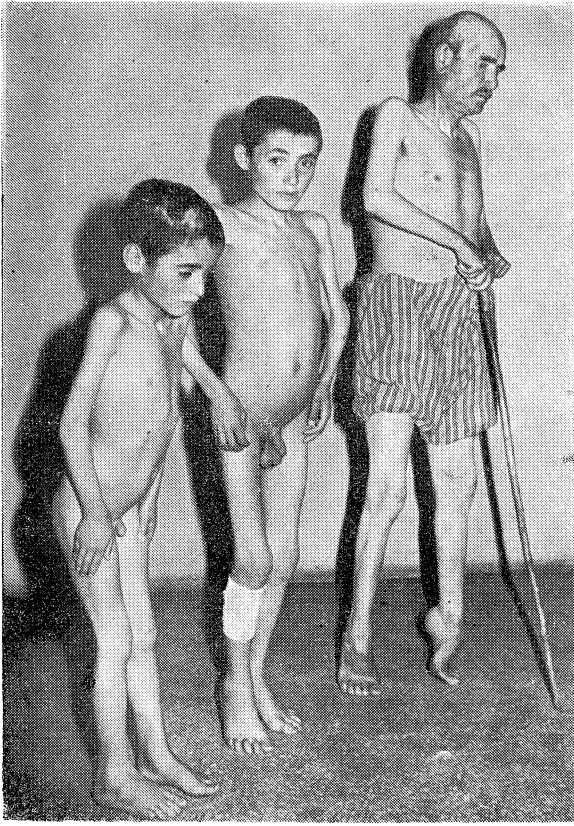
üzerinde yürüdükleri, ayak ve ellerde kuvvetsizlik, incelme ve şekil bozukluklarının teşekkül ettiği, hızlı yürürken veya koşarken şikâyetlerinin daha belirgin hale geldiği, anne ile diğer 2 erkek ve 4 kız çocuklarının sağ ve sıhhatte oldukları, yakın evlenme ve her iki tarafta benzer bir hastalığın bulunmadığı öğrenildi (Resim 1).



Resim 1: Hastalarda aile ağacı

Vaka 1-E.Y. (Protokol 15406-14250/27). 60 yaşında baba, metatars başlarına basarak ve ancak bir baston yardımıyla yürüyebiliyordu. Ayaklarında bariz intrinsek adale atrofisi, yüksek ayak arkı, metatarsofalangial eklemlerde hiperekstansiyon, topuğun, çok hafif varusuyla birlikte pes ekino-kavus deformitesi, uylukta ve bacaklarda leylek bacak görünümü (stork leg) veren bariz adale erimesi mevcuttu. Üst ekstremitelerde kol ve önkol adalelerinde kuvvetsizlik ve erime, ellerde meta-

karpofalangial ve interfalangial eklemlerde tam bir fileksiyon kontraktürü mevcuttu. Fonksiyon bakımından birinci ve ikinci parmaklar çok baştan gibi bazı eşyaları kavramakta diğer parmaklara oranla fonksiyon bakımından daha müsaitti. El beledi nörtral durumdaydı fakat aktif ve passif olarak ekstansiyon mümkün değildi. Dirsekte 35 derecelik bir ekstansiyon kaybı mevcuttu. Nörolojik muayenede aşıl, patella, radial ve triseps refleksleri alınamıyordu (Resim 2, 3).



Resim 2 : Vaka 1, 3 ve 4 de leylek bacağı görünümü ve üst ekstremitelerde ileri derecede adale atrofisi, ellerde fliksiyon kontraktürü, ayaklarda pes ekinokavus.

Vaka 2 - Z.Y. (Protokol 1933/69). 19 yaşında erkek çocuğu, ilk defa 3 sene evvel, alt ekstremitelerinde babasınıninkilere tamamen benzer şikâyetlerle yatırılmış ve tarsal kama osteotomisi (wedge resection) ameliyatı yapılmıştı. Halen yardımcı araca ihtiyaç göstermeden günlük aktivitesini sürdürebiliyor.

Vaka 3 - C.Y. (Protokol 15352-14196/72). 14 yaşında erkek ço-

cuğu, baston kullanmadan yürüyebiliyordu. Alt ekstremitelerde bulguları babasınıninkilere benzerlik gösteriyordu. Üst ekstremitelerde kol ve önkol adalelerinde erime, kuvvetsizlik ve dirsekte 25 derecelik ekstansiyon kaybı mevcuttu. Ellerde tenar ve hipotenar adalelerinde mevcut hafif atrofiye rağmen henüz fonksiyon kaybı yoktu. Nörolojik muayenede aşıl, patella ve triseps refleksleri alınamıyordu (Resim 2,3).



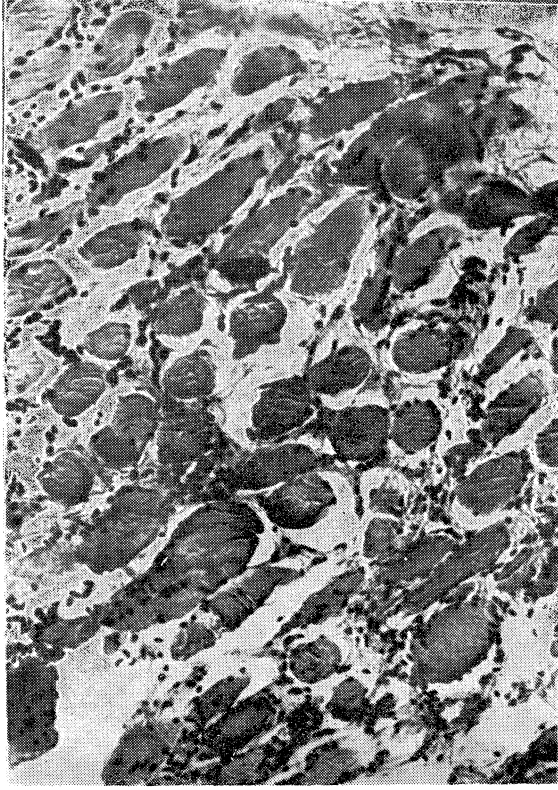
Resim : 3

Vaka 4 - A.Y. (Protokol 15404-14284/72). 7 yaşında erkek çocuğu, fizik muayenede önkol, kol ve bacak adalelerinde erime ve yürümede güçlük mevcuttu, topuğunu yere değdiremiyordu. Şikâyetleri 6 ay kadar önce başlamıştı. (Resim 2, 3).

Hastalarda hemogloblin, periferik yayma tetkiki, kan proteinleri, kolesterol, kreatin, kreatinin idrar muayenesi ile sistem muayenele-

ri normal hudutlarda idi. Beyin omurilik sıvısında görünüm beraktı, hücre yoktu, şeker ve klor normal hudutlarda idi. Protid sırası ile % 40, % 60, % 80, ve % 100 mg. idi.

Adale biopsisinde kas liflerinde incelme, yer yer striasyon kaybı ve oldukça geniş sahaları işgal eden bağ dokusu tesbit edildi (Resim 4).



Resim 4 : Kas liflerinde incelme, striasyon kaybı ve yaygın bağ dokusu.

Tartışma

Tipik peroneal muskuler atrofi vak'alarında ilk dikkati çeken bulgu yüksek ayak arkı, çekiş parmak ve intrinsek adale erimesi neticesi ayakkabı giymekte ve taşımakta zorluk ile kuvvetsizliktir.

Yürüme beceriksizdir, yürürken ayak bileğinde sık sık içe burkulma olur. Bacaklarda ağrı ve parestezi sıktır. Ayakta önce yürüyüşü beceriksiz hale getiren gizli ekin daha sonra düşük ayak husule gelir. Hastalığa en sık ve en erken tutulan peroneus communis ve tibialis posterior sinirleridir.

Bu sebeple parmaklarda çekiş parmak ve ayakta pes ekinokavus deformiteleri gelişir. Yürüme bozulur ve oraklama tarzındadır. Adale erimesi neticesi daha çok peroneallerde olmak üzere bacaklar incelir ve leylek bacağı görünümü alır. Takdim ettiğimiz ailede ilk ortaya çıkan bulgu bacakların incelmeleri, yürümede beceriksizlik ve daha sonra ayak arkının yükselmesiyle birlikte topuğun yere değmemesi idi. Vaka 4'de bacaklarda adale erimeyle birlikte derin tendon reflekslerinin kaybı erkenden 6-7 yaşlarında ortaya çıkmıştı.

Peroneal muskuler atrofide hastalığın klâsik şekillerinde genellikle hafif his kaybı da vardır. En çok kaybolan pozisyon ve vibrasyon hissidir. İleri devrelerde parestezi ve kramplar görülebilir. Fakat biz vakalarımızdan hiç birinde his kusuru tesbit edemedik.

Klinik tabloya üst eksterimitelerin iştiraki 20 yaş civarında olursa da vaka 3'de ellerde tenar ve hipotenar atrofiyle birlikte önkol ve kollarda bariz adale erimesi, dirsekte 25 derecelik ekstansiyon kaybı daha 14 yaşından itibaren dikkati çekmişti. Biz literatürde peroneal muskuler atrofide ilk üç vakada dirsekte tesbit ettiğimiz tipte ekstansiyon kaybına rastlayamadık.

Ellerde intrinsek adale erimesine bağlı olarak tenar ve hipotenar atrofi, oluklaşma, parmakları germede ve abduksiyonda güçlüklerle birlikte fleksiyon kontraktürleri ortaya çıkar. Babada birinci ve ikinci parmaklarda adı geçen bulguların daha az görülmesi, bu hastanın devamlı baston kullanmasına bağlı erken aktif egzersizlerle ilgili olabilir. Peroneal muskuler atrofide, ekstremitelerdeki fonksiyon kaybı genellikle adale atrofisi ve şekil bozukluğuna oranla daha hafif dereceldedir. El ve ayaklar genellikle soğuktur ve siyanozedir. Fakat trofik ülserasyonlara pek rastlanmaz. Hastalarda motor hücre sayısı ile sinir köklerinde lif sayısı azalmıştır. Sinirlerdeki dejenerasyonun medulla spinalis ön boynuz hücrelerinden mi,

spinal ön köklerinden mi yoksa aksonların distal kısımlarından mı başladığı bilinmemektedir. İleri devrelerde his sinirlerinde ve arka kök ganglionlarında da benzer değişiklikler olur. Sekonder dejenerasyon dorsal kolumnalara doğru ilerler. Peroneal muskuler atrofi yavaş seyirlidir. Genellikle hastalığın seyri orta yaşlarda durur. Nitekim baba 35-40 yaşlarından sonra klinik bulgularının artmadığını ifade etmekteydi.

Hastalarda beyin omurilik sıvısı normaldir. Fakat dört hastamızdan üçünde olduğu gibi bazı vakalarda protein artabilir. Hem hastalarda hem de klinik bulgu vermeyen taşıyıcılarda elektromiyogramda peroneal, ulnar ve median sinirlerde iletim hızı azalmıştır.

Adalelerde meydana gelen mikropatoloji hastalığa özel değildir. Kas liflerinde incelleme, yer yer striasyon kaybı ve yaygın bağ dokusu gibi nonspesifik bulgular görülür³ (Resif: 4).

Peroneal müsküler atrofi aile hikâyesi, yavaş seyir ve adalelerde ağrının mevcut olmayışıyla kronik polinevritlerden, atrofinin ilerleyişi ve his bozukluğunun bulunabilmesiyle poliyomiyelit, ataksi, nistagmus, yaygın refleks kaybı ve kalp bulgularının olmayışıyla da Friedreich hastalığından ayırdedilebilir. İnterstisyel hipertrofik polinevritteki (Dejerine-Sottas hastalığı) miyotik ve sabit pupilla ile periferik sinirlerin kalınlaşmasına peroneal müsküller atrofide rastlanmaz.

Hastalığın önleyici veya seyri-
ni durdurucu spesifik bir tedavi
mevcut değildir. Günde üç defa
verilen 15 mg. prostigmin bromid
adale kuvvetsizliğini ve mevcutsa
ataksiyi azaltmada faydalı olabi-
lir. Düşük ayak için yaylı ateller
ve ellerdeki fleksiyon kontraktür-
lerini önlemek amacıyla da dina-

mik ateller kullanılabilir. Defor-
mitelerin meydana geldiği gecik-
miş vak'alarda ise ayakta panta-
lar artrodez, üçlü artrodez ve tar-
sal kama osteotomisi (wedge re-
section) gibi ameliyatlar yapılabi-
lir. Bu suretle hastaların günlük
aktivitelerini sürdürmeleri sağ-
lanabilir.

SUMMARY

PERONEAL MUSCULAR ATROPHY

Peroneal muscular atrophy is
a heredofamilial and relatively
rare disease which characterized
by distal muscular wasting, weak-
ness and loss of deep tendon ref-

lexes in the extremities. In this
article four affected members in
a family were presented and the
disease was discussed.

KAYNAKLAR

1. Charcot, J.M., Marie, P. : Sur
une forme particuliere d'at-
rophie musculaire progressive
souvent familiale debutant
parles pienes et les jambes,
et atteignant plus trad les ma-
ins, Rev. de Med. par., 6: 97,
1886.
2. Tooth, H.H. : The peroneal

type of progressive muscular
atrophy, London, H.K. Levis,
1886, p. 43.

3. Dick, P.J., Lambert, E.H. : Lo-
wer motor and primary sen-
sory neuron diseases with pe-
roneal muscular atrophy.
Arch. Neurol., 18: 603, 1968.