



# Musküler distrofi ve FTR

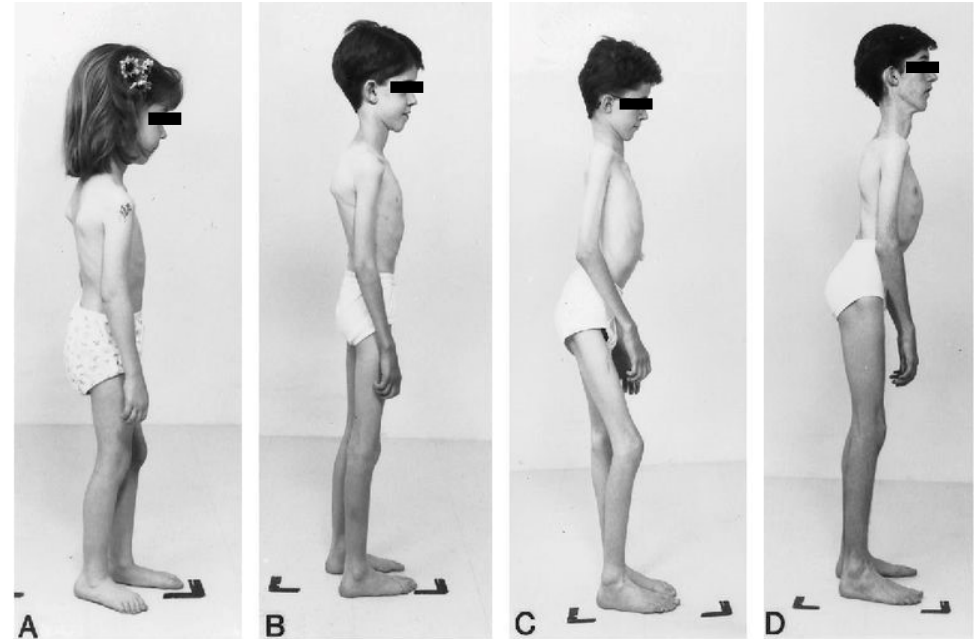
Sağlık Bilimleri Fakültesi  
Ortez-Protez Bölümü

**Dr. Haydar Gök**

Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon AD  
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi

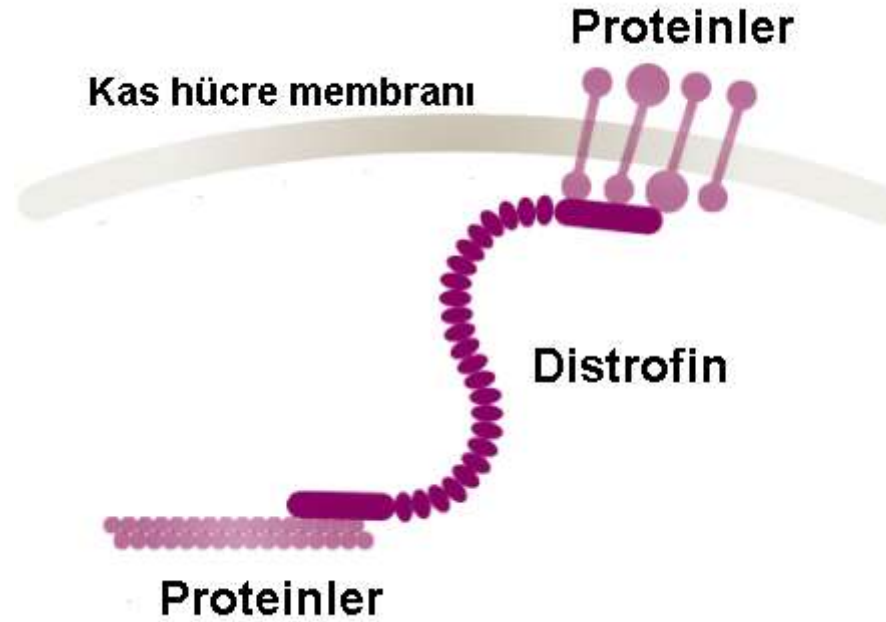
# Müsküler distrofi nedir?

- Genetik bir grup hastalık
- Kaslarda ilerleyici güçsüzlük ve atrofi
- Kasların progresif dejenerasyonu
- Alt motor nöronda yapısal anormallik yok



# Etyopatogenez

Normal kas liflerinde bulunan membran proteini **distrofin**  
Bu hastalıkta bozuk yada eksiktir



# Etyopatogenez

- X kromozomunun kısa kolununun oluşturduđu Xp21 geni tarafından kodlanan “distrofin” proteininin miktar ve kalitesindeki bozukluk
- Çođunlukla erkek çocuklarda görülür
- Ailenin kadınları taşıyıcıdır

# Sınıflandırma

- Progresif mskler distrofiler
- Miyotonik sendromlar
- İNFLAMATUVAR miyopatiler
- Metabolik-endokrin miyopatiler

# Progresif musküler distrofiler

Duchenne musküler distrofi (DMD)

Becker MD

Myotonik MD

Fasioskapulohumeral MD

Konjenital MD

Limb-girdle MD

# Epidemiyoloji

- Çocukluk çağında en sık Duchenne MD
- Yaklaşık 3.500 erkek doğumda 1 görülür
- Kızlar taşıyıcıdır. Hastalık hafif görülür
- Erkeklerin 1/3'ünde aile öyküsü yoktur (spontan mutasyon)

# Semptom ve bulgular

- Sık düşme
- Bitkinlik, yorgunluk
- Oturma ve yatma pozisyonundan zor kalkma
- Koşma ve atlamada zorluk
- Ördek vari yürüyüş
- Parma ucu yürüme
- Kaslarda ağrı ve sertlik
- Baldır kaslarında büyüme
- Öğrenme zorlukları
- Güçsüzlük
- Düşük egzersiz intoleransı
- Atrofi
- Hipertrofi
- Psödohipertrofi
- Miyotoni
- Kontraktür
- Sistemik bulgular



# Anamnezin önemi

- Başlangıç şekli (akut, kronik)
- Başlangıç yaşı (konjenital, çocukluk, erişkin)
- İstirahatte kas ağrısı?
- Egzersizle kas yorgunluğu, istirahatle düzelme?
- Egzersizle kas ağrısı ve kramp?
- Pozitif aile öyküsü
- Gelişimsel öykü, örn. emekleme ve yürüme zamanı
- Eşlik eden sistemik bulgu
- Kas güçsüzlüğü dağılımı -Proksimal, distal?

# Anamnezden ipuçları

## Proksimal kuvvetsizlik

- Merdiven çıkmada zorluk
- Elleri başının üstüne kaldırmada zorluk
- Saç taramada zorluk

## Distal kuvvetsizlik

- Yürürken ayak ucunu sürükleme
- Ellerin zayıf olması,örn. Kapı kolunu çeviremememe



# Klinik özellikler

- Kaslar doğumdan itibaren etkilenmeye başlar
- Aileler genelde yürüme çağı öncesinde herhangi bir anormalliği farkında değildir.
- Proksimal kas zayıflığı genellikle **3-5 yaşları** arasında görülmeye başlar
- **Parmak ucu yürüme**, aşil tendon kısalığından kaynaklanan, göze çarpan ilk semptomlardandır.
- Koşma, atlama, hoplama, merdiven çıkma zordur ya da hiç başarılmaz

# Klinik özellikler

- Pelvik kaslar zayıfladıkça, ambulasyonun devamı için postural adaptasyonlar gerekir
- Kalça ekstansör kasları zayıflar, kompensatuar lomber lordoz gelişir
- Trandelenburg yürüyüşü (gövdenin her iki tarafa lateral fleksiyonu ile karakterize ördekvari yürüyüş) musculus gluteus medius zayıflığına bağlı gelişir
- Çocuklar sık düşmeye ve ayağa kalkmada zorlanmaya (Gowers belirtisi) başlarlar.



# Klinik özellikler

- Kas zayıflığı **alt ekstremitelerde** üste göre daha fazla
- Kas zayıflığı ekstremitelerde **proksimallerinde** distallere göre daha fazla
- Çocuklar ortalama 8-13 yaşları arasında TS kullanmaya başlamaktadır.
- Ambulasyon kaybından yaklaşık 3-4 yıl sonra, çocukların %90'ında **skolyoz gelişir**



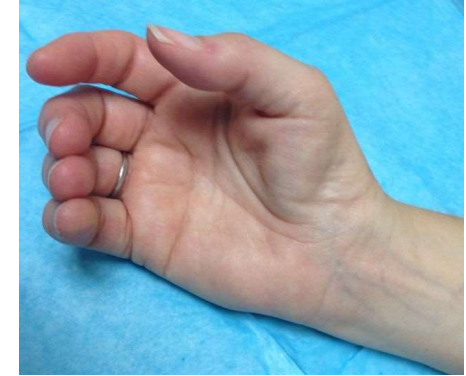
# Yaş ilerledikçe

- Bağımlılık artar
- Otomatik TS kullanımı
- Mesleki eğitim
- Ev düzenleme

Hasta genellikle yetişkin dönemde kaybedilir!!

# Fizik muayene

- Kas güçsüzlüğü var mı?
- Varsa proksimal mi? distal mi?
- Duruş ve yürüyüş bozukluğu var mı?
- Kas kitlesinde azalma (atrofi) var mı?
- Kaslarda palpasyonla duyarlılık var mı?
- Eklemlerde kontraktür var mı?
- Myotoni var mı?
- Refleks muayenesi



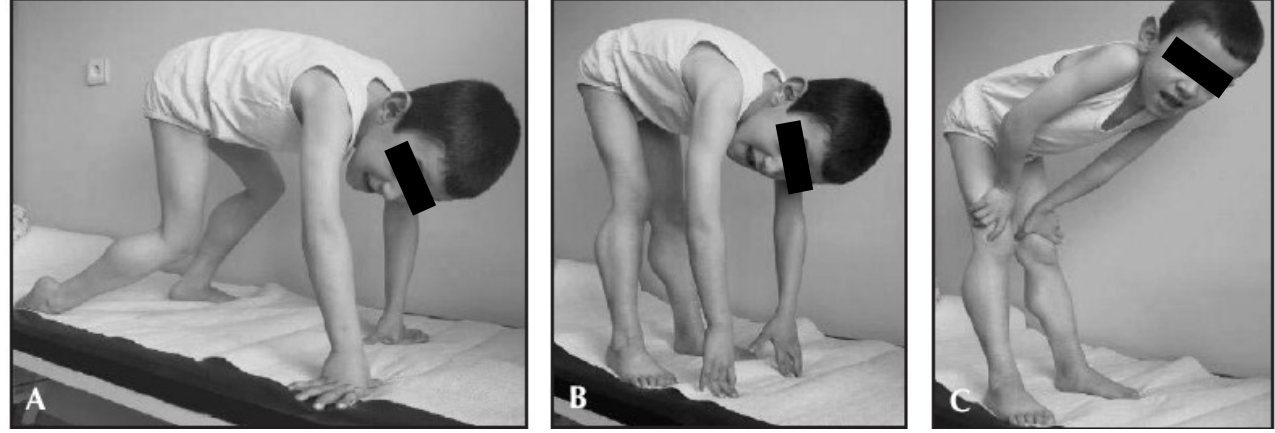
# Güç kaybı

- **Omuz ve kalça bölgesi** kaslarında atrofi ve güç kaybı dikkat çekicidir
- Proksimal zayıflık ilk önce bacaklarda ortaya çıkar.
- Proksimal zayıflık genelde kompanse edilir.
- DMD'li hasta sırt üstü veya yüzükoyun yattığı yerden ayağa kalkmak için tırma hareketi yapar (**Gower's belirtisi**).
- Sandalyeden kalkmada da Gower's belirtisi pozitif olabilir.





# Gowers belirtisi



**Omuz ve kalça kasları** atrofik, güçsüz  
Gluteal kasların atrofik ve güçsüzlüğü  
nedeniyle ayağa kalkmada zorluk  
Tırmanarak ayağa kalkma



# Yürüme bozuklukları

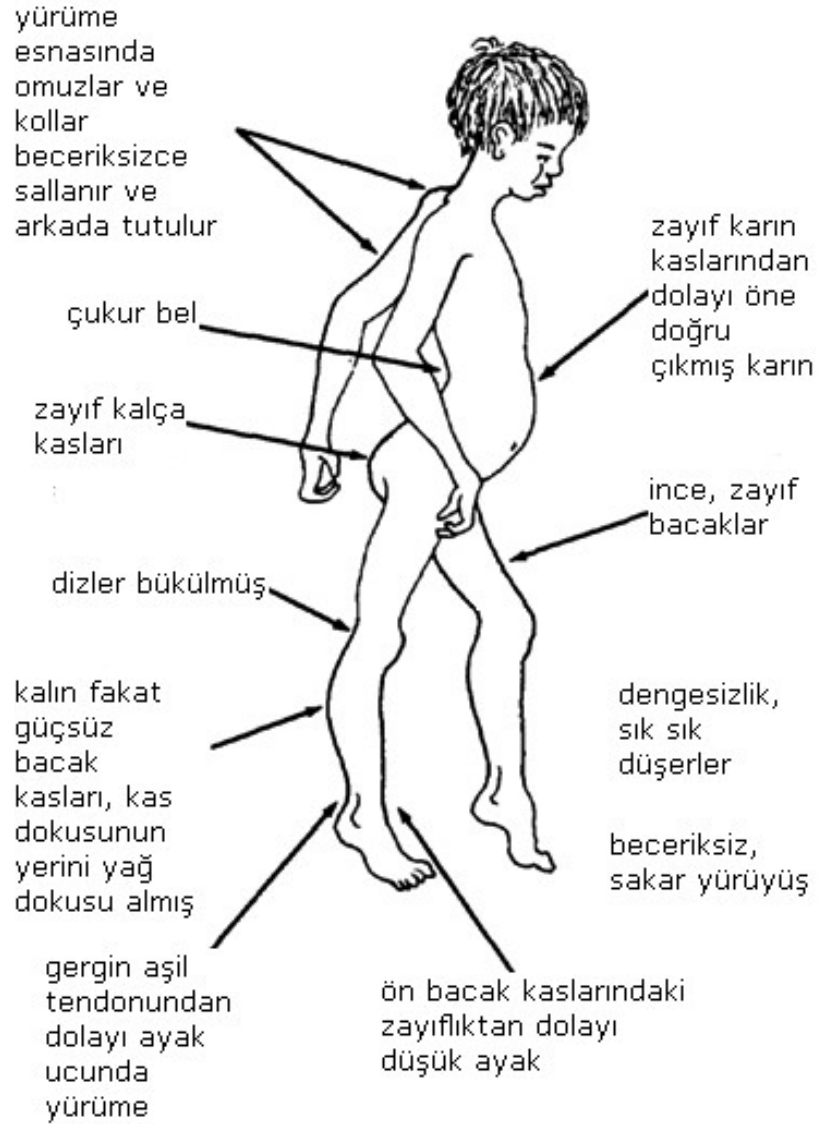
- Proksimal zayıflık nedeniyle anormal yürüme
- Destek yüzeyini genişleterek **ördekvari yürüme**
- M. Gluteus Maksimus ve paraspinal kasların zayıflığı nedeniyle pelvisin stabilizasyonu bozuk. Lomber bölgede aşırı **lordoz**
- Dizlerde **genu rekurvatum**
- Bacakların proksimal zayıflığından dolayı atlama ve koşmada zorluk
- **Pes ekuinovarus**

# Pes ekuinovarus

- Aşil tendonunda kısalma
- Normal yürümenin bozulması
- Parmak ucu yürüme
- Pes ekuinovarus deformitesi gelişir



# Yürüme ve postür bozukluğu



# Hipertrofi

- Kas hacmindeki genel artış
- Erken DMD'de kaslar genişlemiş olarak bulunur, nispeten kuvvet vardır. Hastalığın daha sonraki safhasında kaybolan kas liflerinin yerini yağ alır. Kas liflerinin kaybına rağmen şişlik ve genişleme sürer. Bu devre kasta **pseudohipertrofi** safhasıdır.

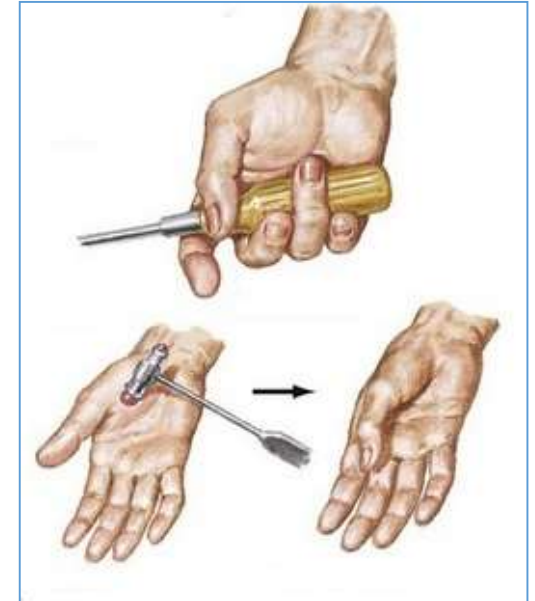
# Psödohipertrofi

- Hastalıktan etkilenmemiş kas liflerindeki hipertrofiye, bağ ve yağ dokusundaki artış da eşlik eder
- En sık baldırda gastroknemius-soleus kas grubunda, bazen kuadriseps kasında
- Çevre kaslar atrofik durumda



# Myotoni

- Güçlü bir kasılma sonrası gevşeme ve hareketlerde zorluk
- Kasın ilk hareketlerinde belirgindir, tekrarlandıkça rahatlama meydana gelir
- Stimülasyon olduktan sonra kuvvetli kas kontraksiyonunun devam etmesi myotoni için tipiktir ve genellikle “myotonik reaksiyon” olarak adlandırılır.



# Kontraktür

- Aynı eklemin etrafındaki kasların kuvveti birbirinden farklı olduğunda
- Zaman içinde eklemin pozisyonu sabitleşir
- Tendonlar kısalır
- Kontraktürlerin erken başlaması yürümeyi güçleştirir.
- El bileğinde çoğu hastada fleksiyon, ulnar deviasyon ve pronasyon deformitesi vardır.





# Diđer kasların zaafı

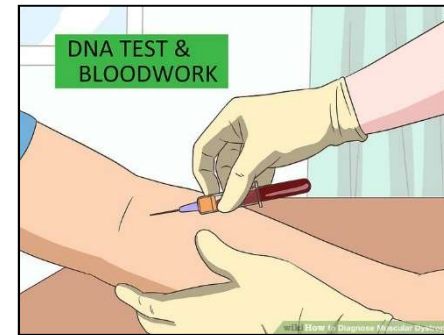
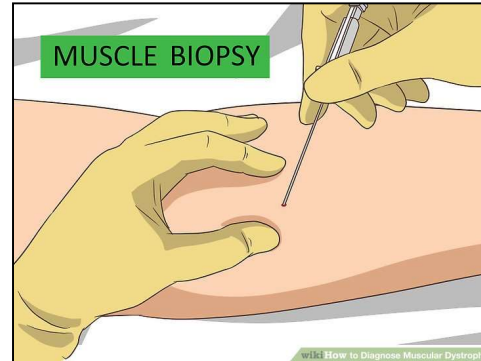
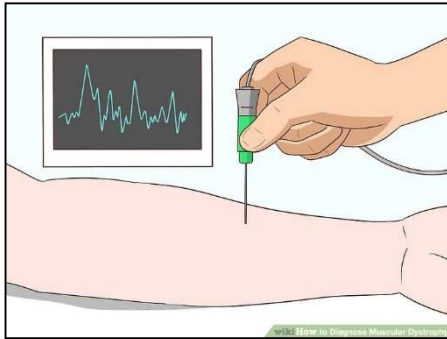
- Yutma güçlüğü
- Ses kısıklığı
- Çift görme
- Nefes darlığı
- Kalp yetmezliđi

# Tanı

- Uygun tedavi için erken tanı önemli
- Erken dönemde pediatri uzmanlarının rolü büyük
- Koşma, hoplama, sırtüstü yatıştan ayağa kalkma (Gower's manevrası), merdiven çıkma, anormal veya parmak ucu yürüyüşü içeren kas zayıflığının erken klinik işaretlerini gösteren tüm erkek çocuklar DMD tanısı için dikkate alınmalıdır.
- Baldır kaslarında hipertrofi varsa
- Bu problemler her ne kadar 2-5 yaş arası sık görülse de, motor ve konuşma gelişim geriliği erken dönemlerde tanı konma olasılığını artırmaktadır.
- Çocukların üçte birinde kognitif bozukluk

# Kesin tanı

- **Kas Enzimi:** Kreatin kinaz-özellikle erken evrelerde yüksektir
- **EKG:** % 80'inde ileti anormalliklerive ritm bozuklukları görülür.
- **EMG:** Tanıyı destekler.
- **Kas biyopsisi:** Distrofin saptanamaması tanıyı kuşku bırakmaksızın koydurur.



# Progresif musküler distrofiler

Duchenne musküler distrofi (DMD)

Becker MD

Myotonik MD

Fasioskapulohumeral MD

Konjenital MD

Limb-girdle MD

## **Becker MD**

- Belirti ve bulgular DMD'ye benzer
- Daha nadir görülür
- Daha hafif seyreder ve yavaş ilerler
- Belirtiler genellikle ergenlikte başlar ancak 20'li yaşlara kadar başlamayabilir

## **Myotonik MD**

- Yetişkinlerde en sık görülen MD
- Yüz ve boyun kasları önce etkilenir
- Kontraktürler nedeniyle kasları gevşetmede zorluk

## **Fasioskapulohumeral (FSHD)**

- Güçsüzlük yüz ve omuzlarda başlar
- Kolları havaya kaldırınca skapulalar kanat gibi dışarı çıkar
- Genellikle ergenlikte başlar

## **Konjenital MD**

- Hem erkek hem kız çocuklarını etkiler
- Doğumda veya 2 yaşından önce ortaya çıkar
- Bazı tipleri yavaş ilerler ve hafif seyreder
- Bazı tipleri ağır özürlülük yapar
- **Limb-girdle MD**
- Kalça ve omuz kasları önce etkilenir
- Ayak ucu kaldırılamadığında sıklıkla sendeleyerek yürür
- Genellikle çocukluk ve ergenlik döneminde başlar

# Komplikasyonlar

- Kontraktür
- Skolyoz
- Kalp problemleri
- Solunum problemleri
- Yutma problemleri
- Tekerlekli sandalyeye mecbur kalma
- Depresyon

# Tedavi

- Destek Tedavisi
- İlaç tedavisi
- Genetik tedavi



# Destek tedavisi

## 1. Fizik tedavi ve rehabilitasyon

- Eklem kontraktürleri için günlük germe egzersizi
- Gece “splint”leri
- Hareket kaybı sonrası “bracing”
- Solunum desteđi

## 2. Cerrahi tedavi

- Tendon gevşetme-ayırma
- Skolyoz cerrahisi

# Rehabilitasyonun hedefleri

1. Aileyi eđitmek,
2. Kas kuvvetini korumak
3. Kaslarda kısılmayı önlemek
4. Eklem kontraktürünü önlemek
5. Solunum problemlerini önlemek,
6. Yürüme işlevini mümkün olduđu kadar uzun süre devam ettirmek,
7. Ortez ve yardımcı cihazların kullanımı
8. Fonksiyonel kapasiteyi artırmak
9. Yaşam kalitesini iyileştirmek

# Kullanılan yöntemler

- Egzersiz tedavisi
  - Germe egzersizleri
  - Kuvvetlendirme egzersizleri
- Solunum fizyoterapisi
- Elektrik stimülasyonu
- Sıcak uygulamalar (hotpack)
- Hidroterapi (havuz tedavisi)
- Evde rehabilitasyon

# Egzersiz Önerileri

- Aşırı yorgunluk ve aşırı çalışmadan kaçın
- Eksentrik egzersiz ve yüksek-dirençli kuvvetlendirme egzersizlerinde kaçın
- Kullanmama atrofisi ve inaktivitenin yol açtığı diğer sekonder komplikasyonların önlemek için
  - Ambulatuvar ve erken nonmambulatuvar dönemde
  - Yüzme egzersizleri
  - Hafif, submaksimal kuvvetlendirme/aktivite egzersizleri

# Germe ve pozisyonlama

- Eklem hareket açıklığı egzersizleri
- Kontraktürleri önlemek için aktif, aktif yardımcı ve/veya pasif germe egz
- Germe egz rehabilitasyon kliniğinde, evde ve/veya okulda da yaptırılabilir
- Uygun pozisyonlama, ortezleme ve ayakta durma cihazları
- Ayakta durmayı geliştirme programları

# Ortez ve yardımcı cihazlar

- Kontraktürleri önlemek için istirahat ortezleri, eklem pozisyonlaması ve ayakta durma
- Gece ayak-ayak bileği istirahat ortezleri (AFO), ekinovarus deformitesini önler
- Diz-ayak-ayak bileği ortezleri (KAFOs; örneğin uzun bacak ortezleri) geç ambulasyon döneminde ayakta durma ve limitli ambulasyonu destekleme, kontraktürleri önlemede
- İstirahat el splintleri, gergin uzun parmak fleksörleri olan hastalarda kontraktürleri önler



# Ayakta durma cihazları

- Ge ambulator ve erken non-ambulator dnemlerde
- Hastalarda hafif kala, diz veya ayak bileđi kontraktrlerinin olduđu veya olmadıđı durumlarda ayakta durma cihazı yararlı
- Pasif ayakta durma cihazı
- Ayakta tutma zelliđi olan TS



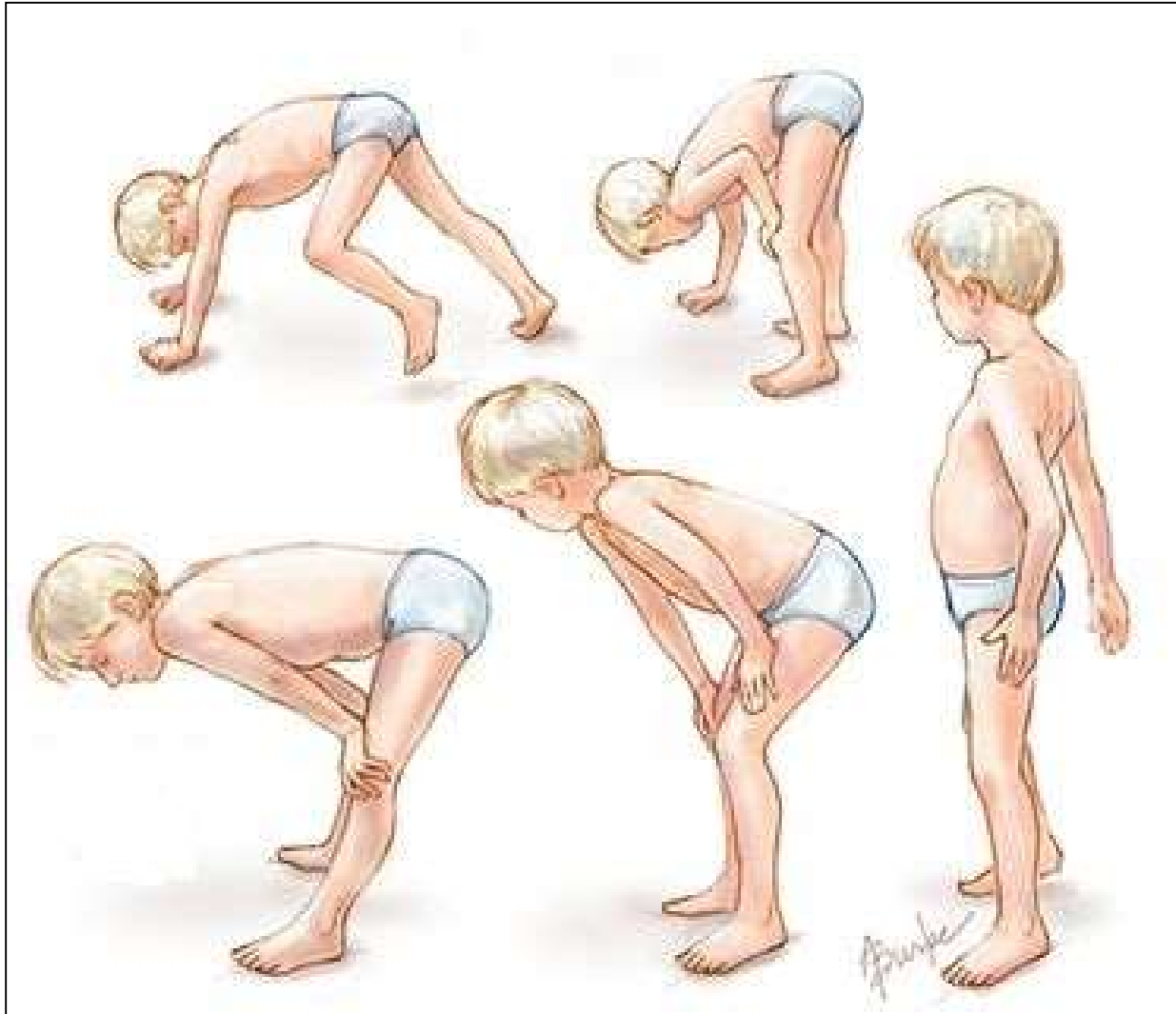
Erken teşhis için ipuçları...



# 1. Yakınmalara bak



## 2. Gowers belirtisi var mı?



### 3. Hareket bozukluđu var mı?



## 4. Kas ağrısı ve sertliđi var mı?



## 5. Çocuklarda baldırda genişleme var mı?



## 6. Çocukta öğrenme problemleri var mı?

