

# **NÖROMUSKÜLER HASTALIKLAR VE REHABİLİTASYONU**

# KAS HASTALIKLARI:

- Motor ünite de oluşan bozukluklar sonucu ortaya çıkan hastalıklara nöromusküler hastalıklar adı verilir.

**□ Motor ünite 4 parçadan oluşmaktadır:**

- I. Beyin sapında veya spinal kordun ön boynuzunda yer alan motor nöronlar,
- II. Bu motor nöronların aksonlarının diğer aksonlarla birlikte oluşturdukları periferel sinirler,
- III. Kas-sinir kavşağı,
- IV. Tek motor nöron tarafından inerve edilen tüm kas lifleri.

- Belirli kas gruplarında ilerleyici zayıflık ve atrofi ile karakterize kronik bozukluk vardır.
- Belirli kas kontraksiyonlarını yapma ve sürdürmede problem vardır.

# Nöromusküler Hastalıkların Genel Özellikleri:

- Bir kısmı genetik kökenli bir kısmı değildir.
- Bir kısmı konjenital bir kısmı sonradan kazanılmıştır.
- Bir kısmı akut bir kısmı kronik seyirlidir.
- Bir kısmı ilerleyici bir kısmı değildir.
- Bir kısmının tedavisi mümkün olduğundan ve intrauterin tanısı mümkün olduğundan kesin tanı önemlidir.

# Nöromusküler Hastalıkların Klinik Özellikleri:

- Aile hikayesi,
- Ağrı ve kramp,
- Yorgunluk,
- Yorgunluk sonrası gelişen güçsüzlük kas-sinir kavşağı hastalıklarına özgüdür.
- Tonus ve Refleks değişimi;
  - Hipotoni kas güçsüzlüğü ile birlikte olabilir veya olmayabilir.
  - Yaygın hipotoni ve motor gelişimin yavaşlığı nöromusküler hastalıkların en önemli özelliği olup ortaya çıkış zamanı her hastalık için farklı olabilir.
  - DTR'leri nöronal hastalıklarda ve nöropatilerde kaybolurken miyopatilerde azalsa da korunmuştur.
- Zayıflık;
  - Kas kitlesinin azalması genellikle kuvvet kaybı ile birlikte olmasına karşın bazen şaşırtıcı derecede normal kuvvetinde de olabilir.

- Atrofi,
- Hipertrofi,
- Gerilme refleksi,
- Fasikülasyon;
  - Kaslarda görülen fasikülasyonlar, özellikle dilde çok iyi gözlenir, denervasyon işaretidir.
  - Tam denervasyondan önce geniş kas gruplarında, ince, süratli, değişik şiddette, düzensiz, büyük ritimli hareketler
- Fibrilasyon;
  - Tek ya da kas grubunda yavaş, sürekli, ritimsiz, küçük amplitütlü, yer değiştirmeyen.
- Myotoni → Kasların kasıldıktan sonra gevşemesinin yavaş olma hali,
- Myokimi,
- His kayıpları ve değişiklikleri nöropati bulgusudur,
- Kontraktür görülür.

# Nöromusküler Hastalıkların Tetkiklerle Değerlendirilmesi:

- Serum enzimleri
- Kreatin fosfokinaz (CPK)
  - Sinir iletim hızı
  - Elektromiyografi (EMG)
  - Kas biyopsisi
  - Sinir biyopsisi
  - EKG
- Moleküler genetik çalışmalar:
  - Kan örneklerinden
  - Kas biyopsi örnekleri üzerinde moleküler genetik çalışmalar yapılır.



# NÖROMUSKÜLER HASTALIKLARIN SINIFLANDIRILMASI:

1. Alt motor nöronları ilgilendiren hastalıklar(Nöronejik Hst.)
2. Periferik sinirleri ilgilendiren hastalıklar (Nöropatiler)
3. Kas-Sinir kavşağı hastalıkları
4. Kas hastalıkları

### 1. **Alt motor nöronları ilgilendiren hastalıklar: Nöronejik hastalıklar:**

- Spinal musküler atrofi
- Poliomyelitis

### 2. **Periferik sinirleri ilgilendiren hastalıklar: Nöropatiler:**

- Herediter motor-his nöropatileri
  - Peroneal musküler atrofi: Charcot-Marie-Tooth hastalığı
  - Peroneal musküler atrofi, aksonal tip
- Toksik nöropatiler
- Otonomik nöropatiler
  - Familyal disotonomi
  - Ağrıya konjenital insensitivite ve anhidrozis
  - Refleks sempatik distrofi
- Guillain-Barre Sendromu
- Bell paralizi

### 3. **Kas-Sinir kavşağı hastalıkları:**

- Miyastenia gravis
- Organofosfat zehirlenmeleri
- Botulizm
- Kene paralizi

### 4. **Kas hastalıkları: Miyopatiler:**

#### ➤ **Kasların gelişimsel hastalıkları:**

- Miyotübüler miyopati
- Konjenital kas lifi tip oransızlığı
- Sentral core hastalığı
- Beyin malformasyonları ve kas gelişimi
- Amiyoplazi
- Musküler disgenenezis
- Benign konjenital hipotoni
- Artrogripozis

## ➤ **Musküler distrofiler:**

- **Duchenne musküler distrofi**
- **Becker musküler distrofi**
- Emery-Dreifuss musküler distrofi
- Miyotonik hastalıklar
  - Miyotonik musküler distrofi
  - Miyotonia konjenita
  - Paramiyotoni
- Limb-Girdle musküler distrofi
- Fasiokapulohumeral musküler distrofi
- Konjenital musküler distrofi

## ➤ **Endokrin miyopatiler:**

- Tiroid miyopatileri
- Hiperparatiroidizm miyopatisi
- Steroide bağlı miyopati

## ➤ **Metabolik miyopatiler**

- Potasyumla ilgili periyodik paraliziler
- Malign hipertermi
- Glikojen depo hastalıkları
- Mitokondriyal miyopatiler
- Lipid miyopatileri

# Musküler Distrofi Sınıflandırması:

- Walton ve Nattrass tarafından yapılan sınıflandırma:

## 1- X'e bağlı formlar

- a) Duchenne M.D
- b) Becker M.D
- c) Emery ve Dreifuss M.D varyantı

## 2- Otozomal resessif

- a) Limb girdle tipi
- b) Çocukluk çağı M.D
- c) Konjenital M. D.

## 3- Otozomal dominant

- a) Fascioscapulohumoral M.D
- b) Distal M.D
- c) Okular M.D
- d) Okulopharyngeal M.D

# SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ (SMA):

- Alt motor nöronları ilgilendiren hastalıkların en tipik örneğini oluşturur.
- Medulla spinalis ön boynuz motor hücrelerinin programlanmış ölüm olayının (apoptosis) patolojik olarak devamı sonucunda gelişir.
- Apoptosis fetal hayatta başlar, bebeklik ve çocukluk çağında progresif olarak devam eder.

□ Üç tip olarak sınıflandırılır:

- **Tip I:** Werding-Hoffman hastalığı: Ağır infantil formu.
- **Tip II:** Yavaş infantil formu.
- **Tip III:** Kugelberg-Welander hastalığı: Kronik veya juvenil formu.

# SMA'nın en önemli özellikleri:

- ✓ Ağır hipotoni,
- ✓ Yaygın kuvvetsizlik,
- ✓ Kas kitlesinde azalma,
- ✓ DTR'leri alınmaz,
- ✓ Dil, yüz ve çene kaslarının da tutulması,
- ✓ Denerve olmuş kas liflerindeki fasikülasyonlar tipiktir.
  - En iyi dilde gözlenir.
  - Solucan hareketleri gibidir.