**KAS HASTALIKLARI**

KAS HASTALIKLARINDA BELİRTİ VE BULGULAR

Güçsüzlük;

* Ekstremitelerde; **proksimal – simetrik**

 Distal myopatilerde var ama çok nadir

Diğer kasların zaafı

* Kraniyal kaslarda kuvvetsizlik
* Oftalmoparezi
* Yutma güçlüğü, nefes darlığı
* Boyun ekstansör kaslarının zaafı
* Yutma güçlüğü, nefes darlığı; myasthenia gravis, asit maltaz eksikliği, polimiyozit
* Oftalmoparezi; myasthenia gravis, mitokondriyal miyopatiler, okülofaringeal distrofi
* Boyun ekstansor kaslarının zaafı; myasthenia gravis, polimiyozit

KAS HASTALIKLARINDA BELİRTİ VE BULGULAR

* Güçsüzlük
* Egzersiz intoleransı
* Bitkinlik
* Atrofi
* Hipertrofi
* Psödohipertrofi
* Myotoni
* Kontraktür
* Kas ağrısı (Myalji)
* Kramp

KAS HASTALIKLARINDA MUAYENE

* Kas gücü muayenesi
* Bitkinlik ortaya çıkaran manevralar
* Miyotoni aranması
* İskemik önkol egzersiz testi
* Duruş ve yürüyüş muayenesi

KAS HASTALIKLARINDA TANI

* Hikaye, özgeçmiş ve aile hikayesi
* Kan kas enzim düzeyleri; CK, LDH, aldolaz
* Elektromiyografi (EMG)
* Genetik
* Kas biopsisi

KAS HASTALIKLARINDA ETYOLOJIKONJENİTAL MYOPATİLER

* Herediter
* İnflamatuar
* Enfeksiyöz (viral, parazitik, protozoal, bakteriyel)
* Endokrin (hipertiroidi, steroid)
* Elektrolit dengesizliği
* Toksik ve İlaçlar
* Yoğun Bakım Myopatisi

Mitokondiyal Miyopatiler

* Maternal kalıtım
* Hücrede enerji üretimi bozuktur.
* Kas lifi dejenerasyonudur.
* CK, EMG; normal veya miyopati
* BOS; laktat/piruvat
* Kas biyopsisi; ragged red lifleri

 MtDNA defekti

 sitokrom oksidaz c

 süksinat dehidrogenaz

**İyi belirlenmiş mitokondriyal sendromlar:**

* MELAS: Mitokondriyal ensefalomiyopati, laktik asidoz, inme benzeri epizodlar
* MERRF: Miyoklonik epilepsi, “ragged red” lifler
* KPEO : Kronik progresif eksternal oftalmopleji
* MNGIE: Miyo-nöro-gastrointestinal sendrom, ensefalopati
* NARP: Nöropati, ataksi, retinitis pigmentosa
* Leigh sendromu
* Kearns Sayre sendromu: oftalmopleji, pigmenter retinopati, laktik asidoz, iletim bloğu, periferik nöropati, kısa boy, işitme güçlüğü, nöbetler
* FRDA: Friedreich ataksisi

**İnfeksiyöz ve İnflamatuvar Miyopatiler**

* Akut viral miyozitler
* Parazitik miyozit
* Eozinofilik miyozit
* Sarkoid myopati
* Vaskülit
* Kollajen doku hastalıkları ile birlikte
* İdiyopatik inflamatuar miyopatiler
* Polimiyozit (PM)
* Dermatomiyozit (DM)
* İnklüzyon cisimciği miyoziti (İCM)

Polimiyozit (PM)

* Yaş:45-60, K:E:2:1
* Gelişimi: subakut (haftalar, aylar)
* Proksimal ve simetrik ekstremite güçsüzlüğü
* Boyun fleksör güçsüzlüğü
* Kas ağrıları, hassasiyet (%10-20)
* Disfaji (ösefajial disfonksiyon) (%25)
* Sistemik bulgular (myokardit, perikardit, kardiyomyopati, artralji, interstisyel akciğer hastalığı)
* CK yüksek (normalin 10-20 katı)
* EMG: myopatik
* Kas biyopsisi tanı koydurur

Dermatomiyozit (DM)

* Yaş:çocukluk (5-15y) ve 45-65y, K>E
* Gelişimi: subakut (haftalar, aylar)
* Proksimal kas güçsüzlüğü
* Deri bulguları:
	+ - yüzde döküntü
		- periorbital ödem
		- ekstansör yüzlerde makülopapüler döküntü (Gottron)
		- Tırnak diplerinde kapiller genişlemeler ve tromboz
* CK yüksek (normalin 10-20 katı)
* EMG: myopatik
* Kas biyopsisi tanı koydurur
* Dermatomyozitli hastalarda malinite araştırılmalıdır
	+ Insidansı : % 7-10 , 50 yaş üzerinde: %20
	+ Kadınlarda meme ve over
	+ Erkeklerde akciğer ve gastrointestinal sistem tümörleri

TEDAVİ (polimyozit ve dermatomyozit için):

* + Kortikosteroidler
	+ IVIg
	+ Diğer immünsupresanlar
	+ Plazmaferez

İnklüzyon cisimciği miyoziti (İCM)

* Yaş: 50-60y, E>K
* Gelişimi: yavaş ilerleyici
* Asimetrik olabilir
* Güçsüzlük dağılımı:
	+ el parmak fleksörleri
	+ diz ekstansörleri
* Yutma güçlüğü
* Hastalığın herediter formları da vardır
* Tanı: CK (normalin 10x’dan daha düşüktür)
* EMG: myopatik ve nörojenik özellikler
* Biyopsi:
	+ İnflamasyon
	+ Vakuoller
	+ Amiloid birikimi
	+ Tubulofilamentöz inklüzyonlar
* Tedavi
	+ IVIg??
	+ Steroidler??

Metabolik miyopatiler

* Hipotroidi
* Hipertroidi
* Cushing sendromu

Toksik miyopatiler

* Anti-hiperlipidemik ilaçlar
* Siklosporin-A
* İpeka
* Amiodaron
* Kolşisin
* Klorokin
* d-penisilamin

Progresif musküler distrofisi

* Duchenne tipi kas distrofisi
* Becker tipi kas distrofisi
* Fasyoskapulohumeral distrofi
* Miyotonik distrofi
* Emery Dreifuss kas distrofisi
* Okülofaringeal kas distrofisi