

# Orijinal Soru: Klinik Bilimler 190

190. Üç aylık bebek, ailesi tarafından başını dik tutamama ve gevşeklik nedeniyle getiriliyor. Muayenede dilde fasikülasyonlar, jeneralize hipotoni, kas güçsüzlüğü tespit ediliyor, derin tendon refleksleri alınmıyor.

Bu bebekte en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Duchenne musküler distrofi
- B) Becker musküler distrofi
- C) Werdnig-Hoffmann hastalığı
- D) Artrogriposis multipleks konjenita
- E) Transvers miyelit

Doğru Cevap:C

## KAMP NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

## İLGİLİ NOTLAR

118

TUS HAZIR

Klinik Bilimler 190. soru  
Tusdata Pediatri Kamp Notu 1. Fasikül Sayfa 118

### SMA Tip I (Werdnig-Hoffman Hastalığı) (Ağır Infantil Form)

- Semptomlar doğumda veya ilk aylarda başlar.
- **Anne karnında fetus hareketlerinin** çok az olması önemli bir özellikir. Artrogriposis, konjenital kontraktürler görülebilir.
- Emme ve yutma fonksiyonları bozuktur.
- Kas güçsüzlüğü simetrikir. Oküler hareketler ve diafragma korunmuştur.
- Kardiyak fonksiyonlar normaldir.
- **Dilde fasikülasyon sık görülür.**
- Abdominal solunum vardır.
- **Zeka normaldir.**
- Hastaların %65'inden fazlası 2 yaşından önce ölürlü.

### SMA Tip II (Geç Infantil, Yavaş İlerleyici Form)

### SMA Tip III (Kugelberg-Welander Hastalığı) (Kronik, Juvenil Form)

## KAS HASTALIKLARI

### Kas gelişim bozuklukları

- Miyotübüler miyopati
- Konjenital kas lifi tipi dispropsiyon
- Nemalin rod miyopatisi
- Santral core hastalığı
- Bening konjenital hipotoni

### Musküler Distrofiler

- **Duchenne musküler distrofi (En sık)**
- Becker musküler distrofi
- Omuz-kuşak musküler distrofi (Limb-Girdle Distrofi)
- Fascio-skapulo-humeral distrofi
- Konjenital musküler distrofi
- Miyotonik distrofi

## KAS GELİŞİM BOZUKLUKLARI

Konjenital miyopatiler, heterojen bir konjenital nöromusküler bozukluklar grubudur.  
Bu hastalıkların ortak özellikleri;

- Coğunlukla herediterdir
- Coğunlukla ilerleyici değildirler
- Kesin tanı kas biyopsisi ile konulur
- CK seviyeleri normaldir
- Spesifik tedavileri yoktur, destek tedavisi verilir.
- EMG'de sinir iletim hızı normaldir
- Kardiyomiyopati nadir görülür.
- Genellikle fetal hareketlerde azalma vardır.

**Spinal Musküler Atrofinin Klinik Klasifikasyonu**

SMA tipi	Diger adı/ Özellikleri	Başlangıç yaşı	Hastalığında doğal seyrinde yaşam süresi	Diger özellikler	SMN2 kopya sayısı
Tip 0 (<%1)	Çok ciddi	Yenidoğan döneminde- prenatal	Doğumdan sonra birkaç ayda ölürl	<ul style="list-style-type: none"> <li>• İntrauterin hareketterde azalma</li> <li>• Artrogryposis</li> <li>• Solunum sıkıntısı</li> <li>• Beslenme problemleri</li> <li>• Kraniyal sinir tutulumu</li> <li>• Fasiyel dipleji</li> <li>• Otonomik disfonksiyon</li> <li>• Kardiyak anormallilikler</li> <li>• İnce kostalar</li> </ul>	1
Tip IA*	Prenatal- konjenital SMA Werding -Hoffmann	Prenatal	< 6 ay	Doğumda ciddi güçsüzlük Hipotoni Arefleksia Erken dönemde solunum sıkıntısı Eklem	1-2 kopya (hastalann %80'ninde)

**Klinik Bilimler 190. soru**

Tusdata Pediatri Kamp Notu 1. Fasikül Sayfa 117

Tip IB* Tip IC*	Werding -Hoffmann hastalığı Ciddi SMA (oturamaz)	Tip IB (0-3 ay) Tip IC (3-6 ay)	< 2 yaş (solunum desteği olmazsa)	Kumbağa pozisyonunda durma Hipotoni Dilde fasikülasyonlar Hipo-Arefleksia Emmede zayıflık Solunum sıkıntısı	1-2 kopya (hastalann %80'ninde)
Tip II (%30)	Orta SMA (oturabilir)	6-18 ay	>2 yaş (%70'i 25 yaşına ulaşır)	Proksimal güçsüzlük Hipotoni Ellerdepostural tremor Skolyozis Ortalama veya üzerinde entelektüel beceriler	3 kopya (Hastaların %80'ninden fazlasında)
Tip III (%10)	Kugelberg- Welander hastalığı Hafif SMA (yürüyebilir)	>18 ay Tip IIIA 3 yaşından önce Tip IIIB 3 yaşından sonra	Genellikle normal	Ellerde tremor olabilir Distrofi (?)	3-4 kopya (hastalann %96'sında)
Tip IV (erişkin SMA-%1)	Erişkin SMA	>21 yaş	Normal		≥4 kopya

\*Tip IA-B-C'nin toplamı SMA'nın %60'ını oluşturur.