

BİR VAK'A DOLAYISIYLA WOLHFART-KUGELBERG-WELANDER HASTALIĞI

Dr. Aysel Doğruer (*)

Ekstremitelerin proksimal kısımlarında bilateral simetrik kuvvetsizlik ve kas atrofisi ile karakterize hereditör vak'alar 1955 yılına kadar progressiv müsküler distrofi olarak kabul edilirdi. 1955 de Wohlfart Fex ve Eliason evvelce extremité müsküler distrofi olarak sınıflandırılan vak'aların bazılarında kas erimesinin nörojenik orijinli olduğunu gösterdiler. Bir yıl sonra Kugelberg ve Welander 12 hastada bulguların ayrıntılı tanımını yaptılar. Son yıllarda 400 den fazla vak'a yayınlanmıştır.

Etyolojisi bilinmeyen bu hastalık genellikle harediterdir. Sporadik vak'alarda görülmüştür. Semptomların başlangıcı genellikle çocuklarda (2-18) arasında görülürse de 40 yaşına kadar gecikebilir. Cinse bağlı resesif veya otozomal dominant kalıtım şekilleri yazılmıştır. Vak'aların 1/3 ü erkektir. Hastalık ekstremitelerin proksimal kısımlarında kuvvetsizlik ile başlar. Önceleri kas atrofisi dikkati çekmeyebilir. Kollar bacaklara göre daha erken hastalanır ve belirtiler daha şiddetlidir. Distal bölgeden başlayan vak'alarda yayınlanmıştır. Oküller, fasial diğer bulber kaslar genellikle etkilenmez. Kuvvetsizlik ve kas atrofisi her vak'a da vardır. Bazen Fasikülasyonlar görülebilir. Atrofi nedeni ile veter-kemik refleksleri kaybolur. Çukur damak pes kavus pied ekinavrus çekiç parmak ve diğer iskelet bozuklukları yazılmıştır. Bu hastalıkta primidal yol duyu ve sfinkter fonksiyonu normaldir. Mental bozukluk yoktur. Bazı hastaların yakınlarında Werdnig-Hoffman infantil spinal müsküler atrofi tespit edilmiştir. Bundan dolayı da Gardner-Menwin, Hudgson ve Walton (1967) de 15 vak'ada gördükleri bu hastalığın Werdnig Hoffman'ın benign bir şekli olarak isimlendirmek istemişlerdir. Hastalık yavaş ilerler, ve ağır maluliyet göstermeden nispeten normal hayat süresi imkânı vermektedir.

Otopsi vak'ası yayınlanmamıştır. Fakat E.M.G. ve sinir iletimi çalışmaları sonuçları nedeni ile hastalığın ön boynuz hücrelerinin dejenerasyonundan ileri geldiği farz edilmektedir. Bütün vak'alar kas biopsilerinin nörojenik atrofiye özel değişiklikler gösterdiği bildiril-

(*) Nöroloji Kliniği Baş Asistanı.

miştir. Kanda kreatin fosfakinaz enzimi az miktarda yükselmiş bulunabilir.

Musküler distrofiden laboratuvardaki ön boynuz hücresi lezyonu ile amyotrofik lateral sklerozdan bulbus ve kortiko spinal traktus lezyonu olmaması ile Charcot-Marie-Tooth den atrofinin proksimal yerleşimi ve duyu kaybının olmaması ile ayrılır.

Sadece ön boynuz motor hücrelerinin veya bulber kranyal çekirdeklerinin veya her ikisinin birden hastalanması üç dejeneratif hastalığında görülür, bunlar saf motor sistem hastalığıdır.

1 — Werding-Hoffman hastalığı (infantil progresif spinal kas atrofisi)

2 — Wohlfart-Kugelberg-Welander hastalığı

3 — Aran-Duchen sendromu

Bunlardan ilk ikisi extremitelerin proximal kasları Aran-Duchende distal kaslar hastalanır. Werthing-Hoffman bebeklikte başlar, prognos kötüdür. Aran-Duchen de vak'aların çoğu amiyo trofik lateral skleroza dönüşür.

Kugelberg-Welander hastalığının tedavisi yoktur ancak semtomatik tedavi yapılır.

Vak'a: İsmi A.Y., Yaşı 11; Cinciyeti Kız; Doğum yeri Konya.

8.7.1975 günü 10669/173 protokol numarası ile kliniğimize tetkik için yatırılmış. 14.8.1975 günün taburcu edilmiştir.

Şikâyeti: Merdiven çıkarken güçlük çekmek, koşarken düşmek omuz ve kalça adelelerinde erime.

Hikâyesi: Annesi doğum kontrol ilacı (Oral Konraseptiv) kullandığı sırada hamile kalmış. Doğum miadında ve normal olmuş. Bir buçuk yaşında yürümüş, bedeni ve mental gelişmesi 2 yaşına kadar normalmiş. 2 yaşından sonra yürüyüşü ailesinin dikkatini çekmiş, merdivenleri çıkarken güçlük çekiyor, koşarken sıklıkla düşüyormuş. Kemiklerinin zayıf olması ihtimalini düşünen ailesi vak'a A.Y. yi dört yaşında iken Eğridir Kemik Hastalıkları Hastanesine yatırmış. Yapılan tetkikler neticesinde herhangi bir kemik hastalığı saptanmamış ve taburcu edilmiş. Ancak omuz ve kalça kaslarındaki erime fark edilir duruma gelmiş. Son zamanlarda merdiven çıkarken çok güçlük çekmesi ve koşarken düşmesi neticesinde dizlerinde yaralar açılmış hastat tetkik ve tedavi için kliniğimize yatırıldı. Öz ve soy geçmişinde kayda değer bulgu yoktu. İki kardeşi sağ ve sıhhatte hereditör hastalık tarif edilemedi.

Sistem muayeneleri: Normal bulundu.

Nörolojik muayeneleri: Patolojik olarak üst ve alt taraf proxi-

mallerde atrofi, omuz adalelerinde fazla olmak üzere her iki proximal adalelerinde kuvvet zaafı mevcut. Veter kemik refleksleri aboli idi. Ayrıca pes eqina varus ve çukur damak mevcuttu.

Laboratuvar Muayenelerinde:

Hemogram, Sedim hafif süratli idrar bulguları normaldi, kanda kreatin fosfokinaz anizimi 95 mu/ml, idrarda kreatinin % 90 mg. kreatin % 15 mg bulundu.

Cronicr, servikal grafi normaldi. Her iki cruris grafilerinde her iki tabia üst kısımlarında osgood schlatter imajı görülmekte idi. Fundus tetkikleri normaldi. P.L bulguları normal hudutlarda idi.

Deltoid adalesinden alınan biopsi neticesinde norojen adele atrofi görüldü. E.M.G neticesine göre norojen musabiyete delalet eden adale atrofi görüldü.

Özet

1955 yılına kadar ekstremiteletin preksimal kısımlarındaki atrofiler progressiv muskuler distrofi olarak kabul edilirdi.

Fakat sonra Wolhfart-Kugelberg-Welander bu tip bazı hastaların nörojen orijinli olduğunu kanıtladılar.

Vak'amızda bir Wolhfart-Kugelberg-Welander hastalığıydı.

Summary

Since 1955 atrophies of proximal parts extremities were accepted as progressive muscular dystrophy. But soon after Wolhfart-Kugelberg and Welander proved that some of the patients have neurologic origin. Our case was Wolhfart-Kugelberg-Welander disease.

LİTERATÜR

- 1 — Alperis Bernard and Eliot L. Clinical neurology Edition 6, 601-602.
- 2 — Arm Strong D.M. «Fogalson», Silberbery DII: Faniel proximal spinal nunculer atrofi. Arch, Neurol, 14:208-212. 1966.
- 3 — Kugelberg, E. and Welander. L: Heredofanilic muscular dystrophy Arc. Neu 75:500-509. 1956.
- 4 — Bray P.F; Neurology in pediatries Disorders of Muscle 19-330-331.
- 5 — Brain's diseases of the nervous sistem seventh edition 614, 1969.
- 6 — Merrit Houston, The text book of Neurologi 476-1975.