



## A rare extrahepatic cause of prolonged elevation of serum aminotransferase: alfa sarcoglycanopathy

### Sebat Eden Aminotransferaz Yüksekliğinin Karaciğer Dışı Nadir Bir Nedeni: Alfa-Sarkoglikanopati

Şamil Hızlı, Mine Tınmaz, Yasemin İnan, Şafak Güçer, Mesut Koçak, Gonca Yılmaz

<sup>1</sup> Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Yenimahalle Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara  
<sup>2</sup> Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ankara Keçiören Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara  
<sup>3</sup> Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağ ve Hastalıkları Anabilim Dalı Patoloji Ünitesi, Ankara  
<sup>4</sup> Karabük Üniversitesi, Çocuk Sağ ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

#### ÖZ

Sebat eden amino transferaz(AT) yüksekliği etiolojisinde karaciğer hastalıkları ilk akla gelen etiyolojidir. Bu nedenle AT yüksekliği saptanan hastalarda etiolojiye yönelik kan tetkikleri yapılmaktadır. Kan tetkiklerinin yeterli olmadığı hastalarda ise karaciğer biyopsisi yapılmaktadır. Ancak karaciğeri sağlam olan kas hastalarında da AT yüksekliği bulunabilmektedir. Kas hastalığının etiolojide düşünülmesi ise kas hastalıklarının tanısının konulmasında en önemli basamaktır. AT yüksekliği ile başvuran hastalarda kreatin fosfo kinaz (CPK) değerinin de yüksek olması durumunda kas hastalıkları akla gelmelidir. Kas hastalıklarının nadir bir form olan Limb girdle hastalığı grubundan alfa sarkoglikanopati tanısı biyopsi sonucu konulan bu vaka konudaki farkındalığın artırılması için sunulmaktadır.

**Anahtar Kelimeler:** aminotransferaz yüksekliği, çocuk, limb girdle hastalığı, karaciğer

#### ABSTRACT

Prolonged elevation of serum aminotransferase activity in an asymptomatic child is usually thought to be secondary to hepatic disease. These enzymes also originate from skeletal muscle. Here a case with persistent elevation of serum aminotransferase levels who were diagnosed as alpha-sarcoglycanopathy in the group of limb girdle disease. Patients with persistent hypertransaminasemia should be evaluated for muscle disease should be considered in the differential diagnosis especially if comes with high creatinine phosphokinase level.

**Keywords:** elevated transaminases, liver, children, limb gridle disease

**Corresponding Author:** Dr. Şamil Hızlı

**Address:** S.B.Ü. Keçiören Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediatrik

Gastroenteroloji Kliniği Ankara-Türkiye

**E-mail:** shizli@yahoo.com

**Başvuru Tarihi/Received:** 12-03-2017

**Kabul Tarihi/Accepted:** 07-11-2017



## Giriş

Sebat eden amino transferaz(AT) yüksekliği ile başvuran hastalarda ilk akla gelen neden karaciğer patolojileridir (1). Amino transferazlar olarak bilinen alanin amino transferaz(ALT) ve aspartat amino transferaz(AST) karaciğer fonksiyon testleri olarak bilindiklerinden ilgili uzmanlarca genellikle karaciğer fonksiyon bozukluğu yapan hastalıkları içeren uzunca bir nedenler listesi üzerinde durulur ve hastada karaciğere yönelik birçok laboratuvar testi yapılır. Karaciğere yönelik tüm kan tetkikleri yapıldığı halde normal bulunan ve karaciğer biyopsisi yapılabilen hastalar olduğu bildirilmektedir. Ancak çocuklarda aminotransferazların sebat eden yüksekliği karaciğer hastalıklarına bağlı olabileceği gibi bu enzimlerin kaynakları arasında iskelet kası da bulunmaktadır (2,3). Şöyle ki hastamız sebat eden aminotransferaz enzim yüksekliği ile başvurduğu uzmanlarca görülüp bir çok kan tetkiki ile değerlendirilmiş ve çocuk gastroenterolojisi polikliniğine ALT ve AST yüksekliğinin ileri tetkiklerle araştırılması için yönlendirilmişti. Bu hasta daha önce tarafımızdan görülüp yapılan tetkiklerde karaciğer hastalığı düşündürecek bulgu olmadığından karaciğer hastalığı ekarte edildikten sonra kas hastalıkları testleri ve kas biyopsisi yapılarak Limb Girdle hastalığının nadir bir alt grubu olan Alfa-sarkoglikanopati tanısı almıştı (4). Bu hasta sebat eden serum aminotransferaz yüksekliğinin karaciğer dışı nedenlerinin olabileceğinin akılda tutulması ve karaciğere yönelik ileri ve invaziv testler yapılmadan önce kas hastalıklarının etiolojide düşünülmesi gerektiğini hatırlatmak amacıyla sunulmaktadır.

## Olgu sunumu

Beş yaşında erkek hasta, ateş yüksekliği nedeniyle başvurduğunda saptanan aminotransaminaz yüksekliği nedeniyle kliniğimize çocuk sağlığı ve hastalıkları ünitesinden konsülte edildi. İlk kez üç yıl önce farkedilen aminotransaminaz yüksekliği nedeniyle farklı merkezlerde etiolojik açıdan incelenmişti. Öz ve soygeçmişinde özellik olmayan hastanın fizik incelemesinde; vücut ağırlığı 15,5 kg(10-25p), boy 96 cm(3-10p),

karaciğer kot altında 2 cm ele geliyordu, gastroknemius kasları hafif hipertrofik, hafif mental retardasyon saptandı. Laboratuvar incelemesinde AST: 323 U/L(normali:10-37 U/L), ALT: 608 U/L (normali:10-37 U/L), kreatin fosfo kinaz(CPK) 13796 U/L(normali:0-149 U/L) olup, diğer biyokimyasal parametreleri normaldi. Laboratuvar tetkiklerinde Hepatit A, B, C, Human Immunodeficiency Virüs I-II, Ebstein Barr Virüs, Sitomegalo Virüs, Rubella, Toxoplasma, Herpes tip I-II serolojileri, anti-ds DNA, Anti Nükleer Antikor, otoimmün hepatit belirteçleri negatif, immünglobulin G, A, M, kompleman, seruloplazmin, alfa-1 antitripsin, çinko, selenyum, tiroid fonksiyon testleri, idrar kan aminoasitleri ve tandem mass analizi, hepatobilier ultrasonografisi normaldi. Kliniğimizde karaciğere yönelik testler normal olduğundan musküler distrofi ön tanısı ile yönlendirilerek kas biyopsisi sonrası Limb Girdle hastalığı-alfa sarkoglikanopati tanısı almıştı.

## Tartışma

Aminotransferaz yüksekliğinin nedenleri arasında karaciğer fonksiyon bozukluğu başta gelmekle beraber kas hastalıkları da listede yer almaktadır (1). Musküler distrofi alt motor nöronda yapısal anormallik olmaksızın, iskelet kaslarının progresif dejenerasyonu ile karakterize, kaslarda güçsüzlük ve atrofiyle giden genetik hastalıktır. Musküler distrofilerin bazı tiplerinde serum aminotransferaz yüksekliği literatürde de bildirilmiştir (5). Sarkoglikonopatiler progresif musküler distrofilerin nadir görülen bir tipi olup otozomal resesif geçişli Limb Girdle hastalığı denilen grupta yer almaktadır. Limb girdle hastalığı grubunun alt tipleri arasında sarkoglikanopatiler dışında kalpainopatiler, disferlinopatiler distroglikonopatiler de yer alır. Bu gruptaki hastalıkların ortak özelliği omuz ve pelvik kemer kaslarının zayıflığı ve süreç içinde atrofiye ilerlemeleridir. Limb Girdle Hastalığının tanısız değerdeki bulguları arasında proksimal kaslarda özellikle gluteus maximus, gluteus medius, biceps femoris kaslarında zayıflık yer alır. Limb girdle hastalığı-alfa-sarkoglikonopati hastalarında ilk yaşlarda kas atrofisi çok belirgin değildir ayrıca kas gücü azalması da her hastada başlangıçta

bulunmayabilir (3-5). AT yüksekliğinin karaciğer dışı nedenlerinin araştırıldığı hastalarda bizim hastamızda olduğu gibi serum kreatin fosfokinaz(CPK) aktivitelerinin de yüksek bulunması durumunda kas tutulumu ile giden nörolojik hastalıklar akla gelmelidir (6). Bizim hastamız AT yüksekliği nedeniyle pek çok merkezde araştırılan ancak en son CPK yüksekliğinin saptanmasıyla başlayan tanısız süreçte kas biyopsisi ile Limb Girdle hastalığı-alfa-sarkoglikanopati tanısı alan bir hastadır. Ancak kas tutulumu akılda tutulmadığından çok fazla karaciğere yönelik test tekrar tekrar yapılmış ve doğru tanının konulması gecikmiştir.

Bu hasta nedeniyle sebat eden aminotransferaz yüksekliğinin sadece karaciğer hastalıklarının bulgusu olmayıp kas kaynaklı da olabileceğinin akılda tutulması gerektiği hatırlatılmak istenmiştir. Sebat eden AT yüksekliği olan hastalarda ileri veya invaziv karaciğer testleri yapılmadan önce bu tanının akla gelmesi ve bu hastalarda mutlaka CPK düzeyinin bakılması gerekliliği hatırlanmalıdır.

### Kaynaklar

1. Balaji P, Sankaranarayanan S, Venkataraman V, et al. Incidentally detected elevated liver enzymes: From liver to muscle. Indian Pediatr. 2017; 54(4): 331-332.
2. Shulman ST. Muscular dystrophies. Pediatric Annals 2005;34,7; 506.
3. El-Bohy AA, Wong BL. The diagnosis of muscular dystrophy. Pediatr Ann. 2005;34(7):525-30.
4. Meena AK, Sreenivas D, Sundaram C, et al. Sarcoglycanopathies: A clinico-pathological study. Neurology India 2007;55(2):117-121
5. Moore SA, Shilling CJ, Westra S, et al. Limb-girdle muscular dystrophy in the United States. J Neuropathol Exp Neurol. 2006;65(10):995-1003.
6. Bönnemann CG, Limb-girdle Muscular dystrophy in childhood, Pediatric Annals 2005; 34, 7; 569