

# YÜRÜYEMEYEN ON DOKUZ AYLIK BİR HASTADA DÜŞÜNÜLMESİ GEREKEN BİR TANI: SMA TIP II

## A Diagnosis Which Should Be Considered in a Nineteen Month-old Patient Who Could Not Walk : SMA Type II

Arzu Ekici<sup>1</sup>, Cansu Kara<sup>2</sup>, Özlem Özdemir<sup>1</sup>, Aynur Küçükçongar<sup>3</sup>, Hamide Melek<sup>4</sup>

### ÖZET

Spinal muskuler atrofi (SMA) proksimal kasları tutan, ilerleyici güçsüzlük ve kas atrofisi ile giden nöromuskuler bir hastalıktır. Spinal muskuler atrofi Tip I kolaylıkla tanı konulabilirken, SMA Tip II ve III gözden kaçabilmektedir. SMA Tip II 7-18 aylık dönemde başlar ve daha yavaş seyirlidir. Beşinci kromozomun uzun kolundaki SMN (survival motor neuron) genindeki delesyondan kaynaklanmaktadır. Bu çocuklar genellikle yürüme güçlüğü ile başvururlar. Tedavisi henüz mümkün olmayan bu hastalıkta amaç hastaların yaşam kalitesini arttırmaktır. Ailelere prenatal genetik danışmanlık sağlamak önemlidir. Bu yazıda SMA Tip II tanısı konulan on dokuz aylık olgu sunularak, yürüyememe şikayeti ile getirilen hastalarda SMA Tip II'nin akılda tutulması gerektiği vurgulanmak istendi.

**Anahtar kelimeler:** *Spinal muskuler atrofi; SMA Tip II; SMN geni*

### ABSTRACT

Spinal muscular atrophy (SMA) is a neuromuscular disease ,which holding the proximal muscles, and leading to progressive weakness and muscle atrophy. Spinal muscular atrophy Type I can easily be diagnosed, but SMA type II and III can be easily missed. Spinal muscular atrophy Type II begins at 7-18 month period and progresses more slowly. It was due to deletion of the long arm of the fifth chromosome SMN (survival motor neuron) gene. These children often present with inability to walk. Treatment of this disease is not yet possible and it is purposed to improve the quality of the patients' life. It is important to ensure prenatal genetic counseling to the families. In this article we presented a nineteen month-old patient with SMA Type II, and wanted to emphasize that SMA Type II should be kept in mind at patients who was admitted with inability to walk.

**Keywords:** *Spinal muscular atrophy; SMA Type II; SMN gene*

<sup>1</sup>Bursa Şevket Yılmaz Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Kliniği, Bursa

<sup>2</sup>Bursa Şevket Yılmaz Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Bursa

<sup>3</sup>Bursa Şevket Yılmaz Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Beslenme ve Metabolizma Hastalıkları Kliniği, Bursa

<sup>4</sup>Bursa Şevket Yılmaz Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyolojisi Kliniği, Bursa

Arzu Ekici, Uzm. Dr.  
Cansu Kara, Uzm. Dr.  
Özlem Özdemir, Uzm. Dr.  
Aynur Küçükçongar, Uzm. Dr.  
Hamide Melek, Uzm. Dr.

#### İletişim:

Dr. Arzu Ekici  
Akarbaşı Mah. Şehit Zeynel Toköz  
Sok. Öncağ Park Sitesi C Blok/6  
Eskişehir  
Tel: +90 222 232 14 54  
e-mail:  
drarzuekici@gmail.com

Geliş tarihi/Received:14.08.2013  
Kabul tarihi/Accepted:30.12.2013

Bozok Tıp Derg 2014,4(2):75-7  
Bozok Med J 2014;4(2):75-7

## GİRİŞ

Spinal muskuler atrofi (SMA) spinal kord ön boynuz hücreleri ve beyin sapı motor nükleuslarının dejenerasyonu sonucu oluşan, proksimal kasları tutan, ilerleyici güçsüzlük ve kas atrofisi ile giden nöromuskuler bir hastalıktır. Esas olarak otozomal resesif geçiş gösterirken, otozomal dominant veya X'e bağlı resesif geçiş de gösterebilmektedir. Beşinci kromozomun uzun kolundaki SMN (survival motor neuron) genindeki delesyondan kaynaklanmaktadır (1). Çocukluk çağında 3 tip SMA görülmektedir. Doğumun ilk 6 ayında görülen ve en ağır tipi olan SMA Tip I (Werdnig-Hoffmann hastalığı) de hastalar genellikle ilk 2 yılda kaybedilir. Tip I'e göre daha hafif ve daha yavaş seyirli SMA Tip II 7-18 aylık dönemde başlarken, SMA Tip III (Kugelberg-Welander Hastalığı) ise 2 yaştan sonra başlamaktadır. Bu çocuklar genellikle yürüyememe veya yürüme güçlüğü ile başvururlar (2). Bu yazıda yürüyememe şikayeti ile getirilen ve SMA Tip II tanısı konulan olgu sunuldu.

## OLGU SUNUMU

On dokuz aylık erkek hasta yürüyememe şikayeti ile getirildi. Öyküsünden 24 yaşında annenin birinci gebeliğinden miadında sezeryan ile 3350 gram doğduğu, doğumda herhangi bir sorun yaşanmadığı, 3 aylık iken başını dik tuttuğu, 8 aylık iken desteksiz oturduğu, yaklaşık 30 kelimesinin olduğu, 9 aylık iken akut bronşit nedeniyle hastaneye yatırıldığı öğrenildi. Anne ve baba arasında akrabalık yoktu. Ailenin tek çocuğu idi.

Fizik muayenesinde vücut ağırlığı 11.500 gr (<25-50P), boyu 81 cm (<25-50P), baş çevresi 47 cm (25P) ölçüldü. Nörolojik muayenesinde sosyal iletişimi iyiydi. Alt ekstremitelerde kas tonusu azalmış ve derin tendon refleksleri hipoaktif idi. Babinski ve klonus negatifti. Boyun kontrolü vardı. Desteksiz oturabiliyordu ancak aksiyel hipotonisi mevcuttu. Yürüyemiyordu. Diğer sistem muayenesi doğaldı.

Laboratuvar incelemesinde; tam kan sayımı, biyokimyasal değerleri, kreatin fosfokinaz, tiroid fonksiyon testi, idrar ve kan aminoasitleri, amonyak, laktat, piruvat düzeyleri normal idi. Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde (MRG) patolojik bulgu saptanmadı. Genetik analizinde SMN ekzon 7 ve SMN ekzon 8 homozigot delesyon saptandı. Ekokardiyografisi normaldi. SMA Tip II tanısı konulan hasta fizik tedavi programına alındı.

## TARTIŞMA

Çocukluk çağında Duchenne Muskuler Distrofi'den sonra SMA en sık görülen nöromuskuler hastalıktır. Hastalığın insidansı 1/6.000 ile 1/10.000 arasında değişmektedir. Taşıyıcılık sıklığı ise 1/40'tır (1). Kas güçsüzlüğü, hipotoni, derin tendon reflekslerindeki azalma ve kas fasikülasyonları, ilerleyen dönemlerde skolyoz, sık akciğer enfeksiyonları görülmektedir. Zayıflık proksimal kaslarda daha belirgindir ve alt ekstremiteler daha çok etkilenmektedir (3). Bu hastaların yüz kasları ve diyafram genellikle korunmuştur. Duyusal fonksiyonları ise normaldir (1). Olgumuzda da olduğu gibi hastalar aileleri tarafından bebeklik ya da çocukluk dönemindeki motor gelişimin geriliği ile fark edilir (4).

Bu hastalarda kreatinfosfokinaz seviyesi genellikle normaldir. Elektromyografide ise istirahatte fasikülasyonlar ve fibrilasyonlar görülebilmektedir. Histolojik incelemede spinal kord ön boynuz hücrelerinin harabiyeti söz konusudur. Kas biyopsisinde bazı kas liflerinde karakteristik atrofi görülürken bazı alanlarda normal hatta hipertrofik lifler de görülebilmektedir (2,5). Kesin tanı genetik inceleme ile konur. Bu hastaların %95'inde SMN geninde ekzon 7 ve 8'de delesyon bulunur (5). Olgumuzun genetik analizinde SMN ekzon 7 ve SMN ekzon 8 homozigot delesyon saptandı. Fizik tedavi programına alındı.

Bazı deneysel çalışmalar mevcuttur. SMN2 geni tarafından yapılan proteini arttırmak için histon deasetilaz inhibitörleri kullanılmıştır (6). Tirotropin releasing hormonun spinal ön boynuz hücrelerinde nörotropik etkili olduğu ve çeşitli büyüme faktörlerinin nöronal destek sağladığı düşünülmektedir (2,7). Ancak etkin bir tedavi yöntemi bulunmamaktadır. Bu hastalıkta amaç hastaların yaşam kalitesini arttırmak ve kontraktür gelişimini önlemektir (8). İmmobilizasyona sekonder gelişen obezite, osteoporoz, emboli, konstipasyon gibi problemler görülebilmektedir. Hastalarda ileri dönemde solunum desteği ihtiyacı olmaktadır (2). Ailelere prenatal genetik danışmanlık sağlamak önemlidir (9).

Sonuç olarak SMA Tip I kolaylıkla tanı konulabilirken, SMA Tip II ve III gözden kaçabilmektedir. Bu yazıda yürüyememe şikayeti ile başvuran hastalarda SMA Tip II tanısının da akılda tutulması gerektiği vurgulanmak istendi.

## KAYNAKLAR

1. Talbot K. Progressive Spinal Muscular Atrophy. *J Inher Metab Dis.* 1999;22(4):545-54.
2. Strober JB, Tennekoon GI. Progressive Muscular Atrophies. *J Child Neurol.* 1999;14(11):691-5.
3. Kroksmark AK, Beckung E, Tiulinus M. Muscle strenght and motor function in children and adolescents with spinal muscular atrophy II and III. *European J Pediatr Neurol.* 2001; 5(5): 191-8.
4. McDonald CM. Neuromuscular diseases. In: Molnar GE; Alexander MA. eds. *Pediatric Rehabilitation*, Philadelphia, Hanley&Belfus, 1999;39(5):419-20.
5. Talbot K, Davies KE. Spinal muscular atrophy. *Semin Neurol.* 2001;21(2):189-97.
6. Chang JG, Hsieh-Li HM, Jong YJ, Wang NM, Tsai CH, Li H. Treatment of spinal muscular atrophy by sodium butyrate. *Natl Acad Sci USA.* 2001;14-98(17):9808-13.
7. Takeuchi Y, Miyanomae Y, Komatsu H, et al. Efficacy of thyotropin releasing hormone in the treatment of spinal muscular atrophy. *J Child Neurol.* 1994;9(3):287-9.
8. Cunha MC, Oliveira AS, Labronici RH, Gabbai AA. Spinal muuscular atrophy II and III. Evaluation of 150 patients with physiotherapy and hydrotherapy in a swimming pool. *Arq Neuropsiquatr.* 1996; 54(3):402-6.
9. Raymond FL. Spinal muscular atrophy of childhood:genetics. *Dev Med Child Neurol.* 1997;39(6):419-20.