

AMYOTONIA CONGENITA (OPPENHEIM) HASTALIĞI (İki vak'a münasebeti ile)

AMYOTONIA CONGENITA «OPPENHEIM DISEASE». (TWO CASES)

Dr. Refika DAYICIOĞLU (***) — Dr. Yüksel BÜYÜKOĞLU (***)

GİRİŞ:

Hipotoni ve atoniler santral menşeli olabilirse de daha ziyade periferik ve myopatik sebeplere bağlıdır. Bundan başka humoral menşeli pasajer atoni ve hipotoni şekilleri de bilinir. Örneğin: Primer ve sekonder Hiperparatiroidizm gibi. Bu son şekilde mevcut hyperkalsemi hali periferik sinirlerde uyarım eşiğini düşürür. Ve bu hal motor plakları ve adele liflerini bizzat etkiler. Nihayet, adele parenkiminin pirimer hastalığı da atoni haline sebebiyet verebilir (Myogen Atonia).

Adalede Tonus azalmasına daha

çok periferik sinir felçlerinde raslandığı malûmdur. Burada hissiyet bozukluklarının birlikte olması ve atrofiler karakteristiktir. Bu guruptaki atoniler «nörogen atoni» adı altında mütalea edilir. Bu tip atoni yapan hastalıklar: Poliomyelitis, Spinal Progressiv adele atrofisi, Polinevrittir. Diğer hypotoni yapan santral sinir sistemi hastalıklarından Atonik Dipleji, Serebral Lipidozis, Glikojen depo hastalığı, Kern ikterus, Spinal kord lezyonları; kas hastalıkları arasında da Konjenital veya neonatal myastenia gravis, Konjenital miyopatiler sayılabilir (1).

Konumuz ise tıp literatüründe konstitüsyonel hypotoni grubuna girer. İzole

(*) Zeynep-Kâmil Hastanesi Çocuk Kliniği Çalışmalarından. Şef Doç. Dr. Z. Akbay

(**) Çocuk Servisi Şef Muavini.

(***) Çocuk Servisi Uzman Asistanı.

periferik nöromuskuler fonksiyon bozukluğu ile kendini gösteren literatürde (Myatonia Congenita - Oppenheim) diye adlandırılan hastalıktır.

Bu hastalık konjenital bir anomali olup gövdede ve ekstremitelerde devamlı aşikâr atoni haliyle karakteristiktir. Oppenheim bu hastalığı 1900 yılında tarif etmiştir. Hastalığın degeneratif bir hastalıktan ziyade, inkişaftaki bir bozukluktan ileri geldiği kabul edilir. Kardinal semptomları: Hypotoni, Hyperflexibilite, Hypokinezidir. Öyle ki bu anomali ile doğacak çocukların hypoknezi hali, daha ana rahminden, fötüsün az hareketlerinden kendini belli eder. Amyotoni ilk ay içinde başlar ve doğuştan da mevcut olabilir. Ailenin bir ferdinden başka bir ferdinde de görülebilir. İlk bir kaç ay içinde çocuğun hareketsiz olduğu dikkati çeker. Daha ziyade aşağı ekstremitelerde zayıf atonik paralizi vardır. Üst ekstremitelerde zayıf hareketler mevcuttur. İnterkostal adele, boyun adaleleri her zaman hastalığa iştirak etmez. Derin refleksler kaybolmuştur. Elektrikle tenbih azalmıştır. (Faradik, galvanik). İnterkostal adalelerin hastalığa iştirakinde teneffüs zorlaşır. Bundan dolayı farenksteki artan sekresyon aspirasyon pnömonilerine sebep olur. Adeleler atrofik görülmez, yumuşak ve gevşektir.

Umumi nütrisyonel durum iyi görülür. Zekâ normaldir. Hastaların % 30 u ilk yaş içinde ölür. Yaşayanlarda bazı reflexlerde geri dönüş vardır. Hasta yürümeyi öğrenebilir. Fakat adalelerin normal fonksiyonu hiç bir za-

man geri dönmez. Vakaların yarısında myopati etkisi bırakan bir kas hypoplazisi sekel olarak kalır. Literatürde bu tip çocuklara (Floppy infant) (2) adı verilmiştir. Prognoz müsait olduğu gibi malign de olabilir.

Laboratuvar: İdrarda kreatin itrahında bir azalma vardır. Fosfor ve Kalsiyum normaldir. Kanda fosfor ve Magnezyum azalması gösteren vakalar görülmüştür.

Patolojik anatomi: Bielschowsky (3) 1929 da Myatonia kongenitada adale Plak motorların diferansiyasyonundaki bir yoksunluğu işaret etmiştir. Bu bulgular Cores ve arkadaşlarının çalışmaları ile motor sinir uçlarında rarefaksiyon olduğunu tesbit etmişlerdir. Bazı otörlere göre hastalığın alt motor nöronlarının agenezi hali olduğu bildirilmiştir. (4)

Sonuç olarak Oppenheim hastalığının nüklear atrofilerden yukarda geçen lokalizasyon bakımından farklılık gösterdiğine işaret etmek isteriz.

Tedavi: Amyotonia konjenitanın tedavisi yoktur. Kontraktürlerin izalesi için ortopedik yardımlar lüzumludur. Araya giren infeksiyonlarla hasta ekseriya kaybedilir.

Material :

Vak'a I : Y.U. 17 günlük erkek. Ateş ve öksürük şikâyeti ile kliniğe yatırıldı. (Prot. 8876-67)

Anne, baba 28 yaşında sağlam. Annenin hamileliği normal geçmiş. Doğum normal olmuş. Yapılan muayene-

sinde renk soluk, ekstremitelerde hypotoni mevcut, aşikâr hipoknezi hali var. Derin refleksler alınmıyor. Karın teneffüsü göze çarpmaktadır.

Solunum sistemi: Her iki riede kre-pitasyon alınıyor.

İdrar, kan, kan elektrolitleri normal bulundu.

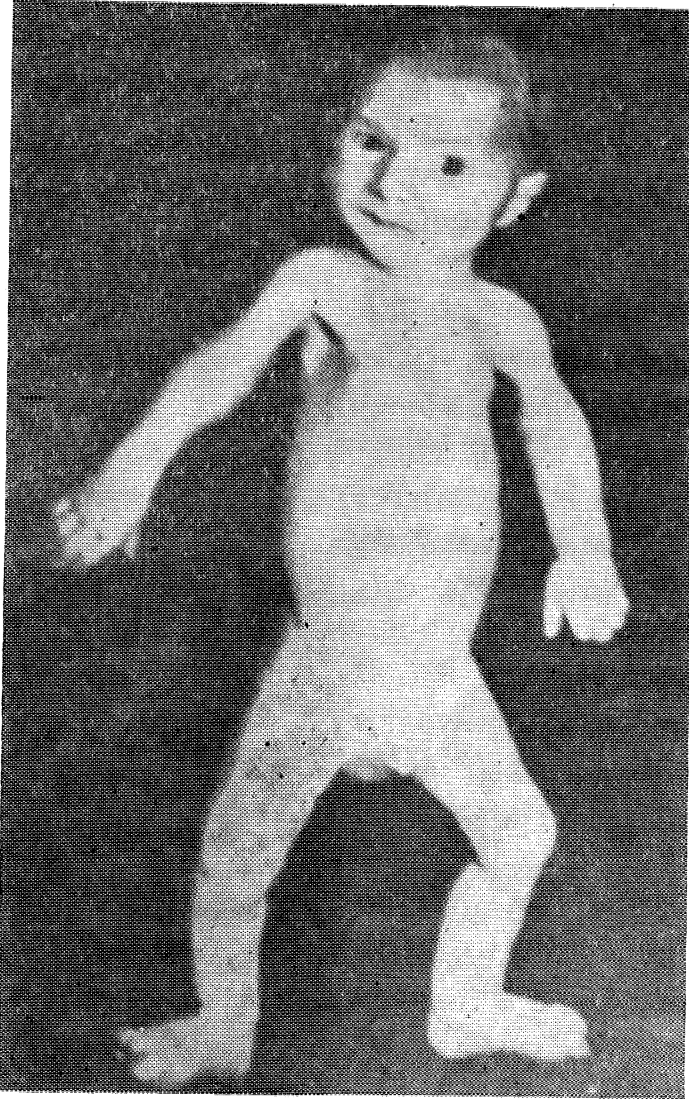
Vak'a II : Y.U. 5 aylık erkek. A-teş, kol ve bacaklardaki hareketsizlik şikâyeti ile kliniğe yatırıldı. (9788-67)

Anne 27, baba 34 yaşında sıhhatte. Annenin hamileliği normal geçmiş, do-

ğum normal olmuş.

Yapılan muayenesinde: Çocuk pas-töz görünüşte, gövde ve ekstremitelerde hypotoni mevcut. El ve ayaklarda hareket yok. Refleksler alınmıyor. Diğer sistem bulguları normal.

Biyopsi : Histolojik tablo Amyotoni konjenitaya uymaktadır. Pas boyası ile hususiyet görülmemiştir. Mikroskopik tetkikte adele liflerinin ekserisinde incelme ve bazıları ileri derece incelme görülmektedir. Adele arasındaki bağ dokusunda hafif artma mevcuttur (Prof. Dr. Talia Bali Aykan).



Amyotonia Congenita vak'ası.

ÖZET

Kliniğimizde tesbit ettiğimiz, gerek anemnez gerek klinik tablo ve biyopsi bulgularına dayanarak Oppenheim teşhisi konmuş iki vak'anın hususiyetlerinden bah-

sedilmiştir. Bu münasebetle hypotoni ve atoni tevhit eden diğer hastalık ve sendromlar gözden geçirilmiştir.

SUMMARY

Two cases of Oppenheim disease diagnosed in our hospital, with history clinic manifestations and biopsy, has been presented.

At the same time, diseases and syndroms causing atony aand hypotony are evaluated.

REFERANS

- 1 — **Waldo, E., Nelson, DSc.** : Text book of Pediatrics 1198, 1964.
- 2 — **James, H. Hutchison** : Practical Pediaric Problems 425, 1967.
- 3 — **Bielschowsky, M.** : J. Pschol, 4. Neurol. 38, 199 Roers. C.: Acta clinical Belgica 10, 24, 1955.
- 4 — **Joseph, G. Chusid, Joseph, J. Mc Donald, M.D.** : Correlative Neuroanatomy and Functionol Neurology 1962, Page 358.
- 5 — **Richmond, S. Paine** : Neurologic Conditions in the neonatal period. Pediatric clinics of North America. 8.2, 602., 1961.