



## EMERY DREIFUSS SENDROMU – BİR VAKA – EMERY DREIFUSS SYNDROME –A CASE REPORT–

Dr. Aysin YILDIZ\*, Dr. Baki ARPACI\*, Dr. Hulki FORTA\*, Dr. Hülya TİRELİ\*, Dr. Şeref ÖZER\*

**ÖZET:** Bu yazıda, nadir rastlanan bir kas distrofisi olan Emery Dreifuss Sendromuna büyük benzerlik gösteren bir olgu sunulacaktır.

**SUMMARY:** In this article a case that showed great similarity to Emery Dreifuss syndrome - a very rarely encountered muscular dystrophy - will be presented.

### GİRİŞ

Kas distrofileri iskelet kasının ilerleyici, dejeneratif ve herediter hastalıklarıdır (1, 4). Hastalığın fizyopatolojisi henüz tam olarak açıklanamamasına rağmen (4) en çok kabul edilen sarkolemmal membran teorisi'dir. Bu teoriye göre kas liflerinin sarkolemmal membranında defekt sonucu hücrenin selektif bariyer görevi bozulmakta, hücre içine kalsiyum iyonu girip nötral proteazları aktive ederek kas lifinde nekroz meydana gelmektedir.

Kas distrofilerinin Duchenne tipi erken başlar ve hızlı seyrederek (1, 4). Becker tipi ise daha geç başlar ve daha benign seyirlidir. Benign muskuler distrofilerin bir diğer tipi ise Hopkins tarafından tanımlanan Emery Dreifuss sendromudur (1, 2). Bu hastalık X'e bağlı geçiş gösterir. Başlangıç yaşları çocukluktan geç adolesan veya erişkin yaşa kadar değişir. Zayıflık ilk olarak pelvis kemerini etkiler, sonra göğüs kemeri kasları ve distal kaslar tutulur. Boyun ekstansörleri, dirsek fleksörleri ve arka baldır kaslarında kontraktürler görülür. Hipertrofi ve pseudohipertrofi yoktur. Zeka normaldir.

### OLGU

H.E., 16 yaşında, erkek hasta, sol bacağına ağrı, güçsüzlük ve yerden ayağa kalkmada güçlükle şikayeti ile müracaat etti. Bir yıl önce kollarında ağrı ve dirsek ekleminde hareket kısıtlılığı başlamış. Daha sonra sol bacağına ağrı, güçsüzlük ve yerden ayağa kalkmada güçlüğü başlamış. Babasından alınan anamneze göre arkadaşlarıyla oyunlara katılamıyormuş.

Özgeçmişi: Konjenital ayak ve göğüs deformi-

tesi mevcut.

3 yaşında hepatit geçirmiş.

Soygeçmişi: Özellik yoktu.

Genel durumu iyi olan hastanın sistem muayenelerinde sol ayak deformitesi ve her iki dirsekte kontraktürler dışında bir patoloji yoktu. Nörolojik muayenesinde bilinç açık, kranial sinirler normaldi. Motor sistem muayenesinde her iki dirsekte kontraktürler nedeniyle sağ kolda fleksiyon ve ekstansiyon sınırlı, sol kolda fleksiyon tam, ekstansiyon sınırlıydı. Kas gücü sağda üstte ve altta tam (5/5), solda üstte tam (5/5), altta ise 4/5'di. Quadriceps çevresi sağda 39 cm., solda 37 cm., di. Gastrocnemius çevresi sağda 26.5 cm., solda 25 cm. di. Fasikülasyon yoktu. DTR'leri (+ + +) di. TDR bilateral plantardı. Gower's testi (+) di. Serebellar sistem muayenesinde parmak burun testi normal, ardı sıra hareketler normal, diz topuk testi sağda normal, solda beceriksizdi. Duyu muayenesi normaldi. Yürürken sol ayakta aksama mevcuttu. (Sol ayaktaki deformite nedeniyle tam değerlendirilemedi).

Laboratuvar muayenesinde rutin kan, idrar, SGOT, SGPT, LDH, kreatin fosfo kinaz, total protein, albümin, globulin normal bulundu. EKG normaldi. EMG'de miyojen tutulma bulundu. Kas biopsisinde yağ doku infiltrasyonu, dejeneratif değişiklikler, çap farklılıkları saptandı.

### TARTIŞMA

Bizim vakamız dirsekte belirgin olan kontraktürler ve alt ekstremitede özellikle solda daha belirgin olan atrofiler ve Gower's bulgusunun varlığıyla Emery Dreifuss sendromuna benziyordu. Ancak kardiomiopatisi ve aile anamnezi yoktu. Hastamıza benzer vakalara literatürde de rastla-

\* Bakırköy Ruh ve Sinir Hastalıkları Hastanesi, Nöroloji Kliniği

niyordu. ACTA Nisan 1986'da bunun yeni bir sendrom mu olduğu tartışılıyordu. Dirseklerde belirgin kontraktürler, belirgin kas atrofisi, Gower's pozitifliği, EKG'sinde patoloji bulunmayışı ile hastamız orada tanımlanan üç vakaya uygunluk gösteriyordu. Ancak boyunun kısa olmayışı, özel yüz görünümünün (frontalde şişkinlik ve düşük kulaklar) ve aile anamnezinin bulunmayışı ile bizim vakamız literatürde tanımlanan üç vakadan farklıydı.

Sonuç olarak burada Emery Dreifuss sendromuna büyük benzerlikler gösteren bir vaka sunuldu ve literatür bilgileri gözden geçirildi.

## KAYNAKLAR

- 1- Adams, Raymond D., Victor Maurice: Principles of Neurology, (1044), (1985), (Third Edition), Printed in Singapore.
- 2- Bailey, R.O., Dentinger, M.P., Toms, M.E., Hans, M.B.: Benign muscular dystrophy with contractures: a new syndrome (?) Acta neurologica Scandinavica, 73: 439-443 (1986 April)
- 3- Ertekin, Cumhur: Nörolojide fizyopatoloji ve tedavi, (393-398), (1987), İzmir.
- 4- Rowland, Lewis, P.: Merrit's Textbook of Neurology, (573), (1984), Seventh Edition, U.S.A