

NÖROMUSKÜLER HASTALIKLAR



Yayın Yönetmeni

Prof. Dr. Rana Karabudak

TND Beyin Yılı Aktiviteleri Koordinatörü

Türk Nöroloji Derneği (TND) 2014 Beyin Yılı Aktiviteleri çerçevesinde hazırlanmıştır. Tüm hakları TND'ye aittir.

Kaynak gösterilerek alıntı yapılabilir.

www.noroloji.org.tr

NÖROMÜSKÜLER HASTALIKLAR

Nöromusküler hastalıklar vücudumuzu hareket ettiren kasların ve sinirlerin hastalığıdır. En önemli bulgular uyuşma, yanma, karıncalanma, kuvvetsizlik ve kas kramplarıdır. Güçsüzlük birçok kası etkileyebilir. Merdiven çıkma, koşma, yürüme, kolları kaldırma, başı yastıktan kaldırma, göz kapaklarını açma, yutma ve soluk alma etkilenebilir. Hasta bazen yürüme, koşma gibi eylemler sırasında normalden çok daha şiddetli yorulma yaşayabilir.

Nöromusküler hastalıkların birçok tipi vardır. Bunların bazıları doğuştan gelebileceği gibi sonradan da ortaya çıkabilirler. Doğuştan olan nöromusküler hastalıklarda akraba evlilikleri önemli risk oluşturmaktadır.

Genetik olmayan (edinsel) nöromusküler hastalıklar birçok nedenle ortaya çıkar. Bunlar arasında vücudun bağışıklık sisteminin sebep olduğu hastalıklar, tiroid bozuklukları, diyabet, B12 vitamin eksikliği, toksinler, kas-sinir dokusuna zararlı bazı ilaçlar bulunmaktadır.

Edinsel nöromusküler hastalıklarda doğuştan hastalık nedeni yoktur; yaşam süresi içinde ortaya çıkan nedenlerle hastalık gelişir. Örneğin kaslar ve sinirler iltihaplanabilir. Bu iltihaplanma kasın kendisinde ise miyozit adını alır. Tiroid bezi, böbrek üstü bezi hastalandığında da kaslar etkilenebilir. Bazı gribal enfeksiyonlar ve aşılar sinirlerde iltihabi değişikliklere yol açabilir. Bazı sık kullanılan ilaçlar da kaslarda ve sinirlerde hasara neden olabilir.

Tüm bu hastalıkların önemli özelliđi, hastalıđı ortaya çıkaran nedenin ortadan kaldırılması veya bugün için bilinen ilaçlarla tedavi edilebilmesi, hastanın normale dönebilmesidir.

Kalıtım fiziksel ve ruhsal özelliklerin ebeveynden çocuđa geçirilebilmesi için gerekli aktarımdır. Bu aktarım, kromozomlar üzerindeki genler yolu ile yapılmaktadır. Kalıtımsal nöromusküler hastalıklarda ise hastada doğuştan hastalık vardır. Bu hastalık genetik bir deđişiklik sonucu oluşmuştur ve aslında kişi anne karnında gelişirken bu deđişiklik ortaya çıkmıştır. Bu deđişiklik kişi anne karnında yaşadığı süreden beri var olmakla birlikte hastalık belirtilerinin ortaya çıkması doğduktan sonraki deđişik yaşlarda olabilir.

NÖROMUSKÜLER HASTALIKLARIN TANISI:

- Hastalık hikayesi
- Nöroloji muayene
- Gerekli kan testleri (CK)
- Elektromiyografi incelemesi (EMG)
- Biyopsi

Kan testinde kreatin kinaz (CK) enzim düzeyinin çok yüksek bulunması kasın kendisinin hasta olduğunu kanıtlar.

GİDİŞ

Nöromusküler hastalıkların seyri deđişkendir. Edinsel olanlarda hastalığın ilerleyişi haftalar-aylar içinde olur. Kalıtımsal nöromusküler hastalıklarda ise hastalığın ilerleyişi yıllar

boyunca sürer. Zihinsel işlevler, cinsel işlevler ve doğurganlık genellikle etkilenmez. Ancak belirtilerin yıllar içindeki ilerleyişi sosyal ve duygusal etkilenmeye neden olarak zihinsel ve cinsel işlevlerin ikincil olarak etkilenmesine neden olabilir. Doğurganlık etkilenmez ama hasta birey, gebelik sürecinin vücuduna ekleyeceği yükün sonuçları ve çocukta hastalık ortaya çıkma olasılıkları nedeni ile bilgilendirilmelidir.

TEDAVİDE NELER YAPILYOR?

Nöromusküler hastalıklarda tedavi nedenin ne olduğunun bulunmasına bağlıdır. Nöromusküler hastalığa yol açan bir sebep varsa tedavi edilir. Bazı durumlarda destekleyici tedavi ve fizik tedavi uygulamaları tek tedavi yöntemi olabilir. Diğerlerinde ilaç tedavisi özellikle bağışıklık sistemi üzerine etkili ilaçlar uygulanabilir.

İster edinsel, isterse kalıtsal kas hastalığı olsun hastanın mutlaka kendisine özel düzenlenecek egzersiz programını hayata geçirmesi gerekir. Kalıtsal kas hastalıklarından olan yağ birikimi miyopatilerinde karnitin, bazen riboflavin (B2 vitamini), mitokondriyal hastalıklarda bazen ko-enzim Q (CoQ10) çok iyi sonuç verebilmektedir. Glikojen depo hastalıklarından olan Pompe hastalığında hastaların enzim tedavisini (asit-alfa glukozidaz enzimi) ömür

boyu kullanmaları gerekmektedir. Hastalarda miyopatinin seyri sırasında kalp kası tutulabilir. Bu nedenle bu hastalıklarda hastanın kalp tutulumuna ait belirtiler açısından izlenmesi gerekir. Solunum sistemi de nöromusküler hastalıklarda sıklıkla etkilenen sistemler arasındadır.

Bazı nöromusküler hastalıklarda omurgada eğilme (skolyoz) görülür. Bazen de hastanın oturuş bozukluklarına bağlı olarak skolyoz gelişebilir. Tekerlekli iskemleye bağımlı hale gelmiş olan hastaların oturma düzenlemesinin yapılması önemlidir. Her şeye rağmen skolyoz gelişmiş ise skolyozu düzeltme ameliyatlarının değerlendirmeye alınması gerekir. Eklemlerde hareket kısıtlılığına bağlı olarak ortaya çıkan kapanmalar (kontraktür) uygun egzersizlerle ve atellerle önlenmeye çalışılmalı, buna rağmen kontraktür geliyorsa yine ameliyat olanakları değerlendirmeye alınmalıdır. Ayrıca bireylere psikososyal destek verilmesi önemlidir.

Erkek çocuklarda görülen kalıtsal kas hastalıklarından olan Duchenne ve Becker musküler distrofiler iskelet kaslarının ilerleyici hasarı ile karakterizedirler. Sebebi vücuttaki distrofin adı verilen maddenin eksiliğidir. Distrofin eksiliği ise, bu maddeyi kodlayan gendeki bozukluk nedeni ile ortaya çıkmaktadır. Hasarlı olan bu genin tamiri ile ilgili araştırmalar devam etmektedir.

Türk Nöroloji Derneđi
Nöromusküler Hastalıklar alıřma Grubu'nun
katkılarıyla hazırlanmıřtır.



www.noroloji.org.tr