

HİPOTONİK BEBEKLERİN ELEKTROFİZYOLOJİK DEĞERLENDİRİLMESİ

Dr. Feray KARAALİ SAVRUN*, Dr. Nurten UZUN**, Dr. Meral KIZILTAN***

ÖZET

Amaç: Elektromiyografik (EMG) inceleme yeni doğan ve erken bebeklik döneminde sık başvuru alan bir tanı metodu değildir ve erişkin döneme göre bazı zorlukları vardır. Bu dönemde EMG incelemesine en sık başvuru alan hasta grubu hipotonik bebeklerdir. Bu çalışmada hipotonik bebeklerin elektrofizyolojik bulgularını incelemek amaçlanmıştır.

Yöntem: EMG laboratuvarımıza 1996-2000 yılları arasında gönderilen 58 “nonarthrogrypotic” hipotonik bebeğin EMG kayıtları değerlendirildi. Bulgular literatür bilgileri ile kıyaslandı.

Bulgular: Yaş aralığı 13 gün-12 ay arasında değişen 58 olgunun 43’ünde (%74.1) inceleme normal bulunmuş ve bu olgular, olası “merkezî” hipotonik olgular olarak değerlendirilmiştir. Diğer 15 olgunun (%25.8) 8’inde (%53.3) yaygın ön boynuz hastalığı, 5’inde (%33.3) miyopati, 1’inde (%6.7) polinöropati ve 1’inde (%6.7) post-sinaptik tipte nöromiyal bağlantı bozukluğu bulguları saptanmıştır.

Tartışma: Periferik tip hipotoni saptadığımız olguların tanı dağılımları literatür ile uyumlu bulundu. Merkezî tip hipotoni olduğunu düşündüğümüz EMG’si normal bulunan olguların oranı literatüre göre yüksekti. Bu bulgu laboratuvarımıza klinik olarak sadece periferik değil, merkezî tip hipotonik olguların da rutin olarak gönderilmesine bağlıdır.

Sonuç: EMG, kısmen noninvaziv, ön boynuz hastalığı, polinöropati ve miyotonik distrofi gibi bazı hastalıklar için son derece spesifik bir tanı metodudur ve klinisyene erken tedavi açısından çok faydalı bir rehberdir.

Anahtar Kelimeler: hipotonik bebek, floppy infant, elektromiyografi (EMG)

ELECTROPHYSIOLOGICAL EVALUATION OF THE HYPOTONIC INFANT

ABSTRACT

Objective: Electromyographic examination (EMG) of the newborn and young infant provides a relatively uncommon challenge to most electromyographers. The usual reason for referral for electromyographic studies in the newborn and young infant is to evaluate a floppy baby. Although the most common pathophysiologic mechanisms affecting the peripheral motor unit are infantile motor neuron disease and the congenital myopathies, a large number of other disease entities warrant careful consideration. In this study we evaluated the electrophysiologic findings of hypotonic (floppy) infants (HI).

Method: Records of 58 nonarthrogrypotic HI referred to our EMG laboratory between 1996-2000 were reviewed. Electrophysiologic studies were performed by one of three different EMG-trained neurologists who used standard nerve conduction studies. Needle examination usually involved a sampling of four to six representative proximal and distal muscles in two limbs. Electrophysiological data was compared with the literature.

Results: The ages of the patients ranged from 13 days to 12 months. Results were abnormal in 15 of 58 infants (25.8%). A diagnosis was made of anterior horn disease in 8 (53.3%), myopathy in 5 (33.3%), polyneuropathy in 1 (6.7%), neuromuscular transmission defect in 1 (6.7%), and presumed “central” hypotonia (normal) in 43 (74.2%).

Discussion: Our results of abnormal cases were consistent with those of previous studies. Cases with central type hypotonia were found to be more frequent in our group.

Conclusion: The EMG study is basically noninvasive and can be extremely specific, i.e., in anterior horn di-

(*) Uzman, İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fak. Nöroloji A.D.

(**) Uzman, İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fak. Nöroloji A.D.

(***) Profesör, İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fak. Nöroloji A.D.

sease, congenital hypomyelinating neuropathy, and myotonia dystrophica, it can provide the clinician with a useful guide in the early management of the HI.

Keywords: hypotonic baby, floppy infant, electromyography (EMG)

AMAC

Gevşek bebek terimi, sık olarak hipotonik çocukları tanımlamak için kullanılır. Merkezî ve periferik sinir sisteminin (MSS ve PSS) her ikisi birlikte kas tonusunun düzenlenmesinde görevlidir ancak, tendonlar, eklemler, ve kaslar ile bu yapıların anatomik ilişkilerini sağlayan yapılar da tonusun korunmasında önemli görünmektedirler (Fenichel 1993). Çocukluk çağında MSS bozukluklarında üst motor nöron hastalıkları, kas tonusunda hem artış hemde azalma şeklinde karşımıza çıkmakta iken, alt motor nöronu etkileyen hastalıklar, hipotoni ve güçsüzlükle kendilerini gösterirler. Bu nedenle nörolojik hastalıkların en sık görülen semptomlarından birisi hipotonidir ve bir yaşımdan küçük çocuklar elektromiyografi (EMG) laboratuvarlarına en sık “gevşek bebek”, “hipotonik infant” veya “floppy infant” tanılarıyla gönderilmektedir. Bu yaş grubunda, hipotoni, %80 oranında MSS hastalıklarından kaynaklanmaktadır (Jones 1990). Periferik nedenli hipotoniler ise genelde ön boynuz, periferik sinir, nöromiyal bağlantı ve kas hastalıkları kaynaklıdır. Çoğunlukla hipotoni nedenini klinik olarak ortaya çıkarmak güçtür ve biokimyasal, görüntüleme, EMG, genetik analizler ve ayrıntılı patolojik incelemeler gerektirir. Tablo 1’de çocukluk çağında hipotoniyeye neden olan klinik tablolar özetlenmiştir. EMG, özellikle nörojenik tabloları miyopatik durumlardan ayırarak yaklaşım alanını daraltır. Bu incelemenin normal bulunması, bazı miyopatiler dışında, çoğunlukla serebral hipotoniyi, daha nâdir olarak da metabolik, endokrin, nutrisyonel bozuklukları veya konnektif doku hastalıklarını düşündürmelidir (Jones 1996). EMG, hipotoni etyolojisini saptamada çok değerli bir inceleme olmasına rağmen, çocuklarda ko-operasyon şartlarının güç olması, teknik problemler, istemli kasılmanın yeterli derecede sağlanamaması ve hastalık sürecinin tamamlanmadığı durumlar nedeniyle incelemelerin tekrarı bu tetkikin yapılmasını güçleştirmektedir.

Bu çalışmada EMG laboratuvarımıza artrogripozisi olmayan “gevşek bebek”, “hipotonik infant” veya “floppy infant” tanısı ile gönderilen hastaların retrospektif elektrofizyolojik analizi yapılmıştır.

YÖNTEM

Bu çalışmada Ocak 1996 - Haziran 2000 tarihleri arasında EMG laboratuvarımıza yukarıdaki tanılarla gönderilmiş, bir yaşımdan küçük 58 olgunun elektromiyografik incelemesi değerlendirildi. Bir yaşımdan büyük hastalar ile klinik ve muayene bulguları hipotonik infanti düşündüren fakat bu tanı ile değil, motor ve/veya mental retardasyon gibi tanılarla gönderilmiş hastalar çalışmaya alınmadı.

Bütün hastalara standart EMG protokolü uygulandı. Bu protokole göre, üst ekstremitelerde 2 motor, 2 duyuşal, alt ekstremitelerde 2 motor ve 1 duyuşal periferik sinire ait yanıt ve iletiler incelendi. İğne EMG’sinde deltoid, biceps braki, birinci dorsal interösseoz, vastus lateralis ve anterior tibial kasları giriş, istirahat ve maksimal kontraksiyonda değerlendirildi. Nöromiyal bağlantı bozukluğu şüphesi varsa median sinirin 2ve 5 Hz’lik ardı sıra uyarımı yapıldı. Elektrofizyolojik bulgulara göre olgular, normal, ön boynuz hastalığı, polinöropati, miyopati ve nöromiyal bağlantı bozukluğu (NMBB) şeklinde sınıflandırıldı.

BULGULAR

Yirmi dokuzu erkek, yirmi dokuzu kız toplam 58 olgunun yaşları 13 gün ilâ 12 ay arasında değişmekteydi ve yaş ortalaması 8.5 aydı. Elektrofizyolojik incelemeyi isteyen hekim tarafından, olguların tümünde, hastanın yaşına göre uyumsuz nöromotor gelişme geriliği ile birlikte hipotoni, bâzılarında refleks azalması veya kaybı, fasikülasyon, hikâyelerinde anne karnında hareketlerde azalma, güç doğum, iri doğum, emme güçlüğü, sık aspirasyon, sık üst solunum yolu enfeksiyonu, annelerde abortus öyküleri, eğer varsa önceki kardeşlerde ölüm ve çok az olguda da önceki kardeşlerde benzer klinik tablo bildirilmekteydi. EMG öncesi olgularımızın hiç birine biyopsi incelemesi yapılmamış, ancak üç hastanın kardeşlerinde ön boynuz hastalığı tanısını doğrular nitelikte biyopsi ve genetik inceleme yapılmıştı. Bu olgulara ait EMG sonrası biyopsi bulguları da bilinmediği için EMG - patoloji ilişkisi değerlendirilememiştir.

Kırk üç olgunun (%74.1) incelemesi normal sınır

Tablo 1. İnfantil hipotoninin ayırıcı tanısı

Serebral hipotoni
Spinal kord hastalıkları:
Hipoksik-iskemik myelopati
Yaralanmalar
Ön boynuz hastalıkları:
Akut infantil spinal musküler atrofi
Kronik infantil spinal musküler atrofi
"Incontinentia pigmenti"
İnfantil nöronal dejenerasyon
Nörojenik artrogriposis
Poliomyelit
Nöropatiler:
Konjenital hipomyelinizan nöropati
Hereditör sensori-motor polinöropatiler
Guillain-Barre sendromu
Lökodistrofiler
Leigh sendromu
"Giant" aksonal nöropati
Dismatürasyon nöropatisi
Nöromusküler ileti bozuklukları:
Presinaptik
İnfantil botulizm
Hipermagnezemi-eklampsisi
Aminoglikozid grubu antibiyotikler
Ailesel infantil miyastenia gravis
Postsinaptik
Neonatal miyastenia gravis
Konjenital: Asetilkolinesteraz eksikliği
Yavaş kanal "slow channel"
Asetilkolin reseptör bozukluğu
Miyopatiler:
"Fiber-type disproportion" miyopatiler
Sentral kor (central core) hastalığı
Konjenital "Fiber-type disproportion" miyopati
Miyotübüler miyopati
Nemalin (rod) miyopati
Metabolik miyopatiler
İnfantil inflamatuvar miyopatiler
Elektron transport bozuklukları
Distrofiler
1-Konjenital muküler distrofi
Serebro-oküler distrofi
Fukuyama tipi
Lökodistrofi
2-Konjenital myotonik distrofi

lar içinde bulundu. "Normal" değerlendirmesi içine, tek veya iki taraflı olarak, normal motor ünit konfigürasyonuna rağmen yetersiz istemli aktiviteye bağlı olduğu düşünülen EMG aktivitesindeki yavaşlamalar da dahil edildi. Diğer 15 olgunun (%25.9) 8'inde (%53.3) yaygın ön boynuz tutulumu, 5'inde (%33.3) miyopati, 1'inde (%6.7) polinöropati, 1'inde (6.7) post-sinaptik tipte NMBB lehine elektrofizyolojik bulgular saplandı.

TARTIŞMA

Gevşek bebek veya hipotonik infant tanısı, EMG laboratuvarlarına gönderilen bir yaş altı çocuklara en sık konulan ön tanıdır. Çoğu hastada, yaklaşık %80 oranında neden, yaygın MSS hastalıklarından biri olmakla beraber, periferik motor ünit hastalıkları da diğer major spektrumu oluşturur (Jones 1990, Jones 1996). İlgili uzman iyi bir gebelik, doğum, doğum sonrası öykü alarak ve nörolojik muayene ile hipotoninin merkezî veya periferik kaynaklı olduğu konusunda kabaca fikir sahibi olabilir. Dismorfik görünüm, organ malformasyonları, diğer beyin fonksiyonlarında bozukluk ve normal veya canlı tendon refleksleri gibi bulgular serebral yâni merkezî hipotoni lehinedir (Fenichel 1993). Periferik kaynaklı hipotonilerde, tendon refleksleri azalmış veya kaybolmuştur, postural refleks hareketlerde yetersizlik, fasikülasyonlar ve kas atrofileri görülebilir ve diğer organlara ait anomalilere genellikle rastlanmaz (Fenichel 1993). Ayrıca, infantil nöronal dejenerasyon, lipid depo hastalıkları veya mitokondrial bozukluk gibi durumlarda serebral ve periferik hipotoni bir arada bulunabilir. Miyopatiler, metabolik bozukluklar, konnektif doku hastalıkları gibi bâzi nâdir durumlar dışında hipotonik bir bebeğin EMG bulgusunun normal olması hipotoninin MSS kaynaklı olduğunu düşündürmelidir (Jones 1990). Bizim olgularımızın % 74.1'inde EMG incelemesi normal bulunmuştur. EMG'si normal bulunan hipotonik bebek oranı, Packer ve arkadaşlarının 51 olguluk serisinde %21.56 (1982), Russell ve arkadaşlarının 79 olguluk serisinde %36.7 (1992), Papazian ve arkadaşlarının 122 olguluk serilerinde %11.47 (1990), David ve Jones'in 41 hastalık serilerinde %26.82 (1994) olarak bildirilmiştir. Hasta grubumuzda normal EMG oranının literatüre göre yüksek bulunmasının nedeni, hastaların laboratuvarımıza santral ve periferik hipotoni ayırıcı tanısı yapılmadan gönderilmiş olmasına ve tek veya iki taraflı normal motor ünitlere rağmen yetersiz istemli aktiviteye bağlı olduğu düşünülen EMG aktivitesindeki yavaşlamaların da "normal" gruba dâhil edilmesine bağlanmıştır. EMG'si normal bulunan olgular serebral hipotoni olarak değerlendirildiğinde ise normal EMG oranımız (%74.1) literatürde bildirilen % 80' lik oran ile uyuşmaktaydı.

İnfantil spinal musküler atrofi (Werdnig-Hoffmann hastalığı), bir yaş altı çocuklarda en sık görülen periferik kaynaklı hipotoni nedenidir. EMG bu tanının konulmasında oldukça duyarlı bir yöntemdir. Litera-

türde spinal kaslar atrofisi oranı %15 il, % 46 arasında bildirilmiştir (Packer 1982, Russell 1992, Papazian 1990, David ve Jones 1994). Bu oran bizim çalışmamızda %53.3 olarak bulunmuştur ve literatüre göre yüksektir, fakat bu oran bütün ön boynuz tutulumu yapan hastalıkları kapsamaktadır çünkü bazı hastaların kliniği hakkında yeterli bilgi alınamamıştır. Literatürde bu konu ile ilgili çalışmalarda genellikle EMG bulguları kas-sinir biyopsisi bulgularıyla karşılaştırılmıştır. Laboratuvarımıza gönderilen hastalara birkaç istisna dışında kas-sinir biyopsisi yapılmamıştır, bu nedenle EMG bulgularının histopatolojik karşılaştırılması mümkün olmamıştır.

Nöropatiler, nadir olarak hipotonik infant sendromuna neden olurlar. 51 ve 79 hipotonik infantın incelendiği iki ayrı seride nöropatiye rastlanmamış, 41 olgulu bir seride 3 polinöropatili hasta bildirilmiştir ((Packer 1982, Russell 1992, David ve Jones 1994) . Jones ve arkadaşları (1990), 10 yıllık bir süre içerisinde 4 hipotonik infantta tümü hipomiyelinizan nöropati olan polinöropati saptadıklarını bildirmişlerdir. Papazian ve arkadaşlarının çalışmalarında (1990) ise bu oran %18 olarak bildirilmiştir. Bizim bir hastamızda sensori-motor polinöropati (%6.7) saptanmıştır.

Miyopatiler ise, spinal kaslar atrofilerden sonra en sık hipotonik infant sendromuna yol açan periferik nedendir. Çeşitli konjenital miyopatiler, bazı distrofi formları (en sık miyotonik distrofi), nadiren polimiyozit ve enzimatik miyopatiler bu gruba girer. Literatürde hipotonik infantlarda EMG'de miyopati bulgusuna rastlanma oranı %16-%55 arasında bildirilmiştir. Bizim çalışmamızda bu oran %33.3 olarak bulunmuştur, bu oran literatürle uyumlu görünmektedir.

Sinir ileti tetkiklerinin, presinaptik-postsinaptik ayrımını sağladığı NMBB, hipotonik infant sendromuna yol açan nedenlerden biridir ve tensilon testi ile birlikte yapıldığında daha anlamlı sonuç verir. Asetilkolin sentez ve mobilizasyon defekti ile asetilkolin reseptör bozukluklarına bağlı konjenital miyasteni sendromlarında tensilon testi pozitif, asetilkolinesterazın son plaktaki defisitinde ve kanal bozukluklarında test negatif bulunur (Jones 1990). Literatürde NMBB oranı %4 il, %22 arasında bildirilmiştir (Packer 1982, Russell 1992, Papazian 1990, David ve Jones 1994). Bizim bir hastamızda (%6.7) post-sinaptik tipde NMKB saptanmıştır. Presinaptik tip NMKB'si genellikle yüksek frekanslı uyarılarla ortaya çıkarılabilmektedir, fakat bu tetkik, ağırlı olması ve iyi bir ko-

operasyon gerektirmesi nedeniyle rutin incelemelerimizde kullanılmamış, ancak bu ön tanı ile gönderilmiş hastalara uygulanmıştır. Bu nedenle oldukça nadir olarak rastlansa da, kliniği presinaptik NMBB'ye uymayan olguların ortaya çıkarılamamış olduğunu göz önünde bulundurmak gerekmektedir.

SONUÇ

EMG, periferik kaynaklı hipotoninin ayırıcı tanısında kolay ulaşılabilir, nispeten non-invaziv ve özellikle spinal kaslar atrofisi, konjenital hipomiyelinizan nöropati, infantil botulizm ve miyotonik distrofi gibi hastalıklarda ileri derecede duyarlı bir yöntemdir. Bu yaş grubuna ait teknik zorluklar ve kooperasyon yetersizliği iyi bir ebeveyn-doktor (EMG yapan) ilişkisi ile aşılabılır ve klinisyene erken teşhis ve tedavi açısından yol gösterici olabilir. Fakat klinisyenin de, ön tanı aşamasında iyi bir anamnez ve nörolojik muayene ile EMG'yi yapacak uzmana yardımcı olması ve gereksiz incelemelerden kaçınması (özellikle tek nedenin serebral kaynaklı olduğu düşünülen olgularda) bu yaş grubu için çok önemlidir. Çalışmamızda, patolojik bulgu veren grubun düşük oranda olması nedeniyle yer yer alt gruplara ait oranlar yüksek görünmektedir. Bu nedenle hasta gurubu sayısının artırılması ve patoloji korelasyonlu çalışmalar hedef alınmıştır.

KAYNAKLAR

- David WS, Jones HR Jr. Electromyography and biopsy correlation with suggested protocol for evaluation of the floppy infant. *Muscle Nerve* 1994; 17:424-431.
- Fenichel GM. *Clinical Pediatric Neurology*, 2nd Edition. Philadelphia, W.B. Saunders Company, 1993, p.146-168.
- Jones HR Jr. EMG evaluation of the floppy infant: differential diagnosis and technical aspects. *Muscle Nerve* 1990; 13:338-347.
- Jones HR Jr. Electromyographic evaluation of the floppy infant. In: Jones HR, Bolton CF, Harper CM, eds. *Pediatric clinical electromyography*. 1st Edition, Philadelphia, Lippincott-Raven Publishers, 1996, p. 37-104.
- Packer RJ, Brown MJ, Berman PH. The diagnostic value of electromyography in infantile hypotonia. *Am J Dis Child* 1982; 136:1057-1059.
- Papazian O, Duenas DA, Cullen RF Jr, Jayakar P, Alfonso I, Deray MJ. Outcome of neonatal floppy syndrome. *Ann Neurol* 1990; 28:430.
- Russell JW, Afifi AK, Ross MA. Predictive value of electromyography in diagnosis and prognosis of the hypotonic infant. *J Child Neurol* 1992; 7:387-391.