

Mina Gülfem KAYA¹, Şefika Burçak POLAT¹, Şebnem EKER GÜVENÇ², Şahin DOĞANAY³, Reyhan ERSOY³, Bekir ÇAKIR³

¹Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Endokrinoloji ve Metabolizma Hastalıkları Kliniği, Ankara

²Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Aile Hekimliği Bölümü, Ankara

³Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Tıp Fakültesi, Endokrinoloji ve Metabolizma Hastalıkları Kliniği, Ankara

GİRİŞ

➤ Mitokondriyal hastalıklar genellikle mitokondriyal DNA (mtDNA) veya nükleer DNA (nDNA) mutasyonları sonucu gelişir. Mitokondriyal miyopatide ekstremitelerde yavaş, ilerleyici kas güçsüzlüğünün yanında ekstraoküler kas zayıflığına bağlı oftalmoplejiye sık rastlanır. Mitokondriyal mitopati enerji üreten hücre orgallerinin bozukluğu sonucu endokrin sistem de dahil olmak üzere birçok sistemi etkileyen bir hastalıktır.

➤ Bu bildiri de bilateral eksternal oftalmoplejisi olan ve kas biyopsisi ile mitokondriyal miyopati tanısı almış bir hasta, eşlik eden endokrin patolojileri nedeniyle sunulmuştur.

OLGU

➤ 52 yaşında kadın hastanın 25 yıl önce göz kapaklarında düşme şikayeti başlamış. Dış merkezde asetilkolin reseptör antikoru negatif saptanan hastanın EMG'si progressif eksternal oftalmopleji ile uyumlu bulunmuş. Sol biceps kasından yapılan kas biyopsisi ile hastaya mitokondriyal miyopati tanısı koyulmuş. Koenzim Q 10 ve L-karnitin tedavileri başlanmış. Hasta merkezimize ellerde uyuşma ve kasılma şikayeti ile başvurdu.

➤ Laboratuvarında; serum kalsiyum (Ca) 6.1 mg/dL, fosfor (P) 6.9 mg/dL, magnezyum (Mg) 1.5 mg/dL ve parathormon (PTH) 8.9 pg/mL ölçüldü. Kranial BT'de bazal ganglionlarda, bilateral serebellar hemisferde, talamusta, periventriküler beyaz cevherde yaygın simetrik kalsifikasyonlar izleniyordu.

➤ EEG'si normaldi. Kreatin kinaz (CK) 507 U/L, laktat dehidrojenaz (LDH) 435 U/L, plazma laktat düzeyi 2.4mmol/L idi. Hastaya hipoparatiroidi tanısı ile kalsiyum karbonat ve kalsitriol başlandı.

➤ Tiroid otoantikoru pozitif saptanan hastanın sT3, sT4 ve TSH düzeyi normal aralıkta idi. Tiroid ultrasonografisi kronik tiroidit ile uyumlu bulundu. Göz muayenesinde bilateral ptozis ve katarakt mevcuttu. Retina muayenesi doğaldı. Hastanın işitme testi sonucu normaldi. OGTT yapılan hastaya tip 2 diyabetes mellitus (DM) tanısı koyuldu ve metformin tedavisi başlandı.

SONUÇ

➤ Hastamızda erişkin başlangıçlı pür mitokondriyal miyopati mevcuttu ve hastalığa eşlik eden endokrin patolojiler; primer hipoparatiroidizm, kronik otoimmün tiroidit ve tip 2 DM idi.

➤ Mitokondriyal miyopatiler çeşitli endokrin patolojiler ile birlikte bulunabilir. Literatürde Kearns Sayre sendromunda hipoparatiroidizm, otoimmün tiroidit, DM ve büyüme hormon eksikliği birliktelikleri bildirilmiştir. Yine MELAS (Mitokondriyal miyopati, ensefalopati, laktik asidoz, stroke) ve adrenal yetmezlik birlikteliği bir vaka olarak bildirilmiştir.

➤ Birçok sistemi etkileyebileceğinden mitokondriyal miyopati olgular endokrin patolojiler açısından da değerlendirilmelidir.