

# Hereditör Motor ve Sensöriyel Nöropati ile Birlikte Gelişen AV İletim Bozukluğu

HEREDITARY MOTOR AND SENSORY NEUROPATHY ASSOCIATED WITH AV CONDUCTION DISTURBANCES

Uz.Dr.Kaan KULAN\*, Yrd.Doç.Dr.Faik BUDAK", Yrd.Doç.Dr.Özhan GÖLDELİ\*, Dr.Cemal TUNCER\*, Prof.Dr.Baki KOMSUOĞLU\*

Karadeniz Teknik Üniversitesi 'Kardiyoloji ABD, "Nöroloji ABD, TRABZON

## ÖZET

*Hereditör Motor ve Sensöriyel Nöropati (HMSN) otozomal dominant geçişli, kas-iskelet deformiteleri ve peroneal kas atrofisi ile başlar. HMSN ve AV iletim bozukluğu beraber olan bir vaka sunuldu.*

**Anahtar Kelimeler:** Hereditör motor ve sensöriyel nöropati (HMSN), AV iletim bozukluğu

T Klin Kardiyoloji 1993, 6:313-314

Hereditör motor ve sensöriyel nöropati (HMSN) kronik sinir dejenerasyonu sonucu; pes cavus, kifoz gibi kas-iskelet deformiteleri ve peroneal kas atrofisi ile başlayan ve ilerleyerek bacak ve üst ekstremitelerde distal kaslarını tutan nadir görülen heredofamiliyal nöromusküler bir hastalıktır (1).

HMSN'nin paroksizmal atriyal flutter, kardiyomyopati, aritmi ve iletim bozukluğu gibi kardiyak tutulumu oldukça nadirdir (2).

HMSN ile birlikte AV iletim bozukluğu olan bu vaka seyrek görülmesi nedeni ile sunulmuştur.

## VAKA TAKDİMİ

21 yaşında erkek hasta, 3 yıl önce her iki ayağında uyuşma ve karıncalanma şikayeti başlayan hastanın zamanla ayaklarında ağrı ve güçsüzlük gelişmesi üzerine başvurdu.

Öz geçmişinde önemli bir hastalık ve kaza geçirmedeği, ilaç kullanmadığı, soygeçmişinde anne, baba ve kardeşlerinin sağ ve sıhhatte olduğu öğrenildi.

**Geliş Tarihi:** 22.6.1993

**Kabul Tarihi:** 12.12.1993

**Yazışma Adresi:** Uz.Dr.Kaan KULAN  
Karadeniz Teknik Üniversitesi  
Kardiyoloji ABD  
TRABZON

TurkJ Cardiol 1993, 6

## SUMMARY

*Hereditary motor and sensory neuropathy (HMSN) shows an autosomal dominant inheritance. Presenting symptoms are musculoskeletal deformities and peroneal muscular atrophy. We report a case HMSN associated with A V conduction disturbances.*

**Key Words:** Hereditary motor and sensory neuropathy (HMSN), AV conduction disorder

Turk J Cardiol 1993, 6:313-314

Fizik muayenesinde TA: 140/80 mmHg N: 54/dk düzensiz, akciğerleri temiz, kalp aritmik idi. Karaciğer ve dalak büyümemişti, lenfadenopati yoktu.

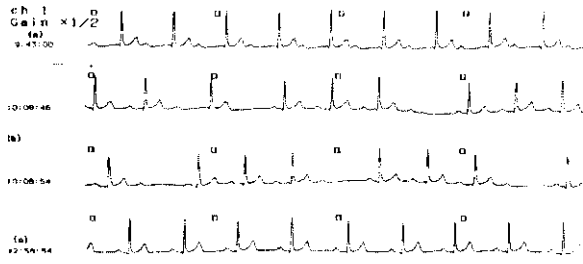
Nörolojik muayenesinde; her iki ayakta pes cavus, peroneal, intrinsik ve anterior tibial kaslar atrofik, ayak sinirleri palpabl idi. Ayaklarda dokunma duyusu azalmış, vibrasyon ve pozisyon duyusu ile aşil ve patella refleksleri kaybolmuştu. Elektromiyografi (EMG) incelenmesinde alt ekstremitelerde motor sinir ileti hızları distalde daha belirgin olarak yavaşlamıştı. Sural sinir duyusal aksiyon potansiyeli yoktu. Üst ekstremitelerde median ve ulnar sinir motor ve duyusal sinir ileti hızları minimal yavaşlamıştı.

Rutin hematolojik, biyokimyasal ve B.O.S. incelemeleri normaldi.

Teleradiografisi ve ekokardiyogramı normaldi, elektrokardiyogramında 2° AV blok örneği (tip I) mevcuttu. 24 saatlik ambulator EKG analizlerinde intermittant 1° ve 2° AV blok geliştiği saptandı (Şekil 1).

## TARTIŞMA

HMSN elektrofizyolojik ve sural sinir çalışmalarına göre; motor ileti hızının belirgin derecede yavaş olduğu hipertrofik ve demiyelinetiv tip (HMSN Tip I) ve Motor ileti hızının normal veya normale yakın olduğu nöronal tip (HMSN Tip II) olarak ikiye ayrılır (3). Vaka'mız hastalığın başlama yaşı, iskelet deformitelerinin varlığı, periferik sinirlerin palpabl olması ve sinir iletiminin çok ya-



**Şekil 1.** Hastanın değişik zamanlardaki holter kayıt örnekleri  
a) 1° AV blok  
b) 2° AV blok  
c) Normal sinüs ritmi

vaşlamış olması nedeni ile HMSN Tip I olarak değerlendirildi.

Çalışmalarda HMSN ile kardiyak tutulumun birlikte olabileceği belirtilmiştir. Isner ve ark (4). 68 HMSN'li hastanın %4'ünde sol anterior hemiblok, %1.5 WPW sendromu, %3 supraventriküler taşikardi, %20 mitral kapak prolapsusu (MVP) olduğu belirterek bu birlikteliğin raslantı olabileceğini vurgulamıştır. Dyck (2) HMSN ve kardiyomyopati arasında bir ilişki olmadığını bildirmiştir.

HMSN'de intrakardiyak ve periferik sinir iletimi bozulmuştur. Her iki iletim sisteminin anatomik ve histolojik farklılığına rağmen, impuls iletiminin elektrokimyasal benzerliği, etyopatogenezin her iki iletim sisteminde aynı olduğu düşünülmektedir (5).

Littler (6) üç generasyonu kapsayan 12 aile bireyini araştırdığı çalışması sonucunda, üçüncü peroneal

musküler atrofi ve kardiyak iletim defekti, altısında kardiyak iletim defekti, birinde ise peroneal musküler atrofi ile kardiyak iletim defektinin birlikte genetik geçişinin mümkün olabileceğini öne sürmüştür.

HMSN genellikle otozomal dominant geçişlidir. Ender olarak otozomal resesif geçişe bağlı sporadik ortaya çıkar (1). Vakamızda ailede hastalık hikayesi alınmadığından otozomal resesif geçiş düşünülmüştür.

HMSN ve intermittant 1° ve 2° AV bloğu olan hastamızın ventrikül hızının 48/dk altına düşmemesi, AV bloğa bağlı semptomların gelişmemesi üzerine hasta takibe alındı.

## KAYNAKLAR

1. Bradley WG, Daroff RB, Fenichel GM, Marsden CD. Neurology in clinical practice. Butter worth-Heinemann-Stoneham 1991:1734-37.
2. Dyck PJ, Swanson CJ, Nishimura RA, Kazmier FJ, Lie JT. Cardiomyopathy in patients with hereditary motor and sensory neuropathy. Mayo Clin Proc 1987; 62:672-5.
3. Harding AB, Thomas PK. The clinical features of hereditary motor and sensory neuropathy, types I and II. Brain 1980; 103:259-80.
4. Isner TM, Hawley RJ, Weintraub AM, Engel WK. Cardiac findings in Charcot-Marie-Tooth Disease, a prospective study of 68 patients. Arch Intern Med 1979; 139:1161-65.
5. Bowers D. Charcot-Marie-Tooth disease, Wolff-Parkinson-White syndrome, and abnormal intracardiac conduction. Am Heart J 1973; 86:535-8.
6. Littler WA. Heart block and peroneal muscular atrophy. A family study. O.J. Med 1970; 39:431-9.