

An asymptomatic case presenting with persistent transaminase elevation: Duchenne muscular dystrophy

Yasin Şahin,^{1,2} Ahmet Üzger,¹ Ahmet Rauf Göktepe,¹ Nuray Öztürk³

¹Department of Pediatric Gastroenterology, Gaziantep City Hospital, Gaziantep, Türkiye

²Department of Pediatric Gastroenterology, Gaziantep İslamic University of Science and Technology, Faculty of Medicine, Gaziantep, Türkiye

³Department of Pediatric Genetics, Gaziantep City Hospital, Gaziantep, Türkiye

ABSTRACT

A two-year-old male patient was referred to our outpatient clinic due to elevated transaminase levels lasting for approximately one year. Physical examination was normal, but a significant elevation in creatine kinase (CK) was detected along with elevated AST and ALT levels (CK: 7296 U/L). Abdominal ultrasonography revealed no pathology. Although Gowers' sign was absent on physical examination, the significantly elevated CK level suggested a muscle disease, prompting further investigation. Genetic analysis revealed a hemizygous deletion (exon 8-11 deletion) in the Duchenne muscular dystrophy (DMD) gene, leading to a diagnosis of DMD. This case highlights the importance of considering muscle diseases in the differential diagnosis of persistent transaminase elevation and significant CK elevation, even without Gowers' sign on physical examination, both to prevent unnecessary investigations and to enable early diagnosis and treatment.

Keywords: Child; creatine kinase; Duchenne muscular dystrophy; hypertransaminasemia.

Cite this article as: Şahin Y, Üzger A, Göktepe AR, Öztürk N. An asymptomatic case presenting with persistent transaminase elevation: duchenne muscular dystrophy. Jour Umraniye PEDIATR 2026;6(1):34–36.

Received (Başvuru): 04.05.2026 Accepted (Kabul): 16.06.2026 Online (Online yayınlanma): 09.07.2026

Correspondence (İletişim): Dr. Yasin Şahin. Gaziantep Şehir Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji Kliniği, Gaziantep, Türkiye.

Phone (Tel): +90 532 602 10 63 **e-mail (e-posta):** ysahin977@gmail.com

© Copyright 2026 by Istanbul Provincial Directorate of Health - Available online at www.umraniyepediatrici.com

Persistan transaminaz yüksekliği ile seyreden asemptomatik bir vaka: Duchenne musküler distrofi

ÖZET

İki yaşında erkek hasta, yaklaşık bir yıldır devam eden transaminaz yüksekliği nedeniyle polikliniğimize yönlendirilmişti. Fizik muayenesi normal olan hastada AST ve ALT yüksekliğine eşlik eden belirgin kreatin kinaz (CK) yüksekliği saptandı (CK: 7296 U/L). Abdominal ultrasonografide patoloji saptanmadı. Hastanın fizik muayenesinde Gowers belirtisi yoktu; ancak belirgin CK düzeyi yüksekliği nedeniyle hastada kas hastalığı düşünüldü ve buna yönelik ileri inceleme yapıldı. Genetik analizde Duchenne musküler distrofi (DMD) geninde hemizigot delesyon (ekzon 8-11 delesyonu) saptanarak hastaya DMD tanısı konuldu. Persistan transaminaz yüksekliği ve belirgin CK yüksekliği durumunda, fizik muayenede Gowers belirtisi saptanmasa bile ayırıcı tanıda kas hastalıklarının düşünülmesi gerektiğini vurgulayan bu olgu, hem gereksiz tetkiklerin önlenmesi hem de erken tanı ve tedavi açısından önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Çocuk; Duchenne musküler distrofi; hipertransaminazemi; kreatin kinaz.

ORCID ID

YŞ: 0000-0002-7394-4884; AÜ: 0009-0005-2592-7229; ARG: 0009-0001-2932-5621; NÖ: 0000-0001-5044-0109

¹Gaziantep Şehir Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji Kliniği, Gaziantep, Türkiye

²Gaziantep İslam Bilim ve Teknoloji Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji Kliniği, Gaziantep, Türkiye

³Gaziantep Şehir Hastanesi, Çocuk Genetiği Kliniği, Gaziantep, Türkiye

GİRİŞ

Duchenne musküler distrofi (DMD), distrofin protein eksikliği ile karakterize, X'e bağlı resesif geçişli ve progresif kas dejenerasyonu ile seyreden en yaygın kas distrofisidir (1). Hastalık genellikle erken çocukluk döneminde kas güçsüzlüğü ile ortaya çıkmakla birlikte, bazı olgularda ilk bulgu biyokimyasal anormallikler olabilir.

Transaminazlar yalnızca hepatositlerde değil, aynı zamanda iskelet kasında da bulunduğu için kas hasarı durumlarında da yükselir (2, 3). Bu nedenle DMD gibi kas hastalıkları, özellikle asemptomatik olgularda, yanlışlıkla karaciğer hastalığı olarak değerlendirilebilmekte ve tanıda gecikmeler yaşanabilmektedir. İlaça bağlı transaminaz yüksekliği ön tanısıyla yaklaşık bir yıldır takip edilen, fizik muayenesinde Gowers belirtisi olmayan ve erken dönemde DMD tanısı alan iki yaşındaki bu olgunun sunulmasının amacı, açıklanamayan transaminaz yüksekliğinin ayırıcı tanısında asemptomatik olgularda bile DMD'nin düşünülmesi gerektiğini vurgulamaktır.

OLGU SUNUMU

İki yaşında erkek hasta, ilaca bağlı transaminaz yüksekliği nedeniyle başka bir merkezde yaklaşık bir yıl takip edilmiş ve transaminaz düzeylerinde gerileme olmaması nedeniyle karaciğer hastalığı ön tanısı ile polikliniğimize yönlendirilmişti. Hastanın fizik muayenesinde herhangi bir patoloji saptanmadı ve Gowers belirtisi yoktu. Özgeçmişinde özellik yoktu. Soygeçmişinde anne ve baba arasında ikinci derece akrabalık mevcuttu.

Hastanın yaklaşık bir yıl önce yapılan tetkiklerinde AST: 143 U/L ve ALT: 280 U/L saptanmış ve ilaca bağlı olabileceği düşünülerek hasta bir yıl boyunca başka bir merkezde takibe alınmıştı. Tran-

saminaz yüksekliğinin devam etmesi üzerine hasta ileri tetkik amacıyla polikliniğimize yönlendirilmişti.

Laboratuvar incelemelerinde AST: 204 U/L, ALT: 286 U/L ve kreatin kinaz (CK): 7296 U/L idi. Abdominal ultrasonografide patoloji saptanmadı. Belirgin CK yüksekliği olması üzerine hasta kas hastalığı ön tanısı ile çocuk nöroloji bölümüne yönlendirildi. Ancak çocuk nöroloji bölümü tarafından hastanın fizik muayenesinde özellik saptanmaması nedeniyle kas hastalığı düşünülmemişti.

Tarafımızca hastada karaciğer hastalığı düşünülmeydi; öncelikle kas hastalığı düşünüldü ve hasta genetik bölümüne yönlendirildi. Yapılan genetik analizde DMD geninin 8-11. ekzonlarında hemizigot delesyon saptandı ve hastaya DMD tanısı konuldu. Hasta ileri takip ve tedavi planlaması amacıyla çocuk nöroloji kliniğine yönlendirildi.

Bu makale için hastanın ailesinden yazılı hasta onamı alınmıştır.

TARTIŞMA

Çocukluk çağında hipertransaminazemi sık karşılaşılan bir durumdur ve etiyojisi oldukça geniştir (3). Yüksek transaminaz düzeyleri, karaciğer dışı kaynaklar düşünüldüğünde en sık kas hastalıklarının ve hemolizin bir belirtisi olabilir. Beraberinde belirgin düzeyde CK yüksekliği de varsa bu durum kas yıkımına işaret eder (3). Bu hastalarda bilirubin ve GGT düzeyleri de normal seviyededir (4). CK seviyesindeki yükselmeye ayrıca ilaçlar veya toksinlerin neden olduğu hücrel nekroz ve yoğun egzersiz de neden olabilir (5, 6). Kas hücre hasarı, AST ve ALT düzeylerinde belirgin artışa neden olabilir. Bu nedenle özellikle açıklanamayan transaminaz yüksekliğinde ilk aşamada CK düzeyinin değerlendirilmesi kritik öneme sahiptir (2, 7). DMD gibi kas distrofilerinde CK düzeyleri genel-

likle belirgin şekilde yüksektir ve bu durum tanı için önemli bir ipucu sağlar (8). DMD'nin erken döneminde klinik bulgular belirsiz olabilir ve fizik muayene normal saptanabilir. Bu nedenle yalnızca klinik bulgulara dayanarak tanı koymak zor olabilir. Literatürde, DMD tanısı alan hastaların bir kısmının ilk olarak hipertansaminazemi nedeniyle değerlendirildiği bildirilmiştir (2, 7, 8). Bu olgu, persistan transaminaz yüksekliği olan asemptomatik hastalarda öncelikle kas hastalıklarının ayırıcı tanıda düşünülmesi gerektiğini göstermektedir. Erken dönemde CK düzeyi ölçümünün yapılması, gereksiz hepatolojik tetkiklerin önlenmesi ve tanının hızlandırılmasına katkı sağlar.

SONUÇ

Persistan transaminaz yüksekliği ile başvuran asemptomatik çocuk hastalarda, özellikle tabloya belirgin CK yüksekliği de eşlik ediyorsa, kas distrofileri mutlaka ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Erken tanı, hastaların uygun şekilde yönlendirilmesi ve yönetimi açısından büyük önem taşımaktadır.

Etik Kurul Onayı: Bu, tek bir vaka raporudur ve bu nedenle kurum politikaları uyarınca etik kurul onayı gerekli görülmemiştir.

Hasta Onamı (veya gönüllü onamı): Bu makale için hastanın ailesinden yazılı hasta onamı alınmıştır.

Çıkar Çatışması: Yazarlar çıkar çatışması bildirmemiştir.

Mali Destek: Yazarlar bu çalışma için mali destek almadıklarını beyan etmişlerdir.

Yazma Yardımı için Yapay Zeka Kullanımı: Kullanılmadı.

Yazarlık Katkıları: Fikir – YŞ, AÜ, ARG, NÖ; Tasarım – YŞ, AÜ, ARG; Denetlemeler – YŞ, AÜ, ARG, NÖ; Kaynaklar – YŞ, AÜ, ARG; Malzemeler – YŞ, AÜ, ARG, NÖ; Veri toplanması ve/veya işleme – YŞ, AÜ, ARG, NÖ; Analiz ve/veya yorumlama – YŞ, AÜ, ARG, NÖ; Literatür araştırması – YŞ, AÜ, ARG; Yazım – YŞ, AÜ, ARG; Eleştirel incelemeler – YŞ.

Hakemli inceleme: Harici olarak hakemli.

Ethics Committee Approval: This is a single case report, and therefore ethics committee approval was not required in accordance with institutional policies.

Informed Consent: Written informed consent was obtained from the patient's family for this article.

Conflict of Interest: No conflict of interest was declared by the authors.

Financial Disclosure: The authors declared that this study has received no financial support.

Use of AI for Writing Assistance: Not used.

Authorship Contributions: Concept – YŞ, AÜ, ARG, NÖ; Design – YŞ, AÜ, ARG; Supervision – YŞ, AÜ, ARG, NÖ; Resources – YŞ, AÜ, ARG; Materials – YŞ, AÜ, ARG, NÖ; Data Collection and/or Processing – YŞ, AÜ, ARG, NÖ; Analysis and/or Interpretation – YŞ, AÜ, ARG, NÖ; Literature Search – YŞ, AÜ, ARG; Writing – YŞ, AÜ, ARG; Critical Reviews – YŞ.

Peer-review: Externally peer-reviewed.

KAYNAKLAR

1. Duan D, Goemans N, Takeda S, Mercuri E, Aartsma-Rus A. Duchenne muscular dystrophy. *Nat Rev Dis Primers* 2021;7:13.
2. Gao QQ, McNally EM. The Dystrophin complex: structure, function, and implications for therapy. *Compr Physiol* 2015;5:1223–39.
3. Costa JM, Pinto SM, Santos-Silva E, Moreira-Silva H. Incidental hypertransaminasemia in children-a stepwise approach in primary care. *Eur J Pediatr* 2023;182:1601–9.
4. Wright MA, Yang ML, Parsons JA, Westfall JM, Yee AS. Consider muscle disease in children with elevated transaminase. *J Am Board Fam Med* 2012;25:536–40.
5. Pettersson J, Hindorf U, Persson P, Bengtsson T, Malmqvist U, Werkström V, et al. Muscular exercise can cause highly pathological liver function tests in healthy men. *Br J Clin Pharmacol* 2008;65:253–9.
6. Vajro P, Maddaluno S, Veropalumbo C. Persistent hypertransaminasemia in asymptomatic children: a stepwise approach. *World J Gastroenterol* 2013;19:2740–51.
7. van Deutekom JC, van Ommen GJ. Advances in Duchenne muscular dystrophy gene therapy. *Nat Rev Genet* 2003;4:774–83.
8. Ryder S, Leadley RM, Armstrong N, Westwood M, de Kock S, Butt T, et al. The burden, epidemiology, costs and treatment for Duchenne muscular dystrophy: an evidence review. *Orphanet J Rare Dis* 2017;12:79.