

BİR AİLENİN 3 ÇOCUĞUNDA GÖRÜLEN FRIEDREICH ATAKSİSİ

Binnaz Ege*

Necmiye Tümer**

Ayten İmamoğlu*

Raflı Yağcı***

Friedreich ataksisi, medullaspinalisin dorsal kolumunda, spinoserebellar ve piramidal traktusta, aynı zamanda periferel sinirler, pons ve serebellumda dejenerasyon ve buna baęlı klinik bulgularla karakterize bir hastalıktır (2,5). Bir çok ailelerde autosomal resessiv, bazan da dominant bir geçiř gösterir (11). İlk defa 1863 de Friedreich tarafından bildirilmiřtir.

Hastalıęın, belli bařlı klinik belirtileri; ataksi, disartri, hipotoni, tendon reflekslerinin kaybolması, babinskinin pozitif oluřu, pes kavuř ve pek equinus deformitesi ve geç devrede torasik skolyoz'un eklenmesidir (4). Neurolojik ve musku-loskeletal bulguların yanısıra kalpte tařıkardi, üfürüm, myokart bozukluęuna baęlı ST segment deęiřiklięi ve T dalgası inversionu görölür. İntrakardiyak kataterizasyon ve anjiokardiografi ilede, vak'aların bazılarında obstruktif kardiomyopati olduęu saptanır (1,6,7,9). Son yıllarda yapılan yayınlarda, Friedreich ataksisi vak'alarında optik sinir lezyonları ve iřitme bozukluklarında olduęu belirtilmiřtir (3,10).

Vak'alarımız, bir ailenin 3 çocuęunun, 3'ünde de Friedreich ataksi'si belirtilerinin görölmesi, hastalıęın çok erken yařlarda bařlaması, sur'atli geliřme göstermesi, vakalardan birinde myokardiyal deęiřikliklere baęlı elektrokardiogram bulguları, ve iřitme bozukluęu ile birlikte oluřu yönünden ilginç bulunmuřtur.

Vak'a I 8 yařında, kız çocuk 3 yařında iken yürümeye bařlamıř, yürümesi git-tikçe bozulmuř, yalpalayarak ve güçlkle yürüyor ve sık sıkta düşüyormuř 5,5 ve 3 yařlarında olan dięer iki kardeřinde de aynı řekilde yürüme bozukluęu varmıř ve konuřmaları anlařılmıyormuř (Resim I). Anne ve babaları teyze çocukları.

Muayene bulguları : Boy 125 cm, kilo 22,5 kg, kalp tepe atımı solunum, tansiyon arteriel normal. řuur ačík, gözlerde hafif eksoftalmus ve hipertelorizm var.

* A. Ü. Tıp Fak. Çocuk Saę. ve Hast. Klinięi Profesörü

** A. Ü. Tıp Fak. Çocuk Saę. ve Hast. Klinięi Doęenti

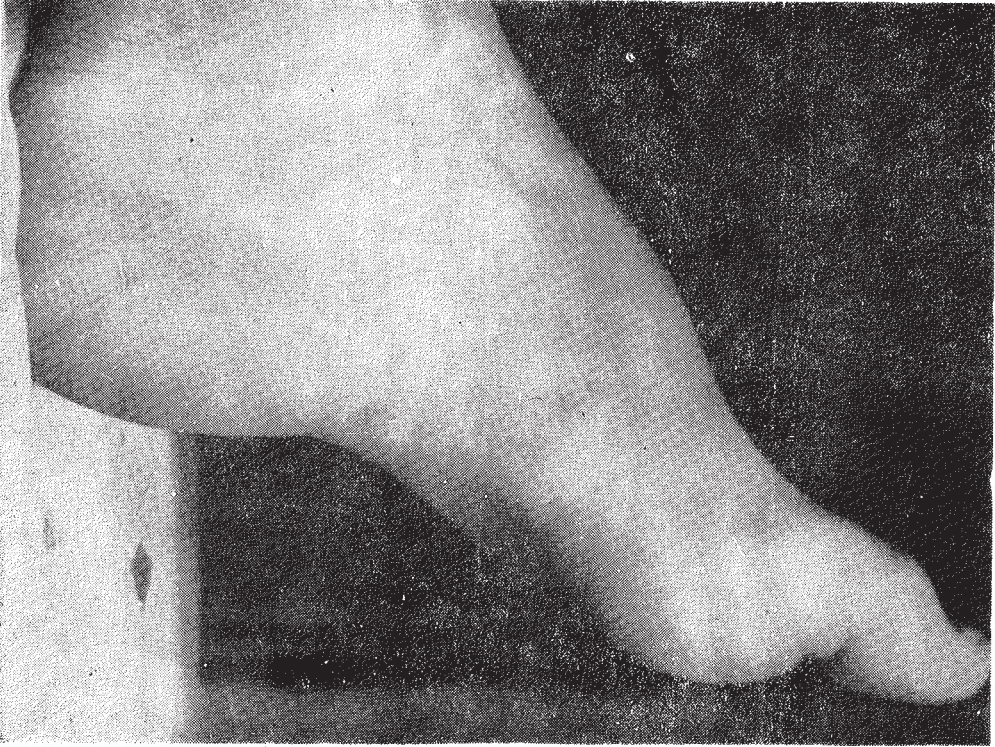
*** A. Ü. Tıp Fak. Çocuk Saę. ve Hast. Klinięi Bařasistanı

Göz ve göz diği muayeneleri normal. Toraks muayenesinde; akciğer sesleri normal; dorsal vertebralarda açıklığı 45° ye varan scoliosis var, kalp muayenesinde, apex 5 inci inter kostal aralıkta. Ritm sinüs ritmi, düzenli, apekte $1^\circ-2^\circ$ den non spesifik sistolik bir üfürüm duyuluyor. Yayılımı yok. EKG de I, II, III derivasyonlarda ve sol göğüs derivasyonlarında T dalgası inversionu ve ST segment depressionu var. Karın muayenesinde karaciğer kosta kenarını 3 cm kadar geçiyor. Diğer bul-



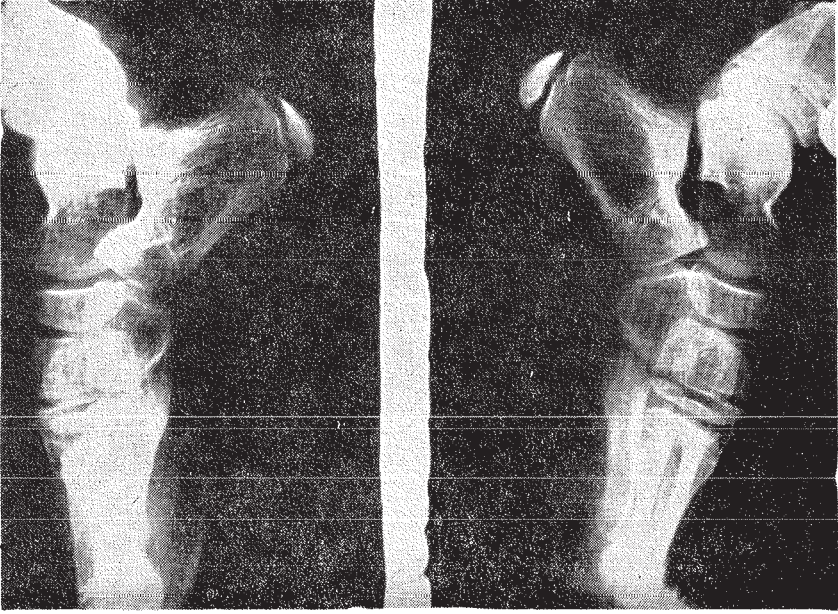
Resim 1

gular normal. Sinir sistemi muayenesinde, ataksik yürüyüş var. Derin tendon refleksleri alınmıyor, patella refleksi kaybolmuş. Cilt refleksi pozitif, babinski her iki taraflı pozitif, hipotoni mevcut, disartrik bir konuşması var. Romberg pozitif, dismetri pozitif, ekstremitelerinde ayaklarda pes equinus ve pes cavus deformitesi var. Plantar arkç çok derin (Resim 2,3).



Resim 2

Lab. Bulguları : Kan sayımı : Hb : 11,6 gr. KK : 4,380,000 BK : 6,800 trombosit : kümeler halinde, idrar tetkiki : Normal Sedmantasyon saatte 4 mm, 1 saatte 13 mm PPD : menfi, açlık kan şekeri % 85 mg. kolesterol : 213 mgr. total lipid : 679 mg. ponksion lomber : basınç normal, görünüm berrak protit % 70 mg. şeker % 65 mgr. pandy : eser, hücre yok, kültürde üreme yok. Boğaz kültürü, boş batın grafisi normal telekardiografide sağ ventrikul hipertrifisi belirtisi, ayak grafisinde, pes cavus ve pes equinus deformitesi saptandı. EKG de standart derivasyonlarda ve sol göğüs derivasyonlarında T dalgası inversionu ve ST segment depressionu var. Zeka testinde, yaşına göre zekâ seviyesi düşük, kromozom çalışması normal, immün elektroforez ve lipid fraksiyonları ve protein elektroforezi nor-



Resim 3

mal. Kulak, burun, boğaz muayenesinde, otoskopik muayene normal, oral ve nasal kavite normal, yalnız hastada düşük ve yüksek frekanslı seslerin duyulmasında aşikar azalma var.

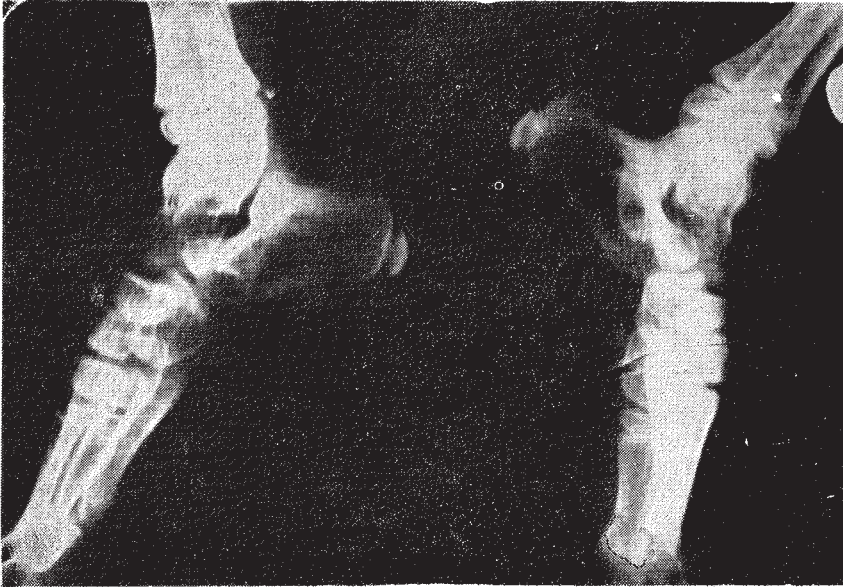
Vak'a 2 : 5,5 yaşında, kız çocuk birinci vak'anın kardeşi, yürümeye 3,5 yaşında başlamış, son aylarda yürümesi çok bızulmuş. Sendeleyerek yürüyor ve düşüyormuş, konuşması'da anlaşılıymıyormuş, sık sık konvulsion geçiriyor, son günlerde ellerinde tremor başlamış.

Muayene bulguları : Ağırlık 15 kg. boy : 109 cm. Başlıca patolojik bulgular : Aşikar ataksik yürüyüş ve dışartrik bir konuşması var, ekstremitelerde, özellikle alt ekstremitelerde hipotoni var. Babinski her iki taraflı pozitif, Romberg pozitif, dismetri pozitif, derin tendon refleksleri alınmıyor. Kalpte 4 interkostal aralıkta maksimum derecede duyulan ve kolluk altına yayılan 5°/6° pansistolik sert bir üfürüm var. Aynı odakta thrill alınıyor, üfürüm özelliği bakımında VSD üfürümünü düşündürüyor. Karaciğer kosta kenarını 2-3 geçiyor. Duyarlı değil, orta kıvamda, ayaklarda derin plantar ark var (Resim 4). Vertebralarda acıklığı 55° ye varan scoliosis var.

Lab. Bulguları : EEG de yaygın anormalite saptanmakla beraber, bunun spesifik olmadığı belirtildi. Beyin sintigrafisinde patoloji saptanmadı, telekardiografide hafif sol ventrikül büyümesi var. Diğer bulgular normal bulundu.

Vak'a 3 : 3 yaşında, kız çocuk yukarda bildirilen 2 vak'anın kardeşi, 1,5 yaşında iken yürümeye başlamış fakat o zamandan beri yürümesi anormalmiş sendeleyerek ve sık sık düşerek yürüyor.

Ağırlığı : 11,5 kg. boy : 85 cm, ataksik yürüyüşü var. Derin tendon reflekslerine zayıf cevap alınmıyor. Sağda patella refleksi alınmıyor. Solda hafif alınmıyor. Ait ekstremitelerde tonus azalmış. Sağda hipotoni daha belirgin, Babinski solda pozitif, sağda lakadı. Romberg pozitif disartri var. (Resim 5) - Vertebralar normal,

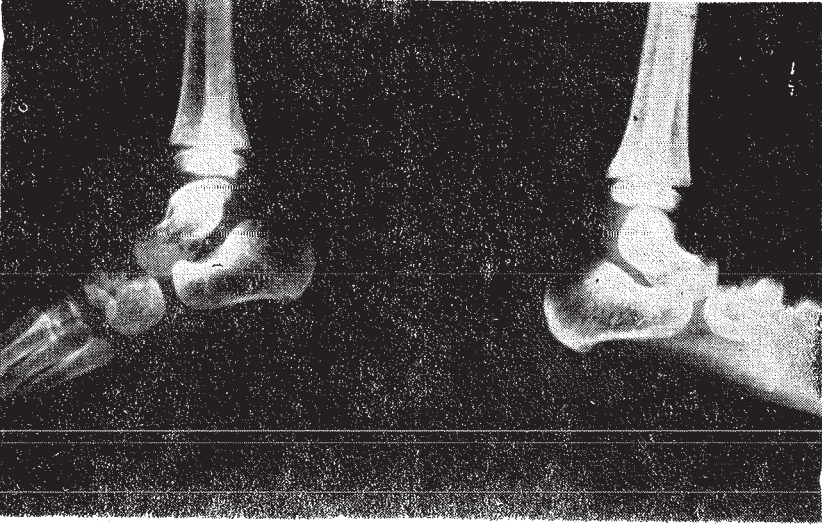


Resim 4

TARTIŞMA

Hastalarımız, Friedreich ataksi'sinin belli başlı belirtileri olan ataksi, disartri, hipotoni, babinskinin pozitif oluşu, derin tendon reflekslerinin kaybolması, pes cavus ve 2 vak'ada yukardaki bulgulara ilave olarak pes equinus deformitesi göstermektedir.

Friedreich ataksisinde belirtilerin, çoğunlukla, çocukluğun geç devrelerinde belirgin hale gelmesine karşın, vak'alarımızda bulgular çok erken yaşlarda başlamış, hatta 3 yaşında olan en küçük kardeşte bile ataksik yürüyüş gelişmiştir. 8 yaşında olan büyük kardeşte ise Friedreich ataksisinin bütün bulguları oluşmuştur. Vak'alarımızda, hastalığın belirtileri erkenden başlamakta ve suratlî bir seyir takip et-



Resim 5

mehtedir. Çoğunlukla geç yaşlarda oluşan scoliosis hali, 8 yaşındaki vak'amızda 45° lik, 5,5 yaşındaki vak'amızda ise 55° lik bir açı yapacak şekilde gelişmiştir. Çocuklardan en büyüğünde, T inversionu ve ST segment değişikliği ile karakterize EKG değişikliği, telekardiografide sağ ventrikül büyümesi, kulak muayenesinde ise yüksek ve düşük frekanslı seslerin iyi duyulmaması ve karaciğerin 3 cm büyük oluşu nörolojik bulgulara ilâve, diğer sistemik bulgulardır.

Friedreich ataksisinde, nörolojik belirtilerin uzun süreden beri bilinmesine karşın, oküler auriküler ve endokrin bozukluklar ve özellikle kardiyak semptomatoloji üzerinde son 20 - 30 seneden beri durulmaktadır (3). Bu husus hem hastalığın sınıflandırılması, hemde genetiğinin daha iyi anlaşılması yönünden önemlidir. Cunesco van Bogacrt'in çalışmalarına göre nervoz sistem ile kardiovasküler sistem arasında yakın bir ilişki vardır. Friedreich ataksisinde, hastalığın, gen seviyesinde olduğu düşünülmektedir (6).

5,5 yaşında olan vak'amızda ise, Friedreich ataksisi bulgularına ilave olarak ventriküller septal defekt mevcuttur.

ÖZET

Bir ailenin 3 çocuğunda birden görülen Friedreich ataksisi vak'ası bildirilmiştir. Vak'alardan birinde, myokardın hastalığa katıldığını belirleyen EKG bulgularının ve kulak muayenesinde, yüksek ve düşük frekanslı seslerin duyulmasında azal-

manın saptanması, çocuklarda, Friedreich ataksisinde seyrek raslanan sistemik bulgulardandır. Hastalığın erkenden başlaması, sür'atli bir seyir takip etmesi 3 yaşındaki hastada bile, tanı koydurabilecek belirtilerin görülmesi, vak'alarımızın özelliklerini oluşturmaktadır.

SUMMARY

Friedreich Ataxia

All of the three children of a family have Friedreich ataxia.

The oldest child has the findings of myocarditis in ECG. She also has some hearing defects, such as decreased the hearing of low and high frequency sounds. These are rare systemic manifestations of Friedreich ataxia in children.

The early onset and the rapid progression and even the presence of typical diagnostic findings of the disease in a 3 year old child are the characteristics of our cases.

KAYNAKLAR

- 1 - Barillan A., Bensaid J, Coirault R. : Obstructive cardiomyopathy and Friedreich's disease. Arch. Ml. Ceur. 66 : 1525 - 1535, 1973.
- 2 - Barnett H.L. : Pediatrics fifteenth edition Appleton-cenkury crafts. Meredith corporation. p. 922 - 923.
- 3 - De Recondo J, Godlewski S. : Friedreich's disease-La Maladie de Friedreich. Concours Med. 94 : 7909 - 7935, 1972.
- 4 - Dunn HG : Nerve Conduction studies in children with Friedreich's ataxia and ataxia telangiectasia. Develop Med. Child neurol. 15 : 324 - 337, 1973.
- 5 - Forfar JO, Arneil GC ; Textbook of paediatrics. Churchill Livingstone comp. Edinburgh and London p. 839 - 840, 1973.
- 6 - Gabriel B ve ark : Association of myocardiopathy and degeneration of the spinocerebellar tracts (Friedreich's ataxia) : Pediatrie 29 : 367 - 377, 1974.
- 7 - Gullotta, E.R., Kallfelz H.C., and Voelpel M. : Wernicke's encephalopathy and cardiomyopathy in a boy with Friedreich's ataxia. Neuropadiatrie 5 : 162 - 174, 1974

- 8 - Lubzynski M.F. and Roelofs R.I : Friedreich ataxia. Sth. Med. J 68 : 757 - 763, 1975.
- 9 - Michel J, Hug M, Jeandel MF : A case of Friedreich's disease with diabetes, cardiac involvement and probably also peripheral arterial involvement. J. Med. Strasbourg 6 : 139 - 147, 1975.
- 10 - Spoendlin H, : Optic and cochleovestibular degenerations in hereditary ataxias. II. Temporal bone pathology in two cases of Friedreich's ataxia with vestibulocochlear disorders, Brain 97 : 41 - 48, 1974.
- 11 - Vaughan VC, McKay RJ, Nelson WE : Nelson textbook of pediatrics Sunders Company 1975 p. 1436 - 1437.