

FRIEDREICH ATAKSISI (BİR AİLENİN İNCELENMESİ)

Ayşegül Öğməgül*, Galip Akhan**, Süleyman İlhan***

FRIEDREICH'S ATAXIA (A REPORT OF ONE FAMILY)

Summary: A family with Friedreich ataxia is reported. The genetic transmission and the main features of disease were reviewed.

Özet: Friedreich ataksili bir aile incelenerek, hastalığın genetik geçişini ve başlıca özellikleri araştırılmıştır.

GİRİŞ

Friedreich ataksisi, ilk kez 1861'de Friedreich tarafından tanımlanmıştır (1). Başlangıçta patolojinin medulla spinalisle sınırlı olduğu düşünüldürken, daha sonraları rejeneratif süreçlerin bulbus, cerebellum, cerebral korteks ve periferik sinirlerde etkilediği onlaşılmıştır (2,3). Familial, progressif nitelikleri bu hastalığın genetik geçişinin Mendel kanunlarına tam olarak uymadığı görülmektedir.

OLGU SUNUMU

Araştırma yaptığımız ailenin en son kuşaktan ikinci oyesi klinikümüzde yatırılarak incelenmiş, diğer fertlerden bir kısmı poliklinikte görülverek muayene edilmiştir. Kalan alle fertleri hakkında da yakınlarından ayrıntılı anamnez alınmıştır.

Yatırılarak incelenen ikili hastamız; kardeş çocukları olup 10 ve 12 yaşlarındaydı. Hastalık belirtileri küçük olan erkek çocuğunda daha belirgindi. Kuzeni olan kız çocuğunda ise geç yürüme, çabuk yorulma, hafif dengesizlik tanımlandı. Muayene bulgularında dört yanı hafif güçsüzük, simetrik hafif cerebellar sendrom ve DTR azalması dışında patolojik bulgu bulunmadı. Sistemik, radyolojik, elektrofiziolojik

(EMNG ve Evoked potansiyeller) incelemeler normal bulundu.

Erkek çocukta ise hafif mental retardasyon, sık sık nistagmus, Romberg pozitifliği, aitta bellrinin ve yürümesi için destek gerekliliğen kuadriparezi, simetrik hafif cerebellar sendrom, DTR kaybı, aitta patolojik refleksler gözlandı. Konuşması hafif disartrik olup, başlangıç hallerindeki ayak deformitesi dikkatli çekiyordu. Derin duyularda azalma ve aitta bellrinin tonus azalması da belirlendi. Radyolojik incelemelerde hafif skolioz, EMNG'de duyu potansiyellerinde köprüme, Evoked incelemelerinde (Somatosensoryel) ise ost ve aitta elde edilen cevaplarda bellrinin latans uzaması tespit edildi. Diğer sistemik ve laboratuvar incelemeler normaldi.

Hastalığın diğer alle bireylerinde ne şekilde görüldüğü ve genetik geçiş özellikleri Şekil 1'de izlenmektedir.

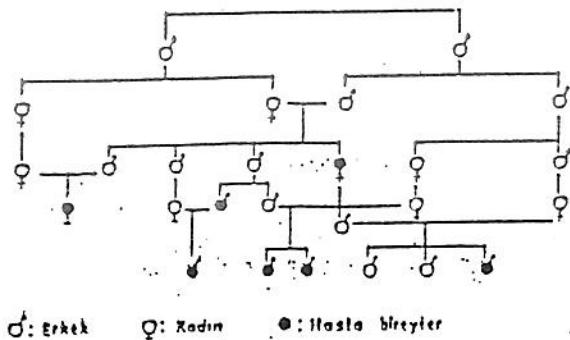
TARTIŞMA

Friedreich ataksisi; spinoserebellar, kortikal spinal ve piramidal yolların familial, progressif, dejeneratif bir hastalığıdır (5,6). Hastalık genellikle 7-18 yaşlarında bellrinin hale geç-

* Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroloji Anabilim Dalı Yardımcı Doçenti

** Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroloji Anabilim Dalı Araştırma Görevlisi

***Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroloji Anabilim Dalı Doçenti



Şekil 1.

mekte, ender olarak adult dönemde başlamaktadır (4). Hastalık progressif bir geliş izleyerek yaklaşık 10 yıl içinde hastalar, hiçbir iş yapamaz ve başkalarına bağımlı hale gelmektedir (7). Mələk nedeni, çoğu kez araya giren enfeksyonlar nedeniyile olmaktadır (5).

Genetik geçiş özelliklerini konusunda farklı görüşler bulunmaktadır. Erkeklerde kadınlarda göre daha sık rastlanmaktadır, hasta kadınlarda, hastalık daha sıklık olarak gözlenmektedir. Hastalık belirtileri genellikle aynı aldede benzer yaşlarında başlamaktadır. Hastalık, akrabalar arasında benzer bir gelişimin bildirilmemesine rağmen, aynı alleni bireylerinde farklı formların da olabilecegi vurgulanmaktadır (4,8).

İncelediğimiz alleni son beş kuşağı hakkında ayrıntılı inceleme yapılmıştır. Bu aldede beş kuşakta beş kez alle içi evlilik yapıldığı dikkat çekenmiştir. Tüm aldede 5 erkek ve iki kadının Friedreich ataksili olduğu anlaşılmıştır. Cinsiyet dağılımı literatür verileriley uyumludur (4,5,7,8). Beşinci kuşaktan biri kadın biri erkek iki kişisinin de yürümeye gücüği çıktıktı ve kalp hastalığı olduğu öğrenilmiştir. Bu bireyler, tarafımızdan muayene edilememiştir.

()çancı kuşaktan bir kadın bireyde ve dördüncü kuşaktan bir erkek bireyde yürümeye gücü, dengesizlik, hafif konuşma bozukluğuyla giden piramido-spino-serebellar bulguların yanı sıra sık ve tam kontrol edilemeyen epile-

tik nöbetlerin olması dikkat çekicidir. Literatür incelemesinde, Friedreich ataksillerde, epileptik nöbetlerin seyrek olarak ortaya çıktığı bildirilmiştir (6,7).

Bu alleni hasta bireylerinde, hastalıkın erkeklerde biraz daha belirgin ve progressif olması dışında benzer geliş gösterdiği anlaşılmaktadır. Başlangıç yaşı ise hepsinde ilkokul çağlarına uymaktadır.

İlginc bir nokta, hasta olmayan bireylerde sınırlı zeka düzeyi sıklığıdır. Muayene edilen beşinci kuşaktan iki normal bireyde, hakkında bilgi edinilen dört kuşaktan yine iki bireyde bu patolojiye rastlanmıştır. Bu durumun Friedreich ataksisinden çok, yakın akraba evliliğinin sık tekrarlanmasından ileri geldiği düşünülmektedir.

K A Y N A K L A R

1. Brown J.R. Diseases of the cerebellum. Clinical Neurology. Edit by Baker A.B., Joynt R.J. Vol 3, Harper-Rov 1986,22-23
2. Numenhaler H. Degenerative diseases involving the spinal cord. Neurology. Edit by Numenhaler H. Georg-Thieme-Verlag 1983, 260-262
3. Berman W., Naslam R.H.A. A new familial syndrome with ataxia hearing loss and mental retardation. Arch Neurol 1973,29:258-262
4. Chokroverty S., Sachdeo R. Automatic deficits in spinocerebellar degeneration. Neurology 1978,28:403-406
5. Brown J.R. Localizing cerebellar syndromes. JAMA 1959,141:158-161
6. Bird T.D., Grill W.E. Pattern-reversal visual evoked potentials in the hereditary ataxias and spinal degenerations. Ann Neurol 1981,9: 243-246
7. Adams R.D., Victor M. Predominantly spinal ataxias. Principles of Neurology. Edit by Victor-Adams, McGraw-Hill Book Com 1985, 884-886
8. Jabbour J.T., Duenas D.A. Degenerative diseases of the nervous system. Ed Medical examination publishing company. Pediatric Neurology Handbook 1976,434-435