

گزارش بیماری آتاکسی فریدریش در یک خانواده

(۱) دکتر شمس الدین نورمحمدی

(۲) دکتر فرزانه دزفولی زاده

خلاصه:

در این گزارش خانواده‌ای که شامل ۷ فرزند بود و دو تن از فرزندان علائم بارز بیماری و بقیه درجاتی از ابتلا را بروز داده بودند مورد بررسی قرار گرفتند. تشنج که رخدادی نادر در این بیماری می باشد در این دونفر وجود داشت. پدر و مادر این خانواده نسبت فامیلی باهم داشته و مادر، خاله‌ها، دایی ها و مادر بزرگ بدرجاتی از بیماری مبتلا بوده‌اند. دونفر از خاله ها در سنین کودکی بدنال بروز علائم بیماری فوت شده بودند.

مقدمه:

کیفواسکولیوزیس، ۴ مورد نیستاگموس، ۲ مورد تشنج داشته اند ولی کری در هیچکدام از موارد وجود نداشت. راه رفتن بدون تعادل شایعترین علامت بوده و معمولاً درابتدا ظاهر می‌گردد. پس از چند سال از شروع علائم، آتاکسی در حرکات بازو و سپس تنه ظاهر می‌گردد. تومور عمدی (intention tremor) در بازوها شایعتر است و گاهی اوقات تنه را نیز درگیر می‌کند (TiTubation cerebellum)، صحبت کردن در موارد پیشرفته بیماری بصورت انفجاری و نامفهوم می‌گردد. فقدان درک ارتعاش (ویبریشن) یک علامت زودرس است. حرکات چشمی معمولاً غیرطبیعی و بصورت عدم تثبیت نگاه، وجود جرک در حرکات Pursuit، دیس متری، و حرکتهای منظم و نارسائی در مهارت تثبیت رفلکسهای چشمی و وستیبولار است.

اختلال اسفنگتری گاهی اوقات رخ می‌دهد. دمانس و سایکوز غیر معمولند ولی بیماران در مجموع از درجات بالای هوشی برخوردار نیستند. بیماری قلبی در ۷۵٪ موارد

بیماری آتاکسی فریدریش، بالگویی توارثی اتوزومال غالب و مغلوب و با شروع زودرس به ارث می‌رسد. شیوع بیماری ۱-۲ مورد در هر ۱۰۰/۰۰۰ نفر در شمال آمریکا و اروپا و در همه نژادهای باشد. میزان بروز در خویشاوندان بالا و نسبت به جمعیت عمومی ۲۸-۵/۶٪ است. ژن بروز بیماری بر روی قسمت پراگزیمال بازوی دراز کروموزوم ۹ قرار دارد. شروع علائم از ۱۵-۸ سالگی است ولی گاهی در شیرخوارگی و یادهٔ سوم عمر گزارش شده است.

عدم تعادل (آتاکسی)، از بین رفتن حس، از بین رفتن رفلکسهای وتری، اختلال تکلم (دیزآرتری)، ضعف واسکولیوزیس (۷۵٪ موارد) یافته‌های مشخص بیماری هستند. علائم کمتر شایع بیماری نیستاگموس (۲۵٪ موارد)، پای گود (Pes Cavus) در ۵۰٪ موارد، دیابت قندی (۲۰-۱۰٪ موارد) آتروفی آپتیک (۲۵٪ موارد)، کری (نادر)، تشنج (نادر) است.

در موارد گزارش شده ۴ مورد آرفلکسی در اندامها، ۳ مورد

علائم قادر به راه رفتن نیستند. متوسط سن مرگ در دهه چهارم و یا پنجم بر اثر عفونت ریوی و یا بیماری قلبی خواهد بود.

برای درمان بیماری از تریاد هورمون (Thyrotropin Releasing Hormone) TRH choline-Lecithin- Lecithin استفاده شود که خیلی ثمر بخش نیست. برای برطرف شدن اشکالات اسکلتال درمان جراحی نیز مفید می باشد.

معرفی موارد: خانواده ای که معرفی می گردند ۲ تن از فرزندان نشان علائم بارز تربیماری رداشته اند و بقیه طی معاینه و بررسی علائم پیدا شده است. پدر و مادر خانواده باهم نسبت فامیلی (پسر عمه و دختر دایی) و مادر و یکی از خواهرانش اسکولیوزیس خفیف مهره های پشتی رداشته اند. مادر بزرگ بیماران نیز با شوهر خود نسبت فامیلی داشته و خود دچار اسکولیوزیس مهره های پشتی می باشد که در حال حاضر در قید حیات است. از ۱۴ تن برادر و خواهری که مادر خانواده داشته، ۱۰ تن در سن کودکی و به علل مختلف فوت شده اند و دو تن از این افراد قبل از فوت دچار تحلیل رفتن عضلات ساق پا و فلج بوده اند.

رخ می دهد که بصورت غیر اختصاصی و تغییرات در سگمان ST و T معکوس است. هیپرتروفی بطنی، آریتمی و سوفل کمتر شایع هستند.

در موارد بررسی شده، ۳ نفر اختلالات راه پیرامیدال و رفلکس پوستی - کف پائی اکستانسور و یا بدون پاسخ، ۳ نفر از بیماران عدم تثبیت در نگاه، تغییرات در ECG نیز در ۳ نفر از بیماران وجود داشت.

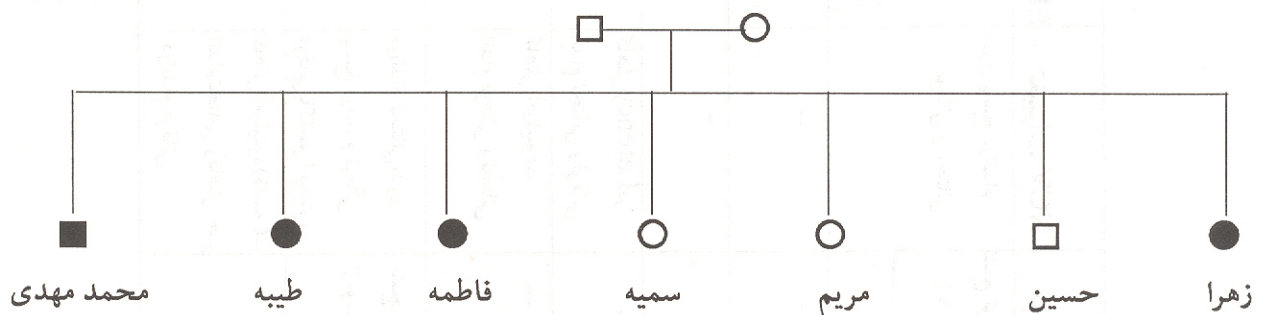
کاهش سرعت هدایت عصب (تغییرات در NCV) و تغییرات در ECG که فقط در آتاکسی فرید رایش وجود دارد کمک به افتراق آن از آتاکسی های دیگر و نوروپاتی های مادرزادی و حسی (شارکو - ماری - توث) می کند. سرعت هدایت عصب نرمال و یا کمی کاهش یافته، فقدان آمپلی تود پتانسیل عمل و یا کاهش بارز آن می باشد. در بررسی انجام شده ۵ نفر کاهش آمپلی تود را به درجات مختلف نشان داده بودند.

MRI, CT در این بیماران معمولاً نرمال است ولی شاید آتروفی ملایم مخچه رانشان می دهند. درگیری طنابهای خلفی و راههای قشری نخاعی و همچنین آتروفی نخاع گردنی نیز مشاهده می گردد.

سیر بیماری پیشرونده و بیشتر بیماران ۱۵ سال بعد از شروع

مشخصات فرزندان (طبق جدول) به قرار زیر است:

شجره نامه این خانواده به قرار زیر خلاصه می گردد: (بر اساس علائم بالینی نورولوژی)



مشخصات فرزندان این خانواده به قرار زیر است:

نام - سن - شغل	سن شروع	علائم نورولوژی	علائم اسکلتال	علائم چشمی	تغییرات EKG	تغییرات NCV	موارد متفرقه
زهرآ - ۲۲ ساله دانشجو	۸ سالگی	آرفلکسی در اندامها - پوستی - کف پای بدون پاسخ رومبرگ sign آتاکسی حسی - intention-tremor	کیفواسکولیوزیس مهره های پشتی	نیستازموس	-	بدون پاسخ در اندام فوقانی و تحتانی	تشخیص تونیک کلونیک از ۸ سالگی شروع شده است.
حسین - ۱۹ ساله دانش آموز	-	-	-	-	تغییر داشته است T, ST تغییر	-	-
مریم - ۱۷ ساله دانش آموز	-	-	-	-	تغییر داشته است T, ST تغییر	-	-
سمیه - ۱۴ ساله دانش آموز	-	-	اسکولیوزیس مهره های پشتی	-	-	کاهش Latency در اندام تحتانی و فوقانی	-
فاطمه - ۱۳ ساله دانش آموز	-	آرفلکسی در اندامها پوستی - کف پای بدون پاسخ	-	نیستازموس	تغییرات T, ST	کاهش آمپلیتود در اندام فوقانی و تحتانی	-
طیبه ۱۲ ساله دانش آموز	۸ سالگی	آرفلکسی در اندامها پوستی - کف پای - اکستانسور Intention tremor	کیفواسکولیوزیس مهره های پشتی	نیستازموس	-	در اندام تحتانی بدون پاسخ در اندام فوقانی فوقانی یا کاهش آمپلیتود	تشخیص تونیک کلونیک از دو سالگی داشته
محمد مهدی ۷ ساله دانش آموز	اختلال در دویدن از ۲ سالگی	رفلکسای هیپو اکتیو پوستی - کف پای فلکسور intention tremor	-	نیستازموس	-	کاهش آمپلیتود (دامنه) در اندام تحتانی و کاهش حس در اندام فوقانی	-

بحث و نتیجه :

اهمیت این گزارش یکی درمورد بروز تشنج در این بیماری است که در برخی فرانسها به آن اشاره نشده و در برخی نادر ذکر شده است . شیوع بالای بیماری در ازدواجهای فامیلی رامیتوان حتی الامکان بامعاینه دقیق موارد موجود در فامیل و مشاوره ژنتیک افرادی که قصد ازدواج دارند از بروز این بیماری پیشگیری کرد. دیگر اینکه وجود کیفواسکولیوزیس و شناسائی زودرس آن می باشد و به موقع اقدامات درمانی و احتمالا "جراحی برای فرد انجام شود تا از عوارض بعدی اختلال ریوی و قلبی جلوگیری شود .

همانطور که ملاحظه گردید ۴ تن از بیماران علائم بالینی همراه باتغییرات در ECG و NCV راداشته اند که از این تعداد دو تن (زهرا و طیبه) علائم بارز بیماری و دو تن دیگر (فاطمه و محمد مهدی) علائم خفیف تر بیماری راداشتند. احتمال پیشرفت بیماری (باتوجه به سن پائین شروع علائم) در محمد مهدی وجود دارد. فرزندان دیگر خانواده (حسین ، مریم ، سمیه) از نظر معاینه نورولوژی سالم بوده اند ، ولی تغیرات EKG در حسین و مریم واسکولیوزیس مهره های پشتی همراه باتغییرات ملایم NCV در سمیه به چشم می خورد .

REFERENCES:

- 1- Adams RA, Victor MA (eds); Principles of Neurology .Massachusetts General Hospital ,1993, P987-988.
- 2- LEWIS P. Rowland ,MD .Merritt's Text book of Neurology, New York .1995-P686-688.
- 3- Swash MI, OXBURY JO. Clinical Neurology. New York. 1991 .P1482-1485.
- 4- Waltn GO (eds) .Brain's Diseases of the Nervous system New York. Oxford university press New York Toronto .1977. pp672-674.
- 5- Weiner HO & Levitt LA (eds). Neurology .Harvard Medical School, Boston ,Massachusetts .1993 .P.120-121.
- 6- Baker AB (eds). clinical Neurology .America, Robert .G. Goyul ,1992, Volume 3. PP34-36.

۷ - دکتر صدرنبوی ، رضا . آسیب شناسی اعصاب و بیماریهای عضلانی ، دانشگاه علوم پزشکی مشهد، نشر مشهد، ۱۳۷۲ - ص ۸۰-۷۹.