

“Friedreich ataksili” olguda gastroözofageal reflü bulguları ve nedenleri

Gastroesophageal reflux symptoms in a Friedreich’s ataxia case

Tankut İLTER, Nevin ORUÇ

Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Gastroenteroloji Bilim Dalı, İzmir

“Friedreich ataksisi” nadir izlenen otozomal resesif nöropatolojik bir hastalıktır. Genellikle ataksik yürüyüşle kendini gösteren vakalarda, işitme kaybı, kas güçsüzlüğü ve hipertrofik kardiyomyopati izlenebilmektedir. İleri dönemlerinde vakalarda adale güçsüzlüğü gittikçe artmakta, hastada yürüyememe ve kas güçsüzlükleri ile farklı yakınmalar ön plana çıkmaktadır. Uzun süredir “Friedreich ataksisi” nedeni ile izlenen 25 yaşında erkek olguda, son zamanlarda ayakta duramama ve yürüyememe artmıştır. Hastada son zamanlarda öksürük, reflü ve yutma güçlüğü (disfaji) yakınmaları ortaya çıkmıştır. Olgudaki bu yakınmalar; dilate kardiyomyopatinin orta özofagusu basması, kaskat mide ve muhtemel motilite bozukluğuna bağlı olarak ortaya çıkmıştır.

Anahtar Kelimeler: Friedreich ataksisi, disfaji

GİRİŞ

“Friedreich Ataksisi” (FA) seyrek görülen, otosomal resesif kalıtım gösteren nörolojik bir hastalıktır. Motor ve duyu sinirlerin iletişimde ilerleyici bozukluk vardır (1). Bu olgularda özellikle sıvı gıdalara karşı olan disfaji tanımlanmış olmakla birlikte reflü semptomları sık değildir (2). Burada reflü semptomları ile başvuran “Friedreich ataksisi” tanılı olgunun semptomları ve nedenleri tartışılmıştır.

OLGU

Uzun süreden beri FA nedeniyle izlenen 25 yaşındaki erkek hastada son zamanlarda ayakta duramama ve yürüyememe ilerlemiştir. Hastada kısa bir süre önce öksürük, yutma güçlüğü (disfaji) ve reflü yakınmaları ortaya çıkmıştır.

Öksürük ve reflü yakınmaları nedeni ile hekime başvuran hastada gastroözofageal reflü düşünülerek proton pompası inhibitörü (PPI) ve metoklopramid tedavisi önerilmiştir. Hasta metoklopramidi yan etkileri nedeniyle kullanamamıştır. PPI ile mide yakınmaları kısmen azalmakla birlikte gastroözofageal reflü yakınmaları devam etmiştir.

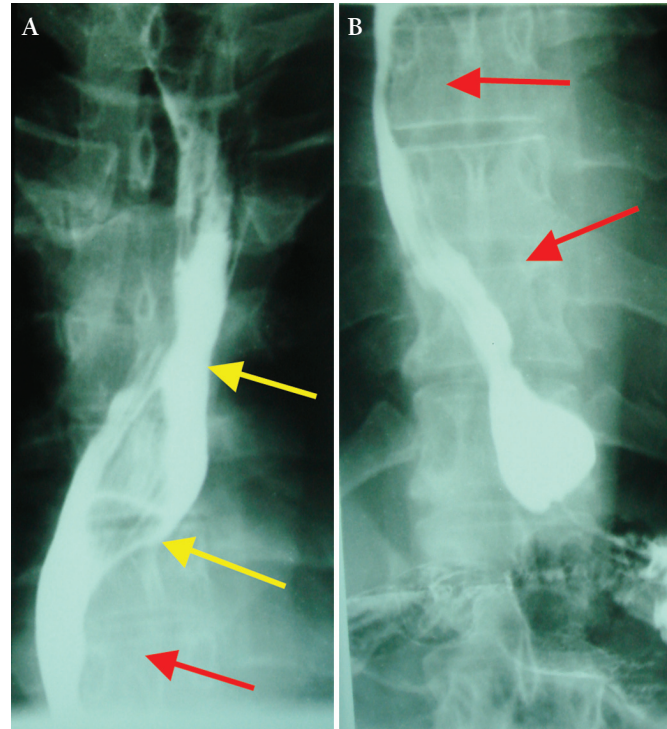
Hastanın sorgulanmasında; zaman zaman içilen sıvı gıdaların, bazen de mide ve yemek borusundan reflü olan sıvının solunum yollarına aspirasyonu nedeni ile öksürük yakınmalarının arttığı saptandı. Hasta endoskopik incelemeyi tolere edemediği için özofagus-mide-duodenum (ÖMD) grafisi çekilerek değerlendirildi.

Yemek borusunun tetkikinde; özofagus orta kısmına dıştan bası saptandı (Resim 1). Bu alanda aşırı genişlemiş kalbin

Friedreich’s ataxia is a rare autosomal recessive hereditary disorder characterized by neuropathological disabilities such as ataxia, sensory loss, muscle weakness, and hypertrophic cardiomyopathy. A 25-year-old male patient with diagnosis of Friedreich’s ataxia admitted with dysphagia and reflux symptoms. Further evaluation demonstrated that external compression of the mid esophagus by dilated cardiac chambers was a contributing factor to the reflux development, together with gastric cascade and motility disorder.

Key words: Friedreich ataxia, dysphagia

özofagusu bası yaptığı (kırmızı oklar), bu basının üstünde kalan özofagusta ise dilatasyonun geliştiği (sarı oklar) görülmüştür. Bu genişlemenin kardiyak basıya sekonder olabileceği,



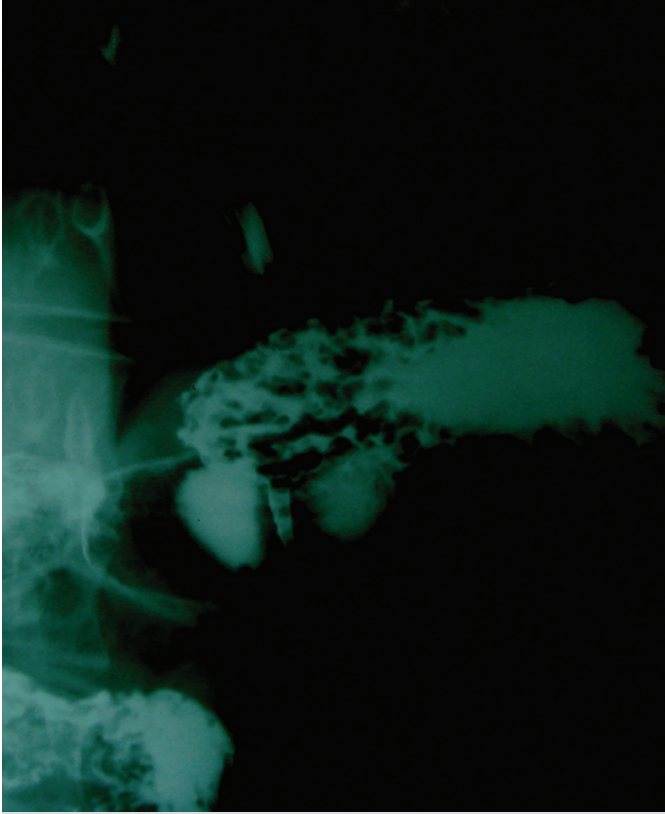
Resim 1. Friedreich ataksili olgunun ÖMD grafisi görüntüleri: A. Proksimal özofagus: Sarı oklar özofagus dilate segmentini, B. Distal özofagus: Kırmızı oklar orta segmentteki darlığı göstermektedir.

İletişim: Nevin ORUÇ

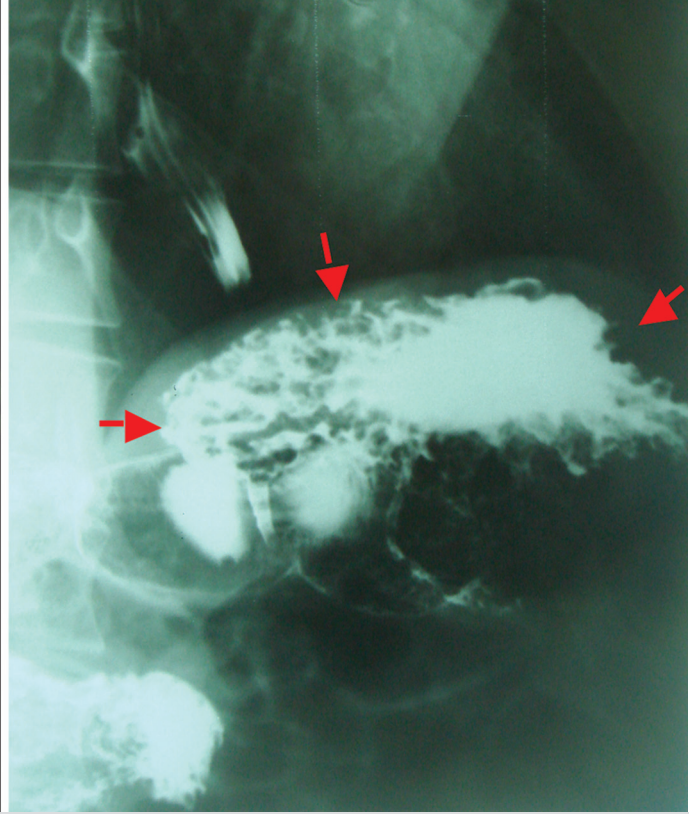
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi,

Gastroenteroloji Bilim Dalı, Bornova, İzmir, Türkiye

Tel/Fax: + 90 232 388 19 69 • E-mail: nevin.oruc@ege.edu.tr



Resim 2. Midede; mide fundusu (kırmızı oklar) kendi üzerine katlanarak bir kaskat mide oluşturmuş (Reflü nedenlerinden biri).

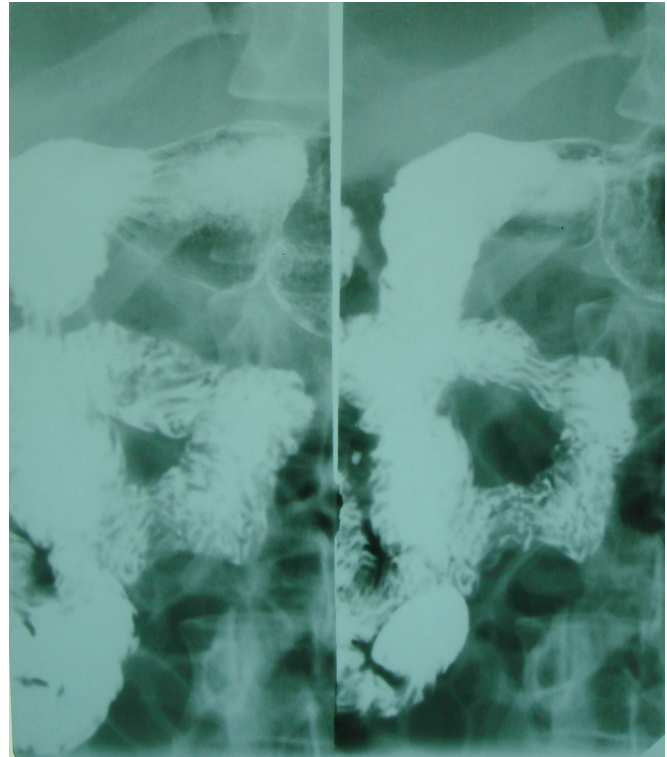


özofagus motilitesinde olası bozulmaların da reflüye yardımcı olduğu düşünülmüştür. Olguda bulunan yakınmaların (yutma zorluğu, reflü, aspirasyon ve öksürüğün) bunlara bağlı olduğu düşünüldü.

Mide duodenum tetkikinde; fundusta kaskat mide görünümü saptandı (Resim 2). Kaskat mide varlığı muhtemelen reflü yakınmalarını artıran bir diğer faktördür. Duodenumda bulbus ve duodenum 2. – 3. kısmının normalden daha geniş olduğu saptanmıştır (Resim 3).

TARTIŞMA

“Friedreich Ataksi” genellikle erken dönemde ataksik yürüyüşle kendini gösterir, buna skolyoz ve ayak deformiteleri gibi ortopedik deformiteler eşlik eder (3). Primer kardiyomiyopati hastalarının yarısından fazlasında görülür. Bu olguların eko-kardiografik incelemesinde ventriküllerde konsentrik hipertrofi ve asimetrik septal hipertrofi izlenmektedir (4). Ancak bizim olgumuzda olduğu gibi ileri vakalarda kalpte aşırı dilataasyon ve kalp yetmezliği söz konusu olabilir (5). Bu olguda FA olgularında kardiak genişlemenin özofagusa yaptığı bası, motilite bozukluğu, kaskat mide nedeni ile reflü benzeri şikayetlerin gelişebileceği izlenmiştir. İleri vakalarda gıdaların modifikasyonu hatta enteral beslenme desteğine ihtiyaç duyulabilir.



Resim 3. Bulbus ve duodenum ansında önemli bir patoloji yok ancak lümen olağandan daha geniş görülüyor.

KAYNAKLAR

1. Campuzano V, Montermini L, Moltò MD, et al. Friedreich's ataxia: autosomal recessive disease caused by an intronic GAA triplet repeat expansion. *Science* 1996; 271: 1423-7.
2. Nilsson H, Ekberg O, Olsson R, Hindfelt B. Swallowing in hereditary sensory ataxia. *Dysphagia* 1996; 11: 140-3.
3. Spacey SD, Szczygielski BI, Young SP, et al. Malaysian siblings with Friedreich ataxia and chorea: a novel deletion in the frataxin gene. *Can J Neurol Sci* 2004; 31: 383-6.
4. Sharratt G, Jacop J, Hobeika C. Friedreich's ataxia presenting as cardiac disease. *Pediatr Cardiol* 1985; 6: 41-2.
5. Casazza F, Morpurgo M. The varying evolution of Friedreich's ataxia cardiomyopathy. *Am J Cardiol* 1996; 77: 895-8.