

# Ἡ ἀταξία τοῦ Friedreich μιμεῖται τὸ ὄξυ ἰσχαιμικὸ σύνδρομο. Περιγραφή μιᾶς περίπτωσης.

### **Μιχαὴλ Β. Μαριόλης**

*Καρδιολόγος, Α' Καρδιολογικὴ Κλινικὴ Γ.Π.Ν. Νίκαιας «Ὁ Ἅγιος Παντελεήμων»*

### **Σταυρούλα Στ. Λαγουδάκου**

*Εἰδικευμένη Καρδιολογίας, Α' Καρδιολογικὴ Κλινικὴ Γ.Π.Ν. Νίκαιας «Ὁ Ἅγιος Παντελεήμων»*

### **Κωνσταντῖνος Π. Βιντζηλαῖος**

*Εἰδικευόμενος Καρδιολογίας, Α' Καρδιολογικὴ Κλινικὴ Γ.Π.Ν. Νίκαιας «Ὁ Ἅγιος Παντελεήμων»*

### **Εὐμορφία Στ. Κοματάνου**

*Εἰδικευμένη Καρδιολογίας, Α' Καρδιολογικὴ Κλινικὴ Γ.Π.Ν. Νίκαιας «Ὁ Ἅγιος Παντελεήμων»*

### **Γεωργία Στ. Γορανίτου**

*Διευθύντρια Α' Καρδιολογικῆς Κλινικῆς Γ.Π.Ν. Νίκαιας «Ὁ Ἅγιος Παντελεήμων»*

### **Ἀλέξανδρος Σ. Στεφανίδης**

*Καρδιολόγος, Ἐπιμελητὴς Α', Α' Καρδιολογικὴ Κλινικὴ Γ.Π.Ν. Νίκαιας «Ὁ Ἅγιος Παντελεήμων»*

### **Κωνσταντῖνος Γ. Κωστόπουλος**

*Διευθυντὴς Α' Καρδιολογικῆς Κλινικῆς Γ.Π.Ν. Νίκαιας «Ὁ Ἅγιος Παντελεήμων»*

### **Ἀθανάσιος Ι. Κρανίδης**

*Συντ. Διευθυντὴς Α' Καρδιολογικῆς Κλινικῆς Γ.Π.Ν. Νίκαιας «Ὁ Ἅγιος Παντελεήμων»*

## Εἰσαγωγή

**Ἡ** ἀταξία τοῦ Friedreich (FRDA) εἶναι ἓνα αὐτοσωμικὸ ὑπολειπόμενο νευροεκφυλιστικὸ νόσημα με συχνότητα ἐκδήλωσης περίπου 1 στὰ 50.000 ἄτομα. Ἡ ἀταξία τοῦ Friedreich χαρακτηρίζεται ἀπὸ κύρια καὶ σταδιακὴ ἀταξία τῶν ἄκρων, ἀταξία βαδίσματος, ἀπώλεια τοῦ ἀντανεκλαστικοῦ βαθέως τένοντος, ἀπώλεια αἴσθησης τῆς θέσης. Ἡ ἐμφάνιση τῶν συμπτωμάτων ἀρχίζει συνήθως στὴν ἐφηβεία καὶ ὀλοκληρώνεται μέχρι τὰ 25 ἔτη με ἀργὴ ἀλλὰ

σταδιακὴ ἐκδήλωση τῆς νόσου. Ἡ ἀσθένεια εἶναι σὲ ποσοστὸ >98% ἀποτέλεσμα παθολογικῆς ἐπιμήκυνσης τῆς ἀλληλουχίας (GAA) καὶ στὰ δύο ἀντίγραφα τοῦ γονιδίου frataxin στὴ χρωμοσωματικὴ θέση 9q13. Στὴν ἀταξία τοῦ Friedreich (FRDA) ἀπαντᾶται δευτεροπαθὴς καρδιαγγειακὴ νόσος.<sup>1-3</sup>

Παρουσιάζεται ἓνα περιστατικὸ ἀσθενοῦς με ἀταξία τοῦ Friedreich, τὸ ὁποῖο προσήλθε στὸ Τ.Ε.Π. καὶ εἰσήχθη στὴν Καρδιολογικὴ Κλινικὴ ὡς ὄξυ ἰσχαιμικὸ σύνδρομο.

## Παρουσίαση περιστατικού

Πρόκειται για γυναίκα 49 ετών με σπαστική τετραπάρεση και νοητική στέρηση (έγινε γνωστό ότι η ασθενής πάσχει από άταξία του Friedreich - FRDA), η οποία προσήλθε στο τμήμα επειγόντων περιστατικών λόγω προκαρδίου δυσφορίας. Στο ΗΚΓράφημα έπιφανείας 12 άπαγωγών διαπιστώθηκαν φλεβοκομβικός ρυθμός, διαταραχές επαναπόλωσης (άρνητικά κύματα T) σε όλες τις άπαγωγές και έκτακτες κολπικές συστολές και ύψηλο κύμα R στην άπαγωγή V1 P (Εικόνα 1). Η δέ άρχική τιμή τής τροπονίνης ήταν αύξημένη (μέγιστη CTNI=1,5ng/mL). Έτσι εισήχθη από τὸ Τμήμα Έπειγόντων Περιστατικών στην Κλινική μας πρὸς διερεύνηση.

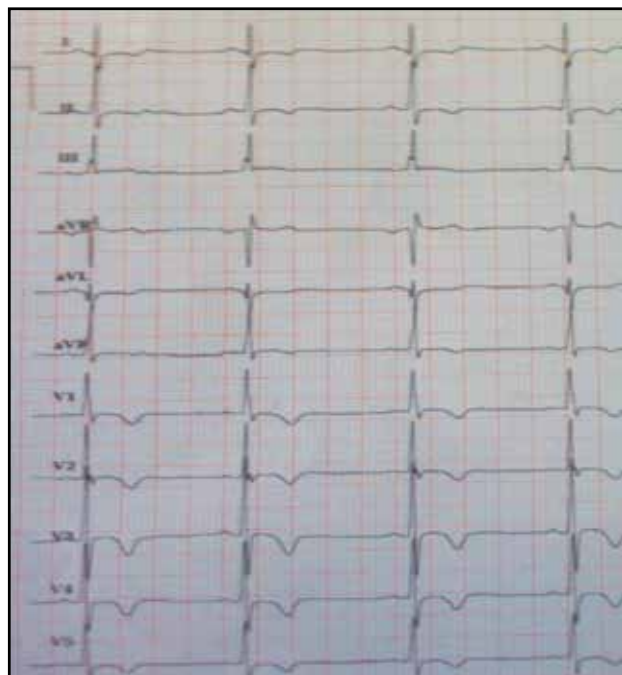
Η διαθωρακική υπερηχογραφική μελέτη έδειξε ασύμμετρη υπερτροφία τοιχωμάτων άριστερης κοιλίας με καλή συνολική συσταλτικότητα, χωρίς τμηματικές διαταραχές κινητικότητας (Εικόνα 2).

Κατὰ τὴ διάρκεια τής νοσηλείας τής η τροπονίνη δέν μεταβλήθηκε, ενώ και οί ηλεκτροκαρδιογραφικές αλλοιώσεις παρέμειναν σταθερές. Έτσι, αφού τεκμηριώθηκε η άπουσία τὸ ὄξεος ισχαμικοῦ συνδρόμου, η ασθενής έξήλθε μετὰ τὴν πάροδο τριημέρου νοσηλείας.

## Συζήτηση

Η δευτεροπαθής καρδιαγγειακή νόσος, από πρωτοπαθής νευρολογική πάθηση, σχετίζεται είτε με έπηρεασμό τής καρδιακής λειτουργίας μέσω τών νευροορμονικών άνωμαλιών είτε μέσω άπευθείας προσβολή τής καρδιάς με τὴν μορφή τής μυοκαρδιοπάθειας. Η προσβολή τὸ καρδιαγγειακοῦ συστήματος, συνοδεύει τών φαινομένων πὸν άπορρέουν συνεπεία αὐτοῦ, εϋθύνεται για μεγαλύτερο κίνδυνο θνησιμότητας και θνητότητας εν συγκρίσει με τὰ νευρολογικά φαινόμενα.<sup>1,4,5</sup>

Μία νευρολογική πάθηση πὸν συνδυάζεται με καρδιακὸ νόσημα είναι και η άταξία τὸ Friedreich. Στὶς περισσότερες περιπτώσεις, τὰ νευρολογικά συμπτώματα εμφανίζονται πρὶν από τὰ καρδιολογικά. Η συχνότερα παρατηρούμενη καρδιακή νόσος τής πάθησης είναι η υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια, συνήθως συγκεντρικοῦ τύπου και σπανιότερα ασύμμετρη. Η διατακτική μυοκαρδιοπάθεια, όταν εμφανίζεται, είναι συνηθέστερα έξέλιξη προηγούμενης υπερτροφικής νόσου. Από



**Εικόνα 1.** Τὸ ΗΚΓράφημα έπιφανείας 12 άπαγωγών τής άσθενοῦς μας, όπου φαίνονται τὸ ψηλὸ κύμα R στη V1 και οί διαταραχές επαναπόλωσης σε ὄλο τὸ προκαρδιο.



**Εικόνα 2.** Άριστερή διαθωρακική τομή κατὰ τὸν έπιμήκη άξονα τής άριστερης κοιλίας. Φαίνεται η ασύμμετρη υπερτροφία τὸ μεσοκοιλιακοῦ διαφράγματος (MK). OT: ὀπίσθιο τοίχωμα, AO: άνιούσα άορτή.

τὸ ΗΚΓγράφημα ἐπιφανείας τὰ εὐρήματα μπορεῖ νὰ ἀπεικονίζον διαταραχὲς τοῦ ST-T διαστήματος, δεξιὸ ἄξονα, βραχὺ PR διάστημα, παθολογικὸ κῦμα "R" στὴν V1, παθολογικὰ κύματα "Q" στὶς κατωτεροπλάγιες ἀπαγωγές, εἰκόνα ὑπερτροφίας ἀριστερῆς κοιλίας καὶ ἀναστροφή τῶν κυμάτων "T". Ἡ ὑπερτροφικὴ μυοκαρδιοπάθεια τῆς ἀταξίας Friedrich δὲν σχετίζεται μὲ σοβαρὲς κοιλιακὲς ἀρρυθμίες, ἀνάλογες μὲ αὐτὲς ποὺ παρατηροῦνται σὲ ἄλλους τύπους κληρονομικῆς ὑπερτροφικῆς μυοκαρδιοπάθειας, ἐπειδὴ σὲ αὐτὴν δὲν σημειώνεται ἀποδιοργάνωση τῶν μυοκαρδιακῶν ἰνῶν. Ἡ πρόγνωση τῆς νόσου εἶναι κακὴ. Οἱ περισσότεροι πάσχοντες καταλήγουν τὴν τέταρτη δεκαετία τῆς ζωῆς τους, συνηθέστερα ἀπὸ συμφορητικὴ καρδιακὴ ἀνεπάρκεια καὶ/ἢ ἀρρυθμίες. Ἡ ἰδεβενόνη, μιὰ οὐσία ποὺ ἀπομακρύνει τὶς ἐλεύθερες ρίζες, χρησιμοποιεῖται στὴ θεραπεία τῆς ὑπερτροφικῆς μυοκαρδιοπάθειας στὴν ἀταξία Friedrich. Λίγες, μικρὲς τυχαιοποιημένες μελέτες ἔδειξαν ὅτι ἡ ἰδεβενόνη δὲν βελτίωσε τὴν νευρικὴ λειτουργία ἀλλὰ μείωσε τὴ μάζα τῆς ἀριστερῆς κοιλίας.<sup>5-8</sup>

Στὴν περίπτωσή μας μὲ ἀταξία Friedrich ὑπῆρχε ἀσύμμετρη ὑπερτροφία τῆς ἀριστερῆς κοιλίας καὶ χαρακτηριστικὰ ἠλεκτροκαρδιογραφικὰ τῆς πάθησης, ὅπως παθολογικὸ κῦμα "R" στὴν V1 καὶ ἀρνητικὰ κύματα T. Συνυπῆρχε καὶ ἄνοδος τῆς τροπονίνης, ποὺ συνοδεύει τὴν ὑπερτροφικὴ μυοκαρδιοπάθεια.

Ἀπὸ τὴν παρουσία τοῦ περιστατικοῦ συνάγεται τὸ συμπέρασμα, ὅτι ἓνα σπάνιο νόσημα μὲ

νευρολογικὲς διαταραχὲς, ὅπως εἶναι ἡ ἀταξία Friedrich, συνυπάρχει μὲ προσβολὴ τοῦ μυοκαρδίου. Ἐχει χαρακτηριστικὸ ἠλεκτροκαρδιογράφημα, ποὺ μμεῖται αὐτὸ τοῦ ὄξεος ἰσχαμικοῦ συνδρόμου, ἐνῶ μπορεῖ νὰ συνυπάρχει καὶ ἄνοδος τῆς τροπονίνης. Ἄν τὰ γνωρίζει αὐτὰ κάποιος δὲν θὰ κάνει τὸ λάθος, ὅπως κάναμε ἐμεῖς, ποὺ ἡ ἀρχικὴ μας διάγνωση ἦταν ὄξυ ἰσχαμικὸ σύνδρομο.

### Βιβλιογραφία

1. Dürr A, Cossee M, Agid Y, et al. Clinical and genetic abnormalities in patients with Friedreich's ataxia. *N Engl J Med* 1996; 335:1169.
2. Harding AE. Friedreich's ataxia: a clinical and genetic study of 90 families with an analysis of early diagnostic criteria and intrafamilial clustering of clinical features. *Brain* 1981; 104:589.
3. 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.
4. Child JS, Perloff JK, Bach PM, et al. Cardiac involvement in Friedreich's ataxia: a clinical study of 75 patients. *J Am Coll Cardiol* 1986; 7:1370.
5. Payne RM, Wagner GR. Cardiomyopathy in Friedreich ataxia: clinical findings and research. *J Child Neurol* 2012; 27:1179.
6. Morvan D, Komajda M, Doan LD, et al. Cardiomyopathy in Friedreich's ataxia: a Doppler-echocardiographic study. *Eur Heart J* 1992; 13:1393.
7. Kipps A, Alexander M, Colan SD, et al. The longitudinal course of cardiomyopathy in Friedreich's ataxia during childhood. *Pediatr Cardiol* 2009; 30:306.
8. Weidemann F, Rummey C, Bijmens B, et al. The heart in Friedreich ataxia: definition of cardiomyopathy, disease severity, and correlation with neurological symptoms. *Circulation* 2012; 125:1626.

